

- 321 - a -

La Pediatria - Rivista quindicinale d'igiene
e di medicina dell'infanzia
diretta da R. JEMMA - Estratto dal vol. 32, fasc. 4, 1924
.....

**Un caso di microcefalia, eredosifilide
ed eredoalcolismo**

del

Prof. MONCORVO FILHO
Direttore



Stab. Tip. "LA NUOVISSIMA .."
Portamedina alla Pignasecca, 44.
Telefono 28-32 - Napoli - 1924.

La Pediatria - Rivista quindicinale d'igiene
e di medicina dell'infanzia
diretta da R. JEMMA - Estratto dal vol. 32, fasc. 4, 1924
.....

Un caso di microcefalia, eredosifilide
ed eredoalcolismo

del

Prof. MONCORVO FILHO
Direttore



Stab. Tip. " LA NUOVISSIMA ..
Portamedina alla Pignasecca, 44.
Telefono 28-32 - Napoli - 1924.

Un caso di microcefalia, eredosifilide ed eredoalcolismo *)

Credo interessante, sebbene di argomento non puramente pediatrico, riferire il seguente caso, capitato alla mia osservazione, per portare un contributo allo studio della microcefalia, che facendo parte del gruppo delle malformazioni congenite, può interessare anche il pediatra specialmente per la parte che riguarda l'influenza di tare dei genitori sulle condizioni somatiche e psichiche della prole.

Storia clinica. *J.*, individuo di colore, (v. fig. 1), d'anni 22, brasiliano, domiciliato in Pernambuco.

Genitizio: I bisavoli furono alcolisti inveterati; gli avoli di costituzione fisica robusta erano dediti pure all'alcolismo. I genitori sono fra loro cugini ed ostinati bevitori. Non ho potuto osservare la madre perchè residente in Recife (provincia di Pernambuco). Il padre, si rivela subito per un essere psichicamente inferiore; presenta stigmate non dubbie di infezione luetica: emicranie, pseudo-reumatismo, tibialgia di Fournier, poliadenite (gangli epirocleari) ed in vari punti della superficie cutanea delle caratteristiche cicatrici. La reazione di Wassermann ebbe però esito negativo.

Anamnesi. La madre ebbe 5 gestazioni: il primo nato fu il paziente *J.* di cui occupiamo; il secondo *S.* nacque a termine e morì a 6 anni per causa accidentale; era microcefalo, aveva spiccate attitudini scimmiesche delle quali rimase vittima perchè un giorno nel salire su di un albero precipitò e rimase ucciso; la terza gravidanza ebbe esito in parto a termine di un bambino microcefalo che morì

*) Comunicazione tenuta il 17 maggio 1923 all'Accademia nazionale di medicina a Rio de Janeiro.

a 7 anni per astenia progressiva non meglio identificabile. Le ultime due gravidanze portarono alla luce due bambine, delle quali una, a dire del padre, normalissima, morì a 5 anni per malattia non precisabile, e l'altra a pochi giorni della nascita per convulsioni.

Concludendo la madre dell' infermo ebbe 5 figli di cui tre microcefali e dei quali sopravvive uno solo di 22 anni che è il nostro paziente.



Fig. 1.



Fig. 2.

La gestazione di questo figlio fu normale, il parto fu però un po' protratto ed il bambino nacque col cordone attorcigliato intorno al collo, ma per il resto normale. Fu sottoposto ad allattamento materno fino ai 3 mesi quindi ad alimentazione con pappa di farina di mandioca. Non soffersse, sino ad ora, malattia degna di nota se si eccettua, verso i 3 anni, una grave infiammazione alla gola accompagnata da ulcerazione.

Esame obiettivo: Colpisce innanzi tutto l'aspetto scimmiesco, non solamente per la figura ma anche per le varie attitudini che suole assumere fra le quali va notata la speciale frequenza con cui l'ammalato usa l'andatura quadrupede e par gli riesca invece molto difficile la deambulazione verticale (v. fig. 2). Il paziente cammina quasi sempre a sbalzi e nel riposo assume a preferenza una posizione accoccolata (v. figg. 3 e 4). La esiguità delle dimensioni del cranio, la strana configurazione della parte anteriore appiattita e diretta bruscamente all'indietro, i capelli grossi e crespi impressionano immediatamente l'osservatore.

