

FIȘA DISCIPLINEI
ANUL UNIVERSITAR
2022 - 2023

1. DATE DESPRE PROGRAM

1.1 Instituția de învățământ superior	UNIVERSITATEA DE MEDICINA SI FARMACIE DIN CRAIOVA
1.2 Facultatea	MEDICINA
1.3 Departamentul	1
1.4 Domeniul de studii	SĂNĂTATE
1.5 Ciclul de studii	LICENȚĂ
1.6 Programul de studii/Calificarea	MEDICINĂ

2. DATE DESPRE DISCIPLINĂ

2.1 Denumirea disciplinei	GENETICĂ		
2.2. Codul disciplinei	MED2205		
2.3 Titularul activităților de curs	Prof.univ.Dr. Florin BURADA/Sef.Lucr.Dr. Amelia DOBRESCU/		
2.4 Titularul activităților de seminar	Prof.univ.Dr. Florin BURADA/Sef.Lucr.Dr. Amelia DOBRESCU/ Asist.Dr. Simon SERBAN-SOSOI/Asist.Dr. Mihai Gabriel CUCU		
2.5.Gradul didactic	Prof. univ/ Sef lucr.univ./ Asist.univ./Asist.univ./		
2.6.Încadrarea (norma de bază/asociat)	norma de bază/ norma de bază/ norma de bază/ norma de bază		
2.7. Anul de studiu	II	2.8. Semestrul	II
2.9. Tipul disciplinei (conținut)			DOF
2.10. Regimul disciplinei (obligativitate)			

3. TIMPUL TOTAL ESTIMAT (ore pe semestru al activităților didactice)

3.1 Număr de ore pe săptămână	4	din care: 3.2 curs	2	3.3 seminar/laborator	2
3.4 Total ore din planul de învățământ	56	din care: 3.5 curs	28	3.6 seminar/laborator	28
Distribuția fondului de timp ore					
Studiul după manual, suport de curs, bibliografie și notițe					14
Documentare suplimentară în bibliotecă, pe platformele electronice de specialitate și pe teren					7
Pregătire seminarii/laboratoare, teme, referate, portofolii și eseuri					12
Tutoriat					2
Examinări					3
Alte activități, consultații, cercuri studentesti					6
3.7 Total ore studiu individual	44				
3.9 Total ore pe semestru	100				
3.10 Numărul de credite	4				

4. PRECONDIȚII(acolo unde este cazul)

4.1 de curriculum	Cunoștințe de Biologie Celulară și Moleculară, Biochimie, Fiziologie, Embriologie
4.2 de competențe	

5. CONDIȚII(acolo unde este cazul)

5.1. de desfășurare a cursului	Sala de curs cu mijloace de proiectare
5.2. de desfășurare a seminarului/laboratorului	Sala de lucrări practice Parcurgerea de către studenți a noțiunilor teoretice și practice, înaintea desfășurării lucrării.

6. COMPETENȚELE SPECIFICE ACUMULATE

COMPETENȚE PROFESIONALE	<p>C1 - Identificarea stării de boală și stabilirea diagnosticului corect al afecțiunii (afecțiunilor).</p> <p>C3 - Evaluarea corectă a riscului de îmbolnăvire sau a contextului apariției unei îmbolnăviri individuale / colective, urmate de alegerea și aplicarea măsurilor adecvate de profilaxie.</p> <p>C4 – Să abordeze problemele de sanatate/boala din perspectiva particularitatilor comunitatii, in relatie directa cu conditiile sociale, economice sau/si culturale proprii acelei colectivitati.</p> <p>C5 - Inițierea și derularea unei activități de cercetare științifică sau/și formativă în domeniul sau de competență</p>
------------------------------------	--

COMPETENȚE TRANSVERSALE	<p>CT1. Autonomie și responsabilitate</p> <ul style="list-style-type: none"> • dobândirea de repere morale, formarea unor atitudini profesionale și civice, care să permită studenților să fie corecți, onești, neconflictuali, cooperanți, înțelegători în fața suferinței, disponibili să ajute oamenii, interesați de dezvoltarea comunității; • să cunoască, să respecte și să contribuie la dezvoltarea valorilor morale și a eticii profesionale; • să învețe să recunoască o problemă atunci când se ivește și să ofere soluții responsabile pentru rezolvarea ei. <p>CT2. Interacțiune socială;</p> <ul style="list-style-type: none"> • să recunoască și să aibă respect pentru diversitate și multiculturalitate; • să aibă sau să învețe să-și dezvolte abilitățile de lucru în echipă; • să comunice oral și în scris cerințele, modalitatea de lucru, rezultatele obținute, să se consulte cu echipa; • să se implice în acțiuni de voluntariat, să cunoască problemele esențiale ale comunității. <p>CT3. Dezvoltare personală și profesională</p> <ul style="list-style-type: none"> • să aibă deschiderea către învățarea pe tot parcursul vieții, • să conștientizeze necesitatea studiului individual ca bază a autonomiei personale și a dezvoltării profesionale; • să valorifice optim și creativ propriul potențial în activitățile colective; • să știe să utilizeze tehnologia informației și comunicării.
--------------------------------	--

