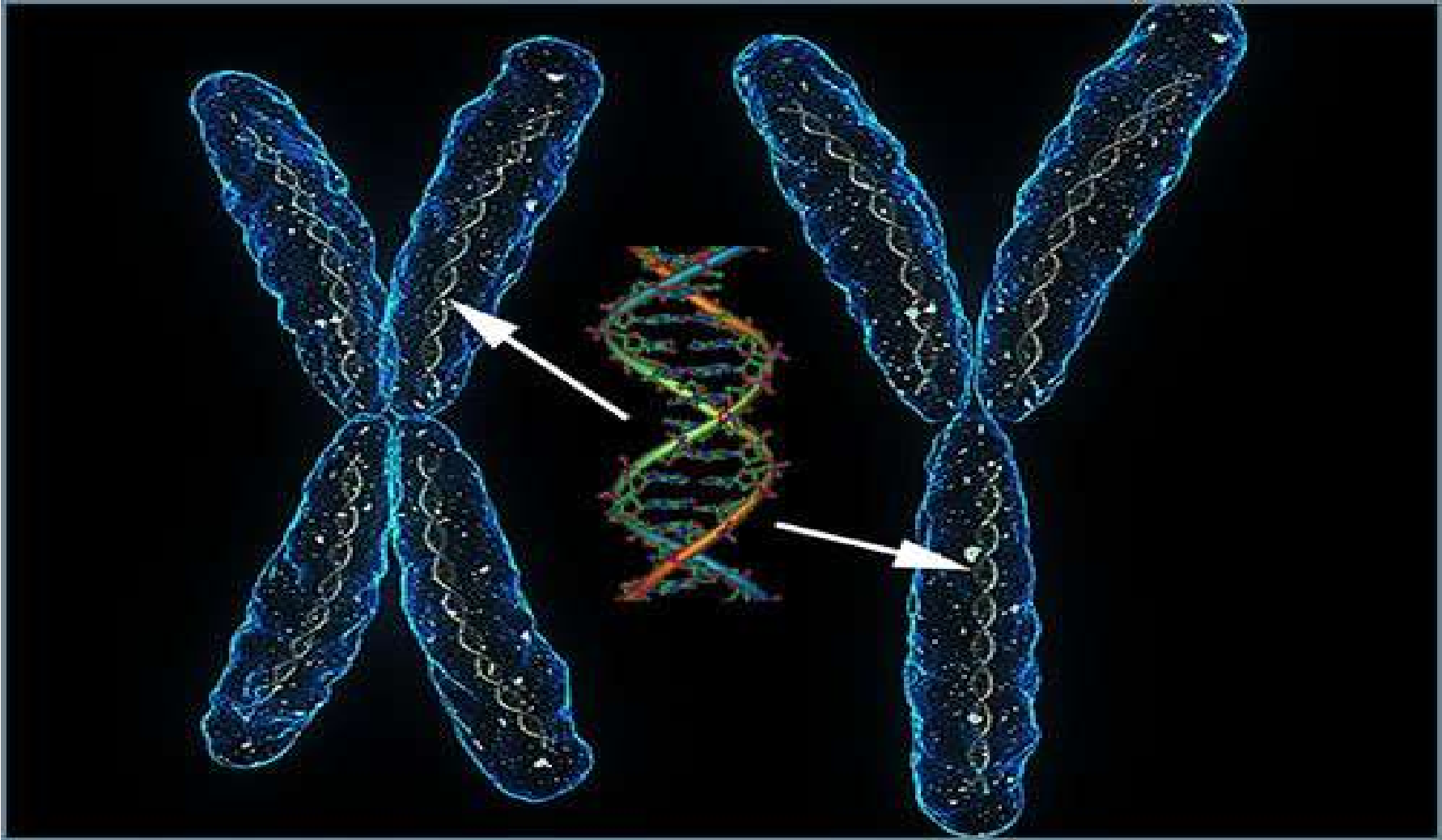
