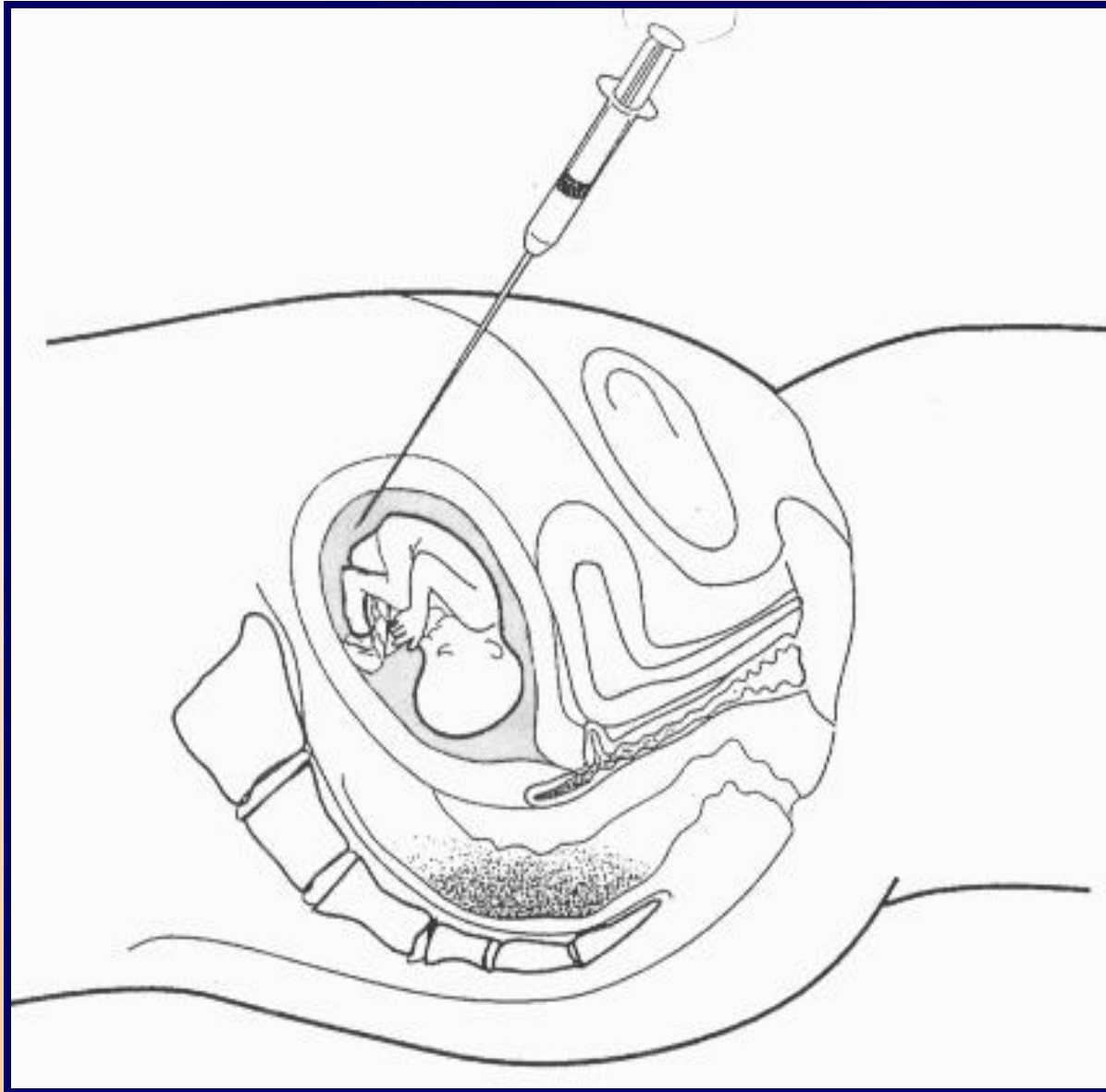
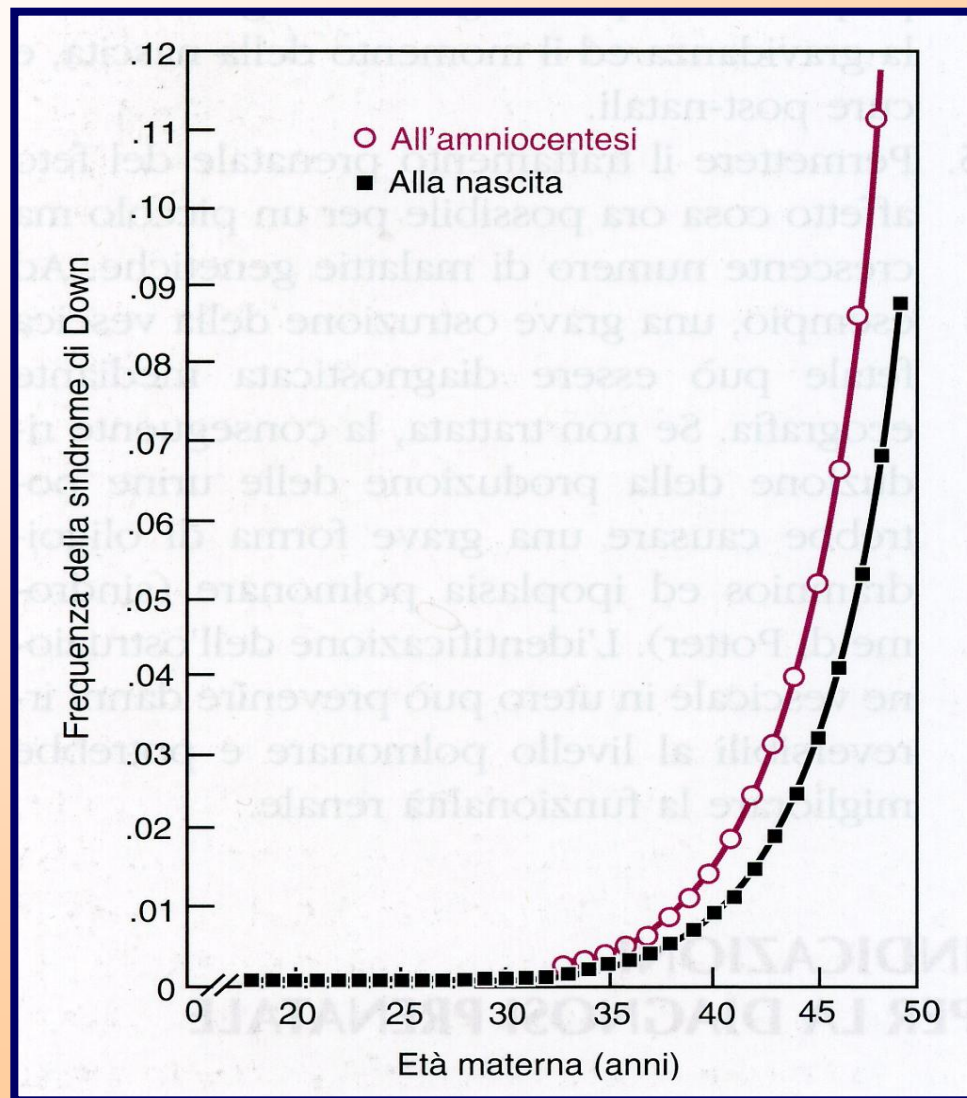
