

**CONSIDERAZIONI SULLA SORDITÀ CONGENITA EREDITARIA  
APPARENTEMENTE LEGATA AL SESSO**

del

*Dr. G. De Vido, Aiuto*

e del

*Dr. G. B. De' Stefani, Ass. V.*

Alcuni dei problemi, che la patologia della sordità ereditaria (S. E.) affaccia, riguardanti la eziologia, la patogenesi, la profilassi, la terapia, sono tutt'ora ben lungi dall'essere risolti. Al problema diagnostico invece, la cui importanza è altrettanto manifesta ai fini speculativi e pratici, è stata data da tempo una risposta, confermata attualmente da un numero sempre maggiore di acquisizioni e definizioni.

La ipotesi che una sordità congenita parziale oppure totale, questa ultima legata fatalmente a mutismo successivo, fosse il portato di una pura e semplice trasmissione ereditaria, è stata più volte prospettata. Solo recentemente, però, per merito soprattutto di Albrecht, Lundborg, Frey, Hammerschlag, grazie alla maggiore conoscenza degli svariati fattori capaci di determinare il sordomutismo, si è addivenuti alla certezza della sua esistenza. Oggi il quadro della S. E. congenita, nelle sue varie manifestazioni di gravità, è universalmente ammesso e conosciuto da otologi, genetisti ed anatomopatologi. La acquisizione dei vari fattori responsabili della sordità congenita (malattie o stati tossici della madre, traumi, eritroblastosi fetale, ecc.) ha permesso di distinguere di volta in volta quadri morbosi attribuibili a fattori congeniti ed a fattori congeniti ereditari. Molti sono gli AA. che hanno cercato di inquadrare i vari quadri nosologici, creando una terminologia che non sempre ha favorito la chiarezza del problema.

Goldstein ha proposto giustamente di distinguere due tipi della sordità congenita: la sordità congenita biologica, la sordità congenita patologica. Nel primo gruppo, in cui possiamo porre quindi la sordità ereditaria, sono comprese tutte le affezioni dell'orecchio (orecchio medio, organo di Corti, vie nervose, centri nervosi e corteccia), dovute ad alterazioni genetiche. Nel secondo invece vengono comprese le sordità dovute alle malattie nel corso della vita fetale.

Recentemente vennero da altri AA. riconosciute due affezioni affatto differenti nel quadro anatomo-patologico e genetico, seppure simili nel quadro clinico, della S. E.:

- la sordità ereditaria tipo sporadico
- la sordità ereditaria tipo eredolabirintico.

Ambedue le forme seguono nella trasmissione i noti schemi della ereditarietà mendeliana, con i caratteri della recessività la prima forma, della dominanza la seconda. Nella forma eredolabirintica dominante la otopatia viene sempre trasmessa dall'individuo ammalato, nella forma sporadica invece il carattere patologico filtra attraverso l'individuo apparentemente indenne.

Allo scopo di ovviare ad una certa confusione di terminologia riguardante la sordità ereditaria, Kinney, partendo da una base sia eziologica che anatomopatologica, propose la seguente classificazione, che noi crediamo possa a un tempo semplificare e chiarire i vari quadri nosologici:

Sordità congenita:

1. Ereditaria

a) Mendeliana vera

1. Dominante (Eredolabirintica)
2. Recessiva (Sporadica)

b) Eritroblastosi fetale

c) Secondaria ad altri caratteri ereditari

2. Malformazioni dell'orecchio esterno e medio

3. Malattie della madre fino al terzo mese di gravidanza

a) Roseola o altre virosi

b) Intossicazioni: chinino, alcool, ecc.

4. Traumi intrauterini

5. Traumi da parto

Da tale classificazione risulta che tutti i casi di S. E. sono congeniti, ma non tutti i casi di sordità congenita sono necessariamente ereditari. Secondo questo Autore, la sordità in parola può essere distinta, a seconda della gravità, in: totale, subtotale, parziale, unilaterale, bilaterale.

La gravità della compromissione uditiva varia da caso a caso, e la misurazione è stata resa possibile, soprattutto nei casi in cui più grave era la lesione funzionale, solo dopo la apparizione dei perfezionati strumenti di ricerca audiometrica ora in nostro possesso. La tecnica della indagine elettroacustica ha permesso di evidenziare in individui, ritenuti per il passato completamente sordi, resti uditivi che con le tecniche precedenti non era stato possibile valutare con esattezza, ma solo sospettare. Il quadro clinico audiologico della S. E. è stato visto variare di volta in volta, secondo il ceppo familiare colpito, secondo il sesso e l'età stessa dell'individuo, data la progressività della forma. È però possibile, nella S. E. sporadica recessiva, una notevole diversità della lesione acustica, in individui, anche

