

Repere pentru totalizarea II GU

1. Definiți noțiunile.

| | Caracteristică | Exemplu |
|-------------------------------------|----------------|---------|
| Caracter monogenic | | |
| Caracter poligenic | | |
| Caracter monofactorial | | |
| Caracter multifactorial | | |
| Caracter normal | | |
| Caracter patologic | | |
| Caracter dominant | | |
| Caracter recesiv | | |
| Caracter intermediar | | |
| Caracter autosomal | | |
| Caracter gonosomal | | |
| Caracter holandric | | |
| Determinism monogenic | | |
| Determinism monoalelic | | |
| Pleiotropie | | |
| Poligenie | | |
| Penetranță | | |
| Disomie uniparentală | | |
| Heterogenitate alelică | | |
| Heterogenitate de locus = nealelică | | |
| Expresivitate | | |
| Epistazie | | |
| Amprentare genomică = genică | | |

| | | |
|----------------------|--|--|
| Anticipație | | |
| Genocopie | | |
| Fenocopie | | |
| Normă de reacție | | |
| Mutație genomică | | |
| Mutație cromozomială | | |
| Mutație genică | | |
| Mutație indusă | | |
| Mutație spontană | | |
| Mutație somatică | | |
| Mutație generativă | | |
| Mutație letală | | |
| Mutație semiletală | | |
| Mutație evaluantă | | |
| Mutație punctiformă | | |
| Factor mutagen | | |
| Factor teratogen | | |
| BHNN | | |
| Coeficient ereditar | | |
| PCR primer | | |
| PCR amplificator | | |
| Sondă moleculară | | |
| Restrictază | | |
| RFLPs | | |
| Taq-polimerază | | |
| Secvențiere | | |

2. Genele umane – structura, localizarea, funcțiile

- a. Organizarea genelor structurale umane
- b. Clasificarea genelor umane
- c. Localizarea genelor umane (locus, gene alele și nealele, grup de înlănțuire, haplotip)
- d. Numărul și lungimea genelor
- e. Proprietățile genelor umane
- f. Funcțiile genelor umane și nivele de expresie

3. Studiul genelor umane

- a. Metode de studiu directe și indirecte a genelor umane
- b. Clasificarea metodelor de studiu a genelor
- c. Principii, componente necesare, etape și aplicații practice ale tehnicii PCR
- d. Principii, componente necesare, etape și aplicații practice ale tehnicii Southern-blot.
- e. Principii, componente necesare, etape și aplicații practice ale tehnicii dideoxi
- f. Indicațiile și limitele tehnicilor de analiză a genelor

4. Nivelele expresiei diferitelor gene structurale:

| Gena | Nivelele expresiei | | |
|--------|--------------------|----------|---------|
| | primar | secundar | terțiar |
| FBN1 | | | |
| PAH | | | |
| PKD1 | | | |
| Htt | | | |
| HBA | | | |
| HBB | | | |
| ABL | | | |
| TP53 | | | |
| CFTR | | | |
| DMD | | | |
| COL1A1 | | | |
| COL4A5 | | | |
| F8 | | | |
| F9 | | | |
| LDLR | | | |
| FMR1 | | | |

5. Completați tabelul și încercați să comparați diferite tipuri de mutații.

| Tip mutație | Modificare genetică | Fenotip | Exemple |
|----------------------------|---------------------|---------|---------|
| Samesens mutație | | | |
| Missens mutație | | | |
| Nonsens mutație | | | |
| Sens mutație | | | |
| Tranziție | | | |
| Transversie | | | |
| Mutație amorfă | | | |
| Mutație hipomorfă | | | |
| Mutație neomorfă | | | |
| Mutație hiperomorfă | | | |
| Mutație izomorfă | | | |
| Mutație exonică | | | |
| Mutație intronică | | | |
| Mutație reglatoare | | | |
| Mutație <i>frame shift</i> | | | |
| Mutație <i>in frame</i> | | | |
| Mutație dinamică | | | |

6. Identificați originea aneuploidiei:

| Mama | Tata | Copil | Originea aneuploidiei |
|-------------|-------------|--------------|-----------------------|
| 46,XX (Xg-) | 46,XY (Xg+) | 47,XXY (Xg-) | |
| | | 47,XXY (Xg+) | |
| | | 45,X (Xg-) | |
| 46,XX (Xg+) | 46,XY (Xg-) | 45,X (Xg-) | |
| | | 47,XXX (Xg-) | |
| 46,XX (Xg+) | 46,XY (Xg-) | 47,XXX (Xg+) | |
| | | 47,XXY (Xg-) | |
| | | 45,X (Xg+) | |

