

Alcune malattie genetiche sono presenti nella popolazione

L'albinismo è una malattia genetica autosomica recessiva, che consiste nella mancanza totale o parziale della **melanina**, il pigmento che dà colorazione alla cute, ai capelli e all'iride (**figura 1**). Le persone affette da albinismo non sono in grado di trasformare la tirosina in melanina a causa dell'assenza dell'enzima tirosinasi. La melanina è prodotta in due forme dai melanociti presenti nella cute, nelle mucose, nell'occhio, nell'orecchio. La prima forma è detta *eumelanina* ed è di colore nero o bruno, mentre la seconda, *feumelanina*, è di colore rosso. La colorazione della cute dipende dalla capacità di produrre i due tipi di melanina.

L'incidenza dell'albinismo è di 1 su 20000 nati, ma in alcune zone l'incidenza è molto superiore (per esempio nel Niger si arriva a 1 su 1000). Le persone affette da albinismo presentano un'accentuata sensibilità alla luce, che può influire sulle probabilità del manifestarsi di neoplasie cutanee e anomalie dell'occhio.

La **sindrome da deficit dell'enzima adenosina deaminasi** è una forma autosomica recessiva di immunodeficienza. I geni per la sintesi dell'adenosina deaminasi sono situati sul cromosoma 20. I soggetti affetti da questa sindrome hanno una

riduzione o assenza di adenosina deaminasi nei linfociti, negli eritrociti e nei fibroblasti, che porta a un'anemia emolitica con conseguente morte cellulare. I bambini affetti da questa sindrome hanno problemi di crescita e sono soggetti a infezioni molto gravi, per cui la loro aspettativa di vita non è superiore ai due anni.

La **sindrome di Werner** è una malattia autosomica recessiva dovuta alla mutazione di un gene localizzato sul cromosoma 8. I sintomi si manifestano tra i venti e i trent'anni con segni clinici quali cataratta, diradamento dei capelli, difetti cutanei e sintomi tipici della senilità. I pazienti, che mostrano evidenti segni di invecchiamento precoce, presentano rischi maggiori di sviluppare tumori quali sarcomi e melanomi e il decesso è tipicamente causato da tumori maligni e infarto miocardico.

La **atassia di Friedreich** è una malattia neurodegenerativa autosomica recessiva causata da un deficit della proteina *fratassina*, dovuta alla mutazione di un gene localizzato sul cromosoma 9. La fratassina è una proteina mitocondriale con funzioni di sensore del ferro in molti processi cellulari. La malattia si manifesta con disturbi del coordinamento dei movimenti, dell'articolazione della parola e altri segni neurologici.

L'**ipercolesterolemia familiare** è una malattia autosomica dominante dovuta alla mutazione di un gene situato sul cromosoma 19. Essa è causata dall'assenza del recettore per l'LDL, coinvolto nel metabolismo del colesterolo e come conseguenza porta a un aumento di

colesterolo nel sangue che può provocare aterosclerosi precoce con rischi di infarto in giovane età.

L'**osteogenesi imperfetta** è un'altra malattia autosomica dominante causata dalla mutazione di un gene situato sul cromosoma 7 e responsabile della sintesi del collagene. Provoca fragilità ossea (**figura 2**) e crea problemi a carico delle articolazioni, dei denti e anche di occhi e orecchie.

RISPONDI

La probabile incidenza di una malattia autosomica dominante è superiore o inferiore a quella di una malattia autosomica recessiva? Motiva la tua risposta.



Figura 1 Una bambina affetta da albinismo.



Figura 2 Questi bambini sono affetti da osteogenesi imperfetta, che comporta un deficit di collagene con conseguente fragilità ossea.