

ACTA GENETICAE MEDICAE ET GEMELLOLOGIAE

Volumen X

N. 3 - Iulii 1961

Istituto di Genetica Medica dell'Università di Roma
Direttore: Prof. L. GEDDA

Un focolaio di microcitemia nella provincia di Roma *

Prof. Luigi Gedda e Dott. Licena Romei

I. Generalità

In alcune regioni italiane il morbo di Cooley occupa il primo posto tra le cause di morte della seconda infanzia; non desta quindi meraviglia il fatto che da oltre dieci anni si stiano compiendo in Italia notevoli sforzi per arrivare ad una prevenzione, o per lo meno ad un controllo, di questa malattia.

Purtroppo, come tutti sanno, le possibilità terapeutiche nei riguardi del morbo di Cooley sono limitate; con terapie lunghe ed estremamente dispendiose (trasfusioni ravvicinate, cure antianemiche, splenectomia, etc.) non si riesce che a procrastinare, spesso solo di un numero esiguo di anni, l'esito letale dell'affezione. È chiaro quindi che la lotta dovrà svilupparsi in campo eminentemente eugenetico previa identificazione degli eterozigoti. Solo cercando di evitare, per quanto è possibile, il matrimonio tra microcitemici si riuscirà a ridurre il numero di bambini affetti da morbo di Cooley che nascono ogni anno; numero non trascurabile invero in quanto da calcoli approssimativi fatti (Silvestroni e Bianco) dai due milioni circa di microcitemici esistenti in Italia potrebbero nascere annualmente non meno di mille bambini destinati a morire di thalassemia major.

Da quanto sopra emerge l'estrema importanza della ricerca popolazionistica in questo campo tendente all'identificazione della condizione di eterozigosi (microci-

* Comunicazione alle Giornate di Studio su il problema sociale della Microcitemia e del Morbo di Cooley, Roma, Istituto di Medicina Sociale, 14 e 15 maggio 1961

temia o talassemia minor) ed alla determinazione della frequenza di questa nella diverse regioni italiane.

A partire dalle prime indagini di massa eseguite da Silvestroni e Bianco nel 1946, ricerche imponenti per accuratezza e numero di soggetti esaminati sono state portate a termine da diversi gruppi di studiosi (Silvestroni e Bianco, Lucci e Soffritti, Mengoli, Boi Pittoni, Carcassi, Cavalcanti, Brancati, Siniscalco e coll. etc.) nelle differenti regioni, tanto da poter giungere alla stesura di una carta della microcitemia in Italia che, seppure ancora incompleta, permette un orientamento sulla vastità e importanza del problema. Particolarmente bene studiate sono state ovviamente le regioni in cui la frequenza del fene era più alta ed è stato in queste zone che sono sorte Sezioni del Centro Nazionale per la Microcitemia con funzioni di assistenza e di ricerca, ma altresì con funzioni di profilassi pre-matrimoniale del morbo di Cooley.

Dall'insieme dei dati raccolti è risultato che la frequenza della microcitemia oscilla notevolmente da zona a zona: la frequenza più alta è stata riscontrata in Sardegna, nel Delta Padano, in Calabria, in Sicilia, in Romagna e nelle Puglie; relativamente bassa è invece la frequenza nell'Italia Centrale con valori minimi nelle città di Firenze e Bologna. La città di Roma ha una frequenza di 1,6%.

Tra le coppie gemellari in osservazione presso il nostro Istituto è stata reperita una coppia di gemelle monozigotiche affette da morbo di Cooley i cui genitori provenivano da un piccolo paese, Fiano Romano, nelle vicinanze di Roma. Allo scopo di contribuire alla più esatta conoscenza della diffusione della microcitemia in Italia abbiamo creduto bene di procedere ad un'indagine popolazionistica in loco.

Fiano Romano è un paese di 2920 abitanti, situato lungo la via Tiberina a circa 30 Km da Roma; la zona è pianeggiante e servita da facili vie di accesso; la popolazione, prevalentemente dedita all'agricoltura, è piuttosto omogenea con una modesta quota di immigrazione proveniente per lo più dall'Abruzzo (cfr. Fig. 1).

2. Metodologia

Abbiamo esaminato 220 bambini delle locali scuole elementari raccogliendo il sangue mediante puntura del polpastrello delle dita ed eseguendo le ricerche in parte direttamente sul posto e in parte presso il nostro Istituto. Tali ricerche sono consistite nella determinazione della resistenza osmotica delle emazie con soluzione 0,4 di Tyrode, nell'esame dello striscio di sangue, nella determinazione del valore ematocrito e della curva di Price Jones. Per la discriminazione dei casi dubbi ci siamo altresì basati sulla presenza di anemia e sulla prova della denaturazione acida dell'HB su vetrino secondo la tecnica di Betke (Sansone, Ferrara).

Per ogni bambino con risultato positivo o dubbio abbiamo poi proceduto all'esame dei genitori e dei fratelli nonchè di quanti altri familiari si sono volontariamente sottoposti agli esami.

