

RECENSIONI

Gedda L. - Schönbauer L. - Böök J. A. - Bidone E. - Giordano A. - Rossi N. - Zorzi M.
Moretti I. - Pintus G. - v. Verschuër Otmar Frhr. - Gysi P.

GEDDA L. *Sordomutismo e Genetica*. Min. Med.
Anno XLIII, vol. I, n. 19 (5 Marzo 1952).

Il nostro Direttore pubblica in questo lavoro la sua Relazione al Convegno Medico Internazionale sul sordomutismo e le sordità (Roma 1951). Ricordati alcuni principi generali relativi ai metodi d'indagine della genetica medica, l'A. dimostra che esiste nel sordomutismo un settore di competenza della genetica per il quale sembra esatto parlare di « sordomutismi con radice ereditaria »; il primo termine al plurale vuol significare che la forma non è unica; per altro, non si parla *tout court* di sordomutismi ereditari, ma bensì « con radice ereditaria » perchè soltanto la sordità, in questi casi, è fenomeno ereditario, e cioè corrisponde ad una tara contenuta nel genotipo; il mutismo non possiede analoga rappresentanza fattoriale ed è soltanto un epifenomeno della sordità. Dunque il fenomeno del sordomutismo non rappresenta una malattia, ma piuttosto una « sindrome morbosa » (e non un « esito » come vorrebbero i medici legali). In seguito l'A. si intrattiene a considerare minutamente le due principali malattie ereditarie responsabili del sordomutismo e cioè la sordità sporadica e la sordità labirintica osservando, inoltre, che la genetica ha ragione di occuparsi anche del sordomutismo da cause esogene perchè il fenomeno della recettività, e cioè il terreno, come per ogni altra malattia, è condizionato da fattori ereditari; ad esempio, nel sordomutismo tossico da streptomicina è certamente in giuoco una sensibilità individuale all'azione dell'antibiotico di natura costituzionale, e cioè genetica; anche nel sordomutismo endemico si può supporre che entrino in giuoco quelle componenti ereditarie che le ricerche dell'Eugster su gemelli svizzeri hanno ampiamente dimostrato a proposito del gozzo endemico. Infine vengono esposte delle considerazioni di natura eugenica.

SCHÖNBAUER L. *Untersuchungen über Vererbung beim Karzinom*. Wiener Medizinische Wochenschrift. nr. 34 (1951).

— *Das Karzinom in der Nachkommenschaft von Karzinomträgern*, ibid. nr. 1 (1952).

In questi due lavori l'A., titolare della prima Clinica Chirurgica dell'Università di Vienna, riferisce intorno ai risultati di un'inchiesta da lui condotta inviando a tutti i medici austriaci un apposito questionario, ed ai successivi sviluppi di tale inchiesta.

Nel 1950 risultavano raccolti 2026 alberi genealogici dei quali solo 888 erano utilizzabili per un complesso di 11.841 individui; fra questi, 1793 portatori di carcinoma di cui 704 uomini e 1089 donne. Svariati sono i tipi di carcinoma considerati, ma soprattutto si tratta del cancro dello stomaco e dell'utero per i quali l'A. mette in evidenza che quando si manifestano in giovane età tendono a ripetersi nel gruppo familiare. Infatti in 193 alberi genealogici di individui affetti da cancro giovanile dello stomaco o dell'utero furono trovati altri 152 casi di cancro. Mentre in 360 alberi di individui anziani, affetti dalle medesime forme di cancro, furono trovati solo altri 109 casi di cancro.

Ed a questo proposito, l'A. conclude che i figli dei portatori di carcinoma in giovane età devono essere seguiti con particolare oculatezza preventiva perchè hanno una doppia probabilità di manifestazione del cancro rispetto ai figli dei portatori di cancro anziani. In altre parole, i giovani affetti dal cancro mettono al mondo un maggior numero di carcinomatosi. Pertanto i discendenti non solo devono essere sottoposti ad una visita accurata, ma anche a ripetuti controlli; bisogna esaminare l'intero organismo, escludere l'azione di eventuali fattori esterni cancerigeni e cercare di poter mettere in evidenza i sintomi della malattia quanto prima è possibile. Sembra che il cancro di altri

organi (mammella, colon, retto) si comporti come quello dello stomaco e dell'utero; mentre il cancro dei bronchi manifesta un diverso comportamento nei riguardi della discendenza. Inoltre lo studio degli alberi genealogici dimostra all'A. che circa un terzo delle famiglie considerate non presenta nessun altro caso di cancro nè nell'ascendenza, nè nella discendenza del candidato. Singolare il fatto che nella discendenza tarata i due terzi dei casi riguardino le donne.

