

RECENSIONI

KLEIN, D.: *La dystrophie myotonique (Steinert) et la myotonie congénitale (Thomsen) en Suisse*. Genève, Éditions Médecine et Hygiène, 1958.

Questo volume di 328 pagine stampato con il nitore tipografico caratteristico delle edizioni svizzere e come supplemento al vol. VII del « Journal de Génétique Humaine » rappresenta un cospicuo apporto della Scuola del Prof. Franceschetti alla Genetica Medica. La raccolta del materiale è estesa, come dice il titolo, a tutta la Svizzera e il tempo impiegato, circa dieci anni, dimostra l'impegno minuzioso con il quale questo materiale è stato analizzato e interpretato.

Per la distrofia miotonica si tratta di oltre 200 casi personali e per la miotonia congenita di 10 famiglie le quali dimostrano come non fosse vera l'opinione che la Svizzera fosse esente dalla malattia di Thomsen.

Lo studio di queste due genitopatie non può ormai prescindere da questo fondamentale contributo del dott. Klein al quale spetta il merito non solo della raccolta ma di un'attenta comparazione delle macroforme, delle microforme e di quelle che noi chiamiamo metaforme, comparazione che ha condotto ad una sintesi tanto più luminosa e convincente in quanto fondata sopra una diligente discussione statistica.

Oltre al contenuto, abbiamo ammirato in questo libro anche la metodologia seguita a cominciare dallo studio clinico, genetistico e demografico premesso all'esposizione della docu-

mentazione casistica che dona al grosso libro spigliatezza e praticità. Numerosi e accurati gli alberi genealogici.

L. G.

UGO TEODORI: *Problemi di genetica medica in campo endocrinologico*, con la coll. di BIGOZZI U., BORCHI A., GIUSTI G., MORABITO F., NERI-SERNERI G.G. Relaz. VII Congresso Nazionale Endocrinologia, Firenze, 1957.

Una revisione generale dei rapporti intercorrenti fra le malattie endocrine e genetica è di difficile attuazione, perchè difetta una letteratura specifica in proposito, cosicchè per avere notizie in qualche modo illuminanti occorre consultare numerose pubblicazioni di diversa natura e provenienza. Ma si aggiunge il fatto che in realtà le ricerche in questo campo sono scarse e spesso non è possibile rinvenire informazione su importanti quadri endocrinologici.

Nonostante ciò al VII Congresso Nazionale di Endocrinologia tenutosi a Firenze al termine dell'anno scorso la Scuola di Semeiotica Medica dell'Università fiorentina ha presentato una pregevole messa a punto delle questioni genetiche concernenti le malattie endocrine. La relazione della Scuola fiorentina è frutto della collaborazione di valenti giovani con il prof. Teodori, al quale va attribuito, oltre che la stesura di ampi ed importanti capitoli, il merito di aver diretto e commisurato tutto il lavoro.

La relazione non presenta soltanto il pregio di informare su le attuali conoscenze in tema di ereditarietà endocrina, il che sarebbe già

sufficiente ad esaurire il faticoso compito assunto, ma il concreto merito, ben più valido in effetti, di impostare le questioni più dibattute per un ulteriore e più esauriente studio. Lo stesso Teodori infatti ama presentare la relazione come « inizio » ed invito per successivi contributi.

Nel capitolo della disgenesia gonadica, ad esempio, la sindrome di Turner viene opportunamente esaminata dal punto di vista genetico nelle varie componenti sintomatologiche e ne viene prospettata una ipotesi interpretativa per ogni singolo carattere morboso; difatti i vari aspetti della sindrome — pterigio, nanismo, agenesia gonadica ed il quadro malformativo generale — probabilmente hanno una propria maniera di trasmettersi di modo che per una più approfondita analisi è più conforme alla realtà genetica della forma morbosa che ognuno di questi caratteri venga singolarmente seguito nel suo comportamento attraverso le generazioni.

La relazione di Teodori e dei collaboratori quindi ci offre una cospicua preziosità e sotto molti aspetti un'assoluta originalità, cosicchè essa non deve sfuggire ai cultori della genetica medica e della Endocrinologia.

D. ANDREANI

Effect of radiation on human heredity. Report of a study group convened by WHO and papers presented by various members of the Group. Ed. Organizzazione Mondiale della Sanità, Ginevra, 1957.

« Questo è il tempo più opportuno per iniziare ricerche sistematiche intorno agli effetti delle radiazioni sul patrimonio genico dell'uomo, giacchè l'introduzione dell'energia atomica nell'industria e l'estensione dell'uso del materiale radioattivo alla ricerca biologica ed alla pratica medica rendono possibile l'applicazione di dette ricerche in una fase precoce e di rapido sviluppo ».

In queste parole dell'introduzione al volume sono sintetizzati gli scopi della riunione solle-

citata dall'OMS fra alcuni qualificati esperti in studi di genetica e di radiobiologia di tutto il mondo. La frase in effetti rivela chiaramente il valore preliminare ed introduttivo delle comunicazioni contenute nel volume; tutte le note riportatevi infatti sono soprattutto a carattere introduttivo e prospettano le direttive su cui dovrà basarsi una più concreta e più valida ricerca.

E tuttavia gli atti della riunione sono di grandissimo rilievo perchè mettono a punto gli interrogativi più importanti, le vie da battere nelle indagini e le più caratteristiche situazioni dei vari paesi, che meglio si prestino ad essere sfruttate per gli studi di questo tipo; anzi, si può dire che essi contengano una veduta generale precisa, sia pure essa sintetica, ed un aggiornamento di tutti quegli argomenti, così visi e così pressanti, che interessano insieme il genetista ed il sociologo, il medico ed il radiobiologo.

Già l'introduzione spazia ampiamente sui vari tipi di ricerca che sembrano più urgenti e più opportuni nella prima fase di dissodamento di questo importante campo: alcuni temi di studio sono fin troppo ardui e certamente richiederebbero lunghi anni per essere adeguatamente svolti: la mutazione spontanea ed artificiale, mezzi di protezione contro gli agenti mutageni, modalità dell'azione dei geni, discriminazione genetica dei cromosomi umani. Da notare che fra i più importanti obiettivi vengono indicate le indagini relative ai gemelli.

Fra i contributi dei partecipanti spiccano per mole e per completezza di riferimenti quelli di N. H. Muller (*Damage from point mutations in relation to radiation dose and biological conditions*), R. M. Sievert (*Exposure of man to ionizing radiations, with special reference to possible genetic hazards*), L. S. Penrose (*Mutation in man*), A. C. Stevenson (*Comparison of mutation rates at single loci in man*), J. V. Neel (*Some problems in the spontaneous mutation rates in animals and man*).

Molto interessanti per i rilievi di carattere regionale, capaci di apportare quasi un contri-