

# ACTA GENETICAE MEDICAE ET GEMELLOLOGIAE

---

VOLUMEN VI

N. 1 - IANUARI 1957

Istituto di Genetica Medica e Gemellologia  
« G. Mendel » - Roma  
Direttore: Prof. L. Gedda

Istituto di Radiologia Medica dell'Università  
di Roma  
Direttore: Prof. L. Turano

## Il torcicollo osseo congenito nel quadro della *Schisosinostosi Assiale Congenita Familiare* (Coppia gemellare forse monozigotica con S A C F concordante)

*Prof. Luigi Gedda e Dr. Guido Iannaccone*

Nel volume commemorativo della scoperta delle leggi mendeliane abbiamo pubblicato un lavoro intorno a cinque casi clinici, di cui uno in ammalato gemello, nel quale abbiamo riveduto, secondo i canoni della genetica medica, la cosiddetta sindrome degli uomini senza collo descritta nel 1912 da Klippel e Feil.

In tale occasione abbiamo analizzato tutta la precedente letteratura ed abbiamo dimostrato come in 45 casi precedenti e in 3 dei nostri nuovi casi è possibile riscontrare nell'albero genealogico la presenza di altre malformazioni riguardanti il sistema scheletrico assiale, che prevalentemente si presentano come schisi o come sinostosi. La frequente presenza di tali malformazioni nello spazio familiare rende plausibile l'ipotesi, da noi formulata, che tali malformazioni, le quali hanno il significato di arresti o deviazioni dello sviluppo embrionale, siano dipendenti, per lo meno in una parte dei casi, da tare genotipiche ereditarie.

In questi casi ci è sembrato necessario addivenire ad un miglioramento della concezione nosografica ed abbiamo proposto che al concetto di sindrome subentrasse quello di malattia per la quale, nel caso specifico, abbiamo proposto il termine di *schisosinostosi assiale congenita familiare*.

Con il presente lavoro ritorniamo sull'argomento perchè un nuovo caso gemellare caduto sotto la nostra osservazione ci permette di riaprire la discussione, di confermare le nostre precedenti deduzioni patogenetiche, e di ampliarne le conclusioni.

### CASO CLINICO

Il caso clinico che presentiamo è il caso di un gemello che ha per cogemello un maschio. Essendo il cogemello apparentemente sano, dapprima solo il probando si presentò all'Istituto Mendel per essere curato. Pertanto il cogemello, dal punto di vista metodologico, appartiene all'ambito familiare del probando e perciò ne riferiamo anche in seno al « reperto familiare » unitamente agli altri casi di tale ambito, sottoposti ad osservazione diretta.

#### Anamnesi personale

Na. Pio, di anni 13.

Secondo nato da parto gemellare a termine, eutocico. Il cogemello Antonio è vivente, conformato normalmente e apparentemente sano.

Per quanto riguarda gli annessi della gravidanza gemellare, la madre riferisce che le placente erano due. Il cogemello (Antonio), primo nato, pesava Kg. 3,500, mentre Pio pesava solo 800 grammi. La madre riferisce addirittura che la nascita del secondo bambino fu una sorpresa per la stessa ostetrica, che pensava ad una gravidanza unica e non aveva neppure sospettato che la residua tumefazione dell'utero potesse essere dovuta alla presenza di un secondo feto di proporzioni assai ridotte.

Allevato per il primo mese in incubatrice presso la Maternità di Sabaudia, Pio ebbe in seguito allattamento esclusivamente materno, mentre il cogemello rimase ospite presso l'Opera Maternità e Infanzia. Malgrado le particolari cure materne, il bambino crebbe assai stentatamente fino all'età di un anno e mezzo; successivamente il trofismo cominciò man mano a migliorare.

Per quanto riguarda l'atteggiamento viziato del capo, la madre se ne accorse fin dai primi giorni dopo la nascita; ella riferisce che il bambino presentava la testa inclinata dal lato D. e fortemente piegata in avanti, tanto da rendere difficoltosa la suzione. La madre impiegò bendaggi a scopo correttivo, senza alcun risultato. La flessione del collo in avanti si andò in seguito spontaneamente e progressivamente attenuando fino all'età di 3-4 anni, mentre rimase invariata l'inclinazione del capo verso D. e si venne delineando da questo lato una marcata elevazione della spalla.

La prima dentizione comparve in Pio, senza particolari disturbi, all'età di 8 mesi; nel cogemello si ebbe a 6 mesi, ma fu notevolmente dolorosa. Seconda dentizione in epoca normale in entrambi i gemelli. La deambulazione, iniziata nel cogemello Antonio a 15 mesi, prese inizio in Pio solo dopo il 2° anno; in quest'ultimo anche la fonazione comparve con alcuni mesi di ritardo.

All'età di 5 anni i due gemelli ammalarono di rosolia; a 7 anni di morbillo. Non hanno avuto altre malattie degne di nota.

Entrambi hanno frequentato le scuole, ma Pio con profitto molto scarso, tanto da non essere ancora riuscito a superare la IV classe elementare.

Pio si presenta all'Istituto Mendel il 9 gennaio 1956 « per essere operato ».

#### Esame obiettivo

Statura: cm. 131,5. Peso: Kg. 29,500. Capelli castani, lisci. Cute di colorito bruno; mucose visibili rosee.

Nell'aspetto del paziente (figg. 2-4) risaltano in primo luogo la brevità del collo, la pre-

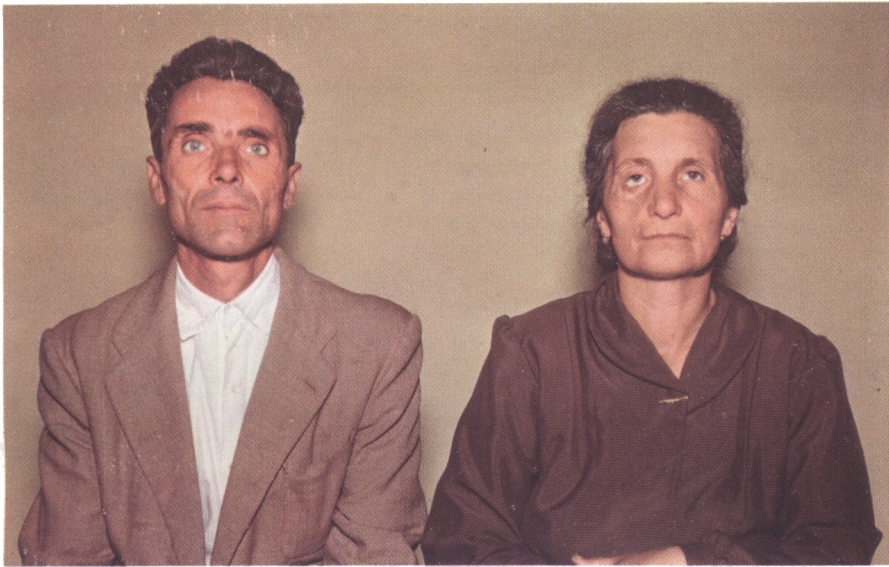


Fig. 1



Fig. 3



Fig. 2



Fig. 4

senza di torcicollo destrogiro e la sopraelevazione della spalla D. Il viso è asimmetrico (scoliosi facciale) per ipotrofia della metà D. e ptosi palpebrale da questo lato. Il mento, poco sviluppato, determina un profilo sfuggente. Il padiglione auricolare è leggermente conformato «ad ansa»; il lobulo è attaccato alla faccia col suo bordo anteriore. La fossa sopraclaveare D. appare più ampia e profonda della controlaterale a causa della sopraelevazione del cingolo scapolare da questo lato.

Perimetro del collo: cm. 30 (nel cogemello: cm. 30,5). Distanza mento-sterno: cm. 7 (nel cogemello: cm. 10). Distanza orecchio-spalla: cm. 6 a D. e cm. 8 a S. (nel cogemello cm. 10 da ambo i lati). Distanza protuberanza occipitale esterna-apofisi prominente: cm. 8 (nel cogemello: cm. 11).

I movimenti di estensione e flessione del collo sono ridottissimi; quelli di torsione sono del tutto aboliti verso D., parzialmente conservati verso S.; quelli di inclinazione laterale sono aboliti del tutto verso S. e appena accennati verso D. L'impianto dei capelli sulla nuca è normale.

Si nota inoltre: alatismo scapolare, più evidente a D. dove la scapola è anche elevata; cifosi cervico-dorsale; scoliosi cervicale sinistro-convessa e cervico-dorsale destro-convessa. Sterno e gabbia toracica sono apparentemente normali.

I movimenti della colonna vertebrale dorso-lombare sono praticamente tutti possibili; da notare però che il tratto dorsale alto si comporta sempre come un segmento rigido.

Normale la motilità attiva e passiva degli arti superiori e inferiori in tutti i loro segmenti. Normali la sensibilità, la forza e il tono muscolare. Psiche: alquanto ritardata.

Nulla da rilevare all'esame fisico dell'apparato respiratorio e dell'addome; da notare la mancata discesa del testicolo D.

All'ascoltazione del cuore si apprezza un soffio proto-mesodiastolico alla punta, di intensità 3, leggermente rude, che copre parzialmente il I tono. Soffio olosistolico lieve sul focolaio polmonare, il cui II tono è modicamente rinforzato. All'esame radioscopico il cuore appare fortemente medianizzato, con ventricolo sinistro debordante, in diastole, di circa cm. 2,5 dalla marginosternale sinistra. In diastole l'atrio destro deborda dalla marginosternale destra di circa 4 cm. con aspetto arrotondato che conferisce all'ombra cardiaca una forma globosa. Il peduncolo vasale è anch'esso spostato verso D.; non visibile con chiarezza il bottone aortico.

