

## Osservazioni su una coppia di fratelli mononati, affetti da epidermolisi bollosa semplice e da poliomielite anteriore acuta

D. Gionta, R. Marioni

Diversi A.A. si sono posti il problema, se esista o meno una particolare predisposizione a contrarre la malattia di Heine-Medin, per la presenza di fattori costituzionali nel senso genetico e ereditario vero e proprio, o per un particolare habitus determinato dal tipo morfologico, endocrino o neurovegetativo.

Le numerose ricerche in merito, basate sulle varie casistiche, non hanno portato a risultati concordanti e definitivi. Già prima della scoperta della genesi virale della malattia, si era prospettata l'ipotesi di una predisposizione ereditaria (Taylor 1898, Stephens-Wickmann 1913). Dopo la dimostrazione del virus questa ipotesi veniva abbandonata, ma in seguito l'argomento veniva ripreso, per la comune osservazione che in corso di epidemia solo alcuni dei soggetti esposti al contagio erano colpiti da paralisi. Hofmeir, Aycock, Messeri, Masini, Angela e Polistina, Dadone, Tolentino, Addair e Snyder, Czickel, Stokes, Henevkosky, studiando l'insorgenza della poliomielite in coppie di gemelli e in soggetti dello stesso nucleo familiare, attribuiscono al fattore ereditario particolare importanza nella genesi della malattia. Altri A.A. come Borgström, Farmer, Gautier, Teodori, Neri-Serneri, Herndorna, Jennings ecc., danno importanza a una particolare predisposizione familiare, senza dare al fattore ereditario quel valore che gli attribuiscono invece gli altri Autori. Alcuni A.A. hanno dato importanza a fattori predisponenti costituzionali legati a deficienze funzionali dell'ipofisi, delle gonadi e della corteccia surrenale, tanto che Draper (1932) parla di un « tipo costituzionale poliomielitico ».

Altri A.A. hanno ritenuto che un abito timo-linfatico sia particolarmente predisponente per la poliomielite. L'importanza del sistema nervoso vegetativo, nel senso di una prevalenza del simpatico associata spesso a ipovagotonia, è stata sostenuta da Mengoli, mentre altri Autori considerano queste modificazioni assolutamente transitorie e causate dalla malattia, escludendo che il sistema neurovegetativo abbia valore come fattore predisponente alla poliomielite.

Dai dati della letteratura da noi brevemente riportati, si desume che il fattore ereditario e costituzionale, come predisposizione alla malattia di Heine-Medin, è

ancora discusso. Ci è parsa pertanto interessante la descrizione di un caso da noi osservato.

Si tratta di due soggetti, fratello e sorella, l'uno di anni 2, l'altra di anni 4. I genitori sono viventi e apparentemente sani. Non sono consanguinei. Negano lues, tubercolosi, tare patologiche neuro-psichiche e malattie cutanee. I soggetti in esame sono nati ambedue a termine, da parto eutocico. Hanno avuto allattamento materno fino al dodicesimo mese di età. Normali i primi atti fisiologici. Ambedue hanno avuto morbillo contemporaneamente, nel maggio del 1958. All'incirca nello stesso periodo, e cioè verso il sedicesimo mese di vita, i genitori notavano la comparsa di elementi bollosi, contenenti un liquido di colore giallo-citrino, della grandezza variabile da una lenticchia a un pisello, diffusi in varie parti del corpo. Le singole bolle guarivano spontaneamente senza esiti cicatriziali, lasciando solo una lieve pigmentazione rosea. Consultato un dermatologo questi diagnosticò una « epidermolisi bollosa semplice ».

Queste manifestazioni cutanee persistono tuttora, ma più attenuate. Otto giorni prima della nostra osservazione, i due fratelli hanno presentato contemporaneamente rialzo della temperatura (38,5-39), lieve disfagia, vomito, irrequietezza, sudorazione profusa. Dopo quattro giorni si è avuta apiressia, seguita dalla paralisi degli arti inferiori in ambedue i casi e dell'arto superiore destro nella sorella e nell'arto superiore sinistro nel fratello. Al primo esame obiettivo, le condizioni generali erano discrete, il sensorio integro, l'aspetto sofferente. Sulla cute del tronco e degli arti si notavano rari elementi bollosi riferibili alla epidermolisi bollosa semplice riferita nell'anamnesi. Nulla all'esame esterno degli occhi, naso, orecchi. Lingua umida, detersa. Dentizione normale. Faringe lievemente congesta. Voce chiara. Nulla al torace. Aia cardiaca nei limiti fisiologici, ritmo cardiaco concitato. Toni netti e puri su tutti i focolai. Organi ipocondriaci nei limiti. Lieve rigidità della nuca e del rachide. Kernig e Lasegue presenti. Brudzinsky assente. Non deficit dei nervi cranici. Ipotonia degli arti inferiori, con assenza dei riflessi rotulei ed achillei; in più, nella bambina, ipotonia dell'arto superiore destro e, nel bambino, dell'arto superiore sinistro con assenza dei riflessi bicipitali e tricipitali corrispondenti. Motilità attiva degli arti inferiori assente, degli arti superiori colpiti, limitata. Alla P. L. in ambedue i casi, fuoriusciva liquor limpido, a pressione aumentata, con lieve aumento dell'albumina; Nonne e Pandy negative. Discreta linfocitosi (80-100 per mm<sup>3</sup>). R. W. negativa nel liquor e nel sangue. Ricerca delle purfirine nelle urine negativa.

