

Glossario (breve) dei termini e delle definizioni

A

Aberrazioni cromosomiche

(o **mutazioni cromosomiche**) Alterazioni del materiale genetico visibili al microscopio ottico. Comprendono le anomalie di numero e di struttura dei cromosomi. Possono essere a carico delle cellule germinali o somatiche e danno origine a fenotipi patologici detti rispettivamente *costituzionali* o *acquisiti*.

Allele

Si definisce allele ciascuna delle due copie di geni presenti negli autosomi (v. **cromosoma**). Un allele proviene dal padre (**allele paterno**) e uno dalla madre (**allele materno**). Un individuo possiede una coppia qualsiasi di alleli che determinano i caratteri alternativi nell'ereditarietà. Una delle forme alternative di un gene che risiede in un dato locus sul cromosoma. Gli alleli occupano lo stesso locus sui cromosomi omologhi e rappresentano il genotipo di un determinato individuo a quel locus. Un individuo che possiede due alleli identici ad un determinato locus polimorfico è definito, per tale locus, omozigote; se, invece, possiede due alleli diversi l'individuo è definito eterozigote per quel locus.

Aminoacidi

Unità costitutiva delle proteine. Un aminoacido è un composto organico contenente almeno un gruppo aminico (**-NH₂**) ed un gruppo carbossilico (**-COOH**). Sono una delle classi di composti organici più importanti degli organismi viventi. Circa 20 α-L-aminoacidi si trovano a costituire, normalmente, le proteine.

Autosoma

Tutti i cromosomi di una cellula esclusi i cromosomi del sesso. Una cellula diploide ha due copie di ogni autosoma. Le cellule somatiche umane possiedono 22 coppie di autosomi e due cromosomi sessuali (**eterocromosomi**)

C

Carattere

(o **fenotipo**) Qualunque caratteristica di un organismo che si possa riconoscere in maniera riproducibile secondo criteri definiti di classificazione (**caratteri qualitativi**) o di misura (**caratteri quantitativi**). Un carattere ereditario viene definito **dominante** (quando è fenotipicamente espresso anche negli eterozigoti per il gene che lo controlla); **recessivo** (espresso fenotipicamente soltanto negli individui omozigoti per il gene che lo controlla); **codominante** (carattere ereditario per il quale gli individui eterozigoti esprimono fenotipicamente gli effetti di entrambi gli alleli).

Cellula

Unità morfologica e funzionale degli organismi animali e vegetali, delimitata esternamente da una membrana cellulare, che per altro si ritrova anche al suo interno a delimitare organuli o inclusi. Il comparto racchiuso dalla membrana cellulare è divisibile, negli organismi eucarioti, in due componenti principali: il citoplasma, nella cui matrice sono contenuti gli organuli cellulari (ad esempio, mitocondri, reticolo endoplasmatico, apparato di Golgi); il nucleo circondato da un involucro a doppia membrana e contenente gli acidi nucleici (**DNA e RNA**), i quali dirigono la sintesi di tutte le proteine cellulari (vedi procarioti ed eucarioti).

La più piccola unità di un organismo in grado di funzionare in modo autonomo. Tutti i viventi sono costituiti da una o più cellule: in base a questa caratteristica, possono essere suddivisi, rispettivamente, in organismi unicellulari e pluricellulari. Al primo gruppo appartengono archeobatteri, eubatteri, alghe azzurre e i protisti; il secondo comprende le piante, gli animali e i funghi pluricellulari.

Negli organismi pluricellulari le cellule si coordinano e formano livelli di organizzazione superiori: i tessuti, caratterizzati da cellule specializzate a svolgere determinate funzioni; gli organi, composti da più tessuti, che effettuano anch'essi specifiche funzioni; gli apparati (o sistemi), nei quali diversi organi interagiscono per il compimento di funzioni superiori; infine, l'organismo. Ogni elemento di un livello è dotato di capacità che l'elemento al livello inferiore non possiede. Così una singola cellula nervosa è capace di trasmettere impulsi nervosi a un'altra cellula, ma non è in grado di elaborare pensieri. Strutture come i virus e i prioni non vengono considerati viventi perché mancano di una organizzazione cellulare.

