

EZIOLOGIA GENERALE

CAUSE DI MALATTIA

```
graph TD; A[CAUSE DI MALATTIA] --> B[FATTORI ENDOGENI]; A --> C[FATTORI ESOGENI]; B --- D["(es. anomalie cromosomiche che danno origine alle malattie genetiche)"]; C --- E["(es. microrganismi, radiazioni ionizzanti)"]; D --- E;
```

FATTORI ENDOGENI

(es. anomalie cromosomiche che danno origine alle malattie genetiche)

FATTORI ESOGENI

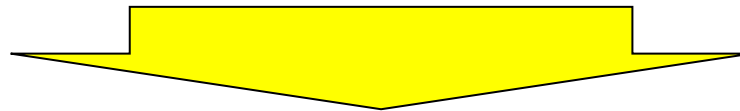
(es. microrganismi, radiazioni ionizzanti)

MALATTIE GENETICHE

Causate da eventi mutazionali a carico di uno o più **geni** che codificano proteine strutturali o enzimatiche, con la mancata sintesi o la sintesi di un prodotto anormale che causa alterazioni di struttura o del metabolismo. (ALTERAZIONI STABILI ED EREDITABILI DEL PATRIMONIO GENETICO).

- **EREDITARIETA'** → trasmissibilità (mutazioni occasionali assenti nei genitori ma trasmissibili alla prole).
- **FAMILIARITA'** → presenza di una alterazione trasmessa attraverso i genitori ai figli.

ALTERAZIONI, MALATTIE CROMOSOMICHE → alterazioni quantitative del cariotipo (numero di cromosomi anormale o delezioni a carico di porzioni dei cromosomi).



MALATTIE GENETICHE:
Alterazioni del patrimonio ereditario, stabili ed ereditabili.

Cause Intrinseche (Endogene) di Malattia:

- ▶ **Malattie Ereditarie :** alterazioni stabili ed ereditabili del patrimonio genetico
- ▶ **Predisposizioni :** fattori ereditati geneticamente, che favoriscono l'insorgenza di malattie

*Le malattie ereditarie presenti fin dalla nascita o manifestatesi in seguito vanno distinte da quelle **malattie congenite** che pure presenti alla nascita non riconoscono una "mutazione" nella loro eziologia.*

Cause Estrinseche (Esogene) di Malattia

► Fisiche

meccaniche, Alte e Basse temperature, Radiazioni, Elettricità, ecc.

► Chimiche

Acidi o basi, Veleni di origine animale/vegetale, contaminanti ambientali, farmaci,

► Biologiche

Virus, Batteri, Miceti, Parassiti uni/pluricellulari, ecc.

► Nutrizionali

CAUSE FISICHE

- ▶ Energia meccanica (cause meccanico-traumatiche)
- ▶ Variazioni di temperatura
- ▶ Elettricità
- ▶ Radiazioni
- ▶ Variazioni di pressione atmosferica



Cause Meccanico - traumatiche

- ▶ *energia meccanica applicata bruscamente sulla superficie corporea in grado di determinare lesioni (TRAUMI) a carico dei tessuti superficiali di rivestimento e/o degli organi interni da corpo contundente, da punta, da punta e taglio, da arma da fuoco*



TRAUMAI!

Si possono
verificare:

- ▶ ***Soluzioni di continuità (FERITE)
dei tessuti di rivestimento (cute
e/o mucose)***
 - rottura di vasi sanguigni (emorragia)
 - possibile penetrazione di germi
- ▶ ***Rottura di vasi sanguigni senza
soluzioni di continuo dei tessuti
di rivestimento:***
 - ecchimosi - ematoma
- ▶ ***Fratture ossee, Rottura di organi
interni***

Variazioni di temperatura

Elevata temperatura

- ▶ applicazione diretta sulla superficie corporea:

USTIONE da calore

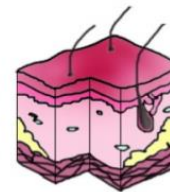
Gravità in base a grado ed estensione

I grado: eritema e lieve essudazione sierosa

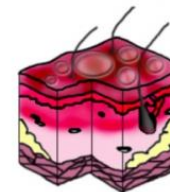
II grado: formazione di bolle

III grado: necrosi

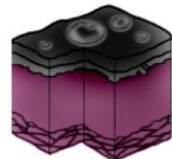
IV grado: carbonizzazione



Ustione di primo grado



Ustione di secondo grado



Ustione di terzo grado

Aumento eccessivo della temperatura esterna: COLPO DI CALORE

- ▶ difetto di termodispersione (considerare grado di temperatura, durata dell'esposizione, umidità dell'aria)

possibile anche per sforzi muscolari prolungati ed intensi



Variazioni di temperatura

Bassa temperatura



- ▶ 1) Sottrazione limitata, ma generale di calore corporeo, per improvviso abbassamento della temperatura esterna associato ad elevata umidità atmosferica e forte corrente d'aria:

“Raffreddamento”

Bassa temperatura

- ▶ 2) applicazione su zone limitate del corpo (+++ estremità): **CONGELAMENTO**
- ▶ I grado: iniziale ischemia, poi iperemia, edema, cianosi
- ▶ II grado: formazione di bolle (flittene)
- ▶ III grado: necrosi

Bassa temperatura



- ▶ 3) Eccessivo abbassamento della temperatura esterna:
ASSIDERAMENTO
ipotermia, anossia tissutale, compromissione delle funzioni vitali

Elettricità

▶ passaggio di corrente elettrica attraverso il corpo (folgorazione)

- di natura atmosferica (fulmini)
- artificiale

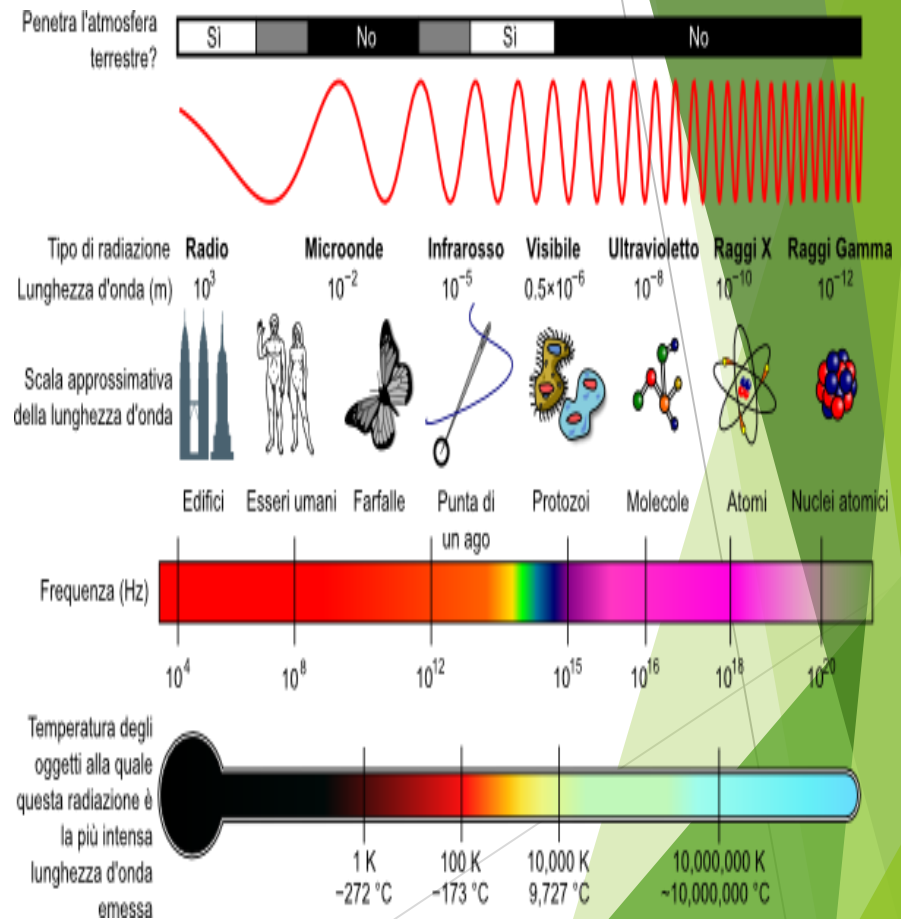
Gravità del danno dipende da:

- ▶ tipo di corrente: continua < alternata - voltaggio, amperaggio
- ▶ percorso della corrente
- ▶ durata del flusso di corrente
- ▶ resistenza del corpo



Radiazioni Ionizzanti - Non Ionizzanti

- ▶ sorgenti naturali (raggi solari, raggi cosmici, radioattività del suolo e nuclidi radioattivi)
- ▶ sorgenti artificiali (uso di radioisotopi per scopi energetici, bellici, medici; campi elettromagnetici)



