

Repere pentru **Totalizarea I****1.Temele pentru Tot I:**

- Aparatul genetic al celulei umane:
 - o Componente și funcții
 - o Genomul nuclear – caracteristică
 - o Genomul mitocondrial - caracteristică
 - o Dinamica materialului genetic nuclear
- Ereditatea – suportul molecular și morfologic, rol medical;
- Variabilitatea – surse, tipuri, rol medical;
 - o Mutațiile – tipuri, consecințe;
 - o Recombinarea MG – tipuri, consecințe;
 - o Fenocopii – mecanismul de producere, exemple.
- Cromozomii umani
 - o Morfologia și clasificarea crs umani
 - o Crs X și Y – particularități
 - o Lyonizarea – definiție, mecanism, rol biologic
 - o Cariotipul normal și patologic
 - o Disomia uniparentală – definiție, mecanism de producere, consecințe, exemple.
 - o Nomenclatura anomaliilor crs
 - o Corelația cariotip – fenotip
- Metodele de studiu a cromozomilor umani – clasificare, indicații și limite
 - o Etapele cariotipării
 - o Test Barr – indicații și limite
- Anomalii cromozomiale
 - o Poliploidii - mecanisme de producere, consecințe
 - o Aneuploidii- mecanisme de producere, consecințe
 - o Anomalii crs de structură echilibrată - mecanisme de producere, consecințe
 - o Anomalii crs de structură neechilibrată - mecanisme de producere, consecințe
 - o Sindroame crs – s. Down, s. Patau, s.Edwards, s.Turner, s.Klinefelter, s.cri-du-chat”
 - Cauza
 - Cariotipuri asociate
 - Mecanisme de producere
- Transmiterea IG de la cel la cel
 - o Dinamica cromozomilor în mitoză
 - o Rolul biologic al mitozei
 - o Erori în mitoză și consecințele lor
 - o Mozaicuri crs și originea lor
- Transmiterea IG de la părinți la descendenți
 - o Dinamica cromozomilor în meioză
 - o Rolul biologic al meiozei
 - o Erori în meioză și consecințele lor
 - o Zigoți aneuploizi și originea aneuploidiilor
 - o Calcularea riscului aneuploidiilor

2. Definiți noțiunile:

- Acrocentric
- ADN-satelit
- aneuploidie
- anomalie cromozomială
- anomalie crs echilibrată
- anomalie crs neechilibrată
- anomalie congenitală
- anomalie de reproducere
- bandă cromozomială
- blastomer
- cariotip
- cariotipare
- clonă aneuploidă
- constricție primară
- constricție secundară
- corpuscul Barr
- corpuscul F
- cromatidă
- cromatină
- cromozom
- dezechilibru genic
- ereditate
- fenotip
- fenocopie
- FISH
- gamet aneuploid
- gamet disomic
- gamet nulisomic
- genofond
- genom
- genotip
- gonosom
- himeră
- izocromozom
- ionizare
- monosomie
- mozaic cromozomial
- nulisomie
- ovogonie
- ovul
- plasmotip
- polimorfism cromozomial
- realizare IG
- satelit
- sindrom
- sindrom plurimalformativ
- sindrom cromozomial
- spermatogonie
- spermatozoid
- submetacentric
- test Barr
- test F
- trisomie
- variabilitate
- zigot

3. Analizați cariotipurile (la testul Barr și testul F indicați Nr de corpuscului și dimensiunile corpusculilor):

Cariotip	Descifrați formula cariotipului	Anomalia	Fenotip	Test Barr	Test F
45,X					
47,XYY					
48,XXYY					
46,X,i(Xp)					
46,X,i(Yp)					
46,X,i(Yq)					
47,X,iX(p),Y					
47,XX,i(Yq)					
46,XX/47,XX,+21					
45,X / 46,XX					
46,XY / 47,XXY					
46,XY,16qh+					
46,XX,1qh-					
46, XY, del(21p)					
46,XY,inv (3)(q12.1q34.3)					
69,XXY					
46,XX,9 ph+					
46,XY,i(21p)					
46,XY,i(21q)					
46,XY,i(8p)					
46,XY,i(8q)					
45,XY,-7					
48,XXXX					
46,XY,dup(5p)					
46,XY, 14q+					
46,XY, 14q-					
46,XY, 14p-					
46,XY,dup(4)(q32.2q34.1)					
46,X,r(X)					

4. Identificând originea anomalia cromozomială (eroare de meioză sau mitoză)

Cariotip	Anomalia crs	Fenotip	Originea aneuploidiei
45,X/47,XXX			
48,XXYY			
47,XXY/46,XY			
47,XY,+21			
45,X/46,XX			
45,X/46,XY			
46,X,i(Yq)			
46,XX/47,XX,+18			
47,XX,+13			
45,XY,-13			
49,XXXXY			
46,XX,5p-			
46,XX,21q+			
46,XY/47,XY,+21			
46,XX/47,XX,+i(12p)			
45,X			
46,X,Xp-			
46,XY,13q+			
46,XY,i(13q)			
46,XY/45,X			
45,X/46,XX/47,XXX			
47,XY,+i(13p)			
46,XY,18p+			
46,X,r(X)			

5. Caracteristica tehnicilor de analiză a cromozomilor:

Tehnici de cariotipare	Materialul biologic analizat	Particularitățile tehnicii	Tipul de anomalii crs identificate	APLICATII PRACTICE
Colorarea omogenă Giemza				
Colorarea in benzi G, Q, R				
Colorarea in benzi C, T				
FISH				
Test Barr				
Test F				