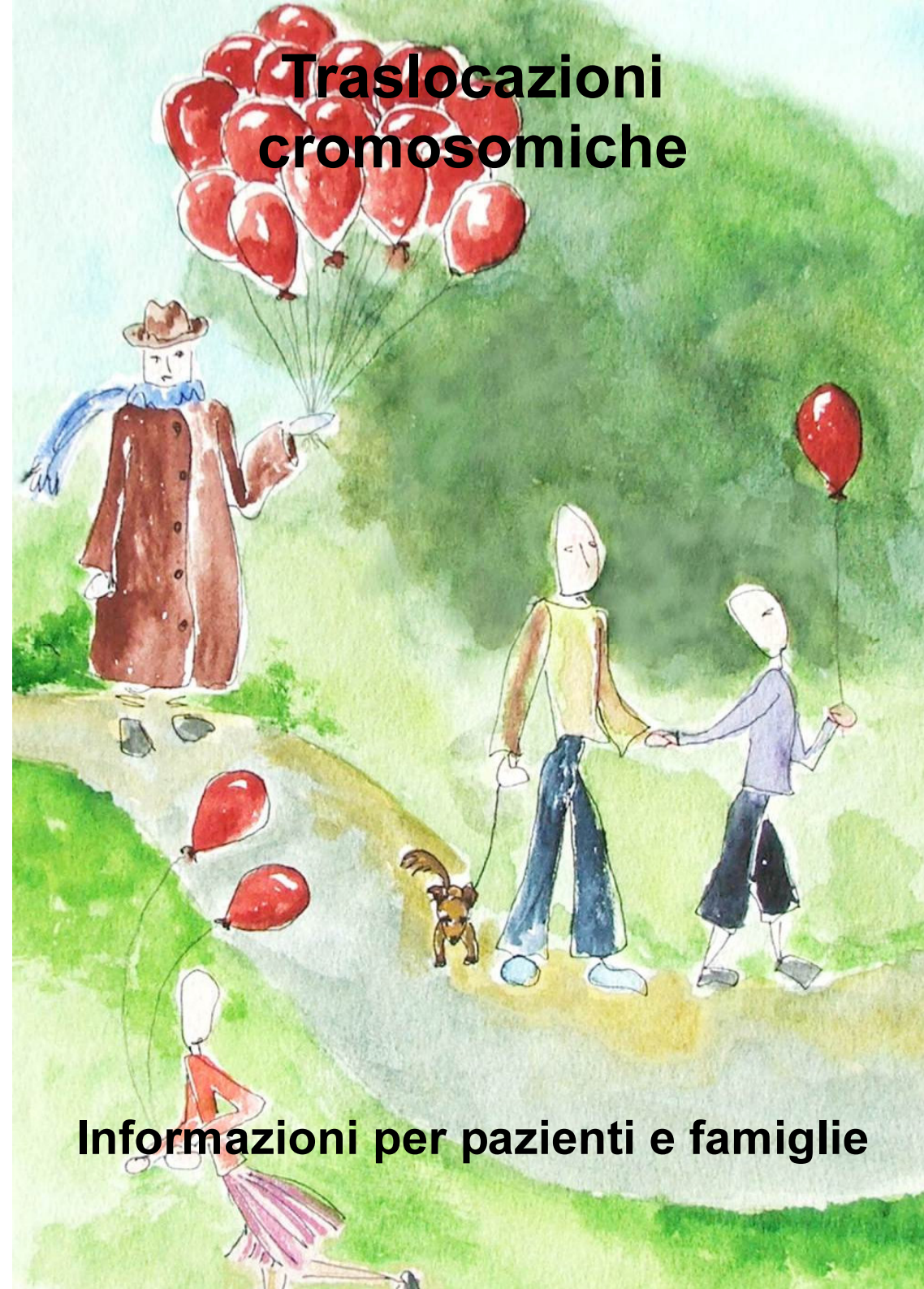


Traslocazioni cromosomiche



Testo modificato dagli opuscoli prodotti dall'ospedale Guy's and St Thomas' di Londra e dal Parco tecnologico di Londra IDEAS Genetic Knowledge Park in accordo alle loro norme di qualità.

Luglio 2008

Questo lavoro è sponsorizzato dal Consorzio EU-FP6 EuroGentest, contratto n. 512148.

La traduzione dall'inglese è stata curata dalla Dr. Nadia Ceratto e dal Dr Domenico Coviello, Ospedale Maggiore Policlinico, Mangiagalli e Regina Elena, Milano.

