

# ACTA GENETICAE MEDICAE ET GEMELLOLOGIAE

---

*Volumen VII*

*N. 2 - Aprilis 1958*

Istituto di Genetica Medica e Gemellologia  
« G. Mendel » - Roma  
Direttore: Prof. L. Gedda

Istituto di Radiologia dell'Università  
di Roma  
Direttore: Prof. L. Turano

## Nuove Osservazioni di Torcicollo osseo in Gemelli monozigotici e in Fratelli mononati

**Prof. Luigi Gedda, Dott. Guido Iannaccone, Dott. Alfonso Alfieri**

Circa un anno fa, Gedda e Iannaccone descrissero una coppia di gemelli monozigotici con torcicollo discordante, cioè relativo ad un solo membro della coppia. Fu colta quell'occasione per impostare una discussione genetistica intorno al torcicollo osseo e per concludere che solo apparentemente quell'affezione poteva dirsi discordante, mentre in realtà si trattava di una sinostosi ossea variamente espressa e complicata, ma fondamentalmente concordante nei due gemelli.

La trattazione viene ora ripresa con l'apporto di due nuovi casi familiari che riguardano una coppia di gemelli monozigotici e una coppia di fratelli mononati, tutti portatori del torcicollo.

### CASO DEI GEMELLI MONOZIGOTICI GIUSEPPE E ANTONIO SPA. DI ANNI 17

#### Anamnesi personale

Nati da parto a termine. Primo nato: Giuseppe (presentazione cefalica; estrazione a mezzo di forcipe dopo travaglio durato molte ore). Secondo nato: Antonio (presentazione podalica; estrazione manuale dopo rivolgimento). Viene riferita la presenza di una sola placenta.

Peso alla nascita: Giuseppe Kg. 2,400; Antonio Kg. 2,200. L'allattamento è stato artificiale per entrambi. Dentizione, deambulazione e fonazione sono comparse con un certo ritardo in tutti e due i gemelli. Il controllo dello sfintere vescicale, stabilitosi in Antonio in epoca normale, si è perfezionato in Giuseppe solo verso i 13-14 anni di età. Entrambi hanno presentato una certa difficoltà alla pronuncia della *r* fino a 6 anni e una marcata tendenza al mancinismo (presente anche nella nonna materna), attualmente del tutto corretta. Antonio ha avuto, fino all'età di circa 6 anni, frequenti episodi di *pavor nocturnus*.

I genitori riferiscono che, verso il 10° giorno di vita, entrambi i gemelli presentarono, in corrispondenza della regione antero-laterale destra del collo, una grossa tumefazione, non accompagnata da apprezzabili alterazioni della cute e regredita in un paio di giorni. Dell'atteggiamento viziato del capo e delle spalle i genitori si sarebbero accorti in Antonio verso l'età di 5-6 anni, in Giuseppe soltanto verso i 13 anni.

I due gemelli hanno avuto pertosse, morbillo e scarlattina concordanti rispettivamente all'età di 3, 5 e 9 anni. Soltanto Antonio ha sofferto di adenoidi e frequenti tonsilliti; nel 1955 è stato anche operato di appendicectomia per appendicite acuta. Giuseppe nel 1949 presentò un'adenopatia cervicale S, diagnosticata come adenite specifica e curata con successo mediante iniezioni locali di streptomina.

Entrambi frequentano una scuola di ragioneria; il rendimento scolastico è mediocre.

**GIUSEPPE** (Figg. 1 e 2)

#### Esame obiettivo

Altezza: m. 167. Peso: Kg. 61,200. Capelli castani, ondulati. Cute di colorito roseo; mucose visibili ben irrorate; muscoli normali per trofismo e tono; pannicolo adiposo regolare. Il viso è simmetrico; nelle regioni frontale e mentoniera numerose piccole formazioni acneiche. I padiglioni auricolari sono di forma regolare. La linea di impianto dei capelli sulla fronte e sulla nuca è regolare.

Il paz. presenta la testa lievemente inclinata verso D e ruotata verso S; il muscolo sternocleidomastoideo D è più saliente di quello S ed è apprezzabile come un cordone rigido, contratto. La fossa sopraclaveare D è leggermente più ampia e profonda di quella controlaterale. Il cingolo scapolare D è situato un po' più in alto rispetto a quello dell'altro lato.

Perimetro del collo: cm. 37. Distanza mento-sterno: cm. 9. Distanza orecchio-spalla: cm. 10 a D e cm. 14 a S. Distanza protuberanza occipitale esterna-apofisi prominente: cm. 15,5.

I movimenti di flesso-estensione del capo sono normali; quelli di rotazione attiva fortemente limitati verso S. La colonna vertebrale mostra una normale mobilità in tutti gli altri segmenti; normali appaiono pure gli arti superiori e inferiori.

Nulla da rilevare all'esame fisico dell'apparato respiratorio, del cuore e dell'addome. Il testicolo D è ipotrofico.

Sviluppo psichico: normale.

*Reperto oculistico.* Iridi di colore marrone chiaro. Pupille reagenti normalmente alla luce e all'accomodazione: Visus: 10/10 in OO.

*Reperto O.R.L..* Deviazione del setto nasale verso D e S rispettivamente nella parte superiore e inferiore; segni di rinofaringite cronica; tonsille di volume medio, con spremitura negativa.

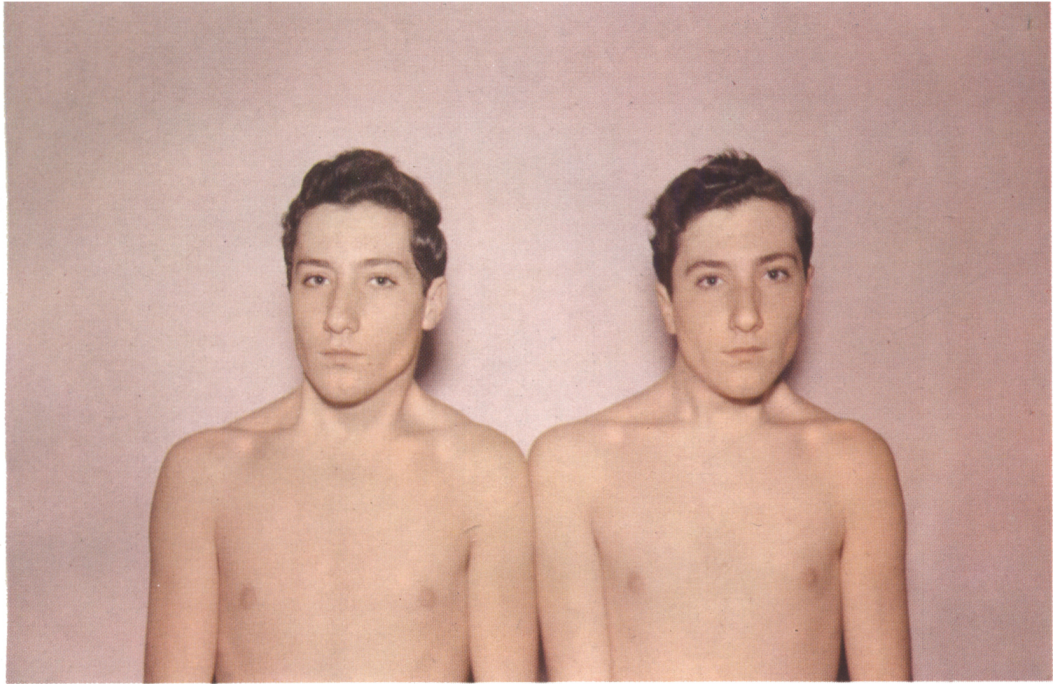


Fig. 1 - Gemelli Spa. visti di faccia

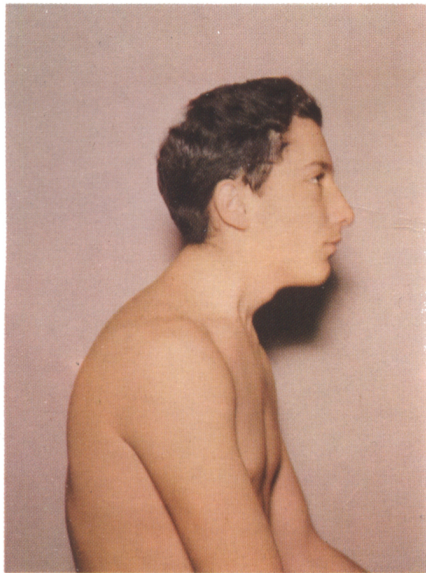


Fig. 2 - Giuseppe Spa. visto di profilo

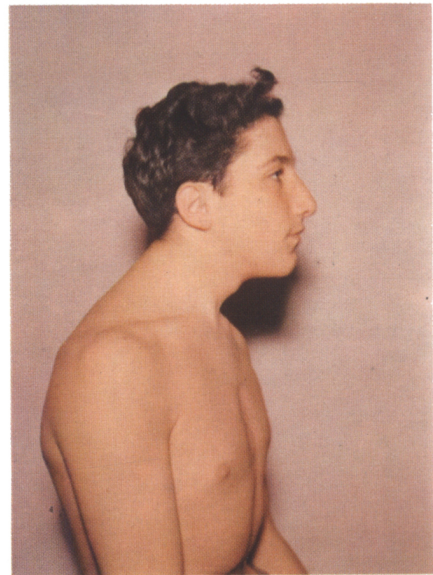


Fig. 3 - Antonio Spa. visto di profilo



Fig. 4 - Giuseppe: cranio

*Esame emocromocitometrico.* Hb 90; G.R. 4.900.000; V.G. = 0,91; G.B. 7.000.

*Gruppi sanguigni:* O, MN, P, CcDe.

*Glicemia:* gr. 0,90%.

#### **Reperto radiologico**

*Cranio* (Fig. 4). Non alterazioni a carico delle ossa della volta, ove si accettui una evidente sclerosi dei margini della sutura coronaria. Sella turcica voluminosa, di forma complessivamente nei limiti della norma, senza alterazioni a focolaio. L'angolo di curvatura basale è regolare. Del pari normali appaiono le cavità pneumatiche paranasali e mastoidee.

