

## Su un Caso di Gozzo Normometabolico Concordante in Gemelle Uniovulari

**Corrado Macri**

Il comportamento delle tireopatie nelle coppie gemellari, dalle forme più comuni (morbo di Basedow, gozzo semplice) alle meno frequenti, come la tiroidite di Hashimoto (Irvine e coll., 1961; Austoni e coll., 1964), è da tempo oggetto di studio da parte di genetisti ed endocrinologi, per l'importanza che l'intervento di un meccanismo patogenetico di tipo ereditario sembra rivestire. Tale importanza viene sottolineata dal fatto che pare di poter intravedere, almeno per alcune tireopatie, un diverso comportamento nelle coppie gemellari uniovulari, o monozigotiche (MZ), rispetto alle coppie biovulari, o dizigotiche (DZ).

Fra le varie tireopatie, il gozzo semplice, anche per la sua relativamente notevole diffusione, è certamente la forma morbosa che più si è prestata all'osservazione e della quale più si è potuto studiare il comportamento nelle coppie gemellari.

Per il gozzo epidemico, data l'importanza che il fattore patogenetico esogeno sembra ovviamente rivestire, il problema dell'intervento di un fattore di tipo ereditario praticamente non si pone, potendosi, al massimo, invocare un'eventuale azione coadiuvante da parte della costituzione (Anglesio).

Certamente più studiato, sotto questo profilo, è stato il comportamento del gozzo endemico. A questo proposito, alcuni Autori, come Siemens (1924) e Weitz (1924), hanno riscontrato quasi sempre concordanza del gozzo nei gemelli MZ, prevalentemente discordanza nei gemelli DZ. Eugster (1936), invece, non ha notato differenze rilevanti circa il comportamento di gemelli MZ e DZ viventi in territorio endemico, per quanto riguarda la concordanza e la discordanza del gozzo. Newman, Freeman e Holzinger (1937) hanno studiato un caso di gozzo discordante in una coppia di gemelle MZ, nella quale la gemella portatrice di gozzo viveva in una regione gozzigena.

Il maggior interesse dal punto di vista genetico è stato, tuttavia, suscitato dallo studio del comportamento del gozzo sporadico nei gemelli.

Uno dei primi Autori ad occuparsi dell'argomento è stato Anseaux (1809), che ha descritto un caso di gozzo concordante, insorto contemporaneamente e presentante gli stessi caratteri in una coppia di gemelli uniovulari.

In seguito Waardenburg (1930) ha pure osservato presenza di un gozzo concordante di dimensioni ragguardevoli in due coppie di gemelli MZ.

Alcuni Autori hanno potuto compiere osservazioni su numerose coppie gemellari: così Curtius e Korkhaus (1930), in seguito ad indagini espletate nella regione di Bonn, ritenuta non endemica, hanno riscontrato gozzo concordante in 4 coppie MZ e in 2 coppie DZ, gozzo discordante in una coppia MZ e in 3 coppie DZ; nelle coppie MZ con gozzo concordante lo struma è stato riscontrato anche in parenti prossimi, cosa che induce gli Autori a sottolineare l'importanza del fattore ereditario.

M. E. Krüger (1937) riferisce i seguenti risultati delle proprie osservazioni: riscontro di gozzo concordante in 3 coppie MZ e in 5 coppie DZ; riscontro di gozzo discordante in 3 coppie MZ e in 19 coppie DZ.

Budinis (1937) ha osservato un caso di gozzo concordante ma di grado diverso in una coppia di gemelle MZ psicotiche, dove la psicosi era più pronunciata nella gemella con struma più voluminoso.

Neel (1939) ha descritto due coppie di gemelle MZ portatrici di gozzo; nella prima coppia è risultata presenza di gozzo anche in ascendenti di sesso femminile (nonna e bisnonna); nella seconda coppia il gozzo era perfettamente concordante dal punto di vista macroscopico ed istologico, discordante, invece, dal punto di vista cronologico, essendo comparso quattro anni prima in una gemella rispetto all'altra.

Cicala (1944) ha osservato gozzo concordante in una coppia di gemelli DZ neonati, la cui madre, morta di eclampsia dopo il parto, era portatrice di gozzo. Anche istologicamente vi era perfetta concordanza, trattandosi di struma iperplastico di Demmer o struma parenchimoso di Wegelin.

Gedda (1951) ha riportato due casi di gozzo concordante in gemelle MZ. Nella prima coppia, di 13 anni, nata da parto prematuro, il gozzo era insorto contemporaneamente circa un anno prima del menarca; nella seconda coppia, di 12 anni, nata da parto a termine, il gozzo era insorto verso i 9 anni e si accompagnava a sintomi parziali di ipertiroidismo concordante; la maturazione puberale era, in questo caso, assente.

Saye e coll. (1952) hanno studiato una coppia di gemelle MZ (di cui una nata morta ed esaminata autopicamente), la cui madre, ipertiroidea, aveva eseguito un trattamento a base di tiouracilici e di liquido di Lugol per 5 mesi durante la gravidanza. Le gemelle presentavano una ipertrofia congenita della tiroide.

