

Pavia 3 - 5 ottobre 2019



Riscontro di una popolazione linfocitaria chimerica in un paziente italiano

Dr.ssa Michela Mazzocco

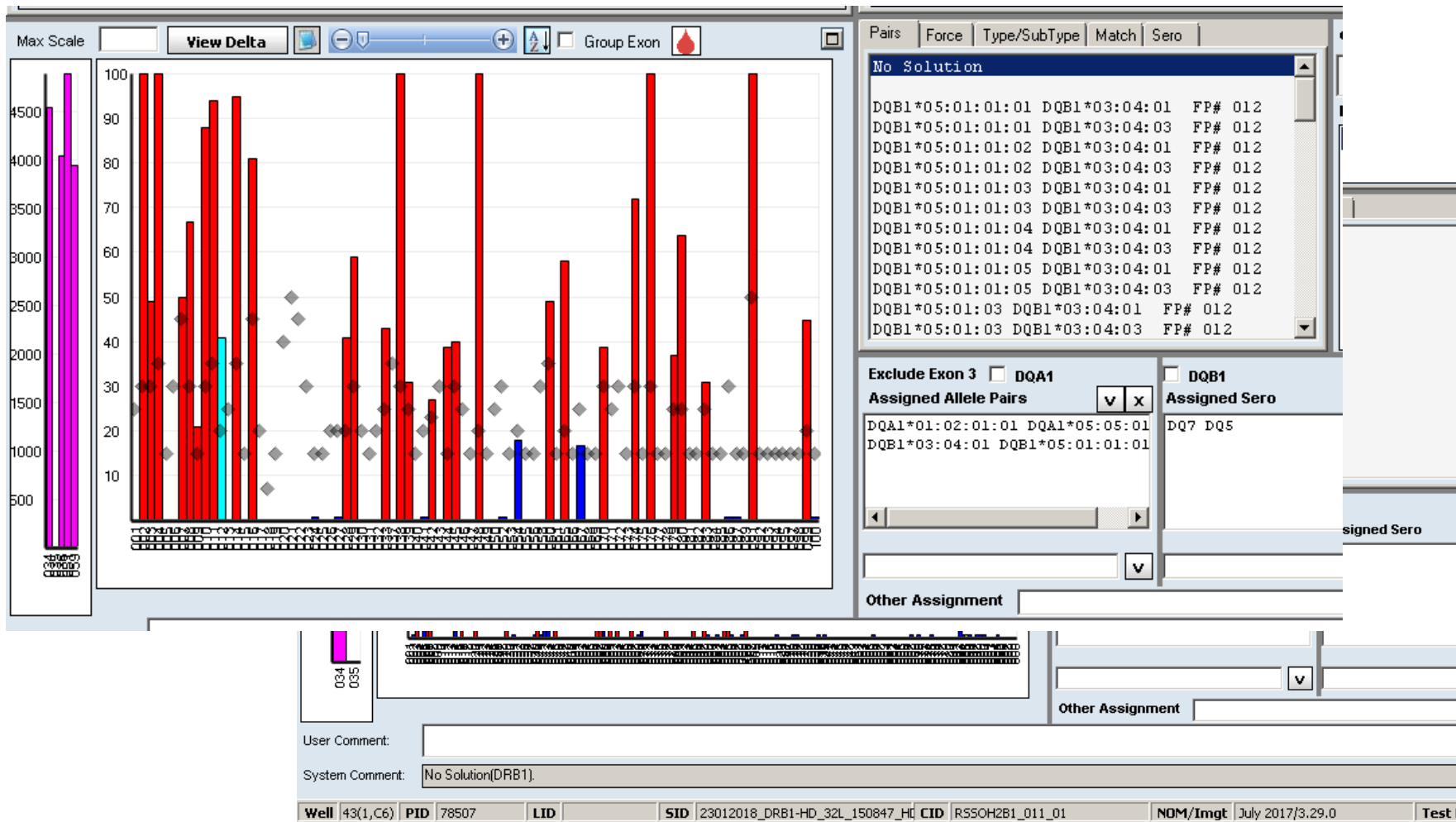
Indagine per suscettibilità per celiachia

Indagine eseguita su una coppia di gemelli

Fratello maschio, tipizzato con SSO:

