

organi (mammella, colon, retto) si comporti come quello dello stomaco e dell'utero; mentre il cancro dei bronchi manifesta un diverso comportamento nei riguardi della discendenza. Inoltre lo studio degli alberi genealogici dimostra all'A. che circa un terzo delle famiglie considerate non presenta nessun altro caso di cancro nè nell'ascendenza, nè nella discendenza del candidato. Singolare il fatto che nella discendenza tarata i due terzi dei casi riguardino le donne.

Ricordata l'opinione di K. H. Bauer secondo il quale la disposizione ereditaria al cancro non appare dimostrata ed è piuttosto plausibile un meccanismo risultante dall'interferenza di parecchi fattori ereditari unitamente a fattori esterni, Schönbauer fa notare come la scuola viennese, e particolarmente Maresch, sostenga una posizione mediana rispetto all'origine esogena oppure endogena del cancro. Personalmente l'A. ritiene che non si possa prescindere da un possibile intervento dell'eredità, ma non si pronuncia ulteriormente e consiglia di redigere un accurato albero genealogico in ogni caso di cancro accertato, oppure di cancro sospettato.

Böök, J. A. *The Genetic Method in Clinical Research*, Acta Sac. Med. Upsaliensis 56, 109-124 (1951).

Questo lavoro, che in origine fu un rapporto presentato alla Mayo Clinic di Rochester (Minn.) nel settembre del 1950, è un'intelligente e vasta rassegna delle applicazioni alla clinica della moderna genetica, come metodo complementare per la diagnosi e per la terapia.

Anzitutto l'A. si occupa della genetica in genere e delle sue leggi, osservando, fra l'altro, che i geni rappresentano l'unità base dei processi ereditari, che essi vengono trasmessi di generazione in generazione mediante le cellule germinali, ma che l'esatta natura di essi è ignota. Siccome il gene scatena il processo di esterizzazione del carattere, normale o patologico, che gli compete solo quando si verificano determinate condizioni di sviluppo, nessuna malattia può dirsi, in senso stretto, congenita. L'A. dopo aver osservato che il meccanismo d'azione dei geni ordinariamente non può essere influenzato con interventi ambientali, tratta della penetranza e del fatto che un gene specifico può proliure in individui diversi un diverso grado di fenotipizzazione del carattere [il che non dipende tanto dalla penetranza, quanto dall'espressività del gene (*n. d. r.*)]. Inoltre si tratta a lungo della collocazione dei geni nei cromosomi, delle combinazioni che si verificano, della dominanza, recessività, ecc.

Considerando questi problemi da un punto di vista clinico, bisogna trasportarsi dalla considerazione del genotipo a quella del fenotipo. Allora molte entità patologiche, che vengono tenute distinte dalla nosografia corrente, possono rivelare la loro comune origine dallo stesso gene. Per esempio, Schutt scoprì nel 1950 che l'atassia cerebellare, l'atassia di Friedreich e la paraplegia spastica possono occorrere in un medesimo stipite, e dimostrò che sono prodotte dallo stesso gene dominante.

L'A. è d'avviso che la medicina si trova con le malattie di origine genotipica come si trovava di fronte alle malattie infettive prima che fossero scoperti i batteri ed i virus. Vengono studiati i sintomi ed i quadri clinici, ma la natura del gene responsabile ed il meccanismo fondamentale della sua azione sono inesplicabili.

Ancora, viene illustrata l'importanza delle ricerche sui gemelli MZ i quali sono di grande aiuto dove si tratti di stabilire se un carattere è, o non è, ereditario. Vengono anche raccomandate le ricerche sopra distretti demografici sufficientemente isolati.

Non è impossibile che in futuro un reparto di genetica medica venga installato in ogni ospedale di qualche entità. È chiaro però che la genetica medica, così intesa, si differenzia dalle stereotipate collezioni di alberi genealogici e non ha motivo di essere confusa con l'eugenica che l'A. considera « immatura ». Il risultato della genetica medica dipenderà dalla stretta collaborazione dei genetisti con i medici specializzati in tutte le branche della medicina.

BIDONE E. *Cisti sebacee ereditarie del cuoio capelluto con trasformazione maligna in un caso*. Folia Hered. Path. vol. I. fase. I (Luglio 1951).

Con questo articolo si apriva nello scorso anno la nuova rivista « Folia Hereditaria et Pathologica » che si propone di rispecchiare il programma del *Collegium Studiorum Hereditatis Universitatis Ticinensis* (Pavia) e che viene pubblicata sotto la direzione di Alfonso Giordano, e con la collaborazione di eminenti studiosi italiani ed esteri come R. H. Bauer, Chini, Cocchi, Dahlberg, Franceschetti, De Lisi, Gruber, Hanhart, Kemp, Pintus, Pontoni, Ullrich.

L'A. descrive la formazione di cisti sebacee in quattro soggetti dei due sessi appartenenti ad un medesimo albero genealogico che comprende 4 generazioni.

In uno dei portatori si verificò la trasformazione epiteliomatosa della cisti. Siccome una generazione appare saltata, l'A. osserva che questo fatto potrebbe parlare contro la domi-

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)

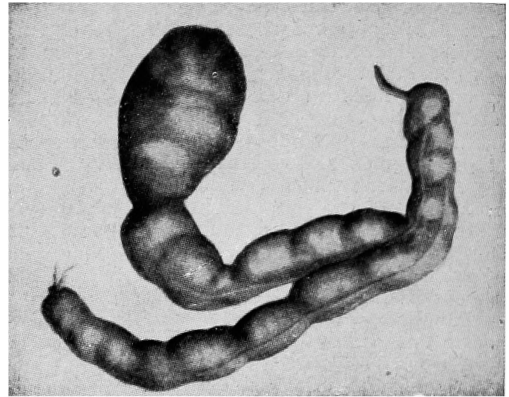
L'A. riassume efficacemente le moderne vedute intorno alla poliposi ereditaria del colon mettendo questa in confronto con la poliposi secondaria a colite.

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