



FIȘA DISCIPLINEI

1. Date despre program

1.1.	UNIVERSITATEA DE MEDICINĂ ȘI FARMACIE “CAROL DAVILA” DIN BUCUREȘTI
1.2.	FACULTATEA Medicină Dentară / DEPARTAMENTUL 1
1.3.	DISCIPLINA GENETICĂ
1.4.	DOMENIUL DE STUDII Sănătate
1.5.	CICLUL DE STUDII: Licență
1.6.	PROGRAMUL DE STUDII Medicină Dentară

2. Date despre disciplină

2.1.	Denumirea disciplinei BIOLOGIE - GENETICĂ						
2.2.	Titularul activităților de curs Prof. Dr. Emilia SEVERIN						
2.3.	Titularul activităților de seminar Conf. Dr. Crenguța ALBU						
2.4. Anul de studiu	II	2.5. Semestrul	3 (1 serie) 4 (2 serii)	2.6. Tipul de evaluare	Examen (E)	2.7. Regimul disciplinei	Disciplina de domeniu (DD)

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

3.1. Nr ore pe săptămână	4	Din care : 3.2. curs	2 ore	3.3. seminar/ laborator	2 ore
3.4. Total ore din planul de învățământ	56 ore (14 săptămâni x 4 ore)	Din care : 3.5. curs	28 ore (14 săptămâni x 2 ore)	3.6. seminar/ laborator	28 ore (14 săptămâni x 2 ore)
Distribuția fondului de timp					
Studiul după manual, suport de curs, bibliografie și notițe					8 ore
Documentare suplimentară în bibliotecă, pe platformele electronice de specialitate și pe teren					2 ore
Pregătire seminarii / laboratoare, teme și referate					2 ore
Tutoriat					-ore
Examinări					7 ore
Alte activități					-
3.7. Total ore de studiu individual					19 ore
3.9. Total ore pe semestru					75 ore
3.10. Numărul de credite					3

4. Precondiții (acolo unde este cazul)

4.1. de curriculum	Cunoștințe acumulate în anul I din parcurgerea disciplinelor: - biochimie - biologie moleculară - embriologie
4.2. de competențe	Să cunoască : - tehnica de lucru la microscopul optic - tehnici de investigație biochimică (electroforeza)

5. Condiții (acolo unde este cazul)

5.1. de desfășurare a cursului	Amfiteatru minim 125 locuri, laptop, videoproiector
5.2. de desfășurare a seminarului / laboratorului	Laborator, materiale și instrumentar specifice investigațiilor genetice

6. Competențe specifice acumulate

Competențe profesionale (exprimate prin cunoștințe și abilități)	Abilități dobândite de student: - să cunoască principiile metodelor de analiză cromozomială și să realizeze un test cromozomial ale cărui rezultate să le poată interpreta; - să precizeze diagnosticul și sfatul genetic în cazul unor sindroame cromozomiale (Down, Turner, Klinefelter); - să realizeze arborele genealogic pe baza unei anamneze familiale și materno-fetale cu capacitatea de a interpreta modul de transmitere al unui caracter patologic; - să cunoască și să aplice principiile și indicațiile consultului genetic; - să recunoască (identifice) metodele adecvate de screening prenatal și indicațiile practice ale diagnosticului prenatal; - să aplice testele genetice în funcție de cauza care a produs boala / defectul investigat.
Competențe transversale (de rol, de dezvoltare profesională, personale)	- Identificarea obiectivelor de realizat, a resurselor disponibile, condițiilor de finalizare a acestora, etapelor de lucru, timpilor de lucru, termenelor de realizare aferente și riscurilor aferente; - Identificarea rolurilor și responsabilităților într-o echipă multidisciplinară și aplicarea de tehnici de relaționare și muncă eficientă în cadrul echipei și în relația cu pacientul; - Utilizarea eficientă a surselor informaționale și a resurselor de comunicare și formare profesională asistată.

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

7.1. Obiectivul general	- Însușirea cunoștințelor fundamentale din domeniul geneticii și genomicii structurale, funcționale și al ingineriei genetice cu rol major în teoria și practica medicală actuală și de perspectivă - Integrarea acestor cunoștințe în medicina modernă: prospectivă, predictivă, personalizată, preventivă și participativă.
7.2. Obiective specifice	- Formarea unei baze de cunoștințe care să permită înțelegerea legilor și mecanismelor moleculare ale eredității și variabilității umane normale / patologice, relației genotip-fenotip și implicarea factorului genetic în producerea unor anomalii și boli cu localizare oro-dento-craniofacială; - deprinderea unor tehnici de laborator / metode de investigație în genetica medicală (teste citogenetice, screening și diagnostic genetic pre- și postnatal);

