

## GLOSSARIO MEDICO

**Acufène:** è un ronzio-rumore interno all'orecchio del paziente con gravi o medi problemi all'udito. A tutt'oggi non si conoscono le cause e non è stata definita pertanto una terapia efficace. Ricerche italiane e straniere hanno dimostrato che il 20%-30% della popolazione è afflitta da questo disturbo per un periodo lungo e talvolta per l'intera vita. L'acufène spesso peggiora durante i mutamenti meteorologici, gli sforzi fisici e gli impegni intellettuali, durante una malattia o disagi psichici.

**Acanthosi nigricans:** sindrome con significato clinico variabile da indicatore di un modesto squilibrio endocrino e paraneoplastico.

**Afasia:** disturbo del linguaggio dovuto a lesioni dei centri del cervello, in particolare dei centri del linguaggio nell'emisfero cerebrale (sx nel destromane). I disturbi afasici sono diversi da altre forme più semplici di disturbi anche perché il linguaggio è emanazione della complessa attività simbolica.

**Allele:** una delle varie forme alternative di un gene o di una sequenza di DNA in una specifica localizzazione cromosomica (locus). Per ciascun locus autosomico un individuo possiede due alleli, uno ereditato dal padre e uno ereditato dalla madre.

**Ambliopia:** offuscamento della vista senza lesioni organiche evidenti dell'occhio.

**Astigmatismo:** difetto ottico in cui il potere refrattivo non è uguale in tutti i meridiani. I raggi luminosi che penetrano nell'occhio sono deviati in maniera diversa nei vari meridiani, impedendo la formazione di una chiara immagine sulla retina. Essi infatti formano due linee focali. E' corretto da lenti cilindriche (toriche) o da lenti a contatto.

**Autosomico recessivo:** le cellule umane posseggono 22 coppie di cromosomi, autosomi, che trasmettono le caratteristiche somatiche di un individuo, più una coppia di cromosomi sessuali, XY, deputati alla determinazione del sesso; i cromosomi della coppia sono uno di origine paterna e l'altro di origine materna: il carattere si dice autosomico recessivo quando è localizzato solo su uno dei due cromosomi (autonomi) e non dà segno di sé nei caratteri somatici per cui l'individuo che lo possiede si dice portatore allo stato eterozigote; si manifesta invece quando è localizzato su entrambi i cromosomi (portatore allo stato omozigote).

**Autosomico dominante:** passato da un genitore al bambino (probabilità di 1:2 ad ogni gravidanza).

**Cataratta:** opacità del cristallino, può determinare un ostacolo alla formazione di una chiara immagine retinica. Può rendersi necessaria la rimozione del cristallino quando il calo del visus diventa significativa e correzione ottica del difetto che ne deriva con lenti da afachia, lenti a contatto o lenti intraoculari. Può essere congenita, conseguente a trauma, a malattie o all'invecchiamento.

**Cariotipo:** l'intero corredo cromosomico di un individuo o di una cellula, quale appare durante la metafase mitotica.

**Cellula:** è la più piccola unità di un organismo in grado di funzionare in modo autonomo. Tutti gli esseri viventi sono costituiti da una o più cellule: in base a questa caratteristica, possono essere suddivisi, rispettivamente, in organismi unicellulari e pluricellulari. L'uomo è costituito da alcuni miliardi di cellule.

**Clonaggio (o clonazione):** produzione di un insieme di copie identiche (cloni) di molecole, cellule o organismi. 1) Isolamento di una cellula, e quindi delle cellule da questa derivate, a formare una linea cellulare di elementi identici tra loro (clonaggio cellulare). 2) Impiego delle tecniche del DNA ricombinante per inserire una specifica sequenza di DNA in un opportuno vettore allo scopo di ottenerne la propagazione in numerose copie attraverso l'amplificazione clonale delle cellule in cui tale vettore è stato inserito (clonaggio molecolare propriamente detto). Il termine viene anche usato per indicare: 3) Generazione di un individuo con patrimonio genetico identico ad un solo individuo parentale, nel caso di organismi che si riproducono sessualmente. A tal fine, viene introdotto il nucleo diploide di una cellula somatica (in fase G<sub>0</sub>, vedi ciclo cellulare) in un gamete femminile privato del proprio nucleo.

**Ciclo cellulare:** l'insieme degli eventi che accompagnano la divisione di cellule mitotiche.

**Citogenetica:** l'approccio citologico alla genetica, che consiste principalmente nello studio al microscopio dei cromosomi.

