

Planul prelegerilor și lucrărilor practice la Genetica Medicală

pentru programul de studii **Medicină** pe anul de studii 2023-2024

Data	Prelegeri	Data	Lucrări practice
05.02. - 09.02.	Introducere. Aparatul genetic al celulei umane. Suportul eredității și variabilității. Ereditatea și mediul în manifestarea caracterelor normale și patologice la om.	05.02. - 09.02.	Aparatul genetic – componente, rol în păstrarea, transmiterea și realizarea IG. Ereditatea și variabilitatea. Mutații – tipuri, origine, consecințe fenotipice.
12.02. - 16.02.	Cromozomii – suportul morfologic al eredității și variabilității. Caracteristica cariotipului uman. Particularitățile crs X și Y. Polimorfisme crs. Disomia uniparentală. Clasificarea anomaliilor cromozomiale.	12.02. - 16.02.	Evaluarea cariotipului normal și variațiilor de structură, de număr. Nomenclatura variațiilor normale și patologice ale cariotipului.
19.02. - 23.02.	Anomalii cromozomiale de număr și de structură. Cauzele, mecanismele de producere și consecințele lor: anomalii de reproducere, malformații congenitale și retardul mental.	19.02. - 23.02.	Metodele citogenetice - diversitate, indicații și limite.
26.02. - 01.03.	Sindroame cromozomiale - diversitate, cauze, manifestări și diagnostic citogenetic.	26.02. - 01.03.	Anomalii cromozomiale de număr și de structură - tipuri, mecanisme de producere, consecințe.
04.03. - 07.03.	Genele umane – organizare, proprietăți, funcții, diversitate, exemple. Relația genă-genotip-fenotip.	04.03. - 07.03.	Sindroame cromozomiale autosomale și gonosomale – caracteristica citogenetică, manifestări fenotipice majore, diagnostic, pronostic și prevenire.
11.03. - 15.03.	Mutații genice – mecanisme, nomenclură, consecințe la nivel molecular, celular și organism. Mutații genice patologice vs pozitive vs neutre.	11.03. - 15.03.	Totalizarea 1 Cromozomii și patologia cromozomială.
18.03. - 22.03.	Fenomene în expresia genelor umane. Amprentarea parentală a genelor umane și expresia monoalelică. Modificări epigenetice și rolul lor în patologia umană.	18.03. - 22.03.	Gene umane – diversitate, proprietăți, funcții. Gene autozomale și gene X-lincate. Gene alele și nealele. Grupuri de înlănțuire a genelor. Haplotipuri.
25.03. - 29.03.	Metode de studiu a genelor. Testarea directă și indirectă a genelor. Avantaje și limite în testarea genelor umane.	25.03. - 29.03.	Mutații genice – clasificare, nomenclură, consecințe. Boli monogenice AD, AR, XD, XR, mitocondriale.
01.04. - 05.04.	Particularitățile caracterelor ereditare normale vs patologice. Metode de evaluare a naturii genetice patologiei umane. Studii familiale, gemenologice, de înlănțuire, genomice.	01.04. - 05.04.	Principiile tehnicilor PCR, RFLPs și secvențierii dideoxi. Testarea prenatală și postnatală a genelor umane.
08.04. - 12.04.	Boli monogenice mendeliene (AD,AR,AD,XR) și nonmendeliene (mitocondriale, de amprențare), boli poligenice comune.	08.04. - 12.04.	Caractere monogenice mendeliene. Ereditatea grupelor sanguine ABO, Rh, MN și Xg. Interacțiuni alelice și non-alelice. Genetica BHNN.
15.04. - 19.04.	Genetica dezvoltării. Bazele genetice ale anomaliilor congenitale.	15.04. - 19.04.	Caractere monogenice non-mendeliene. Heterogenitatea alelică și non-alelică. Penetrața completă și incompletă. Expresivitatea variabilă. Anticipația.
22.04. - 26.04.	Genetica sexului. Genele majore masculinizante și feminizante. Anomalii de sexualizare.	22.04. - 26.04.	Totalizarea 2 – Gene umane.
29.04. - 03.05.	Imunogenetica. Mecanisme genetice ale diversității Ac și TcR. Imunodeficiențe genetice.	29.04. - 03.05.	Studiul caracterelor ereditare normale și patologice. Metode de confirmare a naturii genetice a patologiei umane.
14.05. - 17.05.	Cancerul – boală genetică a celulelor somatice. Mutațiile protooncogenelor și GST în cancerigeneză.	14.05. - 17.05.	Analiza genealogică a bolilor monogenice. Evaluarea tipului de transmitere și calcularea riscului de recurență.
20.05. - 24.05.	Consultul și sfatul genic în prevenirea bolilor genetice. Principiile terapiei genice în tratamentul etiologic al unor boli genetice. Perspectivele farmacogenomicii.	20.05. - 24.05.	Totalizarea 3 – Particularitățile caracterelor ereditare. Diversitatea, etiologia și profilaxia bolilor genetice. Sfatul genetic. Diagnostic genetic prenatal și postnatal – indicații și limite.
	Total: 30 ore		Total: 45 ore

30.01.2024

Șeful catedrei

Conf. Igor Cemortan