

Tra tutti i mammiferi la specie umana è quella che presenta la più alta perdita fetale durante la gravidanza, dal concepimento al termine di essa.

Il 24% degli aborti spontanei avviene tra il concepimento e l'impianto; il 22% tra quest'ultimo e il rilievo clinico della gravidanza. Circa il 15% delle gravidanze infine va incontro ad un aborto spontaneo nel corso del primo trimestre.

Dopo un singolo aborto spontaneo la probabilità di perdere la gravidanza successiva è del 15%, dopo due aborti consecutivi il rischio va dal 17 al 35%, per arrivare al 25-46% dopo 3 aborti consecutivi.

Fatto di estrema importanza è che il 50% degli aborti spontanei precoci è legato ad anomalie cromosomiche. Tra queste le più frequenti sono le *trisomie* (27%), le *poliploidie* (10%), la *sindrome di Turner* (9%), mentre i *riarrangiamenti strutturali* in toto vi partecipano solo per il 2%.

Di tutte le anomalie cromosomiche presenti al concepimento solo meno del 10% giunge a termine di gravidanza sfuggendo ad una vera e propria selezione naturale. Anche se solo il 10% delle anomalie cromosomiche giunge a termine di gravidanza, queste rappresentano comunque circa l'1% di tutte le nascite.

Conseguenza di questo fatto è che a livello dei genitori con aborti ripetuti e a livello di prodotti abortivi di una stessa coppia si riscontra un'alta frequenza di patologia cromosomica.

Queste anomalie possono avvenire o per *non disgiunzione* a livello ovulare o dello spermatozoo, con conseguente formazione al momento della fecondazione di *cellule zigotiche trisomiche o monosomiche*

oppure per la presenza, a livello di uno dei genitori, di un *riarrangiamento strutturale bilanciato*

, che perde il suo equilibrio nel prodotto del concepimento. L'ipotesi che alcuni genitori siano predisposti verso concepimenti anomali è confermata dal fatto che dopo un primo aborto in cui si sia riscontrata una anomalia cromosomica si ha l'8% di probabilità di andare incontro ad una anomalia cromosomica nella gravidanza successiva e circa il 50-70% di rischio di un nuovo aborto spontaneo. Altra considerazione doverosa è che anche nelle coppie sterili nel 15% circa si ritrovano anomalie cromosomiche di qualche entità.

Si può quindi affermare che *l'aborto spontaneo, specialmente se ripetuto, è da considerare il più importante elemento selettivo nella prevenzione naturale della nascita di soggetti cromosomopatici*

. Una tale situazione, come la presenza di malformazioni neonatali, di morte fetale intrauterina o di morte neonatale precoce, rende indispensabile una indagine accurata per il rischio della presenza di anomalie nei genitori e nelle successive gravidanze. Si ricorda come ad esempio nei genitori che abbiano già avuto un figlio affetto da S. di Down il rischio di avere un secondo figlio affetto è 10 volte superiore rispetto a quello della popolazione di pari età.

E' infine da sottolineare come la funzione riproduttiva dell'uomo sia in gran parte protetta nei confronti di anomalie cromosomiche o geniche grazie a meccanismi che si sono formati nell'arco di millenni di selezione naturale. Ogni deviazione dalla norma dovuta a mutazioni cromosomiche o geniche sfavorevoli alla sopravvivenza della specie ha come conseguenza la sterilità dell'individuo con eliminazione della mutazione nociva.

In caso comunque di poliabortività da causa non indagata o in presenza anche di un solo aborto da causa cromosomica è indicata l'esecuzione del *cariotipo fetale* nelle gravidanze successive.