

## Abreviatures

aa	Aminoàcid
AS	Síndrome d'Angelman
ARMS	<i>Amplification Refractory Mutation System</i>
cDNA	DNA complementari
CEMSA	<i>Capillary Electrophoresis Mobility Shift Assay</i>
cM	centiMorgan
Cong	Forma congènita de la RTT
C-ter	Extrem Carboxi-terminal de la proteïna
DHPLC	<i>Denaturing High-Performance Liquid Chromatography</i>
DGGE	<i>Denaturing Gradient-Gel Electroporesis</i>
EEG	Electroencefalograma
EMSA	<i>Electrophoresis Mobility Shift Assay</i>
ER	Enzim de restricció
EP	Epilèpsia Precoç, forma atípica d'RTT
F	Fruste, forma atípica d'RTT
FISH	<i>Fluorescent In Situ Hybridation</i>
HDAC	Desacetilases d'histones
HepG2	Línia cel·lular d'hepatocits G2
MBD	<i>Methylated Bnding Domain</i> , domini d'unió a DNA metilat
MECP2	<i>Methyl-CpG-binding Protein 2</i> , el gen
MeCP2	<i>Methyl-CpG-binding protein 2</i> , la proteïna
Mecp2	<i>Methyl-CpG-binding protein 2</i> , el gen de ratolí
MG63	Línia cel·lular d'osteoblastes 63
MS	Mutació de canvi de sentit
mRNA	RNA missatger
mtDNA	DNA mitocondrial
NLS	<i>Nuclear Localization Signal</i>
nt	Nucleòtid
N-ter	Extrem Amino-terminal de la proteïna
Pb, Kb	Parells de bases, Kilobases
PCR	<i>Polymerase Chain Reaction</i>
PSV	<i>Preserved Speech Variant</i> , forma atípica d'RTT amb llenguatge conservat
PTC	Mutació que causa proteïna truncada
RMX	Retard mental inespecífic lligat al cromosoma X
rRNA	RNA ribosòmic
RT	Regressió Tardana, forma atípica d'RTT
RTT	Síndrome de Rett
SH-SY5S	Línia cel·lular de neuroblastoma
SNC	Sistema Nerviós Central
SSCP/HD	<i>Single Strand Conformation Polymorphism/Heteroduplex</i>
STR	<i>Single Tandem Repeats</i>
TF	<i>Transcriptor Factor</i>
TFIIB	<i>Transcriptor Factor IIB</i>
TRD	<i>Transcriptional Repression Domain</i>
TSA	Tricostatina A
UTR	<i>Untranslated Region</i>
XCI	<i>X Chromosome Inactivation</i>
wt	<i>wild type</i>

