

Una famiglia di Appendicopatici

Licena Romei

La rarità di una malattia costituisce in metodologia statistica un elemento che facilita la ricerca genetica. Quando invece si parla di malattie ad altissima incidenza già nel gruppo dei controlli, la significatività delle differenze osservate nei probandi diminuisce.

È questo tipicamente il caso della appendicite, non solo per la sua altissima frequenza, ma anche perchè la sua sintomatologia piuttosto uniforme è imperniata su pochi sintomi essenziali e non si presta neanche ad una caratterizzazione della forma nelle varie famiglie, così evidente per talune malattie da far pensare a Gedda ad un «genius familiaris morbi». Tuttavia un numero rilevante dei componenti di una fratria affetti da una stessa malattia non può non interessare il genetista spingendolo ad una indagine più approfondita.

Abbiamo avuto modo di vedere nel nostro Istituto appunto una famiglia in cui su 10 figli, ben 5, tutte femmine, risultavano affetti da appendicite (Fig. 1).

La prima presentatasi alla nostra osservazione fu Angela, la quintogenita. Una donna di 50 anni, mononata, nubile. Nell'anamnesi fisiologica nulla di eccezionale. Menarca a 14 anni; menopausa in corso, normale sviluppo. Per le disagiate condizioni economiche della famiglia era andata fuori dell'ambiente familiare e del paese natale a lavorare a 12 anni come cameriera.

Nell'anamnesi patologica denunciava oltre i comuni esantemi, ripetute broncopolmoniti nell'infanzia e dall'età di 22 anni disturbi all'apparato digerente, già fin da allora diagnosticati e curati come appendicite. Da allora ripetuti attacchi, senza però con un carattere di acuzie tali da consigliare un intervento.

Pochi mesi prima della nostra indagine, durante un nuovo attacco più lungo dei precedenti e refrattario alle cure mediche, fu appendicectomizzata.

All'intervento fu trovata l'appendice discretamente infiammata e molto più lunga del normale.

Venuta alla nostra osservazione e fatta la consueta indagine nello spazio familiare, si è appreso che essa appartiene ad una fratria in cui, su sei sorelle, ben 5 sono sofferenti di appendicite e quattro di esse hanno già subito l'intervento. In tutte, ci è stato riferito, fu notata una abnorme lunghezza dell'appendice.

La primogenita, suora dall'età di 20 anni, ha avuto le prime sofferenze a 18-19 anni, poi sempre stipsi, ogni tanto dolori all'addome destro. Da noi visitata e consta-

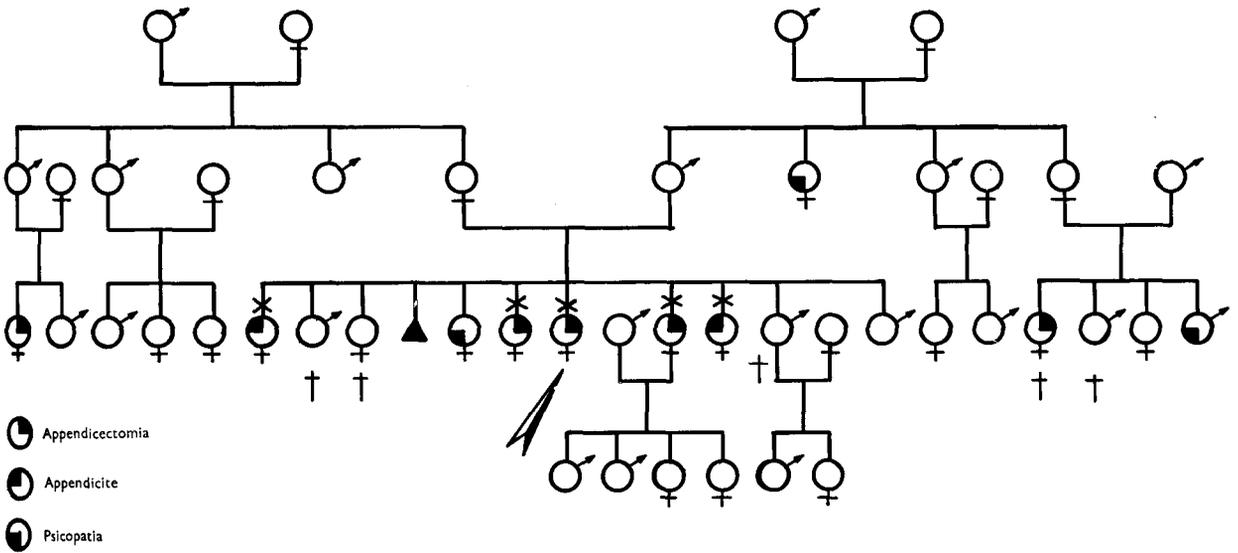


Fig. 1

tata appendicite, anche radiologicamente accertata, fu consigliato l'intervento, che è stato eseguito nel maggio di quest'anno.

La sestogenita, nubile, anche lei uscita di casa giovanissima ed impiegata come cameriera fuori del paese natale, ebbe il primo attacco a 20 anni e dopo un lunghissimo periodo silente, fu operata all'età di 42 anni in attacco acuto.

La settima nata, nubile, che vive in famiglia, è affetta da appendicite cronica, radiologicamente accertata, stipsi, emorroidi. Non è stata ancora operata.

