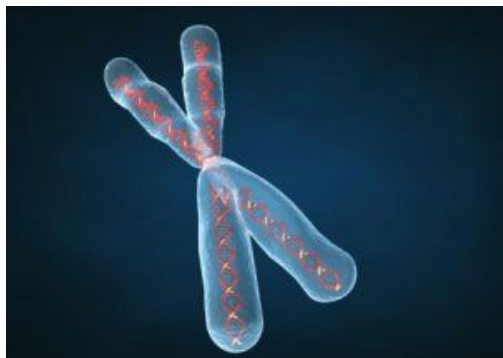


Problemi di riproduzione, utile l'analisi dei cromosomi

LUNEDÌ 29 MARZO 2010 00:00

SCRITTO DA SEBASTIANA PAPPALARDO



I **cromosomi** contengono tutte le informazioni nel codice genetico necessarie alla costituzione e al funzionamento del nostro organismo. Queste informazioni, anche quelle che contengono alcuni errori, si trasmettono da individuo a individuo con la **riproduzione**.

L'analisi dei cromosomi, chiamata **cariotipo**, consiste nel valutare se le 23 coppie di cromosomi presenti in ogni cellula dell'organismo siano visivamente normali, cioè che non

presentino alterazioni grossolane di numero o di forma. Anomalie più piccole però, che riguardano comunque informazioni spesso vitali, non si possono vedere con il cariotipo.

Nella popolazione, una persona su 300 è portatrice di un'**alterazione cromosomica bilanciata**, che non provoca cioè danno in chi la possiede, ma che quando è trasmessa al figlio può divenire dannosa. Una coppia su 150 ha un **rischio riproduttivo** per alterazioni cromosomiche.

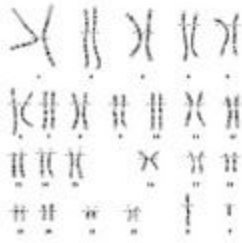
L'analisi del cariotipo nei componenti della coppia si dovrebbe fare perciò in questi casi :

- **Coppie con poliabortività**
- **Coppie consanguinee, che hanno una parentela tra loro**
- **Coppie con infertilità inspiegata**
- **Uomini con alterazioni importanti del liquido seminale**
- **Donne con amenorrea primaria** (la mestruazione, cioè, non si è mai verificata)
- **Persone particolarmente esposte a sostanze dannose**

Per effettuare questa analisi è necessario un semplice prelievo di sangue. Poi in laboratorio si fanno riprodurre i linfociti (globuli bianchi) presenti nel sangue con particolari mezzi di coltura, per ottenere cellule in un preciso stadio della moltiplicazione cellulare. In questo periodo (metafase) i cromosomi si presentano contratti e, perciò, visibili. E' possibile così analizzarli per valutare se tutto è nella norma o se ci sono alterazioni. Il risultato si ottiene dopo circa 15 giorni. In particolare i cromosomi vengono osservati con un sistema di immagine collegato al microscopio, vengono fotografati ed ordinati nelle 23 coppie che compongono il corredo cromosomico della persona. Questa classificazione morfologica si definisce cariotipo e il loro allineamento per l'analisi si chiama **cariogramma**.



metafase



cariogramma

Molte malattie si possono scoprire e prevenire analizzando il cariotipo e studiando i singoli cromosomi. Esistono casi di infertilità dovuta a malformazioni del corredo genetico. Un esempio è il caso di chi è portatore di un **atraslocazione bilanciata**, in cui due cromosomi si sono scambiato tra loro delle parti, senza però perdere materiale genetico. Questo può provocare la formazione di alcuni ovociti o spermatozoi con cromosomi difettosi. Questi gameti portatori di un difetto cromosomico possono diminuire la fertilità oppure aumentare il rischio di aborto. Identificare questi casi è necessario per la terapia più idonea dell'infertilità o per capire se e in che percentuale questi difetti possono essere trasmessi agli eventuali figli e con quali conseguenze.