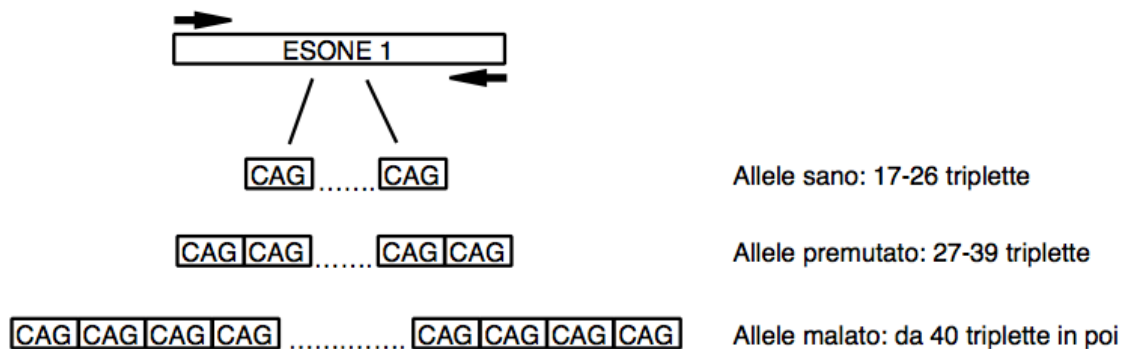


SCENARIO 1 - COREA DI HUNTINGTON - OMIM 143100

Quando Hank e sua moglie Sharanie hanno scoperto di aspettare un figlio (ecograficamente femmina), hanno deciso di sottoporsi all'analisi genetica per scoprire se il nascituro avesse ereditato la Corea di Huntington, in quanto la madre di Hank era morta di questa patologia. Sua madre ha scoperto di essere malata solo a 41 anni. Il fratello minore di Hank non ha figli, ma sua sorella maggiore ha avuto due gemelli (un maschio e una femmina) molto giovane, prima di sapere che la madre fosse malata. Sono disponibili per l'analisi genetica i DNA di: Hank e della sua futura figlia, dei suoi nonni materni ancora in vita, di suo fratello e di sua sorella. Costruisci l'albero genealogico della famiglia.

GENE IT15 - CROMOSOMA 4



Allele sano (range triplette $17 < x < 26$)

17 triplette (51bp + 40bp primers + 40bp) = 131bp

20 triplette (60bp + 40bp primers + 40bp) = 140bp

26 triplette (78bp + 40bp primers + 40bp) = 158bp

Allele premutato (range triplette $27 < x < 39$)

30 triplette (90bp + 40bp primers + 40bp) = 170bp

Allele mutato (triplette $x > 39$)

47 triplette (141bp + 40bp primers + 40bp) = 221bp

SCENARIO 2 - SINDROME DELL'X FRAGILE - OMIM 300624

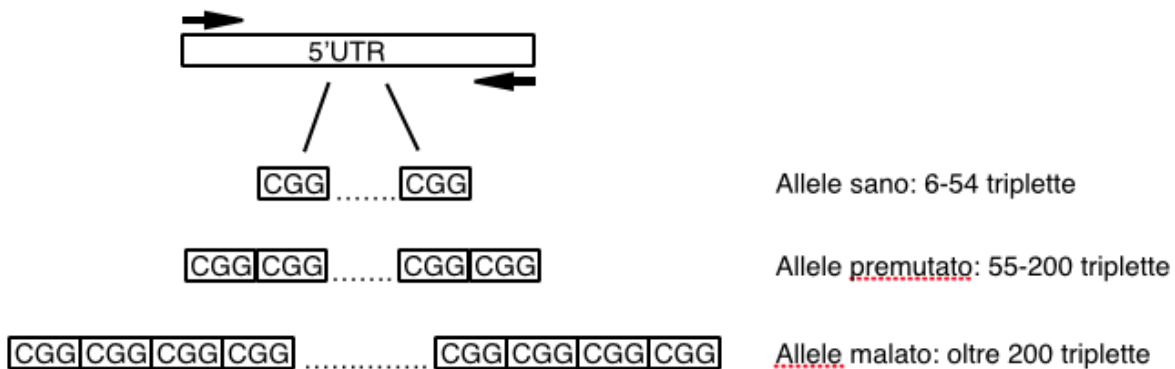
Paula è sposata con Grant e, dopo 4 anni e 3 aborti spontanei, ha avuto un figlio di nome Ross. Ross ha comportamenti autistici e caratteristiche del volto che hanno fatto supporre che fosse affetto da sindrome dell'X fragile. La diagnosi è stata confermata geneticamente. Paula si sottopone ad amniocentesi quando scopre di essere nuovamente incinta di un figlio maschio, per sapere se ha ereditato la patologia. Paula ha anche un fratello minore sano e una sorella minore, che ha avuto un figlio maschio da pochi mesi e che non sembra manifestare le caratteristiche cliniche della sindrome.

