

## RECENSIONI

Raymond Turpin - C. Nash Herndon and Royal G. Jennings - Jan Mohr - W. Dölle - William G. Lennox - Walter Brenner - John W. Schut - Charles Richet, Maurice Rymer et Jacques Besse - P. Brisotto - Gerhard Burdzik - Fritz Munding - David C. Rife - R. B. Goldschmidt - A. Sorsby.

RAYMOND TURPIN. *L'Hérédité des prédispositions morbides*. Paris, Gallimard, 1951.

Questo libro del prof. Turpin appartiene alla collana «L'avenir de la science» diretta da Jean Rostand. Il titolo della collana è fortemente indicativo per il contenuto di questa brochure che appare nettamente proiettato sull'avvenire. Infatti l'A. non si propone di passare in rassegna tutta la patologia ereditaria, anzi deliberatamente prescinde da quelle tipiche malattie ereditarie unifattoriali che, per un lato rappresentano dei classici paradigmi di eredità mendeliana, ma per altro lato rappresentano delle evenienze così rare che un medico può anche trascorrere tutta la sua esistenza professionale senza incontrarle. «Limitata allo studio delle malattie ereditarie eccezionali — osserva Turpin — come l'alcaptonuria, l'oligofrenia fenilpiruvica, l'albinismo, l'amiotrofia tipo Charcot-Marie e l'emofilia, la genetica medica apparirebbe al medico come una costruzione senza dubbio armoniosa e ben fondata, ma più utile alle speculazioni fisiopatologiche che agli sviluppi pratici». Perciò l'A. punta su quel vastissimo orizzonte dove la pleiotropia e la polimeria sembrano condizionare la predisposizione morbosa, anziché la malattia propriamente detta, con meccanismi certamente esistenti, ma che solo imperfettamente ci è dato di conoscere. In particolare, vengono prese in accurato esame le predisposizioni ereditarie alle infezioni, alla tubercolosi, al cancro, alle malattie allergiche ed alle malattie reumatiche. In ciascuno di questi capitoli viene fatto il punto delle ricerche finora realizzate dagli studi sull'uomo (differenze etniche, ricerche statistiche, ricerche famigliari, ricerche gemellari) e dalle ricerche sperimentali sugli animali e sui vegetali. Per ogni argomento trattato, l'A. cerca di tracciare quelle conclusioni che lo «status quaestionis» permette, conclusioni che possono essere prese come punto di partenza e talora come

preziose ipotesi di lavoro per le ricerche che in questo importante e pratico settore si verificheranno, come ci auguriamo, nel futuro. In questo senso dicevamo che il libro di Turpin è proiettato sull'avvenire.

La chiarezza e la snellezza dell'esposizione, tipica degli A.A. francesi e così favorevole alla volgarizzazione, è presente in ogni parte di questo libro; ma soprattutto può essere apprezzata nel primo capitolo che porta il titolo «Le applicazioni della genetica alla medicina» nel quale si tratta dei compiti specifici che la genetica medica si deve prefiggere (secondo Turpin sono cinque: proprietà dei singoli geni, meccanismo della trasmissione dei caratteri normali e patologici, studio delle mutazioni in quanto origine delle malattie ereditarie, problema generale e speciale dell'evoluzione dei caratteri, eugenica positiva e negativa) nonché dell'origine mutazionistica delle malattie ereditarie, dell'evoluzione e dell'avvenire delle malattie ereditarie e della profilassi delle malattie ereditarie. Questi argomenti, che richiedono una compiuta sintesi di ciò che la genetica generale ed i rami speciali della genetica hanno prodotto in decenni di ricerche, vengono riassunti in modo chiaro e profondo e possono rappresentare un giro d'orizzonte utile o, quanto meno, piacevole per tutti i lettori.

Una buona bibliografia ed accurati indici completano il libro al quale auguriamo di cuore il migliore successo.

C. NASH HERNDON and ROYAL G. JENNINGS. *A Twin-family Study of Susceptibility to Poliomyelitis*. Am. J. Hum. Genet. 3, 1, marzo 1951.

Gli A.A. con l'aiuto della National Foundation for Infantile Paralysis si proposero di studiare la recettività e le cause della recettività nei confronti della poliomielite adoperando lo studio dei gemelli MZ e DZ. Da 3890 casi di poliomielite

verificatisi nella Carolina del Nord (U.S.A.) durante il periodo 1940-1948, gli AA. ricavano un materiale non selezionato composto di 45 coppie gemellari (14 MZ, 31 DZ) e di un gruppo di trigemini. L'analisi viene rivolta all'ambiente, alla famiglia, alla diagnosi di zigotismo, alle caratteristiche cliniche, ed in base a questo studio accurato gli AA. ritengono possibile l'esistenza di un fattore genetico che controlli la recettività umana nei confronti delle diverse forme poliomielitiche. Circa il meccanismo, gli AA. pensano trattarsi di un gene recessivo che possiede una penetranza del 35% circa. L'essere gemelli non è qualità che aumenti nè diminuisca la recettività. In conclusione gli AA., ammettendo l'esistenza di una componente genotipica e di una componente ambientale, auspicano studi ulteriori.

