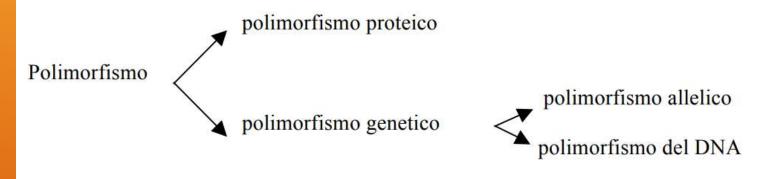
POLIMORFISMI



Quadro riassuntivo: geni, alleli, polimorfismi, genotipo, fenotipo

3	Genetica classica	Genetica molecolare
Diploide: in ogni individuo sono presenti due copie di ogni tipo di cromosoma e quindi due alleli di ogni locus	A a	4 ripetizioni 7 ripetizioni
Alleli: forme diverse dello stesso gene o locus	2 alleli diversi dello stesso locus: A e a	2 tratti di DNA dello stesso locus che differiscono per il numero di ripetizioni di una corta sequenza di basi
Genotipo	Aa	4,7
Fenotipo	A	nessuno
Polimorfismo: esistenza di due o più varianti genetiche (alleli, sequenze nucleotidiche, ecc.)	Polimorfismo allelico	Polimorfismo di sequenza (TACT)18
Come si evidenzia	Osservazione dell'individuo o delle sue cellule, ad es: colore degli occhi, gruppo sanguigno	16_ 15_ 14_ 13_ 14_ 13_ 14_ 13_ 14_ 13_ 14_ 13_ 14_ 13_ 14_ 14_ 13_ 14_ 14_ 14_ 14_ 14_ 15_ 16_ 16_ 16_ 16_ 16_ 16_ 16_ 16_ 16_ 16
		elettroforesi

POLIMORFISMI DEL DNA (classifcazione dei MM in relazione alle caratteristiche del locus)

Variable Number of Tandem Repeats (VNTR)

Minisatelliti (Diagnostica forense)

Microsatelliti (Studi di associazione e diagnostica forense)

Single Nucleotide Polymorphism (SNP) (Studi di associazione anche per caratteri quantitativi)

Ricordiamo

DNA STRUCTURE AND THE GENOME

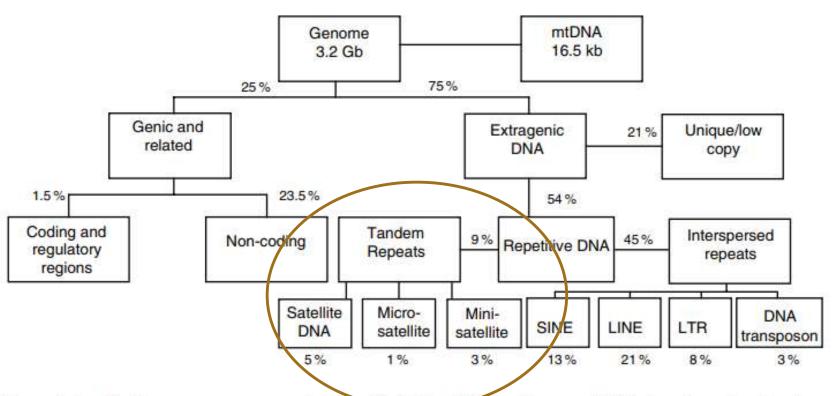


Figure 2.4 The human genome can be classified into different types of DNA based on its structure and function. Modified with permission from Jasinska, A., and Krzyzosiak, W.J. (2004) Repetitive sequences that shape the human transcriptome. FEBS Letters 567, 136–141).