

## LA CURVA ERITROCITOMETRICA NEI GEMELLI

di

*Prof. Mario Torrioli e Dott. Giuseppina Torrioli*

Già da tempo il sangue dei gemelli è stato studiato dal punto di vista biometrico ed in particolare dal punto di vista eritrocitometrico (Glatzel 1931, Ostertag 1935<sup>1</sup>).

Siamo tornati sull'argomento della comparazione delle misure eritrocitometriche di coppie di gemelli perchè convinti della grande importanza teorica e pratica di questo studio, tanto dal punto di vista strettamente genetico, quanto dal punto di vista medico, dati i ben noti vantaggi del metodo comparativo gemellare.

### Tecnica

Le misurazioni vennero eseguite con un microscopio universale Galileo, direttamente sull'immagine reale proiettata su di uno schermo di vetro smerigliato  $16 \times 18$ . L'obbiettivo impiegato fu un  $99 \times$  e il tiraggio dello specchio proiettore venne aggiustato fino ad ottenere i 2000 ingrandimenti esatti, tarati con un vetrino micrometrico. I preparati furono dei comuni strisci a strato rigorosamente monoglobulare, colorati con May-Grunwald-Giemsa. La colorazione venne spinta un poco oltre i tempi comunemente usati, per ottenere una maggiore nitidezza di contorni nella proiezione dei globuli rossi.

Le misurazioni vennero direttamente eseguite sulla lastra di vetro smerigliato, mediante un regolo millimetrato trasparente.

Con detta tecnica, risultando un micron delle dimensioni di 2 millimetri, riescì esatta la misurazione di mezzo micron e discretamente approssimata quella del quarto di micron.

Tuttavia, dopo le prime ricerche di orientamento, ci siamo convinti che per la definizione dell'andamento generale della curva eritrocitometrica (Price Jones) fosse sufficiente la distribuzione in classi di mezzo micron. Ci riserviamo l'esecuzione di curve distribuite su classi con intervallo del quarto di micron per l'analisi matematica che, come diremo, verrà eseguita in tempo successivo.

Alcune prove parallele con il metodo alometrico, ci hanno dimostrato ancora una volta come quest'ultimo dia una espressione approssimata che nulla dice sui particolari accidenti e sull'andamento generale che sono invece bene osservabili sulla curva eritrocitometrica eseguita con misurazione diretta e per classi separate.

Quasi tutte le curve vennero eseguite misurando mille elementi, quantunque l'esperienza ci abbia insegnato che, salvo trascurabili accidenti iscritti sul profilo delle curve stesse, già la misurazione su 500 elementi dia risultati soddisfacenti.

### Materiale

La ricerca venne eseguita su 31 soggetti, di cui 18 appartenenti a coppie monozigoti e 13 a dizigoti. I monozigoti appartenevano tutti a coppie bigemine; i dizigoti a 5 coppie bigemine e una trigemina.

Dei soggetti esaminati 16 (8 coppie) erano perfettamente sani; 4 presentavano malattie discordanti (su 4 coppie), 6 (3 coppie) presentavano malattie concordanti, di cui una almeno certamente disgenopatica (Cooley). Dobbiamo i preparati di quest'ultima coppia alla cortesia del Dr. Maltarello che ha già fatto oggetto il caso di una sua pubblicazione.

Per tutti i soggetti sani venne fatta una sola determinazione su campioni prelevati contemporaneamente e in condizioni analoghe, per alcuni dei malati la determinazione venne ripetuta a distanza per lo studio di eventuali variazioni. I soggetti esaminati erano tutti sotto i 20 anni.

### Protocolli

Per brevità e per comodità del lettore abbiamo creduto opportuno di dare dei nostri risultati una doppia espressione numerica e grafica riunendo in tabella i dati numerici e riportando in ogni rappresentazione grafica i risultati di una coppia.

Come si vedrà alcune volte quest'ultimo sistema è stato di difficile realizzazione data l'assoluta identità delle curve.

I protocolli delle ricerche son di per sè tanto eloquenti da rendere inutile qualsiasi commento. Crediamo opportuno pertanto limitarci per ora a delle conclusioni riassuntive accennando solo ad alcune direzioni in cui è nostra intenzione approfondire la ricerca.

a) Nei gemelli monozigoti sani la somiglianza delle curve eritrocitometriche è tale che in più di un caso si può parlare di identità, essendo le curve praticamente sovrapponibili.

Quando non esiste una vera e propria identità, le lievi discordanze si riscontrano piuttosto verso l'acme della curva che non lungo i lati o alla base. È questo uno dei punti che ci sembra richieda uno studio più accurato, su molti casi e con numerosissime misurazioni.

Basta infatti, anche prima dell'analisi matematica, che ci ripromettiamo di fare in seguito, dare un'occhiata a questo gruppo di curve per riconoscere che esse appartengono tutte al tipo iperbinomiale. Le eventuali variazioni intorno all'acme ci potranno dare utili informazioni sull'influenza determinante di un eventuale gene.

b) Nei gemelli dizigoti la dissimiglianza è totale sia come tipo di curva sia come suo collocamento nella scala.

Questo fatto, accanto a quello segnalato al punto a), mette la curva eritrocitometrica tra i caratteri biometrici più importanti da sfruttare nella determinazione dei mono-  
zigoti.

c) Nei gemelli monozigoti, con malattia non concordante di uno dei due, le curve tendono a divergere più o meno marcatamente senza raggiunger mai le differenze riscontrabili nei dizigoti sani.



