

nanza del carattere, ma che prima di affermare l'irregolarità della dominanza bisogna tener conto del fatto che, trattandosi di cisti anche piccole e localizzate esclusivamente al cuoio capelluto, possono anche restare completamente sconosciute.

GIORDANO A. *Enzimopenie ereditarie*. Folia Hered. Path. vol. I, fasc. I (Luglio 1951).

L'A. in questo breve ma interessante lavoro esamina le conoscenze odierne sulla patogenesi di alcune malattie ereditarie (come la distrofia muscolare progressiva, la distrofia miotonica, l'emofilia, l'alcaptonuria, l'albinismo, la fenilchetonuria, la cistinuria, la diaminuria, le malattie di Gaucher, Niemann Pick, v. Gierke) in funzione del concetto affacciato da I. B. S. Haldane e L. S. Penrose circa l'esistenza di malattie ereditarie dovute a deficit enzimatico, e proponendo di raggrupparle sotto la denominazione di *enzimopenie ereditarie*.

[A proposito dell'ipotesi di M. V. Tracey, riportata in questo lavoro, che a ciascun gene corrisponda una reazione biochimica, si può aggiungere che, ipotesi per ipotesi, anche il protoplasma dei gameti può esercitare nel caso dell'eredità biochimica, un'importante funzione (n. d. r.).]

ROSSI N. *La poliposi ereditaria del crasso*. Folia Hered. Path. vol. I, fasc. I. (Luglio 1951)

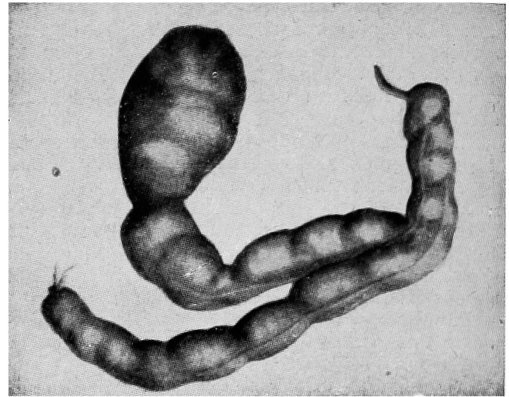
L'A. riassume efficacemente le moderne vedute intorno alla poliposi ereditaria del colon mettendo questa in confronto con la poliposi secondaria a colite.

Il caso che fornisce occasione alla rassegna offre la possibilità, ma non la certezza che si tratti di poliposi ereditaria [e non piuttosto di una fenocopia (n. d. r.)] sia per gli episodi colitici precedenti, sia per l'impossibilità indicata di un vasto accertamento nel ceppo familiare.

ZORZI M. *Le malformazioni diverticolari giganti del grosso intestino come fenomeno di gemellarità circoscritta*. Folia Hered. Path. vol. I, fasc. I (Luglio 1951).

L'A. prende lo spunto da un esemplare anatomico (voluminosa malformazione diverticolare del grosso intestino quale appare nella figura che riportiamo) repertato in un ragazzo di anni 13 che ha felicemente superato l'intervento operatorio. Vengono accuratamente analizzati 16 casi tratti dalla bibliografia e prospettati i criteri relativi alla lunghezza, alla

forma, alla struttura istologica e alla disposizione topografica che permettono di fissare una linea di demarcazione fra diverticoli e dupli-



cità dell'intestino. Su questa base, la malformazione descritta viene considerata come uno stato di gemellarità circoscritta all'intestino.

MORETTI I. *Confronto tra eritroblastosi fetale e sifilide congenita e loro comportamento nei gemelli*. Folia Hered. Path. vol. I, fasc. II, (Ottobre 1951).

L'A. sottolinea varie alterazioni morfologiche che comuni alla lue congenita del neonato e all'eritroblastosi fetale e mette in rilievo alcuni aspetti propri di ciascuna delle due sindromi i quali assumono valore diagnostico differenziale. Fra le 4 osservazioni personali, due riguardano una coppia di gemelli DZ bisesso prematuri dei quali il maschio nacque morto e la femmina visse 9 ore; essi presentavano lesioni luetiche di diversa entità. L'A. considera la bibliografia concernente la lue congenita e l'eritroblastosi fetale nei gemelli al parto. Su questo argomento riteniamo anche significativo il contributo di Morganti (1948) sull'assenza della malattia emolitica in una coppia di gemelli DZ bisesso entrambi Rh positivi nati da madre sensibilizzata anti-D.

PINTUS G. *Mutazione e somazione*. Folia Hered. Path. vol. I fasc. II (Ottobre 1951).

In questa nota critica l'A. richiama l'attenzione sulla frequenza con cui, in patologia umana determinati fattori esogeni possono riprodurre fedelmente, dal punto di vista clinico, molte malattie ereditarie. Si tratta delle

somazioni indicate da Goldschmidt con il nome di *fenocopie* e da Oscar e C. Vogt con il nome di *malattie idiosomatiche*. Partendo da alcuni esempi di «mutazione» e di «somazione» offerti dalla genetica animale e vegetale, l'A. passa ad indicare alcune malattie umane che possono presentare una medesima sintomatologia clinica, sia che riconoscano una natura esogena oppure endogena. Questo, per esempio; nei riguardi dell'eredoatassia cerebellare, morbo di Friedreich, mioclonoepilessia di Unverricht, paralisi spinale spatica di Erb, corea di Huntington.

