

RECENSIONI

Rywwlin A. — Giordano A. — Kallmann F. J., Feingold L., Bondy E. — Wildervanck L. S. — Kemp T. — Lamy M., Launay C., Soulé M. — Reitz C. J. — Gardner E. J., Plenk H. P. — Wiener A. S. — Gedda L. — Ebnother M. — Tiedemann G. — Franceschetti A., Klein D., Babel J. — Hauhart E. — Hauhart E. — Turpin P., Sénécal J., Schützenberger M. P. — Turpin R., Schützenberger M. P. — Schachter M. — Matlock Ph. — Di Marco G. — Kallmann F. J. — Gerhardt K. — McArthur N. — Herndon C. N. — Stephens F. E., Perkoff G. T., Dolowitz D. A., Tyler F. H. — Meyer S. N., Jensen C. M. — «Journal de Génétique Humaine».

RYWYLIN. A. *Recherches de marqueurs de chromosomes dans une famille atteinte de rétinite pigmentaire dominante*. Acta Genet. et Stat. Med. 2, 2. 85-100 (1951).

L'A. ci presenta uno stipe familiare composto di 6 generazioni nel quale parecchi membri sono affetti da retinite pigmentaria ad andamento dominante; si tratta quindi di un caso molto raro. L'A. ha ricercato nei membri affetti e non affetti i caratteri ereditari che gli potessero servire come «marqueurs» dei cromosomi onde contribuire ad un eventuale futuro studio di localizzazione dei geni patologici nei cromosomi stessi.

Poi l'A. passa ad una minuta anamnesi familiare ed all'esame obiettivo di vari membri dello stipe; da questo esame risulta che, nelle generazioni successive, vi sono 8 persone affette dalla malattia, di cui 5 uomini e 3 donne.

In 3 dei 4 casi che l'A. poté esaminare personalmente, il quadro clinico è tipico, nel quarto la retina è senza pigmento. In più vi è un caso di emeralopia leggera con sordità da otosclerosi, ma questa associazione genica viene considerata accidentale. La malattia è trasmessa 2 volte da uomini e 3 volte da donne; l'emeralopia è progressiva. Si discute poi dell'andamento, se dominante o recessivo, e di vari casi di altri AA. e delle loro opinioni in proposito.

In tutti i membri della famiglia sottoposti ad esame obiettivo furono ricercati i «marquers» dei cromosomi, venne effettuato anche il calcolo per un eventuale «linkage» fra la retinite pigmentosa e gli antigeni A e B, ma il risultato parla contro il «linkage» dei corrispettivi geni.

GIORDANO A. *Maternal influences and hereditary ectopia lentis*. Folia Hered. Path. Vol. I. Fasc. III (1952).

L'esame di 30 famiglie con *ectopia lentis* ereditaria non ha dimostrato influenza dell'età della madre sulla comparsa della malattia nella prole.

Sopra un totale di 42 famiglie con uno o più individui affetti, 27 provenivano da madre affetta e 15 da padre affetto.

FRANZ J. KALLMANN, LISSY FEINGOLD e EVA BONDY. *Comparative Adaptational, Social and Psychometric Data on the Life Histories of Senescent Twin Pairs*. Human Genetics, 3,1

Con estese ricerche su gemelli senescenti Kallmann e collaboratori giungono alla conclusione che in generale i gemelli MZ mostrano anche nell'invecchiamento marcate somiglianze nei caratteri fisici e psichici, sia in presenza sia in assenza di indebolimento senile o di veri fenomeni psicopatici; concordanza si è rilevata anche nei riguardi della durata della vita e delle cause di morte.

Pr ovvie ragioni, le opposte dissomiglianze in coppie DZ appaiono particolarmente pronunciate tra i 60 e i 74 anni, quando l'uno dei gemelli è apparso sovente ancora abile al lavoro, mentre l'altro era invalido, o colpito da psicopatie senili, oppure defunto.

WILDERVANCK L. S. *Een ééniige tweeling met hazenlip en gespleten gehemelte*. Ned. Tijdschrift voor Geneeskunde. Jaargang 95, n. 28 (1951).

L'A. descrive una coppia di gemelli MZ maschi di 8 anni proveniente da una famiglia con molti sintomi di stato disrafico ed anche con labbro leporino in una zia.

In un membro della coppia si nota labbro leporino a S. e palatoschisi; nel cogemello si nota labbro leporino bilaterale e palatoschisi.

KEMP T. *Archehygiejne*. Ejnar Munksgaard, København 1951.

Si tratta del XXV volume delle «Opera ex Domo Biologiae haereditariae humanae Universitatis Nafniensis» dovuto al Direttore dell'Istituto di Genetica Umana dell'Università di Copenhagen. Il testo danese è seguito da un ampio riassunto in lingua inglese.

