

Articoli/Articles

LE MALFORMAZIONI CONGENITE DELLA COLONNA
VERTEBRALE IN SOGGETTI INFANTILI: PROBLEMATICHE
INTERPRETATIVE SU REPERTI ARCHEOANTROPOLOGICI.

ROSA BOANO^{1,2}, PAOLA CATALANO³, ELSA PACCIANI⁴
EZIO FULCHERI⁵, EMMA RABINO MASSA¹

¹Università di Torino. Dipartimento di Biologia Animale e dell'Uomo, Laboratorio di Antropologia. ²Université de la Méditerranée. Unité d'Anthropologie UMR 6578. Faculté de Médecine. ³Soprintendenza Archeologica di Roma. ⁴Soprintendenza Archeologica della Toscana, Laboratorio di Archeoantropologia. ⁵Università di Genova. D.I.C.M.I. - Sezione di Anatomia Patologica.

SUMMARY

CONGENITAL SPINAL MALFORMATIONS:
ISSUES OF ANTHROPOLOGICAL ANCIENT SAMPLES

This work is part of a more extensive, still ongoing, research which aims to provide a morphological assessment and interpretation of congenital malformations on ancient bones.

The study of the frequency and distribution of congenital malformations on juvenile osteological remains may provide interesting insight and critical observations in assessing the role of those factors that are responsible for child's mortality.

In the present study we describe and discuss two cases of congenital spinal malformation refer to failure in the separation of vertebral arch elements between contiguous vertebrae. The skeletons belonging to two children who died in early childhood, between 0 and 6 years of age. The research was conducted on 132 juvenile individuals came from nine necropolises

Key words: Congenital malformation - Vertebral fusion - Medieval necropolis - Italy

located in north an middle Italy, from ancient and late Roman times to late medieval times.

Premessa

Le malformazioni e i difetti di sviluppo rappresentano una tematica di grande rilevanza sociale che oggi necessita di un archivio di dati biologici per poter essere compresa pienamente. Gli sforzi della medicina moderna per monitorare e circoscrivere il fenomeno, con intenti terapeutici e di prevenzione, richiedono una vasta collaborazione multidisciplinare.

Il significato patologico delle malformazioni è molto vario. Alcune sono totalmente incompatibili con la vita, non consentono lo sviluppo embrionale completo e sono causa frequente di aborto spontaneo e di morte intrauterina del feto. Altre, risultano compatibili con la vita intrauterina ma sono frequente causa di mortalità perinatale, entro il primo mese di vita; oppure, pur essendo compatibili con la vita extrauterina, risultano responsabili di situazioni invalidanti e sono spesso causa di malattie pediatriche, disturbi funzionali e danni estetici, più o meno importanti (anomalie o dismorfologie maggiori). Altre ancora, includono le forme meno gravi delle anomalie e frequentemente sono asintomatiche (anomalie o dismorfologie minori); quelle a manifestazione scheletrica presentano a livello morfologico, affinità con le varianti antropologiche ma, più frequentemente, sono anomalie associate a difetti ben più gravi che contribuiscono a definire importanti quadri sindromici.

Non tutti i difetti sono chiaramente osservabili alla nascita o nella prima infanzia, sia perché essi, inizialmente latenti, si manifestano fenotipicamente durante la crescita e lo sviluppo del soggetto, sia perché la loro espressione fenotipica, anche se presente sin dalla nascita, si confonde con la morfologia non ancora stabilizzata dello scheletro in accrescimento.

Secondo quanto riportato in letteratura, le malformazioni congenite risultano essere tra le principali cause di morte nella prima infanzia e continuano ad essere una causa significativa di malattia, invalidità e morte nei primi anni di vita¹. Tra tutte le malformazio-

ni congenite note, il 40% di esse presenta anche un coinvolgimento scheletrico ed articolare².

A fronte del crescente interesse medico e biologico nel determinare la portata e la distribuzione del fenomeno nella società moderna, può risultare interessante valutare la possibilità di ricostruire storicamente l'epidemiologia delle malformazioni congenite nella popolazione italiana del passato.

La paleopatologia e gli studi osteologici sulle popolazioni umane antiche, pur nei limiti imposti dalla particolare natura del materiale, possono rappresentare, per la medicina, un approccio innovativo nello studio biologico-naturalistico del fenomeno^{3,4,5,6,7}.

Con questo lavoro si vuole sottolineare il ruolo dei reperti osteologici nell'analisi della mortalità infantile considerata nelle sue componenti endogene (cause antecedenti la nascita o connesse al parto) ed esogene (cause imputabili, di solito, all'ambiente nel quale il neonato vive), secondo i riferimenti della biodemografia⁸.