Sono a disposizione il DNA di:

- Paula
- nascituro
- genitori di Paula
- sorella di Paula e del figlio di Paula.

Costruite l'albero genealogico della famiglia.

GENE FMR1 - CROMOSOMA X



Allele sano (range triplette $6 < x < 54$)

15 triplette (45bp + 40bp primers + 40bp) = 125bp

50 triplette (150bp + 40bp primers + 40bp) = 230bp

Allele premutato (range triplette $55 < x < 200$)

120 triplette (360bp + 40bp primers + 40bp) = 440bp

Allele mutato (triplette $x > 200$)

220 triplette (660bp + 40bp primers + 40bp) = 740bp

SCENARIO 3 - DISTROFIA DI DUCHENNE - OMIM 310200

Vittoria, donna di circa 30 anni, si presenta al consultorio per avere una consulenza circa la Distrofia Muscolare di Duchenne. Vittoria e' alla terza gravidanza, ha una figlia sana di sei anni, Eleonora, e un figlio di tre anni, Giorgio, a cui è stata diagnosticata la DMD. La donna è ora in attesa di un terzo figlio, che è risultato maschio all'ecografia.

Parlando con la madre, ha scoperto che un fratello della stessa è morto all'età di 21 anni, affetto da DMD e che nella famiglia materna, nelle generazioni, si sono avuti diversi casi di distrofia; la madre non si è mai sottoposta ad indagine, per cui non sa se è portatrice.

Vittoria ha una sorella maggiore che ha due figli: un maschio ed una femmina sani.

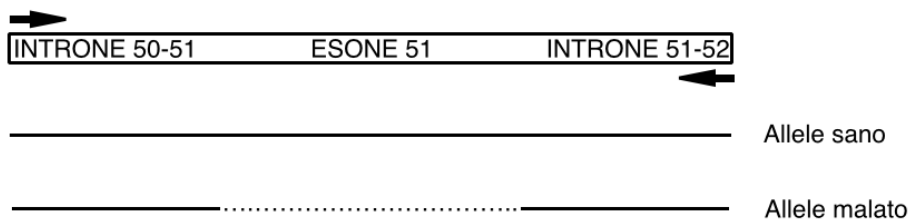
Vorrebbe avere informazioni circa la possibilità che il nascituro sia affetto da DMD e sapere se la figlia potrebbe essere portatrice sana.

E' disponibile all'analisi il DNA di:

- la madre e la sorella di Vittoria
- il DNA di Vittoria e quello dei suoi tre figli

Costruire in base ai dati raccolti dall'anamnesi familiare, il pedigree della famiglia.

GENE DMD - CROMOSOMA X



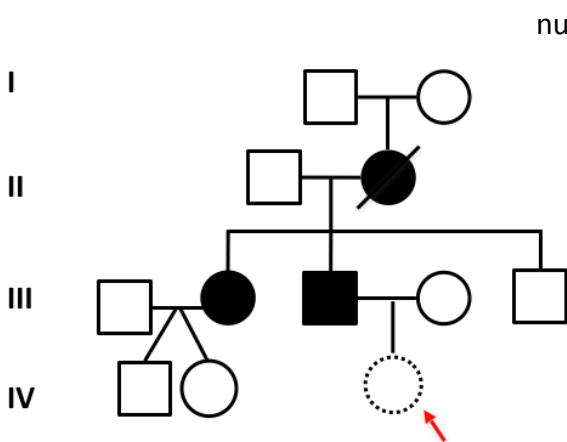
Analisi dei risultati e consulenza genetica