Esame parassitologico nelle feci: negativo. Lo stato di algia diffusa non permette l'esame muscolare segmentario che è stato effettuato in un secondo tempo ed è risultato in ambedue i casi: paralisi parziale dei muscoli dorso-addominali, paralisi totale dei muscoli degli arti inferiori; inoltre nel bambino: paralisi parziale del deltoide, bicipite e tricipite dell'arto superiore sinistro; nella bambina: paralisi parziale del bicipite e tricipite dell'arto superiore destro. Dopo un mese di ricovero, si è avuto il recupero completo dell'arto superiore nella bambina e dopo due mesi, dell'arto superiore del bambino. Invariate invece le condizioni di paralisi degli arti inferiori nei due soggetti.

---

### Considerazioni e conclusione

Abbiamo descritto un caso di una coppia di fratelli di sesso diverso e di età differente, affetti ambedue da epidermolisi bollosa semplice e colpiti contemporaneamente da poliomielite anteriore acuta, con identiche manifestazioni paralitiche a carico degli arti inferiori e con interessamento quasi speculare dei gruppi muscolari degli arti superiori.

Ora è noto che l'epidermolisi bollosa semplice è una malattia congenita della cute, a patogenesi ancora discussa. Zweig, Barber, Weber, Curtins, Stempel, Dore, Cockayne, Roach, Yoshida, tra i vari A.A. che si sono interessati all'argomento, la considerano una malattia ereditaria a carattere dominante, mentre per altri (Cerutti e Satta) sarebbe legata ad alterazione del sistema neuro-vegetativo. La Baume, Bonadure, Pasini, Marcozzi, Scarpa hanno descritto casi con disfunzioni ipofisarie, tiroidee, paratiroidi, surrenaliche, ovariche. Barbier e Dornier pensano a una malformazione congenita del foglietto ectodermico.

Nel nostro caso, considerando che si tratta di due fratelli, affetti da una malattia congenita, secondo molti AA. a carattere ereditario dominante, aventi lo stesso gruppo sanguigno e colpiti nella stessa giornata da poliomielite anteriore acuta con manifestazioni paralitiche pressochè identiche, ci è parso suggestivo pensare che esistesse una predisposizione congenita verso l'infezione poliomielitica.

Non abbiamo osservato disfunzioni endocrine o disquilibri neurovegetativi, condizioni cioè che, secondo alcuni AA. avrebbero valore, come abbiamo visto, come fattori predisponenti sia nella genesi della epidermolisi bollosa che in quella della malattia di Heine-Medin. Per ultimo l'ipotesi di una malformazione congenita del foglietto ectodermico nella patogenesi dell'epidermolisi bollosa, sostenuta da Barbier e Dornier, potrebbe far pensare alla esistenza di una particolare predisposizione topica del sistema nervoso che con la cute, come è noto, ha in comune la stessa origine embriologica.

### Bibliografia

- ADDAIR J., SNYDER L. H.: *J. Hered.*, 33, 307, 1942.  
ANGELA G. C., POLISTINA G.: *G. Mal. Inf. Parass.*, 6, 3, 1954.  
AYCOCK W. L.: *Am. J. Med. Sc.*, 203, 452, 1943.  
— *Am. J. Med., Sc.* 202, 456, 1942.  
BORGSTROM C. A.: *Finska läk - sällsk. handl.*, 81, 33, 1938.  
CARONIA G.: *Le più comuni malattie infettive acute*, ed. Vallardi-Milano 540, 1946.  
CERUTTI: *Giorn. It. di Dermat. e Sifil.*, 2, 335, 1933.  
COCKAYNE E. A.: Oxford University Press, 118, 1933.  
CZICKELI H.: *Schweiz. med. Woch.*, 44, 1092, 1948.  
DADONE G.: *Mal. Inf. Parass.*, 6, 331, 1954.  
DE TONI G.: *Forze Sanitarie*, 17, 1187, 1939.  
— *Il Lattante*, 1, 319, 1939.  
DRAPER: *Am. Journ. Of Med. Scien.*, 1932.  
FARMER A. D.: *M. J. Australia*, 1, 141, 1955.  
GAUTIER P.: *Praxis*, 31, 29, 1942.  
HERNDORN C., JENNINGS R.: *Am. J. human Genet.*, 3, 17, 1951.  
HNEVKOVSKY R.: *Casop. Lek. Cesk.* 88, 1328, 1949.
-