Radiazioni Ionizzanti

- ▶ particelle (alfa e beta) e radiazioni elettromagnetiche (raggi x, raggi gamma) *dotate di sufficiente energia da poter ionizzare gli atomi (o le molecole) con i quali vengono a contatto (distacco di elettroni)*



Raggi alfa, beta e gamma:

- ▶ scoperta della radioattività alla fine dell'800 ad opera di Henry Becquerel e dei coniugi Pierre e Marie Curie (Premio Nobel per la Fisica)
- ▶ ***alcuni minerali, contenenti uranio e radio, avevano la proprietà di impressionare delle lastre fotografiche poste nelle loro vicinanze***

Fonte principale: nuclidi radioattivi

- ▶ nuclei atomici con numero di neutroni in difetto o in eccesso rispetto alle condizioni di stabilità;
- ▶ prima di decadere ad un livello energetico più basso, rimangono nel loro stato di radioattività per un periodo di tempo variabile da una frazione di secondo fino a milioni di anni, secondo la loro specie atomica (tempo di dimezzamento)

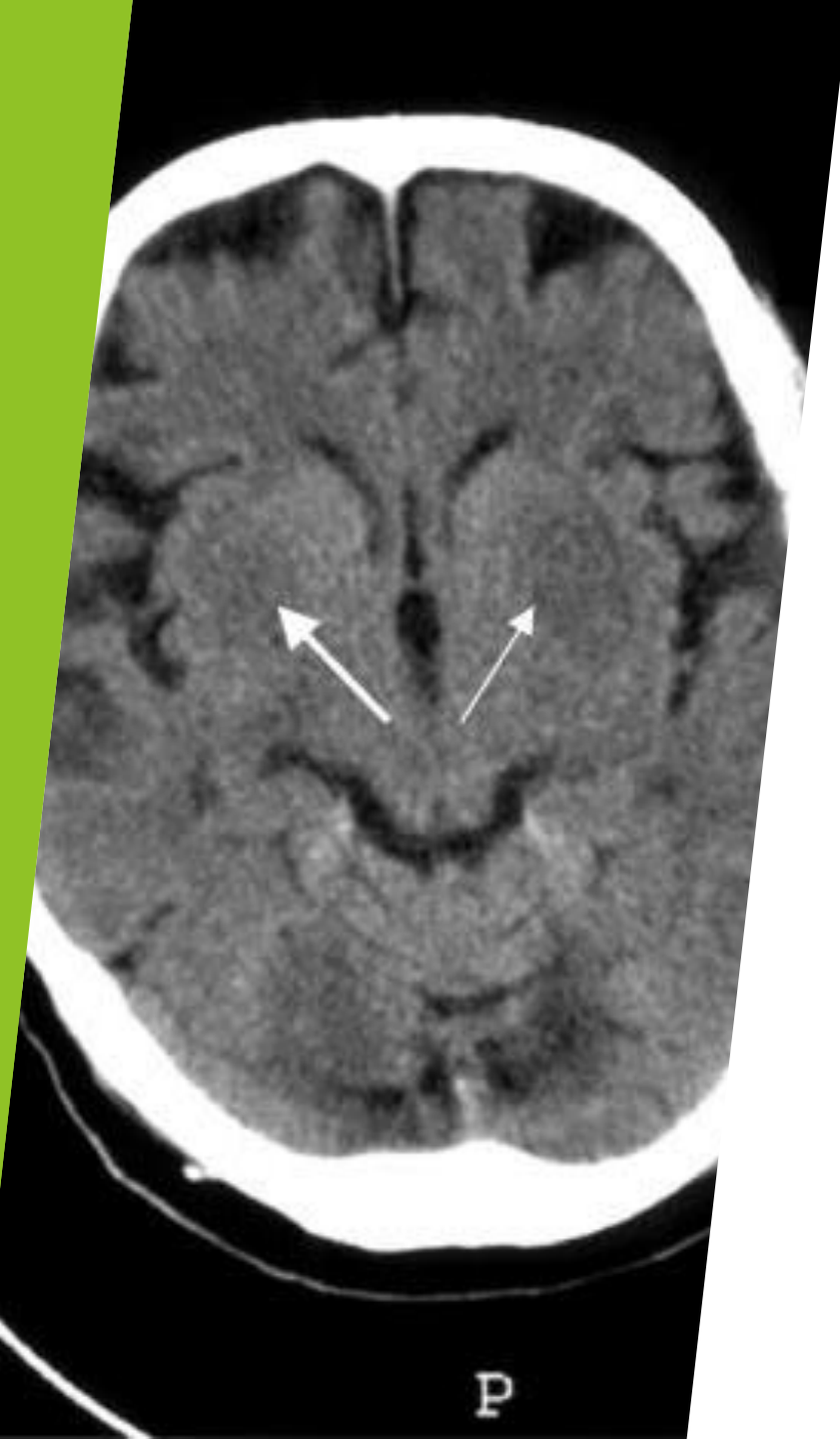


Radioattività naturale:

- ▶ terrestre (isotopi radioattivi di elementi naturali contenuti nella crosta terrestre)
- ▶ extraterrestre (raggi cosmici)

Es.: **Radon** (Rn - responsabile della “radioattività dell’aria”): gas naturale prodotto dal decadimento dell’uranio e del torio

Carbonio-14 (^{14}C): prodotto dall’interazione dei raggi cosmici con l’azoto dell’atmosfera



Radioattività artificiale:

- ▶ derivante da nuclei instabili creati in laboratorio o nei reattori nucleari
- ▶ Es. Produzione energia (centrali termionucleari) Industriali (es. sterilizzazione materiali sanitari) Mediche: radiodiagnostica (utilizzo di traccianti: scintigrafia, PET-tomografia per emissione di positroni) e radioterapia (neoplasie) Datazione archeologica (metodo del Carbonio-14)

Radiazioni Ionizzanti

- ▶ Raggi x: Fotoni prodotti da variazioni della cinetica degli elettroni
- ▶ Diagnostica per immagini: - radiografia - tomografia computerizzata

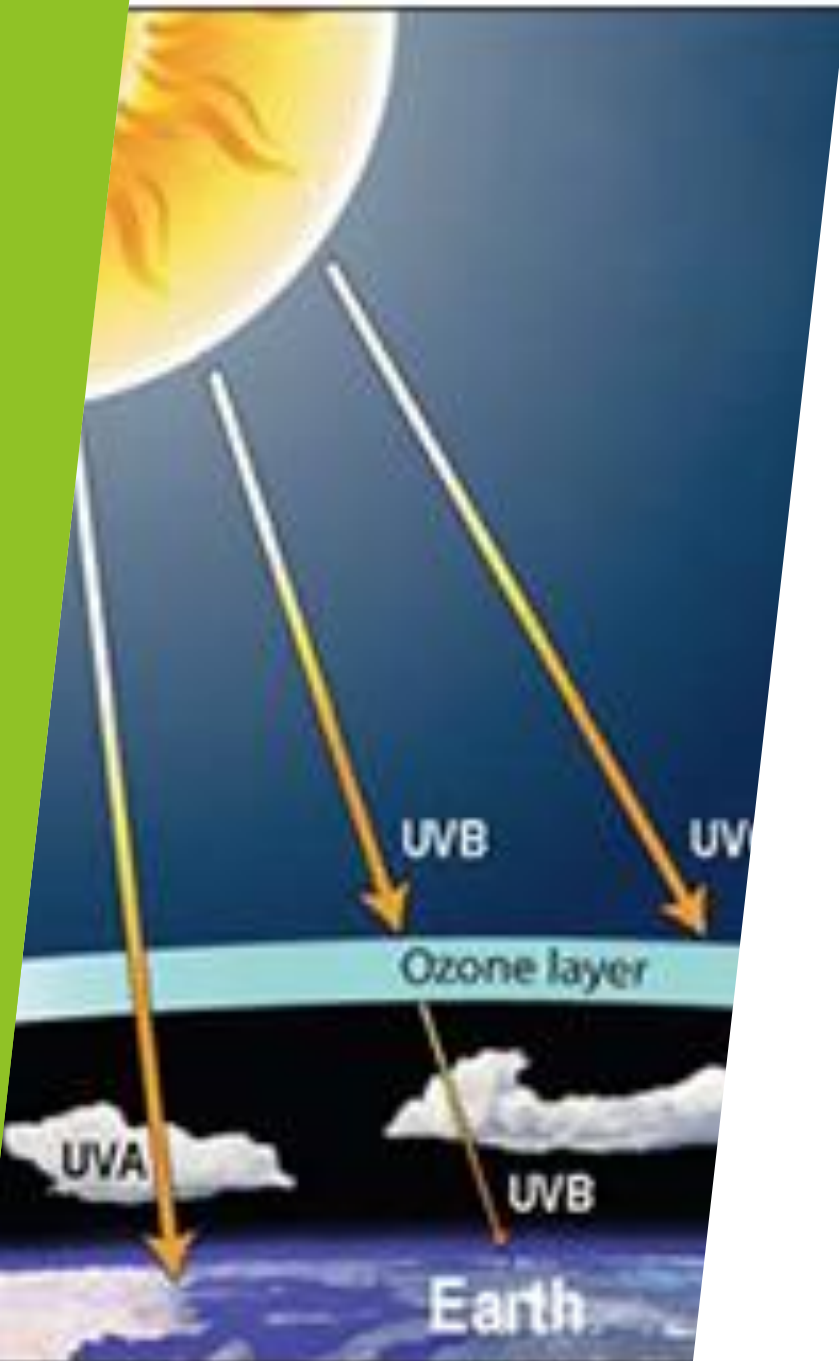
Patogenesi a livello cellulare:

- ▶ Induzione di morte cellulare per necrosi o apoptosi
- ▶ Induzione di danno genetico:
 - assorbimento diretto di energia da parte del DNA
 - indiretto: interazione del DNA con specie reattive dell'ossigeno
 - Conseguenze -> mutazioni, incapacità di replicazione

Radiazioni ultraviolette

- ▶ radiazioni elettromagnetiche con lunghezza d'onda inferiore alla luce visibile dall'occhio umano, e immediatamente maggiore di quella dei raggi X

- ▶ • UVA (315-400 nm)
- ▶ • UVB (280-315 nm)
- ▶ • UVC (100-289 nm)



Radiazioni ultraviolette

Utilizzi:

- ▶ Lampade germicide (sterilizzazione ambienti, acqua, superfici)
- ▶ Lampade abbronzanti
- ▶ Lampade ultraviolette per evidenziazione coloranti UV fluorescenti (indagini di laboratorio)
- ▶ Campo industriale: saldatura
- ▶ Campo medico: fototerapia (ittero, patologie cutanee)

Radiazioni ultraviolette

Effetti positivi:

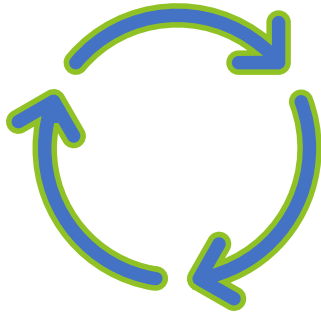
- ▶ produzione di vitamina D3 a livello cutaneo a partire da derivati del colesterolo
- Protezione nei confronti di rachitismo, osteomalacia, osteoporosi

Radiazioni ultraviolette

Effetti dannosi:

- Diretti: formazione di legami covalenti tra basi adiacenti di timina nella molecola di DNA (dimeri di timina) (+++UVB)
- Indiretti: formazione di specie reattive dell'ossigeno (+++UVA)
- ▶ Cute
 - eritema, ustioni • invecchiamento cutaneo • cheratosi attinica, elastosi solare
 - carcinoma (+++ squamoso)
 - melanoma (uomo)
- ▶ Occhio • fotocheratiti • cataratta

Radiazioni Non Ionizzanti Campi elettromagnetici ("elettrosmog")



- ▶ Effetti non ancora completamente documentati (??)
- ▶ Fenomeni termici
- ▶ Fenomeni "non termici"

Possibili conseguenze:

- **Radiofrequenze e microonde**
 - danni a carico di occhio (cristallino) ed organi riproduttivi - danni a carico del sistema nervoso (simili a stress)
- **Infrarossi** - danni a carico dell'occhio

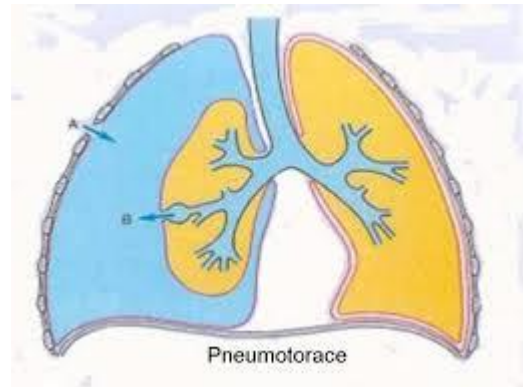
Variazioni di pressione “Malattia da Alte Quote”



> Altitudine



< pressione atmosferica
< pressione parziale di
O₂



- ▶ Ipossia e Ipocapnia (riduzione ossigeno e anidride carbonica) vasocostrizione polmonare
- ▶ +++ bovino “Brisket disease ”: grave ipertensione polmonare con conseguente dilatazione ed ipertrofia del ventricolo dx, fino all’insufficienza cardiaca