



## Altre patologie genetiche

Tra le altre patologie genetiche, è utile soffermarsi sulle enzimopatie congenite, sulla sindrome di Klinefelter e sulla sindrome di Turner.

### 1 – Enzimopatie congenite: la galattosemia

Le enzimopatie congenite sono malattie autosomiche recessive causate dalla mutazione del gene che codifica una proteina enzimatica. Gli enzimi sono proteine catalizzatrici che velocizzano le reazioni chimiche cellulari responsabili della trasformazione di una sostanza reagente (il substrato) nel prodotto della reazione. In assenza degli enzimi, il substrato si accumulerà e il prodotto della reazione non si formerà. Tra le enzimopatie congenite si ricorda in particolare la **galattosemia**.

La galattosemia è una patologia causata da un elevato accumulo di galattosio nel sangue che si manifesta nei neonati omozigoti (cioè quando i due alleli del gene sono entrambi recessivi) nei primissimi giorni di vita, dopo l'assunzione di latte materno o in polvere. Nei pazienti galattosemici manca un enzima che metabolizza il galattosio (un prodotto della digestione del lattosio) trasformandolo in glucosio: il galattosio, di conseguenza, si accumula in maniera eccessiva nel sangue. La patologia si manifesta con un'incidenza di un caso ogni 20.000 nati vivi e presenta sintomi quali vomito, ittero, diarrea, ingrossamento del fegato, scarsa crescita, letargia e iritabilità. Se il paziente non viene trattato, si verificano danni irreparabili a fegato, reni, occhi e cervello, con un tasso di mortalità intorno al 75% dei casi. I bambini non curati, che comunque sopravvivono, presenteranno gravi ritardi nella crescita e deficit mentali. Il trattamento dovrà iniziare a pochi giorni dalla nascita e prevede l'esclusione totale del galattosio dalla dieta, con la sostituzione del latte materno o in polvere con latti privi di lattosio, come quello di soia. La dieta dovrà essere seguita per tutta la vita e anche la madre portatrice, in caso di successive gravidanze, dovrà adottarla per evitare che il galattosio raggiunga il feto.



### 2 – Sindrome di Klinefelter

La sindrome di Klinefelter non è una malattia ereditaria. La sua eziologia è la non disgiunzione, nella madre o nel padre del neonato malato, della coppia di eterocromosomi durante la meiosi. Il nuovo nato, di sesso maschile, avrà così tre cromosomi sessuali XXY.

L'adulto Klinefelter avrà una ridotta crescita dei peli corporei sia sul viso sia sul torace, peli pubici di tipo femminile, ridotta circonferenza cranica, spalle strette e fianchi larghi, sviluppo ipertrofico delle mammelle, arti superiori e inferiori lunghi, ridotto sviluppo dimensionale dei testicoli.

L'intelligenza dei maschi Klinefelter risulta rientrare nell'ambito della normalità; solo il 10% dei bambini malati presenta ritardo mentale. Nel 70-80% dei casi, però, sono presenti difficoltà di lettura e scrittura che richiedono interventi di sostegno in ambito scolastico.

La mutazione genetica è irreversibile, quindi non esistono interventi terapeutici risolutivi. Per mascolinizzare l'aspetto fisico si potrà somministrare testosterone; per evitare la depressione conseguente alla presenza delle mammelle ipertrofiche si potrà intervenire chirurgicamente; per sopperire alle difficoltà di relazione potranno essere attuati interventi di terapia comportamentale.





### 3 – Sindrome di Turner

La sindrome di Turner è una malattia genetica monosomica non ereditaria, prettamente femminile. La monosomia è l'assenza nel cariotipo di un intero cromosoma ed è causata da una non disgiunzione meiotica a carico dei cromosomi sessuali materni. Il cariotipo di queste donne è 45X.

Le persone con sindrome di Turner hanno bassa statura, collo corto, attaccatura bassa delle orecchie, mandibola piccola, palpebre cadenti, mani e piedi gonfi, torace piatto e capezzoli molto distanziati, unghie sottili e rivolte verso l'alto, abbondanza di nei. Le ovaie sono immature, non compaiono le mestruazioni e non si producono ovuli; la gravidanza è quindi impossibile e la patologia, di conseguenza, non può essere ereditata. La sindrome può comportare anche problemi alla vista e frequenti infiammazioni auricolari già nella prima infanzia. Inoltre, sono presenti, in una percentuale piuttosto elevata, patologie cardiache, endocrine, renali, linfatiche e del sistema immunitario. L'intelligenza è nella norma, ma lo sviluppo fisico non comparabile all'età anagrafica causa insicurezza e depressione.

L'aspettativa di vita di queste donne è inferiore alla norma, soprattutto per i problemi cardiaci ed endocrinologici (diabete). Come per tutte le malattie genetiche non esistono interventi terapeutici in grado di portare alla remissione della patologia, ma si possono tenere sotto controllo i sintomi (somministrazione di ormone della crescita e di ormoni sessuali estrogeni, controlli regolari della circolazione sanguigna, linfatica, dell'apparato escretore ed endocrino) e rafforzare, con un intervento psicologico, l'approccio della paziente verso la patologia per ridurre i fenomeni di ansia e depressione.

