

TEMATICA

**pentru concursul de ocupare de post
specialitatea GENETICĂ MEDICALĂ**

I. PROBA SCRISA

II - III. DOUA PROBE PRACTICE

IV. PROBA CLINICA

I. PROBA SCRISA

1. Structura si organizarea celulara a ADN (2,3)
2. Structura si localizarea (cartografierea) genelor (2,3)
3. Functia genelor (1,3)
4. Tehnologia ADN recombinat (2,3)
5. Transmiterea informatiei genetice (5,6)
6. Ereditatea caracterelor monogenice (5,6)
7. Ereditatea multifactoriala (2,5,6)
8. Mutagii genice, anomalii cromozomiale (1,6)
9. Genetica biochimica (2,3)
10. Imunogenetica (2,3)
11. Genetica dezvoltarii (2)
12. Genetica populatiilor (2,5)
13. Bolile genetice; caractere generale si metode de studiu; abordarea genetica in relatia medic-pacient; epidemiologia bolilor genetice (6)
14. Consultul genetic; anamneza materno-fetala si familiala; evaluarea fizica a pacientului (6)
15. Boli prin anomalii cromozomiale (2,6)
16. Tulburari de reproducere (1,6)

17. Sindroame plurimalformative (6)
18. Disgenezi gonadice (1,6)
19. Retardul mental si tulburarile de comportament (1,6)
20. Boli monogenice moleculare; hemoglobinopatii; erori inascute de metabolism; bolile colagenului; boli lizozomale; boli prin defecte ale receptorilor (1,2,6)
21. Bolile comune - cu predispozitie genetica - ale adultului (2,5)
22. Anomaliile congenitale; teratogeneza (2,5,6)
23. Farmacogenetica (2)
24. Starile intersexuale (6)
25. Genetica bolii canceroase (4)
26. Profilaxia bolilor genetice; sfatul genetic; diagnosticul prenatal si presimptomatic; screeningul neonatal, populational, familial; registre de boli genetice (2,5,6)
27. Tratamentul bolilor genetice; terapia genica (2)
28. Consideratii etice si medico-legale in abordarea patologiei genetice (2)
29. Genodermatoze (1)
30. Bolile genetice ale tesutului conjunctiv (1)
31. Bolile genetice osteoarticulare (1)
32. Bolile genetice musculare si neuromusculare (1)
33. Bolile genetice ale sistemului respirator (1)
34. Bolile genetice ale sistemului cardiovascular (1)
35. Bolile genetice ale sistemului digestiv (1)
36. Bolile genetice ale sistemului reno-urinar (1)
37. Bolile genetice ale sistemului genital (1)
38. Bolile genetice ale sistemului nervos (1)
39. Bolile genetice ale glandelor endocrine (1)
40. Bolile genetice ale organelor de simt (1)
41. Bolile genetice hematologice (1)
42. Bolile genetice ale sistemului imunologic (1)
43. Bolile ereditare ale metabolismului aminoacizilor, ale metabolismului lipidelor, glucidelor, metalelor si ale metabolismului purinelor si pirimidinelor (6)

44. Bolile mitocondriale (3)

45. Anomalii ale conformatiei generale a craniului, trunchiului si membrelor (1)

II. PROBA PRACTICA (a)

1. Examenul cromozomial (5)

2. Amplificarea ADN (3)

3. Hibridizarea acizilor nucleici (3)

4. Hibridizarea probelor oligonucleotidice specifice alelelor (3)

5. Hibridizarea in situ (3)

6. Fragmentarea acizilor nucleici cu enzime de restrictie (3)

7. Poliformismul lungimii fragmentelor de restrictie (3)

8. Secventierea ADN (3)

9. Cultivarea limfocitelor periferice (3)

10. Grupele sanguine; polimorfismul proteic; teste de paternitate (3)

III. PROBA PRACTICA (b)

1. Fisa de consult genetic (6)

2. Examenul fizic al pacientului (5)

3. Formularea unui plan de examene clinice si paraclinice (5)

4. Sfatul genetic (2,5)

5. Diagnosticul prenatal (2,5)

6. Screeningul prenatal (6)

7. Screeningul neonatal (6)

8. Screeningul familial (6)

9. Registre genetice (6)

10. Dispensarizarea si integrarea socioprofesionala a persoanelor cu anomalii congenitale si boli genetice (6)

IV. PROBA CLINICA

Cazurile clinice vor fi alese din tematica probei scrise de specialitate. Proba consta in examinarea clinica si a documentatiei obiective (rezultatele analizelor) cu precizarea diagnosticului si a strategiei terapeutice.

BIBLIOGRAFIE

1. D.L. Rimoin, J.M. Connor, R.E. Pyeritz - Emery and Rimoin`s Principles and Practice of Medical Genetics, vol.I+II, 3rd ed., Churchill Livingstone, 1997
2. Emery`s Elements of Medical Genetics, 10th ed., Churchill Livingstone, 1998
3. D. Ștefănescu, G. Călin - Genetica medicală. Progrese recente, Ed. Tehnică, Buc., 1998
4. D. Ștefănescu, G. Călin - Genetica bolii canceroase, Ed. Tehnică, Buc., 1998
5. M. Bembea - Genetică medicală și clinică, Ed. Universității Oradea, 2000
6. E.P. Ciofu, C. Ciofu - Tratat de Pediatrie, ed.1, cap.21 (Boli genetice și de metabolism), Ed. Med., Buc. 2001