

Serviciul RUNOS, Formare Profesională și Comunicare Internă

Nr:

Data: 24.02.2025

**TEMATICA**

**pentru concursul de ocupare de post Specialitatea Genetică medicală**

I. PROBA SCRISA

II – III. DOUA PROBE PRACTICE

IV. PROBA CLINICA

**I. PROBA SCRISĂ**

1. Determinismul caracterelor; genotip şi fenotip

2. Genomul uman

3. Structura şi organizarea celulară a ADN

4. Cromozomii umani

5. Structura și funcția genelor

6. Mecanismele moleculare ale expresiei genelor

7. Transmiterea informaţiei ereditare; replicarea ADN; mitoza și meioza; fecundarea

8. Ereditatea monogenică

9. Ereditatea poligenică şi multifactorială

10. Ereditatea mitocondrială

11. Variabilitatea genetică: recombinarea genetică, mutaţiile, migraţiile

12. Mutaţiile 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 şi 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 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 şi de comportament, afecţiuni neurologice (malformaţii 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

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 genetica – ale adultului

53. Cancere ereditare și familiale

54. Farmacogenetica

55. Profilaxia bolilor genetice; sfatul genetic; diagnosticul prenatal si presimptomatic;

56. Screeningul neonatal, populațional, familial; registre de boli genetice

57. Tratamentul bolilor genetice; terapia genică

58. Probleme etice si medico-legale în abordarea patologiei genetice

**II. PROBA PRACTICĂ (a)**

1. Cariotipul şi cariotiparea. Testul Barr

2. Testul FISH

3. Analiza genomică bazată pe microreţele (array-CGH)

4. Genotiparea.

5. Tehnici de analiză a microdeleţiilor sau microduplicaţiilor (RT-PCR; MLPA)

6. Amplificarea ADN. Principiul şi tehnica PCR

7. Poliformismul lungimii fragmentelor de restricție (RFLPs)

8. Secventierea ADN

9. Tehnici de secvenţiere de generaţie următoare

10. Tehnici de analiză a metilării

11. Grupele sanguine; polimorfismul proteic; teste de paternitate

**III. PROBA PRACTICĂ (b)**

1. Fișa de consult genetic

2. Examenul fizic al pacientului

3. Ancheta familială, desenarea și interpretarea unui arbore genealogic

4. Somatometria

5. Formularea unui plan de examene clinice si paraclinice

6. Sfatul genetic

7. Diagnosticul prenatal

8. Screeningul prenatal

9. Screeningul neonatal

10. Screeningul familial

11. Dispensarizarea si integrarea socioprofesionala a persoanelor cu anomalii

congenitale si boli genetice

**IV. PROBA CLINICĂ**

Cazurile clinice vor fi alese din tematica probei scrise de specialitate. Proba constă în

examinarea clinică și a documentației obiective (rezultatele analizelor) cu precizarea

diagnosticului și a strategiei terapeutice.

**BIBLIOGRAFIE**

1. Covic M., Stefănescu D.T., Sandovici I. și col. – Genetică Medicală. Ediția II/III; Editura Polirom, 2011/2017.

2. Bembea M. și col. Genetica .n Pediatrie Compendiu Clinic. Editura Risoprint, 2016.

3. Hinescu M. și col. Tehnologii de diagnostic genetic .n practica medicală. Editura Viața Medicală Rom.nească, 2013.

4. Emery's Elements Of Medical Genetics, 14th Edition, Peter Turnpenny, S.an Ellard,

Editura . ELSEVIER, 2012.

Manager,

Dr. Konrád Judith

