

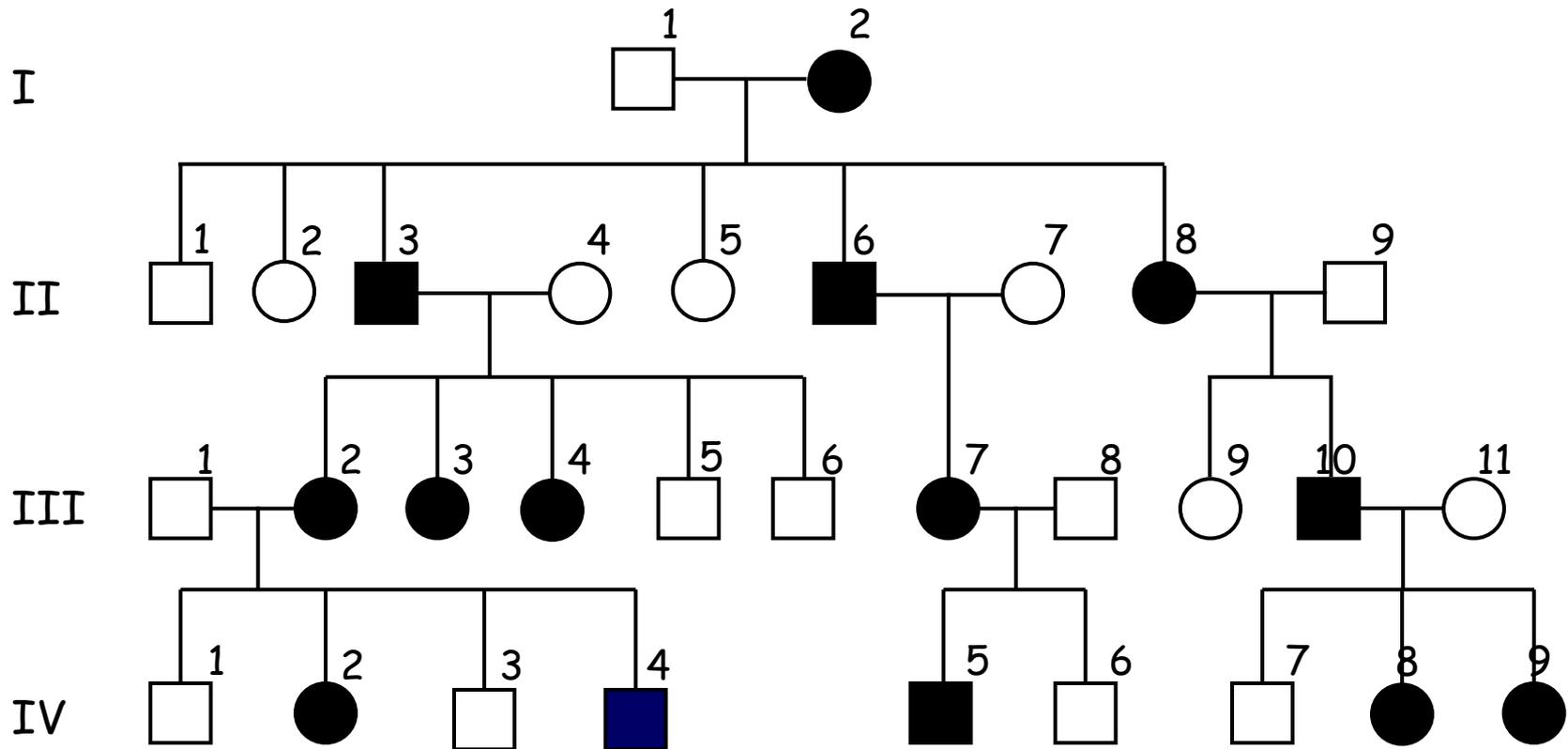
Modelli di trasmissione ereditaria: X-LINKED DOMINANTE