dello stesso ceppo, e persino in coppie gemellari: Luchsinger e Hanhart poterono studiare tre coppie di gemelli, verosimilmente monozigoti: in ognuna di esse un gemello era quasi completamente sordo, mentre il cogemello non presentava che lieve deficit uditivo. Gedda invece ha descritto una coppia di gemelli monozigoti, di sesso femminile, di anni 24, affetti da sordità sporadica con sordomutismo concordante. Osservazioni analoghe vennero rese note da Vogelsang, Reich, Barth e Shambaugh in gemelli dizigoti. Le loro osservazioni, proprio perchè condotte su coppie gemellarri, rivestono particolare interesse, dimostrando la notevole variabilità del quadro nella otopatia ereditaria. Precedentemente Gedda nel suo trattato «Studio dei gemelli» si è interessato in modo esteso e completo del problema fisiopatologico gemellare, rendendo note alcune originali osservazioni sulle otoere-dotapie gemellari.

Concludendo, accanto a casi di estrema compromissione funzionale acustica trova posto tutta una scala di valori intermedi, che dalla anacusia totale sfumano verso un normale reperto uditivo della percezione sonora.

Le caratteristiche stesse del deficit uditivo presente, accanto al reperto della funzionalità vestibolare, sono tali da portare al quadro della S. E., come vedremo in seguito, un valido criterio diagnostico.

\* \* \*

Due sorelle, rispettivamente di 12 e 20 anni, si presentarono nel settembre 1950 all'Ambulatorio della nostra Clinica O. R. L. perchè ipoacusiche. Esse vennero successivamente ricoverate per un breve periodo di tempo per accertamenti. Ecco le storie cliniche:

#### Caso I

B.A.: a. 20 Sarcedo (Vicenza) Casal. Nubile. Cart. n° 1738.

*An. Fam.:* Padre e madre viventi e sani, normoaudienti. Cinque fratelli, di cui due di sesso maschile e due di sesso femminile, viventi e sani, normoaudienti; una sorella di anni 12 ipoacusica, sembra dalla prima infanzia. Due cugine, figlie di una zia materna, pare siano ipoacusiche da epoca imprecisata. Null'altro a carico del gentilizio.

*An. Fis.:* Nata a termine da parto eutocico, ebbe allattamento materno. Sviluppo psicofisico normale. Menarca a 14 anni, eumenorrica. Frequentò con profitto fino alla quinta classe elementare. Non bevitrice, non fumatrice. Vive in ambiente salubre. Mai fu in zona malarica.

*An. Pat.:* All'età di circa 7-8 anni fu notata dai parenti una lieve ipoacusia, la quale andò lentamente ma gradualmente aggravandosi. Pure all'età di 8 anni presentò una lieve diminuzione del visus, per cui porta tutt'ora lenti correttive. Mai rinopatie nè otopatie degne di rilievo. Mai comparvero acufeni. Non altri disturbi subiettivi a carico dell'apparato auricolare.

*E. O.:* *Fosse nasali:* setto mediano. Mucosa rosea di aspetto normale. Lieve ipertrofia dei turbinati inferiori, bilateralmente.

*Orof.:* mucosa di aspetto normale. Tonsille piccole intraveliche indifferenti.