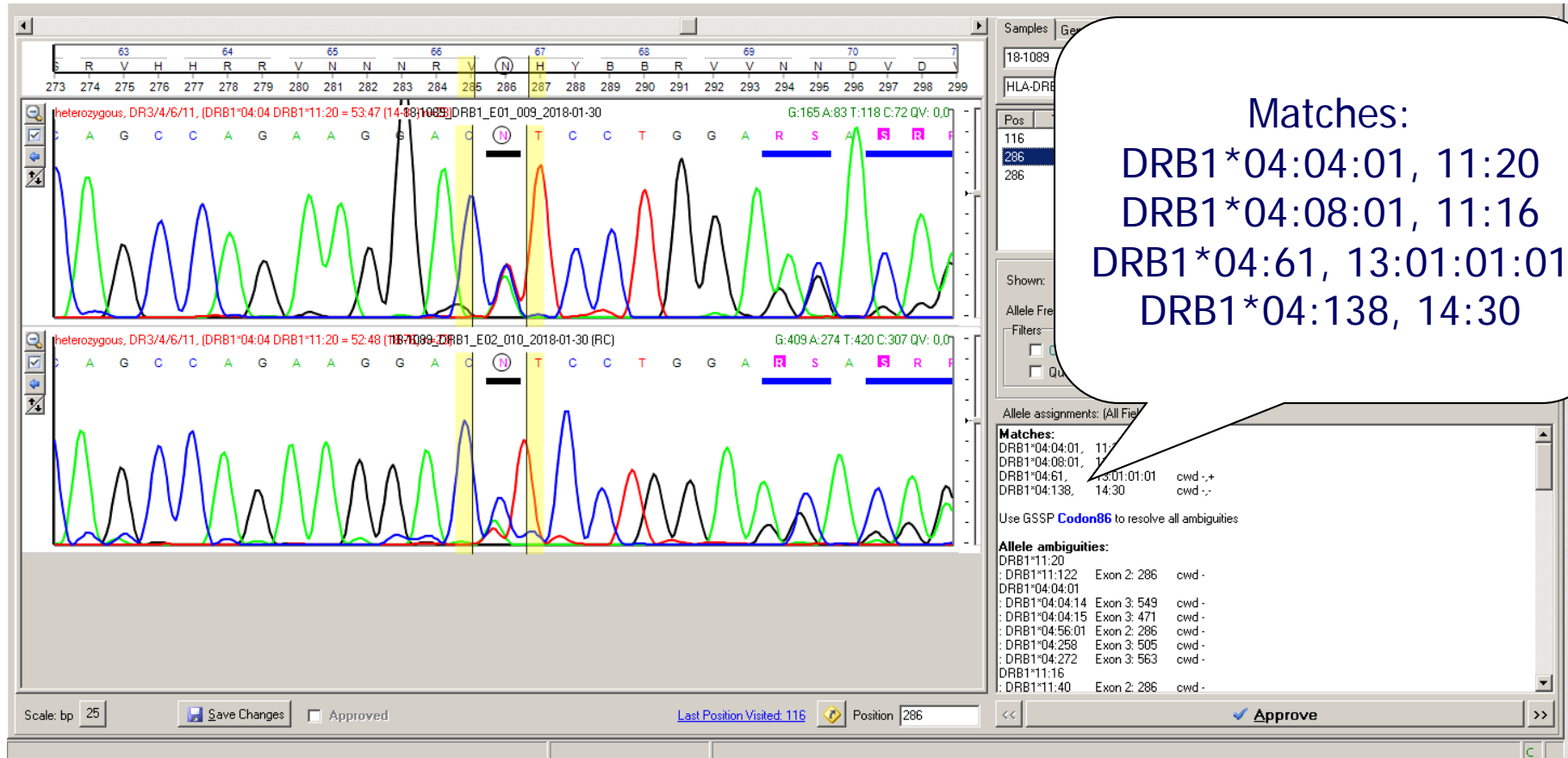
DRB1*04,*13; DQA1*01:02,*03:01; DQB1*03:02,*05:01

Primo prelievo



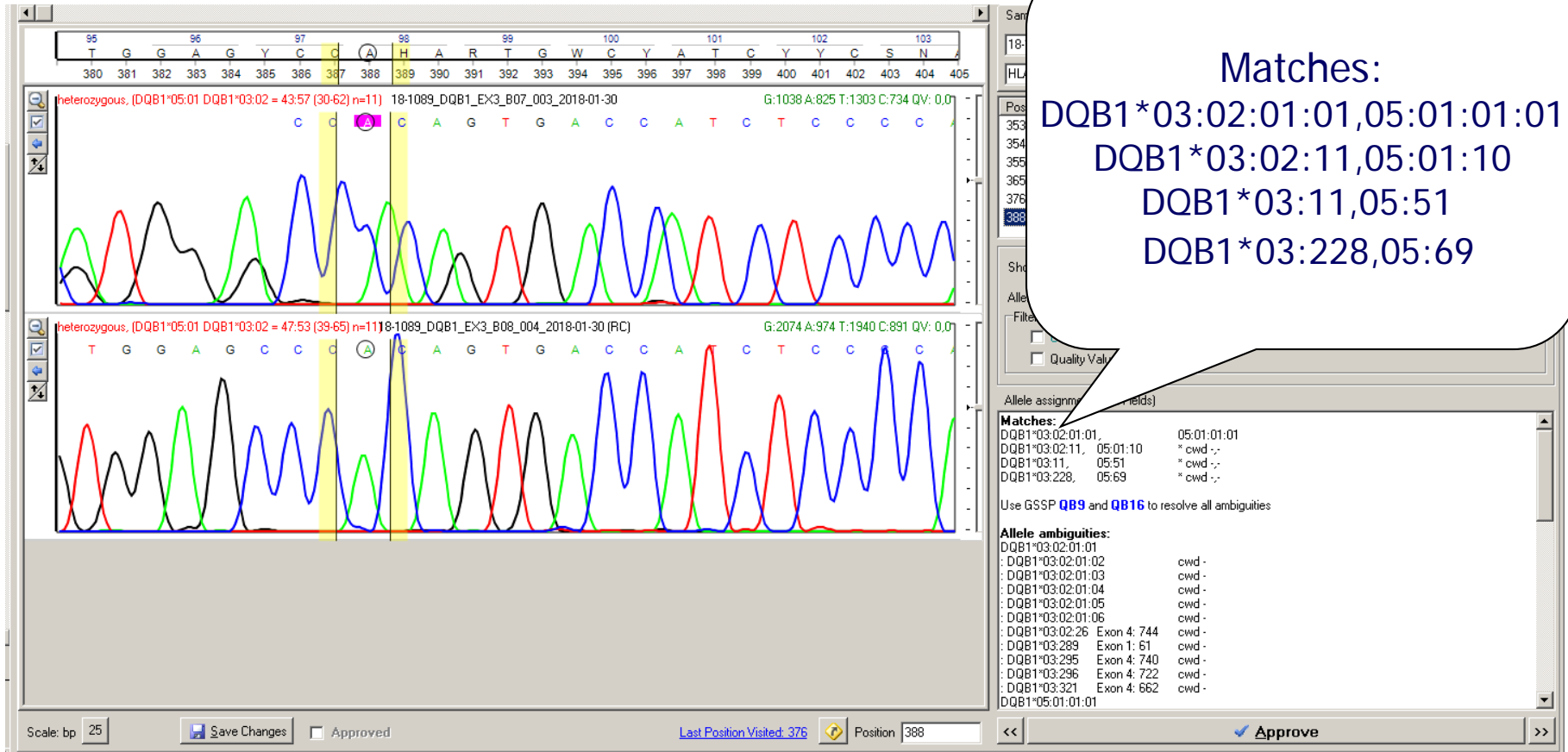
Indagine per suscettibilità per celiachia