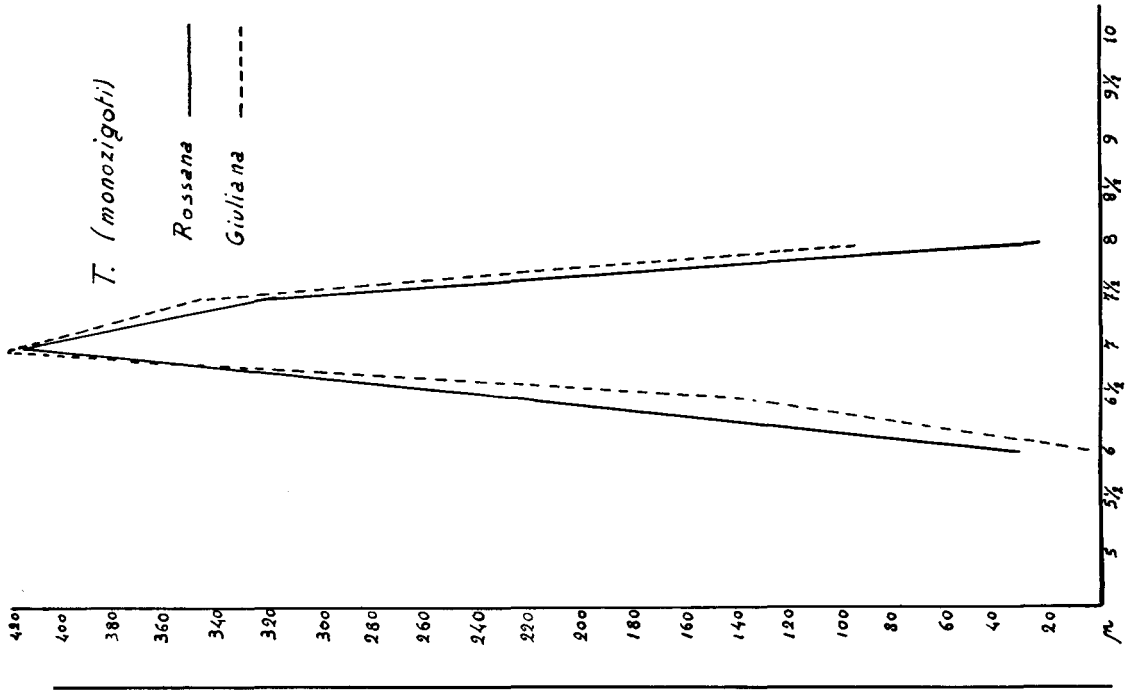


Fig. 1 - Coppia 1

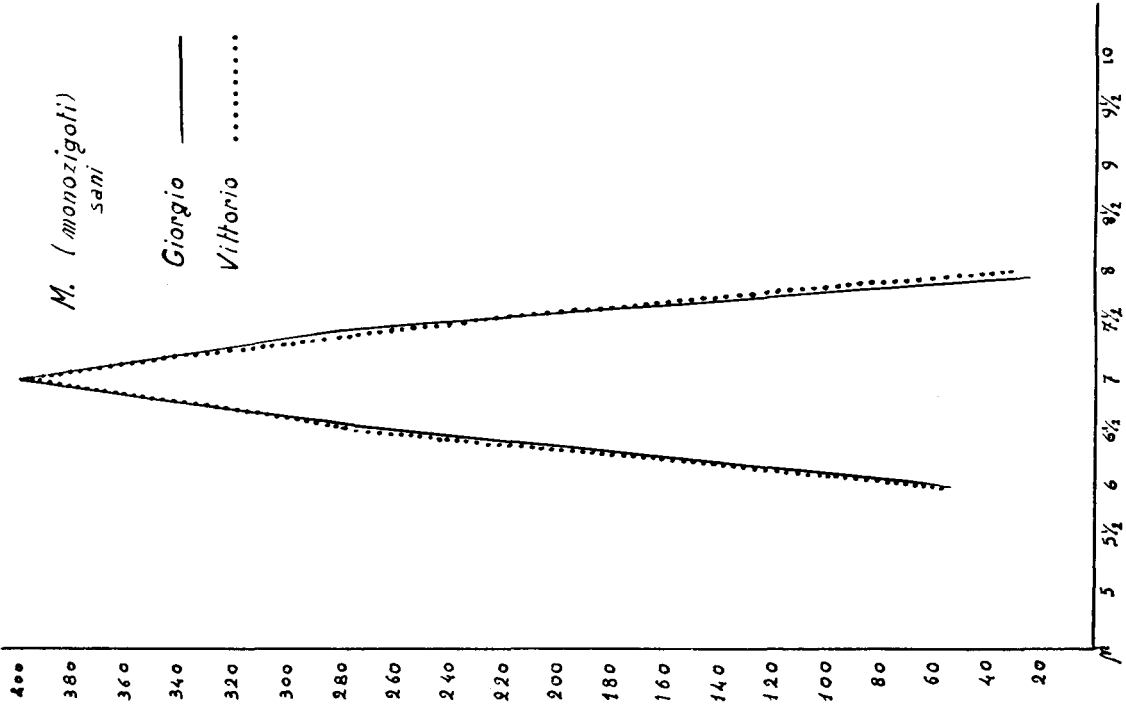


Fig. 2 - Coppia 3

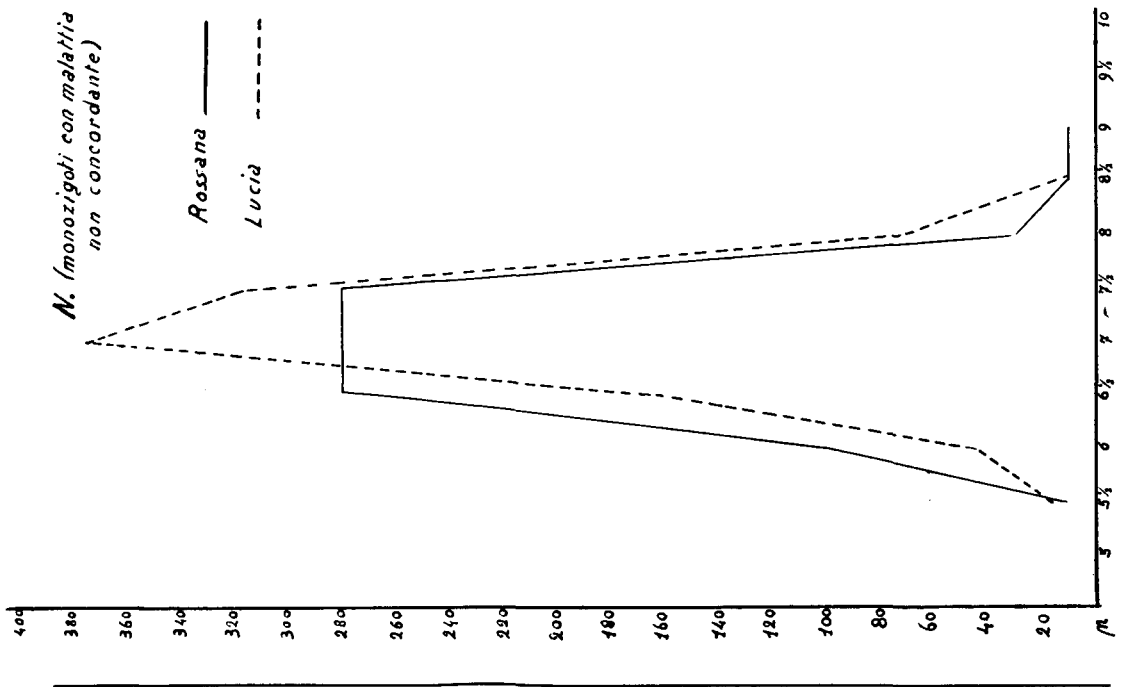


Fig. 3 - Coppia 4

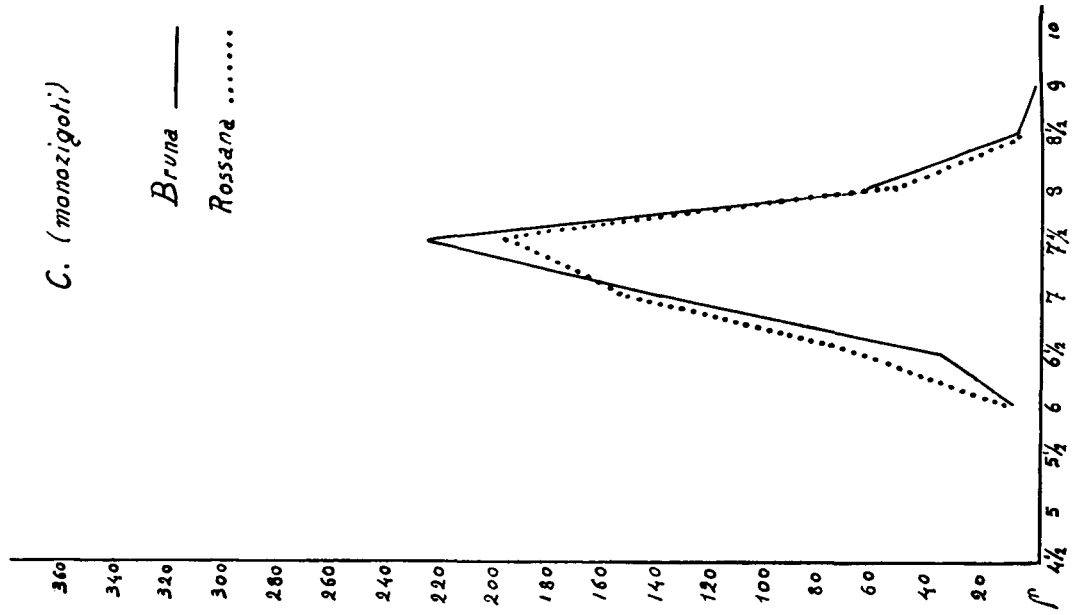


Fig. 4 - Coppia 5

*L. (monozigoti)*

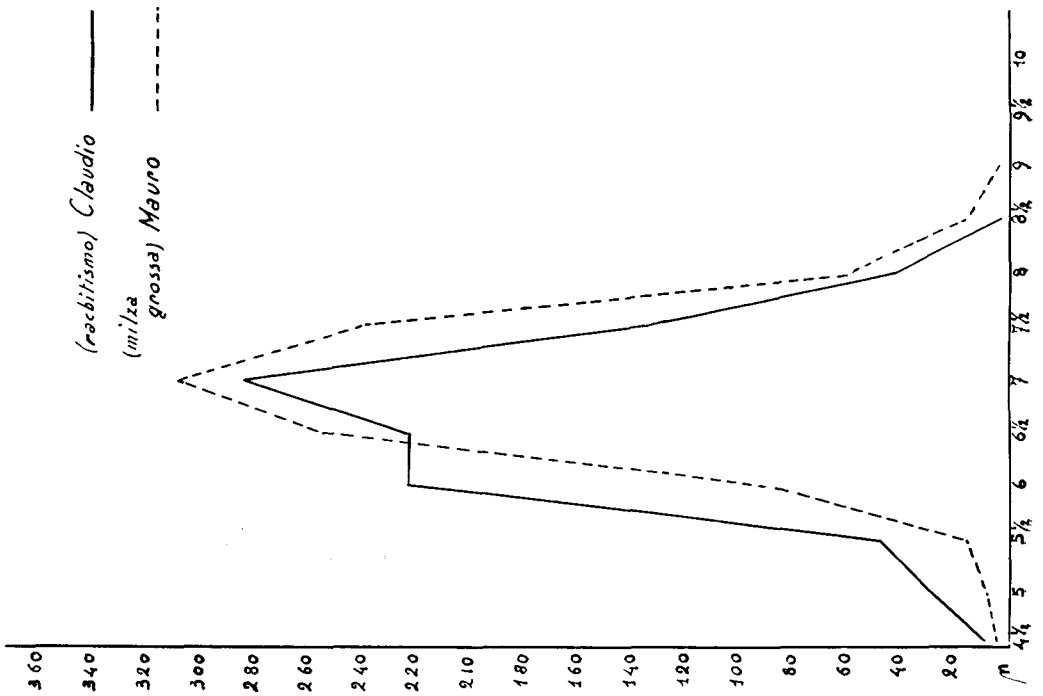


Fig. 5 - Coppia 6

