

FIȘA DISCIPLINEI
ANUL UNIVERSITAR
2024 - 2025

1. DATE DESPRE PROGRAM

1.1 Instituția de învățământ superior	UNIVERSITATEA DE MEDICINĂ ȘI FARMACIE DIN CRAIOVA
1.2 Facultatea	ASISTENȚĂ MEDICALĂ
1.3 Departamentul	1
1.4 Domeniul de studii	SĂNĂTATE
1.5 Ciclu de studii ¹	LICENȚĂ
1.6 Programul de studii/Calificarea	NUTRIȚIE ȘI DIETETICĂ

2. DATE DESPRE DISCIPLINĂ

2.1 Denumirea disciplinei	GENETICĂ		
2.2. Codul disciplinei	ND1208		
2.3 Titularul activităților de curs	Sef lucr.dr. Amelia DOBRESCU		
2.4 Titularul activităților de seminar	Asist.Dr. Simona SERBAN-SOSOI/		
2.5. Gradul didactic	Sef lucr./ Asist.univ.		
2.6. Încadrarea (norma de bază/asociat)	norma de bază/ norma de bază		
2.7. Anul de studiu	I	2.8. Semestrul	II
2.9. Tipul disciplinei (conținut) ²⁾		2.10. Regimul disciplinei (obligativitate) ³⁾	
DF			

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

3.1 Număr de ore pe săptămână	2	din care: 3.2 curs	1	3.3 seminar/laborator	1
3.4 Total ore din planul de învățământ	28	din care: 3.5 curs	14	3.6 seminar/laborator	14
Distribuția fondului de timp ore					
Studiul după manual, suport de curs, bibliografie și notițe					7
Documentare suplimentară în bibliotecă, pe platformele electronice de specialitate și pe teren					4
Pregătire seminarii/laboratoare, teme, referate, portofolii și eseuri					7
Tutoriat					1
Examinări					1
Alte activități...consultații, cercuri studentesti					2
3.7 Total ore studiu individual	22				
3.9 Total ore pe semestru	50				
3.10 Numărul de credite ⁴⁾	2				

4. PRECONDIȚII (acolo unde este cazul)

4.1 de curriculum	Cunoștințe de Biologie Celulară și Moleculară, Biochimie, Fiziologie
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	<ul style="list-style-type: none"> • Cunoașterea aprofundată a noțiunilor de la disciplinele de bază ale profesiei. • Conceperea și aplicarea unui plan terapeutic adecvat afecțiunii (afecțiunilor) identificate. • Evaluarea corectă a riscului de îmbolnăvire sau a contextului apariției unei îmbolnăviri individuale / colective. • Abordarea problemelor de sănătate/boală din perspectiva particularităților comunității. • Inițierea și derularea unei activități de cercetare științifică sau/și formativă în domeniul său de competență. • Să contribuie la protejarea și ameliorarea sănătății populației. • Să elaboreze programe de educație medicală terapeutică și să desfășoare activități de educație medicală terapeutică. • Să faciliteze acțiuni pentru protejarea sănătății în grupuri considerate cu risc.
------------------------------------	--

COMPETENȚE TRANSVERSALE	<p>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>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>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	Disciplina de Genetică se adresează studenților anului I având ca obiectiv general înțelegerea eredității și variabilității ființelor umane. Studiul relației între ereditate și boală în cadrul Disciplinei de Genetică Medicală oferă o nouă perspectivă asupra medicinei moderne personalizate.
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 boli 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, <p>Abilități tehnice:</p> <ul style="list-style-type: none"> - 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, - să utilizeze surse de informare adecvate pentru a obține informații genetice credibile și actuale, <p>Abilități de comunicare.</p> <ul style="list-style-type: none"> - să-și însușească și să utilizeze corect vocabularul medical - să colaboreze cu alți specialiști în cazurile în care este necesară o abordare multidisciplinară

