

Ma 875 / 26 27

50

24

Istituto di Patologia Speciale Medica e Metodologia Clinica

Istituto Biotipologico Ortogenetico - Direttore Sen. Prof. N. Pende

Contributo allo studio del Mongolismo

ANTONIO NEGRO

Assistente

Estratto da « Athena »

Rassegna mensile di Biologia, Clinica e Terapia

STAB. TIPO-LITOG. V. FERRI
ROMA - VIA COPPELLE, 15
1942 - XXI

Istituto di Patologia Speciale Medica e Metodologia Clinica

Istituto Biotipologico Ortogenetico - Direttore Sen. Prof. N. Pende

Contributo allo studio del Mongolismo

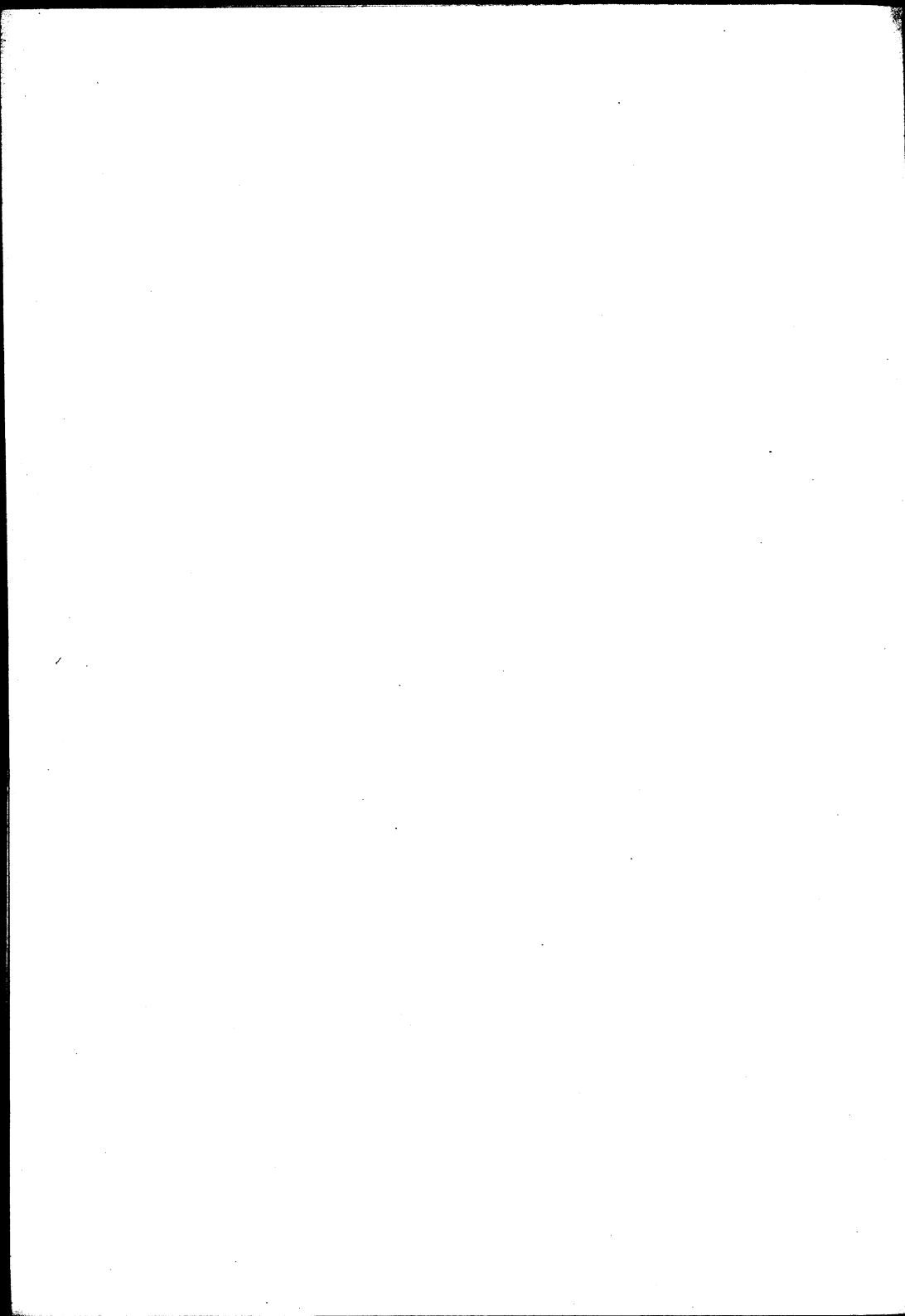
ANTONIO NEGRO

Assistente

Estratto da « Athena »

Rassegna mensile di Biologia, Clinica e Terapia

STAB. TIPO-LITOGR. V. FERRI
ROMA - VIA COPPELLE, 15
1942 - XXI





La questione del mongolismo è sempre all'ordine del giorno e l'interesse che essa solleva va crescendo di anno in anno.

Descritta per la prima volta alla fine del secolo scorso, questa distrofia chiamata pseudo-mongolica da Segresta, la cui patogenesi è tuttora oscura, forma dunque l'oggetto di numerose pubblicazioni, apparse con maggiore frequenza nell'immediato dopo guerra, ciò che dimostra il gran numero di casi di questa strana affezione sorta durante la guerra o in conseguenza di essa nei primi anni della pace.

Essa con ogni probabilità colpisce l'individuo nella vita intrauterina. Secondo A. A. francesi (Wechsler Fourmen), cause possono essere state le seguenti circostanze:

- 1" - Condizioni di esaurimento in cui si sarebbe trovato il padre all'atto del concepimento;
- 2" - Condizioni di esaurimento nel quale si sarebbe trovata la madre all'atto del concepimento e durante la gravidanza;
- 3" - Sifilide;
- 4" - Dispiaceri morali sopportati dalla madre durante la gravidanza.

A queste possibilità PENDE aggiunge quella di lesioni vitali sofferte dall'utero materno, nonché di avitaminosi materna.

