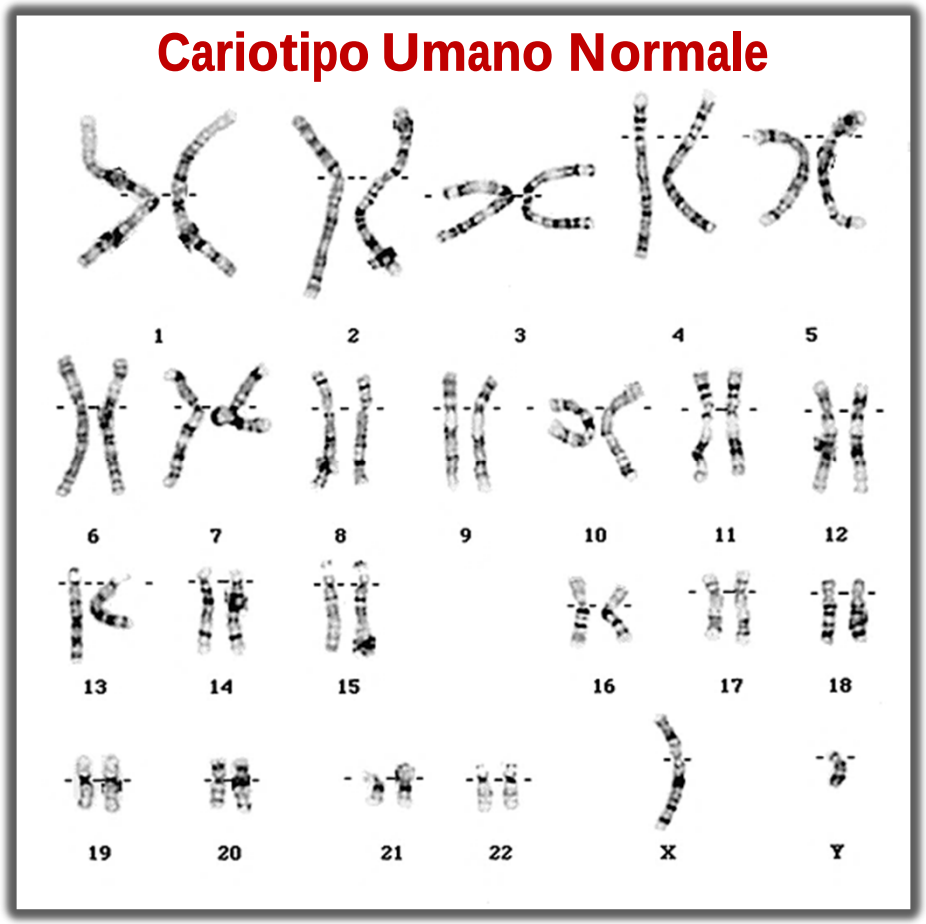
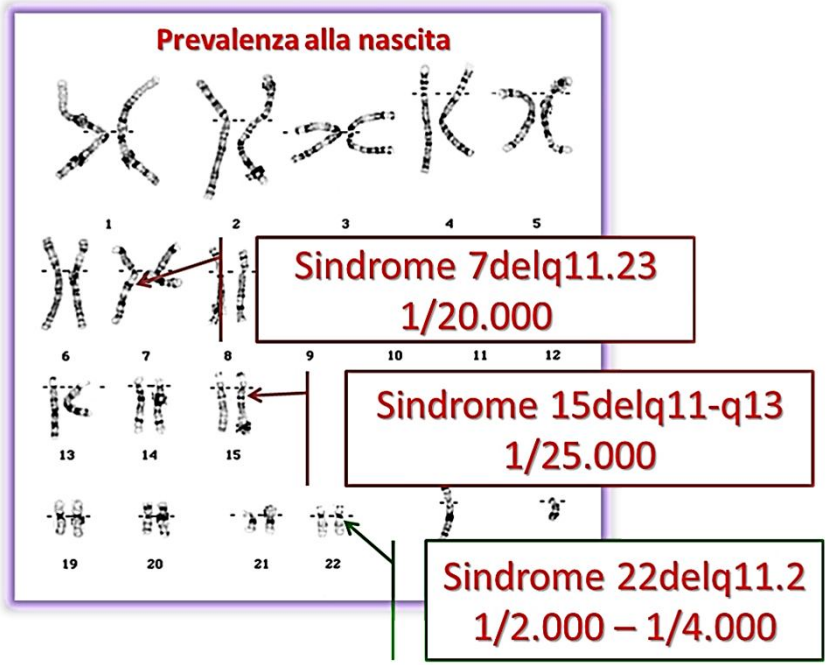
Aberrazioni cromosomiche

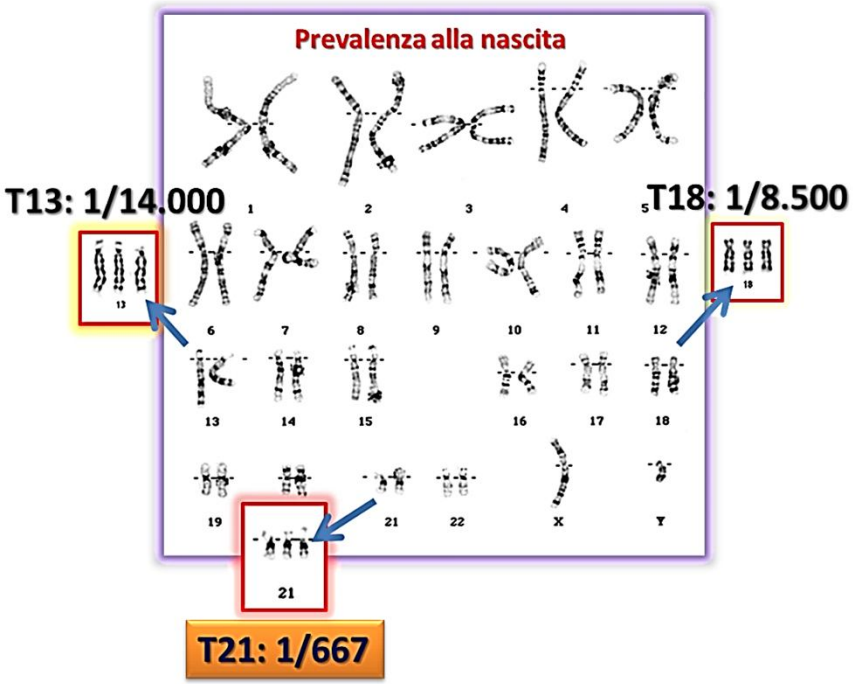


Aberrazioni cromosomiche

di STRUTTURA



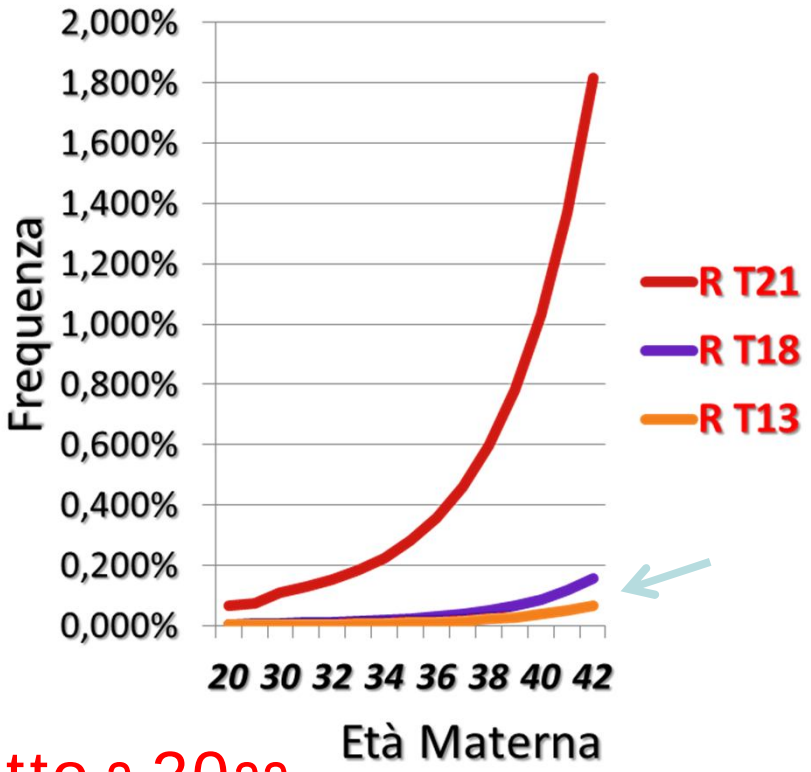
di NUMERO



Cromosomopatie Fetali a 12w:
Correlazione con l'età materna

Frequenza (*1/)

Età	T21	T18	T13
20	*1527	*18013	*42423
25	1352	15951	37567
30	895	10554	24856
31	776	9160	21573
32	659	7775	18311
33	547	6458	15209
34	446	5256	12380
35	385	4202	9876
36	305	3307	7788
37	240	2569	6050
38	190	1974	4650
39	145	1505	3544
40	110	1139	2683
41	85	858	2020
42	65	644	1516



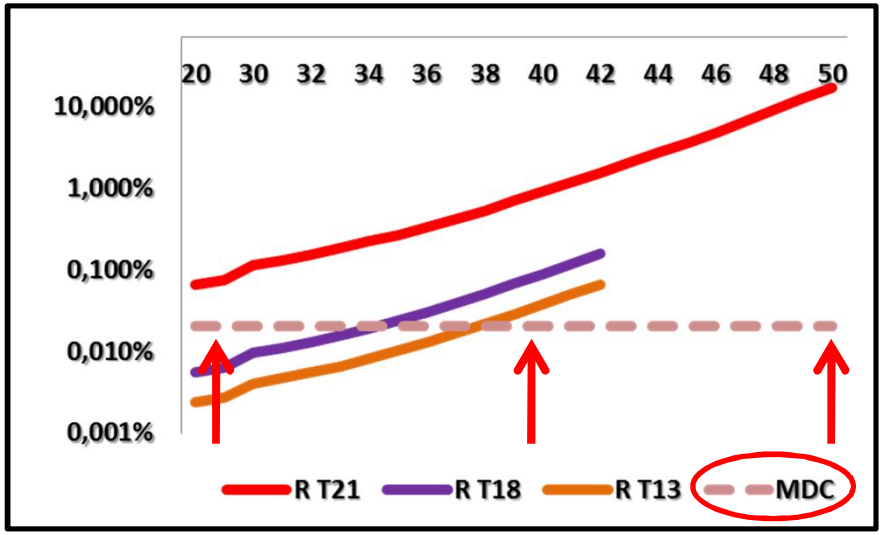
A 42aa rispetto a 20aa

il rischio di concepire un feto con una aneuploidia cromosomica è circa 30 volte maggiore

