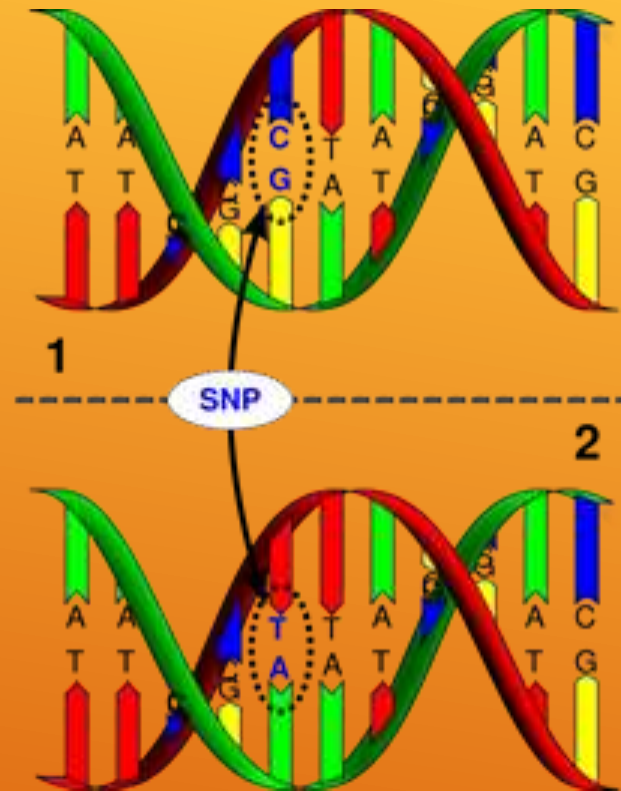


2007 SVOLTA DELL'ANNO

Molto spesso le molecole di DNA sono ridotte in frammenti non più lunghi di 100-120 bp, il che rende impossibile la tipizzazione di un numero di STRs sufficientemente informativo

SNPs: vantaggio é che la loro analisi può essere limitata a poche decine di nucleotidi che circondano tale locus.



Alleli= sono i nucleotidi presenti ad locus SNP

La >>SNPs hanno 2 alleli (es. Omozigote T/T o C/C) o differenti eterozigoti T/C basi) al locus polimorfico

SINGLE NUCLEOTIDE POLYMORPHISMS

Main form of variation between individual genomes:

... ataggtcc**C**tatttcgcgc**C**gtatacacggg**A**ctata ...
... ataggtcc**G**tatttcgcgc**C**gtatacacggg**T**ctata ...
... ataggtcc**C**tatttcgcgc**C**gtatacacggg**T**ctata ...

Alta densità nel genoma umano : $\approx 1 \times 10^7$ out of 3×10^9
bp

SNPS

- Polimorfismo più abbondante

Basso tasso di mutazione: prevalentemente loci biallelici

- Sono meno variabili se comparati agli STRs
- QUESTO limite è compensato dalla loro frequenza e dalla facilità di isolamento.

dbSNP

SNP

Search

Advanced

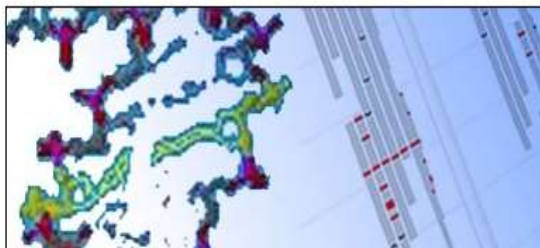
Help



COVID-19 is an emerging, rapidly evolving situation.



[Public health information \(CDC\)](#) | [Research information \(NIH\)](#) | [SARS-CoV-2 data \(NCBI\)](#) | [Prevention and treatment information \(HHS\)](#)



dbSNP

dbSNP contains human single nucleotide variations, microsatellites, and small-scale insertions and deletions along with publication, population frequency, molecular consequence, and genomic and RefSeq mapping information for both common variations and clinical mutations.

