

MALATTIE GENETICHE

MALATTIE AUTOSOMICHE DOMINANTI

- Acondroplasia
- Atrofia muscolare
- Autismo
- Corea di Huntington
- Fibrosi cistica
- Sindrome del miagolio del gatto

MALATTIE AUTOSOMICHE RECESSIVE

- Fenilchetonuria
- Galattosemia
- α Talassemia
- β Talassemia
- Falcemia

MALATTIE DI TIPO NUMERICO NUMERICO

- Sindrome di Down
- Trisomia 14
- Trisomia 18

MALATTIE LEGATE AL SESSO

NUMERICHE

- Sindrome di Klinefelter
- Condizione XYY
- Sindrome di Turner
- “Superfemmina”

STRUTTURALI

- Daltonismo
- Distrofia muscolare di Duchenne
- Emofilia
- Favismo

ACONDROPLASIA

Comporta un difettoso sviluppo delle cartilagini, con conseguente scarsa lunghezza degli arti e scarsa statura.

ANEMIA FALCIFORME

E' una malattia diffusa nelle popolazioni di razza nera e del Medio Oriente, dovuta alla presenza di un'emoglobina alterata a causa della sostituzione dell'aminoacido acido glutammico in valina; questo comporta una deformazione dei globuli rossi che, anziché avere forma discoidale, assumono forma a falce e ostruiscono i capillari sanguigni, provocando emorragie ed ostruzione dei vasi. I malati soffrono di anemia cronica, ritardato accrescimento, dolori muscolo-scheletrici, nefropatia cronica

CONDIZIONE XYY

Gli individui affetti dalla presenza di un cromosoma Y in più nella 23^a coppia in genere sono più alti della media, per lo più appaiono normali, sebbene in qualche caso siano più propensi alla violenza.

COREA DI HUNTINGTON

La malattia compare dopo i 40 anni, manifestandosi con movimenti involontari e progressivo deterioramento del sistema nervoso, che porta alla morte.

DISTROFIA MUSCOLARE

E' una malattia invalidante, caratterizzata da progressiva atrofia dei muscoli scheletrici, fino alla perdita completa della motilità; i muscoli degenerano perché il tessuto muscolare viene sostituito da tessuto connettivo e adiposo.

Distrofia muscolare di Duchenne: i sintomi sono precoci, entro i primi 5 anni di età, con deformazione della colonna vertebrale e andatura anserina; la morte sopraggiunge entro i 20 anni.

Distrofia facio-scapolo-omeroale, o muscolare dei cingoli pelvico o scapolare, o miotonica sono forme diverse di distrofia che si manifestano in età diversa ed hanno decorso lento.

EMOFILIA

E' una malattia dovuta ad un difetto nella coagulazione del sangue, causata dalla mancanza del fattore VIII della coagulazione (emofilia A) o del fattore IX (emofilia B).
Si manifesta con emorragia, facile presenza di lividi, sanguinamento persistente.

FAVISMO

La malattia, di cui si conoscono numerose forme, è dovuta alla carenza dell'enzima glucosio-6-fosfato deidrogenasi, presente nei globuli rossi. Ha particolare incidenza nelle popolazioni africane dell'area tropicale e subtropicale, nonché del bacino mediterraneo. A causa della carenza enzimatica i globuli rossi vanno incontro a lisi, determinando anemia e ittero. Episodi di anemia acuta sono provocati da alcuni farmaci, da infezioni e dall'ingestione di fave e piselli.

FENILCHETONURIA

Il gene implicato è localizzato sul cromosoma 12 e provoca la mancanza dell'enzima che metabolizza la fenilalanina.

Ritardo nello sviluppo mentale e psicomotorio, disturbi del comportamento; le urine presentano un odore simile alla muffa.

Oggi viene fatto lo screening su tutti i neonati e, se il test risulta positivo, viene attuata una terapia dietetica che, se iniziata nel primo mese di vita e proseguita fino alla pubertà, consente di prevenire i danni causati soprattutto a carico del Sistema nervoso.

GALATTOSEMIA

I malati non sono in grado di metabolizzare il galattosio, principale componente del lattosio, perché privi di uno degli enzimi che catabolizzano questa molecola.

Il galattosio che si accumula nel sangue provoca danni al cervello, al fegato e agli occhi. Individuando precocemente i neonati affetti, si può ovviare alla malattia con una dieta opportuna

THALASSEMIA

La talassemia è una malattia particolarmente diffusa tra le popolazioni del bacino Mediterraneo e comporta una serie di disordini genetici dovuti ad una carenza o errata produzione di emoglobina.

β Talassemia o Morbo di Cooley: dovuta ad assenza o a sintesi difettosa delle catene β dell'emoglobina.

Le conseguenze sono una distruzione precoce delle cellule emopoietiche, quindi anemia, ingrossamento della milza, modificazioni scheletriche dovute al tentativo del midollo osseo di compensare la distruzione dei globuli rossi, pallore

α Talassemia: dovuta ad assenza o a produzione difettosa delle catene α dell'emoglobina; per questo nel neonato c'è un accumulo di catene γ e nell'adulto di catene β . L'alterazione è a carico del cromosoma 16

Le conseguenze sono una accentuata distruzione dei globuli rossi, quindi anemia, ingrossamento della milza

SINDROME DI DOWN

La sindrome è causata dalla presenza di 3 cromosomi della coppia 21, infatti questa patologia, detta anche Trisomia 21, comporta la presenza di 47 cromosomi anziché 46.

Questa alterazione è provocata per lo più da una non disgiunzione a carico della coppia 21 al momento della meiosi; in alcuni casi invece la causa è dovuta ad una traslocazione di materiale genetico proveniente da altri cromosomi, sul cromosoma 21.

E' stata riscontrata una stretta correlazione tra l'età della madre e l'incidenza della sindrome, infatti il rischio aumenta progressivamente, ma soprattutto dopo i 40 anni di età ed oltre.

Le caratteristiche cliniche dei mongoloidi sono viso rotondo, naso con narici allargate, occhi a "mandorla", lingua ispessita e a volte sporgente, corpo tozzo, statura inferiore alla media, il palmo della mano ha un unico profondo solco trasversale, deficit mentale più o meno grave, difetti cardiaci, predisposizione alle malattie infettive ed alla leucemia.

SINDROME DI TURNER

E' causata dalla presenza di un solo cromosoma X nella 23^a coppia di cromosomi. Gli individui che ne sono affetti hanno statura bassa, sono sterili, hanno scarso sviluppo dei caratteri sessuali secondari

SINDROME DI KLINEFELTER

E' causata dalla presenza di due cromosomi X e di uno Y nella 23^a coppia di cromosomi. Gli individui affetti sono più alti della media, sterili, presentano poca barba e ingrossamento delle ghiandole mammarie; alcuni presentano leggero ritardo mentale