Le Illustrazioni: Rebecca J Kent
www.rebeccajkent.com
rebecca@rebeccajkent.com



Informazioni per pazienti e famiglie

Traslocazioni cromosomiche

Le seguenti informazioni spiegano cosa sono le traslocazioni cromosomiche, come sono ereditate e quando esse possono causare problemi. Queste informazioni sono ideate per essere usate in preparazione di un colloquio con lo specialista in genetica per una consulenza genetica.

Cos'è una traslocazione cromosomica?

Per capire cos'è una traslocazione cromosomica è utile sapere cosa sono geni e cromosomi.

Cosa sono i geni e i cromosomi?

Il nostro corpo è fatto di milioni di cellule. La maggior parte delle cellule contengono un corredo completo di geni. Noi abbiamo migliaia di geni. I geni agiscono come un insieme di istruzioni, controllando la nostra crescita e come funziona il nostro corpo. Essi sono responsabili di molte delle nostre caratteristiche, come il nostro colore degli occhi, gruppo sanguigno o l'altezza.

I geni si trovano dentro strutture filamentose che formano bastoncini chiamati cromosomi. Noi abbiamo 46 cromosomi nella maggior parte delle cellule. Ereditiamo i nostri cromosomi dai nostri genitori, 23 da nostra madre e 23 da nostro padre, così abbiamo 2 serie complete di 23 cromosomi o 23 "paia". Siccome i cromosomi sono fatti di geni noi ereditiamo 2 copie della maggior parte dei geni, una copia da ogni genitore. Questa è la ragione per cui noi spesso abbiamo caratteri simili dei due genitori. I cromosomi, e quindi i geni, sono costituiti di una sostanza chimica chiamata DNA.



Telefono 06 44160537

Dipartimento di Biologia Molecolare
U.O.C. di Genetica Medica - Medicina di Laboratorio
SIENA

Telefono 0577 585316 - 233303 - 233259

Laboratorio di Biologia Molecolare e Citogenetica
IRCCS Ospedale Casa Sollievo della Sofferenza
SAN GIOVANNI ROTONDO (FG)
Telefono 0882 416291

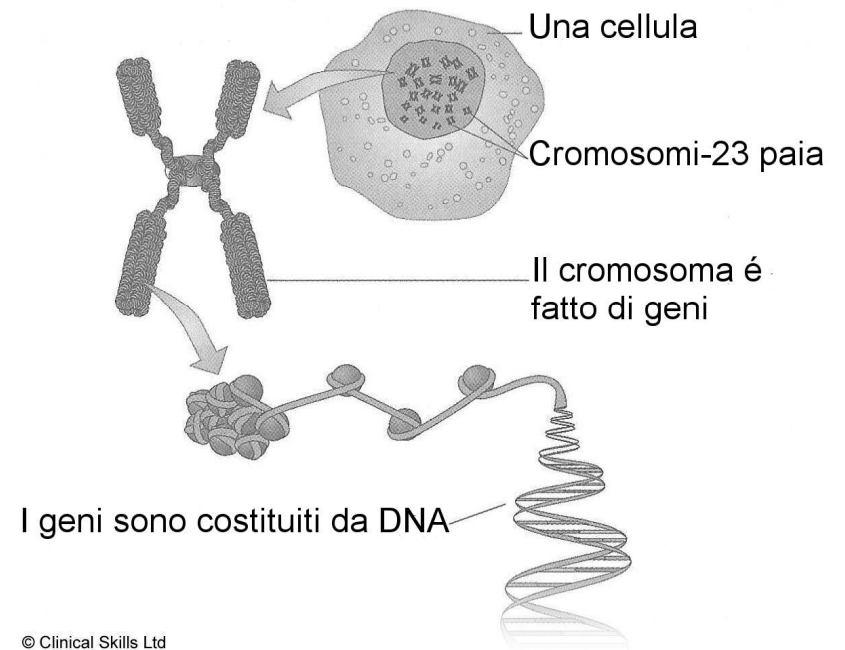
Dipartimento di Genetica, Biologia e Biochimica
Struttura Complessa di Genetica Medica
Azienda Ospedaliera "San Giovanni Battista"
TORINO
Telefono 011 6336603

Modulo di Citogenetica
IRCCS OASI Maria Santissima
TROINA (EN)
Telefono 0935 936111

Dipartimento di Patologia Clinica
Laboratorio di Citogenetica Medica
A.O.U. Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi
VARESE
Telefono 0332 393007