L'ottava nata, anche lei andata fuori come cameriera sino dall'età di 15 anni, e poi sposatasi all'età di 31 anni, madre di 4 figli, in pieno benessere, senza avere mai avuto attacchi precedenti, è stata operata di urgenza a 43 anni.

Dell'altra sorella, quartogenita, psicopatica, ricoverata in un Istituto per deficienti non abbiamo potuto avere notizie precise. I familiari riferiscono che qualche volta ha chiesto di essere sottoposta a visita medica « per il fegato ». Non è stata mai operata.

Di questa fratria di 10 figli più un aborto, di cui solo 8 sono giunti in età adulta — due essendo morti nel primo anno di vita — solo i due fratelli risultano assolutamente indenni fino all'età di 36 anni l'uno, morto poi per incidente e di 40 l'altro vivente e sano.

Nel ramo paterno un caso di appendicite perforata seguita da morte. Nel ramo materno una appendicectomizzata.

Non è questo il solo caso di appendicite in più membri di una famiglia e non intendiamo naturalmente qui discuterne il meccanismo ereditario, se pure esiste, anche se nella letteratura altri casi sono segnalati di famiglie in cui più membri fu-

rono colpiti a più o meno breve distanza di tempo. Balagh segnala 6 sorelle con appendice corta e beante. Albarran 4 fratelli con appendice molto lunga. Rewers 4 membri in una famiglia. Sono casi che fanno pensare e ricerche statistiche sono state fatte sui gemelli MZ e DZ con risultati non sempre concordi tra i vari autori.

Anche nel nostro Istituto è stato già fatto da Gatti un lavoro su 610 casi di gemelli e altri su più vasta scala sono in corso.

Come dicevano prima, in una malattia così frequente solo i grandi numeri possono dire qualcosa di concreto. Una cosa tuttavia ci pare di poter concludere, che cioè nell'appendicite familiare esiste una morbilità di terreno che si manifesta indipendentemente dalla differenza di ambiente in cui vivono i singoli membri di una famiglia e in questo senso noi interpreteremo la concordanza nei gemelli, siano essi MZ o DZ. Ciò spiegherebbe infatti le differenti statistiche dei vari autori tra MZ e DZ.

Se ai grandi numeri delle grandi statistiche spetta di dire l'ultima parola, in fatto di eredità familiare dell'appendicite, non crediamo affatto inutile lo studio approfondito delle singole famiglie; tanti piccoli problemi che si perdono nelle grandi statistiche, possono essere messi a fuoco. L'appendice, una delle « prime donne » della patologia è, tutt'ora, la cenerentola della fisiologia, e una patologia che non parta da solide basi fisiologiche e fisiopatologiche resta grossolano empirismo.

Nella famiglia studiata troviamo una serie di dati interessanti. Innanzi tutto la assoluta prevalenza del sesso femminile: tutte le sorelle affette e nessuno dei fratelli. In secondo luogo la completa indipendenza dell'ambiente; fin dall'età dello sviluppo le sorelle si dispersero negli ambienti più svariati, sia per località, sia per modalità alimentari, sia per tenore generale di vita. In terzo luogo il ripetersi in tutte di uno stesso « quadro clinico ». Una lunghissima storia di sofferenze appendicolari, pesanti più del singolo attacco sulla decisione operatoria: intervento deciso in piena maturità, reperto operatorio di appendici lunghe, in flogosi acuta e subacuta, senza cangrena, ascessi, perivisceriti, aderenze, ecc., febbre assente o scarsa.

Questi fatti corrispondono ad altrettante affermazioni precise in campo di patogenesi della appendicopatia subacuta recidivante. Nessuna influenza ambientale ed alimentare quindi: influenza grandissima del terreno particolarmente nel settore ormo-neuro-vegetativo (sesso, età). La lunghezza della appendice, carattere comune a tutte le sorelle, va, senza discussione, messa in valore come fattore predisponente sia che si voglia ammettere la teoria del ristagno, sia che si propenda, come molti fanno, per quella dello spasmo occlusivo alla zona di impianto. In tutti i casi di cui abbiamo potuto avere sicura notizia, non furono trovati capsoliti o altri contenuti appendicolari significativi. Una sola delle sorelle presentava un chiaro terreno allergico, con orticarie ripetute, dermatosi da contatto (Nikel!), edemi fugaci, ecc.

Non resta quindi che la costituzione ereditaria, estrinsecantesi da un lato nella abnorme lunghezza del viscere, come fattore predisponente, dall'altro nel settore ormo-neuro-vegetativo come fattore determinante.

E questo è tutto. È ben poco, ma qualunque apporto è prezioso dove « non un solo fattore può essere considerato come causa » (Sloan).

Riassunto

Una famiglia in cui 5 su 10 figli hanno presentato appendicopatia. I soggetti colpiti erano tutte femmine e presentavano una appendice abnormemente lunga.

RÉSUMÉ

5 cas d'appendicopathie chez 10 frères et soeurs. La maladie s'est manifestée toujours chez les filles et anatomiquement on a pu déterver qu'elles avaient des appendices d'une longueur anormale.

SUMMARY

5 sisters out of 10 siblings were affected. Bearing an abnormally long appendix. No males showed the disease.

ZUSAMMENFASSUNG

Eine Familie, in der von 10 Kindern 5 an Appendicopathien litten. Die Betreffenden waren alle weibl. Geschlechtes mit anorm langem Blinddarm.