

netica biochimica e clinica, pensa che per molte malattie ed anomalie morfologiche sarà possibile effettuare una caratterizzazione biochimica.

Accenna anche che con l'affinarsi delle indagini sarà possibile verificare l'ipotesi secondo cui geni anormali recessivi possono influire sul fenotipo anche in singola dose.

E. S.

HARVALD, BENT. *Heredity in epilepsy. An electroencephalographic study of relatives of epileptics.* Kbenhavn, Ejnar Munksgaard, 1954.

Nella collezione di monografie edita dall'Istituto Universitario di Genetica Umana di Copenhagen, sotto la direzione del Prof. Tage Kemp, ha visto la luce, 35° della serie, questo studio del Dr. Bent Harvald sull'eredità nell'epilessia, condotto attraverso gli esami elettroencefalografici degli epilettici osservati e corredato da ricca bibliografia.

Dopo aver ricordato nei primi capitoli le moderne vedute sull'epilessia, ed averne spiegato la patogenesi sulla base dei dati elettroencefalografici, l'A. presenta una rivista sintetica degli studi precedenti sulla questione ponendo in particolare rilievo i lavori di Conrad (1935) e Lennox (1947) su coppie di gemelli dimostranti concordanza in gran numero di coppie monozigotiche, e quindi la predominanza del fattore ereditario nell'etiologia dell'epilessia. Ma, d'altra parte, ricorda anche la pubblicazione di Alström (1950) sugli aspetti clinici, sociali e genetici dell'epilessia, in cui venne dimostrato per i parenti degli epilettici quasi lo stesso rischio di morbilità che per la popolazione in genere. Quindi vengono ricordate le precedenti ricerche elettroencefalografiche di Lennox e Gibbs, e di Gibbs (dal 1935 in poi) sui parenti di gemelli sani ed epilettici; questi AA. dimostrano che il tracciato dell'EEG dipende da fattori ereditari, considerando un tracciato anormale in individuo sano quale segno della presenza di una predisposizione alla epilessia, la quale corrisponderebbe ad un unico gene dominante.

Le ricerche del Dr. Harvald sono state condotte appunto per cercare di confermare i risultati di Lennox e Gibbs, oppure di confutarli, e per trovare risposta al problema dei consigli da dare circa il prognostico genetico, sulla base dell'esame elettroencefalografico del paziente stesso e dei suoi consanguinei. Inoltre l'A. ha cercato sia di accertare fino a qual punto ci si possa fidare dell'EEG per scoprire nei soggetti clinicamente sani i portatori di epilessia, come di stabilire le modalità ereditarie ed i legami genetici ad altre malattie con sede endocranica.

Per le sue ricerche, l'A. ha impiegato il metodo di Weinberg (1931), usando un gruppo campione

risultante (poiché non vi erano differenze apprezzabili) dall'insieme di un gruppo maggiore (200) di epilettici senza lesioni focali organiche dell'encefalo e di un altro gruppo controllo più piccolo (50) di epilettici sintomatici: i pazienti vennero classificati sulla base del tracciato EEG. Dopo aver descritto la procedura usata nell'esame dei consanguinei, i criteri diagnostici, ed i metodi impiegati sia per raccogliere i tracciati EEG (con un apparecchio modello Kaiser a 8 canali) che per classificarli (in normali, lievemente e fortemente anormali non-focali, e focalmente anormali), l'A. spiega il rischio di morbilità, calcolato per i parenti prossimi di pazienti affetti da epilessia criptogenetica nel 4,2% (che sale al 5,1% includendo nel computo i casi dubbi); per i parenti prossimi di malati con epilessia sintomatica il rischio è calcolato nell'1%. Per tutti i congiunti il rischio viene ad essere del 2,65% nei casi sicuri, mentre sale, con i casi dubbi, al 3,2%: esso è molto più alto di quello calcolato da Fremming su tutta la popolazione nel 0,46%; ma per i genitori e per i collaterali è quasi uguale.

Quindi l'A. ha esaminato sempre mediante l'EEG, 901 congiunti prossimi e remoti, riscontrando anomalie di tracciato più frequenti (10% nei maschi e 10,4% nelle femmine) tra i congiunti di soggetti con forti anomalie non focali, più rare fra i parenti stretti di pazienti con tracciati normali o lievemente anormali (4,3% per i maschi e 3,7% per le femmine), minori fra i parenti di soggetti con elettroencefalogramma focalmente anormale (0,0% nei maschi e 4,6% nelle femmine). In complesso l'incidenza delle anomalie è risultata doppia nei congiunti di sesso femminile.

Comparando i suoi risultati con quelli di Lennox, Gibbs e di Gibbs, l'A. riscontra che l'incidenza delle anomalie era più alta nei congiunti dei pazienti americani: tuttavia comparando solo i parenti di pazienti con marcate anomalie EEG non focali, si rileva una stretta concordanza.

Su 29 sospetti portatori di epilessia l'EEG ha posto in risalto solo per 8 di essi un tracciato fortemente anormale, mentre 16 avevano tracciati del tutto normali; quindi tale indagine si è rivelata non adatta.

Tuttavia sembra che nelle famiglie di epilettici i congiunti con un EEG fortemente anormale (o con sintomi epilettici manifesti) possano trasmettere più facilmente la malattia che non quelli con EEG normali.

Sono stati studiati anche 69 casi di epilessia secondaria tra i congiunti, risultando che l'età di inizio dipende dall'età di inizio nel paziente epilettico primario (con similitudine nel tipo di attacco), e la prognosi per tali casi è discretamente favorevole poiché circa la metà è guarita.