Trasmissione di tipo mendeliano

X-LINKED DOMINANTE

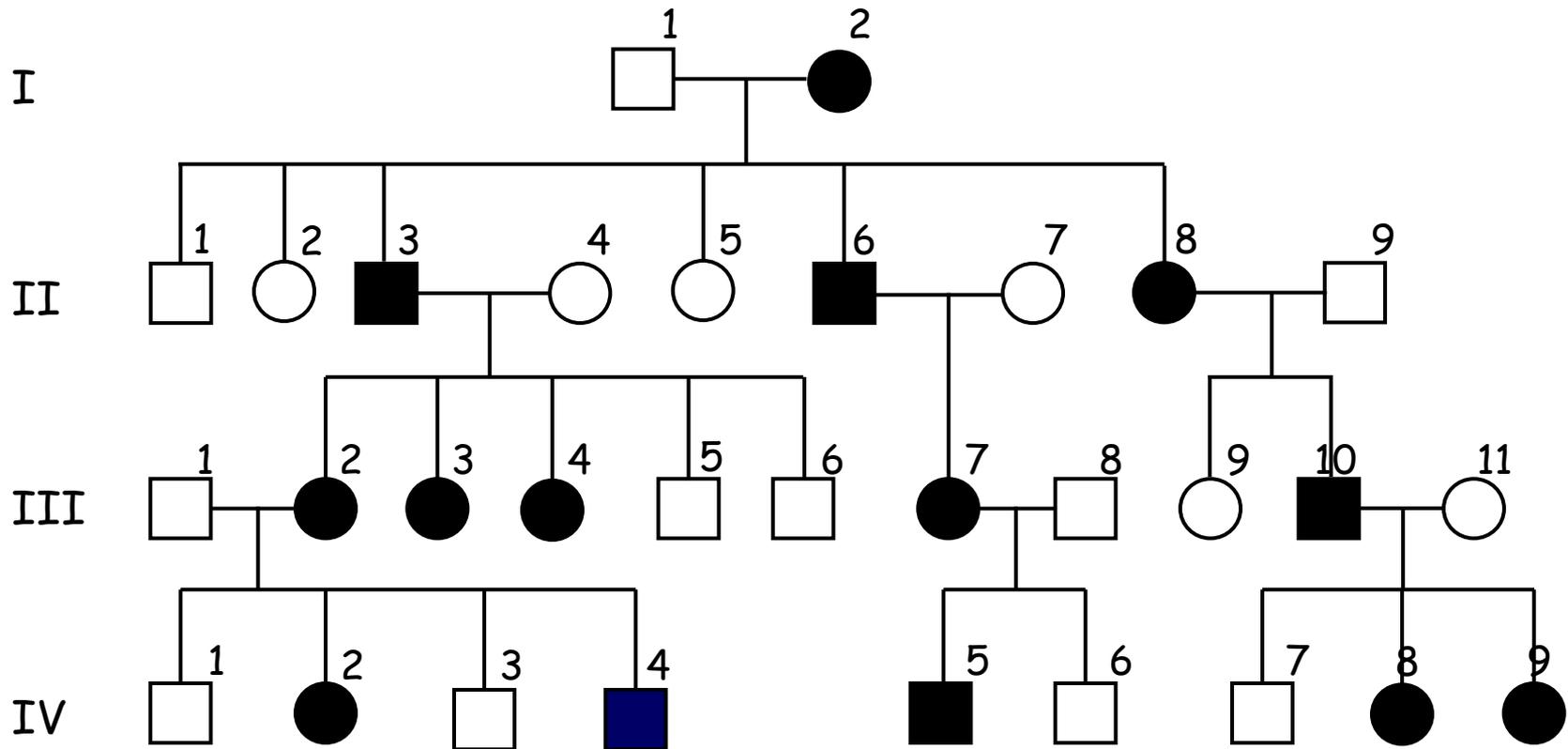
- Sebbene non comuni, ci sono disordini che si manifestano sia nella femmina eterozigote, così come nel maschio che ha l'allele mutante sul suo singolo cromosoma X.
- Questo è noto come eredità dominante legata all'X
- A livello superficiale, questo assomiglia a un tratto autosomico dominante perché sia le figlie che i figli di una femmina affetta hanno 1 probabilità su 2 (50%) di essere affetti.
- Tuttavia, il maschio affetto trasmette il tratto a tutte le sue figlie, ma a nessuno dei suoi figli, con conseguente eccesso di femmine affette e nessuna trasmissione diretta da maschio a maschio del disturbo.