8. CONȚINUTURI

8.1 Curs (unități de conținut)	Nr. ore
CURS	14 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. Organizarea ADN – ului în nucleu. Cromatina. Morfogeneza cromozomilor metafazici.	2 ore
C2. GENOMUL UMAN. STRUCTURA GENEI. EXPRESIA INFORMAȚIEI GENETICE. Structura genomului uman. Structura genelor ce codifică proteine. Transcripția. Maturarea ARNm precursor. Translația.	2 ore
C3. VARIABILITATEA GENETICĂ. MUTAȚIILE GENICE. Recombinarea genetică. Clasificarea mutațiilor. Mutațiile genice: substituția, deleția, inserția	2 ore
C4. TRANSMITEREA CARACTERELOR MONOGENICE. Legile mendeliene ale eredității. Transmiterea caracterelor monogenice. Transmiterea autozomal dominantă. Exemple de boli cu transmitere autozomal dominantă. Transmiterea autozomal recesivă. Exemple de boli cu transmitere autozomal recesivă.	2 ore
C5. TRANSMITEREA CARACTERELOR MONOGENICE – TRANSMITEREA SEX-LINKATĂ. Transmiterea X-linkat recesivă. Exemple de boli cu transmitere X-linkat recesivă. Transmiterea X-linkat dominantă. Exemple de boli cu transmitere X-linkat dominantă.	2 ore
C6. 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
C7. GENOMUL MITOCONDRIAL. Genomul mitocondrial. Transmiterea mitocondrială. Exemple de boli mitocondriale. EREDITATEA MULTIFACTORIALĂ. Caracteristicile eredității multifactoriale. Exemple de afecțiuni multifactoriale. CANCERUL. Clase de gene implicate în dezvoltarea cancerului. Exemple de cancere ereditare	2 ore
BIBLIOGRAFIE 1. Cursul predat 2. Mircea Covic, Dragos Stefanescu, Ionel Sandovici, Eusebiu Vlad Gorduza. <i>Genetică Medicală</i> , Editura Polirom, 2017, Ed. a III a. 3. Nussbaum R, McInnes R, Willard H. <i>Thompson & Thompson Genetics in Medicine</i> , 8th Edition, Elsevier, ediția în limba română, Ed.Hipocrate 2018.	
8.2 Lucrări practice (subiecte/teme)	Nr. ore
LUCRĂRI PRACTICE	14 ore
Lp 1. Morfologia cromozomilor umani metafazici	2 ore
Lp 2. Ciclul celular. Diviziunea mitotică	2 ore
Lp 3. Meioza	2 ore
Lp 4. Tehnici de bandare a cromozomilor umani. Cariotipul uman normal	2 ore
Lp 5. Anomalii cromozomiale numerice	2 ore
Lp 6. Anomalii cromozomiale structurale	2 ore
Lp 7. Ereditatea caracterelor normale monogenice. Refaceri	2 ore
BIBLIOGRAFIE 1. Protocoalele disciplinei 2. F. Burada. Principii și aplicații practice în genetica medicală. Ed Sitech, 2018.	

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
Curs	Se folosesc următoarele metode combinate: expunere, conversație euristică, dezbateră
Lucrari practice	Se folosesc următoarele 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
	4	Disciplina Genetica - sala L.P	Zilnic în ultima săptămână	Cadrul didactic care efectuează lucrarea practică	maxim 2 lucrări/zi
Program de consultații/ cerc științific studentesc	2 ore/săpt	Disciplina Genetica - sala L.P	Ultimele două săptămâni	Titular lucrari practice	Conform orarului de la disciplină
Program pentru studenții slab pregătiți	4 ore/semestru	Disciplina Genetica - sala L.P.	Ultimele două săptămâni	Titular lucrari practice	Conform orarului de la disciplină

12. EVALUARE

Forma de activitate	Evaluare			Procent din nota finală
	Formativă	Periodică	Sumativă	
Curs	-	-	Examen scris	80%
Lucrări practice	X	X	Examen scris	20%
Examen	-	-	-	
Verificările periodice	-	-	-	
Prezența la curs	-	-	-	

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 Genetică	Prof. Dr. Florin Burada

Data avizării în departament:

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

Coordonator program de studii,
Prof. univ Dr. Dana-Maria Albuлесcu

Responsabil disciplină,
Prof.univ. Dr. Florin Burada