3. Risultati

Sul campione di popolazione rappresentato da questi 220 bambini non fratelli tra di loro e la cui famiglia è risultata originaria di Fiano, 18 hanno dato risposta positiva per il gene talassemico allo stato eterozigote (microcitemia). Nessuno è risultato essere un M. di Cooley e non si è riscontrato tra i genitori nessun caso di matrimonio tra eterozigoti

Nel caso di un bambino microcitemico con padre nato a Fiano e madre proveniente da Rimini, questa si è rivelata negativa, mentre il padre è portatore dell'anomalia.

In conclusione, la microcitemia è risultata essere presente in questa zona con una

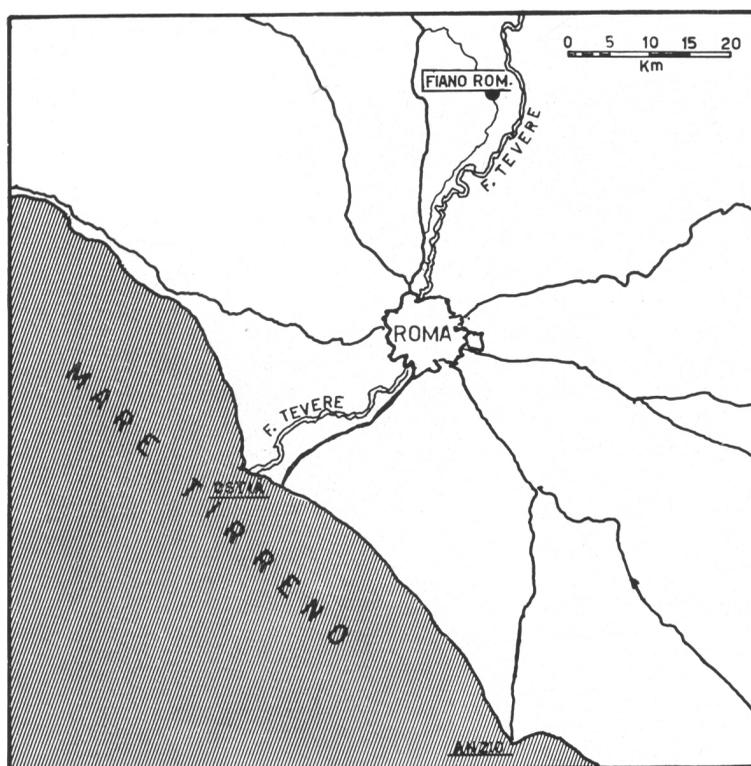


Fig. 1

frequenza percentuale di 8,18%; il dato è sorprendentemente alto per una zona sino ad oggi silente. Viene quindi confermato che il caso gemellare di Morbo di Cooley studiato presso l'Istituto Mendel ha guidato le nostre ricerche verso un autentico

focolaio di *Thalassemia* e non costituisce un fenomeno sporadico di impostazione occasionale.

La conferma di questo ha potuto essere realizzata con il campionamento scolastico il quale, allorché le Autorità Sanitarie locali abbiano la comprensione e la cortesia di cui abbiamo potuto giovarci, rappresenta una possibilità ottima per accertare la diffusione di un fenotipo che può interessare la ricerca genetica.

Riteniamo che da questo contributo venga ulteriormente ribadita la necessità di procedere ad una sempre più accurata e capillare raccolta di dati statistici che permetta di intraprendere una lotta organizzata su scala popolazionistica contro il M. di Cooley.

