

## Quadro Elettroencefalografico in una Famiglia con due Fratelli affetti da Retinopatia Pigmentosa, Ipoacusia, Polidattilia

L. Gedda, M. L. Restivo-Manfridi, L. Romei

La retinopatia pigmentosa, malattia tipicamente genetica, può presentarsi nella forma pura od associata ad altre manifestazioni neurologiche ed endocrine.

Le associazioni più frequenti si hanno con uno stato disrafico (Franceschetti e Klein, 1947), con l'idiozia amaurotica (François, 1957), con l'eredo-atassia (François, 1957), con la demenza (Von Stock, 1908), con la sindrome di Laurence-Moon-Bardet-Biedl tipica o frusta, con la sordità nei suoi vari gradi, con il sordomutismo, con l'oftalmoplegia (François, 1957). Associazioni più rare sono descritte con l'epilessia (Caldonazzo, 1961; Failla e Morocutti, 1950), la paraplegia spastica (Froment *et al.*, 1937), la degenerazione spinocerebellare (Hagen *et al.*, 1951), l'atrofia cerebrale (Cavka, 1953), la malattia di Gaucher (Chartess, 1957), il diabete insipido (Guiner e Bruger, 1947; Kjerrumgaard, 1948).

Queste associazioni neuro-retiniche in uno stesso individuo o isolate in più membri della stessa famiglia, possono trovare la loro spiegazione in una origine embriologica comune della retina con le altre formazioni cerebrali. È noto, infatti, che la retina si sviluppa dal prosencefalo da cui originano anche il diencefalo e il telencefalo.

François, Stefens e De Rouk, per primi nel 1954, hanno condotto uno studio approfondito elettroencefalografico nelle degenerazioni tapeto-retiniche. Con questo primo studio hanno messo in evidenza che, nella maggioranza dei casi di retinopatia pigmentosa, anche senza manifestazioni neurologiche, si ha una alterazione dell'EEG rappresentata da onde disritmiche a basso voltaggio, espressione di una degenerazione cerebrale diffusa.

Gli AA. ritengono che l'associazione di una latente cerebropatia con le degenerazioni tapeto-retiniche sia da riportare ad un disturbo ereditario dello sviluppo prosencefalico.

Ulteriori lavori di François e De Rouk (1954) sul comportamento dell'EEG

nelle degenerazioni tapeto-retiniche centrali e periferiche, hanno confermato le prime osservazioni. Lo stesso tipico aspetto dell'EEG descritto da François *et al.*, è stato successivamente riscontrato nelle retinopatie pigmentose da Streifler e Landau (1955), da Cordier *et al.* (1956), da Morocutti e Vanni (1959), da Bardelli e Verdovini (1961). Krill e Stamps (1960), Gillespie e Dohghe (1964), non ritengono però di dover attribuire un valore statistico e un significato patogenetico a tale associazione.

Anche se la letteratura è ormai ricca di segnalazioni sulla possibile associazione di alterazioni dell'EEG con la retinopatia pigmentosa, mancano, invece, o sono poco significative, le alterazioni dell'EEG nei familiari sani.

A tale proposito, ci è sembrato interessante il rilievo dell'EEG da noi fatto in due fratelli con retinopatia pigmentosa, sindattilia, ipoacusia, e nei loro familiari. L'EEG è risultato alterato oltre che nei probandi anche nella madre e nelle due sorelle clinicamente sane.

### Casistica

L'anamnesi familiare dei due probandi risulta negativa ove si eccettuino tre casi di cardiopatia nel ramo paterno (i due bisnonni paterni dei ragazzi ed uno zio del padre).

#### NICOLA P.

Età: 17; luogo di nascita: Pontecorvo (Frosinone).

*Anamnesi Familiare:* È il primogenito. Nato a termine da parto eutocico, normali i primi atti fisiologici.

*Anamnesi Personale:* Nato con una polidattilia delle mani e dei piedi. È stato operato a 9 mesi di ablazione delle dita e degli abbozzi di dita soprannumerarie. Alla mano sinistra dal lato del mignolo si notavano due dita soprannumerarie con sviluppo osseo completo; alla mano destra un rudimentale soprannumerario mignolo. Ad ambedue i piedi un dito in più dal lato del V dito con scheletro ben sviluppato. Verso i 6-7 anni i genitori e gli insegnanti hanno notato che il bambino non ci vedeva bene. È stato visto dal medico specialista che ha diagnosticato subatrofia della papilla ottica e retinopatia degenerativa. Per questa ragione non ha potuto continuare gli studi. Era inoltre un bambino nervoso, dormiva poco e con sonno agitato. A 8 anni ebbe una affezione polmonare acuta febbrile di lunga durata. Per il resto ha goduto di buona salute, appetito alvo e diuresi normali. Normale lo sviluppo corporeo. Discreto lo sviluppo psichico.

Da un anno frequenta l'Istituto per Ciechi di S. Alessio.

*Esame Obiettivo:* Soggetto brachitipo. Buone condizioni di trofismo e di sanguificazione. Esiti di intervento per polidattilia alle mani ed ai piedi che presentano un appiattimento di discreto grado della volta plantare. Genitali normali.

Nulla al torace, al cuore, all'addome. Organi ipocondriaci nei limiti.

*Esame Neurologico:* Oltre alle lesioni oculari, non rivela alterazioni della motilità,

tono, trofismo, e forza muscolare dei vari segmenti. Riflessi tutti presenti, eguali e simmetrici. Stazione eretta e deambulazione normale. Coordinazione ed emmetria in ordine. Sensibilità indenne. Psicologicamente il soggetto è lucido, orientato, attento e con buona cooperazione. Affettività sintonica con l'ambiente, umore abbastanza sereno. È piuttosto inibito, più chiuso ed emotivamente labile che non il fratello e le sue capacità di espressione sono più ridotte, ma forse più riflessive. Il decorso ideativo è piuttosto lento ma senza intoppi e dissociazione. Il contenuto non rivela idee patologiche. Il patrimonio culturale è molto povero, il vocabolario scarso e dialettale; tuttavia la sua comprensione è buona e risponde alle prove verbali con discreta approssimazione rivelando una introspezione ed una capacità di giudizio ridotta ma efficace. Il Q.I., approssimativo è di 80.