JAN MOHR. *Vitiligo in a pair of monozygotic twins*. Acta Genet. et Stat. Med. 2, 3. 1951.

L'Autore danese presenta in questo articolo un caso di gemelli MZ maschi di anni 21 i quali presentano ambedue vitiligo, benchè l'uno con estensione minore. L'Autore ha reperito questa coppia per caso, fra altre 20 coppie che gli servivano per lo studio dell'iride. Poichè tali gemelli risultano MZ e la localizzazione della vitiligo è quasi simile, l'Autore ne deduce che in questa sindrome discromica devono giocare un ruolo importante i fattori ereditari. Siccome della bibliografia precedente viene ricordato soltanto un caso di Schachter, ci permettiamo di aggiungere che anche Schiller nel 1936 e Luchsinger e Hanhart nel 1949 hanno segnalato altri casi di vitiligo concordante in MZ i quali probabilmente sono sfuggiti all'A. perchè facenti parte di lavori che non avevano l'oggetto esplicito di studiare la vitiligo.

W. DÖLLE. *Eine weitere Ergänzung des Weilschen Diabetes - insipidus Stammbaumes*. Ztschr. menschl. Vererb. u. Konstitutionslehre. 30, 3. 1951.

L'A. presenta l'albero genealogico di una famiglia già seguita, prima di lui, da Weil, Just e Camerer, nella quale, durante 7 generazioni successive, i membri sono affetti da diabete insipido.

WILLIAM G. LENNOX. *The heredity of epilepsy as told by relatives and twins*. J.A.M.A. 146, pp. 529-536, giugno 1951.

Con questo importante studio sull'eredità dell'epilessia l'A. prende in considerazione il problema se sia consigliabile, o meno, il matrimonio degli epilettici. Dopo aver riassunto le opinioni del passato e discusso il metodo di

studio, egli presenta il suo materiale che consiste nell'anamnesi familiare di 4.231 ammalati la quale si estende a 20.000 individui. Questo materiale abbraccia anche 122 coppie gemellari di cui 69 MZ e 53 DZ comprese fra 6 mesi e 42 anni di età. L'A. si sforza soprattutto di analizzare il gruppo dell'epilessia cosiddetta idiopatica onde mettere in evidenza eventuali precedenti danneggiamenti cerebrali, e giunge alla conclusione che in molti epilettici hanno importanza tanto i fattori genetici quanto le condizioni d'ambiente. In questo compito di discriminazione lo studio delle coppie gemellari offre un aiuto prezioso. Per tale studio Lennox si vale anche degli elettroencefalogrammi finora non praticati dagli AA. che si occuparono dell'argomento (Rosanoff, Conrad), considerando i vari tipi di disritmia e la disposizione agli attacchi epilettici sulla base della concordanza o discordanza fra i vari tipi di elettroencefalogrammi. Nei gemelli, viene anche accuratamente raffrontato il quadro clinico, dalla semplice assenza fino al classico attacco.

Dopo aver discusso intorno al meccanismo ereditario (trasporto diretto o della sola predisposizione) l'A. esprime il pensiero che non si possano formulare dei consigli generalmente validi nei riguardi del matrimonio, ma che sia necessario adeguarsi al caso singolo.

WALTER BRENNER. *Zur Frage der Erbllichkeit von Mikrocephalie und Hydrocephalie*. Ztschr. menschl. Vererb. u. Konstitutionslehre. 30, 3. 375. 1951.

L'A. descrive il caso, finora unico, di una coppia gemellare MZ maschile di 4 mesi nella quale un membro è affetto da microcefalia e l'altro da idrocefalia. Il quesito che si pone è strettamente di natura genetica in quanto si tratta di stabilire se i due processi morbosi possano derivare da un identico fattore ereditario. Il monozigotismo fu accuratamente accertato e così pure furono esplorati gli alberi genealogici della famiglia paterna e materna; mentre questa è indenne, nello stipite paterno si notano dei casi di microcefalia (il padre, il nonno ed uno zio) e di idrocefalia. L'esame elettroencefalografico risulta normale nel gemello microcefalico, mentre denuncia idrocefalo interno di alto grado e poroencefalia nel gemello idrocefalico. Discutendo il caso del gemello microcefalico, l'A. esclude che la malformazione si debba a cause esterne e ritiene trattarsi di una microcefalia atipica (in quanto la riduzione della circonferenza cranica non è così alta come nei casi tipici, non c'è oligofrenia, mancano i crampi e vi è scarsità di altri segni neurologici) ed ereditaria ad andamento dominante, mentre la microcefalia tipica presenta un andamento reces-