

mutazione legata al sesso, di solito, dovrebbe comportarsi nello stesso modo oppure comparire nella generazione susseguente, mentre per le mutazioni recessive esiste la probabilità che esse si manifestino soltanto dopo molte generazioni o forse persino dopo molti secoli. Tra gli individui sopravvissuti di una generazione esposta all'esplosione di una bomba atomica, secondo i calcoli teorici, il numero delle mutazioni delle cellule germinali sarà piuttosto limitato. Però nella generazione dei loro figli potrebbe manifestarsi un numero maggiore di deformazioni, di malattie ereditarie e di geni letali». L. G.

M. A. COCA e I. LANDIN: *Malformazioni congenite multiple con assenza quasi completa del diaframma* (La Sem. des Hôpit., 65 14 nov. 1957).

Gli AA. descrivono un caso riguardante un giovane di 19 anni, con aspetto ipoplasico, nel quale la laparotomia mette in evidenza la presenza di una gigantesca ernia diaframmatica congenita per mancanza pressochè totale del diaframma.

L'anamnesi familiare ricorda soltanto che la madre, durante la gestazione, ebbe a subire molteplici preoccupazioni e restrizioni alimentari. Gli AA., notando che le anomalie congenite sono frequenti presso gli individui di razza basca, esprimono l'opinione che le embriopatie costituiscano un carattere proprio delle razze pure. a. m.

G. MEZZADRA: *Considerazioni su di un caso familiare di spondilite rizomelica* (La clinica ortopedica, Vol. IX, n. 2, 1957).

Dopo di aver esposto le varie teorie patogenetiche intorno alla spondilite rizomelica, con particolare riguardo agli AA. che ne sostengono l'origine genotipica, l'A. descrive un caso familiare capitato alla sua osservazione, interessante due fratelli, nei quali la malattia si presenta con lo stesso quadro, mentre una sorella è portatrice di nodi di Heberden. a. m.

M. JEFFERSON e M. L. RUTTER: *Comunicazione su due casi di forma giovanile di idiozia amaurotica familiare*. (Journ. of Neurol. Neuros. and Psych., Vol. 21, 1958).

Due fratelli, maschio e femmina, primo e secondogeniti di una famiglia di cinque, presentano idiozia amaurotica giovanile familiare. Gli AA. hanno rilevato alterazioni radiologiche delle ossa lunghe e della colonna vertebrale, corrispondenti a quelle riscontrate nel m. di Gaucher, per cui ritengono che il disordine lipidico sia piuttosto esteso che limitato ai soli neuroni cerebro-retinici. In entrambi i malati sono anche stati rilevati i segni della sindrome di Cushing e aumento della gammaglobuline nel siero. a. m.

M. BALLESTRERO: *Sindattilie congenite*. Ed. Minerva Medica, 1956.

Lo studio del Dr. Ballestrero si apre con una definizione, nella quale l'A. precisa di volersi occupare soltanto « delle sindattilie congenite da causa endogena, che comprendono raggruppano tutti i casi, e sono i più frequenti a carattere ereditario dominante ».

La questione della prevalenza della malformazione nel sesso maschile è ancora controversa. Le dita più colpite sono, per le mani, il medio e l'anulare, e per i piedi il 2° e 3° dito.

Per quanto riguarda la patogenesi, la teoria della inibizione del gene, formulata da Muller, appare come la più convincente.

Nessun dubbio viene più avanzato circa la ereditarietà della sindattilia, anche se non sempre si riesce a coglierne la presenza nello spazio familiare dei candidati. La trasmissione avviene con i caratteri della dominanza.

L'A. descrive i vari metodi curativi, indicandone i pregi e i difetti. L'interessante studio si conclude con la raccolta di 24 casi personali, comprendenti le due forme cliniche di sindattilia congenita (serrata e lassa), in 9 dei quali è stato possibile accertare la presenza della tara negli ascendenti. a. m.