

Comprensione di testi - Serie 1

Numero di esercizi: 3

Tempo a disposizione: 45 minuti

Testo 1: Distrofia muscolare

Le distrofie muscolari sono miopatie ereditarie che sono degenerative e progressive. Si manifestano tra la prima infanzia e la tarda età adulta. La distrofia muscolare più conosciuta e più comune è il tipo Duchenne, colpisce circa 1:3500 neonati maschi ed è recessiva e legata al cromosoma X, quindi le femmine sono di solito solo portatrici sane. Il locus genico della malattia è il gene della distrofina, che si trova sul braccio corto del cromosoma X (Xp21).

I compiti della distrofina includono il collegamento del citoscheletro interno con la matrice extracellulare delle cellule muscolari. La distrofina è responsabile della stabilità e della struttura durante la contrazione delle cellule muscolari, così come della membrana. L'assenza di distrofina rende il muscolo più suscettibile a lesioni e le cellule muscolari ferite vengono sostituite da grasso funzionale e tessuto connettivo, quindi il muscolo appare ipertrofico, ma questa è una pseudoipertrofia causata dall'accumulo di grasso.

La distrofia muscolare di Duchenne si manifesta tra il primo e il sesto anno di vita principalmente nella cintura pelvica e più tardi anche nel cingolo scapolare. Si nota che i bambini affetti sono in ritardo nello sviluppo motorio. Ciò è riconoscibile da movimenti goffi e instabili, così come da frequenti cadute e apparente maldestrezza nel camminare e nel salire le scale. Quando il cingolo scapolare è colpito, questo porta spesso a scapole sporgenti, una cosiddetta "scapula alata". I sintomi tipici includono ipertrofia dei polpacci, contratture, deformità spinali, di solito sotto forma di scoliosi e anche cardiomiopatie. Tuttavia, i pazienti non soffrono di dolore o di disturbi sensoriali, ma i riflessi si indeboliscono progressivamente fino ad essere completamente assenti. Un segno tipico della distrofia muscolare è il segno di Gowers. Il paziente si raddrizza da una posizione accovacciata appoggiando le mani sulle le cosce.

La distrofia muscolare di Duchenne può essere diagnosticata da un'elevata concentrazione di creatinichinasi (CK), detta anche creatina fosfochinasi (CPK) nel siero. Anche le aldolasi, le lattato deidrogenasi e le transaminasi possono essere elevate. L'urina mostra un aumento della mioglobina. Una diagnosi definitiva può essere fatta con una biopsia muscolare, con la quale l'assenza di distrofina può essere confermata.

La progressione è relativamente rapida e di solito porta all'incapacità di camminare prima dei vent'anni. La progressiva deformità spinale porta spesso a problemi respiratori secondari. I cardiomiociti hanno bisogno di distrofina, quindi anche lì il muscolo cardiaco diventa progressivamente più debole, ma di solito con poche conseguenze cliniche. La distrofina è espressa anche nel cervello, quindi anche il ritardo mentale si verifica nella maggior parte dei casi. L'exitus si verifica di solito tra i

18 e i 25 anni, a causa dell'insufficienza respiratoria o di altre complicazioni secondarie.

Un'altra forma di distrofia muscolare è la distrofia di Becker. Questa mutazione colpisce lo stesso gene della distrofia di Duchenne. Tuttavia, è una mutazione in frame, il che significa che il frame di lettura non è cambiato. Così, la distrofina può essere sintetizzata, ma è difettosa. Questa distrofina difettosa porta anche alla degradazione del muscolo. La clinica è identica alla distrofia di Duchenne, ma molto più debole, per cui la malattia si manifesta solo tra la prima e la quarta decade di vita. La morte nei pazienti con distrofia muscolare Becker è spesso dovuta alla cardiomiopatia. L'aspettativa di vita è di 40-50 anni in media. La distrofia di Becker è dieci volte più rara della distrofia di Duchenne.

