

MOSAICISMI CUTANEI

M. Castori

Per “patologia genetica” si intende, in senso stretto, una condizione morbosa dovuta alla mutazione di un singolo gene, presente in tutte le cellule del corpo dell’affetto perché acquisita o ereditata al momento del concepimento. Tuttavia, molti eventi mutazionali possono avere conseguenze cliniche (e/o riproduttive) anche quando insorgono dopo il concepimento (mutazioni “postzigotiche”) e quindi coinvolgono un numero ristretto delle cellule somatiche (e/o gonadiche). La presenza di due o più linee cellulari geneticamente distinte ma originanti da uno stesso zigote è definito “mosaicismo”. Benchè il fenomeno del mosaicismo genetico può coinvolgere potenzialmente qualunque tessuto, è a livello della cute che le relazioni spaziali tra aree “sane” ed aree portatrici della mutazione possono essere meglio apprezzate. L’interpretazione biologica dei vari “pattern” di mosaicismo cutaneo permettono di inferire i meccanismi molecolari che li sottendono. La conoscenza di questi fenomeni biologici è importante per riconoscere le manifestazioni “a mosaico” delle genodermatosi, interpretare in termini eziopatogenetici gli amartomi cutanei e, spesso, consigliare in modo appropriato le famiglie. La presentazione aderirà al seguente schema:

MOSAICISMO SOMATICO

Patologie autosomico dominanti

Mosaicismo di tipo I

Mosaicismo di tipo II e perdita di eterozigotità

Mosaicismo di tipo I+II

Mosaicismo di tipo III

Twin spotting allelico e non allelico

Patologie autosomico recessive

Mosaicismo revertante

Mosaicismo per geni “letali”

Eredità paradominante

Patologie legate al cromosoma X

Patologie X-linked letali in individui di sesso maschile (Goltz syndrome)

Patologie cromosomiche

MOSAICISMO GONADICO

Ricorrenza tra fratelli di patologie autosomiche dominanti apparentemente “de novo”

MOSAICISMO GONOSOMICO

Trasmissione di una patologia generalizzata da un genitore con manifestazione “a mosaico”:

Eritrodermia ittiosiforme bollosa

Neurofibromatosi 1

Neurofibromatosi 2

Sclerosi tuberosa

Sindrome di Conradi-Hunermann-Happle

TRASMISSIONE FAMILIARE DI PATOLOGIE “A MOSAICO”

Inattivazione non casuale del cromosoma X (ad es., sindrome CHILD)

Espressione monoallelica di geni autosomici

MANIFESTAZIONI SECONDO LE LINEE DI BLASCHKO DI PATOLOGIE INFIAMMATORIE