*Colonna cervicale.* In proiezione sagittale (Fig. 5) si rileva un'evidente curvatura scoliotica sinistro-convessa, con fulcro su C<sub>1</sub>-C<sub>2</sub>. L'epistrofeo, sul radiogramma transorale (Fig. 6),

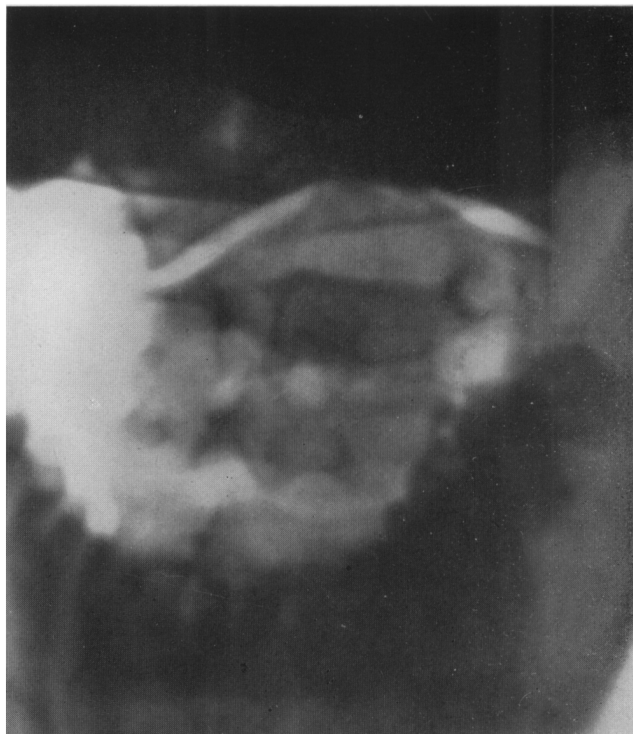
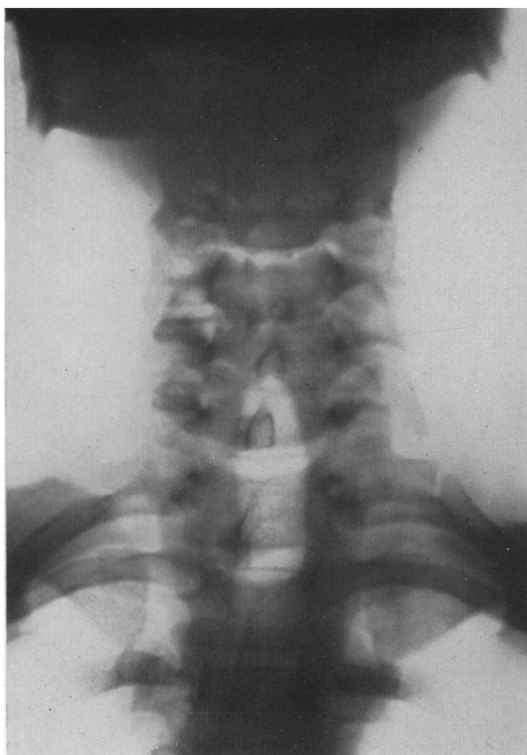


Fig. 5 - Giuseppe: colonna cervicale sagittale

Fig. 6 - Giuseppe: colonna cervicale transorale

Fig. 7 - Giuseppe: colonna cervicale laterale

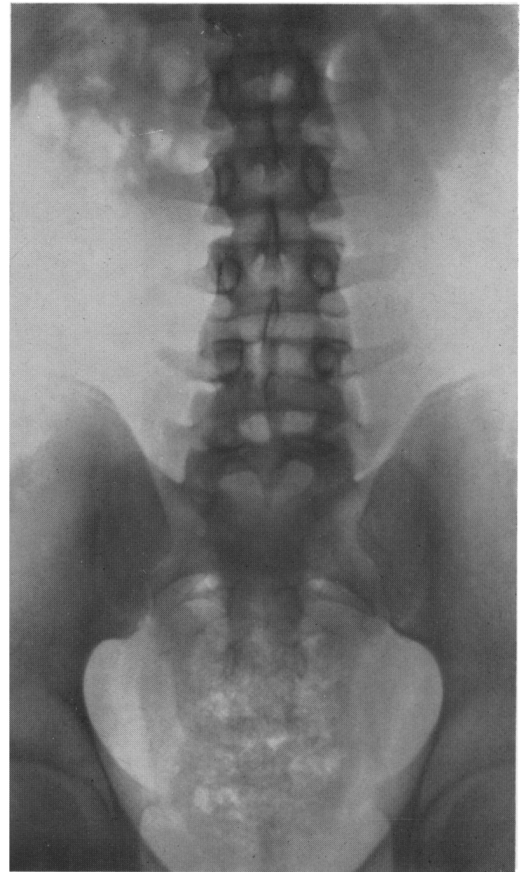
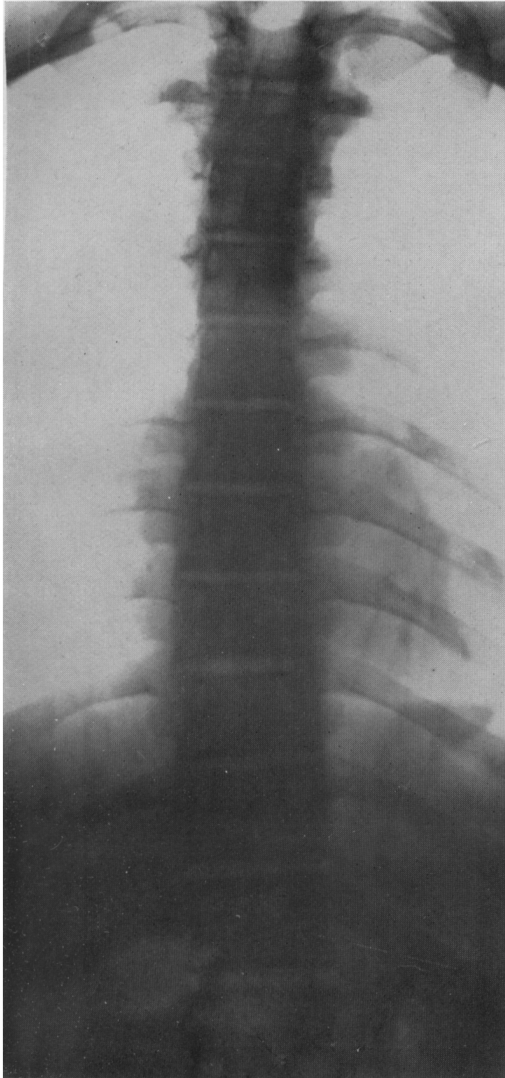


Fig. 9 - Giuseppe: colonna lombo-sacrale

Fig. 8 - Giuseppe: colonna dorsale

appare deformato a grossolano cuneo a base S. Lo spazio intervertebrale tra  $C_2$  e  $C_3$  è leggermente ristretto, specie a D. In proiezione laterale (Fig. 7) non si rilevano alterazioni.

*Colonna dorsale* (Fig. 8). È regolarmente formata da 12 vertebre, fornite di 12 paia di appendici costali. La 12<sup>a</sup> costola appare bilateralmente molto più lunga e sviluppata che di norma. La porzione mediotoracica mostra una leggera scoliosi destro-convessa.

*Colonna lombo-sacrale e bacino* (Fig. 9). La colonna lombare è costituita da 6 metameri indipendenti. Le apofisi trasverse della prima vertebra sono sostituite da corte e rudimen-

tali appendici costali, di cui quella S è appena visibile. I processi trasversi di L<sub>4</sub> sono più lunghi che di norma, eguagliando dal lato S quelli della vertebra soprastante. Il 6° metamerico, nettamente distinto dal sacro, ha tutti i caratteri delle normali vertebre lombari; è fornito di due cortissime apofisi trasverse e presenta evidenti note dismorfiche a carico dell'apofisi spinosa e delle articolazioni interapofisarie con le vertebre vicine.

Il sacro presenta un'ampia schisi posteriore della 1<sup>a</sup> vertebra; da notare che esso risulta costituito, come di norma, da 5 metameri. Non riesce possibile numerare con sicurezza i segmenti coccigei.

Il bacino non presenta alterazioni.

ANTONIO (Figg. 1 e 3)

### Esame obiettivo

Altezza: m. 1,65. Peso: Kg. 58,200. Capelli castani, ondulati. Cute e mucose visibili rosee; masse muscolari normali per tono e trofismo; pannicolo adiposo regolare. Viso lievemente asimmetrico; più numerose che nel cogemello Giuseppe le piccole pustole acneiche sulla fronte e intorno al mento. Padiglioni auricolari di forma normale. Regolare anche la linea di impianto dei capelli sulla nuca.

La testa è inclinata a D e un po' ruotata verso S; il muscolo sternocleidomastoideo D fa salienza sotto la cute come un cordone rigido, duro e contratto alla palpazione. La spalla D è leggermente più elevata della controlaterale; la fossa sopraclavare D è più ampia e profonda di quella dell'altro lato.

Perimetro del collo: cm. 37. Distanza mento-sterno: cm. 9. Distanza orecchio-spalla: cm. 9 a D e cm. 13 a S. Distanza protuberanza occipitale esterna — apofisi prominente: cm. 15.

La rotazione attiva del capo è fortemente limitata verso S.; normali gli altri movimenti della testa.

La colonna vertebrale è normalmente mobile nei suoi tratti toracico e lombare; anche gli arti superiori e inferiori mostrano una normale motilità attiva e passiva.

L'esame fisico dell'apparato respiratorio e cardiaco non mostra alterazioni. Sulla cute dell'addome presenza di cicatrice da pregressa appendicectomia. Non altre alterazioni.

Sviluppo psichico: normale.

*Reperto oculistico.* Iridi di colore marrone chiaro. Pupille ben reagenti alla luce e all'accomodazione. Visus: 10/10 in oo.

*Reperto otorinolaringoiatrico.* Setto nasale deviato verso D. Segni di rinofaringite cronica. Tonsille voluminose, criptiche, con spremitura positiva.

*Esame emocromocitometrico.* Hb 92; G.R. 5.340.000; V.G. = 0,86; G.B. 6.200.

*Gruppi sanguigni:* O, MN, P, CcDe.

*Glicemia:* gr. 0,90‰.

### Reperto radiologico

*Cranio* (Fig. 10). Presenta una conformazione pressochè sovrapponibile a quella del cranio del cogemello. La sella turcica è anche in Antonio più voluminosa del normale, seppure un poco meno profonda. L'angolo di curvatura basale è normale. Le cavità pneumatiche paranasali e mastoidee sono sviluppate regolarmente.

*Colonna cervicale.* In proiezione sagittale (Fig. 11) si apprezza, come nel cogemello, un incurvamento scoliotico sinistro-converso, con fulcro su C<sub>1</sub>-C<sub>2</sub>; sul radiogramma transorale (Fig. 12) il corpo dell'epistrofeo mostra il lato S. più alto di quello D., assumendo per-



Fig. 10 - Antonio: cranio

tanto l'aspetto di un grossolano cuneo a base S. Lo spazio intervertebrale tra  $C_2$  e  $C_3$  è molto ristretto. In proiezione laterale (Fig. 13) gli spazi intersomatici appaiono in parte mascherati per l'atteggiamento viziato della colonna.

*Colonna dorsale* (Fig. 14). È formata da 12 metameri, forniti di 12 paia di costole, di cui quelle corrispondenti a  $D_{12}$  molto più lunghe e sviluppate rispetto alla norma.