Domande:

- 1) Quale dei seguenti sintomi non è causato dalla distrofia muscolare?
 - (A) Scoliosi.
 - (B) Insufficienza respiratoria.
 - (C) Cardiomiopatia.
 - (D) Incapacità di camminare.
 - (E) Disturbi sensoriali.

- 2) In base alle informazioni date nel testo, quale o quali delle seguenti affermazioni è corretta o sono corrette?
 - I. Una distrofina difettosa porta alla perdita muscolare progressiva nella distrofia muscolare di Duchenne.
 - II. L'assenza di distrofina porta alla perdita muscolare progressiva nella distrofia muscolare Becker.
 - III. Una distrofina difettosa porta alla perdita muscolare progressiva nella distrofia muscolare di Becker.
 - (A) Nessuna affermazione può essere dedotta.
 - (B) Solo l'affermazione I può essere dedotta.
 - (C) Solo l'affermazione III può essere dedotta.
 - (D) Solo le affermazioni II e III possono essere dedotte.
 - (E) Tutte le affermazioni possono essere dedotte.

- 3) Quale o quali delle seguenti affermazioni è corretta o sono corrette secondo le informazioni presenti nel testo?
- I. Le transaminasi e il lattato deidrogenasi possono essere elevate, le aldolasi non sono mai elevate.
 - II. La creatinichinasi urinaria è elevata.
 - III. Una biopsia muscolare non può confermare la diagnosi di distrofia muscolare di Duchenne.
- (A) Nessuna affermazione può essere dedotta.
 - (B) Solo l'affermazione I può essere dedotta.
 - (C) Solo le affermazioni I e II possono essere dedotte.
 - (D) Solo le affermazioni II e III possono essere dedotte.
 - (E) Tutte le affermazioni possono essere dedotte.
- 4) Quali sono le uguaglianze tra la distrofia muscolare di Becker e quella di Duchenne?
- (A) La morte avviene prima dei 30 anni in entrambi i tipi di distrofia muscolare menzionati.
 - (B) Il muscolo viene progressivamente degradato e sostituito dal grasso.
 - (C) L'incidenza è di 1:3500 in entrambe le distrofie muscolari.
 - (D) La malattia si manifesta nella seconda decade di vita.
 - (E) I pazienti muoiono a causa di una cardiomiopatia progressiva.
- 5) Quale affermazione non può essere dedotta dal testo?
- (A) La distrofia muscolare di Duchenne porta al ritardo mentale.
 - (B) Il segno di Gower si trova spesso in pazienti con distrofia muscolare.
 - (C) La scoliosi porta all'insufficienza respiratoria secondaria.
 - (D) Scapola alata, si verifica quando il cingolo della spalla è colpito.
 - (E) La causa più comune di morte nella distrofia muscolare di Becker è la cardiomiopatia dilatativa.

- 6) Qual è la funzione o le funzioni della distrofina all'interno del muscolo?
- I. Le fibre muscolari guadagnano stabilità grazie alla distrofina.
 - II. La distrofina aiuta ad incrociare il citoscheletro esterno con la matrice intracellulare.
 - III. La distrofina mantiene la struttura del muscolo quando non si contrae.
-
- (A) Nessuna affermazione può essere dedotta.
 - (B) Solo l'affermazione I può essere dedotta.
 - (C) Solo l'affermazione II può essere dedotta.
 - (D) Solo l'affermazione III può essere dedotta.
 - (E) Tutte le affermazioni possono essere dedotte.

Testo 2: Ormoni sessuali

Gli ormoni sessuali, riassunti anche come ormoni gonadici, sono formati dal colesterolo e quindi appartengono alla classe degli ormoni steroidei. Vengono definiti ormoni sessuali l'estrogeno, il testosterone e il progesterone.

