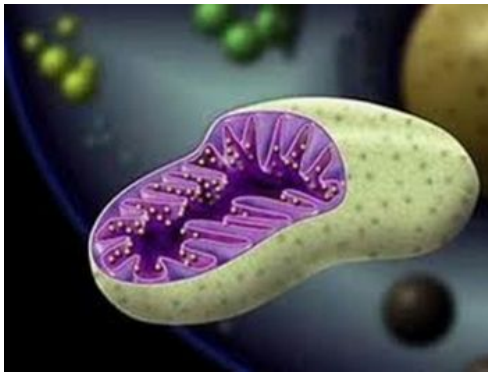


I mitocondri e il loro contributo al benessere e alla Fertilità

GIOVEDÌ 26 FEBBRAIO 2015 11:56 SCRITTO DA SEBASTIANA PAPPALARDO



E' sempre più evidente che i mitocondri e il loro genoma, detto "genoma mitocondriale", sono importanti. Quando la loro integrità è compromessa, possono dar luogo a gravi forme di malattie che colpiscono il neonato o che si possono manifestare più tardi nella vita.

Degli organelli, detti mitocondri, presenti in tutte le cellule sono responsabili di un gran numero di processi metabolici che avvengono all'interno di queste. La loro funzione primaria è la produzione di energia, attraverso specifici processi biochimici, per sostenere attività cellulari complesse. Questi organelli, milioni di anni fa invasero la cellula come fanno i batteri, e si stabilì un rapporto di simbiosi che risultò conveniente per entrambi.

I mitocondri hanno mantenuto nel tempo un proprio DNA, detto "genoma mitocondriale", distinto da quello della cellula che li ospita, che conserva ancora diversi geni chiave che sono fondamentali per la funzione cellulare. Ma come tutto il DNA anche quello mitocondriale è soggetto a formazione di errori e di difetti, anch'essi trasmissibili.

Molte malattie hanno la loro origine al momento della fecondazione, quando l'ovocita e spermatozoo si uniscono. Queste malattie possono derivare dalla successiva trasmissione di difetti genetici e epigenetici e produrre anomalie che derivano da questa unione. Il DNA mitocondriale si trasmette solo per via materna in quanto è solo il gamete femminile (ovocita) a contenere i mitocondri che vanno trasmessi alla prole.

Molti dei difetti associati con il genoma mitocondriale sono trasmessi dalla madre ai figli nelle prime fasi di sviluppo e specificamente al momento della fecondazione.

I mitocondri sono coinvolti anche nell'infertilità in quanto alcuni ovociti possono portare uno scarso numero di copie del genoma mitocondriale e questo può causare la loro incapacità di fecondare o l'arresto nelle prime fasi di sviluppo dell'embrione. Ciò vale, in particolare, per le donne anziane che ora cercano strategie riproduttive assistite per migliorare la loro probabilità di ottenere una gravidanza. Negli anni passati si è utilizzata anche la tecnica di trasferimento di citoplasma ovocitario di donne giovani in ovociti di donne anziane per aumentare la possibilità di successo, ma questa tecnica è stata messa in discussione, perchè veniva trasferito in questo modo una parte del genoma mitocondriale di un'altra donna.

La biologia riproduttiva ha avuto un ruolo significativo nel promuovere la comprensione del ruolo che il mitocondrio e il suo genoma hanno nell' insorgenza di alcune malattie ereditarie in linea materna.

Il mitocondrio e il suo genoma stanno attirando sempre più l'attenzione nel campo della biologia e della medicina riproduttiva, non solo perchè forniscono energia nelle fasi cruciali dello sviluppo, ma perchè, se non sono

adeguatamente regolamentati, possono portare a malattie gravi. Attualmente gruppi di ricerca, in particolare il Centro per le malattie genetiche, MIMR-PHI Institute of Medical Research, e Monash University di Clayton in Australia stanno lavorando per capire se sia possibile prevenire l' insorgenza di patologie di origine mitocondriale.

Da Mol. Hum. Rep Vol 21-1-2015