Aberrazioni cromosomiche

Parametri epidemiologici

	Prevalenza alla nascita	Età Correlata
T13	1/14.000	si
T18	1/8.500	si
T21	1/667	si
7delq11.23	1/20.000	no
15delq11-q13	1/25.000	no
22delq11.2	1/2.000, 1/ 4.000	no



Assenza di correlazione EMA / MDC

"Età Materna Avanzata / MicroDelezioni Cromosomiche"

Trisomia del cromosoma n°21

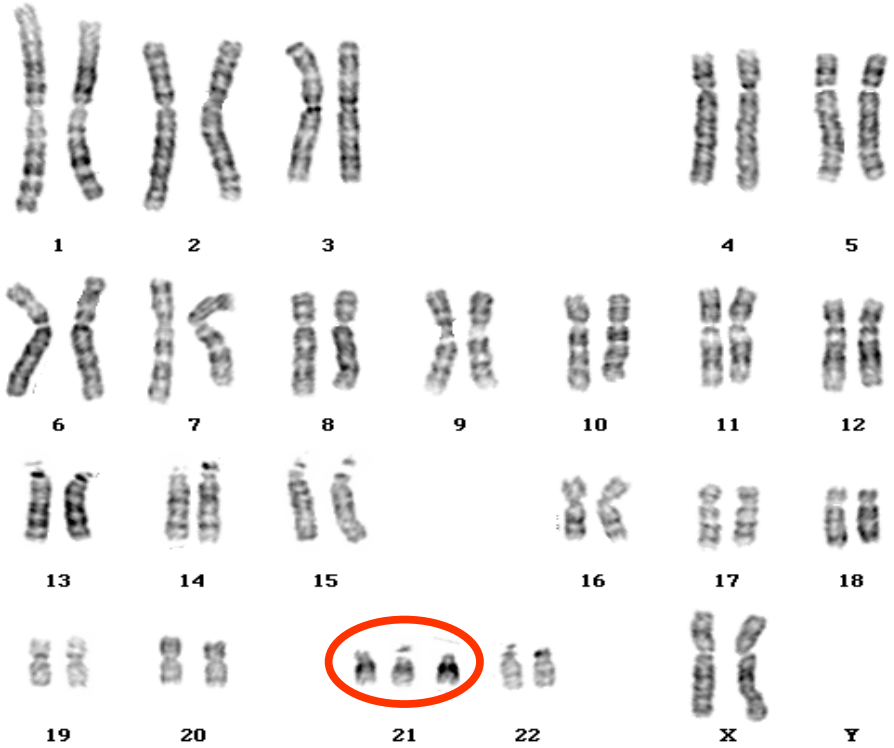
- ✓ Grave ritardo mentale
- ✓ Mani corte e tozze
- ✓ Orecchie con impianto basso
- ✓ Malformazioni scheletriche
- ✓ Malformazioni cardiache