*Colonna lombo-sacrale e bacino* (Fig. 15). La porzione lombo-sacrale della colonna mostra alterazioni del tutto sovrapponibili a quelle del cogenello Giuseppe, con analoga variante morfologica di tipo caudale. I metameri lombari sono anche qui in numero di 6:  $L_1$  è fornita di rudimentali appendici costali; le apofisi trasverse di  $L_4$  hanno una lunghezza pari a quelle di  $L_3$ ; il 6° metamerio, con tutti i caratteri di una vertebra lombare, è fornito di cortissime apofisi trasverse e presenta un arco posteriore di forma alquanto irregolare.

Il sacro è costituito da 5 vertebre, come di norma. La 1<sup>a</sup> sacrale presenta un'evidente schisi posteriore. Il coccige appare di forma regolare. Il bacino non presenta alterazioni.



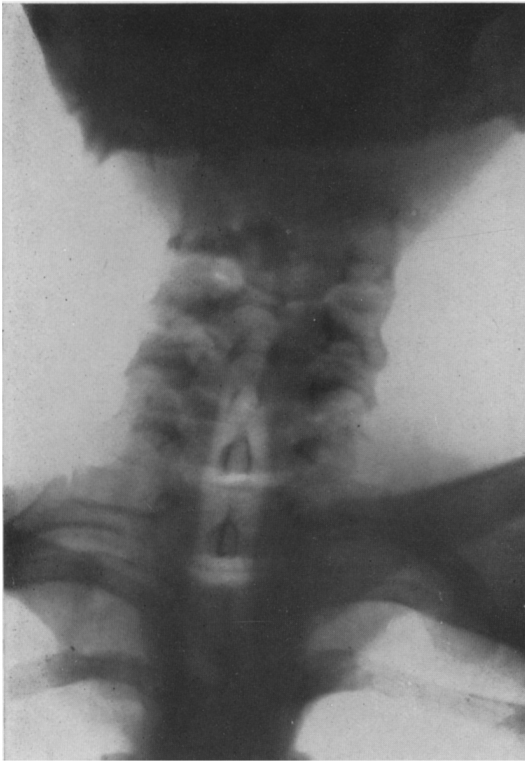


Fig. 11 - Antonio: colonna cervicale sagittale



Fig. 12 - Antonio: colonna cervicale transorale

#### REPERTO FAMILIARE (Fig. 31)

I genitori dei due gemelli non sono consanguinei. Entrambi negano l'esistenza di malformazioni congenite negli ascendenti e collaterali. Il padre, di a. 50, non pare che abbia avuto malattie degne di nota: in particolare, non si è contagiato di malattie veneree e non è dedito all'abuso di alcoolici. La madre, di a. 48, assicura anch'essa di aver goduto di buona salute; da un anno circa accusa dolori alla regione lombo-sacrale, specialmente nei movimenti forzati di flessione-estensione del rachide. Ha avuto un aborto al 2° mese e ha dato alla luce, dopo una gravidanza successiva a quella gemellare, un feto a termine, morto — secondo quanto viene riferito — durante il lungo travaglio.

All'esame clinico i genitori dei nostri due pazienti non presentano malformazioni o tare di altra natura. Entrambi sono stati sottoposti ad esame radiografico dello scheletro assiale.

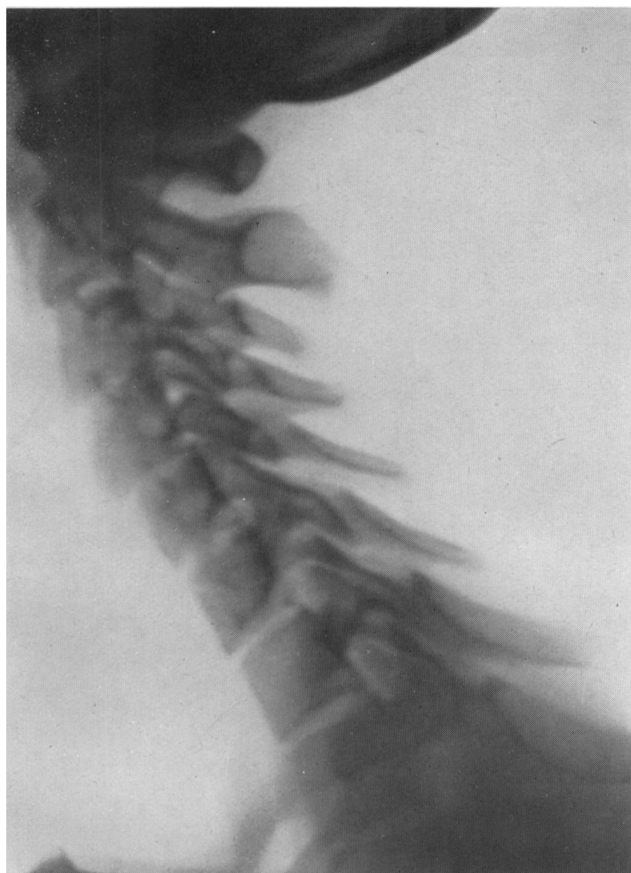


Fig. 13 - Antonio: colonna cervicale laterale

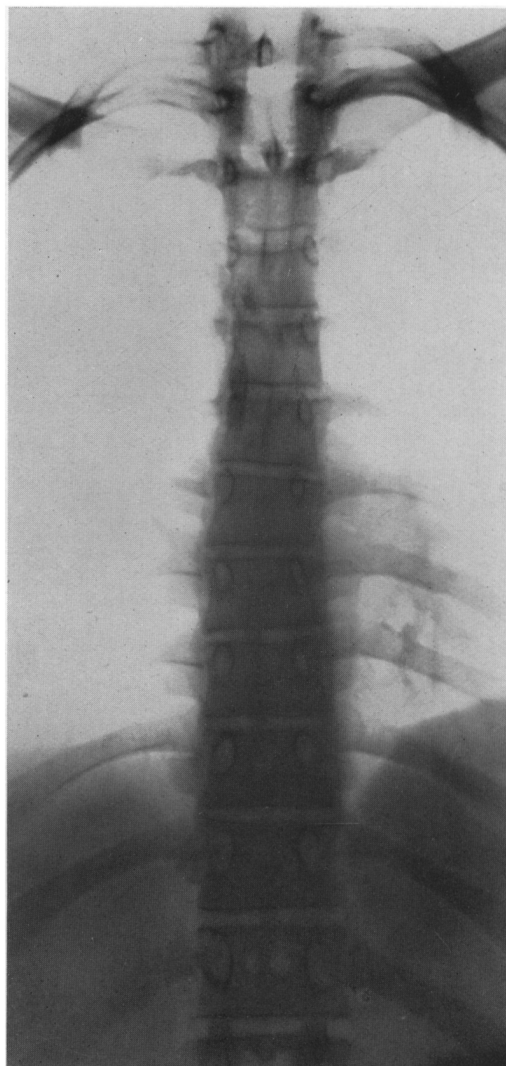


Fig. 14 - Antonio: colonna dorsale

### Reperto radiologico del padre

*Cranio e colonna cervico-dorsale.* Non si rilevano alterazioni.

*Colonna lombo-sacrale e bacino.* Non si apprezzano alterazioni, ove si accettui un lieve aspetto dismorfo delle articolazioni interapofisarie tra  $L_5$  e  $S_1$ , che appaiono orientate diversamente sui due lati.

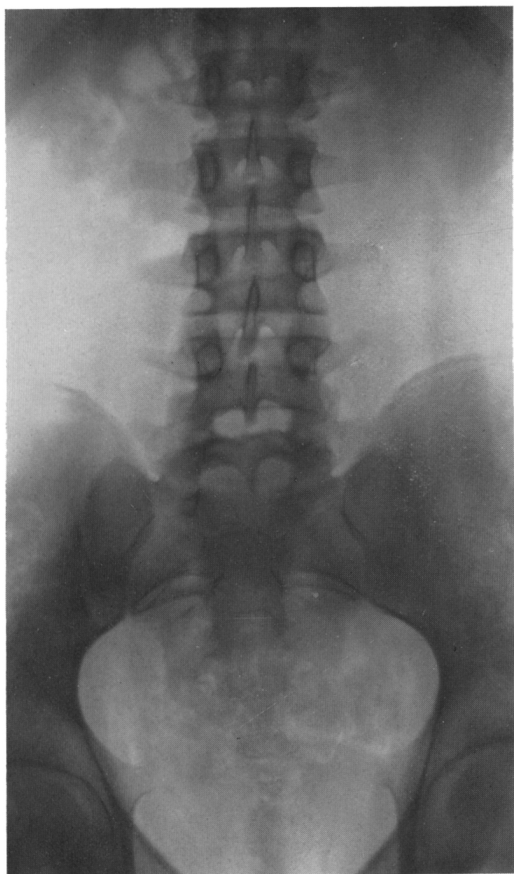


Fig. 15 - Antonio: colonna lombo-sacrale

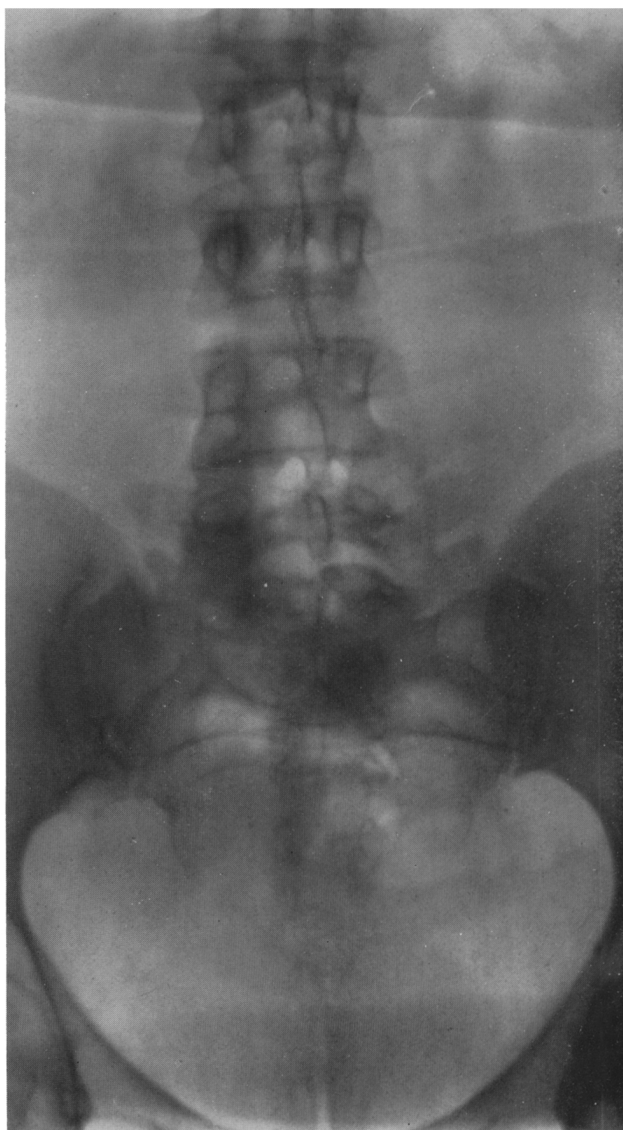


Fig. 16 - Madre Spad.: colonna lombo-sacrale

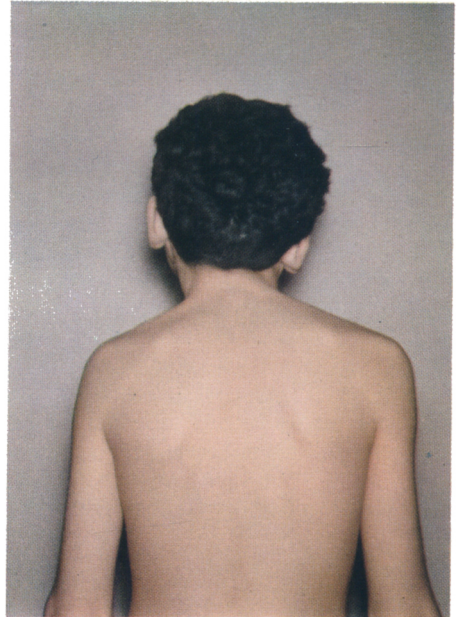
### Reperto radiografico della madre

*Cranio.* Normale.

