

RECENSIONI

Genetics of micro-organisms. British Medical Bulletin, 192, 18/1, pagg. 88. Ed. The British Council. 20 s.

Il crescente progresso nella genetica dei microrganismi ha suggerito agli intelligenti editori del noto « British Medical Bulletin » la compilazione di un numero monografico dedicato tutto all'argomento.

Il fascicolo si apre con una autorevolissima introduzione, a firma di quel grande ricercatore che è F. M. Burnet, il quale, con il linguaggio essenziale e nutrito, proprio di chi conosce la materia, prospetta l'interesse diretto per la genetica microbica e quello mediato, come modello cioè di fenomeni propri degli organismi superiori e dell'uomo in particolare.

Seguono articoli dedicati alla struttura e funzione del RNA, in generale ed in una popolazione batterica in particolare, con una penetrazione nel mistero della codificazione e trasmissione del messaggio nucleoproteico. Più arduo si fa quindi il discorso, a proposito del rapporto gene-enzima nei microrganismi, mentre viene analizzato il metabolismo più intimo della cellula batterica, in termini di fatti ed in luce di ipotesi, secondo le più recenti vedute sul cosiddetto « feedback control ».

Due capitoli sono dedicati, quindi, alla formazione della capsula negli pneumococchi (momento, come è noto, di fondamentale interesse batteriologico, immunitario ed epidemiologico), sia sotto l'aspetto genetico, che biochimico. Robinow, con la sua autorità, illustra poi il cruciale problema del nucleo nella cellula batterica, corredando le sue acute e prudenti affermazioni con una convincente iconografia di microscopia elettronica.

Altri fenomeni, alcuni già noti, come la batteriofagia, altri più recentemente segnalati, come la « sessualità » in *Escherichia coli*, vengono quindi, lucidamente presentati ed analizzati, in termini genetici e biochimici avanzati, e pertan-

to non sempre immediatamente afferrabili da parte di non iniziati nella materia.

L'ultimo gruppo di capitoli sembra essere il più stimolante per ogni tipo di lettore medico, a causa del più immediato significato applicativo: così il complesso problema della virulenza batterica, affrontato geneticamente, si illumina di più precise conoscenze quantitative, apparendo influenzato, al tempo stesso, da componenti ereditarie ed ecologiche (per esempio dalla presenza di particolari livelli di ferro nei terreni culturali).

In ultimo viene lucidamente analizzata la resistenza batterica ai farmaci, in termini genetici, con presentazione critica delle teorie adattativa e mutazionale; sono poi prospettate le conseguenze pratiche di una resistenza geneticamente controllata ai chemioterapici, alla luce delle più recenti acquisizioni ed interpretazioni, con un particolare rilievo al caso di una duplice, contemporanea somministrazione di farmaci antibatterici.

Si tratta, in conclusione, di una breve ma molto compendiosa messa a punto, ad opera di specialisti mondiali di una tematica nuova e di non facile accostamento tecnico e teoretico, utile non soltanto ai microbiologi ed ai genetisti, ma anche a tutti coloro che vogliono occuparsi di infettivologia in termini moderni e con prospettive avanzate.

FRANCESCO DI RAIMONDO

EMANUELLE DE WOLFF: *Studio clinico di 134 mongoloidi*. Supplemento al volume 202 (1964) degli *Annales Paediatrici*. Ed. S. Karger, Bâle (Suisse).

Dopo la scoperta degli autori francesi relativa alle aberrazioni cromosomiche dei soggetti mongoloidi, la conoscenza di questa grave malattia resta tuttora insufficiente e, per quanto riguarda

la terapia, quasi nulla. Ogni contributo recato in questo settore è pertanto meritevole di lode e di attenzione.

La frequenza del mongoloidismo è alla nascita 1-2 per 1000 (secondo alcuni autori 1 per 600-700) mentre nella popolazione generale è valutabile attorno al 2 per 10.000. La diagnosi alla nascita è relativamente difficile anche se qualche segno, per esempio l'insufficiente sviluppo, è già sin d'allora percepibile. Nella statistica presentata in questo studio la diagnosi è stata fatta alla nascita 8 volte su 21. Il sesso prevalentemente colpito è quello maschile e non è dimostrata una distribuzione della malattia da mettere in relazione con particolari ambienti o classi sociali.