I biologi studiano le cellule per comprendere le modalità con cui esse si formano a partire dalle molecole, e per chiarire i meccanismi con i quali poi, una volta formate, esse cooperano alla costruzione di organismi complessi come gli esseri umani. La conoscenza delle cellule è alla base, dunque, della comprensione dei processi fisiologici, delle modalità di sviluppo e dei fenomeni di invecchiamento dell'organismo; in tal modo, essa diventa di importanza fondamentale per chiarire come si instaurano i processi patologici.

Codice genetico

Sistema di codificazione mediante il quale l'informazione genetica presente nel DNA sotto forma di sequenze nucleotidiche viene tradotta, tramite l'RNA messaggero (mRNA) e l'RNA transfer (tRNA), nel linguaggio aminoacidico delle proteine. Per codice genetico si intendono le regole di corrispondenza tra le possibili "triplette" - sequenze di tre nucleotidi adiacenti - ed i diversi aminoacidi codificati o i segnali di inizio e di fine della traduzione dell'mRNA. Ogni tripletta è detta "codone": combinando i quattro nucleotidi tre a tre è possibile ottenere 4^3 codoni diversi

Poiché sono necessarie solo 20 triplette per codificare i 20 diversi aminoacidi, si dice che il codice è "degenerato": un aminoacido può essere codificato da più di una tripletta (ad esempio, l'alanina è

codificata dai codoni GCA, GCC, GCG, GCU). Per molte delle triplette che codificano per lo stesso aminoacido le prime due basi sono costanti, mentre l'ultima può variare. I codoni UAA, UAG, UGA vengono chiamati "codoni terminatori", in quanto per nessuno di essi esiste un corrispondente RNA transfer nella cellula: essi segnalano la fine della traduzione in sequenza proteica di un mRNA

La tripletta AUG codifica per l'aminoacido metionina e specifica anche il sito di inizio della traduzione dell'mRNA in una sequenza polipeptidica. Si parla di "universalità del codice" in quanto tutti gli organismi (tranne rare eccezioni) usano lo stesso codice genetico

Cromatografia

Il termine Cromatografia definisce una famiglia di tecniche di laboratorio per la separazione di miscele. La Cromatografia può essere preparativa o analitica. La Cromatografia preparativa cerca di separare le componenti di una miscela per un ulteriore uso (ed è quindi una forma di purificazione). La Cromatografia analitica normalmente opera con piccole quantità di materiale e cerca di misurare le relative proporzioni degli analiti in una miscela. **Denaturing High-performance liquid chromatography** è una forma di cromatografia frequentemente utilizzate in biochimica e chimica analitica per separare, identificare e quantificare i composti.

Cromosoma

Corpuscolo contenuto nel nucleo delle cellule più evolute (**cellule eucariote**) e costituito da un filamento a doppia elica di **DNA** e da proteine attorno alle quali si avvolge il filamento. Nell'uomo ci sono 23 coppie di cromosomi, di cui 22 coppie di cromosomi omologhi, cioè simili (v. **autosomi**) e una coppia di cromosomi diversi, i cromosomi sessuali (v. **eterosomi**). I cromosomi sessuali sono **XY** nel maschio, **XX** nella femmina. Il maschio passa la Y ai figli maschi e la X alle figlie femmine.

D

DNA

Acido desossiribonucleico. È la molecola depositaria dei caratteri ereditari, contenuta nei cromosomi del nucleo e nei mitocondri.

Dopamina

Neuromediatore che deriva dalla DOPA e dà origine alla noradrenalina. La sua ridotta presenza in alcuni nuclei del cervello è messa in relazione al morbo di Parkinson ([vedi modello 3D](#)).

E

EURORDIS: European Organization for Rare Disorders

Organizzazione non-governativa, fondata nel 1997, che comprende oltre 200 associazioni di malattie rare in 16 Paesi diversi, 13 dei quali sono Stati Membri dell'Unione Europea.

Enzima

Sono una particolare classe di proteine che svolgono un'azione catalitica, ovvero sono in grado di velocizzare una determinata reazione chimica.