X-LINKED DOMINANTE: Analisi di segregazione allelica



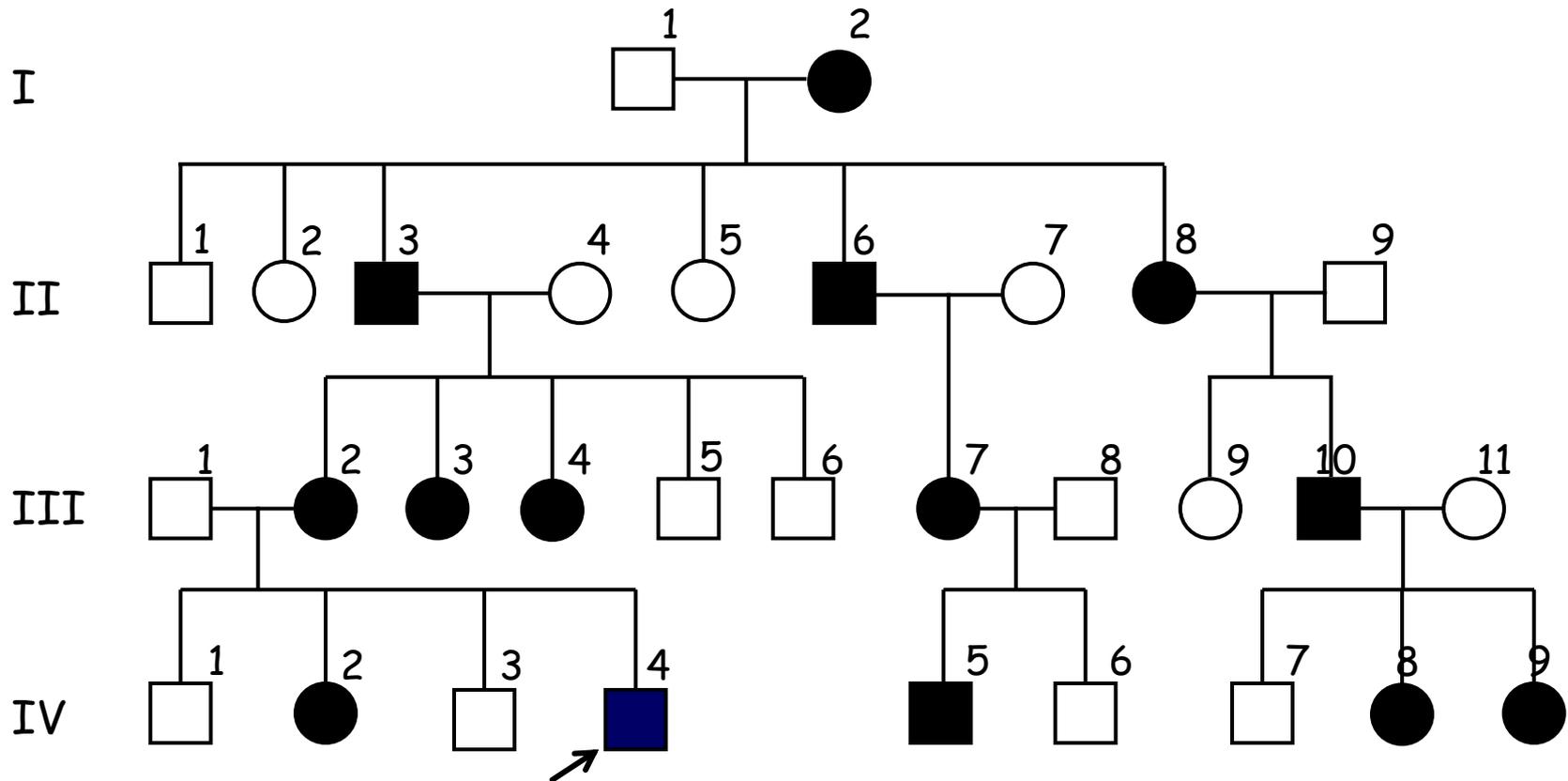
In questo tipo di trasmissione, è caratteristico che i maschi affetti generano tutte femmine affette e tutti i maschi sani.