Trisomia del cromosoma n°21

- ✓ 95% Trisomia Libera
- ✓ 3% Trisomia da traslocazione
- ✓ 2% Mosaicismo

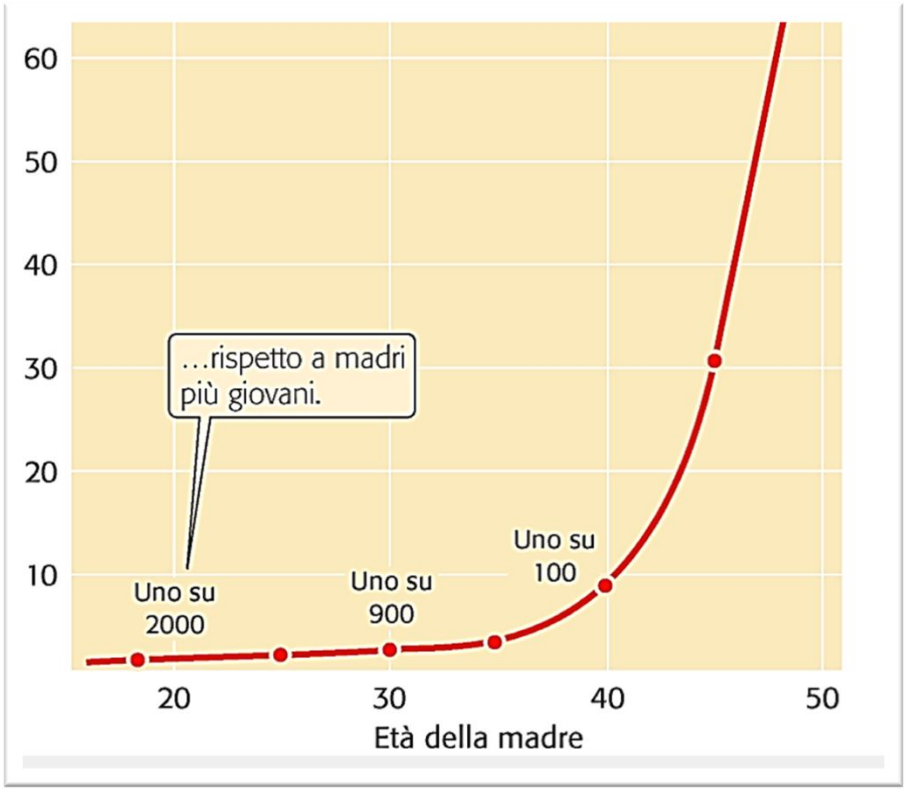
Trisomia del cromosoma n°21

95% Trisomia Libera



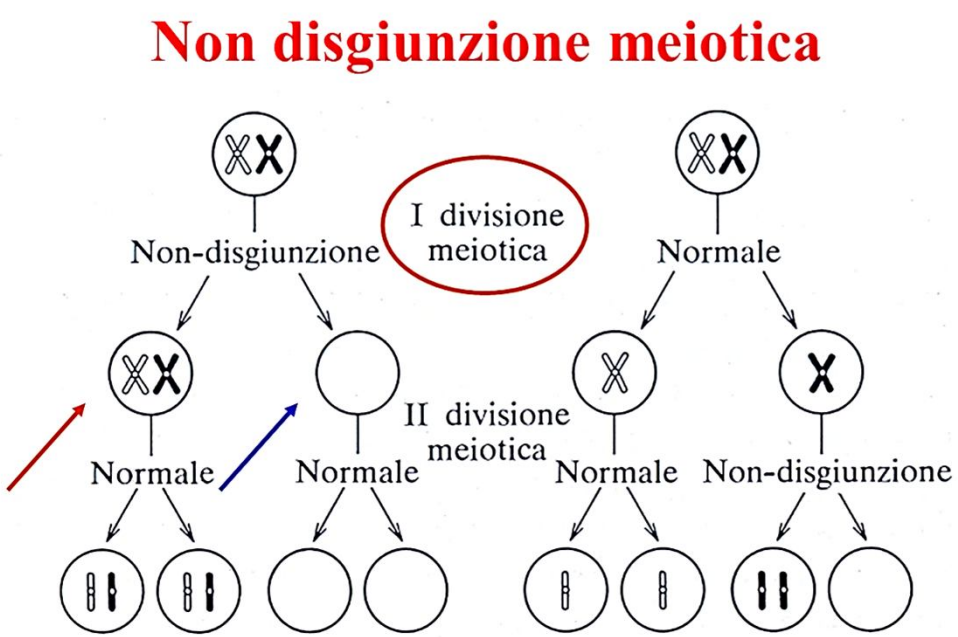
Trisomia del cromosoma n°21

Età Materna/Trisomia 21



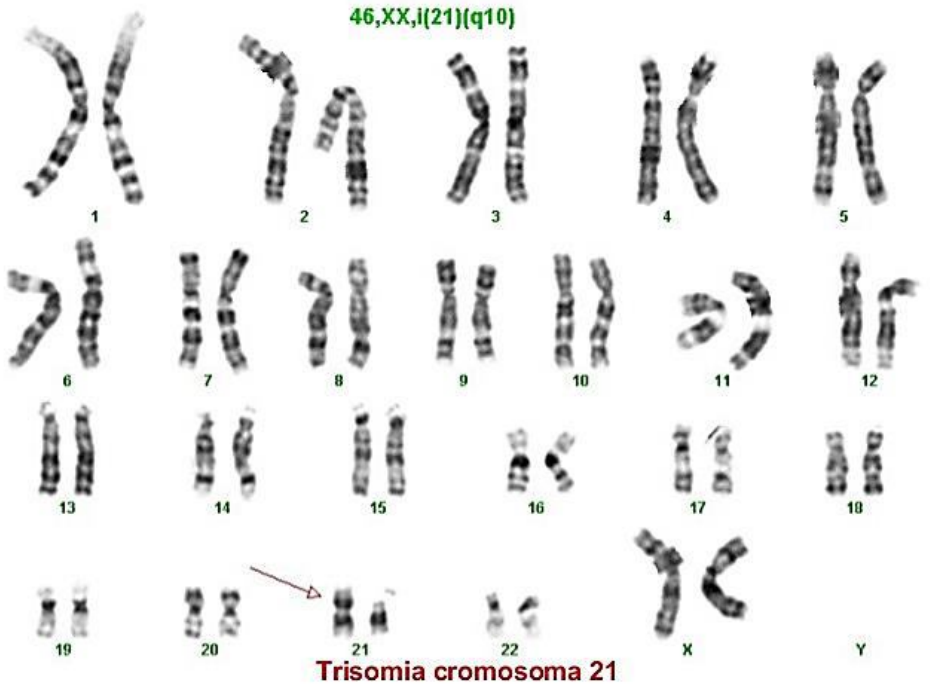
Trisomia del cromosoma n°21

Età Materna/Trisomia 21



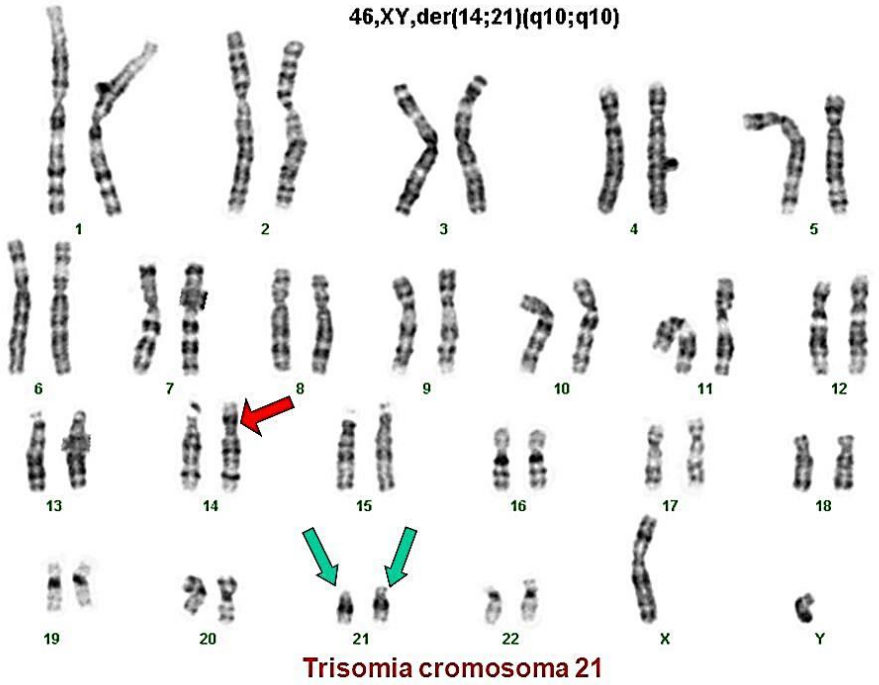
Trisomia del cromosoma n°21

4% Trisomia
Traslocazione



Trisomia del cromosoma n°21

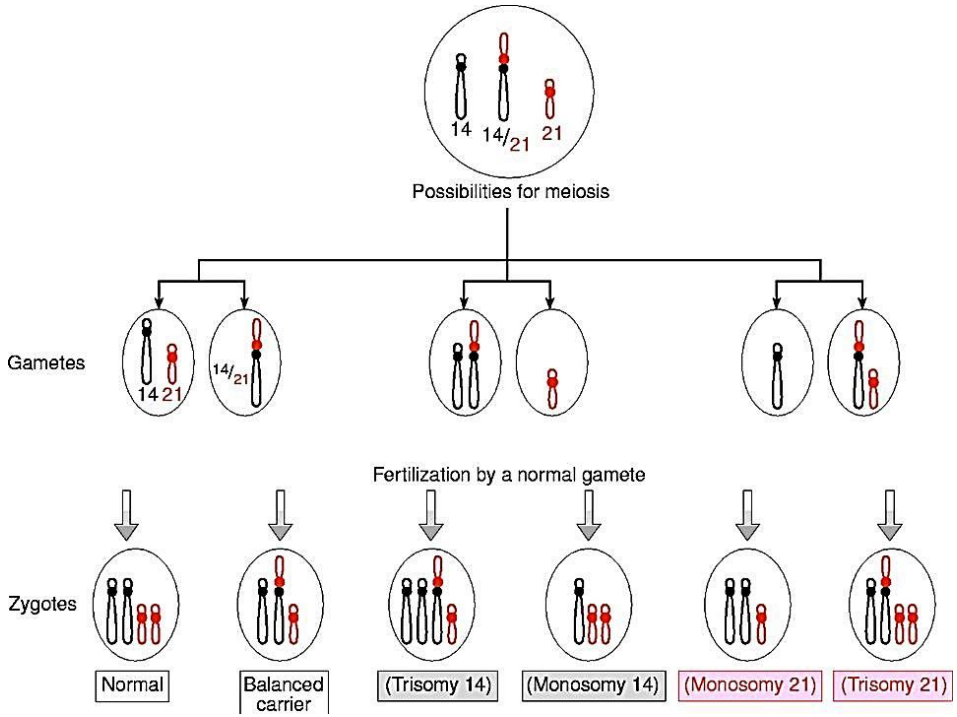
4% Trisomia
Traslocazione



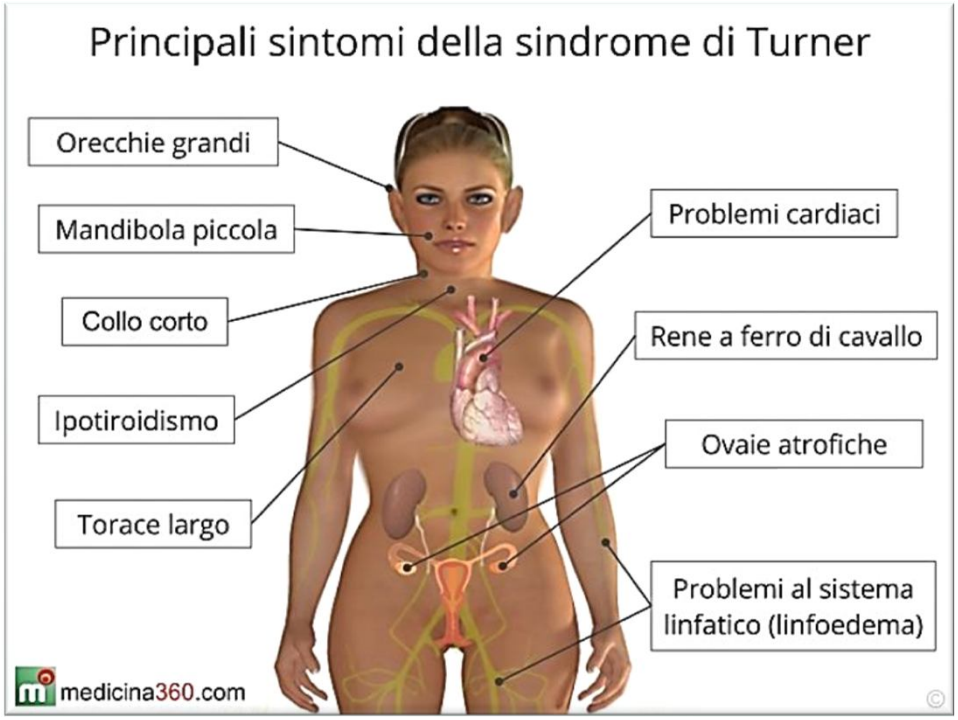
Trisomia cromosoma 21

Trisomia del cromosoma n°21