**Citoplasma:** contenuto della cellula al di fuori del nucleo. Il citoplasma contiene numerosi organelli: ribosomi, mitocondri ecc.

**Coclea:** parte dell'orecchio interno, a forma di chiocciola, situata nello spessore dell'osso temporale.

**Coloboma:** assenza o difetto di una struttura oculare, es. assenza della porzione inferiore della testa del nervo ottico, della coroide, del corpo ciliare, dell'iride, del cristallino e/o delle palpebre. Causato da incompleta fusione della fessura fetale durante la gestazione. Può essere associato ad altre anomalie, come la microftalmia.

**Congenito:** carattere che un organismo possiede fin dalla nascita.

**Cornea:** porzione trasparente anteriore dell'occhio che ricopre iride, pupilla, e camera anteriore, assicura la maggior parte del potere ottico dell'occhio ciliari

**Cromosomi:** struttura composta da una molecola molto lunga di DNA e di proteine associate che porta l'informazione ereditaria di un organismo.

**Decibel:** unità con cui si misura il rumore. Si abbrevia in dB (o anche in DBA). Secondo il BIAP (Bureau International d'Audiophonologie) la perdita totale media viene calcolata considerando le frequenze 500, 1000, 2000, 4000 Hz, la somma della perdita in dB delle frequenze considerate viene divisa per quattro al fine di calcolare appunto la perdita media. In base ai criteri quantitativi si considera:

- Udito normale (soglia uditiva inferiore a 20 dB).
- Sordità lieve (soglia uditiva compresa tra 20 e 40 dB).
- Sordità media (soglia compresa tra 40 e 70 dB).
- Sordità grave (soglia uditiva compresa tra 70 e 90 dB).
- Sordità profonda 90 e 120 dB.
- Perdita uditiva totale oltre 120 dB.

**Diabete insulino-dipendente (o diabete di tipo 1):** malattia del metabolismo dovuta ad una carenza assoluta di insulina provocata dalla distruzione delle cellule beta del pancreas. Un tempo veniva denominato "diabete giovanile" e "diabete magro".

**Diabete non insulino-dipendente (o diabete di tipo 2):** malattia del metabolismo dovuta ad una carenza relativa di insulina, che colpisce nell'80% dei casi persone in

sovrappeso corporeo. Un tempo veniva denominato “diabete dell’adulto” e “diabete florido”.

**DNA:** acido DossossiriboNucleico. Acidi nucleici di cui sono costituiti i geni dei cromosomi.

**Elettrooculogramma (EOG):** esame elettrofisiologico per la diagnosi della funzionalità dell'epitelio pigmentato retinico, misura le variazioni del potenziale elettrico corneo-retinico passando da condizioni di illuminazione a quelle di oscurità.

**Elettroretinogramma (ERG):** misurazione elettrofisiologica dell'attività retinica dopo la stimolazione della retina con flash luminosi. E' costituito da diverse onde, es. onda a, relativa all'attività dei coni e dei bastoncelli e onda b relativa alle cellule di Mueller e bipolari.

**Enzima:** proteina avente la funzione di catalizzatore. Accelera la reazione chimica per cui è specializzata e si ritrova intatta dopo che quest'ultima è stata completata.

**Fenotipo:** complesso delle caratteristiche osservabili di un organismo, che si sono sviluppate sotto le influenze combinate del suo patrimonio genetico e dei fattori ambientali.

**Gene:** sequenza di nucleotidi lungo un cromosoma, che costituisce un'informazione genetica. Un gene di struttura codifica una proteina costitutiva dell'organismo o dell'enzima, un gene regolatore codifica una proteina che controlla l'espressione di un altro gene.

**Genetico:** del gene, fattore ereditario che regola la trasmissione di un carattere, costituito da un segmento di acido nucleinico; l'insieme di più geni formano il cromosoma.

**Genoma:** la totalità dell'informazione genetica che appartiene ad una cellula o ad un organismo, in particolare il DNA che porta questa informazione.

**Genotipo:** insieme dei geni facenti parte del genoma, conosciuto mediante studi genetici o molecolari.

**Ipoacusia:** lieve diminuzione della sensibilità uditiva.

**Ipoacusia trasmissiva:** è presente un danno nell'orecchio esterno o in quello medio, cioè in quelle parti dell'orecchio che sono preposte alla trasmissione meccanica del suono. I soggetti affetti da questo tipo di perdita sentono tutti i suoni più bassi, affievoliti indipendentemente dal tipo di frequenza. Hanno la sensazione di avere le orecchie tappate e parlano a voce bassa perché la sentono insolitamente forte.