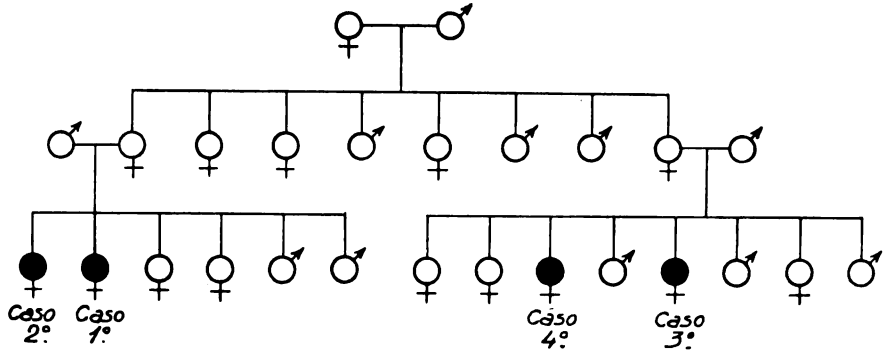


Fig. 1. Albero genealogico dei quattro pazienti esaminati

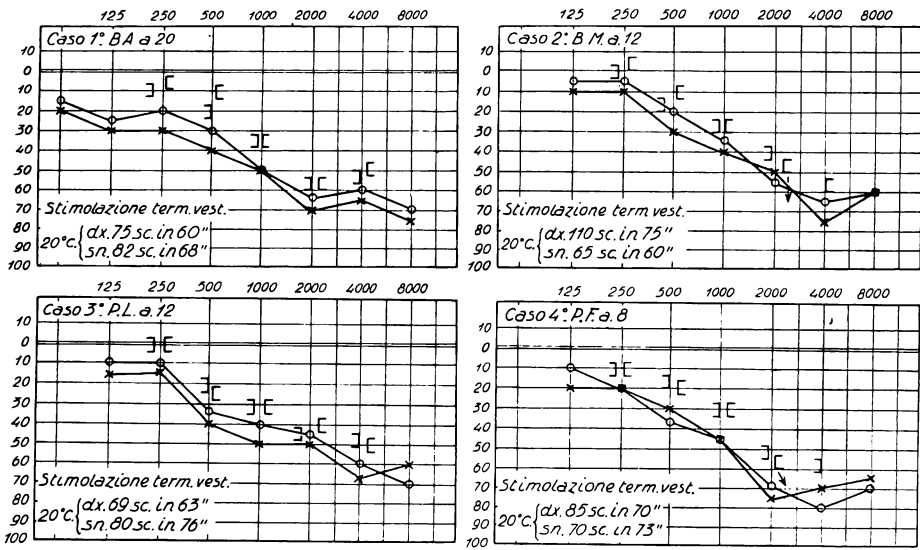


Fig. 2. Audiogramma dei quattro casi affetti da sordità familiare ereditaria

*Rinof.*: non presenza di tessuto adenoideo. Non alterazioni a carico dell'orifizio tubarico bilateralmente. Non ipertrofia delle code dei turbinati.

*Laringe*: normale per aspetto e motilità.

*Or. Dx.*: Lieve retrazione della M. T. il cui colorito è normale. Il triangolo luminoso è lievemente allungato.

*Or. Sn.*: M. T. praticamente normale per posizione e colorito.

La manovra di Valsalva è positiva sia a Dx. che a Sn.

*R. W.* (sul siero di sangue): negativa.

*Radiografia delle rocche* (Prof. G. Lenarduzzi): rocche e mastoidi ben pneumatizzate. Non addensamenti delle strutture ossee. Normale il calibro dei forami acustici interni.

*Esame audiometrico*:

Vedi fig. 2 n° 1, che riproduce il tracciato audiometrico.

*Prova di Weber*: Hz. 512 non lateralizzato

» 1024 » »

» 2048 » »

*Recruitment secondo Lüscher*:

| Hz.        | 500 | 1000 | 2000 | 4000 |
|------------|-----|------|------|------|
| <i>Dx.</i> | 1   | 0,6  | 0,2  | 0,4  |
| <i>Sn.</i> | 1,4 | 0,6  | 0,6  | 0,4  |

*Prova della fatica uditiva*:

*Dx.*: +15 db.

*Sn.*: +20 db.

*Soglia dolorosa*: lievemente abbassata bilateralmente per le frequenze 2000 e 4000 Hz  
*Esame vestibolare*: non nistagmo nè asimmetrie toniche.

*Stimolazione calorica* (met. Veits) a 20° C.:

*Or. Dx.*: 75 sc. in 60".

*Or. Sn.*: 82 sc. in 68".

*Stimolazione calorica* a 44° C.:

*Or. Dx.*: 35 sc. in 55".

*Or. Sn.*: 42 sc. in 62".

## Caso II

B. M., a. 12, Sarcedo (Vicenza), cart. n° 1739.

*An. Fam.*: Sorella della pz. caso n° 1.

*An. Fis.*: Nata a termine da parto eutocico, ebbe allattamento materno. Sviluppo psicofisico normale. Non ancora mestruta. Frequentò con profitto fino alla quinta classe elementare.

*An. Pat.*: Pare che la ipoacusia sia iniziata, a quanto riferiscono i parenti, all'età di 6-7 anni. In tale epoca venne sottoposta ad intervento di adenotomia. Un anno fa la pz. fu tonsillectomizzata, perchè soggetta a frequenti angine non febbrili. L'ipoacusia attuale è stazionaria da oltre due anni. Mai acufeni. Mai rinopatie.

*E. O.:* Fosse nasali: modesta deviazione anteriore del setto verso destra e posteriore verso sinistra. Mucosa rosea.

*Orof.:* esiti di tonsillectomia correttamente eseguita.

*Rinof.:* non presenza di tessuto adenoideo. Non alterazioni a carico degli orifizi tubarici.

*Laringe:* Normale per aspetto e motilità.

*Or. Dx.:* Modesta retrazione della M. T. la quale è normale per aspetto e colorito.

*Or. Sn.:* Idem.

Normale bilateralmente la manovra di Valsalva.

*R. W.* (sul siero di sangue): negativa.

*Esame audiometrico:*

Vedi fig. 2 n° 2 che riproduce il tracciato audiometrico.

*Prova di Weber:* Hz. 512 non lateralizzato

» 1024 » »

» 2048 » »

*Recruitment secondo Lüscher:*

Hz. 500 1000 2000 4000

*Dx.* 1,2 1,2 0,4 0,4

*Sn.* 1,2 0,6 0,2 =

*Prova della fatica uditiva:*

*Dx.:* +25 db.

*Sn.:* +25 db.

