

◆ Recenti tecniche di colorazione dei cromosomi

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. 1*). 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.

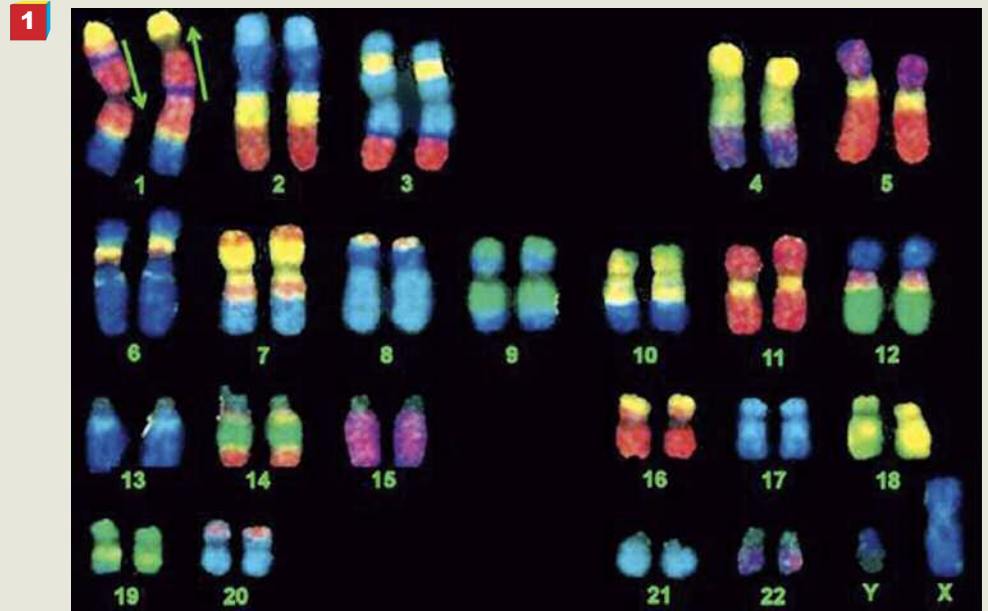


Fig. 1.

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

La combinazione di sonde diverse che "ibridizzano" 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).