

Planul prelegerilor și lucrărilor practice la Genetica Medicală

pentru programul de studii **Medicină** pe anul de studii 2024-2025

Data	Prelegeri	Data	Lucrări practice
03.02. - 07.02.	Introducere. Aparatul genetic al celulei umane. Suportul eredității și variabilității. Ereditatea și mediul în manifestarea caracterelor normale și patologice la om.	03.02. - 07.02.	Aparatul genetic – componente, rol în păstrarea, transmiterea și realizarea IG. Ereditatea și variabilitatea. Mutații – tipuri, origine, consecințe fenotipice.
10.02. - 14.02.	Cromozomii – suportul morfologic al eredității și variabilității. Caracteristica cariotipului uman. Particularitățile crs X și Y. Polimorfisme crs. Disomia uniparentală. Clasificarea anomaliilor cromozomiale.	10.02. - 14.02.	Evaluarea cariotipului normal și variațiilor de structură, de număr. Nomenclatura variațiilor normale și patologice ale cariotipului.
17.02. - 21.02.	Anomalii cromozomiale de număr și de structură. Cauzele, mecanismele de producere și consecințele lor: anomalii de reproducere, malformații congenitale și retardul mental.	17.02. - 21.02.	Metodele citogenetice - diversitate, indicații și limite.
24.02. - 28.02.	Sindroame cromozomiale - diversitate, cauze, manifestări și diagnostic citogenetic.	24.02. - 28.02.	Anomalii cromozomiale de număr și de structură - tipuri, mecanisme de producere, consecințe.
03.03. - 07.03.	Genele umane – organizare, proprietăți, funcții, diversitate, exemple. Relația genă-genotip-fenotip.	03.03. - 07.03.	Sindroame cromozomiale autosomale și gonosomale – caracteristica citogenetică, manifestări fenotipice majore, diagnostic, pronostic și prevenire.
10.03. - 14.03.	Mutații genice – mecanisme, nomenclatură, consecințe la nivel molecular, celular și organism. Mutații genice patologice vs pozitive vs neutre.	10.03. - 14.03.	Totalizarea 1 Cromozomii și patologia cromozomială.
17.03. - 21.03.	Fenomene în expresia genelor umane. Amprentarea parentală a genelor umane și expresia monoalelică. Modificări epigenetice și rolul lor în patologia umană.	17.03. - 21.03.	Gene umane – diversitate, proprietăți, funcții. Gene autozomale și gene X-lincate. Gene alele și nealele. Grupuri de înlănțuire a genelor. Haplotipuri.
24.03. - 28.03.	Metode de studiu a genelor. Testarea directă și indirectă a genelor. Avantaje și limite în testarea genelor umane.	24.03. - 28.03.	Mutații genice – clasificare, nomenclatură, consecințe. Boli monogenice AD, AR, XD, XR, mitocondriale.
31.03. - 04.04.	Particularitățile caracterelor ereditare normale vs patologice. Metode de evaluare a naturii genetice patologiei umane. Studii familiale, gemenologice, de înlănțuire, genomice.	31.03. - 04.04.	Principiile tehnicilor PCR, RFLPs și secvențierii dideoxi. Testarea prenatală și postnatală a genelor umane.
07.04. - 11.04.	Boli monogenice mendeliene (AD,AR,AD,XR) și nonmendeliene (mitocondriale, de amprențare), boli poligenice comune.	07.04. - 11.04.	Caractere monogenice mendeliene. Ereditatea grupelor sanguine ABO, Rh, MN și Xg. Interacțiuni alelice și non-alelice. Genetica BHNN.
14.04. - 18.04.	Genetica dezvoltării. Bazele genetice ale anomaliilor congenitale.	14.04. - 18.04.	Caractere monogenice non-mendeliene. Heterogenitatea alelică și non-alelică. Penetrața completă și incompletă. Expresivitatea variabilă. Anticipația.
29.04. - 02.05.	Genetica sexului. Genele majore masculinizante și feminizante. Anomalii de sexualizare.	29.04. - 02.05.	Totalizarea 2 – Gene umane.
05.05. - 09.05.	Imunogenetica. Mecanisme genetice ale diversității Ac și TcR. Imunodeficiențe genetice.	05.05. - 09.05.	Studiul caracterelor ereditare normale și patologice. Metode de confirmare a naturii genetice a patologiei umane.
12.05. - 16.05.	Cancerul – boală genetică a celulelor somatice. Mutațiile protooncogenelor și GST în cancerigeneză.	12.05. - 16.05.	Analiza genealogică a bolilor monogenice. Evaluarea tipului de transmitere și calcularea riscului de recurență.
19.05. - 23.05.	Consultul și sfatul genic în prevenirea bolilor genetice. Principiile terapiei genice în tratamentul etiologic al unor boli genetice. Perspectivele farmacogenomicii.	19.05. - 23.05.	Totalizarea 3 – Particularitățile caracterelor ereditare. Diversitatea, etiologia și profilaxia bolilor genetice. Sfatul genic. Diagnostic genetic prenatal și postnatal – indicații și limite.
	Total: 30 ore		Total: 45 ore

13.01.2025

Șeful catedrei

Conf. Igor Cemortan