

LA DISTROFIA MUSCOLARE PROGRESSIVA: ASPETTI CRONOGENETICI

G. DEL PORTO, G. BRENCI

Cattedra di Genetica Medica, Istituto Universitario di Medicina e Chirurgia, l'Aquila
Istituto di Genetica Medica e Gemellologia Gregorio Mendel, Roma

Progressive Muscular Dystrophy: Chronogenetic Aspects

A sample of sibships with two or more members affected by progressive muscular dystrophy has been drawn from the Mendel Institute's Eugenic Counseling file and examined with respect to the age of onset of the pathology (its clinical varieties being taken into account) in the members of the same sibship. Significant correlations have been found, thus suggesting the existence of characteristic ages of onset within each family.

La distrofia muscolare progressiva è una condizione patologica della quale non può essere ignorato l'aspetto sociale sia per la elevata frequenza che per il peso ed il costo da essa causato a livello di popolazione e a livello famigliare.

È quindi logico che se ne tratti diffusamente con una letteratura assai abbondante sotto i vari profili, ed il contributo genetistico allo scopo di migliorare le cognizioni sulla frequenza epidemiologica e su quella genica, sul modello di trasmissione, sulla penetranza e sulle variabilità di espressione nelle varie forme cliniche, è stato molto spesso risolutivo sia a livello etio-patogenetico che preventivo.

Un aspetto di solito scarsamente considerato, o quando preso in esame limitato alla sola constatazione empirica a livello fenotipico, è quello relativo all'età di insorgenza che invece si ritiene interessante, e per permettere la formulazione di un pronostico eugenico tarato anche sui parametri temporali in sede di consulenza, e per verificare il modello dinamico proposto da Gedda e Brenci (1969) fondato sulla stabilità dell'informazione ereditaria (v. anche Del Porto et al. 1972).

Si vuole limitare questa nota a brevi considerazioni che si sono potute trarre dalle 12 genealogie esaminate dal Consultorio Eugenio dell'Istituto Mendel e che rappresentano il totale degli spazi famigliari in cui la malattia si è ripetuta in più elementi di una stessa fratria.

La Fig. 1 presenta quattro fratrie in cui si possono osservare almeno due individui colpiti da distrofia muscolare progressiva (varietà non classificata) per i quali è stata registrata l'età di insorgenza della patologia.

Analogamente, le Figg. 2 e 3 presentano ciascuna quattro fratrie, riferite rispettivamente alle varietà cingolare e S. di Duchenne.

Una prima considerazione immediata esaminando gli alberi è data dal fatto che nelle singole fratrie, che rappresentano lo 0,24 degli spazi famigliari osservati, esiste una caratteristica età di insorgenza della malattia per ciascuna fratria. Poiché è nota dalla letteratura l'esistenza

