



**UNIVERSITATEA DE MEDICINĂ ȘI FARMACIE  
„CAROL DAVILA” DIN BUCUREȘTI  
Facultatea de Stomatologie**



## FIȘA DISCIPLINEI

### 1. Date despre program

1.1.	<b>UNIVERSITATEA DE MEDICINĂ ȘI FARMACIE „CAROL DAVILA” DIN BUCUREȘTI</b>
1.2.	<b>FACULTATEA DE STOMATOLOGIE / DEPARTAMENTUL 1</b>
1.3.	Disciplina: <b>GENETICĂ</b>
1.4.	Domeniul de studii: <b>Sănătate - Reglementat sectorial în cadrul Uniunii Europene</b>
1.5.	Ciclul de studii: <b>LICENȚĂ</b>
1.6.	Programul de studii: <b>MEDICINA DENTARĂ</b>

### 2. Date despre disciplină

2.1.	Denumirea disciplinei/materiei obligatorii din cadrul disciplinei: <b>GENETICĂ</b>						
2.2.	Locația disciplinei: <b>strada Dimitrie Gerota nr.19-21, etaj 1, București</b>						
2.3.	Titularii activităților de curs: <b>Prof.dr.Emilia Severin</b>						
2.4.	Titularii activităților de lucrări practice: <b>Conf.dr.Crenguța Albu</b>						
2.5.	<b>II</b>	2.6.	<b>IV</b>	2.7.	<b>Examen</b>	2.8.	<b>DO/DF</b>
Anul de studiu		Semestrul		Tipul de evaluare	<b>(E)</b>	Regimul disciplinei	

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

Nr. ore pe săptămână	<b>4</b>	din care	<b>curs: 2</b>	<b>Lucrări practice: 2</b>
Total ore din planul de învățământ	<b>56</b>	din care	<b>curs: 28</b>	<b>Lucrări practice: 28</b>

<b>Distribuția fondului de timp</b>		<b>ore</b>
<b>Studiul după manual, suport de curs, bibliografie și notițe</b>		<b>28</b>
<b>Documentare suplimentară în bibliotecă, pe platformele electronice de specialitate și pe teren</b>		<b>7</b>
<b>Pregătire seminare / laboratoare, teme, referate, portofoliu și eseuri</b>		<b>7</b>
<b>Tutoriat</b>		<b>1</b>
<b>Examinări</b>		<b>1</b>
<b>Alte activități</b>		<b>-</b>
<b>Total ore de studiu individual</b>		<b>44</b>
<b>Total ore pe semestru</b>		<b>100</b>
<b>Numărul de credite</b>		<b>4</b>

## 4. Precondiții

<b>4.1. de curriculum</b>	Cunoștințe de : - biochimie - biologie moleculară - embriologie acumulate din parcurgerea disciplinelor din anul I.
<b>4.2. de competențe</b>	Cunoașterea: - tehnicii de lucru la microscopul optic

## 5. Condiții

<b>5.1. de desfășurare a cursului</b>	Amfiteatru minim 125 locuri, prevăzut cu dotari tehnice specifice (computer/laptop, videoproiector, tabla, support de curs pptx sau pdf, filme didactice, etc). Respectarea de către studenți a normelor de conduită în învățământul universitar (prezență, punctualitate, neutilizarea telefoanelor mobile). Întârzierea studenților la curs și seminar/laborator se dovedește a fi disruptivă în procesul educațional. Învățare activă și interactivă.
<b>5.2. de desfășurare a lucrărilor practice</b>	Laborator dotat cu sistem de video-proiecție, tablă, microscop, materiale didactice, reactivi, și instrumentar specifice investigațiilor genetice. Participare activă în cadrul l.p. Nu se vor accepta cererile de amânare (absentare) a l.p. decât din motive obiectiv întemeiate. Învățare practic-aplicativă.