*Colonna cervicale e dorsale.* Note di artrosi cervicale con piccoli becchi osteofitari tra C<sub>6</sub> e C<sub>7</sub>, e lieve restringimento dello spazio intervertebrale corrispondente. Non altre alterazioni.



Figg. 17 e 18 - Fausta Lu. vista di faccia e di dorso



Figg. 23 e 24 - Ezio Lu. visto di faccia e di dorso

*Colonna lombo-sacrale e bacino* (Fig. 16). Notevole dismorfismo delle articolazioni interapofisarie tra L<sub>4</sub>L<sub>5</sub> e L<sub>5</sub>S<sub>1</sub>. La 1<sup>a</sup> vertebra sacrale presenta una piccola schisi dell'arco posteriore e mostra ai lati due piccole incisure, da interpretare come espressione di tendenza alla lombarizzazione. Modico addensamento, riferibile ad alterazioni artrosiche, delle articolazioni sacro-iliache, specialmente a S.

**CASO DEI FRATELLI MONONATI LU.  
FAUSTA DI ANNI 15 ED EZIO DI ANNI 13**

**FAUSTA** (Figg. 17 e 18)

**Anamnesi personale**

Sestogenita, nata da parto a termine, eutocico. Ebbe allattamento materno e sviluppo psico-fisico regolare. Fonazione e dentizione in epoca normale. La deambulazione comparve invece con un certo ritardo (a circa 15 mesi).

I genitori riferiscono che all'età di circa 4 mesi notarono per la prima volta che la bambina presentava la testa leggermente inclinata a S. Tale atteggiamento viziato del capo, peraltro non molto accentuato, rimase praticamente invariato con l'andare dell'età.

A 3 anni l'a. si ammalò di morbillo; all'età di 8 anni, assieme al fratello minore Ezio, ebbe la parotite; a 13 anni si ammalò di « adenopatia ilare ».

Ha frequentato con profitto le classi elementari.

Menarca a 13 anni, con mestruazioni regolari per ritmo, quantità e durata.

**Esame obiettivo**

Statura: m. 1,54. Peso: Kg. 58,800. Capelli neri, lisci. Cute di colorito roseo; mucose visibili rosee. Masse muscolari di tono e trofismo normali. Adipe abbondante, uniformemente distribuito. Il viso (Fig. 17 e 18) è simmetrico, i padiglioni auricolari sono di conformazione regolare; in corrispondenza dell'angolo esterno dell'orbita S si nota un piccolo neo.

L'atteggiamento dell'a. risulta viziato da un leggero torcicollo levogiro e da una discreta sopraelevazione della spalla S. L'impianto dei capelli sulla nuca è normale. Il muscolo sternocleidomastoideo S appare come un cordone contratto, rigido, che fa salienza sotto la cute.

Perimetro del collo: cm. 37. Distanza mento-sterno: cm. 10,5. Distanza orecchio-spalla: cm. 8 a S e 9,5 a D. Distanza protuberanza occipitale esterna — apofisi prominente: cm. 8,5.

I movimenti di estensione e flessione del capo sono normali; quelli di torsione attiva sono alquanto limitati verso D; l'inclinazione laterale è limitata dal lato D.

I movimenti della colonna toracica e lombare sono tutti normali. Anche normale è la motilità attiva e passiva degli arti superiori e inferiori in tutti i loro segmenti. L'esame del sistema nervoso periferico non mette in evidenza alterazioni. Psiche sveglia.

L'esame obiettivo dell'apparato respiratorio, del cuore e dell'addome non evidenzia alterazioni.

*Reperto oculistico.* Iride di colore marrone scuro. Visus 10/10 in OO. Pupille ben reagenti. Tono endobulbare normale.

*Reperto O.R.L.* Segni di rinite vasomotoria. Tonsille ipertrofiche, criptiche, con spremitura positiva. Nulla a carico della laringe.



Fig. 19 - Fausta: cranio

*Esame emocromocitometrico.* Hb 85. G.R. 4.410.000. V.G. = 0,98. G.B. 4.600.

*Calcemia:* mgr. 10,2 per 100 cc. di siero.

*Glicemia:* gr. 0,80‰.

*Gruppi sanguigni:* O, MN, P, CcDec.

#### Reperto radiologico

*Cranio* (Fig. 19). Non si rilevano alterazioni di forma o di struttura a carico delle ossa della volta e della base. La sutura coronaria mostra contorni discretamente sclerotici. La sella turcica è di forma e grandezza normali. L'angolo di curvatura basale è regolare. Le cavità pneumatiche paranasali e mastoidee sono sviluppate come di norma.

*Colonna cervicale.* In proiezione sagittale (Fig. 20) si osserva una lieve curvatura scoliotica a concavità verso S., con fulcro su C<sub>2</sub>: quest'ultima vertebra, sul radiogramma tran-

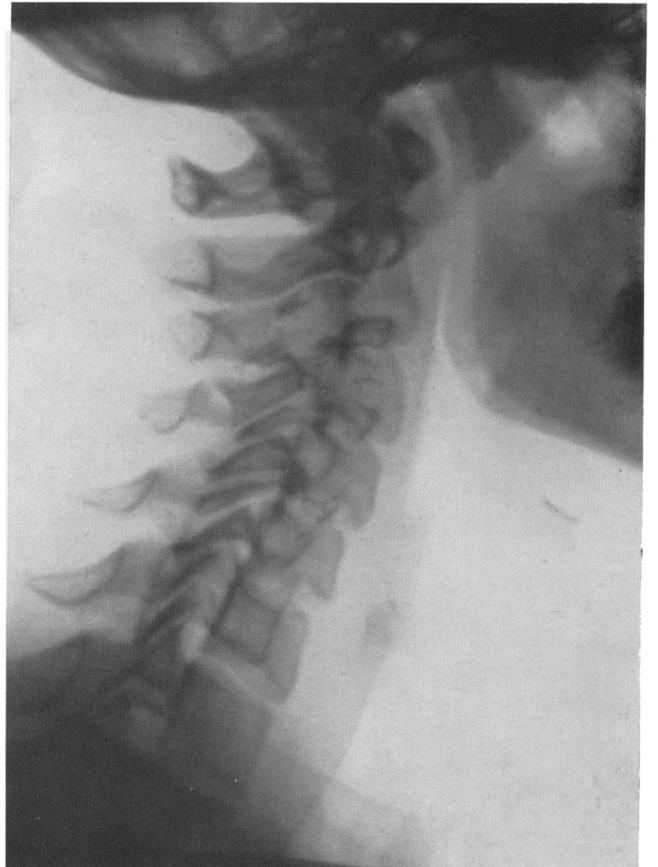
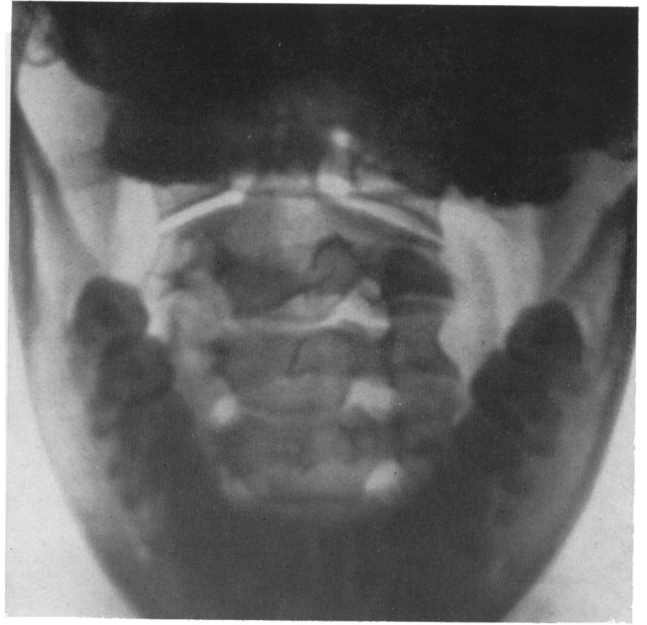
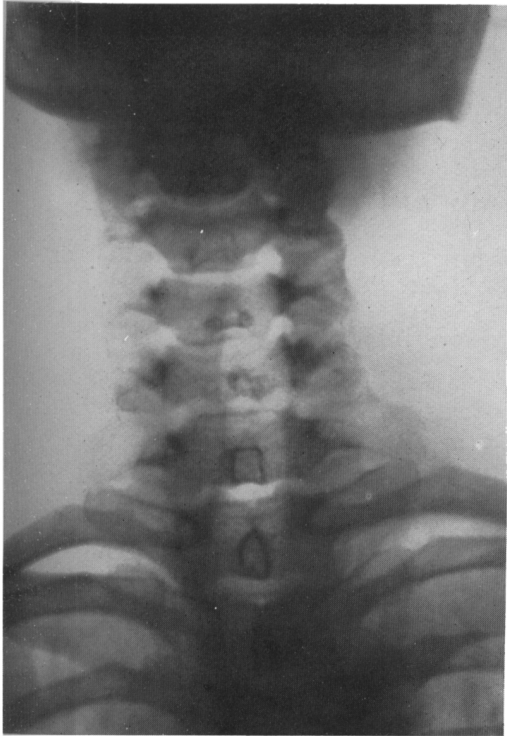


Fig. 20 - Fausta: colonna cervicale sagittale

Fig. 21 - Fausta: colonna cervicale transorale

Fig. 22 - Fausta: colonna cervicale laterale

sorale (Fig. 21) appare dismorfica, assumendo l'aspetto di un grossolano cuneo con base verso D. Gli spazi intervertebrali non risultano alterati. In proiezione laterale (Fig. 22) non si rilevano particolari alterazioni dei singoli metameri e dei relativi spazi intersomatici.

