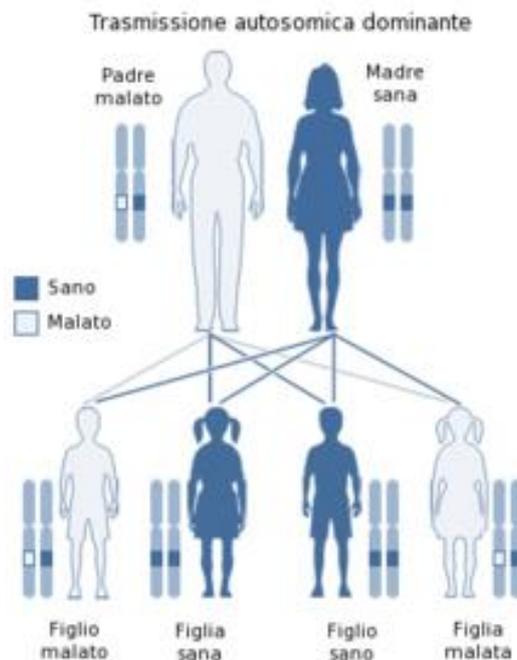


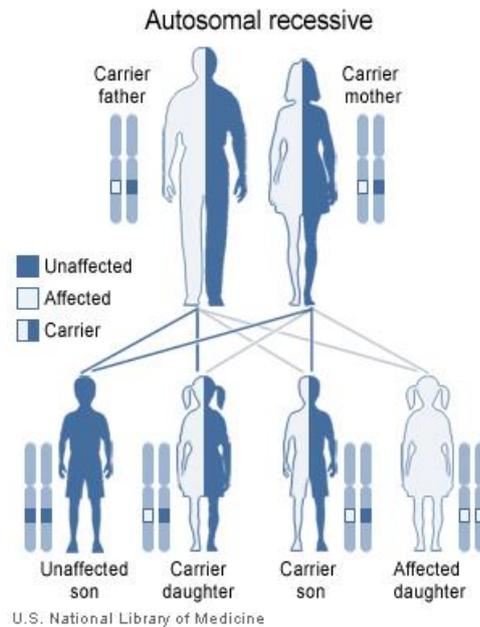
## MALATTIE GENETICHE

Le malattie genetiche sono provocate da MUTAZIONI del patrimonio genetico, ovvero da MODIFICAZIONI DEL DNA. Le malattie genetiche i cui geni si trovano sui cromosomi autosomi (i cromosomi non sessuali) sono dette **MALATTIE GENETICHE AUTOSOMICHE**, possono essere DOMINANTI o RECESSIVE.

- **DOMINANTI** quando l'allele che causa la malattia è dominante, in questo caso la patologia si manifesta negli omozigoti dominanti e negli eterozigoti. Un esempio di malattia autosomica dominante è la **COREA DI HUNTINGTON** (malattia neurodegenerativa che colpisce la coordinazione muscolare, ha luogo relativamente tardi nella vita, di solito nella mezza età).



- **RECESSIVE**: quando l'allele che causa la malattia è recessivo, in questo caso si ammalano solo gli omozigoti recessivi, gli eterozigoti si dicono "PORTATORI SANI" della malattia in quanto non la manifestano ma la possono trasmettere ai figli. Esempi di malattie autosomiche recessive sono la  $\beta$ -TALASSEMIA o **l'ANEMIA MEDITERRANEA** (malattia che comporta una ridotta capacità del sangue di trasportare ossigeno e ostruzioni della circolazione sanguigna), **ALBINISMO** (incapacità di sintetizzare la melanina, cute bianca, capelli e peli bianchi).



Le malattie genetiche dominanti sono più rare perché spesso l'individuo muore prima di riprodursi. Le malattie genetiche recessive sono più comuni e più diffuse.

## MALATTIE LEGATE AL CROMOSOMA SESSUALE X

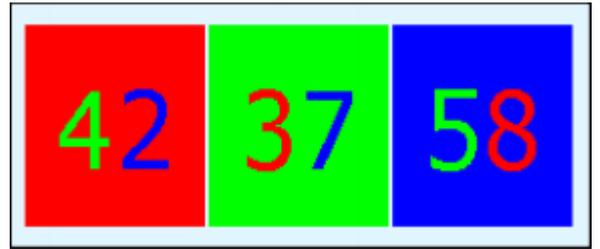
Le malattie legate agli alleli presenti sul cromosoma sessuale X comportano una diversa manifestazione della malattia tra maschi e femmine, a svantaggio dei maschi. Il gene malato è recessivo e viene indicato in genere con il simbolo  $X^+$ . Queste malattie colpiscono soprattutto i maschi in quanto:

- Le femmine eterozigoti  $X^+X$  sono portatrici sane perché l'allele sano  $X$  neutralizza quello malato recessivo.
- Nei maschi la presenza di un solo gene malato provoca la malattia.

Esempi di malattie legate all' $X$  sono:

- il **DALTONISMO** è caratterizzata da un funzionamento non corretto delle cellule fotosensibili dell'occhio. Una persona che possiede una normale visione dei colori può distinguerne più di 150; invece, un soggetto affetto da daltonismo può apprezzarne meno di 25. Gli individui affetti da daltonismo non riescono a distinguere le tonalità del rosso e del verde e tendono a confondere le sfumature di questi colori.

ESEMPIO DI TEST PER LA VERIFICA DELLA CORRETTA VISIONE DEI COLORI: le persone dotate di normale capacità di discriminazione dei colori, nei riquadri leggono rispettivamente i numeri: 42, 37 e 58. Quelle affette dalla più comune forma di daltonismo (totale confusione tra rosso e verde) leggono: 2, 7 e 58.



- l'**EMOFILIA**, comporta una grave insufficienza nella coagulazione del sangue, in quanto gli individui affetti dalla malattia hanno ereditato un allele anomalo che impedisce di produrre una particolare proteina coinvolta nel processo della coagulazione del sangue. Per questo motivo gli emofiliaci sono soggetti a forti emorragie in caso di ferite e in passato potevano anche morire in seguito a piccoli traumi o tagli. Oggi la somministrazione della proteina necessaria alla coagulazione permette agli emofiliaci di condurre una vita più o meno normale.

## MALATTIE LEGATE AL CROMOSOMA SESSUALE Y

Le malattie genetiche legate al cromosoma Y colpiscono tutti i maschi perché tutti i maschi ereditano l'Y dal padre. Non esistono patologie legate a geni del cromosoma Y (fanno eccezione quelle legate alla fertilità come ad esempio l'azoospermia, l'assenza di spermatozoi nel liquido seminale, che rendono i portatori sterili). Esiste un tipo di retinite pigmentosa riportata in una grande famiglia cinese di 4 generazioni in cui si sono ammalati solo e tutti i figli maschi di padri ammalati. E' quindi molto probabile che questo tratto sia associato al cromosoma Y ma non è stata ancora confermata. La retinite pigmentosa è caratterizzata da depositi di pigmenti sulla retina, visibili all'esame del fondo dell'occhio. Di solito esordisce con cecità notturna, seguita da perdita progressiva del campo visivo periferico durante il giorno e porta a cecità dopo alcuni decenni.