

<b>SOMMARIO</b>	
<b>INTRODUZIONE</b> .....	<b>4</b>
<b>CAPITOLO 1: LA FIBROSI CISTICA</b> .....	<b>5</b>
1.1 GENERALITÀ.....	5
1.2 EPIDEMIOLOGIA DELLA FIBROSI CISTICA.....	6
1.3 MECCANISMO FISIOLÓGICO E MANIFESTAZIONI CLINICHE.....	6
CELLULE EPITELIALI.....	6
IL TRASPORTO DEL CLORO: CANALE CFTR.....	7
CONSEGUENZE DEL MAL FUNZIONAMENTO DI CFTR.....	9
1.4 IL MECCANISMO PATOGENETICO DELLA FC .....	10
IL GENE E LA PROTEINA CFTR.....	10
CLASSIFICAZIONE DELLE MUTAZIONI.....	13
CORRELAZIONE GENOTIPO FENOTIPO.....	14
1.5 LA DIAGNOSI.....	15
IL TEST DEL SUDORE.....	15
LO SCREENING NEONATALE .....	17
TECNICHE DI ANALISI GENETICA MOLECOLARE.....	18
1.6 TRATTAMENTO DELLA FIBROSI CISTICA .....	18
NUOVE STRATEGIE TERAPEUTICHE.....	19
<b>SCOPO DELLA TESI</b> .....	<b>22</b>
<b>CAPITOLO 2: TECNICHE DI ANALISI GENETICA MOLECOLARE</b> .....	<b>23</b>
2.1 METODICHE PER ESTRAZIONE DEL DNA.....	23
2.1a Estrazione del DNA con metodica fenolo-cloroformio.....	23
2.1b Estrazione del DNA.....	26
2.1c Estrazione di DNA da sangue intero con il kit NUCLEAR LASER MEDICINE®.....	27
2.1d Estrazione di DNA da tampone buccale.....	33
2.4 DETERMINAZIONE DELLA PUREZZA DEL CAMPIONE ESTRATTO.....	34
2.3 AMPLIFICAZIONE DEL DNA ESTRATTO MEDIANTE PCR.....	35
2.3a Protocollo di amplificazione.....	35
2.3b Preparazione delle mix per la PCR.....	35
2.4 VERIFICA DEI PRODOTTI DI AMPLIFICAZIONE: ELETTROFORESI SU GEL DI AGAROSIO AL 3% .....	37
2.4a Preparazione del tampone TBE1X.....	37
2.4b Preparazione del gel di agarosio al 3%.....	38
2.4c Preparazione dell'amplificato e corsa elettroforetica.....	40
2.5 RILEVAZIONE DELLE MUTAZIONI: REVERSE DOT BLOT.....	42
2.5a Procedura del RDB.....	43
2.5b Interpretazione dei risultati.....	50
2.6 AMPLIFICAZIONE E RILEVAZIONE DELLE 20 MUTAZIONI REGIONE SPECIFICHE.....	52
2.6a Procedura di amplificazione.....	52
2.6b Visualizzazione su gel di agarosio al 2%.....	53
2.6c Procedura per l'ibridazione inversa.....	54
<b>CAPITOLO 3: ESEMPIO DI CASO CLINICO RICONTRATO DURANTE IL TIROCINIO</b> .....	<b>56</b>
3.1 PRESENTAZIONE DEL CASO IN OGGETTO.....	56
3.2 ALBERO GENEALOGICO DELLA FAMIGLIA IN ESAME.....	57
<b>BIBLIOGRAFIA E SITOGRAFIA</b> .....	<b>58</b>