Eziopatogenesi

L'eziopatogenesi (o **etiopatogenesi**), in medicina, è l'analisi del processo di insorgenza di una patologia e del suo sviluppo (**patogenesi**), con particolare attenzione alle sue cause (**eziologia**); il termine deriva dalla fusione di eziologia e patogenesi.

Enzimopatie

Malattie dovute a mancanza, insufficiente produzione o alterazione di struttura di enzimi . Possono essere suddivise in enzimopatie acquisite (in cui gli enzimi sono alterati da intossicazione da mercurio o da arsenico, da carenze vitaminiche, da azione dei raggi ultravioletti) ed enzimopatie congenite (che insorgono per alterazione del gene che codifica la sintesi dell'enzima). In entrambi i casi le conseguenze sono principalmente due: la prima è l'accumulo del substrato che l'enzima dovrebbe trasformare e che può essere dannoso di per sé, o può attivare a sua volta vie metaboliche alternative, con produzione di grandi quantità di metaboliti tossici; la seconda conseguenza è il deficit del prodotto (sostanza che l'enzima dovrebbe produrre), che sovente è substrato di una successiva reazione, oppure funge da regolatore dell'attività di enzimi che lo producono. Le enzimopatie congenite presentano quadri clinici diversi in rapporto all'enzima interessato, o al tipo di alterazione strutturale dalla quale dipende il grado di funzionamento dell'enzima e quindi anche la gravità della malattia. Si tratta di malattie genetiche, ereditate perlopiù in forma autosomica recessiva, raramente legata al sesso, o autosomica dominante. Tra queste, ricordiamo: fenilchetonuria , albinismo, acidosi organiche, gotta, glicogenosi, malattia da sciroppo d'acero, tirosinemia, mucopolisaccaridosi, glicosfingolipidosi, porfirie , favismo, galattosemie e numerose altre. Attualmente solo alcune enzimopatie sono curabili con risultati positivi, e la terapia consiste nel diminuire l'introduzione del precursore con la dieta, impedendone l'accumulo, o somministrando il prodotto la cui sintesi è insufficiente.

F**Farmaco orfano**

E' un farmaco potenzialmente utile per trattare una malattia, ma che non ha mercato sufficiente a ripagare le spese del suo sviluppo, rimane perciò senza sponsor, ORFANO appunto.

Fenilalanina

Aminoacido contenuto nella maggior parte delle proteine animali e vegetali. È un aminoacido essenziale per la specie umana, la cui importanza biologica è legata alla sintesi proteica e alla biosintesi di ormoni tiroidei e catecolamine. Nell'organismo, la fenilalanina è trasformata in **tiroxina** per opera di un sistema enzimatico ossidativo localizzato nel fegato e richiede la presenza di un enzima (**fenilalanina-idrossilasi**) e del suo cofattore (**tetraidrobiopterina**). Il suo accumulo nell'organismo a causa di alterazioni metaboliche porta alle iperfenilalaninemie. La fenilalanina è un aminoacido aromatico, che assunto con la dieta viene utilizzato dal nostro organismo direttamente per la sintesi proteica o trasformato in tirosina (vai al [modello 3D](#)).

Fenilchetonuria

(v. **oligofrenia fenilpiruvica**), oggi più precisamente indicata come **iperfenilalaninemia di tipo I**, è una malattia metabolica ereditaria (v. **iperfenilalaninemie**) dovuta all'eccessivo accumulo di fenilalanina. I soggetti colpiti da fenilchetonuria, se non trattati sin dalla nascita, presentano: grave ritardo mentale, crisi convulsive, spasticità degli arti. La loro identificazione alla nascita è possibile con il test di inibizione batterica di Guthrie (uno dei principali screening eseguiti a tutti i neonati entro la prima settimana di vita), da confermare con un secondo prelievo e successivamente con esame cromatografico. Un'ulteriore conferma della diagnosi si ottiene dimostrando la condizione di eterozigosi nei genitori del bambino affetto, attraverso altre prove di laboratorio (test da carico orale con fenilalanina o cromatografia). La terapia è data da una dieta con alimenti a basso contenuto di fenilalanina prodotti artificialmente, da mantenere per un tempo variabile a seconda della gravità della malattia.