Getting Started

[dbSNP 20th Anniversary](#)

[Overview of dbSNP](#)

[About Reference SNP \(rs\)](#)

[Factsheet](#)

[Entrez Updates \(May 26, 2020\)](#)

Submission

[How to Submit](#)

[Hold Until Published \(HUP\) Policies](#)

[Submission Search](#)

Access Data

[Web Search](#)

[eUtils API](#)

[Variation Services](#)

[FTP Download](#)

[Tutorials on GitHub](#)

Single (Simple) Nucleotide Polymorphisms (SNPs)

scalare

Sostituzione

scavare

spalare

scolare

skalare

Delezione

s-alare

-calare

Inserzione

scaldare

scalmare

scalzare

scalpare

DNA sequence variants

We are all different from each other

A CACCIA DI ALLELI DI SUSCETTIBILITA'

SNP (Single Nucleotide Polymorphisms)



VARIAZIONI
SENZA EFFETTI

VARIAZIONI INNOCUE
(es. legate all'aspetto esteriore, alla
capacità di arrotolare la lingua, ecc...)

**TENDENZA A SVILUPPARE
MALATTIE**

Individuo SANO ma con
una proteina con
funzionamento alterato

Individuo SANO

Studi di associazione casi-controlli

Popolazione con malattia



ATTGCATGCCAGTAGG

Popolazione senza malattia



TATGATTGCCGCTAGG

Si cercano differenze nelle frequenze dei polimorfismi nei due gruppi

La lattasi è una proteina integrale proteina della membrana degli enterociti ed è codificata dal gene LCT che si trova sul cromosoma 2

3' MCM6 Gene

5' Lactase Gene



Sebbene il prodotto del gene MCM6 non sia coinvolto direttamente nell'intolleranza al lattosio, il gene MCM6 si trova localizzato a monte del gene LCT (lattasi) e nel ripiegamento tridimensionale del DNA si viene a trovare in prossimità del promotore del gene LCT



**Nel 90% dei casi
l'intolleranza al lattosio
è riconducibile in Europa
a una mutazione del DNA**



Tabella esemplificativa dei risultati

Gene LCT - Metabolismo del Lattosio

Variante	Genotipo	Livello di enzima	Predisposizione	Indicazioni
C/T	TT	NORMALE		Nessuna raccomandazione particolare
	CT	SUFFICIENTE		
	CC	RIDOTTO		È consigliabile prestare attenzione a sintomi di intolleranza

SINGLE NUCLEOTIDE POLYMORPHISMS



Main form of variation between individual genomes:

... ataggtcc**C**tatttcgcg**C**gtatacacggg**A**ctata ...
... ataggtcc**G**tatttcgcg**C**gtatacacggg**T**ctata ...
... ataggtcc**C**tatttcgcg**C**gtatacacggg**T**ctata ...

Si possono allineare sequenze multiple che mostrano polimorfismi SNPs con software specifici



Available online at www.sciencedirect.com

SCIENCE  DIRECT®

Forensic Science International 154 (2005) 181–194

**Forensic
Science
International**

www.elsevier.com/locate/forensiint

SNPs in forensic genetics: a review on SNP typing methodologies

Beatriz Sobrino^{a,b,*}, María Brión^{a,b}, Angel Carracedo^{a,b}

^a*Institute of Legal Medicine, University of Santiago de Compostela, San Francisco s/n,
15782 Santiago de Compostela, Spain*

^b*National Genotyping Center (CeGen), University of Santiago de Compostela, Hospital Clínico Universitario,
15706 Santiago de Compostela, Spain*

Received 8 June 2004; received in revised form 10 October 2004; accepted 15 October 2004
Available online 11 January 2005

RFLP Analysis and Allelic Discrimination with Real-time PCR Using the Human Lactase Persistence Trait*