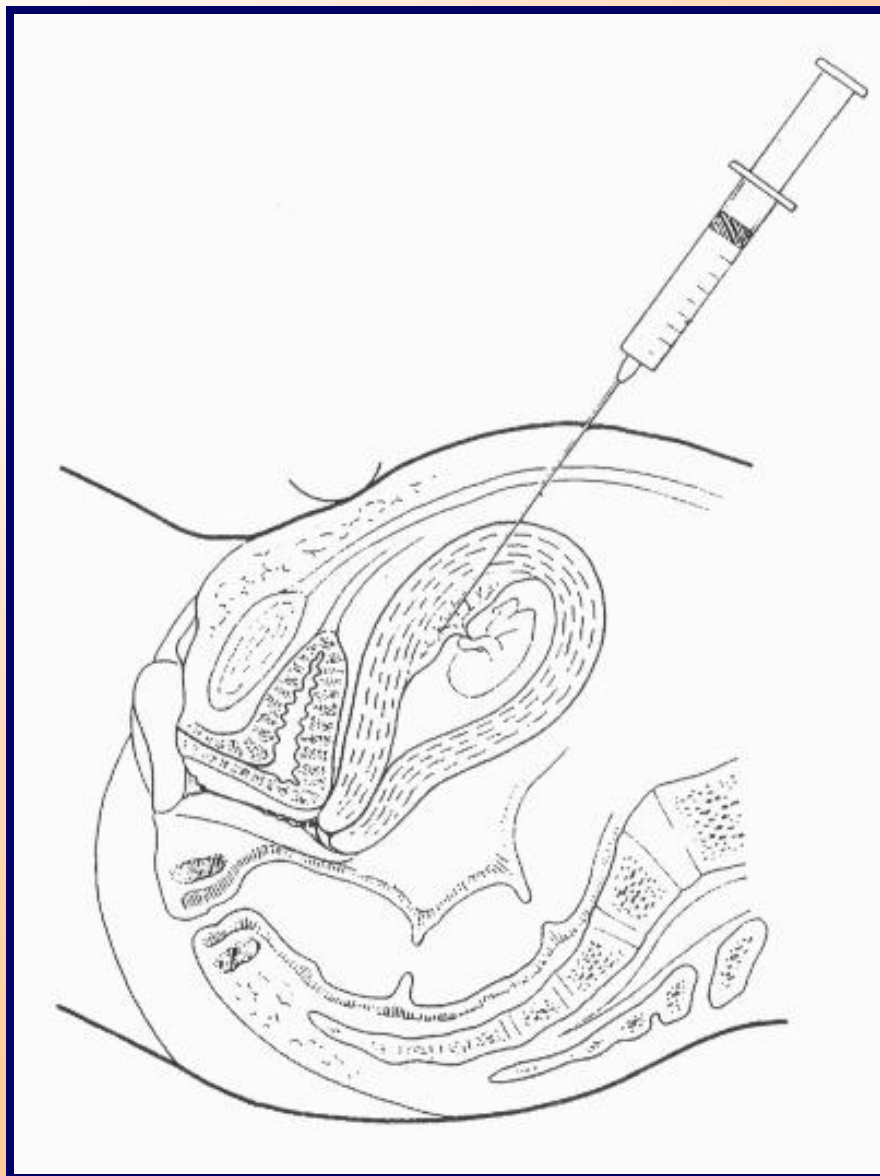


