

L'esame del cariotipo

Le mutazioni genomiche e cromosomiche possono essere individuate, prima della nascita, mediante esame del nucleo delle cellule fetali prelevate mediante **amniocentesi**. Questo esame (figura A) è consigliabile per le donne che hanno la prima gravidanza in età avanzata (maggiore rischio di Sindrome di Down). Nel caso si riscontri un cariotipo anormale ci si dovrà porre il grave dilemma: abortire o dare alla luce un figlio portatore di handicap?

Le cellule prelevate vengono stimolate alla riproduzione, in modo che si evidenzino i cromosomi; la mitosi viene poi bloccata in metafase (mediante l'uso di colchicina) e la cellula viene immersa in soluzione ipotonica per "liberare" i cromosomi, che vengono poi colorati con sostanze che si fissano selettivamente a determinate zone cromosomiche, dando luogo ad un caratteristico aspetto a bande; i cromosomi vengono quindi analizzati, contati e

fotografati al microscopio. L'insieme dei cromosomi di una cellula umana costituisce il cariotipo umano normale (figura B), costituito da 46 cromosomi, di forma diversa (uguali a due a due).

Possiamo individuare 22 coppie di cromosomi detti **autosomi** perché uguali sia nel maschio che nella femmina e una coppia di **eterosomi** o cromosomi sessuali, rappresentati, nel maschio, da un cromosoma X e uno Y, e nella femmina da due cromosomi X.

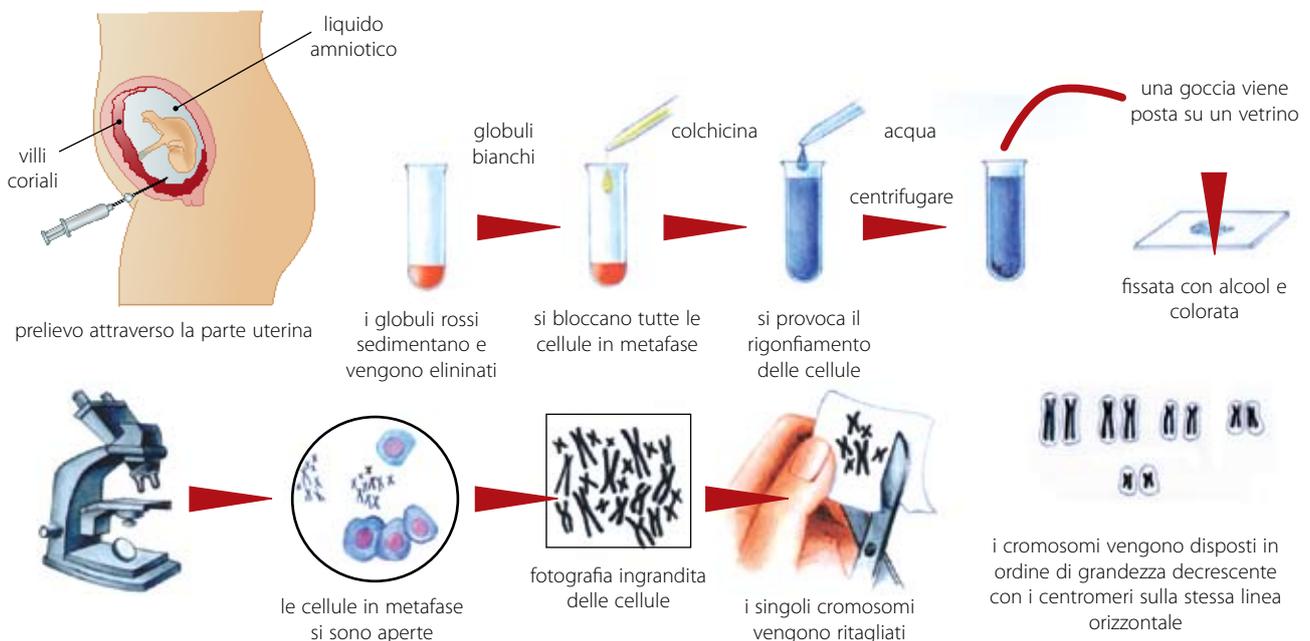


Figura A - Esame del cariotipo (tecnica tradizionale).

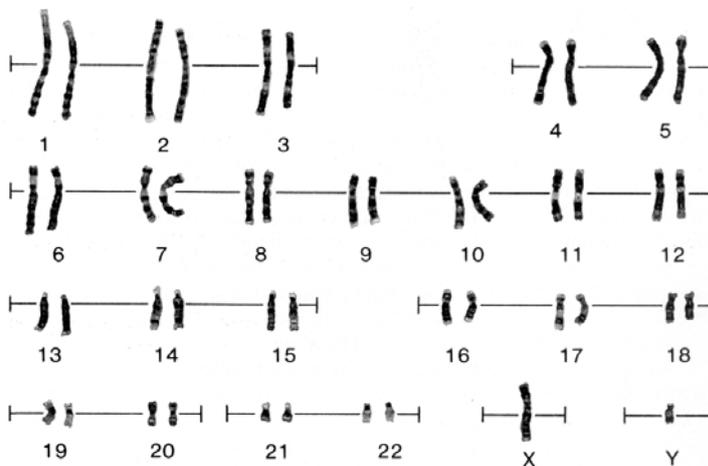


Figura B - Cariotipo umano normale (maschio: XY).

I cromosomi delle diverse coppie differiscono tra loro per la grandezza e anche per la loro forma. Costituito da DNA e proteine, ogni cromosoma presenta una zona più densa, detta **centromero**, da cui si dipartono dei filamenti allungati detti **braccia cromosomiche**. In base alla posizione del centromero si distinguono 4 tipi di cromosomi (figura C):

- **telocentrici**: centromero a una estremità e un solo braccio;
- **acrocentrici**: centromero vicino a una estremità e 2 braccia, di cui uno appena accennato;

L'esame del cariotipo

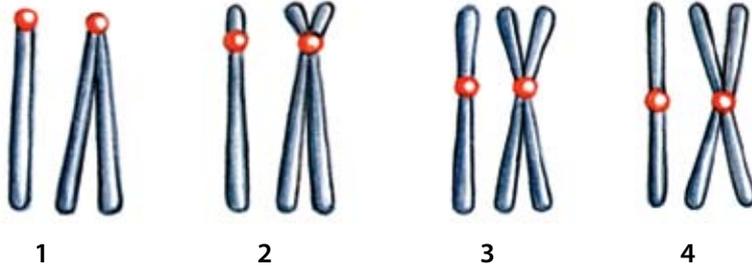


Figura C - Classificazione dei cromosomi in base alla posizione del centromero:

1) telocentrici; 2) acrocentrici;
3) submetacentrici; 4) metacentrici.

- **submetacentrici:** centromero quasi centrale e 2 braccia, uno lungo e uno corto;
- **metacentrici:** centromero centrale e due braccia uguali.

In base alla forma e alla dimensione, i cromosomi vengono ordinati in 7 gruppi (da A a G) e le coppie numerate da 1 a 22, più i cromosomi sessuali, come si vede in figura B.

Per ulteriori informazioni consultare il sito Internet:

http://www.genea.it/Ita/Amniocentesi_ita.html