

RECENSIONI

Dunn, L. C., Dobzhanski, T. - Borberg, A. - Brandt, S. - Wichmann, D. - Pfaunnenstiel, D. - Schmidt, O., Manz, R., und Traenckner, K. H. - Anibal, R. und Koch, G. - Kemp, T. - Wildukind, L. - Elsässer, G. - Gardner, E. J., Plenk, H. P.

DUNN, L. C. and DOBZHANSKI, TH. *Heredity, Race and Society*. New York, New American Library, 1952.

Questo manuale che appartiene alla collana dei «Mentor Books» fu pubblicato nel 1946 e ripubblicato in seguito, cosicchè l'attuale edizione (*revised*) è la quinta della serie.

L'opera appare quanto mai equilibrata nell'esame e nella esposizione dell'interdipendenza dei fattori ereditari ed ambientali in quanto determinanti delle caratteristiche individuali e razziali.

Presentandosi l'opera ad un vasto pubblico generalmente poco informato delle questioni relative, è particolarmente efficace il metodo usato dagli Autori di esporre prima la genesi e lo sviluppo logico delle varie teorie più note che hanno preso la genetica come punto di partenza traendone delle conclusioni errate o parziali, per poi dimostrarne man mano le deficienze e persino le tendenziosità.

Attraverso tutta l'opera scorre un simpatico « substrato » di tranquilla fede nel perpetuarsi di un equilibrio delle qualità e delle forze dell'umanità, attraverso il reciproco adattarsi delle tendenze ereditarie e delle influenze ambientali.

BORBERG, ALLAN. *Clinical and Genetic Investigations into Tuberosus Sclerosis and Recklinghausen's Neurofibromatosis*. Opera ex Domo Biologiae Hereditariae Humanae Universitatis Hafniensis. Volumen 23. Copenhagen, Munksgaard, 1951.

Questo lavoro era soprattutto destinato a servire per la registrazione dei casi di sclerosi tuberosa in Danimarca ed a formare la base per un esame del problema ereditario di questa malattia, specialmente riguardo alle misure eugeniche. Ma poichè questa malattia è piuttosto rara, il lavoro servì anche all'A. come base per illuminare meglio il suo quadro clinico e per stabilire il suo rapporto con la neofibromatosi di Recklinghausen.

I risultati clinici fanno supporre che c'è una correlazione tra la sclerosi tuberosa e la neofibromatosi di Recklinghausen, ma non può essere data una risposta definitiva, se ambedue le malattie sono legate ad uno stesso gene. Pare che la sclerosi tuberosa si erediti in modo dominante con estesa variazione di manifestazione. Questo fatto è stato

però trovato soltanto in 16 stipiti del materiale, mentre in 25 il decorso ereditario era di natura assai dubbia. Viene indicata la possibilità che, almeno in parte, la malattia possa essere anche dovuta a mutazioni.

Quanto alla correlazione delle sindromi, l'A. è venuto alla conclusione che la sclerosi tuberosa e la malattia di Recklinghausen sono anomalie di sviluppo apparentate, ma malgrado ciò malattie indipendenti una dall'altra, e dovute a due geni differenti; si richiedono per ambedue piene misure eugeniche.

BRANDT, SVEN. *Werdnig-Hoffmann's Infantile Progressive Muscular Atrophy*. Opera ex Domo Biologiae Hereditariae Humanae Universitatis Hafniensis. Volumen 22. Copenhagen, Munksgaard, 1951.

L'A. esamina dei bambini ammalati negli ospedali danesi e cerca di definire meglio il quadro sintomatico dell'«amiotonia congenita», però non gli è stato possibile di ravvisare la ben caratterizzata malattia descritta dall'Oppenheim nel 1900. La maggior parte dei casi così definiti dimostrarono di appartenere in verità all'atrofia infantile progressiva muscolare di Werdnig-Hoffmann's di cui l'A. espone gli aspetti clinici, patogenetici ed ereditari. D'altronde un sintomo piuttosto comune nelle malattie infantili sono i muscoli flosci, di carattere largamente variabile. Se la natura della malattia di Oppenheim non potrà essere più precisamente definita, si potrà usare la denominazione di «amiotonia congenita», ma sempre bisogna tener presente che questa è una diagnosi puramente sintomatica e richiede ulteriori osservazioni.

WICHMANN, DIETRICH. *Neue Ergebnisse der Blutgruppenforschung. Ihre Bedeutung für Anthropologie und Humangenetik*. Naturwissenschaftliche Rundschau, Heft 11, S. 441-445 (November 1952).

L'A. riassume le ricerche degli ultimi anni riguardanti i gruppi sanguigni, la loro distribuzione nelle varie popolazioni del mondo e l'applicazione pratica di queste nuove ricerche.

Durante il periodo 1946-1951 in vari paesi da vari ricercatori sono stati trovati 6 anticorpi nuovi

con le rispettive agglutinine, ad eccezione dell'Anti-Cellano. La maggior parte di questi anticorpi nuovi mancano o si trovano in una percentuale minore nei popoli primitivi, mentre il Fy-a si trova molto frequentemente nella popolazione asiatica ed è frequentissimo nei lapponi e cinesi. Reazioni positive degli anticorpi Le-a decrescevano da 79% nei bambini a 21% negli adulti.

