

*Zwölfter Jahresbericht der Schweizerischen Gesellschaft für Vererbungsforschung, Société Suisse de Génétique, 1952.*

Fra i lavori, raccolti in questo fascicolo dell'Archiv der Julius Klaus-Stiftung für Vererbungsforschung, segnaliamo quelli appartenenti alla Sezione di Genetica Umana. G. Töndury, in una trattazione comparativa sull'azione dei geni e dei virus, si intrattiene sulle alterazioni anatomico-patologiche osservate nelle embriopatie. H. R. Böhringer descrive l'incidenza familiare durante 3 generazioni della sindrome di Türk-Stilling-Duane, presente unilateralmente e dal lato sinistro, Hanhart, sviluppando ulteriormente le sue ricerche sull'argomento, descrive dei casi di albinismo riscontrati in un villaggio del Piemonte, corredando il testo con tre ampi alberi genealogici.

*Dreizehnter Jahresbericht der Schweizerischen Gesellschaft für Vererbungsforschung, Société Suisse de Génétique, 1953.*

Questo fascicolo si apre con un esteso lavoro di E. Hanhart sopra « Le genealogie di Davos con 117 casi di Nistagmo incompleto legato in maniera dominante al cromosoma X ».

Nella vecchia popolazione di Davos di 2000 abitanti autoctoni, 58 persone (29 maschi e 29 femmine) vivono con un Nistagmo extraoculare abbastanza uniforme. Spesso esso è accompagnato da tremolio della testa, da ambliopia, leggera miopia, ed astigmatismo diretto, i quali sintomi oculari sono conseguenze secondarie del N cerebrale. Come in Olanda la frequenza media svizzera di questo N pare essere 1:500 nei maschi e 1:10.000 nelle femmine. La sua incidenza perciò nella vecchia popolazione di Davos è almeno 50 volte più alta. 117 portatori di questo carattere discendono da due famiglie prolifiche di contadini, in questa comunità una volta isolata. La persona più vecchia riconosciuta affetta da N, una donna, nacque nel 1797; manca ulteriore tradizione più in là. Con 5 portatori congiunti del carattere, lo studio genealogico non ci permette di provare l'origine comune più probabile da una rispettiva mutazione. Le due grandi famiglie sono unite attraverso il matrimonio di due membri colpiti con 4 figlie, pure affette, così che essi sembrano essere anche eterozigoti per il gene indicato. Il numero totale dei membri nei 4 alberi genealogici è di circa 1115, molti dei quali sono stati esaminati ed interrogati di persona. Ne è risultato che erano errate le supposizioni di due precedenti autori, E. v. Kibort (1910) e B. Semadeni (1939), per quanto riguarda il preteso manifestarsi di questo N attraverso i maschi in due o anche in tre successive generazioni: tutti i 42 figli dei 25 padri ne furono riscontrati liberi, mentre 30 delle

loro 63 figlie dimostrano il carattere. Delle altre 33 figlie, finora, 8 hanno provato di essere conduttrici del gene interessato. Vi era anche un errore circa i due gemelli maschi che mostravano un grado abbastanza simile di N senza essere monozigotici, ma chiaramente dizigotici, come altri loro lineamenti (fisionomia, colorito, 2 caratteri sanguigni su 7) dimostrarono. Nelle 247 famiglie di questi quattro alberi genealogici comuni, sono 804 figli che corrispondono a circa 3 per famiglia. Non furono trovati caratteri comuni con questa mutazione, ovviamente trasmessa come un'anomalia legata al sesso incompletamente dominante, nè una aumentata mortalità, nè difetti costituzionali mentali e fisici.

Segue un lavoro di M. Fraccaro intorno a « Peso alla nascita, durata della gestazione, età materna, parità e sopravvivenza nei gemelli ». Si tratta dell'analisi di 242 parti gemellari, divisi in gruppi di sesso uguale e di sesso differente, con riguardo al peso alla nascita, durata della gestazione, età materna e sopravvivenza. Il gruppo di sesso uguale ha il più alto peso alla nascita, ma la più alta deviazione dalla media. La parziale correlazione tra peso e durata della gestazione, età materna e parità sono le stesse di quelle trovate da Penrose ed altri per le nascite singole. La sopravvivenza percentuale è poco più alta per lo stesso sesso e per le femmine che per sesso differente e per i maschi.

A. Franceschetti, D. Klein e R. Jenny descrivono una famiglia con sei figli nati da genitori consanguinei, nella quale due sorelle rispettivamente di 22 e 12 anni, sono affette da distrofia adiposo-genitale. Si tratta, in questo caso, di una forma ereditaria, di tipo recessivo, caratterizzata dalla triade seguente: a) obesità a localizzazione tipo Babinsky-Fröhlich, b) distrofia genitale più o meno evidente, c) segni di disfunzione ipofisipotalamica.

Ricordiamo inoltre i lavori seguenti: « Per una differenziazione dell'emofilia » di F. Koller; « Sulla narcolessia familiare con schizofrenia » di A. Zolliker e « Analisi e significato delle cellule poliploidi nel sangue, nel midollo e nei tumori » di E. Rothlin e E. Undritz.

a. m.

MURPHY, DOUGLAS P. *Heredity in uterine cancer.* Harvard University Press, Cambridge, Mann. 1952.

