

somazioni indicate da Goldschmidt con il nome di *fenocopie* e da Oscar e C. Vogt con il nome di *malattie idiosomatiche*. Partendo da alcuni esempi di «mutazione» e di «somazione» offerti dalla genetica animale e vegetale, l'A. passa ad indicare alcune malattie umane che possono presentare una medesima sintomatologia clinica, sia che riconoscano una natura esogena oppure endogena. Questo, per esempio; nei riguardi dell'eredoatassia cerebellare, morbo di Friedreich, mioclonoepilessia di Unverricht, paralisi spinale spatica di Erb, corea di Huntington.

L'A. sostiene che qualunque fattore esterno (infettivo, tossico, traumatico, ecc.) può agire sulla catena di reazioni attraverso la quale si realizza il fenotipo, producendo variazioni analoghe a quelle che si ottengono per l'azione dell'eredità, e fa presente come spesso si incorra nell'errore di non tener conto di questa eventualità.

V. VERSCHUER, OTMAR Frhr. *Humangenetik körperliche Erbkrankheiten*. Münch. med. Wschr. 49-51 (1951).

Nella breve introduzione a questo interessante lavoro che è diviso in due parti, l'una riguardante la genetica in generale e l'altra la patologia ereditaria speciale, l'A. dice che lo studio dell'eredità nell'uomo, straordinariamente sviluppatosi negli ultimi 40 anni, fu danneggiato dalla guerra mondiale, ma attualmente è in via di ripresa tanto in Germania, quanto in Francia, Inghilterra, Italia, Svizzera, Paesi Scandinavi, Giappone, e qui si accenna agli scienziati che lavorano in questo settore.

Nella prima parte viene particolarmente sviluppato l'argomento delle mutazioni sperimentali ed anche delle mutazioni nella specie umana. A questo riguardo l'A. fa notare che una malattia ereditaria con andamento dominante semplice, la quale abbia come conseguenza la sterilità, può manifestarsi nuovamente solo per via di una nuova mutazione; la sua frequenza corrisponderebbe dunque alla frequenza della mutazione rispettiva. Con tale sistema viene impostato il calcolo relativo alla frequenza delle mutazioni riguardante l'emofilia, la sclerosi tuberosa, la condrodistrofia ed altre malattie ereditarie. I valori trovati si aggirano fra 1:12.000 e 1:100.000 pro cromosoma e pro generazione. Successivamente l'A. parla della collaborazione fra genetica e biochimica nello studio della fenogenetica, intrattenendosi anche sul meccanismo dell'intersessualità e sui tentativi, esperiti anche nelle specie umana, onde localizzare nei cromosomi l'ubicazione dei fattori responsabili di determinate disposizioni

ereditarie. Molto interessante è lo studio della fenocopia e cioè del fenomeno per cui mediante cause non ereditarie viene provocata la «copia» di un carattere ereditario. Grande importanza ha lo studio delle consanguineità. Egualmente notevoli le indagini genetiche sopra popolazioni delimitate nel tempo e nello spazio come lo studio di Sjögren sulla popolazione di un'isola svedese e altro di Schade in Germania in condizioni analoghe.

L'importanza del metodo gemellare nello studio della genetica umana è sempre più manifesta e qui l'A. segnala in termini molto lusinghieri la recente opera del nostro Direttore («Die grosse Bedeutung der Zwillingsmethode für die Humangenetik findet ihrem Ausdruck in dem Werk von L. Gedda, das eine umfassende Darstellung der Zwillingsforschung gibts») osservando che appunto le ricerche gemellari rappresentano la strada d'elezione per riconoscere le forze rispettive dell'eredità e dell'ambiente nella formazione del corpo umano. L'A. stesso, ristudiando un certo numero di coppie gemellari a distanza di 25 anni, ebbe modo di constatare l'esistenza di individui ambientostabili e di individui ambiente-labili, per esempio rispetto al peso.

Alcuni membri di coppie gemellari sono ammalati o morti, mentre i congemelli appaiono sani; l'A. si domanda perchè due individui con la medesima eredità soffrano diverse malattie e risponde che evidentemente la vita umana è sollecitata da varie forze che non conosciamo ancora compiutamente. Nella seconda parte del lavoro l'A. tratta delle patologia ereditaria speciale nei diversi campi della medicina utilizzando i risultati della ricerca genetica tanto sui mononati quanto sui gemelli.

P. Gysi. *Erbbiologische Bestandesaufnahme einer abgelegenen Bündner Walsergemeinde*. Art. Institut Orell Füssli Ag., Zürich 1951.