*Esame Oculistico:* Emeralopia iniziata nei primi anni di vita. Annessi oculari: motilità estrinseca ed intrinseca normale in  $\overline{00}$ . Mezzi diottrici otticamente neutri. Iride di colore marrone.

Visus in OD e OS ridotto al movimento della mano, percepito alla distanza di 20 cm. Refrazione ipermetropica (+ 2.50).

Fondo oculare  $\overline{00}$ : diffuso colore ardesiaco del fondo oculare; pallore diffuso (bianco atrofico) della papilla; vasi arteriosi assottigliati in particolare nelle diramazioni terminali; vasi venosi di calibro normale; capillari assottigliati. Presenza di pigmento a forma di osteoblasti lungo i vasi e raggruppato a piccole chiazze rotondegianti tra le quali si osservano micro-degenerazioni bianco tendinee. Degenerazione maculare a chiazze biancastre.

#### *Esami Funzionali*

Campo visivo indeterminabile  
Elettroretinogramma in  $\overline{00}$  assente  
Adattometria: lux  $6 \times 10^{-2}$   
Tono oculare: 18 mmHg

#### *Esame Radiologico*

Torace: normali apici, campi polmonari, ili e basi. Esiste solo un modico aumento del disegno vascolare sui due campi polmonari.

Cuore nei limiti, ma con modica prevalenza dell'arco inferiore sinistro senza immagini riferibili a vizio valvolare.

Cranio in laterale: modicissima accentuazione delle impronte digitate in regione frontale e occipitale. Sella normale ovale. Seno sfenoidale anteriore a basisfenoidale ampio (disposizione tipo infantile).

Polsi e mani: polsi normali e con linee metafisarie e nuclei di ossificazione proporzionali all'età.

In mano sinistra formazione esostotica sulla porzione media della diafisi del quinto metacarpo; abbozzo di una prima falange del quinto dito e presenza di un sesto dito completo, articolato su di un abbozzo di metacarpo e tutti e due articolati, dal lato

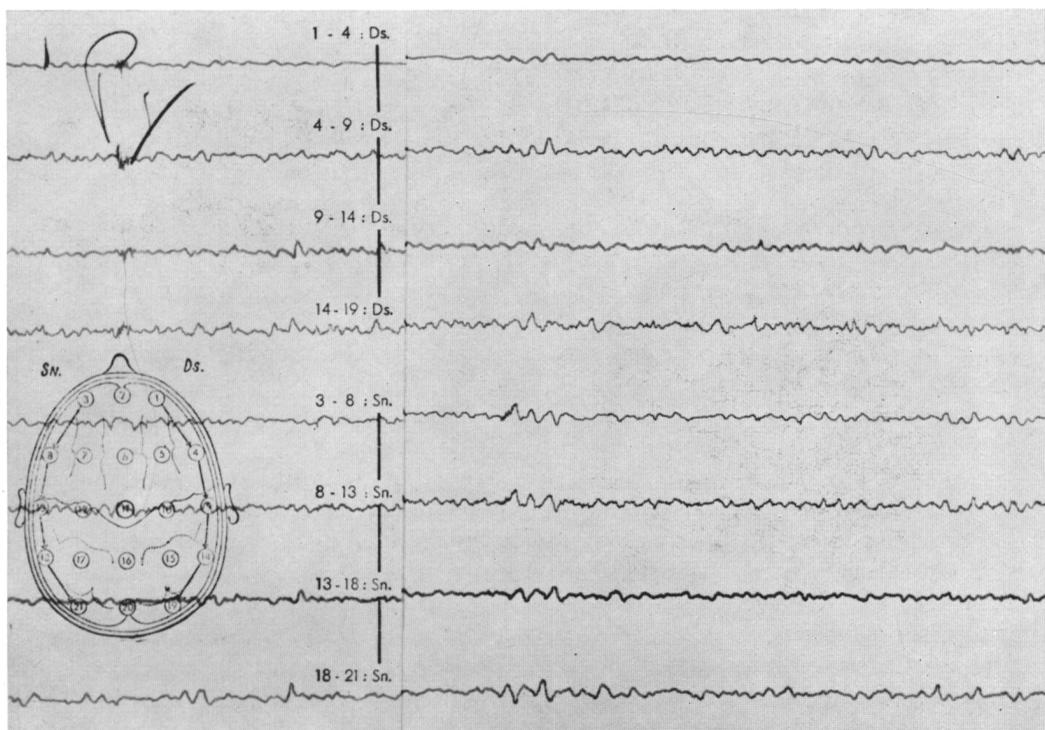


Fig. 1. Nicola P.

mediano, sull'epifisi distale del quinto metacarpo e sull'abbozzo di prima falange del quinto dito.

Seconda falange del sesto dito rudimentale e, con la terza, angolate medialmente.

La trabecolatura ossea del quinto metacarpo è a larghe maglie e disordinata.

Normale la mano destra.

Piedi: esostosi in regione metafisaria distale del primo metatarso sia a destra che a sinistra e abbozzo di un 6° dito sul margine esterno del quinto metatarso di sinistra.

*Esame audiometrico*: Lieve deficit di percezione bilaterale

*Esame EKG*: Normale

*Esame emocromocitometrico*: Normale

*Formula leucocitaria*: Normale

*Azotemia*: 0.18%

*Glicemia*: 0.95%

*Gruppi sanguigni*: O MN Rh<sub>2</sub> rh

*Cariotipo*: Normale

*Elettroforesi*: Normale

*Dosaggio Gonadotropine*: Normale

*Simmetria facciale*: Normale

*EEG*: Preparazione con 21 elettrodi, secondo la disposizione internazionale di Jasper. Sette montaggi, di cui due in referenza comune per complessive 56 derivazioni.

Costante tempo 0.3 sec.

Voltaggio mm. 7 = 50 microvolts. Velocità carta 30 mm sec.

Ritmo fondamentale non regolare, di frequenza alfa subalfa 7-9 c/s, di media ampiezza, bilateralmente simmetrico. Reazione di arresto presente, debole.

Con la prova dell'iperpnea non sono comparse modificazioni (Fig. 1).

