



## FIȘA DISCIPLINEI

### 1. Date despre program

|      |  |
|------|--|
| 1.1. | UNIVERSITATEA DE MEDICINĂ ȘI FARMACIE "CAROL DAVILA"                             |
| 1.2. | FACULTATEA MEDICINA/ DEPARTAMENTUL 7 Pediatrie                                   |
| 1.3. | DISCIPLINA GENETICA  |
| 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 în practica clinica |                |    |                        |       |                          |           |
| 2.2.                | Locația disciplinei: Catedra genetica medicala  |                |    |                        |       |                          |           |
| 2.3.                | Titularul activităților de curs : Prof dr Laurentiu Camil Bohaltea  |                |    |                        |       |                          |           |
| 2.4.                | Titularul activităților de Lp / stagiul clinic : Prof dr Laurentiu Camil Bohaltea                         |                |    |                        |       |                          |           |
| 2.5. Anul de studiu | IV  | 2.6. Semestrul | II | 2.7. Tipul de evaluare | Scris | 2.8. Regimul disciplinei | Preclinic |

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

| Nr. ore pe săptămână   |    | din care : curs   |  | Stagiul clinic   |     |
|--|----|-------------------|--|------------------|-----|
| Total ore din planul de învățământ   | 14 | Din care : 8 curs |  | Stagiul clinic 6 | ore |
| Distributia fondului de timp   |    |                   |  |                  | ore |
| 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   |    |                   |  |                  |     |

### 4. Precondiții (acolo unde este cazul)

|                    |  |
|--------------------|--|
| 4.1. de curriculum |  |
| 4.2. de competențe |  |

## 5. Condiții (acolo unde este cazul)

|  |  |
|--|--|
| 5.1. de desfășurare a cursului         |  |
| 5.2. de desfășurare a stagiului clinic |  |

## 6. Competențe specifice acumulate

|   |  |
|---|--|
| Competențe profesionale (exprimate prin cunoștințe și abilități)        |  |
| Competențe transversale (de rol, de dezvoltare profesională, personale) |  |

## 7. Obiectivele disciplinei (reieșind din grila competențelor specifice acumulate)

|                          |   |
|--------------------------|---|
| 5.1. Obiectivul general  | Aplicarea notiunilor de genetica în activitatea clinica |
| 5.2. Obiective specifice | Recunoasterea posibilelor patologii genetice            |

## 8. Conținutul

| 8.1. Curs  | Metode de predare  | Observații                                     |
|--|--|--|
| Curs 1 Elemente de semiologie si dismorfologie in bolile cromozomiale.   | Prezentare Power-Point   | Discuții interactive legate de cazuri practice |
| Curs 2 Elemente de semiologie si dismorfologie in bolile monogenice  | Prezentare Power-Point   | Discuții interactive legate de cazuri practice |
| Curs 3 Abordarea clinica si testarea genetica a cazurilor plurimalformative.   | Prezentare Power-Point   | Discuții interactive legate de cazuri practice |
| Curs 4 Considerente genetice în infertilitate și diagnostic prenatal   | Prezentare Power-Point   | Discuții interactive legate de cazuri practice |
| Curs 5   |  |  |
| Curs 6   |  |  |
| Curs 7   |  |  |
|  |  |  |
| 8.2. Stagiu clinic   | Metode de predare  | Observații                                     |
| SC 1 Metode și indicații de diagnostic citogenetic in bolile cromozomiale  | Activități practice în laborator   |  |
| SC 2 Metode și indicații de diagnostic molecular in bolile genetice.   | Activități practice în laborator   |  |
| SC3 Consultul genetic- interpretare arbore familial, consimtamant informat, cazuri practice  | Activități practice -abordarea sistematizata în cazuri clinice studiate și/ saupropuse de către studenti |  |
| <b>Bibliografie curs și stagiu clinic</b>  |  |  |
| 1. <b>Thomson Genetica Medicala</b> , Robert Nussbaum, Roderick McInnes, Huntington Willard, Laurențiu Bohîlțea, Roxana Bohîlțea; <b>Editura:</b> Hipocrate 2018 |  |  |
| 2. <b>Genetica medicala</b> (editia a III-a ) : Mircea Covic, Dragos Stefanescu, Ionel Sandovici, Editura <b>Polirom</b> 2017                                    |  |  |

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

10. Evaluarea

| Tip de activitate             | Criterii de evaluare               | Metode de evaluare | Pondere din nota finală |
|-------------------------------|------------------------------------|--------------------|-------------------------|
| Curs                          | Dobandirea cunostintelor specifice | scris              | 75%                     |
| Stagiu clinic                 | Interpretare teste genetice        | oral               | 25%                     |
| Standard minim de performanță |                                    |                    |                         |

Data completării:

...05/06/2018...

Semnătura titularului de curs

Semnătura titularului de seminar

Data avizării în Consiliul Departamentului:

.....

02.05.2018

Semnătura directorului de departament