Discutendo sull'eredità dell'epilessia, l'A. viene a concludere che nella maggioranza dei casi la malattia pare dovuta all'azione additiva di più geni; in alcuni casi tuttavia, essa sembra dipendere da un singolo fattore dominante o recessivo. Egli avanza l'ipotesi che fattori ereditari possano essere responsabili in parte per una tendenza a spontanei parossismi cerebrali ed in parte per una tendenza al passaggio di parossismi, sia pure inconsiderevoli, in attacchi epilettici generalizzati. Solo i portatori con una pronunciata tendenza a parossismi spontanei possono essere scoperti elettroencefalograficamente.

Le convulsioni generalizzate dell'infanzia, spontanee o febbrili, non sono più frequenti fra i congiunti degli epilettici che tra la generale popolazione, neppure lo sono le sincopi senza stimate epilettiche né l'emigrania.

L'A. ha constatato che la psicosi psicogena, la psicopatia, la criminalità, il suicidio, l'oligofrenia, la schizofrenia e la psicosi maniaco-depressiva non compaiono tra i parenti degli epilettici più frequentemente che nella popolazione in genere.

Riguardo le eventuali misure eugeniche, l'A. riafferma le conclusioni degli studiosi che già si sono espressi sul problema: anche questo lavoro dimostra come il rischio di ammalarsi di epilessia o di altre malattie mentali varie non è relativamente più alto per i congiunti degli epilettici che quello della popolazione in genere. Quindi, l'epilessia da sola non può essere considerata causa per sconsigliare il matrimonio o la gravidanza né per sostenere l'aborto o la sterilizzazione. Sono veramente rari i casi in cui l'epilessia sembra dovuta ad un unico gene dominante o recessivo.

Nè basta l'EEG del paziente o dei suoi famigliari per valutarne il prognostico eugenico: il rischio di morbilità sembra più grande per i congiunti di pazienti con pronunciate anomalie elettroencefalografiche non-focali che per quelli di pazienti con EEG normale o focalmente anormale; inoltre, i congiunti clinicamente sani con tracciati marcatamente anormali sembrano aver più gran probabilità di trasmettere la malattia che non i famigliari con EEG normali.

Questo lavoro poi non può dare ragguagli sul prognostico genetico in caso di epilessia di ambedue i genitori, poichè non ne registra alcuno: solo in due casi ambedue i genitori avevano nella famiglia precedenti epilettici (ma senza trasmissione diretta). L'A. afferma invece che il rischio di morbilità per i figli di epilettici è più grande se il genitore clinicamente sano presenta alterazioni di ritmo all'EEG.

Conclude l'A. secondo le sue ricerche, che l'epi-

lessia sembra dipendere solo in parte da fattori ereditari (il rischio di morbilità per i famigliari dei malati è più alto che nella popolazione media in genere solo del 4% per i congiunti di affetti da epilessia criptogenetica) il prognostico genetico è generalmente buono; la presenza di una predisposizione ereditaria all'epilessia può in alcuni casi manifestarsi unicamente attraverso un EEG anormale (essendo più elevata tra i congiunti di epilettici la frequenza di disturbi di ritmo nel tracciato EEG che nella popolazione in genere, e doppia nelle femmine, probabilmente per trasmissione legata al sesso); pur confermando i precedenti risultati di Lennox, Gibbs e di Gibbs, non è stato sufficientemente provato l'assunto di Lennox che l'alterazione di ritmo sia un carattere dominante, e non sarà possibile chiarire il problema fin quando non si avrà esatta conoscenza del mosaico di geni ed enzimi che entrano in giuoco nel determinare le modalità di trasmissione dei caratteri individuali monomeri.

Particolarmente sono da rilevare le affermazioni dell'A. riguardo le conclusioni genetiche del suo lavoro poichè l'epilessia dipende da fattori endogeni ed esogeni (e per questi vari geni sembrano attivi per lo sviluppo della malattia) ed il numero dei portatori sani probabilmente supera di molto quello dei pazienti con manifestazioni evidenti della malattia; l'eugenetica negativa nei riguardi di un paziente solo non può avere che effetti minimi (eventualmente constatabili dopo generazioni). Inoltre la natura stessa sottopone gli epilettici ad una considerevole selezione negativa in conseguenza della loro diminuita capacità riproduttiva.

Soprattutto l'A. ricorda che con l'attuare misure eugeniche si attenderebbe non solo ai geni della malattia ma all'intero patrimonio genetico dell'individuo, e che una predisposizione all'epilessia può molto verosimilmente accompagnarsi ad altre qualità di valore tale che, sotto l'aspetto eugenico, fanno minimizzare l'importanza ereditaria della tara stessa.

E per il rispetto dell'intero individuo questo è quanto la scienza e gli scienziati tutti non debbono dimenticare.

Dr. MARIO CIRIELLI

BÉNARD, H., GAJDOS, A., et PÉQUIGNOT, H. *Lipomatose de Roch chez deux sœurs jumelles univitellines*. « La Presse médicale », 1954, 62 n. 28.

Gli A. descrivono un caso di lipomatosi di Roch concordante in una coppia di gemelle monozigotiche di a. 59, presso le quali i noduli lipomatosi sono apparsi alla stessa età e con la medesima distribuzione cutanea. L'osservazione rappresenta un importante argomento in favore della natura famigliare ed ereditaria di questa affezione.