*In conclusione*: Il tracciato presenta ritmo fondamentale non regolare, lievemente deteriorato, di frequenza alfa subalfa.

#### GRIMOALDO P.

Età: 14; luogo di nascita: Pontecorvo (Frosinone).

*Anamnesi Familiare*: È il secondogenito, a tre anni di distanza dal fratello. Nato a termine da parto eutocico, normali i primi atti fisiologici.

*Anamnesi Personale*: È nato con polidattilia delle mani e dei piedi ed è stato operato di asportazione delle dita soprannumerarie verso i due anni. A carico della mano sinistra si notava un dito soprannumerario, posto lateralmente al mignolo e costituito da una sola falangetta. Una simile formazione soprannumeraria si evidenzia lateralmente al dito mignolo della mano destra; qui sembra trovarsi di fronte a due piccole falangi incrociate alla base, in corrispondenza cioè dell'articolazione con l'osso metatarso corrispondente.

Ad ambedue i piedi, lateralmente al V dito si notava un dito soprannumerario della stessa grandezza e forma del dito immediatamente vicino. I movimenti di riflesso ed estensione del dito soprannumerario erano possibili, indolenti e completi.

Intorno agli 8-9 anni è insorta una diminuzione progressiva, lenta del visus attribuita a retinopatia pigmentosa.

Ha sempre goduto buona salute ove si eccettui qualche rara affezione delle prime vie respiratorie.

Buoni i caratteri del sonno. Non ha mai manifestato sintomi nervosi.

*Esame Obiettivo*: Soggetto brachitipo in buone condizioni di trofismo e di sanguificazione. Esiti di intervento per polidattilia alle estremità. Nulla al torace. Al cuore lieve aumento dell'area cardiaca. Soffio sistolico con massimo di intensità sul 2° e 3° spazio intercostale, margine sternale sinistro. Si ascolta anche alla punta sdoppiamento incostante del 2° tono polmonare. Addome trattabile, indolente. Organi ipocondriaci nei limiti. Normali i genitali. Piede piatto bilaterale.

*Esame Neurologico*: Se si esclude la sintomatologia oculare, non presenta alterazioni del tono, trofismo, motilità e forza muscolare dei vari segmenti. I riflessi sono piuttosto torpidi, ma presenti, eguali, simmetrici. Stazione eretta e deambulazione normale.

Coordinazione ed eumetria ben eseguita. Sensibilità indenne; da un punto di vista psichico si ha una buona partecipazione all'ambiente, un umore sereno, una buona cooperazione. In questo soggetto in cui il difetto visivo è meno grave e più tardivo che non nel fratello, si ha una relativa maggior partecipazione e una lieve maggior capacità culturale. Non si pongono in evidenza dissociazioni della corrente ideativa o disturbi del contenuto del pensiero. L'affettività è proporzionata. Il patrimonio ideativo è piuttosto povero con vocabolario scarso e dialettale in relazione all'ambiente. L'esame della capacità intellettuale, limitata alle prove verbali del test di Wechsler, dimostra un deficit lieve con un quoziente intellettuale, calcolando l'ambiente, il grado di educazione ecc., eguale a 80.

*Esame Oculistico*: Emeraldopia iniziata nei primi anni di vita.

Annessi oculari normali; motilità oculare intrinseca ed estrinseca normale in  $\overline{oo}$ . Mezzi diottrici otticamente trasparenti. Iridi di colore marrone.

Visus in OD e OS 4 decimi. Refrazione: astigmatismo ipermetropico di mezza diottria.

Fondo oculare  $\overline{oo}$ : colore ardesiaco diffuso del fondo oculare; pallore subatrofico della papilla; vasi arteriosi diminuiti di calibro; vasi venosi di calibro normale, distrofia maculare. Il pigmento sotto forma di osteoblasti è disseminato lungo i vasi retinici.

#### *Esami Funzionali*

Elettroretinogramma in  $\overline{oo}$ : assente

Adattometria: lux  $6 \times 10^{-4}$

Senso cromatico: normale

Campo visivo concentricamente ristretto in OD e OS

Tono oculare: 18 mmHg

#### *Esame Radiologico*

Torace: torace corto brachitipo. A sinistra quinta costa bifida. Aumento campi polmonari e ili marcati. Cuore di tipo adagiato con aumento dell'arco inferiore sinistro.

Cranio in laterale: aumento delle impronte digitate su tutta la volta: lieve aumento dei seni venosi. Sella piccola rotonda con lamina quadrilatera sfumata. Seno sfenoidale a disposizione anteriore.

Mani: in regione metacarpo-falangea del quinto dito di destra due abbozzi ossei di un probabile sesto dito. Ultime due falangi del quinto angolate verso la parte mediana. Diafisi del quinto metacarpo di sinistra con zona di addensamento della corticale esterna e abbozzo di esostosi sulla metà della diafisi.

Piedi: quinto dito di destra con ultime due falangi verso la parte mediana.

*Esame audiometrico*: Lieve deficit di percezione a sinistra.

*EKG*: Mai disturbi cardiaci. Capacità funzionale normale. Presenta modico soffio sistolico con massimo di intensità sul II-III spazio intercostale margino-sternale sinistro; si ascolta anche alla punta, è di breve durata ed è influenzato dai