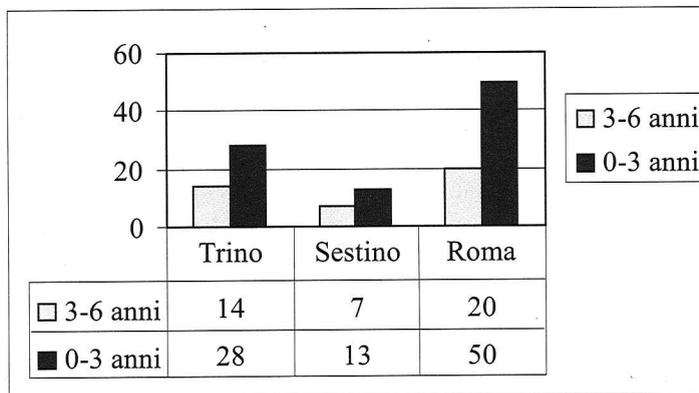
Nella valutazione della componente endogena, vengono quasi esclusivamente riconosciute le malformazioni più gravi, incompatibili con la vita e responsabili della mortalità perinatale (entro il primo mese di vita). Le malformazioni meno gravi o asintomatiche che, pur essendo compatibili con la vita, frequentemente sono incompatibili con una lunga sopravvivenza, non sempre sono adeguatamente considerate nella valutazione della mortalità successiva al primo mese, che troppo frequentemente viene attribuita soprattutto a cause esogene.

Lo studio mirato alla valutazione delle alterazioni scheletriche di natura congenita sui reperti osteologici della prima infanzia (0-6 anni), può fornire interessanti spunti di riflessione nella verifica del ruolo delle dismorfologie minori nell'ambito delle patologie più gravi; inoltre, la componente genetica che spesso caratterizza la patologia malformativa rende interessante il suo studio nella valutazione del carico genetico delle popolazioni.

Attraverso la presentazione di un caso studio, si vuole quindi proporre una maggiore attenzione nei confronti dei segni minimi dell'osso che potrebbero rappresentare il segnale fenotipico di difetti maggiori non rilevabili sul sistema osteo-articolare.

Il caso studio: materiale e metodi

Per lo studio paleopatologico mirato si è scelto di approfondire la tematica delle malformazioni rintracciabili sulla colonna vertebrale in soggetti di età compresa tra 0 e 6 anni; lo scopo è quello di ricercare, sullo scheletro in accrescimento, i *markers* osteologici identificativi di eventuali componenti endogene responsabili della mortalità nella prima infanzia. I reperti selezionati appartengono a tre grandi collezioni osteologiche caratterizzate da un'elevata presenza di soggetti infantili rinvenuti in sepoltura primaria. Il campione preso in esame è già stato oggetto, in passato, di studi antropologici e paleopatologici di base. Le raccolte provengono da nove necropoli: due sono di epoca medievale e tardo medievale e sono ubicate rispettivamente a Trino Vercellese (Piemonte)^{9,10,11} e Sestino (Toscana)^{12,13}. Le altre sette necropoli sono di epoca romana e tardo romana, provengono da scavi archeologici effettuati nell'area della città di Roma (Basilica di San Clemente, Ipogeo di Trebio Giusto, Mausoleo di S. Elena, Necropoli di San Vittorino, Necropoli di Vallerano, Necropoli di Gabii/Fosso San Giuliano, Necropoli del Quadraro)^{14,15}. I soggetti infantili selezionati per lo studio sono complessivamente 132 (tab. 1).



Tab. 1 - Numerosità del campione e distribuzione per classi di età.

Le malformazioni congenite della colonna cervicale in soggetti infantili

L'analisi paleopatologica è stata effettuata con metodi morfologici macroscopici; l'investigazione ha previsto inoltre lo studio e la sintesi di quanto noto in letteratura paleopatologica^{16,17} e medica^{18,19,20}.

Risultati e discussioni

Complessivamente i corpi vertebrali o parti di essi osservati sono 314: 84 provenienti dalla collezione di Trino, 138 da quella di Sestino, 92 da quella di Roma (tab. 2).

Collezione	Numero soggetti	Numero vertebre	Anomalie congenite
Trino	42	84	0
Sestino	20	138	1
Roma	70	92	1
<i>Tot</i>	<i>132</i>	<i>314</i>	<i>2</i>

Tab. 2 - Numerosità degli elementi scheletrici analizzati e risultati delle osservazioni patologiche.

Le osservazioni hanno evidenziato due casi di fusione congenita, a livello degli archi vertebrali posteriori di vertebre cervicali (fig. 1) e toraciche (fig. 2).

In accordo con la letteratura specialistica, la fusione degli archi vertebrali rientra nei difetti di segmentazione riconducibili a difetti di campo parassiali del mesoderma. In entrambi i casi studiati, il



Fig. 1 - Fusione degli archi vertebrali (Sestino, reperto n° 23; età biologica di morte: 5-6 anni).

difetto ha determinato la mancata separazione degli elementi dell'arco vertebrale di vertebre contigue; nulla si può dire sul corpo vertebrale in quanto manca all'analisi.

