



CARIOTIPO su sangue periferico

L'analisi del cariotipo permette di evidenziare eventuali anomalie cromosomiche, sia numeriche (quali trisomie, monosomie), che strutturali (traslocazioni, delezioni ed inversioni).

Il materiale genetico, il DNA, si presenta durante l'accrescimento cellulare, come un ammasso disorganizzato non analizzabile. Al momento della divisione, esso si condensa in strutture ordinate, i cromosomi, che sono invece analizzabili. Per la determinazione del cariotipo, le cellule vengono bloccate in un momento particolare della divisione: la metafase. In metafase infatti, i cromosomi si presentano come strutture ben definite, facilmente individuabili e riconoscibili al microscopio. Dopo aver bloccato le cellule in metafase i cromosomi vengono colorati con sostanze che si fissano selettivamente a determinate zone cromosomiche, dando luogo ad un caratteristico aspetto a bande: bande Q, G o R secondo la tecnica di colorazione utilizzata. La fase successiva comprende l'osservazione al microscopio: i cromosomi vengono contati, analizzati e fotografati. Dalle fotografie i cromosomi vengono poi appaiati a due a due in base alle dimensioni, alla posizione del centromero (una strozzatura del cromosoma) e al bandeggio. Si arriva così alla determinazione del cariotipo.

Con questo esame è possibile diagnosticare con certezza nel feto la Sindrome di Down o Trisomia 21 che è l'anomalia cromosomica più diffusa (1 su 700). L'incidenza di questa sindrome, com'è noto, aumenta con l'aumentare dell'età materna ed è quindi importante ricorrere alla diagnosi prenatale. Con l'esame del cariotipo fetale è anche possibile diagnosticare la presenza di anomalie dei cromosomi sessuali come la Sindrome di Klinefelter (1-2 su 1000 neonati maschi) o la Sindrome di Turner (0,1 su 1000 neonati femmine) e di altre sindromi più rare, ma molto gravi, come la Sindrome di Edwards o di Patau. L'esame strutturale dei cromosomi permette inoltre di rilevare la presenza di anomalie di struttura originate da rotture cromosomiche seguite da riarrangiamenti. Queste anomalie possono portare o meno alla perdita di materiale genetico che può originare diversi quadri patologici.