Si esegue sequenza del locus DRB1



Indagine per suscettibilità per celiachia

Si esegue sequenza del locus DQB1

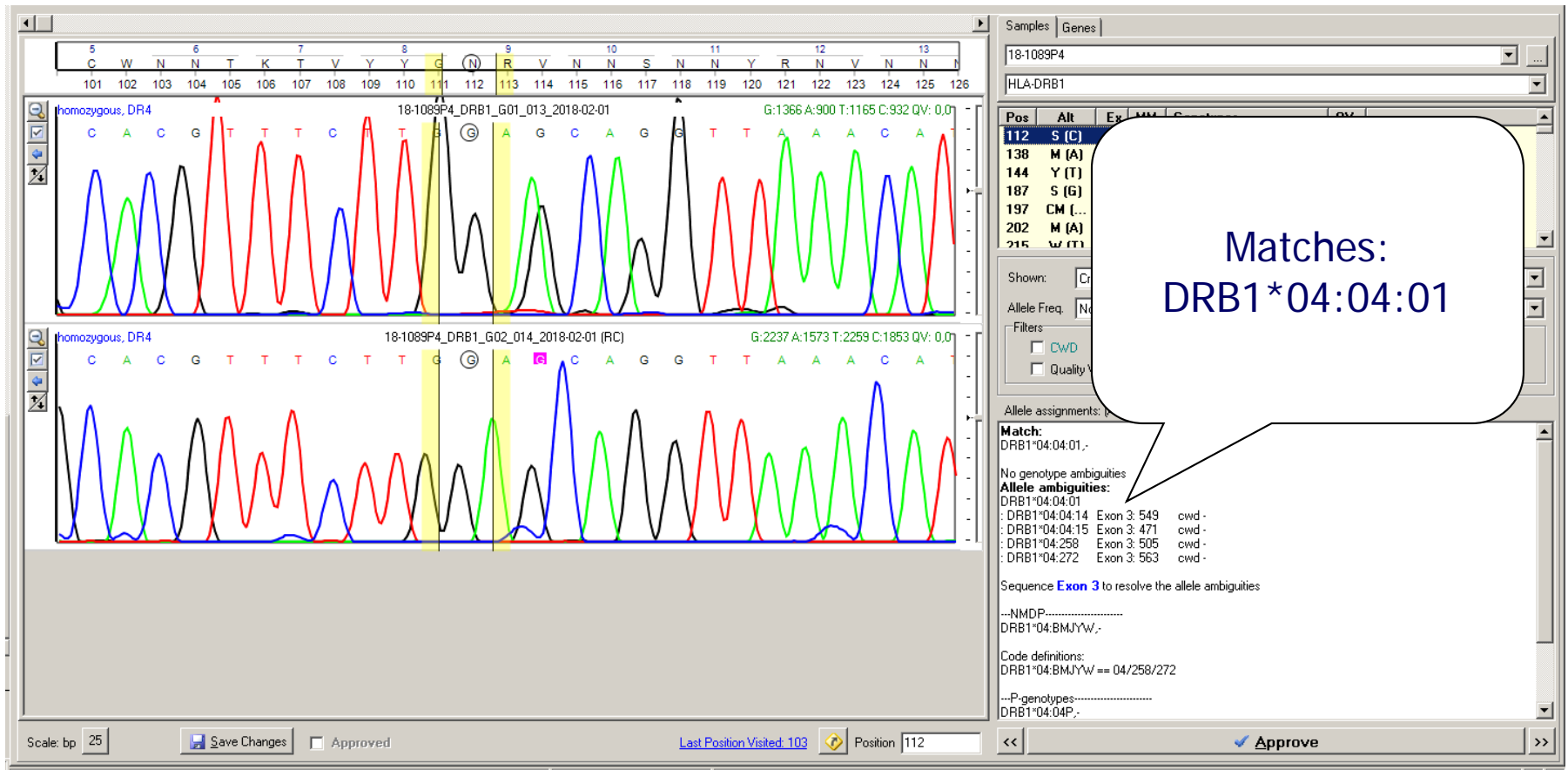


Ricerca della soluzione

Secondo prelievo

Sequenza DRB1: si ottiene lo stesso risultato del primo prelievo

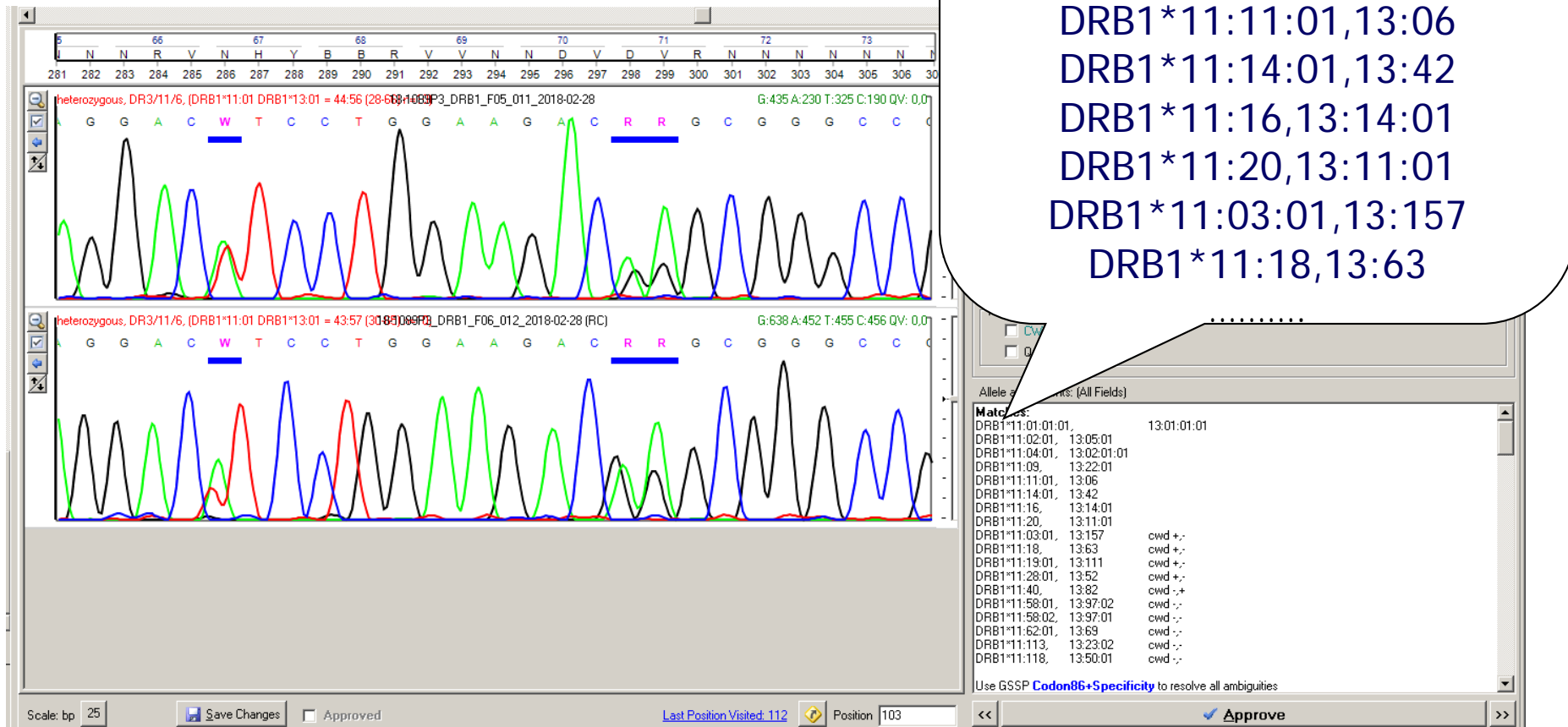
Viene utilizzato primer gruppo specifici



Ricerca della soluzione

Secondo prelievo

Viene utilizzato un primer gruppo specifico che amplifica i DRB1*03, *11, *13 e *14



