

**CONTRIBUTO CLINICO ALLO STUDIO DEL MONGOLISMO NEI GEMELLI:  
PRESENTAZIONE DI UNA COPPIA DI GEMELLE MONOZIGOTICHE**

della

***Dott. M. Alda Bencini***

**Assistente Volontaria**

I primi casi di mongolismo nei gemelli (Frazer e Mitchell 1876-77, Neumann 1899, Shuttleworth 1909, De Bruin 1902, Hjorth 1906) vennero riportati come curiosità cliniche. Spetta ad Halbertsma (1923) il merito di avere per primo sottolineato il valore di tale materiale per spiegare l'eziopatogenesi del mongolismo; dopo di lui la teoria germinale ebbe sempre più credito.

Le osservazioni su questo argomento si sono moltiplicate negli ultimi venti anni; Warner in una casistica del 1949 riporta 101 coppie di gemelli in cui uno od entrambi erano affetti da mongolismo. Di queste, 20 coppie presentavano mongolismo concordante, e precisamente 10 monozigotiche, 3 eterozigotiche e 7 valutate da Warner a zigotismo incerto o sconosciuto.

Una statistica più recente di Gedda (1951) riporta in tutto 121 coppie di gemelli con mongolismo, delle quali 25 con mongolismo concordante e precisamente 16 monozigotiche, 3 eterozigotiche e 6 coppie a zigotismo sconosciuto.

La Tabella I riporta tutti i casi di coppie con mongolismo concordante, con la valutazione dello zigotismo secondo le statistiche di Warner e di Gedda.

Dato il numero limitato di casi di mongolismo concordante nei gemelli, mi è parso interessante descrivere una coppia di gemelle mongoloidi monozigotiche venute alla mia osservazione nell'aprile 1951.

Elena e Fiorella C. sono state visitate per la prima volta in ambulatorio all'età di 15 anni esatti. Al momento della loro nascita il padre, apparentemente sano, aveva 34 anni e la madre 25 anni; quest'ultima aveva sofferto all'età di 22 anni di febbricole e di «nervosismo»; sintomi che vennero attribuiti, in base ad un esame del M. B., a lieve disfunzione tiroidea; sebbene non abbia fatto alcuna terapia degna di nota, da allora non ha più sofferto di alcun disturbo. Una sorella di 9 anni e un fratellino di 6 anni sono sani e normali. Ambiente familiare buono. R. W. negativa nei genitori.

Tabella 1 - Zigotismo delle coppie con mongolismo concordante secondo Warner (1949) e Gedda (1951)

	Warner	Gedda
De Bruin, 1902 . . . . .	MZ	MZ
Hjorth, 1906 <sup>†</sup> (Krabbe, 1926) . . . . .	MZ	MZ
Strauch, 1923 <sup>¶</sup> . . . . .	?	MZ
Brückner, 1926 . . . . .	MZ	MZ
Reuben e Klein, 1926 (Leader e Grozin, 1935) . . . . .	MZ	MZ
Dickey, 1927. . . . .	MZ	MZ
Bauer, 1930 . . . . .	MZ	MZ
Stransky, 1930 . . . . .	?	MZ
Blechmann e Guillaumin, 1932 . . . . .	MZ	MZ
Hartmann, 1933 . . . . .		MZ
Lund, 1933 . . . . .	MZ	MZ
Russel, 1933 . . . . .	?	?
MacKaye, 1933 . . . . .	DZ	DZ
Penrose, 1934 . . . . .	?	MZ
Rosanoff e Handy, 1934 . . . . .	?	MZ
Pfister, 1937 . . . . .	?	MZ
Entres, 1937 (3 coppie, cit. da Dubitscher, 1937) . . . . .		?
Tobler, 1938 . . . . .	MZ	MZ
Gordon e Roberts, 1938. . . . .	DZ	DZ
Fanconi, 1939 . . . . .	?	?
Ford e Frumkin, 1942 . . . . .	MZ	MZ
Jervis, 1943 . . . . .	DZ	DZ
Ingalls, 1947 . . . . .	?	?

