

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 amorfă		
Mutație neomorfă		
Mutație izămorfă		
Mutație hipermorfă		
Mutație samesens		
Mutație missens		
Mutație nonsense		
Mutație sens		
Mutație punctiformă		
Mutație cu decalarea fazei de lectură		
Mutație dinamică		
Factor mutagen		
Factor teratogen		
Factor cancerigen		
BHNN		
Dermatoglife		
Pliu simian		
Triradius axial		
Coeficient ereditar		
PCR primer		
PCR amplificator		
Sondă moleculară		
didioxi		
Restrictază		
RFLPs		
blotting		
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 didioxi
- f. Indicațiile și limitele tehnicilor de analiză a genelor

4. Nivelele expresiei diferitot gene structurale:

Gena	Nivelele expresiei		
	primar	secundar	terțiar
ADN-polimerazei			
ARN-polimerazei			
Catalazei			
Spectrinei			
Rh			
Melaninei			
FBN1			
PAH			
Insulinei			
ABL			
Ig			
Alcooldehidrogenazei			
F8			
F9			
CFTR			

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

Tip mutație	Modificare genetică	Fenotip	Exemple
Samesens mutație			
Misens mutație			
nonsens mutație			
sens mutație			
Tranziție			
Transversie			
Mutație amorfă			
Mutație hipomorfă			
Mutație neomorfă			
Mutație hiper morfă			
Mutație izomorfă			
Mutație exonică			
Mutație intronică			

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-	Tata 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	Cauze posibile	Transmiterea genealogică	Diagnosticul genetic
Boală monogenică			
Boală poligenică			
Sindrom monogenic			
Sindrom poligenic			
sdr. X-fra (FMR2)			
sdr. Marfan			
sdr. Angelman			
sdr. Prader-Willi			
Fenilcetonuria			
DMD			
Hemofilia A			

Hemofilia B			
Acondrodisplazia			
Horea Hungtington			
Hipercolesterolemia			
ADPKD			
Mucoviscidoza			
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 vîrstă 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 9 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 organismic
- 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