*Colonna dorso-lombo-sacrale e bacino. Non si apprezzano alterazioni.*

**EZIO** (Figg. 23 e 24)

### **Anamnesi personale**

Settimo nato da parto eutocico, a termine. Ebbe allattamento materno e sviluppo regolare. Fonazione, dentizione e deambulazione in epoca normale.

Verso il 2° mese di età i genitori si accorsero per la prima volta che il bambino presentava la testa inclinata in maniera obbligata verso S.; tale atteggiamento si andò facendo un po' più evidente verso i 4-5 anni di età, nonostante l'impiego di alcune misure correttive empiriche a mezzo di bendaggi e fasciature. Comparve inoltre anche un leggero innalzamento della spalla S e una modica cifosi dorsale alta. Da quell'epoca l'aspetto dell'a. è rimasto praticamente invariato.

All'età di 2 anni si ammalò di morbillo e all'età di 6 anni, contemporaneamente alla sorella Fausta, di parotite.

Ha frequentato le classi elementari con scarso profitto. Attualmente lavora come garzone di fornaio.

### **Esame obiettivo**

Statura: m. 1,50. Peso: Kg. 40,500. Capelli neri, ondulati. Cute di colorito bruno. Mucose visibili rosee. Masse muscolari normali per tono e trofismo. Pannicolo adiposo regolare, distribuito armonicamente. Il volto è simmetrico; i padiglioni auricolari, forniti di grossi lobuli, appaiono per il resto normali.

La testa è inclinata da lato S e leggermente ruotata verso D. La spalla S è nettamente più alta della D e la fossa sopraclaveare S appare più ampia e profonda. Il muscolo sternocleidomastoideo S è rigido e contratto, teso come un cordone dall'apofisi mastoide all'inserzione sterno-clavicolare.

Perimetro del collo: cm. 30. Distanza mento-sterno: cm. 10. Distanza orecchio-spalla: cm. 8 a S. e cm. 10,5 a D. Distanza protuberanza occipitale esterna - apofisi prominente: cm. 10.

I movimenti di flessione-estensione del capo sono leggermente ridotti; l'inclinazione laterale verso D e la rotazione attiva verso D appaiono notevolmente ostacolate.

Il torace è asimmetrico, per le alterazioni già rilevate a carico della spalla S e per una lieve scoliosi dorsale destro-concava, compensatrice della cervicale sinistro-concava già descritta.

I movimenti della colonna toracica e lombare sono conservati. Anche gli arti superiori e inferiori mostrano una normale motilità, sia attiva che passiva, in tutti i loro segmenti.

L'esame del S. N. periferico non mostra alterazioni. Lo sviluppo psichico è regolare.

A carico dell'apparato respiratorio, del cuore e dell'addome non si rilevano alterazioni.

*Reperto oculistico.* Iride di colore marrone chiaro. Visus: 10/10 in OO. Pupille ben reagenti e tono endobulbare normale.

*Reperto O.R.L.* Lieve deviazione del setto nasale a D. Tonsille ipertrofiche. Laringe e apparato auricolare: normali.

---





Fig. 25 - Ezio: cranio

*Esame emocromocitometrico.* Hb 85. G.R. 4.950.000. V.G. = 0,86. G.B. 7.400.

*Calcemia:* mgr. 10,1 per 110 cc.; di siero.

*Glicemia:* gr. 1,14‰.

*Gruppi sanguigni:* O, MN, P, CcDEe.

#### Reperto radiologico

*Cranio* (Fig. 25). Si osserva un notevole ispessimento delle ossa della volta in corrispondenza dell'occipitale; per il resto non si osservano alterazioni di struttura o di forma. I contorni della sutura coronaria sono intensamente sclerotici. La sella turcica è morfologicamente nei limiti della norma. Non segni di « impressio basiliaris ». Cavità pneumatice paranasali normalmente sviluppate.

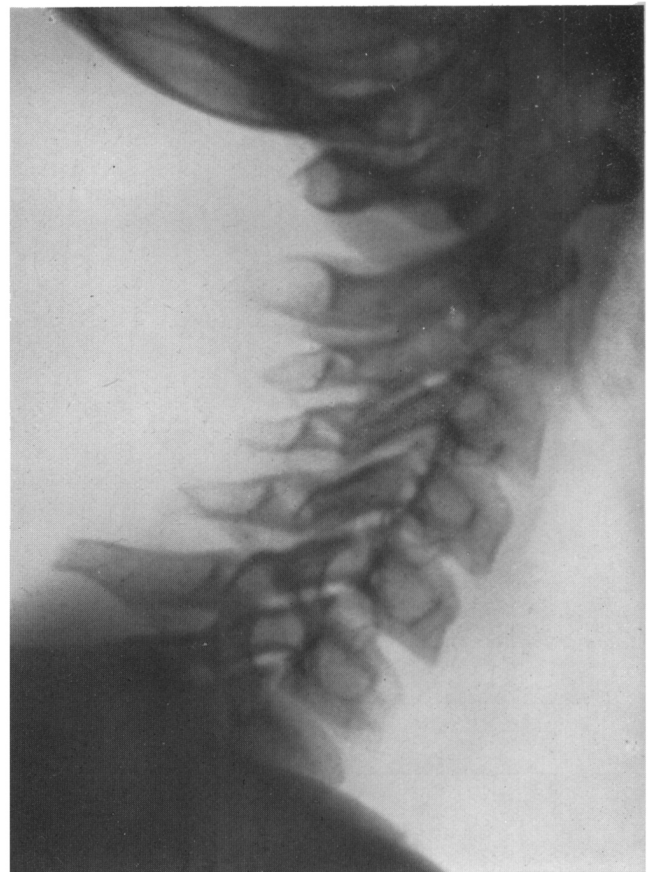
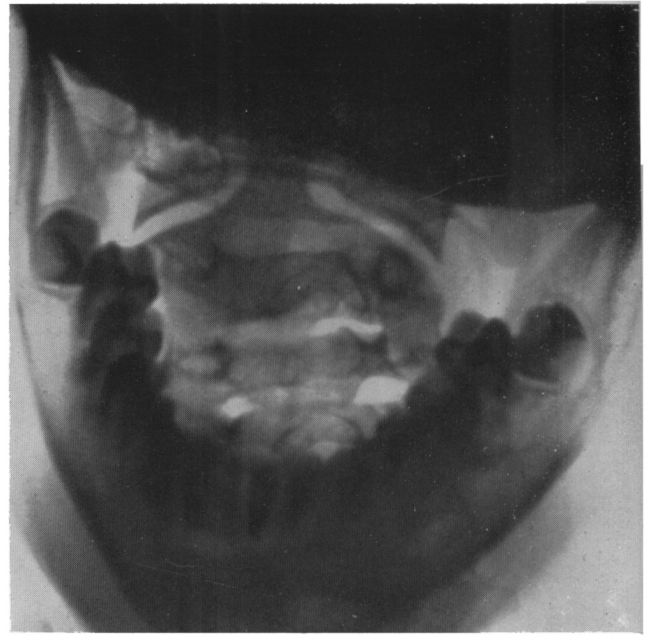
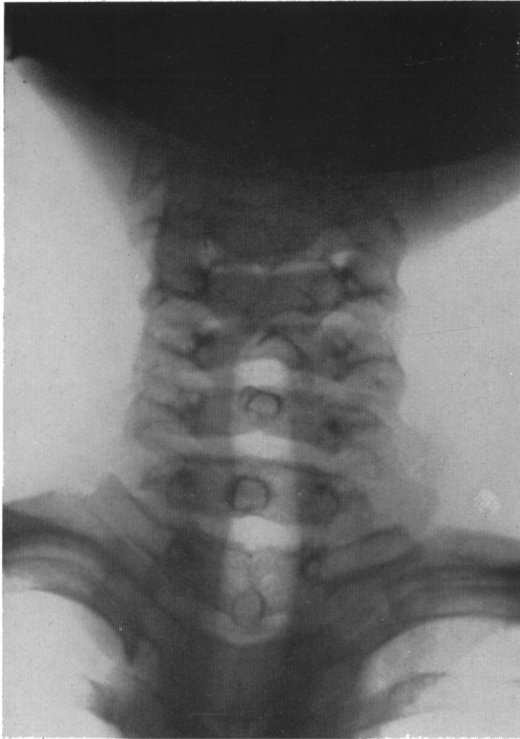


Fig. 26 - Ezio: colonna cervicale sagittale

Fig. 27 - Ezio: colonna cervicale transorale

Fig. 28 - Ezio: colonna cervicale laterale

*Colonna cervicale.* In proiezione sagittale (Fig. 26) si osserva una curvatura scoliotica a concavità verso S, con fulcro su C<sub>2</sub>. La prima e la seconda vertebra, sul radiogramma transorale (Fig. 27), appaiono atteggiate a cuneo con base a destra, sì che la base di appoggio del cranio sulla colonna risulta notevolmente obliqua dall'alto in basso e da destra a sinistra. Lo spazio intervertebrale tra C<sub>4</sub> e C<sub>5</sub> appare notevolmente ristretto (Fig. 26). In proiezione laterale (Fig. 28), a causa della scoliosi, le vertebre e i relativi spazi intervertebrali non risultano per nettamente delineati.

*Colonna dorsale.* Non si rilevano alterazioni.

*Colonna lombo-sacrale e bacino* (Fig. 29). La colonna lombare è apparentemente costituita da 6 metameri, di cui il primo rappresentato da D<sub>12</sub>, la quale è fornita a destra di una corta ed esile apofisi costiforme e sprovvista a sinistra di qualsiasi appendice. Non si rilevano altre anomalie. Il bacino e il sacro non presentano alterazioni.

