

Provà n.1

Maschio negativo al test di I livello (sensibilità pari al 75%) per ricerca di mutazioni del gene CFTR della Fibrosi Cistica con moglie non caratterizzata.

Prevalenza della malattia nella popolazione pari a 1/25.

Anamnesi familiare negativa per fibrosi cistica per entrambi.

a. Calcolare il rischio di avere un figlio affetto.

Descrivere SINTETICAMENTE la tecnica per eseguire una indagine F.I.S.H.

Prova n.2

Maschio eterozigote per mutazioni del gene CFTR della Fibrosi Cistica e moglie negativa al test di II livello (sensibilità pari al 90%)

Prevalenza della malattia nella popolazione pari a 1/25.

Anamnesi familiare negativa per fibrosi cistica per la moglie.

a. Calcolare il rischio di avere un figlio affetto.

Descrivere SINTETICAMENTE la tecnica per eseguire il cariotipo da sangue periferico

Prova n.3



All'analisi delle prime 16 metafasi per l'esecuzione di un cariotipo in una paziente con sospetta Sindrome di Turner si riscontra una metafase che presenta un solo cromosoma X.

Quesito:

Come si procede?

Descrivere SINTEticamente la tecnica per eseguire una indagine PCR