Ashner e coll. (1953) hanno pure osservato un caso di gozzo in gemelle MZ, concordante dal lato macroscopico ed istologico, lievemente discordante (due anni) come epoca di insorgenza.

Anche Robinson e Orr (1955) hanno descritto un caso di gozzo concordante in gemelli MZ, sottoposti ad intervento di tiroidectomia subtotale.

Un'analoga osservazione è stata compiuta da Marinoni (1957), a proposito di una coppia di gemelli MZ diciottenni, nei quali il gozzo era insorto contemporaneamente all'età di 16 anni, e che presentavano anche una spiccata idiosincrasia allo jodio, rivelatasi in modo drammatico in seguito ad un tentativo di trattamento del gozzo con liquido di Lugol. Istologicamente trattavasi di struma colloide microcistico diffuso.

Un altro caso interessante è stato riportato da Frierson e coll. (1957) a proposito di una coppia di gemelle MZ di tre mesi, nate da parto prematuro di tre settimane circa, portatrici di gozzo concordante con cretinismo sporadico; non risultavano tireopatie nei genitori e nel gentilizio. Il gozzo è scomparso dopo circa un mese di terapia con estratto di tiroide secca.

Bartolozzi e coll. (1957) hanno descritto due casi di gozzo congenito sporadico in due coppie di gemelli DZ. I due gemelli della prima coppia, di sesso maschile, nati prematuramente da madre con lievi note di ipertiroidismo, sono deceduti a poche ore dalla nascita per grave cianosi ed apnea. Il gozzo era perfettamente concordante sia macroscopicamente che istologicamente, trattandosi di struma parenchimatosa. La seconda coppia, di sesso femminile, la cui madre era portatrice di discreta tumefazione tiroidea, senza segni di distiroidismo, presentava una discreta discordanza dal punto di vista macroscopico: gozzo di maggior volume nella seconda gemella, con segni di stenosi respiratoria. Anche l'evoluzione dello struma è risultata discordante, con progressiva diminuzione ed infine scomparsa del gozzo dopo tre mesi nella prima gemella, mentre nella seconda, dopo un lieve aumento di volume nella prima settimana, si è avuta, nel periodo successivo, una diminuzione di volume alquanto lenta, tanto che il gozzo era ancora visibile a due anni e mezzo di età. In ambedue i membri della coppia erano presenti segni radiologici di ipotiroidismo (ritardo della maturazione scheletrica).

Anderson e Bird (1961) hanno riferito su un caso di loro osservazione, riguardante una coppia di gemelli DZ bisesso, nei quali era presente alla nascita un gozzo consistente e simmetrico. La madre aveva fatto uso, per otto anni, di un preparato a base di jodio per curare una bronchite cronica ed era portatrice, da circa due anni, di un gozzo consistente, simmetrico, liscio. Gli Autori ritengono che il gozzo fetale sia imputabile allo jodio, che può liberamente attraversare la placenta, senza, tuttavia, escludere la possibilità che il TSH materno possa, per condizioni particolari, aver attraversato la placenta e stimolato la tiroide fetale.

Nigro e Mussa (1963) hanno descritto un caso di struma iperfunzionante concordante, presente alla nascita, in una coppia di gemelle MZ, nate a termine di gravidanza, nella cui madre, al settimo mese di gestazione, era comparso uno struma ipertiroideo (M.B. +32%) non sottoposto, anche in seguito, ad alcun trattamento. Il M.B., nelle due gemelle, era rispettivamente +20% e +16%. Il gozzo è andato progressivamente e spontaneamente riducendosi, come, d'altronde, quello materno; anche i valori metabolici sono rapidamente diminuiti.

Riportiamo, di seguito, il caso di un gozzo concordante in una coppia di gemelle MZ sedicenni, caso capitato alla nostra osservazione nel gennaio 1964.

Gemelle D. Fiorella e D. Carla (fig. 1), nate a Dolo (Venezia), nel locale Ospedale Civile, il 10/6/1948, all'ottavo mese di gravidanza.

Non si hanno notizie sicure circa i caratteri degli annessi; la madre riferisce che era presente una sola placenta.