Ricerca della soluzione

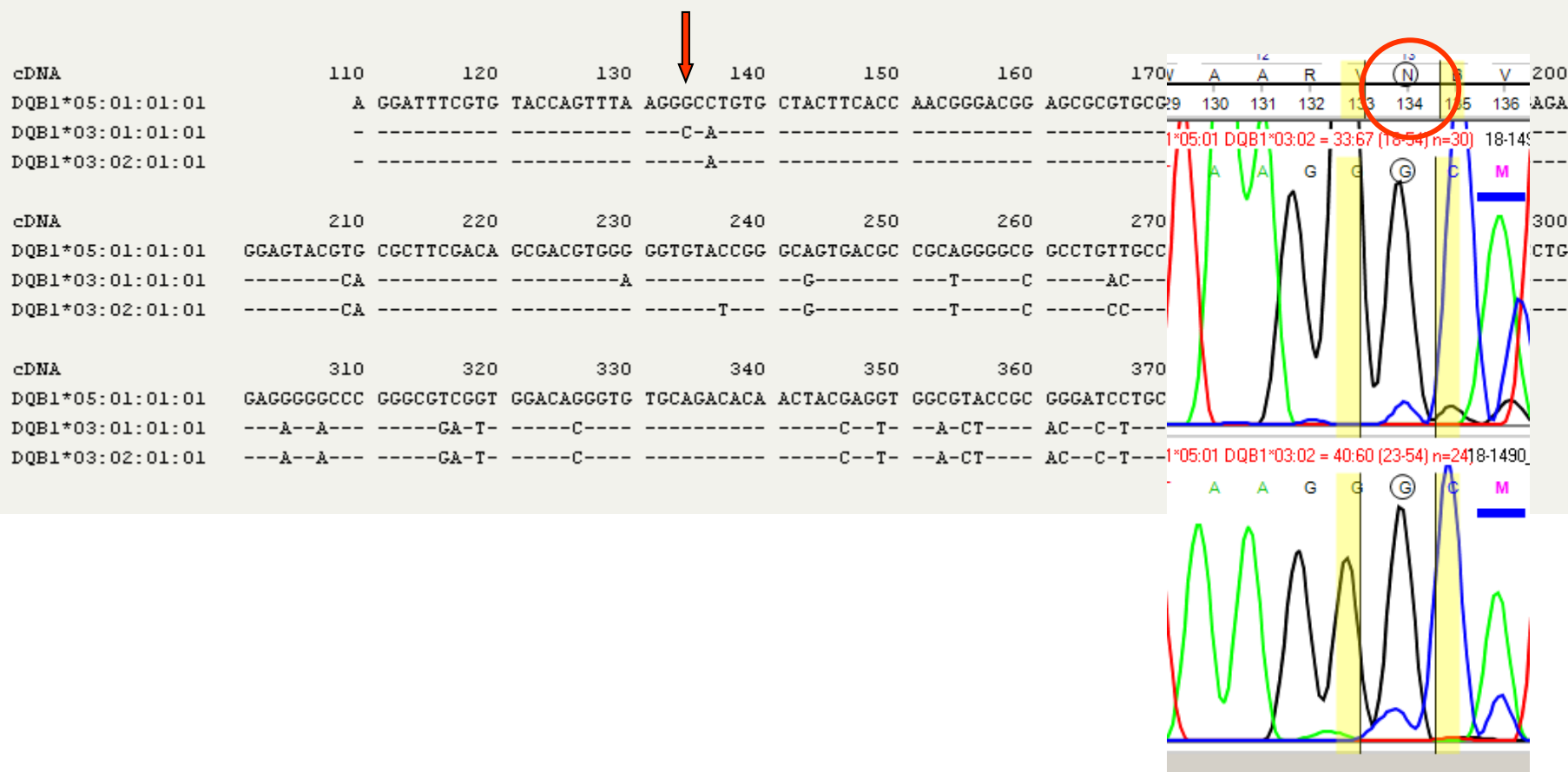
Secondo prelievo

Sequenza locus DQB1 da come risultato: DQB1*03:02, *05:01
DQB1*03:11, *05:51
DQB1*03:228, *05:69

cDNA	110	120	130	↓	140	150	160	170	↓	180	190	200
DQB1*05:01:01:01	A	GCATTTTCGTG	TACCAGTTTA	AGGGCCTGTG	CTACTTCACC	AACGGGACGG	AGCGCGTGCG	GGGTGTGACC	AGACACATCT	ATAACCGAGA		
DQB1*03:01:01:01	-	-----	-----	---C-A---	-----	-----	-----	TTA-----	---T-----	-----		
DQB1*03:02:01:01	-	-----	-----	---A---	-----	-----	-----	TCT-----	---T-----	-----		
cDNA	210	220	230	↓	240	250	260	↓	270	280	290	300
DQB1*05:01:01:01	GGAGTACGTG	CGCTTCGACA	GGCAGGTGGG	GGTGTACCGG	GCAGTGACGC	CGCAGGGGCG	GCCTGTTGCC	GAGTACTGGA	ACAGCCAGAA	GGAAGTCCTG		
DQB1*03:01:01:01	-----CA	-----	-----A	-----	--G-----	---T-----	---AC---	-----	-----	-----		
DQB1*03:02:01:01	-----CA	-----	-----	-----T---	--G-----	---T-----	---CC---	-----	-----	-----		
cDNA	310	320	330		340	350	360	370				
DQB1*05:01:01:01	GAGGGGGCCC	GGCGTCGGT	GGACAGGGTG	TGCAGACACA	ACTACGAGGT	GGCGTACCGC	GGCATCCTGC	AGAGGAGAG				
DQB1*03:01:01:01	---A--A---	-----GA-T-	-----C----	-----	-----C--T-	--A-CT----	AC--C-T---	--C--C---				
DQB1*03:02:01:01	---A--A---	-----GA-T-	-----C----	-----	-----C--T-	--A-CT----	AC--C-T---	--C--C---				