## 6. Competențe specifice acumulate

<b>Competențe profesionale</b>	<p><b>I. Cunoștințe (dimensiunea cognitivă):</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>- Cunoașterea, înțelegerea și utilizarea corectă a terminologiei, conceptelor și principiilor fundamentale ale geneticii și genomicii umane și medicale;</li><li>- Demonstrarea capacității de cunoaștere / interpretare analitică a noțiunilor de genetică și genomică;</li><li>- Integrarea acestor cunoștințe în medicina modernă, de precizie: predictivă, personalizată, preventivă și participativă.</li></ul> <p>În mod specific,</p> <ul style="list-style-type: none"><li>- să cunoască principiile metodelor de analiză cromozomială și să realizeze un test cromozomial ale cărui rezultate să le poată interpreta;</li><li>- să precizeze diagnosticul și sfatul genetic în cazul unor sindroame cromozomiale cu afectare oro-dento-craniofacială (Down, Turner, Klinefelter);</li><li>- să realizeze arborele genealogic pe baza unei anamneze familiale și materno-fetale cu capacitatea de a interpreta modul de transmitere a unui caracter patologic;</li><li>- să cunoască și să aplice principiile și indicațiile consultului genetic;</li><li>- să evalueze riscul de îmbolnăvire;</li><li>- să recunoască (identifice) metodele adecvate de screening prenatal și indicațiile practice ale diagnosticului prenatal.</li></ul> <p><b>II. Abilități (dimensiunea funcțională) dobândite de student:</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>- de identificare și utilizare a testelor genetice optime în funcție de cauza care a produs boala sau anomalia investigată.</li><li>- de lucru în laborator, în echipă sau individual;</li></ul>
--------------------------------	--

	<ul style="list-style-type: none"> <li>- de comunicare cu pacientul;</li> <li>- deprinderi și atitudini corecte în rezolvarea unor cazuri-problemă din punct de vedere medical și bioetic;</li> <li>- creativitate și inovare în cercetarea științifică.</li> </ul>
<b>Competențe transversale</b>	<p><b>III. <u>Competențe de rol</u></b> Autonomie / responsabilitate / interacțiune socială</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- 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.</li> <li>- Familiarizarea cu rolurile și activitățile specifice muncii în echipă și distribuirea de sarcini pentru nivelurile subordonate.</li> <li>- Identificarea rolurilor și responsabilităților într-o echipă pluridisciplinară și aplicarea de tehnici de relaționare și muncă eficientă în cadrul echipei.</li> <li>- Aplicarea principiilor și normelor de deontologie profesională.</li> </ul> <p><b>IV. <u>Competențe de dezvoltare profesională, personală</u></b> Dezvoltare personală și profesională continuă:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Conștientizarea nevoii de formare continuă;</li> <li>- Utilizarea eficientă a surselor informaționale și a resurselor de comunicare și formare profesională asistată (portaluri Internet, aplicații software de specialitate, baze de date, cursuri on-line, inteligență non-umană, etc.) atât în limba română cât și într-o limbă de circulație internațională.</li> </ul>

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

<b>7.1. Obiective generale</b>	<p>OG1. Însușirea de către studenții anului II a 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.</p> <p>OG2. Integrarea acestor cunoștințe în medicina modernă: prospectivă, predictivă, personalizată, preventivă și participativă.</p>
<b>7.2. Obiective specifice</b>	<p>OS1. Formarea unei baze de cunoștințe care să permită înțelegerea și abordarea problemelor legate de:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- ereditatea și variabilitatea umană normală/patologică, diagnosticul bolilor genetice, consilierea genetică și terapia genetică;</li> <li>- relația genotip-fenotip și implicarea factorului genetic în producerea unor anomalii și boli cu localizare oro-dento-craniofacială.</li> </ul> <p>OS2. Dezvoltarea abilităților și deprinderilor necesare pentru aplicarea conceptelor și metodelor de investigație genetice (tehnici de laborator: teste citogenetice, screening și diagnostic genetic pre- și postnatal) în practica medicală și oferirea de consult genetic / îngrijire personalizată pacienților cu afecțiuni genetice.</p> <p>OS3. Formarea abilităților de lucru în laborator, în echipă sau individual.</p>