#### REPERTO FAMILIARE (Fig. 32)

Il padre, di a. 53, è ammalato da vari anni di bronchite cronica residua all'inalazione di gas irritanti per ragioni di lavoro. Da alcuni mesi accusa astenia profonda e forte dimagrimento. Recentemente sono comparse nell'espettorato striature di sangue sempre più abbondanti. (Accertamenti diagnostici praticati durante la stesura del presente lavoro hanno poi messo in evidenza un carcinoma del bronco lobare superiore D). Non presenta peraltro malformazioni a carico dello scheletro e nega tare di natura specifica, lue, alcolismo. È secondogenito di 7 figli; una sorella ha un figlio

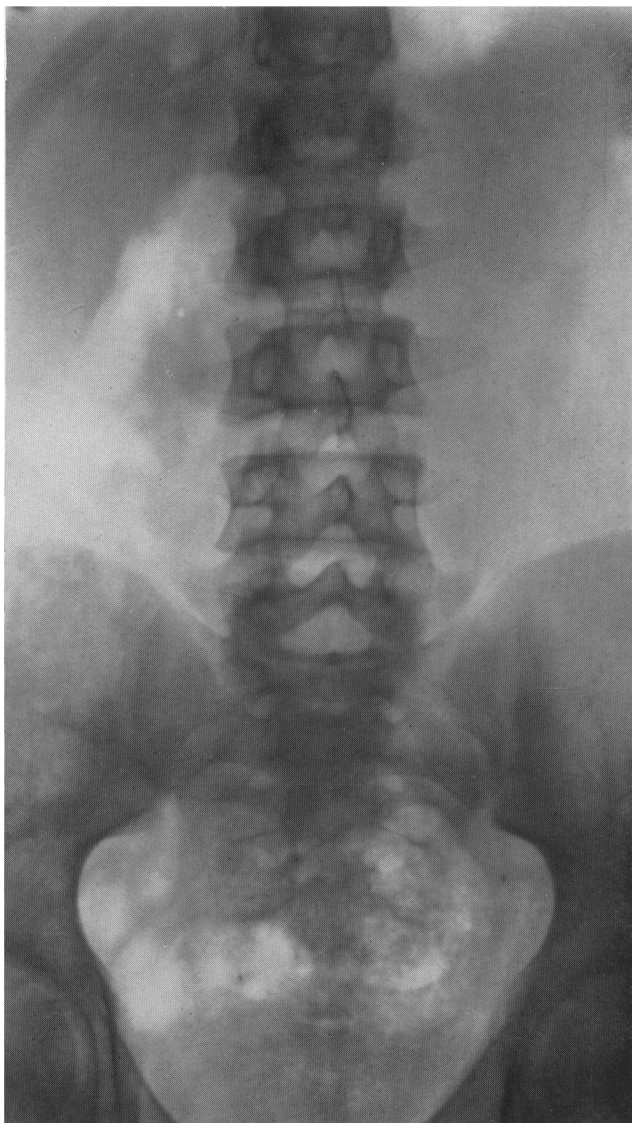


Fig. 29 - Ezio: colonna lombo-sacrale

affetto di deficit psichico e da notevole miseria fisica, probabile anche da idrocefalo.

La madre, di a. 55, è anch'essa di costituzione fisica apparentemente regolare. Non ha avuto malattie importanti. È quartogenita di 9 figli; 2 fratelli morirono per tbc. polmonare rispettivamente all'età di 30 e 17 anni; un altro fratello è stato egualmente ammalato di tbc.

polmonare, ma è guarito.

I genitori dei nostri due pazienti non sono consanguinei. Entrambi negano, per quanto è dato loro di ricordare, l'esistenza di malformazioni congenite nei rispettivi ascendenti e collaterali. Hanno complessivamente 7 figli viventi (6 maschi e 1 femmina). La madre non ha avuto aborti, ma un solo parto prematuro (secondo figlio, nato a circa sette mesi).

I fratelli dei nostri aa. sono stati tutti da noi esaminati, ad eccezione del primogenito che è emigrato. Nella loro anamnesi e all'esame fisico non abbiamo notato nulla di anormale.

#### Reperto radiologico dei familiari

I genitori e i fratelli dei nostri due pazienti sono stati sottoposti ad esame radiologico dello scheletro assiale.

Non sono state rilevate alterazioni in alcuno. Soltanto nel secondogenito Enzo si è notato un restringimento dello spazio C<sub>6</sub>-C<sub>7</sub>, come è dato rilevare nell'incipiente artrosi della colonna cervicale.



Fig. 30 - *Proiezione trasversale di epistroteo normale, da mettere eventualmente a raffronto con i radiogrammi trasversali dei 4 casi per dimostrare la deformazione a cuneo*

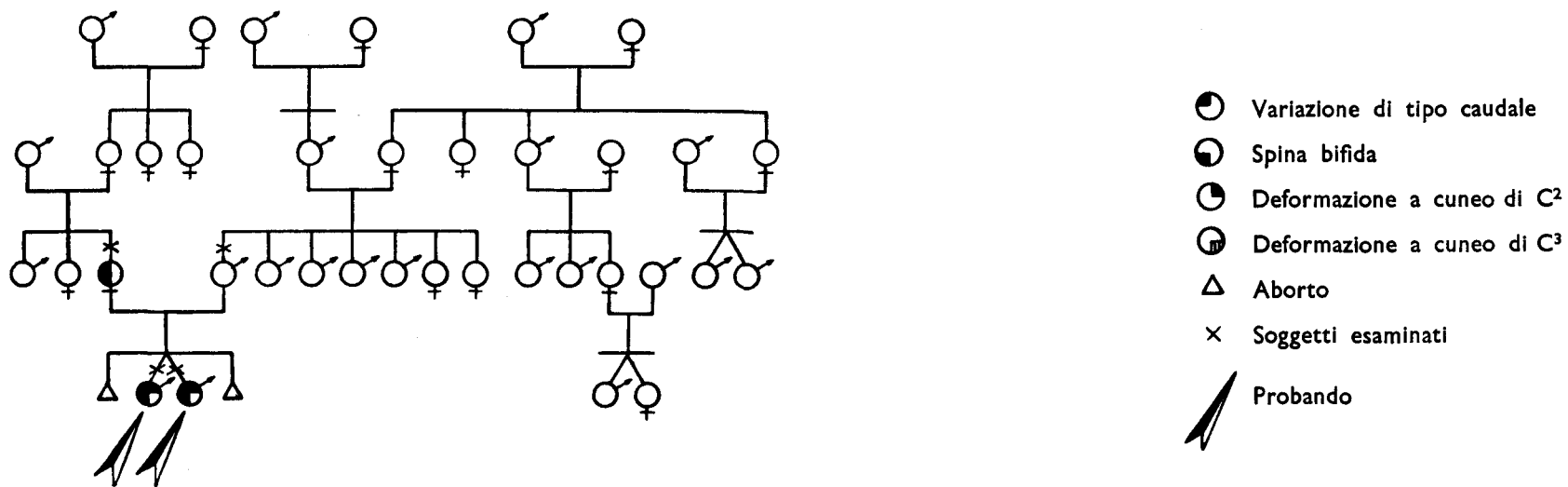


Fig. 31 - Albero genealogico della famiglia Spa.

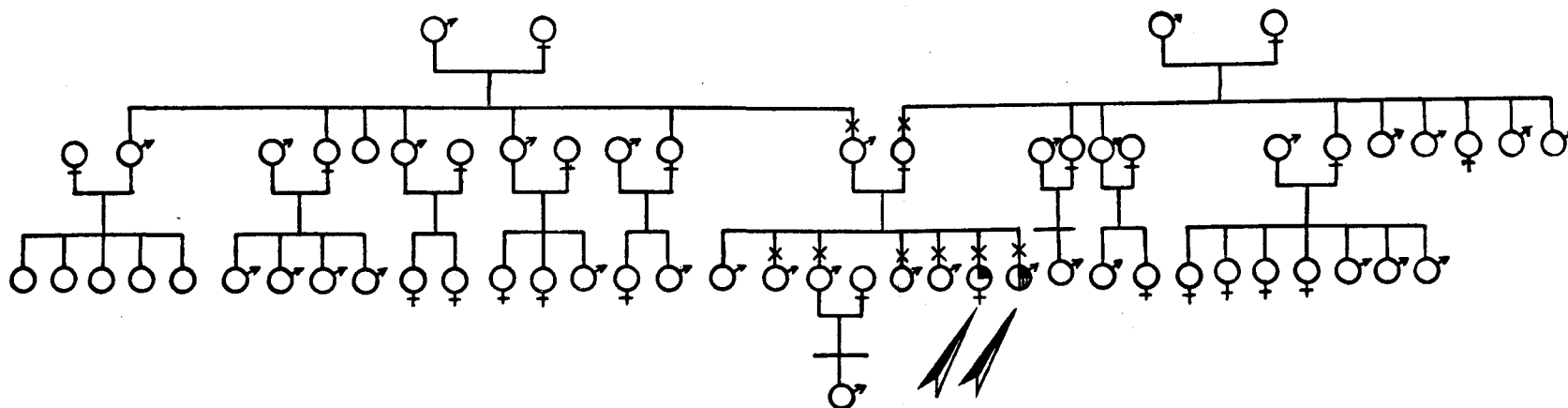


Fig. 32 - Albero genealogico della famiglia Lu.

## DISCUSSIONE

Dalla esposizione analitica, iconografica e descrittiva, dei dati che riguardano i gemelli Giuseppe e Antonio Spa. ed i fratelli Fausta ed Ezio Lu., sembra opportuno derivare una sintesi dei dati patologici essenziali sui quali dovrà poggiare la discussione dei casi familiari in questione.

### CASI GEMELLO-FAMILIARI SPA.

#### *Sintesi dei dati patologici:*

Spa. GIUSEPPE (1° nato): *Torcicollo destrogiro. Lieve sopraelevazione della spalla D. Retrazione e rigidità del muscolo sternocleidomastoideo D. Limitazione dei movimenti di rotazione attiva del capo verso S. Deviazione del setto nasale verso D. nella parte alta e verso S. nella parte bassa. Sella turcica voluminosa. Deformazione a cuneo di C<sub>2</sub>, restringimento dello spazio intervertebrale tra C<sub>2</sub> e C<sub>3</sub> e scoliosi cervicale alta sinistro-convessa. XII costa bilateralmente più lunga che di norma. Sei vertebre lombari. Schisi della S<sub>1</sub>.*

Spa. ANTONIO (2° nato): *Torcicollo destrogiro. Lieve sopraelevazione della spalla D. Retrazione e rigidità del muscolo sternocleidomastoideo D. Limitazione dei movimenti attivi di torsione del capo specialmente verso S. Deviazione del setto nasale a D. Sella turcica di volume ai limiti superiori della norma. Deformazione a cuneo di C<sub>2</sub>, forte restringimento dell'interspazio C<sub>2</sub>-C<sub>3</sub> e scoliosi cervicale sinistro-convessa. XII costa bilateralmente più lunga che di norma. Sei vertebre lombari. Schisi della S<sub>1</sub>.*

Reperto familiare S.: *Nella Madre: dismorfismo delle articolazioni interapofisarie tra L<sub>4</sub>-L<sub>5</sub> e L<sub>5</sub>-S<sub>1</sub>. Tendenza alla lombarizzazione di S<sub>1</sub>, che presenta anche una schisi dell'arco posteriore.*

### CASI FAMILIARI LU.

#### *Sintesi dei dati patologici:*

Lu. FAUSTA: *Torcicollo levogiro. Lieve sopraelevazione della spalla S. Rigidità dello sternocleidomastoideo S. Limitazione dei movimenti di rotazione della testa verso D. Dismorfismo di C<sub>2</sub>, con aspetto a grossolano cuneo a base D, con scoliosi cervicale alta destro-convessa.*

Lu. EZIO: *Torcicollo levogiro. Sopraelevazione della spalla S. Retrazione dello sternocleidomastoideo S. Limitazione dei movimenti di torsione e inclinazione laterale della testa verso D. Deformazione a cuneo di C<sub>1</sub> e C<sub>2</sub>, con scoliosi cervicale alta destro-convessa. Lombarizzazione di D<sub>12</sub>.*

Reperto familiare: *negativo per anomalie dello scheletro assiale.*

Cominciamo col dire che i casi familiari che abbiamo descritto, accanto alle diversità, presentano delle profonde analogie che torna conto di specificare. Anzitutto è concordante la diagnosi clinica di torcicollo che s'impone *de visu*, e cioè a prescindere dalla natura e dal tipo di tale sindrome. In secondo luogo è da rilevarsi che nelle due famiglie il torcicollo colpisce due fratelli, benchè gemelli nel primo caso e mononati nel secondo. In terzo luogo, e a differenza del caso di torcicollo in coppia gemellare MZ descritto da Gedda e Iannaccone (1957), il torcicollo nei quattro individui considerati trova il suo fondamento nella malformazione di alcune vertebre cervicali le quali però rimangono isolate, individuali e non coalescenti, sinostose come nel caso gemellare predetto.

