

TEMATICA PENTRU EXAMENUL PENTRU OCUPAREA POSTULUI DE MEDIC SPECIALIST
GENETICĂ MEDICALĂ

INSTITUT IMOGEN – SCJU CLUJ

- I. PROBA SCRISĂ
- II. PROBA PRACTICĂ

- 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. Polimorfisme 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. Markerii 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 cardiovascular.
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 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.

1. PROBA PRACTICĂ

Cazurile clinice vor fi alese din tematica probei scrise de specialitate. Proba consta in examinarea documentatiei obiective (rezultatele analizelor) a 1-2 cazuri clinice cu precizarea diagnosticului si a strategiei terapeutice.

BIBLIOGRAFIE

Genetica medicala – Mircea Covic, Dragos Stefanescu, Ionel Sandovici, Editura Polirom, ISBN: 9789734665266

Genetica clinică – Marius Bembea, Editura Pan, ISBN: 973-96957-7-9