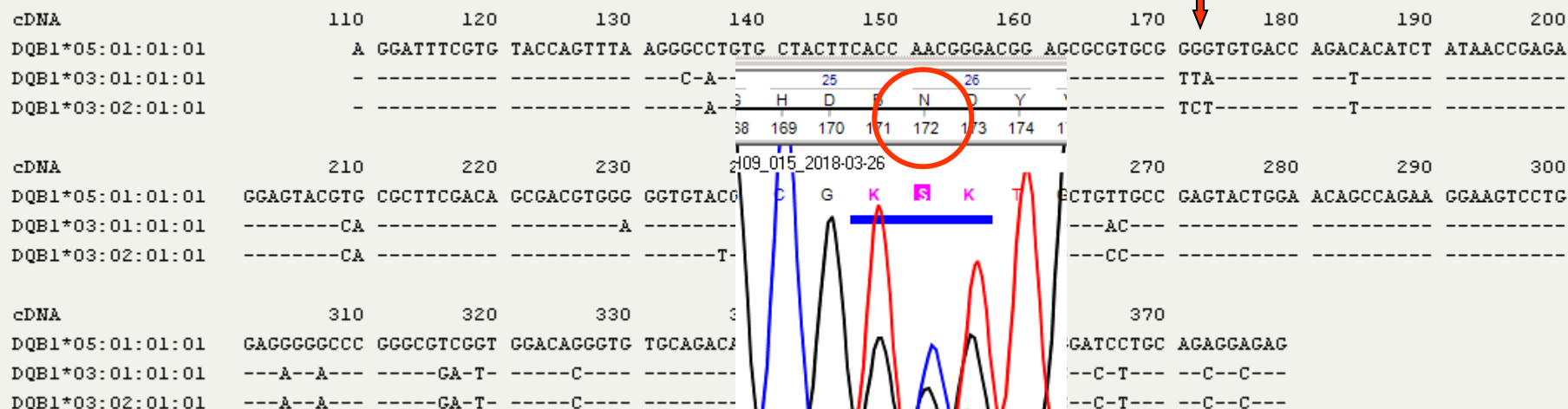
Ricerca della soluzione

Sequenza locus DQB1 da come risultato: DQB1*03:02, *05:01
 DQB1*03:11, *05:51
 DQB1*03:228, *05:69



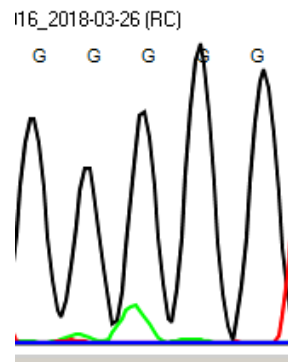
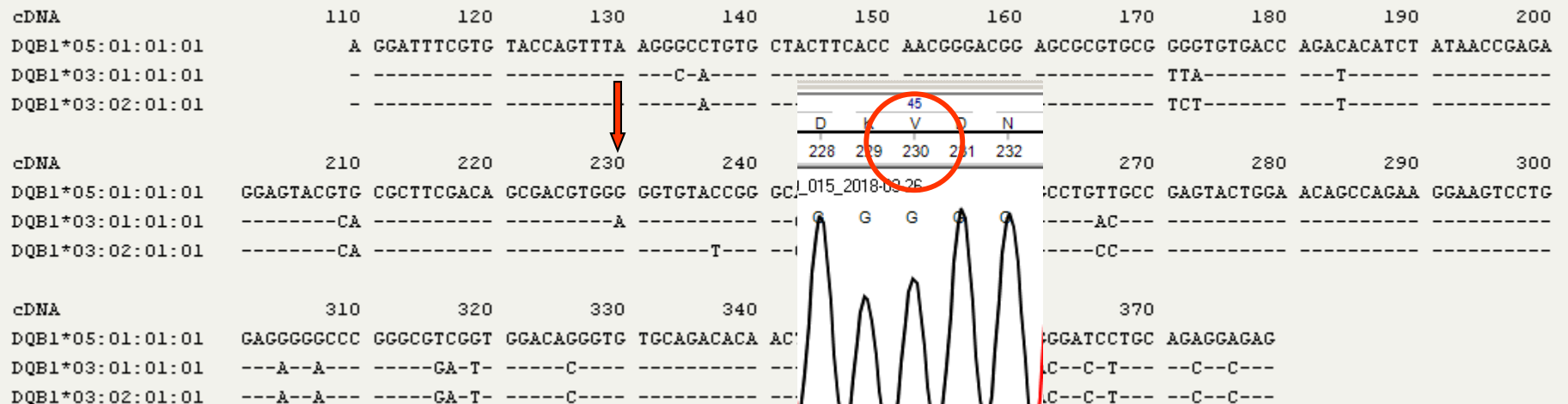
Ricerca della soluzione

Sequenza locus DQB1 da come risultato: DQB1*03:02, *05:01
DQB1*03:11, *05:51
DQB1*03:228, *05:69