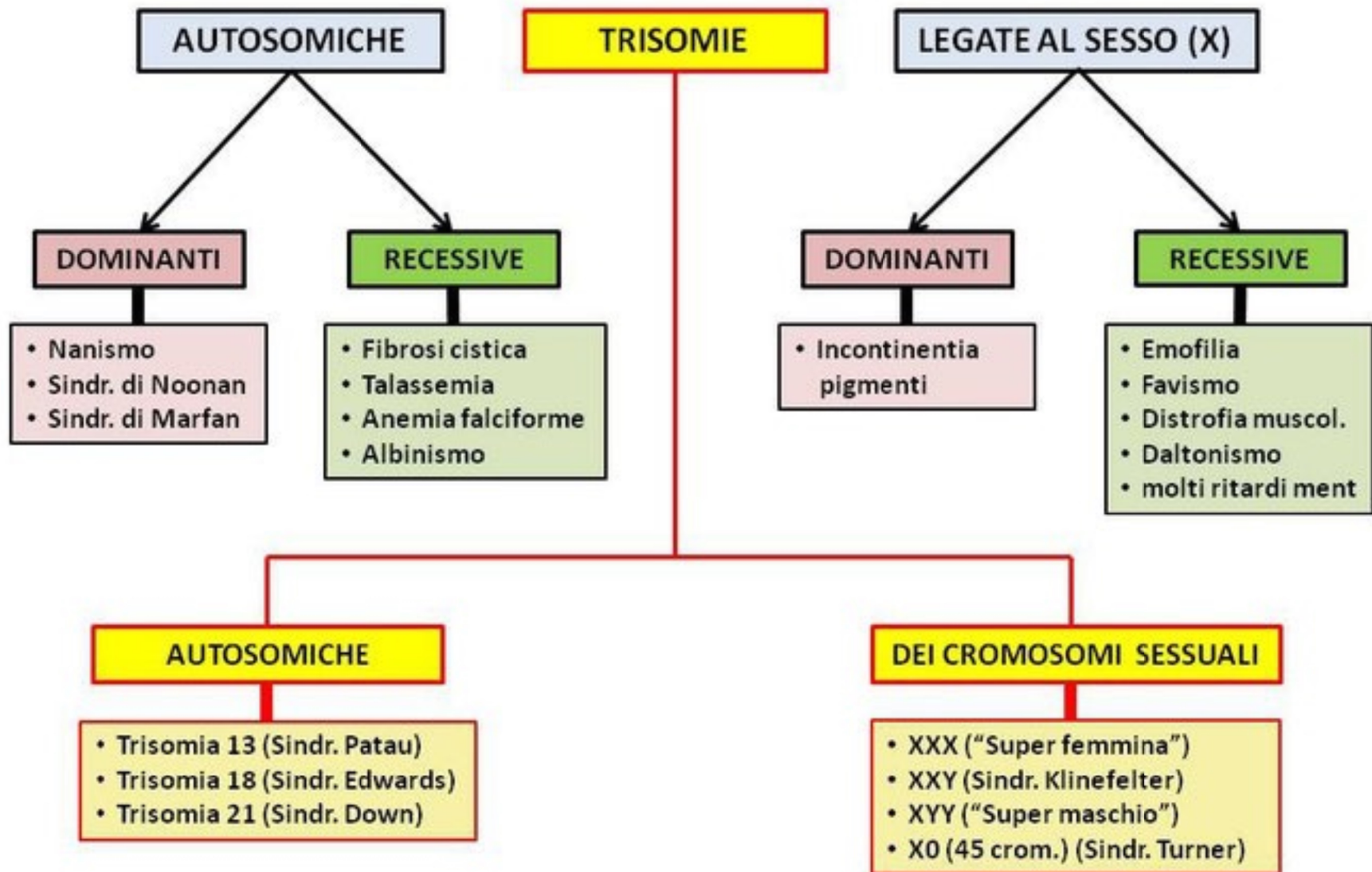


