Nella prima metà del novecento, mentre tanti uomini furono impegnati nei campi di battaglia per vincere le

grandi guerre mondiali, gli scienziati, grazie al microscopio elettronico, lottarono con la forza della loro mente

dedicandosi allo studio della cellula e alla fine ebbero una grande vittoria infatti scoprirono che all’interno del

nucleo della cellula esistevano dei bastoncelli colorati e strozzati, i cromosomi, che erano responsabili di

tutta l’attività **ri**produttiva della cellula nonché dei caratteri di ogni individuo.

I cromosomi sono lunghe molecole di una particolare sostanza,l’acido desossiribonucleonico,indicato con la

Sigla ,DNA,la cui struttura costituisce il codice della vita responsabile di tutte le informazioni genetiche.

Malattie genetiche

Una malattia genetica (o malattia ereditaria) è una [patologia](http://it.wikipedia.org/wiki/Patologia) la cui causa è insita nel [genoma](http://it.wikipedia.org/wiki/Genoma) dell'individuo; può essere dovuta alla presenza di uno o più alleli che producono [polipeptidi](http://it.wikipedia.org/wiki/Polipeptide) con struttura e funzionalità anomala o alla mal regolazione nell'espressione di geni "normali".

La maggior parte delle malattie genetiche sono anche [ereditarie](http://it.wikipedia.org/wiki/Ereditariet%C3%A0_%28genetica%29), cioè si trasmettono da uno o entrambi i genitori a una parte o alla totalità della prole; in altri casi la malattia genetica può derivare da un eccesso di [cromosomi](http://it.wikipedia.org/wiki/Cromosomi) (nelle piante e nei funghi anche da un difetto di cromosomi) , la patologia più nota di questi casi è la [Sindrome di Down](http://it.wikipedia.org/wiki/Sindrome_di_Down) ([trisomia 21](http://it.wikipedia.org/wiki/Trisomia_21" \o "Trisomia 21)); più comunemente si tratta di mutazioni che danno origine alle classiche malattie genetiche che sono caratterizzate da ORF mutate che danno a loro volta origine a proteine modificate, come ad esempio [emofilia](http://it.wikipedia.org/wiki/Emofilia), [beta-talassemia](http://it.wikipedia.org/w/index.php?title=Beta-talassemia&action=edit&redlink=1), [alfa-talassemia](http://it.wikipedia.org/w/index.php?title=Alfa-talassemia&action=edit&redlink=1), [fibrosi cistica](http://it.wikipedia.org/wiki/Fibrosi_cistica), [daltonismo](http://it.wikipedia.org/wiki/Daltonismo), [pseudoermafroditismo](http://it.wikipedia.org/wiki/Pseudoermafroditismo) e altre 8.000 malattie (solo per gli esseri umani)

Non tutte le [malattie](http://it.wikipedia.org/wiki/Malattia) hanno una causa genetica, per esempio le [malattie infettive](http://it.wikipedia.org/wiki/Malattia_infettiva). Per altre malattie può esservi una predisposizione genetica detta anche [familiarità](http://it.wikipedia.org/wiki/Familiarit%C3%A0); in questi casi si tratta di una anomalia del genoma che non si sviluppa automaticamente nella patologia se non in compresenza di altri fattori scatenanti, come accade ad esempio per la [Celiachia](http://it.wikipedia.org/wiki/Celiachia) o il [Lupus eritematoso sistemico](http://it.wikipedia.org/wiki/Lupus_eritematoso_sistemico) che infatti non sono considerate malattie genetiche.

Alcune malattie genetiche sono predestinate a manifestarsi fin dal [concepimento](http://it.wikipedia.org/wiki/Concepimento), altre solo in età avanzata.

Le malattie genetiche meglio caratterizzate sono quelle relative ad un solo locus e a [penetranza](http://it.wikipedia.org/wiki/Penetranza) completa. Qualora la patologia sia dovuta ad un [allele](http://it.wikipedia.org/wiki/Allele) dominante che si esprime in età preriproduttiva è quasi sempre attribuibile ad una mutazione. Particolarmente insidiose sono le patologie dovute ad alleli recessivi, in quanto gli [eterozigoti](http://it.wikipedia.org/wiki/Eterozigote) risultano portatori sani. Alcune malattie genetiche che riguardano l'[emoglobina](http://it.wikipedia.org/wiki/Emoglobina) ([Talassemia](http://it.wikipedia.org/wiki/Anemia_mediterranea), [Anemia falciforme](http://it.wikipedia.org/wiki/Anemia_falciforme)...) si trovano in alcune popolazioni in situazione di equilibrio bilanciato, dovuto alla minore suscettibilità dei portatori sani alla [malaria](http://it.wikipedia.org/wiki/Malaria).