*Soglia dolorosa:* lievemente abbassata bilateralmente per le frequenze 2000 e 4000 Hz.

*Esame vestibolare:* non nistagmo nè asimmetrie toniche.

*Stimolazione calorica (met. Veits) a 20° C:*

*Or. Dx.:* 110 sc. in 75''.

*Or. Sn.:* 65 sc. in 60''.

*Stimolazione calorica a 44° C:*

*Or. Dx.:* 56 sc. in 74''.

*Or. Sn.:* 36 sc. in 52''.

L'anamnesi riferita delle nostre due pp. ci ha consigliato di eseguire un controllo audiometrico a tutti i parenti ipoacusici o che potessero far pensare ad una simile possibilità. Sono stati quindi esaminati: i genitori delle nostre due ricoverate, quattro fratelli, due cugine materne, delle quali era nota la ipoacusia, con i rispettivi genitori, e parecchi altri componenti del casato. Due sorelle, cugine per parte di madre, risultarono ipoacusiche. Due zii, dei quali uno paterno ed uno materno, presentarono sordità monolaterale di grado notevole. A carico di questi ultimi, esisteva però una lunga storia di otopatie infiammatorie croniche, con secrezione auricolare intermittente.

Riportiamo qui la storia ed i risultati degli esami audiovestibolari delle due cugine materne:

---

Caso III

P. I., a. 12, Thiene (Vicenza).

*An. Fam.:* Padre e madre viventi e sani. La madre mai ebbe aborti. Quattro fratelli adulti, normoaudienti. Due fratelli, ancora in tenera età, dei quali non è obbiettivabile la situazione uditiva. Una sorella, di a. 8, ipoacusica dalla infanzia. Due cugine per parte di madre, ipoacusiche. Null'altro a carico del gentilizio.

*An. Fis.:* Nata a termine da parto eutocico, ebbe allattamento mercenario. Sviluppo psicofisico normale. Non ancora mestruta. Frequentò con profitto fino alla quinta classe elementare. Vive in ambiente sano.

*An. Pat.:* I parenti riferiscono che la pz. è sempre stata ipoacusica. Da qualche anno va soggetta a corizze frequenti di breve durata, a tipo allergico. Mai acufeni. Non altri disturbi subbiettivi a carico dell'apparato auricolare.

*E. O.:* *Fosse nasali:* setto mediano. La mucosa è lievemente pallida. Non ipertrofia dei turbinati inferiori.

*Orof.:* Tonsille piccole intraveliche, mucosa rosea.

*Rinof.:* Non presenza di tessuto adenoideo. Non alterazioni a carico degli orifici tubarici.

*Laringe:* normale per aspetto e motilità.

*Or. Dx.:* Lieve opacità della M. T. la quale non si presenta retratta.

*Or. Sn.:* Normale la M. T. per aspetto e colorito.

Normale bilateralmente la manovra di Valsalva.

*R. W.* (sul siero di sangue): negativa.

*Esame audiometrico:*

Vedi fig. 2 n° 3 che riproduce il tracciato audiometrico.

*Prova di Weber:* Hz. 512 non lateralizzato

» » 1024 » »  
» » 2048 » »

*Recruitment secondo Lüscher:*

|     |     |      |      |      |
|-----|-----|------|------|------|
| Hz. | 500 | 1000 | 2000 | 4000 |
| Dx. | 1,2 | 1    | 0,4  | =    |
| Sn. | 1   | 0,4  | =    | =    |

*Prova della fatica uditiva:*

*Dx.:* +20 db.

*Sn.:* +25 db.

*Soglia dolorosa:* abbassata bilateralmente per 2000 e 4000 Hz.

*Esame vestibolare:* non nistagmo nè asimmetrie toniche.

*Stimolazione calorica (met. Veits) a 20° C.:*

*Or. Dx.:* 69 sc. in 63''.

*Or. Sn.:* 80 sc. in 76''.

*Stimolazione calorica a 44° C.:*

*Or. Dx.:* 38 sc. in 60''.

*Or. Sn.:* 45 sc. in 72''.

**Caso IV**

P. F., a. 8, Thiene (Vicenza).

*An. Fam.:* Sorella della paziente caso n° 3.

*An. Fis.:* Nata a termine da parto eutocico, ebbe allattamento mercenario. Sviluppo psicofisico come di norma. Frequenta con profitto la terza classe elementare. Vive in ambiente sano.

*An. Pat.:* I parenti non sono in grado di precisare quando sia comparsa la ipoacusia, se a quattro, cinque oppure sei anni. Pare che la pz. l'anno precedente abbia avuto un sensibile peggioramento. Nessun altro disturbo a carico dell'apparato auricolare, Mai acufeni. Rare corizze.

*E. O.:* *Fosse nasali:* setto mediano, mucosa lievemente congesta.

*Orof.:* Tonsille ipertrofiche arrossate. Dentatura sana.