A PAIR OF MOLECULAR GENETIC INVESTIGATIONS

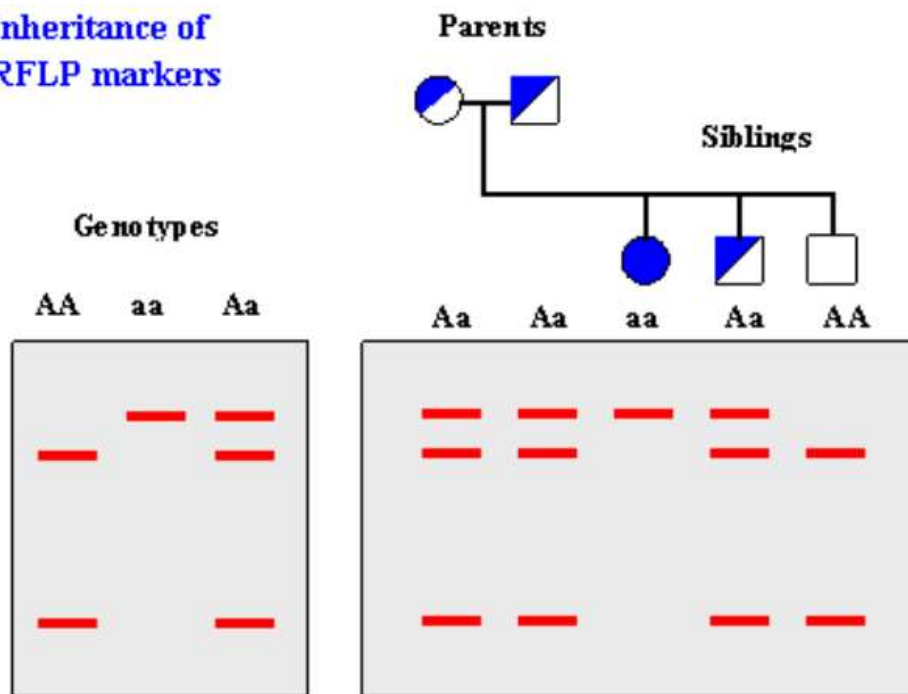
Received for publication, August 27, 2009, and in revised form, October 2, 2009

Kenneth M. Weinlander[‡], David J. Hall[§], and Elizabeth A. De Stasio^{†‡}

From the [‡]Biology Department, [§]Chemistry Department, Lawrence University, Appleton, Wisconsin 54911

