

Ereditarietà recessiva

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
rebecca@rebeccajkent.com



Informazioni per pazienti e famiglie

Ereditarietà recessiva

Il seguente opuscolo fornisce informazioni su cosa significa ereditarietà recessiva e come si ereditano le malattie recessive. Per capire cosa sia l'ereditarietà recessiva, è utile conoscere i geni e i 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

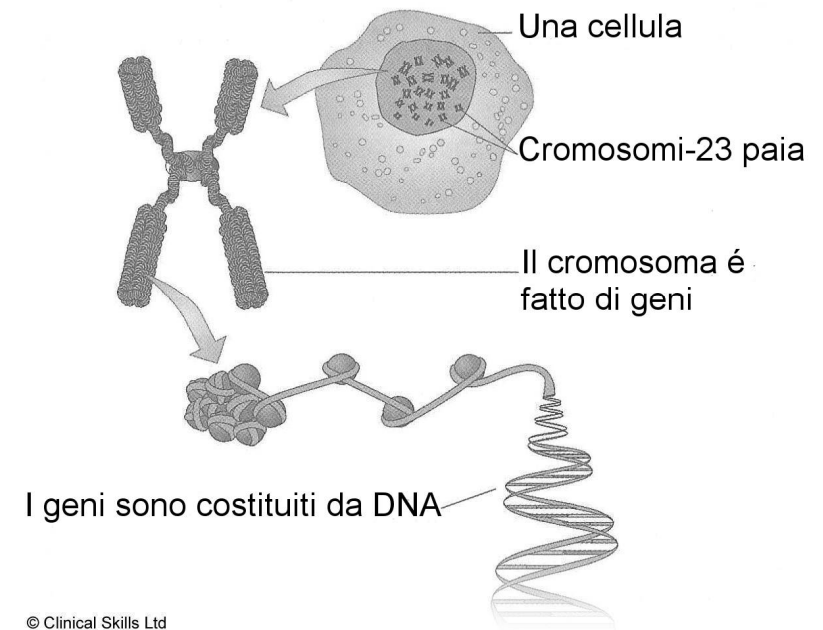
U.O. di Citogenetica e Genetica Molecolare
Ospedale Santa Chiara
PISA
Telefono 050 992644

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

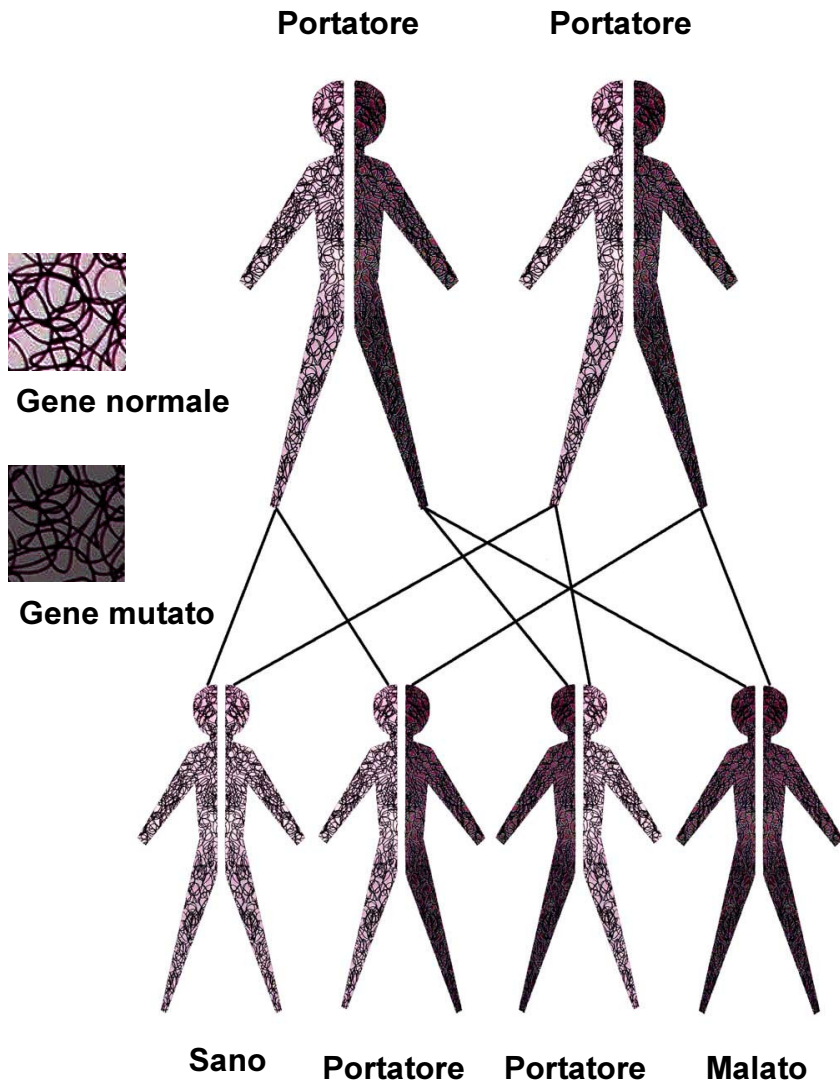


Cos'è l'ereditarietà autosomica recessiva?

