

MEDICINA

I° anno

Genetica

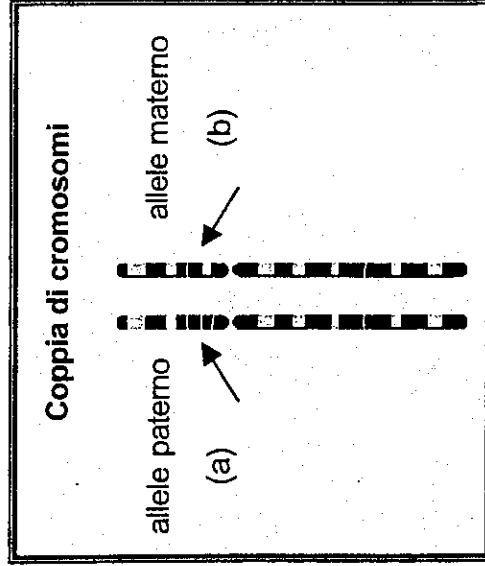
40 pag.

A

Acidi nucleici: il materiale genetico contenuto nelle cellule, cioè DNA (acido desossiribonucleico) e RNA (acido ribonucleico).

Adenina (A): una base azotata purinica che si trova nel DNA e nell'RNA. Si appaia con una Timina nel DNA.

Allele: una delle forme alternative di un gene in una specifica localizzazione cromosomica (locus). Un gene esiste in ogni individuo in due copie, una ereditata dal padre e una dalla madre. Le due copie di un gene si chiamano alleli, che possono essere uguali (l'organismo è omozigote per quel carattere) o diversi (eterozigote). I due alleli di un locus in un dato individuo rappresentano un genotipo.



Amminoacido: una delle 20 unità chimiche fondamentali che possono essere legate insieme per formare una catena polipeptidica o una proteina. Es. alanina, metionina.

Anticipazione: la caratteristica di alcune malattie ereditarie di comparire in un'età più precoce ed in forma più grave con il passare delle generazioni.

Clonaggio: si tratta della creazione, "in vivo" nei batteri e "in vitro" mediante PCR, di un numero elevatissimo di molecole di DNA tutte identiche. Si utilizzano enzimi in grado di tagliare, modificare, legare segmenti diversi di DNA.

Clone: insieme di cellule che derivano da una stessa cellula progenitrice e quindi sono identiche dal punto di vista genetico.

Codice genetico: il codice che fa corrispondere tre basi del DNA ad un aminoacido. Le basi trascritte dal DNA in mRNA vengono lette a tre a tre. La lettura in successione di queste triplette determina la sequenza degli aminoacidi di una proteina, che verrà sintetizzata sulla base dell'informazione contenuta nel mRNA.

Codone: tre nucleotidi che specificano un aminoacido o un segnale di terminazione della sintesi di una proteina. Es. GAG = acido glutammico.

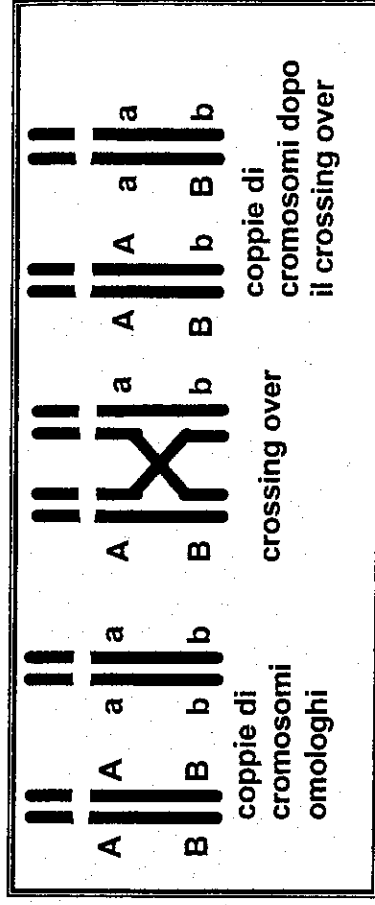
Cromatidi: le due copie identiche di un cromosoma formate per replicazione del DNA, rimaste unite per il centromero; nella mitosi i cromatidi si staccano e diventano indipendenti come cromosomi figli.

Cromatina: la sostanza di cui sono fatti i cromosomi. E' costituita da DNA, proteine e RNA.

Cromosoma: struttura costituita da cromatina, distinguibile come entità separata durante la divisione cellulare (vedi **mitosi**). Quando la cellula non è in divisione, i singoli cromosomi non sono distinguibili al microscopio perché la cromatina è rilassata e appare come una matassa informe. L'uomo possiede in tutto 46 cromosomi organizzati in 23 coppie. Da 1 a 22: autosomi, X e Y cromosomi sessuali.

