

Alcuni disordini genetici si possono diagnosticare prima della nascita

Sono oggi applicabili diverse procedure per rilevare attraverso la **diagnosi prenatale** (prima della nascita) alcuni disordini genetici.

Di norma, la diagnosi prenatale viene effettuata solo in famiglie dove le malattie genetiche si sono già manifestate ed è mirata, cioè consente di valutare se il nascituro porterà il difetto genetico già espresso da qualche individuo della famiglia. Esistono tuttavia centri privati dove è possibile fare i test volontariamente per verificare la presenza, nel feto, delle malattie genetiche più diffuse. In ogni caso, questi esami non escludono la possibilità che il bambino abbia difetti genetici diversi da quelli analizzati.

- **Analisi delle cellule fetali.** Durante l'*amniocentesi*, un ago lungo e sottile attraversa la parete addominale e uterina per prelevare una piccola quantità del liquido amniotico in cui è immerso il feto.

Il liquido contiene alcune cellule fetali, sulle quali si possono condurre i test genetici dopo averle messe in coltura. Nel prelievo dei villi coriali, o *villocentesi*, si prelevano invece alcune cellule della parte fetale della placenta, sulle quali si conducono direttamente (senza coltura) i test genetici.

- **Analisi dell'embrione.** Per analizzare in modo diretto un embrione vitale, nel caso di madri o padri portatori di malattie genetiche, è necessario che la fecondazione avvenga in laboratorio. Il medico preleva le cellule uovo dalla madre e riceve gli spermatozoi dal padre; ponendo i gameti a contatto in una provetta in condizioni adatte, avviene la *fecondazione in vitro* (FIV). Lo zigote comincia quindi a dividersi. Quando l'embrione è al primitivo stadio di otto cellule, viene prelevata una singola cellula (**figura 1A**), che viene sottoposta a diagnosi genetica prima dell'eventuale impianto dell'embrione nell'utero della madre. La rimozione di una cellula in questo stadio embrionale non ne influenza il successivo sviluppo. Se l'embrione risulta sano rispetto ai difetti genetici sospettati, è possibile procedere all'impianto e, se ha successo, alla gravidanza.

- **Analisi della cellula uovo.** Nella donna, la meiosi dà come risultato una sola cellula uovo e almeno due cellule non funzionali chiamate *corpi polari*. I corpi polari, destinati a disintegrarsi, contengono pochissimo citoplasma ma ricevono il numero aploide di cromosomi tipico dei gameti. Quando una donna è eterozigote per una malattia genetica recessiva, all'incirca la metà dei corpi polari riceve l'allele mutato e, in tal caso, la cellula uovo riceve l'allele normale. Quindi, se il test genetico sul corpo polare è positivo per l'allele mutato, sappiamo già che la cellula uovo ha l'allele normale. Soltanto il gamete normale viene perciò usato per la fecondazione in vitro. Anche se, sfortunatamente, lo spermatozoo avesse appena subito proprio la mutazione, lo zigote risultante sarebbe tutt'al più eterozigote per il carattere difettoso e il fenotipo sarebbe comunque normale (**figura 1B**).

RISPONDI

Perché nel caso di una malattia genetica recessiva è sufficiente analizzare i corpi polari anziché la cellula uovo?

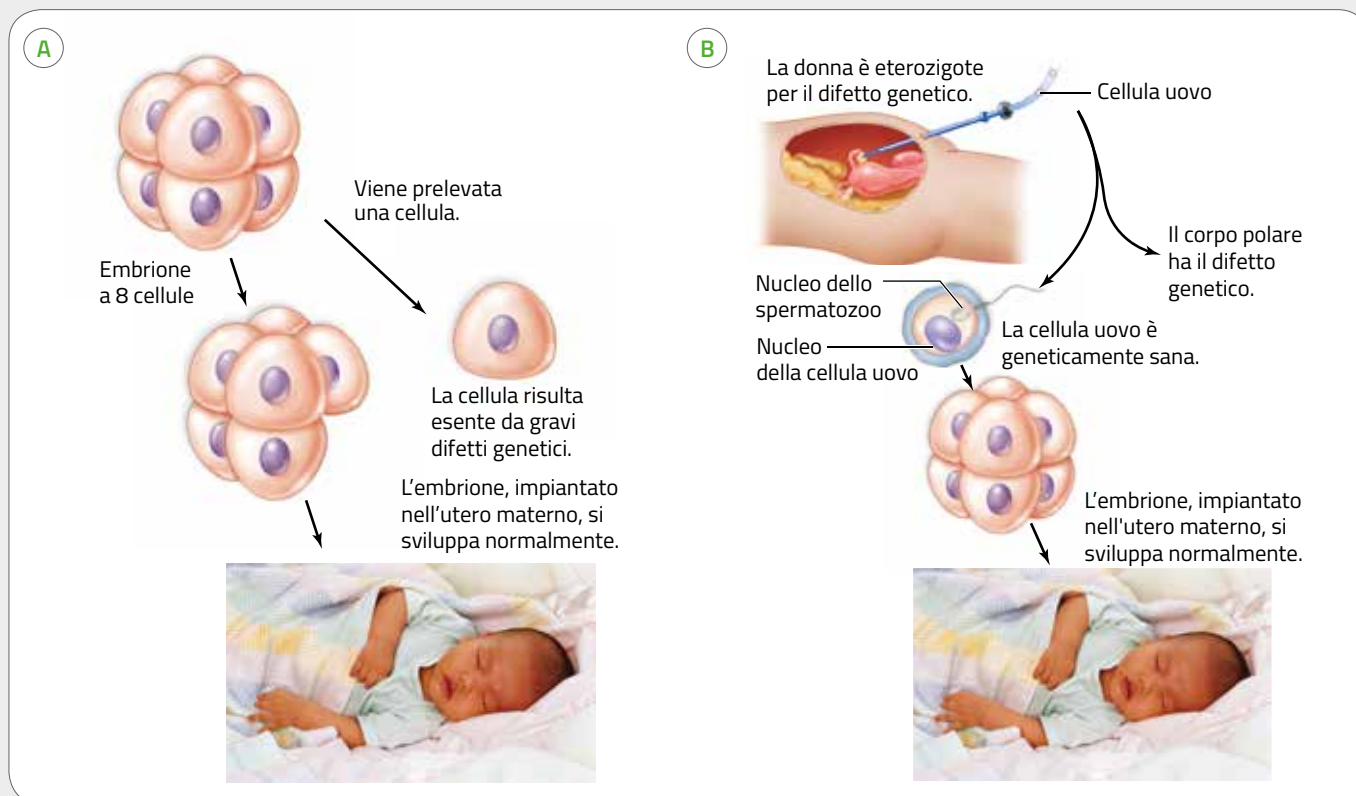


Figura 1 (A) Il test genetico di un embrione allo stadio di 8 cellule. (B) L'analisi genetica pre-impianto di un ovulo.