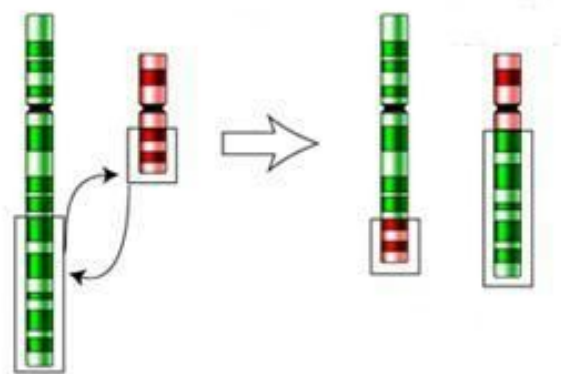


Padri con traslocazioni cromosomiche e rischio per i figli

LUNEDÌ 04 OTTOBRE 2010 00:04 SCRITTO DA SEBASTIANA PAPPALARDO



Le traslocazioni cromosomiche sono tra le più comuni anomalie genetiche.



Tra queste ve ne è un tipo detto “traslocazioni bilanciate”, quando il materiale genetico è presente al completo ma è dislocato in posizioni diverse da dove normalmente si deve trovare (**riarrangiamento**). Per questo motivo non provocano alcun danno in chi ne è portatore. Queste alterazioni si riscontrano a seguito dell’analisi del cariotipo. Da ricerche statistiche si è visto che sono presenti nello 0,2% dei neonati, nello 0,6% delle coppie infertili e fino al 9,2% nei pazienti con aborti ricorrenti.

I portatori di traslocazioni bilanciate hanno un rischio maggiore di concepire embrioni con anomalie cromosomiche. Ciò è dovuto agli squilibri cromosomici che possono verificarsi durante la meiosi, cioè quando vengono prodotte le cellule germinali, ovociti e spermatozoi. **Durante la meiosi dei portatori di traslocazioni bilanciate, si possono formare gameti di tre tipi : sbilanciati, normali e portatori della stessa traslocazione del genitore.** E’ quindi difficile prevedere il numero di embrioni normali. La conseguenza di questo è un aumentato rischio di aborto precoce ricorrente o nascita di figli affetti da patologie cromosomiche, nel caso in cui il danno che si è prodotto è meno grave. In particolare per i portatori di sesso maschile di una traslocazione bilanciata, la possibilità di generare spermatozoi con anomalie cromosomiche varia dal 20 all’ 80%, a seconda del tipo di traslocazione, dei cromosomi coinvolti e dalla posizione dei punti di interruzione.

I primi studi di modalità di trasmissione delle traslocazioni sono stati fatti sul materiale proveniente dagli aborti spontanei. E’ stato studiato nei portatori di sesso maschile il comportamento e la modalità di questi riarrangiamenti cromosomici con l’analisi degli spermatozoi provenienti dalle biopsie testicolari utilizzando il metodo della ibridazione in situ (FISH) . Questo studio non può essere effettuato sulla donna a causa della mancanza di accesso diretto ai gameti femminili.

Con lo sviluppo della PGD è stato possibile analizzare nuovi dati relativi alle situazioni di trasmissione sia femminile che maschile sui portatori di traslocazioni bilanciate. Questa tecnica ha contribuito a portare nuove informazioni sul comportamento meiotico dei cromosomi e su come questi si ridistribuiscono durante il processo, al fine di capire in particolare come si altera il meccanismo della meiosi nei portatori di traslocazione bilanciata.

La fecondazione in vitro unita alla diagnosi genetica preimpianto (PGD) è stata offerta ai portatori di traslocazioni bilanciate in modo da aumentare la probabilità di concepire e diminuire la probabilità di aborti spontanei e di figli con corredo cromosomico alterato.

per capire meglio

MEIOSI è il processo specifico di divisione cellulare che avviene nelle cellule riproduttive con il quale si ha la riduzione da corredo cromosomico in doppia copia, 46 cromosomi a corredo a semplice copia, 23 cromosomi per formare i gameti maschili e femminili.

La fusione dei due corredi dimezzati (materno e paterno) e "rimiscolati" ricostituisce il corredo intero dando origine ad una nuova cellula, detta zigote, che si trasformerà in embrione.

TRASLOCAZIONE è un tipo di alterazione cromosomica derivata da un errato scambio di parti di cromosomi durante la meiosi le traslocazioni possono essere bilanciate (ovvero, lo scambio non comporta la perdita o l'aggiunta di materiale genetico) o non bilanciate (ovvero, lo scambio provoca la perdita o l'aggiunta di informazioni genetiche).

RIARRANGIAMENTO CROMOSOMICO è lo spostamento anomalo di parti di cromosomi

DIAGNOSI GENETICA PREIMPIANTO (PGD) è una tecnica che permette d'identificare la presenza di alterazioni cromosomiche o geniche negli embrioni ottenuti da tecniche di riproduzione assistita prima dell'impianto in utero.

IBRIDAZIONE IN SITU (FISH) è una tecnica che utilizza particolari sostanze fluorescenti per localizzare la presenza o l'assenza di specifiche zone nei cromosomi.

Il lavoro svolto da Belén Lledó ed i suoi collaboratori dell'Istituto Bernabeu in Spagna, dove la diagnosi preimpianto è permessa, è stato diretto ad aumentare i dati a disposizione per comprendere il comportamento delle anomalie cromosomiche durante la meiosi. Su un totale di 260 ovociti trattati con la ICSI (iniezione dello spermatozoo direttamente nell'ovocita) se ne sono fecondati 183 (70,38%) e la biopsia su una singola cellula embrionaria (blastomero) è stata eseguita su 127 embrioni. Di questi solo 37 (31,4% del totale embrioni analizzati) sono stati identificati come embrioni normali o bilanciati.

I ricercatori hanno riscontrato un'incidenza complessiva di **embrioni sbilanciati del 68,6%**, ma non hanno osservato una differenza se ad essere portatori di traslocazione bilanciata siano le donne o gli uomini.

Conoscere i meccanismi del comportamento durante la meiosi dei cromosomi con traslocazioni bilanciate è importante per **predire il rischio di fertilità per le coppie portatrici** di questo difetto e poter così elaborare strategie su misura per la coppia.