L'A. ricorda le origini storico-scientifiche del-

l'eugenica le quali si rifanno, sul finire del secolo scorso, al concetto inglese di assicurare « un buon ceppo umano » e di sviluppare « l'adatto contro l'inadatto ». Passarono quasi cinquant'anni prima che la genetica medica fosse in grado di mettere una base scientifica ai postulati dell'eugenica. Nasce da questo incontro quella che l'A. chiama *igiene genetica*. Essa corrisponde, in genere, alla genetica qualitativa negativa e deve basarsi sui principi del volontarismo, in quanto le misure relative vengono prese esclusivamente per desiderio della persona interessata.

Nel III Capitolo vengono citate le leggi relative all'igiene genetica introdotte negli ultimi cinquanta anni in vari paesi (U.S.A., Canada, Paesi Scandinavi, e per un certo periodo in Germania ed Estonia); mentre nel IV Capitolo si riferisce fino a che punto queste leggi furono applicate.

Il V Capitolo è dedicato alle possibilità prognostiche che lo stato attuale degli studi genetici comporta. Nel VI Capitolo viene messa in particolare evidenza l'importanza della registrazione igienico-genetica, la quale richiede la schedatura di tutti gli individui portatori di una seria malattia ereditaria e delle loro famiglie. (In Danimarca una registrazione di questo tipo fu iniziata nel 1938 ed è tenuta in aggiornamento presso l'Istituto Universitario di Genetica Umana a Copenaghen. All'occorrenza, il registro fornisce informazioni sulla persona o sulle persone interessate e sulle loro famiglie, e qui vengono descritti i metodi di consultazione del registro in Danimarca).

Nel VII Capitolo si discute fino a che punto l'igiene genetica è effettivamente in grado di precludere la strada alle malattie ereditarie. Tale incidenza dipende per altro da tanti e così diversi fattori che i calcoli riportati sono di valore limitato.

Nell'VIII ed ultimo Capitolo viene messo in evidenza come lo studio dell'eredità da parte della genetica umana abbia subito negli ultimi 50 anni un considerevole sviluppo di cui può trarre profitto l'igiene genetica. Le condizioni sociali democratiche, osserva l'A., impediscono l'abuso e assicurano che sia data giusta considerazione alla libertà individuale (la quale deve, a sua volta, regolarsi secondo la legge morale n. d. r.).

L'elevato livello del servizio sanitario pubblico e lo sviluppo dell'assistenza sociale assicurano una base pratica assolutamente necessaria allo sviluppo dell'igiene genetica, così come la consultazione genetica e la registrazione offrono i dati scientifici che sono necessari. Ci auguriamo che questo importante lavoro di Kemp venga presto, integralmente, tradotto.

LAMY M., LAUNAY C., SOULÉ M. *Dyslexie spécifique chez jumeaux identiques*. La Semaine des Hopitaux. 28^e année, n. 35 (1952).

Due gemelli MZ di 12 anni e mezzo, intelligenti, presentano una dislessia di alto grado accompagnata da persistenti anomalie della scrittura sotto forma di inversioni di sillabe, o di lettere e di errori ortografici grossolani. Fatto curioso: questi gemelli dichiarano che, incapaci di correggere i propri errori di ortografia, basta loro di scambiare i quaderni perchè gli errori risaltino immediatamente all'attenzione del cogemello. Lo studio genetico dimostra il carattere ereditario di questa affezione che risulta essere dominante; infatti il medesimo carattere è presente in due cugini materni, fra cui un gemello DZ e nella madre per quanto in forma nascosta. Gli AA. pensano che il mancino riscontrato nello stipite paterno, per quanto inapparente nei gemelli candidati, possa complicare la dislessia.

REITZ C. J. *Rudimentère occipitale arm.* South African Medical Journal. Vol. 26, n. 15 (1952).

Nel 1951 fu ammessa all'ospedale di Germiston una donna indigena Mosotho adulta con una straordinaria escrescenza nella regione occipitale lunga circa 30 cm (cfr. fig. 1), contenente uno scheletro assile e, all'estremità, un'unghia. La paziente presenta questo braccio rudimentale dalla nascita ed esso è cresciuto corrispondentemente allo sviluppo del corpo. Eziologicamente questa malformazione congenita non viene interpretata come un neoplasma, ma come il residuo di una cogemella MZ malformata.

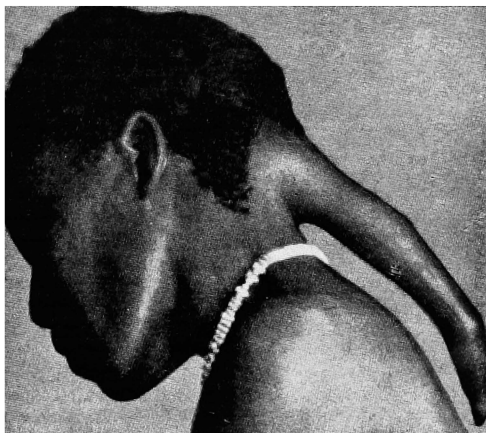


Fig. 1