*Anamnesi:* Le due gemelle sono nate da parto eutocico, dopo gravidanza decorsa regolarmente senza particolari disturbi e interrotta spontaneamente all'VIII mese. Il parto avvenne in casa. La madre riferisce che, secondo quanto affermò l'ostetrica, la placenta era unica. Entrambe avevano un peso alla nascita di gr. 1800.

Ebbero allattamento materno fino al 3° mese, poi misto. La chiusura della fontanella bregmatica avvenne tra il 16° e il 18° mese. Dentizione a 2 anni, stazione eretta a 2 anni, deambulazione a 2 anni e mezzo. Prime parole a 2 anni e mezzo, prime frasi a 7 anni. Controllo della minzione a 9 anni. Mestruate a 12 a. Varicella a 8 anni, morbillo a 10 anni. Elena ha sofferto di scarlattina a 9 anni, mentre la gemella ebbe nello stesso periodo un'angina non seguita però da esantema nè da desquamazione. Inoltre Elena ha subito a 11 anni un intervento per appendicite e peritonite.

A 8 anni le bambine sono state sottoposte a un ciclo di cura con preparati ipofisari; da 2 anni a questa parte sono trattate con acido glutammico (gr. 4 al dì).

*E. O.* La somiglianza fra le due gemelle è spiccata (cfr. fig. 1); entrambe hanno capelli biondi e iridi grigio-azzurre. Le rispettive misure antropometriche sono le seguenti:

	Elena	Fiorella
Peso . . . . .	kg. 35	36.3
Altezza. . . . .	cm. 139	138
Statura seduta . . . . .	cm. 73	73
Grande apertura braccia . . . . .	cm. 133	132
Circonferenza torace . . . . .	cm. 74	76
Circonferenza capo. . . . .	cm. 51	50
Diametri cranici } ant. post. mx. . . . .	cm. 25	25
	cm. 29	29
	cm. 13	13

Entrambe presentano facies mongoloide tipica, epicanto, naso corto un po' schiacciato, labbra screpolate, dentatura sana, lingua lievemente fissurata, palato alto e stretto, modica ipertrofia tonsillare. Le mani sono corte e tozze, i mignoli arcuati. Caratteri sessuali secondari presenti. Nulla di particolare al torace. Al cuore, Elena presenta un rinforzo del II tono sulla mitrale, Fiorella un lieve soffio sistolico dolce in II-III spazio, che non si irradia. Elena inoltre presenta al quadrante addominale inferiore destro una cicatrice da laparotomia. All'esame neurologico non risultano deficit motori. Oculomozione e prove-metriche normali. Lieve nistagno orizzontale nella posizione laterale dello sguardo. Pupille midriatiche, reagenti. Riflessi superficiali e profondi presenti.

Esame delle urine: negativo.

R. W.: negativa.

Cutireazione alla tubercolina: positiva.

E. C. G.: negativo quello di Elena. L'E. C. G. di Fiorella presenta ipertrofia destra senza altro di particolare (vizio interatriale?).

Rx. del torace: Elena presenta un addensamento ilare bilaterale con accentuazione diffusa della trama broncovasale. Fiorella presenta un ilo sin. addensato e a margini sfumati, con accentuazione della trama broncovasale più evidente a sin. Ombra cardiaca e mediastinica normale per forma e dimensioni in entrambe.

Costituzione antigenica (Dott. Ceppellini): O; Ns; P; R<sub>1</sub>r (CDe-cde).

Esame della vista: Elena presenta astigmatismo ed ipermetropia, Fiorella astigmatismo miopico.

Esame del linguaggio: Dislalie multiple, linguaggio esplosivo.

Reattivo di Terman: Elena Q. I.: 46; Fiorella Q. I.: 44.