*Rinof.:* Non presenza di tessuto adenideo, non alterazioni a carico degli orifizi tubarici.

*Or. Dx.:* Spiccata opacità della M. T. la quale però non si presenta che in minimo grado retratta.

*Or. Sn.:* Lieve retrazione della M. T.

*Manovra di Valsalva:* Normale bilateralmente.

*R. W.* (sul siero di sangue): negativa.

*Esame audiometrico:*

Vedi fig. 2 n° 4 che riproduce il tracciato audiometrico.

*Prova di Weber:* Hz. 512 non lateralizzato

» 1024 » »

» 2048 » »

*Recruitment secondo Lüscher:*

|            |     |      |      |      |
|------------|-----|------|------|------|
| <i>Hz.</i> | 500 | 1000 | 2000 | 4000 |
| <i>Dx.</i> | 1,2 | 1    | 0,4  | 0,4  |
| <i>Sn.</i> | 1,2 | 0,6  | 0,4  | 0,2  |

*Prova della fatica uditiva:*

*Dx.:* +20 db.

*Sn.:* +25 db.

*Soglia dolorosa:* abbassata bilateralmente per 1000, 2000 e 4000 Hz.

*Esame vestibolare:* non nistagmo nè asimmetrie toniche.

*Stimolazione calorica (met. Veits) a 20° C.:*

*Or. Dx.:* 85 sc. in 70''.

*Or. Sn.:* 70 sc. in 73''.

*Stimolazione calorica a 44° C.:*

*Or. Dx.:* 43 sc. in 60''.

*Or. Sn.:* 34 sc. in 65''.

In tutti i casi sono state eseguite le seguenti prove:

Prove della funzione vestibolare: rilievo dei sintomi spontanei ed esame della riflettività vestibolare alla stimolazione calorica calda e fredda (secondo il metodo di Veits).

---



Prove audiologiche (attuata mediante audiometro Peters S. D. 2): determinazione dei valori di soglia per via aerea ed ossea, prova di Weber, prova della discriminazione di intensità (ricerca del Recruitment Phenomenon secondo la tecnica di Lüscher), prova della fatica uditiva, prova della soglia dolorosa.

I risultati delle prove cocleovestibolari da noi eseguite, i cui valori sono stati riportati, hanno permesso di porre con relativa sicurezza, la diagnosi di sordità percettiva, verosimilmente attribuibile ad una lesione del neuroepitelio sensoriale cocleare.

È qui opportuno sottolineare la grande utilità della prova di Lüscher, per l'esattezza dei risultati che con essa si ottengono. I valori ottenuti sono per le alte frequenze, le più colpite, sicuro e costante indice dello scadimento della funzione cocleare.

La particolarità però, che per prima colpisce il lettore dei quattro grafici audiometrici, è la quasi perfetta sovrapponibilità, in tutti e quattro, delle curve uditive, aerea ed ossea, sia dell'orecchio destro che di quello sinistro. Caratteristico è ancora il profilo del tracciato per via aerea, in progressiva ed uniforme discesa, che ripete, quasi per quattro volte, lo stesso schema.

L'identità dei valori delle curve uditive di entrambi i lati, è stata per la prima volta resa nota nel 1936 dal Langenbeck, il quale allora formulò e propose quella che egli chiamò la « Legge di simmetria della sordità ereditaria ». Prendendo lo spunto da precedenti lavori di Albrecht, Schwarts, Kluge, in cui era stato messo in evidenza con l'indagine elettroacustica, allora alle sue prime prove sperimentali, la simmetria dei residui uditivi in sordomuti, l'A. approfondì, servendosi di una vasta casistica, lo studio di curve audiometriche di sordastri. Egli per primo fu in grado di accertare, dopo numerosissime osservazioni, la presenza di curve perfettamente simmetriche, a *Dx.* e a *Sn.*, solo in individui con eredità otopatica. Per questo sostiene che la simmetria della funzionalità uditiva è di per sé un sintomo probativo di ereditarietà.

È invero sorprendente la possibilità che si sviluppi con tale precisione una simile anomalia bilaterale, ma noi possediamo altri esempi nella patologia ereditaria umana, a sostegno della legge suddetta: la comparsa della retinite pigmentosa in entrambi gli occhi (così frequentemente associata alla sordità), la comparsa della cataratta grigia, della miopia, la mancanza dei due incisivi laterali, anomalie tutte che compaiono in base all'ereditarietà, sempre in entrambi gli organi. Del resto, nelle persone normali, il regolare sviluppo genetico ha come conseguenza un potere uditivo normale e simmetrico, bilateralmente. Nella otoeredopatia invece, che è il portato non di una malattia intravitale, ma di uno sviluppo deviato all'origine, avremo non un danno anatomico-funzionale a carico di questo o quel distretto di uno dei due organi, ma una lesione bilaterale e simmetrica.