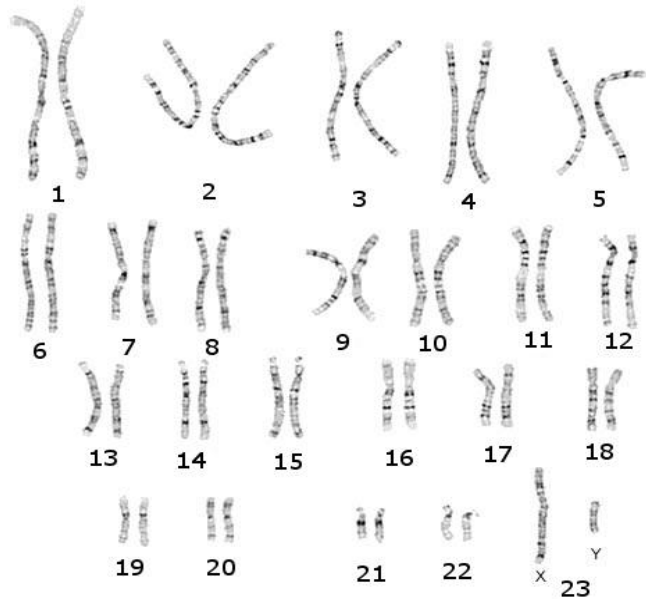
Dipartimento Materno Infantile e di Biologia-Genetica
Sezione di Biologia e Genetica
Università degli Studi di Verona
VERONA
Telefono 045 8027180

Figura 1: Geni, Cromosomi e DNA



La coppia di cromosomi numero 23 è diversa nei maschi e nelle femmine e sono chiamati cromosomi sessuali. Ci sono 2 tipi di cromosomi sessuali, uno chiamato cromosoma X e l'altro chiamato cromosoma Y. Le femmine hanno 2 cromosomi X (XX). Una femmina eredita un cromosoma X da sua madre e un cromosoma X da suo padre. I maschi hanno un cromosoma X ed uno Y (XY). Un maschio eredita un cromosoma X da sua madre e un cromosoma Y da suo padre. La Fig. 2 mostra i cromosomi di un maschio come si vede dall'ultimo paio di cromosomi (XY).

Fig. 2: 23 paia di cromosomi sistemati secondo la dimensione; il cromosoma 1 è il più grande. Gli ultimi due cromosomi (la 23 coppia) sono i cromosomi sessuali.



È importante che si abbia una corretta quantità di materiale cromosomico poichè i geni (che dirigono le cellule nel nostro corpo) si trovano nei cromosomi. Se si ha una parte mancante di un cromosoma o se si ha una parte di cromosoma in più si può avere come risultato la presenza di una malattia genetica con difficoltà di apprendimento, ritardo di sviluppo e/o problemi di salute del bambino.

Cos'è una traslocazione?

Una traslocazione cromosomica significa che si è verificato un cambiamento insolito della forma dei cromosomi con lo spostamento di un pezzo da un cromosoma all'altro. Questo può avvenire perchè:

Ospedale Maggiore Policlinico, Mangiagalli e Regina Elena
Laboratorio di Genetica Medica
MILANO
Telefono 02 55032432/2322

Laboratorio di Genetica Medica
Azienda Ospedaliera S. Gerardo
MONZA
Telefono 039 2334347 - 2334348

Laboratorio di Cardiomiologia e Genetica Medica
Seconda Università degli Studi di Napoli
NAPOLI
Telefono 815 667 563

Dipartimento di Neuroscienze
U.O. di Neuropatologia e Psicopatologia
Università degli Studi di Padova
PADOVA
Telefono 049 7923202/269

Dipartimento Materno Infantile
U.O.C. di Pediatria e Terapia Intensiva Neonatale
Azienda Ospedaliera "V. Cervello"
PALERMO
Telefono 091 6555431

U.O. di Citogenetica e Genetica Molecolare
Ospedale Santa Chiara
PISA
Telefono 050 992644

Dipartimento di Diagnostica di Laboratorio
Servizio di Genetica Medica
II Facoltà di Medicina e Chirurgia - A.O. "S. Andrea"
ROMA
Telefono 06 80345262

Laboratorio di Biologia Molecolare e Citogenetica
Istituto CSS-Mendel
ROMA

EuroGentest

Libero accesso al sito web che da informazioni sull'analisi genetica e gli indirizzi telematici dei gruppi di supporto in Europa.