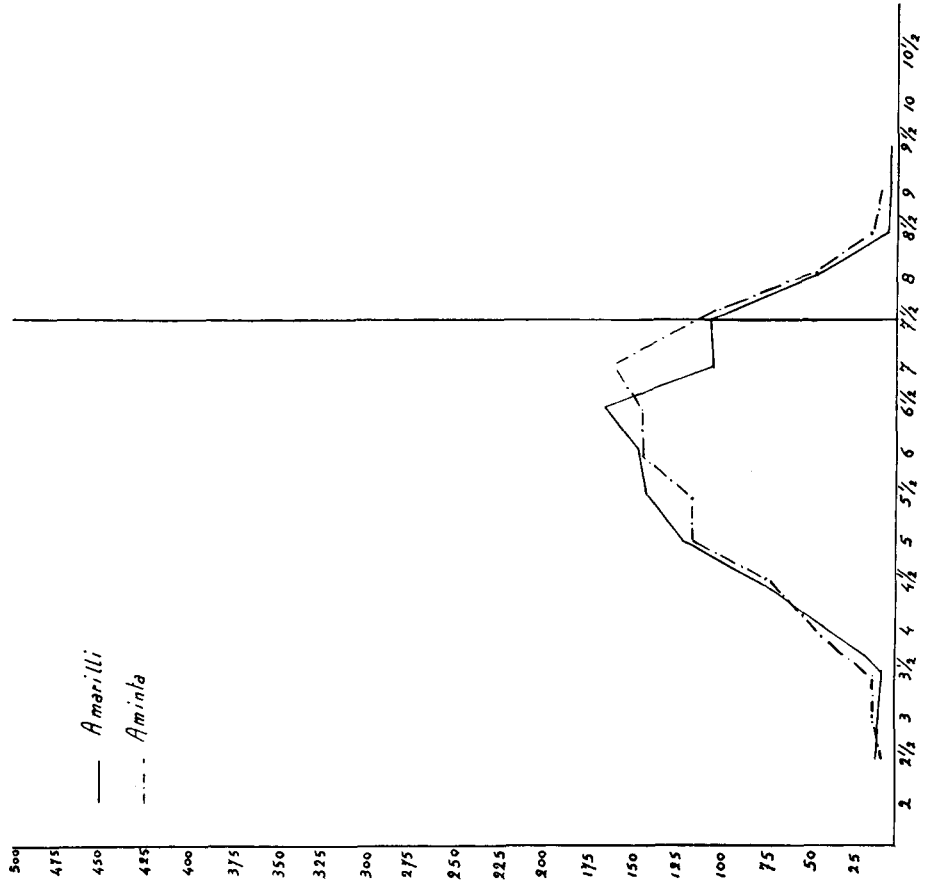


Fig. 6 - Coppia 7

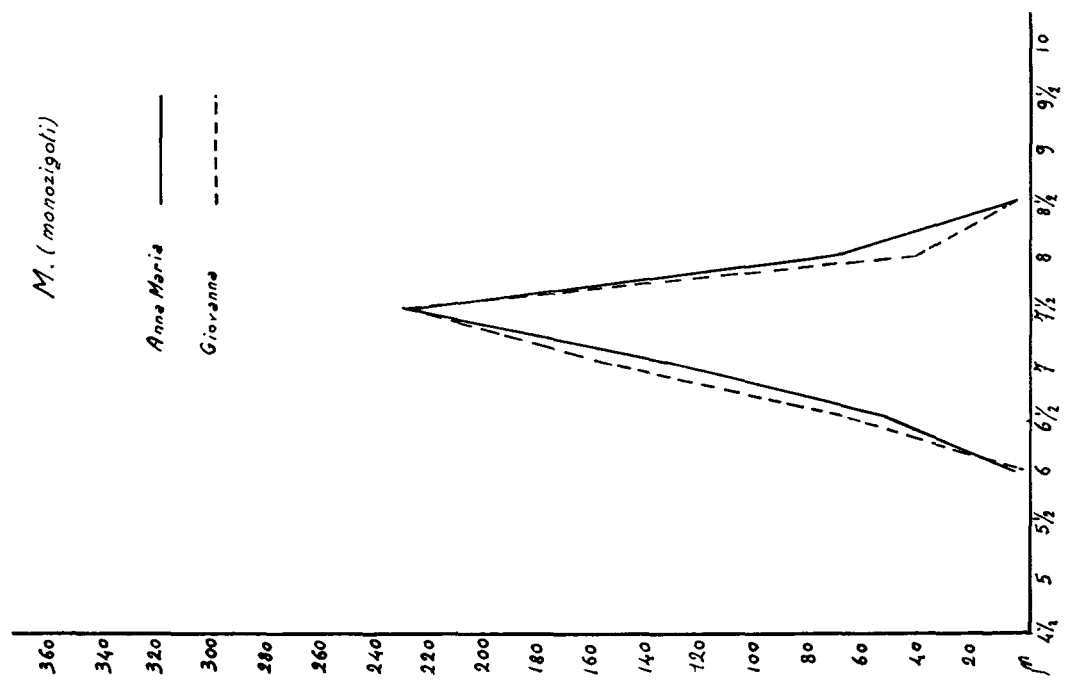


Fig. 8 - Coppia 9

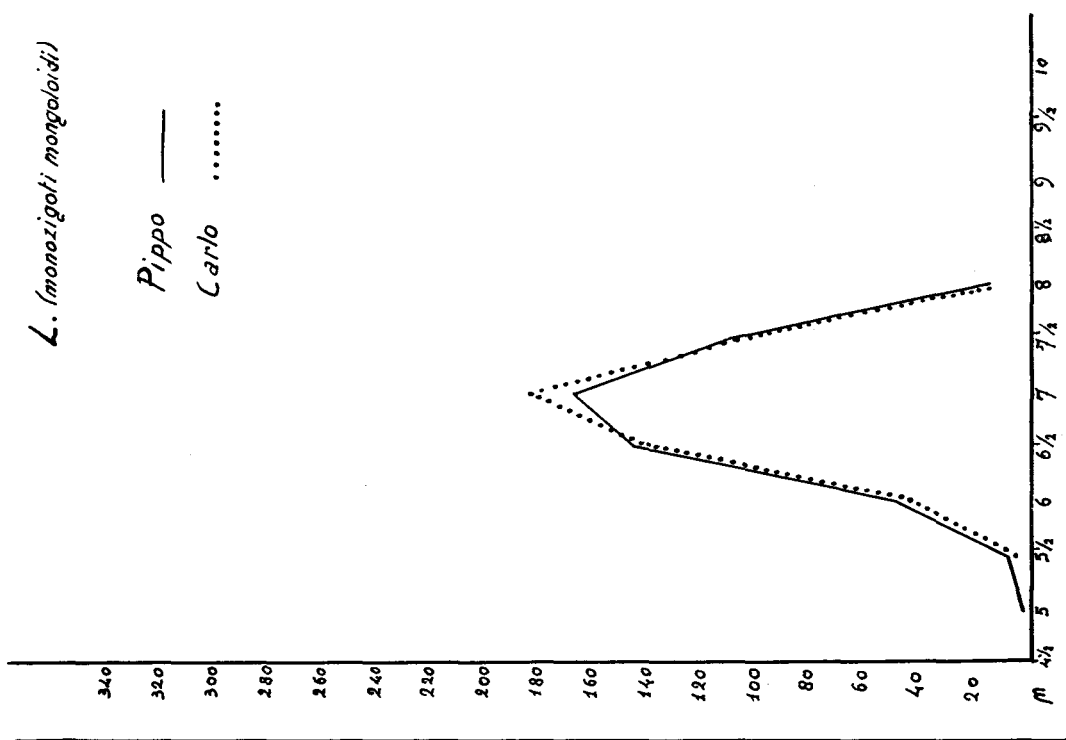


Fig. 7 - Coppia 8

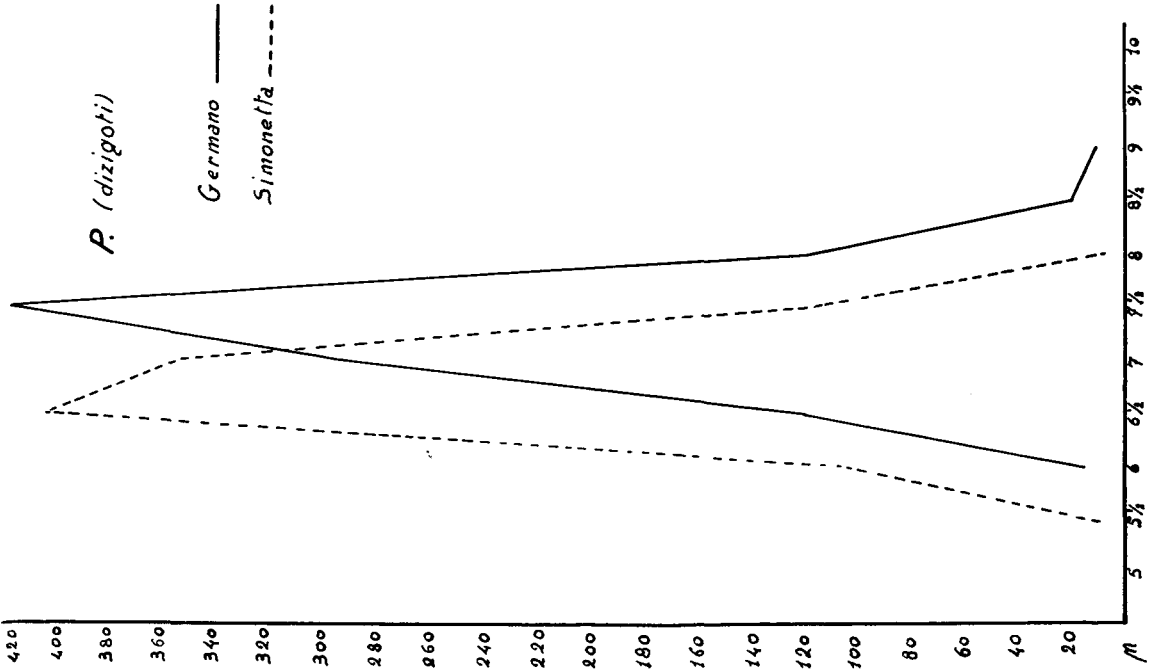


Fig. 10 - Coppia 11

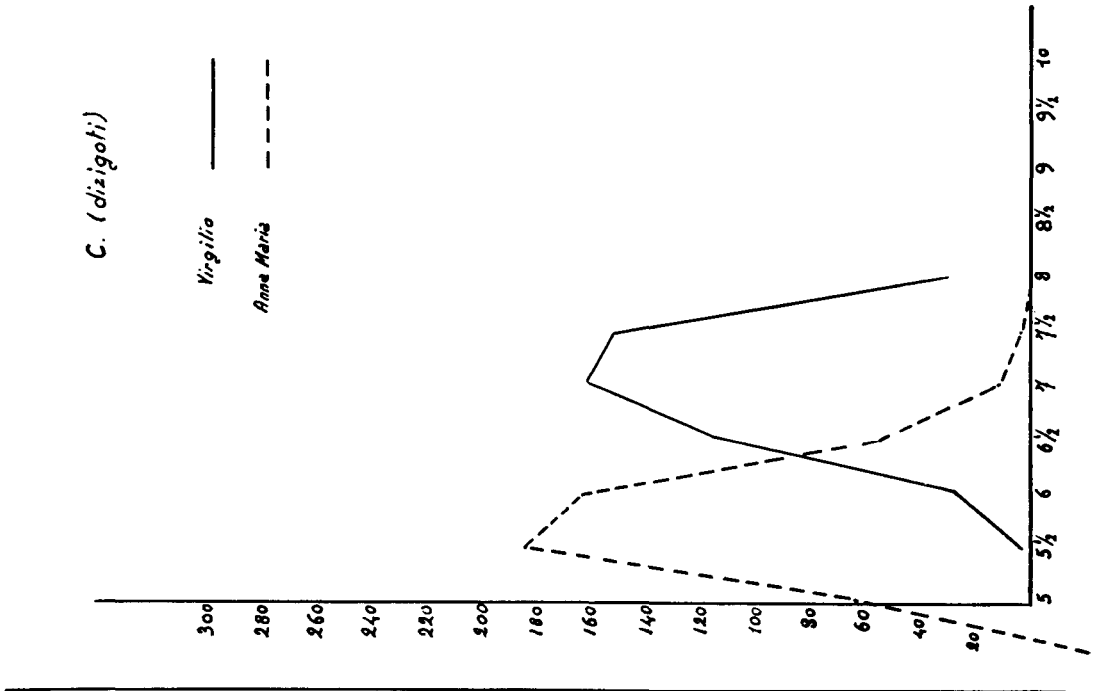


Fig. 9 - Coppia 10



