

TEMATICA EXAMENULUI DE GENETICĂ

ANUL II MG

2007

1. Genetica umană și importanța ei în medicina modernă. Definiții. Clasificări.
2. Scurt istoric al geneticii umane.
3. Proiectul genomului uman.
4. Structura primară și secundară a ADN. ADN de tip B, Z și polimorfismul structural al moleculei de ADN.
5. Proprietăți fizico-chimice ale moleculei de ADN. Absorbția radiațiilor UV. Denaturarea-renaturarea și aplicații practice.
6. Replicarea. Etape, proteine și enzime implicate. Replicarea telomerelor. Sistemul reparării împerecherilor greșite. Disfuncționalități RER.
7. Structura terțiară a ADN. Eucromatina. Heterocromatina. Nivele de condensare ale cromatinei.
8. Structura și localizarea genelor. Concepția clasică și actuală despre structura genei. Secvențele de reglare a genei.
9. Structura genomului uman. ADN nerepetitiv, moderat și înalt repetitiv. Clasificarea secvențelor repetitive, SNP.
10. Expresia informației ereditare. Transcripția. Formarea ARN mesager precursor. Maturarea pre-ARNm. Translația. Codul genetic. Revers transcripția. Reglarea expresiei genice.
11. ADN mitocondrial. Caracteristici. Bolile mitocondriale și tratamentul lor.
12. Sursele și efectele variabilității genetice.
13. Recombinare genetică (genomică, cromozomială, omoloagă nealelică, intragenică).
14. Leziuni ADN.
15. Repararea ADN. Mecanisme. Implicații patologice.
16. Mutații genice. Tipuri și mecanisme de producere. Boli genomice.
17. Mutații dinamice. Sindromul X fragil. Boala Huntington.
18. Efectul fenotipic al mutațiilor patogene. Cauza mutațiilor. Mutații spontane și induse.
19. Anomalii ereditare ale hemoglobinelor.
20. Noțiuni de eredopatologie. Ereditatea de tip autozomal dominant. Expresivitate. Penetranță. Exemple: Neurofibromatoza. Sindromul Marfan. Osteogeneza imperfectă, Acondroplazia, ADPKD, hipercolesterolemia familială. etc. Pleiotropia.
21. Ereditatea de tip autozomal recesiv. Exemple: Alcaptonuria, Fibroză chistică, Galactozemia, Albinismul, Fenilcetonuria, Hipotiroidismul congenital, B. Gaucher, Mucopolizaharidoza tip I.
22. Heterogenitatea fenotipică și genetică.
23. Ereditatea legată de Y.
24. Transmiterea heterozomal recesivă legată de X. Femei afectate în ereditatea HR. Exemple: Sindromul X fragil, Sindromul Lesh-Nyhan, Distrofia musculară Duchenne, Agamaglobulinemia Bruton, hemofilia A, Cecitatea la culori, Deficitul de G 6PDH, Boala Fabry.
25. Transmiterea heterozomal dominantă legată de X. Exemple de boli: Rahitism familial hipofosfatic rezistent la vitamina D, Incontinentia pigmenti, Sindromul Rett, Nistagmus congenital, Retinita pigmentară.
26. Ereditatea monogenică non-mendeleiană. Mozaicismul. Disomia uniparentală. Amprentarea genomică (parentală). Exemple de boli: Sindromul Prader Willi, Angelman, Beckwith Wiedemann.
27. Ereditatea poligenică și multifactorială. Măsurarea agregării familiale. Studiul gemenilor și studiile de adopție. Ereditatea poligenică a caracterelor cantitative cu distribuție continuă, gaussaină. Modelul susceptibilității "cu prag". Modelul mixt.
28. Dismorfologia. Anomalii congenitale. Clasificarea patogenică, numerică, după criteriul gravității.
29. Agenți teratogeni chimici, infecțioși fizici, boli materne (DZ, fenilcetonuria, epilepsia).
30. Genetica cancerului. Clase de gene implicate în oncogeneză. Anomalii citogenetice în cancere. Predispoziția genetică în cancer. Terapia cancerelor.

31. Farmacogenetica. Polimorfismul alcool-dehidrogenazei, acetiltransferazei, pseudocolinesterazei. Deficiența de G6PDH. Hipertermia malignă. Farmacogenomica.
32. Tratamentul bolilor genetice. Terapia genică.
33. Diagnosticul și screening-ul prenatal. Sfatul genetic

Șef de disciplină
Șef de lucrări dr. Ionela Pașcanu

