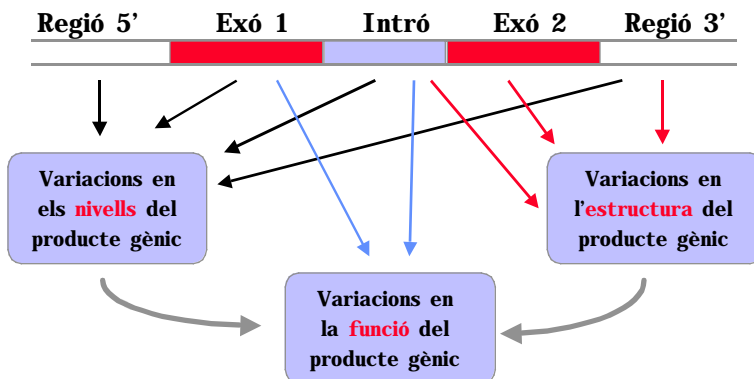


Mutacions Gèniques

- Efectes fenotípics de la mutaciogènica



Diagnòstic molecular

Indirecte

Patró d'herència

**Probabilistic
baixa fiabilitat**

Marcadors polimòrfics

**Probabilistic
alta fiabilitat**

Directe

Detecció de mutacions

Certesa

Detecció de Mutacions

Tipus	Característiques	Tècniques	Observació
Grans	Delecions Duplicacions Inversions	Southern PCR multiplex	Presència o Absència de fragments
Petites	Mutacions puntuals petites delecions petites duplicacions	PCR:SSCP PCR:DGGE PCR:Digestió PTT	Movilitat alterada Canvis producte
Dinàmiques	Expansió triplets	PCR Southern	Variacions en el tamany de l'expansió

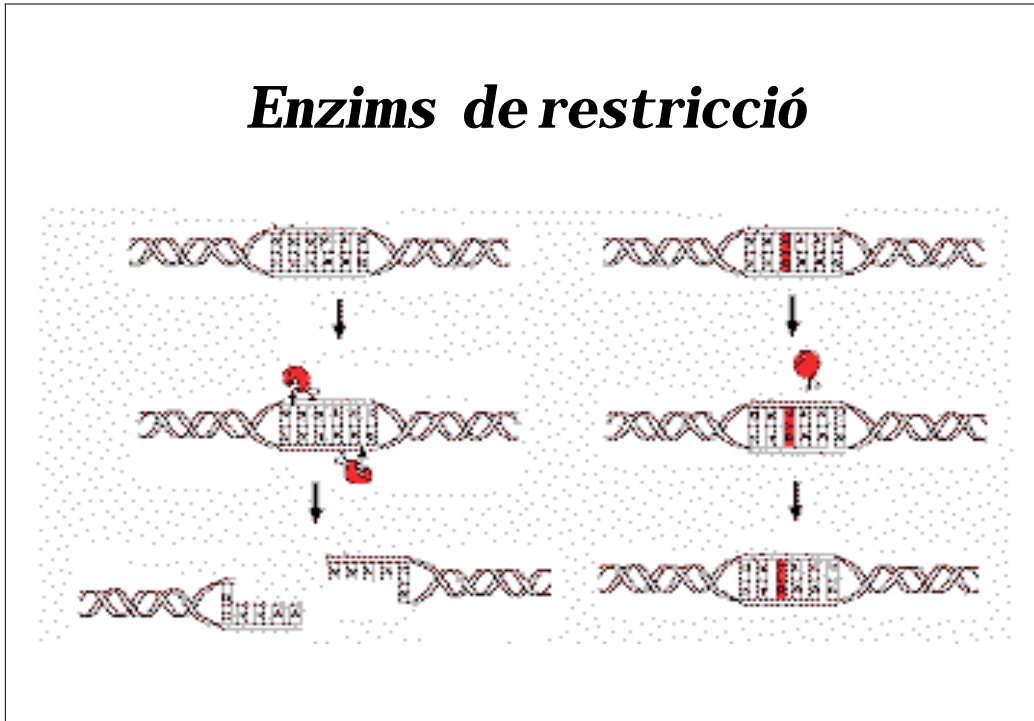
Mutació: efectes mesurables

- ***Canvis de l'estructura primària***
 - *Variacions de grandària*
 - *Pèrdua o ganància de dianas*
- ***Canvis en les propietats físico-químicas***
 - *Mobilitat electroforètica*
 - *Aparellament complementari de bases*