Esame psico-pedagogico: Le due gemelle sono state assistite per circa due anni privatamente da un'insegnante specializzata. Attualmente frequentano una sezione speciale per fanciulli mongoloidi istituita presso la Scuola De Sanctis di Milano. Dal lato scolastico seguono la prima parte di 2<sup>a</sup> elementare.

Elena ha un carattere emotivo, attenzione buona, ma di breve durata, buona

memoria evocativa, buona autonomia per ciò che riguarda la sua persona; è molto timida, pigra, lenta, precisa nel lavoro manuale.

Fiorella è più disinvolta, vivace, non timida ma lenta. Partecipa attivamente alla vita scolastica, alla quale si è subito ambientata. È buona, affettuosa coi compagni, sensibile alle lodi e ai rimproveri.

Per stabilire se le gemelle sono monozigotiche, prescindendo dalla grande somiglianza della fisionomia e della costituzione fisica, sebbene la madre fosse certa della unicità della placenta, abbiamo fatto ricorso alla ricerca degli agglutinogeni e ad una serie di confronti.

La costituzione antigenica è identica nelle due gemelle, come si osserva dai dati riportati più sopra; questo è già di per sé un dato, se non di certezza matematica, molto probativo. Inoltre il colore degli occhi e dei capelli è identico.

L'esame delle impronte delle palme delle mani ha permesso di stabilire che la somiglianza omolaterale fra le due gemelle era maggiore della somiglianza eterolaterale di ogni gemella, osservazione questa già fatta da Newman (1930) nei gemelli monozigotici. (cfr. figg. 2, 3, 4 e 5).

Ulteriori confronti mediante il metodo di Stocks (uguaglianza delle impronte digitali, altezza totale, confronto della lunghezza della testa, del torace e della distanza interpupillare) hanno confermato il carattere monozigotico delle due gemelle.

Stabilito così questo primo punto importante, desideriamo fare alcune considerazioni su questo caso di mongolismo concordante, che è il secondo descritto in Italia dopo quello di Cozzolino (1935), che non figura nelle statistiche di Warner e di Gedda. Cozzolino presenta una coppia di gemelle primogenite di 4 mesi e mezzo con mongolismo concordante, in istato di avanzata atrofia; non precisa però se erano monozigotici.

Tre casi di mongolismo discordante sono stati finora descritti in Italia, e precisamente quelli di Moretti (1914), di Gedda (1950) e di Mattioli-Foggia (1936). Su quest'ultimo caso si possono però avanzare delle riserve circa la diagnosi di mongolismo, poichè dalla fotografia riportata e dall'anamnesi (la diagnosi è stata posta solo in età adulta, quando il soggetto trovavasi ricoverato per sindrome schizofrenica dopo 2 anni di servizio militare!) sembrerebbe trattarsi di un caso di semplice oligofrenia.

Nel nostro caso è da notare la giovane età della madre al tempo della gravidanza (24 anni), in contrasto con le statistiche di molti AA. (Bleyer, Shuttleworth, Jenkins), che denunciano un aumento delle nascite di figli mongoloidi dopo i 35 anni. Jenkins ha osservato in particolare che dopo i 32 anni la proporzione di nascite totali mongoloidi si comporta come una funzione logaritmica dell'età della madre. Ma se osserviamo invece le statistiche che danno la percentuale di nascite mongoloidi al di sotto dei 35 anni, troviamo quelle di Anden (27%), di Brousseau (39%) e di Benda, Bedleman (42%). La Strukovscaja su 106 casi di mongolismo ha trovato soltanto nel 13% una età avanzata delle madri e, con Hofmeier, nega

la teoria dell'esaurimento materno (Shuttleworth) che tanto favore ha incontrato e che vedeva nell'età della madre un fattore di primaria importanza. D'altronde anche nelle coppie con mongolismo concordante di Strauch, di Bauer e di Blechmann le madri erano molto giovani (tutte sotto i 25 anni).

