

# Ereditarietà dominante

Testo modificato dagli opuscoli prodotti dall'ospedale Guy's and St Thomas' di Londra e dal Parco tecnologico di Londra IDEAS Genetic Knowledge Park in accordo alle loro norme di qualità.

Luglio 2008

Questo lavoro è sponsorizzato dal Consorzio EU-FP6 EuroGentest, contratto n. 512148.

La traduzione dall'inglese è stata curata dalla Dr. Nadia Ceratto e dal Dr Domenico Coviello, Ospedale Maggiore Policlinico, Mangiagalli e Regina Elena, Milano.

Le Illustrazioni: Rebecca J Kent  
[www.rebeccajkent.com](http://www.rebeccajkent.com)  
[rebecca@rebeccajkent.com](mailto:rebecca@rebeccajkent.com)



**Informazioni per pazienti e famiglie**

## Ereditarietà dominante

Le seguenti informazioni spiegano cosa significhi ereditarietà dominante e come le malattie genetiche dominanti sono ereditate. Per capire l'ereditarietà dominante è importante per prima cosa sapere cosa sono geni e cromosomi.

### Geni e cromosomi

Il nostro corpo è fatto di milioni di cellule. La maggior parte delle cellule contengono un corredo completo di geni. Noi abbiamo migliaia di geni. I geni agiscono come un insieme di istruzioni, controllando la nostra crescita e come funziona il nostro corpo. Essi sono responsabili di molte delle nostre caratteristiche, come il nostro colore degli occhi, gruppo sanguigno o l'altezza.

I geni si trovano dentro strutture filamentose che formano bastoncini chiamati cromosomi. Noi abbiamo 46 cromosomi nella maggior parte delle cellule. Ereditiamo i nostri cromosomi dai nostri genitori, 23 da nostra madre e 23 da nostro padre, così abbiamo 2 serie complete di 23 cromosomi o 23 "paia". Siccome i cromosomi sono fatti di geni noi ereditiamo 2 copie della maggior parte dei geni, una copia da ogni genitore. Questa è la ragione per cui noi spesso abbiamo caratteri simili dei due genitori. I cromosomi, e quindi i geni, sono costituiti di una sostanza chimica chiamata DNA.

Qualche volta c'è una mutazione in una copia di un gene che lo blocca o non gli permette di lavorare correttamente. Questa mutazione può causare una malattia genetica perchè il gene non comunica le corrette istruzioni al corpo.

### SIENA

**Telefono** 0577 585316 - 233303 - 233259

Laboratorio di Biologia Molecolare e Citogenetica  
IRCCS Ospedale Casa Sollievo della Sofferenza

### **SAN GIOVANNI ROTONDO (FG)**

**Telefono** 0882 416291

Dipartimento di Genetica, Biologia e Biochimica  
Struttura Complessa di Genetica Medica

Azienda Ospedaliera "San Giovanni Battista"

### **TORINO**

**Telefono** 011 6336603

Modulo di Citogenetica  
IRCCS OASI Maria Santissima

### **TROINA (EN)**

**Telefono** 0935 936111

Dipartimento di Patologia Clinica  
Laboratorio di Citogenetica Medica  
A.O.U. Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi

### **VARESE**

**Telefono** 0332 393007

Dipartimento Materno Infantile e di Biologia-Genetica  
Sezione di Biologia e Genetica  
Università degli Studi di Verona

### **VERONA**

**Telefono** 045 8027180

Laboratorio di Genetica Medica  
Azienda Ospedaliera S. Gerardo  
**MONZA**  
Telefono 039 2334347 - 2334348

Laboratorio di Cardiomiologia e Genetica Medica  
Seconda Università degli Studi di Napoli  
**NAPOLI**  
Telefono 815 667 563

Dipartimento di Neuroscienze  
U.O. di Neuropatologia e Psicopatologia  
Università degli Studi di Padova  
**PADOVA**  
Telefono 049 7923202/269

Dipartimento Materno Infantile  
U.O.C. di Pediatria e Terapia Intensiva Neonatale  
Azienda Ospedaliera "V. Cervello"  
**PALERMO**  
Telefono 091 6555431