Cromosomi omologhi: due copie dello stesso cromosoma che si trovano in una cellula, una ereditata dalla madre e una dal padre.

Crossing over: scambio per rottura e riunione di porzioni di DNA tra cromosomi omologhi. Questo fenomeno di ricombinazione avviene durante la meiosi (vedi **meiosi**).



Degenerazione: la caratteristica di ridondanza del codice genetico, per cui alcuni aminoacidi possono essere codificati da più di un codone.

Denaturazione: cambiamento drastico nella conformazione di una proteina o di un acido nucleico, come la transizione del DNA dalla struttura a doppia elica a quella a singolo filamento. Si ottiene con un innalzamento della temperatura o con un trattamento chimico con agenti denaturanti.

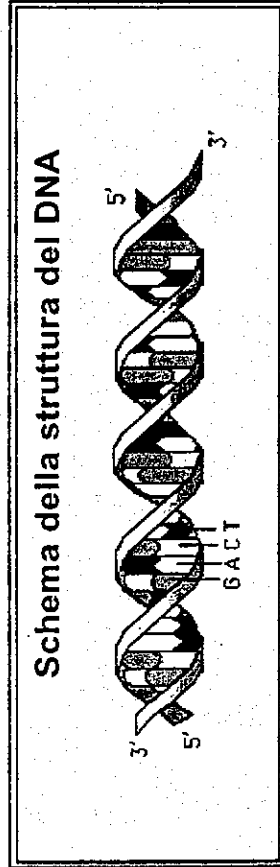
Diploide: cellula o organismo con assetto cromosomico doppio di quello presente nei gameti.

DGGE (Denaturing Gradient Gel Electrophoresis): questo metodo consiste nel far migrare i filamenti a doppia elica di DNA, attraverso un gradiente crescente di denaturazione (chimico o di temperatura), che separa lentamente le due eliche. Quando i filamenti si staccano e si separano, non c'è più migrazione. Un cambiamento, anche di una sola coppia di basi, può alterare la posizione in cui migrano i frammenti mutati, rispetto a quelli normali, mettendo in evidenza questa mutazione.

DNA (DeoxyriboNucleic Acid): sigla che indica l'acido desossiribonucleico. E' un polimero di 4 diversi nucleotidi, ognuno dei quali è formato da una base azotata (adenina, timina, citosina e

DE

guanina), uno zucchero a 5 atomi di carbonio (desossiribosio) e gruppi fosfato. A causa delle loro proprietà chimiche le basi azotate si legano a coppie. Si forma così una struttura a doppia elica, con le due catene polinucleotidiche, antiparallele (in direzione opposta).



DNA polimerasi: l'enzima che opera la duplicazione semiconservativa del DNA. La doppia elica si apre e ciascuna delle due catene serve da stampo per la sintesi di una nuova catena complementare.

Dominante: si definisce in questo modo un carattere che viene espresso a livello di fenotipo (es. una malattia) anche quando c'è una sola copia dell'allele che lo causa nel genotipo di un individuo (individuo eterozigote).

Dominio: una porzione di una proteina che possiede una propria funzione. La combinazione dei vari domini definisce la funzione totale della proteina.

Elettroforesi: tecnica che si basa sul fenomeno di migrazione di una sostanza in una matrice porosa (poliacrilamide o agarosio). Il campo elettrico applicato ad una soluzione che contiene proteine o acido nucleico, fa migrare le molecole in una certa direzione e ad una velocità che dipende dalle loro dimensioni e dalla loro carica. Le molecole vengono così separate.

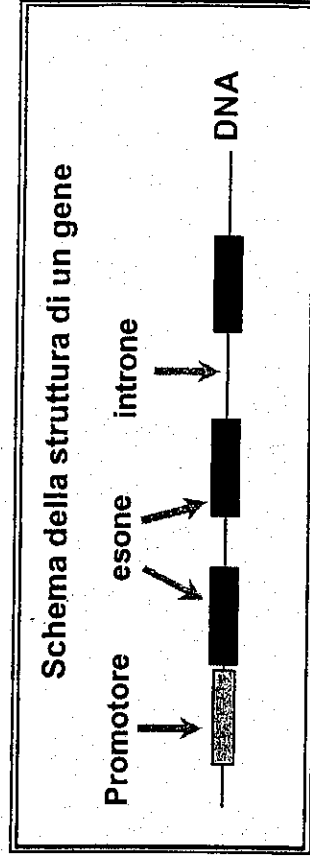
Enzima di restrizione: enzima che taglia la molecola di DNA a livello di punti specifici: si tratta di sequenze specifiche di riconoscimento dette siti di restrizione. Tecnica utilizzata in ingegneria genetica.

