

TEMATICA PENTRU EXAMENUL DE CONFERENȚIAR - POZIȚIA 2
DISCIPLINA GENETICĂ MEDICALĂ

1. Structura și organizarea celulară a ADN
2. Structura și localizarea (cartografierea) genelor
3. Funcția genelor
4. Tehnologia ADN recombinat
5. Transmiterea informației genetice
6. Ereditatea caracterelor monogenice
7. Ereditatea multifactorială
8. Mutații genice, anomalii cromozomiale
9. Genetica biochimică
10. Imunogenetica
11. Genetica dezvoltării
12. Genetica populațiilor
13. Bolile genetice; caractere generale și metode de studiu; abordarea genetică în relația medic-pacient; epidemiologia bolilor genetice
14. Consultul genetic; anamneza materno-fetală și familială; evaluarea fizică a pacientului
15. Boli prin anomalii cromozomiale
16. Tulburări de reproducere
17. Sindroame plurimalformative
18. Disgenezii gonadice
19. Dizabilitatea intelectuală și tulburările de comportament
20. Boli monogenice moleculare; hemoglobinopatii; erori înnăscute de metabolism; bolile colagenului; boli lizozomale; boli prin defecte ale receptorilor
21. Bolile comune – cu predispoziție genetică – ale adultului
22. Anomaliile congenitale; teratogeneza
23. Farmacogenetica
24. Stările intersexuale
25. Genetica bolii canceroase
26. Profilaxia bolilor genetice; sfatul genetic; diagnosticul prenatal și presimptomatic; screening-ul neonatal, populațional, familial; registre de boli genetice
27. Tratatamentul bolilor genetice; terapia genică
28. Considerații etice și medico-legale în abordarea patologiei genetice
29. Genodermatoze
30. Bolile genetice ale țesutului conjunctiv
31. Bolile genetice osteoarticulare
32. Bolile genetice musculare și 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 conformației generale a craniului, trunchiului si membrelor

BIBLIOGRAFIE

1. Genetică Medicală (Thompson & Thompson), ed. a 8-a, ed. limba româna, Ed. Hipocrate, 2018
2. Covic M., Ștefănescu D.T., Sandovici I. și col. – Genetică Medicală. Ediția II/III; Editura Polirom, 2011/2017
3. Bembea M. și col. Genetica în Pediatrie Compendiu Clinic. Editura Risoprint, 2016
4. Hinescu M. și col. Tehnologii de diagnostic genetic în practica medicală. Editura Viața Medicală Românească, 2013
5. Emery's Elements Of Medical Genetics, 15th Edition, Peter Tumpenny, Sian Ellard, Editura . ELSEVIER, 2017
6. Emery and Rimoin's principles and practice of Medical Genetics and Genomics. Clinical principles and applications-Academic Press, 2019
7. Epstein's inborn errors of development _ the molecular basis of clinical disorders of morphogenesis- 3rd Ed, Robert P. Erickson, Anthony J. Wynshaw- Boris
8. Atlas of Inherited Metabolic Diseases, 4th ed, William L. Nyhan, Georg F. Hoffmann, CRC Press, 2020
9. Human Molecular Genetics, 5th ed, Strachan I, Read A, Garland Science, 2019
10. Genetics_ Analysis and Principles, 4th Edition, Robert Brooker, McGraw-Hill Science, 2012