

La trasmissione delle malattie genetiche

Gli alberi genealogici

Anna Onofri

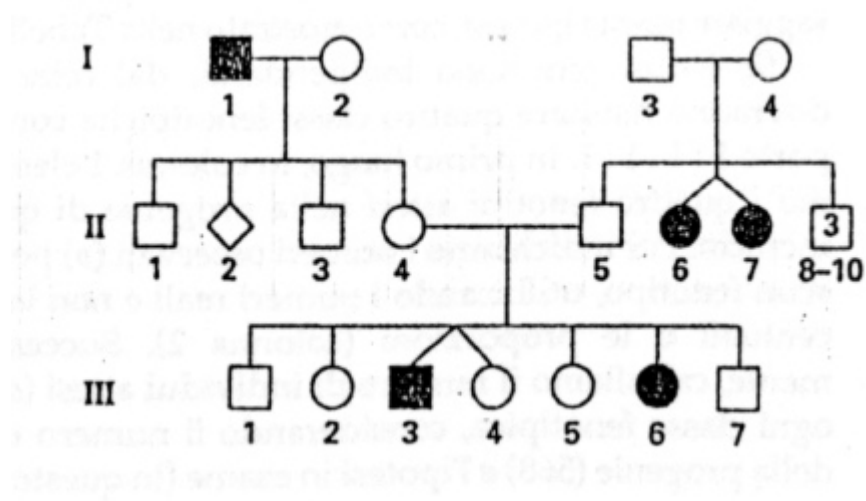
Le malattie genetiche

Molte malattie genetiche sono legate ad un singolo gene e possono verificarsi diverse modalità di trasmissione:

1. trasmissione autosomica recessiva
2. trasmissione autosomica dominante
3. trasmissione legata al cromosoma X (dominanti o recessiva)

Albero genealogico : mostra la comparsa di fenotipi (e alleli) in più generazioni di individui imparentati

I numeri romani indicano la generazione, i numeri arabi identificano, invece, l'individuo.

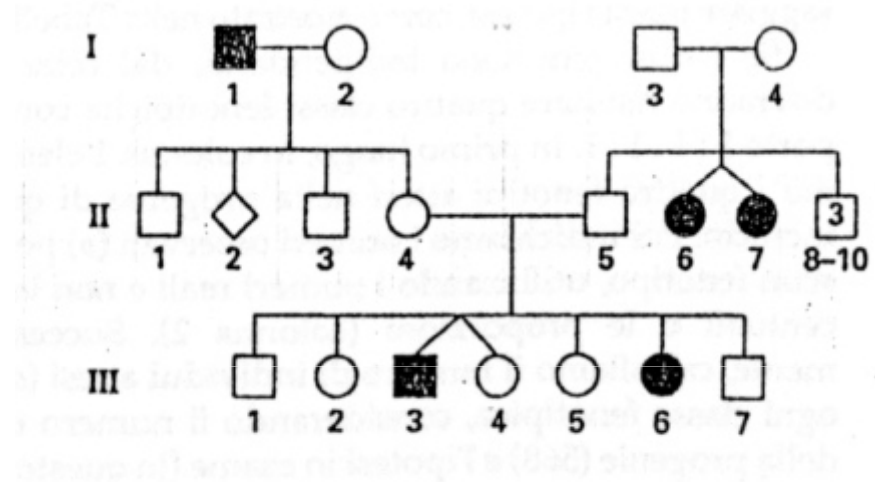


Malattie autosomiche recessive

- Le malattie autosomiche recessive sono causate dalla mutazione di un singolo gene, costituito da due alleli: un allele lo ereditiamo dalla madre, l'altro dal padre.
- Se il figlio eredita l'allele recessivo mutato da entrambi i genitori sarà **malato**; se, invece, eredita un allele mutato ed uno normale, si dice che è **portatore sano** della malattia.
- Esempi di malattie autosomiche recessive sono: la fibrosi cistica, la fenilchetonuria, l'anemia mediterranea (o talassemia) o l'albinismo.
- Il figlio di due portatori sani ha una probabilità su quattro (ovvero il 25%) di ereditare l'allele mutato da entrambi i genitori e, quindi, di essere affetto dalla patologia.
- Caso genitori portatori sani ($Aa \times Aa$)
- Caso 1 genitore portatore sano ($Aa \times AA$)