EF

Epistasi: il fenomeno per cui un gene interferisce con un altro e modifica la manifestazione fenotipica. Ad esempio un quadro clinico che deriva dall'effetto di più geni può essere diverso da quello che si può ipotizzare dall'effetto di un singolo gene, come conseguenza dell'interazione tra diversi geni.

Ereditarietà: il fenomeno per cui determinate caratteristiche vengono trasmesse attraverso le generazioni.

Esone: si definisce in questo modo ogni sequenza di un gene che è codificante, cioè che viene trascritta nell'RNA messaggero e viene tradotta in proteina. Gli esoni si alternano nel gene agli introni, che contengono sequenze non codificanti, cioè che non danno origine a una proteina.



Espressione: si definisce espressione genica il processo di trasferimento dell'informazione codificata dal gene in un prodotto funzionale, cioè la proteina. Il termine viene usato per indicare il tipo e la quantità di proteine prodotte.

Eterozigote: individuo che porta due alleli diversi di un gene specifico sulle due copie del cromosoma.

Farmacogenetica: lo studio della variabilità nella risposta ai farmaci dovuta a fattori genetici. Utilizzando le informazioni ricavate dallo studio del DNA si possono identificare le persone che rispondono o no ai

farmaci o che possono avere effetti collaterali per poter personalizzare le terapie farmacologiche.

Farmacogenomica: lo studio dell'intero genoma e dei suoi prodotti (RNA e proteine) al fine di scoprire e sviluppare nuovi farmaci. La scoperta del ruolo di geni e proteine in una certa malattia permette la progettazione di farmaci per contrastarla.

Fenocopia: condizione dovuta a fattori ambientali, che assomiglia ad un'altra condizione geneticamente determinata.

Fenotipo: le caratteristiche osservabili in un individuo (es. colore degli occhi, colore dei capelli, la presenza di una malattia). Il fenotipo può essere l'espressione di un certo genotipo (assetto genetico) oppure essere influenzato da fattori sia genetici sia ambientali operanti insieme.

FISH (Fluorescent In Situ Hybridization): tecnica di indagine citogenetica che utilizza sonde di DNA fluorescenti che si legano specificamente a sequenze complementari sui cromosomi fissati su vetrino e possono essere riconosciute al microscopio a luce ultravioletta.

Gamete: una cellula riproduttiva maschile o femminile, quindi spermatozoo e cellula uovo. I gameti sono aploidi e contengono una singola copia dei cromosomi.

Gemelli dizigoti o eterozigoti: originano dalla fecondazione di due ovociti da parte di due spermatozoi diversi, quindi possono essere di sesso diverso. Sono semplicemente fratelli concepiti contemporaneamente e dal punto di vista genetico sono uguali al 50%.

Gemelli monozigoti o identici: derivano dallo stesso ovulo fecondato dallo stesso spermatozoo. Sono quindi geneticamente identici, cioè uguali al 100%.

Gene: unità fisica e funzionale fondamentale dell'ereditarietà. E' un segmento di DNA composto da una regione che viene trascritta e da una sequenza regolativa. Tipicamente porta il messaggio per la

produzione di una proteina; vi sono però geni che producono RNA che non verranno mai tradotti in proteine.

Gene candidato: un gene la cui funzione o posizione suggerisce che possa essere coinvolto nello sviluppo di una malattia o nella manifestazione di un carattere.

Gene clonato: un gene è detto clonato quando la sua sequenza viene riprodotta in laboratorio.

Gene modificatore: un gene che modula l'espressione fenotipica (es. segni clinici di una malattia) di un altro gene.

Genetica: lo studio della componente ereditaria dei caratteri degli esseri viventi. E' il processo per cui caratteri specifici vengono trasmessi dai genitori ai figli attraverso le generazioni.

Genoma: tutto il materiale genetico (DNA) di un organismo. Il genoma umano è formato da 3 miliardi di paia di basi, che includono circa 25000 geni espressi e una maggioranza di sequenze non codificanti per proteine.

Genomica: lo studio del genoma e dei suoi prodotti (RNA e proteine). La genomica usa una serie di tecniche di laboratorio dirette alla comprensione di come l'informazione contenuta nel DNA venga convertita nei processi biologici di un organismo.