Il paziente non sa articolare nessuna parola però ogni tanto emette un grido stridulo simile a quello dello chimpanzé, ha sempre sulle labbra un sorriso vuoto ed inespressivo, mentre dalla bocca gli cola tratto tratto della bava.

Gli manca completamente la sensibilità termica per cui non sa distinguere il ghiaccio dal fuoco. Passa la sua esistenza razzolando fra le immondizie e raccogliendo qualsiasi rifiuto che porta alla bocca ed ingerisce subito.



Fig. 3.



Fig. 4.

Di carattere molte volte violento aggredisce talvolta le persone ed a preferenza il proprio padre; costui benchè di scarso intelletto in 22 anni che vive accompagnandolo, riuscì ad abituarlo ad avvicinarsi a lui, benchè con alcuni stenti, ad un determinat cenno. Oltre ai dati accennati si riscontra: micropoliadenia, cicatrici polioicliche, base nasale schiacciata, labbra grosse e nessun vestigio di ghiandola tiroidea.

In contrasto con la piccolezza della testa il paziente presenta un torace molto sviluppato e muscoloso e del pari le membra che per aspetto ed attitudini rassomigliano molto a quelle dei quadrupedi. Gli organi genitali sono rimasti rudimentali mentre l'infermo non ha mai dimostrato di sentire l'istinto genesico. Prescindendo dallo stato di irritabilità, nulla di anormale è da osservare a carico degli altri organi ed apparecchi. Il paziente presenta abitualmente incontinenza delle urine e delle fecce.

REAZIONI BIOLOGICHE *: La reazione di Wassermann e la cutireazione alla tubercolina (v. Pirquet) ebbero esito negativo.

ANTROPOMETRIA: Altezza 1,24 m. Peso 24,600 Kg.

Cranio: dalla base del cranio alla protuberanza occipitale 22 cm.; distanza biauricolare 19 cm.; circonferenza cranica 37 cm.

Tronco: perimetro toracico (sulla mammillare orizzontale) 72 cm.; al livello dell'appendice xifoide 71 cm.; perimetro addominale (al livello dell'ombelico) 74 cm.; lunghezza dello sterno 14 cm.; perimetro del bacino (al livello delle spine iliache ant. sup.) 89 cm.; al livello degli ischi 82 cm.

Membra. Arto superiore: lunghezza 93 cm.; braccio 28 cm.; antibraccio 49 cm.; mano (dall'apofisi cotiloide del radio all'estremità del dito medio) 16,5 cm.

Perimetro al terzo superiore del braccio 21,5 cm.; al terzo medio 21 cm.; al terzo inferiore 18 cm.

Perimetro dell'antibraccio al terzo superiore 18,5 cm., al terzo inferiore 16,5 cm.; pugno 13 cm.

Arto inferiore: lunghezza 72 cm.; coscia (dal grande trocantere al tubercolo di Gerdy) 39 cm.; gamba (dal tubercolo di Gerdy al malleolo esterno) 33 cm.; perimetro della gamba al terzo superiore 22 cm., al terzo medio 21 cm., al terzo inferiore 16 cm.

Lunghezza del piede 22,5 cm.

ORGANI DEI SENSI: *Vista*: Sguardo vago ed indeciso, si nota un certo grado di strabismo convergente. Bulbi oculari di volume normale, normali anche le palpebre, congiuntive e cornee. Reazione pupillare assente alla luce e torpida alla convergenza. Il cristallino è normale. All'endoscopia si riscontra il fondo di destra normale, mentre in quello di sinistra si nota un modico grado di pallore della papilla.

Naso: Corizza cronica, setto medio deviato leggermente verso destra, cornetti dilatati.

Orecchie: Canali uditivi di dimensioni piuttosto piccole, timpani opachi ma normali.

Bocca: Emissione continua di bava. Nell'arcata superiore si nota l'assenza degli incisivi laterali, nell'inferiore l'assenza dei canini. I denti del giudizio mancano, ma sono presenti negli alveoli, come si vede nella radiografia.

Le amigdale molto ipertrofiche occludono quasi completamente l'istmo laringo-boccale.