Il colesterolo stesso è formato da unità di isoprene. Queste si formano quando una molecola di acetyl-CoA viene attivata. Diverse unità sono unite insieme fino a formare una molecola con 27 atomi di C. L'enzima che determina il tasso di sintesi del colesterolo è la HMG-CoA reduttasi. Si trova nella membrana del reticolo endoplasmatico liscio. L'attività della HMG-CoA reduttasi è inibita attraverso un feedback negativo dal colesterolo. In linea di principio, tutte le cellule possono produrre colesterolo, ma la maggior parte della produzione avviene nel fegato, nel cervello e nell'intestino.

Poiché il colesterolo è liposolubile e quindi permeabile alla membrana, non può essere immagazzinato nella sua forma originale. Pertanto, il colesterolo viene convertito in estere di colesterolo, che non è permeabile alla membrana.

Se il corpo ha bisogno di colesterolo, gli esteri del colesterolo vengono convertiti in colesterolo, che viene poi legato alle LDL nel sangue e trasportato all'organo bersaglio.

Gli ormoni sessuali, come i loro predecessori, sono liposolubili e quindi permeabili alla membrana. Pertanto, vengono sintetizzati solo quando viene dato un segnale corrispondente.

Cellule specializzate nell'ipotalamo, una ghiandola nel cervello, rilasciano a intervalli intermittenti di kisspeptina. La kisspeptina lavora insieme alla leptina, un ormone delle cellule di grasso, su altre cellule dell'ipotalamo. Queste altre cellule dell'ipotalamo rilasciano poi l'ormone GnRH, anch'esso in modo intermittente.

Il GnRH viene rilasciato solo brevemente nel sangue in modo tale che possa raggiungere l'ipofisi anteriore. Lì si lega a un recettore. Il legame innesca un aumento del cAMP all'interno della cellula, che stimola la produzione di FSH e LH. Questi vengono poi a loro volta rilasciati nel flusso sanguigno e raggiungono il loro organo bersaglio. Inoltre, ci sono anche antagonisti del GnRH che impediscono il rilascio di FSH e LH. Questo meccanismo è sfruttato, per esempio, nei tumori ormono-dipendenti.

Negli uomini, LH agisce sulle cellule tra i tubuli seminiferi, le cosiddette cellule di Leydig, che poi producono testosterone. Il colesterolo viene prima convertito in pregnenolone e poi, in diverse fasi, in androstenedione. Quest'ultimo viene poi finalmente convertito in testosterone, che ha solo 19 atomi di C. Il testosterone influenza una grande varietà di processi metabolici e promuove la crescita muscolare. Allo stesso tempo, influisce le cellule di Sertoli nei testicoli e quindi promuove la formazione di cellule spermatiche e l'ormone inibina. L'inibina, come il testosterone, ha un effetto inibitorio sull'ipofisi. Tuttavia, l'inibina ha anche un effetto inibitorio sull'ipotalamo e sull'ipofisi.

Sempre negli uomini, FSH agisce direttamente sulle cellule di Sertoli. Parte del testosterone viene convertito nelle cellule di Leydig dalle aromatasi in estrogeni, che hanno ancora 18 atomi di C. Tutte le fasi di conversione degli ormoni sessuali non avvengono spontaneamente, ma hanno bisogno di enzimi come catalizzatori affinché la reazione possa avvenire.

Nelle donne, LH agisce sulle cellule theca, lo strato esterno dell'ovulo in crescita. Lì, LH stimola la sintesi degli androgeni a partire dal pregnenolone. Questi androgeni si diffondono poi alle cellule della granulosa. Un picco di LH, che si verifica circa il 14° giorno del ciclo, scatena l'ovulazione.

FSH agisce sulle cellule della granulosa, lo strato interno dell'ovulo in crescita. Lì, prima il testosterone e poi gli estrogeni sono sintetizzati dagli androgeni. Gli estrogeni hanno un effetto inibitorio sulla produzione di FSH e LH.

Dopo l'ovulazione, si sviluppa il corpo luteo. Questo produce l'ormone progesterone, che è prodotto direttamente da pregnenolone e assicura che le condizioni nell'utero siano ottimali per l'impianto dell'eventuale ovulo fecondato. Il progesterone inibisce la formazione di LH.

