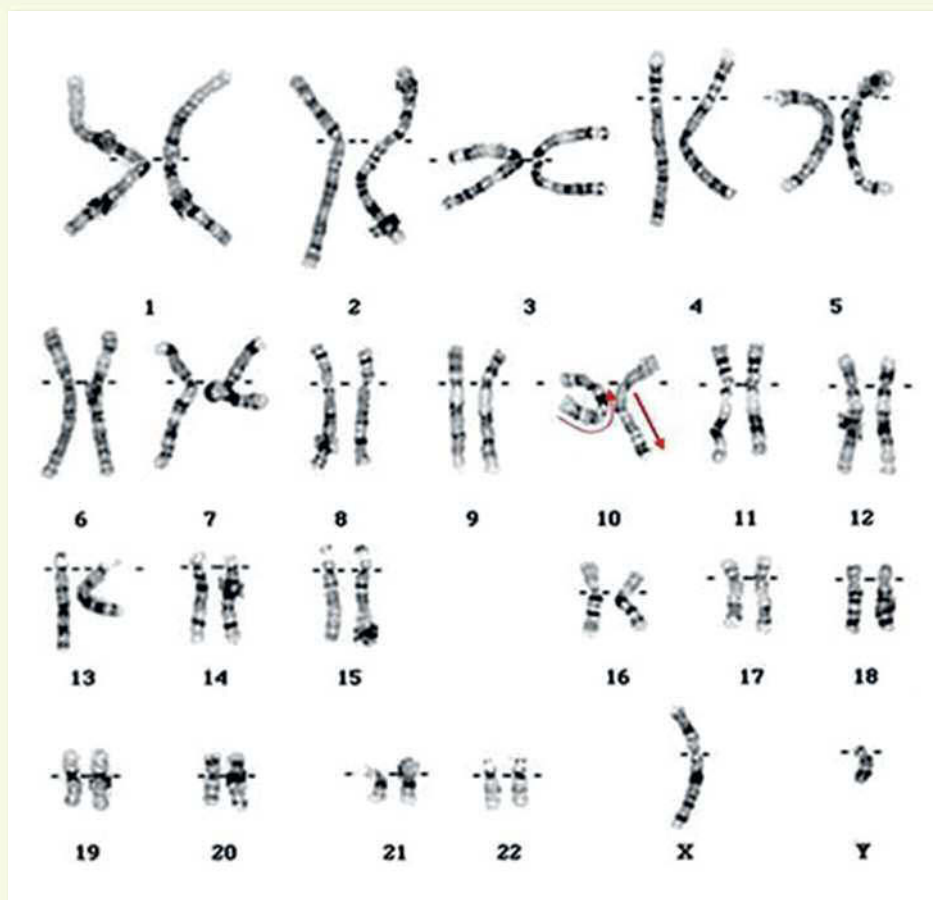


## Recenti tecniche di colorazione dei cromosomi

Spesso la forma e la lunghezza non sono sufficienti per distinguere e riconoscere correttamente le coppie di cromosomi omologhi. Per questo motivo sono state sviluppate particolari tecniche di colorazione che ne permettono una più precisa identificazione.

La tecnica più classica è quella del **bandeggio G** che consente di visualizzare i cromosomi con una colorazione alternata chiara e scura. Il numero, la posizione e la dimensione delle bande di ogni cromosoma sono altamente specifici e costanti e permettono perciò una identificazione precisa di tutti cromosomi (fig. 1).



**Fig. 1.**

Cariotipo umano ottenuto con la tecnica del bandeggio G.

L'individuo a cui appartiene è un maschio (ha entrambi i cromosomi sessuali X e Y) e presenta una inversione del braccio lungo del cromosoma 10 (frecche rosse). Si ha un'inversione quando in un cromosoma è invertito il normale ordine dei geni.

