

INDICE

INTRODUZIONE	1
Generalità	1
Genetica molecolare dell'ARVC	4
Desmoplachina	9
SCOPO DELLA RICERCA	13
MATERIALI E METODI	15
Reperimento dei casi ed estrazione del DNA da sangue intero	15
Determinazione della concentrazione di DNA tramite spettrofotometro	17
Amlificazione tramite PCR (Reazione a Catena della Polimerasi) delle sequenze esoniche del gene DSP	18
Elettroforesi orizzontale su gel di agarosio	22
Ricerca di mutazioni mediante DHPLC (cromatografia denaturante in fase liquida ad alto rendimento)	24
Preparazione dei campioni per l'analisi al DHPLC	26
Preparazione del DNA per il sequenziamento diretto: purificazione dei campioni	26
STRUMENTI BIOINFORMATICI UTILIZZATI	28
RISULTATI	31
RICERCA DI MUTAZIONI NEL GENE DESMOPLACHINA (DSP)	31
Risultati dell'analisi DHPLC	31
Risultati del sequenziamento diretto	34
Variazioni esoniche	36
Variazioni introniche	41
DISCUSSIONE	45
BIBLIOGRAFIA	51