## 8. Conținutul

8.1. Curs	Nr. ore/temă	Metode de predare	Obs.
<b>Curs 1: Introducere în Genetica Umană: terminologie, concepte și principii generale.</b> 1.1 Conținutul Geneticii Umane: Genetica, știința eredității și variabilității; Genetica umană, disciplina fundamentală, clinică și medico-socială. 1.2 Individualitatea genetica și biologică 1.3 Determinismul caracterelor umane 1.4 Relația genotip - fenotip – mediu 1.5 Impactul geneticii umane/ medicale asupra vieții cotidiene 1.6 Bazele moleculare ale eredității umane: acizii nucleici și informația genetică	2	Expunerea interactivă a materialului conform programei analitice, folosind mijloace multimedia, prezentări PowerPoint, filme didactice.	
<b>Curs 2: Structura și funcțiile moleculei ADN</b> 2.1 Descoperirea structurii moleculare a ADN 2.2 Caracterizarea structurii moleculei ADN 2.3 Alternative structurale ale moleculei ADN 2.4 Particularitățile moleculei ADN uman (nuclear și mitocondrial) 2.5 Tehnologia ADN recombinant – aplicații în medicină	2		
<b>Curs 3: Genomul uman:</b> 3.1 ADN-ul nuclear și ADN-ul mitocondrial. 3.2 ARN-urile celulare: structură, tipuri, funcții. 3.3 Organizarea ADN în celula eucariotă: aparatul genetic, cromatina nucleară. 3.4 Eucromatina și heterocromatina.	2		
<b>Curs 4: Cromozomul MITOTIC la Ek</b> 4.1 Tehnici de analiză cromozomială 4.2 Descrierea sintetică a cariotipului uman 4.3 Heteromorfismul cromozomilor umani 4.4 Indicații pentru analiza cromozomială	2		
<b>Curs 5: Replicarea ADN nuclear și mitocondrial.</b> 5.1 Cum se replică ADN? – experimentul lui Messelson&Stahl 5.2 Replicarea moleculei ADN in vitro / in vivo 5.3 Replicarea cromozomilor nucleari și a cromozomului mt 5.4 Cromozomii sexului și sex-determinarea	2		
<b>Curs 6: Cromozomii umani: Gonozomii</b> 6.1 Determinismul sexual și diferențierea sexuală 6.2 Anomalii ale dezvoltării sexuale 6.3 Concluzii: Anomaliile cromozomiale și efectele lor fenotipice la om 6.4 <b>Gena</b> - structura, analiza și localizarea genelor	2		
<b>Curs 7: Gena concepția clasică vs. modernă</b> 7.1 Teoria cromozomială a eredității 7.2 Concepția actuală despre structura și localizarea genei în cromozom 7.3 Caracteristicile genelor umane / gene implicate în dezvoltarea complexului craniofacial 7.4 Proiectul Genomul uman	2		
<b>Curs 8: Interacțiunile genice</b> 8.1 Interacțiuni alelice / non-alelice 8.2 Pleiotropia 8.3 Heterogenitatea genetică	2		