*Reperto elettrocardiografico.* Ritmo sinusale; frequenza 80/90. P normale; PR 0,14"; QRS normale; ST, T normali. Asse elettrico semiverticale.

*Reperto oculistico.* Sopracciglia color marrone, ma un po' più chiare che nel cogemello. Iride: color marrone scuro. Pupille ben reagenti. Tonus endobulbare normale. Visus 10/10 in OO; da vicino legge il I carattere senza correzione. Astigmatismo fisiologico.

*Reperto odontoiatrico.* Labbra di colorito roseo; lieve macrochelia; gengive normali, di colore roseo pallido; denti di forma quadrata, color giallo avorio, con numerosi focolai di carie (6° sup. D., 6° sup. S., 7° inf. S., 6° e 7° inf. D.); normale l'articolazione dei mascellari; palato leggermente ogivale.

*Reperto otorinolaringoiatrico.* Membrane timpaniche opacate e modicamente retratte. Vestibolite nasale; setto nasale deviato a S.; rinite mucopurulenta. Tonsille ipertrofiche, criptiche, con spremitura parzialmente positiva. Nulla a carico della laringe.

*Esame emocromocitometrico.* Hb. 90. G.R. 4.820.000. V.G. 0,93. G.B. 4.800 (N. 43, E. 2, M. 11, L. 44). Leucopenia con neutropenia relativa e linfomonocitosi. Serie rossa: lieve anisocitosi; presenza di un eritroblasto. Serie piastrinica: normale.

*Calcemia:* mg. 11,70 per 100 cc. di siero.

---

*Reperto radiologico. Cranio* (fig. 5). Non si rilevano alterazioni morfologiche o strutturali a carico delle ossa della volta e della base. La sutura coronaria presenta contorni intensamente sclerotici. La sella turcica è normale. L'angolo etmoido-basilare di Landzert è più ampio che di norma: la base cranica pertanto presenta il profilo proprio di quella di un soggetto di età inferiore. Non segni di « impressio basilaris ».

I seni frontali sono poco sviluppati e presentano piccole propaggini sopraorbitarie. I seni mascellari e sfenoidali sono anch'essi scarsamente sviluppati; normale invece la pneumatizzazione delle mastoide. Presenza della sutura metopica.

*Colonna cervicale. In proiezione laterale* (fig. 6) si osserva innanzi tutto la scomparsa della fisiologica lordosi. L'atlante, di cui è dato rilevare solo un piccolo residuo dell'arco posteriore, appare totalmente assimilato all'occipitale; al suo posto si rileva un'informe ganga

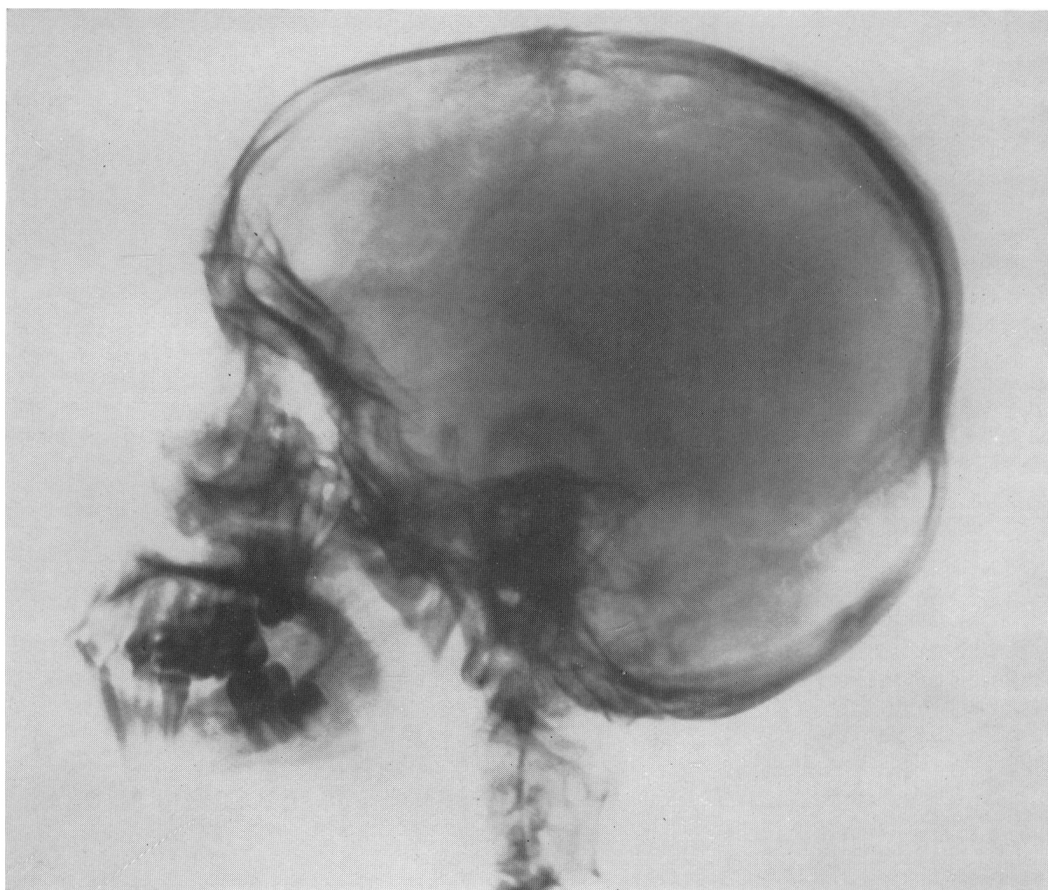


Fig. 5

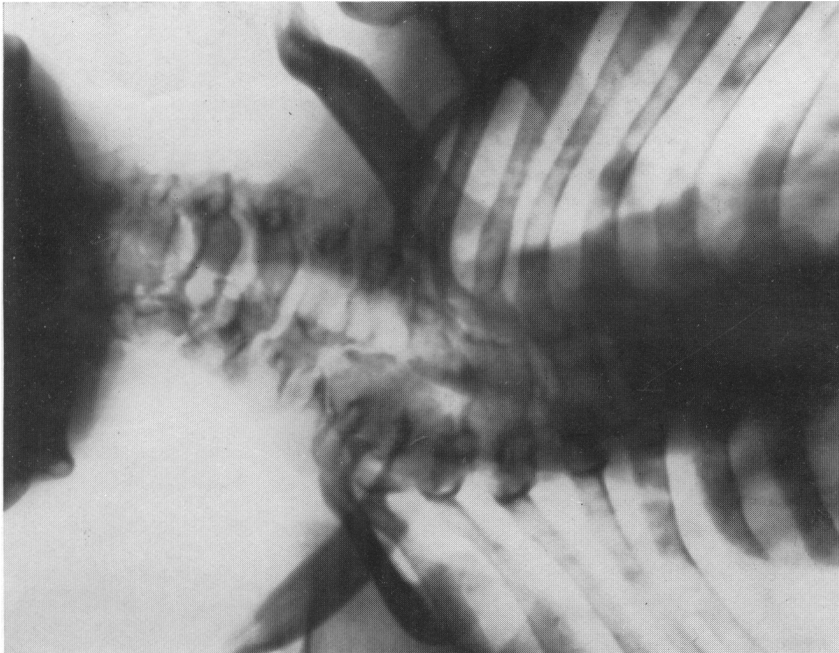


Fig. 7

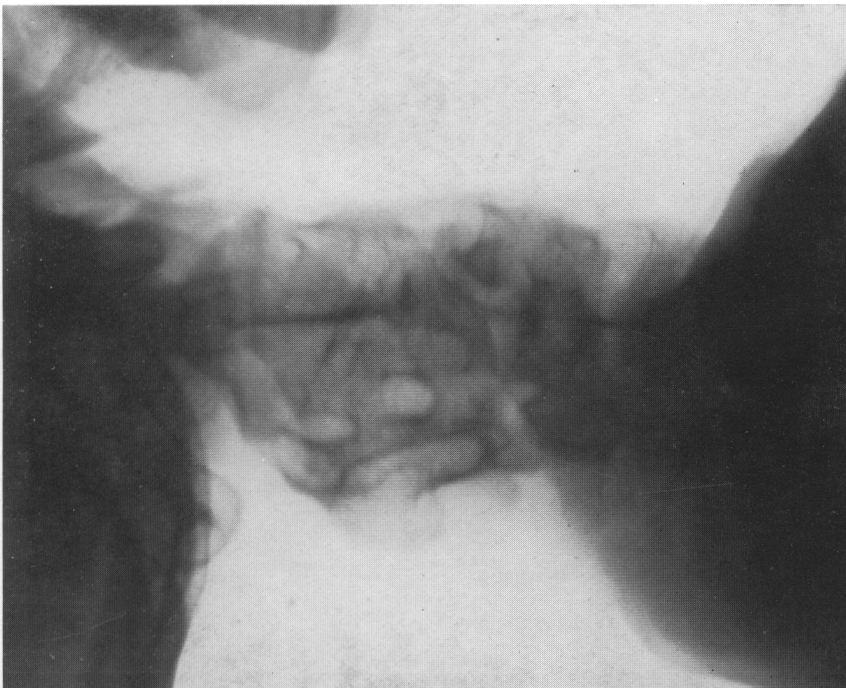


Fig. 6

ossea in cui si riesce soltanto a distinguere l'apofisi odontoide, che si presenta segmentata alla base e di forma conoide.