E' interessante inoltre rilevare che i bambini mongolici sono generalmente gli ultimi nati da madri non più giovanissime e spesso da madri appartenenti alle classi agiate.

Questa distrofia è riconoscibile sin dalla nascita.

Essa si caratterizza per la facies tipica e per una insufficienza intellettuale a carattere speciale.

Secondo Segresta i ragazzi mongolici si somigliano co-

me se fossero tutti della medesima famiglia: infatti, averne visto uno significa averli visti tutti.

Il viso è piatto e gli occhi hanno il caratteristico taglio obliquo della razza mongolica. La rima palpebrale è stretta: occhi a mandorla e obliqui dal basso in alto. Le palpebre sono spesso sede di un'inflammazione cronica. Il neonato mongolico presenta generalmente la stenosi del sacco lagrimale, spesso in esso si rileva anche blefarite. Esiste quasi sempre l'epicanto, che è una piega localizzata nell'angolo interno dell'occhio a guisa di una seconda palpebra. I globi oculari sono spesso animati da movimenti regolari con scosse nistagmiformi. Non è raro lo strabismo. La radice del naso è fortemente depressa, ma le narici sono abbastanza larghe.

Il neonato mongolico è identificabile oltre che per il taglio obliquo dei suoi occhi e per la faccia appiattita, anche per il cranio piccolo e piatto generalmente nella regione occipitale. Il naso è a base larga come abbiamo detto; la bocca è quasi sempre piccola con macroglossia e quasi sempre accompagnata da esoglossia.

I diametri del cranio sono eguali e la brachicefalia è manifesta. La fronte è generalmente prominente a livello della sutura metopica. Le fosse temporali sono evidenti. L'occipite, come abbiamo detto, è piatto e dà l'impressione che si continui in linea dritta con il dorso. Le fontanelle tardano a saldarsi.

