

Università Studi Bari

Facoltà di Medicina e Chirurgia

**Corso di Laurea Triennale
in Scienze Infermieristiche**

Sede di Lecce

Corso di Genetica Medica

Dr. Salvatore Mauro

Direttore UOC Laboratorio di Genetica Medica

Corso di Genetica Medica

- **Testo:** **GENETICA MEDICA ESSENZIALE**, (2006)
Autori: B. Dallapiccola e G. Novelli,
Casa Editrice: Il Minotauro (www.ilminotauro.it), €37.00
- **Orario di ricevimento studenti:** Martedì ore 15-17 c/o
Laboratorio di Genetica Medica, P.O. Vito Fazzi, Lecce
previa telefonata allo 0832 - 661085 o 661993
- asl.lecce.genetica@alice.it

L'infermiere

Dottore In Scienze Infermieristiche



La malattia

(definizione)

1. **Alterazioni morfologiche e/o funzionali**
2. **di una o più parti dell'organismo o**
dell'organismo in toto
3. **prodotte da una causa esterna o interna**
4. **e accompagnate da fenomeni reattivi messi**
in opera dall'organismo colpito.



Raffreddore



Artrosi Reumatica

La malattia



Bambino con S. Down

Causa Esterna = Malattia Ambientale



Raffreddore



Frattura del femore

Causa Interna = Malattia Genetica



Bambino con S. Down



Vivere con la Fibrosi Cistica

Causa Esterna+Interna = Malattia Multifattoriale



Malattia Celiaca

Causa Esterna+Interna = Malattia Multifattoriale



Artrosi Reumatica

La malattia

(classificazione in funzione della causa)

- **Cause esterne:**
Malattia “ambientale”
 - **Cause interne:**
Malattia “genetica”
 - **C. Interne ed Esterne:**
Malattia multifattoriale
- Frattura del Femore
 - Raffreddore
 - S. Down
 - Fibrosi Cistica
 - Celiachia
 - Artrosi

La malattia

(classificazione in funzione della causa)

- **Cause interne:**
Malattia genetica
 - **S. Down**
 - **Fibrosi Cistica**
- **C. Interne ed Esterne:**
Malattia multifattoriale
 - **Celiachia**
 - **Artrosi**

malattia genetica

*.... alterazione
del patrimonio genetico*

patrimonio genetico

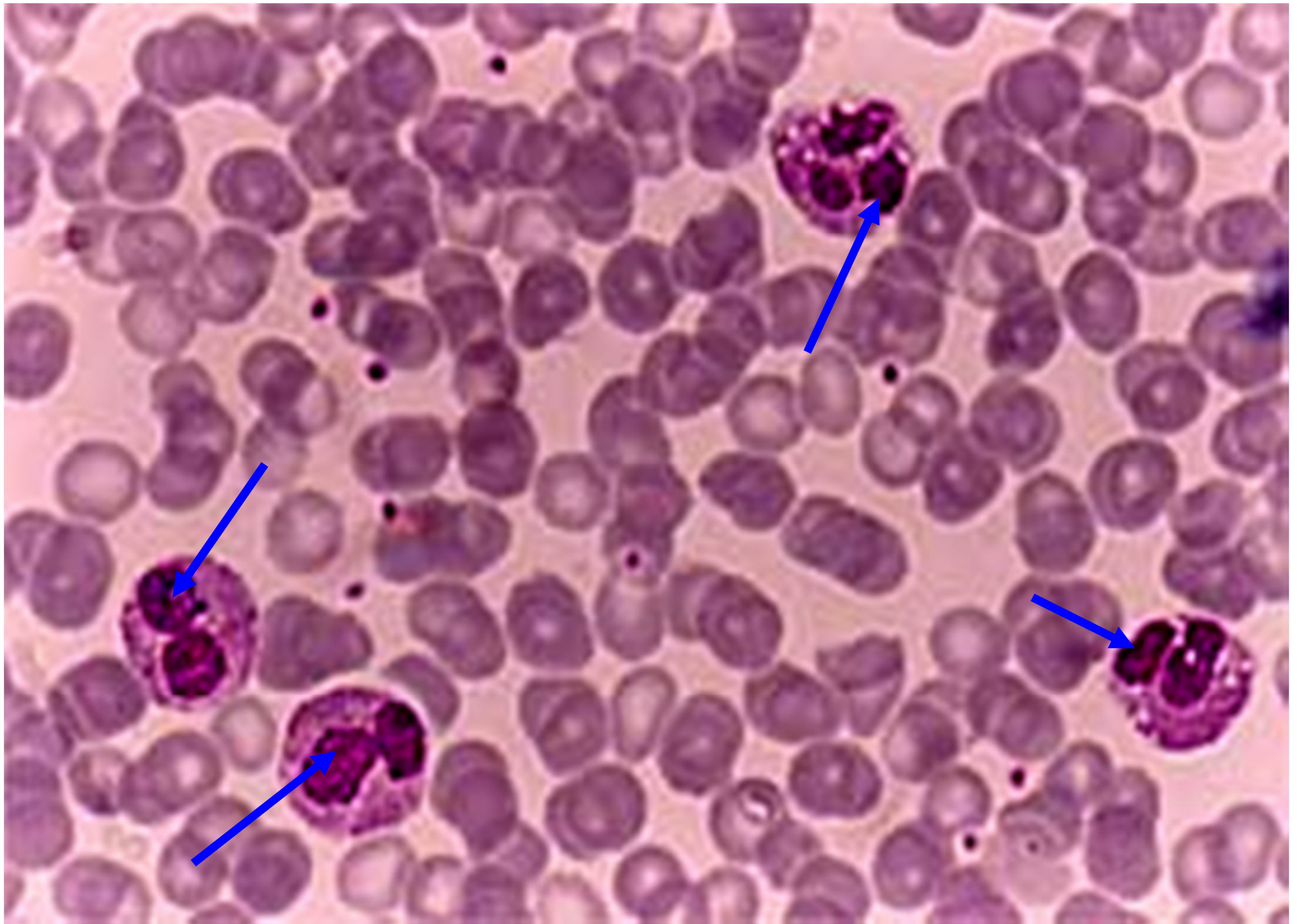
Dove si trova

Chimica

La morfologia

patrimonio genetico

Dove si trova



patrimonio genetico

Chimica

Acidi Nucleici

Acido Deossiribonucleico - D.N.A.

