

R. B. GOLDSCHMIDT. *A not dominant glaucoma pedigree*. J. Hered. 42, 5, 271 (1951).

L'A. descrive un albero genealogico che abbraccia quattro generazioni nel quale 3 membri, sempre maschi, e cioè il fondatore dello stipite e 2 suoi nipoti di primo grado, presentarono glaucoma senile, iniziatosi dopo il 50° anno di età. La diagnosi fu posta da rinomati oculisti (Igerscheimer e Steindorff). Siccome nel passato il glaucoma senile veniva considerato come una malattia ereditaria ad andamento dominante l'A., pur avendo conosciuto questo stipite famigliare da parecchio tempo, non osava presentarlo ed esprimere la sua opinione circa la recessività o, quanto meno, la non dominanza della malattia. Ma dopo che Waardenburg, che pure aveva accettato la dominanza della malattia, pubblicò egualmente parecchi alberi genealogici con glaucoma senile ad andamento recessivo, l'A. fu confortato a presentare la sua osservazione. Secondo Goldschmidt sono possibili due interpretazioni relativamente al glaucoma senile in questo stipite e cioè che si tratti di glaucoma senile legato al sesso oppure di glaucoma senile ad andamento recessivo. Non è possibile pronunciarsi definitivamente sulla base di un materiale così scarso e perciò l'A. invita la ricerca scientifica a depistare un maggior numero di questi interessanti stipiti famigliari.

A. SORSBY. *Prospects in the control of genetic disease*. The Eugenics Review. 43, 4 (1952).

L'A. affronta in questo articolo le false opinioni che molti hanno intorno alla fatalità delle malattie a determinismo genetico e, precisamente, che la malattia ereditaria in un determinato individuo deve manifestarsi subito completamente sviluppata e che non esistono interventi terapeutici capaci di influenzare una malattia ereditaria. Alla prima opinione si risponde che le malattie ereditarie non appaiono complete, ma hanno un corso evolutivo come qualsiasi altra malattia e questo fatto è specialmente evidente nelle malattie ereditarie non congenite, cioè che si manifestano dopo la nascita, come la retinitis pigmentosa, dove la retina può presentarsi normale per svariati anni prima della

comparsa della malattia. Per quanto riguarda l'opinione che i processi geneticamente determinati non siano influenzabili, la moderna genetica insegna che nessun gene è così completamente isolato da non subire l'influenza di altri geni e che tutti i geni di un individuo entrano in gioco nella manifestazione di un gene particolare. Fenomeni come quello della penetranza irregolare dimostrano la presenza di influenze esercitate sopra la manifestazione di un gene le quali influenze possono essere di origine genica oppure ambientale. Per esempio, il gene responsabile di una tara può essere dominante o recessivo a seconda dell'ambiente genico nel quale si trova, come pure secondo determinati fattori ambientali come la dieta.

Inoltre la pratica clinica ci mette dinanzi a circostanze molteplici che depongono contro l'immutabilità delle malattie ed il conseguente fatalismo del medico curante; come per esempio: 1) la soppressione spontanea delle manifestazioni di un gene patogeno come avviene nel caso delle dominanze irregolari che possono « saltare » una generazione; 2) l'incostanza dei caratteri patologici e cioè il fatto che non tutti i sintomi si manifestano ogni volta, ma talora soltanto delle manifestazioni parcellari, come accade nella sindrome di Laurence-Bield; 3) i caratteri patologici possono essere eliminati dall'intervento dei fattori ambientali, come nel caso della tubercolosi la quale è geneticamente determinata, ma il suo sviluppo dipende dall'ambiente; 4) la possibilità di controllare le manifestazioni patologiche dalle malattie ereditarie mediante interventi terapeutici, come avviene nella cura del diabete con l'insulina o nella cura dell'ittero emolitico con la splenectomia; 5) la possibilità di prevenire le malattie ereditarie con interventi particolari, come nel caso dell'incompatibilità provocata dal fattore Rh nel quale si realizza il lavaggio completo dei vasi del neonato e il cambiamento del sangue.

L'A. conclude affermando che il fatalismo e il senso dell'irreparabile di fronte alle malattie ereditarie non hanno ragione di essere e che un ulteriore miglioramento della situazione dipende dallo sviluppo e dalla diffusione delle nostre cognizioni intorno ai problemi dell'eredità umana.

Direttore Responsabile: Prof. LUIGI GEDDA
Autorizzazione del Trib. di Roma N. 2481 di registro 9 gennaio 1952

TIPOGRAFIA POLIGLOTTA VATICANA