**Ipoacusia neurosensoriale:** riguarda l'orecchio interno che diventa incapace di trasformare le vibrazioni sonore in impulsi nervosi corretti. I soggetti affetti da questo tipo di ipoacusia sentono senza capire, non riconoscono i suoni.

**Ipoacusia di tipo misto:** si verifica quando la lesione colpisce contemporaneamente l'orecchio medio e l'orecchio interno. Ovviamente con questo tipo di perdita gli effetti delle due perdite precedenti si sommano.

**Ipoacusia centrale:** Il centro dell'udito è situato nel cervello. A volte, i suoni inviati dall'orecchio, pur raggiungendo questo organo non vengono correttamente interpretati. Si parla allora di sordità centrale.

**Mappatura genetica:** rappresentazione grafica del posizionamento lineare dei geni su un cromosoma.

**Metabolismo** insieme dei processi chimici che si verificano nell'organismo e che portano alla trasformazione e all'utilizzazione delle diverse molecole organiche (in particolare proteine, lipidi, carboidrati): il diabete è una malattia che altera soprattutto (ma non solo) il metabolismo dei carboidrati.

**Mutazione:** alterazione della struttura dei geni.

**Nucleo:** porzione vitale della cellula immersa nel citoplasma: formato da una membrana porosa che contiene, tra l'altro, i cromosomi

**Nucleotidi:** composti chimici costituiti da una base azotata, uno zucchero e da una o più molecole di acido fosforico. I nucleotidi sono presenti negli acidi nucleici DNA, RNA.

**Omozigote:** un individuo con due alleli identici a un locus.

**Orecchio esterno:** comprende il padiglione auricolare, quello comunemente chiamato orecchio e che ci aiuta a stabilire da dove proviene un suono, quindi il canale uditivo e infine la sottile membrana del timpano. Quando i suoni arrivano alla membrana, questa li traduce in vibrazioni che vengono trasmesse all'orecchio.

**Orecchio medio:** in appena un centimetro quadrato di spazio l'orecchio medio contiene i tre più piccoli ossicini del corpo umano: martello, incudine e staffa. I loro movimenti, provocati dal timpano, sono amplificati venti volte e trasmettono così all'orecchio interno tutta la sofisticata ricchezza dei suoni, da quelli singoli a quelli di un'intera orchestra.

**Orecchio interno:** in una piccola struttura detta coclea o chiocciola hanno sede quarantamila cellule cigliate (ventimila per orecchio) capaci di dividersi i compiti: alcune lavorano con i suoni forti, altre con i deboli. Le cellule cigliate sono responsabili di una nuova traduzione dei suoni, da vibrazioni a impulsi elettrici, che tramite le sottili fibre del nervo acustico arrivano al cervello, dove determinano la sensazione nervosa.

**Otite media catarrale:** accumulo doloroso di liquido serioso o mucoso nell'orecchio medio, talora secondaria a ostruzione della tuba di Eustachio, che determina sordità di conduzione.

**Ototossicità:** effetti tossici a carico delle strutture interne dell'orecchio indotti da sostanze estranee e/o medicinali.

**Proteine:** molecole organiche contenute soprattutto in alimenti di origine animale (carni, latte e derivati, uova) e nei legumi. L'introduzione con la dieta di proteine deve essere limitata nei diabetici con insufficienza renale.

**RNA:** o acido ribonucleico. Acido nucleico contenente ribosio; coinvolto nella sintesi delle proteine, come intermediario del DNA, l'RNA rappresenta il materiale depositario dell'informazione genetica in alcuni virus.

**Sordità:** con il termine "sordità" viene intesa l'abolizione o la menomazione grave della capacità uditiva. Particolare menzione merita la "presbiacusia" condizione legata alla senescenza e consistente in una sordità di percezione, che è espressione terminale di un progressivo invecchiamento dell'orecchio.

**Sordità sindromica:** sordità associata ad altre patologie a carico di altre strutture come l'apparato endocrino, oculare, renale, cardiaco, ecc.

**Sordità non sindromica:** sordità isolata, non associata ad altre patologie.

**Sordità progressiva:** la perdita uditiva aumenta nel tempo.

**Sordità congenita:** presente alla nascita. Non necessariamente è ereditaria.

**Vestibolo:** cavità ovale posta nella parte mediale del labirinto osseo.

**Virus:** particella che consiste di acido nucleico racchiuso in un rivestimento proteico e capace di replicarsi dentro una cellula ospite e di diffondersi da cellula a cellula. Molti virus provocano malattie.