

ELEMENTI SCIENTIFICI DI BASE NELLE MALATTIE A COMPONENTE GENETICA

BASIC SCIENTIFIC ELEMENTS OF GENETICALLY-BASED DISEASES

Prof. B. DALLAPICCOLA

Professor of Genetics, "La Sapienza" University, Rome

L'autore offre un ampio panorama delle malattie a componente genetica oggi esistenti. Tra queste, le sindromi classiche delle malattie cromosomiche (Down, Patau, Edwards, Turner, Klinefelter, Wolf) che hanno raggiunto gradi di trattabilità e possibilità di intervento molto elevate; le patologie genomiche: anomalie cromosomiche "criptiche", cioè non evidenziabili con le tecniche citogenetiche standard; le malattie mendeliane, dovute all'azione di un singolo gene mutato.

Davanti a questi nuovi scenario della medicina contemporanea risulta di estrema importanza il modo in cui vengono diffuse le informazioni.

Di qui il ruolo cruciale della consulenza genetica, un servizio medico attraverso il quale i pazienti o i familiari di un paziente a rischio per una malattia che può essere genetica sono informati sulle conseguenze della malattia, la probabilità di svilupparla e trasmetterla, le modalità con le quali può essere prevenuta, il suo trattamento.

Estremamente delicata appare anche la questione dei test genetici. Questi consistono nell'analisi di un gene, del suo prodotto o della sua funzione, dei cromosomi o di altro DNA, per identificare o escludere una modificazione che può associarsi ad una malattia genetica. Il loro uso indiscriminato, tuttavia, può portare a decisioni gravi e spesso scientificamente infondate.

La diagnosi prenatale è senza dubbio uno strumento utile e importante per monitorare le gravidanze potenzialmente a rischio, ma non può e non deve essere disgiunta da un'informazione puntuale ed approfondita prima del test e dopo il test.

The author offers a broad panorama of genetically-based diseases existing these days. Among these are the classic syndromes of chromosomal diseases (Down, Patau, Edwards, Turner, Klinefelter, Wolf) which have attained very high success rates in terms of treatment and of possible intervention; pathologies related to the genome; 'cryptic' chromosomal anomalies, that is that they are not discernible by means of standard, cyto-genetic techniques; and Mendelian diseases, which are due to the action of a single, mutated gene.

In the face of this new scenario of contemporary medicine, the manner in which information is disclosed is a matter of the greatest importance.

Hence, the crucial role of genetic counselling, a medical service, by means of which patients and families of patients at risk of a disease which may be a genetic disease are informed of the consequences of the disease, the probability of developing and of transmitting it, the ways in which it may be prevented, and its treatment.

The question of genetic testing also appears as an extremely delicate one. These tests consist in analysing a gene, what it produces, and its way of functioning, of chromosomes and of other DNA, to identify or to exclude a modification which may be associated with a genetic disease. Nevertheless, its indiscriminate use can lead to serious decisions, often without scientific foundation.

Prenatal diagnosis is, undoubtedly, a useful and an important instrument for monitoring pregnancies potentially at risk, but it may not and must not be separated from an accurate and detailed disclosure of information prior to and following on from the test.