



IDENTIFICAZIONE E CARATTERIZZAZIONE FUNZIONALE DI UNA NUOVA MUTAZIONE BETA TALASSEMICA (Italian Edition)

VALENTINA ILARDI

[Download now](#)

[Click here](#) if your download doesn't start automatically

IDENTIFICAZIONE E CARATTERIZZAZIONE FUNZIONALE DI UNA NUOVA MUTAZIONE BETA TALASSEMICA (Italian Edition)

VALENTINA ILARDI

IDENTIFICAZIONE E CARATTERIZZAZIONE FUNZIONALE DI UNA NUOVA MUTAZIONE BETA TALASSEMICA (Italian Edition) VALENTINA ILARDI

E' pervenuta, nel laboratorio dove ho svolto la mia attività di tesi, all'osservazione una donna con caratteristico quadro clinico di talassemia intermedia. L'analisi molecolare della mutazioni B-talassemiche più frequenti nel Mediterraneo ha evidenziato in eterozigosi la mutazione IVSI-6. (T->C). L'analisi di sequenziamento dei geni beta globinici ha evidenziato una nuova mutazione che cade in posizione -30 caratterizzata dalla sostituzione nucleotidica T->G nel TATA BOX e relative al sito cap del gene b-globinico. La TATA BOX è un elemento fondamentale per il corretto inizio della trascrizione genica e in letteratura sono state descritte finora 6 mutazioni che cadono in una regione compresa tra -31 a -28 bp prossimale alla TATA BOX e relative al sito cap del gene b-globinico. Queste mutazioni, la -31 A->G, la -29A->G, le sostituzioni -28 A->G ed A->C, la -30 T->A e -30 T->C diminuiscono l'efficienza di trascrizione e portano alla comparsa di fenotipi beta talassemici di varia entità. Allo scopo di caratterizzare da un punto di vista funzionale il difetto molecolare individuato, si è clonato il frammento di DNA in cui cade la mutazione nel vettore plasmidico pGEM T-easy. Sono stati svolti esperimenti di mutagenesi sito specifica volti ad ottenere costrutti contenenti le altre mutazioni già note in letteratura e che cadono in questa regione del promotore. I frammenti ottenuti sono stati clonati nel vettore di espressione PGL4 allo scopo di effettuare saggi funzionali, utilizzando il gene reporter della luciferasi. I risultati ottenuti da questi esperimenti indicano che la nuova mutazione -30(T->G) determina una riduzione dell'attività trascrizionale del promotore b-globinico rispetto al promotore wild-type. Tale riduzione è, inoltre, leggermente superiore a quella delle altre due mutazioni finora riportate nella TATA BOX (-30T->A e -30 T->C). Questi studi potrebbero contribuire a chiarire i meccanismi di regolazione dell'espressione dei geni globinici, ai fini anche di un eventuale sviluppo di nuovi approcci terapeutici nel trattamento delle emoglobinopatie.

 [Download IDENTIFICAZIONE E CARATTERIZZAZIONE FUNZIONALE DI ...pdf](#)

 [Read Online IDENTIFICAZIONE E CARATTERIZZAZIONE FUNZIONALE D ...pdf](#)

Download and Read Free Online IDENTIFICAZIONE E CARATTERIZZAZIONE FUNZIONALE DI UNA NUOVA MUTAZIONE BETA TALASSEMICA (Italian Edition) VALENTINA ILARDI

From reader reviews:

Regina Laporte:

What do you with regards to book? It is not important together with you? Or just adding material when you need something to explain what your own problem? How about your free time? Or are you busy person? If you don't have spare time to perform others business, it is make you feel bored faster. And you have time? What did you do? Every individual has many questions above. They have to answer that question due to the fact just their can do this. It said that about publication. Book is familiar in each person. Yes, it is right. Because start from on guardería until university need that IDENTIFICAZIONE E CARATTERIZZAZIONE FUNZIONALE DI UNA NUOVA MUTAZIONE BETA TALASSEMICA (Italian Edition) to read.