La legge enunciata dal Langenbeck presenta, come egli sostiene, le sue eccezioni, che dovrebbero, sempre secondo l'A., confermare la regola stessa. Sono queste le mancate simmetrie per eventi morbosi intercorrenti pre- o post-natali: qualsiasi episodio infiammatorio a carico dell'orecchio medio od interno può

infatti alterare il quadro funzionale acustico di un paziente otopatico ereditario. Secondariamente l'Autore prende in considerazione la possibilità, secondo gli schemi mendeliani, che un soggetto possa ereditare il tipo di sordità paterna da un lato e materna dall'altro. Secondo la sua ricca statistica egli conclude che solo il 10% dei pz. con sordità ereditaria si sottrarrebbero alla legge stessa della simmetria per i due motivi suesposti.

Un sintomo caratteristico, presente in tutte e quattro le ns. pazienti, sintomo evidente e particolare, era rappresentato da una notevole dislalia: la voce era irregolare, monotona, con alterazioni soprattutto a carico dei fonemi comprendenti le consonanti « f », « s », « c », « sc », « z ». Un rapido sguardo alle curve audiometriche ci renderà del tutto ragione di questa dislalia elettiva per i fonemi a frequenza più elevata. Viene qui, più che altrove, a mancare un adeguato controllo uditivo durante la emissione della voce, con le conseguenze a tutti note ed evidenti nei nostri casi.

Un dato per noi di notevole interesse diagnostico e prognostico era stabilire se la sordità fosse stata presente alla nascita, ed il grado della stessa nelle varie epoche di sviluppo, in rapporto alla dislalia. I casi 1, 2 e 4 avevano frequentato con profitto la scuola, fino alla quinta classe elementare. Il deficit uditivo quindi, compatibile con una normale acquisizione del linguaggio parlato, ed in un secondo tempo con una proficua frequenza scolastica, deve essere stato senza dubbio, allora, di ben poca entità.

Noi sappiamo che un deficit uditivo, solo se superiore ai 25-30 db. per le frequenze medie della voce parlata, è sufficiente, nel periodo della apprensione del linguaggio, a causare un ritardo dello sviluppo psichico e della parola, ritardo che è proporzionale alla gravità della lesione uditiva stessa. Le ns. pazienti avevano bensì un lieve ritardo nella formazione della parola, ma le loro capacità intellettive non ne erano state ridotte in modo apprezzabile, tanto da poter frequentare con profitto le prime classi elementari (tre pz. fino alla quinta classe compresa). Il loro patrimonio verbale, intellettuale ed affettivo, e della più giovane attualmente meno ipoacusica, e delle più anziane, era molto simile allo sviluppo psichico e fonetico, che normalmente si ha in individui della loro età e condizione. La gravità dei reperti audiometrici attuali era necessariamente conseguenza diretta di un lento e notevole aggravamento della forma morbosa presente. La progressività della lesione uditiva era quindi accertata con sicurezza.

Altro elemento, pure di grande valore per la formulazione della diagnosi, è la presenza nello stesso ceppo familiare, di più individui colpiti da ipoacusia e per di più con caratteristiche audiologiche pressochè identiche.

L'accurata anamnesi, che tanto spesso è resa difficile per la reticenza di individui cui sembra disonorante l'ammettere una evidente eredità patologica, è in simili casi, come del resto in tutta la patologia, di validissimo aiuto per la diagnosi, e l'insistere sulla necessità della sua dettagliata ricerca e conoscenza sarebbe qui del tutto fuori luogo.

La integrità dello apparato vestibolare, che noi abbiamo potuto mettere in

evidenza con la stimolazione calorica, orientava pure la diagnosi verso una probabile forma di cocleopatia parcellare, quale si può riscontrare appunto nella sordità congenita a tipo sporadico ed eredo-labirintico. Sappiamo infatti che le lesioni vestibolari congenite sono di solito assenti in tali tipi di sordità (Frazer, Kinney). I reperti anatomo-patologici hanno anzi fissato il quadro istologico delle strutture labirintiche cocleovestibolari in quello che viene comunemente designato dagli AA. anglosassoni come « Scheibe's type » (Saltzmann, Fowler).

Pochi sono gli AA. che hanno portato il loro contributo al problema della isto-patologia del labirinto negli otoeredopatici. Dalla conoscenza dei singoli casi possiamo desumere quanto segue: rarissimi sono i casi di mancanza del labirinto (Michel's type) da attribuirsi alla mancata formazione della vescicola otica nel primo mese della vita fetale. A tale quadro anatomo-patologico clinicamente corrispondono anacusia ed inecceitabilità vestibolare.

Poco frequenti sono i casi di malformazione del labirinto osseo e membranoso (Mondini's type) per arresto dello sviluppo embriologico dell'orecchio interno al quarto mese della vita fetale con differenziazione delle cellule della coclea e malformazione delle strutture ossee della chiocciola stessa (mancanza del setto fra scala tympani e scala vestibuli, ecc.). È questo particolare tipo di malformazione che, interessando in grado diverso il labirinto anteriore e posteriore, porta ad una compromissione funzionale acustica e ad una più o meno grave ipofunzionalità vestibolare.