Fenotipo

Il fenotipo è un tratto caratteristico di un organismo come le sue caratteristiche morfologiche, biochimiche e fisiologiche e comportamentali. Quando il fenotipo è il prodotto dell'espressione di un singolo gene presenterà caratteristiche ereditarie tipiche della genetica classica detta anche genetica mendeliana (dal suo fondatore Gregorio Mendel). Complesso dei caratteri visibili di un individuo e che sono il risultato dell'interazione tra il patrimonio genetico (v. **genotipo**) e le condizioni ambientali. Genotipi uguali possono, se sottoposti all'azione di ambienti differenti, produrre diversi **fenotipi** come può anche verificarsi il caso opposto per cui due fenotipi identici sono dovuti a genotipi differenti (**fenocopia**). Vedi anche: **ereditarietà**.

G

Gene

Unità fondamentale, fisica e funzionale, dell'eredità che trasmette le informazioni da una generazione alla successiva. Un gene occupa una posizione definita e fissa (locus) di un particolare cromosoma. Da un punto di vista biochimico, un gene è una sequenza polinucleotidica di DNA che trascrive un RNA messaggero e, attraverso di questo, codifica una specifica sequenza di aminoacidi in una catena polipeptidica. Un gene è composto da una regione codificante e da una sequenza

regolativa che rende possibile la trascrizione; riguardo alla struttura, esistono geni continui e geni discontinui. La manifestazione dei caratteri fenotipici codificati dalle informazioni contenute nel materiale genico (**genotipo**) dipende dalla capacità dei geni di dirigere la sintesi delle proteine. I geni possono subire modificazioni chimiche o strutturali, note come mutazioni, spontaneamente oppure per effetto di agenti chimici, fisici o biologici

Genetica

Termine coniato da William Bateson nel 1906 per indicare lo studio della genesi delle forme degli esseri viventi e della loro riproduzione e successivamente divenuta un ramo delle scienze naturali che studia la struttura e la funzione dei geni, i caratteri da essi controllati, le modalità della loro trasmissione e la loro distribuzione all'interno di gruppi di popolazione.

Genotipo

Complesso dei caratteri ereditari di un individuo che gli sono stati trasmessi geneticamente dai genitori. Rappresenta la potenzialità ereditaria delle caratteristiche di un organismo. Dall'interazione fra tale potenzialità ereditaria e l'ambiente scaturisce il **fenotipo**. Il genotipo è il profilo genetico di un individuo, ovvero l'insieme di tutti i suoi geni. In genere, dove non diversamente indicato, si utilizza il simbolo del gene seguito dal simbolo (-) o dal simbolo (+) per indicare, rispettivamente, il carattere mutante o normale del gene in esame. In ogni individuo i geni sono presenti in duplice copia. Se indichiamo con "G" un qualsiasi gene i genotipi possibili sono: G+/G+, G+/G-, G-/G-. Questo tipo di notazione consente l'identificazione del genotipo di un individuo in relazione al solo gene considerato.

Guthrie, test di inibizione microbiologica di

Il [test di Guthrie](#) è un test di screening per la fenilchetonuria.

Il [test di Guthrie](#) viene eseguito di legge a tutti i neonati italiani e si effettua utilizzando una goccia del sangue del bambino appena nato, assorbita su carta assorbente.

Il test è basato sul fatto che esiste un batterio, chiamato **Bacillus subtilis**, che cresce e si moltiplica in presenza di fenilalanina. Il sangue del neonato viene perciò posto a contatto con il Bacillus subtilis e contemporaneamente con una sostanza, chiamata beta-2-tienilalanina, che inibisce la fenilalanina.

Se nel sangue del bambino esiste un eccesso di fenilalanina (e quindi ci si trova di fronte ad un caso di fenilchetonuria), si ha lo sviluppo della colonia batterica, che è invece inibito dalla beta-2-tienilalanina in caso di livelli normali di fenilalanina nel sangue.

I

Incidenza

Numero di nuovi casi di malattia nella popolazione in un determinato intervallo di tempo.