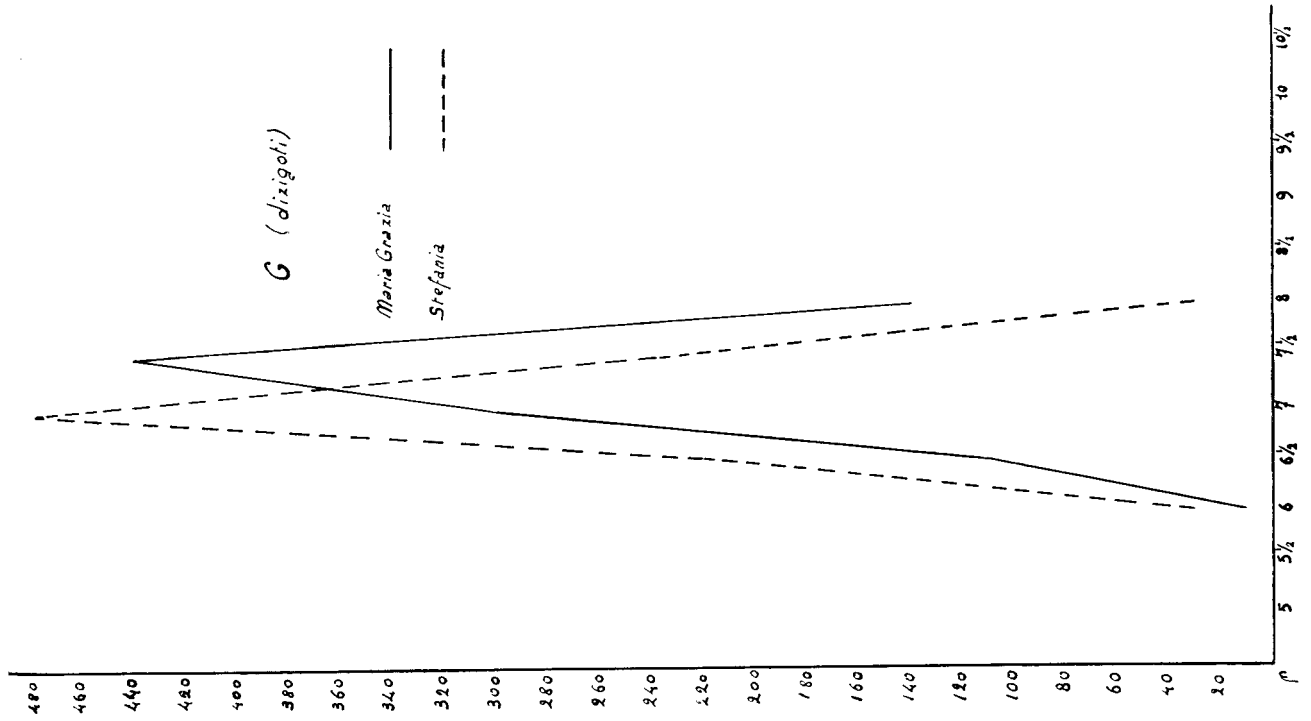


Fig. 12 - Coppia 13

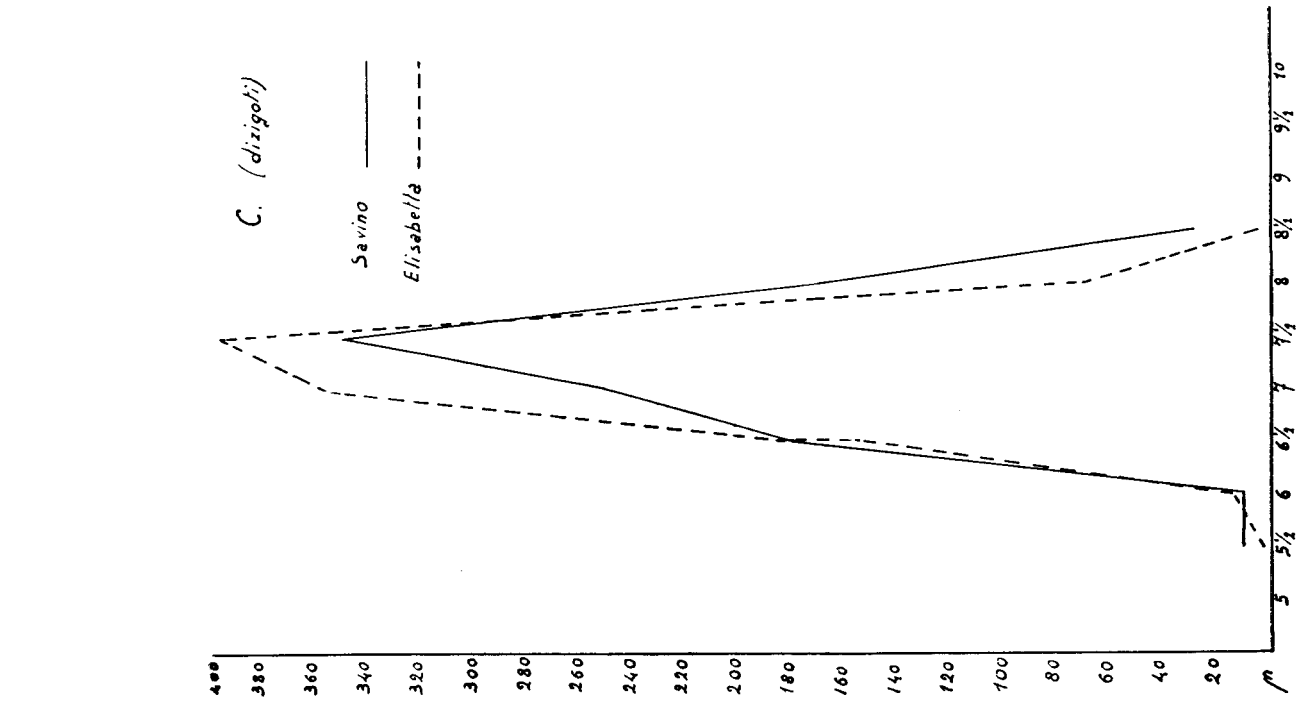


Fig. 11 - Coppia 12

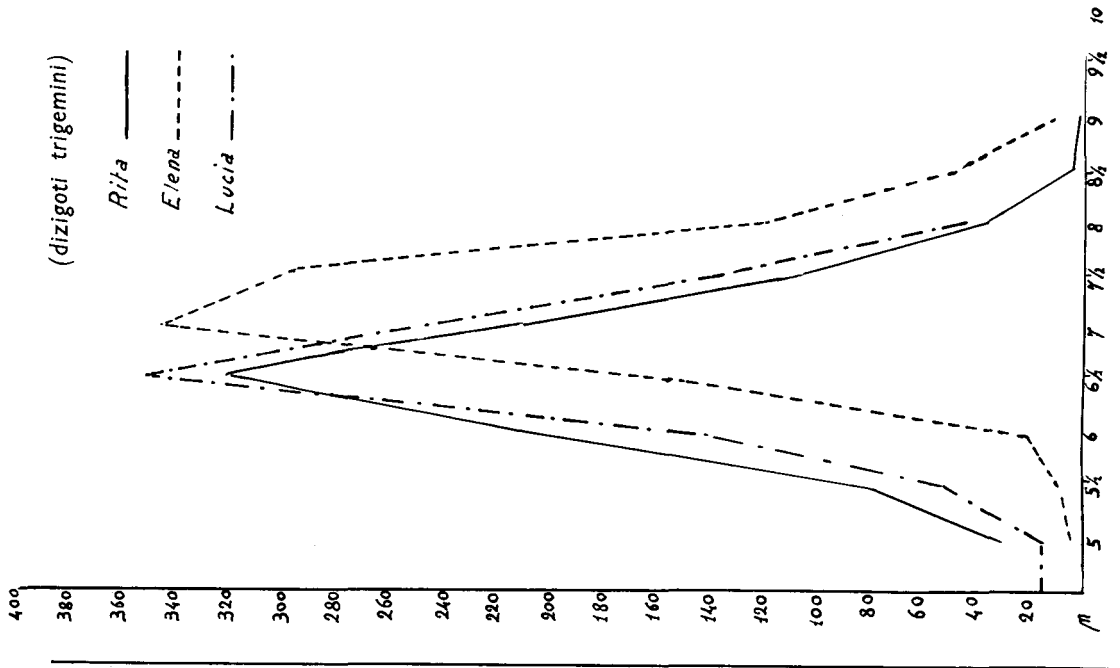


Fig. 13 - Trigemine 14

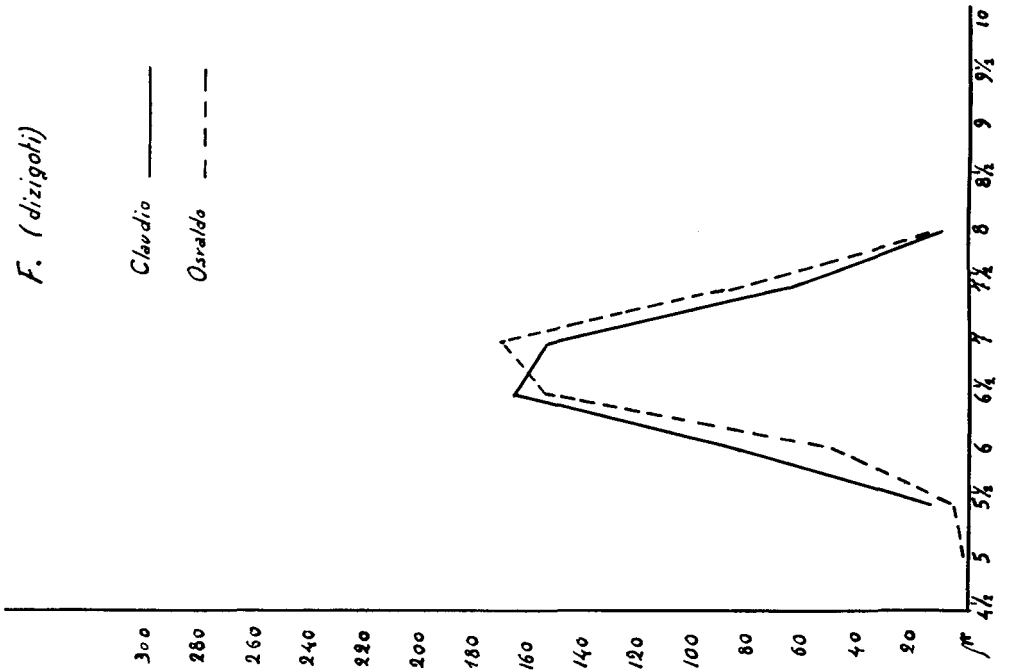


Fig. 14 - Coppia 15

Ci limitiamo per ora a questa affermazione non avendo una casistica sufficiente per