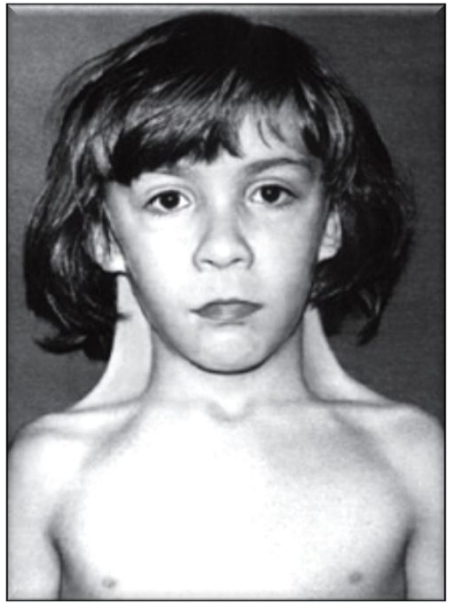
Trisomia Traslocazione



Monosomia del cromosoma X



Monosomia del cromosoma X

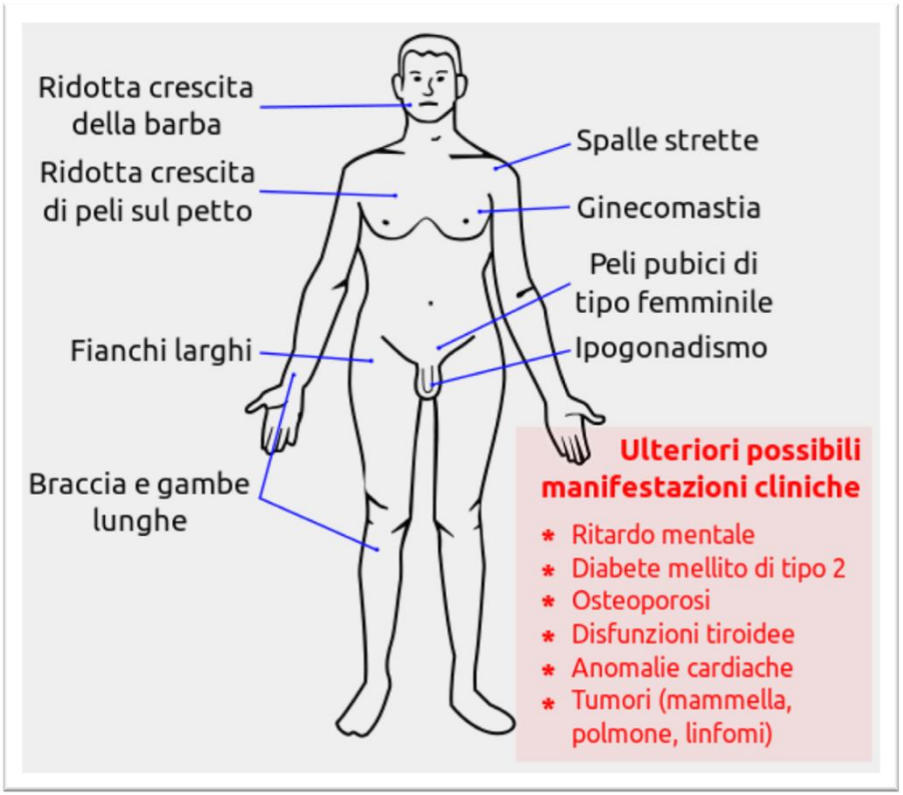


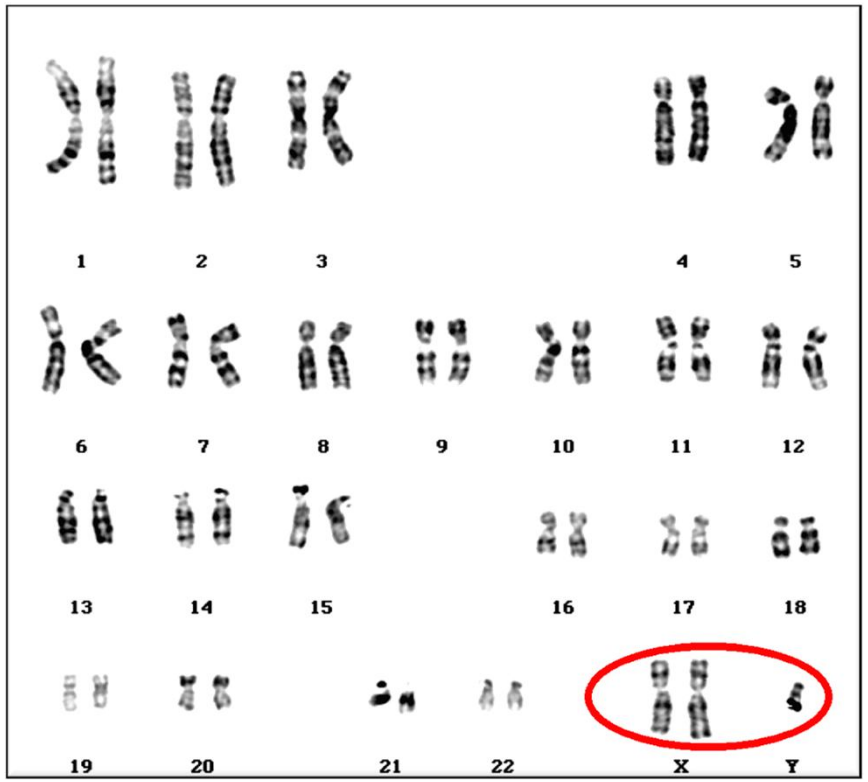
Pterigium Colli

Edema

Monosomia del cromosoma X

Sinfrome Klinefelter: 47,XXY





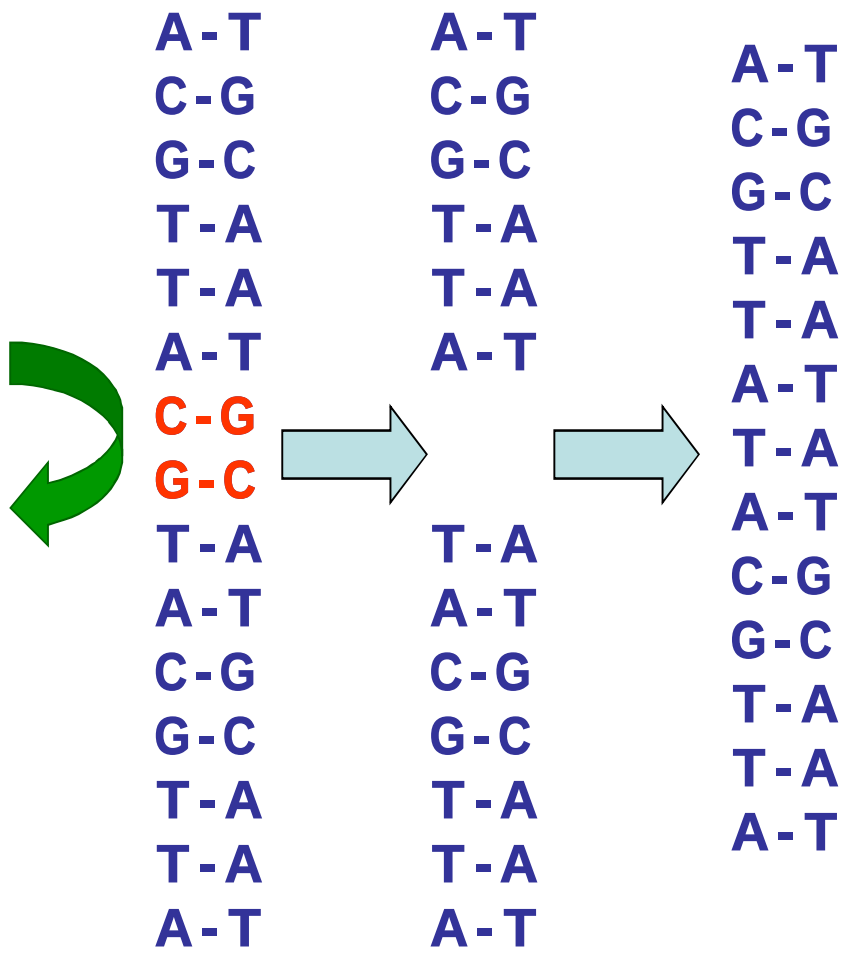
Malattie Geniche

Alterazioni della struttura molecolare del DNA

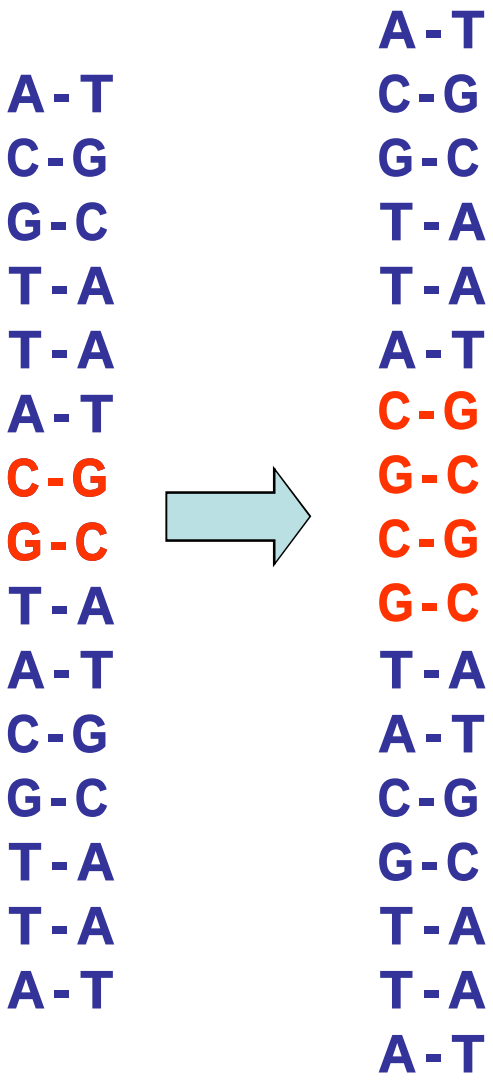
Tipo alterazioni DNA

- **Delezione**
- **Duplicazione**
- **Inserzione**
- **Sostituzione**

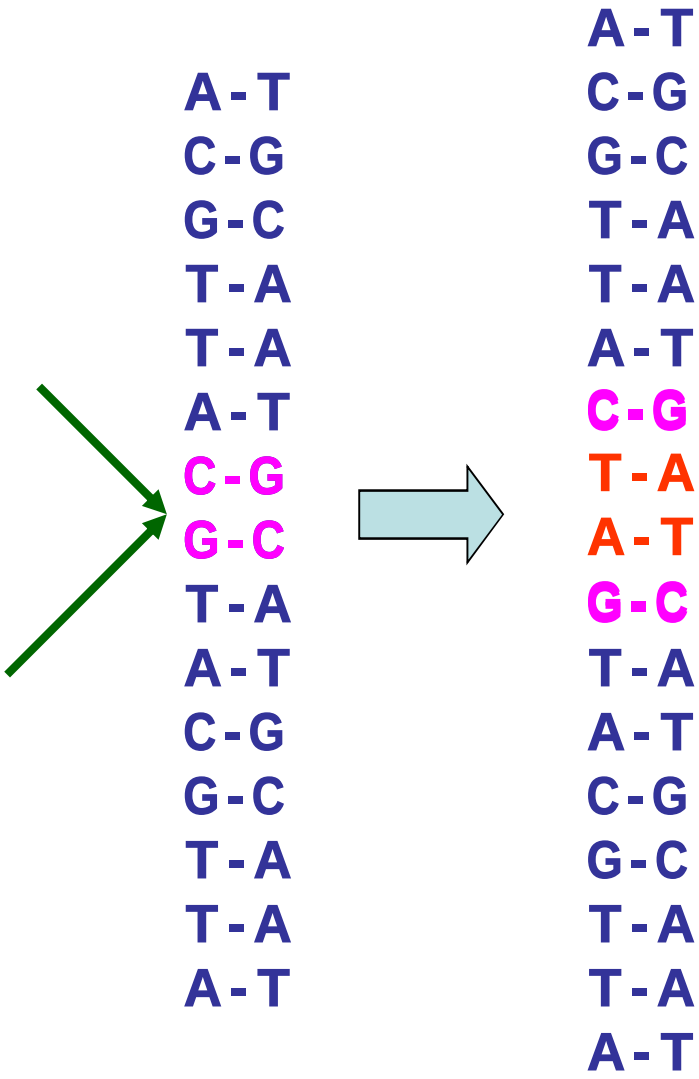
Delezione di una o più coppie di basi azotate



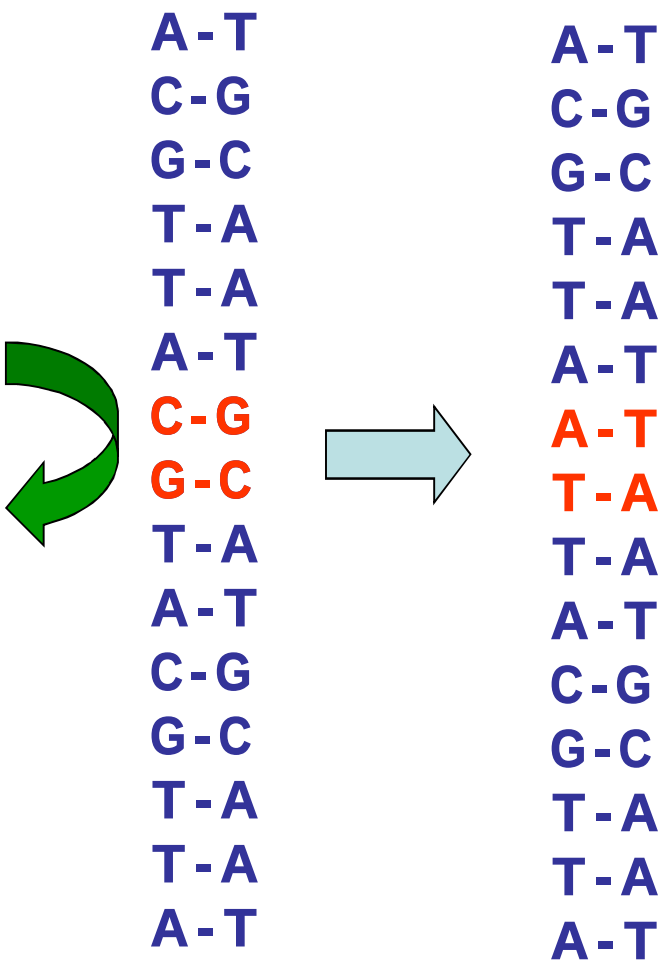
Duplicazione di una o più coppie di basi azotate



