**UNIVERSITATEA DE MEDICINA SI FARMACIE ”CAROL DAVILA” BUCURESTI**

**Departament Clinic 7 – PEDIATRIE-GENETICA MEDICALA**

**Specialitatea GENETICA MEDICALA**

**Sesiunea 1, anul universitar 2018-2019**

TEMATICApentru examenul de sef de lucrari

PROBA DIDACTICA1. Structura si organizarea celulara a ADN.
2. Structura si localizarea (cartografierea) genelor.
3. Functia genelor
4. Tehnologia ADN recombinat
5. Transmiterea informatiei genetice
6. Ereditatea caracterelor monogenice
7. Ereditatea multifactoriala
8. Mutagii genice, anomalii cromozomiale
9. Genetica biochimica
10. Imunogenetica
11. Genetica dezvoltarii
12. Genetica populatiilor
13. Bolile genetice; caractere generale si metode de studiu; abordarea genetica in relatiamedicpacient; epidemiologia bolilor genetice
14. Consultul genetic; anamneza materno-fetala si familiala; evaluarea fizica a pacientului
15. Boli prin anomalii cromozomiale
16. Tulburari de reproducere
17. Sindroame plurimalformative
18. Disgeneziigonadice
19. Retardul mental si tulburarile de comportament
20. Boli monogenice moleculare; hemoglobinopatii; erori inascute de metabolism; bolile
colagenului; boli lizozomale; boli prin defecte ale receptorilor
21. Bolile comune – cu predispozitie genetica – ale adultului
22. Anomaliile congenitale; teratogeneza
23. Farmacogenetica
24. Starile intersexuale
25. Genetica bolii canceroase
26. Profilaxia bolilor genetice; sfatul genetic; diagnosticul prenatal si presimptomatic;screeningul neonatal, populational, familial; registre de boli genetice
27. Tratamentul bolilor genetice; terapia genica
28. Consideratii etice si medico-legale in abordarea patologiei genetice
29. Genodermatoze
30. Bolile genetice ale tesutului conjunctiv
31. Bolile genetice osteoarticulare
32. Bolile genetice musculare si neuromusculare
33. Bolile genetice ale sistemului respirator
34. Bolile genetice ale sistemului cardiovascular
35. Bolile genetice ale sistemului digestiv
36. Bolile genetice ale sistemului reno-urinar
37. Bolile genetice ale sistemului genital
38. Bolile genetice ale sistemului nervos
39. Bolile genetice ale glandelor endocrine
40. Bolile genetice ale organelor de simt
41. Bolile genetice hematologice
42. Bolile genetice ale sistemului imunologic
43. Bolile ereditare ale metabolismului aminoacizilor, ale metabolismului lipidelor, glucidelor, metalelor si ale metabolismului purinelor si pirimidinelor
44. Bolile mitocondriale
45. Anomalii ale conformatiei generale a craniului, trunchiului si membrelor

**BIBLIOGRAFIE:**

1. Thompson&Thompson - Genetica Medicala editia a 8-a. R.L.Nussbaum, R.R. McInnes, H.F. Willard. Coord. Ed. Limba romana L.C. Bohiltea, R.E. Bohiltea. Editura Hipocrate 2018
2. Genetica medicala - Note de curs. L.C. Bohiltea. Editura Medicala 2014
3. Genetica medicala. M. Covic, D. Stefanescu, I. Sandovici. Ed. Polirom 2017