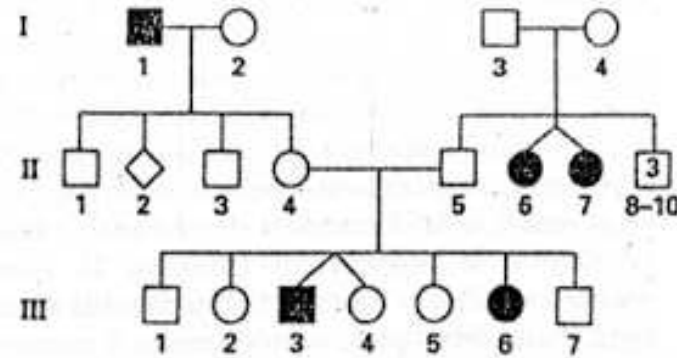
Eredità autosomica recessiva

- I-1 è malato (omozigote aa) e non ha nessun figlio affetto. Se la malattia fosse stata autosomica dominante, è molto probabile che si sarebbe manifestata in qualcuno dei suoi figli.
- I-3 e I-4 sono evidentemente entrambi portatori della malattia così come II-4 e II-5 e questo spiega la presenza di figli malati per entrambe le coppie.



Eredità autosomica recessiva

- Spesso si tratta di geni rari
- Il carattere non si presenta in tutte le generazioni (salta una generazione).
- Di solito un individuo affetto ha due genitori non affetti; però, se entrambi i genitori sono affetti, lo saranno anche tutti i loro figli.
- La frequenza è la stessa nei due sessi .



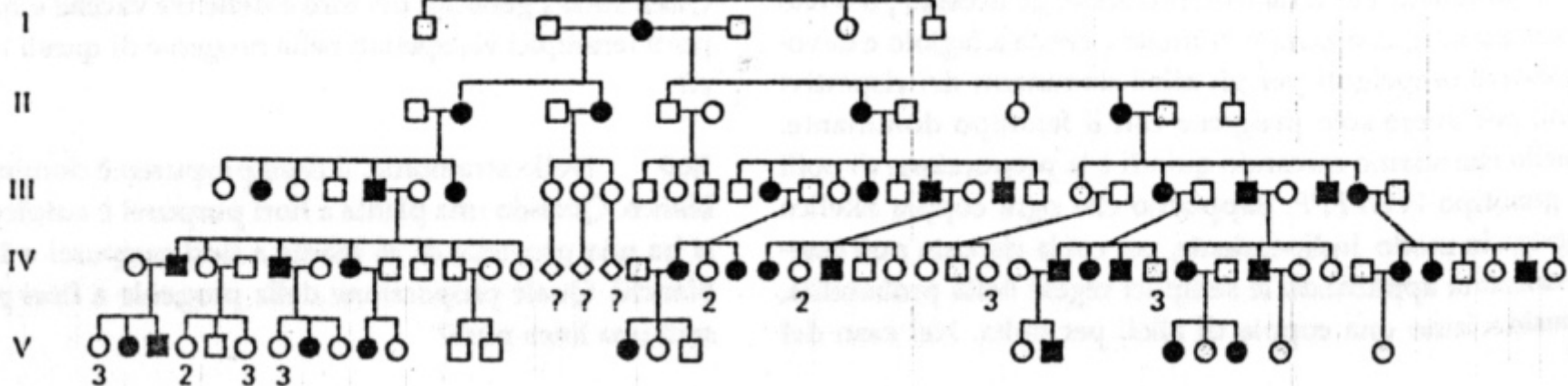
Malattie autosomiche dominanti

- Solitamente, in questo caso, il bambino eredita un allele normale da un genitore ed uno mutato dall'altro: quello mutato domina ed il bimbo è affetto da una malattia genetica autosomica dominante.
- Il problema è che molte di queste malattie si palesano solo in età adulta, come la malattia del rene policistico dell'adulto, il cancro ereditario alla mammella o la Corea di Huntington.
- Indipendentemente dal sesso del genitore malato, la malattia autosomica dominante si trasmette ai figli/e con una probabilità del 50%.
- Il bambino può essere la prima persona della famiglia affetta dalla patologia autosomica dominante: questo avviene se si verifica una nuova mutazione genetica nella cellula uovo o nello spermatozoo che hanno dato origine alla nuova vita.
- Nessuno dei due genitori è affetto e raramente la coppia avrà un altro bambino con lo stesso problema; il bambino malato potrà, però, trasmettere la malattia ai suoi futuri figli.

