

LE MALATTIE GENETICHE

Le **MALATTIE GENETICHE** sono provocate da mutazioni del patrimonio genetico, cioè da modificazioni del DNA dovute ad agenti mutageni (radiazioni, sostanze chimiche o virus), oppure a errori casuali nell'appaiamento delle basi azotate.

Uno di questi errori

È la sindrome di **DOWN** (che si presenta quando uno dei gameti possiede un cromosoma in più del normale cioè 3)

Le malattie genetiche i cui geni si trovano sugli **AUTOSOMI**, **CROMOSOMI NON SESSUALI**, sono dette **AUTOSOMICHE**.
Possono essere **DOMINANTI** o **RECESSIVE**

Sono **DOMINANTI** se l'allele che causa **LA PATOLOGIA** (malattia) è dominante; e la patologia **SI MANIFESTA** sia negli omozigoti sia negli eterozigoti.

Sono **RECESSIVI** se l'allele che causa **LA PATOLOGIA** (malattia) è recessivo in questo caso:

negli individui omozigoti recessivi si ammalano, mentre gli eterozigoti si dicono "portatori sani" della malattia in quanto non la manifestano, ma possono trasmetterla ai figli.

LE MALATTIE GENETICHE DOMINANTI sono più rare perché spesso sono mortali in giovane età: l'individuo muore prima di riprodursi.

Quando non sono così gravi si trasmettono in un'alta percentuale di casi, perché anche gli eterozigoti si ammalano e la malattia si trasmette direttamente alla discendenza.

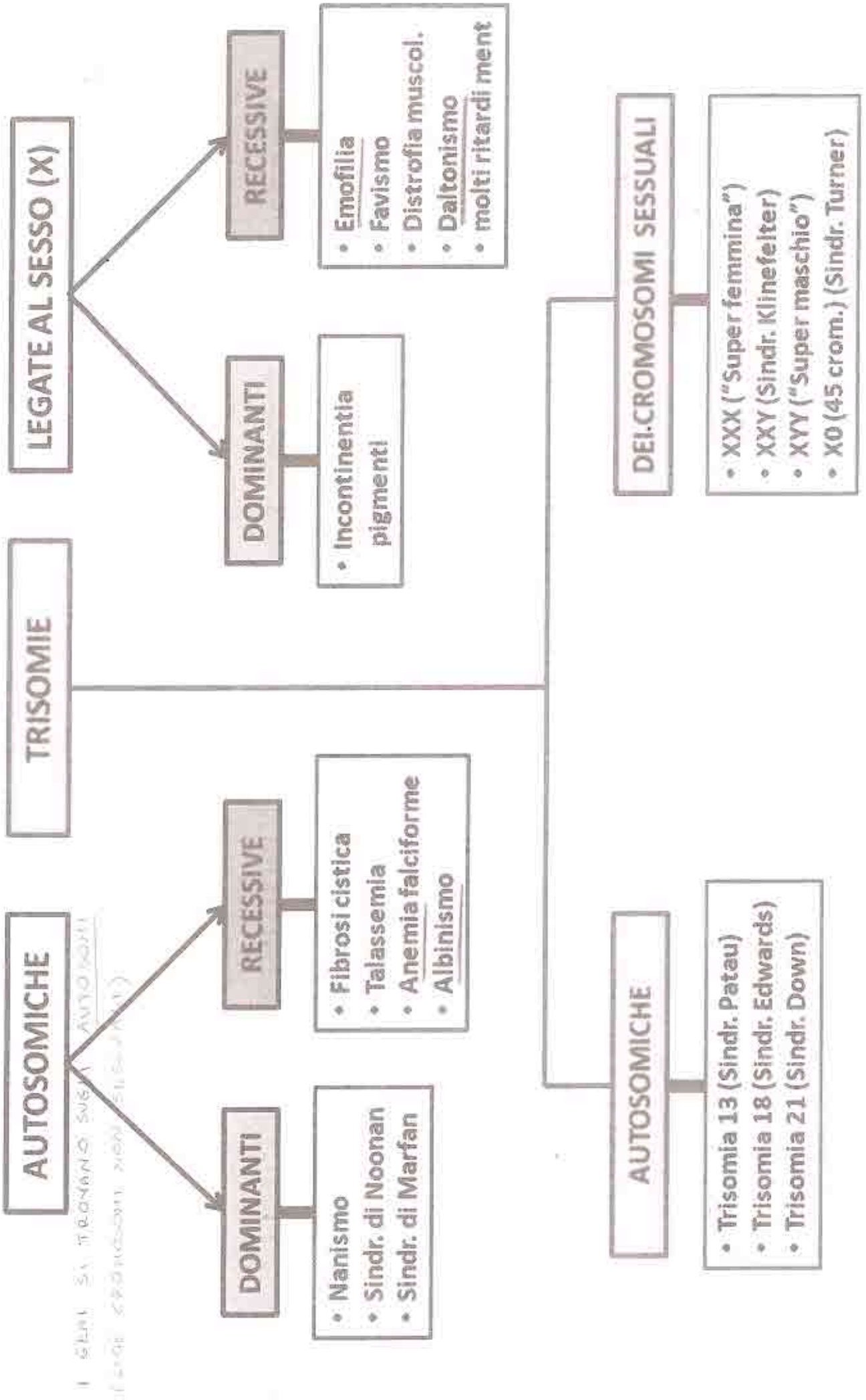
In alcuni casi la malattia viene fuori in età avanzata, quando l'individuo ha già avuto figli senza sapere di essere malato, trasmettendo così la malattia.