analizzare l'influenza delle singole malattie sulle differenze riscontrabili. È questo un campo vasto e proficuo per ulteriori accertamenti utili non solo in genetica, ma anche in patologia. Con questo mezzo di studio una alterazione patologica, può sempre esser raffrontata al corrispondente controllo sano.

d) Nei gemelli monozigoti con malattia concordante si assiste ad uno dei fenomeni sorprendenti cui già la gemellologia ha abituato il fisiologo e il patologo. In questo caso si tratta infatti di una concordanza in campo patologico che sembra nel morbo di Cooley ancora più spiccata di alcuni casi normali.

Segnaliamo di sfuggita il fatto che in questo caso la curva allargandosi e abbassandosi, perde il suo caratteristico aspetto iperbinomiale e che ciò avviene in modo concordante. Su questa osservazione che ci è sembrata di un estremo interesse genetico si stanno svolgendo ulteriori nostri lavori.

Concludiamo questo nostro studio preliminare sottolineando l'importanza della curva eritrocitometrica in campo di genetica medica. Essa si presta come metodo di ricerca corrente per almeno tre aspetti fondamentali: la diagnosi di monozigotismo nei gemelli, l'analisi fisiopatologica con il metodo genetico e la ricerca dell'influenza del genotipo sul determinismo di alcuni fondamentali caratteri della emopoiesi.