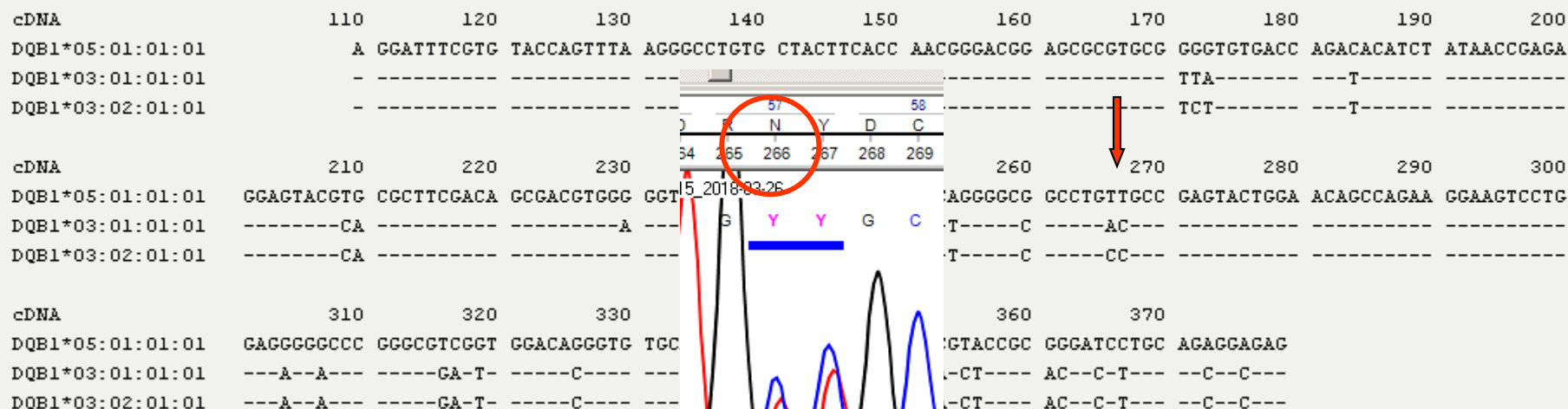
Ricerca della soluzione

Sequenza locus DQB1 da come risultato: DQB1*03:02, *05:01
DQB1*03:11, *05:51
DQB1*03:228, *05:69



Ricerca della soluzione

Sequenza locus DQB1 da come risultato: DQB1*03:02, *05:01
DQB1*03:11, *05:51
DQB1*03:228, *05:69