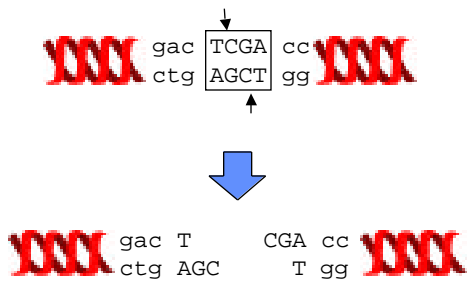
Eines i Mètodes

- ***Els enzims de restricció***
- ***La separació electroforètica***
 - *agarosa*
 - *poliacrilamida*
- ***Detecció per hibridació***
- ***Amplificació enzimàtica del DNA***

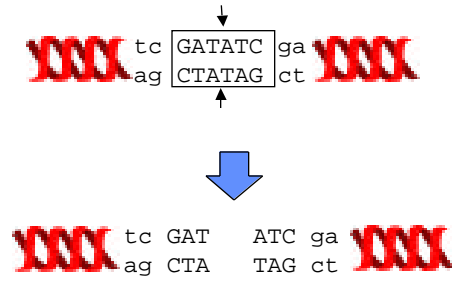
Enzims de restricció

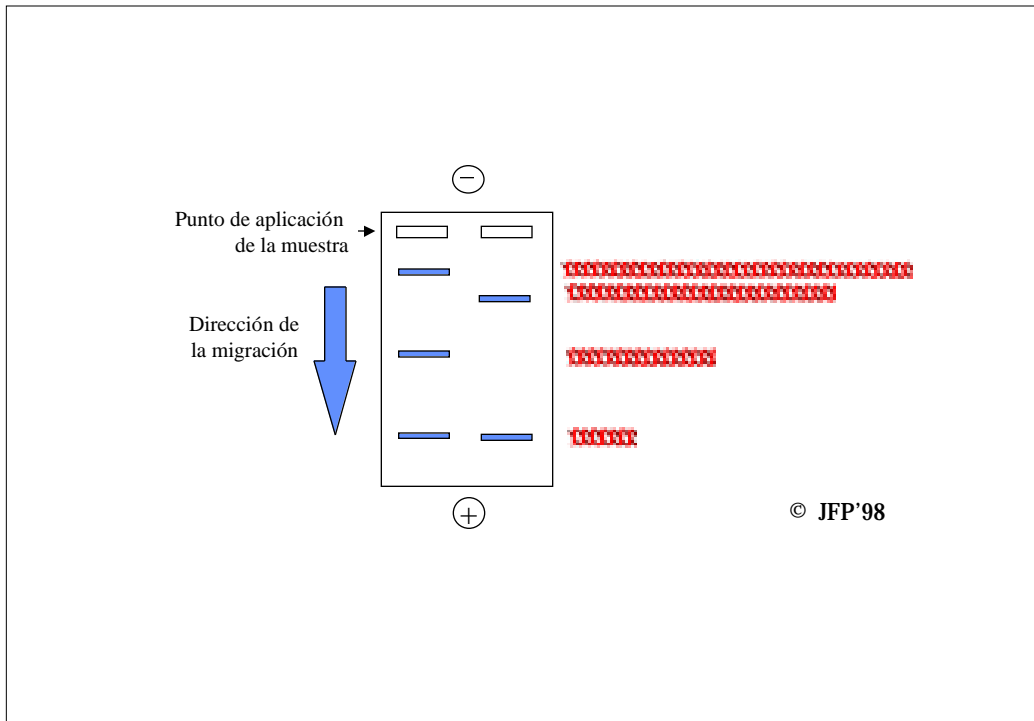


Taq I
Thermus aquaticus

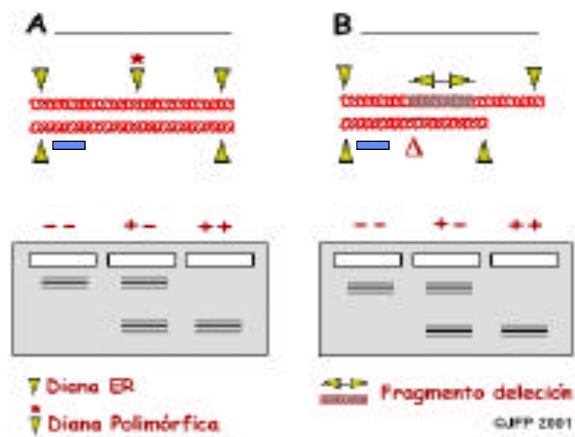


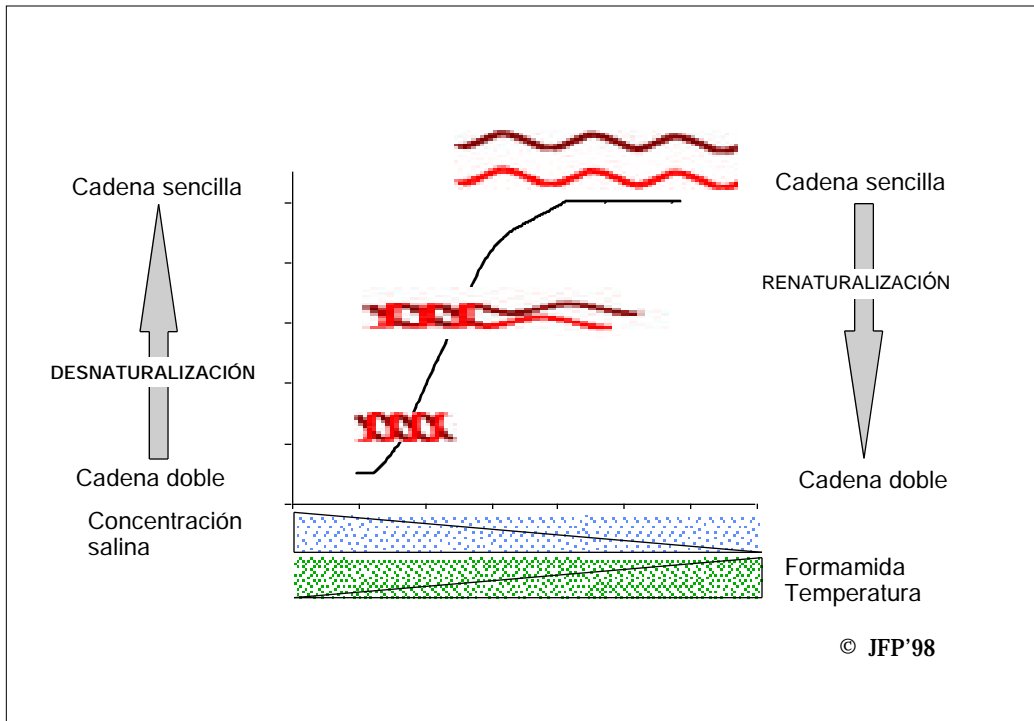