Jenkins (1933) giunge a proporre un controllo delle nascite per le donne che hanno superato i 40 anni, affermando che con questo mezzo il mongolismo dimi-



Fig. 1. Elena e Fiorella C.

nuirebbe del 36-38%. A questo proposito Southwick osserva che, sebbene vi sia il 0,16% (Jenkins) di donne che nella fase riproduttiva possono partorire un mongoloide, e circa il 68% ne partoriscono uno dopo i 30 anni (Bleyer), questa percentuale dà un numero molto piccolo, perchè il rimanente 99,84% di donne della popolazione generale non hanno figli mongoloidi, qualunque sia la loro età e il numero delle gravidanze. In un gruppo di 60 mongoloidi da noi controllati vi erano 27 madri sotto i 35 anni, cioè il 46%, la più alta percentuale finora riscontrata.

È interessante notare che nel nostro caso la madre riferisce di avere sofferto, due anni prima della gravidanza gemellare, di lieve disfunzione tiroidea. Ma quale valore clinico ed eziologico possiamo dare a questa affermazione, nel complesso

piuttosto vaga, tanto più che al momento della gravidanza tutti i sintomi erano scomparsi ed essa godeva di buona salute?

Warner riporta nel suo caso di gemelli un gozzo materno, mentre Benda nella sua monografia del 1946 attribuisce importanza allo stato endocrino della madre,



Fig. 2 Mano D di Elena



Fig. 3 Mano S di Elena

il cui squilibrio ormonale si rivelerebbe attraverso le minacce d'aborto, le emorragie e gli aborti. Nel nostro caso la madre non ha avuto nè aborti precedenti, nè emorragie nei primi mesi di gravidanza, e neppure vi è stato un tentativo di aborto, fattore questo indicato da Schachter in un lavoro del 1936, in cui riferisce il caso di una mongoloide la cui madre, dopo il 5° mese di gravidanza, aveva preso delle droghe per abortire. Anche Lenz, Pfaunder e Stoelzner sostengono l'influenza dei metodi anticoncezionali nella patogenesi del mongolismo, ma si può obiettare che di fronte alla diffusione di tali metodi il mongolismo è piuttosto raro. Anche Doxiades e Portius negano ogni importanza a tale fattore.

Questa concezione del resto non spiega perchè molto spesso nei gemelli uno solo sia affetto da mongolismo. Inoltre è rarissimo trovare degli illegittimi fra i mongoloidi, come si potrebbe supporre, data la maggiore frequenza di pratiche anti-concezionali in queste madri. Su 60 casi di mongolismo non abbiamo trovato alcun



Fig. 4 Mano D di Fiorella



Fig. 5 Mano S di Fiorella

illegittimo. Mitchell (1926) ne ha trovati 2 su 54. Nessun altro A. riporta casi di questo genere.

Nel nostro caso le gemelle erano nate dalla prima gravidanza; questo fatto non è insolito, contrariamente all'opinione più diffusa: la Strukovscaja ha trovato dei primogeniti nel 77% dei casi di mongolismo. Invece Mayerhofer ha sostenuto l'importanza della lunga serie di gravidanze precedenti o di un lungo periodo d'intervallo fra la nascita del mongoloide e del fratello precedente.

Le nostre gemelle poi sono state seguite dalla nascita di due altri fratelli, del tutto normali, il che escluderebbe senz'altro il fattore « esaurimento materno ».

Nel nostro caso possiamo escludere quindi tutta una serie di fattori, i quali, volta a volta, sono stati chiamati in causa per spiegare l'eziopatogenesi del mongolismo. Quanto all'anamnesi familiare, è negativa ed esclude un fattore ereditario, come del resto è stato quasi sempre osservato.

In anni recenti è stata richiamata l'attenzione sull'importanza di alcune malattie infettive contratte dalla madre nei primi tre mesi di gravidanza, e sulle loro conseguenze nei riguardi del feto. Ingalls e Davies (1947) riportano 7 casi di mongoloidi le cui madri soffrirono di una malattia acuta in gravidanza, e precisamente influenza, rosolia, parotite, mastoidectomia, pleurite, grippe, otite m. acuta; in 6 casi poterono localizzare la malattia alla fine del 2° mese. Anche Conte, Mc Cammon e Christie (1945) riferiscono un caso di mongolismo con vizio cardiaco congenito, in cui la rosolia colpì la madre al 3° mese di gravidanza. Un terzo caso di mongolismo post-rosolia nel primo trimestre di gravidanza fu trovato da Benda.