Convieni ora fermarsi più dettagliatamente sui reperti malformativi che rappresentano la giustificazione obiettiva della sindrome clinica, cioè del torcicollo destro-giro nei gemelli Spa. e sinistro-giro nei fratelli Lu. Il reperto malformativo consiste in una deformazione a cuneo di alcune vertebre cervicali che, essendo di altezza diversa sui due lati, producono una scoliosi del rachide cervicale avente convessità sul lato dove la vertebra è più spessa e concavità sul lato dove la vertebra è più sottile. Tali vertebre malformate sono la C<sub>2</sub> nei due candidati gemelli Antonio e Giuseppe Spa. come nei due candidati fratelli Fausta ed Ezio Lu., ed in più la C<sub>3</sub> in Ezio Lu.

Si noti che la malformazione cuneiforme fu diagnosticata soltanto in base al reperto radiografico e, in questo, con la proiezione transorale, pertanto con una ricerca alquanto specializzata. È facile avvertire che in mancanza di tale reperto radiografico il torcicollo dei nostri quattro soggetti sarebbe stato facilmente diagnosticato come torcicollo muscolare sulla base della evidente trasformazione degenerativa di un m. sternocleidomastoideo, tanto più che, nel caso dei candidati gemelli, l'anamnesi denuncia, intorno al 10<sup>o</sup> giorno di vita, la presenza in entrambi di una grossa tumefazione nella regione antero-laterale D del collo, nella quale sembra di poter identificare il cosiddetto « ematoma dello sterno-cleido-mastoideo » (Bohm) che da parecchi AA. viene interpretato come punto di partenza della *induratio musculi*, cioè della trasformazione fibrosa e del raccorcimento dello sternocleidomastoideo colpito. Dunque i nostri candidati non possono essere considerati *sine materia* dal punto di vista scheletrico, mentre piuttosto sembra di poter dire che sarebbero certamente apparsi come tali qualora l'esame obiettivo fosse stato *sine radiographia*. Accertato il fondamento osseo del torcicollo nei quattro candidati che consideriamo, riteniamo di dover estendere lo studio ad altri segmenti dello scheletro essendone invitati dai reperti radiografici.

Nei candidati gemelli Giuseppe e Antonio Spa., oltre alle anomalie cervicali di cui si è detto, abbiamo un reperto concordante che consiste in un'anomalia del XII metamero dorsale, consistente nelle coste più lunghe che di norma, ma soprattutto in una trasformazione di tipo caudale del tratto lombare in quanto le vertebre lombari sono 6. Inoltre, e sempre nei due gemelli, si nota schisi della prima vertebra sacrale (S<sub>1</sub>).

A proposito dei fratelli Fausta ed Ezio Lu., il reperto osseo di Fausta appare cir-

coscritto al tratto cervicale, mentre in Ezio, accanto al più grave reperto cervicale, notasi lombarizzazione della dodicesima vertebra dorsale ( $S_{12}$ ).

Pertanto ci sembra consentito ed utile di insistere sul carattere assiale del reperto osseo dei nostri candidati, perchè la parola « assiale » ci permette di comprendere non solo le alterazioni cuneiformi delle vertebre cervicali, ma anche le altre anomalie del rachide come, e specialmente, le schisi sacrali presentate dai gemelli Giuseppe e Antonio Spa.

La malformazione dello scheletro assiale evidenziata nei nostri quattro candidati, mentre spiega a sufficienza il meccanismo fenotipico che sorregge, in questi casi, la sindrome del torcicollo, si differenzia dalla malformazione, parimente ossea e parimente causa di torcicollo, che Gedda e Iannaccone hanno descritto (1957) in un gemello MZ nel quale il reperto riguardante il rachide era il seguente: « cifosi cervico-dorsale; scoliosi cervicale sinistro-convessa e cervico-dorsale destro-convessa; fusione completa atlo-occipitale; segmentazione basale del dente dell'epistrofeo; fusione totale di  $C_2-C_3-C_4$ ; schisi dell'arco posteriore di  $C_5$  e  $C_7$ ; emispondilo D tra  $C_7$  e  $D_1$ ; fusione di  $D_1-D_2-D_3-D_4$  in un unico blocco in parte schisato posteriormente;  $D_{12}$  di tipo lombare; 11 costole a D e 10 a S;  $L_5$  sacralizzata bilateralmente; schisi posteriore di  $L_5$ ,  $S_1$  e  $S_2$  ». Non si tratta soltanto, in questo caso, di un reperto più severo, ma di una malformazione di altro tipo nella quale prevale la non individuazione dei metameri assiali e quindi la sinostosi, mentre nei torcicolli ossei che stiamo descrivendo si nota compiuta individuazione dei metameri accompagnata da dismorfismo di alcuni di essi che in sede cervicale assumono l'aspetto cuneiforme e pertanto sostengono il torcicollo osseo. In questi e consimili casi, senza pretendere di abbracciare tutta la fenomenologia causale della sindrome del torcicollo osseo, a noi sembra che vi sia motivo di ravvisare due possibilità malformative dello scheletro assiale come responsabili di un torcicollo osseo e cioè una malformazione ossea assiale di tipo schisosinostotico e una malformazione ossea assiale di tipo dismorfico.

Riferendoci ad un altro precedente lavoro di Gedda e Iannaccone sulla sindrome di Klippel-Feil (1956), a cui rimandiamo per un approfondimento del problema, siamo d'avviso che fra la malformazione ossea assiale di tipo schisosinostotico, possibile causa di torcicollo osseo congenito, e la malformazione ossea assiale di tipo schisosinostotico possibile causa del Klippel-Feil, non sia questione che di grado, cioè di maggiore o minore gravità dell'avvenimento schisosinostotico.

Riprendiamo ora, in discussione più tipicamente genetistica, i vari elementi emergenti dall'esame obiettivo dei nostri candidati. Cioè poniamoci il problema dell'eziologia delle malformazioni ossee che costituiscono il deficit fenotipico responsabile della sindrome. Rileviamo anzitutto come nei gemelli Spa, il parto sia stato espletato a termine, ma con distocia consistente nella lunghezza del travaglio e nella necessità manifestatasi di applicare il forcipe al primo nato e di praticare un rivolgimento manuale al secondo nato. Queste circostanze servono a ricordare che la distocia di parto fu spesso invocata come causa di torcicollo congenito. Nel nostro caso la qualità gemellare del parto, concordemente ma diversamente distocico per i due gemelli mono-



vulari, permette felicemente di escludere tale ipotesi causale perchè non si vedrebbe come un diverso meccanismo distocico possa produrre un identico risultato fenotipico.

Questa valutazione desunta con il criterio che Gedda chiama « metodo clinico-gemellare » evidentemente mette in crisi più vastamente l'ipotesi dell'eziologia del torcicollo da distocia di parto, cioè anche presso i mononati dove la discriminazione offerta dal parto gemellare non è evidentemente possibile. Cioè vien fatto di chiedersi se veramente in tutti i casi in cui il torcicollo congenito risulta essere stato accompagnato da distocia di parto, vi fosse veramente fra i due fenomeni un rapporto di effetto a causa.

Ancora, circa l'eziologia del torcicollo nei casi che presentiamo, è necessario osservare che il cosiddetto ematoma dello sterno-cleidomastoideo, concordemente rilevato in periodo neonatale presso i gemelli Giuseppe ed Antonio Spa., nonchè il torcicollo precocemente ravvisato nei due gemelli, depongono per una malformazione congenita certo già presente nella vita endouterina dei due gemelli. Un'analoga dimostrazione diretta della congenicità della dismorfia ossea responsabile del torcicollo nei fratelli Fausta ed Ezio Lu. non è possibile sui dati anamnestici dai quali appare che il torcicollo non sarebbe stato ravvisato che durante l'infanzia. Però in questo caso torna assai utile il fatto della totale assenza di dati anamnestici oppure obiettivi che facciano pensare a delle note causalità del torcicollo acquisito come il rachitismo, la tubercolosi ossea, o di altri processi malarici, nè si notano quelle alterazioni del visus, come il nistagmo, capaci di produrre una posizione viziata del capo, ecc. Si consideri poi che l'incidenza del fatto morboso sopra due consecutivi membri di una fratria avrebbe dovuto richiamare più fortemente l'attenzione sopra altri possibili momenti causali responsabili di torcicollo osseo acquisito, per es. sopra eventi traumatici, mentre l'anamnesi tace completamente in proposito. Perciò riteniamo di essere autorizzati a pensare che, anche nel caso dei fratelli Lu., si tratti di dismorfie vertebrali manifestatesi prima della nascita e che, sia nel caso dei gemelli Spa. come nel caso dei fratelli Lu., trattisi di malformazioni ossee assiali *sensu strictiori*, cioè congenite in quanto manifestatesi durante il periodo della vita endouterina. Siamo ora pronti a chiederci quale sia la vera eziologia delle malformazioni dismorfiche in oggetto. Consideriamo anzitutto l'ipotesi di embriopatie o di fetopatie, cioè di malattie contratte nel periodo prenatale essendo derivate ai prodotti del concepimento dall'*habitat* materno. Ci sembra di poter escludere questa evenienza in base all'assenza di elementi che depongano per una sofferenza embrionale o fetale di origine esogena con speciale riferimento alle virosi materne, alla sifilide dei genitori, alla toxoplasmosi, od a momenti causali analoghi. Inoltre ci sembra di poter escludere tali ipotesi sulla base dell'uniformità, cioè della concordanza assoluta del reperto fenotipico nei due gemelli che difficilmente si ripeterebbe con tale alta fedeltà nel caso di embriopatie o fetopatie derivate dalla madre e sofferte da gemelli MZ. Per quanto riguarda il caso dei fratelli Lu., nati da gravidanze singole e a distanza di tempo, sono ancora più significative per un lato la concordanza del reperto e la concordante assenza di dati che depongano nel senso di un'infezione esogena durante il periodo endouterino.

L'ipotesi che si fa strada, attraverso questo spoglio delle eventualità eziologiche

e che l'estromissione delle altre causalità evidentemente rafforza, è dunque l'ipotesi di un'eziologia ereditaria.