Più frequenti sono i casi in cui vi è malformazione a carico della sola coclea e sacco. In questo ultimo schema rientrano infatti i nostri casi: in essi la reflettività vestibolare segna valori normali. A questo quadro istopatologico corrisponde dunque clinicamente solo un danno acustico, che sarà di volta in volta proporzionale al grado della lesione cocleare stessa.

\* \* \*

A proposito del meccanismo ereditario dei due tipi di sordità, la sporadica e la labirintica, Albrecht per primo ha messo in evidenza, con ricerche statistiche, la recessività della forma sporadica. In essa, infatti, i candidati si trovano per lo più isolati nell'albero genealogico a cui appartengono. Solo nel caso, in cui i genitori siano entrambi affetti da questo tipo di sordità, essa verrà trasmessa obbligatoriamente ai figli. Un'altra caratteristica è data dell'assenza quasi costante di microforme o forme parziali. Essa è responsabile di regola di una gravissima sordità congenita, che ammette solo la presenza di piccole isole uditive. È infatti eccezionale, come hanno potuto rilevare Schwarz e Albrecht, che tali resti uditivi possono simulare l'ipoacusia. A questa forma è legato sempre il mutismo, come epifenomeno di una mancata conoscenza fin dalla nascita del fenomeno sonoro.

Il fondamento ereditario della malattia è confermato da vari fattori, che qui solo elencheremo: la sua maggiore frequenza in determinate regioni, in cui i matrimoni avvengono per lo più tra persone legate da vincoli di parentela; la pre-

senza nei collaterali del paziente e non negli ascendenti; infine i dati della ricerca gemellare, argomento questo particolarmente studiato ed approfondito da Gedda, che confermano la natura ereditaria della forma sporadica.

La forma labirintica, il cui meccanismo ereditario è invece dominante, è caratterizzata da una grande varietà di forme, che possono presentare una maggiore o minore gravità. Essa non è di solito congenita (anche nei nostri casi la sordità non era verosimilmente presente alla nascita), ma si manifesta nell'infanzia e peggiora fatalmente e progressivamente col passare degli anni. Raramente quindi ad essa si associa il mutismo.

Quantunque non abbiamo potuto mettere in evidenza una lesione uditiva nei genitori delle nostre pazienti, per la presenza di più soggetti colpiti nella stessa famiglia, per le caratteristiche intrinseche del deficit uditivo dei soggetti esaminati (gravità e tipo della lesione), è verosimile e giustificato parlare nei nostri casi di sordità cocleare ereditaria, tipo labirintico.

Per quanto ancora si riferisce alla trasmissibilità, nessuna regola sembra sostenere una maggiore o minore morbilità dell'uno o dell'altro sesso. Pochi sono nella letteratura i casi descritti di sordità familiare apparentemente legata al sesso. Gradenigo poté dimostrarla, in uno studio di ben 132 alberi genealogici, solo in 4: in questi gli ammalati appartenevano tutti al sesso femminile.

Kristhensen ha reso noto il caso di una famiglia con 4 figli: le tre femmine erano affette da grave sordità labirintica; una era sordomuta, le altre due sordastre gravi. Il fratello era normoaudiente.

Ulrich riporta il caso di una coppia normale che ebbe, oltre ad altri figli sani, tre femmine sordomute. Di queste ultime una, sposata ad individuo normale, ebbe due figli normali e tre figlie sordomute.

Pure Benjamin, Van Eiken, Langenbeck, Albrecht ed Ersner apportarono il loro contributo casistico. In tutte queste osservazioni si trattava di ereditarietà recessiva della sordità apparentemente legata al sesso.

I nostri casi sono altrettanto dimostrativi e vengono ad aggiungersi a quelli degli AA. sopracitati: la comparsa della sordità esclusivamente nel sesso femminile, attraverso il quale noi crediamo venga trasmessa, ci permette di parlare di sordità ereditaria apparentemente legata al sesso.

### Bibliografia

- ALBRECHT W., Arch. fur Ohren. Bd. 110 15, 53, 1923.  
AZZI A., *Corso di audilogia*. Milano, 1951.  
BENJAMIN H., Acta Otolaryng. XXVII, 508, 1939.  
BUNCH C. C., *Clinical Audiometry*. St. Louis, 1943.  
CALVET J., *De Auditione Restituenda*. Lausanne, 1950.  
CARREA NETTO, Revista Brasileira de Oto. 14, 5, 1946 (Exc. Medica).  
EGGSTON A. A. and WOLFF D., *Hystopathology of Ear*. Baltimore, 1947.  
EICKEN V., Acta Oto-Laryng. XXVII, 503, 1950.  
ERSNER M. S. and SALTZMANN M., Laryngoscope, LI, 3, 241, 1941.  
FOWLER E. P., *Medicine of the Ear*. Nelson, New York, 1948.