Ingalls (1947) in base alle sue ricerche localizza il momento patogenetico verso l'8<sup>a</sup> settimana di gravidanza. Ma le ricerche sui gemelli tendono a spostare questo momento alla fase germinativa, o al massimo nel primo periodo embrionale, cioè prima che abbia luogo la divisione in due (questo per i gemelli monoziotici con mongolismo concordante). L'ultima fase in cui possono agire fattori eziologici esogeni è quella della gastrula, cioè fra l'11° e il 19° giorno dopo l'impianto dell'uovo (Rosanoff e Handy, 1934).

Nel nostro caso particolare non abbiamo potuto mettere in evidenza alcuna malattia della madre nei primi mesi di gravidanza.

L'esclusione dei fattori sopra ricordati, ai quali possiamo aggiungere alcuni esogeni (lue, alcoolismo) restringe il campo di ricerca al periodo germinale o embrionale precoce. Il problema è stato bene impostato da Orel fin dal 1926:

« Poichè l'ereditarietà del mongolismo è improbabile, e si può però escludere la sua origine intrauterina, bisogna supporre che qualche lesione finora sconosciuta, agendo sulle cellule germinali, o sull'uovo fertilizzato, determini una netta tendenza al mongolismo ».

Rondoni non ammette affatto l'ereditarietà, ma avanza l'ipotesi di una lesione germinale dell'uovo prima della fecondazione (Geyer). Però osserva giustamente che la frequente presenza di cardiopatie congenite e di cataratta congenita dovrebbe per un fattore embrionale postfecondativo.

Le ricerche sui gemelli hanno permesso di stabilire alcuni punti fondamentali:

1) I casi di mongolismo concordante sono quasi tutti monoziotici, tranne quelli di Roussel (1933), (discutibile), Mckaye (1936), Jervis (1943) e Gordon e Roberts (1938). A questo proposito possiamo notare che Turpin, Caratzali e Rogier fondarono la loro concezione che il mongolismo dipenda da un meccanismo ereditario polimero, proprio basandosi sulla mancanza di coppie DZ bimongoloidi, contraddetti in questo dai casi sopra accennati, siano pure discutibili.

2) Le coppie con mongolismo discordante sono sempre eterozigotiche; farebbero eccezione due coppie dello stesso sesso descritte da Orel, che le considera MZ, mentre Warner le annovera fra quelle a zigotismo sconosciuto.

3) Tutte le coppie con mongolismo concordante sono dello stesso sesso. Non esistono coppie bimongoloidi di sesso diverso, come aveva già osservato per primo Halbertsma (1923).

4) Tutte le coppie con mongolismo discordante del medesimo sesso sono DZ. In base a questa constatazione, Lange, Bauer (1930), Luxenburger (1930) si orientano verso una concezione fondamentale ereditaria del mongolismo.

Queste osservazioni di fondamentale importanza ci inducono a ricercare la causa del mongolismo non nella fase embrionale, nè in particolari fattori esogeni, ma nella fase germinativa, nei primi periodi di formazione dell'uovo. A questa identica conclusione giunge anche S. Levi (1951), il quale si orienta verso l'ipotesi di Bleyer, cioè ad irregolarità della composizione nucleare delle cellule germinative, con alterazioni nel numero dei cromosomi; pur ritenendo prematuro dire una parola definitiva sul problema eziopatogenetico del mongolismo, Levi conclude che si tratta di « un fenomeno genetico probabilmente casuale conducente alla realizzazione di un tipo umano digressivo, dotato cioè di globale inferiorità biologica ».