Sistema nervoso e psiche: il paziente, che in posizione abituale sta accoccolato, si mette in movimento con una certa difficoltà e presenta un'andatura irregolare a salti. Non presenta mai la posizione eretta, ma tiene le gambe semipiegate sulle cosce, queste sul bacino ed in rotazione esterna. La stessa posi-

zione si osserva nelle membra superiori, le mani sono in semiflessioni sugli avambracci e questi semiflessi sulle braccia. Il malato non parla ma emette talvolta delle strida assolutamente prive di espressione. Manca quasi completamente l'istinto di conservazione, poiché non reagisce alle minacce fisiche in nessun modo e non prende alcuna precauzione di fronte ai pericoli. Egli tenta di afferrare uno zolfanello acceso dalla parte della fiamma. Pare non riesca a distinguere il senso della fame, quantunque forse questo gli si risveglia alla vista di alimenti, come si può dedurre dalle grida e dai salti che fa ogni qualvolta riesce a scorgervi. Inghiottisce indifferente tutto ciò che gli viene a mano: scorze di frutta, resti di alimenti e rifiuti di ogni specie. Sembra anche



Fig. 5.—Radiografia del cranio del paziente (incidenza antero-posteriore).

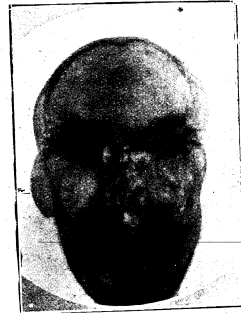


Fig. 6.—Radiografia del cranio di chimpanzé (incidenza antero-posteriore).

che gli manchi completamente il senso del gusto, poiché non distingue il sapore dolce dall'amaro, il salato dall'acido, come si dimostrò con la prova dello zucchero, del solfato di chinino, del cloruro di sodio e dell'acido citrico. Precursore invece una spiccata avversione per i cibi caldi sino al punto di reagire violentemente. L'istinto genesico è, secondo il padre, completamente assopito, noi però abbiamo potuto osservare il pene in erezione nel rilevare il riflesso cremasterico. Del pari ottusa sembra la sensibilità tattile e dolorifica, poiché non mostra d'accorgersi delle punture di uno spillo e di pizzichi energici.

* Per lo studio più dettagliato di questo interessante caso clinico mi furono di valido aiuto i colleghi Calazaus, Luz e Ataliba Bittencourt.

I riflessi rotulei, plantari, achillei sono molto esagerati; normali gli addominali, oleranici, radiali, bicipitali, tricipitali; torpidi i cremasterici, non si riesce a provocare il riflesso masseterico.

RADIOGRAFIE *). *Cranio*: Ispessimento notevole del cuoio capelluto che nelle radiografie presenta uno spessore di 15 mm. Si constata un aumento nelle dimensioni dei differenti settori sopra tutto a carico dei frontali, sfenoidali e mascellari. I settori frontali, visti di profilo, colpiscono per l'analogia che



Fig. 7. — Radiografia del cranio del paziente (incidenza laterale)

sentano col cranio del *homo Neanderthalensis*. La rocca è aumentata nei suoi diametri e del pari le cellule mastoidee. La capacità cranica è estremamente ridotta in rapporto alla faccia che presenta un prognatismo molto accentuato. In contrasto con la ristrettezza della volta cranica (frontale, parietale ed occipitale) si osserva un eccessivo sviluppo della base del cranio (seni frontali, sfenoidali, sella turcica, rocca ecc.). Il mascellare inferiore è alquanto spor-

*) Le radiografie sono eseguite dal dott. Emanuele di Abreu, radiologo del dispensario Moncorvo.

gente e provvisto di una dentatura poderosa alla quale mancano i canini. La corona dei molari è piatta e larga. Sella turcica relativamente sviluppata. Le apofisi clinoidi non presentano nulla di notevole (v. figg. 5-9).

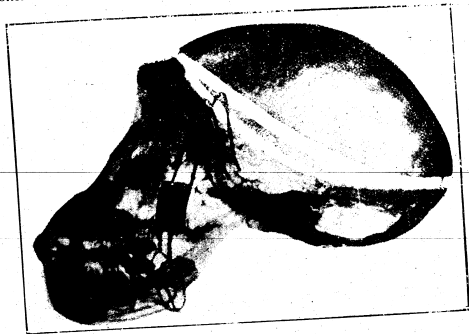


Fig. 8. — Radiografia del cranio di chimpanzé (incidenza laterale).



