



FIȘA 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 Prof. Dr. Laurentiu Camil Bohiltea Conf. Dr. Viorica Elena Radoi Conf. Dr. Dragos Cretoiu Sef lucrari biol. dr. Daniela Neagos Sef lucrari dr. Cristian Strugaru Sef lucr. Dr. Radu-Ioan Ursu Sef lucr. Dr. Ina Ofelia Focsa						
2.4.	Titularul activităților de Lp / stagiul clinic Sef lucrari biol. dr. Neagos Daniela Sef lucrari dr. Strugaru Cristian Sef lucr. dr. Ursu Radu Ioan Sef lucr. dr. Ina Focsa Asist. Univ. dr. Anton Marina Asist. Univ. dr. Dragotoiu Rodica Mirela Asist. Univ. dr. Paraschiv Cerasela Asist. Univ. dr. Leonte Laura Asist. Univ. dr. Zeleniuc Monica Asist. Univ. biol. dr. Raicu Florina Asist. Univ. dr. Grozescu Traian Asist.Univ.Dr. Sabau Delia Ileana						
2.5. Anul de studiu	I	2.6. Semestrul	I II	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	3	din care : curs	1	Stagiul clinic	2
Total ore din planul	42	Din care : curs	14	Stagiul clinic	28

de învățământ				
Distributia fondului de timp	14 saptamani	1 ora/zi		2 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, proiector multimedia
5.2. de desfășurare a stagiului clinic	Laptop, proiector 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 relaționare și munca eficientă în echipă ● Utilizarea eficientă a surselor informaționale și a resurselor de comunicare și formare profesională asistată.

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

5.1. Obiectivul general	Dobândirea notiunilor 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 tehnicilor de analiză citogenetică (cariotip) și citogenetică moleculară (testare FISH și hibridizare genomică comparativă) ● Cunoașterea principiilor tehnicilor 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 metodologiilor de citogenetică, citogenetică moleculară și a celor bazate pe PCR în scop diagnostic, de stabilire a prognosticului și de monitorizare, în diferite domenii clinice. ● Înțelegerea mecanismelor de acțiune la nivel celular și

	<p>molecular cu aplicatii in practica medicala</p> <ul style="list-style-type: none"> ● Conceperea si aplicarea unui plan de management adecvat afectiunii genetice identificate ● Dobandirea abilitatilor de acordare a sfatului genetic <p>Dobandirea abilitatilor de stabilire a relatiilor de comunicare optime intre medicul genetician si pacient/ familie</p>
--	--

8. Conținutul

8.1. Curs	Metode de predare	Observații
Curs 1	Introducere in genetica: definitie, genetica clasica, genetica moleculara, era genomicii, elemente de istoric, importanta geneticii in practica medicala	Cursurile se predau in amfiteatru care este dotat tehnic in acest scop - laptop, videoproiector Toate cursurile sunt si pe suport electronic si sunt actualizate permanent conform tratatelor si jurnalelor de specialitate si a informatiilor aparute on line in patologia genetica In catedra exista biblioteca si posibilitatea de acces online pentru a obtine informatiile necesare.
Curs 2	Structura genomului uman: organizarea celulara a acizilor nucleici: ADN, structura primara, secundara, tipuri conformationale si forme non-canonice ADN	
Curs 3	Replicarea ADN, ARN-structura si functii, procesarea ARN, ADN mitochondrial	
Curs 4	Organizarea celulara a ADN ului, cromatina, niveluri de organizare	
Curs 5	Gena – structura si functii	
Curs 6	Sinteza proteinelor , transcriptie, translatie	
Curs 7	Evolutia genomului uman: Mutatii si mecanisme, repararea leziunilor	
Curs 8	Mecanisme de reparare ale leziunilor AND Patologii genetice asociate	
Curs 9	Omica (cartarea caracterelor mendeliene, secventierea genomului uman si proiectul genomul uman, dezechilibru de linkage, nutrigenomica, proteomica)	
Curs 10	Oncogenetica (protooncogene, gene supresor al cresterii tumorale si alte gene cu rol critic in oncogeneza;apoptoza, angiogeneza tumorala,hipoxia si rezistenta la tratament, farmacogenetica, predispozitia in cancer)	
Curs 11	Genetica dezvoltarii: ciclul celular, semnalizare celulara si gene implicate in caile de dezvoltare, organogeneza.Teratogeneza si dismorfogeneza,determinismul sexului, boli ale diferentierii sexuale	
Curs 12	Genetica medicala I (patologia genetica mendeliana, citogenetica clinica si anomalii cromozomiale)	
Curs 13	Genetica Medicala II (patologia genetica mitocondriala, patologia epigenetica,	