Eredità autosomica dominante

- Dato che l'allele dominante con un tratto patologico è abbastanza raro, è difficile trovare omozigoti dominanti AA per quel carattere.
- Il carattere si presenta in tutte le generazioni. Normalmente un individuo affetto ha almeno un genitore affetto.
- Compare con la stessa frequenza nei due sessi.

b) Generazione:



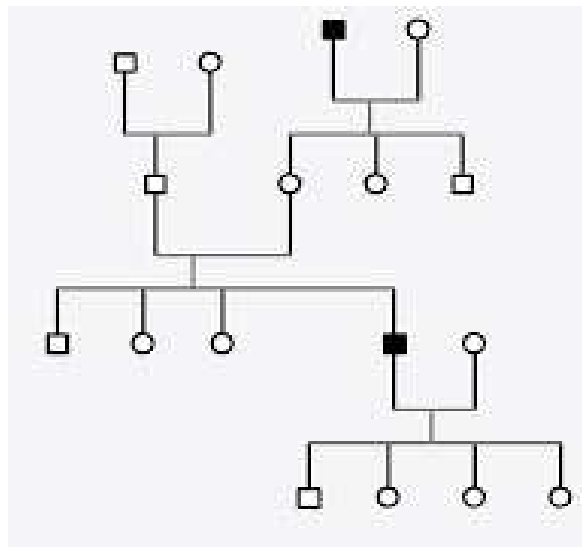
Eredità legata ai cromosomi sessuali

- Ci sono delle patologie genetiche che dipendono da geni collocati sul cromosoma sessuale X, che presenta molti geni importanti per la crescita di un individuo.
- Il cromosoma Y, invece, è piccolo e contiene i geni necessari per lo sviluppo maschile e la produzione degli spermatozoi: eventuali difetti su questo cromosoma sono correlati a deficit della fertilità maschile. Nessun gene vitale risiede solo sul cromosoma Y.

Esempi di malattie recessive legate all'X sono l'emofilia, il daltonismo e la distrofia muscolare di Duchenne.

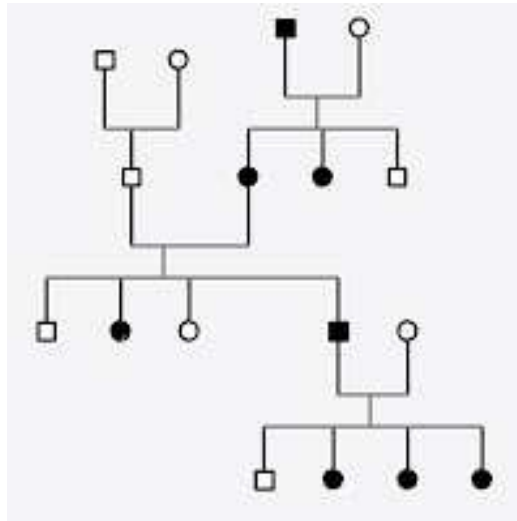
Eredità recessiva legata a X

- Il maschio che presenta una mutazione recessiva legata al cromosoma X la evidenzia nel fenotipo, la femmina, invece, sarà portatrice sana. Proprio per questo vi è un numero **maggiore di maschi** colpiti rispetto alle femmine.



Eredità dominante legata a X

- Il padre affetto trasmette il carattere a tutte le figlie, che ne saranno affette ed a nessun figlio maschio.
- il maschio trasmette la malattia a tutte le figlie femmine che, a loro volta, la trasmetteranno a metà dei loro figli, indipendentemente dal sesso.



Eredità legata al cromosoma Y

- I padri trasmettono il tratto ai figli maschi. Se ci sono delle mutazioni patologiche in questa sede spesso la persona affetta non può avere figli perchè si tratta di mutazioni in geni che regolano la fertilità. Un'eredità di un tratto legato al cromosoma Y presenta questo andamento, esclusivamente maschile:

