

The background of the slide is a microscopic view of red blood cells. The cells are depicted as bright red, spherical structures with a darker red center, set against a dark, almost black background. The cells are scattered across the frame, with some in sharp focus and others blurred, creating a sense of depth. The overall color palette is dominated by various shades of red and pink, with some blueish-purple highlights in the centers of the cells.

I progressi della genetica

E le cause della disabilità



Di che cosa parleremo?

1. La storia della genetica
2. Il quadrato di Punnet
3. Le malattie genetiche
4. Testimonianze
5. Le cure possibili alle malattie





Un po' di date

GREGOR MENDEL
Padre della genetica

JEROME LEJEUNE
- anomalia cromosoma 5



1822- 1884

1926

1963

OGGI

JEROME LEJEUNE

- genetista e pediatra francese
- ha scoperto la trisomia del cromosoma 21

ALFREDO BRUSCO

- ruolo gene CAPRIN 1 nell'autismo



***La trasmissione
del gene***



Il quadrato di Punnet

01

Ogni essere umano ha caratteristiche diverse sia fisiche che psicologiche, ma tutti abbiamo caratteristiche comuni, tra cui i geni o alleli. Gli alleli hanno due forme:

- Dominante (R)
- Recessiva (r)

Possiamo riassumere le leggi di genetica all'interno del quadrato di Punnett. Il quadrato di Punnett è un diagramma ideato dal genetista britannico Reginald Punnett ed è utilizzato in biologia per determinare la probabilità con cui si manifestano i diversi fenotipi derivati dall'incrocio di diversi genotipi. Combinando i due tipi di geni si possono avere tre combinazioni diverse:

- $R+R$ = omozigote dominante
- $r+r$ = omozigote recessivo
- $R+r$ = eterozigote dominante

Legenda: -R gene dominante della disabilità

-r gene recessivo sano

Seguendo l'esempio di questa tabella il figlio di questi soggetti può essere:

- al 50% sano
- al 50% malato

	r	r
R	Rr	Rr
r	rr	rr



Malattie trasmissibili geneticamente

Malattie da mutazioni dei geni o alterazioni dei cromosomi. Sono legate al patrimonio genetico, quindi sono dette malattie ereditarie.

SCLEROSI MULTIPLA

- Il sistema immunitario scambia erroneamente la mielina per un agente patogeno esterno e attaccano le cellule che la producono.
- Esordio medio a 34 anni

SORDITÀ

- Autosomica recessiva
Due mutazioni
- Autosomica dominante
Una mutazione
- Legata al cromosoma x
Si manifesta nei maschi
- Mitocondriale
Solo donne portatrici

Chi c'è l'ha fatta

SARA MORGATI : campionessa
paralimpica di equitazione
(affetta da sclerosi multipla)

MARIA LAURA : campionessa
paralimpica di judo (sordomuta)

SARA MORGATI



MARIA LAURA



Cure possibili

SCLEROSI MULTIPLA

- Terapie dell'attacco
- Terapie a lungo termine
- Terapie sintomatiche
- Terapie in sperimentazione per la SM

IPOACUSIA

- Trasmissiva
- Neurosensoriale
- Mista



Numeri

PARALIMPIADI
2016

4328

ATLETI ITALIANI
ALLE PARALIMPIADI
2016

101

OLIMPIADI 2024

4400

ATLETI ITALIANI
ALLE PARALIMPIADI
2024

141



Grazie per l'attenzione

SITOLOGIA



https://www.vita.it/storie-e-persone/sara-morganti-la-sclerosi-multipla-e-un-dolore-costante-ma-a-cav-allo-ho-imparato-a-vincere-lo-stesso/?https://www.vita.it?utm_source=newsletter&utm_medium=email&utm_campaign=Weekly&utm_id=100

<https://www.genitoriconsclerosimultipla.it/sclerosi-multipla-genetica/#:~:text=Non%20%C3%A8%20p,ossibile%20inquadrare%20la,dell'ereditariet%C3%A0%20del%20rischio%20genetico>

https://www.vita.it/matilde-lauria-da-judoka-sordocieca-dico-che-la-vita-va-vissuta-non-combattuta/?https://www.vita.it?utm_source=newsletter&utm_medium=email&utm_campaign=Weekly&utm_id=100

<https://www.sordita.it/sordita/la-sordita-di-origine-genetica/>