

Scritto da Letizia Perugia
Lunedì 23 Marzo 2015 15:14



Le donne che diventano mamme più avanti negli anni hanno un rischio più alto di avere un figlio affetto da sindrome di Down, questo si sapeva da tempo, ma quello che non si sapeva, almeno fino ad oggi, è che **questa probabilità cresce.**

Attualmente esiste l'ipotesi che **nelle donne più grandi i geni si ricombinerebbero in maniera più frequente e ravvicinata nel tempo** e proprio questo continuo scambio di porzioni di Dna causerebbe la sindrome, l'ipotesi e i dati sono dei ricercatori della Yeshiva University di New York.

La sindrome di Down è una malattia genetica in cui, invece di 46 cromosomi, nel nucleo di ogni cellula ne sono presenti 47, uno in più nella coppia 21, è l'anomalia cromosomica più frequente che al momento in Italia si manifesta su un bambino ogni mille neonati. La sindrome comporta **una forma di disabilità** caratterizzata da un variabile grado di ritardo nello sviluppo mentale, fisico e motorio e purtroppo non c'è una terapia specifica.

Sono poco chiare sono anche le cause della sua origine, ma sull'età ci sono alcune certezze: più è alta, maggiore è il rischio di avere un figlio con la trisomia 21.

Ciò non vuol dire che le giovani mamme non possano avere un figlio malato, né che un'over 40 sia "condannata", cosa correla l'età della gestante alla condizione genetica?

L'ultima ipotesi emerge da uno studio pubblicato su "Nature Communications", sono stati utilizzati i dati relativi a più di 4200 famiglie (ciascuna con almeno due figli) e i ricercatori hanno approfondito il normale processo di meiosi attraverso cui i 46 cromosomi dei genitori vengono mescolati prima di essere trasmessi alle cellule del nascituro.

Scritto da Letizia Perugia
Lunedì 23 Marzo 2015 15:14

La ricombinazione è fondamentale per la diversità genetica, ma se incompleta o errata, può generare errori come le aneuploidie (cellule uovo o spermatozoi con un numero irregolari di cromosomi) o i riarrangiamenti cromosomici.

Oggi si sa che il loro numero aumenta con l'età materna, nella donna si riduce l'efficacia dei meccanismi di controllo: accrescendo il rischio di completare il processo in maniera scorretta.

La scoperta non ha al momento un'applicazione clinica, ma accresce la comprensione dei meccanismi biologici alla base della meiosi e, di conseguenza, dell'evoluzione dell'uomo.

Per la diagnosi della sindrome di Down si ricorre a esami invasivi, come l'amniocentesi o la villocentesi, nelle donne considerate a rischio: le over 37 o coloro che hanno già un figlio colpito dalla sindrome di Down.

Diversamente si procede con un esame del sangue materno (Tri-Test) tra la quindicesima e la ventesima settimana di gravidanza, per dosare alcuni marcatori i cui valori forniscono una stima della probabilità che il nascituro sia affetto o meno da trisomia 21.

Per la diagnosi, nei casi sospetti, si procede comunque con l'amnio o la villocentesi, a prescindere dall'età della madre.

Tra i rischi più frequenti di diventare mamma dopo i 40 anni c'è anche un calo della fertilità (a 40 anni la probabilità che un'ovulazione si trasformi in una gravidanza è del 12%, gli ovociti invecchiano ed hanno quindi una peggiore qualità, ma non è impossibile), diventare mamma a 40 anni significa un maggior rischio di un aborto spontaneo o extrauterino, aumenta la probabilità di parto gemellare.

A 40 anni la donna è interessata da cambiamenti ormonali che possono rendere più probabile per una donna rilasciare più di un ovulo alla volta, incrementando la sua possibilità di concepire gemelli non identici.

In crescita anche i problemi che può contrarre la futura madre, quali ad esempio malattie ginecologiche, ipertensione, gestosi, disfunzioni della tiroide, problemi di coagulazione del sangue e diabete gestazionale.

Una gravidanza in età avanzata può essere pericolosa anche per il feto: le cellule della madre sono più vecchie e quindi meno sane, con l'aumentare dell'età della madre aumenta anche il rischio di malattie cromosomiche del feto.

Mamme Domani | Le mamme "mature" hanno un rischio più alto di avere un figlio con Sindrome di Down

Scritto da Letizia Perugia
Lunedì 23 Marzo 2015 15:14