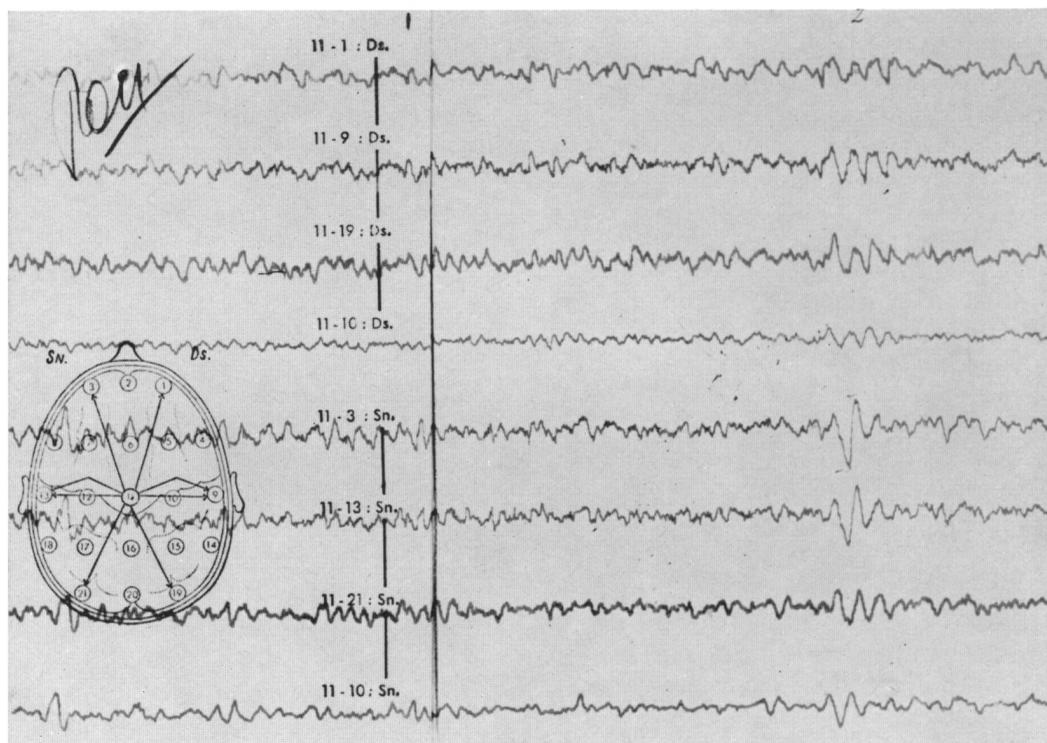


Fig. 2. Grimoaldo P.

cambiamenti di posizione e dai movimenti respiratori, non irradia al di fuori dell'area cardiaca. Soffio pertanto da considerare benigno. Sdoppiamento incostante del secondo tono polmonare.

Frequenza: 75 ritmo sinusale; asse elettrico normalmente orientato. Lieve ritardo della conduzione intraventricolare destra.

*Esame emocromocitometrico*: Normale.

*Formula leucocitaria*: Normale.

*Azotemia*: 0.21%.

*Glicemia*: 0.90%.

*Gruppi sanguigni*: O N Rh Rh<sub>2</sub>.

*Cariotipo*: Normale.

*Elettroforesi*: Normale.

*Dosaggio gonadotropine*: Normale.

*Simmetria facciale*: Normale.

*EEG*: Preparazione con 21 elettrodi, secondo la disposizione internazionale di Jasper. Sette montaggi, di cui due in referenza comune per complessive 56 deriva-

zioni. Costante tempo 0.3 sec. Voltaggio mm 7 = 50 microvolts. Velocità carta 30 mm sec.

Attività fondamentale diffusamente irregolare. Ritmo dominante di frequenza 7-8 c/s, di media ampiezza, insieme a ritmi alfa di frequenza 8-9 c/s, bilateralmente simmetrici. Rallentamenti e disritmie di potenziali di frequenza 5-6 c/s, talvolta in bouffées di moderata ampiezza, sono a proiezione biemisferica.

Con la prova dell'iperpnea moderata accentuazione delle disritmie diffuse dei potenziali (Fig. 2).

*In conclusione:* Su tracciato diffusamente irregolare sono presenti non frequenti alterazioni di più accentuata entità di origine sottocorticale a proiezione biemisferica.

#### GIUSEPPE P.

Età 35, nato a Pontecorvo, padre dei probandi. Clinicamente sano. Gli esami di laboratorio sono risultati normali.

*ERG:* normale.

*EEG:* normale (Fig. 3).

*Gruppi sanguigni:* A<sub>1</sub> N Rh<sub>1</sub>rh.

#### ANNA P.

Età 35, nata a Pontecorvo, madre dei probandi. Clinicamente sana. Gli esami di laboratorio sono risultati normali.

*ERG:* normale.

*Gruppi sanguigni:* O MN Rh<sub>2</sub>Rh<sub>2</sub>.

*EEG:* Preparazione con 21 elettrodi, secondo la disposizione internazionale di Jasper. Sette montaggi, di cui due in referenza comune per complessive 56 derivazioni. Costante tempo 0.3 sec. Voltaggio mm 7 = 50 microvolts. Velocità carta 30 mm sec.

Ritmi alfa di scarsa regolarità, di frequenza 11 c/s, di modesta ampiezza, bilateralmente simmetrici, debolmente reagenti all'apertura degli occhi.

Ora limitatamente all'emisfero Sn, altre volte con diffusione biemisferica, sono presenti gruppi di potenziali rallentati a frequenze 5-7 c/s, di moderata ampiezza. Con la prova dell'iperpnea non sono comparse modificazioni di rilievo (Fig. 4).

*In conclusione:* Il tracciato presenta alterazioni bioelettriche di discreta entità a carico dell'emisfero cerebrale Sn, frequentemente con diffusione biemisferica.

#### MARIA TERESA P.

Età 7, Sorella dei probandi, nata a Pontecorvo. All'esame clinico risultano lievi note di rachitismo. Non si evidenziano altri segni clinici di rilievo. Gli esami di laboratorio sono normali.

*Gruppi sanguigni:* A<sub>1</sub> N Rh<sub>2</sub>rh.

*ERG:* normale.

