

Poliomielite in Gemelli

Un contributo alla « genetica » delle malattie infettive

F. Di Raimondo, S. Pedone, I. Casale, G. Santangelo

Precedenti ricerche popolazionistiche (Witkop-Oosternyk, 1957), genealogiche (Aycock, 1942) e gemellari (Herndon e Jennings, 1951; Masini, 1953; Rainero e Terragna, 1959; Di Raimondo e Pedone, 1964) hanno portato dati consistenti a favore dell'ipotesi di un'influenza del genotipo dell'ospite nel trasformare la semplice infezione da virus polio in malattia paralitica. Rimangono aperti, tuttavia, molti problemi riguardanti la reale estensione e le modalità operative, cioè, la fenogenesi, di un tale condizionamento genetico.

È dunque parso utile portare un contributo personale con un'analisi — condotta parallelamente in coppie di consanguinei, a livello qualitativo (presenza), quantitativo (entità) e cronologico (tempo) — delle fasi acuta ed evolutiva della malattia.

Sono state studiate 71 coppie consanguinee di poliomielitici (43 coppie di gemelli, 19 di fratelli, 2 di cugini, 2 padre-figlio, 2 zia-nipote), per alcune delle quali soltanto è stato possibile condurre un sufficiente studio longitudinale.

Esaminando, in questa sede, le sole coppie gemellari, osserviamo, soprattutto per la classe MZ, una notevole concordanza, a livello sia quali-quantitativo che temporale, come risulta dai seguenti esempi.

N. 1, MZ ♂♂, a. 18

I

II

Fase acuta

A 6 mesi, nello stesso giorno, febbre elevata, agitazione, sudorazione, iperestesia (a distanza di pochi giorni da altro caso nello stesso stabile)

Fase paralitica

Paralisi completa arto inf. dx

Fase evolutiva

Identica, marcata ipotrofia muscolare arto inf. dx, coxa valga accorciamento 7 cm; paralisi quadricipite effessori ginocchio
accorciamento 6 cm; paralisi muscoli attivatori
Analogia deambulazione con rotazione ant. e inclinazione a dx bacino; stessa ipotrofia marcata ala iliaca dx

Colpiscono la simultaneità della fase acuta e l'estrema somiglianza, statica e dinamica, delle lesioni anatomiche.

* Attualmente Primario Ortopedico, Ospedale S. Giovanni, Roma.

N. 2, DZ ♂♂, a. 14

I

II

Fase acuta

A 1 anno

A 6 mesi

Fase paralitica

Paralisi arti inf. e sup. sn

Paralisi arto inf. sn

Fase evolutiva

Deficit dorso-addominale; recupero completo arto sup. sn

Parziale recupero anca limitata estensione ginocchio

Da rilevare lo scarto notevole nella fase acuta e le diversità quali-quantitative nelle fasi successive.

N. 3, MZ ♂♂, a. 13

I

II

Fase acuta

A 11 mesi, 2 giorni di febbre, quindi

A 11 mesi, 3 giorni prima del fratello, febbre per 30 ore, quindi

Fase paralitica

Paralisi arti inf., specie a sn

Paralisi arti inferiori

Fase evolutiva

A 1 anno

Erettori tronco poco validi; modica ipotrofia arto inf. sn; flesso-estensione incompleta dell'anca; flessione passiva ginocchio; piede equino attivo; ipotrofia-ipotonia arto inf. dx; torpida estenso-abduzione anca

Modico deficit dorso-addom. modica ipotrofia arto inf. sn; flesso-estensione e adduzione anca solo con scarico gravità; invalidità flessori ginocchio; piede equino attivo; modica ipotrofia arto inf. dx; abduzione anca impossibile

A 2 anni

Recupero completo arto inf. dx con piede talo

Recupero completo arto inf. dx con talo-valgismo piede

A 8 anni

Recupero completo arto inf. dx con residua lieve ipotrofia e piede talo; arto inf. sn: deficit glutei medio e adduttori, specie quadricipite; piede cavo-equino, ridotta flesso-estensione; ipotrofia marcata coscia

Recupero completo arto inf. dx; piede talo-valgo; arto inf. sn: deficit glutei medio e quadricipite; piede cavo pronunziato, con abduzione insufficiente; ipotrofia marcata coscia

Colpisce, oltre alla simultaneità della fase acuta, la concordanza di localizzazione ed evoluzione anatomica delle lesioni paralitiche, ai controlli longitudinali.

<i>N.</i> 4, <i>MZ</i> ♂♂, <i>a.</i> 19	I	II	
Fase acuta	A 16 mesi, febbre elevata per 24 ore con tremiti intensi, seguita da	A 16 mesi, con intervallo di poche ore dal cogemello, stessi sintomi e poi	
Fase paralitica	Paralisi muscoli dorso- e pelvi-crurali con paraplegia	Monoplegia subtotale arto inf. sn e paralisi parziale muscoli coscia dx	
	Grande analogia di lesioni, per tipo, sede muscolare ed entità		
Fase evolutiva	A 4 anni		
	Arto inf. dx: persistenza deficit retto anteriore e adduttori;	Arto inf. dx: recupero completo	
	arto inf. sn: coscia flaccida, parziale attività sartorio e fascia lata	arto inf. sn: grave compromissione grande gluteo, quadricipite e tibiale ant.	
	Circonferenze in cm		
	23	coscia dx	21
	21	coscia sn	21
	27	polpaccio dx	16
	16	polpaccio sn	14,5

Alla simultaneità della fase acuta, si accompagna un'analogia qualitativa delle lesioni paralitiche e della loro evoluzione anatomica, con un limitato scarto quantitativo: interessante il rilievo metrico delle zone colpite, quasi ovunque identico.

