Poliambulatorio Kripton
Servizio di Genetica Predittiva

Rudimenti di genetica

Qualcosa sul futuro della nostra salute

(a cura di Gianni Tadolini)

Nel 1865 il monaco agostiniano Gregor Mendel pubblica lo studio "*Esperimenti sugli ibridi vegetali*": è il primo lavoro scientifico che sta a pietra angolare della genetica futura.

Mendel non conosceva l'esistenza dei cromosomi, del DNA e del RNA, ma comprese che all'interno degli esseri viventi esistono basi organiche che rendono possibile la trasmissione dei caratteri dell'organismo da individuo a individuo. Mendel lavorò soprattutto con i piselli, incrociando semi dal colore e dall'aspetto diversi. Fu così che riuscì a stabilire alcune leggi fondamentali; qui ne citeremo due, perché sono quelle di maggior importanza:

Prima legge: Mendel riesce ad impollinare piante di pisello che producono semi verdi su altre che producono solo semi gialli. Nasce un nuovo individuo (prima generazione) con caratteri ereditari tratti dalle due piante, che chiameremo "genitori". Ma quali caratteri si manifestano nel neonato-pisello dopo l'incrocio? Ecco la prima legge mendeliana, la **Legge della dominanza**: quando si incrociano due caratteri contrastanti (semi di colore diverso) solamente uno dei due caratteri prevale nella prima generazione; questo è il ***carattere dominante***, l'altro, che non appare, viene chiamato da Mendel ***carattere recessivo***. Tuttavia, anche se il carattere recessivo non si

manifesta, è comunque geneticamente presente nella nuova creatura che, di fatto, è portatrice di entrambi i caratteri ereditari.

Seconda legge: Mendel continuò ad incrociare i due piselli-genitori e si accorse che nella seconda generazione (pianta secondogenito) si manifestava (ma non sempre) il carattere recessivo. Ogni individuo, nato dalle due piante-genitori, è portatore di fattori ereditari che determinano il colore dei piselli ed altre caratteristiche. Questi fattori verranno chiamati, dalla genetica posteriore, ***geni***. Ma, per ogni gene, sono previste delle varianti dette ***alleli***. Essi, sia paterni che materni, durante il processo riproduttivo si "segregano" (separano). Ecco la **Legge della segregazione dei caratteri**. Da tale segregazione si originano i nuovi caratteri.

Quattro anni dopo gli esperimenti di Mendel, nel 1869, un certo Friedrich Miescher individua, all'interno di alcune cellule, una molecola; chimicamente si tratta di un acido: è il **DNA**, *l'acido desossi-ribonucleico,* una macromolecola che appare come filamenti a forma di elica. I filamenti del DNA si compongono di **nucleotidi**; il nucleotide è costituito da:

- una base azotata (A-adenina, T-timina, G-guanina, C-citosina)
- uno zucchero
- un gruppo fosfato.

La formula bruta del DNA si potrebbe presentare cosi: $\mathbf{C}10\mathbf{H}13\mathbf{N_5O_7P}$ dove il gruppo C-H-N richiama la base azotata che, ovviamente è variante, dato che le basi possibili sono quattro.

I **geni** sono porzioni di DNA e sono composti da sequenze di nucleotidi: essi contengono quelle informazioni-istruzioni che consentono la **sintesi delle proteine**. I geni furono scoperti progressivamente da diversi ricercatori, ma fu Wilhelm Johannsen che ne definì il termine nel 1909. Johannsen coniò anche i termini *genotipo* per indicare l'insieme del patrimonio genetico di un individuo e *fenotipo* per indicare l'aspetto genetico dei caratteri visibili.

Ora il concetto di **cromosoma**: si trova nel nucleo delle cellule ed è formato da **DNA + proteine**. Appare come un filamento e contiene gran parte di quel materiale genetico in grado di fornire informazioni (DNA e geni). L'essere umano ha sempre **46 cromosomi**, corrispondenti a 23 coppie. Esattamente: **22 coppie** (autosomi = cromosomi non sessuati) ed **1 coppia** sessuata. **XX femmina – XY maschio**.

Altro concetto importante è quello di **polimorfismo genetico** e ci introduce a quello di **genetica predittiva**. È la presenza delle **varianti** (alleli) di uno stesso gene che statisticamente si trovino almeno nel 1% della popolazione umana, quindi sono una variazione del DNA. Queste, di solito, non predicono malattie, ma solo diversità somatiche ed anche caratterologiche dell'individuo. Tuttavia alcune, dette **mutazioni**, possono annunciare invece l'espressione di malattie future. Un esempio: nelle persone affette da *fibrosi cistica* si riscontra sempre la mutazione del *gene CFTR*. Nelle donne con *tumore ereditario della mammella e delle ovaie* è nota l'avvenuta mutazione dei *geni BRCA1/2*. Nella *distrofia muscolare* è mutato il *gene DMD*.

Oggi la genetica predittiva si è molto evoluta rispetto all'inizio di questo secolo ed è in grado di annunciare il potenziale manifestarsi di centinaia di malattie. Tuttavia i polimorfismi patogeni che predicono l'esprimersi di una *malattia certa* sono di fatto pochi.

…… …… …… …… …… ……

Al **P O L I A M B U L A T O R I O K R I P T O N** di Forlì, grazie ad una collaborazione con l'azienda **A L T A M E D I C A** di Roma, leader europeo per gli studi sulla genetica e per la produzione dei presidi diagnostici ad essa correlati, siamo in grado di fornire un **Servizio di Genetica Predittiva** per l'individuazione dei possibili polimorfismi patogeni inerenti alla maternità ed alle diverse malattie neurodegenerative. - info@poliambulatoriokripton.it - **0543.32044**

F. Todolini