L'A. raccomanda delle ricerche nel campo dell'antropologia e cioè se questi anticorpi si trovano anche nei primati per illuminare meglio la storia della specie umana, lo studio delle mutazioni e dell'accoppiamento dei geni. Si menziona inoltre l'applicazione di questi anticorpi per la determinazione dell'ovularità nelle ricerche dei gemelli ed infine anche nel campo della ricerca della paternità, la quale potrebbe aumentare la sicurezza dell'accertamento dal 46% raggiunto con i metodi in uso, all'80,1% con l'inclusione nelle ricerche di questi anticorpi.

PFAUNNSTIEL, DORA. *Zur Morphologie und Genetik der Mund- und Kinnregion*. Archiv der Julius Klaus-Stiftung, Band. XXVII, Heft 1/4, 1952.

Le varie caratteristiche del volto e le sue variazioni durante la vita hanno indotto l'A. a fare uno studio sulla morfologia e la genetica delle regioni della bocca e del mento.

Fu esaminato un materiale di 203 maschi e 208 femmine dai 5 ai 68 anni, materiale che comprendeva anche 12 coppie di gemelli MZ.

Le indagini hanno dato ricchi risultati. Tra l'altro l'A. ha trovato, mediante un confronto del coefficiente di variazione di tutte le misure prese e degli indici, che le parti molli e le loro proporzioni variano essenzialmente di più che non le corrispondenti parti ossee. Certe caratteristiche sembrano essere legate al sesso. Così, per esempio, la forma del volto dell'uomo si allontana di più dall'espressione infantile che non quello della donna. Quanto alle caratteristiche ereditarie, per portare uno dei molti esempi, la fossetta del mento dimostra negli alberi genealogici e nelle ricerche gemellari un decorso ereditario autosomico e dominante con una penetranza di quasi il 100%, ma con un'espressività ondeggiante, che si esprime in una cospicua differenza di gradi e di forme.

L'A. riporta molti altri risultati delle sue ricerche di intere famiglie, illustrando il testo con delle fotografie scelte e dando così al lettore un quadro completo del tema, che ella si è posta. Il lavoro è tanto più interessante, in quanto il volto è come un riflesso dell'anima dell'uomo e perciò costantemente variabile e pochi ricercatori finora hanno sfruttato questo campo.

SCHMIDT, O., MANZ, R. und TRAENCKNER, K.-H. *Serologische Untersuchungen bei Zwillingen mit besonderen Berücksichtigung der Rh-Untergrup-*

pen sowie des Faktors P, seiner Receptorenstärke und der Ausscheidereigenschaft. Deutsche Zeitschrift für gerichtliche Medizin, Bd. 40, S. 197-223 (1951).

Gli esami sierologici con un materiale particolarmente selezionato di complessivamente 41 coppie di gemelli, di cui 26 MZ e 15 DZ, hanno portato ai seguenti risultati, relativamente alle questioni prospettate nel tema.

Gli esami con 2 differenti sieri anti-P ad alta valenza (concentrazione) danno sempre reazioni qualitative identiche. Tutti i MZ si comportavano strettamente concordanti, mentre nei DZ si osservavano discordanze. Nelle combinazioni di genitori $p \times p$ non c'erano figli P.

Il fattore P sembra possedere una strana e statisticamente accertata relazione al gruppo sanguigno B in quanto nelle persone B si riscontra un numero sensibilmente maggiore di reazioni negative di P, rispetto alla media.

Non è possibile determinare l'intensità del fattore P come ricettore mediante metodi qualitativi; in generale, però, si possono distinguere per mezzo di esame quantitativo (titrazione) 3 differenti intensità di P; si trovano, tuttavia, tipi intermedi in percentuale abbastanza notevole. I due sieri usati hanno dato qualche volta risultati differenti. Ciò vale ad indicare che la caratteristica P rappresenta forse un complesso di parecchi antigeni parziali, e che esiste ancora accanto a P un fattore ed esso combinato e tuttora ignoto.

Per quanto riguarda l'applicazione del fattore P nella medicina forense, la determinazione della sua intensità come ricettore non dovrebbe avere alcuna importanza.

In quanto alla produzione delle sostanze gruppo-specifiche in 23 coppie MZ e 11 DZ non si notavano eccezioni rispetto alla vigente legge di eredità. Anche qui si doveva constatare la concordanza nei MZ e sporadica discordanza nei DZ. Nei MZ non si notavano oscillazioni notevoli rispetto alla quantità delle sostanze prodotte; una mancanza passeggera si osservava solamente nel caso di una coppia MZ concordante.

Con un siero immunizzante anti-H di conigli vengono studiate le qualità S in individui di gruppo D.

Nella determinazione di Rh mediante sieri standardizzati anti-D sopra 26 coppie MZ e 11 DZ non si notavano irregolarità rispetto alle leggi dell'eredità. Negli esperimenti fatti con 4 sieri agglutinanti (Anti-D, anti-C, anti-c e anti-E) tutti i MZ si mostravano strettamente concordanti, mentre nei DZ si notava discordanza in misura notevolmente alta. Non furono trovati nè rapporti impossibili da madre a figlio, nè reazioni impossibili in singoli individui, e infine, nemmeno esclusioni di paternità.

In relazione alle esperienze negli Stati Uniti e in Inghilterra, gli AA. considerano il sistema dei