I dati raccolti dall'A. sono sufficientemente numerosi da rendere significativi statisticamente i risultati.

La differenza tra l'incidenza generale del cancro tra le famiglie delle affette da cancro dell'utero e delle famiglie controllo, non fu significativa; rispettivamente 5,6% nelle prime e 6,4% nelle seconde. Fu invece significativa la differenza

di frequenza di localizzazione nell'utero tra le prime e le seconde. Nel primo gruppo si ebbe il 26% di localizzazione uterina e nel controllo il 14,6% con una probabilità del 0,01%. Prendendo in considerazione le sole madri di portatrici di cancro uterino fu possibile mettere in evidenza una leggera maggior tendenza al cancro in ogni parte del corpo oltre che nell'utero: 17% contro il 9% dei controlli.

La conclusione cui giunge l'A. è che fattori ereditari influenzano chiaramente la localizzazione nell'utero del cancro senza favorire il cancro in altre sedi. I dati presentati dalle madri farebbero pensare ad altri fattori, indipendentemente da quelli che influenzano il cancro dell'utero, i quali avrebbero una parte piccola, ma statisticamente significativa, nel determinismo del cancro in altre parti del corpo.

M. TORRIOLI

CURTIUS, FRIEDRICH. *Klinische Konstitutionslehre*, Berlin, Springer, 1954.

Il Prof. Curtius, che ha molti meriti nello studio dei gemelli e della genetica umana, affronta in questo libro, con prospettive moderne, il vecchio e dibattuto problema della costituzione.

Il principale merito dell'A. consiste nell'aver affrontato l'argomento dal punto di vista clinico e cioè in funzione di ciò che questa dottrina può recare di utile alla diagnosi, alla prognosi e alla terapia. Infatti un aspetto caratteristico del problema consiste nella sua tentazione al dottrinarismo per cui si elaborano ipotesi e schemi sopra dati di fatto parziali, ipotesi e schemi che poi non trovano nella realtà nessun punto d'appoggio specifico.

D'altra parte a noi sembra, e crediamo di capire che questo sia anche il pensiero del Curtius, che esista una sostanziale contraddizione fra l'assunto della costituzione che cerca di cogliere la caratteristica peculiare della singola persona, e la tipologia di vario genere alla quale si vuol ridurre la dottrina costituzionale: « il raggruppamento di individui di costituzione simile in tipi costituzionali — scrive il Curtius — rappresenta solamente una via di uscita, una finzione necessaria per procedere ad un ordinamento preliminare degli individui singoli e inoltre per dissolvere quei problemi che si possono avvicinare solamente con la statistica della massa. La vera meta dello studio della costituzione è e resta però indubbiamente sempre la distinzione individuale sia delle persone

sane che di quelle ammalate ». Ora è il caso di chiedersi se, dopo aver ravvisato il carattere provvisorio e falso della tipologia, non sia il caso di abbandonarla definitivamente, per costruire una « forma mentis » nuova che non demolisca, come ora avviene, ciò che si vuole costruire. Noi auspichiamo che da queste verità che il Curtius ha messe in chiaro, si passi in modo costruttivo a delle direttive veramente diverse e utili nello studio della costituzione. Altrimenti vale la pena di abbandonare questo assunto che, invece di aiutare, ostacola il conseguimento della verità clinica.

Da questi problemi generali il Curtius passa a trattare problemi particolari, per esempio quello del posto assunto, nel concetto di costituzione, dai caratteri ereditari e dai caratteri peristatici « Già dalla considerazione della costituzione come unità — scrive l'Autore — che può intendersi solamente con riferimento allo stato attuale, sempre mutevole, dell'organismo, risulta chiaramente che per noi, come per la maggior parte degli Autori, la costituzione comprende in sé fattori ereditari e peristatici, cioè può essere intesa solo in modo fenotipico ». E più oltre afferma che « hanno importanza solamente quelle caratteristiche fenotipiche che sono importanti per l'organismo nella sua reattività ». A questo punto noi ci permettiamo di porre questa domanda al chiaro Autore: come è possibile escludere dal concetto di reattività quella reattività che è comandata dal genotipo secondo i ritmi previsti dalla fenogenetica? A noi sembra, in altre parole, che si debba effettivamente partire dal fenotipo, ma che non si possa trascurare il genotipo potenziale.

A conclusione, e facendo le migliori lodi per questa recente fatica del Curtius, riteniamo opportuno di riportare la sua definizione di costituzione.

« Per costituzione, e più precisamente per costituzione individuale di un essere vivente noi intendiamo la sua individuale particolarità di struttura e funzione, la quale comprende le caratteristiche normali e patologiche, nonché quelle della razza, dell'età e del sesso. Non si può identificare la costituzione con il genoma, perchè essa è assai mutabile e perciò può essere determinata soltanto nel momento dell'esame. Malgrado tale carattere piuttosto largo, la costituzione non può identificarsi con il fenotipo perchè determinano la costituzione solo quelle caratteristiche che influiscono sulla reattività e che particolarmente sono in rapporto con l'organismo totale ».

L. G.

Direttore Responsabile: Prof. LUIGI GEDDA

Autorizzazione del Trib. di Roma N. 2481 di registro - 9 gennaio 1952

TIPOGRAFIA POLIGLOTTA VATICANA