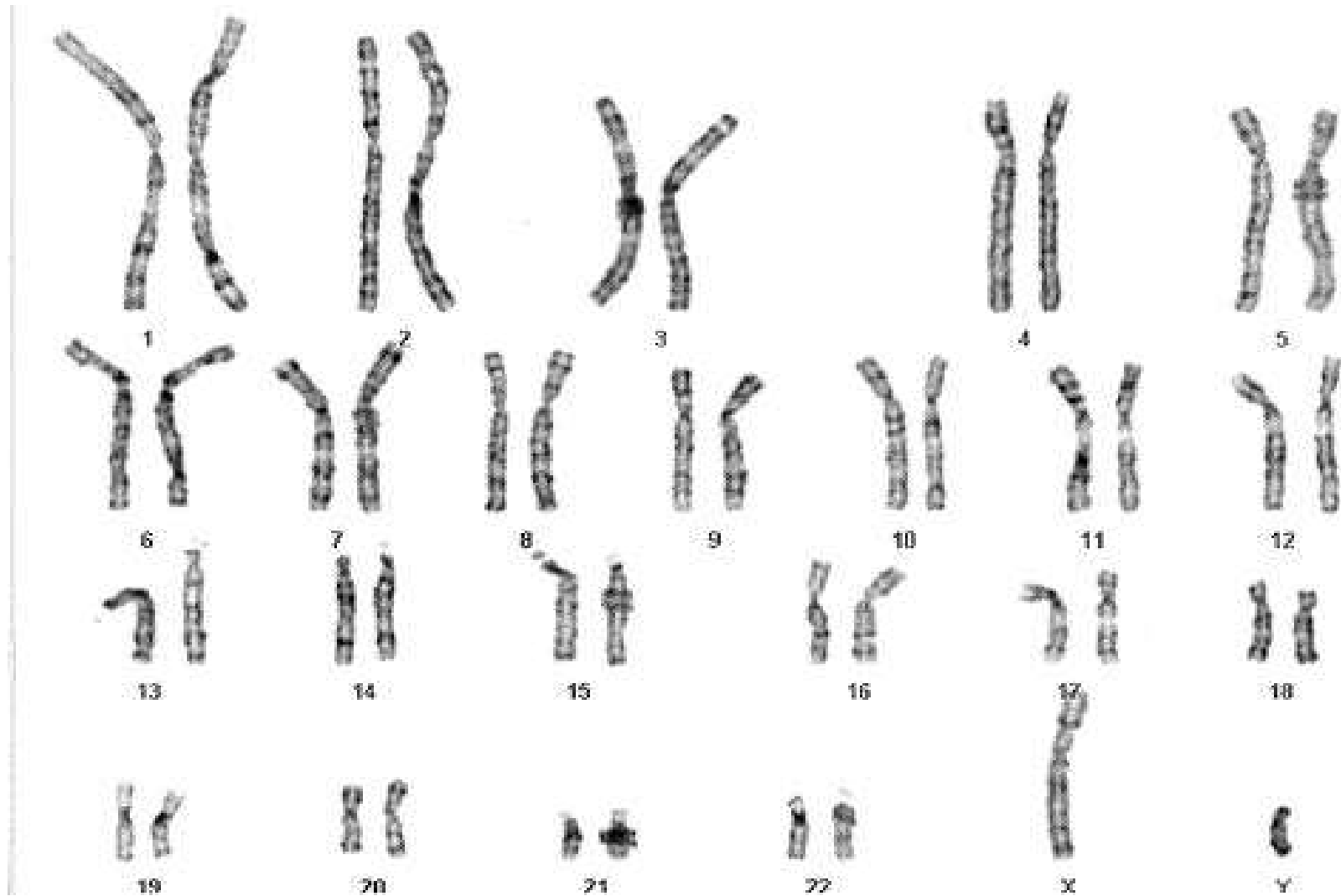
MALATTIE GENETICHE



MALATTIE GENETICHE



MALATTIE GENETICHE



MALATTIE GENETICHE

CORREDO GENETICO 22 coppie di autosomi
+
1 coppia di cromosomi sessuali

CROMOSOMA

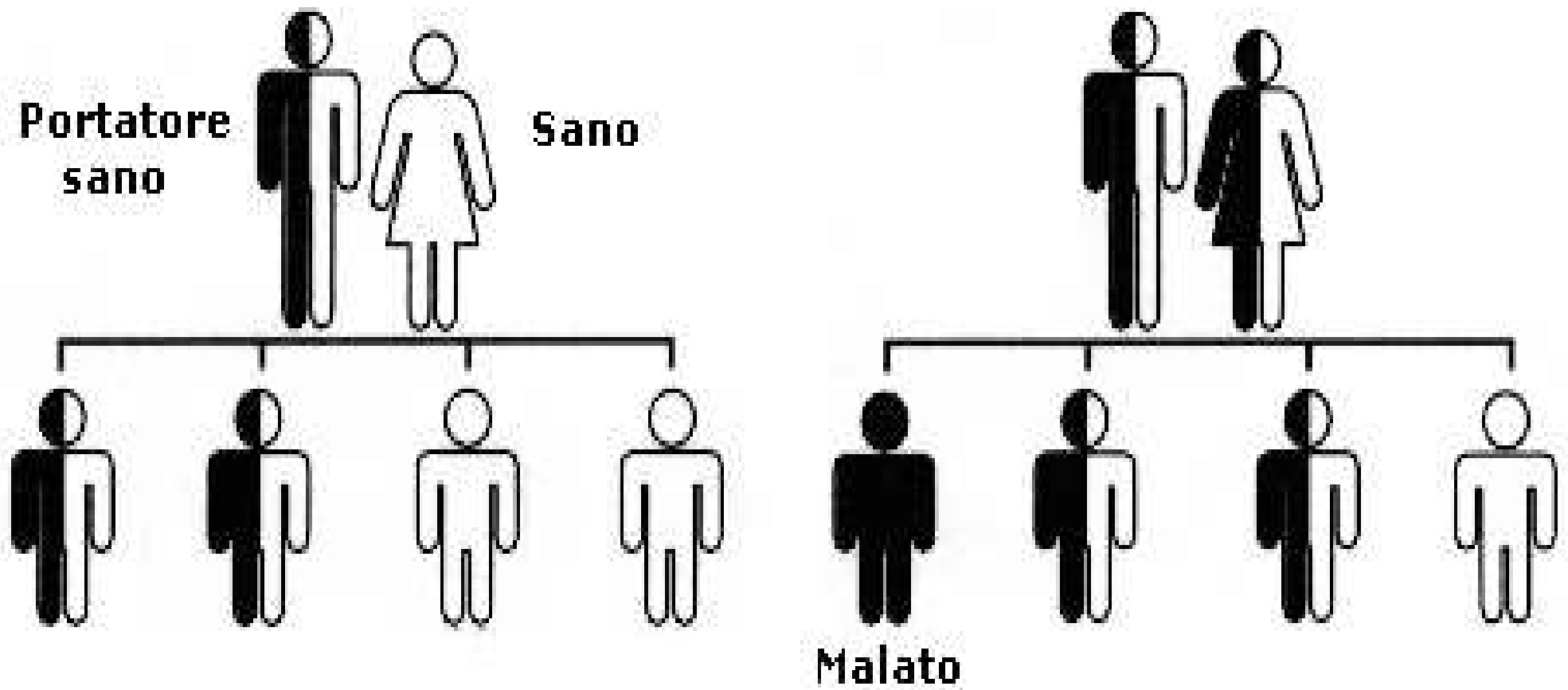
Ciascuno dei piccolissimi corpi a forma di bastoncino, contenuti nel nucleo delle cellule e costituiti da DNA e molecole proteiche, che sono sede dei geni portatori dei caratteri ereditari

Il **GENE** è l'unità fondamentale del sistema genetico, localizzata nei cromosomi, *portatrice delle informazioni ereditarie*.