Acido Ribonucleico - R.N.A.

Acidi Nucleici

Acido Deossiribonucleico - D.N.A.

D.N.A.

**Macromolecola organica
formata
da un elevatissimo numero di
4 diversi nucleotidi
legati tra essi**

Nucleotide

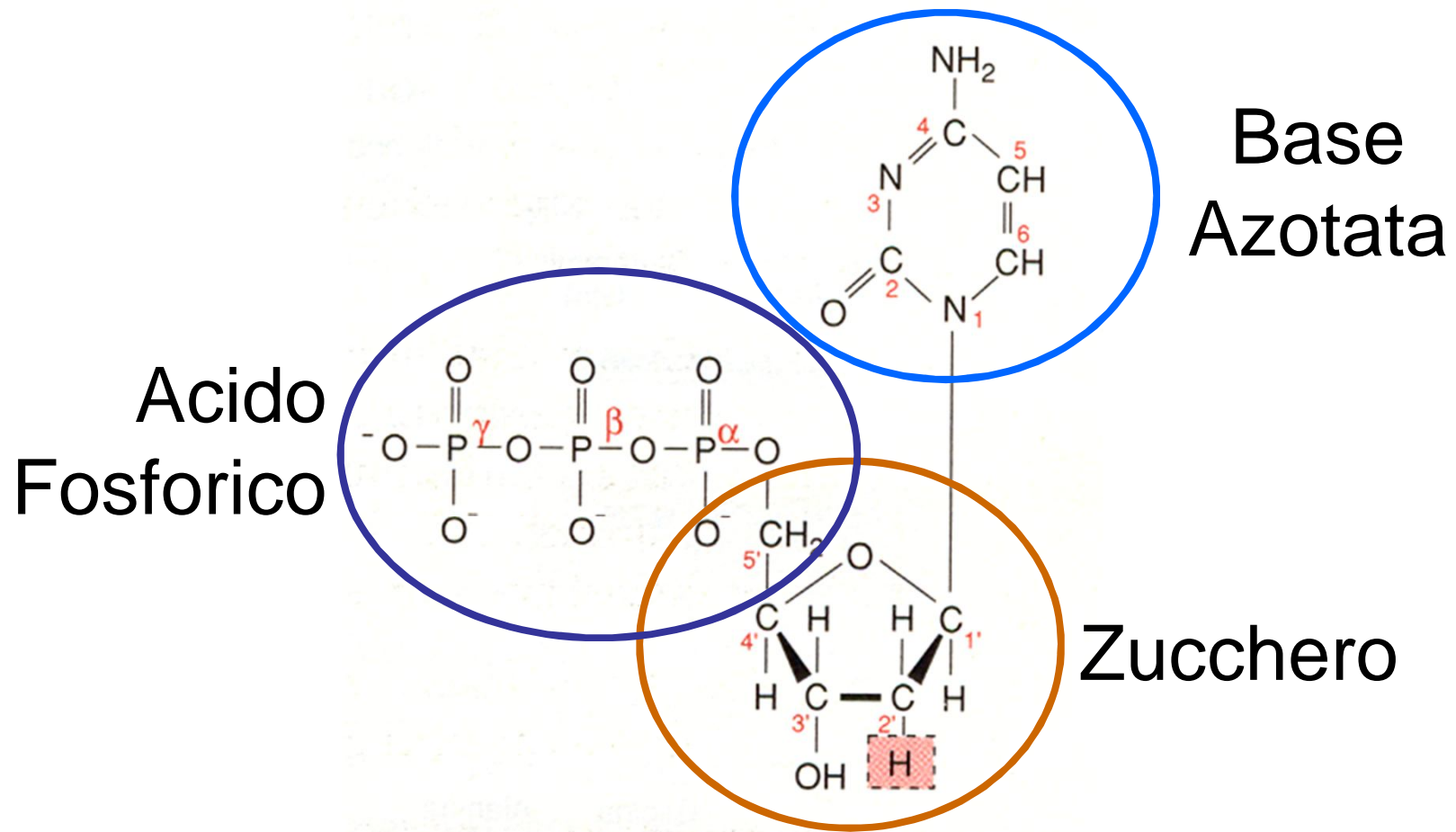
Macromolecola organica

formata

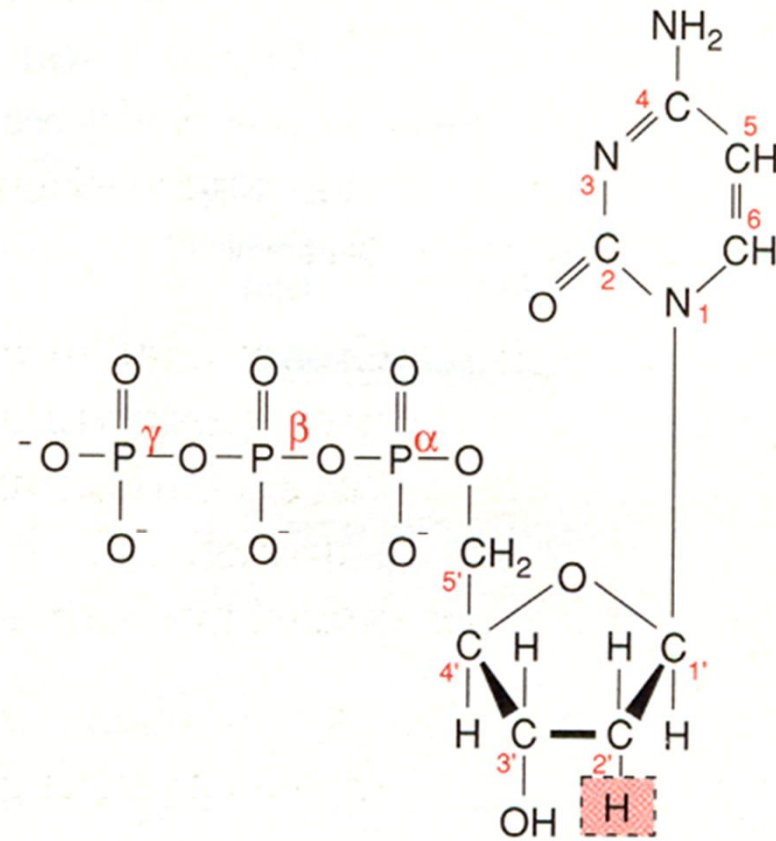
da 3 diverse molecole

legate tra esse

Struttura Nucleotide



Struttura Nucleotide



D.N.A.

