

I salti dei centromeri farebbero felice Darwin

MARIANO ROCCHI
UNIVERSITÀ DI BARI

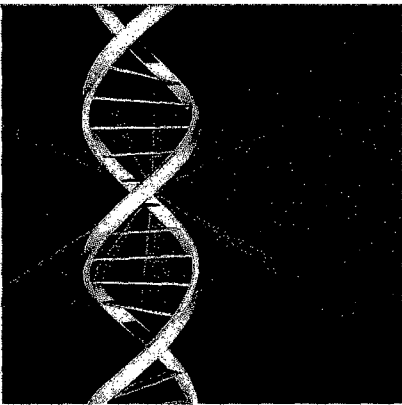
■ Su ogni cromosoma è presente una struttura detta centromero, che ripartisce equamente il corredo genetico durante la divisione cellulare. Se qualcosa va storto, sono guai: la sindrome di Down, per esempio, è causata dalla presenza di un cromosoma di troppo. È stata una sorpresa, dunque, scoprire che i centromeri si sono spostati spesso nel corso dell'evoluzione.

La prima volta ce ne siamo accorti confrontando i cromosomi dei primati, parenti molto stretti dell'uomo: mentre i geni avevano mantenuto lo stesso ordine, in alcune specie il centromero aveva cambiato collocazione. Non che si tratti di un salto vero e proprio: il vecchio centromero rimane lì e degenera, dopo che uno nuovo si è formato, dal nulla, altrove. Il sito ancestrale resta come un vecchio rudere, anzi come un vulcano spento che a volte si può riattivare.

Ma se il fenomeno è così frequente, è possibile che qualcuno di noi presenti un riposizionamento senza saperlo? Se un centromero si sposta lungo un cromosoma, non ci sono conseguenze cliniche, ma è possibile accorgersene lo stesso grazie agli screening effettuati per controllare la salute fetale. È così che finora sono stati trovati 8 casi di centromeri saltati in soggetti sani.

Uno dei due casi che abbiamo identificato è sorprendente. La diagnosi prenatale aveva rivelato che il centromero del cromosoma 6 non stava al posto giusto e si pensava che fosse avvenuta un'inversione. Invece si trattava di un salto, e non era neppure una novità comparsa dal nulla in quel feto. La stessa particolarità era presente in altri membri della famiglia, nonno compreso. Ma la vera chicca è un'altra ed è di tipo evolutivo. Ci siamo resi conto che nella notte dei tempi il centromero del cromosoma 6 stava proprio lì, a metà del braccio corto, dove la nostalgia evolutiva l'ha riportato in questa famiglia, 17 milioni di anni dopo. «Niente ha senso in biologia se non alla luce dell'evoluzione». Lo diceva Dobzhansky e aveva proprio ragione.

11 - Continua



Questa rubrica è a cura dell'Agi (Associazione Genetica Italiana)

