

A. G. STEINBERG: *Progress in Medical Genetics*, vol. I. Published by Grune & Stratton, New York and London, 1961. 341 pages, 64 Tables, 30 Figs.

Gli ultimi anni hanno visto un sempre maggiore sviluppo della Genetica Medica, insieme ad un crescente interesse in questa disciplina da parte di cultori di altre scienze. Ciò ha comportato, d'altra parte, un tale incremento della letteratura da rendere quasi impossibile di tenersi aggiornati in tutti i settori. L'iniziativa del Prof. Arthur G. Steinberg, Incaricato di Biologia e Professore Aggiunto di Genetica Umana presso la Western Reserve University di Cleveland, riesce particolarmente utile in questo senso. Egli ha scelto otto fra gli argomenti di maggiore interesse in Genetica Medica, affidandone la trattazione a studiosi qualificati. Ed ecco la lista dei contributi e dei loro rispettivi Autori:

1. *Le mutazioni nell'uomo*, di James F. Crow:

dopo una breve introduzione sull'evoluzione di questo problema dai tempi di De Vries ai nostri giorni ed un accenno alle mutazioni negli altri organismi, l'A. affronta nel vivo lo studio delle mutazioni nell'uomo, esaminandone gli effetti fenotipici, i tassi di mutazione ed i metodi di stima degli stessi.

2. *La selezione naturale nell'uomo*, di J. B. S. Haldane:

prendendo le mosse da Darwin, l'A. traccia un attento profilo della selezione naturale fenotipica e genotipica e della condizione di equilibrio genetico di una popolazione, esaminando, inoltre, i tentativi ed i metodi di misurazione delle frequenze dei caratteri e dei tassi di selezione. Purtroppo lo stato attuale delle conoscenze non permette di tirare conclusioni definitive.

3. *La Genetica delle malformazioni*, di F. Clarke Fraser:

dopo un attento esame dei fattori genetici che presiedono allo sviluppo embrionale dell'individuo, sia normale che anormale, l'A. passa allo studio delle malformazioni di origine ge-

netica, sia esclusivamente tali, che in associazione a fattori peristatici. Segue una breve rassegna delle malformazioni genetiche più comuni.

4. *Gruppi sanguigni e malattie*, di C. A. Clarke:

Il problema della possibile associazione di alcune malattie con determinati gruppi sanguigni — che ha costituito una delle più interessanti controversie nel campo della Genetica Medica in questi ultimi 20 anni — viene qui affrontato dall'A. con dovizia di dati in una ampia visione d'insieme. Egli elenca le varie associazioni possibili (ulcera duodenale-gruppo O, cancro dello stomaco-gruppo A, anemia pernicioso-gruppo A) e le relative ipotesi avanzate per la loro spiegazione, oltre ad altre associazioni ritenute meno verosimili. Una ampia casistica viene presentata per illustrare ogni tipo di associazione. L'A. conclude, con una certezza forse non del tutto giustificata dalle attuali conoscenze, per l'esistenza di una associazione fra i tipi ABO e carcinoma dello stomaco, ulcera peptica ed anemia pernicioso. Comunque, il problema resta aperto ed ulteriori contributi saranno necessari alla sua spiegazione definitiva.

5. *Incompatibilità ABO*, di H. Levene e R. E. Rosenfield:

con lo sviluppo del problema dell'incompatibilità Rh, si è andato riesumando anche il vecchio problema della incompatibilità ABO materno-fetale, già sollevato all'inizio del secolo e poi trascurato. Gli AA. discutono l'argomento ordinatamente e per gradi: spiegata la genetica e la sierologia dei tipi ABO, essi esaminano attentamente l'incompatibilità sierologica, l'eritroblastosi, la mortalità fetale e post-natale e la conseguente diminuzione di fertilità, ed osservano, inoltre, le frequenze gruppali dei figli nei diversi incroci parentali. Viene anche fatto un accenno alle interazioni fra incompatibilità ABO ed incompatibilità Rh.

6. *Emoglobinopatie*, di D. L. Rucknagel e J. V. Neel:

le anormalità genetiche della sintesi delle emoglobine sono state e continuano ad essere oggetto di studio da parte di numerosi Autori.

Tale argomento, di grande importanza in Genetica Medica, viene qui affrontato con competenza dagli AA., in una trattazione vasta e dettagliata. Alla parte generale sulla natura e la genetica delle emoglobine normali, segue un attento e dettagliato esame delle diverse emoglobinopatie. Molto spazio è dedicato alla Talassemia, benchè per tale anomalia non sia ancora stata dimostrata una alterazione specifica della molecola emoglobinica. Alterazioni della sintesi delle emoglobine possono anche essere provocate da mutazioni verificantisi nei loci che presiedono alla sintesi stessa. La selezione può favorire, in alcune regioni, in particolare dell'Africa, la diffusione del carattere delle cellule falciformi, o di altre emoglobinopatie. Gli AA. hanno compiuto un vasto studio popolazionistico, esaminando le frequenze di diversi caratteri della patologia delle emoglobine in determinate regioni. Con tutte le sue incertezze derivanti dalla insufficienza delle attuali conoscenze, questo capitolo costituisce un contributo fondamentale ad un problema che dovrà essere ulteriormente studiato.

7. *Morbilità nei bambini nati da matrimoni consanguinei*, di Newton E. Morton:

Il tragico circolo della consanguineità ha fatto ormai troppe vittime perchè tale problema non venga studiato sempre più a fondo, diffondendone i risultati in maniera da investire anche, e soprattutto, gli ambienti extrascientifici. Le attuali conoscenze in questo campo sono troppo limitate per permettere conclusioni definitive e molti sono i punti di contrasto fra i diversi studiosi. L'A. traccia un quadro generale del problema, esaminando i rischi di morbilità e di mortalità e riallacian-

dosi al problema della consulenza genetica, lamentando il fatto che anche questo settore sia pieno di punti oscuri, malintesi e controversie. Molto resta ancora da fare per impadronirsi di questo problema di grande importanza scientifica e sociale.

8. *Cromosomi e malattie nell'uomo*, di Malcolm A. Ferguson-Smith:

Lo studio dei cromosomi umani è venuto alla ribalta di recente e, precisamente, nel 1956, quando si scoprì che il corredo cromosomico dell'uomo è di 46 cromosomi e non di 48, come si credeva. Fu allora che iniziò lo studio dei cromosomi in relazione alle malattie nell'uomo e si andarono scoprendo un numero di anomalie cui si dette il nome di aberrazioni cromosomiche. Tali aberrazioni vengono passate in rassegna in questo lavoro, dopo un esame delle tecniche di studio, e vengono illustrate con una ricca iconografia in cui sono compresi casi clinici ed un vasto numero di cariotipi aberranti. Infine, viene anche studiata l'eziologia di tutte queste anomalie della struttura cromosomica.

Questi gli otto contributi che compongono il volume dello Steinberg. L'autorità e la competenza degli AA. non lasciano dubbi. Bisogna anche dire che, man mano che i nuovi progressi lo richiederanno, il Prof. Steinberg si propone di riunire altri contributi in ulteriori volumi, in maniera da tenere la sua opera sempre aggiornata.

Si potrebbe soltanto eccepire sull'opportunità di riunire questi lavori in un volume che vuole essere il primo di una serie, senza farli precedere da una parte più generale, il che avrebbe reso l'opera accessibile anche ad ambienti non altamente specializzati.

PAOLO PARISI