Genomica funzionale: lo studio su vasta scala di come un gran numero di geni siano espressi e svolgano la loro funzione nei processi biochimici degli organismi viventi.

Genoteca: raccolta di cloni di DNA a partire da un DNA donatore rappresentativa dell'intero genoma del donatore.

Genotipo: la costituzione genetica di un individuo in uno specifico gene o in un gruppo di geni o nell'intero genoma. Il genotipo resta invariato (salvo eccezioni) per tutta la vita di un individuo.

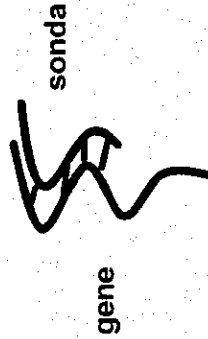
Guanina (G): una base azotata purinica che si trova nel DNA e nell'RNA. Si appaia con una Citosina nel DNA.

Hotspot: punto nel DNA caratterizzato da una frequenza molto elevata di ricombinazione (crossing over) o di mutazione.

Ibridazione: il processo per cui due filamenti di acido nucleico si assemblano per complementarità delle basi.

Ibridazione *in situ*: tecnica in cui una sonda nucleotidica viene utilizzata per localizzare un gene o una molecola di RNA messaggero in una cellula o in un tessuto, mediante ibridazione.

Schema di come avviene l'ibridazione



Ibrido: individuo eterozigote, generato dall'incrocio di due genitori con genotipi differenti

Introne: è una sequenza di DNA presente in un gene che non è codificante, viene rimossa durante la maturazione dell'mRNA (vedi **splicing**) e quindi non viene tradotta in proteina.

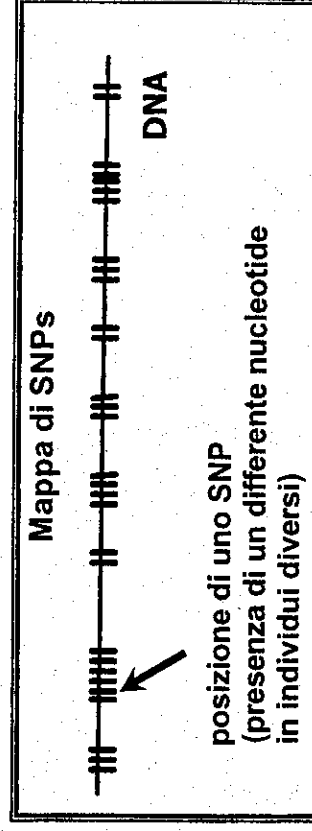
Linkage: rappresenta la tendenza di due geni ad essere ereditati insieme in virtù della loro vicinanza fisica su un cromosoma. Si misura in termini di frequenza di ricombinazione: più due geni sono vicini su un cromosoma, minore è la probabilità che si separino durante il crossing over. L'analisi di linkage ha sfruttato questa caratteristica per identificare, attraverso l'uso di sequenze specifiche di DNA (marcatori), i geni-malattia che si trasmettono in alcune grandi famiglie.

Locus: localizzazione cromosomica unica (letteralmente un "posto") che definisce la posizione di un singolo gene o di una data sequenza di DNA.

Malattie multifattoriali: le malattie che originano dall'interazione di uno o più geni con fattori ambientali. Ogni gene dà il suo piccolo contributo sull'espressione del fenotipo malattia. Appartengono a questa categoria le malattie più comuni nella società occidentale, come il tumore, il diabete, l'asma, l'osteoporosi, le malattie cardiovascolari e psichiatriche, eccetera.

Malattie semplici: note anche come malattie mendeliane o malattie genetiche rare o monogeniche, sono quei disturbi causati da una mutazione (non sempre la stessa) in un singolo gene. Appartengono a questa categoria alcune migliaia di malattie rare come la fibrosi cistica, la distrofia muscolare di Duchenne, la talassemia, eccetera.

Mappa di SNPs: la localizzazione delle variazioni di singole basi lungo il DNA (vedi **SNP** e **Aplotipo**).



Mappatura: localizzazione fisica di geni correlati ad una malattia su particolari regioni cromosomiche. Consiste in pratica nel definire su quale cromosoma e in quale parte di esso si trova il gene. E' il requisito necessario per la completa identificazione e clonaggio del gene.