Bibliografia

- GEDDA L. e TORRIOLI-RIGGIO G.: Sullo studio morfologico degli eritrociti dal punto di vista della genetica. *A.Ge.Me.Ge.*, Suppl. Secundum, 1959.
- MALTARELLO A.: Anemia di Cooley in due gemelle MZ di Fiano Romano. *Genetica Medica*, n. 1 *Analecta Genetica*, Ediz. Istituto G. Mendel, Roma 1954.
- e TORRIOLI-RIGGIO G.: Osservazione protratta di due gemelle MZ affette da M. di Cooley. *Genetica della Tuberculosis e dei Tumori*, n. 6 *Analecta Genetica*, Ediz. Istituto G. Mendel, Roma 1958.
- TORRIOLI-RIGGIO G. e REGGIANI L.: Morfologia dei polinucleati neutrofilii studiata con il metodo gemellare — Nota Prima: La formula di Arneith. *A.Ge.Me.Ge.*, Vol. V, n. 2, Maggio 1956.
- SILVESTRONI E. e BIANCO I.: *Boll. Atti Accad. Med.*, Roma, 69, 293, 1943-1944.
- — *Policlinico*, Sez. Prat. 52, 105 e 137, 1945.
- — *Boll. Atti Accad. Med. Roma* 72, 32, 1946-1947.
- — *Ric. Scient.*, 17, 2021, 1947.
- — *Ric. Scient.*, 19, 230, 1949.
- — *Policlinico*, Sez. Prat., 56, 602, 1949.
- — *Riv. Ped. Siciliana*, 8, 421, 1953.
- — *Ric. Scient.*, 17, 655, 1947.
- — *Policlinico*, Sez. Prat., 55, 417, 1948.
- — *Progr. Med.*, 8, 757, 1952.
- — *Progr. Med.*, 8, 760, 1952.
- — *Progr. Med.*, 9, 713, 1953.
- — *Ig. San. Pubblica*, 13, 3, 1957.
- — *Progr. Med.*, 13, 409, 1957.
- — *Ig. San. Pubblica*, 15, 121, 1959.
- SILVESTRONI E. e BIANCO I.: *Nuovi Ann. Ig. Micr.*, 10, 335, 1959.
- — *Nuovi Ann. Ig. Micr.*, 11, 339, 1960.
- CASTAGNARI G.: *Boll. Sc. Med.*, Bologna, 1, 399, 1933.
- RAVENNA F. e CANELLA C.: *Policlinico*, Sez. Prat., 41, 707, 1934.
- PARADISO F.: *Ped. del med. prat.*, 9, 519, 1934.
- DOLCE N.: *Distribuzione geografica dell'anemia splenica (tipo Cooley) in Italia*. *Soc. Coop. Tip.*, Padova, 1930.
- ORTOLANI M.: *Gazz. Med. It.*, 104-105, 29, 1946.
- VALLISNERI E.: *Policlinico Infantile*, 8, 145, 1940.
- FRONTALI G. e RASI F.: *Arch. It. Ped. Puer.*, 7, 259, 1939.
- PACHIOLI R.: *Clin. Ped.*, 22, 233-286-333-397, 1940.
- BROCI G.: *Boll. Soc. Med. Chir.*, Cremona, 11, 101, 1957.
- CAVALIERI S. e GAROFALO E.: *Fracastoro*, 52, 573, 1959.
- FORNARA P.: *Gazz. Med. It.*, 104-105, 1, 1946.
-

- COLARIZI A. e BIDDAU F.: *Haematologica*, 22, 351, 1940.
SILVESTRONI E. e BIANCO I.: *Min. Med.*, II, 91, 1946.
— *Emopatie familiari. Relaz. 50° Congr. Soc. It. Med. Int.*, Roma, 1949, Ed. Pozzi.
VECCHIO F.: *Pediatria*, 55, 529, 1947.
— *Progr. med.*, 4, 201, 1948.
GERBASI M.: *Atti XVII Congr. Naz. Ped.*, parte II, 427, 1940.
GATTO I.: *Atti XVII Congr. It. Ped.*, parte II, 478, 1940.
— *Arch. It. Ped. Puer.*, 9, 128, 1942.
— *Giorn. Med.*, 3, 357, 1946.
CARACCI N. I.: *Pediatria*, 56, 701, 1948.
PARADISO F.: *Clin. Ped.*, 22, 589, 1940.
— e ERNANDEZ G.: *Boll. Soc. Med. Chir.*, Catania, 9, 15, 1941.
ROMEO G., GAVINI R. e MATTINA V.: *Riv. Ped. Sic.*, 8, fasc. IV e fasc. V, 1953.
ZANGRÌ G. e FALLICA S.: *Riv. Ped. Sic.*, 12 fasc. VI, 1953.
CROSCA A. e PARRINELLO G.: *Riv. Ped. Sic.*, 5, 234, 1950.
SANSONE G. e MASSIMO L.: *Minerva Ped.*, II, 245, 1959.
— — *Boll. Soc. ital. Biol. sper.*, 35, 620, 1959.
KLEIHAUER E., BRAUN H., u. BETKE K.: *Klin. Wschr.*, 35, 620, 1957.
BETKE K. u. KLEIHAUER E.: *VI Congresso Soc. Europ. Ematol.*, Copenhagen, 1957.
— *Schweiz. med. Wschr.*, 88, 1005, 1958.
FERRARA A.: *Boll. Soc. ital. Emat.*, Vol. VI, n. 3-4, 1958.
— *Boll. Soc. ital. Emat.*, Vol. VII, n. 1-4, 1959.

RIASSUNTO

Gli AA. comunicano di aver identificato un focolaio di microcitemia con ragguardevole frequenza nel campione considerato (8,8%) in un comune agricolo della Provincia di Roma finora ignoto nello studio popolazionistico della malattia.

RÉSUMÉ

Les Auteurs ont trouvé une remarquable fréquence de microcytémie (8,8%) dans une commune agricole jusqu'ici inconnue dans l'étude populationniste de cette maladie.

SUMMARY

The Authors have found a remarkable frequency (8,8%) of microcytemia in a rural community so far unknown in the population study of this disease.

ZUSAMMENFASSUNG

Die Verf. berichten, dass sie einen Mikrozytämie-Herd entdeckt haben in einem Landkreis der Provinz Rom, der bisher bei den Bevölkerungsstudien dieser Krankheit nicht bekannt geworden war. Die Häufigkeit in dem betrachteten Bevölkerungsteil war erheblich (8,8%).