

TEMATICA CONCURS - GENETICĂ

1. PROBA SCRISĂ

1. Determinismul caracterelor; genotip si fenotip
2. Genomul uman
3. Structura si 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 si 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 si 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 membrilor
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 si 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
15

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

2. PROBA PRACTICĂ

1. Cariotipul și cariotiparea

2. Testul FISH

3. Secvențierea ADN

BIBLIOGRAFIE

1. Genetica Medicală – Covic și colab. – Genetica Medicală, 2017