Incidenza

In epidemiologia corrisponde al quoziente (o **tasso**) ricavato ponendo al numeratore il numero di individui che, in una popolazione ed in un periodo di tempo dati, sviluppano una certa malattia e al denominatore il numero totale di individui della popolazione a rischio di contrarre la malattia. Diversamente dalla prevalenza, l'incidenza fornisce quindi il tasso dei nuovi casi, e quindi l'andamento, di una malattia in una popolazione.

Iperfenilalaninemie

Gruppo di **malattie metaboliche ereditarie**, perlopiù **autosomiche recessive**, legate a difetto enzimatico (v. **enzimopatie**), la cui caratteristica comune è l'alto tasso di **fenilalanina** nel sangue. La tirosina serve per sintetizzare neurotrasmettitori, **tiroxina** e **melanina**. Il deficit dell'enzima o del suo cofattore causa un'insufficiente produzione di questi composti, associata a un accumulo di fenilalanina e di suoi cataboliti anomali (**acido fenilpiruvico**, **acido fenilattico**, **fenilacetico** ecc.) con conseguente danno per l'organismo: l'organo più colpito è il cervello. Le iperfenilalaninemie sono state suddivise in due grandi gruppi: **iperfenilalaninemie benigne** e **iperfenilalaninemie maligne**. Le prime sono legate al difetto dell'enzima e sono ulteriormente divisibili in tre gruppi, in rapporto al grado di danno cerebrale e di deficit enzimatico, e alla durata della **terapia dietetica**. Le seconde sono legate al deficit del cofattore, e si possono suddividere in due sottogruppi in rapporto al grado di danno cerebrale, al tipo di deficit del cofattore e alla terapia richiesta. La fenilchetonuria fa parte delle **iperfenilalaninemie benigne**, di cui costituisce la forma più grave. Nelle iperfenilalaninemie maligne le manifestazioni sono molto più gravi: vi può essere ipo- o ipertonica generalizzata, e anche nei casi meno gravi la deambulazione è ritardata. La terapia consiste in una dieta povera di fenilalanina e nella somministrazione di farmaci tuttora in via sperimentale, i cui risultati in alcuni casi si sono rivelati discreti. Attualmente è possibile identificare i feti affetti da malattia (in genere le madri si sottopongono ad accertamenti avendo già un figlio malato) al quinto mese di gravidanza.

L

Locus

Posizione occupata in ognuno dei due cromosomi omologhi da un determinato gene o da uno dei suoi alleli. Cromosomi omologhi contengono serie identiche di loci genici disposti nel medesimo ordine. Quando a un dato locus esistono più forme alternative (alleli) e queste hanno nella popolazione una frequenza apprezzabile (per convenzione almeno 1%), quel locus è definito polimorfico.

Locus

Sito del cromosoma in cui risiede un gene.

M

Malattia genetica

Patologia causata da un'alterazione del patrimonio genetico di un individuo (**DNA**) che si traduce in difetti fisici più o meno gravi.

Malattia metabolica

Malattia biochimica geneticamente determinata in cui il difetto di un enzima specifico produce un blocco del metabolismo specifico.

Malattie rare

Una malattia è considerata rara quando ha una incidenza sulla popolazione generale inferiore ad una data soglia, cioè quando ne sono colpite poche persone. L'Unione Europea definisce tale soglia allo **0,05%** della popolazione, ossia **1 caso su 2000** abitanti; l'Italia si attiene a tale definizione. Altri paesi possono adottare parametri leggermente diversi (USA: meno di 200.000 casi nella popolazione, quindi circa 1 su 1.500). Molte patologie sono però molto più rare, arrivando a frequenza di un caso su 100.000 persone o più.

Mappa genetica

Mappa delle posizioni relative dei geni o dei marcatori genetici lungo un cromosoma. La distanza tra i geni viene misurata attraverso il linkage sulla base delle frequenze di ricombinazione genica. Le mappe genetiche sono di solito elaborazioni grafiche che evidenziano le posizioni reciproche dei vari geni su un cromosoma con le corrispondenti distanze, espresse in centimorgan.

Mappa genica

Posizione di geni lungo uno specifico tratto di cromosoma.