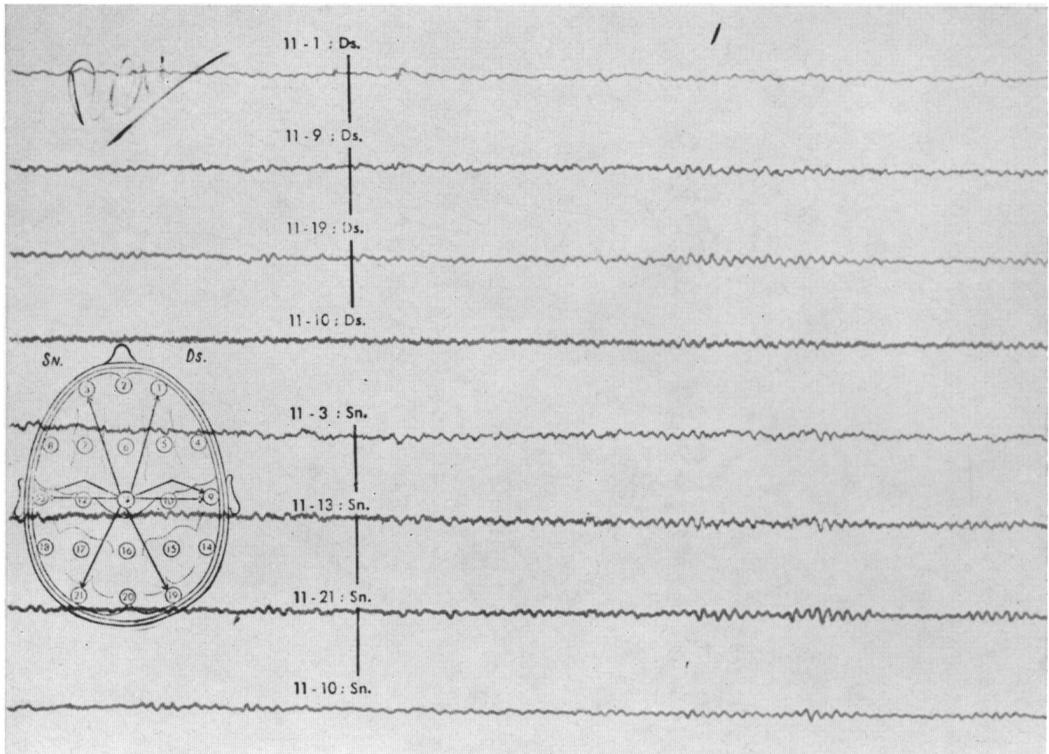


Fig. 3. Giuseppe P.

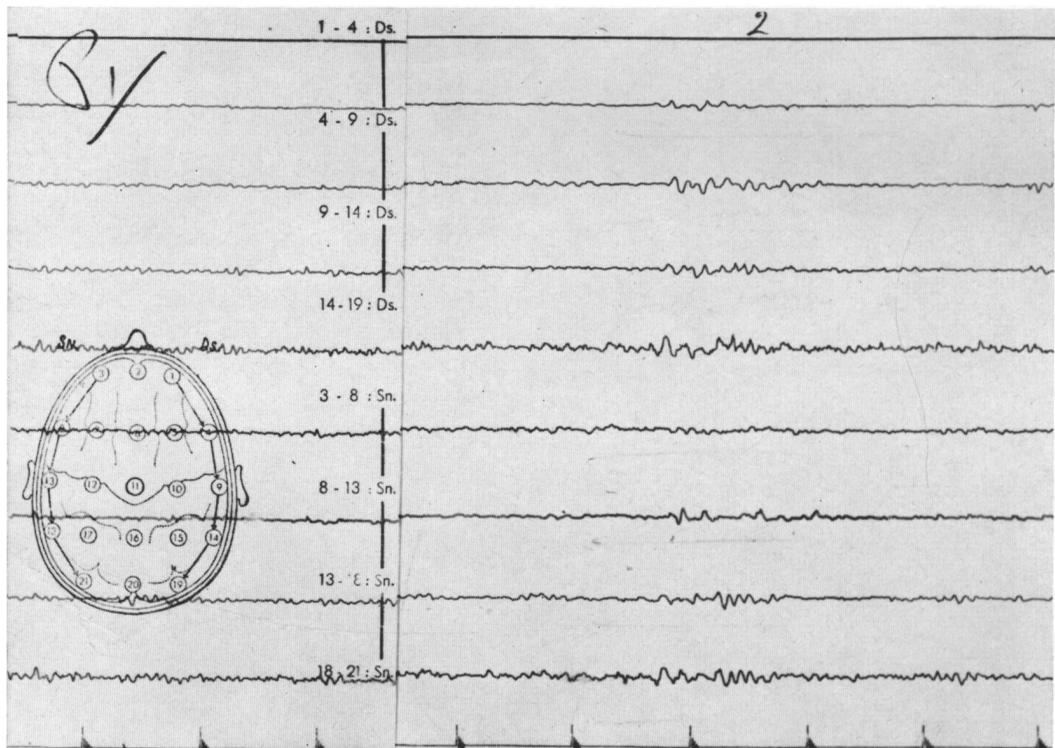


Fig. 4. Anna P.

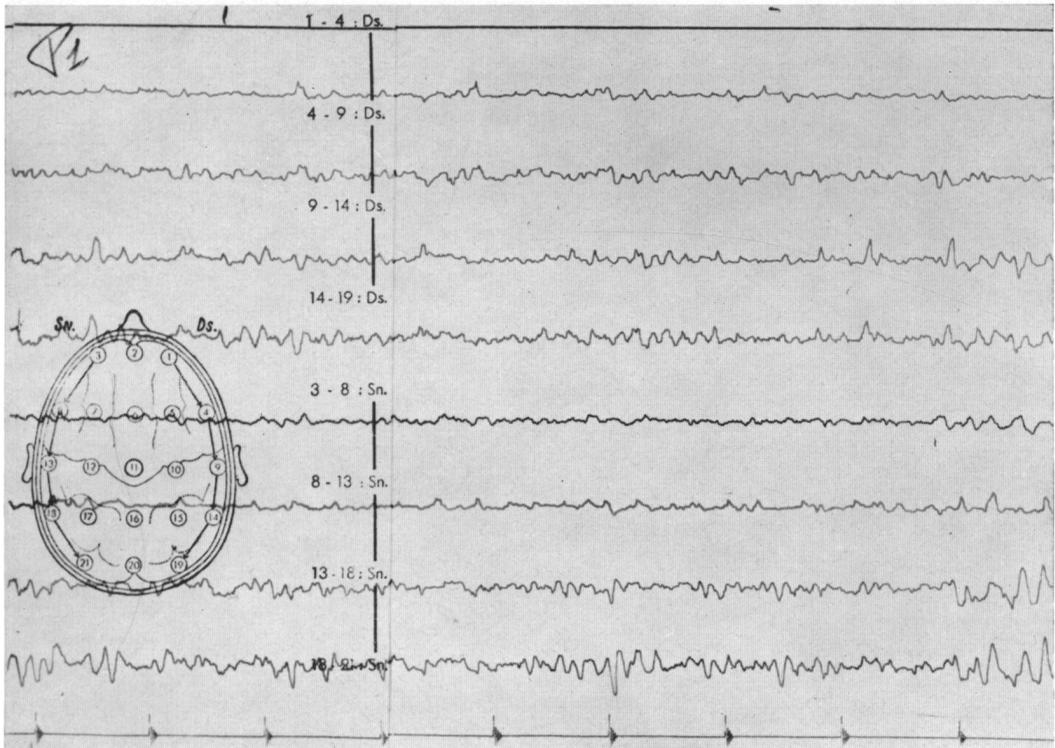


Fig. 5. Maria Teresa P.