Questo interessante lavoro, intrapreso sotto la direzione del prof. Hanhart, appartiene alla serie degli studi praticati da Hanhart in vari comprensori demografici svizzeri caratterizzati dalla consanguineità, negli anni che corrono dal 1930 ad oggi. In questo lavoro viene rispecchiata un'indagine completa, per ciò che può interessare il genetista, realizzata in un villaggio chiamato con il pseudonimo di Balweis che si trova geograficamente isolato e sperduto nelle montagne del Vallese a 2.000 metri di altezza. L'analisi genetica dell'A. non si ferma alla popolazione presente, ma risale nel tempo, attraverso la consultazione dei registri parrocchiali, fino al 1772. In questo modo si poteva tener conto anche degli emigrati e delle famiglie estinte nel

passato. Il numero degli abitanti, nell'anno della ricerca (1948), ammontava a 138 persone, di religione protestante, isolati linguisticamente e confessionalmente dai paesi circostanti. Si tratta cioè di un'isola tedesca in un ambiente di derivazione latina dovuta ad uno spostamento di contadini di origine tedesca di Oberwallis, avvenuto nel secolo 12°. Nel decorso dei secoli non mancò una certa mescolanza demografica soprattutto dovuta al fatto che donne dell'area latina entrarono a far parte di questa comunità tedesca. Frutto di questa esogamia è lo strano miscuglio razziale che oggi vi si riscontra: alpino-nordico-dinarico.

L'A. praticò in tutti gli abitanti (ad eccezione di un soggetto che viene giudicato schizofrenico) l'esame degli antigeni del gruppo sanguigno, inoltre la ricerca di M e N. Nella popolazione considerata non vi è mongolismo, nè lues, nè cretinismo. Notevolmente caratteristici sono i segni della senilità precoce; molte persone sui 50 anni sono canute e sembrano già molto vecchie; l'A. pensa che ciò si debba ai lavori pesanti che questi soggetti devono sopportare. Gli abitanti di Balweis non sono poveri, bastano a loro stessi e si nutrono di un vitto assai frugale: latte, patate, legumi, poca carne, poca frutta, molti dolci, non bevono. Verrebbe fatto di pensare che in un simile ambiente cresca gente sana e robusta, ma così non è. Questi abitanti sono piccoli, deboli, timidi, incerti con tale senso di inferiorità che alcuni medici chiamano questo « un popolo di psicastenici ». Solo l'8% presta servizio militare. Sono caratteristiche le liti interne, tantochè si pensa che valga ad incrementarle una psicosi endogena. Per altro sono religiosi, si vogliono bene e tutti partecipano alle vicende liete o tristi di ciascuno. L'A. dopo aver esaminato i movimenti della popolazione di Balweis nell'ultimo secolo, approfondisce l'esogamia e la consanguineità che è di notevole grado. Fra i 26 matrimoni attivi, 12 sono endogami e 8 fra consanguinei. Con l'esogamia ha riferimento la situazione relativa agli antigeni gruppo-specifici (A = 47,6%; O = 47,6%) che depone per una forte mescolanza della popolazione iniziale con elementi dell'area

di derivazione romanica. Viene studiato il numero dei figli nelle famiglie, la mortalità, la mortalità infantile e la mortalità in generale. Il numero dei figli è doppio rispetto a quello delle famiglie in città, ma molto più basso di quello delle famiglie cattoliche di altri villaggi dove pure la consanguineità è di alto grado. La mortalità infantile è scarsa. Dei 22 scolari del villaggio, 5 sono alquanto arretrati dal punto di vista psichico. In complesso gli abitanti sono longevi in quanto la media della vita nel periodo 1937-1946 corrispose ad anni 67,2. Come causa di morte viene denunciata di solito « debolezza senile »; nel passato si ebbero in totale 14 casi di cancro; la tbc non è frequente. Dopo di ciò l'A. si accinge ad esaminare le malattie ereditarie di Balweis. Egli constata che l'esogamia, abbastanza elevata in questo comune, non è sufficiente a produrre una vera rigenerazione degli stipiti, anzi si constata che le famiglie più tarate sono quelle esogamiche. Soprattutto viene segnalata una famiglia con distrofia muscolare progressiva infantile in 3 generazioni; la generazione ultima presenta 2 casi, mentre le due generazioni precedenti ne presentano uno per ciascuna; i genitori degli ammalati nelle due ultime generazioni sono consanguinei in 4-5° grado canonico e questo fa pensare ad un processo di recessività semplice, eventualmente legato al sesso.

Nella popolazione odierna si trovano in tutto 11 casi di oligofrenia, 6 dei quali sono adulti ed appartengono ad una famiglia con idiozia e microcefalia; gli altri 5 casi sono bambini di altre famiglie. Questi oligofrenici non provengono da matrimoni consanguinei. Secondo la diagnosi ospedaliera vi sono, inoltre, 10 casi di schizofrenia e 5 di epilessia. In complesso si può dire che le psicosi endogene in questa piccola comunità sono numerose; anche la *mania querulata* della popolazione può essere considerata come una psicosi. Invece a Balweis non si riscontra la presenza di altre malformazioni ereditarie come la *cheilognatopalatoschisi*, la *polisindattilia*, la lussazione dell'anca, ecc.; anche l'emofilia risulta assente.

Direttore Responsabile: Prof. LUIGI GEDDA
Autorizzazione del Trib. di Roma N. 2481 di registro - 9 gennaio 1952

TIPOGRAFIA POLIGLOTTA VATICANA