- GEDDA L., *Studio dei gemelli*. Orizz. Med. Roma, 1951.  
 GEDDA L., *Acta geneticae medicae et gemellologiae*, 1, 7, gen. 1952.  
 GEDDA L., *Minerva Medica*, vol. II, n. 63, pag. 397, settembre 1951.  
 GEDDA L., *Minerva Medica*, vol. I, n. 19, 5 marzo 1952.  
 GOLDSTEIN M. A., *Arch. Otolaryng.*, 24, 676, 1936.  
 GOODHILL S., *Annals Otol. Rhin. & Laryng.*, 59, 4, 1950.  
 GRADENIGO G., *La surdit  familiare*, Paris, 1921.  
 GUGGENHEIN L. K., *Arch. Otolaryng.*, 803, 1936.  
 JACKSON CH. and JACKSON CH. L., *Disease of the Nose, Throat and Ear*. W. B. Saunders Company, Philadelphia and London, 1946.  
 KINNEY E., *Annals Otol. Rhin. & Laryng.* 59, 4, 1950.  
 KOBRAK A., *Acta oto-laryng.* 35, 6, 66, 1948.  
 KRISTENSEN H. K., *Acta oto-laryngol.* 36, 1, 60, 1948.  
 LANGE W., *Zeitschrift f r Ohren.* 1, 14, 1937.  
 LANGENBECK B., *Zeitschrift f r Ohren.* 223, 261, 1936.  
 NUSDORFER R., *Il Valsalva*, 2, 44, 1943.  
 OJALA I., *Acta Otolaryng.*, 127, 1943.  
 SALTZMANN M., *Clinical Audiology*. New York, 1949.  
 LUCHSINGER R. und HANHART E., (citato da Gedda). *Arch. f. Klaus-Stiftg.* 24, 417, 1949.  
 SHAMBAUGH E. JR. and SHAMBAUGH G. E., *Arch. Otolaryng.*, 17, 171, 1933 (citato da Gedda).  
 VOGELSANG REICH und BARTH., *Erbh. Hals usw. Arzt.* 34, 1937 (citato da Gedda).  
 ULRICH S., *Acta Otolaryng.* XXVII, 505, 1939.

RIASSUNTO

Dopo brevi considerazioni sulla eziopatogenesi della sordit  ereditaria e sulla moderna classificazione dei vari quadri nosologici di essa, gli AA. passano a descrivere quattro casi, di sesso femminile (due sorelle e due cugine materne), con sordit  ereditaria familiare, apparentemente legata al sesso. Tutti e quattro i casi sono caratterizzati dalla identit  dei reperti audiometrici, secondo la « legge della simmetria della sordit  ereditaria ».

Gli AA. si sono soffermati, infine, sulle modalit  della trasmissione ereditaria e sul quadro anatomo-patologico della forma morbosa.

R SUM 

Apr s quelques consid rations sur l' tiopathog nie de la surdit  h r ditaire et sur la classification moderne de ces diff rents tableaux nosologiques, les AA. font la description de quatre cas de sexe f minin (deux s urs et deux cousins maternelles), avec surdit  h r ditaire familiale, apparemment li e au sexe. Tous les quatre cas sont caract ris s par l'identit  des r perages audiometriques, selon la « loi de la symm trie de la surdit  h r ditaire ».

Les AA. discutent enfin les modalit s de la transmission h r ditaire et les tableaux anatomo-pathologiques de la forme morbide.

SUMMARY

After some brief considerations about the etiopathogenesis of the hereditary deafness, and the modern classification of its different nosologic pictures, the AA. pass on to consider four cases of female sex, two sisters and two cousins of mother side, with hereditary familial deafness, apparently boun to the sex. All the four cases are characterized by the identity of the audiometric findings, after the « Law of the symmetry of the hereditary deafness ».

The AA. discuss at least the modality of the hereditary transmission and the anatomo-pathologic picture of the morbide form.

ZUSAMMENFASSUNG

Nach kurzer Betrachtung der Etiopathogenese der erblichen Taubheit und der modernen Klassifikation ihrer verschiedenen nosologischen Bilder, gehen Verff. zur Beschreibung von vier F llen weiblichen Geschlechts  ber (zwei Schwestern und zwei Basen vonseiten der Mutter), mit familienerblicher, am Geschlecht scheinbar gebundonen Taubheit. Alle vier F lle sind durch die Identit  der audiometrischen Auffindungen nach dem « Gesetz der Symmetrie der Erblichen Taubheit » charakterisiert.

Verff. halten sich endlich  ber die Modalitaten der Erblichen Uebermittlung und  ber das anatomo-pathologische Bild der Krankhaften Form auf.