

BLUE CONE MONOCHROMACY – MONOCROMATISMO DEI CONI BLU – BCM

Il BCM è una patologia genetica della retina legata all' X recessiva.

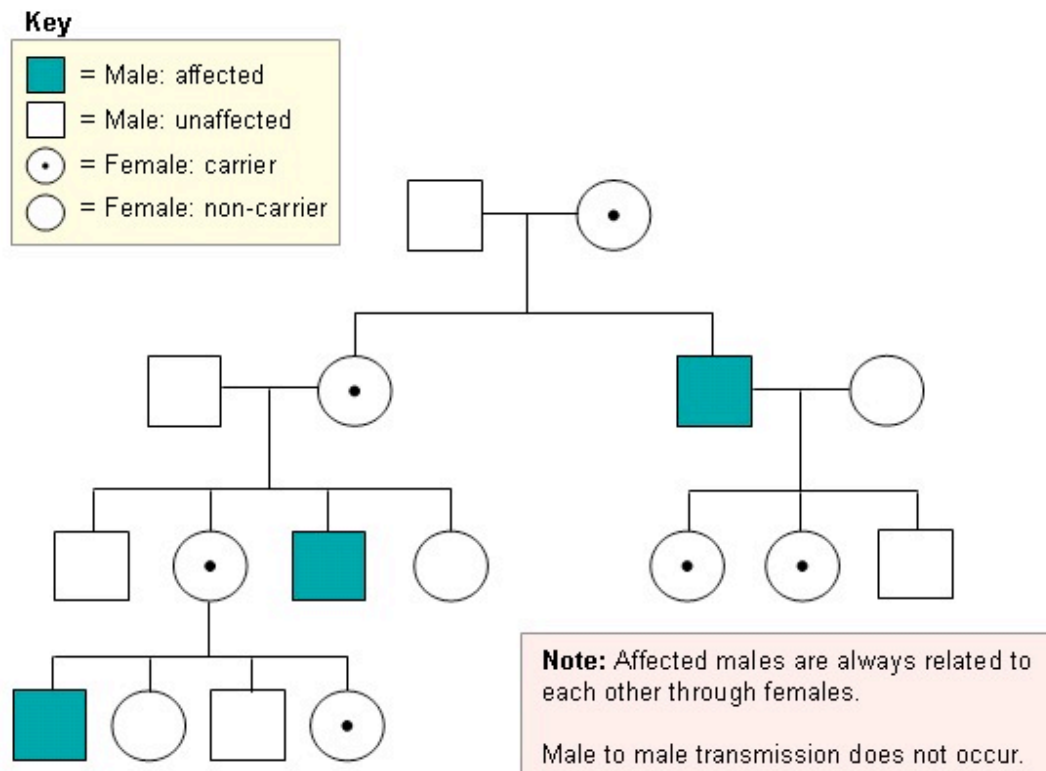
In una patologia legata all' X recessiva la malattia si esprime nei maschi che sono emizigoti per la mutazione, (i maschi hanno solo un cromosoma X) e nelle rare femmine che sono omozigoti per la mutazione genetica, ovvero nelle femmine che presentano la mutazione genetica su entrambe i cromosomi X.

Le femmine portatrici, cioè quelle che hanno una sola copia del gene mutato su uno dei due cromosomi X, usualmente non esprimono il fenotipo, benché differenze nei processi di inattivazione casuale di uno dei due cromosomi X possano portare a diversi gradi di espressione clinica della patologia. Approssimativamente il 10% delle femmine portatrici di una patologia legata all'X manifesta qualche sintomo della patologia, in genere di minore gravità rispetto ai maschi malati.

I maschi affetti da una patologia legata all'X non trasmettono la patologia ai loro figli maschi. Tutte le figlie femmine di un maschio affetto da una patologia legata all'X sono invece portatrici obbligate.

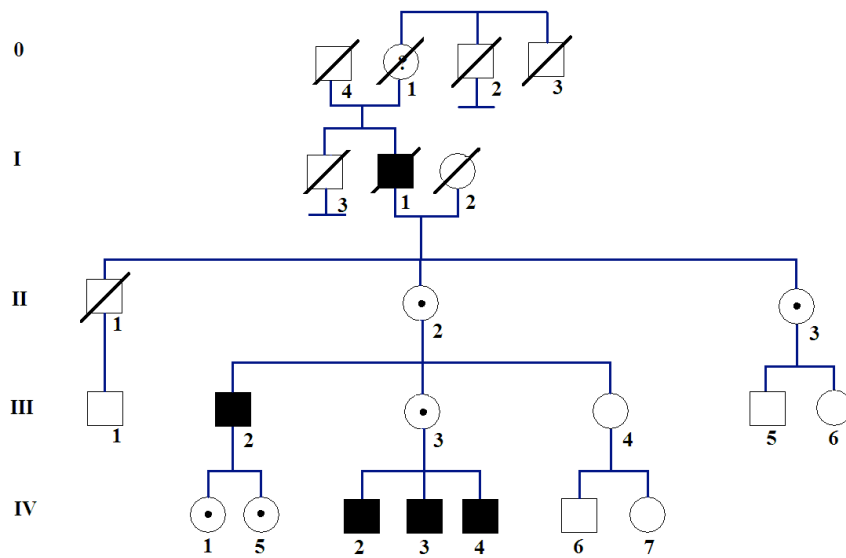
Pedigree che illustrano il Pattern di ereditarietà di una patologia recessiva legata all' X.

Si noti la presenza anche di più maschi malati in una stessa famiglia tra loro sempre collegati attraverso le femmine. Non c'è trasmissione della patologia da maschio a maschio.

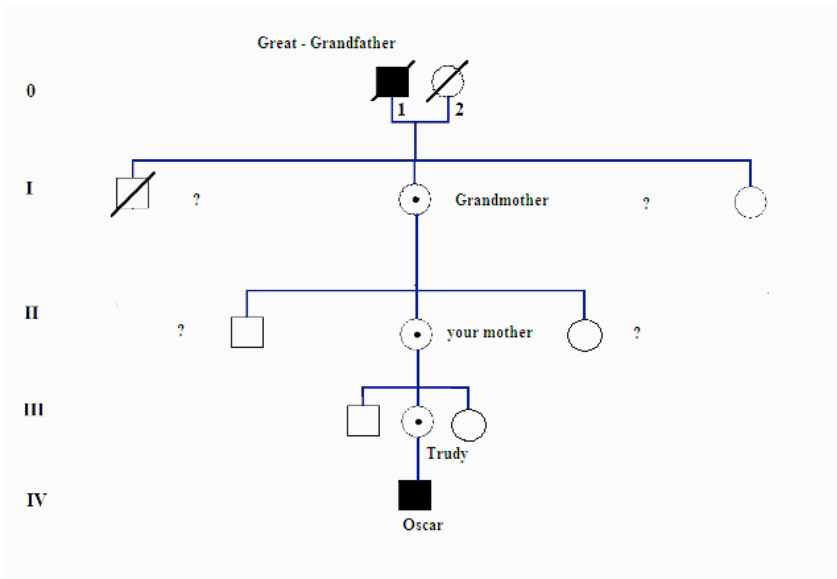


(La figura è tratta dal sito NCBI <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/>)

Esempi :



La patologia può rimanere 'silente' per diverse generazioni, in cui sono presenti solo femmine portatrici.



Probabilità di trasmettere una mutazione genetica di una patologia legata all'X alla progenie.