La 2<sup>a</sup>, la 3<sup>a</sup> e la 4<sup>a</sup> vertebra (corpo e archi) appaiono fuse in un unico blocco osseo in cui non si distinguono più i limiti dei singoli metameri; la presenza di due forami intervertebrali permette peraltro di definire il numero degli elementi sinostosiati. C<sub>5</sub> e C<sub>6</sub> appaiono

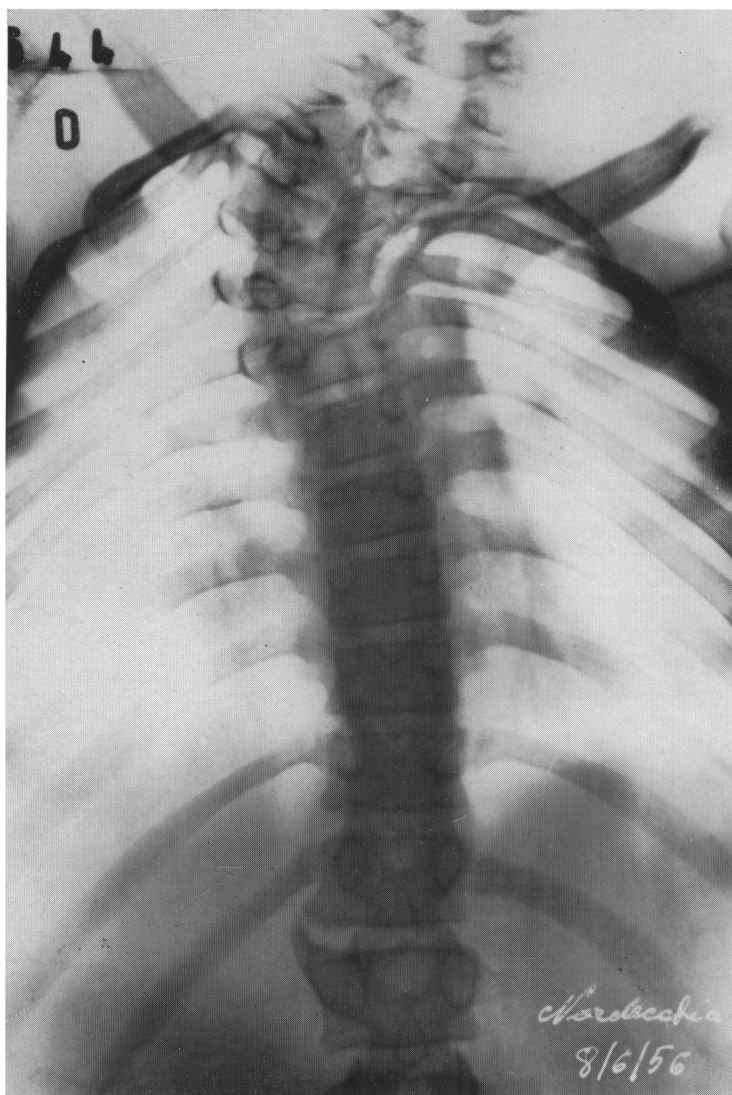


Fig. 8

pressochè normali di forma; gli spazi tra le vertebre cervicali 4<sup>a</sup>-5<sup>a</sup> e 5<sup>a</sup>-6<sup>a</sup> sono conservati; le apofisi spinose sono molto corte. Gli altri metameri sono mascherati, in questa proiezione, dalla sovrapposizione delle spalle.

In proiezione sagittale (fig. 7) la colonna cervicale mostra una curvatura a grande raggio sinistro-convessa, con fulcro su C<sub>4</sub>. C<sub>5</sub> presenta netta schisi dell'arco posteriore.

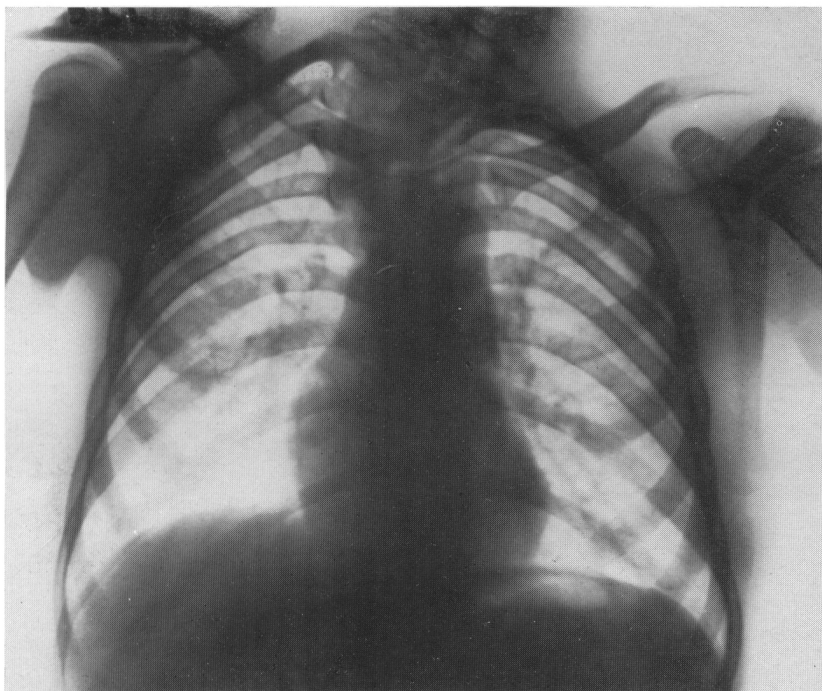


Fig. 9

C<sub>6</sub> e C<sub>7</sub> sono pressochè normali di forma; lo spazio intervertebrale corrispondente è piuttosto ristretto. L'arco posteriore di C<sub>7</sub> appare anch'esso aperto.

*Colonna dorsale e gabbia toracica* (fig. 8). Nel suo insieme il tratto di passaggio cervico-dorsale presenta una marcata scoliosi destro-convessa. Le alterazioni della parte alta di questo tratto della colonna sono piuttosto complesse. Al disotto della 7<sup>a</sup> vertebra cervicale si inserisce a destra un rudimentale emispondilo privo di appendici costiformi. A questo segue un blocco osseo, espressione della fusione delle prime quattro vertebre toraciche, dal quale si dipartono a D. quattro appendici costali, a S. tre solamente, di cui la prima piuttosto rudimentale. Il blocco osseo descritto ha la grossolana forma di un cuneo con base rivolta a D.; nella parte superiore esso presenta una profonda incisura a concavità superiore, che si continua in basso in una stretta schisi lineare fino al limite superiore di D<sub>4</sub>. Lo spazio tra D<sub>4</sub> e D<sub>5</sub> è ristretto; D<sub>5</sub> presenta notevole irregolarità della sua limitante superiore. Le



altre vertebre toraciche non presentano alterazioni, tranne  $D_{12}$ , che è di tipo lombare, sfornita di costole a S., mentre a D. presenta una rudimentale appendice costale che si incurva verso l'alto a guisa di grosso becco osteofitario e va ad articolarsi con analoga più piccola protuberanza ossea situata sul contorno infero-posteriore della vertebra soprastante.

Le costole sono complessivamente 11 a D. e 10 a S. (ivi compresa la prima costola fortemente ipoplasica, a cui si è già accennato).

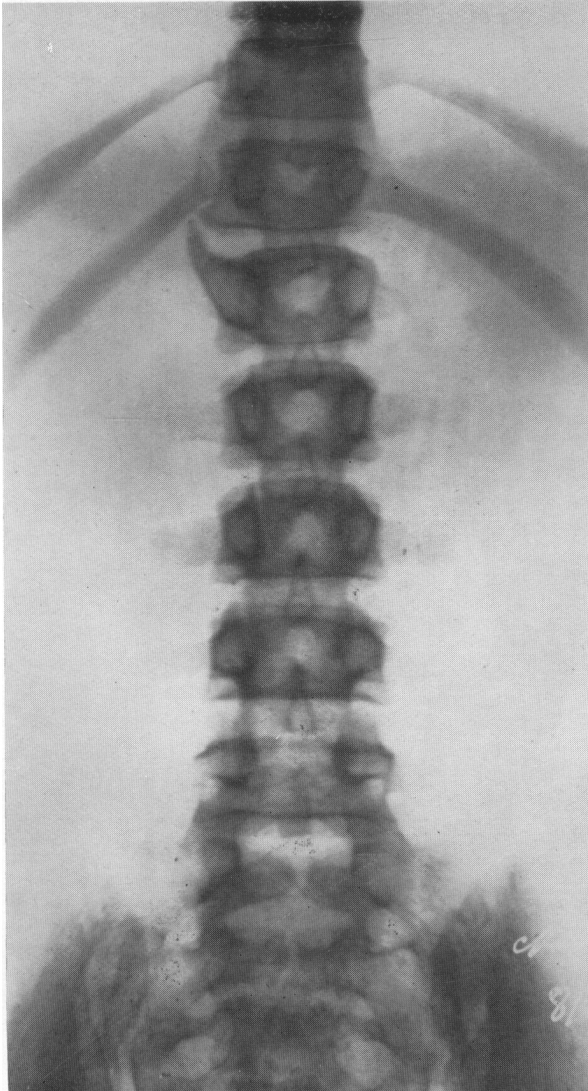


Fig. 10

*Torace* (fig. 9). Cuore ruotato verso D. in dipendenza della scoliosi. Non si rilevano alterazioni parenchimali o pleuriche. Cingolo scapolare D. situato molto più in alto del S. Nella metà superiore del torace le costole di ambo i lati appaiono ravvicinate e gli spazi intercostali, di conseguenza, ridotti notevolmente di ampiezza.

