



FIŞA DISCIPLINEI

1. Date despre program

| | |
|------|--|
| 1.1. | UNIVERSITATEA DE MEDICINĂ ȘI FARMACIE “CAROL DAVILA” |
| 1.2. | FACULTATEA MEDICINA/ DEPARTAMENTUL |
| 1.3. | DISCIPLINA GENETICA MEDICALA |
| 1.4. | DOMENIUL DE STUDII : Sănătate - Reglementat sectorial în cadrul Uniunii Europene |
| 1.5. | CICLUL DE STUDII: LICENȚĂ |
| 1.6. | PROGRAMUL DE STUDII: MEDICINA |

2. Date despre disciplină

| | | | | | | | |
|---------------------|---|----------------|---|------------------------|--------------------------------|--------------------------|----------------|
| 2.1. | Denumirea disciplinei/materiei obligatorii/ optionale din cadrul disciplinei: Genetica Medicala | | | | | | |
| 2.2 | Locația disciplinei: Catedra de Genetica Medicala | | | | | | |
| 2.3. | Titularul activităților de curs | | | | | | |
| 2.4. | Titularul activităților de Lp / stagiu clinic | | | | | | |
| 2.5. Anul de studiu | I | 2.6. Semestrul | I | 2.7. Tipul de evaluare | Examen scris si examen practic | 2.8. Regimul disciplinei | Obligatoriu DS |

3. Timpul total estimat (ore/semestru de activitate didactică) – învățământ modular

| | | | | | |
|---|--------|-----------------|-----------|---------------|----------|
| Nr. ore pe săptămână | 5 | din care : curs | 2 | Stagiu clinic | 3 |
| Total ore din planul de învățământ | 70 | Din care : curs | 28 | Stagiu clinic | 42 |
| Distributia fondului de timp | 14 spt | curs | 2 ore /zi | | 3 ore/zi |
| Studiul după manual, suport de curs, bibliografie și notițe | | | | | |
| Documentare suplimentară în bibliotecă, pe platformele electronice de specialitate și pe teren | | | | | |
| Pregătire seminarii / laboratoare, teme, referate, portofoliu și eseuri | | | | | |
| Tutoriat | | | | | |
| Examinări | | | | | |
| Alte activități | | | | | |
| Total ore de studiu individual | | | | | |
| Numărul de credite | | | | | 5 |

4. Precondiții (acolo unde este cazul)

| | |
|--------------------|-------------------|
| 4.1. de curriculum | Nu e cazul |
| 4.2. de competențe | Nu e cazul |

5. Condiții (acolo unde este cazul)

| | |
|-------------------------------------|--|
| 5.1. de desfășurare a cursului | Laptop, proiectoare multimedia |
| 5.2. de desfășurare a stagiu clinic | Laptop, proiectoare multimedia, microscop optic |

6. Competențe specifice acumulate

| | |
|---|--|
| Competențe profesionale (exprimate prin cunoștințe și abilități) | |
| Competențe transversale (de rol, de dezvoltare profesională, personale) | <ul style="list-style-type: none"> ● Identificarea rolurilor și responsabilităților în echipă, aplicarea de tehnici de relationare și munca eficientă în echipă ● Utilizarea eficientă a surselor informationale și a resurselor de comunicare și formare profesională asistată. |

7. Obiectivele disciplinei (reiesind din grila competențelor specifice acumulate)

| | |
|--------------------------|---|
| 5.1. Obiectivul general | Dobândirea noțiunilor fundamentale de genetica medicală |
| 5.2. Obiective specifice | <ul style="list-style-type: none"> ● Recunoașterea și abordarea factorului genetic în realizarea patologiei umane. ● Cunoașterea principiilor tehniciilor de analiza citogenetică (cariotip) și citogenetică moleculară (testare FISH și hibridizare genomică comparativă) ● Cunoașterea principiilor tehniciilor debazate pe PCR. ● Secvențarea ADN. Principiul, secvențarea ADN prin metoda Sanger, etapele tehnicii de secvențare, interpretarea, utilitatea secvențării ADN. ● Capacitatea de a evalua și interpreta rezultatele investigațiilor genetice în context clinic. ● Valoarea aplicării metodologilor de citogenetică, citogenetică |

