

# Medicina, nuova scoperta sulla sindrome di down

Data: Invalid Date | Autore: Paolo Fernandes



BARI, 22 MAGGIO – Stando a quanto scoperto dal gruppo di studi del dipartimento di Biologia dell'Università di Bari, il meccanismo che ha consentito la stabilizzazione del cromosoma 2 nell'evoluzione dell'uomo potrebbe avere un ruolo determinante nell'insorgenza di alcune patologie, tra cui la sindrome di Down.[MORE]

Lo studio, pubblicato sulla rivista "Molecular Biology and Evolution" ha dimostrato che in varie scimmie antropomorfe i cromosomi IIp e IIq, che nell'uomo sono fusi, sono invece indipendenti, giustificando così il fatto che la nostra specie conti 46 cromosomi, mentre specie animali prossime all'uomo arrivino a 48.

Stando a quanto dichiarato dal direttore dello studio Ventura, sarebbe stata proprio questa diversità ad aver determinato un isolamento genetico della specie, creando una barriera riproduttiva rivelatasi poi fondamentale nell'evoluzione.

Semplificando, il meccanismo individuato dai ricercatori dell'Università di Bari è il seguente. La premessa è che ciascun cromosoma per funzionare correttamente deve avere un solo centromero, ossia il punto in cui le due unità che costituiscono il cromosoma (i cromatidi), sono a stretto contatto.

La fusione dei cromosomi IIp e IIq, in origine separati, ha in un primo momento portato alla creazione di un cromosoma cosiddetto dicentrico, sarebbe a dire con due centromeri, e quindi caratterizzato da estrema instabilità. Nel corso di milioni di anni, poi, con l'evoluzione, il centromero corrispondente al cromosoma IIq sarebbe stato inattivato e successivamente rimosso, portando alla stabilizzazione del cromosoma risultante dalla fusione e all'attuale corredo cromosomico.

Secondo gli studiosi, un meccanismo analogo potrebbe essere coinvolto nei processi che portano alla formazione di patologie umane causate da fusioni cromosomiche, come la sindrome di Down familiare e taluni tumori ematologici.

Paolo Fernandes

Foto: liamontalti.it

---

Articolo scaricato da www.infooggi.it

<https://www.infooggi.it/articolo/medicina-nuova-scoperta-sulla-sindrome-di-down/98495>

