

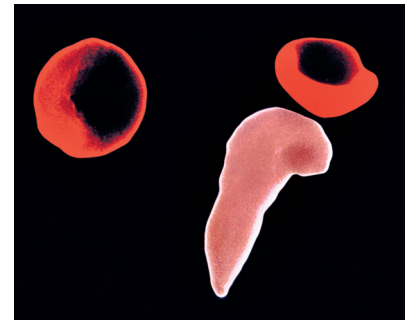
# Genetica umana: mutazioni e malattie

Quando la mutazione di un allele dominante localizzato su un autosoma dà origine a un allele recessivo che determina l'insorgenza di una malattia o di un difetto genetico, si parla di **eredità autosomica recessiva**. Tale condizione si manifesta solo negli individui omozigoti recessivi, mentre gli eterozigoti non presentano alcun sintomo. Un esempio è la **galattosemia**, una malattia dovuta all'alterazione del gene che codifica la sintesi di uno degli enzimi implicati nel catabolismo del galattosio, uno zucchero del lattosio, il principale carboidrato del latte. L'**anemia falciforme** è un'altra malattia autosomica recessiva dovuta alla sostituzione nella molecola dell'emoglobina di un amminoacido (acido glutammico) con un altro (valina). Le molecole difettose tendono a formare delle strutture rigide di forma allungata che precipitano sotto forma di cristalli. I globuli rossi con grandi quantità di tali molecole assumono la caratteristica forma a falce (Figura 1) e sono più fragili rispetto ai globuli rossi normali: possono anche ostruire i capillari sanguigni, provocando coaguli che impediscono il rifornimento di ossigeno agli organi vitali.

Gli alleli responsabili delle malattie genetiche recessive allo stato eterozigote non provocano in pratica alcun effetto in quanto l'altro allele (normale) può produrre una quantità spesso sufficiente del prodotto specificato dal gene.

Quando invece la causa di una malattia genetica è un allele dominante localizzato su un autosoma, esso dovrà necessariamente esprimersi e alcuni provocano gravi malattie genetiche nell'uomo. Tali casi di **eredità autosomica dominante** si spiegano o per il sopravvenire di nuove mutazioni che, anche se con frequenza bassissima, continuano sempre a verificarsi, o perché causano malattie nell'età adulta, quando la maggior parte degli individui ha già avuto figli. Tra queste condizioni ricordiamo la **corea di Huntington**, caratterizzata da una degenerazione progressiva del sistema nervoso che compare generalmente dopo i 40 anni e l'**acondroplasia**, difetto che comporta un anomalo sviluppo delle cartilagini, che determina a sua volta gambe e braccia molto corte, senza però alterare la capacità riproduttiva dell'individuo.

Anche le **malattie ereditarie legate al sesso** (emofilia, daltonismo) sono dovute a mutazioni geniche localizzate sul cromosoma X.



**Figura 1**  
Aspetto al microscopio ottico di un globulo rosso falciforme e di due normali.