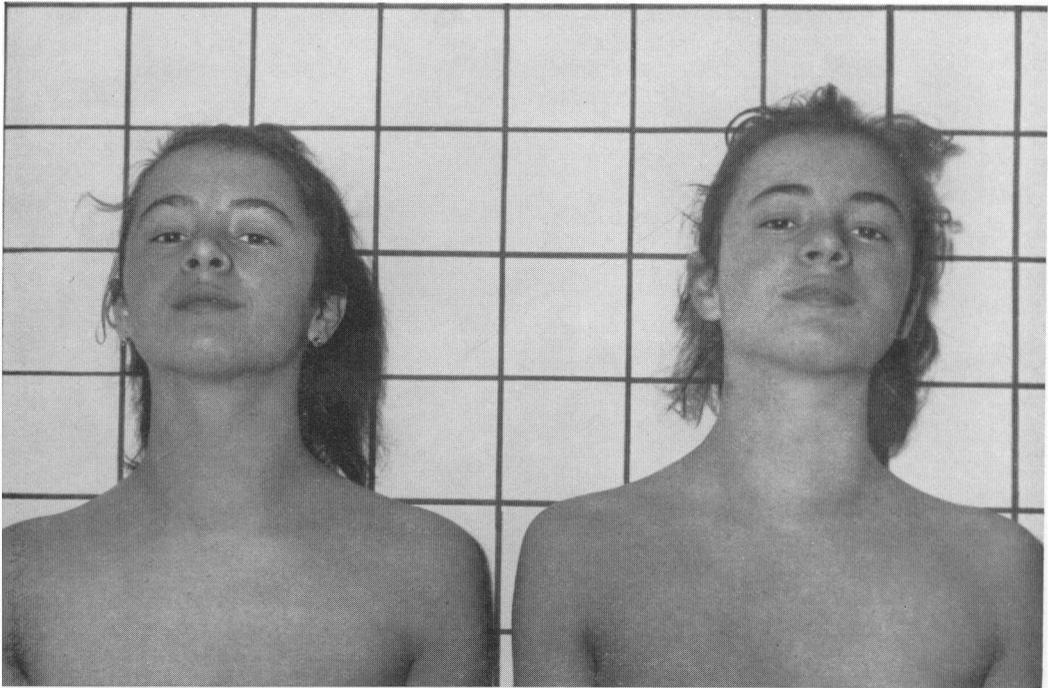


Fig. 1

### **Anamnesi familiare**

Genitori viventi e sani; la madre ha avuto altre cinque gravidanze, non aborti. Un fratello delle pazienti risulta degente presso un reparto sanatoriale per forma polmonare specifica; gli altri fratelli sono in buona salute. Non si conoscono altri casi di affezioni tiroidee in ascendenti e collaterali: non vengono riferiti altri casi di gemelliparità nell'ambito familiare.

**I Gemella: Fiorella** (1<sup>a</sup> nata)

**II Gemella: Carla** (2<sup>a</sup> nata)

### **Anamnesi fisiologica**

Parto: presentazione di vertice.

Peso alla nascita: g. 1900.

Allattamento: materno.

Primi atti fisiologici: normali.

Rendimento scolastico: ha frequentato le scuole fino alla 3<sup>a</sup> avviamento commerciale, con buon profitto particolarmente in matematica.

Parto: presentazione podalica.

Peso alla nascita: g. 2000.

Allattamento: materno.

Primi atti fisiologici: normali.

Rendimento scolastico: ha frequentato le scuole sempre insieme alla sorella; buon profitto soprattutto in italiano.

Menarca: a 14 anni, con flussi successivi regolari per ritmo, quantità e durata.	Menarca: a 13 anni e mezzo; regolari i successivi flussi mestruali.
Professione: lavora come apprendista impiegata in ufficio; contemporaneamente segue corsi di ragioneria per corrispondenza.	Professione: identico lavoro della sorella, svolto, però, in un ufficio diverso; segue gli stessi corsi.
Caratteri del vestiario: preferibilmente uguali a quelli della sorella.	Caratteri del vestiario: idem.
Cibi preferiti: un po' diversi da quelli della sorella. Beve acqua di pozzo.	Cibi preferiti: idem.
Appetito: normale.	Appetito: idem.
Alvo: riferito tendenzialmente stitico.	Alvo: idem.
Diuresi: regolare; non nicturia.	Diuresi: idem.
Ambiente di vita: casa paterna, situata a Dolo, in località sana.	Ambiente di vita: idem.

### Anamnesi patologica remota

A 5 anni ha contratto varicella e poco dopo morbillo, contemporaneamente alla sorella.	A 4 mesi ha subito intervento per asportazione di angioma latero-cervicale dx., che sembra fosse presente alla nascita. Verso gli 8 anni, ha lamentato per un certo periodo cefalea gravativa in regione frontale, senza altra sintomatologia degna di rilievo.
--	---

### Anamnesi patologica prossima

Nel luglio 1963 ha notato comparsa di una lieve tumefazione nella regione anteriore del collo, non accompagnata da altra sintomatologia generale o locale degna di rilievo; in particolare non disfagia nè disfonia.	Nello stesso periodo, medesimo riscontro con uguale sintomatologia.
Nell'agosto 1963, per consiglio del medico curante, ha eseguito M.B., risultato +14%.	Nello stesso periodo, M.B. +13%.
È stata allora istituita terapia con Bromotiren, proseguita per 2 mesi, senza apprezzabile risultato; anzi, durante il trattamento, è sopravvenuta astenia, lieve sonnolenza, modesta dispnea da sforzo, cardiopalmo dopo sforzo con senso di peso al precordio; non tremori, non diarrea, non febbre, non aumento della diaforesi.	Stessa prescrizione terapeutica ed uguale andamento. Non è presente, tuttavia, cardiopalmo da sforzo nè senso di peso precordiale.