Macromolecola organica

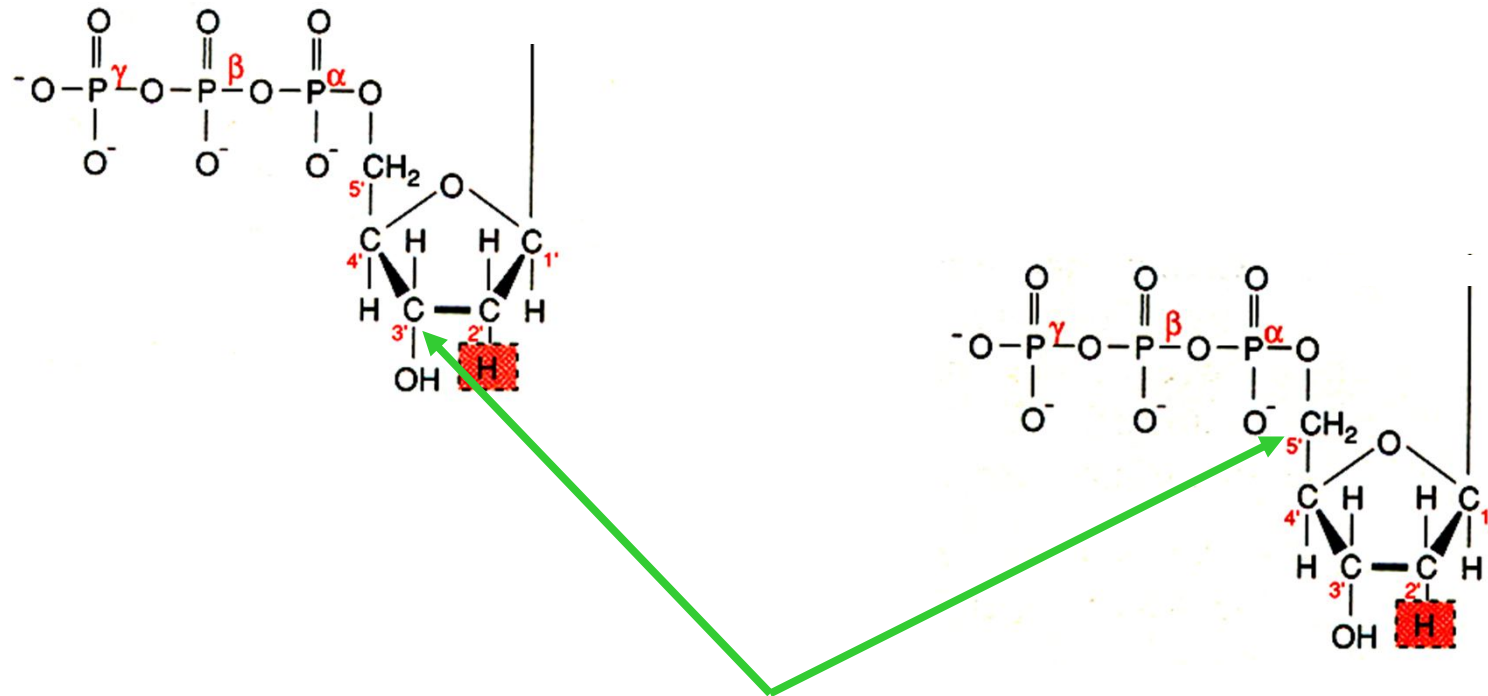
formata

da un elevatissimo numero di

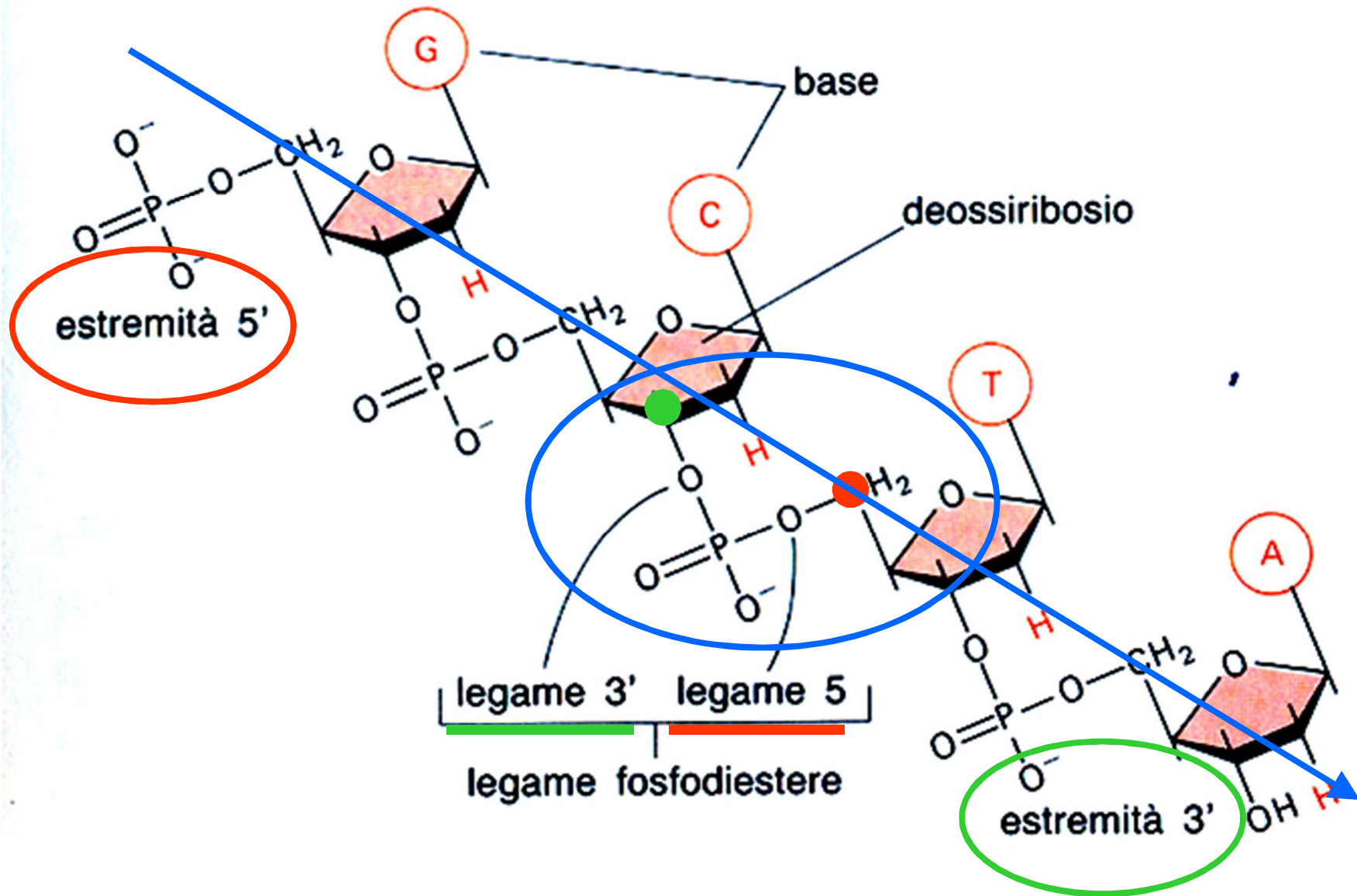
4 diversi nucleotidi

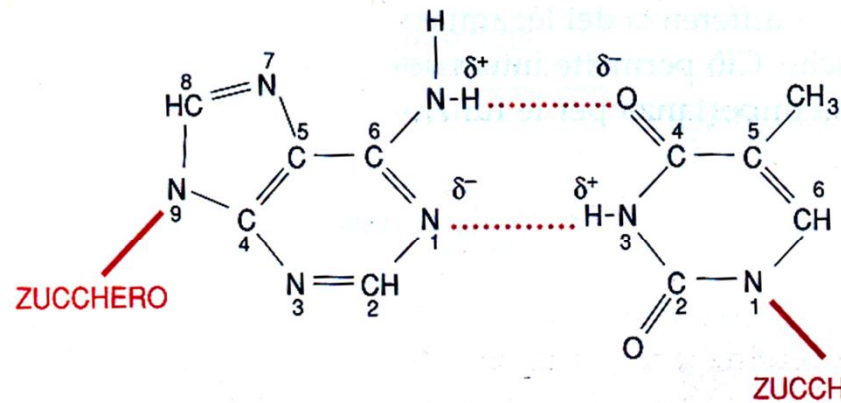
legati tra essi

Legame tra Nucleotidi

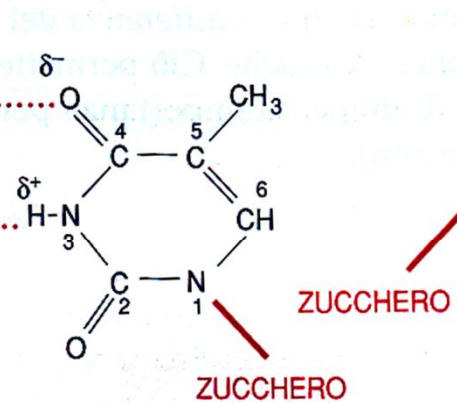


OSSATURA ZUCCHERO-FOSFATO DEL DNA