7. OBIECTIVELE DISCIPLINEI (reieșind din grila competențelor specifice acumulate)

7.1 Obiectivul general al disciplinei	<p>Disciplina de Genetică se adresează studenților anului II având ca obiectiv general înțelegerea eredității și variabilității ființelor umane. Cunoașterea mecanismelor genetice este deosebit de importantă atât pentru înțelegerea multiplelor aspecte ale etiopatogeniei bolilor ereditare și multifactoriale, cât și pentru interpretarea corectă a variațiilor trăsături fenotipice și formelor clinice ale acestor afecțiuni.</p> <p>Studiul relației între ereditate și boală în cadrul Disciplinei de Genetică oferă o nouă perspectivă asupra medicinei moderne personalizate.</p>
7.2 Obiectivele specifice	<p>La finalizarea disciplinei studentul(a) va fi capabil(ă) :</p> <p>Cunoștințe teoretice</p> <ul style="list-style-type: none"> - să recunoască semne și simptome în istoricul medical, examenul clinic sau în investigațiile făcute care să sugereze prezența unei patologii genetice, - să cunoască trăsăturile clinice ale unor boli monogenice și cromozomiale, - să cunoască modul de transmitere al unei boli genetice, - să distingă factorii genetici asociați cu predispoziția pentru cancer, - să recunoască contribuția factorilor genetici și de mediu în apariția bolilor multifactoriale, - să distingă între abordările care pot fi folosite pentru diagnosticarea bolilor genetice și detecția purtătorilor, - să dobândească cunoștințe despre programele actuale de screening genetic al populației , - să cunoască probleme majore de etică în genetică, - să stabilizească situațiile când și unde se pot obține sfaturi și informații genetice, - să comunice conceptul de risc într-un mod care poate fi înțeles de pacient. <p>Abilități practice:</p> <ul style="list-style-type: none"> - să identifice metodele utilizate pentru diagnosticul bolilor genetice - să interpreteze adecvat rezultatele tehnicilor de diagnostic citogenetic, molecular și genetică biochimică, - să estimeze riscul de recurență pentru bolile mendeliene și multifactoriale în familiile afectate, - să recunoască modul de transmitere al unei boli genetice, - să identifice pacienții cu o puternică predispoziție genetică pentru afecțiuni comune și să faciliteze evaluarea adecvată a acestora și a altor membrii din familie,

	<ul style="list-style-type: none"> - să utilizeze surse de informare adecvate pentru a obține informații genetice credibile și actuale, <p>Atitudini:</p> <ul style="list-style-type: none"> - să recunoască importanța confidențialității informațiilor, - să facă referiri adecvate la grupurile suport sau alte resurse care pot fi în beneficiul pacienților și familiei, - să respecte religia, cultura și credințele etice ale pacienților chiar dacă acestea sunt diferite, - să facă față emoțional la răspunsurile pacienților, - să își recunoască limitele abilităților și să ceară ajutor când este necesar, - să aplice principiile etice legate de practica medicală - să respecte drepturile pacienților - să recunoască semnele de abuz sau maltratare a pacienților și să informeze instanțele legale competente - să-și însușească și să utilizeze corect vocabularul medical - să comunice cu pacientul și cu aparținătorii acestuia - să colaboreze cu alți specialiști în cazurile în care este necesară o abordare multidisciplinară
--	---

