

RECENSIONI

TAGE LARSSON e TORSTEN SJÖGREN: *Essential Tremor. A clinical and genetic population study*. Acta Psych. Neur. Scand. Suppl. 144 V. 36, 1960.

La monografia, di 176 pagine, tratta dei risultati ottenuti da una metodica ricerca genetica sul tremore essenziale compiuta dagli AA. nella popolazione di una regione a Nord della Svezia. Essendo in tale area il tremore diffuso e soprattutto riconosciuto dagli stessi abitanti come una manifestazione a carattere ereditario e come tale seguita, la ricerca ha potuto estendersi direttamente e anamnesticamente a 169 famiglie comprendenti 1064 individui di cui 207 (+3) affetti e 575 non affetti, suddivisi in 5 gruppi rappresentativi.

La manifestazione — che io non definirei malattia per una mancata azione patologica sia sulla attività, sia sulla longevità che sulla fertilità dei soggetti — inizia in media a 50 anni (solo in pochi casi a 10-20 con un massimo incontrato a 70 anni), è correlata interfamiliare per l'età di inizio, senza una « anticipazione » progressiva e non è associata con maggior frequenza che non nella popolazione generale a malattie del sistema nervoso. Le caratteristiche sono quelle del tremore limitato in genere alle mani ma con possibilità di estensione progressiva alla lingua, alle braccia, alle gambe, al tronco, di intensità variabile, simmetrico, accompagnato nei casi più gravi, da rigidità, a volte simile al parkinsoniano pur non presentando di questa malattia, come di altre malattie in cui il tremore è concomitante, gli altri tipici segni e sintomi collaterali.

La forma riveste un carattere ereditario, chè tutti i 210 probandi avevano nei loro ascendenti uno o più casi ed il modo di trasmissione è di tipo dominante, monoibrido, autosomico.

L'analisi genealogica ha portato alla conclusione probabile di una eterozigosi DRXDR in tutti i casi tranne 2 o forse cinque in cui un incrocio DD X RR è stato sospettato. Nei 15 omozigoti studiati la sintomatologia non subiva modificazioni di intensità o decorso.

Gli AA sono riusciti a risalire con la loro indagine alle coppie ancestrali, vissute nella seconda metà del XVII secolo, in cui la mutazione genica ha iniziato la linea della variazione.

L'accuratezza del metodo, la chiarezza del testo (cui si contrappone un eccessivo simbolismo delle tavole riassuntive) rendono omaggio ai già famosi Autori e fanno di questa monografia un modello di come deve essere condotta una ricerca clinico-genetica sulla popolazione umana.

LUCIO BRACONI

SCHMIDT H. e FISCHER E.: *Die okzipitale Dysplasie*. I vol. di 69 pagine, con 69 figure, DM 35. G. Thieme Verlag, Stuttgart, 1960.

Per « displasia occipitale » gli AA. intendono l'insieme delle varie malformazioni della cerniera cranio-vertebrale, dalla ipoplasia occipitale all'impressione basilare, dalle malformazioni dell'atlante a quelle del foramen magnum, dalle anomalie dei condili occipitali all'assimilazione occipito-atlantoidea. La monografia dei due autori, pubblicata nella collana diretta da Bargmann e Doerr, copre quindi un campo assai