

ACROMATOPSIA

L'Acromatopsia è una patologia ereditaria della retina **'autosomica recessiva'**. Nelle malattie autosomiche recessive è necessario avere tutte e due le copie di un gene non funzionanti perché la malattia si manifesti.

Le patologie autosomiche recessive **si manifestano di solito in una sola generazione di una famiglia e colpiscono con uguale frequenza i maschi e le femmine.**

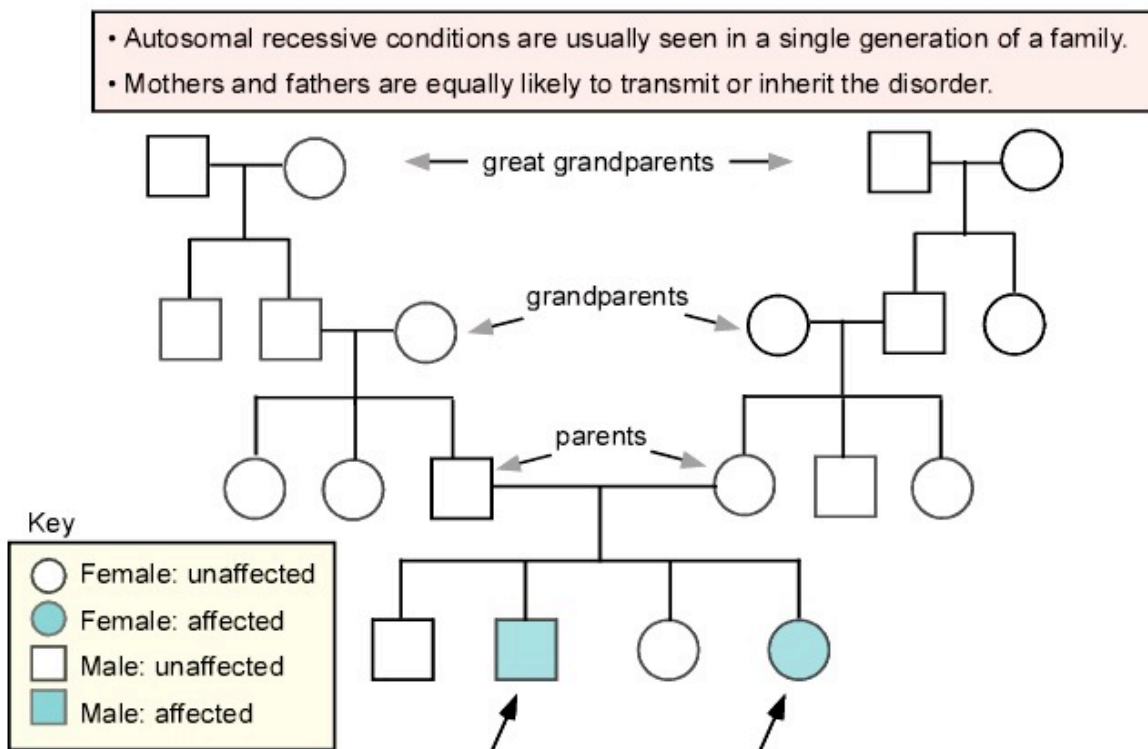
Avere una sola copia del gene alterata, non determina lo stato di malattia ma quello di portatore sano. I portatori (eterozigoti) sono usualmente non affetti e la mutazione è trasmessa in modo 'silente' attraverso numerose generazioni diventando evidente quando casualmente si ha l'unione di due eterozigoti dai quali possono nascere bambini affetti.

Due genitori portatori hanno una probabilità del 25% ad ogni gravidanza di avere un figlio malato (uno su quattro). Un figlio sano di una coppia di eterozigoti ha il 67% di probabilità, 2 su 3, di essere portatore.

La consanguineità tra i genitori aumenta il rischio di avere figli affetti da patologie autosomiche recessive, specialmente nel caso in cui la malattia sia estremamente rara.

Quando la frequenza di portatori in una popolazione è molto alta, un individuo affetto e un individuo portatore possono avere figli malati. In tal caso si ha presenza di individui malati in due generazioni (ereditarietà "pseudo-dominante").

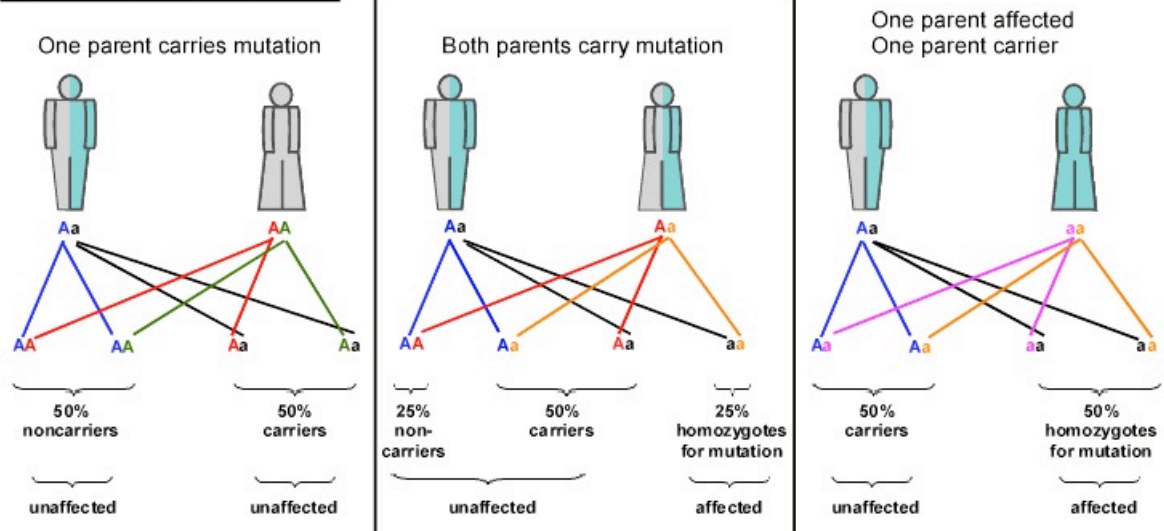
Pedigree che illustrano il Pattern ereditario di una patologia Autosomica Recessiva:



Probabilità di trasmettere una mutazione genetica di una patologia autosomica recessiva alla progenie.

Key

A = normal gene
a = autosomal recessive gene mutation



Seguendo lo schema precedente, una persona affetta che ha un partner sano e non portatore, ha il 100% di probabilità di avere figli portatori.

(Le illustrazioni sono tratte dal sito NCBI <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/>)