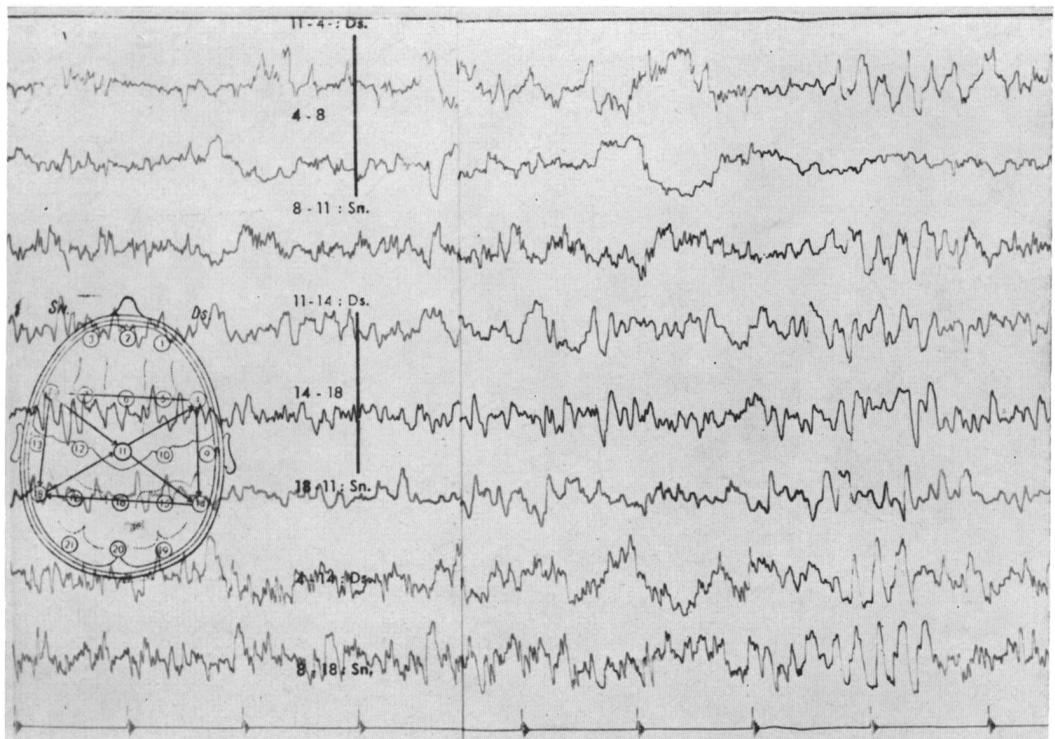


Fig. 6. Vincenza P.

*EEG*: Preparazione con 21 elettrodi, secondo la disposizione internazionale di Jasper. Sette montaggi, di cui due in referenza comune per complessive 56 derivazioni. Costante tempo 0.3 sec. Voltaggio mm 7 = 50 microvolts. Velocità carta 30 mm sec.

Ritmo fondamentale di frequenza 6-8 c/s, di media ampiezza, di scarsa regolarità, bilateralmente simmetrico. Reazione di arresto non apprezzabile. Gruppi di potenziali rallentati a frequenze 5-6 c/s, di moderata ampiezza, sono a carico dell'emisfero Sn, con prevalenze sulle sedi centro-postcentrali, talvolta a diffusione biemisferica. Con la prova dell'iperpnea non sono comparse modificazioni di rilievo (Fig. 5).

*In conclusione*: Su tracciato di base poco regolare, pur considerata l'età sette anni, sono presenti alterazioni biolettiche, espressione di sofferenza cerebrale a carico dello emisfero cerebrale sn, con tendenza a diffondersi controlateralmente.

#### VINCENZA P.

Età 3, nata a Pontecorvo. Sorella dei probandi. All'esame clinico si evidenziano solo lievi note di rachitismo.

Gli esami di laboratorio sono normali.

*Gruppi sanguigni*: A<sub>1</sub> N Rh<sub>2</sub>rh.

*ERC*: normale.

*EEG*: Preparazione con 13 elettrodi, secondo la disposizione di G. Walter. Cinque montaggi di cui uno in referenza comune per complessive 40 derivazioni. Costante tempo 0.3 sec. Voltaggio mm 7 = 50 microvolts. Velocità carta 30 mm sec.

Nello stato di veglia attività fondamentale moderatamente disritmica diffusamente, in misura compatibile per la età di tre anni e mezzo. Potenziali di frequenza 4-7 c/s, di media ampiezza, di scarsa regolarità, bilateralmente simmetrici.

Modesti gruppi di potenziali rallentati a frequenze 4 c/s, di moderata ampiezza, a proiezione biemisferica.

Durante il sonno sono comparse le modificazioni riferibili allo stato del sonno (Fig. 6).

*In conclusione*: Il tracciato nello stato di veglia presenta alterazioni biolettiche di moderata entità, a proiezione biemisferica. Durante il sonno il tracciato non presenta alterazioni.

#### Discussione

Da quanto esposto nella classifica dettagliata emergono i seguenti fatti:

Abbiamo studiato una famiglia rappresentata da padre, madre e quattro figli, due maschi e due femmine.

