



**Facultatea de Medicină**  
**Departamentul II: Morfologie Microscopică**  
**Catedra universitară Genetică medicală**  
**Conferențiar universitar, poziția 37**

**TEMATICA:**

- 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.
- Genetica complexului major de histocompatibilitate. Imunogenetica.
- Baza genetică a procesului canceros. Aberații cromozomiale în hemopatii maligne.
- Elemente de teratologie
- Posibilități de terapie în bolile genetice.
- Genetica și bolile rare.
- Noțiuni de bioetică aplicate în genetică.

**Bibliografie**

1. Genetică Medicală: Mircea Covic, Dragos Stefanescu, Ionel Sandovici, Vlad Gorduza. Editura Polirom, 2017
2. Curs de Genetică Medicală, Maria Puiu, Dorina Stoicănescu, Cristina Gug, Simona Farcas, Cristina Popa, Andreescu Nicoleta, Emandi-Chirita Adela, Dobrescu Andreea, Editura Eurostampa, 2016.
3. Genetică Medicală: Thompson&Thompson, ediția în limba română, Ed. Hipocrate, 2018