Metabolismo

L'insieme dei processi biochimici ed energetici che si svolgono negli organismi viventi. Si divide in due fasi: processo di demolizione o scissione (**catabolismo**), attraverso il quale le sostanze vengono trasformate in molecole più piccole con conseguente liberazione di energia, e processo di sintesi o costruzione (**anabolismo**), attraverso il quale vengono prodotte sostanze più grandi e complesse a partire da molecole elementari, con consumo di energia. Un esempio di catabolismo è la scissione delle molecole dell'amido (presente nel pane, nella pasta, nelle patate) per produrre energia muscolare. Un esempio di anabolismo è la costruzione di parti di tessuto a partire dagli aminoacidi e/o dalle proteine (pensate alla riparazione della cute dopo una ferita)

Mutazione

Ogni cambiamento permanente nella sequenza nucleotidica del DNA, capace o meno di esercitare una influenza sul fenotipo.

Le **mutazioni** possono essere classificate in base all'origine: mutazioni spontanee (insorgono in assenza di agenti mutageni) o indotte (dovute ad agenti chimici, fisici o biologici); alla sede: mutazioni germinali (colpiscono i gameti e possono essere trasmesse alla prole) o somatiche (colpiscono le cellule somatiche e non vengono trasmesse alla prole); all'effetto funzionale sul fenotipo: mutazioni letali (l'organismo che ne è colpito o muore prima di aver raggiunto l'età riproduttiva o raggiuntala, non si riproduce), subletale o deleteria, neutra (non si conosce un effetto di danno o di vantaggio genetico), vantaggiosa. Negli organismi diploidi possono esservi mutazioni dominanti o recessive, a seconda se l'effetto della mutazione è la manifestazione di un fenotipo dominante o recessivo. In base alla topologia ed estensione le mutazioni possono essere: mutazioni geniche (es. mutazioni puntiformi, inserzioni e delezioni intrageniche), cromosomiche (es. delezioni, inversioni, traslocazioni) e genomiche (es. monosomie, trisomie) .

O

Oligofrenia

(o **insufficienza mentale**, o **frenastenia**), sindrome caratterizzata da un deficiente sviluppo dell'intelligenza con difficile adattamento alla realtà; si differenzia pertanto dalla demenza, in cui si verifica un deterioramento delle funzioni intellettive quando queste sono già completamente sviluppate. Le cause possono essere: genetiche, fattori che intervengono nella vita intrauterina (per esempio, malattie infettive o intossicazioni), sofferenze da parto, malattie dell'età infantile. Le cosiddette pseudoligofrenie non sono legate a cause organiche, ma sono legate a fattori di ordine psicologico-ambientale (scarsa stimolazione ambientale, carenze educative scolastiche, affettive ecc.) o a fattori che interferiscono con l'apprendimento (disturbi visivi, uditivi, malattie somatiche di lunga durata, epilessie ecc.). Si distinguono oligofrenie gravi, medie, lievi, e forme di ritardo mentale (o intelligenza subnormale). Il quadro clinico è identificato dalla globale alterazione delle funzioni intellettive con turbe psicomotorie e comportamentali; spesso si associano alterazioni della personalità e aspetti psicopatologici (reazioni abnormi, quadri psicotici, in particolare quadri di tipo schizofrenico). Il trattamento delle oligofrenie prevede: la correzione delle eventuali cause organiche; misure di tipo rieducativo e riabilitativo per favorire l'adattamento lavorativo, ambientale e sociale (lavoro "protetto"; se possibile, l'insegnamento scolastico elementare ecc.); eventuale terapia con psicofarmaci (con cautela) per disturbi affettivi, comportamentali e psicotici. Il recupero di questi pazienti dipende largamente dalla gravità del deficit intellettivo; nelle pseudoligofrenie la prognosi è favorevole se si interviene precocemente.

P

Pleiotropia

La **pleiotropia** (dal greco pleio - *moltepllice*, e tropein - *cambiamento*) è un fenomeno genetico per il

quale un unico gene è in grado di influenzare aspetti multipli del fenotipo di un essere vivente. Tale capacità, in realtà, è soltanto apparente perché l'effetto primario del gene rimane unico, ma determina una serie di conseguenze.