La familiarità della malattia è eccezionale. In questa vasta casistica risultano soltanto un caso interessante due fratelli ed uno relativo a zia e nipote; le due coppie di gemelli considerate sono discordanti per il mongoloidismo sebbene una delle due sia monozigotica. La consanguineità tra i genitori dei mongoloidi è addirittura inferiore a quella della popolazione sana, rispettivamente 0,6% contro 1,2%. Il caso dei gemelli monozigotici discordanti, che peraltro è un reperto non frequente essendo di ben più facile osservazione il caso opposto, si presta ad alcune interessanti considerazioni. In primo luogo sembra legittima l'ipotesi di una non disgiunzione mitotica, e nel corso dei processi embriogenetici; in secondo luogo sembra divenire plausibile una nuova classificazione dei gemelli monozigotici ed una loro radicale e precocissima differenziazione: la nuova classe di gemelli MZ sarebbe quella degli eterocariotipici. Le mongoloidi, al contrario dei mongoloidi, non sono sterili e il numero di tali soggetti che hanno potuto concludere una gravidanza è salito a 10. Cinque di queste hanno avuto un figlio mongoloide, le altre hanno tutte avuto figli normali, una tra queste ha avuto addirittura due gemelli. Tale distribuzione tra figli sani e figli mongoloidi sarebbe in accordo con le previsioni statistiche per le quali metà degli oociti di una mongoloide dovrebbero essere diplo21 e metà del tutto normali.

Il quadro familiare del mongoloidismo se, dun-

que, conferma la relativa rarità della familiarità della sindrome, mantiene però buona parte dei suoi segreti, particolarmente per quanto riguarda la presenza, sempre più frequentemente riscontrata, di alcune alterazioni morfologiche tipiche del mongoloidismo in congiunti non mongoloidi di soggetti mongoloidi. La dislocazione 15/21, o altre eventuali dislocazioni non ancora accertate possono spiegare parte di queste anomalie, come sembra si possa affermare per il peculiare dermatoglifo.

Le caratteristiche cliniche dei mongoloidi sono passate in rassegna in questo interessante studio e vengono messe in rapporto cronologico con i processi embriogenetici. Le medesime considerazioni vengono proposte per le malformazioni che nella statistica presentata interessano 92 soggetti su 134. Da questa analisi esce confermata la nota affermazione per la quale l'inizio del mongoloidismo deve essere fatto risalire al periodo che intercorre tra la 6^a e la 9^a settimana di gestazione. La lingua plicaturata, che in genere si manifesta verso i 5 anni, viene attribuita ad alterato metabolismo della vitamina A; la cataratta, che si manifesta verso il 9^o anno, sembra dovuta ad alterazione del metabolismo del triptofano.

La parte più interessante dello studio è quella relativa ai rapporti, del resto già noti, tra mongoloidismo e altre aberrazioni cromosomiche. I casi di coesistenza di mongoloidismo e Klinefelter sono, sembra, sei: di questi, uno è relativo ad una coppia di gemelli MZ concordanti per le due sindromi. Due soggetti su 10 colpiti dal Klinefelter hanno un fratello mongoloide; sono note anche famiglie, a detta dell'A., in cui coesistono mongoloidi e Turner. Ancora più interessante il rapporto con la leucemia, accettando, sia pure con qualche riserva, questa malattia tra quelle in rapporto ad aberrazioni cromosomiche. Sia la statistica dell'A. che quelle di altri studiosi confermano che la leucemia colpisce i mongoloidi con una frequenza superiore, secondo i casi, di 3 o addirittura di 10 volte di quella dei soggetti sani. L'A. fa notare che anche le cellule bianche del sangue compaiono circa nello stesso periodo embriogenetico cui va riferita l'insor-

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-