Inserzione di una o più coppie di basi azotate

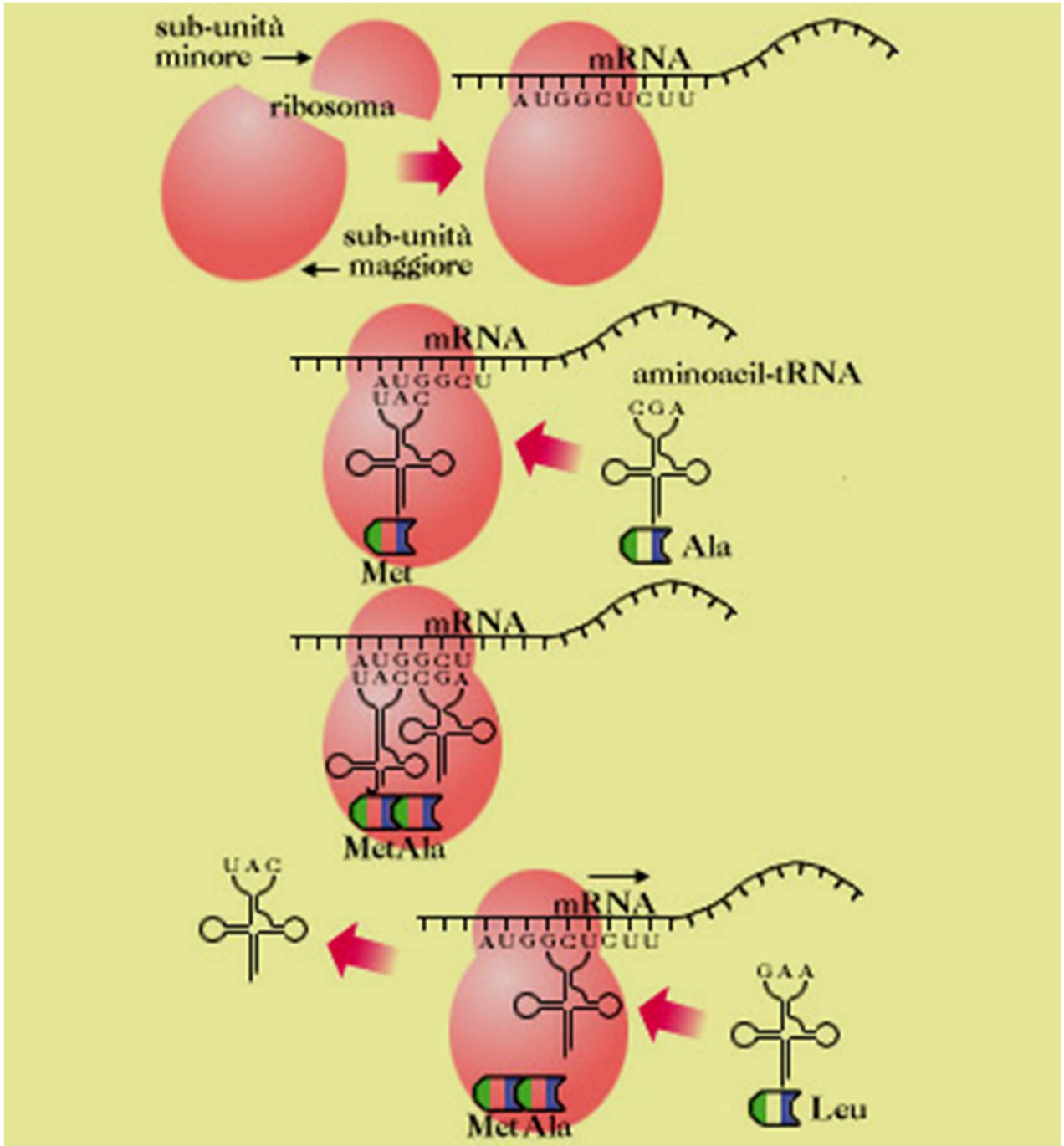


Sostituzione di una o più coppie di basi azotate

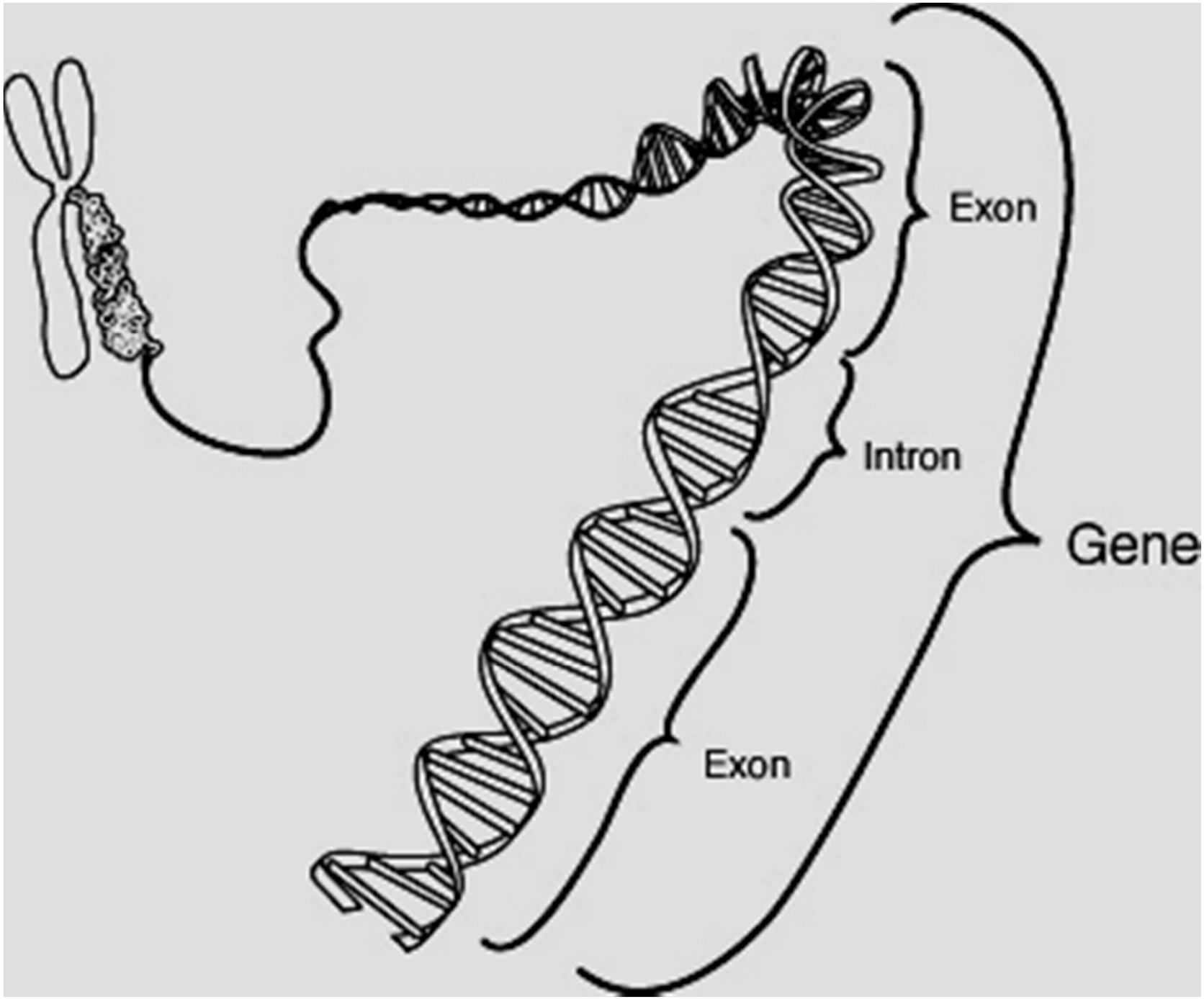


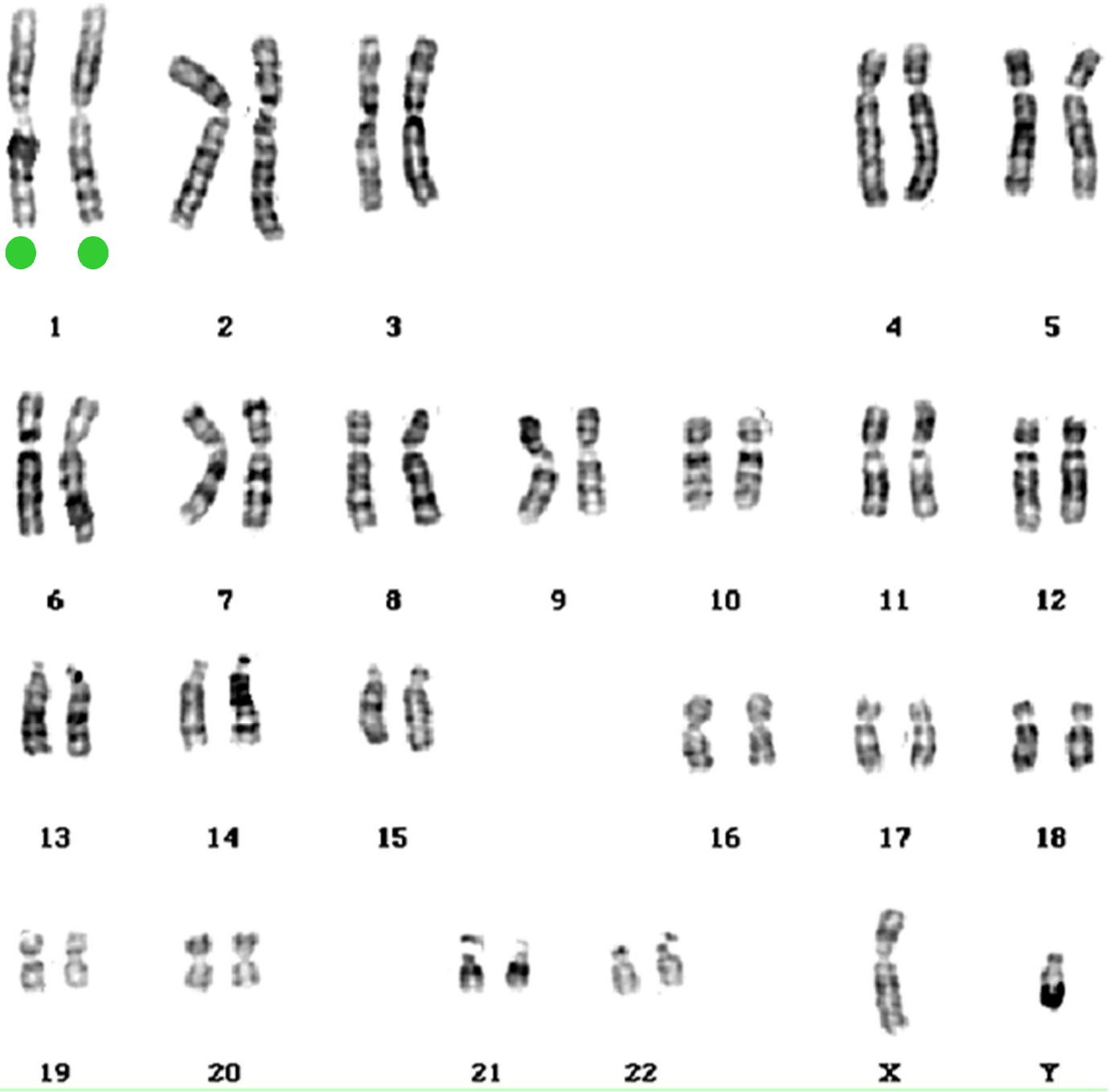
prima base	seconda base: U	seconda base: C	seconda base: A	seconda base: G
U	UUU | Phe UUC | (F) UUA | Leu UUG | (L)	UCU UCC UCA UCG | Ser (S)	UAU | Tyr UAC | (Y) UAA | STOP UAG |	UGU | Cys UGC | (C) UGA | STOP UGG | Trp (W)
C	CUU CUC CUA CUG | Leu (L)	CCU CCC CCA CCG | Pro (P)	CAU | His CAC | (H) CAA | Gin CAG | (Q)	CGU CGC CGA CGG | Arg (R)
A	AUU AUC AUA | Ile (I) AUG | Met (M)	ACU ACC ACA ACG | Thr (T)	AAU | Asn AAC | (N) AAA | Lys AAG | (K)	AGU | Ser AGC | (S) AGA | Arg AGG | (R)
G	GUU GUC GUA GUG | Val (V)	GCU GCC GCA GCG | Ala (A)	GAU | Asp GAC | (D) GAA | Glu GAG | (E)	GGU GGC GGA GGG | Gly (G)