8. CONȚINUTURI

8.1Curs (unități de conținut)	Nr. ore
CURS	28 ore
C1. INTRODUCERE ÎN GENETICA MEDICALĂ. Definiția și obiectivele geneticii medicale. ADN – PURTĂTORUL INFORMAȚIEI GENETICE. CROMOZOMII UMANI. Structura primară a acizilor nucleici. Structura secundară a ADN. Proprietățile fizice ale ADN. Organizarea ADN în nucleu. Cromatina. Morfogeneza cromozomilor metafazici.	2 ore
C2. GENOMUL UMAN. STRUCTURA GENEI. REPLICAREA ADN. Structura genomului uman. Structura genelor ce codifică proteine. Enzimele implicate în replicarea ADN. Mecanismul replicării ADN.	2 ore
C3. EXPRESIA INFORMAȚIEI GENETICE. REPLICAREA ADN. Transcripția. Maturarea ARNm precursor. Translația. Reglarea expresiei genelor	2 ore
C4. VARIABILITATEA GENETICĂ. MUTAȚIILE GENICE. MECANISME DE REPARARE A LEZIUNILOR ADN. Recombinarea genetică. Clasificarea mutațiilor. Mutațiile genice: substituția, deleția, inserția. Sisteme de repararea leziunilor ADN. Exemple de boli cauzate de deficiențe ale mecanismelor de reparare.	2 ore
C5. TRANSMITEREA CARACTERELOR MONOGENICE. Legile mendeliene ale eredității. Transmiterea caracterelor monogenice. Transmiterea autozomal dominantă. Transmiterea autozomal recesivă. Transmiterea recesivă X-linkată. Transmiterea dominantă legată de X	2 ore
C6. BOLI MONOGENICE AUTOZOMALE. Boli cu transmitere autozomal dominantă: sindromul Marfan, acondroplazia, neurofibromatoza tip I, hipercolesterolemia familială, osteogeneza imperfectă, boala polichistică renală autozomal dominantă. Boli cu transmitere autozomal recesivă: fenilcetonuria, albinismul, fibroza chistică, siclemia, hemocromatoza, boli lizozomale.	2 ore
C7. BOLI MONOGENICE SEX-LINKATE. Boli cu transmitere X-linkat recesivă: distrofia musculară Duchenne, distrofia musculară Becker, hemofilia A, hemofilia B, daltonismul. Boli cu transmitere X-linkat dominantă: Rahitismul hipofosfatic, Incontinentia pigmenti, Sindromul Rett.	2 ore
C8. BOLI CROMOZOMIALE. Bolile autozomale: Sindromul Down (trisomia 21), Sindromul Patau (trisomia 13), Sindromul Edwards (trisomia 18). Boli ale cromozomilor sexuali: Sindromul Turner (monosomia X), Sindromul Klinefelter (trisomia XXY), Trisomia X (sindromul triplu X), Trisomia YYY.	2 ore
C9. SINDROAME CU DELEȚII ȘI MICRODELEȚII. EREDITATEA MONOGENICĂ NON-MENDELIANĂ: DISOMIA UNIPARENTALĂ. AMPRENTAREA GENOMICĂ. Sindromul Cri du chat, Sindromul Wolf-Hirschhorn, Sindromul velo-cardio-facial, Sindromul Williams. Sindromul Beckwith-Wiedemann. Sindromul Prader-Willi, Sindromul Angelman.	2 ore
C10. MUTAȚIILE DINAMICE. Caracteristicile mutațiilor dinamice. Boli cauzate de mutații dinamice: Sindromul X-fragil, Boala Huntington, Distrofia miotonică. Ataxia Friedreich HETEROGENITATEA GENETICĂ. Heterogenitatea de locus. Heterogenitatea alelică. Heterogenitatea clinică	2 ore
C11. GENOMUL MITOCONDRIAL. Genomul mitocondrial. Replicarea ADNmt. Transcripția și translația mitocondrială. Mutațiile și patologia mitocondrială. Boli mitocondriale	2 ore
C12. EREDITATEA MULTIFACTORIALĂ. BOLI MULTIFACTORIALE. Caracteristicile eredității multifactoriale. Boli multifactoriale. ANOMALII CONGENITALE. Clasificarea defectelor congenitale. Cauzele anomaliilor congenitale.	2 ore

C13. SEXUALIZAREA NORMALĂ ȘI PATOLOGICĂ. Gene implicate în sexualizare. Anomaliile ale dezvoltării sexuale	2 ore
C14. CANCERUL. Gene implicate în dezvoltarea cancerului. Cancere ereditare	2 ore
BIBLIOGRAFIE 1. Cursul predat 2. Mircea Covic, Dragos Stefanescu, Ionel Sandovici, Eusebiu Vlad Gorduza (editori). <i>Genetică Medicală</i> , Editura Polirom, 2017, Ed. a III a. 3. Nussbaum R, McInnes R, Willard H. Thompson & Thompson Genetics in Medicine, 8th Edition, Elsevier, ediția în limba română, Ed.Hipocrate 2018. 4. Turnpenny P, Ellard S. Emery's Elements of Medical Genetics, 15th Edition, Elsevier, 2017.	
8.2 Lucrări practice (subiecte/teme)	Nr. ore
LUCRĂRI PRACTICE	28 ore
Lp 1. Morfologia cromozomilor umani metafazici	2 ore
Lp 2. Tehnici utilizate pentru prepararea cromozomilor umani	2 ore
Lp 3. Ciclul celular. Diviziunea mitotică	2 ore
Lp 4. Meioza	2 ore
Lp 5. Tehnici de bandare a cromozomilor umani	2 ore
Lp 6. Cariotipul uman normal	2 ore
Lp 7. Anomaliile cromozomiale numerice	2 ore
Lp 8. Anomaliile cromozomiale structurale	2 ore
Lp 9. Ereditatea caracterelor normale monogenice	2 ore
Lp 10. Arborele genealogic (pedigree). Transmiterea autozomală	2 ore
Lp 11. Arborele genealogic (pedigree). Transmiterea sex-linkată. Transmiterea mitocondrială	2 ore
Lp 12. Tehnici de citogenetică și genetică moleculară utilizate în diagnosticul bolilor genetice	2 ore
Lp 13. Screening și diagnostic genetic prenatal	2 ore
Lp 14. Consultul și sfatul genetic. Refaceri	2 ore
BIBLIOGRAFIE 1. Protocoalele disciplinei 2. F. Burada. Principii și aplicații practice în genetica medicală. Ed Sitech, 2018. 3. Mircea Covic, Dragos Stefanescu, Ionel Sandovici, Eusebiu Vlad Gorduza. <i>Genetică Medicală</i> , Editura Polirom, 2017, Ed. a III a. 4. Nussbaum R, McInnes R, Willard H. <i>Thompson & Thompson Genetics in Medicine</i> , 8th Edition, Elsevier, ediția în limba română, Ed.Hipocrate 2018. 5. Turnpenny P, Ellard S. Emery's Elements of Medical Genetics, 15th Edition, Elsevier, 2017.	