*Colonna  $\frac{7}{3}$  lombo-sacrale e bacino* (fig. 10). La colonna lombare è apparentemente costituita da 6 metameri, di cui il primo rappresentato dalla  $D_{12}$  lomarizzata e l'ultimo sacralizzato bilateralmente. La  $L_5$  sacralizzata presenta una netta schisi dell'arco posteriore. Anche aperti sono gli archi posteriori di  $S_1$  e  $S_2$ . I metameri sacrali sono tra loro ancora indipendenti.

Nulla da rilevare a carico delle ossa del bacino, tranne un generale ritardo della maturazione scheletrica rispetto all'età del bambino.

#### Reperto familiare

Il padre (fig. 1), di anni 47, soffre da alcuni anni di ulcera gastrica; nega alcoolismo, malattie veneree, tare di natura specifica. Non presenta malformazioni evidenti all'esame ispettivo.

La madre (fig. 1), di anni 46, appare anch'essa esente da malformazioni congenite. Presenta ectropion D., insorto nell'infanzia, in seguito — pare — ad infezione carbonchiosa della palpebra. Ha sem-

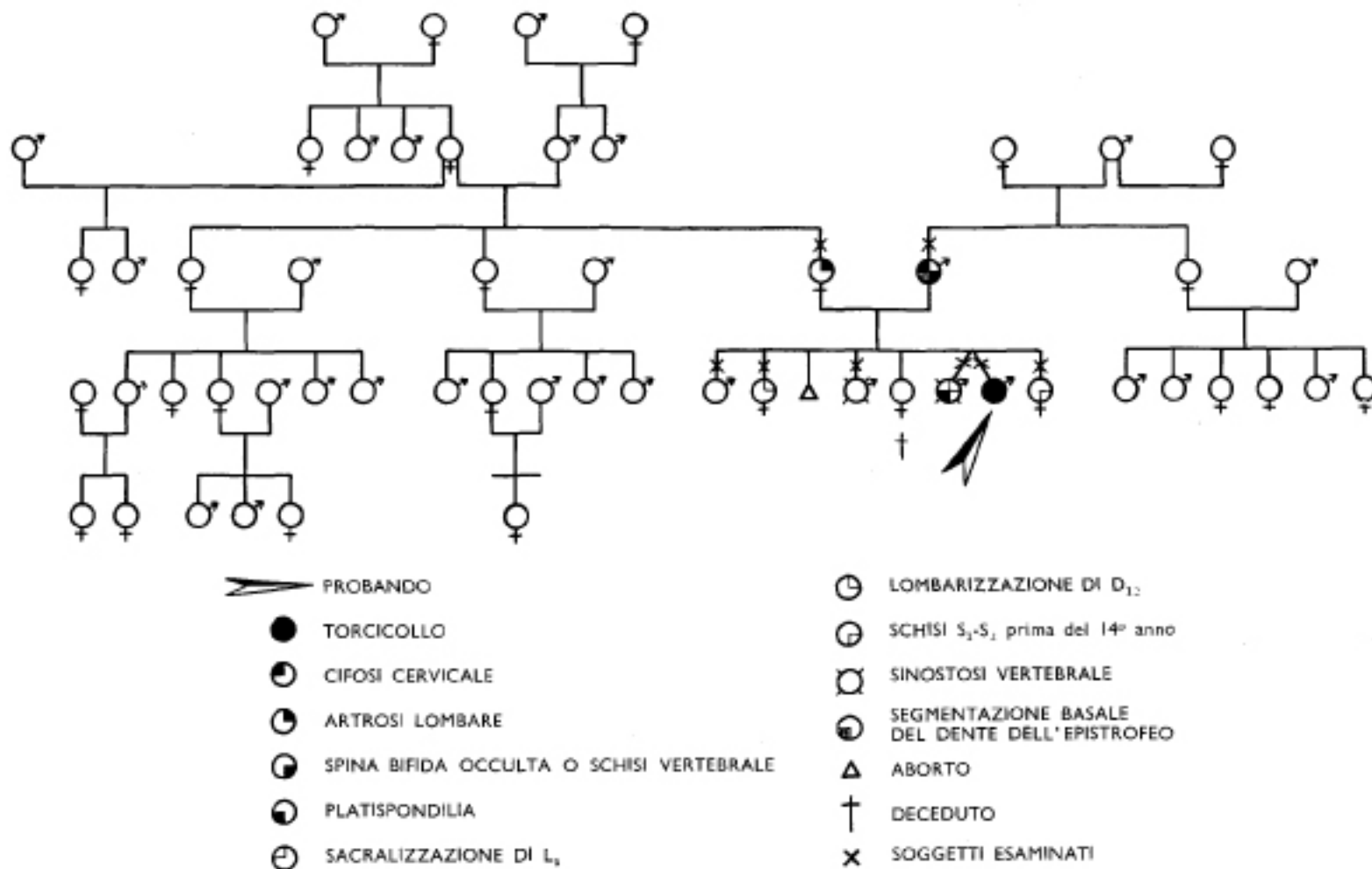


Fig. 11 - Albero genealogico della Famiglia Na.

pre goduto, fino a tre anni fa, di buona salute, ove si eccettuino frequenti episodi dismenorroidici. Operata, nel novembre del 1953, presso l'Ospedale Civile di Priverno, di isterectomia totale per una « erosione » uterina, la cui natura la paziente non sa precisare; ricorda soltanto che presentava da qualche mese perdite bianche spesso striate di sangue.

I genitori dell'a. non sono consanguinei. Essi hanno complessivamente 6 figli viventi (4 maschi — tra cui i due gemelli — e 2 femmine). La madre denuncia un solo aborto al 5° mese, seguito alle prime due gravidanze normali. Un'altra bambina morì all'età di 5 mesi per polmonite (fig. 11).

Come già si è accennato, entrambi i genitori presentano una costituzione scheletrica apparentemente normale; essi negano, inoltre, per quanto è dato loro di ricordare, l'esistenza di malformazioni congenite nei rispettivi ascendenti e collaterali.

I fratelli dell'a., da noi esaminati, appaiono, ad un accurato esame obiettivo, in buona salute. Il primogenito, bracciante agricolo, di costituzione fisica particolarmente robusta, presenta da circa un paio di anni i sintomi tipici di ulcera peptica gastro-duodenale. La secondogenita soffre di tanto in tanto di episodi dismenorroidici. Nulla da notare nell'anamnesi e nell'esame fisico del fratello di a. 20 e della sorella di a. 10.

#### *Esame obiettivo del cogemello Antonio.*

Il cogemello Antonio (figg. 2-4) si dimostra, al contrario di Pio, ben sviluppato per la sua età sia dal punto di vista psichico che fisico (altezza cm. 148, peso Kg. 39,500). Capelli castani, lisci. Cute di colorito bruno. Viso simmetrico. Padiglione auricolare con lobulo attaccato medialmente, come in Pio. La motilità della colonna vertebrale appare normale in ogni suo segmento. Nulla da rilevare all'esame dell'apparato respiratorio. Alla radioscopia il cuore, in posizione verticale, appare di configurazione normale. Toni cardiaci puri e netti su tutti i focolai.

*L'esame elettrocardiografico* mette in evidenza: ritmo sinusale; frequenza 75/70; PR 0,10"; QRS normale; ST, T normali; asse elettrico semiverticale. Confrontando questo reperto con quello ottenuto nel cogemello, si rileva che il tempo di conduzione A.V. è più lungo in Pio (0,14") che in Antonio (0,10"); il complesso rapido ventricolare di Pio è inoltre di tipo qRsr in D<sub>I</sub> e D<sub>III</sub> ed isodifasico, di basso voltaggio in aVL: tali manifestazioni non si notano in Antonio. Il ritmo, sinusale per entrambi, è più rapido in Pio (80/90) che in Antonio (70/75). La diversità dei complessi rapidi ha scarso valore indicativo, stante la provata diversa posizione dei due cuori. Caratteri di maggiore interesse sembrano rivestire la diversa frequenza ed il diverso tempo di conduzione A.V. che, per gemelli MZ, sarebbero invece da attendersi concordanti.

*Reperto oculistico.* Sopracciglia di color marrone. Iride: marrone scuro. Pupille ben reagenti. Tonus endobulbare normale. Visus 10/10 in OO; da vicino legge il I carattere senza correzione. Astigmatismo fisiologico.

*Reperto odontoiatrico.* Labbra di colorito roseo; macrochelia; gengive di colorito roseo; denti di forma quadrata, color giallo avorio, con un solo focolaio di carie al 7° superiore D.; protrusione superiore con diastemi multipli tra gli incisivi superiori.

*Reperto otorinolaringoiatrico.* Modesta ipertrofia tonsillare; vestibolite nasale; rinite a tipo vasomotorio. Nulla a carico della laringe.

*Esame emocromocitometrico.* Hb 92. G.R. 4.840.000. V.G. 0,95. G.B. 4.600 (N. 58, B. 1, M. 1, L. 40). Leucopenia con neutropenia relativa. Serie rossa e piastrinica: normali.

*Calcemia:* mg. 6,15 per 100 cc. di siero.

*Reperto radiologico. Cranio* (fig. 12). Nulla da rilevare circa le ossa della volta e della base. Note di evidente sclerosi perisuturale, specialmente a carico della sutura coronaria. L'angolo etmoido-basilare è regolare. La sella turcica, di forma e volume nei limiti della norma, è limitata posteriormente da una spessa lamina quadrilatera di tipo diploico. Seni cranio-facciali e mastoidi normalmente sviluppati. Non si rileva « impressio basilaris ».

