

TEMATICA PENTRU EXAMENUL DE MEDIC SPECIALIST SPECIALITATEA GENETICĂ MEDICALĂ

I. PROBA SCRISA

II – III. DOUA PROBE PRACTICE

IV. PROBA CLINICA

I. PROBA SCRISĂ

1. Determinismul caracterelor; genotip și fenotip
2. Genomul uman
3. Structura și organizarea celulară a ADN
4. Cromozomii umani
5. Structura și funcția genelor
6. Mecanismele moleculare ale expresiei genelor
7. Transmiterea informației ereditare; replicarea ADN; mitoza și meioza; fecundarea
8. Ereditatea monogenică
9. Ereditatea poligenică și multifactorială
10. Ereditatea mitocondrială
11. Variabilitatea genetică: recombinarea genetică, mutațiile, migrațiile
12. Mutațiile genetice
13. Polimorfismele genetice
14. Clasificarea bolilor genetice
15. Dezvoltarea normală și patologică. Anomalii congenitale. Teratogeneza
16. Anomalii ale creșterii și dezvoltării
17. Sexualizarea normală și patologică
18. Dizabilitatea intelectuală
19. Imunogenetica și imunopatologia
20. Oncogenetica. Cancere ereditare și familiale
21. Medicina genomică: medicina personalizată; medicina predictivă
22. Farmacogenomica; toxigenomica; nutrigenomica; metabolomica
23. Genetica populațiilor
24. Epidemiologie genetică
25. Bolile genetice: definiții, clasificări, frecvență, importanță
26. Consultul genetic; anamneza materno-fetală și familială; evaluarea fizică a pacientului; indicațiile investigațiilor paraclinice și a testelor genetice
27. Semiologia genetică. Markeri somatici genetici
28. Somatometria
29. Diagnosticul etiologic al afecțiunilor congenitale
30. Dismorfismul cranio-facial
31. Anomaliile congenitale ale gâtului, trunchiului, abdomenului și membrelor
32. Boli hematologice ereditare
33. Boli genetice endocrine
34. Boli metabolice congenitale (erori înnăscute de metabolism)
35. Boli genetice musculare și neuromusculare
36. Boli genetice ale sistemului nervos central: tulburări mentale și de comportament, afecțiuni neurologice (malformații ale SNC, epilepsii, ataxii, paraplegia spastică ereditară, scleroza multiplă, facomatoze, ș.a.)
37. Boli genetice oftalmologice
38. Surditatea
39. Boli genetice oto-rino-laringiene, ale toracelui și aparatului respirator

40. Fibroza chistică (mucoviscidoza)
41. Boli genetice ale aparatului cardio-vascular
42. Boli genetice ale sistemului digestiv
43. Boli genetice ale sistemului renourinar
44. Boli genetice ale aparatului reproductiv. Stările intersexuale
45. Tulburări de reproducere (infertilitate, sterilitate, boală abortivă)
46. Boli genetice osteoarticulare
47. Boli genetice ale țesutului conjunctiv
48. Genodermatoze
49. Anomalii cromozomiale și boli cromozomiale
50. Bolile mitocondriale
51. Sindroame plurimalformative
52. Bolile comune – cu predispoziție genetică – ale adultului
53. Cancere ereditare și familiale
54. Farmacogenetica
55. Profilaxia bolilor genetice; sfatul genetic; diagnosticul prenatal și presimptomatic;
56. Screeningul neonatal, populațional, familial; registre de boli genetice
57. Tratamentul bolilor genetice; terapia genică
58. Probleme etice și medico-legale în abordarea patologiei genetice

II. PROBA PRACTICĂ (a)

1. Cariotipul și cariotiparea. Testul Barr
2. Testul FISH
3. Analiza genomică bazată pe microrețele (array-CGH)
4. Genotiparea.
5. Tehnici de analiză a microdelețiilor sau microduplicațiilor (RT-PCR; MLPA)
6. Amplificarea ADN. Principiul și tehnica PCR
7. Poliformismul lungimii fragmentelor de restricție (RFLPs)
8. Secvențierea ADN
9. Tehnici de secvențiere de generație următoare
10. Tehnici de analiză a metilării
11. Grupele sanguine; polimorfismul proteic; teste de paternitate

III. PROBA PRACTICĂ (b)

1. Fișa de consult genetic
2. Examenul fizic al pacientului
3. Ancheta familială, desenarea și interpretarea unui arbore genealogic
4. Somatometria
5. Formularea unui plan de examene clinice și paraclinice
6. Sfatul genetic
7. Diagnosticul prenatal
8. Screeningul prenatal
9. Screeningul neonatal
10. Screeningul familial
11. Dispensarizarea și integrarea socioprofesională a persoanelor cu anomalii congenitale și boli genetice

IV. PROBA CLINICĂ

Cazurile clinice vor fi alese din tematica probei scrise de specialitate. Proba constă în examinarea clinică și a documentației obiective (rezultatele analizelor) cu precizarea diagnosticului și a strategiei terapeutice.

BIBLIOGRAFIE

1. Covic M., Ștefănescu D.T., Sandovici I. și col. – Genetică Medicală. Ediția II/III; Editura Polirom, 2011/2017.
2. Bembea M. și col. Genetică în Pediatrie Compendiu Clinic. Editura Risoprint, 2016.
3. Hinescu M. și col. Tehnologii de diagnostic genetic în practica medicală. Editura Viața Medicală Românească, 2013.
4. Emery's Elements Of Medical Genetics, 14th Edition, Peter Turnpenny, S.an Ellard , Editura . ELSEVIER, 2012

ooo0000ooo