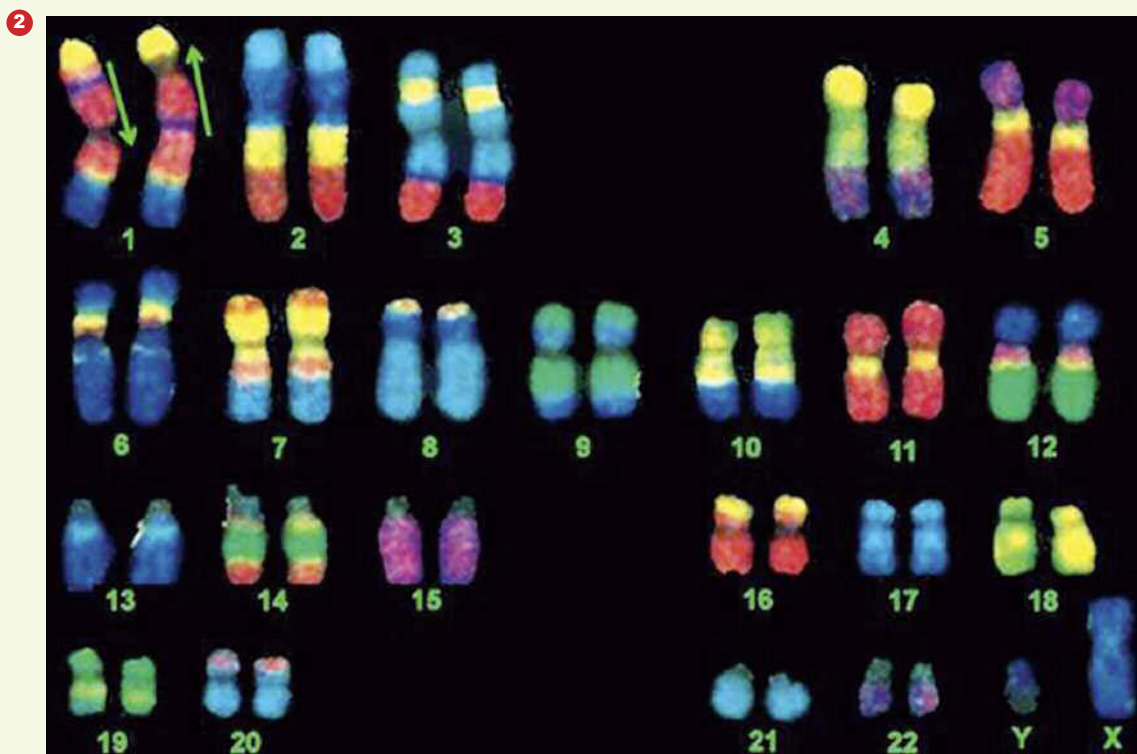
## La tecnica FISH

Recentemente, con lo sviluppo della *citogenetica molecolare*, si sono rese disponibili nuove tecniche per lo studio dei cromosomi che consentono un'analisi più fine della loro struttura.

In particolare l'**ibridazione in situ fluorescente** (o **FISH**: *Fluorescence In Situ Hybridization*) è la metodica che si presta al maggior numero di applicazioni ed è diventata uno strumento di indagine essenziale in molti campi della ricerca di base e della medicina quali la pediatria, l'ostetricia, l'oncologia e la genetica clinica.

La FISH è una tecnica che permette di localizzare sequenze specifiche negli acidi nucleici (fig. 2). Il DNA dei cromosomi viene messo a contatto con una "sonda specifica" ovvero un frammento di DNA, la cui sequenza è complementare al segmento cromosomico che interessa evidenziare. Questa sonda "riconosce", se presente, il frammento complementare, si lega a quel segmento (ibridazione) e si fa a sua volta riconoscere perché "marcata" da una molecola indicatrice, un colorante fluorescente (*fluorocromo*), che è possibile evidenziare avvalendosi di un microscopio a fluorescenza.

Un'applicazione speciale della FISH, chiamata **chromosome painting** (letteralmente "verniciatura cromosomica"), consiste nell'uso di una miscela di sonde in grado di legarsi specificamente all'intera struttura di un unico cromosoma rendendolo, quindi, completamente fluorescente. In questo modo non solo è possibile identificare immediatamente le coppie di cromosomi omologhi ma evidenziare anche riarrangiamenti cromosomici complessi.



### RISPONDI

Le sonde impiegate nella FISH sono:

- cromatidi
- cellule prive di nucleo
- frammenti di DNA
- nanocapsule preparate in laboratorio

**Fig. 2.**

Sonde di DNA specifiche, marcate con fluorocromi di colori diversi, hanno riconosciuto regioni definite di particolari cromosomi.

La combinazione di sonde diverse che "ibridano" a un particolare cromosoma produce un profilo unico e specifico per ogni cromosoma, rendendo semplice la visualizzazione di anomalie quali inversioni (ben visibile è quella indicata con le frecce verdi sulla coppia del cromosoma 1).