



## On-line

- La trasmissione dei caratteri ereditari
- Le malattie genetiche

Numerose malattie vengono trasmesse come caratteri ereditari: se sono trasmesse come **caratteri dominanti** compariranno in tutte le generazioni; se sono trasmesse come **caratteri recessivi** ne saranno affetti solo gli **omozigoti**, ossia coloro che hanno il gene della malattia in doppia copia. In questo caso, però, gli **eterozigoti**, apparentemente sani, sono in realtà **portatori** del gene malato: da due eterozigoti sani potrebbe nascere un figlio malato (eterozigote recessivo), come è il caso della **talassemia** o **anemia mediterranea**, o di alcune malformazioni ereditarie come la palatoschisi e il labbro leporino (cheiloschisi).

Per alcune di queste malattie (ad esempio la talassemia) è possibile individuare il soggetto eterozigote, ossia **portatore sano** del gene della malattia; al momento di sposarsi, e comunque nella prospettiva di avere dei figli, è importante verificare l'esistenza di un eventuale stato di eterozigosi per una malattia; se presente in entrambi i partner, essi devono sapere quali rischi corrono nel mettere al mondo un figlio: vi è infatti un 25% di probabilità che il figlio nasca malato (ed eventualmente muoia in giovane età).

Una forma particolare di trasmissione ereditaria è quella della **emofilia**. Gli emofilici sono soggetti che hanno un difetto della coagulazione, che viene trasmesso da un gene recessivo situato sul cromosoma X. Poiché la donna ha due cromosomi X (uno ereditato dalla madre e l'altro dal padre), se ha un gene malato sarà portatrice della malattia, ma sana; per il maschio, invece, esiste un solo cromosoma X (che eredita dalla madre), mentre dal padre eredita il cromosoma Y: se il cromosoma X contiene il gene malato, anche se recessivo, darà origine alla malattia, perché il maschio non ha un secondo cromosoma X e quindi non ha la possibilità di contrapporre un gene sano a quello malato. Perciò nell'emofilia (e altre malattie ereditarie recessive trasmesse mediante il cromosoma X) la trasmissione avviene da madre portatrice sana a figlio maschio malato.



**25.** Come certe caratteristiche somatiche (come il colore dei capelli) si trasmettono di padre in figlio, così anche per molte malattie esiste una certa predisposizione ereditaria.



**26.** La sindrome di Down è la più frequente mutazione genomica.

**Predisposizione ereditaria.** A volte non si eredita la malattia già manifesta, ma solo una certa propensione, una predisposizione ad ammalarsi di una data malattia per effetto di altre concause. L'eredità gioca quindi un ruolo di **causa non sufficiente**, per cui la malattia comparirà per effetto di concause estrinseche ambientali, dalle quali il soggetto predisposto dovrebbe cercare di proteggersi. Ad esempio, il diabete dell'adulto è una malattia non esattamente ereditaria: ciò che si eredita è una **propensione** al diabete, che potrà essere evitato se l'individuo predisposto eviterà il sovrappeso e un eccessivo consumo di zuccheri (dolci, bevande zuccherate ecc.) nella sua alimentazione.

La predisposizione ereditaria non è facile da determinare; tuttavia la si può supporre nel caso in cui vi siano tra gli ascendenti (genitori, nonni) e collaterali (fratelli, cugini ecc.) soggetti malati di quella determinata malattia: è questo il motivo per cui un medico, quando interroga il paziente, gli chiede sempre quali malattie hanno o hanno avuto i parenti più stretti [25].

**Malattie da anomalie cromosomiche.** Per certe malattie, pur non essendo ereditarie, la causa va ricercata nel materiale genetico delle cellule dell'individuo malato; ci riferiamo a malattie legate ad anomalie di forma o di numero dei cromosomi: cromosomi anomali comportano l'insorgenza di caratteri anomali. Più precisamente si parla di **anomalie cromosomiche** quando si ha un'anomalia di forma di uno o più cromosomi e di **anomalie genomiche** quando si ha un numero anomalo di cromosomi. Il caso più noto di anomalia genomica è quello della cosiddetta **sindrome di Down**, [26] legata alla presenza di un cromosoma di troppo nella coppia 21 (questa malattia è perciò chiamata anche **trisomia 21**).