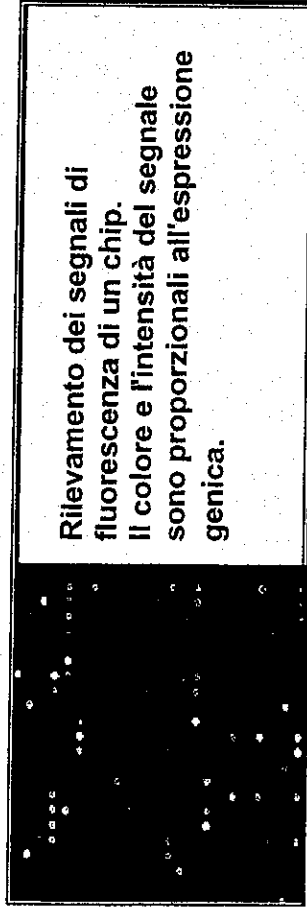
Marcatore genetico: termine che indica un allele che si associa ad un carattere di interesse (es. una malattia) e può quindi essere utilizzato in diagnostica.

Megabase (Mb): unità di misura del genoma, corrisponde a 1 milione di coppie di basi.

Meiosi: processo consistente in due divisioni nucleari successive che porta alla formazione dei gameti (cellula uovo e spermatozoi) e alla riduzione del numero di cromosomi da due copie ad una sola copia nella cellula.

Microarray: tecnologia che permette di analizzare migliaia di geni su un chip, al fine di studiare la loro espressione e funzione simultaneamente (vedi **microchip**).

Microchip: supporto di silicio, della dimensione di un francobollo, sul quale vengono depositate sequenze di DNA a singolo filamento (sonde) fluorescenti. Quando la sonda incontra, nel campione biologico, una sequenza complementare vi si lega emettendo un segnale (ibridazione su microgriglia). Permette di analizzare contemporaneamente molti geni e la loro espressione in specifici tessuti



Rilevamento dei segnali di fluorescenza di un chip.
Il colore e l'intensità del segnale sono proporzionali all'espressione genica.

Mitosi: divisione cellulare e nucleare che dà origine a due nuclei figli identici al nucleo parentale.

Mutageno: agente chimico o fisico in grado di far aumentare il tasso di mutazione.

Mutazioni: alterazioni a carico della sequenza nucleotidica del DNA. Le mutazioni più semplici interessano un singolo nucleotide e sono dette **puntiformi**.

Mutazione cromosomica: qualsiasi tipo di cambiamento nella struttura o nel numero dei cromosomi (es. l'acquisizione di una copia in più del cromosoma 21 determina la trisomia 21 o sindrome di Down).

Mutazione germinale: alterazione che avviene a livello di cellule germinali e/o di cellule derivanti da queste e viene trasmessa alle generazioni successive.

Mutazione somatica: alterazione che avviene a livello di una cellula non germinale (somatica) e che quindi non viene trasmessa alle generazioni successive. Molte mutazioni somatiche avvengono dopo la nascita per effetto di fattori ambientali (è il caso della maggioranza delle mutazioni che causano i tumori).

Northern blotting: è una tecnica che permette di studiare se un gene specifico venga o meno espresso in un tessuto e in quale quantità. I diversi RNA messaggeri presenti nel tessuto sotto esame vengono estratti, frazionati in base alle dimensioni in un gel denaturante (es. agaroso-formaldeide) per elettroforesi. Le molecole di RNA così separate vengono trasferite su un filtro di nitrocellulosa e fatte legare (ibridare) con una sonda marcata del gene.

Nucleotidi: sono i componenti fondamentali degli acidi nucleici, sono costituiti da una base azotata purinica (adenina, guanina) o pirimidinica (citosina, timina, uracile), da uno zucchero a 5 atomi di carbonio (ribosio o desossiribosio) e da un gruppo fosfato.

Oligonucleotide: breve segmento di DNA sintetico che può essere utilizzato come sonda (vedi **sonda nucleotidica**).

Omozigote: individuo che porta due alleli identici di un gene specifico sui due cromosomi omologhi.

Pattern di espressione: vedi **Profilo di espressione genica**.

PCR (Polymerase Chain Reaction): è una tecnica che permette di

copiare (amplificare) in un elevato numero di copie (fino a 100.000 copie) determinate sequenze presenti in un campione di DNA, utilizzando l'enzima DNA polimerasi. Le applicazioni più comuni sono nella diagnosi delle malattie genetiche, nella produzione in grandi quantità di qualsiasi gene, nella medicina forense, in infettivologia.

Penetranza: indica la frequenza con cui, dato un certo genotipo, si manifesta il fenotipo corrispondente (es. una malattia).

Pirimidina: composto azotato con struttura ad anello che si trova nel DNA e RNA: Citosina, Timina e Uracile.

Plasmide: molecola di DNA extracromosomica, circolare e capace di replicazione autonoma in cellule batteriche; può essere utilizzato come vettore (vedi **vettore**) per la propagazione di molecole di DNA ricombinante.

