

GENETICA UMANA DI BASE E PRINCIPI DI CONSULENZA GENETICA

F. Brancati

Conoscere le leggi che Gregor Mendel definì metà 800 è necessario per il genetista ma anche per ogni medico che si confronta con patologie ereditarie, incluse le genodermatosi. L'attualità di questi principi che definiscono la modalità di trasmissione dei caratteri ereditari, e quindi delle patologie genetiche, è impressionante se si considera che nonostante il sequenziamento del genoma umano e gli enormi progressi scientifici degli ultimi anni, per molte patologie Mendeliane (per lo più rare) ancora non si conosce il gene-malattia. In questi casi ad esempio, non potendo ricorrere per definizione a un test genetico, l'unico strumento è l'albero genealogico per fornire indicazioni alla famiglia, proprio basandosi sui modelli di eredità dominante, recessiva e legata al sesso (o all'X). Questi modelli consentono di stimare il rischio di ricorrenza delle malattie genetiche Mendeliane (*o monogeniche* a differenza di quelle multifattoriali *o poligeniche*) ancora oggi: Che rischio hanno due persone portatrici sane di avere un figlio affetto? Che rischio ha una persona affetta da una malattia dominante di trasmetterla alla prole? E una mamma portatrice sana di una mutazione in un gene localizzato sul cromosoma X? Sono domande le cui risposte elementari sono sconosciute alla maggior parte dei medici per diversi motivi ma, in primis, per il linguaggio difficile della genetica, una materia molto più spesso d'interesse biologico che medico. Un retaggio del passato anche per la relativa giovane età della materia se pensiamo che solo dopo il 2000 si è iniziato a parlare della sequenza completa del genoma (DNA) dell'uomo e ancora in realtà molto resta da scoprire. I principi di base della genetica forniscono insieme all'albero genealogico (anamnesi) uno strumento quotidiano di lavoro per il genetista e sono un bagaglio di conoscenza che consente a tutti i medici di rispondere ai quesiti di base dei loro pazienti con patologie genetiche.