	- formarea de abilități de lucru în laborator, în echipă sau individual.
--	--

8. Conținuturi

8.1. Curs Sem. III (Seria III) Sem. IV (Serii I și II)	Nr. ore/temă	Metode de predare	Observații
Capitolul I – Introducere în Genetica Umană 1. Conținutul Geneticii Umane: Genetica, știința eredității și variabilității; Genetica umană, disciplina fundamentală, clinică și medico-socială. 2. Individualitatea genetică și biologică 3. Determinismul caracterelor umane 4. Relația genotip - fenotip – mediu 5. Impactul geneticii umane în viața cotidiană	1 oră	Expunerea interactivă a materialului conform programei analitice, folosind mijloace multimedia, prezentări PowerPoint, filme didactice.	
Capitolul II – Ereditatea umană 1. ADN substratul molecular al eredității 2. Structura și funcțiile moleculei ADN 3. Polimorfismul structural și flexibilitatea moleculei ADN 4. Genomul uman: genomul nuclear și genomul mitocondrial 5. Organizarea ADN în celula eucariotă: aparatul genetic, cromatina, cromozomii; determinismul cromozomial al sexelor și diferențierea sexuală. 6. Tehnologia ADN recombinant și aplicațiile ei în medicină 7. Structura, analiza și localizarea genelor: concepția clasică / concepția actuală 8. Expresia informației ereditare (funcția genei): mecanismele moleculare ale expresiei genice; reglarea expresiei genice; interacțiunile genice; heterogenitatea genetică. 9. Transmiterea informației ereditare: replicarea ADN; transmiterea informației genetice de la celula „mama” la celulele „fiice”; transmiterea informației genetice de la părinți la descendenți; ereditatea monogenică și excepțiile ei; ereditatea poligenică și multifactorială.	18 ore		
Capitolul III – Variabilitatea umană 1. Sursele variabilității: mutația, recombinările genetice, migrațiile; 2. Mutațiile genice: tipuri, mecanisme moleculare, efecte fenotipice; 3. Mutațiile cromozomiale : frecvența, cauze, efecte fenotipice; 4. Polimorfisme genetice.	4 ore		
Capitolul IV – Genetica bolii canceroase 1. Fenotipul malign; 2. Clase de gene implicate în dezvoltarea cancerului: oncogene, gene supresoare a creșterii tumorale; 3. Predispoziția genetică în cancer.	1 oră		
Capitolul V – Genetica dezvoltării și anomaliile congenitale 1. Clase de gene implicate în morfogeneza umană / dentară;			

2. Tipuri de erori ale morfogenezei complexului craniofacial; 3. Agentii teratogeni.	2 ore		
Capitolul VI – Ecogenetică / Farmacogenetică 1. Determinismul genetic / variația răspunsului individual la acțiunea unui factor de mediu (medicament, aliment, drog) 2. Defecte farmacokinetice și farmacodinamice.	2 ore		
BIBLIOGRAFIE NECESARĂ PENTRU STUDENȚI Limba română: 1. Severin E., Albu C, Albu DF (2004) – Genetică Umana: Concepte și Aplicații Practice, Ed.Medicală, București 2. Covic M., Stefanescu D.T., Sandovici I., ...Severin E. (2017) – Genetică Medicală, Editura Polirom, Iași 3. Genetică Medicală (Thompson&Thompson), ed.limba română, Ed.Hipocrate, 2017 BIBLIOGRAFIE RECOMANDATĂ Limba engleză: 1. Brenner S., Miller JH (editors) (2001) – Encyclopedia of Genetics, 1st Ed., Academic Press 2. Cummings M.R.(2006) – Human Heredity: Principles and Issues, 7th Edition, Thomson Brooks Cole Publishing 3. Epstein CJ, Erickson RP, Wyndshaw-Boris A. (2008) – Inborn Errors of Development, Oxford Univ Press 4. Gardner A, Davies T, (2009) – Human Genetics, 2nd Edition, Scion Publishing 5. Gorlin RJ, Cohen MM, Hennekam RCM (2010) – Syndromes of the Head and Neck, 5th Ed., Oxford Univ Press 6. Jorde LB, Carey JC, Bamshad MJ, (2010) – Medical Genetics 4th Ed. Mosby 7. Jones KL (2006) – SMITH’S Recognizable Patterns of Human Malformation, 6th Ed., Elsevier Saunders 8. Lewis Ricki (2009) - Human Genetics, 9th Edition, McGraw Hill Higher Education 9. Pritchard DJ, Korf BR (2003) – Medical Genetics at a Glance, Blackwell Science 10. Richards J.E., Hawley R. S. (2011) – The HUMAN GENOME A User’s guide, 3rd Ed. Academic Press 11. Rimo DL, Connor JM, Pyeritz RE, Korf B. (2007) - Principles and Practice of Medical Genetics, 5th Edition, Churchill Livingstone Elsevier. 12. Strachan T, Read A (2010) – Human Molecular Genetics, 4th Ed., Garland Science 13. Thompson & Thompson Genetics in Medicine: With STUDENT CONSULT Online Access (2007) -7th Edition, A.Saunders 14. Vogel and Motulsky’s Human Genetics (2010), 4th Edition, Springer			
8.2. Laborator / lucrări practice	Nr. ore/temă	Metode de predare	Observații
Capitolul I – Citogenetică umană 1. Cromozomii umani si cariotipul normal 2. Ciclul celular, cromozomii meiotici și meioza la om 3. Cromozomii sexului și cromatina sexuală 4. Anomalii cromozomiale și patologia cromozomială (sindroame cromozomiale)	8 ore	- - Metode activ-participative, folosind mijloace multimedia; - Observarea, demonstrația practică, exercitiu aplicativ, experiment, studiu de caz; - Elaborare de referat / proiect - Aplicații practice pe baza	