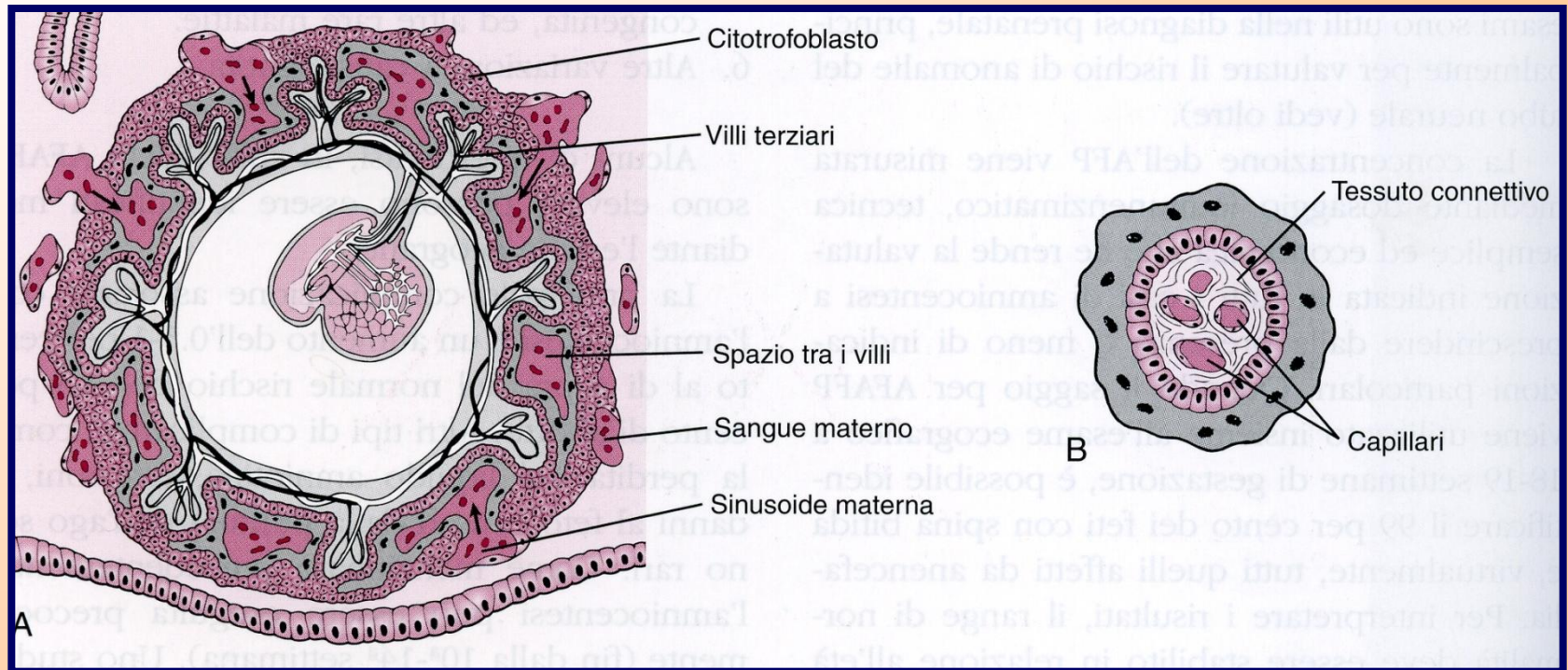
Tecniche	Periodo (in settimane)	Esempi di diagnosi
<u>Invasive</u>		
Amniocentesi parte cospuscolata parte non corpuscolata	16	anomale cromosomiche, malattie metab., difetti mol. difetti del tubo neurale
Villocentesi	10-12	difetti molecolari, anom. crom., mal. metab.
Cordocentesi	18	anom. crom., malattie infett.
Fetoscopia cute fegato	18-20	alcune genodermosi alcune malattie metaboliche
<u>Non invasive</u>		
Ultrasuoni	18	difetti strutt. del SNC, cuore, reni, arti
Screening sul siero materno	16	difetti del tubo neurale, sindrome di Down





