

Schegge di Storia della Medicina

La Sindrome di Down prima della scoperta da parte di Sir John Langdon Down (1866)

M.M. Corsi^a, F. Licastro^b

^a*Istituto di Patologia Generale, Laboratorio di Patologia Clinica, Facoltà di Medicina e Chirurgia, Università degli Studi di Milano*

^b*Dipartimento di Patologia Sperimentale, Sezione di Patologia Generale, Laboratorio di Immunologia, Facoltà di Medicina e Chirurgia, Università Alma Mater di Bologna*

Riassunto: Si è cercato di identificare fonti pubblicate di resti scheletrici, dipinti o altro che facesse supporre alla identificazione della Sindrome di Down prima della descrizione di tale patologia da parte di

John Langdon Down del 1866. La rappresentazione iconografica di sindromi malformative è diventata di grande interesse, spesso come punto di partenza per la discussione di argomenti storico medici.

Summary: *Down syndrome before Sir John Langdon Down's discovery (1866).*

It was attempted to identify published descriptions and reports of skeletal remains, figurines and paintings of suggested or supposed instance of Down

Syndrome predating John Langdon Down's initial account of the condition in 1866. Artistic representation of malformation syndromes has been of ongoing interest, often as a point of departure for discussion of medical history.

E' da notare che la condizione abbastanza fenotipicamente caratterizzata che è comunemente conosciuta come Sindrome di Down fu descritta clinicamente in dettaglio solo 138 anni fa¹. Il cretinismo, invece, è stato considerato una sindrome clinica particolare presente negli scorsi secoli²; sembra molto probabile, ma non abbastanza certo, che alcuni soggetti con Sindrome di Down fossero stati annoverati in questa categoria, prima della sua definitiva scoperta. Benda³ nella prefazione al suo libro *Mongolism and Cretinism*, aveva sottolineato come "per più di mille anni mongolismo e cretinismo fossero stati confusi uno per l'altro". Richards⁴, sottolineò come, per la mancanza di donne che partorivano in tarda età, e per l'alta mortalità prenatale, nell'Inghilterra alla nascita di Shakespeare (1564) non ci fossero più di 100 persone con una sindrome quale quella descritta da Down.

Paleopatologia

Un sospetto di Sindrome di Down ci proviene da resti datati oltre 1000 anni, riportati da Brothwell⁵. In

questo caso si trattava di un bambino di nove anni con segni "most strongly" correlati con la Sindrome di Down: questi segni includevano micro e brachicefalia (indice cefalico=89), abnormalità del volto, anomalie della dentizione.

Nel 1972 durante una spedizione furono ritrovate due tombe Inuit (Eschimesi) in Groenlandia, contenenti cinque cadaveri, tre donne e due bambini, databili intorno al 1475 d.C.. La base della proposta diagnosi di Sindrome di Down per i resti di uno dei bambini, stava nel fatto dell'osservazione di anomalie nel cinto pelvico, tipico dei bambini con tale sindrome⁶, ma questa da sola non poteva essere una conferma diagnostica.

Un altro scheletro risalente al 350 a.C., è stato studiato da Czarnetzki⁷ e paragonato ad "an individual with trisomy 21", senza però fornire parametri antropometrici e formulare una appropriata ipotesi diagnostica.

Più recentemente nel 1991 Walker e colleghi⁸ hanno presentato al meeting della American Association of Physical Anthropologists dati concernenti uno scheletro di un Indiano Adulto, proveniente da Santa Rosa Island e databile circa al 5200 a.C., nei quali si

configurava l'ipotesi che fosse una donna di 154 cm di statura con anomalo sviluppo craniofaciale: orbitale, nasale, auricolare e dentale. Non è stata fatta una diagnosi certa, ma il sospetto postulato è stato di Sindrome di Down oltre che di Noonan e di Turner.

Da ultimo Diamandopoulos e colleghi⁹ hanno scoperto, nella Grecia centrale, un caso di Sindrome di Down risalente al Neolitico (6500-3000 a.C.). La loro diagnosi si è basata su alterazioni orbitali e nasali. Tuttavia è da notare che altri resti del neolitico presentavano alterazioni di siffatta maniera, per cui tale reperto resta ancora discusso.

Dipinti

Altre fonti relative la sindrome di Down che possano insospettire sulla pre-esistenza di tale patologia prima del 1866, derivano da dipinti europei. Queste opere di pittura molto spesso ritraevano personaggi con patologie misconosciute dagli stessi artisti^{10,11}.

Ruhrah¹² aveva speculato che il bambino del dipinto

Fig. 1 - "Madonna con bambino" di Andrea Mantegna, Boston Museum of Fine Arts



di un allievo di Andrea Mantegna, la "Madonna con bambino", del Boston Museum of Fine Arts, potesse avere un sospetto cretinismo o addirittura la sindrome di Down (Figura 1). Infatti il bambino presenta alterazioni facciali, occhi e naso piccoli, bocca aperta ed espressione adenoideale; inoltre sembra esserci uno spazio anomalo fra il 1° e 2° dito del piede destro. Sebbene queste caratteristiche siano frequenti nei soggetti con sindrome di Down la sua speculazione non sembra persuadere i critici.