X-LINKED DOMINANTE: Analisi di segregazione allelica



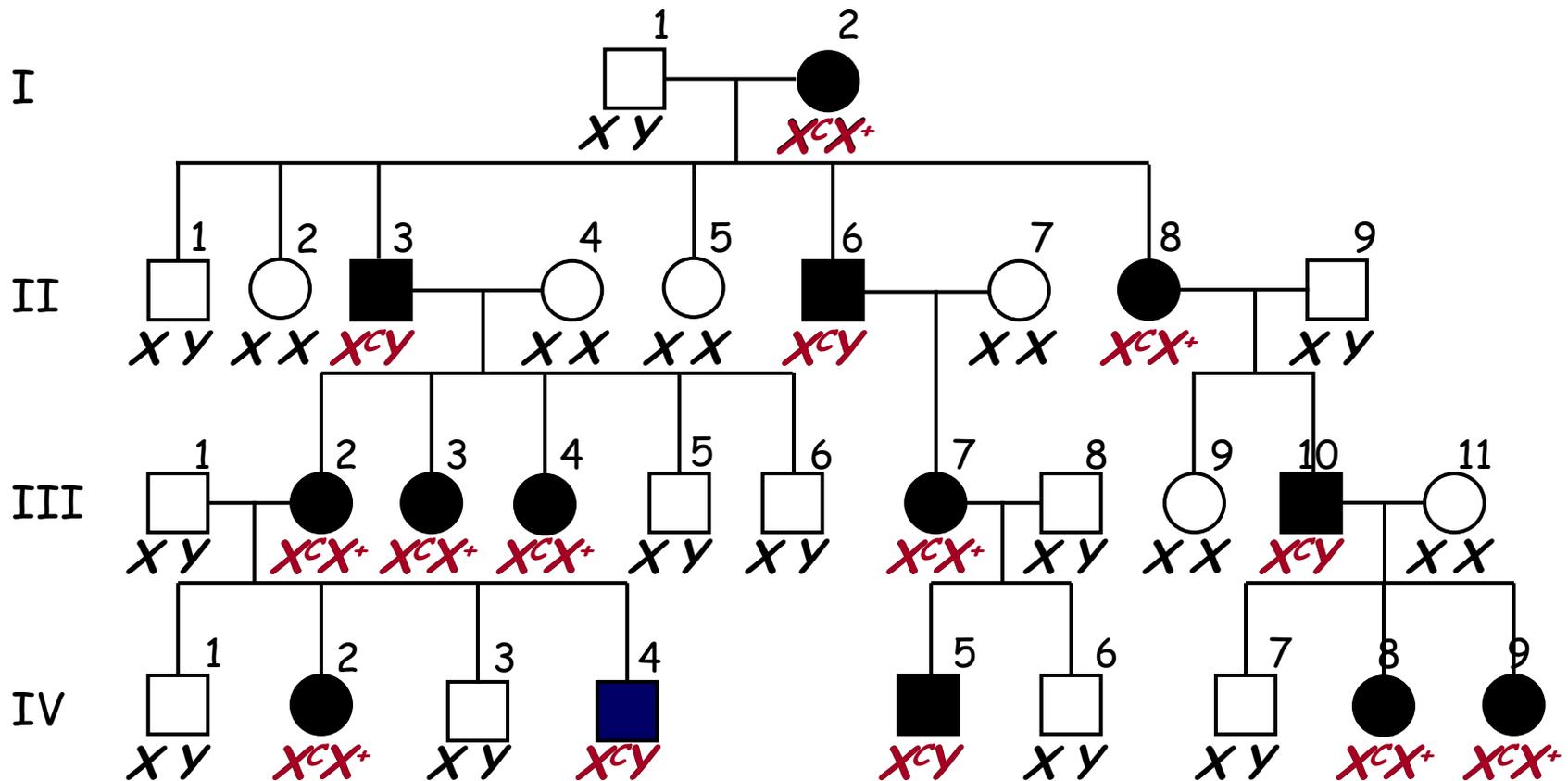
Al contrario le femmine affette generano un rapporto sessi 1 : 1

X-LINKED DOMINANTE: Analisi di segregazione allelica



Complessivamente, il rapporto maschi/femmine affetti è 1 maschio : 2 femmine. Sono maggiori le femmine malate