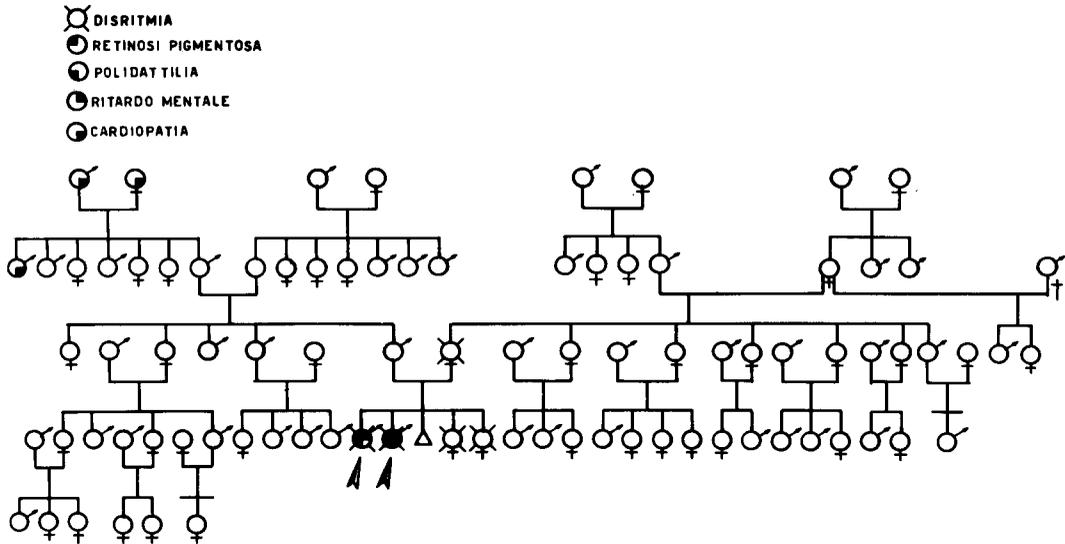
L'albero genealogico, raccolto dalle deposizioni, è silente per quanto si riferisce ai collaterali ed agli ascendenti.

I due ragazzi (17 e 15 anni) presentano una triade sintomatologica clinica rappresentata da retinopatia pigmentosa, polidattilia e riduzione dell'udito. Gli altri familiari sono clinicamente asintomatici.

L'ERG è assente nei due probandi mentre è normale in tutti gli altri.

L'EEG è normale nel padre, mentre è alterato aspecificamente nei probandi, nella madre e nelle due sorelle.

Allo scopo di stabilire se il quadro presentato dai probandi potesse essere incluso in una sindrome di Laurence-Moon-Bardet-Biedl, abbiamo ricercato gli altri sintomi associati abitualmente a questa affezione e in particolare la distrofia adiposo genitale, che è di fondamentale importanza in base ai criteri di François e Bello (1952), e il



ritardo mentale. Non essendo presente nessuno dei due sintomi, non riteniamo che la retinopatia e la polidattilia da sole possano essere sufficienti per porre una diagnosi di Laurence-Moon-Bardet-Biedl.

Restano da prendere in considerazione i dati elettroencefalografici. Riassumiamo schematicamente quanto si rileva da questo esame:

*Padre*: normale.

*Madre*: lieve disincronizzazione del tracciato con comparsa all'emisfero sn e con diffusione biemisferica di gruppi di potenziali rallentati a frequenza 5-7 c/s.

*Nicola*: lieve disincronizzazione del tracciato di frequenza subalfa.

*Grimoaldo*: Irregolarità dell'attività fondamentale con rallentamenti e disritmie di potenziale di frequenza 5-6 c/s a proiezione biemisferica.

*M. Teresa*: rallentamento del ritmo fondamentale con gruppi di potenziali rallentati (5-6 c/s) a carico dell'emisfero sn con diffusione biemisferica di gruppi di potenziali rallentati a frequenza 5-7 c/s.

*Vincenza*: comparsa di potenziali rallentati (4-7 c/s) bilaterali.

In tutti, ad eccezione del padre, si osservano quindi onde lente discontinue con una tendenza alla localizzazione a sn nella madre e in M. Teresa. Tale disritmia non ha un'origine corticale, ma è una proiezione di una depressione dei centri sottocorticali che, una volta escluse alterazioni anatomiche dall'assenza di segni clinici generali, neurologici e comiziali, deve essere interpretata come la conseguenza di un rallentato metabolismo dei centri sottocorticali stessi.

EEG aspecifico, quindi, ma il cui quadro si avvicina nettamente a quello descritto da altri AA. (François e De Rouk, 1957, 1965; François *et al.*, 1954; Bardelli e Verdovini, 1961; Cordier *et al.*, 1956; Morocutti e Vanni, 1959; Von Stock, 1908) in associazione con la retinopatia pigmentosa.

Come già messo in evidenza da tali AA., anche nei nostri casi l'intensità delle alterazioni dell'EEG non è in rapporto con la gravità della sindrome oculare. Infatti la madre è la più rilevante per quanto si riferisce all'EEG, mentre Nicola, che ha la sindrome retinica più grave, ha delle alterazioni elettroencefalografiche di modesta intensità.

Anche se alcuni AA. (Gillespie e Dohoghe, 1964; Krill e Stamps, 1960) non attribuiscono un significato patognomonico alle alterazioni dell'EEG che possono essere presenti nella retinopatia pigmentosa, noi riteniamo che una stessa alterazione della risposta bioelettrica cerebrale nei vari membri di una famiglia, in cui sono presenti due fratelli con retinopatia pigmentosa, sindattilia e ipoacusia, assuma un importante significato genetico.

Dal punto di vista strettamente genetistico occorre prendere in considerazione sia i dati elettroencefalografici, sia i dati clinici associati.

Che la retinopatia pigmentosa sia una affezione ereditaria è una accezione ormai universalmente ammessa, per quanto la sua trasmissione sembra che avvenga con differenti modalità nei diversi alberi genealogici esaminati.

La maggior parte dei casi mostrano una trasmissione legata ad un gene autosomico recessivo, ma numerosi sono anche i reperti di una trasmissione autosomica dominante, legata al sesso.

Il comportamento ereditario dell'EEG è stato studiato soprattutto in rapporto all'epilessia e non sono pochi gli Autori che, in base a studi gemellologici e familiari, concludono per una ereditarietà anche in questo senso (Beaussart *et al.*, 1959; Lennox e Gibbs).

Nella famiglia da noi esaminata sembra che l'alterazione elettroencefalografica si comporti come un carattere mendeliano dominante, essendo stato trasmesso dalla madre a tutti i figli.