Nell'ottobre 1963 M.B. +9%.

Viene continuato il trattamento con Bromotiren, senza particolare risultato.

Nel dicembre 1963, dopo la sospensione della terapia, la sintomatologia si accentua, soprattutto per quanto riguarda l'astenia e la dispnea da sforzo; anche la tumefazione al collo sembra essersi incrementata; il peso corporeo rimane, invece, costante.

Nel gennaio 1963, la paziente viene consigliata a farsi ricoverare nell'Istituto di Semeiotica per accertamenti. Entra in Istituto in data 23-1-64.

Nello stesso periodo M.B. +26% (in fase mestruale).

Uguale andamento.

Identica evoluzione della sintomatologia.

Uguale consiglio ed uguale provvedimento.

### Esame obbiettivo

Statura cm. 157.

Peso Kg. 46,3.

Polso 104/min., ritmico.

Pressione arteriosa 140/65.

Temperatura 36°,8.

Respiro 20/min.

Sviluppo somatico regolare. Cute roseo-pallida, normoelastica e normosudorante.

Tricosi sessuale presente, in sviluppo.

Voce normale. Bulbi oculari normosporti; non segni oculari di ipertiroidismo; non tremori.

Tiroide (fig. 1): ghiandola aumentata di volume «in toto», a superficie liscia, di consistenza soffice, non dolente alla palpazione. In corrispondenza della ghiandola, si può ascoltare soffio vascolare.

Segno di Marañon: + — — —

Circonferenza del collo cm. 37, 5.

Agobiopsia tiroidea (fig. 2a): il materiale bioptico è costituito da pochi follicoli tiroidei, irregolari per forma (difetto di tecnica) e ripieni di colloide ben tingibile. L'epitelio follicolare a volte è cubico, a volte cilindrico monostratificato. La colloide è uniformemente eosinofila e non presenta vacuolizzazioni al limite con l'epitelio follicolare. Il tessuto con-

Statura cm. 157,5.

Peso Kg. 46,8.

Polso 80/min., ritmico.

Pressione arteriosa 140/70.

Temperatura 36°,8.

Respiro 24/min.

Sviluppo somatico regolare. Cute roseo-pallida, normoelastica e normosudorante.

Tricosi sessuale presente, in sviluppo.

Voce normale. Bulbi oculari normosporti; non segni oculari di ipertiroidismo; non tremori.

Tiroide (fig. 1): ghiandola aumentata di volume «in toto», a superficie liscia, di consistenza soffice, non dolente alla palpazione. In corrispondenza della ghiandola, si può ascoltare soffio vascolare.

Segno di Marañon: + — — —

Circonferenza del collo cm. 37,5.

Agobiopsia tiroidea (fig. 2b): il materiale bioptico è costituito da pochi follicoli tiroidei, irregolari per forma (difetto di tecnica) e ripieni di colloide ben tingibile. L'epitelio follicolare a volte è cubico, a volte cilindrico monostratificato. La colloide è uniformemente eosinofila e non presenta vacuolizzazioni al limite con l'epitelio follicolare.

nettivale interlobulare è abbastanza ben rappresentato. Non vi sono note di atipia. Diagnosi istologica: *iperplasia semplice della ghiandola tiroide*.

Il tessuto connettivale interlobulare è abbastanza ben rappresentato. Non vi sono note di atipia. Diagnosi istologica: *iperplasia semplice della ghiandola tiroide*.

### Esami di laboratorio

M.B. (sotto amytal) = +2%.  
 Prove di funzionalità tiroidea con J<sup>131</sup>:  
 J<sup>131</sup> captazione tiroidea dopo 24 h: 88%.  
 Escrezione urinaria in 24 h: 6%.  
 Indice tiroide/coscia dopo 2 h: 561.  
 J<sup>131</sup> proteico plasmatico dopo 48 h: 0,08% della dose/l. di plasma.  
 Pool jodico totale: tempo di distribuzione di una dose tracciante di J<sup>131</sup> nell'organismo sensibilmente ritardato.  
 Prova del perclorato: negativa.  
 Esame scintigrafico della tiroide: ghiandola aumentata « in toto » di volume, con allargamento dell'istmo. Pressochè omogenea la distribuzione della radioattività.  
 Jodoprotidemia: gamma 8,1%.  
 Anticorpi antitiroide:  
 precipitine assenti;  
 emoagglutinine passive (secondo Doniach) assenti;  
 fissazione del complemento negativa.  
 Colesterolemia totale: mg. 112%.  
 Glicemia: 1‰.  
 Azotemia: 0,30‰.  
 Emocromo: Hb 80%; G.R. 4.180.000; V.G. 0,97; G.B. 4.000; N 74; L 25; M 1.  
 Urine: giallo paglierino, limpide, a reazione anfotera, P.S. 1008; proteine, glucosio, Hb, pigmenti biliari assenti; Urobilina + — —; sedimento: rarissimi leucociti e cellule di sfaldamento delle basse vie.  
 RW = negativa; I. Katz = 10,5; Mantoux negativa.  
 Takata = negativa; Hanger = negativa; Mc Lagan = negativa; Wunderly-Wuhrmann = negativa; Bilirubinemia

