



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	I	2.6. Semestrul	II	2.7. Tipul de evaluare	Scris	2.8. Regimul disciplinei	DOPT

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

Nr. ore pe săptămână		din care : curs		Stagiu clinic	
Total ore din planul de învățământ	14	Din care :	8	Stagiu clinic	6
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					2

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
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, consimțământ informat, cazuri practice	Activități practice -abordarea sistematizata în cazuri clinice studiate și/ saupropuse de către studenti	
Bibliografie curs și stagiu clinic		
1. Thomson Genetica Medicala , Robert Nussbaum, Roderick McInnes, Huntington Willard, Laurențiu Bohîlțea, Roxana Bohîlțea; Editura: Hipocrate 2018		
2. Genetica medicala (editia a III-a) : Mircea Covic, Dragos Stefanescu, Ionel Sandovici, Editura Polirom 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:

Septembrie 2020