Fig. 9. — Radiografia del cranio di individuo normale (incidenza laterale).

Torace: Nulla di importante nè a carico delle ossa, nè delle immagini pleuro-polmonari e cardiache (v. fig. 10).

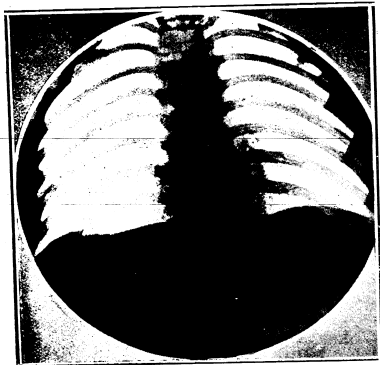


Fig. 10. — Radiografia del torace del paziente (incidenza antero-posteriore).



Fig. 11. — Radiografia della articolazione coxo-femorale e del cocchige del paziente.

Bacino: L'angolo fra la diafisi ed il collo del femore si mantiene nei limiti normali (125°). Il cocchige, perfettamente umano, consta di quattro vertebre (v. fig. 11).

Piede: Si nota una sproporzione notevolissima nelle loro dimensioni. Allungamento considerevole delle diafisi dei metatarsi. Per la diminuzione della concavità del tarso e l'elevazione del calcagno, il piede assume la caratteristica del piede piatto. Il piano che passa per l'articolazione astragalo-scafoidea ha tendenza ad avvicinarsi alla verticale (v. figg. 12 e 13).



Fig. 12. — Radiografia del piede del paziente (incidenza laterale).

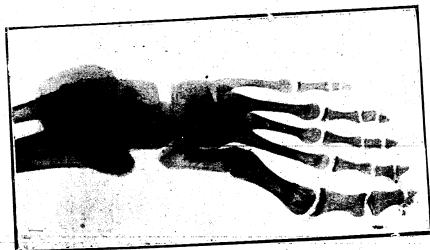


Fig. 13. — Radiografia del piede del paziente (incidenza antero-posteriore).

Credo utile paragonare alcune misure del nostro paziente con quelle di un individuo della stessa età abitante in quella zona.

	J. (paziente)	Normale
Statura	1.248 mm.	1.632 mm.
Lunghezza del dito medio sinistro	430 "	594 "
Curva orizzontale del cranio	372 "	564 "
Arco naso-inion	155 "	340 "
Curva bi-auricolare	215 "	377 "
Transverso cefalico	99 "	153 "

**

Mi permetto ora alcune considerazioni che scaturiscono dal caso preso in esame.

Dobbiamo premettere che simili casi sono noti da tempo nelle scienze mediche ed interpretati per lo più come casi di atavismo (*Rückschlag* degli antropologi tedeschi, *retrocezione* degli inglesi, *ereditarietà regrediente* dei francesi).

Secondo la teoria darwinista l'uomo sarebbe il prodotto di un lavoro di selezione compiuto dagli esseri precedenti attraverso spazi incommensurabili di tempo, però non è ancora identificata la forma dalla quale evolvendosi il genere umano ci differenziò.

Lamarck faceva dipendere l'uomo dallo chimpanzé e Hückel basandosi sulle conoscenze di anatomia comparata, paleontologia ed embriologia, ricostruiva con una certa verosimiglianza la scala genealogica degli esseri viventi arrivando sino agli antropoidi più vicini all'uomo, dai quali egli li distingueva per la mancanza della parola e di un cervello corrispondente. Queste vedute sono state pure condivise da Huxley.

Vogt non considera però l'uomo un dipendente diretto delle scimmie antropomorfe, ma fra le *simideae* ed il genere umano poneva una catena di esseri dei quali forse l'unico esemplare conosciuto è il pitecantropo scavato nell'isola di Giava.

Comunque sia nei casi di retrocezione noi siamo colpiti dalla enorme rassomiglianza che riscontriamo col genere delle scimmie antropomorfe e voglio ricordare che Krause studiando il cervello di un microcefalo di 7 $\frac{1}{2}$ anni, dichiarava che se egli non avesse conosciuto l'origine umana dell'organo esaminato, si sarebbe sentito perfettamente autorizzato ad attribuirlo ad un genere di scimmia di poco più sviluppato dello chimpanzé.