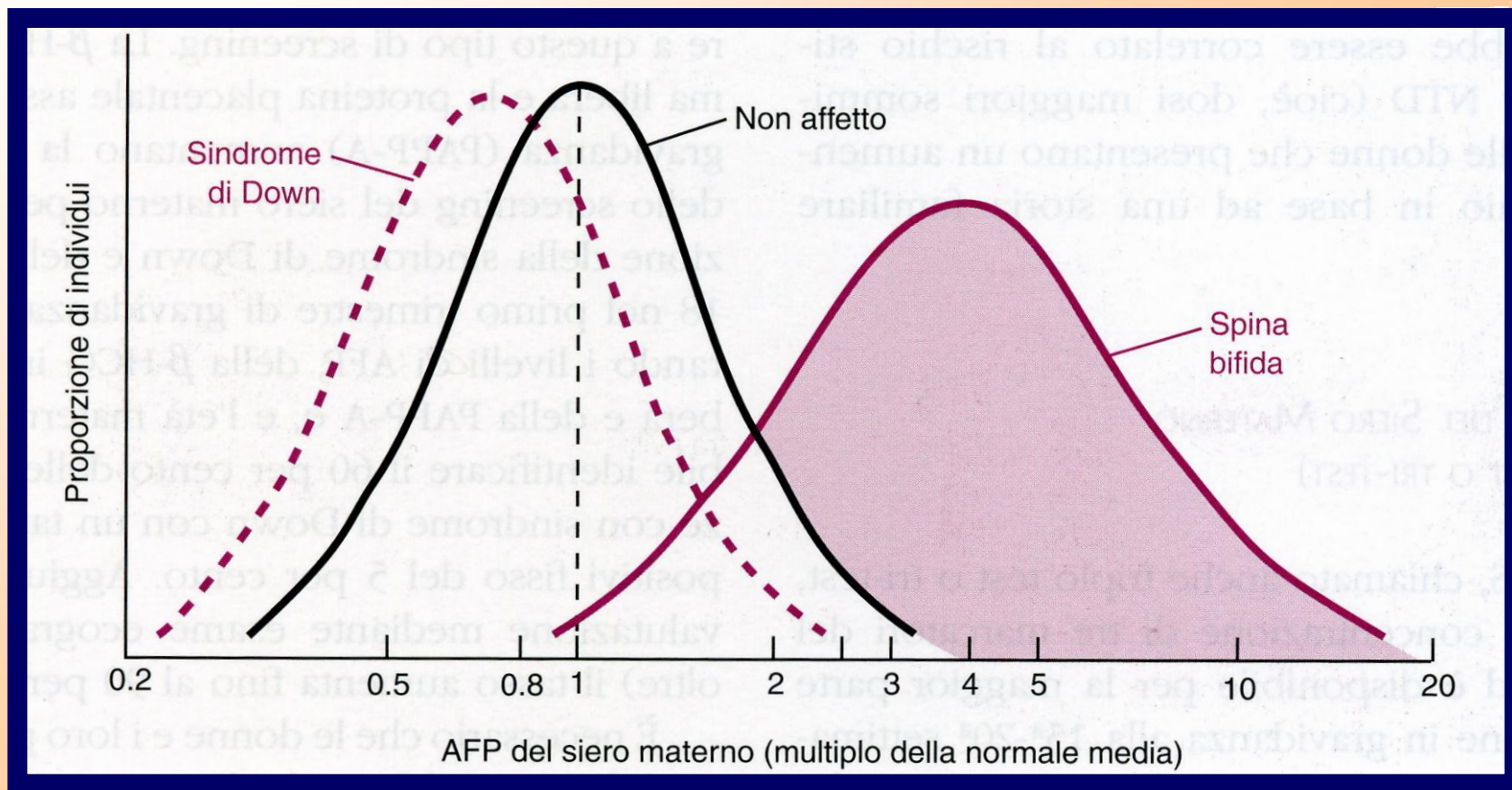
Tecniche	Periodo (in settimane)	Esempi di diagnosi
<u>Invasive</u>		
Amniocentesi parte cospuscolata parte non corpuscolata	16	anomale cromosomiche, malattie metab., difetti mol. difetti del tubo neurale
Villocentesi	10-12	difetti molecolari, anom. crom., mal. metab.
Cordocentesi	18	anom. crom., malattie infett.
Fetoscopia cute fegato	18-20	alcune genodermosi alcune malattie metaboliche
<u>Non invasive</u>		
Ultrasuoni	18	difetti strutt. del SNC, cuore, reni, arti
Screening sul siero materno	16	difetti del tubo neurale, sindrome di Down