7. Analizați fiecare cuplu și calculați riscul BHNN la descendenții lor. Motivați răspunsul

| Părinți | | | | Istoricul familial | Copii | | Risc BHNN |
|---------|-------------------|---------|---------|---|---------|---------|-----------|
| Mama | | Tata | | | Genotip | Fenotip | |
| Genotip | Fenotip | Genotip | Fenotip | | | | |
| | Rh+ | | Rh- | Sora tatălui BHNN în copilărie | | | |
| | | | Rh- | Fratele mai mare a mamei a avut BHNN, ea nu | | | |
| | | | Rh+ | Sora mai mare a mamei a avut BHNN, ea nu | | | |
| | Rh- | | Rh+ | Sora tatălui BHNN în copilărie | | | |
| | Rh+ | | Rh- | Tatăl mamei - Rh- | | | |
| | BHNN în copilărie | | Rh+ | Tata este homozigot | | | |
| | Rh- | | | Tata a avut BHNN | | | |
| | Rh+ | | | Tata nu-i cunoscut | | | |

6. Găsiți și rețineți răspunsurile.

| Patologia genetică | Cauza bolii | Transmiterea genealogică | Diagnosticul genetic |
|-------------------------------|-------------|--------------------------|----------------------|
| Boală monogenică | | | |
| Boală poligenică | | | |
| Sindrom monogenic | | | |
| Sindrom poligenic | | | |
| Sdr. X-fra | | | |
| Sdr. Marfan | | | |
| Sdr Alport | | | |
| Sdr Li-Fraumeni | | | |
| Fenilcetonuria | | | |
| Distrofia musculara Duchenne | | | |
| Hemofilia A | | | |
| Hemofilia B | | | |
| Osteogeneza imperfecta | | | |
| Horea Hungtington | | | |
| Hipercolesterolemia familiala | | | |
| Boala polichistica renala AD | | | |
| Mucoviscidoza | | | |
| Anemia S | | | |
| Alfa-talasemia | | | |
| Beta-talasemia | | | |
| Diabet zaharat | | | |
| Schizofrenia | | | |

7. Rezolvarea problemelor din Capitolul Nr 18, pagina 282 “Culegere de teste la BM și GU”

8. Găsiți explicații pentru următoarele situații:

| Genotip | Fenotipul la diferite persoane | Explicație |
|---------|--|------------|
| Aa | Se manifesta caracterul A | |
| | Se manifesta caracter intermediar | |
| | Se manifesta mai pronunțat ca la părinte | |
| | Se manifesta mai frecvent la ♂ | |
| | Se intensifică la persoanele cu vârstă înaintată | |
| | Se poate manifesta numai în cazul DUM | |
| | Se manifestă diferit în diferite condiții de mediu | |

9. Explicați fenomenele genetice ce intervin în manifestarea unei gene (definiție, mecanism, exemple, rol practic)

- a. Interacțiuni genice
 - Alelice
 - Nealelice
- b. Penetranța genei
 - Completă
 - incompletă
- c. Pleiotropie
 - Primară
 - Secundară

d. Heterogenitate genetică

- Alelică
- Non-alelică

e. Expresia genei dependentă de originea parentală

- Amprentarea genomică
- DUM; DUP

f. Expresivitate variabilă

- grad diferit de manifestare a unui caracter la diferite persoane
- forme diferite ale unui caracter la diferite persoane
- anticipație

10. Boli monogenice (Fenilcetonuria, s. Marfan, Hemofilia A, etc....;) !!! încercați să evaluați datele din tabelul de la LP „Variabilitatea mutațională” din caietul de GU:

a. Cauză

b. Manifestare:

- i. la nivel molecular
- ii. la nivel celular, tisular
- iii. la nivel de organism

c. Caracteristica mutațiilor responsabile de patologia monogenică dată;

d. Identificarea și explicarea fenomenelor genetice ce se întâlnesc:

- i. Expresivitatea
- ii. Penetranța
- iii. Pleiotropia
- iv. Heterogenitatea genetică
- v. Anticipația

e. Transmiterea genealogică

- i. Tip de transmitere
- ii. Genotipul persoanelor afectate

f. Diagnosticul genetic

g. Profilaxia