Ricerca della soluzione

Secondo prelievo

Sequenza locus DQA1 si utilizzano tre primer gruppo specifici

P1 per il DQA1*01

P2 per gli alleli DQA1*02,*04,*05 e*06

P3 per il DQA1*03

Si c

P1 **Fenotipo:**

P2 **DRB1*04:04,*11,*13**

P3 **DQB1*03:01,*03:02,*05:01**

DQA1*01:02,*03:01,*05:01



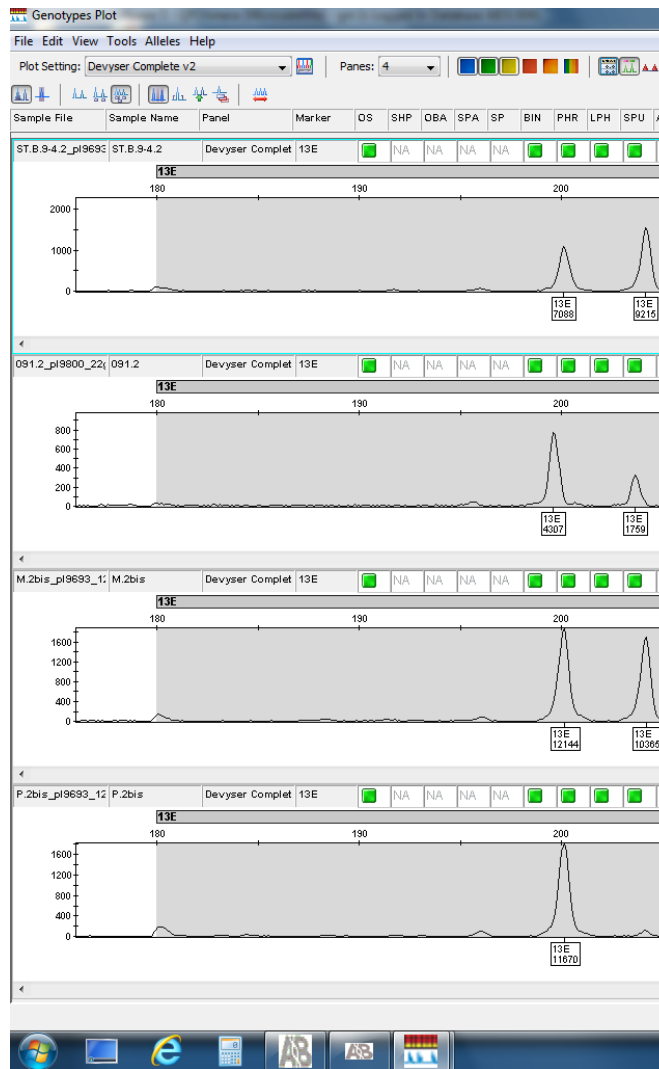
© Can Stock Photo - csp18487754

Ricerca della soluzione

qfPCR