- HOFMEIER K.: *Erbartz.* 1, 11, 1938.  
— *Kinderärztl. Prax.* 9, 20, 1938.  
IMPERATO C.: *La Pediatria*, 5-6, 389, 1953.  
— *Relazione al XXIII Congr. Ital. di Pediatria*, Bologna, Sett. 1954.  
MARCOZZI: *Arch. It. Derm. Sif. e Ven.*, 6, 555, 1929.  
MASINI T.: *Folia Hered. Path.*, 2, 115, 1953.  
MENGOLI: *Riv. Clin. Med.*, 1940.  
MESSERI E.: *Riv. Clin. Ped.*, 44, 100, 1946.  
MORLEY: *Brit. Journ. of Derm.*, 35, 1914.  
PASINI A.: *Giorn. It. Derm. e Sif.*, 9, 558, 1928.  
— *Giorn. It. Derm. e Sif.*, 73, 125, 1932.  
— *Boll. Reg. Soc. It. Derm. e Sif.*, 1, 401, 1932.  
RITOSSA P.: *Agg. Ped.*, 4, 193, 1953.  
ROACH R. D.: *Canad. M. A. J.*, 55, 122, 1946.  
SCARPA A.: *Giorn. It. di Derm. e Sif.*, 74, 67, 1933.  
STEPHENS H. D.: *Int. Med. Journ. Austr.*, 13, 57, 1908.  
STOKES J. Jr.: *Text. book. of Pediatrics Philadelphia and London*, 1950.  
TAYLOR J. M.: *Phil. Med. Journ.*, 1, 208, 1898.  
TEODORI U., BORGHINI A., NERI SERNERI G.: *Eredità e localizzazioni morbose*. Ed. Omnia Medica. Pisa. 1955.  
TOLENTINO P.: *La Pediatria*, 48, 657, 1940.  
WICKMAN I.: *Nerv. Ment. Dis. suppl.*, 16, 1913.  
WISE: *New York Derm. Soc.*, 24 oct. 1922.  
YOSHIDA Y. J.: *Exp. Med.*, 53, 2, 1950.

### Riassunto

Gli AA. hanno descritto una coppia di fratelli mononati, ambedue affetti da epidermolisi bollosa semplice, colpiti contemporaneamente da poliomyelite anteriore acuta, con identiche manifestazioni paralitiche a carico degli arti inferiori e interessamento quasi speculare dei gruppi muscolari degli arti superiori. Data la presenza di una malattia congenita, hanno pensato che potesse esistere nella coppia descritta un particolare terreno predisponente anche per l'infezione poliomielitica.

### RÉSUMÉ

Les auteurs ont décrit deux frères, tous les deux affectés d'épidermolyse bulleuse simple, atteints en même temps de poliomyélite antérieure aiguë, ayant exactement les mêmes manifestations paralytiques aux extrémités inférieures et une affection presque spéculaire des groupes musculaires des extrémités supérieures. Étant donné la présence d'une maladie congénitale, les auteurs ont aussi pensé à l'existence d'une particulière prédisposition à l'infection poliomyélitique dans le couple en question.

### SUMMARY

The authors have described two brothers, both affected by epidermolysis bullosa, struck at the same time by poliomyelitis anterior acuta having identical paralytic manifestations concerning the lower limbs and an almost reversed asymmetrical affection concerning the muscular groups of the upper limbs. Owing to the presence of a congenital disease, the Authors have considered the existence in the above mentioned brothers of a particular predisposition also for poliomyelitic infection.

### ZUSAMMENFASSUNG

Die Verfasser beschreiben zwei Brüder, beide mit einfacher Epidermolysis bullosa behaftet und gleichzeitig mit Poliomyelitis anterior acuta befallen mit identischen paralytischen Erscheinungen der unteren Gliedmassen und fast spiegelartiger Affektion der muskulären Gruppen der oberen Gliedmassen. Wegen Anwesenheit einer kongenitalen Krankheit, haben die Verfasser die Möglichkeit einer besonderen Empfänglichkeit des obenerwähnten Paar für poliomyelitische Infektion berücksichtigt.