Di altri casi, per brevità, riassumiamo i rilievi eseguiti:

N. 5, *DZ* ♀♀, *a.* 23. Simultaneità della fase acuta (5 giorni di intervallo), evidente diversità di sede e di gravità anatomo-clinica nelle fasi paralitica ed evolutiva.

N. 6, *DZ* ♂♂, *a.* 13. Simultaneità della fase acuta (6 giorni di intervallo), fasi paralitica ed evolutiva ben differenziate per sede, entità e dinamica delle lesioni.

N. 9, *DZ* ♂♂, *a.* 16. Fase acuta presumibilmente simultanea in entrambi, perché anche il secondo nato ebbe, contemporaneamente al primo, febbre elevata per alcuni giorni, mentre solo in quest'ultimo si è verificata la malattia paralitica.

N. 10, *DZ* ♂♀, *a.* 14. Fase acuta intervallata di 25 gg. (possibile contagio intracoppia), con marcata diversità di risposta quali-quantitativa, per paralisi arto inf. dx nel primo nato e localizzazione bulbare con esito letale nella seconda nata.

N. 11, *DZ* ♂♂, *a.* 9. Fase viremica presumibilmente simultanea seguita da paralisi arti inf. con gravi esiti anatomici, solo nel primo nato.

L'analisi longitudinale degli eventi successivi ad infezione polio in coppie gemellari MZ ha evidenziato un'impressionante concomitanza di fenomeni generali, nella fase acuta; di localizzazione morbosa, in quella paralitica; di evoluzione ed esito stabile, in quella evolutiva, o di guarigione clinica. Raffrontando, poi, le coppie MZ con quelle DZ e con quelle di fratelli, di cugini, etc., appare chiaro come l'analogia clinica (soprattutto per l'entità ed i tempi dell'affezione) decresca con l'allentarsi del rapporto genetico di parentela.

Le nostre osservazioni, mentre concordano con altre precedenti, portano nuovi argomenti circa la risposta dei gemelli MZ all'infezione da virus polio: in questi, infatti, il viraggio dallo stato di infezione (molto diffuso in una popolazione ancora non vaccinata) a quello di malattia paralitica (naturalmente meno frequente), si verifica quasi sempre in piena concordanza, anche qualitativa e cronologica. Al contrario, nelle coppie DZ, anche in presenza di simultaneità della fase acuta, la risposta fenotipica si manifesta in modo differenziato — quasi sempre riguardo alla sede delle paralisi, costantemente riguardo alla fenomenologia anatomico-clinica successiva. Questi fatti consentono di sostenere una responsabilità diretta del genotipo individuale nella malattia paralitica e contribuiscono agli studi sull'ereditarietà in infettivologia.

Sui livelli e i meccanismi operativi di tale intervento genotipico è aperta tuttora la speculazione: in particolare, nella nostra casistica non si è potuta confermare l'ipotesi di una maggiore suscettibilità dei fenotipi non secretori salivari di ABO (Andreoni e Gionta, 1962), risultando le coppie che si sono potute studiare in tal senso (n. 1, 3, 6) tutte costituite da soggetti secretori.

Bibliografia

- AYCOCK W. L. (1942). Familial aggregation in poliomyelitis. *Amer. J. Med. Sci.*, **203**: 452.
- ANDREONI G., GIONTA D. (1962). Il carattere di secretore salivare nei poliomielitici non vaccinati e nei poliomielitici vaccinati con vaccino Salk. *G. Mal. Infett.*, **14**: 611.
- DI RAIMONDO F., PEDONE S. (1964). Valore di una casistica gemellare nell'accostamento genetistico alla malattia poliomielitica: considerazioni metodologiche e studio raffrontato di due coppie concordanti, MZ e DZ. *G. Mal. Infett.*, **16**: 696.
- HERNDON C. N., JENNINGS R. G. (1951). A twin-family study of susceptibility to poliomyelitis. *Amer. J. Hum. Genet.*, **3**: 17.
- MASINI T. (1953). Predisposizione generale e locale alla poliomielite anteriore acuta nei gemelli. *Folia Hered. Path. (Milano)*, **2**: 115.
- RAINERO I., TERRAGNA A. (1959). Esiste un fattore genetico predisponente alla poliomielite? (Considerazioni e discussione in base all'osservazione di cinque coppie di gemelli affetti da malattia di Heine-Medin). *Informatore Medico*, **14**: 493.
- WITKOP-OOSTERNYK G. A. (1957). Endogenous factors in poliomyelitis acuta anterior. *Acta Genet. Med. Gemellol.*, **6**: 201.

Prof. F. DI RAIMONDO, Istituto di Genetica Medica e Gemellologia Gregorio Mendel, Piazza Galeno 5, 00161 Roma, Italy.
