

Nella costruzione di un albero genealogico possiamo inserire i dati relativi alle malattie presenti nelle varie generazioni, per individuare quali di esse sono ereditarie e di che tipo di ereditarietà si tratta. Avendo a disposizione i dati relativi ai casi di malattia e dei soggetti eterozigoti, portatori "sani" del gene (recessivo) malato (laddove fosse possibile identificare gli eterozigoti), per almeno tre generazioni, è possibile identificare il tipo di trasmissione ereditaria di una data malattia. Esaminiamo brevemente quattro diversi casi: malattia autosomica dominante (esempio: Corea di Huntington), malattia autosomica recessiva (esempio: anemia falciforme), malattia X-linked (trasmessa mediante un gene situato sul cromosoma X) dominante (esempio: rachitismo ipofosfatemico) e malattia X-linked recessiva (esempio: emofilia A; si può citare il famoso albero genealogico della regina Vittoria).

**1.** Osservando l'albero genealogico di una **malattia autosomica dominante**, notiamo subito come tutte le generazioni sono colpite e non vi sono differenze di sesso: se un genitore è affetto, ogni figlio, maschio o femmina che sia, ha il 50% di probabilità di essere colpito.

**2.** Una **malattia autosomica recessiva** salta, invece, le generazioni: la malattia compare solo quando entrambi i genitori sono portatori del gene "malato".

**3.** Una **malattia trasmessa come carattere recessivo legato al sesso (X-linked)**, viene trasmessa da madre portatrice ai figli maschi (50% di probabilità), mentre le figlie femmine sono sane o portatrici come la madre. Una figlia sarà malata solo se eredita il gene malato (sul cromosoma X) da entrambi i genitori: padre malato e madre portatrice.

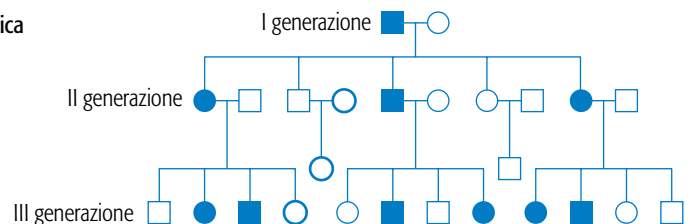
**4.** Infine, in una **malattia trasmessa come carattere dominante legato al sesso (X-linked)** (ipotizzando che la malattia non sia così grave da impedire al soggetto affetto di raggiungere l'età riproduttiva), se è malato il padre, tutte le figlie femmine (vedi il **quadro di Punnett** qui a destra) ereditano il gene (con il cromosoma X) e si ammalano, mentre nessun figlio maschio può ammalarsi dal padre (infatti i figli maschi ricevono dal padre il cromosoma Y e non il cromosoma "malato" X); se è la madre a essere malata, sono colpiti indifferentemente il 50% dei figli, sia maschi sia femmine.

|                          |                |                          |                |
|--------------------------|----------------|--------------------------|----------------|
| padre malato, madre sana |                | madre malata, padre sano |                |
| X <sup>Y</sup>           | X <sup>X</sup> | X <sup>X</sup>           | X <sup>Y</sup> |
| X                        |                | X                        |                |
| X                        | X <sup>X</sup> | X                        | X <sup>X</sup> |
| Y                        | X <sup>Y</sup> | Y                        | X <sup>Y</sup> |

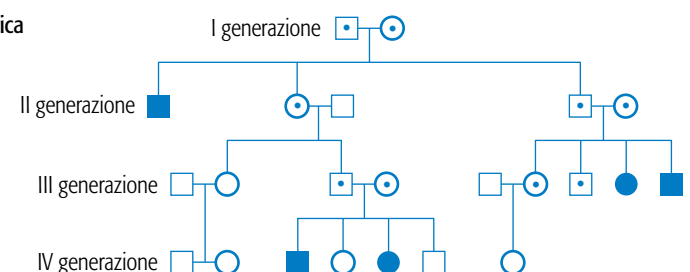
## Legenda

- maschio sano
- femmina sana
- maschio malato
- femmina malata
- ◻ maschio portatore
- ◻ femmina portatrice

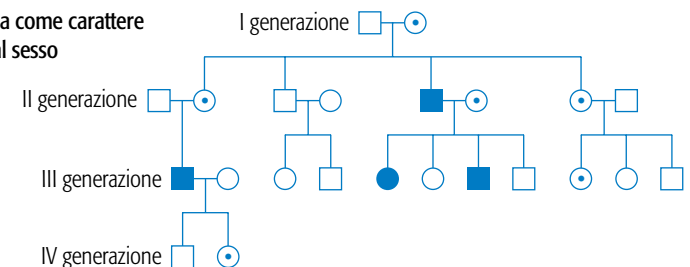
### 1) Malattia autosomica dominante



### 2) Malattia autosomica recessiva



### 3) Malattia trasmessa come carattere recessivo legato al sesso



### 4) Malattia trasmessa come carattere dominante legato al sesso