Web: www.eurogentest.org

I vostri centri genetici locali:

Dipartimento di Scienze Biomediche e Biotechnologiche
Laboratorio di Citogenetica e Genetica Molecolare
Università degli Studi di Brescia

BRESCIA

Telefono 030 3717241

Dipartimento di Scienze Biomediche e Biotechnologiche
Laboratorio di Genetica Umana e Citogenetica

CAGLIARI

Telefono 070 609550/8

Sezione di Genetica - Dipartimento di Scienze Biomediche
Laboratorio di Genetica
Policlinico Universitario di Chieti

CHIETI

Telefono 0871 3554137

Sezione di Genetica Medica
Laboratorio di Genetica Molecolare
Università degli Studi di Ferrara

FERRARA

Telefono 0532 424420

Laboratorio di Citogenetica e Genetica
Azienda Ospedaliera Careggi

FIRENZE

Telefono 055 4279363

Laboratorio di Genetica Umana
Ospedali Galliera

GENOVA

Telefono 010 5634370

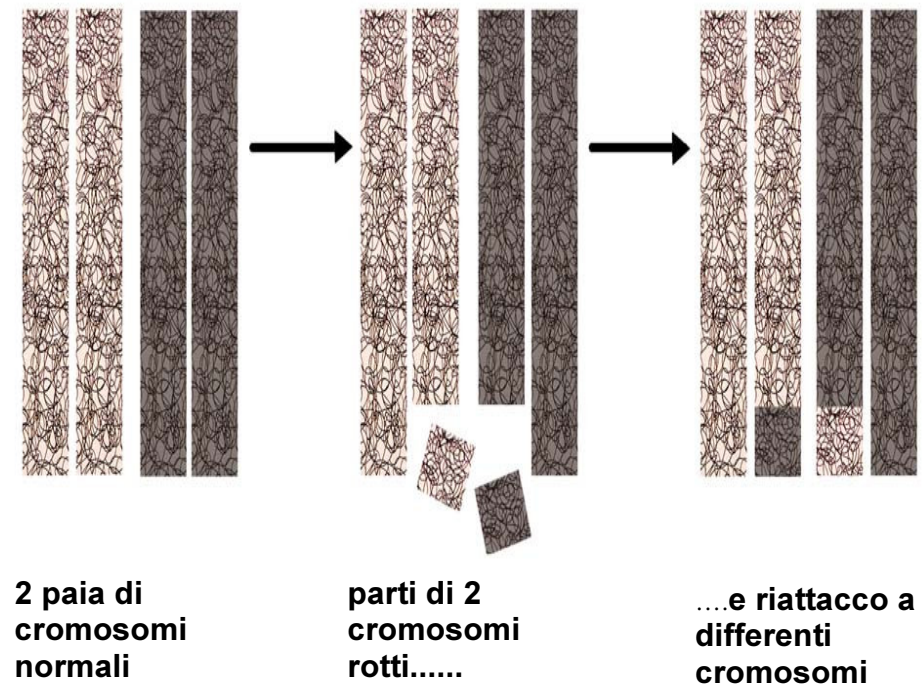
- un cambiamento è insorto improvvisamente durante la formazione dell'uovo o dello spermatozoo
- il cromosoma alterato è stato ereditato dalla madre o dal padre.

Ci sono 2 tipi principali di traslocazioni: traslocazioni **reciproche** e traslocazioni **Robertsoniane**.

Traslocazioni reciproche

Una traslocazione reciproca avviene quando 2 cromosomi si rompono ed i frammenti che provengono dai due differenti cromosomi si riattaccano scambiandosi di posto. Questo è mostrato in figura 3.

Figura 3: Come avviene una traslocazione reciproca



Traslocazioni Robertsoniane

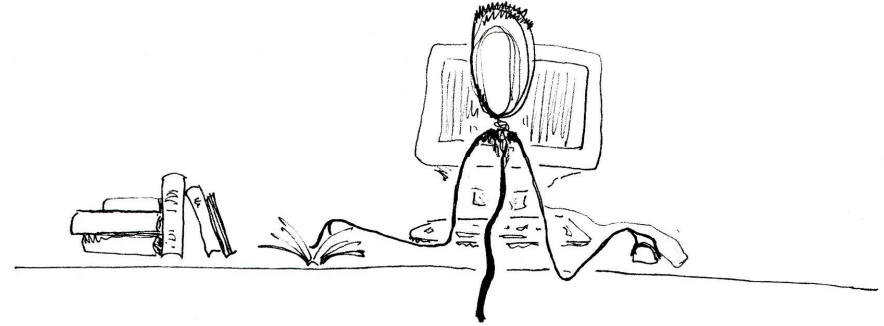
Una traslocazione Robertsoniana avviene quando un cromosoma intero si attacca ad un altro. La figura 4 mostra una traslocazione Robertsoniana che coinvolge 2 cromosomi.