I capelli sono spesso abbondanti e non radi e secchi come presso i mixedematosi.

La pelle di questi bambini è sovente disturbata da peccchie specie il cuoio capelluto ne soffre.

Questi bambini tengono generalmente la bocca aperta, le loro labbra sono grosse e hanno la lingua sporgente, spesso scrotalica. Il prognatismo inferiore è frequente.

Spesso, ma non costantemente, compare la cosiddetta macchia mongolica nella regione sacrale.

Vi è quasi normalmente un ritardo nell'apparizione dei denti e la dentizione si compie quasi sempre irregolarmente.

La respirazione è difficoltosa e ciò dipende soprattutto dall'arretramento delle fosse nasali, aggravata non di rado dalla esistenza di vegetazioni adenoidee.

L'orecchio è piccolo e generalmente male orlato e il lobo può mancare.

La pelle è come abbiamo detto, secca, molle, senza elasticità. Le mani sono larghe, le dita corte, spesso quadrate, spesso si nota l'eguale lunghezza delle tre dita intermedie. Sul palmo della mano compaiono non di rado delle pieghe cutanee che si riuniscono come nelle scimmie.

L'ipotonìa muscolare è molto netta così l'elasticità dell'articolazioni che permette a questi bambini di compiere dei movimenti addirittura acrobatici. (Per questo sono infatti dai francesi chiamati: *enfants caoutchouc*).

L'ipotonìa è più evidente nella regione addominale: sono molto frequenti le ernie ombelicali.

Il mongolico cammina di solito tardi.

Vi è quasi sempre un ritardo nello sviluppo sessuale. La pubertà non subentra che in casi rari. Nei maschi vi è spesso criptorchidismo e non di rado i testicoli sono atrofizzati. Anche i caratteri sessuali secondari appaiono in ritardo. L'istinto sessuale resta rudimentale.

Generalmente la statura e il peso sono inferiori alla norma.

Le malformazioni a carico dell'apparato circolatorio non sono rare (spesso cuore di Roger).

Le malformazioni congenite quasi sempre presenti nell'apparato digerente consistono generalmente in stenosi del piloro e dell'intestino. La costipazione è costante.

Circa la prognosi, si può dire che la vita dei mongolici è generalmente breve. Spesso muoiono nei primi anni. Le statistiche della mortalità ci rivelano la morte avanti alla pubertà nel 75 % dei casi e nel 95 % avanti ai 25 anni. All'autopsia venne trovata ipoplasia della corteccia cerebrale.

Il cervello è sempre piccolo. I diametri e il peso sono inferiori alla norma. Le circonvoluzioni sono larghe appiattite ed inferiori di numero alla norma, sono inoltre separate da pieghe poco profonde.

Le lesioni a carico delle ghiandole endocrine non sono costanti. Il timo è stato trovato, più di una volta, sclerosato ed atrofico. Il corpo tiroideo sarebbe pure sclerosato con di-

minuzione delle vescicole colloidali. Nelle capsule surrenali sarebbe stata notata l'assenza della parte midollare.

Ma la sola alternazione costante è costituita dall'ipoplasia della corteccia cerebrale.

Molto spesso i mongoloidi vengono confusi con i mixedematosi; esiste infatti una certa rassomiglianza tra le due forme. Ma queste somiglianze sono superficiali. La faccia del mongolico è rotonda ma non a luna piena, come quella del mixedematoso.

In ambedue le forme la bocca è semiaperta e la lingua spesso è proiettata in fuori. Così gli occhi obliqui, voltati verso l'alto costituiscono carattere proprio anche ai mixedematosi.

Un'altra assomiglianza consiste nel grosso ventre ipotonico con ernia ombellicale: anche questo carattere è comune ad ambedue forme.

Il ritardo psichico è molto meno completo nel mongolico che non nel mixedematoso.

Circa la diagnosi differenziale, possiamo dire che nel mongolico esistono movimenti dei lobi oculari, mentre nel mixedematoso l'occhio e la rima palpebrale sono immobili.

