

RECENSIONI

Schade H. - Harris H. - Harvald B. - Bénard H., Gajdos A. et Péquignot H. - Murphy Douglas P. - Curtius F.

SCHADE, HEINRICH. — *Vaterschaftsbegutachtung*, E. Schweizerbart'sche Verlagsbuchhandlung, Stuttgart W. 1954, DM 28.

In questo libro l'autore sottolinea l'importanza dell'antropologia e della biologia genetica nella ricerca sulla paternità.

La somiglianza e la dissomiglianza fra padre e bambino servivano già da molto tempo nella medicina legale per accertare la paternità. Secondo l'autore anche le ricerche gemellari sono importantissime per stabilire i segni caratteristici dell'uomo i quali sono dovuti all'eredità.

È molto interessante il suo sistema di classificazione di questi segni — chiamato dall'autore analisi dei segni caratteristici — che poi vengono riassunti come segni caratteristici ereditati e si presentano importantissimi in occasione delle ricerche antropologiche e biogenetiche per accertare la paternità.

In seguito l'autore ci da una descrizione di tutti i suoi mezzi tecnici, con i quali egli riesce a determinare questi segni caratteristici ereditati.

Aggiungendo un riassunto della legislazione fondamentale usata in Germania per le perizie antropologiche e biogenetiche nelle ricerche sulla paternità, l'autore dice che questa legislazione ha più importanza per il biologo genetico che per gli esperti della giurisprudenza.

Nella seconda parte del libro l'autore parla della grande importanza della scoperta dei gruppi sanguigni, i quali rappresentano fattori importantissimi della perizia nelle ricerche della paternità.

Questo è il metodo assoluto di biologia ereditaria. L'autore non parla della sierologia dei gruppi sanguigni ma piuttosto della loro relazione rispetto all'eredità e della loro frequenza.

Concludendo il suo libro, l'autore riporta la riproduzione di un modulo adoperato in Germania, per poter eseguire le perizie nelle ricerche sulla paternità, e dà il consiglio agli esperti di fare uso di questi fogli, perchè in questo modo non si può dimenticare nessuna regione o parte del corpo umano, che deve essere esaminata, per poter dare una perizia esatta per la paternità.

Questo libro serve prima di tutto ai medici e agli antropologi che si dedicano alle perizie sulle ricerche della paternità. Però essendo molto pratico e

indicando precisamente tutte le tecniche che sono necessarie per l'accertamento della paternità il lavoro è molto adatto anche per i giudici, i procuratori, gli avvocati, i tutori, ecc.

A. MITTAG.

HARRIS, H. — *An introduction to human biochemical genetics* - London; Cambridge University Press, 1933. 15 s.

Un vasto campo appena esplorato e che promette conoscenze fondamentali benchè a costo di notevoli difficoltà da superare è la genetica biochimica.

Su questo argomento sotto il titolo « An introduction to human biochemical genetics » è uscito ad opera di H. Harris il XXXVII quaderno delle « Eugenics laboratory memoirs » del Galton lab., Univ. Coll. dell'Università di Londra.

In nove interessanti capitoli l'A. traccia un quadro delle attuali conoscenze trattando i seguenti argomenti: I - variazioni biochimiche congenite; II - eredità mendeliana nell'uomo; III - eterogeneità di « caratteri » apparentemente semplici; IV - alterazioni del metabolismo intermedio; V - deviazioni nella funzione dei tubuli renali; VI - varianti dell'emoglobina; VII - le sostanze dei gruppi sanguigni; VIII - differenze nella sensibilità gustativa; IX - variazioni nelle manifestazioni di caratteri ereditari.

Nel cap. X l'A. trae le conclusioni osservando da principio che « per quanto la conoscenza delle variazioni chimiche nell'uomo e del loro determinismo genetico sia ancora agli inizi ed è limitata ad una serie piuttosto casuale di esempi... è probabile che si raggiungano risultati concreti nei prossimi anni ». « In questo momento l'ipotesi di lavoro più diffusa è che i geni controllino specificamente le sintesi biochimiche ».

Per quanto riguarda la difficoltà di indagine in tale campo l'A. dice che « dove noi siamo interessati con la sintesi di molecole complesse come le proteine o i polisaccaridi, certe differenze nella struttura possono essere estremamente sottili » e che perciò « in pratica è una difficoltà lo sviluppo di tecniche sufficientemente sensibili per affrontare le sottili differenze individuali ».

L'A. passando ai rapporti intercorrenti tra ge-

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.