Figura 4: Come avviene una traslocazione Robertsoniana.



Perchè accadono le traslocazioni?

Sebbene circa 1 persona su 500 sia portatore di una traslocazione, noi non sappiamo ancora realmente perchè queste accadano. Noi sappiamo che i cromosomi sembrano rompersi e riunirsi abbastanza spesso durante la formazione



Dove si possono ottenere informazioni riguardo i riarrangiamenti cromosomici?

Questa è soltanto una breve guida alle traslocazioni cromosomiche. Ulteriori informazioni si possono ottenere da:

Uniamo - La federazione Italiana Malattie Rare

Web: www.uniamo.org

e mail: info@uniamo.org

Aidweb - Agenzia Italiana Documentazione Malattie Rare

Web: www.aidweb.org

e mail: info@aidweb.org

Unique - Gruppo di supporto per le malattie cromosomiche rare in Gran Bretagna

Telefono: + 44 (0) 1883 330766

e mail: info@rarechromo.org

Web: www.rarechromo.org

Orphanet

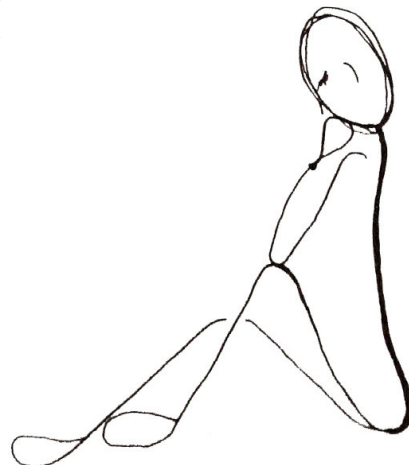
Libero accesso al sito web che da informazioni sulle malattie rare, sperimentazioni cliniche, farmaci e indirizzi telematici di gruppi di supporto in Europa..

Web: www.orpha.net

discutere la situazione con gli altri membri della famiglia.

Punti da ricordare

- Le persone che portano una traslocazione bilanciata sono di solito sane. L'unica situazione in cui può insorgere un problema è quando le persone cercano di avere bambini.
- Una traslocazione può essere ereditata da un genitore o può accadere "de novo" durante il periodo del concepimento.
- Una traslocazione attualmente non può essere corretta e sarà presente per tutta la vita.
- Una traslocazione cromosomica non è qualcosa che può essere preso da altre persone. Quindi, per esempio, un portatore di traslocazione può continuare ad essere un donatore di sangue.
- Le persone si sentono spesso colpevoli perché sono portatori di una traslocazione bilanciata che si trova in famiglia. E' importante ricordare che non è colpa di nessuno e che nessuno ha fatto nulla per causarne la comparsa.



degli spermatozoi e degli ovociti, e soltanto qualche volta questo comporta problemi. Queste mutazioni accadono nella maggior parte dei casi senza che noi possiamo prevenirle.

Quando potrebbero comportare problemi?

In entrambi gli esempi che abbiamo trattato i cromosomi si sono riarrangiati in modo tale che **non sia stato perso o guadagnato materiale cromosomico**. Questa situazione è chiamata traslocazione bilanciata.

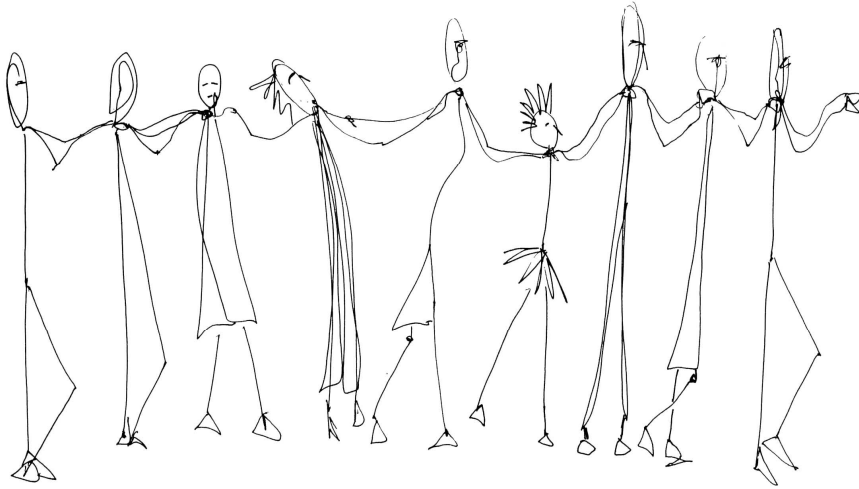
Una persona portatrice di **una traslocazione bilanciata** di solito non ha sintomi e spesso è ignara di averla. La sola volta che può essere importante è quando si decide di avere bambini. Questo perché il bambino potrebbe ereditare quello che chiamiamo una **traslocazione non bilanciata**.