Il mongolico è molto agitato, viceversa il mixedematoso, se non ha avuto un trattamento tiroideo, resta immobile anche per delle ore. Il viso di quest'ultimo ha un'espressione idiota e i suoi movimenti sono lenti e scarsi.

Il mongolico reagisce alle eccitazioni esterne, il mixedematoso è insensibile a ciò che lo attornia.

I capelli dei mongolici, come abbiamo già rilevato, sono abbondanti, mentre quelli dei mixedematosi sono radi, secchi e caduchi. La pelle del mongolico non è infiltrata, mentre quella del mixedematoso presenta un'infiltrazione mucograssa.

Il mixedematoso non trattato rimane un nano, mentre il mongolico pur rimanendo la sua statura sotto la norma, cresce abbastanza regolarmente.

Viceversa il trattamento opoterapico fa dei miracoli nei mixedematosi trasformando l'organismo e rendendolo normale. Nel mongolico il trattamento opoterapico non dà grandi risultati.

Accanto a questa forma esiste una forma minore, detta frusta, con sviluppo mentale meno arretrato e con statura quasi normale.

La diagnosi di questo tipo attenuato è facile data la forma degli occhi, la direzione dell'asse oculare e la radice del naso appiattita. Questi fatti però possono non accompagnarsi ad un ritardo intellettuale completo.

Si pensa che in queste forme attenuate, un trattamento ben condotto, una buona educazione può portare a grandi miglioramenti e trasformare questi piccoli individui in esseri socievoli e capaci di vivere nell'ambiente familiare.

Come abbiamo detto si tratta generalmente di una insufficienza mentale più o meno marcata.

Il neonato mongolico presenta delle anomalie sin dai primi giorni di vita esso piange poco e generalmente non domanda di succhiare. Sembra insensibile alle eccitazioni esterne e non sorride verso i quattro o cinque mesi come il neonato normale. Quando piange o ride lo fa senza molto rumore.

Esso ha un ritardo considerevole nel linguaggio. Spesso parla appena dopo i tre anni. La sua voce è gutturale. La parola è rapida, precipitata e male articolata. Le sue frasi sono corte e spesso sconnesse. Tuttavia in un gran numero di casi egli riesce a farsi capire per soddisfare i suoi bisogni.

Esso migliora moltissimo dopo il secondo anno di vita e verso i tre o quattro anni compare un certo sviluppo intellettuale, che resta pur sempre rudimentale.

Compare anche in certe forme lievi un minimo accenno di potere logico.

La memoria migliora.

Molti di questi bambini amano la musica.

L'istinto di imitazione è molto vivo in essi.

Insufficiente assolutamente in essi è l'attenzione. La loro attenzione spontanea è instabile. L'attenzione volontaria è nulla. Essi apprendono difficilmente a leggere e a scrivere e non hanno alcuna attitudine al calcolo.

Essi sono molto affettuosi verso i loro parenti e verso le persone ad essi familiari. Sono inoltre sostanzialmente timidi, e per meccanismo di compenso capricciosi, testardi.

vanno spesso in collera e possono diventare pericolosi nella loro irrequietezza.

Naturalmente data la loro elasticità già notata, riescono benissimo negli esercizi ginnici. Si capisce che essi imitano benissimo esercizi veduti e sono incapaci di creare un qualsiasi movimento nuovo.

