



UNIVERSITATEA
DE MEDICINĂ ȘI FARMACIE
VICTOR BABEȘ | TIMIȘOARA

CATEDRA UNIVERSITARĂ GENETICĂ MEDICALĂ
PROFESOR UNIVERSITAR POZIȚIA 39 DIN STATUL DE FUNCȚII

TEMATICA:

- Conținutul și rolul geneticii medicale. Istoricul geneticii.
- Clasificarea patologiei genetice.
- Niveluri de studiu în genetica medicală. Structura, organizarea și funcționalitatea ADN. Replicarea ADN.
- 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.
- Elemente de epigenetică



Thematic

- Role of genetics in medicine. History of genetics.
- Classification of genetic disorders.
- Study levels in medical genetics. Topology of DNA structure. The organization and functionality of genomic DNA. DNA replication.
- Gene – fundamental morphologic and functional element of heredity. Gene structure in eukaryotes.
- Chromosomal theory of heredity. Topology of RNA structure. Transcription. Translation. Genetic code. Central dogma of molecular biology.
- Multiple alleles. Types of genes.
- Epigenetic mechanisms involved in gene expression.
- Organization of human genome.
- Genetic basis of protein synthesis. Gene-protein relationship.
- The human gene map. DNA Packaging: Nucleosomes and Chromatin. Control mechanisms of gene expression and differentiation.
- Genetic recombination. Mutations: definition, classification, molecular bases, mutagens. DNA lesions repair mechanisms.
- Mendel's laws. Mendelian inheritance. Mechanisms of gene expression in single-gene inheritance. Genetic heterogeneity. Autosomal inheritance. X-linked inheritance. Holandric inheritance.
- Non-classical patterns of inheritance. Particularities of single-gene inheritance. Multifactorial inheritance. Genetics of disorders with multifactorial inheritance. Twins and twinning.
- Chromosomes - cytogenetic basis of inheritance.
- DNA Packaging: Nucleosomes and Chromatin.
- Clinical cytogenetics.
- Cytogenetic abnormalities of the autosomes and the sex chromosomes.
- Syndromes with microdeletions and microduplications. Genetic basis for sex determination. Disorders of sexual development. Genetic causes of reproductive failure.
- The molecular basis of genetic diseases. Nutrigenetics. Pharmacogenetics.
- Genetics of Human Major Histocompatibility Complex. Genetics of the immune system.
- Genetic basis of cancer. Chromosomal abnormalities in hematological malignancies.
- Elements of teratology.
- Strategies for the treatment of genetic disorders.
- Genetics and rare diseases.
- Bioethics in genetics.
- Elements of epigenetics.



Thématique

- Rôle de la génétique en médecine. Histoire de la génétique.
- Classification des troubles génétiques.
- Niveaux d'étude en génétique médicale. Topologie de la structure de l'ADN. L'organisation et la fonctionnalité de l'ADN génomique. Réplication de l'ADN.
- Gène - élément morphologique et fonctionnel fondamental de l'hérédité. Structure des gènes chez les eucaryotes.
- Théorie chromosomique de l'hérédité. Topologie de la structure de l'ARN. Transcription. Traduction. Code génétique. Dogme central de la biologie moléculaire.
- Allèles multiples. Types de gènes.
- Mécanismes épigénétiques impliqués dans l'expression des gènes.
- Organisation du génome humain.
- Base génétique de la synthèse des protéines. Relation gène-protéine.
- La carte des gènes humains. Emballage d'ADN: Nucléosomes et Chromatine. Mécanismes de contrôle de l'expression et de la différenciation des gènes.
- Recombinaison génétique. Mutations: définition, classification, bases moléculaires, mutagènes. Mécanismes de réparation des lésions d'ADN.
- Les lois de Mendel. Héritage mendélien. Mécanismes d'expression génique dans l'héritage d'un seul gène. Hétéroogénéité génétique. Hérité autosomique. Héritage lié à X. Héritage holandrique.
- Modèles d'héritage non classiques. Particularités de l'hérité d'un seul gène. Héritage multifactoriel. Génétique des troubles à héritage multifactoriel. Jumeaux et jumelage.
- Chromosomes - base cytogénétique de l'hérité.
- Emballage de l'ADN: nucléosomes et chromatine.
- Cytogénétique clinique.
- Anomalies cytogénétiques des autosomes et des chromosomes sexuels.
- Syndromes avec microdélétions et microduplications. Base génétique de la détermination du sexe. Troubles du développement sexuel. Causes génétiques de l'échec de la reproduction.
- La base moléculaire des maladies génétiques. Nutrigénétique. Pharmacogénétique.
- Génétique du complexe majeur d'histocompatibilité humain. Génétique du système immunitaire.
- Base génétique du cancer. Anomalies chromosomiques dans les hémopathies malignes.
- Éléments de tératologie.
- Stratégies de traitement des troubles génétiques.
- Génétique et maladies rares.
- Bioéthique en génétique.
- Éléments d'épigénétique.



UNIVERSITATEA
DE MEDICINĂ ȘI FARMACIE
VICTOR BABEȘ | TIMIȘOARA

References

1. Genetică Medicală: Mircea Covic, Dragos Stefanescu, Ionel Sandovici, Vlad Gorduza. Editura Polirom, 2017
2. Genetică Medicală: Thompson&Thompson, ediția în limba română, Ed. Hipocrate, 2018
3. New Clinical Genetics, Andrew Read, Dian Donnai. Scion Publ. Ltd, 2015