9. COROBORAREA CONȚINUTURILOR DISCIPLINEI CU AȘTEPTĂRILE REPREZENTANȚILOR COMUNITĂȚII EPISTEMICE, ASOCIAȚIILOR PROFESIONALE ȘI ANGAJATORI REPREZENTATIVI DIN DOMENIUL AFERENT PROGRAMULUI

Disciplina de Genetică este o știință fundamentală și aplicativă, care are un rol major în teoria și practica medicală. Disciplina de Genetică are o componentă clinică prin studiul relației dintre ereditate și boală. Disciplina de Genetică are și o componentă medico-socială, bolile genetice fiind o problemă majoră de sănătate publică.

10. REPERE METODOLOGICE

Forme de activitate	Tehnici de predare / învățare, materiale, resurse: expunere, curs interactiv, învățare prin probleme. În cazul apariției unor situații speciale (stări de alertă, stări de urgență, alte tipuri de situații care limitează prezenta fizică a persoanelor) activitatea se poate desfășura și online folosind platforme informatice aprobate de către facultate/universitate. Procesul de educație online va fi adaptat corespunzător pentru a asigura îndeplinirea tuturor obiectivelor prevăzute în fișa disciplinei.
---------------------	---

Curs	Se folosesc urmatoarele metode combinate: expunere, conversație euristică, dezbateră
Lucrari practice	Se folosesc urmatoarele metode combinate: demonstrație, dezbateră, experiment
Studiu individual	Studiu după suportul de curs, studiu pregătire laborator, documentare suplimentară în bibliotecă, studiul bibliografiei

11. PROGRAM DE RECUPERARE

Recuperări absențe	Nr. absențe care se pot recupera	Locul desfășurării	Perioada	Responsabil	Programarea temelor
	3	Disciplina Genetica -sala L.P.	Ultima săptămână semestrului	Cadrul didactic care efectuează lucrarea practică	Conform programării
Program de consultații/ cerc științific studențesc	2 ore/săpt	Disciplina Genetica -sala L.P.	Săptămânal	Toate cadrele didactice	Tema din saptamana respectiva
Program pentru studenții slab pregătiți	2 ore/săpt	Disciplina Genetica - sala L.P.	Săptămânal	Toate cadrele didactice	Tema din saptamana respectiva

12. EVALUARE

Tip de activitate	Forme de evaluare	Metode de evaluare	Pondere din nota finală
Curs	Evaluare formativă prin sondaj în timpul semestrului. Sumativă în timpul examenului	Examen scris	70%
Lucrări practice	Evaluare formativă prin sondaj în timpul semestrului Evaluare periodică în timpul semestrului. Sumativă în timpul examenului.	Examen scris	25%
Verificările periodice			
Evaluarea activității individuale			5%
Standard minim de performanță			Minimum 50% la fiecare componentă a evaluării

13. PROGRAME DE ORIENTARE SI CONSILIERE PROFESIONALĂ

Programe de orientare și consiliere profesională (2 ore/lună)

Programare ore	Locul desfășurării	Responsabil
Ultima zi de vineri a fiecărei luni	Sala lucrări practice Genetica	Prof. Dr. Florin Burada Sef. Lucr. Dr. Amelia Dobrescu

Data avizării în departament: 27.09.2022

Director de departament,
Prof. Univ. Dr. Ion Mindrila

Coordonator program de studii,
Prof. univ Dr. Marius Eugen Ciurea

Responsabil disciplină,
Prof.univ. Dr. Florin Burada