

**Tematica pentru concursul de ocupare a postului de
cercetător științific – biolog medical specialist genetică și biologie moleculară**

CITOGENETICA

1. Definiția Citogeneticii
2. Arhitectura cromozomilor umani – elemente de morfologie (cromatidele, conștricția primara, centromerul, brațele cromozomiale, telomerii, conștricțiile secundare, sateliții, siturile fragile etc)
3. Descrierea cariotipului - clasificarea cromozomilor umani în grupe
4. Metodele de analiză a cromozomilor – tehnici de bandare (definiția regiunilor, benzilor și sub-benzilor)
5. Principiul și etapele protocolului pentru obținerea preparatelor metafazice cromozomiale (tipuri de celule cultivate) - etapele ciclului celular
6. Metode de analiză moleculară a cromozomilor – tehnica FISH (Fluorescence In Situ Hybridization) și bandarea de înaltă rezoluție
7. Nomenclatura utilizată în citogenetica clasică și moleculară (standardele ISCN și HGVS)
8. Tehnicile FISH (fluorescent in situ hybridisation): definitie, principiul metodei, tipuri de sonde, fluorocromi utilizati și marcarea fluorescentă
9. Etapele principale ale protocolului de lucru pentru marcarea fluorescentă prin tehnica FISH a celulelor în interfaza și metafaza
10. Tipuri de metode FISH utilizate în diagnosticul genetic molecular:
 - 10.1 Tehnicile FISH standard
 - 10.2 Tehnicile SYK-FISH (spectral karyotyping) și M-FISH (multicolour FISH)
 - 10.3 Cariotipul molecular (array CGH) – caracterizarea anomaliei cromozomiale constituționale
11. Tehnicile de diagnostic prenatal: 1) amniocenteza (principiul, etapele de cultivare a amniocitelor, complicații); 2) biopsia de vilozități coriale (CVS); 3) cordocenteza; 4) diagnosticul genetic preimplantator (PGD)
12. Aplicațiile metodei FISH:
 - 12.1 Diagnosticul rearanjamentelor cromozomiale complexe prin M-FISH
 - 12.2 Determinarea originii parentale; Parental cu FISH (POD-FISH)
 - 12.2 Diagnosticul genetic preimplantator (PGD) cu sonde marcate fluorescent în cazul tehnicilor de reproducere umană asistată
 - 12.3 Avantajele și dezavantajele utilizării tehnicilor FISH

METODE DE ANALIZA MOLECULARA A GENELOR. BAZELE ANALIZEI MOLECULARE A GENELOR

13. Extractia ADN genomic (probe biologice, principiul, etapele, kit-uri)
14. Evaluarea cantitatii și calitatii (puritatei) ADN extras (principii, metode fotometrice, electroforeza)
15. Amplificarea secentelor de ADN – reactia PCR (polymerase chain reaction): definitie, principiul reactiei PCR, etapele de baza ale reactiei PCR

16. Optimizarea reactiei PCR - stabilirea conditiilor optime de realizare a reactiilor PCR, tipuri de enzime de amplificare, principiul sitezei primerilor si metodelor de evaluare a randamentului reacției PCR
17. Tehnici PCR – Hot Start PCR, Long Range PCR, ePCR (emulsion PCR) si digital PCR
18. Principiul metodei reacției de revers-transcriere (RT) – tipuri de sonde
19. Tehnici cantitative/semit quantitative de analiza a acizilor nucleici prin tehnica Real Time-PCR (principiu, tipuri de sonde si aplicatii)
20. Metode de analiza a expresiei genice: tehnica microarray si whole-transcriptome sequencing (RNA-seq)

ANALIZA MUTATIILOR GENICE

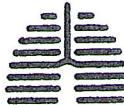
21. Variabilitatea genomului uman: clasificarea tipurilor de variante ADN, a variantelor patogenice si a efectelor acestora
22. Tehnici de diagnostic molecular care utilizeaza enzimele de restrictie. Tehnica PCR-RFLP (polymerase chain reaction – restriction fragments length polymorphism) – principiul, indicatiile tehnicilor PCR-RFLP, etapele si interpretarea rezultatelor PCR-RFLP
23. Tehnica SSCP (single strand conformation polymorphism) – principiul si utilitate
24. Tehnicile AS-PCR si variantele acestora (ARMS-PCR, tetra-primer PCR) – principiul tehnicii ARMS-PCR si utilitate
25. Secventierea ADN prin tehnica Sanger (etapele tehnicii, interpretarea si analiza de secventa prin analiza cromatogramelor obtinute prin tehnica de secventiere automata a ADN)
26. Metodele de Secventiere de Noua Generație (NGS): principiul metodelor, utilitatea, avantaje si dezvantaje (tehnologiile Illumina, Ion Torrent si Pacific Biosciences)

ANALIZA PROTEINELOR

27. Metode de determinare cantitativa a proteinelor (colorimetric, spectrofotometric, imunometric – ELISA)
28. Metode de identificare a proteinelor (electroforeza, western blot, imunoferotipare, ELISA, imunohistochimie, protein microarray)

DIAGNOSTICUL MOLECULAR

29. Diagnosticul molecular in microbiologia clinica: metodele de detectie a agentilor patogeni
30. Metode de diagnostic prenatal neinvazive (NIPD): principiile metodelor, avantaje/dezvantaje



31. Aplicabilitatea diagnosticului molecular in faramacogenomica
32. Asocierea dintre diferite afectiuni si gene HLA sau non-HLA - Sistemul HLA, haplotipuri, dezechilibre de inlantuire
33. Markeri moleculari utilizati ca tinta in diagnosticul neoplaziilor: medicina personalizata.
34. Managementul calitatii in diagnosticul molecular