7. Obiectivele disciplinei (reiesind din grila competențelor specifice acumulate)

| | |
|---------------------------------|---|
| 5.1. Obiectivul general | Dobandirea noțiunilor fundamentale de genetica medicală |
| 5.2. Obiective specifice | <ul style="list-style-type: none"> ● Recunoașterea și abordarea factorului genetic în realizarea patologiei umane. ● Cunoașterea principiilor tehniciilor de analiza citogenetica (cariotip) și citogenetica moleculara (testare FISH și hibridizare genomica comparativa) ● Cunoașterea principiilor tehniciilor debazate pe PCR. ● Secvențarea ADN. Prinzipiu, secvențarea ADN prin metoda Sanger, etapele tehnicii de secvențare, interpretarea, utilitatea secvențării ADN. ● Capacitatea de a evalua și interpreta rezultatele investigațiilor genetice în context clinic. ● Valoarea aplicării metodologiilor de citogenetica, citogenetica moleculara și a celor bazate pe PCR în scop diagnostic, de stabilire a prognosticului și de monitorizare, în diferite domenii clinice. ● Întelegerea mecanismelor de acțiune la nivel celular și molecular cu aplicații în practica medicală ● Conceperea și aplicarea unui plan de management adecvat afecțiunii genetice identificate ● Dobandirea abilitătilor de acordare a sfatului genetic <p>Dobandirea abilitătilor de stabilire a relațiilor de comunicare optime între medicul genetician și pacient/familie</p> |

8. Conținutul

| 8.1. Curs | Metode de predare | Observații |
|------------------|---|--|
| Curs 1 | Introducere în genetica: definiție, genetica clasică, genetica moleculară, era genomică, elemente de istoric, importanța geneticii în practica medicală | Cursurile se predau în amfiteatru care este dotat tehnic în acest scop - laptop, videoproiector Toate cursurile sunt și pe suport electronic și sunt actualizate permanent conform tratatelor și jurnalelor de specialitate și a informațiilor aparute online în patologia genetica În catedra există biblioteca și posibilitatea de acces online pentru a obține informațiile necesare. |
| Curs 2 | Structura genomului uman: organizarea celulară a acizilor nucleici: ADN, structura primară, secundară, tipuri | |
| Curs 3 | Replacarea ADN, ARN-structura și funcții, procesarea ARN, ADN mitocondrial | |
| Curs 4 | Organizarea celulară a ADN-ului, cromatina, niveluri de organizare | |
| Curs 5 | Evolutia genomului uman: Mutatii și mecanisme, repararea leziunilor | |
| Curs 6 | Structura genei și controlul epigenetic al expresiei genice (acetilare/deacetilare, metilare/demetilare etc) | |

| | | |
|---------|---|--|
| Curs 7 | Structura proteinelor , transcriptie, translatie si reglaj genic | |
| Curs 8 | Omica (cartarea caracterelor mendeliene, secentierea genomului uman si proiectul genomul uman, dezechilibru de linkage, nutrigenomica, proteomica) | |
| Curs 9 | Oncogenetica (protooncogene, gene supresor al cresterii tumorale si alte gene cu rol critic in oncogeneza;apoptoza, angiogeneza tumorala,hypoxia si rezistenta la tratament, farmacogenetica, predispozitia in cancer) | |
| Curs 10 | Genetica dezvoltarii: ciclul celular,semnalizare celulara si gene implicate in caile de dezvoltare, organogeneza.Teratogeneza si dismorfogeneza,determinismul sexului, boli ale diferentierii sexuale | |
| Curs 11 | Genetica medicala I (patologia genetica mendeliană, citogenetica clinica si anomalii cromozomiale) | |
| Curs 12 | Genetica Medicala II (patologia genetica mitocondrială, patologia epigenetica, patologia multifactoriala) | |
| Curs 13 | Genetica medicala III (diagnostic molecular, screening prenatal, neonatal, consiliere genetica) | |
| Curs 14 | Antropologie genetica si genetica populatiilor -Dezvoltare ontogenetica, filogenetica Legea Hardy-Weinberg, Factori care perturba echilibrul Hardy-Weinberg (consangvinitatea, selectia, mutatiile, driftul genetic/ izolatele umane, migratia) Aplicatii ale legii lui Hardy-Weinberg (incarcarea genica, estimarea frecventelor mutatiilor, a marimii genei, a frecventelor purtatorilor) | |

| 8.2. Stagiul clinic (lucrari practice) | Metode de predare | Observatii |
|--|--|--|
| SC 1 | Meioza; Ciclul celular: Meioza I/Meioza II (interfaza, profaza, metafaza, anafaza, telofaza), Fenomenul de crossing-over, Recombinarea genetica prin crossing-over, Consecintele meiozei, Nondisjunctii (definitie, cauze de nondisjunctie, | Cursurile se predau in amfiteatru care este dotat tehnic in acest scop - laptop, videoproiector. Toate lucrările practice sunt si pe suport electronic |