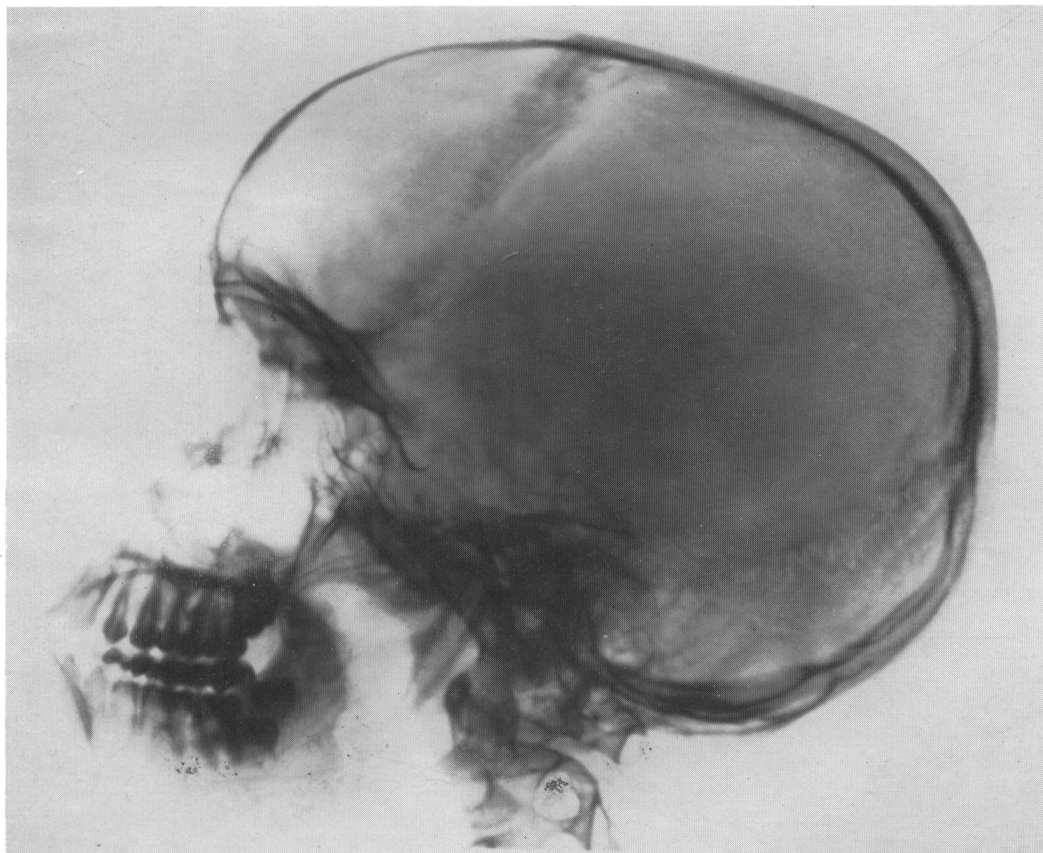


Fig. 12

*Colonna cervicale.* In proiezione laterale (fig. 13) lo spazio tra  $C_2$  e  $C_3$  appare ridotto ad una esile fessura, mentre gli archi posteriori delle due vertebre sono tra loro totalmente saldati. I corpi delle rimanenti vertebre cervicali presentano note di platispondilia, specialmente evidenti a carico di  $C_5$  e  $C_6$ ; gli spazi intervertebrali corrispondenti sono conservati e gli archi posteriori tra loro indipendenti. Non si rilevano alterazioni nella proiezione sagittale.

*Colonna dorsale e gabbia toracica.* Non si rilevano alterazioni a carico dei corpi e degli archi vertebrali. Le costole sono in numero normale bilateralmente. Normali anche i cingoli scapolari.

*Colonna lombo-sacrale e bacino* (fig. 14). La colonna lombare è costituita da 6 metameri, di cui l'ultimo è sacralizzato bilateralmente. S<sub>1</sub> e S<sub>2</sub> presentano schisi dei loro archi posteriori.



Fig. 13

*Reperto radiologico di altri familiari.*

1) PADRE

*Colonna cervicale.* In proiezione laterale (fig. 15) la fisiologica lordosi appare sostituita da una cifosi a grande raggio con fulcro su C<sub>4</sub>. L'apofisi odontoide è segmentata alla sua base. L'esame radiografico funzionale dimostra che i movimenti di estensione sono molto ridotti, mentre sono pressochè normali quelli di flessione. Nulla da rilevare nella proiezione sagittale.

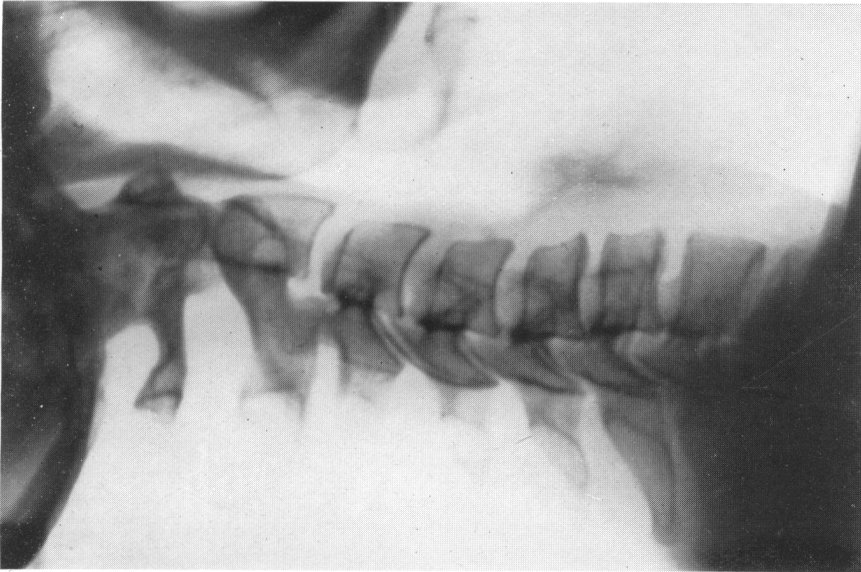


Fig. 15

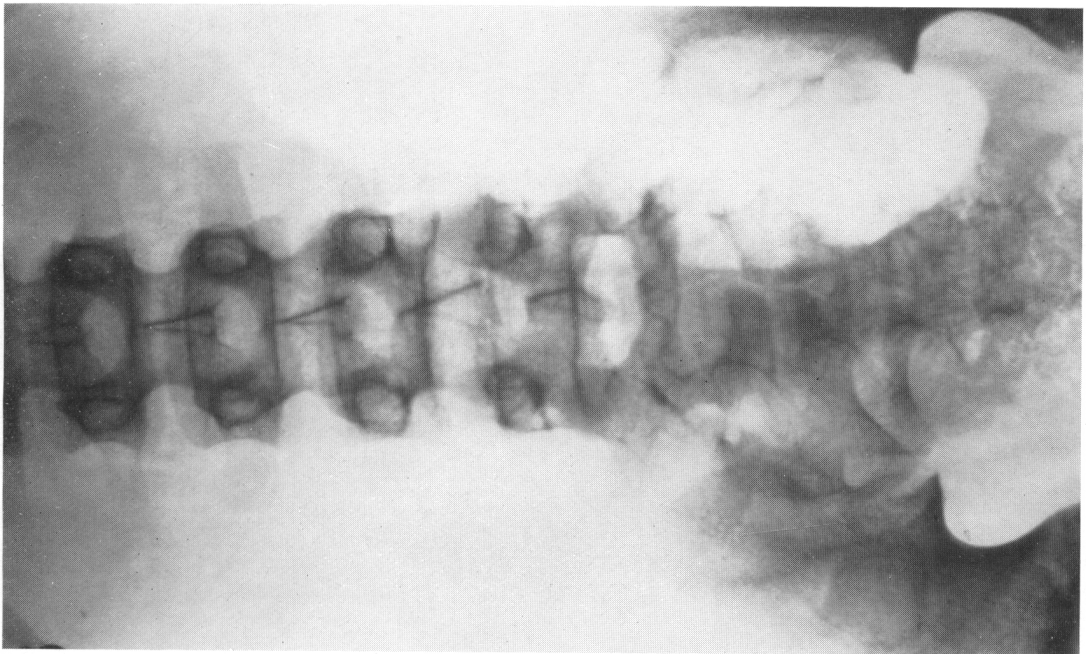


Fig. 14



Fig. 16

*Colonna dorsale e gabbia toracica.* Non si rilevano alterazioni.

*Colonna lombo-sacrale* (fig. 16). Dismorfismo delle piccole articolazioni tra L<sub>4</sub> e L<sub>5</sub>. Schisi posteriore di S<sub>1</sub>. (Su L<sub>5</sub> si proiettano due linfoghiandole retroperitoneali calcificate).

2) MADRE

*Colonna cervicale e dorsale.* Non si rilevano alterazioni.

*Colonna lombo-sacrale e bacino.* Si apprezzano note di artrosi lombare (addensamento delle limitanti, irregolarità delle piccole articolazioni tra L<sub>4</sub> e L<sub>5</sub>). Bacino lievemente asimmetrico per prevalenza sinistra.

---



Fig. 17

3) Fratello di a. 29 (ERNESTO).

*Colonna cervicale e dorsale.* Non si rilevano alterazioni.

*Colonna lombo-sacrale.* Lieve scoliosi lombare destro-convessa. Non altre anomalie.