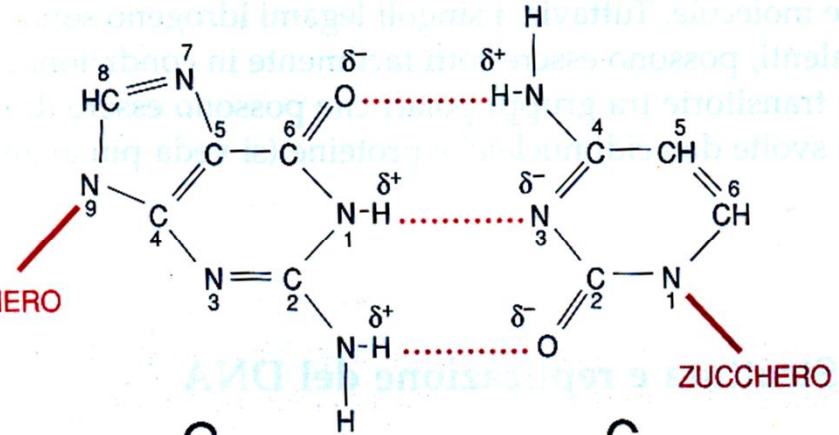




A



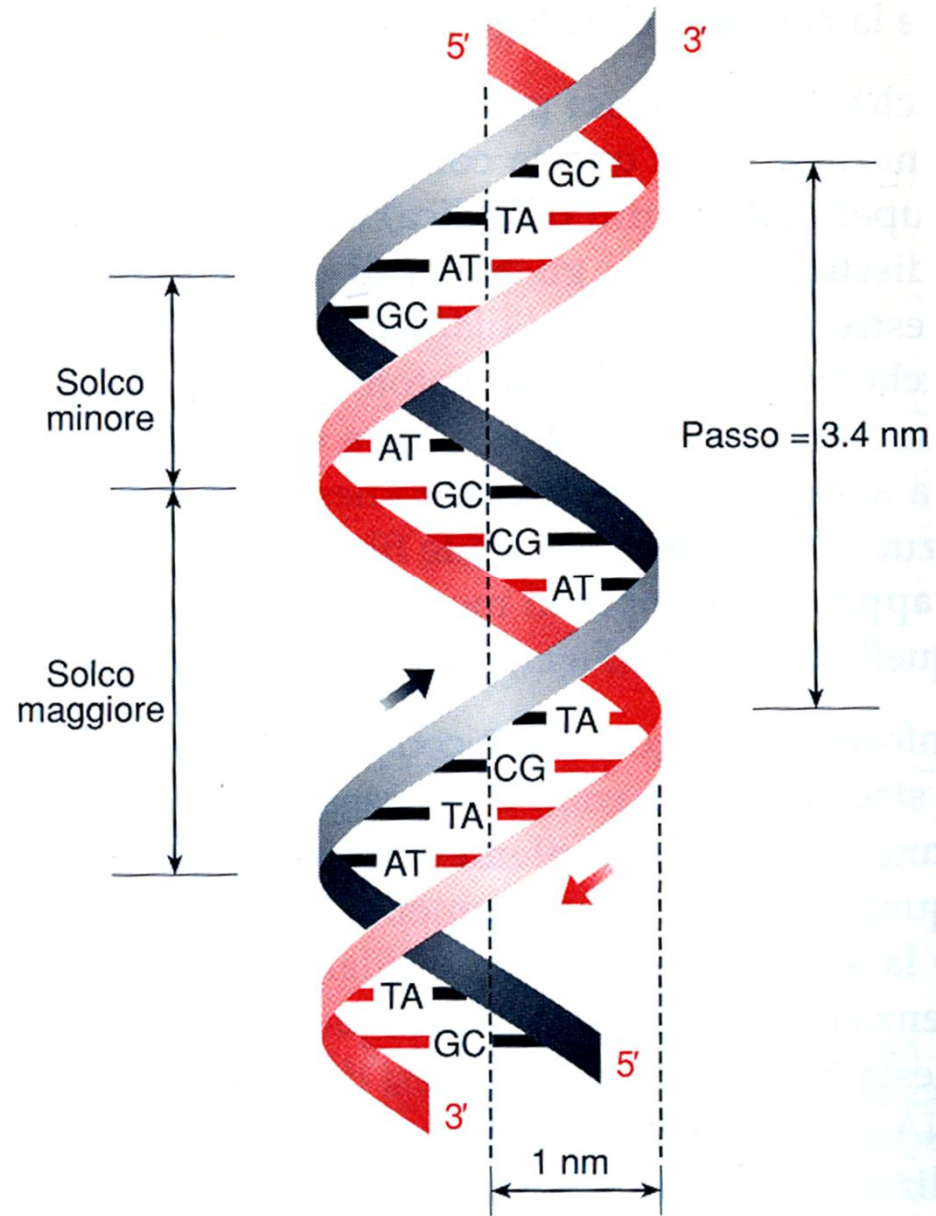
T



G

C

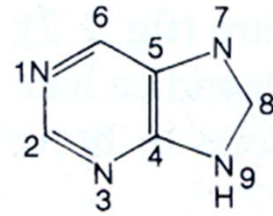
(B)



Acidi Nucleici

Acido Ribonucleico - R.N.A.

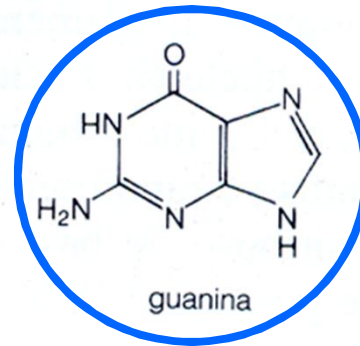
PURINA



purina

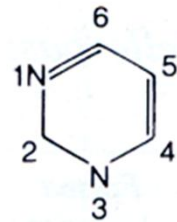


adenina



guanina

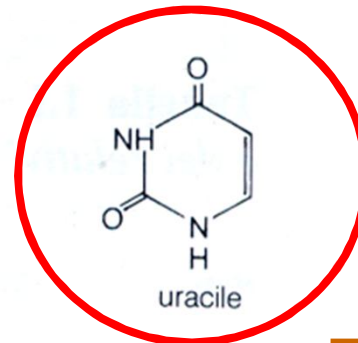
