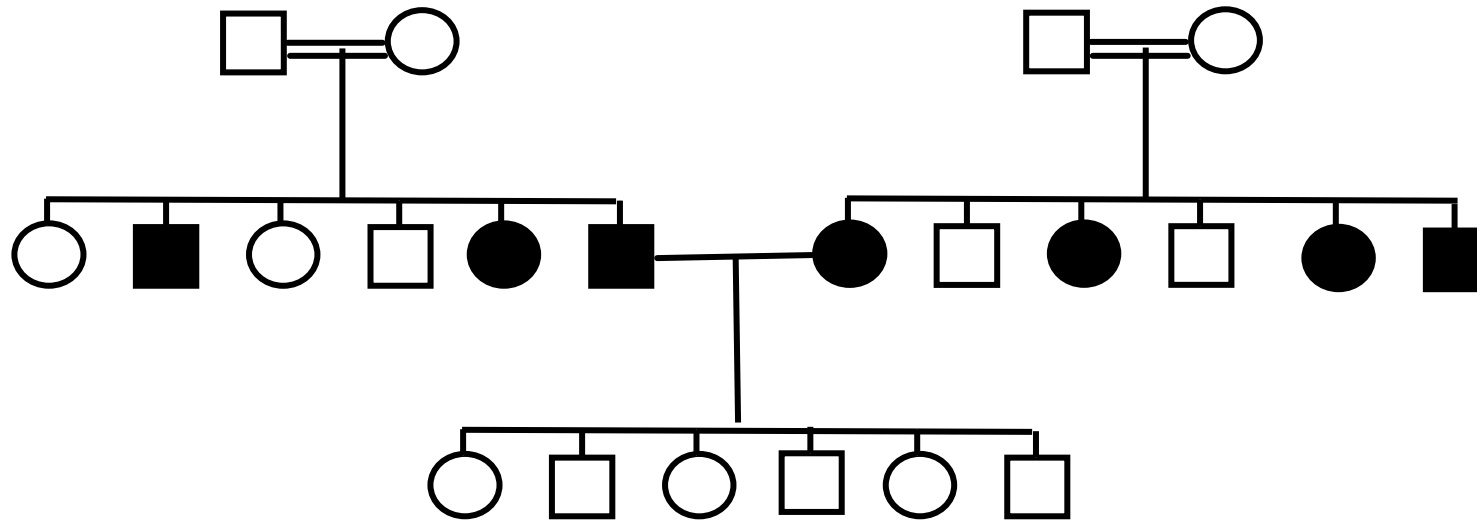
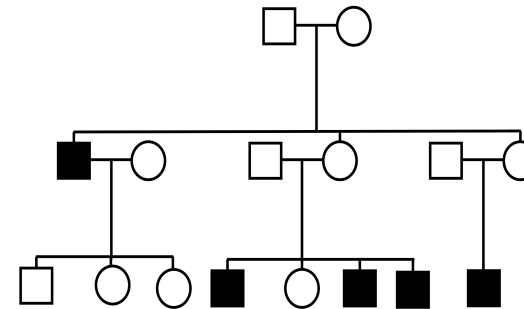
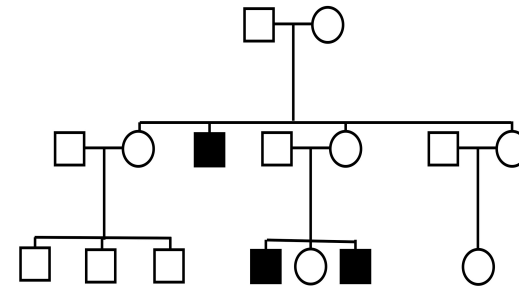


Scegliendo di analizzare l'intero esoma (WES: whole exome sequencing) per identificare il gene responsabile di una malattia autosomica dominante in 5 famiglie, tutte con individui affetti in tre generazioni, descrivere brevemente le tappe fondamentali della strategia

Potendo scegliere una qualsiasi strategia di clonaggio, definire le fasi per caratterizzare le basi molecolari della malattia che colpisce i membri della famiglia.



Date le seguenti famiglie proporre la strategia per identificare il gene che causa la malattia utilizzando un approccio di clonaggio per posizione.



Descrivere brevemente le fasi principali dell'analisi di linkage nella strategia del "positional cloning" adottata per identificare un gene-malattia.

Descrivere brevemente le fasi principali per identificare un gene che causa una malattia X-linked utilizzando un approccio di NGS (Next Generation Sequencing)

Descrivere una strategia per identificare il(i) gene(i) di una malattia autosomica recessiva per la quale si sospetta eterogeneità genetica

Potendo scegliere una qualsiasi strategia di clonaggio, definire le fasi per caratterizzare un gene che causa una malattia autosomica recessiva in famiglie originarie di un isolato geografico