**LE TEORIE SULL'EREDITARIETA'**

I tentativi di spiegare l’ereditarietà risalgono ai tempi dell’antica Grecia.

**Ippocrate** suggerì una soluzione definita **pangenesi**: secondo la sua teoria alcune particelle chiamate "**pangeni**" sono presenti in tutto il corpo e si trasmettono dai genitori ai figli.

**Aristotele** rifiutò questa teoria poiché la considerava estremamente semplicistica, ed al contrario affermò che quello che viene trasmesso è la **potenzialità** di riprodurre certe caratteristiche corporee, non le particelle che sono alla basa di tali caratteristiche.

Oggi siamo certi che la pangenesi è totalmente sbagliata, ma tale teoria è stata considerata come potenzialmente valida sino al diciannovesimo secolo, quando, studiando i modelli di ereditarietà delle piante ornamentali, gli scienziati stabilirono che la prole derivava i caratteri genetici da entrambi i genitori. Questa ipotesi è nota col nome di "**mescolanza**" e fu considerata valida per buona parte del secolo, fino a quando si dimostrò invece inattendibile in quanto non spiegava come alcuni caratteri potessero sparire per una o più generazioni e poi riapparire improvvisamente.

**NASCITA DELLA GENETICA MODERNA**

Quell’ala della scienza che noi chiamiamo genetica moderna, ebbe inizio intorno al 1860, quando il monaco agostiniano **Gregor Mendel** ne stabilì i princìpi fondamentali.

Mendel dimostrò che i genitori trasmettevano ai propri figli, fattori ereditari distinti tra loro e che questi ultimi (niente meno di ciò che noi chiamiamo geni) rimangono separati, generazione dopo generazione. Le teorie di Mendel sono un importante caposaldo nella storia della genetica.

**LA SCOPERTA DEL DNA**

Le nostre conoscenze relative al DNA vero e proprio sono abbastanza recenti. Cento anni fa si sapeva che nelle cellule c’era questa sostanza ma se ne ignorava la funzione che fu scoperta solo nel 1928 da **Frederick Griffith**, dopo una lunga serie di esperimenti su una specie di batterio che provoca la polmonite.

Verso la fine degli anni Trenta ulteriori studi sperimentali dimostrarono che alla base dell’ereditarietà c’era un particolare tipo di molecola. L’attenzione si spostò quindi sullo studio dei cromosomi. Gran parte dei ricercatori concordavano nel pensare che alla base dell’ereditarietà ci fossero la proteine, in quanto queste sono formate da 20 tipi di molecole base e non solo da quattro (DNA). Questa soluzione era talmente convincente che, anche nel 1944, quando si scoprì definitivamente che alla base di tutto il materiale ereditario c’era il DNA, la comunità scientifica rimase molto dubbiosa.

Nel 1952 i biologi americani **Alfred Hershey** e **Martha Chase** eseguirono uno degli esperimenti più convincenti utilizzando il batteriofago T2 e dimostrando che il suo materiale genetico è proprio il DNA.

Una volta accertato questo, i biologi cominciarono una lunga serie di esperimenti finalizzati a conoscere più a fondo le unità di base degli acidi nucleici e per determinare la precisa relazione tra la struttura del DNA e il suo ruolo nella trasmissione dell’informazione ereditaria.

Tra gli scienziati che lavoravano coloro che avevano raggiunto già dei buoni risultati si ricordano **Linus Pauling** in California e **Maurice Wilkins** e **Rosalind Franklin** a Londra.

Tuttavia furono due scienziati semi-sconosciuti dell’epoca a centrare il bersaglio: l’americano **James D. Watson** e l’inglese **Francis Crick**.

All’Università di Cambridge grazie ad una foto ottenuta dalla Franklin, con la cristallografia a raggi X, venne dedotta la forma ad elica del DNA, il diametro di circa 2nm e la distanza tra le basi azotate pari ad 1/3 di nm. Gli studi continuarono ed i risultati più importanti, come le coppie di basi azotate, i legami chimici, la forma a doppia elica, si devono a Watson e Crick che nel 1953 stupirono il mondo pubblicando sul *Nature* una relazione di 2 pagine.

Grazie agli studi dei due scienziati è stato possibile sia capire come l’informazione genetica contenuta in un cromosoma è codificata nella sequenza nucleotidica della molecola, sia fornire una spiegazione molecolare a proprietà peculiari della vita come la riproduzione e l’ereditarietà.

Oggi la tecnologia del DNA è chiaramente molto più avanzata ed è applicata sia in campo scientifico che in campo giudiziario, con la tecnologia del "**DNA fingerprint**" (impronta digitale del DNA).

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%22%20%5Co%20%22Trisomia%2021)); 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