| | | |
|------|---|--|
| | mecanisme) | |
| SC 2 | Formarea gametilor (Spermatogeneza/Ovogeneza) Anomalii ale gametogenezei feminine si masculine | si sunt actualizate permanent conform tratatelor si jurnalelor de specialitate si a informatiilor aparute online in patologia genetica medicala. |
| SC 3 | Cromatina sexuala : Inactivarea cromozomului X (Cromatina X, Schema inactivarii cromozomului X, Exceptii de la inactivare, Profilul inactivarii cromozomului X); Cromatina Y (corpusculul F) | Departamentul dispune de un laborator de genetica dotat cu aparatura de specialitate. Microscroape optice sunt puse la dispozitia studentilor. In catedra exista biblioteca si posibilitatea de acces online pentru a obtine informatiile necesare. |
| SC 4 | Cariotipul normal si patologic: Introducere, Structura cromozomilor, Numarul cromozomilor, Nomenclatura cromozomilor, Metode de analiza a cromozomilor (Pregatirea cromozomilor metafazici, Identificarea specifica a cromozomilor metafazici); Metode de bandare a cromozomilor - Bandarea G (conventionala/ tehnica Leishman), Bandarea C, Bandarea Q, Bandarea R (revers G bandare/ bandarea R prin fluorescenta folosind Acridin Orange), Bandarea T, Bandarea NOR, Bandarea DAPI. Tehnica FISH | |
| SC 5 | Studiul aberatiilor cromozomiale: Aberatii numerice (Aneuploidii: monosomii, nulisomii, trisomii, tetrasomii/ Poliploidii: triploidii, tetraploidii); Aberatii structurale (deletii, insertii, inversii, duplicatii, cromozomi inelari, izocromozomi, translocatii)/ Alte aberatii (mixoploidii) (mozaicurile, himerele) | |
| SC 6 | Transmiterea caracterelor normale si patologice: Legile lui Mendel, Segregarea trasaturilor Mendeliene, Distributia independenta a doua caractere diferite, Segregarea genotipurilor parentale (Ereditatea autozomal dominanta/recesiva, ereditatea transmisa de cromozomul X, ereditatea mitocondriala), Ereditatea autozomal dominanta (criterii, trasaturi, exemple clinice – Boala Huntington, Sindromul Marfan), Ereditatea autozomal recesiva (criterii, trasaturi, exemple clinice – Galactosemia, Homocistinuria, Fibroza cistica), Ereditatea transmisa recesiv de cromozomul X (criterii, trasaturi, exemple clinice – Distrofia musculara Duchenne, | |

| | | |
|-------|---|--|
| | sindromul de X-fragil), Ereditatea transmisă dominant de cromozomul X (criterii, trasaturi, exemple clinice – Rahitism vitamino-D rezistent), Ereditatea transmisă de cromozomul Y (criterii, trasaturi, exemple clinice – Hipertricoza pavilionului urechii), Ereditatea mitocondrială (criterii, trasaturi, exemple clinice – sindromul Kearns-Sayre, neuropatia optică Leber) | |
| SC 7 | Boli comune ale adultului cu componentă genetica (obezitate, DZ, HTA, astm, cancere, schizophrenia, dementia, etc) | |
| SC 8 | Metoda arborelui genealogic: Definitie, Simboluri și metoda de alcătuire a unui arbore genealogic, Ancheta familială. Aplicații clinice ale legii Hardy-Weinberg | |
| SC 9 | Consultul și sfatul genetic: Indicații pentru consult genetic, Informarea în cadrul sfatului genetic, Teorema Bayes, Procesul de desfasurare a consult/sfatului genetic, Screeningul genetic, Diagnosticul prenatal al bolilor genetice (Amniocenteza, Biopsia vilozitatilor coriale, Analiza singelui fetal, Screeningul serului matern – bi/triplu test, Aplicații ale analizei ADN în diagnosticul prenatal) | |
| SC 10 | Sisteme genetice eritrocitare, plasmaticе: Hemoglobina (structura hemoglobinei, expresia diverselor tipuri de hemoglobina, structura lantului globinei, sinteza și controlul expresiei hemoglobinelor, boli cu afectarea structurii hemoglobinelor, boli cu afectarea sintezei hemoglobinelor), Sistemul grupelor sanguine ABO (Antigene ABO, boala hemolitică a nou-născutului, fenotipul Bombay, subgrupe A1 și A2), Sistemul RH (antigenele Rh, genotipuri/ fenotipuri RH, ereditatea, Boala hemolitică Rh a nou-născutului), sistemul Lewis, sistemul Duffy, sistemul G6PD, sistemul PAE | |
| SC 11 | Tehnici de genetica moleculară folosite în diagnosticul bolilor genetice: I) Hibridizare genomica comparativa II) <u>Analiza genelor prin tehnica de amplificare ADN:</u> - PCR - electroforeza acizilor nucleici | |
| SC 12 | | |