M.B. (sotto amytal) = +3%.  
 Prove di funzionalità tiroidea con J<sup>131</sup>:  
 J<sup>131</sup> captazione tiroidea dopo 24 h: 85%.  
 Escrezione urinaria in 24 h: 2%.  
 Indice tiroide/coscia dopo 2 h: 560.  
 J<sup>131</sup> proteico plasmatico dopo 48 h: 0,03% della dose/l. di plasma.  
 Pool jodico totale: tempo di distribuzione di una dose tracciante di J<sup>131</sup> nell'organismo sensibilmente ritardato.  
 Prova del perclorato: negativa.  
 Esame scintigrafico della tiroide: ghiandola aumentata « in toto » di volume, con allargamento dell'istmo. Omogenea la distribuzione della radioattività.  
 Jodoprotidemia: gamma 7,2%.  
 Anticorpi antitiroide:  
 precipitine assenti;  
 emoagglutinine passive (secondo Doniach) assenti;  
 fissazione del complemento negativa.  
 Colesterolemia totale: mg. 112%.  
 Glicemia: 0,96‰.  
 Azotemia: 0,34‰.  
 Emocromo: Hb 85%; G.R. 4.200.000; V.G. 1,01; G.B. 4.800; N 68; E 1; L 28; M 3.  
 Urine: giallo oro, limpide, a reazione acida, P.S. 1014; proteine, glucosio, Hb, pigmenti biliari assenti; Urobilina + — —; sedimento: rare cellule di sfaldamento delle basse vie.  
 RW = negativa; I. Katz = 9,5; Mantoux negativa.  
 Takata = negativa; Hanger = negativa; Mc Lagan = negativa; Wunderly-Wuhrmann = negativa; Bilirubinemia