Giacomini distingueva la microcefalia in tre gruppi: a) microcefalia primitiva, b) secondaria (traumatica), c) mista.

Per Manouvrier il carattere patognomonico della microcefalia vera sarebbe non lo scarso volume cerebrale in senso assoluto, ma in relazione all'altezza e alla grandezza della faccia. Il medesimo autore riporta il caso di un bambino microcefalo di 7 anni che aveva due fratelli normali. L'ammalato presentava alcuni caratteri chiaramente pitecoidi, canini aguzzi e sporgenti e la mano sinistra divisa da un solco trasversale nella palma. Questo autore interpreta il suo caso come la conseguenza d'un trauma sofferto dalla madre durante la gravidanza. Secondo Cunningham la microcefalia vera è caratterizzata dall'arresto di sviluppo del lobo occipitale che si costituirebbe fra il 3.^o ed il 4.^o mese di gestazione, cioè quando il cervello dallo sviluppo dei quadrupedi tende ad avvicinarsi a quello dei primati.

Costa Ferreira considera invece i caratteri scimmieschi del microcefalo non come una vera retrocezione di caratteri ancestrali, ma bensì come un *mimetismo pitecoide* derivato dal perturbamento delle condizioni statiche in relazione all'arresto di sviluppo dei lobi cerebrali. Tale teoria è sostenuta dal fatto che i crani degli uomini fossili che presentano caratteri scimmieschi non sono piccoli, anzi quello di Chapelle - aux - Saints ha quasi 1600 cmc. di capacità.

Cunningham e Schmith riportano due casi di microcefalia in cui il primo, Fred, morì a 29 anni; il suo cervello pesava 325 gr. e misurava 142 cm. di altezza. La circonferenza cranica era di 38 cm. Due fratelli dell'infermo erano normali. Il secondo caso, Joe, era un microcefalo che morì a 60 anni. L'A. paragona i microcefali ai feti ed alle scimmie antropoidi, fondandosi sull'angolo di inclinazione che forma la fessura silviana con l'orizzontale. Egli riporta i seguenti dati:

Cervello di Fred	63°
» » chimpanzé	54.5°
» » feto umano a 8 m.	61.5°
» » uomo normale	67°

Frey descrivendo tre casi di fratelli microcefali riporta le seguenti misure:

	49 anni	45 anni	42 anni
Altezza.	1.55	1.46	1.47 m.
Peso	47.20	46.50	54 Kg.
Diametro antero-post. della testa	0.159	0.157	0.154 m.
Diametro trasverso	0.109	0.110	0.111 m.
Curva orizzontale.	0.450	0.420	0.440 m.

Il tentativo di spiegare con la teoria darwinista la genesi della microcefalia fu contestata al Krause e ad altri, che la consideravano come un ritorno ad una forma molto antica, da Gracilet e Bombarda e più tardi nel congresso antropologico del 1880 da Virchow che si basava sopra tutto sui caratteri psicologici che presentavano i microcefali, per cui da allora si considerò, tranne qualche infruttuoso tentativo, la microcefalia come una deviazione dalla norma dello sviluppo. A questa corrente di vedute si associa il Mies che non riscontra nulla di comune fra la microcefalia e le forme primitive della razza umana; Broca riscontra nei microcefali esagerati i caratteri della razza alla quale appartengono; il Sergi studiando un caso teratologico di microcefalia non trovava alcun carattere pitecoide, ma invece evidenti caratteri fetali.

Concludendo la questione resta ancora aperta, perchè anche a coloro che vogliono considerare l'argomento sotto il punto di vista psicologico, si può osservare che non mancano esempi di scimmie per intelligenza superiori di molto alle qualità di un microcefalo.

Recenti studi hanno dimostrato che nell'eziologia della microcefalia occupano un posto importantissimo la sifilide e l'alcolismo. Per Ed. Fournier la microcefalia sarebbe una stigmata legata molto probabilmente all'eredolue, come lo dimostra la coincidenza frequente della sua insorgenza nei nati da genitori sifilitici.

L'A. riporta 6 interessanti osservazioni di microcefalia di A. Fournier, Lanelongue, Gueniot, Grancher, Lanceaux e Money nei quali con sicurezza si poteva incolpare l'eredolue.