PIRIMIDINA



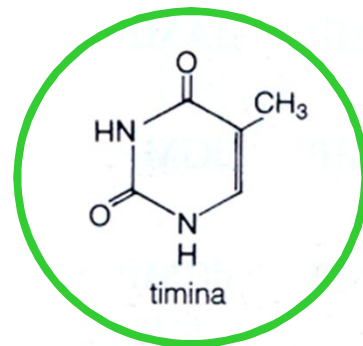
pirimidina



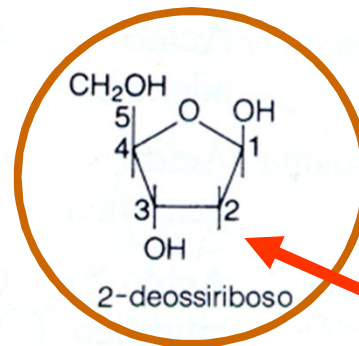
itosina



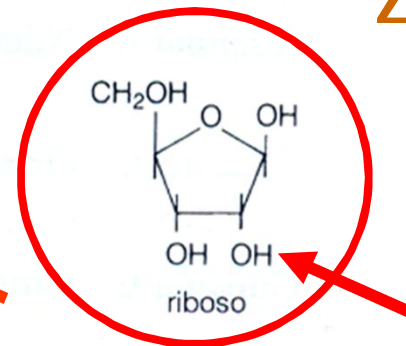
uracile



timina



2-deossiriboso



riboso

ZUCCHERO

Acidi Nucleici: Componenti chimici

1. *Base Azotata*

- *Purina* (Adenina, Guanina)
- *Pirimidina* (Citosina, Timina, *Uracile***)