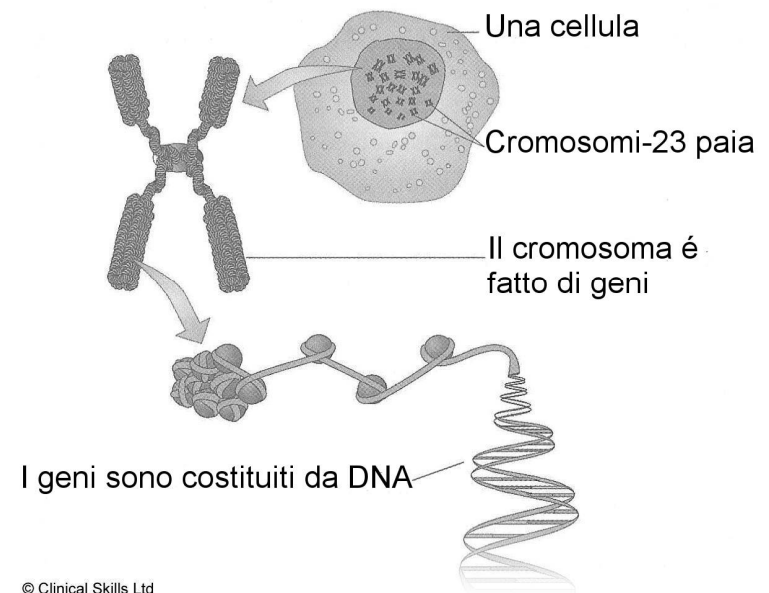
U.O. di Citogenetica e Genetica Molecolare  
Ospedale Santa Chiara  
**PISA**  
Telefono 050 992644

Dipartimento di Diagnostica di Laboratorio  
Servizio di Genetica Medica  
Il Facoltà di Medicina e Chirurgia - A.O. "S. Andrea"  
**ROMA**  
Telefono 06 80345262

Laboratorio di Biologia Molecolare e Citogenetica  
Istituto CSS-Mendel  
**ROMA**  
Telefono 06 44160537

Dipartimento di Biologia Molecolare  
U.O.C. di Genetica Medica - Medicina di Laboratorio

**Figura 1: Geni, cromosomi e DNA**



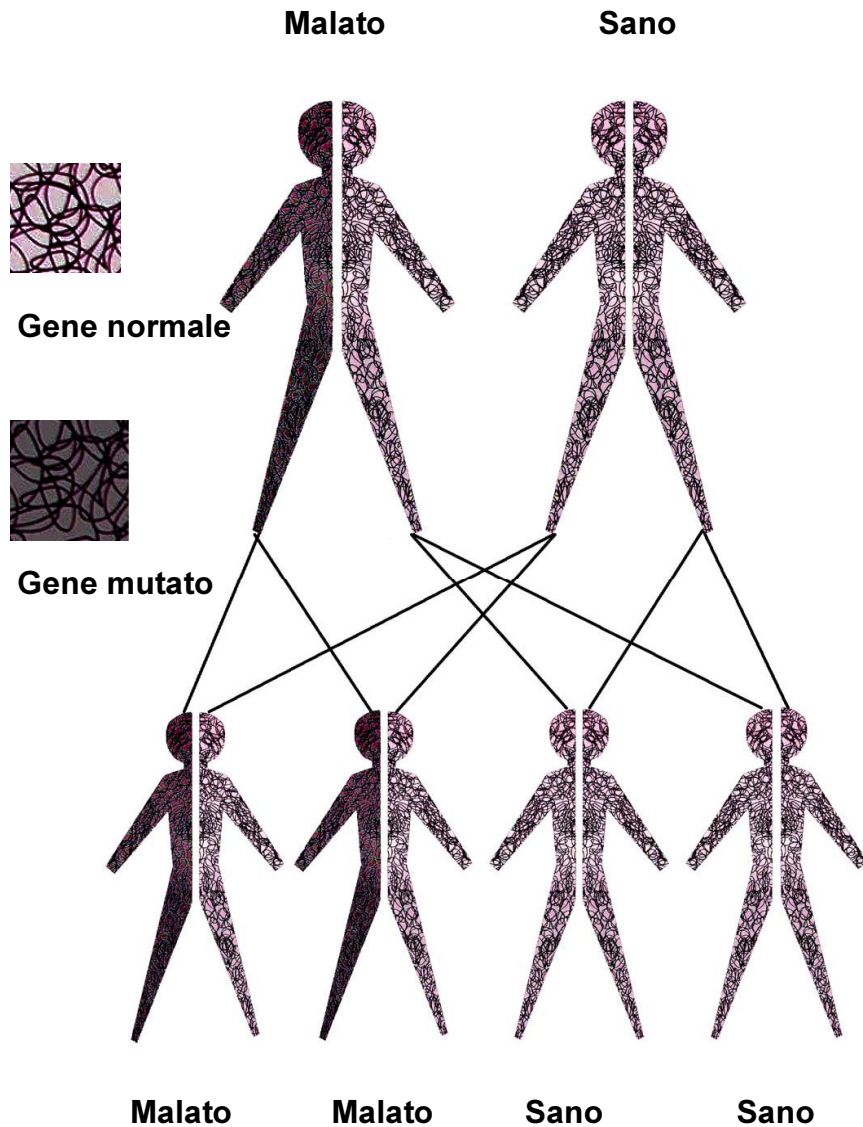
### **Cos'è l' ereditarietà autosomica dominante?**

Alcune malattie genetiche sono trasmesse in famiglia con una modalità dominante. In questa situazione una persona eredita una copia normale di un gene da un genitore e una copia mutata dall'altro genitore, ma il gene mutato domina e annulla l'effetto della copia normale. Questo fatto porta l'individuo ad essere affetto da una malattia genetica. La particolare malattia genetica di cui è affetta la persona dipende da quali istruzioni sono fornite dal gene mutato al corpo.