Da molto tempo mi dedico allo studio delle malformazioni umane ed in molti anni ho potuto raccogliere fra 24.500 piccoli

infermi venuti alla consultazione della mia Clinica 33 casi di microcefalia dei quali posso fornire i seguenti dati:

Eredolue (2 dei quali avevano per di più genitori alcoolisti e uno la madre isterica).	20 casi
Madre isterica (trauma psichico al 3° mese di gravidanza)	1 caso
Genitori alcoolisti	1 caso
Non si poterono ottenere ragguagli precisi in	11 casi
Totale 33 casi	

Rachford considera la microcefalia come la conseguenza di un'ossificazione precoce ed a tale opinione si associa pure Tuley. Sheffield ammette l'influenza di certe cause che avrebbero agito nella vita intrauterina (infiammazioni, sclerosi, degenerazione cistica). Stiel ricorda di aver visto un caso di microcefalia associato ad eredolue ed Ashby ricorda di aver fatto l'autopsia ad un bambino microcefalo in cui coesisteva endarterite obliterante dei vasi ed ha presentemente sotto la sua osservazione due gemelli microcefali e paralitici, nei quali però è da escludere la sifilide come momento eziologico.

Del pari Ireland cita l'osservazione di 4 microcefali idioti in una famiglia e 5 in un'altra.

Per Chapin e Pisk la patogenesi dell'affezione consisterebbe in una emorragia della corteccia cerebrale verificatasi durante la vita intrauterina. Crozer Griffith si associa alla teoria dell'ossificazione precoce e dà maggior peso alla consanguinità e all'alcolismo dei genitori, piuttosto che alla tubercolosi e meno ancora alla sifilide, che in 204 casi da lui studiati, poté constatare con la reazione di Wassermann nel 14.7% appena dei casi.

Kerley crede ad un arresto dello sviluppo per emorragie od infiammazioni del cervello e delle sue membrane ed infine Gonzales Alvarez contesta la teoria della saldatura precoce pur ammettendo che non ci è dato ancora di conoscere la vera causa patogenica.

Voglio accennare infine brevemente ai disturbi endocrini che si vollero incriminare da certi e spesso anche con esagerazione. Ricorderò il caso di Moncorvo Padre riferentesi ad una bambina microcefala di 14 mesi, affetta da acromegalia, nata da madre alcoolista. L'interesse del caso sta non solo nell'associazione delle due malattie, segnalata la prima volta, ma ancora nel

fatto non meno raro della natura probabilmente congenita di questo caso di acromegalia.

Dai lavori di Pierre Marie, Babonnaix e Paiseau si viene attribuendo una grande importanza all'ipofisi per il determinarsi di varie sindromi legate al gigantismo, ma noi sappiamo ancora, sin da quando Paltauf descrisse il caso di un nano di 49 anni che misurava 112 cm. che l'ipofisi non è estranea all'insorgenza di tali sindromi, per cui è probabile che essa abbia una parte importante anche nella patogenesi della microcefalia, tenendo conto delle gravi alterazioni dei rapporti cranici.

BIBLIOGRAFIA

- Chapin e Pisek. Diseases of infants and children. Londra, 1919. — Costa-Ferreira. Bul. de la Soc. Patag. Sc. Nat. V. 5, f. 2. — Cunningham e Smith. The brain of the microcephalic idiot. 1895. — Frey. Arch. für Anthrop. 1898. — Kerley Charles. The practice of Pediatrics, 1920. — Griffith Crozer. The diseases of infants and children. Londra, 1919. — Gonzales Alvarez. Paidopatia, 1921. — Krause. Les anomalies chez l'homme et les mammifères. — Lereboullet. Archiv. de méd. des enf. 1923. — Manouvrier. Bull. de la Soc. de Anthropol. 1895. — Mies. Ueber die sogenannten Zwischenformen zwischen Tier und Mensch. — Moncorvo Filho. Monstros Humanos, 1910. — Moncorvo Padre. Revue mens. de mal. de l'enf. 1892. — Rachford Benjamin. Diseases of children, 1912. — Sergi. Note morfologiche sul cranio e sul cervello di un microcefalo. R. Università di Roma, Vol. XVII. — Sheffield Hermann B. Modern diagnosis and treatment of diseases of children, 1916. — Still George Frederick. Common disorders and diseases of childhood. Londres, 1918. — Souza Leite. De l'acromegalie. Thèse de Paris, 1890.