

STUDIO GINECOLOGIA BATTAGLIA

Ecografia diagnostica

Specialista FMH Ginecologia & Ostetricia Operatorie
Medicina complementare integrata

Via Nassa 46 – 6900 LUGANO

Tel. 0041 91 9232242

Fax 0041 91 9227166

Via Cantonale 54 – 6983 MAGLIASO

Tel. **0041 76 5160300**

Fax 0041 91 6009092

Mail Address: levatrice@studioginecologiabattaglia.com

Web site: www.studioginecologiabattaglia.com

FB e Instagram: [studioginecologiabattaglia](https://www.facebook.com/studioginecologiabattaglia)



Analisi cromosomiche



I **cromosomi** contengono tutte le informazioni del 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 di trasmettere** alterazioni cromosomiche ai propri figli.

Per questo motivo si dovrebbe procedere all'analisi del cariotipo nei componenti della coppia nei seguenti 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 quest'analisi è necessario un semplice prelievo di sangue. In seguito, con particolari mezzi di coltura si fanno riprodurre in laboratorio i linfociti (globuli bianchi) presenti nel sangue 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 d'immagine collegato al microscopio, vengono fotografati e 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*.

Molte malattie si possono scoprire e prevenire analizzando il cariotipo e studiando i singoli cromosomi. Esistono casi d'infertilità dovuta a malformazioni del corredo genetico. Un esempio è il caso di chi è portatore di una **traslocazione bilanciata**, in cui due cromosomi si sono scambiati 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 definire 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.