Polimorfismo: l'esistenza, nella popolazione, di più alleli di un gene con una frequenza significativa (superiore all'1%).

Poliploide: cellula o organismo avente tre o più assetti cromosomici

Portatore: individuo che, avendo una sola copia mutata di un allele che causa un fenotipo evidente (es. una malattia) solo quando entrambe le copie sono mutate, risulta sano anche se portatore dell'allele.

Probando: una persona ammalata attraverso la quale la famiglia giunge all'attenzione di chi esamina (es. chi si sottopone per primo alle indagini per una malattia genetica, indagini che poi coinvolgeranno tutta la famiglia).

Profilo di espressione genica: il tipo e la quantità di RNA prodotti

Promotore: la porzione a monte di un gene dove si lega l'RNA polimerasi per iniziare la trascrizione di una sequenza di DNA in RNA

messaggero e quindi in proteina. La maggiore o minore attività del promotore determina la quantità di proteina prodotta (vedi **esone**).

Proteina: composto organico costituito da aminoacidi legati in una specifica sequenza.

Proteomica: è lo studio dell'insieme dei prodotti del genoma, le proteine.

Purina: composto azotato costituito da due strutture ad anello che si trova nel DNA e RNA: Adenina e Guanina.

Recessivo: si definisce in questo modo un carattere che viene espresso a livello di fenotipo (es. una malattia) solo se ci sono due copie dell'allele che lo causa nel genotipo di un individuo (individuo omozigote).

RFLP (Restriction Fragment Length Polymorphism): polimorfismo di lunghezza dei frammenti di restrizione. Questi polimorfismi vengono spesso usati come marcatori (vedi **marcatore genetico**).

Ribosoma: piccola struttura sferica intracitoplasmatica, sede della sintesi proteica. E' costituito da due subunità composte da rRNA e proteine.

Rinaturazione: appaiamento spontaneo di due filamenti singoli di DNA che riformano la doppia elica, precedentemente denaturata.

RNA (Ribonucleic Acid): sigla che indica l'acido ribonucleico. Polimero di nucleotidi formato da 4 basi azotate (adenina, uracile, citosina, guanina), zuccheri a 5 atomi di carbonio (ribosio) e gruppo fosfato. E' sintetizzato da enzimi sullo stampo di alcuni tratti di DNA. L'RNA è coinvolto nella sintesi delle proteine e, a seconda della funzione, si distingue in:

mRNA (RNA messaggero): molecola filamentosa, che specifica la sequenza amminoacidica di una proteina.

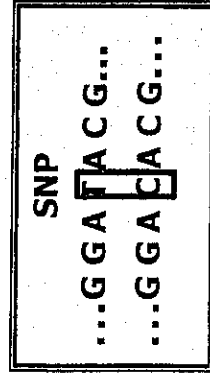
rRNA (RNA ribosomiale): molecola con conformazione globulare che costituisce fino al 65% in peso dei ribosomi e partecipa alla sintesi delle proteine.

snRNA (piccolo RNA nucleare): piccoli RNA che si trovano associati a specifiche proteine nucleari a formare le ribonucleoproteine nucleari (snRNP) che rivestono un ruolo importante in diverse funzioni nucleari (es. nello splicing).

tRNA (RNA transfer): classe di piccoli RNA dalla conformazione a trifoglio, trasportano ciascuno un aminoacido specifico al ribosoma. Nella sintesi proteica fungono da adattatori, grazie all'anticodone, tra una tripletta di RNA messaggero (codone) ed un aminoacido. Nei batteri vi sono 31 tipi diversi di tRNA, nell'uomo 48, quindi in numero inferiore alle 61 triplette del codice. Uno stesso anticodone, infatti, può spesso legare triplette "sinonime" (codificanti per lo stesso aminoacido) e che differiscono nella terza base. Es. GGG, GGC, GGT = glicina.

Sequenziamento: è il metodo per ricostruire la sequenza nucleotidica di un frammento di DNA purificato.