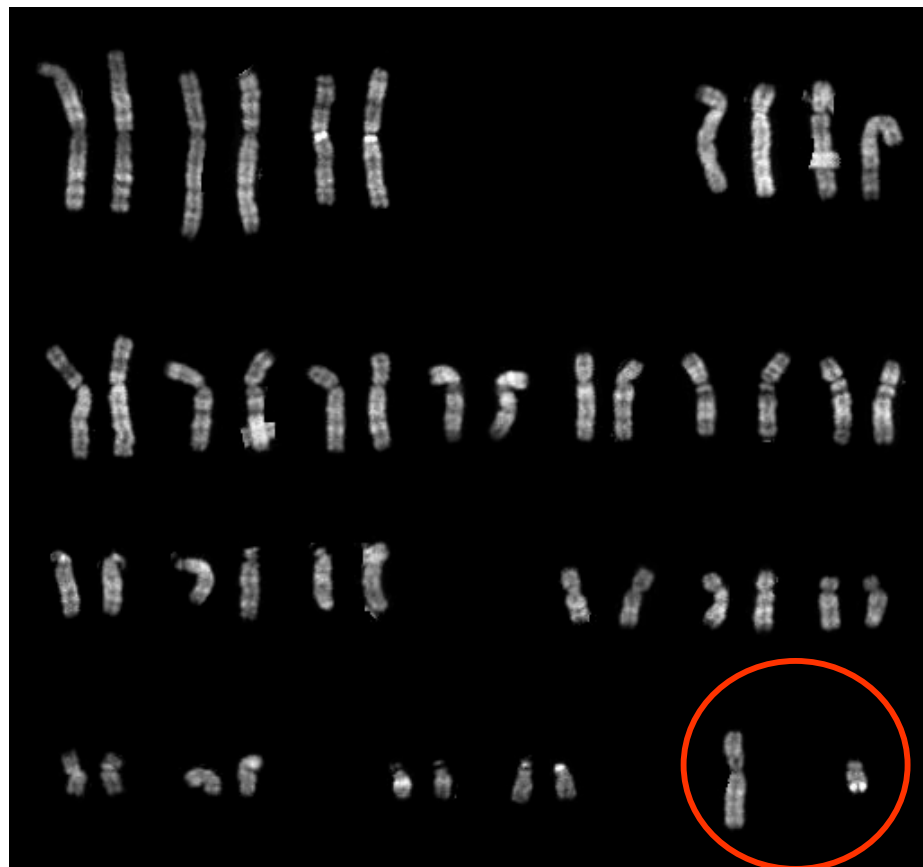
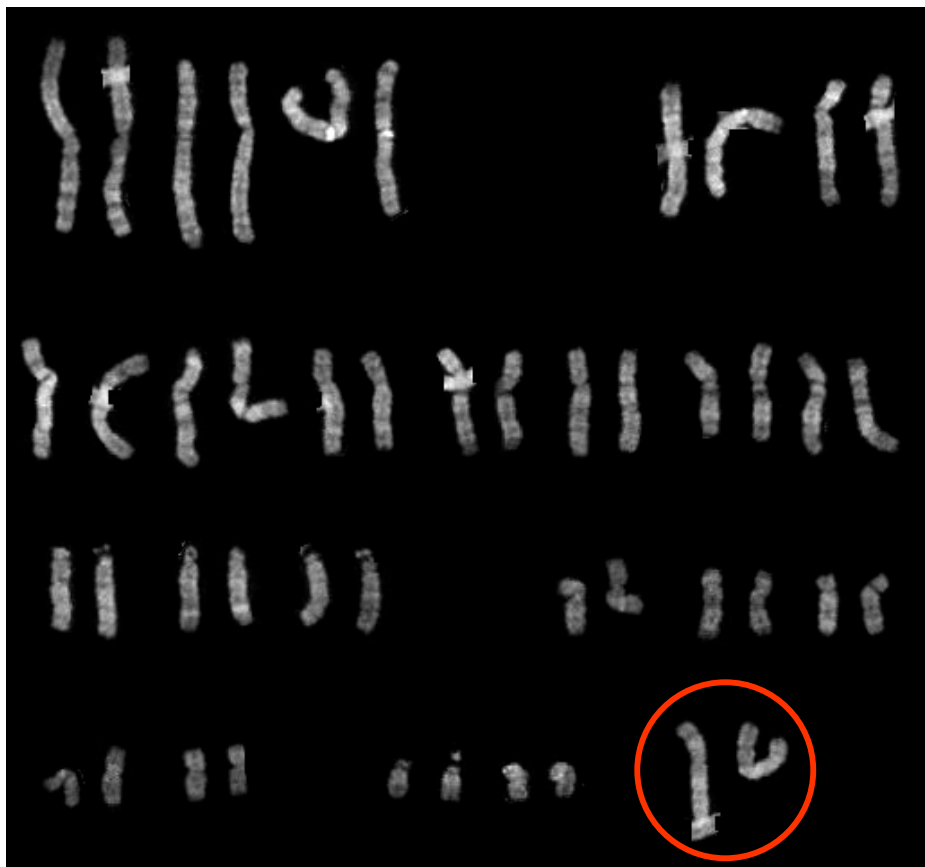
Cromosoma 13

Cromosoma 18



Conclusione

TESSUTO ESAMINATO	TIPO DI ANALISI	% LINEA XX	% LINEA XY
Sangue periferico 1° prelievo	Estrazione diretta + QF-PCR	50%	50%
Sangue periferico 2° prelievo	Estrazione diretta + QF-PCR	50%	50%
Sangue periferico 2° prelievo	Coltura linfociti + cariotipo	29%	71%



Grazie per l'attenzione