		conceptelor și principiilor teoretice (probe biologice, tehnici de investigație genetică, prezentări de buletine de analiza și discuția lor cu studenții), prezentări PowerPoint, filme didactice.	
Capitolul II – Ereditatea umană 1. Legile mendeliene ale eredității 2. Modele de transmitere a caracterelor monogenice 3. Metoda arborelui genealogic și studiile familiale 4. Caractere umane simple I (genetica grupelor sanguine, hemoglobine) 5. Caractere umane simple II (starea de secretor ABH, sensibilitatea gustativă) 6. Caractere umane cantitative (cefalometria in medicina dentară – tipuri constituționale) 7. Caractere umane cantitative (identitate și individualitate, dermatoglifele in genetica medicala)	14 ore		
Capitolul III – Integrarea cunoștințelor de genetică în practica medicală 1. Consultatia genetica si sfatul genetic 2. Detectarea organismelor modificate genetic prin tehnica PCR (alimente modificate genetic)	4 ore		
Capitolul IV – Evoluția populațiilor umane 1. Genetica populațiilor umane – legea Hardy-Weinberg	2 ore		
BIBLIOGRAFIE NECESARĂ PENTRU STUDENȚI Limba română: 1. Severin E., Albu C, Albu DF (2004) – Genetică Umana: Concepte și Aplicații Practice, Ed.Medicală, București 2. Severin E. - Tehnologii de diagnostic genetic în practica medicală – aplicații și relevanță” (red.M.Hinescu), Ed.Viața Medicală Românească, 2013, pag. 7 -71 Limba engleză: 3. Dracopoli N.C et al. (2004) – Short Protocols in HUMAN GENETICS , Wiley			

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

--

10. Evaluarea

Tip de activitate	10.1. Criterii de evaluare	10.2. Metode de evaluare	10.3. Pondere din nota finală

10.4. Curs	Examen final	Examen teoretic scris (test grilă sau redacțional) - notarea finală după barem, la încheierea cursului, pentru a proba cunoștințele și competențele studentului. - cunoștințe pentru nota 5: noțiuni fundamentale foarte modeste, exprimate cu dificultate și neînsoțite de sinteze clare – corespondentul a 30 de răspunsuri corecte la cele 60 de întrebări ale grilei. - cunoștințe pentru nota 10: noțiuni de fond și noțiuni suplimentare aprofundate, remarcabile, cu formulare de soluții alternative pentru temele propuse, abilitatea de a stabili corelații multiple și precise – echivalentul a 56 răspunsuri corecte din cele 60 de întrebări ale grilei.	50%
	Verificare periodică Lucrări de control	- 2 lucrări de control tip test-grilă acoperind materia de curs și lucrări practice parcursă în prima, și respectiv, a doua jumătate a semestrului.	20%
10.5. Laborator / Lucrări practice	Verificare orală, curentă	- dialog profesor – studenți, chestionarul folosind un set structurat de întrebări. - se apreciază atitudinea studentului în laborator (prezență, punctualitate, ținută, pregătirea teoretică în concordanță cu faza de lucru, abilitățile de lucru, creativitatea)	10%
	Examen practic	- evaluarea capacității studentului de a aplica în practică anumite cunoștințe precum și gradul de stăpânire a deprinderilor formate.	20%
Standard minim de performanță			
Cunoașterea elementară a metodelor genetice de studiu, indicații practice, interpretarea rezultatelor.			

***Fișa disciplinei se va adapta în funcție de evoluția situației pandemiei COVID-19.**

**Data completării:
16.09.2020**

Semnătura titularului de curs,

Semnătura titularului de seminar,

**Data avizării în Consiliul
Departamentului:
23.09.2020**

**Semnătura directorului de departament
Prof. Univ. Dr. Marina Imre**