8.4 Fenocopia			
<b>Curs 9: Expresia genică (funcția genei)</b> 9.1 Transcripția 9.2 Codul genetic 9.3 Translația 9.4 Reglarea expresiei genice	2	Expunerea interactivă a materialului conform programei analitice, folosind mijloace multimedia, prezentări PowerPoint, filme didactice.	
<b>Curs 10: Reverstranscripția; Boli și defecte umane de cauză genetică</b> 10.1 Structura și funcțiile genomului viral / ciclul replicativ 10.2 Boli cromozomiale (caracteristici) 10.3 Boli monogenice nucleare (boli mendeliene) 10.4 Excepții de la transmiterea mendeliană	2		
<b>Curs 11: Boli și defecte umane de cauză genetică</b> 11.1 Boli umane multifactoriale 11.2 Boli cauzate de variante patogene ale unor gene din genomul somatic 11.3 Carcinogeneza, fenotipul malign și predispoziția genetică în boala canceroasă, cancere ereditare. 11.4 Oncogene vs. proto-oncogene, gene supresoare a creșterii tumorale, gene de stabilitate, gene microARN.	2		
<b>Curs 12: Variabilitatea genetică umană</b> 12.1 Variații individuale 12.2 Variația genetică și determinarea profilului ADN 12.3 Sursele variației genetice: mutația, recombinările genetice și migrațiile 12.4 Efectele fenotipice ale variantelor genice benigne / patogene/ vus/ rare/comune asupra sănătății orale	2		
<b>Curs 13: Genetica dezvoltării și anomaliiile congenitale umane</b> 13.1 Anomalii de dezvoltare embriofetală: definiție, clasificare, prevalență 13.2 Cauzele anomaliilor congenitale 13.3 Erori ale morfogenezei 13.4 Teratogeneza	2		
<b>Curs 14: Ecogenetică / Farmacogenetică / Farmacogenomică</b> 14.1 Scurtă cronologie a farmacogeneticii 14.2 Efectele posibile ale unui medicament / „accidente” farmacogenetice 14.3 Testarea farmacogenetică / farmacogenomică <b>14.4 Concluziile finale ale cursului de Genetică</b>	2		

8.2 Lucrări practice	Nr. ore/temă	Metode de predare	Obs.
<b>Citogenetică umană</b> L.P.1 - Cromozomii umani și cariotipul normal	2	- Structurate pe tipul de activitate de laborator:  - Metode activ-participative, conversația euristică, folosind	
<b>Citogenetică umană</b> L.P.2 - Ciclul celular, cromozomii meiotici și meioza la om	2		
<b>Citogenetică umană</b> L.P.3 - Anomalii cromozomiale: tipuri, mecanisme, exemple	2		
<b>Citogenetică umană</b> L.P.4 - Patologie cromozomială cu implicare cranio-facială (sindroame cromozomiale)	2		

<b>Citogenetică umană</b> <b>L.P.5</b> - Cromozomii sexului și cromatina sexuală	2	mijloace multimedia în cadrul grupei de studenți. - Observarea, demonstrația practică, exercițiu aplicativ, experiment, studiu de caz aplicate în grup sau individual. - Elaborare de referat / proiect; - Aplicații practice pe baza conceptelor și principiilor teoretice ( probe biologice, tehnici de investigație genetică, prezentări de buletine de analiza și interpretarea rezultatelor cu studenții), - prezentări PowerPoint, filme didactice.	
<b>Ereditatea umană</b> <b>L.P.6</b> - Legile mendeliene ale eredității – aplicații practice	2		
<b>Ereditatea umană</b> <b>L.P.7</b> - Modele de transmitere a caracterelor monogenice / metoda arborelui genealogic (alcătuire și interpretare), studii familiale	2		
<b>Ereditatea umană</b> <b>L.P.8</b> - Caractere umane simple I (genetica grupelor sanguine, hemoglobine)	2		
<b>Ereditatea umană</b> <b>L.P.9</b> - Caractere umane simple I (sensibilitatea gustativă, PTC, starea de secretor salivar)	2		
<b>Ereditatea umană</b> <b>L.P.10</b> - Caractere umane cantitative (cefalometria în medicina dentară – tipuri constituționale în patologia genetică)	2		
<b>Ereditatea umană</b> <b>L.P.11</b> - Caractere umane cantitative (identitate și individualitate, dermatoglifele în genetica medicală)	2		
<b>Integrarea cunoștințelor de genetică în practica medicală</b> <b>L.P.12</b> - Consultația genetică și sfatul genetic / screening și diagnostic prenatal	2		
<b>Evoluția populațiilor umane</b> <b>L.P.13</b> - Genetica populațiilor umane – legea Hardy-Weinberg (aplicații și probleme)	2		
<b>L.P.14 – Concluzii finale – Consultații - Recuperări</b>	2		

