**Compito: lettura articolo con risposta domande**

**Mosaicismo**

Dalle informazioni fornite durante le lezioni frontali e ottenute durante la lettura dell'articolo di Biesecker e Spinner (2015), rispondere alle seguenti domande:

1) Qual è la differenza tra un mosaico e una chimera?

2) In quali tipi possiamo classificare il mosaicismo?

3) C'è una relazione tra neurofibromatosi segmentale e mosaicismo?

4) Perché alcune mutazioni sono presenti solo in una condizione di mosaicismo?

5) Quali sono le caratteristiche della sindrome di Joseph Carey Merrik, dalla cui storia è tratto il film "Elephant Man"?

6) Che cosa significa che mediante analisi del cariotipo è stata identificata una trisomia del cromosoma 8 in mosaico al 10%?

7) Quali tipi di analisi sono utili per identificare mosaicismi dovuti ad anomalie cromosomiche?

8) Quali sono i vantaggi di un'analisi di sequenza basata su NGS rispetto a quella basata su Sanger per l'identificazione di mosaicismi?

8) Perché l'analisi di sequenza basata su "trio" è utile per l'identificazione di mutazioni de novo?

9) Quali sono le aneuploidie costituzionali compatibili con la vita?

10) Quali sono le più comuni anomalie cromosomiche riscontrate nei mosaici?

11) Che differenze ci sono tra cromosomi 20 ad anello nella condizione di mosaico e in quella costituzionale?

11) Perché gli isocromosomi sono spesso soprannumerari? Ci sono delle eccezioni?

12) L'analisi mediante SNP array può identificare condizioni in mosaico di UPD o di LOH?

13) Su 100 bambini con malformazioni congenite studiati al Children's Hospital di Filadelfia, quanti avevano anomalie in mosaico?

14) Che cosa s'intende con mosaicismo associato a reversione del fenotipo ("reversion mosaicism")?

15) Qual è la percentuale dei pazienti con epidermolisi bollosa con reversione del fenotipo in mosaico?

16) Se si identifica un mosaicismo per una monosomia, come si può distinguere se si tratta di un mosaicismo dovuto a una aneuploidia postzigotica o di un mosaico dovuto a "rescue" di una aneuploidia prezigotica? Indicare i risultati di un'analisi che permette di distinguere tra le due possibilità.

17) In quali casi una LOH corrisponde a una UPD?

18) Quali sono le possibili conseguenze di una LOH or di una UPD?

19) Che cos'è il mosaicismo confinato alla placenta?

20) Quali sono i rischi di ricorrenza in caso di mosaicismo?