Il dipinto (Figura 2) conservato al Metropolitan Museum of Art di New York, datato approssimativamente intorno al 1515, intitolato "The adoration of Christ Child" e attribuito ad un allievo di Jan Joest of Kalkar, sembra avere al suo interno un angelo dipinto con sembianze fenotipiche della sindrome di Down¹³. Il dipinto è una delle tante natiività fiamminghe, ma uno dei pochi notturni; il pittore usa il motivo iconografico della natiività rinasci-



Fig. 2 - "The adoration of Christ Child", Metropolitan Museum of Art, New York

mentale, nella quale la Sacra Famiglia è attorniata da presenze terrene ed ultraterrene. L'angelo vicino alla Madonna, ha sembianze antropometriche di un bambino affetto da sindrome di Down; addirittura gli angoli delle labbra sono curvati verso il basso e le mani hanno dita corte. Questo angelo differisce totalmente dagli altri angeli che sono sorridenti ed hanno le dita delle mani estremamente lunghe per l'età.

Un altro caso analogo è il dipinto di Joshua Reynolds (1723-1792) intitolato "Lady Cockburn and her three eldest sons", conservato alla National Gallery di Londra (Figura 3). Zellweger¹⁴ ha sottolineato come il bambino sulla spalla sinistra di Lady Cockburn avesse "sembranze certamente mongoliche", inoltre che "le somiglianze fenotipiche con un bambino Down erano cospicue". Purtroppo per i critici il bambino in questione sembra essere in verità il figlio di Lady Cockburn che divenne ammiraglio della marina inglese col nome di Sir George Cockburn (1772-1853), addirittura il comandante della nave che ha condotto nel 1815 Napoleone Bonaparte all'isola di Sant'Elena.

Conclusioni

La storia del ritardo mentale¹⁵ generalmente riporta il secolo XVI come il periodo nel quale i bambini con ritardo mentale erano normalmente abbandonati, e quindi erano destinati a morire di stenti o ad essere presi come servitù. Nei tempi più recenti, molti bambini con disabilità come la sindrome di Down sono stati affidati alle cure di monaci o di suore nei monasteri.

Inoltre bambini con tali patologie non avevano lunga aspettanza di vita¹⁶.

Le nostre considerazioni sono che i bambini di questi dipinti potevano essere affetti anche da mosaicismi¹⁷. Addirittura potevano essere persone che frequentavano la bottega degli artisti, e siccome i segni clinici della sindrome di Down non erano ancora noti, non era possibile riconoscere in loro segni di disabilità¹⁸. E' stato proprio grazie agli studi di fisiognomica che si è potuto anche grazie a Sir Langdon Down, associare difetti fisici minimi con specifici ritardi mentali¹⁹. Ma tutto questo accadeva nel XVIII secolo.

Questo breve articolo è dedicato a tutti i nostri amici affetti da Sindrome di Down che seguiamo da alcuni anni, ed ai quali è rivolta la ricerca scientifica dei nostri gruppi.

Fig. 3 - "Lady Cockburn and her three eldest sons" di Joshua Reynolds, National Gallery, Londra



Bibliografia

1. Down JLH. Observation on an ethnic classification of idiots. *J Mental Sci* 1867; 13:121-3.
2. Cranefield PF. The discovery of cretinism. *Bull Hist Med* 1962; 36:489-511.
3. Benda CE. Mongolism and cretinism: a study of the clinical manifestations and the general pathology of pituitary and thyroid deficiency. New York: Grune & Stratton; 1946.
4. Richards BW. Is Down's Syndrome a modern disease? *Lancet* 1968; 2:353-4.
5. Brothwell DR. A possible case of mongolism in a Sexon population. *Ann Hum Genet* 1960; 24:141-50.
6. Eiken M. X-ray examination of the mummies from Quilakitsoq. *Man & Society* 1989; 12:58-68.
7. Czarnetzki A. A possible trisomy 21 from the late Hallstatt period. Abstract of 3rd European Meeting of the Paleopathology Association, Caen, France, 28th August – 5th September 1980.
8. Walker PL, Cook DC, Ward R, Braunstein E, Davee M. A Down syndrome-like congenital disorder in a prehistoric California Indian. *Am J Phys Anthropol* 1991; 12:179.
9. Diamandopoulos AA, Rakatsanis KG, Diamandopoulos N. A Neolithic case of Down Syndrome? *J Hist Neurosci* 1997; 6:86-9.
10. Giampalmo A. Testimonianze di patologia nella storia delle arti figurative. *Pathologica* 1992; 84:1-24.
11. Emery AEH. Genetic disorders in portraits. *Am J Med Genet* 1996; 66:334-9.
12. Ruhrah J. Cretin or mongol, or both together. *Am J Dis Child* 1935; 49:477-8.
13. Ainsworth MW, Christiansen K. From Van eyck to Bruegel: early Netherlandish painting in the Metropolitan Museum of Art. New York: Metropolitan Museum of Art Publ.; 1998.
14. Zellweger H. Down Syndrome. In: Vinken PJ, Bruyn GW, eds. *Handbook of clinical neurology-congenital malformations of the brain and skull*. Amsterdam: Elsevier; 1977. p. 367-471.
15. Scheerenberger RC. A history of mental retardation. Baltimore: Paul H. Brooks Publ.; 1983.
16. Boswell J. The kindness of strangers: the abandonment of children in Wester Europe from late antiquity to the Renaissance. Chicago: University Chicago Press.; 1988.
17. Berg JM, Korossy M. Down Syndrome before Down. *Am J Med Genet* 2001; 102:205-11.
18. Levitas AS, Reid CS. An Angel with Down Syndrome in a Sixteenth Century Flemish Nativity Painting. *Am J Med Genet* 2003; 116A:399-405.
19. Berg JM. Down Syndrome Before Down. *Am J Med Genet* 2003; 116A:97-8.