William Nelson:

This IDENTIFICAZIONE E CARATTERIZZAZIONE FUNZIONALE DI UNA NUOVA MUTAZIONE BETA TALASSEMICA (Italian Edition) book is just not ordinary book, you have it then the world is in your hands. The benefit you obtain by reading this book is definitely information inside this publication incredible fresh, you will get information which is getting deeper a person read a lot of information you will get. This particular IDENTIFICAZIONE E CARATTERIZZAZIONE FUNZIONALE DI UNA NUOVA MUTAZIONE BETA TALASSEMICA (Italian Edition) without we realize teach the one who reading through it become critical in contemplating and analyzing. Don't become worry IDENTIFICAZIONE E CARATTERIZZAZIONE FUNZIONALE DI UNA NUOVA MUTAZIONE BETA TALASSEMICA (Italian Edition) can bring when you are and not make your carrier space or bookshelves' turn out to be full because you can have it inside your lovely laptop even telephone. This IDENTIFICAZIONE E CARATTERIZZAZIONE FUNZIONALE DI UNA NUOVA MUTAZIONE BETA TALASSEMICA (Italian Edition) having great arrangement in word and also layout, so you will not truly feel uninterested in reading.

Orville Norman:

Reading can called mind hangout, why? Because if you are reading a book mainly book entitled IDENTIFICAZIONE E CARATTERIZZAZIONE FUNZIONALE DI UNA NUOVA MUTAZIONE BETA TALASSEMICA (Italian Edition) your mind will drift away trough every dimension, wandering in each aspect that maybe mysterious for but surely might be your mind friends. Imaging every word written in a publication then become one web form conclusion and explanation this maybe you never get just before. The IDENTIFICAZIONE E CARATTERIZZAZIONE FUNZIONALE DI UNA NUOVA MUTAZIONE BETA TALASSEMICA (Italian Edition) giving you another experience more than blown away your head but also giving you useful facts for your better life with this era. So now let us teach you the relaxing pattern is your body and mind will be pleased when you are finished looking at it, like winning a casino game. Do you want to try this extraordinary paying spare time activity?

Mary Perez:

Beside this specific IDENTIFICAZIONE E CARATTERIZZAZIONE FUNZIONALE DI UNA NUOVA MUTAZIONE BETA TALASSEMICA (Italian Edition) in your phone, it could give you a way to get nearer to the new knowledge or data. The information and the knowledge you are going to get here is fresh from your oven so don't become worry if you feel like an outdated people live in narrow community. It is good thing to have IDENTIFICAZIONE E CARATTERIZZAZIONE FUNZIONALE DI UNA NUOVA MUTAZIONE BETA TALASSEMICA (Italian Edition) because this book offers for your requirements readable information. Do you oftentimes have book but you seldom get what it's all about. Oh come on, that will not happen if you have this in your hand. The Enjoyable arrangement here cannot be questionable, including treasuring beautiful island. Use you still want to miss this? Find this book as well as read it from right now!

**Download and Read Online IDENTIFICAZIONE E
CARATTERIZZAZIONE FUNZIONALE DI UNA NUOVA
MUTAZIONE BETA TALASSEMICA (Italian Edition)
VALENTINA ILARDI #3ZL7X5CW1TI**

Read IDENTIFICAZIONE E CARATTERIZZAZIONE FUNZIONALE DI UNA NUOVA MUTAZIONE BETA TALASSEMICA (Italian Edition) by VALENTINA ILARDI for online ebook

IDENTIFICAZIONE E CARATTERIZZAZIONE FUNZIONALE DI UNA NUOVA MUTAZIONE BETA TALASSEMICA (Italian Edition) by VALENTINA ILARDI Free PDF d0wnl0ad, audio books, books to read, good books to read, cheap books, good books, online books, books online, book reviews epub, read books online, books to read online, online library, greatbooks to read, PDF best books to read, top books to read IDENTIFICAZIONE E CARATTERIZZAZIONE FUNZIONALE DI UNA NUOVA MUTAZIONE BETA TALASSEMICA (Italian Edition) by VALENTINA ILARDI books to read online.

Online IDENTIFICAZIONE E CARATTERIZZAZIONE FUNZIONALE DI UNA NUOVA MUTAZIONE BETA TALASSEMICA (Italian Edition) by VALENTINA ILARDI ebook PDF download

IDENTIFICAZIONE E CARATTERIZZAZIONE FUNZIONALE DI UNA NUOVA MUTAZIONE BETA TALASSEMICA (Italian Edition) by VALENTINA ILARDI Doc

IDENTIFICAZIONE E CARATTERIZZAZIONE FUNZIONALE DI UNA NUOVA MUTAZIONE BETA TALASSEMICA (Italian Edition) by VALENTINA ILARDI Mobipocket

IDENTIFICAZIONE E CARATTERIZZAZIONE FUNZIONALE DI UNA NUOVA MUTAZIONE BETA TALASSEMICA (Italian Edition) by VALENTINA ILARDI EPub