Esempi di malattie genetiche sono:

* [Anemia falciforme](http://it.wikipedia.org/wiki/Anemia_falciforme)
* [Acondroplasia](http://it.wikipedia.org/wiki/Acondroplasia)
* [Amiotrofia spinale](http://it.wikipedia.org/w/index.php?title=Amiotrofia_spinale&action=edit&redlink=1)
* [Camptodattilia](http://it.wikipedia.org/wiki/Camptodattilia)
* [Corea Di Huntington](http://it.wikipedia.org/wiki/Corea_Di_Huntington)
* [Cromosoma 3,monosomia 3P2](http://it.wikipedia.org/w/index.php?title=Cromosoma_3,monosomia_3P2&action=edit&redlink=1)
* [Cromosoma 4 ad anello](http://it.wikipedia.org/w/index.php?title=Cromosoma_4_ad_anello&action=edit&redlink=1)
* [Cromosoma 6 ad anello](http://it.wikipedia.org/w/index.php?title=Cromosoma_6_ad_anello&action=edit&redlink=1)
* [Cromosoma 9 ad anello](http://it.wikipedia.org/w/index.php?title=Cromosoma_9_ad_anello&action=edit&redlink=1)
* [Cromosoma 14 ad anello](http://it.wikipedia.org/w/index.php?title=Cromosoma_14_ad_anello&action=edit&redlink=1)
* [Cromosoma 15 ad anello](http://it.wikipedia.org/w/index.php?title=Cromosoma_15_ad_anello&action=edit&redlink=1)
* [Cromosoma 18 ad anello](http://it.wikipedia.org/w/index.php?title=Cromosoma_18_ad_anello&action=edit&redlink=1)
* [Cromosoma 21 ad anello](http://it.wikipedia.org/w/index.php?title=Cromosoma_21_ad_anello&action=edit&redlink=1)
* [Cromosoma 22 ad anello](http://it.wikipedia.org/w/index.php?title=Cromosoma_22_ad_anello&action=edit&redlink=1)
* [Deformazione di Sprengel](http://it.wikipedia.org/w/index.php?title=Deformazione_di_Sprengel&action=edit&redlink=1)
* [Distrofia toracica asfissiante ATD](http://it.wikipedia.org/w/index.php?title=Distrofia_toracica_asfissiante_ATD&action=edit&redlink=1)
* [Febbre mediterranea familiare](http://it.wikipedia.org/wiki/Febbre_mediterranea_familiare)
* [Fibrosi cistica](http://it.wikipedia.org/wiki/Fibrosi_cistica)
* [Ipercolesterolemia Familiare](http://it.wikipedia.org/w/index.php?title=Ipercolesterolemia_Familiare&action=edit&redlink=1)
* [Ipocondroplasia](http://it.wikipedia.org/w/index.php?title=Ipocondroplasia&action=edit&redlink=1)
* [Neurofibromatosi](http://it.wikipedia.org/wiki/Neurofibromatosi)
* [Porfiria](http://it.wikipedia.org/wiki/Porfiria)
* [Sindrome dell'X fragile](http://it.wikipedia.org/wiki/Sindrome_dell%27X_fragile) o [Sindrome di Martin Bell](http://it.wikipedia.org/w/index.php?title=Sindrome_di_Martin_Bell&action=edit&redlink=1)
* [Sindrome di Angelman](http://it.wikipedia.org/wiki/Sindrome_di_Angelman)
* [Sindrome di Bloom](http://it.wikipedia.org/wiki/Sindrome_di_Bloom)
* [Sindrome di Cockayne](http://it.wikipedia.org/w/index.php?title=Sindrome_di_Cockayne&action=edit&redlink=1)
* [Sindrome di Cohen](http://it.wikipedia.org/w/index.php?title=Sindrome_di_Cohen&action=edit&redlink=1)
* [Sindrome di Cri du chat](http://it.wikipedia.org/w/index.php?title=Sindrome_di_Cri_du_chat&action=edit&redlink=1)
* [Sindrome di Down](http://it.wikipedia.org/wiki/Sindrome_di_Down)
* [Sindrome di Engelmann](http://it.wikipedia.org/w/index.php?title=Sindrome_di_Engelmann&action=edit&redlink=1)
* [Sindrome di Klinefelter](http://it.wikipedia.org/wiki/Sindrome_di_Klinefelter) (47,XXY)
* [Sindrome di Marfan](http://it.wikipedia.org/wiki/Sindrome_di_Marfan)
* [Sindrome di Prader-Willi](http://it.wikipedia.org/wiki/Sindrome_di_Prader-Willi)
* [Sindrome di Turner](http://it.wikipedia.org/wiki/Sindrome_di_Turner)
* [Sindrome di XYY](http://it.wikipedia.org/w/index.php?title=Sindrome_di_XYY&action=edit&redlink=1)
* [Sindrome ECC](http://it.wikipedia.org/w/index.php?title=Sindrome_ECC&action=edit&redlink=1)
* [Sindrome fetoalcolica](http://it.wikipedia.org/w/index.php?title=Sindrome_fetoalcolica&action=edit&redlink=1) FAS
* [Talassemia](http://it.wikipedia.org/wiki/Talassemia)
* [Triploidia](http://it.wikipedia.org/wiki/Triploidia)
* [Trisomia 4p](http://it.wikipedia.org/w/index.php?title=Trisomia_4p&action=edit&redlink=1)
* [Trisomia del cromosoma 5p](http://it.wikipedia.org/w/index.php?title=Trisomia_del_cromosoma_5p&action=edit&redlink=1)
* [Trisomia 13](http://it.wikipedia.org/wiki/Trisomia_13)
* [Trisomia 14](http://it.wikipedia.org/w/index.php?title=Trisomia_14&action=edit&redlink=1) a mosaico
* [Trisomia 18](http://it.wikipedia.org/wiki/Trisomia_18)
* [Trisomia 22](http://it.wikipedia.org/w/index.php?title=Trisomia_22&action=edit&redlink=1) a mosaico