



Centrul National Clinic de Recuperare  
Neuropsihomotorie Copii

**Doctor Nicolae Robanescu**

Str. Dumitru Minca nr 44, sector 4, Bucuresti 041408  
Cod fiscal: 21101334 \* Tel/fax: 021 46 00 68  
www.recuperarecopii.ro email: cnmnc@yahoo.com



Nr.6487/17.08.2018

## TEMATICA

pentru postul de Cercetator Stiintific Medic Specialist  
specialitatea **GENETICĂ MEDICALĂ**

### I. PROBA SCRISA

### II. PROBA ORALA

1. Structura si organizarea celulara a ADN (2,3)
2. Structura si localizarea (cartografierea) genelor (2,3)
3. Functia genelor (1,3)
4. Tehnologia ADN recombinat (2,3)
5. Transmiterea informatiei genetice (5,6)
6. Ereditatea caracterelor monogenice (5,6)
7. Ereditatea multifactoriala (2,5,6)
8. Mutagii genice, anomalii cromozomiale (1,6)
9. Genetica biochimica (2,3)
10. Imunogenetica (2,3)
11. Genetica dezvoltarii (2)
12. Genetica populatiilor (2,5)
13. Bolile genetice; caractere generale si metode de studiu; abordarea genetica in relatia medic-pacient; epidemiologia bolilor genetice (6)
14. Consultul genetic; anamneza materno-fetala si familiala; evaluarea fizica a pacientului (6)
15. Boli prin anomalii cromozomiale (2,6)
16. Tulburari de reproducere (1,6)
17. Sindroame plurimalformative (6)
18. Disgenezii gonadice (1,6)
19. Retardul mental si tulburarile de comportament (1,6)
20. Boli monogenice moleculare; hemoglobinopatii; erori inascute de metabolism; bolile colagenului; boli lizozomale; boli prin defecte ale receptorilor (1,2,6)
21. Bolile comune - cu predispozitie genetica - ale adultului (2,5)
22. Anomaliile congenitale; teratogeneza (2,5,6)
23. Farmacogenetica (2)
24. Starile intersexuale (6)
25. Genetica bolii canceroase (4)
26. Profilaxia bolilor genetice; sfatul genetic; diagnosticul prenatal si presimptomatic; screeningul neonatal, populational, familial; registre de boli genetice (2,5,6)
27. Tratatamentul bolilor genetice; terapia genica (2)
28. Consideratii etice si medico-legale in abordarea patologiei genetice (2)
29. Genodermatoze (1)

30. Bolile genetice ale tesutului conjunctiv (1)
31. Bolile genetice osteoarticulare (1)
32. Bolile genetice musculare si neuromusculare (1)
33. Bolile genetice ale sistemului respirator (1)
34. Bolile genetice ale sistemului cardiovascular (1)
35. Bolile genetice ale sistemului digestiv (1)
36. Bolile genetice ale sistemului reno-urinar (1)
37. Bolile genetice ale sistemului genital (1)
38. Bolile genetice ale sistemului nervos (1)
39. Bolile genetice ale glandelor endocrine (1)
40. Bolile genetice ale organelor de simt (1)
41. Bolile genetice hematologice (1)
42. Bolile genetice ale sistemului imunologic (1)
43. Bolile ereditare ale metabolismului aminoacizilor, ale metabolismului lipidelor, glucidelor, metalelor si ale metabolismului purinelor si pirimidinelor (6)
44. Bolile mitocondriale (3)
45. Anomalii ale conformatiei generale a craniului, trunchiului si membrelor (1)

## **BIBLIOGRAFIE**

1. D.L. Rimoin, J.M. Connor, R.E. Pyeritz - Emery and Rimoin`s Principles and Practice of Medical Genetics, vol.I+II, 3rd ed., Churchill Livingstone, 1997
2. Emery`s Elements of Medical Genetics, 10th ed., Churchill Livingstone, 1998
3. D. Ștefănescu, G. Călin - Genetica medicală. Progrese recente, Ed. Tehnică, Buc., 1998
4. D. Ștefănescu, G. Călin - Genetica bolii canceroase, Ed. Tehnică, Buc., 1998
5. M. Bembea - Genetică medicală și clinică, Ed. Universității Oradea, 2000
6. E.P. Ciofu, C. Ciofu - Tratat de Pediatrie, ed.1, cap.21 (Boli genetice și de metabolism), Ed. Med., Buc. 2001