Universitatea de Medicină și Farmacie "Victor Babeș" 1945 Timișoara

TEMATICA DE EXAMEN PENTRU OCUPAREA POSTULUI

DE ASISTENT UNIVERSITAR,
Depart. II, DISCIPLINA GENETICĂ

Genetică fundamentală

-Genomul uman
-Anomaliile cromosomiale şi patología asociată
-Mutaţiile genice – factor etiologic determinant al bolilor moleculare
-Ereditatea poligenică şi multifactorială în patología umană
-Genetica dezvoltării şi defectele de dezvoltare
-Imunogenetica şi imunopatologia
-Oncogenetica
-Farmacogenetica

Genetică medicală

- Bolile genetice; caractere generale şi metode de studiu.
-Impactul şi consecinţele încărcăturii genetice a populaţiilor umane asupra stării de sănătate, abordarea genetică în medicină, serviciile de genetică clinică, registrele de boli genetice. **-Epidemiologia genetică**
-Principii de profilaxie a bolilor cu componentă genetică: principalele direcţii de profilaxie a bolilor cu componentă genetică, screening-ul bolilor genetice în populaţie,diagnosticul prenatal
-Principii de tratament a bolilor genetice: strategii de terapie a bolilor genetice, terapia genică. **-Bioetica şi genetica medicală:** bioetica programelor de screening, bioetica testării genetice, bioetica sfatului genetic.
-Managementul şi controlul calităţii în unităţile de genetică din sistemul de sănătate.

Genetică medicală

-1. Fişa de consult genetic.
-2. Examenul fizic al pacientului.
-3. Formularea unui plan de examene clinice şi paraclinice.
-4. Fişe speciale de consult pentru pacienţii care prezintă anumite tipuri de afectări.
-5. Sfatul genetic.
-6. Corelaţii genotip-fenotip în anomaliile cromosomiale.
-7. Corelaţii genotip-fenotip în boli monogenice.
-8. Evaluarea riscului în bolile comune.
-9. Evaluarea riscului în anomaliile congenitale.
-10. Predispoziţia genetică în cancer.
-11. Condiţionarea genetică a răspunsului la medicamente.
-12. Diagnosticul prenatal.
-13. Screeningul neonatal.
-14. Screeningul familial.
-15. Dileme şi conflicte etice în genetica medicală.
-16. Registre genetice.
-17. Dispensarizarea şi integrarea socioprofesională a persoanelor cu anomalii congenitale şi boli genetice.

Genetică clinică

1. Conformaţia generală a corpului; talia mică şi înaltă; asimetria şi hipertrofia

2. Craniu şi faţă; craniostenoze; sindroame cu suturi largi; închiderea tardivă şi precoce a fontanelelor; alte anomalii ale oaselor craniului; malformaţii ale oaselor feţei şi sindroamele asociate; malformaţii oculare; malformaţii auriculare; malformaţii ale buzelor; cavităţii orale, limbii şi dinţilor.
3. Trunchi; coloană vertebrală; torace; perete ventral; centuri
4. Membre; deficienţele membrelor şi alte malformaţii ; sindactilii, polidactilii, bradidactilii, deformările membrelor
5. Boli de piele; anomalii ale pigmentării; dermatoze ihtioziforme; epidermoliza buloasă, alte boli genetice ale pielii
6. Bolile ţesutului conjunctiv; sindromul Marfan; sidromul Ehlers Danlos, pseudoxantoma elasticus.
7. Bolile osteoarticulare; condrodisplaziile; osteodisplaziile; artogripoze, deformări scheletice.
8. Bolile musculare şi neuromusculare; miopatiile congenitale; distrofiile musculare, atrofiile musculare spinale, distrofia miotonică, miastenia gravis, bolile neuronilor motori; paraliziile periodice
9. Bolile sistemului respirator; malformaţiile congenitale ale organelor respiratorii; mucoviscidoza; astmul şi alte boli alergice, deficienţa de alfa – 1- antitripsină
10. Bolile sistemului cardiovascular; malformaţiile congenitale cardiovasculare, cardiomiopatiile, boala coronariană, hipertensiunea arterială.
11. Bolile sistemului digestiv; malformaţiile congenitale gastrointestinale; malformaţiile congenitale ale ficatului, vezicii bilare şi pancreasului; ulcerul peptic; polipozele.
12. Bolile sistemului renourinar; malformaţiile congenitale renourinare; bolile chistice renale, boli glomerulare şi tubulare; sindroame nefrotice.
13. Bolile sistemului genital; malformaţiile congenitale ale organelor genitale; stările intersexuale; tulburările de reproducere, infertilitatea, avorturile spontane.
14. Bolile sistemului nervos; malformaţiile sistemului nervos central; bolile neurologice, boli convulsive, boli ereditare ale ganglionilor bazali, boala Huntington; boli psihice, schizofrenia şi psihozele bipolare, demenţele senile, retardul mental; alte boli psihice.
15. Bolile glandelor endocrine: boli ereditare ale hipofizei, tiroidei şi paratiroidelor; hipotiroidia congenitală; hiperplazia congenitală a suprarenalelor; diabetul zaharat; disgeneziile gonadice
16. Bolile hematologice: hemoglobinopatiile şi talasemiile; bolile ereditare ale eritrocitelor, bolile ereditare ale hemostazei, leucemii şi limfoame.
17. Bolile ale sistemului imunitar: imunodeficienţele ereditare; defectele complementului; defectele formării leucocitelor
18. Bolile metabolice: bolile ereditare ale metabolismului aminoacizilor, bolile ereditare ale metabolismului glucidelor, oligozaharidoze, mucopolizaharidoze, lipidoze şi gangliozidoze; bolile ereditare ale metabolismului purinelor şi pirimidinelor, bolile ereditare ale metabolismului metalelor; porfiriile ereditare; boli peroxizomale; farmacogenetică
19. Bolile cromozomiale
20. Bolile mitrocondriale
21. Cancere ereditare şi familiale.

Bibliografie:

1. Covic M., Stefănescu D.T., Sandovici I. și col. – Genetică Medicală. Ediția II/III; Editura Polirom, 2017.
2. Curs de Genetică Medicală. Maria Puiu, Dorina Stoicanescu, Cristina Gug, Simona Farcas, Cristina Popa, Nicoleta Andreescu, Adela Chirita-Emandi, Andreea Dobrescu. ditura Eurostampa, 2016
3. Genetica medicala – caiet lucrari practice. Puiu Maria, Stoicanescu Dorina, Gug Cristina, Popa Cristina, Farcas Simona, Andreescu Nicoleta, Adela Emandi-Chirita, Corina Pienar, Meszaros Noemi. Editura Eurostampa, 2013