

sivo. Anche l'idrocefalia del cogemello viene considerata atipica. Prima di risolvere la questione di fondo, e cioè del come si sia potuta verificare una discordanza di grado così notevole nei due gemelli, l'A. verifica scrupolosamente la bibliografia intorno all'ereditarietà della microcefalia e dell'idrocefalia. Fra l'altro viene citato il caso di Freygang che descrive una coppia DZ nella quale il maschio era idrocefalico, la femmina microcefalica; inoltre si conoscono 13 coppie con microcefalia di cui 2 coppie MZ discordanti, 3 coppie MZ concordanti, 4 coppie DZ discordanti, nonché 4 coppie a zigotismo sconosciuto di cui 2 concordanti e 2 discordanti. Circa l'interpretazione genetica di questo reperto gemellare e delle due malformazioni in discussione, l'A. ritiene che i dati raccolti non contraddicano all'esistenza di una disposizione ereditaria comune tanto alla microcefalia, quanto all'idrocefalia, come anche non vi contraddice l'anamnesi famigliare che riguarda questo caso. Circa la grande discordanza che i due gemelli MZ dimostrano, l'A. ricorda il caso di Grebe (gemello sano e gemello anencefalo) che viene citato anche in questo fascicolo di A. G. M. G. (pag. 89). In definitiva, Brenner ritiene possibile l'esistenza di un gene unico responsabile di stati disrafici i quali possono condurre a manifestazioni genotipicamente assai diverse, come in questo caso, ma suscettibili di essere interpretate come dovute a labilità di espressione del gene. Pertanto l'enorme discordanza di questi gemelli MZ sarebbe solo apparente.

JOHN W. SCHUT. *Hereditary ataxia*. Am. J. Human. Genet. 3, 2, 93, 1951.

L'Autore presenta l'albero genealogico di una vasta famiglia olandese, parzialmente emigrata in U. S. A., nel corso di 6 generazioni, e che abbraccia complessivamente 343 membri. In questa famiglia, in ogni generazione, si ripete l'ataxia famigliare ereditaria; fino ad oggi 45 membri ne sono affetti. Nella 4ª generazione si trova anche una coppia di gemelli DZ bisesso, nella quale la femmina è affetta da questa malattia, mentre il maschio ne è esente. L'Autore precedentemente si era due volte occupato di questa famiglia per quanto riguarda i caratteri patologici, neurologici e genetici, questa volta si occupa soprattutto dei caratteri ereditari non discussi in passato, cioè dei gruppi sanguigni e della sensibilità gustativa alla feniltiocarbamide. La grande vastità di questa famiglia offre il vantaggio di osservare nei suoi membri le differenze di espressione, cioè il modo di presentarsi della malattia in rami distanti del medesimo albero genealogico, ed offre la possibilità di meglio definire taluni caratteri clinici dell'ataxia.

Inoltre questo albero genealogico permette di vedere quali forme, fra le varianti della malattia; sono dovute a modificazioni geniche e quali all'ambiente. Inoltre l'Autore studia l'età degli ammalati, l'età di comparsa della malattia, e stabilisce che esiste relativamente poca differenza per quanto riguarda l'età della comparsa della malattia fra i membri delle varie generazioni. Del pari si interessa della durata della malattia e dell'età nella quale si verifica la morte degli ammalati. Per quanto riguarda i caratteri neurologici, potevano essere esaminati 22 membri che l'Autore divide secondo il criterio clinico in 4 gruppi: atassia di Friedreich (1 caso); atassia cerebellare ereditaria sottogruppo A (7 casi); atassia cerebellare ereditaria sottogruppo B (12 casi); paraplegia ereditaria spastica (2 casi). Queste malattie, prima considerate come entità separate, secondo l'Autore hanno un'origine comune.

Dopo l'analisi clinica di 5 casi, e dopo la presa in considerazione del fenomeno della diversa localizzazione dei processi degenerativi che appare come una modificazione di tipo ereditario, l'Autore si interessa del meccanismo genetico, concludendo che si tratta di un gene dominante con penetranza del 100%, parzialmente legato al sesso. Infine l'Autore studia altri caratteri ereditari e ne cerca il rapporto con l'ataxia (gruppi sanguigni ABO, sistema Rh e MN, l'antigene di Kell recentemente scoperto) e giunge alla conclusione che non esiste nessun rapporto fra questi caratteri e l'ataxia.

CHARLES RICHEL, MAURICE RYMER et JACQUES BESSE. *Nanisme et infantilisme hypophysaires chez une hexadactyle héréditaire*. La Semaine des Hopitaux, 27^e Année, n. 53-54, 18-22 juillet 1951.

Gli AA. descrivono il caso di un'a. di 40 anni la quale presenta nanismo armonico accompagnato da infantilismo, ed inoltre esadattilia alle mani, nonché esadattilia e sindattilia ai piedi. In base ai segni clinici (poliuria, diminuzione degli ormoni gonadotropi nell'urina, ecc.), radiografici e tomografici che dimostrano una sella turcica minuscola ridotta ad una semplice fessura, gli AA. ritengono trattarsi di nanismo ipofisario e notano che forse nanismo analogo fu presente nel padre e in uno zio dell'ammalata. Più chiaro è l'andamento ereditario delle malformazioni riguardanti le dita le quali sono abbondantemente presenti nello stipite paterno. Infatti il padre, il nonno ed il bisnonno paterni erano polidattili, così pure tre su sei zii e zie paterni erano polidattili e due di questi ebbero discendenza con polidattilia; inoltre l'a. fa parte di una fratellanza nella quale, su nove

membri, si notano tre maschi con polisindattilia e tre femmine (su sei) con polisindattilia. Dal punto di vista delle malformazioni ereditarie dello scheletro, l'a. era già stata oggetto di una tesi di J. Pagnien nel 1939.