Eco R V
Escherichia coli



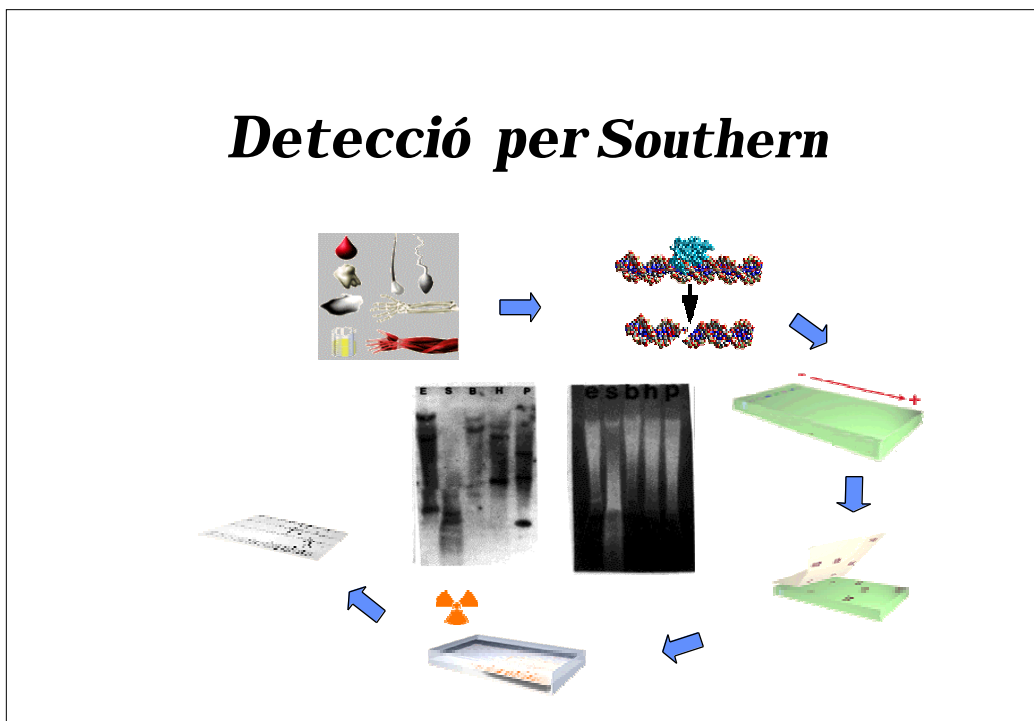


Polimorfismes de mida dels fragments de restricció (RFLP)

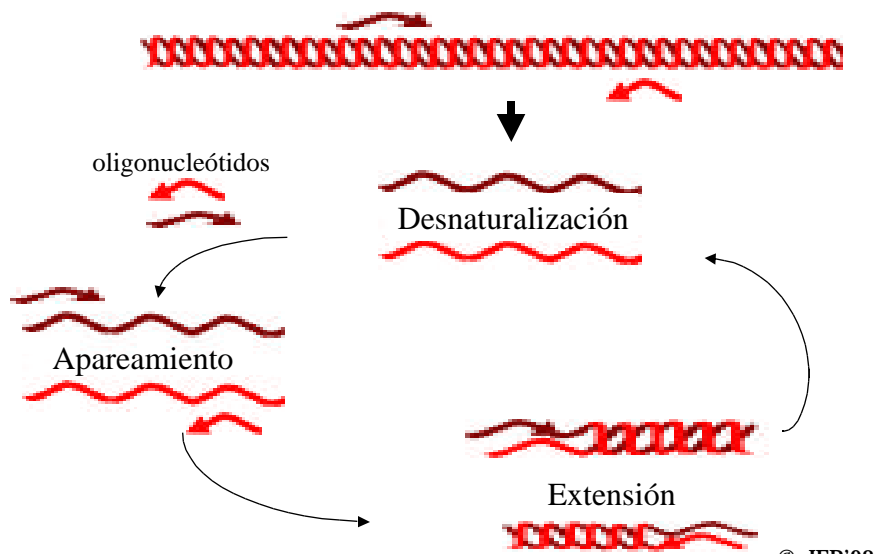
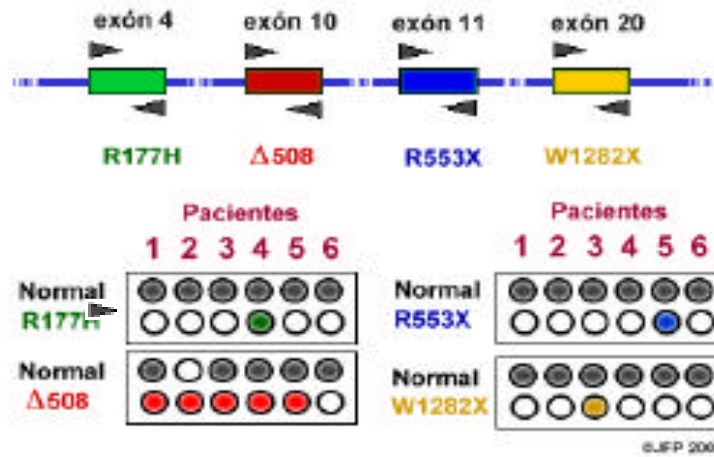