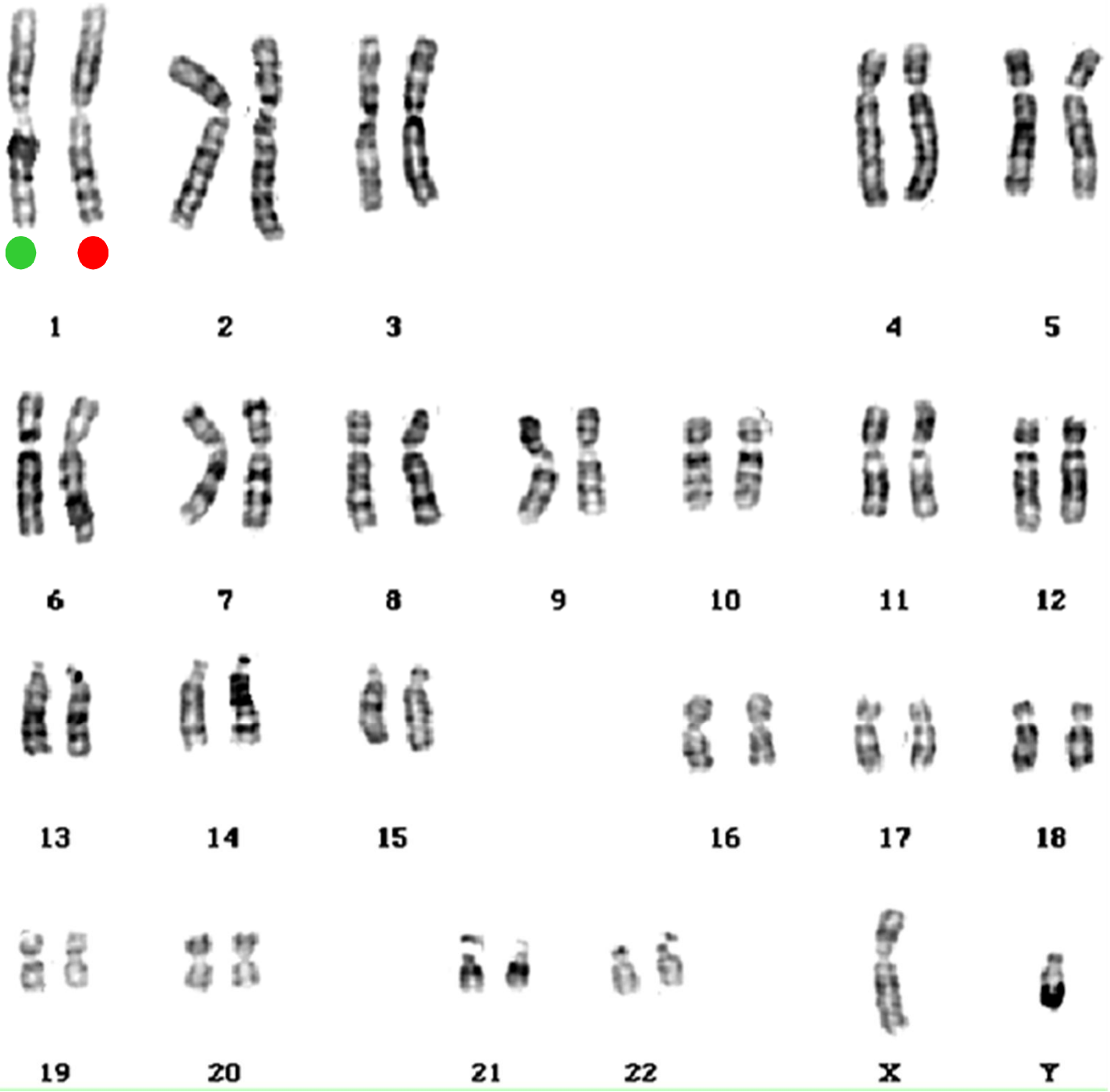
In presenza di una
mutazione genetica
si può avere sintesi di
mRNA aberrante.

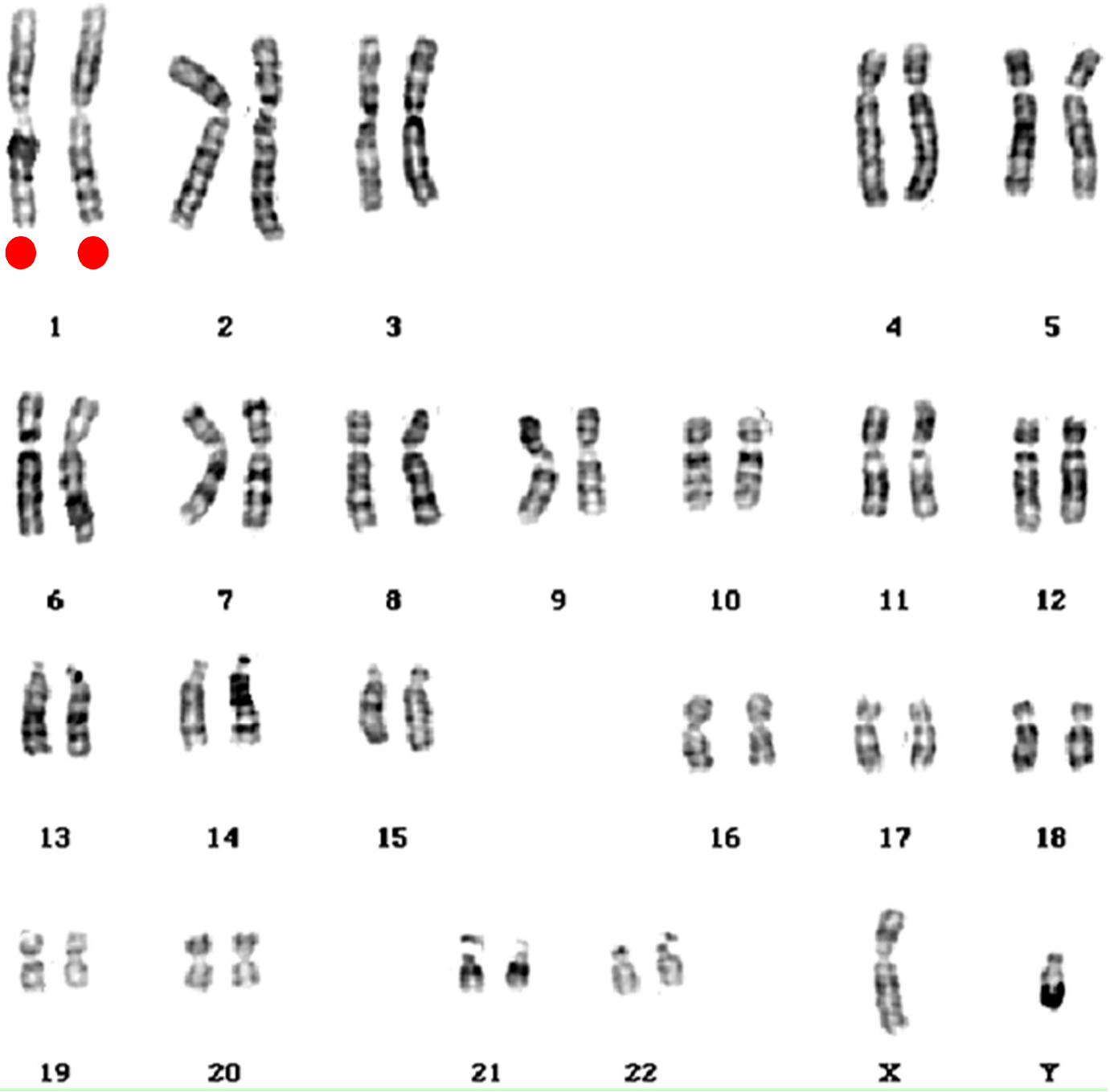

sub-unità
minore
ribosoma
mRNA
AUGGCUCUU
sub-unità
maggiore
mRNA
AUGGCU
UAC
aminoacil-tRNA
CGA
Met
Ala
mRNA
AUGGCU
UACCGA
MetAla
UAC
mRNA
AUGGCUCUU
GAA
MetAla
Leu

In presenza di una
mutazione genetica
si può avere sintesi di
mRNA aberrante
e/o sintesi di una
proteina aberrante.