MALATTIE GENETICHE

1_ *EREDITARIETA' AUTOSOMICA RECESSIVA*



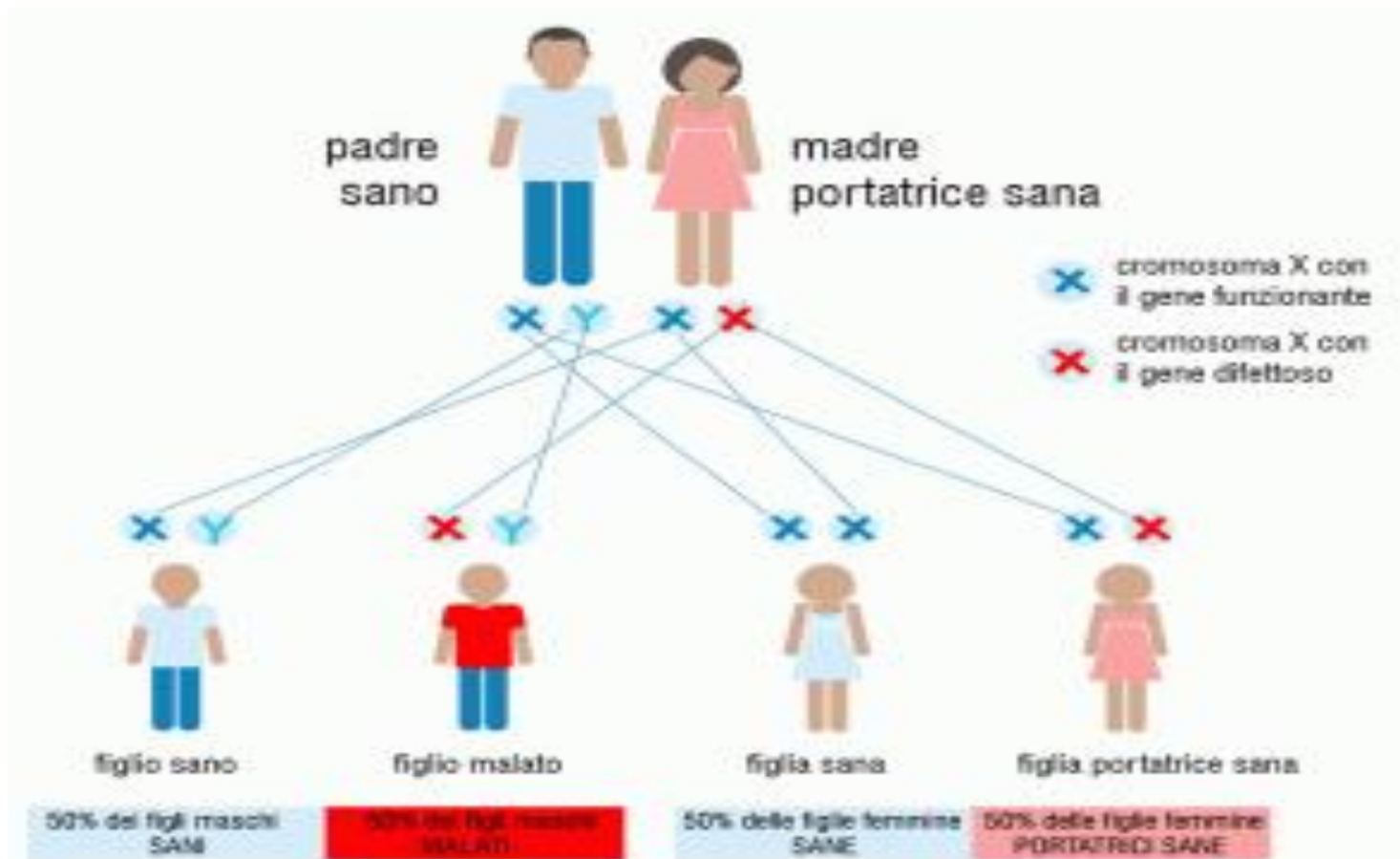
MALATTIE GENETICHE

2_ *EREDITARIETA' AUTOSOMICA DOMINANTE*



MALATTIE GENETICHE

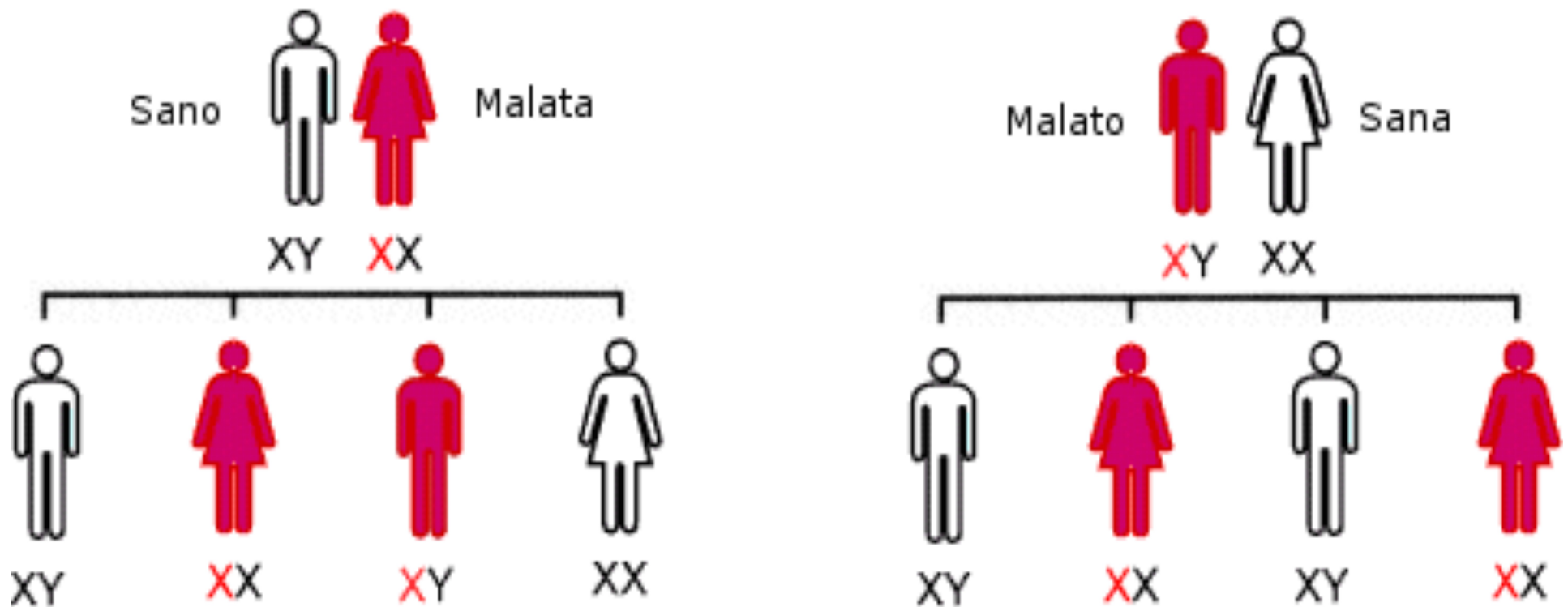
3_ *EREDITA' ETEROSOMICA RECESSIVA LEGATA AL SESSO*



MALATTIE GENETICHE

4_ *EREDITA' DOMINANTE LEGATA AL SESSO*

Eredità X-linked dominante



MALATTIE GENETICHE

Mutazione Genetica

Per mutazione genetica si intende ogni modifica stabile ed ereditabile nella sequenza nucleotidica di un genoma o più generalmente di materiale genetico (sia DNA che RNA) dovuta ad agenti esterni o al caso, ma non alla ricombinazione genetica



EPIGENETICA

Termine originariamente coniato per descrivere come l'informazione genetica viene utilizzata durante lo sviluppo per produrre un organismo.