P. BRISOTTO. *A proposito di un cancro del meso-faringe*. Oto-rino-laringologia Italiana. vol. XIX, fasc. III. 1951.

L'A. discutendo il caso di un marinaio fuochista di anni 70 affetto da cancro ulcerato nel cavo orale con chiazze leucoplasiche estese a tutta la mucosa orale, osserva che un suo fratello gemello, a detta del paziente, era stato malato pure di cancro. Sfortunatamente la diagnosi di zigotismo è ignota, come pure sono ignoti i particolari del cancro presentato dal cogemello. Infatti il caso poteva riuscire interessante in quanto il cancro orale del soggetto in esame viene messo in relazione con la curiosa abitudine da lui contratta a bordo (dov'era proibito di fumare) di tenere in bocca il sigaro dalla parte della brace. L'eventuale presenza di un analogo cancro nel cogemello MZ, in assenza dell'agente esterno, avrebbe contribuito a ridurre l'importanza dei cancerigeni chimico-fisici.

GERHARD BURDZIK. *Über eine neuartige familiäre Bauchfellerkrankung*. Ztschr. menschl. Vererb. u. Konstitutionslehre. 30, 2. 242. 1951.

L'A. descrive una famiglia che, in due generazioni, presenta 5 persone affette da una strana malattia che finora non appare descritta. Questi ammalati si presentarono, di volta in volta, per sindromi addominali subacute ai chirurghi, i quali riscontrando nel peritoneo dei noduli bianchi uniti fra loro mediante piccoli cordoni fibrosi, posero diagnosi diverse: tbc. peritoneale, cancro peritoneale, poliposi, fibromatosi. L'A., avendo potuto studiare i preparati istologici dei noduli peritoneali, stabilisce che si tratta della medesima malattia nei 5 membri della famiglia. I noduli risultano composti in parte di tessuto connettivo ialino, in parte di tessuto fibroso e presentano anche in qualche punto proliferazione fibroblastica; tali noduli contengono spesso dei vasi e possono presentare fatti essudativi e corpuscoli calcificati. L'A. conclude che si tratta di una malattia del peritoneo a carattere cronico ed ereditario.

FRITZ MUNDINGER. *Zum Vererbungsproblem der menschlichen Singstimme*. Folia Phoniatrica. 3, 4. 1951.

L'A. ricorda brevemente le ricerche anatomiche e fisiologiche che vennero effettuate in passato intorno alla voce umana da Galeno a Bernstein. L'assunto del lavoro è precisamente

quello di controllare la teoria di Bernstein secondo il quale la voce rappresenta un carattere ereditario a meccanismo di trasmissione monobrido. Il materiale di cui l'A. si serve è composto dei cantori del Duomo, degli allievi della Scuola Musicale e di parecchi coristi del Teatro di Friburgo (Baden). Questi soggetti erano tutti maschi e furono studiati dal diciassettesimo anno in poi e cioè quando la voce aveva già subito la trasformazione puberale. Dopo accurato esame somatico, l'A. studiava la voce vocale registrandone i toni ed i caratteri. Successivamente l'indagine venne estesa alle 116 famiglie delle quali solo il 34% presentavano discendenti mendeliani. Perciò l'A. non condivide la teoria di Bernstein sull'eredità monobrida della voce.

DAVID C. RIFE. *A method for analyzing multiple allelic inheritance*. In *dizygotic twins*. J. Hered. 42, 2, p. 105, 1951.

L'A. in questo breve ma profondo contributo sottolinea l'importanza del servizio che i gemelli DZ possono rendere nello studio dell'eredità dei caratteri; egli nota che mentre il valore del metodo gemellare è ben conosciuto, si tende però spesso a sottovalutare ed a misconoscere la luce che il materiale composto di gemelli DZ può apportare alla scienza. I gemelli DZ, infatti, servono: 1° come mezzo di confronto dei risultati che si ottengono sui gemelli MZ onde valutare l'ereditabilità dei caratteri; 2° per controllare i meccanismi ereditari, ed è proprio in quest'ultima direzione che i gemelli DZ non vengono, di solito, utilizzati. A questo proposito, l'A. divide i gemelli DZ in 3 gruppi: 1° con carattere concordante; 2° con discordanza del carattere. Le proporzioni di queste tre classi di gemelli DZ dipendono dal meccanismo ereditario e dalla frequenza dei geni nella popolazione generale. L'A. espone le formule e le tabelle che permettono di stabilire le proporzioni delle tre classi considerate in rapporto alle varie frequenze dei geni nel caso di dominanza semplice, di dominanza incompleta, di eredità legata al sesso e di eredità influenzata dal sesso. Egli giunge alle seguenti conclusioni: 1° Se la variazione di un carattere è dovuta soltanto ad un singolo paio di alleli con dominanza, i gemelli DZ non devono manifestare più del 23% di discordanza; 2° Se la variazione di un carattere è dovuta soltanto ad una serie di tre alleli multipli, i gemelli DZ non devono manifestare più del 38% di discordanza; 3° Se i gemelli DZ manifestano una discordanza superiore al 50% nei confronti di un carattere genetico, è più che probabile che i geni corrispondano a due o più loci diversi.