Exon
Intron
Gene
Exon


1
2
3
4
5
6
7
8
9
10
11
12
13
14
15
16
17
18
19
20
21
22
X
Y


1
2
3
4
5
6
7
8
9
10
11
12
13
14
15
16
17
18
19
20
21
22
X
Y


1
2
3
4
5
6
7
8
9
10
11
12
13
14
15
16
17
18
19
20
21
22
X
Y

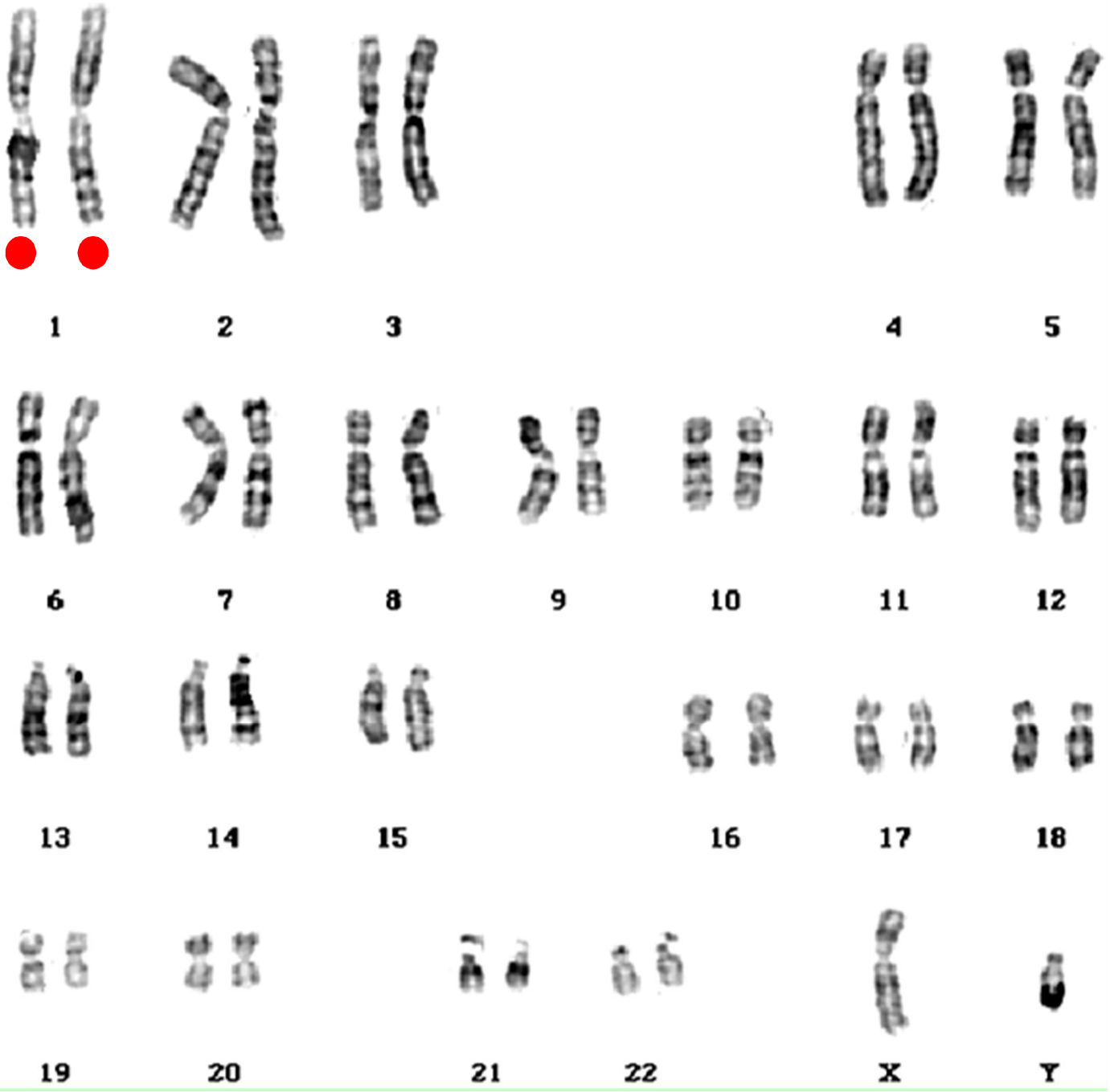
Malattie Geniche

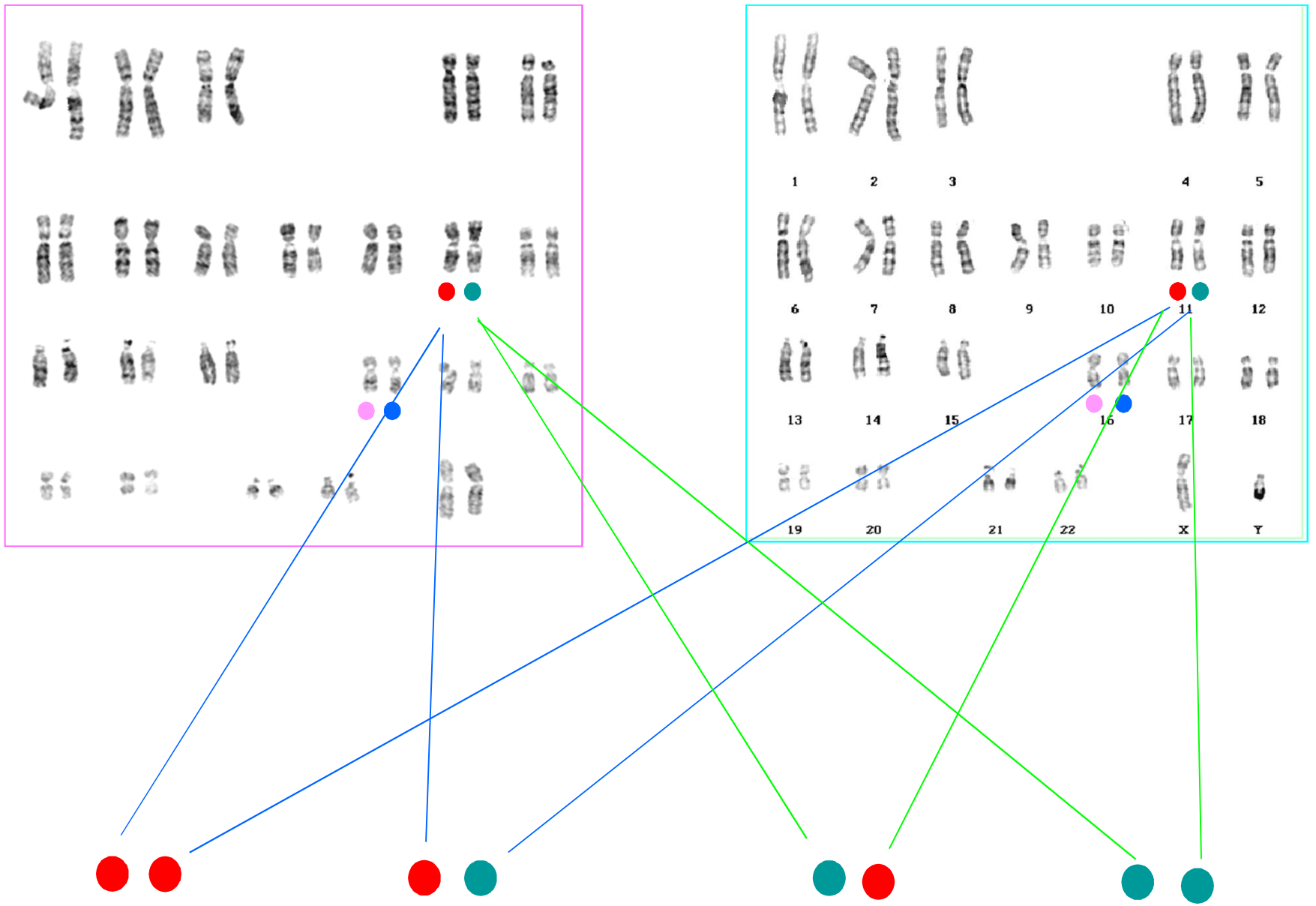
- **Autosomiche**
  1. **Recessive**
  2. **Dominanti**
- **X-Linked**

Malattia Genica Autosomica Recessiva

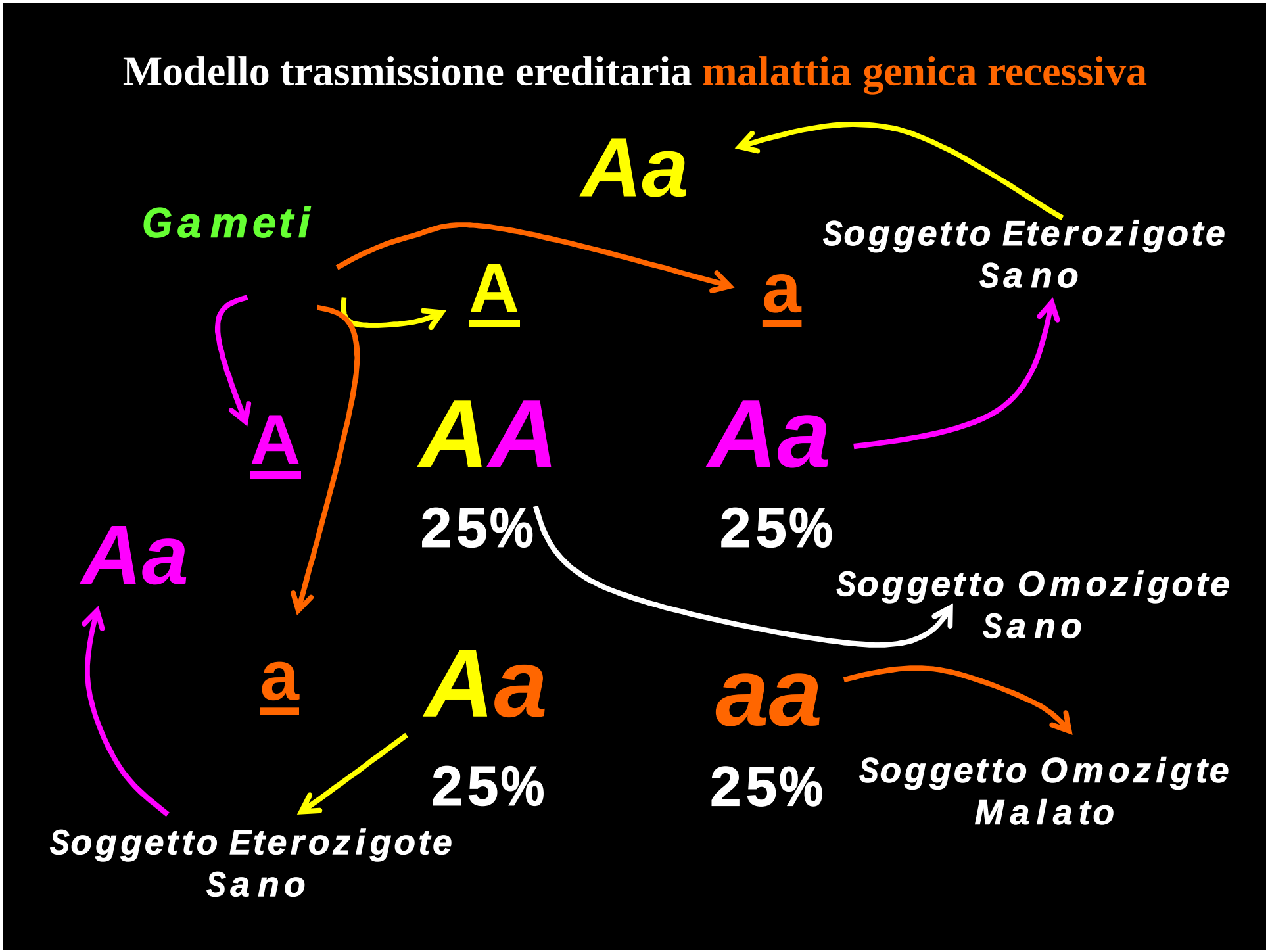
E’ necessario che entrambi gli alleli (omozigosi) siano mutati affinchè si manifesti la malattia