4) Sorella di a. 24 (LUGINA).

*Colonna cervicale.* Non si rilevano alterazioni.

*Colonna dorsale.* La D<sub>12</sub> tende al tipo lombare, con cortissime costole fluttuanti.

*Colonna lombo-sacrale e bacino.* Non si apprezzano alterazioni.



5) Fratello di a. 20 (DOMENICO).

*Colonna cervicale* (fig. 17). Si rileva la fusione delle lamine di C<sub>2</sub> e C<sub>3</sub>.

*Colonna dorsale, lombo-sacrale e bacino*: normali.

6) Sorella di a. 10 (STELLA).

*Colonna cervicale*. Non si rilevano alterazioni.

*Colonna lombo-sacrale*. L'arco posteriore di S<sub>1</sub> non è ancora saldato.

### DISCUSSIONE

Prima di affrontare la discussione clinica del nostro caso è necessario impostare una discussione genetica relativa alla diagnosi di zigotismo della coppia gemellare in esame.

Infatti ci troviamo di fronte a due gemelli per i quali la diagnosi che si imporrebbe « de visu » sarebbe quella di gemellanza dizigotica. Anche noi abbiamo in un primo tempo accolto questa tesi, ma oggi propendiamo per la diagnosi di gemellanza monozigotica e ciò per i seguenti motivi:

1. La concordanza assoluta dei caratteri ereditari concernenti il sangue, come risulta dal seguente prospetto:

<i>Na. Pio:</i>			<i>Na. Antonio:</i>		
Anti	A	—	Anti	A	—
»	B	+	»	B	+
»	M	+	»	M	+
»	N	+	»	N	+
»	P	+	»	P	+
»	C	+	»	C	+
»	D	+	»	D	+
»	E	—	»	E	—
»	c	+	»	c	+
Gruppo B, MN, P, CcDe			Gruppo B, MN, P, CcDe		

2. La concordanza dei caratteri ispettivi ereditari ambientostabili (colore degli occhi e dei capelli, morfologia dei denti, lobulo dell'orecchio attaccato, ecc.).

3. I dati anamnestici relativi alla gravidanza nella quale, per motivi ignoti, si è stabilito un enorme squilibrio trofico a svantaggio del gemello Pio che pesava alla nascita solo gr. 800, mentre il cogemello Antonio pesava gr. 3.500. Questo squilibrio infatti può aver determinato la diversificazione fenotipica relativa.

4. La sostanziale concordanza patologica di cui si dirà in seguito.

La cospicua differenza intrageminale che di primo acchito viene rilevata da chi osserva la nostra coppia a nostro avviso può essere messa sul conto della difficile gestazione del probando e della grave espressività dimostrata dalla malattia malformativa

presso un membro della coppia, tale da alterare il peso, la statura, l'atteggiamento del collo, ecc.; la più grave espressione del processo malformativo presso il probando può essere riferita agli avvenimenti particolarmente sfavorevoli della sua gravidanza. Le differenze intrageminali riguardanti il viso possono essere poste in relazione con l'asimmetria o scoliosi del volto che accompagna il torcicollo osseo congenito del probando, come del resto avviene in molti altri casi di torcicollo congenito.

D'altra parte l'esistenza di due placente ammessa dall'anamnesi non ha un significato definito per la diagnosi di zigotismo. Una risoluzione certa del problema potrebbe aversi soltanto dal trapianto crociato di tessuto, ma finora non è stato possibile di convincere la famiglia a questo intervento.

Volendo ora riassumere i dati patologici che riguardano il nostro probando possiamo tracciare il quadro seguente: *ipoevolutismo somatico; mancata discesa del testicolo D.; scoliosi facciale e microgenia; collo corto e caput obstipum verso D.; movimenti del capo fortemente ridotti; spalla D. sopraelevata e alatismo scapolare; cifosi cervico-dorsale; scoliosi cervicale sinistro-convessa e cervico-dorsale destro-convessa; fusione completa atto-occipitale; segmentazione basale del dente dell'epistrofeo; fusione totale di C<sub>2</sub>-C<sub>3</sub>-C<sub>4</sub>; schisi dell'arco posteriore di C<sub>5</sub> e C<sub>7</sub>; emispondilo D. tra C<sub>7</sub> e D<sub>1</sub>; fusione di D<sub>1</sub>-D<sub>2</sub>-D<sub>3</sub>-D<sub>4</sub> in un unico blocco in parte schisato posteriormente; D<sub>12</sub> di tipo lombare; 11 costole a D. e 10 a S.; L<sub>5</sub> sacralizzata bilateralmente; schisi posteriore di L<sub>5</sub>, S<sub>1</sub> e S<sub>2</sub>.*

Pertanto una prima diagnosi del caso in oggetto non presenta particolari difficoltà, nè incertezze. I dati dell'anamnesi personale e dell'esame obiettivo dirigono il giudizio verso il torcicollo osseo congenito di cui il nostro a. è indubbiamente affetto. Ma proprio di qui parte e si sviluppa una discussione clinica, che a noi sembra giustificata ed importante, la quale è imperniata sopra questo primo interrogativo: la diagnosi di torcicollo è diagnosi di malattia, oppure di sindrome? In altri termini: il quadro che l'a. ci presenta trova la sua compiuta spiegazione in se stesso, oppure impone un giudizio diagnostico più ampio, in cui tale quadro si inserisce a guisa di fenomeno parziale o epifenomeno?

Questa domanda ci è stata suggerita dal reperto che abbiamo rilevato nel cogemello, il quale reperto a sua volta è dipeso dal principio metodologico osservato nell'Istituto Mendel che consiste nel fatto di non mai visitare isolatamente un individuo gemello, anche se apparentemente solo un membro della coppia è affetto da malattia ed anche qualora si tratti di coppia gemellare dizigotica. Pertanto non appena abbiamo saputo della qualità gemellare del nostro a. ci siamo fatti premura di sottoporre a contestuale visita di accertamento il cogemello il quale, con nostra meraviglia, essendo l'anamnesi e l'esame clinico negativi, ha dimostrato un reperto radiologico nettamente positivo, consistente in sinostosi degli archi posteriori di C<sub>2</sub>-C<sub>3</sub>, schisi di S<sub>1</sub> e S<sub>2</sub>, sacralizzazione di L<sub>5</sub> e note di platispondilia cervicale.

Siccome il dato gemellare rappresenta un interessante campionamento del patrimonio ereditario, tale reperto valse a metterci sull'avviso che il torcicollo congenito del nostro ammalato poteva trovare degli equivalenti in altri membri della famiglia e quindi sollevò il quesito ora esposto che al di là del torcicollo congenito potesse constatarsi una più vasta affezione familiare in seno alla quale il torcicollo fosse una

delle possibili manifestazioni, cioè un epifenomeno, oppure, dal punto di vista clinico, una sindrome.

Allora necessariamente la ricerca si allargò a ventaglio verso tutte le direzioni praticabili nell'ambito della famiglia così da realizzare una visione sufficientemente vasta nello spazio genetico. La ricerca, come abbiamo dettagliatamente riferito sopra, diede i risultati positivi che si sospettavano.

I reperti ottenuti dall'esame dei familiari del nostro a. possono così riassumersi:

1. *Nel padre: segmentazione basale del dente dell'epistrofeo, cifosi cervicale, schisi posteriore di S<sub>1</sub>.*
2. *Nella madre: artrosi lombare e asimmetria del bacino.*
3. *Nella sorella di a. 24: lomarizzazione di D<sub>12</sub>.*
4. *Nel fratello di a. 20: fusione delle lamine di C<sub>2</sub> e C<sub>3</sub>.*
5. *Nel cogenello Antonio: fusione degli archi posteriori di C<sub>2</sub> e C<sub>3</sub>; platispondilia cervicale; sacralizzazione di L<sub>5</sub>; schisi di S<sub>1</sub> e S<sub>2</sub>.*
6. *Nella sorella di a. 10: schisi posteriore di S<sub>1</sub>.*

Tali reperti sono rappresentati graficamente nell'albero genealogico (cfr. fig. 11) e tolgono ogni dubbio circa la presenza di un avvenimento patologico a eziologia ereditaria che serpeggia nella famiglia del nostro probando e che ripete, in forme diverse ed in grado diverso, il fatto comune di una malformazione che interessa il sistema scheletrico nella sua componente rachidea.

Avendo quindi accertata la possibilità di spiegare il torcicollo osseo congenito del probando in un più vasto quadro malformativo ereditario, ci siamo chiesti se per caso non ci fossero in letteratura altri casi di torcicollo congenito con caratteri specifici o aspecifici di compromissione familiare. La richiesta è stata piuttosto infruttuosa nel senso che il torcicollo osseo congenito, come tale dichiarato, presenta una casistica piuttosto limitata (Sangalli, Zoja, Bertolotti, Feil, Dubreuil-Chambardel, Le Fort e Ingelrans, Böhm, Giuntini, Simons, Hadley) in cui non siamo riusciti a trovare delle compromissioni familiari consistenti in altri casi di torcicollo osseo congenito, a prescindere da due importanti osservazioni familiari di Bertolotti (1917, 1922) che riguardano l'una un padre e un figlio con torcicollo osseo congenito, l'altra un padre e un figlio con torcicollo osseo congenito, nonché un cugino paterno con torcicollo.