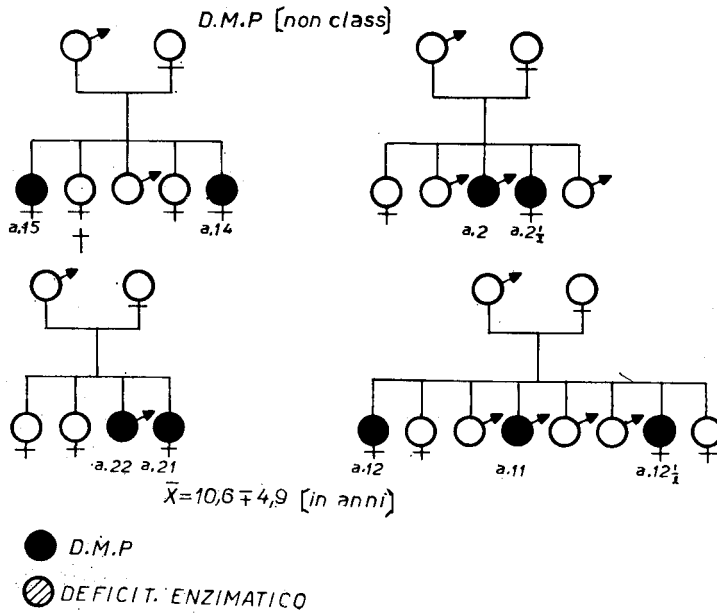


Fig. 1

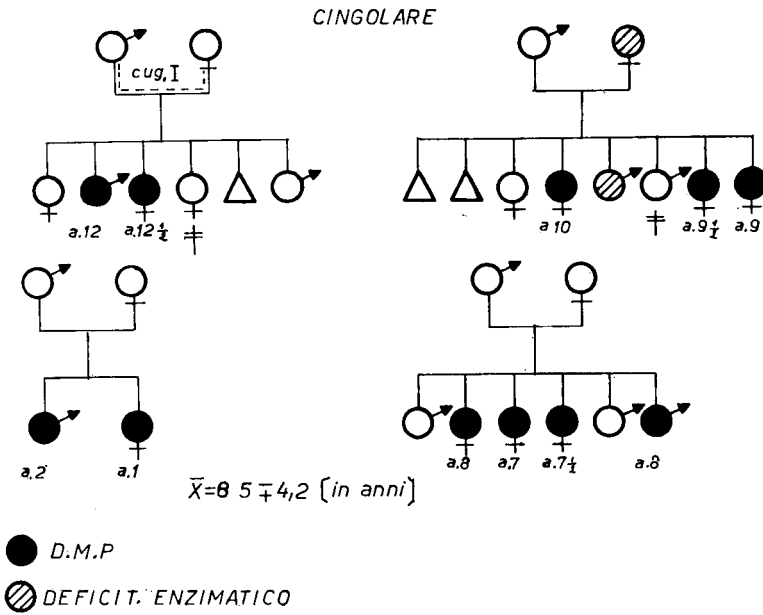


Fig. 2

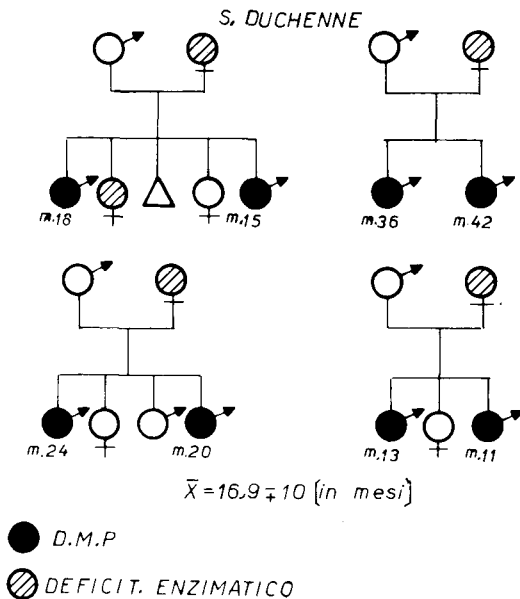


Fig. 3

di età medie di comparsa caratteristiche per le singole forme cliniche, si è classificato il materiale sotto questo profilo e in calce al medesimo si è riportata l'età media e lo scarto quadratico ricavato per quella specifica forma clinica su dati gentilmente messi a disposizione dalla Sezione Romana della U.I.L.D.M.

All'interno delle fratrie così classificate si è calcolato l'indice di correlazione per età di insorgenza tra fratelli considerando, ovviamente, quando vi erano più di due valori, tutte le coppie possibili.

I risultati ottenuti ($r = 0,9548$, $r = 0,9490$, $r = 0,9940$) dimostrano che per ciascuna famiglia esistono età caratteristiche di espressione della patologia. Che questo sia un risultato significativo è dimostrato dal fatto che la ripetizione di uno stesso valore in una medesima fratria si verifica anche quando questo rappresenta un evento poco probabile per la forma clinica esaminata, come nella seconda fratria del primo gruppo in cui l'età di insorgenza si pone oltre tre σ dalla media.

Inoltre, la concordanza nella comparsa di quadri distrofici muscolari progressivi segnalata anche in coppie gemellari MZ e DZ (Soltan 1959) conferma l'importanza di tale parametro, che risulta utile non solo al fine di migliorare le cognizioni nell'ambito di una patologia che occupa un posto di primaria importanza sotto il profilo della medicina sociale, ma anche come possibilità metodologica di ricerca in altri settori patologici dove la cadenza cronologica assume un particolare valore proprio ai fini diagnostici.

BIBLIOGRAFIA

- Del Porto G., Del Porto Mercuri A., Brenci G. 1972. Distrofia muscolare: tempi clinici e sistema ergon-chronon. *Acta Med. Auxol.*, 4: 33-41.
- Gedda L., Brenci G. 1969. Biology of the gene: the ergon-chronon system. *Acta Genet. Med. Gemellol. (Roma)*, 18: 329-379.
- Soltan H.C. 1959. Muscular dystrophy in three pairs of twins. *Acta Genet. Med. Gemellol. (Roma)*, 8: 434-442.