BIBLIOGRAFIA

- APPERT - *Le mongolisme*. (Bulletin médical, 19 juin 1920).
- BABONNEIX H. - *Contribution à l'étude anatomique de l'idiotie mongol.* (Arch. med. Enf., juillet 1909).
- *Idiotie mongolienne familiale* (Arch. méd. des Enf., Sept. 1913).
- *Le mongolisme* (Vie médicale, Paris 1925).
- *Mongolisme et héredo syphilis* (Gaz. des Hôp., Sept. 1926).
- BABONNEIX et RION (C.) - *Mongolisme avec dolichocôlon* (Bullet. Soc. Pédiat. 21 nov. 1923).
- BABONNEIX et VILLETTE - *Idiotie mongolienne familiale* (Arch. méd. enf. sept. 1926).
- BAUER (A.) - *Ueber die ittiologie des mongolismus an hand der bisherigen Ergebnisse der Zwillingerforschung* (Arch. f. Kindern. 24 mai 1930).
- BRUSFIELD - *Mongolism* (British Journal of children disease, oct. 1924).
- CAVENGT - *Nuevos casos de mongolismo* (Ped. esp. Sept. 1927).
- COLLIER (W. T.) - *Cretinism and mongolism in same family* (Brit. M. J. 20 déc. 1930).
- DEGUY - *Quelques particularités de l'arriération mongolienne* (Thés. de Paris 1920).
- DELILLE - *Héredo Syphilis et mongolisme et malformation cardiaque chez un nourrisson* (Bullet. Soc. Ped. 19 mai 1908).
- DOP - *De l'étiologie dans l'arriération mongolienne* (Thèse de Paris 1924).
- DESGERGES - *Contribution à l'étude de l'idiotie mongolienne* (Thes de Paris 1904-1905).
- GALANT (J. S.) - *Debilitas mongoloïdes* (Wien. Med. Woch. juill. 1931).
- GORDON (M. B.) - *Morphological changes in endocrines glands in mongolian idiocy with report of 2 cases* (Endocrinology, janv.-fevr. 1930).
- LAGUZET - *Contribution à l'étude du mongolisme et de son étiologie* (Thèse de Paris 1932).

- LAPAGE - Sténose pylorique et duodenale chez les enfants mongoliens (The Brith Méd. J. 20 Août 1932).
- LEREBoullet - Mongolisme (Paris Médical 28 Fév. 1932).
— Mongolisme (Paris Médical 28 Fév. 1931).
- LHERMIT SLOBUZIANO et RADOVIEZ - Contribution à l'étude anatomique de l'insuffisance mongolienne (Bul. Soc. Péd. 21 juin 1921).
- LUTROVNICH - Manifestations mongoloïdes chez les enfants européens (Thèse De Paris, 1908).
- MARFAN - L'imbécillité mongolienne (Presse Médicale, 3 Nov. 1926).
- MARTINELLI A. - Considerazioni su due casi di mongolismo (Lattante I, ct. 1930).
- MASCANZONI - Mongolismi o idiozia mongoloide (Trat. Pediat. nov.-déc. 1930).
- NAVILLE - Revue générale dell'arriération mongolienne et description de quelques cas nouveaux observés à Genève (Rev. Méd. La Suisse romand, juin 1926).
- NAVILLE et SAUSSURE - Revue générale de l'arriération mongolienne (Revue Méd. La Suisse romand, dec. 1926).
- PENDE - La crescita fisica e psichica - Cappelli 1929.
- POGOSCHLSHY - Mongolisme chez 2 enfants issus de soeurs (Le Nourrisson, Nov. 1926).
- ROBSON - Congenital heart diseases persistenti ostium atrioventriculare comune With septal defect in mongolism idiot (An. J. Path., Mai 1931).
- SCHREIBER - Un enfant aux rayons X (Bull. Soc. Péd. 17 Nov. 1925).
- SAGRESTA - Contribution à l'étude de la dystrophie pseudo-mongolienne. (Thèse de Paris 1931).
- SENDRAILL - Sur l'autonomie de la maladie mongolienne (La Pédit. Prat. 25 juill 1932).
- TURPIN - Le mongolisme (Semaine des hôpitaux de Paris, 31 Déc. 1931).
— Le mongolisme: étude clinique et fonctionnelle (Questions Cliniques d'actualité, Masson, édit, Paris 1932).
- VILLAVERDE (De) - Les lésions cérébelleuses dans l'idiotie mongoloïde et quelques considérations sur la pathologie du cervelet (Trav. du Lah. recherches biol. de l'Université de Madrid, Mars 1931).

348021