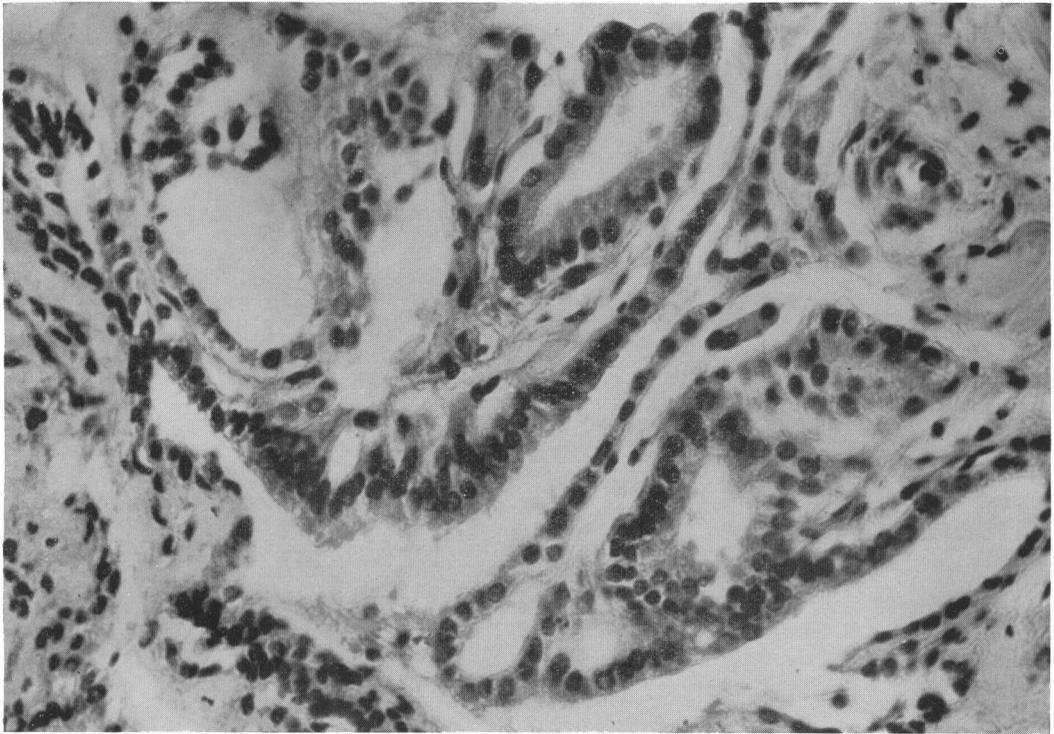


Fig. 2a

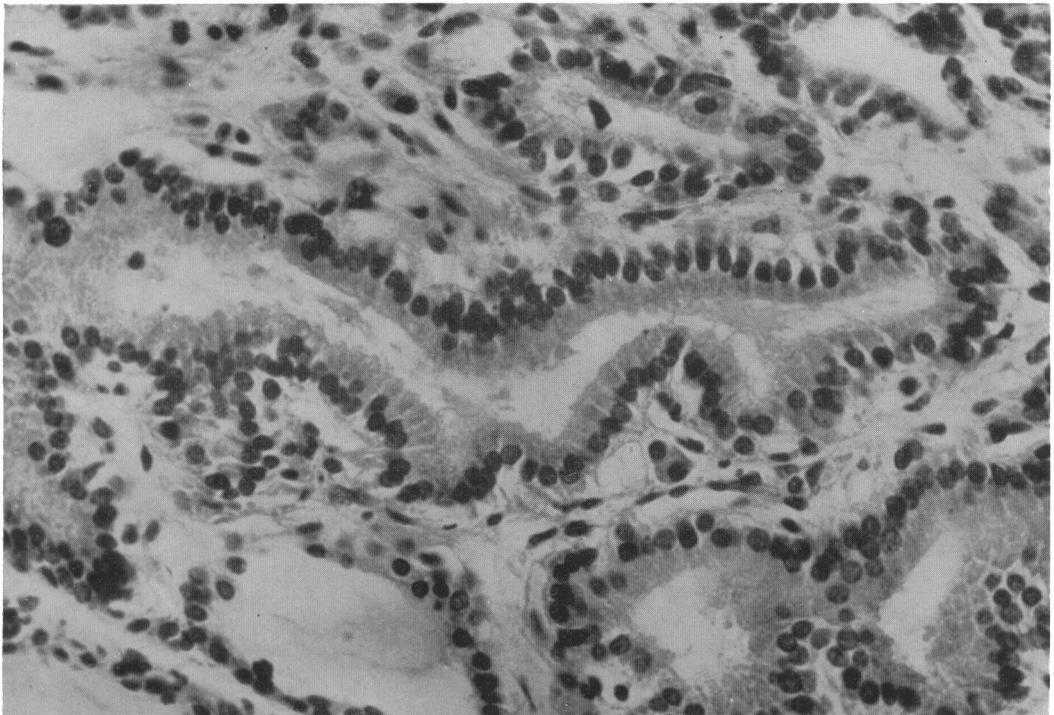


Fig. 2b

totale = mg. 0,55%; diretta = mg. 0,15%. Proteinemia: totale mg. 8,44%; Alb. 60,81%; alfa' 3,31%; alfa'' 6,07%; beta 12,70%; gamma 17,11%.

Radiografia del torace: buona trasparenza ed espansibilità polmonare. Ombre ilari e cardiovasale nei limiti. Lieve allargamento del mediastino al giugulo.

E. C. G.: 85/min. a ritmo sinusale. Normale la conduzione dello stimolo. Non alterazioni della fase di ripolarizzazione. Assetto genico dei gruppi sanguigni: gruppo O, MN, DCe (genotipi possibili CDe/CDe oppure CDe/Cde). Sistema aptoglobinico: Hp. 2-2.

Esame delle impronte digitali: nella mano sx. 4 polpastrelli omologhi sono riconducibili allo stesso tipo (classificazione di Ökrös); nella mano dx. 3 polpastrelli omologhi sono riconducibili allo stesso tipo. Il conteggio quantitativo delle creste papillari fornisce dati molto simili.

Terapia a domicilio:

Tiroxina 0,5 mg. al giorno; Dijodotirosina 2 compr. al giorno a settimane alterne; Rovigon 2 compr. al giorno.

Visite di controllo successive:

marzo 1964: assenza di disturbi soggettivi degni di rilievo; obiettività sostanzialmente invariata rispetto al periodo della degenza. Circonferenza del collo cm. 35, 5.

maggio 1964: situazione invariata rispetto alla visita di controllo precedente. Circonferenza del collo cm. 35,5. Si prescrive ciclo di terapia con liquido di Lugol.

agosto 1964: situazione invariata rispetto al controllo precedente. Circonferenza del collo cm. 34.

totale = mg. 0,55%; diretta = mg. 0,15%. Proteinemia: totale g. 7,57%; Alb. 60,26%; alfa' 3,14%; alfa'' 8,38%; beta 9,43%; gamma 18,79%.

Radiografia del torace: buona trasparenza ed espansibilità polmonare. Ombre ilari e cardiovasale nei limiti. Allargato lievemente a V il mediastino a livello del giugulo, con contorno più netto verso sx.

E. C. G.: 65/min. a ritmo sinusale. Normale la conduzione dello stimolo. Non alterazioni della fase di ripolarizzazione. Assetto genico dei gruppi sanguigni: gruppo O, MN, DCe (genotipi possibili CDe/CDe oppure CDe/Cde). Sistema aptoglobinico: Hp. 2-2.

Terapia a domicilio:

Tiroxina 0,5 mg. al giorno; Dijodotirosina 2 compr. al giorno a settimane alterne; Rovigon 2 compr. al giorno.

Visite di controllo successive:

marzo 1964: assenza di disturbi soggettivi degni di rilievo; obiettività sostanzialmente invariata rispetto al periodo della degenza. Circonferenza del collo cm. 35,5.

maggio 1964: situazione invariata rispetto alla visita di controllo precedente. Circonferenza del collo cm. 35,5. Si prescrive ciclo di terapia con liquido di Lugol.

agosto 1964: situazione invariata rispetto al controllo precedente. Circonferenza del collo cm. 34.

