

Patologia Generale (Patologia Genetica)
(Dott.ssa A. Boccarelli)

Programma di Patologia genetica A.A 2011/2012

Introduzione alla patologia genetica

Aspetti generali, penetranza, espressività, pleiotropia, eterogeneità genica, eterogeneità allelica

Malattie autosomiche dominanti:

Ipercolesterolemia familiare

Sindrome di Marfan

Malattia di Huntington

Distrofia miotonica

Sferocitosi ereditaria

Malattie autosomiche recessive:

Fibrosi cistica

Fenilchetonuria

Galattosemia

Malattie X-linked

Distrofia muscolare di Duchenne

Emofilia A e B

Carenza di G6PD

Sindrome dell'X fragile

Malattie monogenetiche a trasmissione non classica:

Malattie mitocondriali

Imprinting genomico

Mosaicismo gonadico

Malattie citogenetiche degli autosomi:

Trisomia 21 (Sindrome di Down)

Malattie citogenetiche dei cromosomi sessuali:

Sindrome di Klinefelter

Sindrome di Turner

Ermafroditismo e Pseudoermafroditismo

Testo consigliato: Robbins e Cotran_Le basi patologiche delle malattie (vol. I)

Orario di ricevimento:

martedì e giovedì dalle 15.00 alle 16.00, presso l'Istituto di Patologia Generale 2° piano (Istituti Biologici)

Dott.ssa A. Boccarelli_PhD

Università degli Studi di Bari "Aldo Moro",

Facoltà di Medicina e Chirurgia_p.zza G.Cesare, 11_70124

Tel. _39-080-5478404

angela.boccarelli@dim.uniba.it