Prevalenza

In epidemiologia corrisponde al quoziente (o tasso) ricavato ponendo al numeratore il numero di persone che in una popolazione sono affette da una certa malattia in un determinato intervallo o punto temporale, e al denominatore il numero totale di persone della popolazione considerata. La prevalenza fornisce tutti i casi di malattia, vecchi e nuovi, a differenza dell'incidenza, ed è un valido indicatore sanitario per le patologie croniche di lungo decorso.

In altre parole, il numero di soggetti colpiti dalla malattia rispetto ad una popolazione definita. È un indicatore essenziale per la programmazione sanitaria perché definisce un sottoinsieme di popolazione che ha bisogno di controlli clinici e specifici trattamenti.

Prevalenza

Numero di soggetti colpiti dalla malattia rispetto ad una popolazione definita. È un indicatore essenziale per la programmazione sanitaria perché definisce un sottoinsieme di popolazione che ha bisogno di controlli clinici e specifici trattamenti.

Proteina

(o **Protidi**) (Dal greco *proteios*, "primario"), ampio gruppo di composti organici, formati da una sequenza di molecole, chiamate amminoacidi, legate l'una all'altra da legami peptidici. Presenti in tutti gli organismi viventi, le proteine sono gli elementi costitutivi predominanti delle cellule e sono indispensabili per il loro funzionamento.

Le molecole proteiche possono avere forma fibrosa o globulare. Generalmente le prime hanno una funzione strutturale, come nel caso delle lunghe fibre insolubili del tessuto connettivo e dei peli, mentre le seconde svolgono in genere ruoli importanti nelle reazioni metaboliche cellulari. In entrambi i casi hanno dimensioni notevoli, con pesi molecolari dell'ordine delle migliaia o di qualche milione di dalton, e ciascuna specie presenta una serie di proteine caratteristiche. Secondo alcune stime, nell'uomo ci sono circa 100.000 proteine diverse, delle quali solo il 2% è stato finora descritto adeguatamente. Le proteine di origine alimentare vengono utilizzate essenzialmente per la costruzione e la manutenzione delle strutture cellulari, anche se in condizioni particolari possono essere impiegate per liberare energia metabolica (da 1 g di proteine si ottengono circa 4 calorie).

Molecole proteiche costituiscono anche le fibre responsabili della contrazione muscolare e tutti gli enzimi presenti nell'organismo, ad esempio quelli digestivi. Altre proteine importanti sono alcuni ormoni come l'insulina, gli anticorpi prodotti dalle cellule del sistema immunitario e l'emoglobina, che trasporta ossigeno e anidride carbonica in tutti i distretti dell'organismo. I cromosomi, che sono responsabili della conservazione dei caratteri ereditari all'interno dei geni e della loro trasmissione alle generazioni successive, sono formati da acidi nucleici e proteine.

R

Recessivo, carattere

Carattere ereditario espresso solo negli individui omozigoti per il gene che lo controlla.

Ritardo mentale

(o **pseudooligofrenia**), insieme delle condizioni in cui le potenzialità intellettive del soggetto sono normali, ma il *rendimento* intellettuale è carente. Il ritardo mentale è condizionato da diversi fattori: fisici, quali terapia con psicofarmaci, crisi convulsive o di piccolo male ripetute, sordità, deficit motori o sensoriali; psicologici, quali carenze affettive o di stimolazioni ambientali e scolastiche, precoce ospedalizzazione. Il ritardo mentale viene completamente recuperato se tali fattori vengono rimossi o curati celermente. Al contrario se le condizioni alla base del ritardo mentale si approfondiscono, il deficit si instaura permanentemente. Si distingue dalla insufficienza mentale (v. **oligofrenia**) per la diversa eziologia e per il tipo di prognosi.