Alcune malattie genetiche dominanti agiscono sulla persona dal momento della nascita. Altre agiscono solamente sulla persona adulta. Queste sono conosciute come disordini tardivi. Alcuni di questi esempi di malattia genetica dominante tardiva includono la malattia del rene policistico dell'adulto e la malattia di Huntington.

## Come sono ereditati i geni dominanti ?

**Fig. 2: trasmissione dei geni dominanti da un genitore al bambino**



## I vostri centri genetici locali:

Dipartimento di Scienze Biomediche e Biotecnologiche  
 Laboratorio di Citogenetica e Genetica Molecolare  
 Università degli Studi di Brescia  
**BRESCIA**  
 Telefono 030 3717241

Dipartimento di Scienze Biomediche e Biotecnologiche  
 Laboratorio di Genetica Umana e Citogenetica  
**CAGLIARI**  
 Telefono 070 609550/8

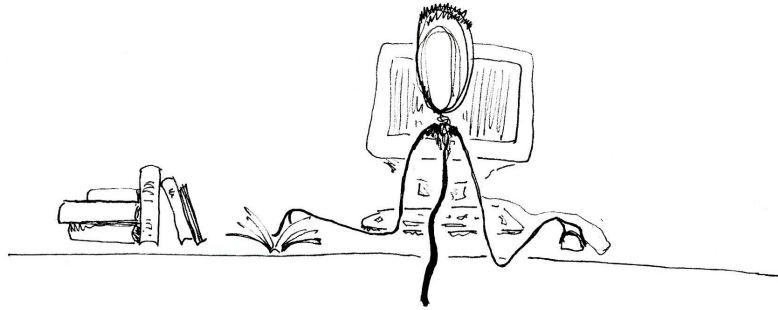
Sezione di Genetica - Dipartimento di Scienze Biomediche  
 Laboratorio di Genetica  
 Policlinico Universitario di Chieti  
**CHIETI**  
 Telefono 0871 3554137

Sezione di Genetica Medica  
 Laboratorio di Genetica Molecolare  
 Università degli Studi di Ferrara  
**FERRARA**  
 Telefono 0532 424420

Laboratorio di Citogenetica e Genetica  
 Azienda Ospedaliera Careggi  
**FIRENZE**  
 Telefono 055 4279363

Laboratorio di Genetica Umana  
 Ospedali Galliera  
**GENOVA**  
 Telefono 010 5634370

Ospedale Maggiore Policlinico, Mangiagalli e Regina Elena  
 Laboratorio di Genetica Medica  
**MILANO**  
 Telefono 02 55032432/2322



**Questa è soltanto una breve guida per spiegare l'ereditarietà dominante. Ulteriori informazioni si possono ottenere da:**

**Uniamo - La federazione Italiana Malattie Rare**

Web: [www.uniamo.org](http://www.uniamo.org)

e mail: [info@uniamo.org](mailto:info@uniamo.org)

**Aidweb - Agenzia Italiana Documentazione Malattie Rare**

Web: [www.aidweb.org](http://www.aidweb.org)

e mail: [info@aidweb.org](mailto:info@aidweb.org)

**Orphanet**

Libero accesso al sito web che da informazioni sulle malattie rare, sperimentazioni cliniche, farmaci e indirizzi telematici di gruppi di supporto in Europa..

Web: [www.orpha.net](http://www.orpha.net)

**EuroGentest**

Libero accesso al sito web che da informazioni sull'analisi genetica e gli indirizzi telematici dei gruppi di supporto in Europa.

Web: [www.eurogentest.org](http://www.eurogentest.org)

Quando un genitore ha un gene mutato può passare al bambino o il gene normale o quello mutato. Ogni bambino ha quindi il 50% di probabilità (1 possibilità su 2) di ereditare il gene mutato e di essere affetto dalla malattia.

Ha però anche il 50% di probabilità (1 possibilità su 2) di ereditare la copia normale del gene. Se questo accade il bambino non sarà malato e non potrà passare la malattia ai suoi figli.