### Discussione

Il caso in esame offre lo spunto per alcune interessanti considerazioni. In primo luogo, sembra di poter affermare con quasi assoluta sicurezza che ci si trova di fronte ad una coppia di gemelle MZ.

A sostegno di questa asserzione stanno la particolare somiglianza dei tratti somatici, per cui le due sorelle sono state e sono tuttora frequentemente confuse l'una con l'altra; la sorprendente sovrapponibilità di molti risultati delle indagini biochimiche e strumentali; il dato dell'esame dattiloscopico, che non contrasta con l'ipotesi di monozigotismo ed infine il dato alquanto suggestivo, anche se non sicuramente discriminante e decisivo, rappresentato dall'assetto genico dei gruppi sanguigni, rivelatosi assolutamente identico. In assenza di una prova incontrovertibile, l'insieme dei dati sopra riportati deve essere ritenuto probante ed induce a pensare che le due gemelle siano MZ.

La località in cui le due sorelle sono nate e vivono tuttora non risulta essere zona di endemia gozzigena. Trattasi, pertanto, di un caso di gozzo sporadico diffuso, rivelatosi, in base alle indagini espletate, normofunzionante e che, data la particolare epoca di vita in cui è insorto, può essere a ragione catalogato fra i cosiddetti gozzi della pubertà. È noto che, nel periodo della maturazione puberale, specialmente negli individui di sesso femminile è facile assistere ad una iperplasia diffusa della tiroide, dovuta ad una aumentata secrezione ipofisaria di TSH.

Non vi sono, d'altronde, nel caso in esame, elementi clinici o di laboratorio tali da indurre a pensare ad una situazione di distiroidismo, sia nel senso di una iperfunzione che nel senso di una ipofunzione tiroidea.

Dall'esame della letteratura sull'argomento, il gozzo della pubertà sembra essere la tireopatia che più facilmente presenta, nei gemelli MZ, caratteri di spiccata concordanza.

Il caso presentato porta un ulteriore contributo alle statistiche, le quali dimostrano come il gozzo sporadico concordante si osservi con molta maggiore frequenza nelle coppie gemellari MZ rispetto alle DZ.

È noto che i gemelli MZ, a differenza dei gemelli DZ, provenendo da un'unica cellula-uovo fecondata, presentano un patrimonio ereditario perfettamente sovrapponibile. Conseguentemente in questi individui la componente del fenotipo dovuta a fattori ereditari si presenta rigorosamente concordante, mentre quella di provenienza esogena, in senso lato ambientale, può essere discordante, in rapporto, soprattutto, ad una eventuale diversa « esposizione » all'ambiente da parte dei membri della coppia gemellare. Ragionevolmente, pertanto, i genetisti interpretano la presenza di uno o più caratteri patologici concordanti in due gemelli MZ come probabilmente dovuta ad un fattore di tipo ereditario, soprattutto se si può fondatamente ritenere trascurabile l'intervento di fattori esogeni o pseudo-ereditari.

Per quanto riguarda i casi di gozzo concordante in gemelli sopra ricordati, d'accordo con Marinoni, ci sembra di non dover prendere in considerazione quei casi (Cicala, Saye e coll., Frierson, Bartolozzi e coll., Anderson e Bird, Nigro e Mussa),

in cui il gozzo era presente alla nascita, ed è quindi da considerarsi congenito, conseguenza, spesso, di un trattamento jodico o tiouracilico praticato dalla madre. Nonostante tale limitazione, la frequenza del reperto di un gozzo concordante nelle coppie gemellari MZ resta nettamente superiore rispetto alle coppie DZ, confortando l'opinione di quegli Autori, i quali ammettono l'intervento di un fattore ereditario nella patogenesi del gozzo sporadico. Tale fattore, sempre secondo questi Autori, agirebbe accanto alla noxa strumogena esterna (rappresentata, nel caso del gozzo della pubertà, dalla crisi ormonica tipica di quest'epoca della vita), fornendo alla tiroide un particolare modulo di reattività, che sarebbe alla base della concordanza cronologica, macroscopica e microscopica del gozzo (Marinoni).

### Riassunto

Viene presentato un caso di gozzo della pubertà concordante in una coppia di gemelle monozigotiche. Viene sottolineata la netta concordanza del quadro macroscopico e microscopico, nonché di altri reperti clinici e di laboratorio e viene discusso l'eventuale intervento di un fattore ereditario nella patogenesi del gozzo.