Oggi usato per descrivere tutte quelle modificazioni ereditabili che variano l'espressione genica pur non alterando la sequenza del DNA.

Con termini più tecnici, dunque, si definiscono epigenetici quei cambiamenti che influenzano il fenotipo senza alterare il genotipo.



EPIGENETICA

Benché questi cambiamenti vengano spesso tramandati alle diverse generazioni cellulari attraverso la mitosi e in molti casi attraverso la meiosi, *non sono permanenti*, ma possono essere cancellati o modificati in risposta a diversi stimoli, inclusi i fattori ambientali.

Su fenomeni epigenetici si basa la maggior parte dei processi di differenziamento cellulare.

Proprio perché il differenziamento è prevalentemente epigenetico, una cellula differenziata può essere riprogrammata e diventare totipotente, permettendo così il clonaggio di un intero organismo a partire dal suo nucleo.



Per ***fecondazione artificiale*** s'intende la tecnica medica che permette di dare un figlio a coppie non in grado di averne, indipendentemente dal rapporto sessuale.

Per ***inseminazione artificiale intrauterina*** s'intende infatti quella procedura medicalmente assistita che si attua in vivo, inserendo cioè gli spermatozoi nel corpo della donna con la speranza che possa avvenire la fecondazione.

Quando si parla di ***FIVET***, si intende la fecondazione in vitro con embryo transfert (ET), cioè la fecondazione artificiale degli ovociti con spermatozoi in laboratorio replicando in vitro ciò che succede normalmente nella tuba femminile.



Fecondazione degli ovociti e coltura embrionale

Lo stesso giorno del prelievo avverrà l'unione ovocita-spermatozoo, si deve quindi disporre di un campione del seme del coniuge.

Esistono due possibilità per fecondare gli ovociti: porre gli spermatozoi insieme agli ovociti in apposito terreno di coltura (FIVET) o inserire uno spermatozoo all'interno di ogni ovocita, tramite Microiniezione Intracitoplasmatica (ICSI), con l'ausilio di un microscopio, garantendo l'unione ovocita-spermatozoo.



Transfer degli embrioni

Il processo di reinserimento degli embrioni è semplice e rapido e non ha bisogno di alcuna anestesia; questi vengono ricollocati nell'utero tramite una sottile cannula di plastica, attraverso l'orifizio cervicale, sotto supervisione ecografica, così da garantire il corretto posizionamento all'interno della cavità uterina.

Nel caso in cui uno od entrambi i genitori siano portatori di anomalie genetiche, o si voglia essere certi di trasferire embrioni con una mappa cromosomica (cariotipo) normale, si può ricorrere alla biopsia embrionaria con test genetico preimpianto, il cosiddetto PGT.



Passate 16-20 ore si valuta al microscopio il numero di ovociti fecondati; successivamente gli ovuli cominceranno a dividersi dando origine allo sviluppo embrionale, durante il quale verrà valutata la qualità degli embrioni e, di conseguenza, si deciderà quali saranno da trasferire in utero, eventuali embrioni sovranumerari di buona qualità verranno criopreservati per eventuali tentativi successivi.