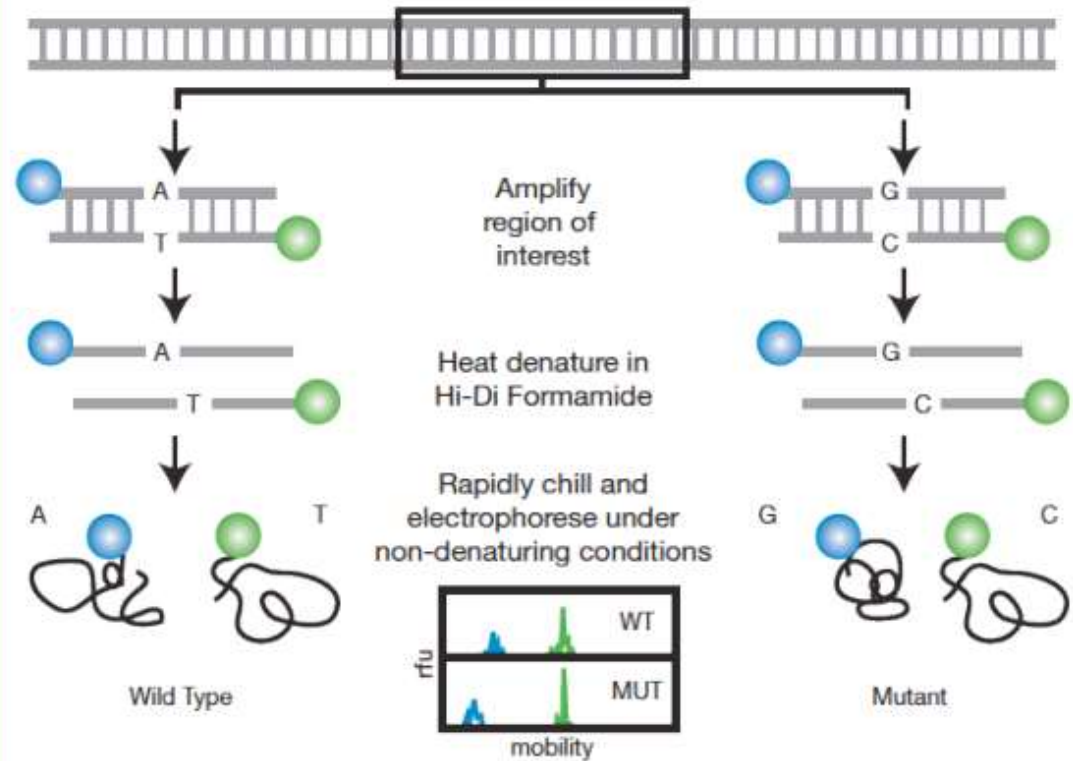
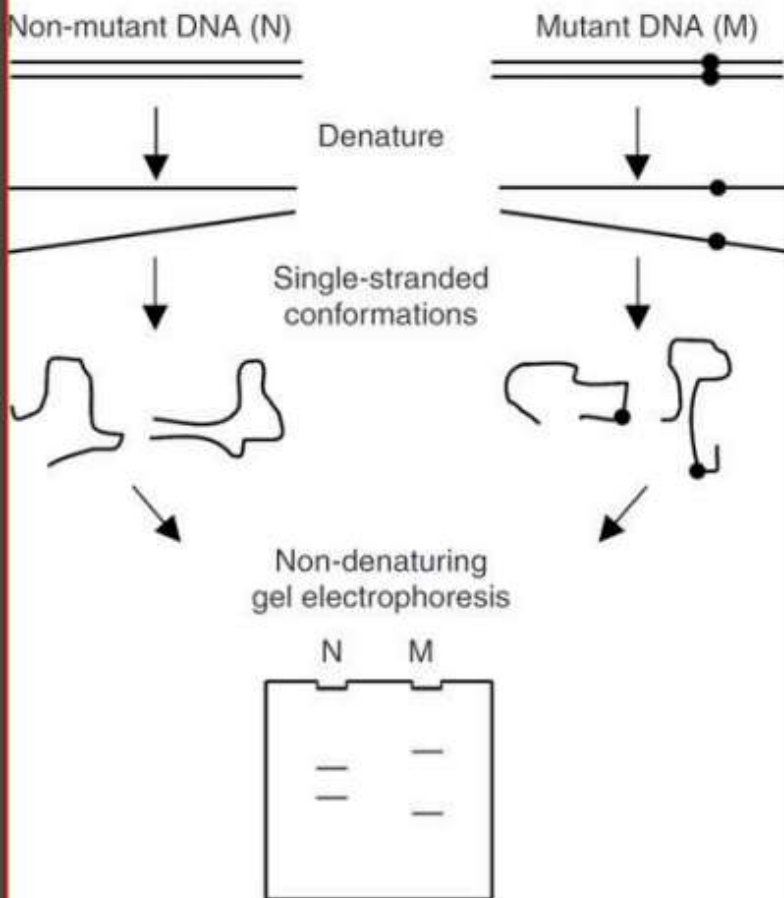
Analisi della variabilità genetica mediante Southern blotting e RFLP: diagnosi di malattie ereditarie

Inheritance of
RFLP markers



SSCP – Single Strand Conformation Polymorphism

SSCP



SSCP – Single Strand Conformation Polymorphism

- Vantaggi

- Codominanti
- Poco DNA necessario

- Svantaggi

- Necessari dati di sequenza
- Condizioni elettroforetiche standardizzate
- Difficoltà nell'individuare mutazioni