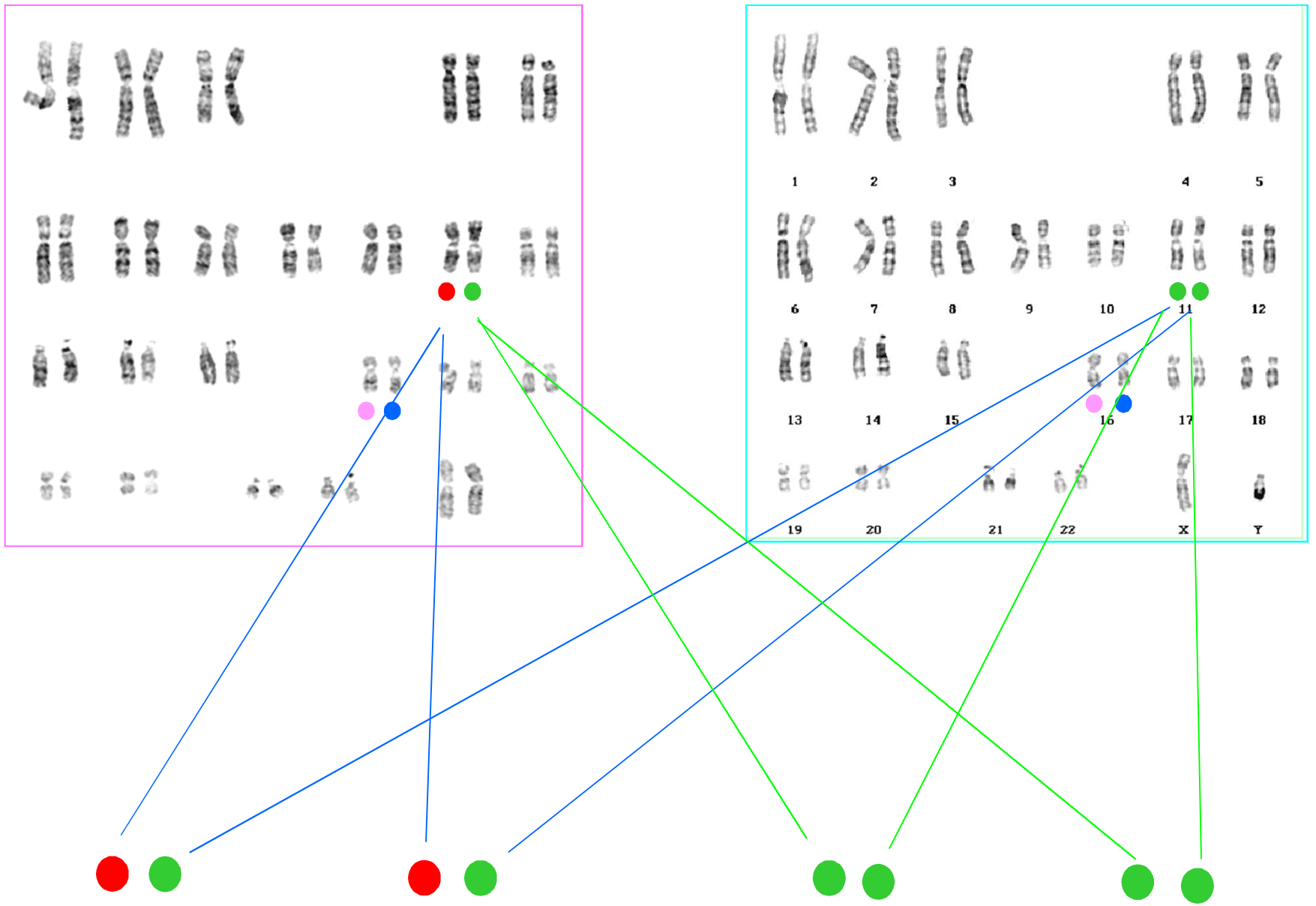
L’eterozigote è clinicamente sano

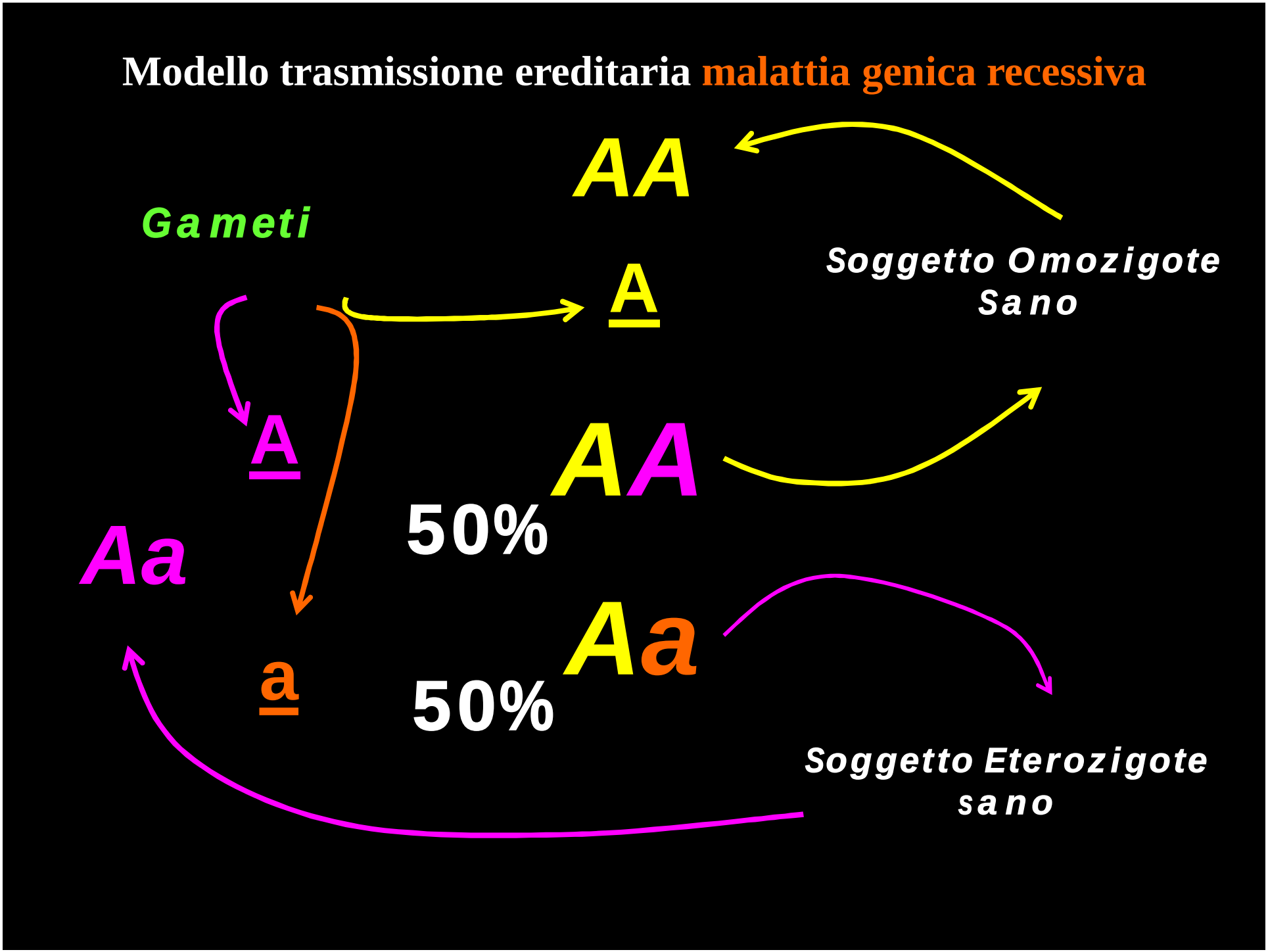

1
2
3
4
5
6
7
8
9
10
11
12
13
14
15
16
17
18
19
20
21
22
X
Y



Allele mutato Allele selvatico


Modello trasmissione ereditaria malattia genica recessiva
Aa
Gameti
Soggetto Eterozigote
Sano
A
a
A
AA
Aa
25%
25%
Aa
Soggetto Omozigote
Sano
a
Aa
aa
25%
25%
Soggetto Omozigte
Malato
Soggetto Eterozigote
Sano


1
2
3
4
5
6
7
8
9
10
11
12
13
14
15
16
17
18
19
20
21
22
X
Y
Allele mutato
Allele selvatico


Modello trasmissione ereditaria malattia genica recessiva
AA
Gameti
A
Soggetto Omozigote Sano
A
AA
50%
Aa
Aa
a
50%
Soggetto Eterozigote sano

Malattia a trasmissione genetica autosomica recessiva