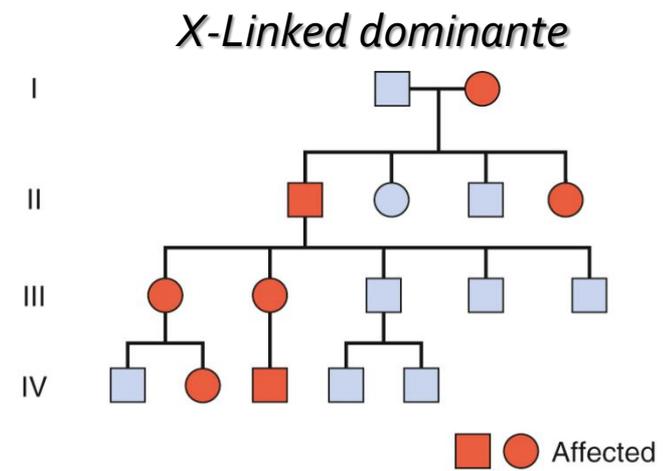
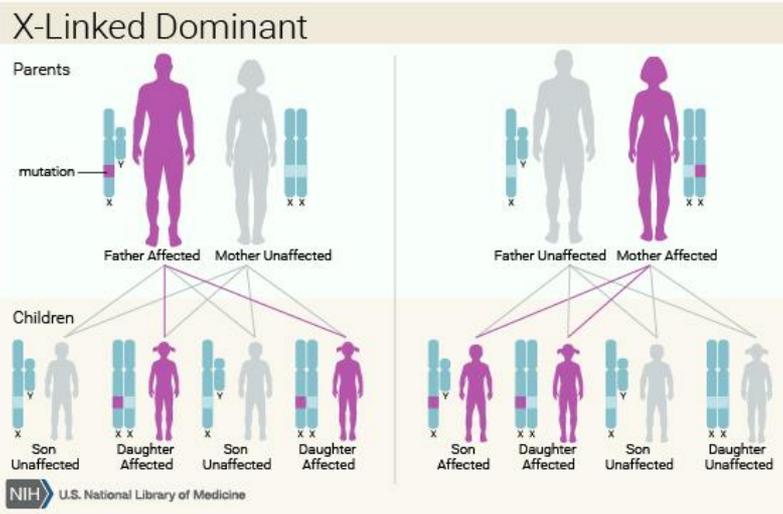
X-LINKED DOMINANTE: Analisi di segregazione allelica



Si indichi con C l'allele che causa la malattia e con $+$ l'allele normale

Tutti gli individui affetti, sia maschi che femmine, possiedono un allele C su un cromosoma X

Elementi per stabilire la modalità di trasmissione del disordine genetico



		Gameti maschili	
		X^{mut}	Y
Gameti femminili	X^{wt}	X^{mut} / X^{wt}	X^{wt} / Y
	X^{wt}	X^{mut} / X^{wt}	X^{wt} / Y

50% affetti
100% femmine
0% maschi affetti

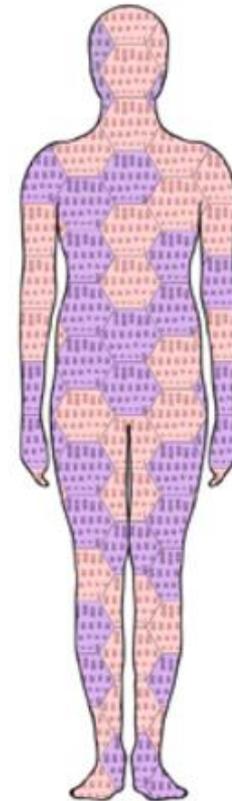
		Gameti maschili	
		X^{wt}	Y
Gameti femminili	X^{wt}	X^{wt} / X^{wt}	X^{wt} / Y
	X^{mut}	X^{mut} / X^{wt}	X^{mut} / Y

50% affetti
1:1 femmine / maschi

- **Trasmesso sia da maschi che da femmine affette**
- **Femmine affette in maggiore proporzione**
- **Nessuna trasmissione da maschio a maschio**

Mosaicismo

- I tratti genetici associati al cromosoma X determinano nella donna forme di mosaicismo,
- Esse sono ovviamente presenti sia nel caso di caratteri dominanti che recessivi
- Per questa ragione , nella donna il fenotipo associato a caratteri X-linked dominanti sono meno severi che nell'uomo



Chromosomal
Mosaicism

X-linked dominante e mosaicismo nell'uomo: *incontinentia pigmenti*

- L'incontinentia pigmenti è una condizione che può colpire molti sistemi corporei, in particolare la pelle.
- L'incontinentia pigmenti è caratterizzata da anomalie della pelle che evolvono nel tempo.
- Alla nascita, i bimbi presentano vesciche, che evolvono in escrescenze simili a verruche. Gli adulti di solito hanno linee di ipopigmentazione su braccia e gambe
- Questa condizione si osserva molto più spesso nelle femmine che nei maschi. Infatti, nei maschi la perdita della proteina IKBKG è letale all'inizio dello sviluppo, quindi pochi sono i maschi affetti da incontinentia pigmenti.
- Si tratta di una malattia molto rara: solo un migliaio di casi descritti.



- In questa lezione abbiamo parlato ereditarietà X-linked dominante, abbiamo acquisito conoscenze relative a:
 - Caratteristiche distintive per sospettare tale tipo di trasmissione
 - Ragioni per cui la donna affetta presenta un fenotipo meno grave rispetto all'uomo.

- In questa lezione abbiamo anche acquisito la competenza di:
 - generare ed interpretare un pedigree familiare legato a trasmissione X-linked dominante

Fine