Sebbene la numerosità delle vertebre analizzate non abbia mai raggiunto i valori reali corrispondenti al numero minimo di soggetti ritrovati, risulta rilevante il riconoscimento di dismorfologie minori su almeno due soggetti.

In letteratura paleopatologica, la fusione vertebrale (archi e/o corpi) è documentata sia sui soggetti subadulti, sia sugli individui adulti. Tuttavia, secondo alcuni autori, tali alterazioni si accompagnano frequentemente con difetti ben più gravi che possono, in alcuni casi, compromettere la capacità di sopravvivenza²¹. La letteratura medica include questa alterazione tra le dismorfologie minori che occasionalmente si possono riscontrare in sindromi correlate ad anomalie cromosomiche.

La valutazione paleopatologica sugli altri distretti dello scheletro non ha evidenziato *patterns* di chiara e sicura malformazione, ma piuttosto situazioni dismorfologiche minori; entrambi i soggetti pre-

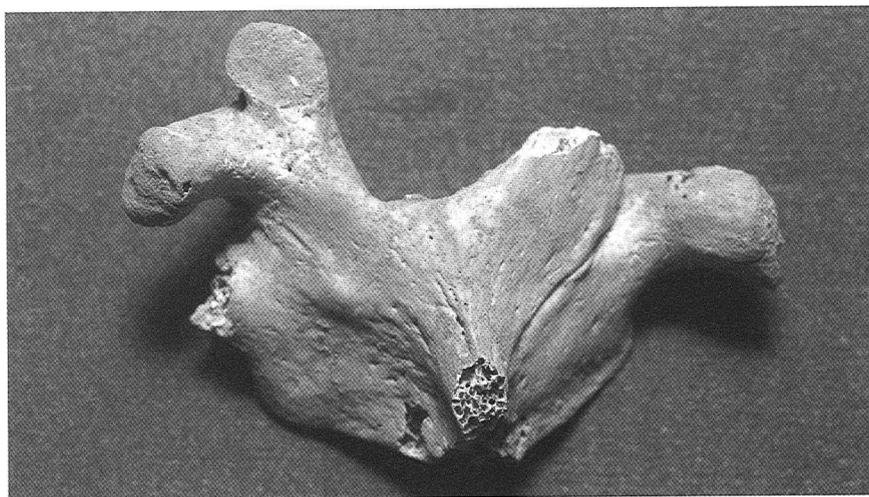


Fig. 2 - Fusione degli archi vertebrali (Roma, necropoli S. Elena, reperto n° 11; età biologica di morte 4-6 anni).

sentano, sul lato endocranico, alterazioni nella direzione, nella forma e nelle dimensioni dei solchi occipitali interni. La letteratura antropologica inserisce parte di queste alterazioni tra le varianti scheletriche non metriche²² mentre la letteratura medica le descrive come situazioni anomale a carico degli organi contigui.

Conclusioni

La valutazione complessiva dei difetti non ha evidenziato segni dismorfologici maggiori, responsabili di gravi situazioni invalidanti o incompatibili con la vita ma, piuttosto, dismorfologie minori che rientrano nei difetti di sviluppo dello scheletro assile; per questi si può definire la natura congenita e forse presupporre l'influenza genetica e la possibile relazione con quadri sindromici importanti. In considerazione degli interessanti aspetti emersi dai risultati dell'indagine, risulta utile l'approfondimento delle dismorfologie minori e la verifica del loro ruolo nell'ambito delle patologie malformative incompatibili con la vita o con una lunga sopravvivenza.

BIBLIOGRAFIA E NOTE

1. COTRAN R. S., KUMAR V., ROBBINS S. L., *Le basi patologiche delle malattie*. Padova, Piccin Editore, 1992, Vol. I e II.
2. AUFDERHEIDE A. C., RODRIGUEZ-MARTIN C., *The Cambridge Encyclopedia of Human Paleopathology*. Cambridge, University Press, 1998.
3. FULCHERI E., *L'azione selettiva delle malattie*. Alba Pompeia 1982; III/II: 72-73
4. FULCHERI E., *Le malattie agli albori delle civiltà*. Alba Pompeia 1988; IX/I: 66-70.
5. FULCHERI E., *Paleopatologia: un percorso culturale tra Medicina e Archeologia*. Quaderni del Civico Museo di Finale 1997; 3: 11-13.
6. FULCHERI E., *Alcune considerazioni e riflessioni sulla paleonutrizione, paleopatologia e paleodemografia di popolazione*. Alba Pompeia 1999; XX/I: 59-64.
7. FULCHERI E., FORMICOLA V., RABINO MASSA E., *Paleopatologia e territorio, un binomio inscindibile mediato dalla ricerca e dai musei*. Alba Pompeia 1997; XVIII/I: 90-95.
8. BLEY D., BOETSCH G., GIROTTI M., LUCCHETTI E., MANFREDINI M., MELLERI R., RABINO MASSA E., *Struttura della mortalità infantile in alcune popolazioni francesi ed italiane durante gli ultimi due secoli*. Atti XI Congresso degli

