

Cuprins

1. Introducere	9
2. Celula – structură și funcție	12
2.1 Nucleul	13
2.1.1 <i>Structura nucleului.....</i>	<i>14</i>
2.1.2 <i>Funcțiile nucleului</i>	<i>15</i>
2.2 Organizarea materialului genetic în nucleu	16
2.2.1 <i>Cromatina</i>	<i>16</i>
2.2.2 <i>Spațiile intercromatiniene.....</i>	<i>17</i>
2.2.3 <i>Organizarea supramoleculară a ADN.....</i>	<i>18</i>
2.3 Cromozomii.....	20
2.3.1. <i>Elementele morfofuncționale comune.....</i>	<i>20</i>
2.3.2 <i>Elemente morfofuncționale comune unor cromozomi</i>	<i>22</i>
2.3.3 <i>Clasificarea cromozomilor</i>	<i>22</i>
2.4 Gena	25
2.4.1 <i>Structura genei.....</i>	<i>26</i>
2.4.2 <i>Alelele genei.....</i>	<i>29</i>
2.5 Evoluția genomului	35
2.6 Transmiterea informației genetice	38
2.6.1 <i>Ciclul celular</i>	<i>38</i>
2.6.2 <i>Legile lui Mendel</i>	<i>42</i>
<i>Bibliografie</i>	<i>44</i>
3. Variația din perspectiva geneticii comportamentale	50
3.1 Populația și caracteristicile ei	50
3.1.1 <i>Caracteristici ale populației</i>	<i>50</i>
3.1.2 <i>Legea Hardy-Weinberg.....</i>	<i>52</i>

3.2	Variația genetică.....	53
3.2.1	<i>Componentele variației unei trăsături cantitative</i>	54
3.2.2	<i>Loci ai trăsăturilor cantitative (QTL)</i>	58
3.2.3	<i>Variația genetică la om</i>	61
3.3	Farmacogenomica	64
3.4	Terapia genică	64
	<i>Bibliografie</i>	65
4.	Fenotipul	69
4.1	Variația fenotipică	70
4.1.1	<i>Caracterele pur ereditare</i>	72
4.1.2	<i>Caractere determinate de interacțiunea dintre ereditate și mediu</i>	73
4.1.3	<i>Caractere fenotipice determinate de mediu</i>	73
4.2	Relația genotip-fenotip-mediu.....	73
	<i>Bibliografie</i>	76
5.	Genotipul.....	78
5.1	Haplotipul.....	79
5.1.1	<i>Haplotipuri multiple</i>	80
5.2	Haplogrupul.....	81
5.2.1	<i>Haplogrupuri ale cromozomului Y</i>	81
	<i>Bibliografie</i>	82
6.	Genetică și dezvoltarea sistemului nervos.....	84
6.1	Bazele moleculare ale inducției neurale.....	85
6.2	Proliferarea și diferențierea celulară.....	89
6.3	Controlul transsinaptic al expresiei genice.....	90
6.4	Moartea neuronală programată (apoptoza).....	92
	<i>Bibliografie</i>	93
7.	Ereditatea	96
7.1	Ereditatea monogenică mendeliană.....	98

7.2	Ereditatea non-mendeliană	100
7.2.1	<i>Nucleul și tiparele non-mendeliene</i>	100
7.2.2	<i>Ereditatea extranucleară</i>	102
7.3	Ereditatea poligenică	104
7.3.1	<i>Genetică, dezvoltare și comportament</i>	105
	<i>Bibliografie</i>	118
8.	Eredopatologie umană	121
8.1	Modelele poligenice	121
8.1.1	<i>Modelul lui Wright și Fisher (WF)</i>	121
8.1.2	<i>Modelul Moran și Cannings</i>	122
8.1.3	<i>Modelul pragului de răspuns</i>	122
8.1.4	<i>Bolile complexe și genetica lor</i>	125
8.2	Amprentarea genomică.....	130
8.2.1	<i>Sindromul Angelman</i>	130
8.2.2	<i>Sindromul Prader-Willi</i>	132
8.3	Sindroame cu deleții autozomale	133
8.3.1	<i>Sindromul Williams</i>	133
8.4	Aneuploidii autozomale	135
8.4.1	<i>Sindromul Down (trisomia 21)</i>	135
8.5	Tipare de transmitere non-mendeliană.....	137
8.5.1	<i>Alcoolismul</i>	137
8.5.2	<i>Schizofrenia</i>	140
8.5.3	<i>Depresia</i>	144
8.5.4	<i>Personalitatea</i>	147
8.6	Perspective în eredopatologie.....	150
	<i>Bibliografie</i>	152