Fragile



Sindrome di down



Sindrome di Williams



Sindrome di Angelmann



Sindrome di Prader-Willi-Labhart

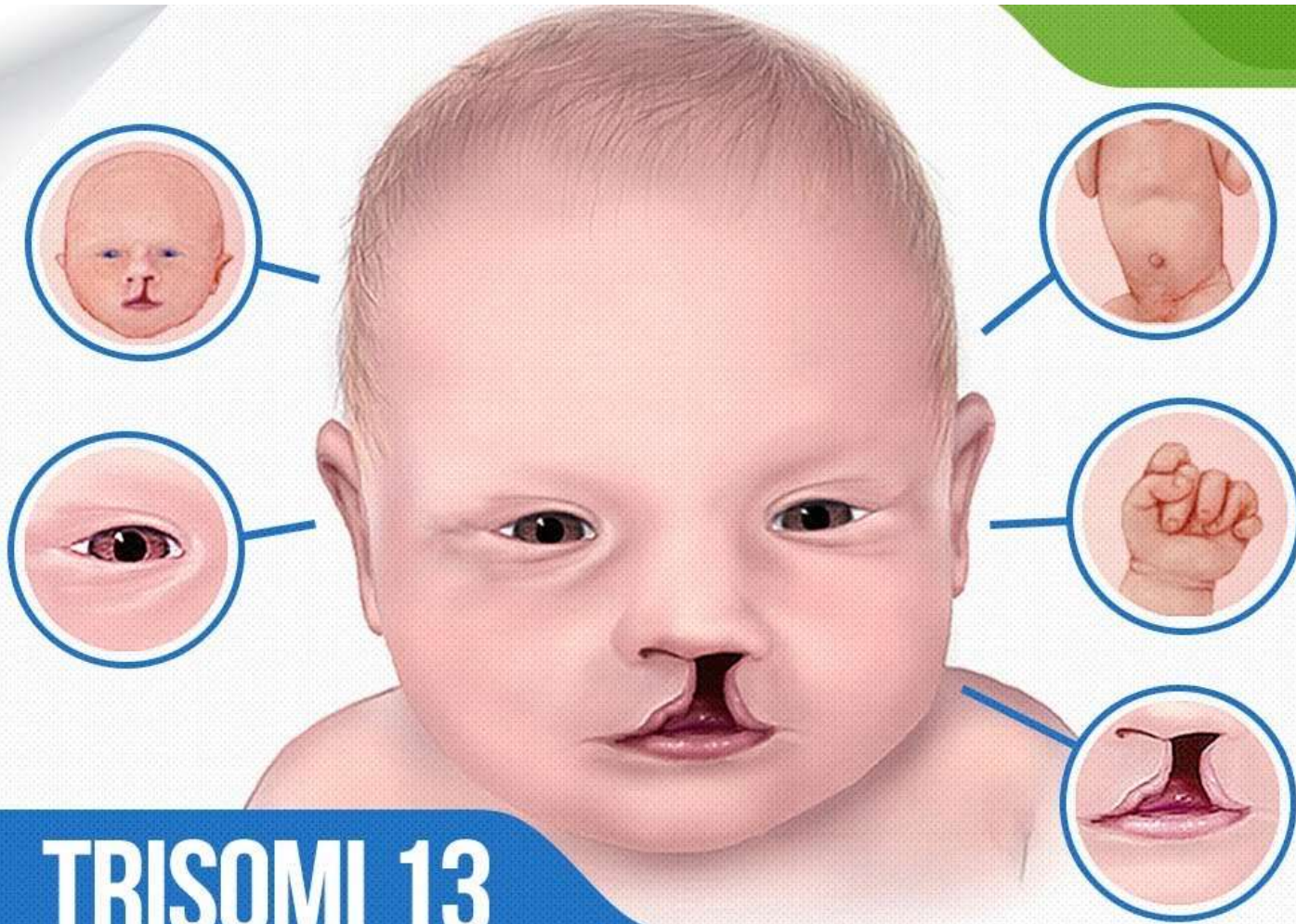


Sindrome di cri-du-chat



Sindrome di patau

GO DOK
SEHAT ITU MUDAH



TRISOMI 13

Sindrome di Edwards



Sindrome di Joubert