**Questi possibili avvenimenti accadono a caso senza una specifica preferenza. Inoltre la probabilità rimane la stessa per ogni gravidanza ed è la stessa per maschi e femmine.**

**Perchè una malattia genetica qualche volta sembra saltare una generazione?**

Alcune malattie genetiche dominanti possono interessare membri della famiglia in modo molto diverso. Questa situazione è chiamata espressione variabile. La malattia non salta, di fatto, una generazione ma alcune persone hanno sintomi così lievi da non sembrare affetti. Possono anche non sapere di avere la malattia. Nelle malattie che compaiono più avanti nella vita (malattie dell'età adulta per es. cancro ereditario della mammella e malattia di Huntington), alcuni membri della famiglia possono essere morti per cause differenti e non c'è stato il tempo per la malattia di manifestarsi o può non essere stata fatta la corretta diagnosi. Comunque i genitori possono avere passato la malattia ai loro bambini. In questi casi sembra quindi che la malattia abbia saltato una generazione.

**Cosa accade se un bambino è la prima persona nella famiglia ad avere la malattia?**

Qualche volta un bambino nato con una malattia genetica dominante può essere la prima persona ad essere affetta nella

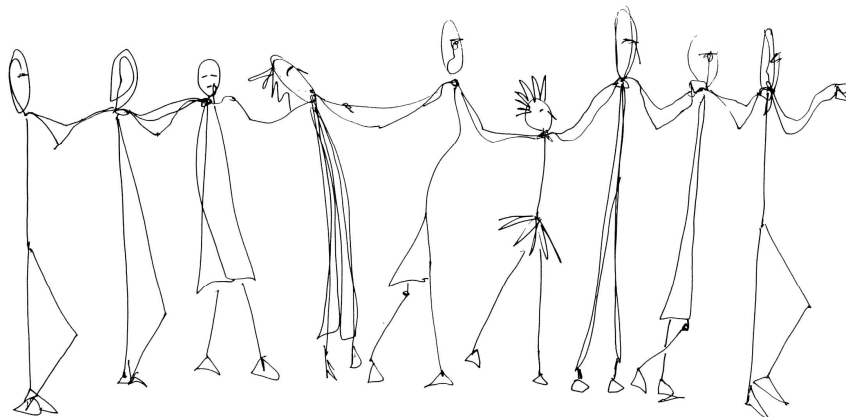
famiglia. Questo può accadere perchè una nuova mutazione genetica è avvenuta per la prima volta o nell'uovo o nello spermatozoo che hanno dato origine al bambino. Quando questo accade, nessuno dei due genitori di quel bambino è affetto. I genitori difficilmente avranno un altro bambino affetto dalla stessa sindrome, ma dovrebbero sempre discutere i rischi con il medico. Comunque, un bambino malato a causa di un gene mutato, può quindi passarla ai suoi bambini.

## Analisi in gravidanza

Per alcune malattie genetiche dominanti, è possibile eseguire un'analisi in gravidanza per vedere se il bambino ha ereditato la malattia (ulteriori informazioni riguardo queste analisi sono disponibili negli opuscoli sui villi coriali e amniocentesi). Questo è un argomento da discutere con il genetista medico.

## Situazioni riguardanti altri membri familiari.

Se qualcuno in famiglia ha una sindrome dominante, potrebbe essere utile discuterne con gli altri membri della famiglia. Queste informazioni possono essere utili ad aiutare altri membri della famiglia a fare una diagnosi. Questo potrebbe essere particolarmente importante per i membri della famiglia che



hanno già figli o che vorrebbero avere figli in futuro.

Alcune persone trovano difficile comunicare agli altri membri della propria famiglia di essere portatori di una malattia genetica. In alcuni casi possono essere preoccupati di causare ansia inutilmente nella famiglia. In alcune famiglie le persone hanno invece perso il contatto con i parenti e può essere difficile ricontattarli. Lo specialista in genetica ha molta esperienza con le famiglie in queste situazioni e può aiutare a discutere la situazione con gli altri membri della famiglia.

## Punti da ricordare

- Per essere affetto da una malattia genetica dominante è sufficiente ereditare solamente una copia del gene mutato (50% di probabilità). Per ogni nuovo figlio la probabilità di ereditare il gene sano o malato è casuale. Il rischio rimane lo stesso per ogni gravidanza ed è lo stesso per maschi e femmine.
- Un gene mutato è presente per tutta la vita e raramente può essere corretto.
- Un gene mutato non è qualcosa che può essere preso da altre persone. Quindi, per esempio, un portatore di una mutazione genetica, può essere anche un donatore di sangue (ad eccezione di soggetti con malattie genetiche del sangue).
- Le persone spesso si sentono colpevoli se sono affette o portatori di una malattia genetica che si trova in famiglia. È importante ricordare che non è colpa di nessuno e nessuno ha fatto nulla per causarne la comparsa.