2. *Zucchero*

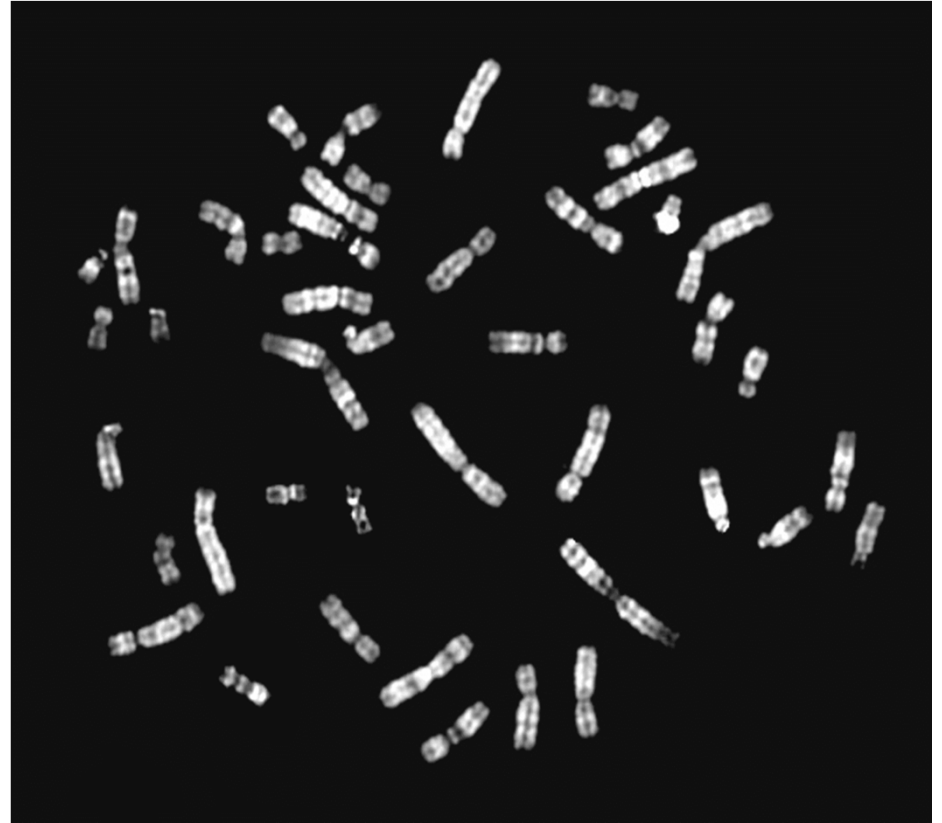
- *Ribosio***
- *Deossiriboso*

3. *L' Acido fosforico "H3PO4"*