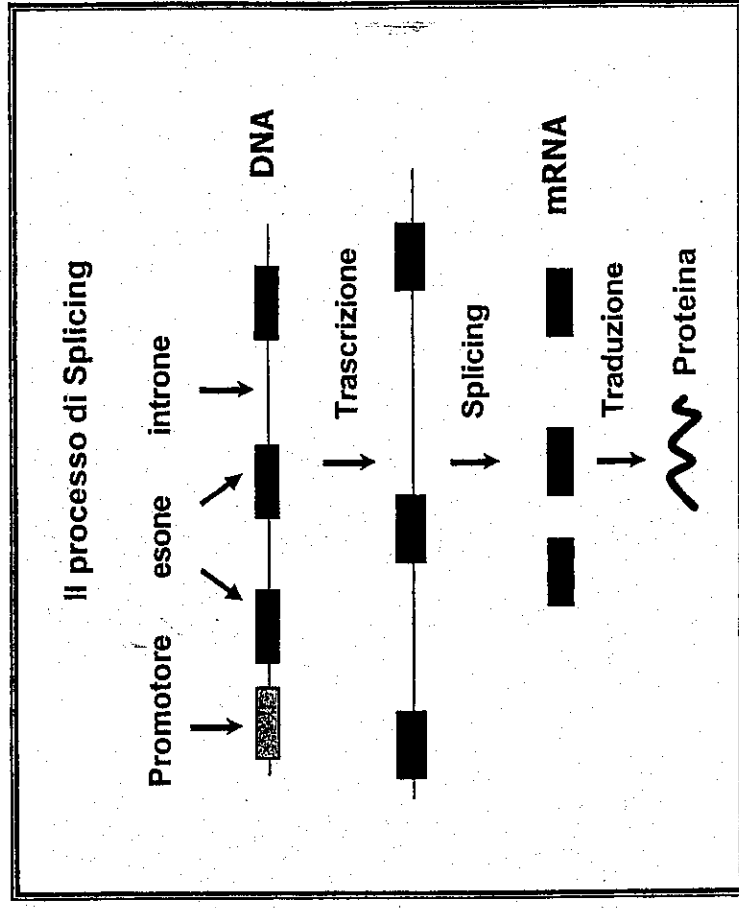
SNP (Single Nucleotide Polymorphism): variazione di una singola base nucleotidica nel DNA (Polimorfismo di Singolo Nucleotide). Nell'uomo sono stati identificati circa 9 milioni di SNPs. Gli SNPs generalmente non sono causa di malattia, ma determinano la variabilità tra gli individui.



Sonda nucleotidica: un frammento di RNA o di DNA a singolo filamento con una sequenza specifica, marcato con isotopi radioattivi o gruppi chimici fluorescenti e usato per identificare sequenze complementari in geni o RNA mediante ibridazione (vedi **ibridazione in situ**).

Southern blotting: è una tecnica che permette di isolare dall'intero genoma porzioni di DNA sulla base del riconoscimento con una sonda specifica, dopo averle tagliate con opportuni enzimi di restrizione e dopo aver separato i frammenti ottenuti mediante elettroforesi.

Splicing: è il processo di formazione dell'mRNA nel nucleo cellulare con eliminazione degli introni e ricucitura degli esoni tra loro.



Splicing alternativo: avviene per modificazione del processo di splicing: gli esoni vengono ricuciti in un modo diverso da quello immediatamente deducibile dalla sequenza del DNA (nell'esempio sotto riportato è stato eliminato l'esone 9). Si originano proteine simili, ma diverse per struttura e solitamente per attività.

Teratogeno: agente che interferisce con i normali processi di sviluppo embrionale.

Timina (T): una base azotata pirimidinica che si trova nel DNA. Si appaia con una Adenina.

Traduzione: processo mediante il quale l'informazione dell'RNA messaggero viene trasformata (tradotta) nella sequenza di amminoacidi per la sintesi di una proteina. Avviene sul ribosoma.

Transgenico: organismo animale o vegetale il cui genoma è stato modificato per mezzo delle tecniche del DNA ricombinante.

Trascrittasi inversa: enzima, chiamato anche DNA polimerasi-RNA dipendente, che catalizza la sintesi di DNA a partire da RNA.

Trascrizione: processo tramite il quale l'informazione contenuta in una sequenza di DNA viene copiata in una sequenza complementare di RNA mediante l'enzima RNA-polimerasi (vedi **splicing**).