### Bibliografia

- ANDERSON G. S., BIRD T.: Congenital jodide goiter in twins. *Lancet*, 2, 742, 1961.
- ANGLESIO E.: Sulla nosografia del gozzo acuto. *Min. Med.*, 34; I, 5; 105, 1943.
- ANSEAU, fils: J. Noël Benkenne et H. N. Benkenne, frères jumeaux, une parfaite ressemblance et chacun d'eux porte un goître de même volume. *J. de Méd., Chir., Pharm., etc. Paris*, 14; 262; 1807.
- ASHNER B. M., KALLMANN F. J., ROIZIN L.: Concurrence of Morgagni's syndrome, schizophrenia and adenomatous goiter in monozygotic twins. *A.Ge.Me.Ge.*, 2, 3, 431, 1953.
- AUSTONI M., CALLEGARI F., BORINI P.: Tiroidite autoimmune concordante di Hashimoto in gemelli uniovulari. *Folia Allergol.*, XI, 2, 1964.
- BARTOLOZZI G., MAGGI P., CALZOLARI C.: Gozzo congenito sporadico: descrizione di quattro casi in due coppie di gemelli. *Min. Ped.*, 15, 607, 1963.
- BUDINIS I.: Epilessia, frenastenia e distiroidismo in gemelle probabilmente monocoriali. *Cervello*, 16, 2, 67, 1937.
- CICALA V.: Ipertrofia tiroidea in gemelli di madre gozzuta. *Boll. Soc. Ital. Biol. Speriment.*, XIX, 100, 1944.
- CURTIUS F., KORKHAUS G.: Klinische Zwillingsstudien. *Ztschr. f. Konstitutionslehre*, 15, 2, 229, 1930.
- EUGSTER J.: Zur Erblichkeitsfrage des endemischen Kropfes. III Teil: die Zwillingsstruma. Untersuchungsergebnisse an 520 Zwillingspaaren mit pathologisch-anatomischen Befunden bei 78 Paaren und wiederholten Untersuchungen an 133 Paaren. *Arch. Klaus-Stiftung*, 11, 3-4, 369, 1936.
- FRIERSON H. F., HAWK Jr. J. C., JENKINS Jr. M. Q., CHARLESTON S. C.: Sporadic cretinism with goiter occurring in identical twins. *The Journal of Pediatrics*, 51, 6, 704, 1957.
- GEDDA L.: Studio dei gemelli. Ediz. Orizzonte Medico, Roma, 1951.
- IRVINE W. J., Mc GREGOR A. G., STUART A. E., HALL G. H.: Hashimoto's disease in uniovular twins. *Lancet* 2, 850, 1961.
- KRUEGER M. E.: Zwillingsbefunde im Gau Mecklenburg. Borna-Leipzig, 1937.
- MARINONI E.: Gozzo concordante in gemelli monozigotici. *Atti del « Secundum Symposium Internationale Geneticae Medicae »*, Torino, 1957.
- NEEL H. B.: Similar goiters in monozygotic twins. *Surgery*, 5, 4, 582, 1939.
- NEWMANN H. H., FREEMAN F. N., HOLZINGER K. J.: Twins, a study of heredity and environment. Univ. of Chicago Press, 1937.

- NIGRO N., MUSSA G. C.: Considerazioni sulle tireopatie neonatali. Illustrazione di struma iperfunzionante in gemelli. *Min. Ped.* 15, 607, 1963.
- ÖKRÖS S.: Magyar Tudományos Akadémia Biológiai Csoportjának Közleményei, 1, 223, 1958.
- ROBINSON D. W., ORR T. G.: Carcinoma of the thyroid and other diseases of the thyroid in identical twins. *A. M. A. Arch. Surg.*, Chicago, 70, 6, 923, 1955.
- SAYE E. B., WATT C. H., FONSHER J. C., PALMER J. J.: Congenital thyroid hyperplasia in twins: report of a case following administration of thiouracil and iodine to mother during pregnancy. *J. A. M. A.*, 149, 1399, 1952.
- SIEMENS H. W.: die Zwillingspathologie. Ihre Bedeutung, ihre Methodik, ihre bisherigen Ergebnisse. J. Springer, Berlin, 1924.
- WAARDENBURG P. J.: in L. Gedda, 1951.
- WEITZ W.: Studien an einigen Zwillingen. *Ztschr. f. Klin. Med.*, 101, 115, 1924.

### RÉSUMÉ

On décrit un cas de goître concordant dans la puberté chez un couple de jumelles monozygotes. On met en évidence la concordance très claire du tableau macroscopique et microscopique, d'autres éléments cliniques et des résultats des examens de laboratoire et l'on discute l'éventuelle influence d'un facteur héréditaire dans la pathogénie du goître.

### SUMMARY

A case of puberal goiter in a pair of monozygotic twins is described. The striking similarity in the clinical and laboratory findings, including the histological pattern, is emphasised. The possibility that an hereditary factor plays a part in the pathogenesis of goiter is discussed.

### ZUSAMMENFASSUNG

Es wird über den Fall eines konkordanten während der Pubertät entstandenen Kropfes bei eineiigen Zwillingen berichtet. Es wird die klare Übereinstimmung des makro- und mikroskopischen Bildes und anderer klinischen und Laborbefunde unterstrichen sowie die eventuelle Rolle eines vererbaren Faktors bei der Pathogenese des Kropfes besprochen.