Però ciò che manca a proposito del torcicollo osseo congenito non manca affatto, anzi è particolarmente abbondante, a proposito del cosiddetto torcicollo muscolare congenito, il quale troverebbe la sua eziologia nella malformazione congenita del muscolo, fibroso e retratto, che costringerebbe il capo in quel particolare e ben noto atteggiamento. Questo tipo di torcicollo è di gran lunga il più denunciato nella letteratura del torcicollo congenito ed a proposito di esso vi è un buon numero di lavori intesi a dimostrarne la familiarità, come quelli di Greig (1913), Busch (1920), Konrad (1924), Isigkeit (1931), Valentin (1932), v. Haefen (1935), Schmid (1936), Pooth (1938), Pfändler (1952).

Effettivamente questa casistica, se riguardasse un autentico torcicollo ad eziologia

logia muscolare, non avrebbe rapporti con il torcicollo osseo. Ci permettiamo però di dubitare che sempre si tratti di torcicollo muscolare e ciò per due motivi: anzitutto perchè in un certo numero di casi sono denunciate delle malformazioni ossee contemporaneamente presenti, anche se a questo dato viene attribuito solo un valore di concomitanza e non di un legame causale; valga per tutte la citazione di Wrete, il quale scrive: « Il torcicollo è causato da una posizione falsa della testa, che si piega dalla parte malata... a causa di un accorciamento del muscolo sternocleidomastoideo da una parte sola. Le vertebre cervicali della colonna presentano spesso delle anomalie, come una fusione dell'atlante con l'epistrofeo, malformazione delle vertebre, delle costole cervicali, ecc... Spesso il torcicollo è collegato con un innalzamento della scapola dal lato dove il m. sternocleidomastoideo è raccorciato ».

In secondo luogo noi siamo rimasti impressionati dal fatto che in molti casi diagnosticati come torcicollo muscolare congenito la diagnosi sia stata posta senza sufficiente controllo radiologico e sulla base delle minorate condizioni del muscolo sternocleidomastoideo di un lato, le quali, tanto in questi casi come in quelli di malformazione del rachide cervicale a cui allude Wrete, potrebbero essere facilmente spiegate come secondarie alla malformazione rachidea, « ex non usu » o altrimenti. Affacciamo questa interpretazione in via di pura ipotesi, riservandoci di tornare su questo argomento in altro lavoro, e solo per dire che, nell'abbondante casistica familiare del così detto torcicollo muscolare congenito, può darsi che siano rappresentati dei casi di torcicollo osseo congenito di tipo familiare. A proposito sempre del c.d. torcicollo muscolare congenito riteniamo opportuno di proseguire nella citazione del Wrete, il quale, a proposito del medesimo torcicollo muscolare, così ancora scrive: « Il condizionamento di questo disturbo non è chiaro; probabilmente il torcicollo può sorgere in diversi modi. Si è osservato un torcicollo dalla stessa parte nella madre e nel figlio; ciò indica l'esistenza di un gene probabilmente dominante ».

Di speciale importanza, nella letteratura citata, appaiono le ricerche di Isigkeit sia perchè basate sopra un materiale che comprende 2673 casi (presso i quali l'A. ha potuto accertare il condizionamento ereditario nell'11% degli ammalati), sia perchè viene riferita l'osservazione di 28 coppie di gemelli di cui 5 monozigotiche e 23 dizigotiche. Presso il suo materiale, Isigkeit, come anche altri AA., ha posto l'accento sopra la scoliosi facciale (o asimmetria del volto) quale sintomo congenito a quello del torcicollo, oppure isolato. A proposito della casistica gemellare il rilievo di Isigkeit corrisponde al seguente quadro:

	Torcicollo concordante	Un gemello con il torcicollo; il cogemello con scoliosi facciale	Torcicollo discordante	Totale
Coppie MZ	4	1		5
Coppie DZ	2	3	18	23

Su questo materiale Pfändler appare propenso a considerare una concordanza di 5 : 5 nel caso di gemelli MZ e di 5 : 23 nel caso di gemelli DZ, cioè a considerare la scoliosi del viso come una forma di debole espressività del medesimo fattore pleiotropico responsabile del torcicollo ereditario.

Anche Stevens (1948) ha descritto una coppia di gemelli identici con torcicollo congenito concordante.

Ritornando ora al filo della nostra discussione e considerando con una valutazione di assieme i dati raccolti nell'ambito familiare del nostro probando, constatiamo che si tratta di fatti malformativi i quali si possono essenzialmente ridurre a schisi, oppure a sinostosi, o ad altri fenomeni del genere che ripetono la loro origine da un arresto, oppure da una deformazione dello sviluppo scheletrico embrionario. In particolare abbiamo constatato che tali malformazioni colpiscono prevalentemente lo scheletro nella porzione assiale del sistema portante.

Queste considerazioni ci hanno pertanto ricondotto nell'ambito del nostro precedente studio sulla sindrome di Klippel-Feil, che avevamo potuto inquadrare in una più vasta malattia malformativa familiare la quale presenta la caratteristica di malformazioni riguardanti prevalentemente il sistema scheletrico assiale, costituite soprattutto da schisi e da sinostosi, tanto che abbiamo proposto per questa malattia ereditaria la denominazione di *schisosinostosi assiale congenita familiare*. Ricondotti in questo campo, era logico chiedersi se nella letteratura della sindrome di Klippel-Feil non fossero presenti dei casi di torcicollo congenito. Pur limitando l'indagine ai 50 casi di schisosinostosi assiale congenita familiare accompagnati da sindrome di Klippel e Feil, abbiamo riscontrato la presenza del torcicollo osseo congenito nei probandi dei casi di Roger e Astier, Mau, Kallius, Perez-Perez e Abdala, Paolone-Paolone e Constable, Hangarter e Dieker. Inoltre due casi di Bertolotti corrispondono a una delle due osservazioni familiari di questo A. sopra menzionate, nel caso di Waardenburg la madre del probando presentava collo torto e in un caso di Gedda e Iannaccone il nonno materno e una sorella della probanda presentavano torcicollo.

Se dunque il torcicollo congenito osseo, come nel nostro caso, può essere accompagnato da alterazioni affini in altri membri della famiglia rivelando con ciò una tara familiare, se tali malformazioni familiari che riguardano prevalentemente, sia pure in modo diverso, il sistema scheletrico assiale si riducono per lo più a fenomeni di schisi e di sinostosi fino a denunciare la presenza di un'autentica sindrome di Klippel-Feil, sembra di poter supporre che, in certi casi, la sindrome del torcicollo congenito osseo e la sindrome di Klippel-Feil possano avere una radice ereditaria comune, la quale darebbe origine a fenotipizzazioni diverse tra cui le due accennate, unitamente a molte altre forme parziali per lo più destinate a passare inosservate. In questi casi, dove l'eziologia appare unica ed ereditaria, data la fondamentale fisionomia malformativa consistente in un arresto di sviluppo del rachide, ci sembra che sia consentito pensare che tanto il torcicollo congenito quanto la sindrome di Klippel-Feil altro non siano che possibili sindromi di un'unica malattia alla quale si addice ugualmente il nome di *schisosinostosi assiale congenita familiare*.

Entrando in questo ordine di idee si affaccia subito la possibilità di dedurre altre conclusioni.

La prima è relativa al meccanismo ereditario che può entrare in giuoco nella trasmissione di questa malattia, a proposito del quale le ipotesi formulate nei riguardi del torcicollo muscolare congenito (eredità recessiva secondo Isigkeit, eredità dominante secondo Wreite, eredità irregolarmente dominante secondo Pfändler) richiedono di essere rivedute e modulate secondo il reperto delle macroforme (sindrome del torcicollo osseo congenito e sindrome di Klippel-Feil), ma anche delle microforme indicate e tenendo conto di una possibile eterogenia.

La seconda si riferisce al caso gemellare che abbiamo descritto, per il quale, con giudizio analogo a quello di Pfändler a proposito della sostanziale concordanza delle coppie MZ di Isigkeit che presentano in un membro torcicollo congenito e nell'altro membro scoliosi facciale, anche noi giudichiamo concordante la coppia gemellare probabilmente MZ che abbiamo descritto, in quanto riteniamo il torcicollo congenito e le altre malformazioni del gemello più colpito geneticamente equivalenti alla sinostosi cervicale e alla schisi sacrale del cogemello, essendo dovuta la differenza soltanto a diversità di espressione, ed essendo valida per entrambi la diagnosi di *schisosinostosi assiale congenita familiare*.

#### Riassunto

In un precedente lavoro gli AA. hanno dimostrato come la cosiddetta « sindrome di Klippel-Feil » debba essere riferita in molti casi ad una malattia ereditaria dello scheletro assiale che può assumere espressioni diverse — macroforme e microforme — essenzialmente caratterizzate da schisi e sinostosi: per questa malattia gli AA. hanno proposto il termine di *schisosinostosi assiale congenita familiare*.

Nel presente lavoro gli AA. descrivono il caso di un gemello affetto da torcicollo osseo congenito, il cui cogemello, apparentemente sano, risultò invece colpito da sinostosi degli archi posteriori di C<sub>2</sub> e C<sub>3</sub> e schisi di S<sub>1</sub> e S<sub>2</sub>, oltre a sacralizzazione di L<sub>5</sub> e note di platispondilia cervicale. Nell'ambito familiare il padre risultò affetto da segmentazione basale del dente dell'epistrofeo, cifosi cervicale e schisi di S<sub>1</sub>; un fratello da sinostosi delle lamine di C<sub>2</sub> e C<sub>3</sub>.

Dalla discussione del proprio caso gli AA. concludono che il torcicollo congenito di origine scheletrica, al pari della sindrome di Klippel-Feil, può essere ricondotto alla *schisosinostosi assiale congenita familiare*, di cui rappresenta anch'esso una possibile espressione anatomo-clinica.