L'ipotesi di Bleyer purtroppo non ha avuto un seguito di ricerche; ci auguriamo che questo indirizzo venga ripreso dai genetisti e dai citologi, i quali forse potranno dire al clinico quella parola di chiarificazione che da ottant'anni si attende.

### Bibliografia

- ANDEN, *Brit. M. J.*, 2, 869, 1947.  
ARMSTRONG, *Brit. M. J.*, 1, 1106, 1928.  
BAUER, *Arch. f. Kinderh.*, 90, 169, 1930.  
BEIDLEMAN, *Am. J. Ment. Deficiency*, 50, 35, 1945.  
BENDA, *Mongolism et Cretinism.*, New York, 1946.  
BLECHMANN, GUILLAUMIN E KARMANN, *Bull. Soc. de Pédiat. de Paris*, 30, 387, 1932.  
BLEYER, *Am. J. Dis. Child.*, 55, 79, 1938.  
BROUSSEAU, *Mongolism*, Baltimora, 1928.  
BRUECKNER, *Deutsche Med. Wchnschr.*, 52, 1279, 1926.  
CONTE, MC CAMMON E CHRISTIE, *Am. J. Dis. Child.*, 70, 301, 1945 (cit. da Ingalls).  
COZZOLINO, *Il Lattante*, 6, 9, 1935.  
DE BRUIN, *Nederl. tijdschr. v. genesk.*, 1, 712, 1902 (cit. da Krabbe).  
DICKEY, *California & West Med.*, 26, 344, 1927 (cit. da Warner).  
DOXIADIS E PORTIUS, *Ztschr. f. mesch. Vererb. u. Konstitutionslehre*, 21, 384, 1938 (cit. da Southwick).  
ENGLER, *Mongolism.*, Bristol, 1949.  
FORD E FRUMKIN, *Am. J. Dis. Child.*, 63, 847, 1942 (cit. da Gedda).  
FRANZI, *L'eredità nella patologia e sulla clinica*, Bologna, 1942.  
FRAZER E MITCHELL, *J. Ment. Sci.*, 22, 169, 1876, (cit. da Warner).  
GEDDA, *Studio dei gemelli*. Roma, 1951.  
GEYER, *Zur Aetiologie der Mongoloiden Idiotie*, Leipzig, 1939 (cit. da Rondoni).  
GORDON E ROBERTS, *Arch. Dis. Childhood*, 13, 79, 1938 (cit. da Gedda).  
HALBERTSMA, *Am. J. Dis. Child.*, 25, 350, 1923.  
HJORTH, *Nyt Tidsskr. f. Abnormvaesenet*, 9, 17, 1906 (cit. da Krabbe).

