



Perché nelle famiglie reali erano comuni le malattie ereditarie?



Perché gli appartenenti alle diverse dinastie reali si sposavano tra loro, per preservare il «sangue blu» e mantenere accentrato il potere politico. Si formava così un bacino genetico ristretto, in cui i geni che provocano malattie potevano diffondersi più facilmente. Così, per esempio, nella famiglia dello zar russo fece la sua comparsa l'emofilia, una grave malattia ereditaria che proveniva dalla famiglia reale britannica.

1 LE MALATTIE GENETICHE DOMINANTI

Circa una persona su cento è affetta fin dalla nascita da una malattia di origine genetica, che ha ereditato cioè dai genitori.

Le **malattie genetiche ereditarie possono essere dominanti o recessive**, a seconda della natura dell'allele malato.

Se una persona ha una **malattia ereditaria dominante**, la trasmette in media al 50% dei suoi figli se è **eterozigote** per quel gene, o a tutti i figli se è omozigote. Un esempio è il **nanismo**, dovuto a un allele che impedisce alle ossa di crescere.

Molte malattie dominanti sono mortali; ciò nonostante si possono trasmettere in modo ereditario, perché appaiono quando il soggetto si è già riprodotto.

Per esempio la **corea di Huntington**, una malattia genetica che porta a una progressiva demenza, si manifesta in genere dopo i quarant'anni. Prima di questa età le persone affette non sanno di averla; perciò, se si riproducono, trasmettono l'allele malato ai figli.



Il nanismo è una condizione ereditaria dominante.

2 LE MALATTIE GENETICHE RECESSIVE

Le **malattie ereditarie recessive** si manifestano soltanto quando non è presente un allele sano, cioè soltanto nei soggetti omozigoti per la mutazione.



Chi soffre di acromatopsia vede il mondo in bianco e nero.

Sono esempi la **talassemia** (una malattia del sangue che distrugge i globuli rossi), la **fibrosi cistica** (l'organismo produce un muco denso e viscoso, che ostruisce i polmoni e altri organi) e l'**acromatopsia** (cioè l'incapacità di vedere i colori).

Queste malattie «saltano le generazioni» e perciò sono quelle più diffuse. I geni mutati infatti non causano problemi ai soggetti eterozigoti, che sono **portatori sani**: queste persone si sviluppano e si riproducono normalmente, trasferendo però l'allele mutato alle generazioni successive. La malattia si manifesta soltanto quando entrambi i genitori trasmettono al figlio un allele malato.

3 LA «MALATTIA REGALE»

L'**emofilia** è una malattia ereditaria **recessiva**: chi ne è colpito ha un difetto nella coagulazione del sangue, perciò anche le ferite più piccole possono non rimarginarsi e causare gravi emorragie.

Questa malattia recessiva colpisce maggiormente i maschi, perché il gene che la determina si trova sul **cromosoma X** (Figura 1 a pagina successiva).

Le femmine hanno due cromosomi X, quindi per essere emofiliache devono avere l'allele malato su entrambi i cromosomi X. Se l'allele malato è presente su uno solo dei due cromosomi, la donna è portatrice sana, cioè non ha difetti nella coagulazione del sangue, ma può trasmettere l'allele ai suoi figli (femmine o maschi che siano) con il 50% di probabilità.

Ai maschi, che hanno un solo cromosoma X, basta un allele malato per essere affetti dalla malattia. Dunque in media un figlio maschio su due di una madre portatrice sana sarà emofiliaco.

L'emofilia è chiamata anche «**malattia regale**», perché nei secoli ha colpito molti membri delle famiglie reali europee. Per esempio la Regina Vittoria, che regnò sul Regno Unito dal 1837 al 1901, era una portatrice sana di emofilia. Suo figlio Leopoldo ereditò l'allele malato e morì per emorragia cerebrale a soli 31 anni. Le figlie Alice e Beatrice, portatrici sane, si sposarono con reali di Assia e Prussia e trasmisero l'allele malato ad alcuni tra i loro figli che, a loro volta, si sposarono con reali spagnoli e russi.

In particolare Alexandra, figlia di Alice, sposò Nicola II, Zar di Russia della dinastia dei Romanov. Il loro unico figlio maschio, Alexei, era affetto da emofilia e molti ritratti ne illustrano lo stato di salute cagionevole: a quei tempi non si conosceva la causa di questa malattia e non c'erano cure.

Oggi invece i pazienti emofiliaci hanno a disposizione una serie di trattamenti che, anche se non portano alla guarigione, permettono di avere una vita normale.

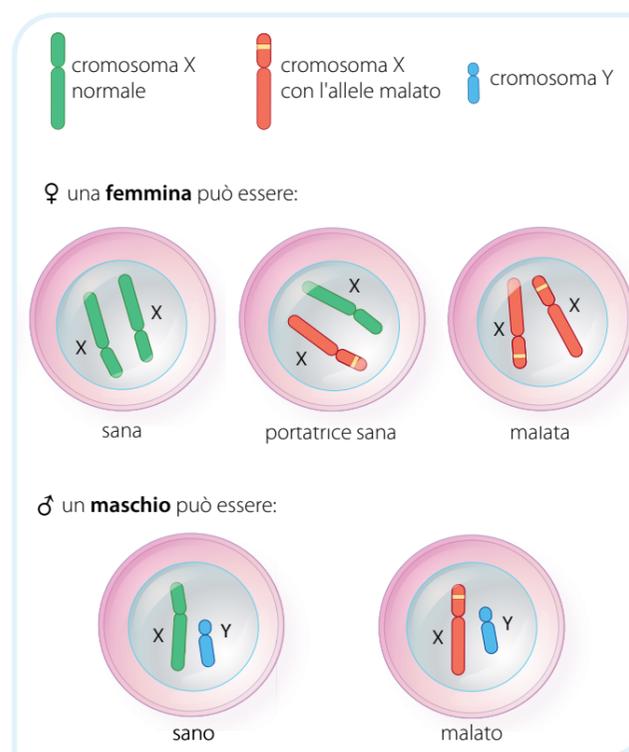


Figura 1: Come si trasmettono le malattie genetiche recessive legate al cromosoma X.

FISSA I CONCETTI IMPORTANTI

- Se una malattia genetica «salta una generazione», significa che:
 - A è dominante
 - B è recessiva
 - C è legata al cromosoma X
 - D è legata al cromosoma Y
- Quale tra queste è una malattia ereditaria dominante?
 - A La fibrosi cistica
 - B L'emofilia
 - C La corea di Huntington
 - D L'acromatopsia
- La Regina Vittoria non era emofiliaca, perché:
 - A anche i suoi genitori non lo erano
 - B il suo cromosoma Y portava l'allele sano
 - C era portatrice sana della malattia
 - D solo i maschi possono essere emofiliaci
- È possibile che un maschio sia portatore sano di emofilia?
 - A No, perché l'emofilia è una malattia dominante
 - B Sì, perché l'emofilia è una malattia recessiva
 - C No, perché i maschi non possiedono il cromosoma X
 - D No, perché i maschi possiedono solo un cromosoma X

USA LE PAROLE GIUSTE

Scrivi il significato delle parole sottolineate nel testo. Aiutati con un dizionario o cerca in Rete.

- Le malattie genetiche ereditarie possono essere dominanti o recessive, a seconda della natura dell'allele malato.
.....
- Se una persona ha una malattia ereditaria dominante, la trasmette in media al 50% dei figli se è eterozigote per quel gene.
.....
- Il gene che determina l'emofilia si trova sul cromosoma X.
.....
.....
.....