Ricordata l'opinione di K. H. Bauer secondo il quale la disposizione ereditaria al cancro non appare dimostrata ed è piuttosto plausibile un meccanismo risultante dall'interferenza di parecchi fattori ereditari unitamente a fattori esterni, Schönbauer fa notare come la scuola viennese, e particolarmente Maresch, sostenga una posizione mediana rispetto all'origine esogena oppure endogena del cancro. Personalmente l'A. ritiene che non si possa prescindere da un possibile intervento dell'eredità, ma non si pronuncia ulteriormente e consiglia di redigere un accurato albero genealogico in ogni caso di cancro accertato, oppure di cancro sospettato.

Böök, J. A. *The Genetic Method in Clinical Research*, Acta Sac. Med. Upsaliensis 56, 109-124 (1951).

Questo lavoro, che in origine fu un rapporto presentato alla Mayo Clinic di Rochester (Minn.) nel settembre del 1950, è un'intelligente e vasta rassegna delle applicazioni alla clinica della moderna genetica, come metodo complementare per la diagnosi e per la terapia.

Anzitutto l'A. si occupa della genetica in genere e delle sue leggi, osservando, fra l'altro, che i geni rappresentano l'unità base dei processi ereditari, che essi vengono trasmessi di generazione in generazione mediante le cellule germinali, ma che l'esatta natura di essi è ignota. Siccome il gene scatena il processo di esterizzazione del carattere, normale o patologico, che gli compete solo quando si verificano determinate condizioni di sviluppo, nessuna malattia può dirsi, in senso stretto, congenita. L'A. dopo aver osservato che il meccanismo d'azione dei geni ordinariamente non può essere influenzato con interventi ambientali, tratta della penetranza e del fatto che un gene specifico può proluire in individui diversi un diverso grado di fenotipizzazione del carattere [il che non dipende tanto dalla penetranza, quanto dall'espressività del gene (*n. d. r.*)]. Inoltre si tratta a lungo della collocazione dei geni nei cromosomi, delle combinazioni che si verificano, della dominanza, recessività, ecc.

Considerando questi problemi da un punto di vista clinico, bisogna trasportarsi dalla considerazione del genotipo a quella del fenotipo. Allora molte entità patologiche, che vengono tenute distinte dalla nosografia corrente, possono rivelare la loro comune origine dallo stesso gene. Per esempio, Schutt scoprì nel 1950 che l'atassia cerebellare, l'atassia di Friedreich e la paraplegia spastica possono occorrere in un medesimo stipite, e dimostrò che sono prodotte dallo stesso gene dominante.

L'A. è d'avviso che la medicina si trova con le malattie di origine genotipica come si trovava di fronte alle malattie infettive prima che fossero scoperti i batteri ed i virus. Vengono studiati i sintomi ed i quadri clinici, ma la natura del gene responsabile ed il meccanismo fondamentale della sua azione sono inesplicabili.

Ancora, viene illustrata l'importanza delle ricerche sui gemelli MZ i quali sono di grande aiuto dove si tratti di stabilire se un carattere è, o non è, ereditario. Vengono anche raccomandate le ricerche sopra distretti demografici sufficientemente isolati.

Non è impossibile che in futuro un reparto di genetica medica venga installato in ogni ospedale di qualche entità. E chiaro però che la genetica medica, così intesa, si differenzia dalle stereotipate collezioni di alberi genealogici e non ha motivo di essere confusa con l'eugenica che l'A. considera « immatura ». Il risultato della genetica medica dipenderà dalla stretta collaborazione dei genetisti con i medici specializzati in tutte le branche della medicina.

BIDONE E. *Cisti sebacee ereditarie del cuoio capelluto con trasformazione maligna in un caso*. Folia Hered. Path. vol. I. fase. I (Luglio 1951).

Con questo articolo si apriva nello scorso anno la nuova rivista « Folia Hereditaria et Pathologica » che si propone di rispecchiare il programma del *Collegium Studiorum Hereditatis Universitatis Ticinensis* (Pavia) e che viene pubblicata sotto la direzione di Alfonso Giordano, e con la collaborazione di eminenti studiosi italiani ed esteri come R. H. Bauer, Chini, Cocchi, Dahlberg, Franceschetti, De Lisi, Gruber, Hanhart, Kemp, Pintus, Pontoni, Ullrich.

L'A. descrive la formazione di cisti sebacee in quattro soggetti dei due sessi appartenenti ad un medesimo albero genealogico che comprende 4 generazioni.

In uno dei portatori si verificò la trasformazione epiteliomatosa della cisti. Siccome una generazione appare saltata, l'A. osserva che questo fatto potrebbe parlare contro la domi-