- Antropologi Italiani, Forlì, Ed. A.B.A.C.O, 1996; Vol. 2: 413-417.
9. BOANO R., FULCHERI E., GERBORE R., RETO M. E RABINO MASSA E., *Contributo della paleopatologia allo studio perinatale. Esempio di due popolazioni medievali del Piemonte e della Valle d'Aosta*. Pathologica 1997, 89/6: 623.
 10. GERBORE R., BOANO R., RETO M., MICHELETTI CREMASCO M., RABINO MASSA E., MASALI M., *Incidenza della mortalità in soggetti subadulti in popolazioni medievali e rinascimentali della Valle d'Aosta e del Piemonte. Valutazione antropologica*. Atti del XII Congresso degli Antropologi Italiani. Antropologia Contemporanea, 1997; vol. 20 - n° 1-3: 127-129.
 11. PORRO M., BOANO R., SPANI F., DORO GARETTO T., *Studi antropologici sulla popolazione*. In: NEGRO PONZI MANCINI M.M. (a cura di), *San Michele di Trino (VC): dal villaggio romano al castello medievale*. Firenze, Edizioni Insegna del Giglio 1999, pp. 722-732.
 12. BOANO R., BONFIGLIOLI B., CAGLIUSO M., COMPAGNONI L., ERMINI L., FRANCHINI S., GALAVERNA S., GORI S., RETO M., USAI L., *Studio di resti umani antichi di epoca medievale e rinascimentale rinvenuti presso la Pieve di S. Pancrazio a Sestino (AR); analisi antropologica e paleopatologica*. Atti del Convegno: "Antropologia del Medioevo: biologia e cultura. Le Alpi e la Penisola". Arezzo, LP Grafiche, 1999, pp. 21-46.
 13. GUIDI R., IANDELLI F., LAZZERINI L. V., *L'area cimiteriale di San Pancrazio (Ar) alla luce dei più recenti scavi*. Atti del Convegno: *Antropologia del Medioevo: biologia e cultura. Le Alpi e la Penisola*. Arezzo, LP Grafiche, 1999, pp. 17-20.
 14. RICCI R., CATALANO P., MANCINELLI D., VARGIU R., CUCINA A., CAPELLI A., CAPASSO L., *Pattern of anemia and quality of life in a 2nd century AD suburban area near Rome*. Journal of Paleopathology 1995; 7,2: 125.
 15. VERGINELLI F., PALMIROTTA R., DESTRO-BISOL G., CONTENTO S., FER-RANTE P., D'ANASTASIO R., DE POMPEIS E., STAFFA A., CATALANO P., CAPASSO L., DE POMPEIS C., MARIANI-COSTANTINI R., *Paleogenetica di resti scheletrici umani da necropoli di epoca romano-imperiale ed altomedievale del Lazio e dell'Abruzzo*. Atti del XIII Congresso degli Antropologi Italiani, Roma, Centro Stampa d'Ateneo Roma La Sapienza, 1999, pp. 40-41.
 16. AUFDERHEIDE A. C., RODRIGUEZ-MARTIN C., *op. cit.* nota 2
 17. BARNES E., *Developmental Defects of the Axial Skeleton in Paleopathology*. Niwot, Colorado University Press, 1994.
 18. CANEPA G., MAROTEAUX P., PIETROGRANDE V., *Sindromi dismorfologiche e malattie costituzionali dello scheletro*. Vol. I- II. Padova, Piccin 1996.
 19. SMITH D., W., *Quadri malformativi riconoscibili nell'uomo. Aspetti genetici, embriologici e clinici*. Padova, Piccin, 1989.

Le malformazioni congenite della colonna cervicale in soggetti infantili

20. WARKANY J., *Congenital Malformation. Notes and comments*. Chicago, Year Book Medical Publishers Inc., 1981.
21. BARNES E., *op. cit.* nota 16.
22. BUIKSTRA J.E., UBELAKER D.H., *Standards for data collection from human skeletal remains. Proceedings of a Seminar at the Field Museum of Natural History*. Arkansas Archeological Survey Research Series. no. 44. Indianapolis, Western Newspaper Company, 1994.

Correspondence should be addressed to:

Rosa Boano, Dipartimento di Biologia Animale e dell'Uomo, Laboratorio di Antropologia, Via Accademia Albertina 13, 10123 Torino, I.