Tecniche	Periodo (in settimane)	Esempi di diagnosi
<u>Invasive</u>		
Amniocentesi parte cospuscolata parte non corpuscolata	16	anomale cromosomiche, malattie metab., difetti mol. difetti del tubo neurale
Villocentesi	10-12	difetti molecolari, anom. crom., mal. metab.
Cordocentesi	18	anom. crom., malattie infett.
Fetoscopia cute fegato	18-20	alcune genodermosi alcune malattie metaboliche
<u>Non invasive</u>		
Ultrasuoni	18	difetti strutt. del SNC, cuore, reni, arti
Screening sul siero materno	16	difetti del tubo neurale, sindrome di Down

Tecniche	Periodo (in settimane)	Esempi di diagnosi
<u>Invasive</u>		
Amniocentesi parte cospuscolata parte non corpuscolata	16	anomale cromosomiche , malattie metab., difetti mol. difetti del tubo neurale
Villocentesi	10-12	difetti molecolari , anom. crom., mal. metab.
Cordocentesi	18	anom. crom., malattie infett.
Fetoscopia cute fegato	18-20	alcune genodermosi alcune malattie metaboliche
<u>Non invasive</u>		
Ultrasuoni	18	difetti strutt. del SNC, cuore, reni, arti
Screening sul siero materno	16	difetti del tubo neurale, sindrome di Down



Analisi di malattie genetiche negli individui e nelle popolazioni

test diretto: il DNA di un probando viene analizzato per vedere se possiede o no una data mutazione patogena

