

Deficienza Marginale in Gemelli MZ

G. Gaffuri

I problemi eziopatogenetici riguardanti la deficienza marginale (cioè, il ritardo mentale di lieve grado: Q.I. 70-90) sono stati studiati attraverso l'osservazione di 40 coppie gemellari (20 MZ e 20 DZ) di uguale sesso, di 7-18 anni, vissuti sempre, o solo temporaneamente, in ambienti identici o differenti, presentanti entrambi un ritardo mentale di lieve grado ad eziopatogenesi sconosciuta.

Sono state raccolte 80 schede riportanti in ogni dettaglio le inchieste anamnestiche, socio-familiari e scolastiche, gli esami clinici obiettivi e di laboratorio, generici e neuropsichiatrici.

Risultati

1. *Q. I.* Concordanza o lieve discordanza nel 100% dei MZ, mentre nei DZ non viene rilevata in alcun caso netta concordanza: discordanze lievi nel 15% e marcate nell'85% dei casi. Che i soggetti abbiano vissuto sempre, o solo temporaneamente, in ambienti identici o differenti per condizioni di vita e di educazione, non risulta di rilevante significato.

2. *Fenomenologia del disturbo.* Il deficit è nel 100% dei casi di tipo settoriale. Le sue espressioni fenomenologiche nei MZ risultano perfettamente concordanti nel 65% dei casi, lievemente discordanti nel 20% e piuttosto discordanti nel 15%; mentre nei DZ portatori entrambi dell'anomalia, non viene rilevato alcun caso di netta concordanza: discordanze lievi nel 30%, marcate nel 70% dei casi. Che i soggetti abbiano vissuto sempre, o solo temporaneamente, in ambienti identici o del tutto differenti, non risulta di rilevante significato.

3. *Curriculum scolastico e lavorativo.* Sostanzialmente concordante nel 75% e lievemente discordante nel restante 25% dei MZ, mentre nei DZ entrambi portatori della anomalia non si riscontra alcun caso di netta concordanza: discordanze lievi nel 30% e marcate nel 70% dei casi. Sia nei MZ che nei DZ le concordanze aumentano in rapporto all'identità degli ambienti di vita (soprattutto di quelli educativi operanti nell'età evolutiva) ed alla maggiore permanenza negli stessi.

4. *Comportamento dei soggetti.* Il comportamento (orientamento esistenziale, in generale, ed inserimento socio-familiare, in particolare) risulta perfettamente concordante, o solo lievemente discordante, nel 100% dei MZ vissuti in ambienti identici, mentre

nei MZ vissuti in ambienti differenti non si rileva alcun caso di perfetta concordanza: discordanze lievi nell'85% e marcate nel 15% dei casi. Nei DZ vissuti in ambienti identici, non si rileva alcun caso di perfetta concordanza: discordanze lievi nel 40% e marcate nel 60% dei casi; nei DZ vissuti in ambienti differenti, concordanze nette o discordanze lievi sono praticamente assenti, mentre si hanno discordanze marcate nel 100% dei casi.

ESAMI DI LABORATORIO

1. *Malformazioni ossee.* Nel 90% dei casi sono presenti malformazioni ossee, di solito modeste, a carico della colonna, del cranio, della dentatura. Concordanze più o meno precise, talvolta speculari, nel 100% dei MZ; nessun caso di netta concordanza nei DZ.

2. *EEG.* Tracciati elettroencefalografici nei limiti della norma, o con segni di modesta sofferenza, praticamente identici o estremamente simili nel 90% dei MZ; dissimili o modestamente concordanti nell'85% dei DZ.

3. *Altri esami di laboratorio.* Nei limiti della norma, e quindi senza possibilità di raffronto, i risultati di altri importanti esami di laboratorio (determinazione semi-quantitativa degli aminoacidi su campioni di urina e di sangue mediante cromatografia su carta; ricerca dell'acido fenilpiruvico; dosaggio dei 17-chetosteroidi e gonadostimuline urinarie; analisi cromosomica).

4. *Test psicoproiettivi.* Ai test psicodiagnostici (Rorschach, albero, piramidi a colore, disegno libero, etc.) e soprattutto agli esami dell'emotività, saggiata attraverso l'osservazione del comportamento (mimica ed atteggiamenti posturali di fronte a spettacoli cinematografici ansiogeni o umoristici), nettamente più alti gli indici di concordanza o di lieve discordanza nei MZ che nei DZ. Estremamente significative le correlazioni con le condizioni di vita dei soggetti.

Conclusioni

I nostri rilievi conducono a concludere che la deficienza marginale rappresenti (almeno nei soggetti da noi esaminati) un danno strettamente ereditario (danno identico e manifestazioni psicopatologiche quasi identiche nei gemelli MZ; danno identico, ma con manifestazioni psicopatologiche differenti nei DZ), oppure un danno a carico dell'embrione in uno stadio molto precoce. Se, infatti, il danno fosse anche di poco più tardivo, sarebbe difficile spiegare gli indici di concordanza tanto alti nei MZ e la presenza tanto frequente della stessa sindrome nei DZ (in percentuali, cioè, notevolmente più elevate che in fratelli non gemelli).

Le inchieste anamnestiche condotte nei familiari (ascendenti e collaterali) dei nostri soggetti indurrebbero ad escludere che si tratti di un'ereditarietà in senso stretto. Sembra giustificata, invece, l'ipotesi che si tratti di un danno a carico dello zigote (o degli zigoti), per alterati rapporti materno-fetali (presenza di malforma-

zioni uterine, disturbi ematici o circolatori nella madre, malattie infettive in atto, dismetabolie, o intossicazioni croniche nella madre, etc.); oppure, forse ancor più probabilmente, di un danno a carico delle stesse cellule germinali (dell'uno o dell'altro genitore, o di entrambi: intossicazioni alcoliche, malattie infettive acute o croniche, dismetabolie, etc.).

Il danno, poiché causa abitualmente un quadro di deficienza mentale di lieve grado ad aspetto settoriale (dato che si esprime con fenomenologia psicopatologica diversa da caso a caso e, almeno nella sostanza, indipendente dai fattori ambientali socio-educativi) farebbe pensare ad un danno a carico di alcuni settori del substrato biologico della personalità, che però non impedisca le possibilità di uno sviluppo anche discreto e relativamente sufficiente ed indipendente della personalità stessa. L'opera di strutturazione e di recupero della personalità spetterebbe quindi ai fattori ambientali. Il fatto che gemelli MZ abbiano manifestazioni psicopatologiche identiche, anche se vissuti in ambienti differenti, e che gemelli DZ presentino espressioni psicopatologiche differenti, anche se vissuti in ambienti identici, indurrebbe a ritenere che la sindrome in oggetto poggi effettivamente su basi genetiche, pur ammettendo la possibile azione di fattori ambientali a livello delle cellule germinali parentali, o degli zigoti, o ancora dell'embrione, in uno stadio molto precoce.

Dr. G. GAFFURI, Via Belfuso 8, Cremona, Italy.