Domande:

- 1) Quale ormone non viene prodotto in quantità maggiori dopo un rilascio di GnRH?
 - (A) FSH.
 - (B) Testosterone.
 - (C) Progesterone.
 - (D) LH.
 - (E) Estrogeno.

- 2) Secondo il testo, quale o quali delle seguenti circostanze è corretta o sono corrette per causare uno sviluppo muscolare ridotto?
- I. A causa di un difetto genetico, ci sono troppo pochi recettori GnRH nel lobo pituitario posteriore.
 - II. C'è un numero ridotto di cellule di Leydig.
 - III. L'aromatasi non è presente.
- (A) Può essere causato solo dalla circostanza I.
(B) Può essere causato solo dalla circostanza II.
(C) Può essere causato solo dalle circostanze I e III.
(D) Può essere causato solo dalle circostanze II e III.
(E) Può essere causato da tutte le circostanze.
- 3) Quale o quali delle seguenti affermazioni sui luoghi di sintesi è corretta o sono corrette?
- I. La kisspeptina e il GnRH sono sintetizzati nella stessa ghiandola.
 - II. Il colesterolo è sintetizzato solo nel fegato, nel cervello e nell'intestino.
 - III. Il testosterone è prodotto negli organi sessuali femminili e maschili.
- (A) Solo per l'affermazione I il luogo di sintesi è corretto.
(B) Solo per le affermazioni I e II il luogo di sintesi è corretto.
(C) Solo per le affermazioni I e III il luogo di sintesi è corretto.
(D) Solo per le affermazioni II e III il luogo di sintesi è corretto.
(E) Tutte e tre le affermazioni sono vere.
- 4) Secondo il testo, cosa può scatenare il picco di LH?
- (A) Aumento dell'attività della HMG-CoA reduttasi.
 - (B) Aumento della formazione di estrogeni.
 - (C) Alta concentrazione di progesterone.
 - (D) Tanto tessuto adiposo.
 - (E) Aumento del rilascio di kisspeptin.

- 5) Nel caso del signor Marco, l'enzima che converte il colesterolo in pregnenolone non funziona più. Quali conseguenze può avere questo secondo il testo?
- I. Nessuna ovulazione per la donna.
 - II. Un numero ridotto di spermatozoi nell'uomo.
 - III. Aumento della concentrazione di GnRH.
-
- (A) Solo l'affermazione I può essere una sequenza.
 - (B) Solo l'affermazione II può essere una sequenza.
 - (C) Solo le affermazioni II e III possono essere una conseguenza.
 - (D) Nessuna affermazione può essere una conseguenza.
 - (E) Tutte le affermazioni possono essere una conseguenza.
-
- 6) Secondo il testo, cosa è vero a proposito della sintesi del colesterolo?
- (A) Se qualcuno ha troppo pochi adipociti, produce meno colesterolo.
 - (B) La forma di scorta del colesterolo è l'estere di colesterolo.
 - (C) Il colesterolo ha un'emivita di 27 ore.
 - (D) La sintesi del colesterolo è indipendente dal GnRH.
 - (E) Il colesterolo è trasportato liberamente nel sangue.

Testo 3: Sistema nervoso vegetativo

Il sistema nervoso autonomo può essere diviso strutturalmente e funzionalmente in sistema nervoso simpatico e parasimpatico. In contrasto con il sistema nervoso somatico (animale), i neuroni efferenti (motori) del sistema nervoso autonomo non portano direttamente all'organo bersaglio, ma passano prima da un secondo neurone in un ganglio visceromotorio. Va notato che i gangli autonomi, detti anche vegetativi, non devono essere confusi con i gangli sensoriali (gangli spinali, gangli dei nervi cranici). Questi ultimi sono sensibili (afferenti) e non servono alla commutazione interneuronale.