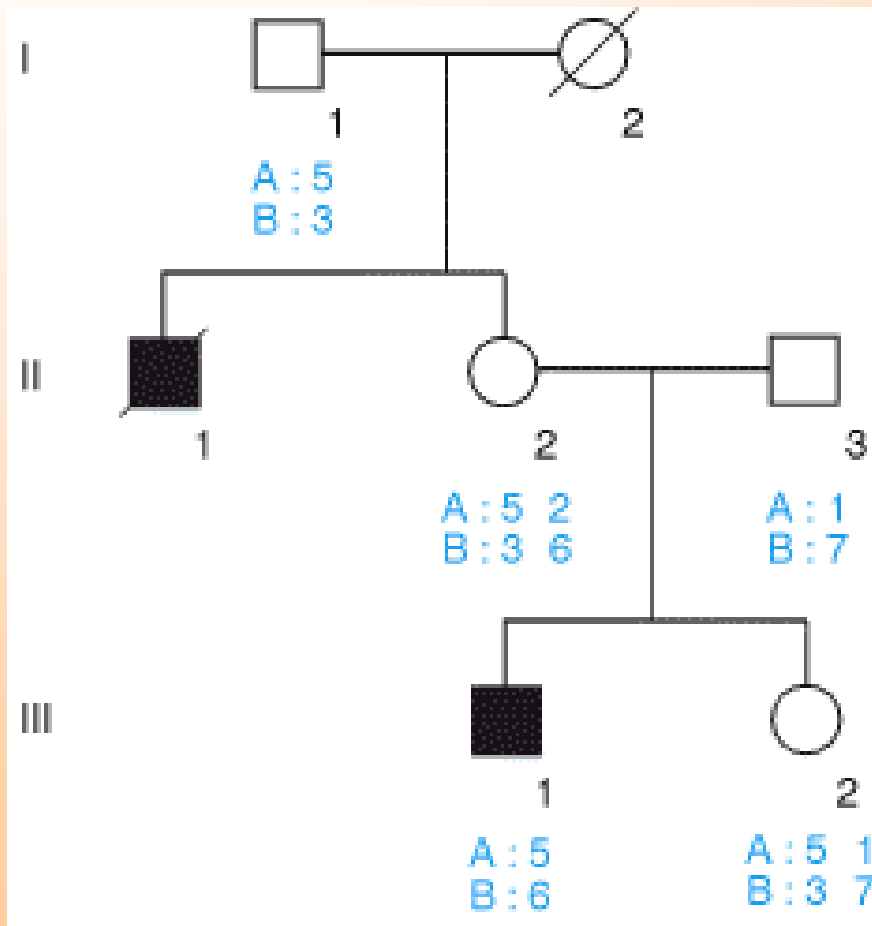
test indiretto: (*gene tracking*) vengono usati marcatori vicini alla malattia in studi familiari per scoprire se il probando abbia o non abbia ereditato da un genitore il cromosoma portatore della malattia

Materiale su cui effettuare i test del DNA

- **campioni di sangue:** la fonte di DNA più usata perché abbondante e facile da ottenere, specialmente dagli adulti
- **lavaggi o tampone del cavo orale:** materiale sufficiente per uno/due test, non invasivo, ideale per screening di popolazioni
- **campioni di biopsie di villi coriali:** diagnosi prenatale
- **una/due cellule rimosse dall'embrione:** diagnosi preimpianto
- **bulbi capilliferi, sperma, ecc.:** per indagini di medicina legale
- **campioni patologici conservati:** preparati istologici, tessuti asportati conservati
- **sangue essiccato su carta assorbente:** usato soprattutto per screening neonatale di popolazioni, facile da spedire

talvolta si utilizzano materiali diversi dal DNA come RNA e proteine

Analisi indiretta per rintracciare un gene associato all'X



DMD

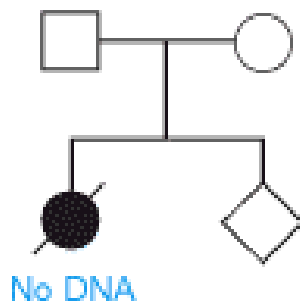
TRE FASI

1. distinguere i due cromosomi del(i) genitore(i) che possono aver trasmesso il gene patologico
2. individuare la fase
3. scoprire quale cromosoma sia stato trasmesso al probando