Alcune malattie sono ereditarie come forme recessive. Questo significa che affinché si manifesti la malattia una persona deve ereditare 2 copie di geni mutati (una copia mutata da ognuno dei due genitori). Se una persona eredita una copia mutata ed una normale è un portatore sano. In questo caso la copia del gene normale compensa la copia mutata. Essere un portatore sano significa che non si ha la malattia, ma che si "porta" una copia mutata del gene. Esempi di malattie autosomiche recessive sono la fibrosa cistica e l'anemia mediterranea.

Come sono ereditate le malattie recessive?

Fig. 2: Come sono trasmessi i geni recessivi 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

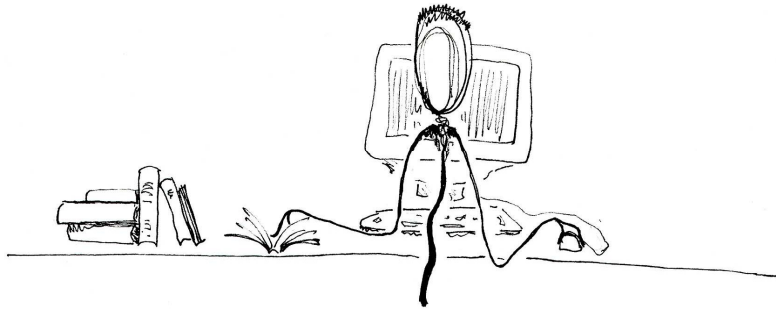
Dipartimento di Scienze Biomediche e Biotecnologiche
 Laboratorio di Genetica Umana e Citogenetica
CAGLIARI
 Telefono 070 609550/8

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 sull'ereditarietà recessiva. Ulteriori informazioni si possono ottenere da:

Uniamo - La federazione Italiana Malattie Rare

Web: www.uniamo.org

e mail: info@uniamo.org

Aidweb - Agenzia Italiana Documentazione Malattie Rare

Web: www.aidweb.org

e mail: 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

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

Se entrambi i genitori sono portatori dello stesso gene mutato, ognuno di essi può trasmettere al loro figlio o il gene normale o il gene mutato. Questo accade casualmente.

Quindi ogni bambino nato da genitori portatori dello stesso gene mutato ha 1 probabilità su 4 (il 25%) di ereditare il gene mutato da entrambi i genitori ed essere affetto. Questo significa anche che si sono 3 probabilità su 4 (75%) che il bambino non sia affetto dalla malattia. Questo rischio rimane lo stesso ad ogni gravidanza e non vi è differenza tra maschi e femmine.

Ci sono 2 probabilità su 4 (50%) che il bambino erediti una copia del gene mutato da un genitore ed una copia del gene sano dall'altro genitore. Se questo accade, allora il bambino è un "portatore" sano come i genitori.

Infine, c'è 1 probabilità su 4 (25%) che il bambino erediti entrambi le copie normali del gene. In questo caso il bambino non avrà la malattia e non sarà neanche "portatore".

Questi eventi accadono casualmente. La probabilità rimane la stessa per ogni gravidanza e non vi è differenza tra maschi e femmine.

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

Qualche volta un bambino nato con una malattia genetica recessiva può essere la prima persona ad essere affetta nella famiglia. Mentre molti membri familiari per alcune generazioni saranno stati "portatori" senza saperlo. Quindi un bambino può essere affetto solo se entrambi i genitori sono portatori ed eredita il gene mutato sia dalla madre che dal padre.

Analisi del portatore e analisi in gravidanza

Diverse opzioni sono disponibili per le persone che hanno una storia familiare di una malattia genetica recessiva. E' possibile scoprire se la coppia è portatrice di uno specifico gene mutato mediante l'analisi del DNA (test del portatore). Questa informazione può essere utile quando si prevedono gravidanze. Per alcune sindromi recessive è possibile effettuare l'analisi in gravidanza per vedere se il bambino ha ereditato la malattia (ulteriori informazioni circa i tests in gravidanza sono disponibili nell'opuscolo villi coriali e amniocentesi). Queste problematiche ed opzioni vanno discusse con il proprio medico o con specifico personale sanitario.



Altri membri familiari

Se qualcuno nella famiglia ha una sindrome recessiva o è portatore si può volerne discutere con altri membri della famiglia. Questa informazione può dare l'opportunità ad altri membri familiari di fare un'analisi del sangue per vedere se sono portatori, se lo desiderano. Questo dato può essere utile per aiutare a fare una diagnosi per altri membri familiari. Potrebbe essere particolarmente importante per i membri della famiglia che hanno già figli o che vorrebbero avere figli in futuro.

Alcune persone trovano difficile parlare della sindrome genetica ad altri membri della famiglia. Essi possono preoccuparsi di causare ansia nella famiglia. In alcune famiglie le persone hanno perso il contatto con i parenti e può essere difficile contattarli. Gli specialisti genetisti spesso hanno molta esperienza con le

famiglie in queste situazioni e possono essere in grado di offrire un aiuto per discutere la situazione con altri membri della famiglia.

Punti da ricordare

- Una persona deve ereditare 2 copie del gene mutato, uno da ogni genitore per essere affetto dalla malattia genetica recessiva (25% di possibilità). Se una persona eredita solo 1 copia del gene mutato allora sarà "portatore" sano (50% di possibilità). Questi eventi accadono casualmente. 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 un "portatore" sano può essere anche un donatore di sangue, per esempio.
- Le persone spesso si sentono colpevoli a causa di una malattia genetica presente in famiglia. È importante ricordare che non è colpa di nessuno e nessuno ha fatto nulla per causarne la comparsa.