L'A. sostiene che qualunque fattore esterno (infettivo, tossico, traumatico, ecc.) può agire sulla catena di reazioni attraverso la quale si realizza il fenotipo, producendo variazioni analoghe a quelle che si ottengono per l'azione dell'eredità, e fa presente come spesso si incorra nell'errore di non tener conto di questa eventualità.

V. VERSCHUER, OTMAR Frhr. *Humangenetik körperliche Erbkrankheiten*. Münch. med. Wschr. 49-51 (1951).

Nella breve introduzione a questo interessante lavoro che è diviso in due parti, l'una riguardante la genetica in generale e l'altra la patologia ereditaria speciale, l'A. dice che lo studio dell'eredità nell'uomo, straordinariamente sviluppatosi negli ultimi 40 anni, fu danneggiato dalla guerra mondiale, ma attualmente è in via di ripresa tanto in Germania, quanto in Francia, Inghilterra, Italia, Svizzera, Paesi Scandinavi, Giappone, e qui si accenna agli scienziati che lavorano in questo settore.

Nella prima parte viene particolarmente sviluppato l'argomento delle mutazioni sperimentali ed anche delle mutazioni nella specie umana. A questo riguardo l'A. fa notare che una malattia ereditaria con andamento dominante semplice, la quale abbia come conseguenza la sterilità, può manifestarsi nuovamente solo per via di una nuova mutazione; la sua frequenza corrisponderebbe dunque alla frequenza della mutazione rispettiva. Con tale sistema viene impostato il calcolo relativo alla frequenza delle mutazioni riguardante l'emofilia, la sclerosi tuberosa, la condrodistrofia ed altre malattie ereditarie. I valori trovati si aggirano fra 1:12.000 e 1:100.000 pro cromosoma e pro generazione. Successivamente l'A. parla della collaborazione fra genetica e biochimica nello studio della fenogenetica, intrattenendosi anche sul meccanismo dell'intersessualità e sui tentativi, esperiti anche nelle specie umana, onde localizzare nei cromosomi l'ubicazione dei fattori responsabili di determinate disposizioni

ereditarie. Molto interessante è lo studio della fenocopia e cioè del fenomeno per cui mediante cause non ereditarie viene provocata la «copia» di un carattere ereditario. Grande importanza ha lo studio delle consanguineità. Egualmente notevoli le indagini genetiche sopra popolazioni delimitate nel tempo e nello spazio come lo studio di Sjögren sulla popolazione di un'isola svedese e altro di Schade in Germania in condizioni analoghe.

L'importanza del metodo gemellare nello studio della genetica umana è sempre più manifesta e qui l'A. segnala in termini molto lusinghieri la recente opera del nostro Direttore («Die grosse Bedeutung der Zwillingsmethode für die Humangenetik findet ihrem Ausdruck in dem Werk von L. Gedda, das eine umfassende Darstellung der Zwillingsforschung gibts») osservando che appunto le ricerche gemellari rappresentano la strada d'elezione per riconoscere le forze rispettive dell'eredità e dell'ambiente nella formazione del corpo umano. L'A. stesso, ristudiando un certo numero di coppie gemellari a distanza di 25 anni, ebbe modo di constatare l'esistenza di individui ambientostabili e di individui ambiente-labili, per esempio rispetto al peso.

Alcuni membri di coppie gemellari sono ammalati o morti, mentre i congemelli appaiono sani; l'A. si domanda perchè due individui con la medesima eredità soffrano diverse malattie e risponde che evidentemente la vita umana è sollecitata da varie forze che non conosciamo ancora compiutamente. Nella seconda parte del lavoro l'A. tratta delle patologia ereditaria speciale nei diversi campi della medicina utilizzando i risultati della ricerca genetica tanto sui mononati quanto sui gemelli.

P. Gysi. *Erbbiologische Bestandesaufnahme einer abgelegenen Bündner Walsergemeinde*. Art. Institut Orell Füssli Ag., Zürich 1951.

Questo interessante lavoro, intrapreso sotto la direzione del prof. Hanhart, appartiene alla serie degli studi praticati da Hanhart in vari comprensori demografici svizzeri caratterizzati dalla consanguineità, negli anni che corrono dal 1930 ad oggi. In questo lavoro viene rispecchiata un'indagine completa, per ciò che può interessare il genetista, realizzata in un villaggio chiamato con il pseudonimo di Balweis che si trova geograficamente isolato e sperduto nelle montagne del Vallese a 2.000 metri di altezza. L'analisi genetica dell'A. non si ferma alla popolazione presente, ma risale nel tempo, attraverso la consultazione dei registri parrocchiali, fino al 1772. In questo modo si poteva tener conto anche degli emigrati e delle famiglie estinte nel