Che significato dunque attribuire alla manifestazione retinica, alla polidattilia e alla ipoacusia nei due figli maschi? Non ci sembra troppo avventato prospettare l'ipotesi che nella famiglia esaminata ci si possa trovare di fronte ad un gene pleiotropico non autosomico, bensì localizzato sul cromosoma X. In tal caso le femmine genotipicamente sane, ma portatrici, sarebbero svelate dalla alterazione dell'EEG, mentre nei maschi l'azione del gene potrebbe manifestarsi nella sua interezza dando luogo oltre all'alterato EEG, alla retinopatia, alla polidattilia ed alla compromissione uditiva.

## Riassunto

Gli AA. riportano le alterazioni EEG riscontrate in due fratelli con retinopatia pigmentosa, sindattilia, ipoacusia, e nei loro familiari.

L'EEG è risultato alterato in modo aspecifico nei probandi, nella madre e nelle due sorelle clinicamente sane. Nel padre è risultato normale. Le segnalazioni nella letteratura di alterazioni dell'EEG nei soggetti con retinopatia pigmentosa sono numerose; è invece raro il riscontro di tale alterazione nei familiari sani.

## Bibliografia

- BARDELLI A. M., VERDOVINI F. (1960). *Arch. Oftal.*, **64**: 283.
- BEUSSART M. et al. (1959). Corrélation entre les caractères EEG somatiques et psychologiques de 5 couples de jumeaux MZ normaux. *Rev. Neurol.*, **101**: 495.
- CALDONAZZO C. (1961). Retinite pigmentosa in oligofrenia con epilessia centrocefalica. *Rass. Stud. Psychiat.*, **50**: 37.
- CAVKA M. V. (1953). *Cit. Ford*, 1952.
- CHARTERS A. D. (1957). *Cit. Ford*, 1952.
- CORDIER J. et al. (1956). L'électroencéphalogramme au cours des dégénérescences tapéto-rétiniennes. *Rev. Oto-Neuro-Ophthal.*, **28**: 193.
- FAILLA E., MOROCUTTI C. (1950). Su un caso di retinite pigmentosa associata ad epilessia temporale e a diabete insipido. *Acta Neurol.*, **15**: 62.
- FORD F. R. (1952). *Diseases of the Nervous System in Infancy, Childhood, and Adolescence*. Oxford.
- FRANCESCHETTI A., KLEIN D. (1947). *Cit. François*, 1957.
- FRANÇOIS J. (1957). L'Hérédité en Ophthalmologie. Ed. Masson., Paris.
- BELLO A. (1952). Le syndrome de Laurence-Moon-Bardet-Biedl. *Amer. Ocul.*, **185**: 944.
- DE ROUCK A. (1957). L'intérêt de l'électro-rétino-encéphalographie dans le diagnostic différentiel des dégénérescences tapéto-rétiniennes. *Bull. Soc. Belge. Ophthal.*, **115**: 511.
- (1965). Elektroretinographische und elektroenzephalographische Untersuchungen bei der Storgardtschen Erkrankung. *Klin. M. Augenheilk.*, **147**: 654.
- et al. (1954). L'électro-rétino-encéphalographie dans la rétinopathie pigmentaire. *Ann. Oculist.*, **187**: 808.
- FROMENT J. et al. (1937). *Cit. Ford*, 1952.
- GILLESPIE J. D., DOHOQUE V. Z. (1964). Electroencephalograms in retinitis pigmentosa. *Amer. J. Ophthal.*, **57**: 1045.
- GUINER J., BRUGER M. (1947). *Cit. Ford*, 1952.
- HAGEN P. B. et al. (1951). *Cit. Ford*, 1952.
- JAYLE G. E. et al. (1953). Constatations électro-encéphalographiques et syndrome de Bardet-Biedl. *Bull. Soc. Ophthal. Franc.*, **81**.
- KJERRUMGAARD E. (1948). *Cit. Ford*, 1952.
- KRILL. A. E., STAMPS E. W. (1960). The electroencephalogram in retinitis pigmentosa. *Amer. J. Ophthal.*, **49**: 762.
- LARMANDE A. M., SUSINI R. (1952). Données électroencéphalographiques et pathogénie du syndrome de Bardet-Biedl. *Soc. Franc. Ophthal.*, **55**: 122.
- LENNOX, GIBBS. *Cit. Beaussart et al.*
- MOROCUTTI C., VANNI V. (1959). *Cit. Gillespie*, 1964.
- STEWART R. M. (1937). *Cit. Ford*, 1952.
- STREIFLER M., LANDAU J. (1955). Electrical brain potential in retinitis pigmentosa and familial hemeralopia. *Ophthalmologica*, **130**: 116.
- VON STOCK W. (1908). *Cit. Ford*, 1952.
-

SUMMARY

The Authors report EEG alterations found in two brothers affected by pigmentary retinopathy, syndactilia and hypoacusia, and in their relatives. The EEG resulted to be altered aspecifically in the propositi, in their mother and their two clinically healthy sisters. The father was normal. Reports on EEG alterations in patients with pigmentary retinopathy are rather frequent, while such report is rare in healthy relatives.

RÉSUMÉ

Les Auteurs décrivent les altérations de l'EEG trouvées chez deux frères atteints de rétinopathie pigmentaire, syndactilie et hypoacusie, ainsi que dans leur famille. L'EEG résulta altéré de façon aspécifique chez les probands, leur mère et leurs deux sœurs cliniquement saines, tandis que chez le père il résulta normal. Les observations d'altérations de l'EEG chez des patients de rétinopathie pigmentaire sont assez fréquentes, tandis qu'il est rare que ces altérations paraissent chez les membres sains de leur famille.

ZUSAMMENFASSUNG

Verf. berichten über EEG-Alterationen bei zwei an Retinopathia pigmentosa, Syndaktilie und Hypoakusie leidenden Brüdern sowie bei deren Angehörigen.

Das EEG war aspezifisch alteriert bei den beiden Probanden, bei der Mutter und bei den beiden Schwestern, welche klinisch gesund waren. Beim Vater war es normal. Angaben über EEG-Alterationen bei Personen mit Retinopathia pigmentosa finden sich in der Literatur häufig, selten sind sie hingegen bei den gesunden Angehörigen derselben.