***Si trovano nell'RNA*

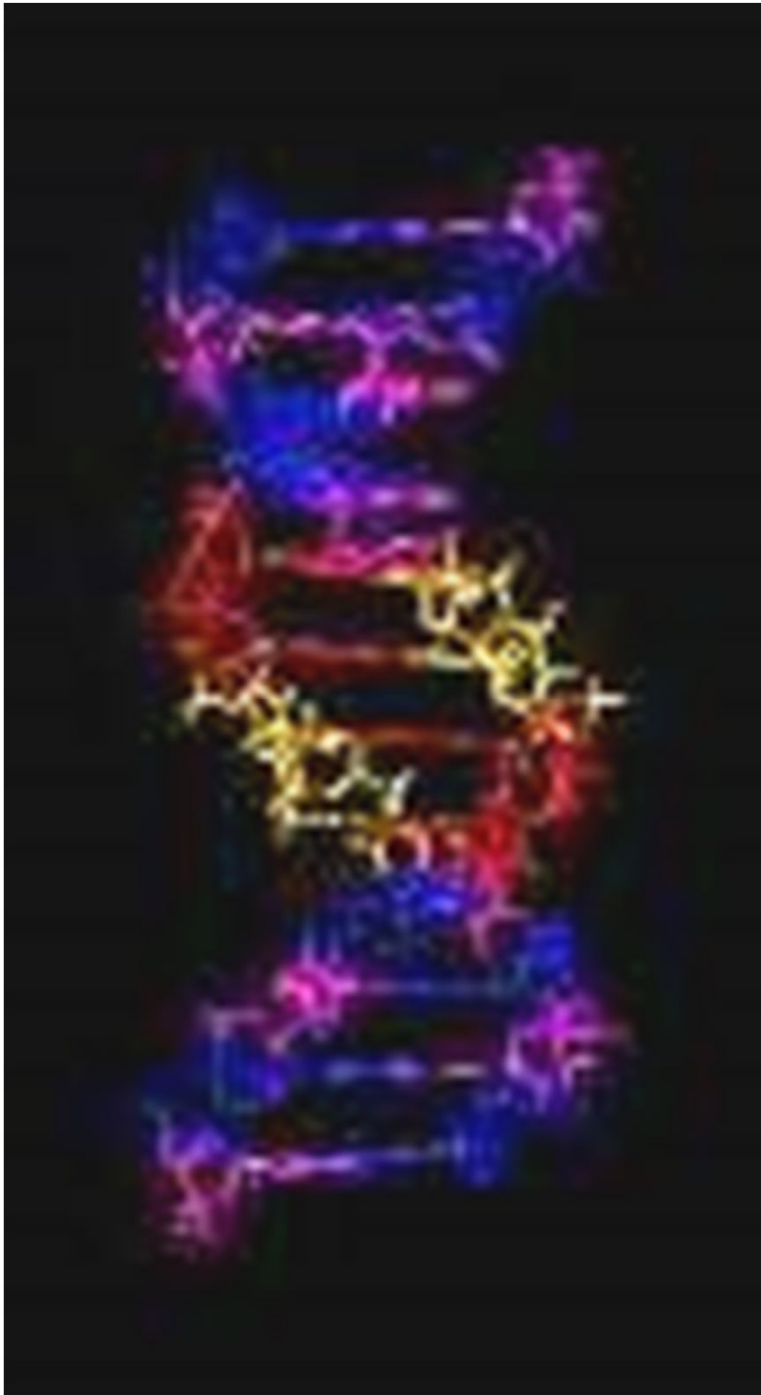
patrimonio genetico

La morfologia

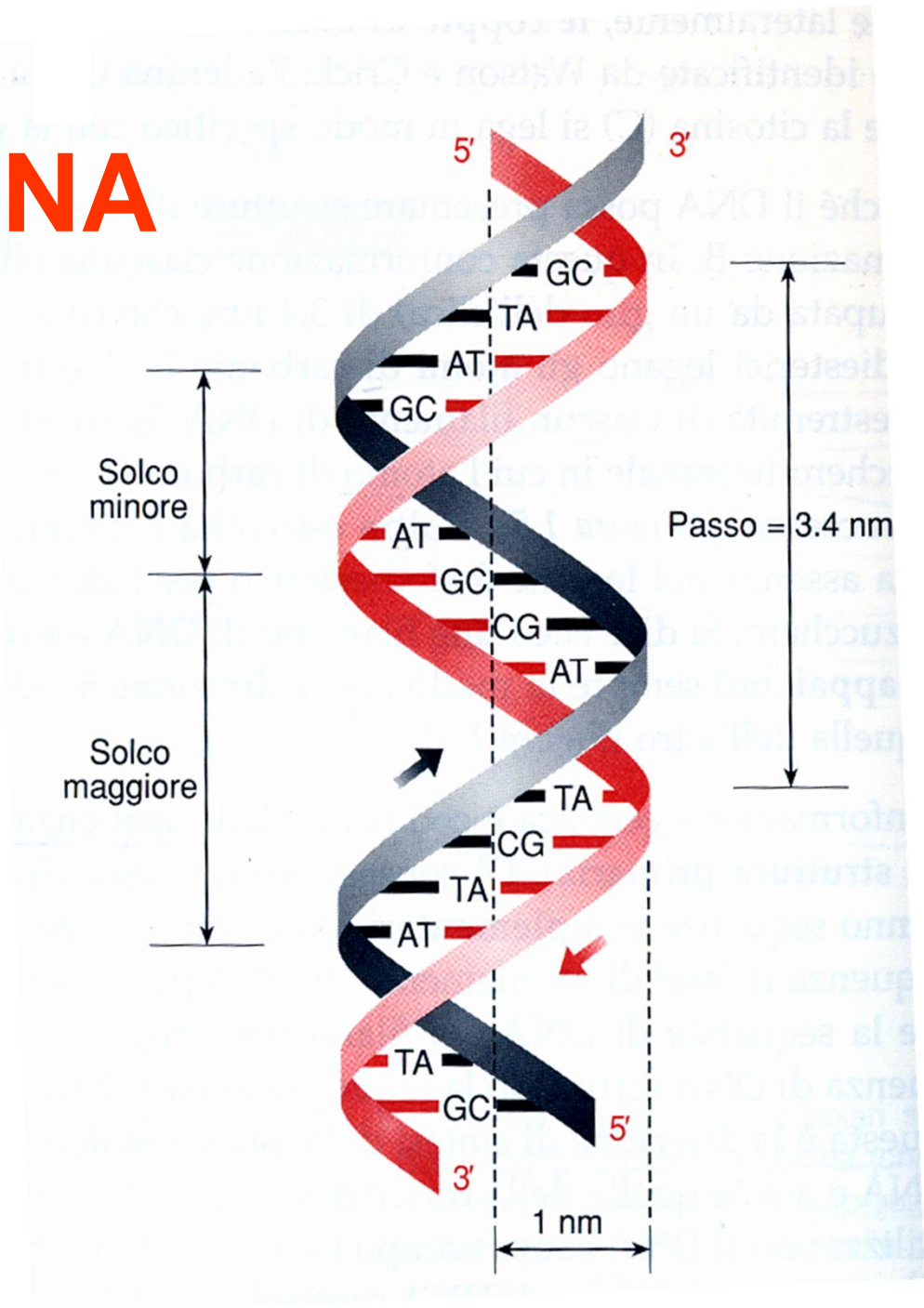