	patologia multifactoriala	
Curs 14	Genetica medicala III (diagnostic molecular, screening prenatal, neonatal, consiliere genetica)	
8.2. Stagiu 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, mecanisme)	Cursurile se predau in amfiteatru care este dotat tehnic in acest scop - laptop, videoproiector. Toate lucrarile practice sunt si pe suport electronic si sunt actualizate permanent conform tratatelor si jurnalelor de specialitate si a informatiilor aparute on line in patologia genetica medicala.
SC 2	Formarea gametilor (Spermatogeneza/Ovogeneza) Anomalii ale gametogenezei feminine si masculine	Departamentul dispune de un laborator de genetica dotat cu aparatura de specialitate. Microscopice optice sunt puse la dispozitia studentilor.
SC 3	Cromatina sexuala : Inactivarea cromozomului X (Cromatina X, Schema inactivarii cromozomului X, Exceptii de la inactivare, Profilul inactivarii cromozomului X); Cromatina Y (corpusulul F)	In cadrul 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	

	<p>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 transmisa dominant de cromozomul X (criterii, trasaturi, exemple clinice – Rahitism vitamino-D rezistent), Ereditatea transmisa de cromozomul Y (criterii, trasaturi, exemple clinice – Hipertricoza pavilionului urechii), Ereditatea mitocondriala (criterii, trasaturi, exemple clinice – sindromul Kearns-Sayre, neuropatia optica Leber)</p>	
SC 7	<p>Boli comune ale adultului cu componenta genetica (obezitate, DZ, HTA, astm, cancer, schizofrenia, dementa, etc)</p>	
SC 8	<p>Metoda arborelui genealogic: Definitie, Simboluri si metoda de alcatuire a unui arbore genealogic, Ancheta familiala. Aplicatii clinice ale legii Hardy-Weinberg</p>	
SC 9	<p>Consultul si sfatul genetic: Indicatii pentru consult genetic, Informarea in 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, Aplicatii ale analizei ADN in diagnosticul prenatal)</p>	
SC 10	<p>Sisteme genetice eritrocitare, plasmatic: Hemoglobina (structura hemoglobinei, expresia diverselor tipuri de hemoglobina, structura lantului globinei, sinteza si controlul expresiei hemoglobinelor, boli cu afectarea structurii hemoglobinelor, boli cu afectarea sintezei hemoglobinelor), Sistemul grupelor sangvine ABO (Antigene ABO, boala hemolitica a nou-nascutului, fenotipul Bombay, subgrupe A1 si A2), Sistemul RH (antigenele Rh, genotipuri/ fenotipuri RH, ereditatea, Boala hemolitica Rh a nou-nascutului), sistemul Lewis, sistemul Duffy, sistemul G6PD, sistemul PAE</p>	

SC 11	Tehnici de genetica moleculara folosite in diagnosticul bolilor genetice: I) Hibridizare genomica comparativa II) <u>Analiza genelor prin tehnica de amplificare ADN:</u> - PCR - electroforeza acizilor nucleici - enzime de restrictie - secventierea ADN - RT-PCR III) <u>Tehnici de analiza a polimorfismului:</u> - RFLPs (restriction fragment length polymorphism) - AFLP (amplified fragment length polymorphism) IV) <u>Hibridizarea ADN si ARN:</u> - principiu - Southern blotting - Northern blotting V) <u>Banci genomice:</u> - constructia unei banci de ADN genomic - constructia unei banci de ADNc	
SC 12		
SC 13	Implicatii bioetice in genetica medicala – consimtamant 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. Thompson and Thompson Genetica Medicala (sub redactia prof.Bohiltea) 2018 2. L.C. Bohiltea Genetica Medicala - Note de Curs, 2014 3. M. Covic - Genetica Medicala, 2016 4. D.L. Rimoin, J.M. Connor, R.E. Pyeritz - Emery and Rimoin's Principles and Practice of Medical Genetics and Genomics, , 7th ed., Churchill Livingstone, 2022 5. Emery's Elements of Medical Genetics, 15th ed., Churchill Livingstone, 2017 6. D. Ștefănescu, G. Călin - Genetica bolii canceroase, 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

Pregătirea profesională a studentului la Disciplina Genetica Medicală urmărește aprofundarea aspectelor genetice în patologia medicală, recunoașterea bolilor genetice și organizarea unui plan de management adecvat pentru bolile genetice. În plus, se urmărește pregătirea 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 intrebari 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 intrebari - 4 variante diferite de grile, fiecare intrebare cu 4 variante diferite de raspunsuri: - 30 intrebari tip complement simplu (1 singur raspuns corect) - 20 intrebari tip complement multiplu (2, 3 sau 4 raspunsuri corecte)	100%
Stagiu clinic	Interpretarea unei cariograme Interpretarea unui rezultat - test molecular Realizarea unui arbore genealogic Acordarea unui sfat genetic adecvat	Evaluare orala/scrisa (sistem grila/sinteza)	ADMIS/RESPINS Minim nota 5
Standard minim de performanță			
• Nota 5			

Data completării:
07.12.2023

Semnătura titularului de curs
Prof.Dr Laurentiu Camil Bohiltea

Semnătura titularului de seminar