

genza del mongoloidismo e che nei mongoloidi vi è una caratteristica iperfunzione di questo sistema come dimostrabile con la formula di Arneth spostata a sinistra e col numero dei granulociti, in genere, piuttosto elevato.

Venendo ai problemi relativi all'origine della non disgiunzione e della traslocazione sembra che ci si possa attenere a questa opinione, che cioè gli squilibri endocrini, tipici dell'età notoriamente avanzata delle madri dei mongoloidi, siano motivo delle alterazioni meiotiche sopra ricordate e che un fattore familiare debba invece essere invocato, specialmente per quei mongoloidi che abbiano una madre giovane. Conforterebbero questa seconda parte dell'opinione avanzata, sia il reperto di traslocazione 15/21, più frequente secondo Penrose (29%) nelle madri giovani che in quelle anziane (4%), sia le ricordate associazioni tra mongoloidismo e altre anomalie cromosomiche. Si potrebbe conclusivamente pensare che vi siano due classi di mongoloidismo: quello sporadico, prevalentemente in rapporto con le alterazioni endocrine delle madri anziane; e quello familiare, da mettere in relazione particolarmente con una familiare tendenza alle anomalie cromosomiche e interessante prevalentemente le madri giovani di pazienti mongoloidi.

DOMENICO CASA

C. TORRICELLI: *Le malformazioni congenite dal punto di vista medico e sociale*. Congresso Nazionale di Nipiologia. Catania, 20-23 maggio 1962. Ed. Minerva Medica, 1962. pag. 343.

Il libro è diviso in sei parti ed in esso viene trattata la materia ampiamente nei vari punti dalla generalità, alla casistica, alla profilassi e alle possibilità terapeutiche.

Nella prima parte il prof. Torricelli definisce prima, e classifica poi, le malformazioni congenite, richiama le leggi di Mendel ed i ricordi

di embriologia e tratta diffusamente della etiologia, distinguendola in genetica ed ambientale; conclude puntualizzandone la patogenesi.

Nella seconda parte i dott. Pirovano e Nodari presentano una estesa casistica considerando le malformazioni doppie disgiunte e le simmetriche congiunte. Riferiscono sulle malformazioni dei vari organi ed apparati facendo precedere di volta in volta ricordi di embriologia che permettono così un quadro più completo della materia. Parlano infine delle associazioni malformative, delle malformazioni multiple, e delle malformazioni tissutali.

Nella terza parte il prof. Torricelli richiama l'attenzione sulla possibile profilassi verso i vari fattori: ereditari, meccanici, nutritivi, fisici, chimici, endocrino-metabolici e infettivi dedicando per ciascuno di essi un capitolo.

Nella quarta parte il Prof. Montagnani discute sulla correzione chirurgica ed il recupero dei bambini affetti da malformazioni congenite, esaminando i problemi di terapia pre e post operatoria, di diagnostica e l'anestesia nel neonato e nel lattante. Conclude riferendo sugli aspetti della chirurgia riparatrice delle malformazioni congenite.

Nella quinta parte il prof. Bizzi ed il dott. Masone parlano delle malformazioni congenite dal punto di vista sociale riportando nozioni storiche e statistiche sia nazionali che straniere. Trattano inoltre dei vari problemi inerenti il sordomutismo congenito, la cecità congenita, le cardioangiopatie congenite, il mongoloidismo, la lussazione congenita dell'anca, le malformazioni degli arti e la spina bifida. Concludono con una indagine sui minori affetti da malformazioni ricoverati nei vari istituti.

Nella sesta parte, infine, il prof. Torricelli sottolinea i punti principali della relazione stessa, augurandosi inoltre che in futuro possano essere sviluppati anche altri settori interessanti in campo malformativo e che per brevità di trattazione sono stati meno ampiamente discussi nella relazione.