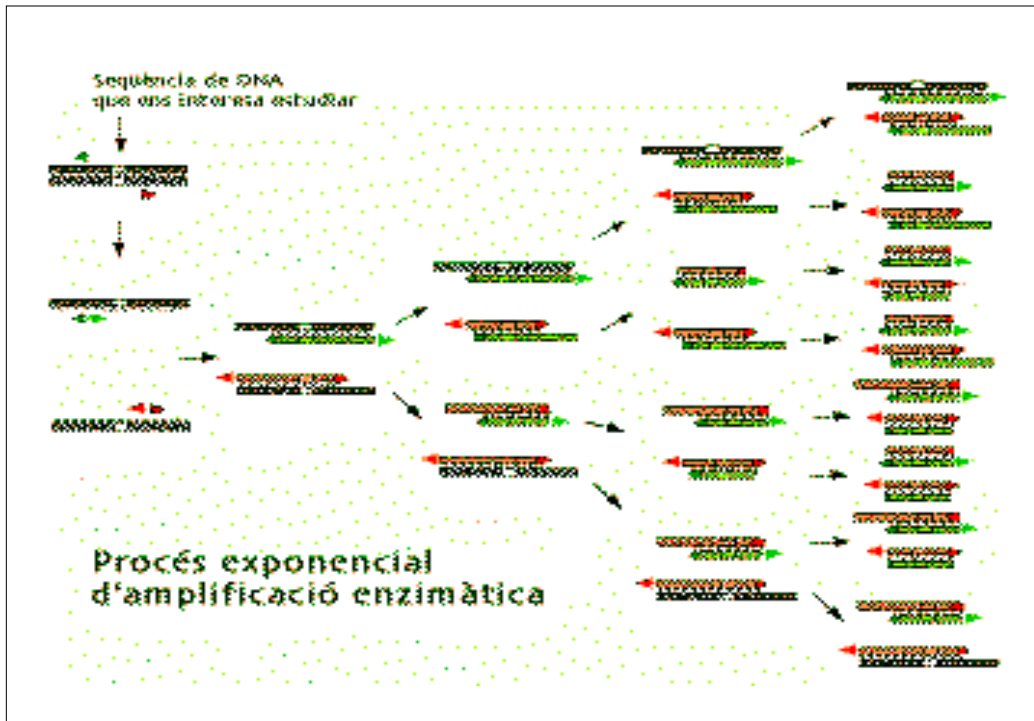


Detecció per Southern

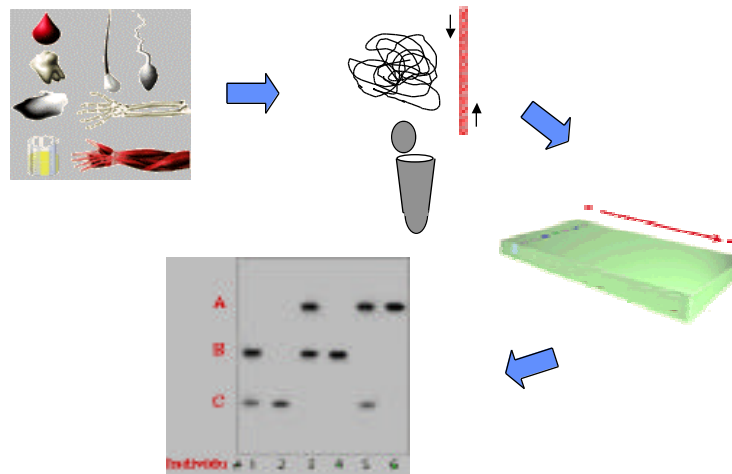


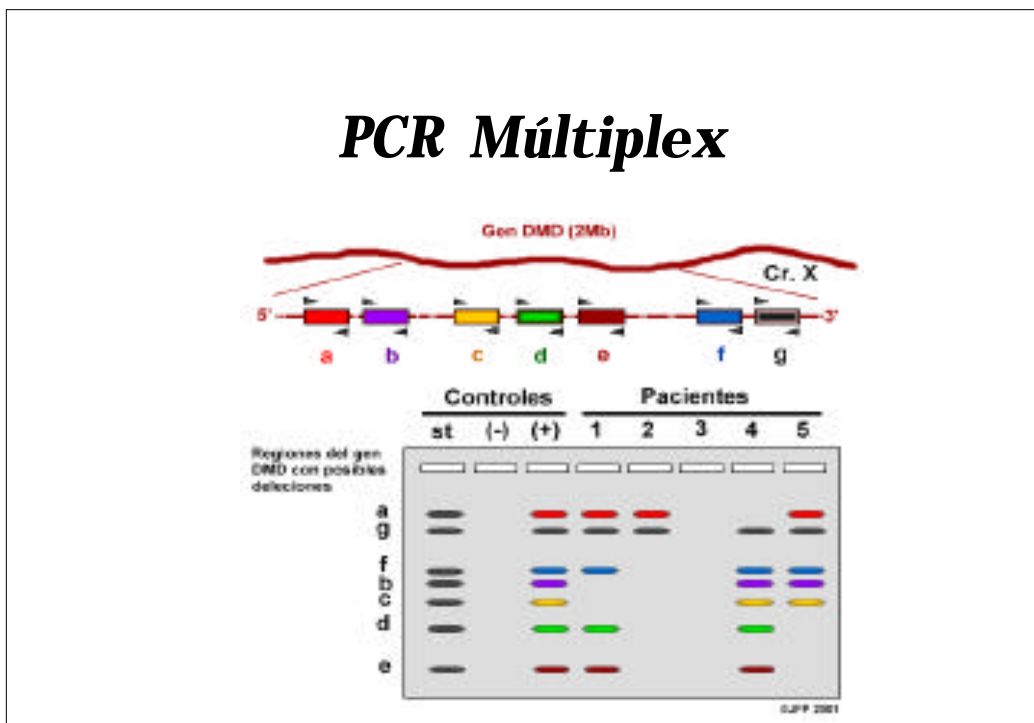
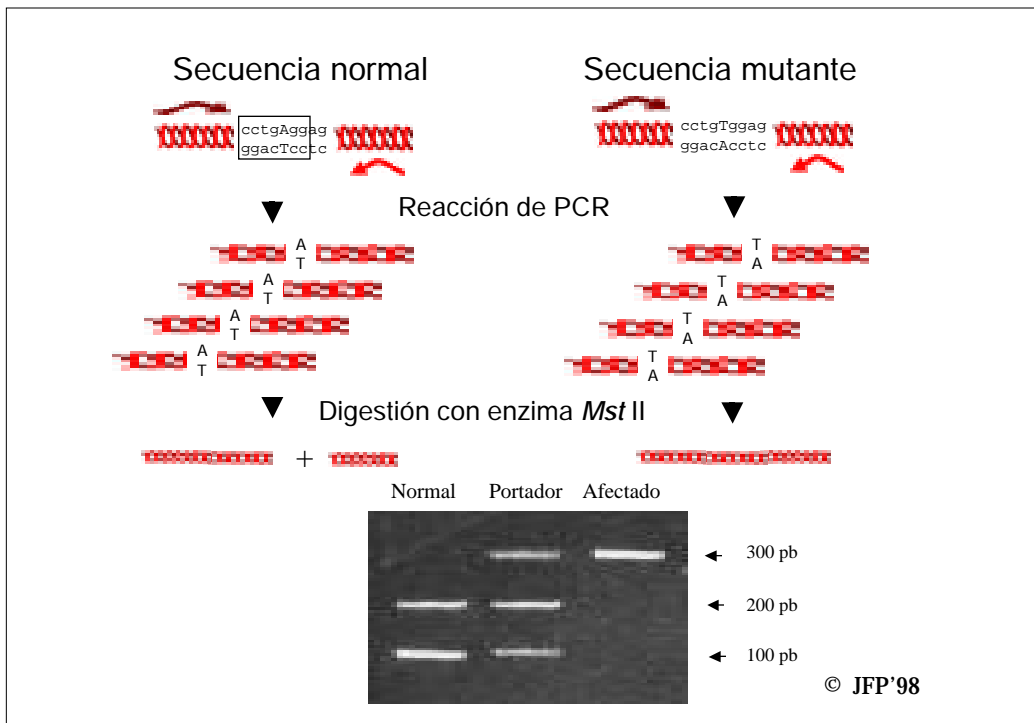
Detecció de mutacions en el gen de la Fibrosis Quística per ASO





Detecció mitjançant PCR





Detecció de mutacions dinàmiques per PCR o hibridació