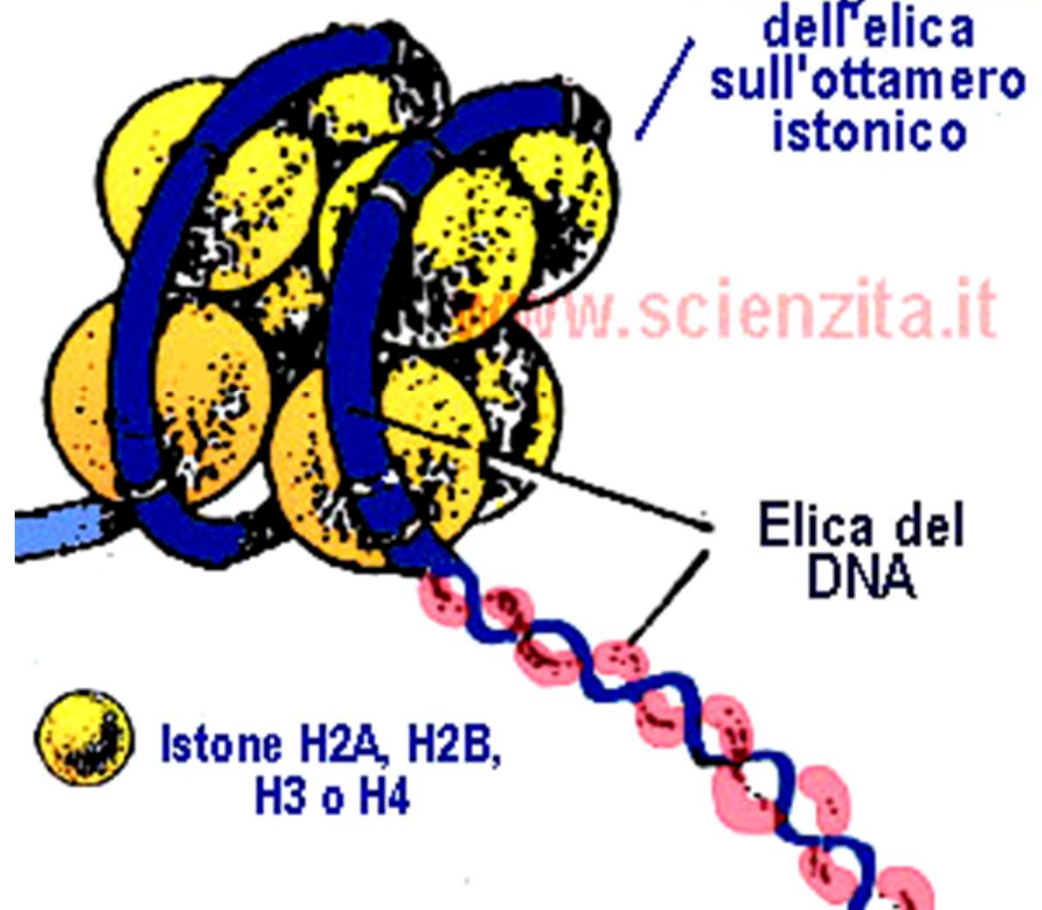


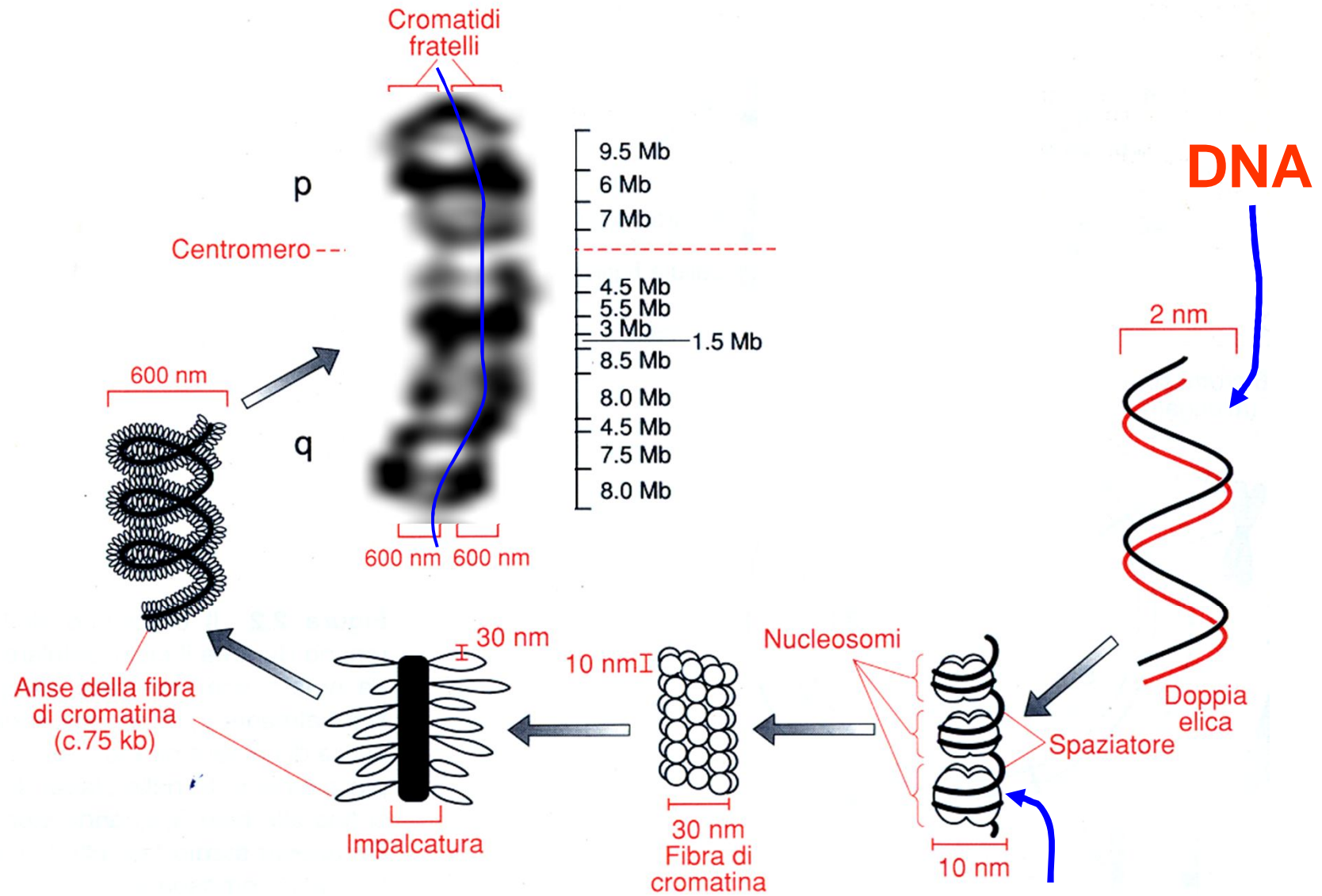


DNA



il nucleosoma





Proteine (istoni)