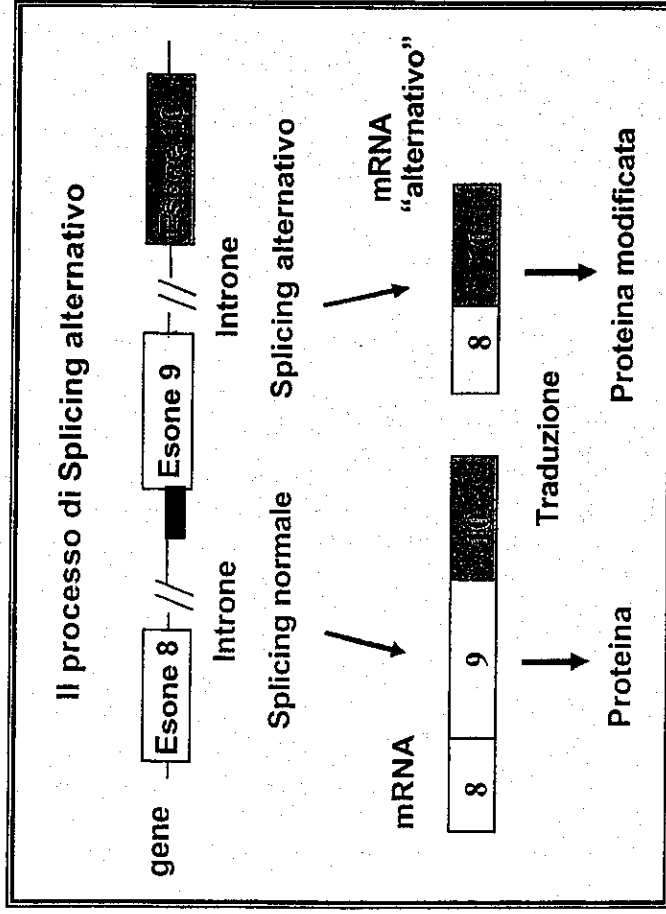
Tripletta: le tre coppie di basi che costituiscono un codone.

Uracile (U): una base azotata pirimidinica che si trova nell'RNA.

Vettore: DNA di plasmide, batteriofago (virus batterico) o virus animale, utilizzato nelle tecniche di clonaggio per propagare il DNA (o cDNA) di interesse in cellule batteriche o animali.

Western blotting: tecnica che prevede la separazione elettroforica di proteine, il loro trasferimento su filtro, quindi l'incubazione con anticorpo marcato, capace di rivelare una particolare proteina.

Zigote: cellula formata dalla fusione di un ovocita ed uno spermatozoo, diploide, che si dividerà mitoticamente fino a dare origine a un organismo differenziato.



Studi di associazione: si tratta di indagini in cui viene paragonata la frequenza di un certo allele in due popolazioni: individui affetti da una certa malattia a confronto di individui controllo, cioè senza la malattia. Se un allele risulta più frequente nel primo campione, il gene in questione potrebbe essere in qualche modo associato alla malattia in esame.

Telomero: la porzione terminale dei cromosomi. E' costituita da una serie di corte ripetizioni altamente conservate a livello evolutivo, che si susseguono (in tandem); proteggono le estremità dei cromosomi e ne assicurano la replicazione.

Terapia genica: si tratta di una procedura sperimentale che ha lo scopo di sostituire, manipolare o supplementare geni che non funzionano o funzionano male con geni funzionanti in modo corretto.

Alcuni siti utili

- Etica e genetica

Human Genetics Commission (HGC) <http://www.hgc.gov.uk>
Nuffield Council on Bioethics <http://www.nuffieldbioethics.org/>

- Genomica e farmacogenetica

Gardacuore.net <http://www.genomica.net/>
PharmGKB <http://pharmgkb.org/>

- Malattie genetiche

Centro Nazionale Malattie Rare
Istituto Superiore di Sanità <http://www.malattierare.iss.it/>
Informagene <http://www.telethon.it/informagene/index.asp>
National Center for Biotechnology Information
(NCBI) <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/netgene.it> <http://www.netgene.it/ita/>
Office of Rare Diseases <http://rarediseases.info.nih.gov/>
Online Mendelian Inheritance in Man
(OMIM) <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/disease/>
Orphanet <http://orphanet.infobiogen.fr/>
PharmGKB <http://pharmgkb.org/>
Registro Malattie Rare <http://malattierare.pediatria.unipd.it>

- Materiale informativo e didattico

Informagene <http://www.telethon.it/informagene/index.asp>

National Center for Biotechnology Information

(NCBI) <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/>

National Human Genome Research Institute

(NHGRI) <http://www.genome.gov/>

netgene.it <http://www.netgene.it/ita/>

Società Italiana di Genetica Umana

(SIGU) <http://sigu.univr.it>

- Società scientifiche / Istituzioni

European Medicines Agency

(EMA) <http://www.emea.eu.int/htms/human/ict/itfguide.htm>

Food and Drug Administration

(FDA) <http://www.fda.gov/cder/genomics/default.htm>

National Human Genome Research Institute

(NHGRI) <http://www.genome.gov/>

Società Italiana di Genetica Umana

(SIGU) <http://sigu.univr.it>

Telethon <http://www.telethon.it>