Nei gangli vegetativi, si distingue tra gangli simpatici e parasimpatici. Nel ganglio simpatico, il primo motoneurone (neurone pregangliare) è commutato al secondo neurone in un ganglio vicino al midollo spinale. Il secondo motoneurone (neurone postgangliare) è quindi significativamente più lungo del primo, poiché deve attraversare il corpo per raggiungere gli organi di destinazione.

Nel caso delle fibre nervose parasimpatiche, il neurone pregangliare è notevolmente più lungo, poiché il ganglio si trova immediatamente prima o addirittura nella parete dello specifico organo.

In entrambi i neuroni simpatici e parasimpatici, in contrasto con il neurone pregangliare, quello postgangliare non è mielinizzato.

Esiste un'ulteriore differenza tra parasimpatico e simpatico che consiste nei neurotrasmettitori e recettori utilizzati nei siti di commutazione nel ganglio e nell'organo di destinazione.

In entrambi i sistemi nervosi autonomi, il primo neurone usa acetilcolina (ACh) come neurotrasmettitore, mentre il secondo neurone simpatico di solito usa norepinefrina (NE) (un'eccezione a questa regola è l'innervazione delle ghiandole sudoripare). Invece il secondo neurone parasimpatico usa ancora una volta ACh.

L'effetto eccitatorio o inibitorio sull'organo di destinazione di un neurone simpatico è determinato dal recettore postsinaptico. La stimolazione di recettori alfa ha un effetto eccitatorio, quello dei recettori beta ha un effetto inibitorio. Il rapporto di quantità fra i due recettori decide quale effetto hanno gli impulsi simpatici sull'organo.

Diverse classi di recettori ACh muscarinici sono utilizzati per la trasmissione di segnali parasimpatici all'organo bersaglio. Essi rispondono sia ad ACh che a muscarina.

I recettori ACh muscarinici non devono essere confusi con i recettori ACh nicotinici, poiché questi ultimi sono coinvolti nella trasmissione del segnale nel ganglio parasimpatico e simpatico.

Il corpo cellulare delle fibre simpatiche si trova nel corno laterale del midollo toracico e del midollo lombare superiore (Th1-L2). Dopo che le fibre nervose hanno abbandonato il midollo spinale con tutti gli altri motoneuroni attraverso la Radix anterior (radice anteriore), finiscono nel nervo spinale corrispondente. Subito dopo lasciano nuovamente il nervo spinale e passano come Ramus communicans albus in un ganglio del tronco simpatico (un ganglio visceromotorio). Ci sono poi diverse possibilità a ciò che può accadere alle fibre simpatiche nel ganglio. Una possibilità è

che i neuroni pregangliari siano direttamente commutati in neuroni postgangliari e che tornino attraverso il Ramus communicans griseus nel nervo spinale, attraverso il quale passano alla periferia. Come seconda possibilità, i primi neuroni continuano il loro percorso e sono solo commutati in un altro ganglio di confine del tronco simpatico. I gangli di confine del tronco simpatico sono tutti collegati lungo la colonna vertebrale. Un'altra e ultima possibilità è che le fibre pregangliari del sistema nervoso simpatico non commutano in un ganglio del tronco simpatico, ma che passano attraverso, e che la trasmissione del segnale avviene solo in un ganglio prevertebrale al di fuori del tronco simpatico.

Le origini parasimpatiche sono nel tronco encefalico e nel midollo sacrale (S2-S4). In contrasto con il sistema nervoso simpatico, il sistema nervoso parasimpatico invia la maggior parte dei suoi segnali agli organi di destinazione attraverso i nervi cranici. Quattro dei dodici nervi cranici difatti portano fibre nervose parasimpatiche: nervo oculomotore (III), nervo facciale (VII), nervo glossofaringeo (IX) e nervo vago (X). Il nervo vago è l'unico di questi nervi cranici che emerge dalla regione della testa e del collo e rifornisce con le sue fibre pregangliari organi come il cuore, i polmoni, l'esofago e gran parte del tratto gastrointestinale.

Le fibre pregangliari che emergono dal midollo spinale sacrale hanno lo stesso corso dei neuroni simpatici fino all'uscita dai nervi spinali.

