

Università Studi Bari
Facoltà Medicina e Chirurgia
Corso di Laurea in Scienze Infermieristiche
Sede di Lecce – P.O. Vito Fazzi

Corso di Genetica Medica
1° a; 1° sem

Docente: Prof. Salvatore P. Mauro
Programma aa 2017-2018

1

- 1.1. La Cellula
- 1.2. Mitosi
- 1.3. Meiosi
- 1.4. Duplicazione del DNA
- 1.5. Trascrizione del DNA
- 1.6. Sintesi Proteica

2

- 2.1 I Cromosomi
- 2.2 Anomalie di numero dei cromosomi
- 2.3 Anomalie di struttura dei cromosomi
- 2.4 Differenziazione sessuale
- 2.5 Indicazioni all'esame del Cariotipo in epoca post-natale
- 2.6 Non disgiunzione meiotica
- 2.7 Indicazione all'esame del Cariotipo in epoca pre-natale

3

- 3.1 Sindrome di Down
- 3.2 Sindrome di Turner
- 3.3 Sindrome di Klinefelter
- 3.4 Sindrome del Cri du Chat
- 3.5 Sindrome di DiGeorge
- 3.6 Sindrome di Prader Will

4

- 4.1 Le Malattie Geniche
- 4.2 Meccanismi molecolari causativi delle malattie geniche
- 4.3 Malattie geniche Autosomiche Recessive
 - 4.3.1 Talassemia gene HBB
 - 4.3.2 Fibrosi Cistica gene CFTR
- 4.4 Malattie geniche Autosomiche Dominanti
- 4.5 Malattie geniche X-Linked
 - 4.5.1 Ritardo Mentale X-Linked gene FMR1

5

- 5.1 Le Malattie Multifattoriali
- 5.2 Complesso genico HLA
 - 5.1.1 Celiachia