Traslocazioni non bilanciate

Se uno dei due genitori è portatore di una traslocazione bilanciata, è possibile che il loro bambino possa ereditare **una traslocazione non bilanciata** nella quale c'è o un pezzo di un cromosoma in più o/e un pezzo mancante di un altro cromosoma.

Frequentemente un bambino può nascere con una traslocazione sebbene entrambi i genitori siano normali. Questo è chiamato un riarrangiamento "de novo" o nuovo. In questo caso il rischio di avere un altro bambino con una traslocazione è molto basso.

Un bambino che ha una traslocazione non bilanciata può avere una malattia genetica con difficoltà di apprendimento, ritardo di sviluppo e/o problemi di salute. La gravità della disabilità dipende da quali parti, di quali cromosomi coinvolti e quanto materiale cromosomico è mancante o in più. Questo perché alcune parti dei cromosomi sono più importanti che altre parti.



Se un genitore ha una traslocazione bilanciata la trasmetterà sempre ai figli?

Non necessariamente, ci sono diverse possibilità per ogni gravidanza:

- Il bambino può ereditare solamente i cromosomi normali.
- Il bambino può ereditare la stessa traslocazione bilanciata come quella del genitore. Nella maggior parte dei casi il bambino può non avere problemi come risultato della traslocazione.
- Il bambino può ereditare una traslocazione sbilanciata e avere una malattia genetica con qualche grado di ritardo mentale, difficoltà di apprendimento e/o problemi di salute.
- La gravidanza termina con un aborto.

Quindi è possibile, per una persona portatore di una traslocazione bilanciata, avere bambini sani e in effetti molti li hanno. Comunque il rischio che un portatore di una traslocazione bilanciata possa avere bambini con qualche grado di disabilità è più alta che la media sebbene la gravità della disabilità dipenda poi esattamente dal tipo di traslocazione.

Analisi delle traslocazioni cromosomiche

E' possibile eseguire analisi genetiche per verificare se una persona è portatrice di una traslocazione. Si effettua un prelievo di sangue che è mandato nel laboratorio di genetica per studiare i cromosomi. Questo esame viene chiamato "analisi del cariotipo". È anche possibile fare questa analisi durante la gravidanza per controllare se il bambino ha una traslocazione cromosomica. Questa viene chiamata diagnosi prenatale e per saperne di più si possono chiedere chiarimenti allo specialista in genetica (ulteriori informazioni circa queste analisi sono disponibili negli opuscoli amniocentesi e prelievo di villi coriali).

Situazioni riguardanti altri membri familiari

Se viene riscontrata una traslocazione cromosomica in un membro della famiglia, è importante comunicare tale informazione agli altri membri della famiglia. Questo dà l'opportunità ai familiari, se lo vogliono, di fare un'analisi del sangue per vedere se anch'essi sono portatori di una traslocazione cromosomica. Questo potrebbe essere particolarmente importante per i membri della famiglia che hanno figli o che vorrebbero avere figli in futuro.

Se essi non portano una traslocazione allora non possono passarla ai loro bambini, ma se sono portatori anche ad essi potrebbe essere offerta la possibilità di eseguire una diagnosi prenatale, cioè un'analisi per il controllo dei cromosomi del bambino durante la gravidanza.

Alcune persone trovano difficile comunicare agli altri membri della propria famiglia di essere portatori di una traslocazione cromosomica. In alcuni casi possono essere preoccupati di causare ansia inutilmente nella famiglia. In alcune famiglie le persone hanno invece perso il contatto con i parenti e può essere difficile ricontattarli. Lo specialista in genetica ha molta esperienza con le famiglie in queste situazioni e può aiutare a