Seguono sei interessanti comunicazioni consigliate dal prof. Torricelli a complemento della relazione e che trattano della tecnica per lo stu-

dio della cromatina sessuale di Barr nell'infanzia (dott. Albanesi), delle impronte palmari nei mongoloidi (dott. De Pietri), dell'ereditarietà delle malattie metaboliche dell'infanzia (dott. Minoli), della ricerca della cromatina sessuale nell'infanzia quale metodo di diagnosi precoce di anomalie non ancora espresse nel fenotipo (dott. Imoda). Un caso di morbo di Aldreich e un caso di iperfalangia familiare dei pollici sono presentati rispettivamente dal dott. Gualdoni e dal dott. Polinelli.

GIUSEPPE DEL PORTO

JOHN D. RAINER et al.: *Family and mental health problems in a deaf population*. New York State Psychiatric Institute, Columbia University, N. Y., 1963.

12 Autori hanno raccolto, ciascuno nel proprio settore specialistico, una serie di dati riferiti alla popolazione affetta da sordità nello Stato di New York. La ricerca è stata soprattutto diretta allo studio dell'adattamento sociale, familiare ecc. di quei soggetti che, a causa della perdita dell'udito alla nascita o nella prima infanzia, erano incapaci di un contatto uditivo, affettivo e sostanziale con l'ambiente.

La ricerca si è svolta su due gruppi: a) la popolazione sorda con scolarità nello Stato di New York; b) i gemelli sordi con scolarità nella metà Est degli Stati Uniti. Il primo gruppo era composto di circa 12.000 individui e il secondo di oltre cento coppie. L'indagine è stata condotta direttamente dai vari ricercatori su un gruppo scelto a caso tra gli intervistati per lettera. I dati ottenuti dall'accurata inchiesta possono essere così riassunti: la popolazione sorda è preponderante nel sesso maschile con una sex ratio di 113:100 (dando ciò adito al sospetto che vi sia in alcune famiglie un fattore genetico legato al sesso). La consanguineità nei matrimoni è molto spiccata nei sordi, con percentuale variabile dall'8,7 al 12%, e questo dato, aggiunto ad un notevole tasso dei matrimoni e di fertilità, ad una spiccata preferenza dei matrimoni tra

affetti dalla stessa deficienza sensoriale (80-90%) spiega la persistenza del tratto nelle generazioni successive. Dal 30% dei matrimoni tra due portatori e del 14-21% dei matrimoni in cui un solo coniuge è affetto, sono nati uno o più figli sordi, cioè il 10% circa.

Il meccanismo ereditario varia dalla dominanza in alcuni gruppi (10%), alla recessività e alla poligenia in altri: nel primo caso la persistenza è circa del 50%.

Lo studio delle coppie gemellari (37) ha rivelato che anche nelle forme definite come « esogene » agiva un fattore genotipico, in quanto nella metà dei cogemelli MZ affetti da tale tipo di sordità vi era del pari un deficit uditivo.

Nel materiale gemellare (16 MZ e 17 DZ) si è rilevata inoltre una concordanza dell'87,5% nei MZ e del 35,3% nei DZ nei riguardi del tratto studiato.

Le indagini nel campo psicologico hanno dato un quoziente intellettuale (sempre tra i soggetti scolari) leggermente inferiore alla media e una tendenza della personalità alla scarsa introspezione, a un deficiente controllo degli impulsi e l'impressione di una mancanza di profondità nelle risposte emotive.

Per quanto riguarda il campo sociale, il difetto uditivo comporta senz'altro una riduzione delle capacità di adattamento ed un certo isolamento dalla comunità normoudente.

Nei rapporti familiari colpisce un maggior aggiustamento tra genitori e figli-non-udenti che tra genitori e figli-udenti.

La parte psicopatologica è stata studiata nelle varie manifestazioni con particolare riguardo alla schizofrenia, la cui incidenza, però, non sembra superiore a quella della popolazione generale.

Nella loro conclusione gli AA. sottolineano l'importanza di un'Igiene Mentale in questo gruppo di individui, sia nell'infanzia come nell'età adulta, affinché il difetto non isoli e inasprisca i giovani, non restringa il campo di azione degli individui maturi nella partecipazione alla vita sociale, reggruppandoli in circoli chiusi con prospettive sfavorevoli nel campo genetistico.