Militano a favore di essa anzitutto delle considerazioni generiche come quella che nella fratria dei gemelli Spa., prima e dopo di essi, si nota l'incidenza di un aborto e di un caso di natimortalità; evenienze che si accorderebbero con l'ipotesi di un'eventuale azione di genotipi letali e cioè più gravemente compromessi e incompatibili con la vita. D'altro lato, nella fratria Lu. si nota che le malformazioni congenite riguardano gli ultimi nati e precisamente, nell'ordine di genitura, la 6<sup>a</sup> e la 7<sup>a</sup> gravidanza; ora è noto che la penetranza delle tare ereditarie è spesso favorita da certe condizioni prongenetiche, come la più avanzata età materna.

La prova diretta dell'eziologia ereditaria dei nostri casi di torcicollo, per quanto riguarda Giuseppe e Antonio Spa. è duplice. Essa consiste, per un lato, nel reperto assolutamente concordante delle malformazione assiale dismorfica in gemelli MZ (deformazione a cuneo di C<sub>2</sub>, schisi di S<sub>1</sub>, variazione di tipo caudale del tratto lombare) che trova la sua spiegazione in una primitiva genotipopatia dello zigote da cui entrambi i gemelli trassero origine. In secondo luogo, l'origine ereditaria si accorda con il reperto riguardante la madre dei gemelli che presenta dismorfismo delle articolazioni interapofisarie L<sub>4</sub>/L<sub>5</sub> e L<sub>5</sub>/S<sub>1</sub>, nonchè schisi di S<sub>1</sub> la quale vertebra presenta tendenza alla lombarizzazione.

Per quanto riguarda Fausta ed Ezio Lu., il reperto familiare non offre altri elementi di appoggio, ma il caso di due fratelli nati a distanza di tempo e colpiti dalla medesima malformazione ossea congenita, in assenza di qualsiasi altra giustificazione eziologica, è sufficiente per indicare la causalità ereditaria come la più probabile. Data l'assenza di malformazioni equivalenti nei genitori e in altri quattro fratelli dei candidati che abbiamo potuto visitare, vi è motivo di supporre che in questo caso si tratti di un carattere ereditario recessivo a basso potere di penetranza.

In appoggio dell'eziologia ereditaria militano i reperti di più casi di torcicollo congenito osservati in una stessa famiglia, che furono segnalati da non pochi AA., come i seguenti:

- Schloessmann (1910): torcicollo in 7 fratelli;  
Greig (1913): torcicollo in 3 generazioni;  
Bertolotti (1917): torcicollo in padre e figlio;  
Busch (1920): torcicollo in 4 generazioni;  
Bertolotti (1922): torcicollo in padre, figlio e cugino paterno;  
Konrad (1924): torcicollo in padre e figlio;  
Isigkeit (1931): su 2673 casi di torcicollo congenito nell'11% dei candidati si nota presenza di torcicollo o nella medesima fratria (2,7%), o altrove ma sempre nel medesimo albero genealogico (8,6%).  
Valentin (1932): torcicollo in 4 generazioni;
-

- Zanoli (1933): torcicollo in madre e figlio;  
torcicollo in fratello e sorella;  
torcicollo in 2 sorelle;  
v. Haefen (1935): 8 casi di torcicollo in 3 generazioni;  
Schmid (1936): torcicollo in 5 generazioni;  
Pooth (1938): torcicollo in 4 generazioni a carico di maschi e femmine  
ma sempre destrogiro;  
Pfändler (1952): torcicollo in 2 sorelle

Anche il metodo gemellare depone per la natura ereditaria in determinati casi di torcicollo congenito come nelle osservazioni di Isigkeit (1931) il quale descrisse 28 coppie gemellari colpite da torcicollo congenito nella ragione di 4 coppie MZ con torcicollo concordante e speculare, 1 coppia MZ con torcicollo discordante ma con asimmetria facciale concordante, 2 coppie DZ con torcicollo concordante, 3 coppie DZ con torcicollo discordante ma con asimmetria facciale concordante, 18 coppie DZ con torcicollo discordante. Anche Stevens (1948) descrisse un caso di torcicollo congenito concordante in cogemelli MZ.

Le osservazioni che abbiamo presentato con il presente lavoro si caratterizzano perchè i quattro casi di torcicollo poterono essere ricondotti ad una malformazione ossea congenita e questa, a sua volta, potè essere interpretata come dettaglio di una più estesa malformazione assiale congenita ereditaria la quale, nel caso delle famiglie considerate, si presenta di « tipo dismorfico », mentre in altre famiglie può presentarsi di « tipo schisosinostotico » ed essere responsabile sia di una sindrome di torcicollo osseo e di forme minimali asintomatiche (cfr. Gedda e Iannaccone, 1957), come di altre sindromi tipo Klippel-Feil (cfr. Gedda e Iannaccone, 1956). Pertanto, mentre confermiamo la diagnosi dei quattro casi di torcicollo che abbiamo studiato come « torcicollo osseo da malformazione assiale congenita ereditaria di tipo dismorfico », confermiamo pure il principio del « genio familiare delle malattie ereditarie » (Gedda) in quanto sindromi equivalenti possono essere prodotte da processi ereditari analoghi ma non identici, bensì ad impronta familiare.

#### Riassunto

Gli Autori descrivono una coppia di gemelli maschi di anni 17 i quali presentano torcicollo congenito concordante destrogiro e due fratelli mononati di anni 15, un maschio e una femmina, che presentano torcicollo congenito concordante sinistrogiro. Lo studio radiologico dimostra che la base organica del torcicollo in questi casi è costituita dalla deformazione a cuneo di una o due vertebre cervicali. Si rilevano altre malformazioni ossee nel rachide dei candidati e nella madre dei gemelli. Gli Autori pensano che il torcicollo osseo congenito faccia parte di una malformazione ereditaria dello scheletro assiale la quale può presentare un « tipo dismorfico » come nei casi ora descritti, oppure un « tipo schisosinostotico » come in un caso gemellare descritto da Gedda e Iannaccone nel 1957.

### Bibliografia

- BERTOLOTTI, M.: Lezioni di Radiologia Medica (1915-1916). *Riforma Medica* 33: n. 1-6 (1917).  
— Sul torcicollo congenito ereditario a tipo osteogeno. *Gion. R. Accad. Med. di Torino* 85: 121 (1922).  
BUSCH, E.: Muskuläre Schiefhals und Heredität Dissertation. Zürich (1920).  
GEDDA L. e IANNAACONE G.: La sindrome di Klippel-Feil nel quadro della schisosinostosi assiale congenita familiare, in Gedda L. *Novant'anni delle leggi Mendeliane*. Roma, Edizioni Mendel (1956).  
— — Il torcicollo osseo congenito nel quadro della schinosinostosi assiale congenita familiare. *A. Ge. Me. Ge.* vol. VI, n. 1., p. 1-23 (1957).  
GREIG, D. M.: Hereditary congenital wry-neck. *Brit. J. Childr. Dis.* 10: 337 (1913).  
HAEFEN, K. von: Ein Schiefhalsstammbaum, ein Beitrag zur Ursachenlehre des Schiefhalses. *Chirurg.* 7, 517 (1935).  
ISIGKEIT, E.: Untersuchungen über die Heredität orthopädischer Leiden, III. Der angeborene Schiefhals. *Arch. orthop. Chir.* 30, 4, p. 459 (1931).  
KONRAD, E.: Eur Frage der Vererbung des muskulären Schiefhalses. *Bruns' Beitr. z. Klin. Chir.* vol. 132, pag. 628 (1924).  
PFAENDLER, U.: L'ontogénie et l'hérédité du caput obstipum. *J. Génét. hum.*, vol. 1, p. 169-185, (1952).  
POOTH, A.: Sippschftsuntersuchungen beim angeborenen muskulären Schiefhalsleiden. *Zeitschr. f. Orthop. Chir.* vol. 69, n. 1, pag. 7-30 (1938).  
SCHLOESSMANN: Die Entstehung des angeborenen muskulären Schiefhalses. *Bruns' Beitr. z. Klin. Chir.* vol. 71 (1910).  
SCHMID, W.: Das Vitium primae formationis in der Aetiologie des muskulären Schiefhalses. *Mediz. Welt* 10, 1246 (1936).  
STEVENS, A. E.: Congenital torticollis in identical twins. *Lancet*, 2, 10, 378 (1948).  
VALENTIN, B.: Konstitution und Vererbung in der Orthopädie. Stuttgart, Enke (1932).  
ZANOLI, R.: Il Torcicollo. Bologna, Cappelli (1933).

## RÉSUMÉ

Les auteurs décrivent une couple de jumeaux mâles, âgés de 17 ans, qui présentent torticolis congénital dextrogyre concordant et deux frères, un mâle âgé de 15 ans, et une femelle, âgée de 17 ans, qui présentent torticolis congénital lévogyre concordant. L'examen radiographique a mis en évidence que, du point de vue organique, dans ces cas le torticolis était lié à la déformation en cône d'une ou de deux

vertèbres cervicales. On a aussi relevé d'autres malformations osseuses dans le rachis des sujets et chez la mère des jumeaux.

Les auteurs estiment que le torticolis osseux congénital dépend d'une malformation héréditaire du squelette axial, qui peut se présenter sous la forme d'un « type dysmorphique », comme dans les cas ci-dessus, ou bien d'un « type schisosinostotique », comme dans le cas des jumeaux décrits par Gedda et Iannaccone en 1957.

## SUMMARY

The Authors describe a pair of male twins, aged 17, with concordant congenital clockwise torticollis, and two single-born sibs, one male aged 15 and one female aged 17, with concordant congenital counter clockwise torticollis. X rays show that in these cases the organic basis of torticollis is the wedgelike deformation of one or two cervical vertebrae.

Other bone malformation are observed in the spines of the propositi and in the twins' mother.

The Authors believe that congenital osseous torticollis is part of a hereditary malformation of the axial skeleton; this malformation may be of two types, one "dysmorphic" (as the cases here described) and one "schisosynostotic" as in the twin case described by Gedda and Iannaccone in 1957.

## ZUSAMMENFASSUNG

Die Verfasser beschreiben ein männliches Zwillingsspaar im Alter von 17. Jahren, das einen konkordanten, nach rechts gerichteten, angeborenen Schiefhals aufweist, sowie ein Geschwisterpaar — ein 15 jähriger Junge und ein 17 jähriges Mädchen — mit angeborenem, konkordanten, nach links gerichtetem Schiefhals. Aus der Roentgenuntersuchung ist ersichtlich, dass die organische Basis des Schiefhalses in diesen Fällen in einer keilförmigen

Missbildung von ein oder zwei Halswirbeln besteht. Es zeigen sich noch andere Knochenmissbildungen an der Wirbelsäule der Probanden und bei der Mutter der Zwillinge.

Die Verfasser meinen, dass der angeborene Knochenschiefhals zu einer erblichen Missbildung des Achsenskelettes gehört, die entweder in einem "dysmorphen Typ", wie in obigen Fällen, oder in einem "schisosynostotischen Typ", wie in einem 1957, von Gedda und Iannaccone beschriebenen Zwillingssfall, auftreten kann.