Scenario 1: COREA DI HUNTINGTON

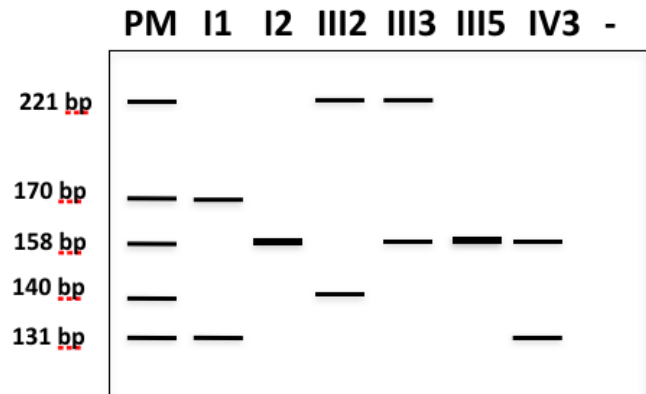
I1 presenta la premutazione (allele di 170bp)

III2, III3 hanno la mutazione (allele di 221bp)

I2, III5 e IV3 sono sani



numeri sulle provette: 1 2 3 4 5 6

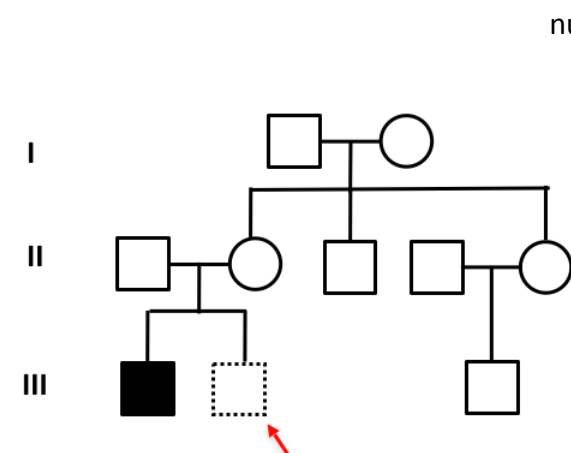


Scenario 2: SINDROME DELL'X FRAGILE

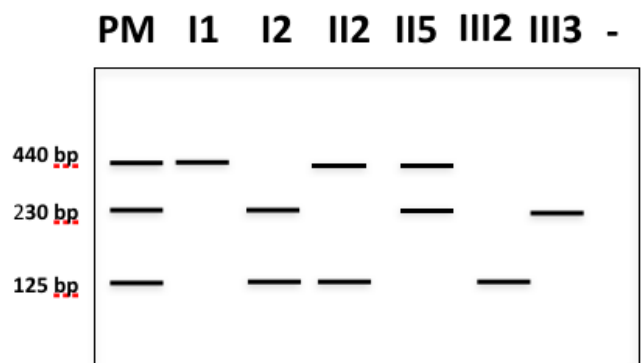
I1, II2, II5 sono portatori della premutazione (allele di dimensioni di 440bp)

I2, è sana

III2, III3 sono maschi sani



numeri sulle provette: 7 8 9 10 11 12

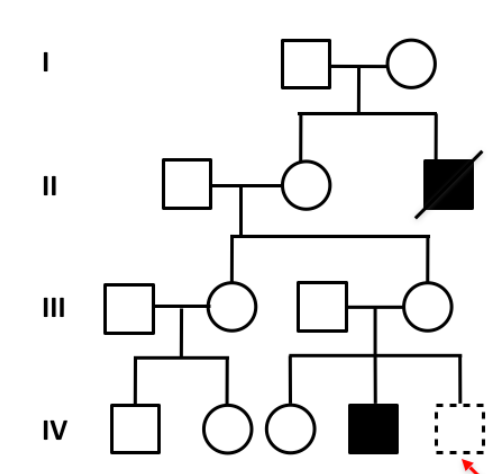


Scenario 3: DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE

II2, III4, IV3 sono portatori (allele malato di 104bp)

III2, IV5 sono sani (due alleli da 313 bp)

IV4 è un maschio malato (allele di 104bp)



numeri sulle provette: 13 14 15 16 17 18

