

Departamentul II: Morfologie Microscopică, Disciplina Genetica

Conferențiar universitar, poziția 42 Genetică (opțional); Genetică clinică (facultativ); Clinical genetics (facultativ) / Génétique clinique (facultativ); Genetică.

Tematică: Conținutul și rolul geneticii medicale. Istoricul geneticii. Clasificarea patologiei genetice. Niveluri de studiu în genetica medicală. Structura, organizarea și funcționalitatea ADN. Replicarea ADN. Gena-element morfo-funcțional fundamental al eredității. Structura genei la eucariote. Teoria cromozomială a eredității. Acizii ribonucleici. Transcripția. Translația. Codul genetic. Dogma centrală a geneticii. Alelia multiplă. Tipuri de gene. Mecanisme epigenetice implicate în expresia genei. Organizarea genomului uman. Baza genetică a sintezei proteinelor. Relația genă-proteină. Cartografierea și identificarea genelor pe cromozomi. Materialul nuclear cromozomial. Reglarea expresiei genice. Recombinări genetice. Mutații: definiție, clasificare, baza moleculară. Repararea leziunilor ADN. Agenți mutageni. Legile lui Mendel. Legile eredității pentru expresia monogenică. Mecanismele expresiei genice în ereditatea monogenică. Heterogenitatea genetică. Transmiterea autozomală. Transmiterea gonozomală. Ereditate nonclasică. Particularități ale transmiterii monogenice. Ereditatea poligenică, multifactorială. Boli multifactoriale. Studiul gemenilor. Cromozomii - baza citogenetică a eredității. Materialul nuclear cromozomial. Citogenetica clinică. Patologia cromozomială. Sindroame cu microdeleții, microduplicații. Determinismul genetic al sexului. Patologia procesului de sexualizare. Factori genetici în eșecuri reproductive. Boli prin erori innăscute de metabolism. Nutrigenetica. Farmacogenetica. Epigenetica. Genetica complexului major de histocompatibilitate. Baza genetică a procesului canceros. Aberații cromozomiale în hemopatii maligne. Elemente de teratologie. Posibilități de terapie în bolile genetice. Genetica bolilor rare. Bioetica în genetica.

Bibliografie:

1. Genetică Medicală: Mircea Covic, Dragos Stefanescu, Ionel Sandovici, Vlad Gorduza. Editura Polirom, 2017
2. Genetică Medicală: Thompson&Thompson, ediția în limba română, Ed. Hipocrate, 2018
3. New Clinical Genetics, Andrew Read, Dian Donnai. Scion Publ. Ltd, 2015

Topics: Role of genetics in medicine. History of genetics. Classification of genetic disorders. Study levels in medical genetics. Topology of DNA structure. The organization and functionality of genomic DNA. DNA replication. Gene – fundamental morphologic and functional element of heredity. Gene structure in eukaryotes. Chromosomal theory of heredity. Topology of RNA structure. Transcription. Translation. Genetic code. Central dogma of molecular biology. Multiple alleles. Types of genes. Epigenetic mechanisms involved in gene expression. Organization of human genome. Genetic basis of protein synthesis. Gene-protein relationship. The human gene map. DNA Packaging: Nucleosomes and Chromatin. Control mechanisms of gene expression and differentiation. Genetic recombination. Mutations: definition, classification, molecular bases, mutagens. DNA lesions repair mechanisms. Mendel's laws. Mendelian inheritance. Mechanisms of gene expression in single-gene inheritance. Genetic heterogeneity. Autosomal inheritance. X-linked inheritance. Holandric inheritance. Non-classical patterns of inheritance. Particularities of single-gene inheritance. Multifactorial inheritance. Genetics of disorders with multifactorial inheritance. Twins and twinning. Chromosomes - cytogenetic basis of inheritance. DNA Packaging: Nucleosomes and Chromatin. Clinical cytogenetics. Cytogenetic abnormalities of the autosomes and the sex chromosomes. Syndromes with microdeletions and microduplications. Genetic basis

for sex determination. Disorders of sexual development. Genetic causes of reproductive failure. The molecular basis of genetic diseases. Nutrigenetics. Pharmacogenetics. Genetics of Human Major Histocompatibility Complex. Genetics of the immune system. Genetic basis of cancer. Chromosomal abnormalities in hematological malignancies. Elements of teratology. Strategies for the treatment of genetic disorders. Genetics and rare diseases. Bioethics in genetics. Elements of epigenetics.

References

1. Genetică Medicală: Mircea Covic, Dragos Stefanescu, Ionel Sandovici, Vlad Gorduza. Editura Polirom, 2017
2. Genetică Medicală: Thompson&Thompson, ediția în limba română, Ed. Hipocrate, 2018
3. New Clinical Genetics, Andrew Read, Dian Donnai. Scion Publ. Ltd, 2015