- HOFMEIER, (*cit. da Franzi*).
- INGALLS, *Am. J. Dis. Child.*, 74, 147, 1947.
- INGALLS E DAVIES, *Am. J. Dis. Child.*, 73, 279, 1947 (*cit. da Ingalls*).
- JENKINS, *Am. J. Dis. Child.*, 45, 506, 1933.
- JERVIS, *Am. J. Ment. Deficiency*, 47, 364, 1943 (*cit. da Warner*).
- KRABBE, *Acta Psychiat. et Neurol.*, 1, 337, 1926.
- LAPAGE, *Proc. Roy. Soc. Med.*, 27, 115, 1933. LENZ, *cit. da Franzi*.
- LEVI, *Riv. di Clinica Pediat.*, Aprile 1951.
- LUND, *Am. J. Dis. Child.*, 46, 811, 1933.
- MCKAYE, *Am. J. Dis. Child.*, 52, 141, 1936.
- MATTIOLI-FOGGIA, *Gior. di psichiat. e neuropat.*, 64, 198, 1936.
- MAYERHOFER, *Ann. Paediat.*, 154, 57, 1939.
- MC LEAN, *J. A. M. A.*, 78, 13, 1922.
- MITCHELL E DOWNING, *Am. J. M. Sc.* 172, 866, 1926, (*cit. da Krabbe*).
- MORETTI, *Riv. di Patol. nervosa e mentale*, 12, 1913, 1914.
- NEUMANN, *Berl. Klin. Wschr.*, 10, 210, 1899, (*cit. da Halbertsma*).
- NEWMAN, *Am. J. Phys. Anthropol.*, 14, 331, 1930 (*cit. da Lund*).
- OREL, *Ztschr. f. Kinderh.*, 42, 440, 1926.
- PENROSE, *J. Genetics*, 25, 407, 1932.
- PFAUNDER, *cit. da Franzi*. REUBEN E KLEIN, *Arch. Pediat.*, 43, 552, 1926.
- RONDONI, *Malattie ereditarie*.
- ROSANOFF E HANDY, *Am. J. Dis. Child.*, 48, 764, 1934.
- RUSSEL, *Lancet*, 1, 802, 1933.
- SCHACHTER, *Rev. Franc. de pédiat.*, 12, 551, 1936.
- SHUTTLEWORTH, *Brit. M. J.*, 2, 661, 1909.
- SOUTHWICK, *Am. J. Dis. Child.*, 57, 68, 1939.
- STRANSKY, *Monatsschr. f. Kinderh.*, 48, 406, 1930 (*cit. da Rosanoff*).
- STRAUCH, *J. A. M. A.*, 81, 2181, 1923.
- STRUKOVSČAJA, *cit. da Schachter e da Franzi*.
- STOELZNER, *cit. da Franzi*.
- STOCKS, *Ann. Eugenics*, 4, 49, 1930 (*cit. da Lund*).
- TATAFIORE, *Pediatria*, 45, 238, 1937.
- TOBLER, *Monatsschr. f. Kinderh.*, 76, 62, 1938.
- TURPIN, CARATZALI E ROGIER, *cit. da Gedda*.
- WARING, *Am. J. Dis. Child.*, 41, 351, 1931.
- WARNER, *Am. J. Dis. Child.*, 78, 573, 1949.

### RIASSUNTO

Elena e Fiorella, gemelle sicuramente MZ di anni 15, presentano il quadro tipico e concordante del mongolismo. L'anamnesi familiare è negativa anche per tare di altro genere; la gravidanza ed il parto non presentarono anomalie. L'A. ricorda la casistica precedente ed esprime l'opinione che il mongolismo sia dovuto ad un fenomeno agente nella fase germinativa, e cioè nei primi periodi di formazione dell'uovo.

### RÉSUMÉ

Elena et Fiorella, jumelles sûrement MZ âgées de 15 ans, présentent l'image typique et concordante du mongolisme. L'anamnèse familiale est négative et pareillement il n'y a aucune indication de quelque prédisposition héréditaire. La grossesse et l'accouchement ont eu lieu normalement. L'auteur discute l'ensemble des cas précédents, et exprime l'opinion que le mongolisme est dû à un phénomène agissant pendant la phase germinative, c'est-à-dire au cours des premières périodes de la formation de l'œuf.

### SUMMARY

The typical picture of mongolism has been observed in both members of a proved monozygotic twin-pair, aged 15. There is no indication in the family history of any hereditary predisposition, and both, the pregnancy and the birth were quite normal. The author reviews all cases previously reported, and expresses the opinion that mongolism is due to some phenomenon occurring during the germinating period, that is to say during the initial stages of development of the egg.

### ZUSAMMENFASSUNG

Die 15 jährigen EZ, Elena und Fiorella, zeigen das koncordante, typische Krankheitsbild des Mongolismus. Die Familiengeschichte ist negativ und weist keinerlei andere erbliche Belastung auf. Schwangerschaft und Geburt verliefen ebenfalls normal. Die Autorin erinnert an die bestehende Kasuistik und äussert die Meinung, dass der Mongolismus auf einen während der Keimzeit, oder besser während der ersten Fortentwicklung des Eies wirkenden Einfluss zurückzuführen sei.

(*Riassunti a cura della Redazione.*)