NELLE MALATTIE GENETICHE RECESSIVE, si ammalano solo gli omozigoti (razza pura) con l'allele malato.

La malattia spesso "salta una generazione" ma si può trasmettere comunque alla discendenza grazie ai portatori sani.

Malattie genetiche recessive sono: L'anemia mediterranea, l'albinismo ecc...

MALATTIE GENETICHE

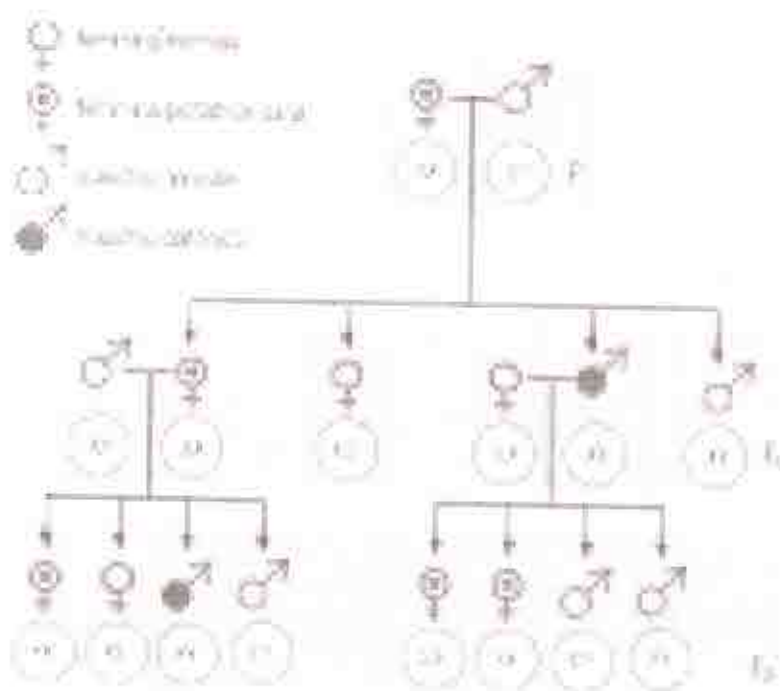


Malattie e cromosomi sessuali

Emofilia: gruppo di malattie in cui il sangue non coagula normalmente. Sono incapaci di produrre il Fattore VIII. Anche le ferite più superficiali producono emorragie. Le femmine eterozigoti sono sane, ma portatrici e possono trasmettere la malattia ai figli maschi.

Favismo: malattia legata al cromosoma X, è dovuta alla carenza di un enzima presente nei globuli rossi. Quando un individuo affetto assume alimenti, come le fave, o farmaci, come l'aspirina, che inibiscono l'enzima, la carenza diventa così grave da generare una esplosione dei globuli rossi.

Malattie e cromosomi sessuali



Daltonismo: incapacità di percepire alcuni colori come il rosso e il verde. I geni sono localizzati sul cromosoma X. Le femmine eterozigoti hanno una visione normale, quelle omozigoti recessive manifestano la malattia.

ZANICHELLI