

Nuove scoperte sull'ereditarietà della retinite pigmentosa

Un sorprendente numero di portatrici femmine sono colpite dal gene connesso alla Retinite Pigmentosa. [\(mosaico genetico\)](#)

Il cromosoma X della retinite pigmentosa (**XLRP**) è una malattia ereditaria della retina che causa nei maschi, una significativa perdita della vista, che porta talvolta alla cecità completa. Le femmine sono spesso considerate come portatrici sane di questa condizione, con una probabilità del 50 per cento di passare la XLRP ai loro figli.

Tuttavia, le donne possono subire anche loro la perdita della vista da XLRP, e uno studio finanziato dalla FFB su 242 portatori di XLRP, guidato da Jason Comander, MD, Ph.D., presso il Massachusetts Eye and Ear Infirmary, indica che può accadere più di quanto si sia precedentemente pensato. I risultati dello studio sono stati pubblicati sulla rivista **Ophthalmology**.

"Ho pensato che la maggior parte dei portatori di XLRP fosse normale. Questo è secondo l'insegnamento clinico tradizionale", dice il Dott Comander. "Tuttavia, quando si mettono i portatori 'sotto il microscopio,' si trovano anomalie retiniche. Di solito le anomalie sono lievi e non cambiano la qualità della vita. Solo il 2,5 per cento dei vettori XLRP sono legalmente ciechi."

Il dottor Comander e il suo team ha scoperto che il 40 per cento dei portatori di XLRP geneticamente testati, hanno mostrato un'anomalia definitiva in almeno una delle tre prove di visioni: acuità visiva, campo visivo o di adattamento all'oscurità.

Cosa possono fare le portatrici del gene della RP?

"Suggerisco che la portatrice di XLRP cerchi di approfondire quanto lei possa esserne interessata," dice il Dott Comander. "Le tecnologie di imaging sono ampiamente disponibili presso gli ambulatori di analisi specializzati della retina in grado di valutare la retina centrale, una zona conosciuta come la macula, che è il luogo dove i problemi più gravi tendono a presentarsi. Ma, ancora una volta, questi sono rari nei portatori. "Si suggerisce un completo work-up per le donne colpite.

Per la portatrice moderatamente o gravemente colpite di XLRP, il dottor Comander suggerisce di prendere in considerazione un regime di supplementazione di vitamina A palmitato, acido docosaesaenoico (DHA) e luteina. Egli osserva, tuttavia, che questo regime non è stato studiato in donne portatrici di XLRP. I dettagli per il regime di integrazione, dovrebbe essere presa solo sotto la supervisione di un medico.

Perché le donne possono essere colpite?

In XLRP e altre malattie collegate con la X, il gene mutato è su un cromosoma X. Le donne non dovrebbero subire la perdita della vista da XLRP perché hanno due cromosomi: una X sana X e una X con la mutazione. Perché gli uomini hanno un cromosoma X e un cromosoma Y, sperimentano una grave perdita della vista se ereditano la X con la mutazione dalle loro madri.

Tuttavia, alcune coppie del cromosoma X sano di una donna, vengono inattivate da un processo giustamente chiamato "X inattivazione casuale." Questo significa che le donne possono sperimentare la perdita della vista da XLRP perché alcune coppie di cromosomi X sani della retina si spengono. Poiché l'inattivazione della X è casuale, c'è la variabile da donna a donna.

Il gatto di razza calico, risultato dell'inattivazione della X

Se avete letto tutto il post, vi potreste chiedere perché ho inserito una foto di un gatto di razza calico (sopra). Beh, quasi tutti i gatti calico sono donne e, di conseguenza, hanno due cromosomi X. Un codice X per la colorazione marrone e l'altro per il nero. L'inattivazione casuale di X "marrone" e X "nero" è ciò che dà ai calico la loro colorazione che li distingue a chiazze.

Articolo originale: [clicca qui](#)

Tu con i miei occhi

[Vedere il mondo in bassa risoluzione](#)