| | | |
|-------|--|--|
| | <ul style="list-style-type: none"> - enzime de restrictie - secentierea ADN - RT-PCR <p>III) Tehnici de analiza a polimorfismului:</p> <ul style="list-style-type: none"> - RFLPs (restriction fragment length polymorphism) - AFLP (amplified fragment length polymorphism) <p>IV) Hibridizarea ADN si ARN:</p> <ul style="list-style-type: none"> - principiu - Southern blotting - Northern blotting <p>V) Banci genomice:</p> <ul style="list-style-type: none"> - constructia unei banci de ADN genomic - constructia unei banci de ADNc | |
| SC 13 | Implicatii bioetice in genetica medicala – consintamant informat, teste genetice de predispozitie, testare genetica minori, raportare descoperiri accidentale, discriminare; aspect sociale, elemente de legislatie, implicatii religioase etc | |
| SC 14 | Examen practic | |

Bibliografie curs și stagiu clinic

1. L.C. Bohiltea Genetica Medicala - Note de Curs, 2014
2. M. Covic - Genetica Medicala, 2016
3. Nussbaum, McInnes, Willars – Thompson & Thompson Genetics in Medicine 8th edition, Elsevier 2015
4. 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
5. Emery's Elements of Medical Genetics, 15th ed., Churchill Livingstone, 2017
6. D. Ștefănescu, G. Călin - Genetica bolii cancerioase, Ed. Tehnică, Buc., 1998
7. M. Bembea - Genetică medicală și clinică, Ed. Universității Oradea, 2000
8. E.P. Ciofu, C. Ciofu - Tratat de Pediatrie, ed.1, cap.21 (Boli genetice și de metabolism), Ed. Med., Buc. 2001

9. Coroborarea conținuturilor disciplinei cu așteptările reprezentanților comunității epistemice, asociațiilor profesionale și angajatori reprezentativi din domeniul aferent programului

Pregatirea profesională a studentului la Disciplina Genetica Medicala urmareste aprofundarea aspectelor genetice în patologia medicală, recunoasterea bolilor genetice și organizarea unui plan de management adecvat pentru bolile genetice. În plus, se urmarește pregatirea viitorului medic în vederea unei comunicări profesionale adecvate cu viitorul angajator.

10. Evaluarea

| Tip de activitate | Criterii de evaluare | Metode de evaluare | Pondere din nota finală |
|-------------------|----------------------|--------------------|-------------------------|
|-------------------|----------------------|--------------------|-------------------------|

9. Coroborarea conținuturilor disciplinei cu așteptările reprezentanților comunității epistemice, asociațiilor profesionale și angajatori reprezentativi din domeniul aferent programului

Pregatirea profesională a studentului la Disciplina Genetica Medicala urmărește aprofundarea aspectelor genetice în patologia medicală, recunoașterea bolilor genetice și organizarea unui plan de management adecvat pentru bolile genetice. În plus, se urmărește pregatirea viitorului medic în vederea unei comunicări profesionale adecvate cu viitorul angajator.

10. Evaluarea

| Tip de activitate | Criterii de evaluare | Metode de evaluare | Pondere din nota finală |
|--------------------------------------|---|--|--------------------------------|
| Curs | Sistem grila – 50 întrebări a 1 punct fiecare (punctaj maxim 50 puncte): 45,1 – 50 pct.: nota 10 40,1 – 45 pct.: nota 9 35,1 – 40 pct: nota 8 30,1 – 35 pct: nota 7 25,1 – 30 pct: nota 6 20,1 – 25 pct: nota 5 Sub 20 pct: nepromovat | Sistem grila 50 întrebări - 4 variante diferite de grile, fiecare întrebare cu 4 variante diferite de răspunsuri: - 30 întrebări tip complement simplu (1 singur răspuns corect) - 20 întrebări tip complement multiplu (2, 3 sau 4 răspunsuri corecte) | 75% |
| Stagiu clinic | Interpretarea unei cariograve Interpretarea unui rezultat - test molecular Realizarea unui arbore genealogic Acordarea unui sfat genetic adecvat | Evaluare orală/scrisă (sistem grila/sinteză) | 25% |
| Standard minim de performanță | | | |
| • Nota 5 | | | |