Letteratura

1. BERTOLOTTI M.: Lezioni di Radiologia Medica (1915-16). *Riforma Medica* 33 : n. 1-6 (1917).
  2. BERTOLOTTI M.: Sul torcicollo congenito ereditario a tipo osteogeno. *Giorn. R. Accad. Med. di Torino* 85 : 121 (1922).
  3. BÖHM M.: Angeborener ossärer Schiefhalses. *Ztbl. f. Chir.* 58 : 2019 (1931).
  4. BUSCH E.: Muskulärer Schiefhals und Heredität. *Diss. Zürich*, 1920.
  5. DUBREUIL-CHAMBARDEL L.: Les variations du rachis et leurs conséquences pathologiques et morphologiques. *Arquivo de Anat. et Antropol.* (Lisboa) 9 : 19 (1924).
  6. FEIL A.: Occipitalisation de l'atlas et torticollis congénital. *Presse Méd.* 29 : 515 (1921).
  7. GEDDA L.: Studio dei gemelli. *Ed. Orizzonte Medico*, Roma, 1951.
  8. GEDDA L. e IANACCONE G.: La sindrome di Klippel-Feil nel quadro della « schisoinostosi assiale congenita familiare ». In « Novant'anni delle leggi mendeliane ». *Ist. G. Mendel*, Roma, 1956; pag. 249-302.
  9. GIUNTINI L.: Studio anatomo-clinico della fusione C<sub>2</sub>-C<sub>3</sub> e dei suoi rapporti col torcicollo congenito. *La Chir. Org. Movim.* 24 : 519 (1938).
  10. GREIG D. M.: Hereditary congenital wry-neck. *Brit. J. Childr. Dis.* 10 : 337 (1913).
  11. HADLEY L. A.: *The Spine*. Charles Thomas, Springfield, 1956.
  12. v. HAEFEN K.: Ein Schiefhalsstammbaum, ein Beitrag zur Ursachenlehre des Schiefhalses. *Chirurg* 7 : 517 (1935).
  13. HANGARTER W. und DIEKER W.: Die Erbgenese des Klippel-Feilschen Syndroms (Zugleich eine grundsätzliche Untersuchung und Darstellung zur Frage erblichen Veranlagung bei einer körperlichen Missbildung). *Ztschr. menschl. Vererb.-u. Konstit. lehre* 21 : 236 (1938).
  14. ISIGKEIT E.: Untersuchungen über die Heredität orthopädischer Leiden; der angeborene Schiefhals. *Arch. orthop. u. Unfallchir.* 30 : 459 (1931).
  15. KALLIUS H.U.: Die Missbildungen der Halswirbelsäule, insbesondere über das sogenannte Klippel-Feilsche Syndrom. *Arch. orthop. u. Unfallchir.* 29 : 440 (1930).
  16. KONRAD E.: Zur Frage der Vererbung des muskulären Schiefhalses. *Beitr. z. klin. Chir.* 132 : 628 (1924).
  17. LE FORT R. et INGELRANS P.: A propos du torticollis congénital d'origine vertébrale. *Rev. d'Orthop.* 11 : 405 (1924).
  18. MAU C.: Das angeborene Fehlen des Halses nebst über die Actiologie des angeborenen Schulterblatthochstandes und der angeborenen Schulterlähmung. *Ztschr. orthop. Chir.* 48 : 608 (1924).
  19. PAOLONE C. J.: Klippel-Feil syndrome; 2 cases occurring in the family. *Med. Woman J.* 45 : 97 (1938).
  20. PAOLONE C. J. and CONSTABLE K.: Presentation of an infant with the Klippel-Feil syndrome (anomaly of the cervical portion of the spine). *Amer. J. Dis. Childr.* 53 : 254 (1937).
  21. PEREZ M.L.: Síndrome de cuello corto. *Bol. Soc. Obst. Gin. Buenos Aires* 13 : 180 (1934).
  22. PEREZ M.L. y ABDALA J.R.: Telescopage vertebral. *Arch. Argent. Pediat.* 5 : 736 (1934).
  23. PFAENDLER U.: L'ontogénie et l'hérédité du Caput Obstipum (Torticollis Congénital). *Journal de Génétique Humaine* 1 : 83 (1952).
  24. POOTH A.: Sippschaftuntersuchungen beim angeborenen muskulären Schiefhalsleiden. *Zeitschr. orthop. Chir.* 69 : 7 (1938).
  25. ROGER H. et ASTIER A.: Syndrome de Klippel-Feil et rhumatisme vertébral. *Marseille Medical* 60 : 1364 (1923).
  26. SANGALLI: cit. da BERTOLOTTI.
  27. SCHMID W.: Das Vitium primae formationis in der Aetiologie des muskulären Schiefhalses. *Mediz. Welt* 10 : 1249 (1936).
  28. SIMONS B.: Röntgendiagnostik der Wirbelsäule. *G. Fischer*, Jena, 1939.
-

29. STEVENS A.E.: Congenital Torticollis in identical twins. *Lancet* 255 : 378 (1948).
30. VALENTIN B.: *Konstitution und Vererbung in der Orthopädie*. F. Enke, Stuttgart, 1932.
31. WAARDENBURG P.J.: Ueber Retractio bulbi mit Begleiterscheinungen. *V. Graefes Archiv für Ophtalmol.* 154 : 96 (1953).
32. WRETE: *Die kongenitalen Missbildungen*. Almqvist & Wiksell, Stockholm, 1955.
33. ZANOLI R.: *Il torcicollo*. Ed. Cappelli, Bologna, 1933.
34. ZOJA: cit. da BERTOLOTTI.



## RÉSUMÉ

Dans une étude précédente les Auteurs ont démontré qu'en plusieurs cas ce qu'on appelle « syndrome de Klippel-Feil » doit être rapporté à une maladie héréditaire du squelette axial. Cette maladie peut s'exprimer de différentes façons (macroformes et microformes) qui se caractérisent essentiellement par fissure et synostose: les Auteurs ont proposé d'appeler cette maladie « schisosynostosis axialis congenita familiaris ».

Dans cette étude les Auteurs décrivent le cas d'un jumeau qui souffre de torticollis osseux congénital, dont le co-jumeau, apparemment sain, est atteint au contraire de synostose des arcs postérieur de  $C_2$  et  $C_3$ , déhiscence des arcs de  $S_1$  et  $S_2$ , sacralisation de  $L_5$  et traces de platyspondylie cervicale.

On a constaté que, dans la même famille, le père présentait une segmentation basale du dens epistrophei, cyphose cervicale et fissure des lames de  $C_2$  et  $C_3$ .

Dans la discussion de ce cas les Auteurs sont arrivés à la conclusion que le torticollis osseux congénital peut être attribué, de même que la syndrome de Klippel-Feil, à « schisosynostosis axialis congenita familiaris », dont elle représente une autre expression anatomo-clinique.

## SUMMARY

In a previous work the Authors have reported that the so-called « Klippel-Feil Syndrome » should in many cases be ascribed to a hereditary disease of the axial skeleton. This disease can express itself in various degrees (macroforms or microforms) fundamentally identified by fissure and synostosis: the Authors suggested that the disease might be identified as « schisosynostosis axialis congenita familiaris ».

In the present work the Authors report the case of a twin suffering from congenital osseous torticollis, whose co-twin, apparently healthy, was found instead to be affected by posterior synostosis of  $C_2$  and  $C_3$  and by fissure of  $S_1$  and  $S_2$ , as well as by sacralization of  $L_5$  and traces of cervical platyspondyly.

In the same family the father was found to suffer from basal segmentation of the dens epistrophei, by cervical kyphosis and fissure of  $S_1$ ; a brother was affected by synostosis of the laminae of  $C_2$  and  $C_3$ .

In the discussion of the case the Authors come to the conclusion that congenital osseous torticollis can be ascribed (as was the case with Klippel-Feil's Syndrome) to « schisosynostosis axialis congenita familiaris » of which it represents another possible anatomo-clinical expression.

## ZUSAMMENFASSUNG

In einer vorhergehenden Arbeit bewiesen die Verfasser, dass das sogenannte « Klippel-Feil'sche Syndrom » in vielen Fällen mit einer Erbkrankheit des Achsenskeletts in Zusammenhang zu bringen ist, die verschiedenen Ausdruck — Makroformen und Mikroformen — annehmen kann. Diese zeichnen sich hauptsächlich durch Spaltungen und Synostosen aus. Die Verfasser schlugen für diese Krankheit die Bezeichnung « Schisosynostosis axialis congenita familiaris » vor.

In der vorliegenden Arbeit besprechen die Verfasser den Fall eines Zwillinges mit angeborenem osteogenem Schiefhals, während bei dem anscheinend gesunden Paarling Synostosen der hinteren Bögen  $C_2$  und  $C_3$ , Spaltung von  $S_1$  und  $S_2$  sowie Sakralisation von  $L_5$  mit Anzeichen von Platyspondylosis cervicalis zu bemerken sind. Bei der Sippenuntersuchung ergibt sich beim Vater eine basale Segmentation des Zahns des Epistropheus, Halskyphose und Spaltung von  $S_1$ ; bei einem Bruder Synostosen der laminae von  $C_2$  und  $C_3$ .

Aus der Besprechung ihres Falles schliessen die Verfasser, dass sich der angeborene osteogene Schiefhals — genau wie das Klippel-Feil'sche Syndrom — auf die Schisosynostosis axialis congenita familiaris zurückführen lässt, von der er ebenfalls eine mögliche anatomisch-klinische Form darstellt.