Dopo aver lasciato di nuovo il nervo spinale, formano il plesso ipogastrico inferiore. Da qui alimentano il colon discendente, il retto, il tratto urinario e i genitali interni ed esterni attraverso nervi periferici.

Domande:

- 1) Quale o quali delle seguenti affermazioni è vera o sono vere?
 - I. Le origini sono nell'area T1 - S2.
 - II. Il sistema nervoso simpatico lascia il midollo spinale attraverso il ramo anteriore insieme ai motoneuroni.
 - III. Il primo motoneurone è più lungo del secondo.
-
- (A) Solo l'affermazione I è vera.
 - (B) Le affermazioni I e II sono vere.
 - (C) Le affermazioni II e III sono vere.
 - (D) Solo l'affermazione II è vera.
 - (E) Nessuna delle affermazioni è applicabile.

- 2) Quale affermazione inerente l'interconnessione dei neuroni autonomi non è vera?
- (A) Tutti i nervi autonomi provenienti dal midollo spinale si uniscono brevemente in nervi spinali.
 - (B) I nervi simpatici e parasimpatici possono essere distinti dalla posizione del loro ganglio.
 - (C) I gangli visceromotori servono per la commutazione interna.
 - (D) I corpi cellulari del sistema nervoso simpatico si trovano nel corno anteriore attraverso il quale escono dal midollo spinale.
 - (E) Tutte le fibre nervose autonome motorie si interconnettono in un ganglio.
- 3) La lesione del IX nervo cranico provocherebbe quale dei seguenti sintomi?
- I. Un cambiamento nella peristalsi intestinale.
 - II. Un aumento della frequenza cardiaca.
 - III. Un irrigidimento dell'estremità inferiore.
- (A) Le affermazioni I e II sono vere.
 - (B) Le affermazioni II e III sono vere.
 - (C) Si applica solo l'affermazione I.
 - (D) Nessuna delle affermazioni è applicabile.
 - (E) Tutte le affermazioni sono vere.
- 4) Quale delle seguenti affermazioni è corretta?
- (A) I neuroni vegetativi hanno tre corpi cellulari: uno nel corno laterale, uno nel ganglio di confine e uno immediatamente davanti all'organo del successo.
 - (B) I sistemi nervosi simpatico e parasimpatico non fanno parte del sistema nervoso somatico.
 - (C) Tutte le fibre nervose autonome nascono dal midollo spinale.
 - (D) Dopo che le fibre simpatiche lasciano il midollo spinale, entrano poco dopo in un ganglio spinale dove vengono commutate.
 - (E) I neuroni afferenti del sistema nervoso simpatico e parasimpatico sono commutati in un ganglio visceromotore.

- 5) Quale o quali delle seguenti affermazioni sulla trasmissione del segnale è vera o sono vere?
- I. I recettori nicotinici dell'ACh regolano la trasmissione dei segnali nervosi trasmettendo il segnale dai neuroni presinaptici a quelli postsinaptici.
 - II. Tutte le aree di innervazione del sistema nervoso simpatico rispondono alla noradrenalina.
 - III. L'azione di un neurone simpatico è determinata dal rapporto dei recettori alfa e beta sulla membrana presinaptica.
- (A) Solo l'affermazione I è corretta.
 - (B) Solo l'affermazione III è corretta.
 - (C) Le affermazioni I e III sono corrette.
 - (D) Tutte le affermazioni sono corrette.
 - (E) Nessuna affermazione è corretta.

- 6) Quale affermazione non è vera?

I primi neuroni...

- (A) del sistema nervoso simpatico sono mielinizzati.
- (B) del sistema nervoso simpatico passano sempre attraverso un ganglio di confine.
- (C) del sistema nervoso parasimpatico passano anche attraverso il filo di confine.
- (D) le cellule nervose autonome diventano sempre parte del nervo spinale corrispondente nella regione spinale.
- (E) le cellule nervose autonome sono sempre efferenti.