



## FIȘA DISCIPLINEI

### 1. Date despre program

1.1.	UNIVERSITATEA DE MEDICINĂ ȘI FARMACIE "CAROL DAVILA"
1.2.	FACULTATEA MEDICINA/ DEPARTAMENTUL PEDIATRIE
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: <b>Genetica medicala/ MALADII CAUZATE DE MODIFICARILE EPIGENOMICE</b>						
2.2	Locația disciplinei: <b>CATEDRA DE GENETICA UMF CAROL DAVILA</b>						
2.3.	Titularul activităților de curs: <b>Prof. Dr. Laurentiu C. Bohiltea</b>						
2.4.	Titularul activităților de Lp / stagiul clinic: <b>dr. Rodica M. Dragotoiu</b>						
2.5. Anul de studiu	V	2.6. Semestrul	II	2.7. Tipul de evaluare	Examen scris	2.8. Regimul disciplinei	optional

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

Nr. ore pe săptămână	2	din care : curs	1	Stagiul clinic/LP	1
Total ore din planul de învățământ	14	Din care : curs	7	Stagiul clinic/LP	7
Distributia fondului de timp					ore
Studiul după manual, suport de curs, bibliografie și notițe					3 - 5
Documentare suplimentară în bibliotecă, pe platformele electronice de specialitate și pe teren					3
Pregătire seminarii / laboratoare, teme, referate, portofolii și eseuri					3
Tutoriat					3
Examinări					1
Alte activități					1
Total ore de studiu individual					14 -19
Numărul de credite					

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

4.1. de curriculum	Genetica anul I; semiologie anul III
4.2. de competențe	Limba engleza - citit

## 5. Condiții (acolo unde este cazul)

5.1. de desfășurare a cursului	amfiteatru
5.2. de desfășurare a stagiului clinic	amfiteatru

## 6. Competențe specifice acumulate

<b>Competențe profesionale (exprimate prin cunoștințe și abilități)</b>	Abilitatea de a diagnostica sindroame în care sunt prezente modificări epigenetice și selectarea corectă a investigațiilor de laborator necesare acestora; dezvoltarea spiritului de analiză a rezultatelor obținute prin tehnici moleculare și/sau genomice specifice pentru realizarea diagnosticului diferențial; aprofundarea cunoștințelor privind consilierea pacienților și a familiilor acestora, discutarea riscului de recurență și terapiile posibile.
<b>Competențe transversale (de rol, de dezvoltare profesională, personale)</b>	Educarea compasiunii față de pacient; empatia constientizată cu nevoile de moment și viitoare ale acestuia și ale familiei sale; prevenirea încălcării emoționale excesive datorită interacțiunii cu pacientii; consilierea nondirectivă, obiectivă de informare corectă, precisă și la zi; deschiderea științifică și acceptarea noilor descoperiri în domeniu, înțelegând necesitatea educației personale permanente în ceea ce privește tehnicile de analiză și modul lor de interpretare ca și terapiile emergente. Selectarea și înțelegerea informațiilor din revistele de specialitate

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

5.1. Obiectivul general	Diagnosticarea bolilor care au drept cauză modificări epigenetice
5.2. Obiective specifice	Interpretarea rezultatelor de laborator ce evidențiază modificările epigenetice și/sau epigenomice; sfatul genetic în astfel de boli; intervenții terapeutice posibile sau în curs de cercetare, care se adresează pacientului sau descendenților.

## 8. Conținutul

8.1. Curs	Metode de predare	Observații
Curs 1 – ACTIVAREA CEASULUI EPIGENETIC	PREZENTARE POWERPOINT (PREDARE FRONTALĂ)	2 ore
Curs 2 – EPIGENETICA ȘI SINDROMOLOGIA	PREZENTARE POWERPOINT	2 ore
Curs 3 – DE LA MODIFICĂRILE EPIGENETICE LA CELE EPIGENOMICE ÎN PATOLOGIA UMANĂ	PREZENTARE POWERPOINT	2 ore
8.2. Stagiul clinic/lp	Metode de predare	Observații
SC 1 - analiză comparativă a unor rezultate de laborator ce prezintă modificările epigenetice la pacienți vs persoanele normale	INTERACTIV – discuții între echipe în urma studierii unor rezultate de laborator	2 ore
SC 2 – Sindroame cauzate de modificări epigenetice	Discuții pe baza unor referate	2 ore
SC 3 – Modificările epigenomice și patologia umană	Discuții pe baza unor referate	3 ore
<b>Bibliografie curs și stagiul clinic</b>		
1. Thompson & Thompson <i>Genetica Medicală</i> ed a8a, 2018, editura Hipocrate		
2. Articole din reviste de specialitate (PubMed)		

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

Pentru a putea desfasura o activitate medicala competenta nu trebuie sa lipseasca din bagajul de cunostinte informatiile la zi cu privire la noile descoperiri in domeniul epigenomicii, a investigatiilor ce pot fi recomandate in tara dar si peste hotare; sfatul genetic ca moment particular al consultatiei de specialitate presupune o deschidere a medicilor catre colaborarea multidisciplinara, ce trebuie invatata, educata de timpuriu, astfel incat sa existe un dialog consecvent si competent, in care fiecare parere este considerata si pretuita, pentru a gasi rezolvarea optima in ceea ce priveste modul in care poate fi ajutat pacientul sau familia acestuia. Indiferent de specialitate sau domeniu in care isi vor desfasura activitatea, viitorii medici vor utiliza cunostintele pe care le vor intalni in acest curs.

**10. Evaluarea**

Tip de activitate	Criterii de evaluare	Metode de evaluare	Pondere din nota finală
Curs	Cunostintele acumulate in urma participarii la curs si lp	Proba scrisa (test)	50%
Stagiu clinic	Sfatul genetic in cazul unei maladii cauzate de modificari epigenetice	Proba scrisa	25%
	Acuratetea referatului prezentat	Corectarea referatului	20%
	Participarea la lp si curs	Prezenta	5%
<b>Standard minim de performanță</b>			
<ul style="list-style-type: none"> <li>Nota 5</li> </ul>			

Data completării:

Semnătura titularului de curs

Semnătura titularului de seminar

Data avizării în Consiliul Departamentului:

Semnătura directorului de departament

2.05.2018