S

Screening

Termine inglese che in epidemiologia definisce un test di massa per identificare precocemente (all'interno di una popolazione o di un gruppo di soggetti a rischio) i portatori di una malattia o di un'anomalia. Lo screening offre l'opportunità di evidenziare sia eventuali segnali precoci di una malattia già presente ma non ancora sintomatica, sia la presenza di fattori di rischio relativi a una specifica patologia. Lo scopo primario è quello di effettuare una terapia precoce verso una patologia ancora nascosta e, in secondo luogo, di agire sui fattori di rischio individuati dal test di screening, riducendo la probabilità di insorgenza della patologia (per esempio, individuazione dei soggetti ipertesi, al fine di ridurre il rischio di infarto del miocardio). Tuttavia prima di adottare uno screening di massa occorre essere certi che lo screening stesso non comporti rischi. Infatti è noto che uno screening può essere nocivo. Nel senso che, poichè l'obiettivo di uno screening è quello di dilazionare la morte, questo non può realizzarsi se non con una diagnosi precoce, e quindi una terapia altrettanto precoce: terapia che può peggiorare la qualità di vita se si rendono necessarie cure debilitanti o mutilazioni.

Screening genetico

Analisi di una popolazione per l'identificazione di soggetti a elevato rischio di presentare o di trasmettere una malattia. Intervento diagnostico a livello di popolazione per l'identificazione di soggetti ad elevato rischio di presentare una particolare malattia o di trasmetterla alla discendenza.

Screening neonatale

E' una serie di esami compiuti nei primi giorni di vita per individuare precocemente alcune **malattie congenite** (cioè presenti alla nascita).

Sindrome

Con sindrome si intende, in medicina, un insieme di sintomi e segni clinici (**quadro sintomatologico**) che può essere dovuto a più malattie o a più eziologie.

Spesso, erroneamente, si intende con sindrome un quadro la cui eziologia non è nota.

A complicare le cose, il termine sindrome viene utilizzato spesso per indicare una malattia rara (la cui eziologia è spesso ben precisa), proprio perché il quadro sintomatologico è di difficile interpretazione

T

Test genetico

Per test genetico si intende l'analisi a scopo clinico di DNA, RNA, cromosomi, proteine, metaboliti o altri prodotti genici, effettuata per evidenziare genotipi, mutazioni, fenotipi o cariotipi correlati o meno con patologie ereditabili umane. Questa definizione include gli screening prenatali, neonatali e dei portatori, nonché i test sulle famiglie a rischio. I risultati di queste indagini si possono applicare alla diagnosi ed alla prognosi di malattie ereditarie, alla predizione del rischio - malattia, all'identificazione dei portatori sani, alle correlazioni fenotipo - genotipo. Vengono invece esclusi da questa definizione i test effettuati a solo scopo di ricerca.

Test preclinici e presintomatici

Numerose malattie genetiche, soprattutto quelle di tipo autosomico dominante, possono non essere presenti alla nascita ma comparire successivamente. Se il gene responsabile è noto diventa possibile stabilire se un soggetto asintomatico abbia o meno ereditato l'allele mutato e, quindi, possa sviluppare in futuro la malattia ad esso associata. Il risultato del test genetico può consentire di ridurre la mortalità della malattia, qualora siano disponibili forme di prevenzione secondaria e adeguate terapie. Spesso, però, la disponibilità di un test genetico non si accompagna ad una migliore capacità di gestione clinica della malattia, anche se l'individuazione di soggetti a rischio può essere importante per applicare idonee strategie di prevenzione.

Tirosina

Aminoacido precursore di numerosi composti chimici di grande importanza biologica, come la **tiroxina**, la **diossifenilalanina (DOPA)**, la **noradrenalina** e l'**adrenalina**; dalla tirosina si forma pure la **melanina** a opera dell'enzima tirosinasi. Da alterazioni della biosintesi o del catabolismo della tirosina traggono origine la tirosinosi, l'alcaptonuria e l'albinismo (vai al [modello 3D](#)).

Trasmissione autosomica recessiva

La malattia genetica a trasmissione autosomica recessiva si manifesta solo nelle persone che possiedono due copie dell'allele difettoso. Un individuo affetto da una malattia recessiva nasce dall'unione di due genitori portatori sani, che hanno una copia sana e una malata del gene.

From:

<http://www.pkuinfo.it/> - **PKUInfo**

Permanent link:

<http://www.pkuinfo.it/glossario>

Last update: **2014/05/22 13:07**

