

# RECENSIONI

Con il Settembre del 1964 ha iniziato la pubblicazione una nuova rivista inglese di genetica medica: si tratta del *JOURNAL OF MEDICAL GENETICS*, diretto dal Professor Arnold Sorsby — il noto oftalmologo-genetista londinese del *Royal College of Surgeons of England*. Il Comitato di Redazione vanta alcuni fra i più bei nomi della Scuola anglosassone.

La rivista, trimestrale, è edita dalla *British Medical Association* e stampata dalla *Sydney Press* di Bedford, su carta semipatinata. Il formato è di cm.  $18,5 \times 24,5$ ; il numero di pagine oscilla fra le 70 e le 80. La quota di abbonamento è di Lgs. 3 3s. in Inghilterra e di Lgs. 3 10s. all'estero (per l'Italia, Lit. 6.100). Il costo di un numero è di 18s. 6d. (Lit. 1.600 circa).

La stampa su due colonne snellisce il testo e ne favorisce la lettura. Tuttavia, il corpo scelto appare un po' troppo piccolo; ciò vale particolarmente per le tabelle ed i riferimenti bibliografici — costretti e addossati, la cui lettura può riuscire stancante. Anche la disposizione del materiale in genere è talvolta serrata e lascia poco respiro. Buona e ricca l'iconografia. Precisa la stampa. Ben curata l'uniformità editoriale.

Questo primo numero presenta i seguenti articoli, di cui si dà un rapido resoconto:

## **a. Studio familiare della stenosi dell'aorta**

(Hermien E. Zoethout, R. E. Bonham Carter, C. O. Carter)

I reperti clinici e genetistici derivanti dallo studio di 126 casi indice affetti e delle loro 123 famiglie conducono alla conclusione che i fattori genetici hanno la loro importanza nel determinismo della malformazione in esame, risultando la frequenza della stenosi dell'aorta nei membri delle fratrie dei candidati circa 100 volte superiore a quella che si riscontra nella popolazione generale.

## **b. Ascite chilosa in topi neonati**

(B. M. Herbertson, Margaret E. Wallace)

Vengono presentati i risultati di esami anatomico-istologici effettuati su topi neonati, eterozigotici per il gene *Ra* (Slee, 1957), affetti da ascite chilosa. Le osservazioni raccolte, pur ammettendo la possibilità di uno sporadico effetto pleiotropico del gene *Ra* nell'ascite chilosa, farebbero piuttosto pensare che il gene responsabile di tale condizione sia un dominante concatenato, per il quale viene proposto il simbolo *Chy*.

## **c. Interazione della $\beta$ -microcitemia con persistenza ereditaria di Hb F**

(G. W. G. Bird, M. J. Hasan, O. P. Malhotra, H. Lehmann)

Alla limitata casistica finora esistente sulla doppia eterozigosi per  $\beta$ -microcitemia e persistenza ereditaria di emoglobina fetale, viene ad aggiungersi un altro caso, originario dell'India.

**d. Famiglia con verosimile trasmissione di traslocazione del cromosoma 3 con un cromosoma del Gruppo 6-12-X**

(G. Clarke, A. C. Stevenson, Pamela Davies, C. E. Williams)

L'osservazione di una ragazza affetta da ritardo mentale ha condotto allo studio dell'ambito familiare. La madre, fenotipicamente normale, sarebbe tuttavia andata soggetta a traslocazione di segmenti terminali diversi dei bracci del cromosoma 3 e di un cromosoma del Gruppo 6-12-X, probabilmente il nr. 8. La candidata avrebbe ricevuto il cromosoma 8(?) con annesso segmento del cromosoma 3; avendo ricevuto anche un cromosoma 3 normalmente diploide, ella presenterebbe trisomia del cromosoma 3 e deficienza del cromosoma 8(?). Un fratello della candidata presenterebbe un assetto cromosomico analogo a quello materno. Da un'Appendice, a cura di Sarah B. Holt, che illustra la configurazione dermatoglica nei membri della famiglia, risultano particolarità di rilievo nella candidata e nel fratello.

