**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