

LA NOSTRA SALUTE

Alcune malattie dipendono dal malfunzionamento della membrana plasmatica

Alcune malattie, tra le quali alcune molto diffuse, dipendono da un difetto di funzionamento della membrana plasmatica.

IL DIABETE DI TIPO 2

I tipici pazienti di diabete di tipo 2 sono, nella maggior parte dei casi, persone sovrappeso. I sintomi sono una fame e/o una sete maggiore del normale, affaticamento eccessivo, vista sfuocata, ferite che faticano a cicatrizzare e minzione frequente, specialmente di notte. Un'analisi delle urine rileva facilmente la presenza di glucosio, mentre nel sangue si riscontra un livello elevato di insulina. Normalmente, quando mangiamo degli zuccheri, il pancreas (una ghiandola che si trova vicino allo stomaco) rilascia l'ormone insulina nel flusso sanguigno; l'insulina raggiunge le cellule, dove si lega alla sua proteina recettrice. Il legame dell'insulina segnala alla cellula di far entrare il glucosio all'interno della membrana plasmatica.

Nel caso del diabete di tipo 2, però, l'insulina si lega alla proteina recettrice, ma il numero di proteine di trasporto che portano il glucosio all'interno della cellula è insufficiente. Ne risulta un eccesso di glucosio nel sangue, che viene eliminato dai reni nell'urina.

Il diabete di tipo 2, detto anche *mellito o senile*, si previene o si controlla adottando una dieta salutare e uno stile di vita attivo. Oltre ai sintomi, le complicanze del diabete comprendono rischio di cecità, disfunzioni dei reni e malattie cardiovascolari.

LA CECITÀ AI COLORI

La maggior parte delle persone possiede tre tipi di fotopigmenti, proteine che si trovano tra le pieghe della membrana plasmatica delle cellule fotorecetttrici (che recepiscono la luce) chiamate *coni* per la loro particolare forma. I coni sono localizzati nella retina, quella parte dell'occhio sensibile alla luce visibile e che ci permette di vedere.

Le persone con una visione normale dei colori hanno tre tipi di coni, attivati da lunghezze d'onda della luce diverse: blu, verde e rosso. La percezione dei colori richiede l'attivazione di una combinazione di questi tre tipi di coni. Quando un cono riceve la luce alla quale il suo fotopigmento è sensibile, viene mandato un segnale per chiudere i canali per lo ione sodio nella membrana plasmatica. Alcune persone, però, ereditano una mutazione genetica per cui il fotopigmento per il rosso, oppure per il verde, non funziona. Questo difetto si chiama *cecità ai colori rosso e verde* (o *daltonismo*), perché riesce difficile soprattutto distinguere tali colori tra loro. Nel caso, molto più raro, in cui il difetto riguarda entrambi i fotopigmenti, rosso e verde, la visione a colori viene completamente a mancare: si vede cioè in bianco e nero.

LA FIBROSI CISTICA

Il paziente tipico di fibrosi cistica (FC) è un bambino, di solito minore di tre anni, che manifesta difficoltà di accrescimento e periodiche infezioni polmonari. Se c'è il sospetto di fibrosi cistica, si effettua un test che misura la concentrazione di cloruro di sodio (NaCl) nel sudore,

poiché nella fibrosi cistica questo sale è in eccesso. Normalmente, gli ioni cloro (Cl^-) attraversano facilmente la membrana plasmatica passando da proteine canale, ma, quando il passaggio è difettoso, si ha un maggior riassorbimento di sodio e acqua. Di conseguenza le ghiandole a secrezione esterna secernono un muco denso e vischioso, e quindi poco scorrevole che determina anche un'ostruzione dei dotti. Il muco ostruisce i polmoni, causando problemi respiratori e frequenti infezioni. Anche i succhi digestivi troppo densi possono ostruire i condotti che collegano pancreas e intestino tenue, impedendo agli enzimi digestivi di svolgere il proprio lavoro; si evidenziano quindi difficoltà di digestione e crescita rallentata.

La fibrosi cistica viene confermata da un apposito test genetico. Essa, infatti, dipende da un difetto genetico che ha come risultato una anormale proteina canale per il cloro (**figura 1**).

RISPONDI

Perché i difetti di funzionamento delle varie proteine di membrana possono manifestarsi in modo molto diverso?

Figura 1

La fibrosi cistica è dovuta a un gene difettoso, chiamato *FC*, e alla proteina canale *FC* associata.