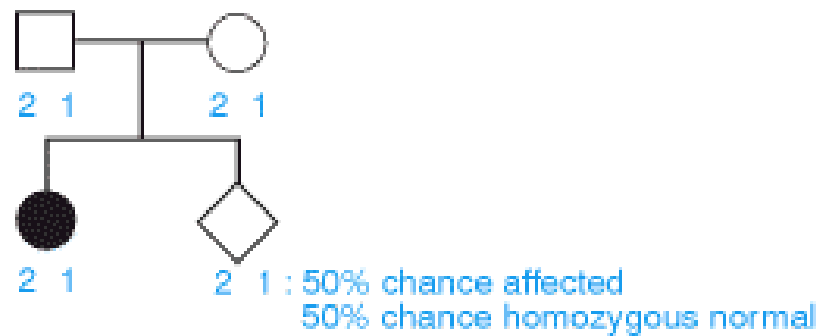
ATTENZIONE ALLE RICOMBINAZIONI

Analisi indiretta per rintracciare un gene con una mutazione autosomica recessiva

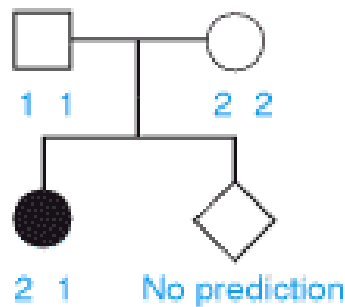
(A)



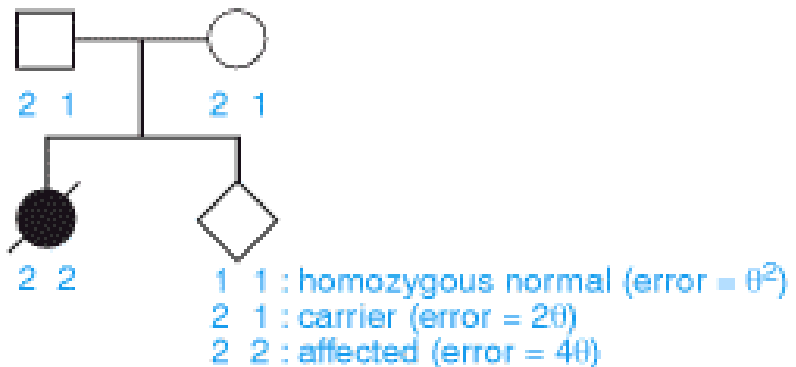
(B)



(C)



(D)

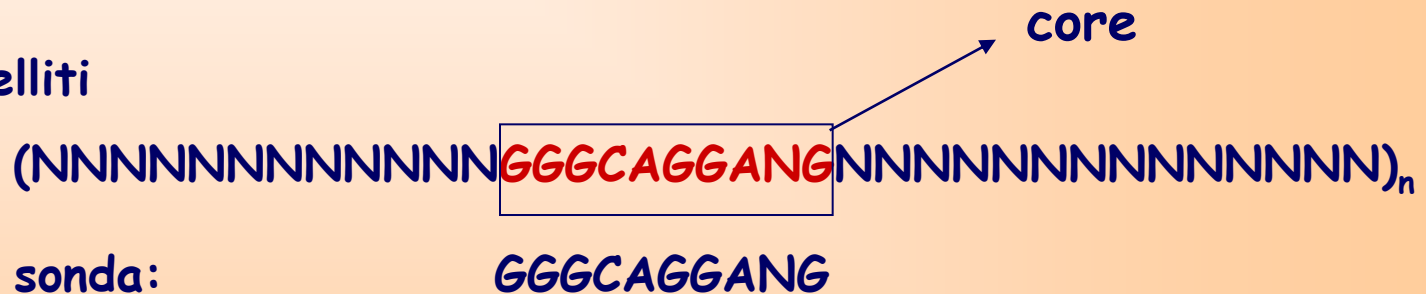


Test del DNA per determinare il grado di parentela o identità

Si usano marcatori molto polimorfici:

Non è importante la loro posizione

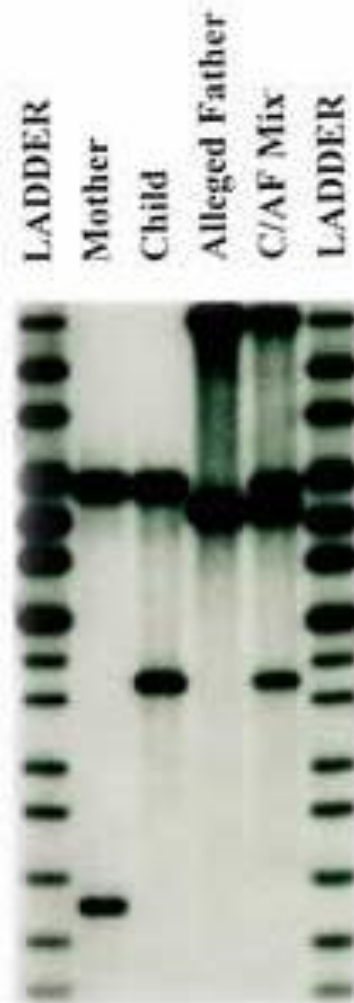
Minisatelliti

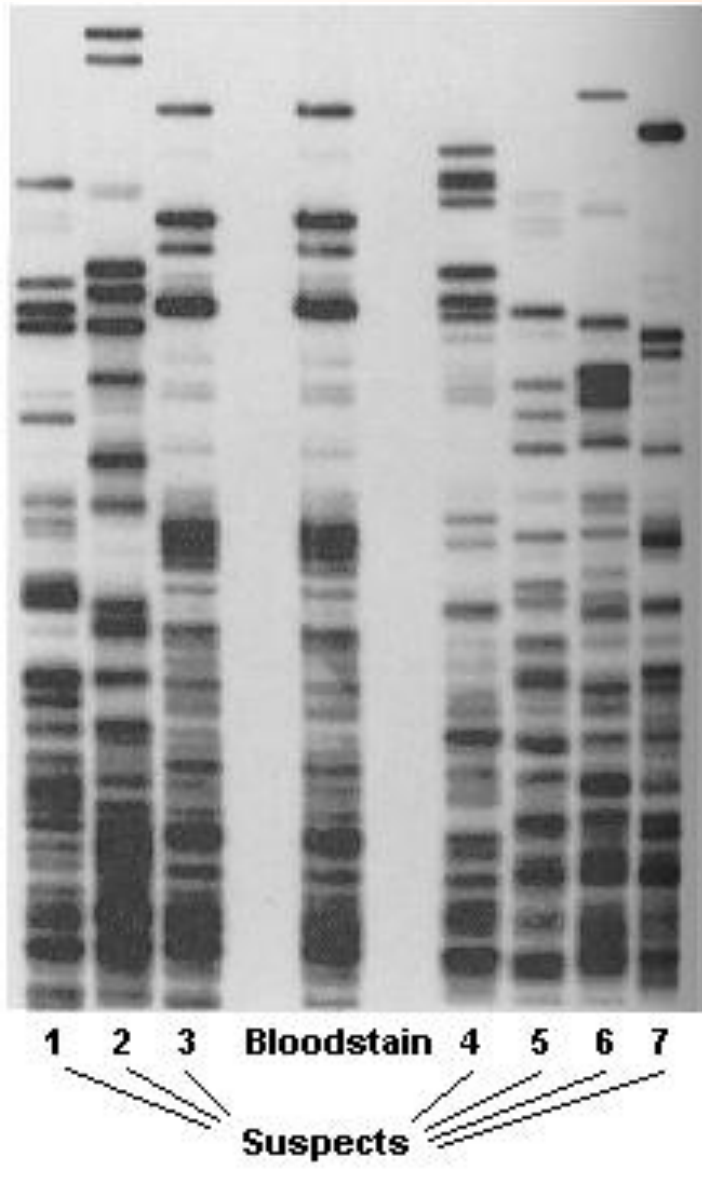


Microsatelliti $(\text{CAG})_n$ oppure $(\text{CAA})_n$ ecc...

sonda: $(\text{CAG})_5$ oppure $(\text{CAA})_5$ ecc...

Paternity Exclusion





Test del DNA in medicina
legale

Screening genetico nelle popolazioni

	affetto	non affetto	
positivo al test	a	b	falsi positivi
negativo al test	c	d	falsi negativo

Specificità del test = $a/(a+b)$

Sensibilità al test = $a/(a+c)$