**e. Fertilità in un maschio XY/XXY sposato con una eterozigote di traslocazione**

(W. M. Court Brown, D. J. Mantle, Karin E. Buckton, Ishbel M. Tough)

Viene presentato il caso di un Klinefelter schizofrenico, il quale avrebbe avuto due figli dalla moglie, il cui cariotipo indicherebbe una traslocazione di un autosoma del cromosoma 1 con un membro del Gruppo 4-5. L'esame dei gruppi sanguigni indica che la probabilità del candidato di essere padre dei suoi figli è di 6 volte superiore a quella di un individuo maschio preso a caso nella popolazione generale. I due figli, un maschio di 28 anni ed una femmina di 27, appaiono il primo normale e la seconda affetta da schizofrenia ebefrenica.

**f. Mongoloidismo in gemelli**

(Allison D. McDonald)

Da un'inchiesta condotta nei reparti di ostetricia di ospedali inglesi, sono stati raccolti dati riguardanti 71 coppie di gemelli con diagnosi confermata di mongoloidismo alla nascita in almeno uno di essi. Escluse 4 coppie per sopravvenuta morte di uno dei membri o per mancanza di dati precisi sul sesso, lo studio è stato effettuato su 67 coppie. 32 coppie erano di sesso opposto e, quindi, certamente DZ; di queste, 2 risultarono concordanti. Delle altre 35 coppie di gemelli dello stesso sesso, 5 risultarono concordanti. Accettando, allora, l'assunto che i gemelli MZ siano sempre concordanti per il mongoloidismo, nelle 67 coppie ve ne sarebbero al massimo 5 MZ — circa la metà della frequenza teorica, il che condurrebbe a pensare ad una riduzione del monozigotismo (o ad un aumento del dizigotismo) in presenza della sindrome di Down.

**g. Un discriminante quadratico dello zigotismo dalle impronte digitali**

(Patrick Slater, James Shields, Eliot Slater)

Un esame della distribuzione degli indici dermatoglici esprime il grado di similarità dei gemelli, in due campioni rispettivamente di 180 coppie di gemelli MZ e 90 DZ (diagnostici, sembrerebbe, in base ai soli gruppi sanguigni) ha suggerito l'applicazione di un discriminante quadratico, quando tali indici siano applicati nella diagnosi di zigotismo. I risultati, tuttavia, non sembrano migliorare apprezzabilmente.

**h. Nota statistica sulle componenti della refrazione oculare nei gemelli**

(Arnold Sorby, G. R. Fraser)

Viene data forma statistica a dati precedentemente raccolti, riguardanti le componenti della refrazione oculare in 78 coppie di gemelli MZ, 40 coppie di gemelli DZ e 40 coppie di controlli. In tutte e tre le serie i coefficienti di correlazione si accostano notevolmente ai valori attesi, nell'ipotesi di un'eredità quantitativa dovuta a più geni ad azione additiva non dominante.

**i. La Cromatina sessuale**

(Ursula Mittwoch)

Prendendo le mosse dalla storia dello sviluppo del concetto di cromatina sessuale, si passa alla descrizione dei corpi di Barr, esaminati rispetto alle caratteristiche, al numero per nucleo, alle anomalie di grandezza, all'origine.

Segue una descrizione delle caratteristiche dei drumsticks e della loro frequenza, particolarmente variabile nelle donne (per esempio, da 1/98 a 1/6 neutrofili, come risulta dagli studi di Davidson e Smith, 1954). I drumsticks vengono anche esaminati relativamente ai pazienti con aberrazioni cromosomiche — nei quali, in genere, la loro frequenza diminuisce notevolmente — ed anche nei loro rapporti con i corpi di Barr. Dopo un accenno alla cromatina sessuale nei mammiferi, la rassegna conclude con indicazioni pratiche per la determinazione e considerazioni teoriche.

Un primo numero, come si vede, realmente denso e variato nella sostanza, sobrio e ben curato nella forma. Lo stile è squisitamente inglese, il che, se da un lato conferisce un cachet di sobria eleganza e di omogeneità, dall'altro potrebbe far rimpiangere quelle piccole accortezze mediante cui la materia scientifica può, anche nella forma, acquistare quel carattere di internazionalità che le è proprio.

Al Direttore, ai membri del Comitato di Redazione ed a tutti i collaboratori della nuova rivista congratulazioni ed auguri.

L. G.