### 8.3. Bibliografie curs și lucrări practice

#### BIBLIOGRAFIE NECESARĂ PENTRU STUDENȚI

##### *Limba română:*

1. Cursul predat (pdf) – 2023, Severin E.
2. Prezentări pdf. și pptx. în cadrul L.P. – 2023, Severin E, Albu C
3. Arghir A, Budișteanu M, Dupont J-M, Hackmann K, Papuc S, Severin E, Țuțulan-Cuniță A (2013) – Tehnologii de Diagnostic Genetic în Practica Medicală – aplicații și relevanță. Editura Viața Medicală românească.
4. Covic M, Ștefanescu D.T., Sandovici I., ...Severin E. (2017) – Genetică Medicală, Editura Polirom, Iași
5. Genetică Medicală (Thompson&Thompson), (2017) ed. limba română, Ed.Hipocrate.
6. Covic A., Gorduză E.V., Covic M. (2020) – Medicina Genomică și Bolile Comune ale adultului, Editura Polirom, Iași.

#### BIBLIOGRAFIE RECOMANDATĂ

##### *Limba engleză:*

7. Strachan T, Lucassen A (2023) – Genetics and Genomics in Medicine (2nd Edition), CRC Press Taylor&Francis Group, Boca Raton London New York.
8. Thompson & Thompson Genetics and Genomics in Medicine (2023), Elsevier eBook on VitalSource, 9th Edition.
9. Cummings MR (2019) – Human Heredity: Principles and Issues, 12<sup>th</sup> Edition, Thomson Brooks Cole Publishing
10. Jones KL (2021) – SMITH'S Recognizable Patterns of Human Malformation, 8<sup>th</sup> Ed., Elsevier Saunders
11. Dracopoli N.C et al. (2004) – Short Protocols in HUMAN GENETICS, Wiley
12. McPherson R.A., Pincus M.R.(2021) – Henry's Clinical Diagnosis and Management by Laboratory Methods, Elsevier.

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

- Programa de studiu acoperă aspecte esențiale ale geneticii, familiarizând studenții cu terminologie, concepte, principii, metode de cercetare specifice geneticii, pregătindu-i atât teoretic, cât și practic pentru viitoarea lor carieră medicală.
- Curriculumul promovează dezvoltarea competențelor profesionale și transversale necesare în practica medicală, atât în România, cât și în UE. De asemenea, temele selectate sunt relevante pentru nevoile și cerințele comunității epistemice.
- Tematica l.p. și cursului este abordată multidisciplinar, stimulând gândirea independentă, creativă, analiza critică, și este rezultatul colaborării cu cadre didactice din alte universități, atât naționale, cât și internaționale.

## 10. Evaluarea

10.1. Evaluare			
Tip de activitate	Criterii de evaluare	Metode de evaluare	Pondere din nota finală
Curs	<ul style="list-style-type: none"> <li>- <b>Cerințe pentru nota 5:</b> nivel scăzut de competență caracterizat prin cunoaștere modestă a materiei și o utilizare neadecvată a terminologiei specifice; noțiunile fundamentale sunt înțelese într-o măsură foarte modestă și sunt exprimate cu dificultate; răspunsurile oferite nu sunt însoțite de sinteze clare sau de o abordare corespunzătoare a subiectelor. Această performanță corespunde obținerii a 30 de răspunsuri corecte din cele 60 de întrebări ale grilei.</li> </ul>	<p><b>Evaluare continuă – lucrări control (test grilă)</b></p> <p>2 lucrări de control tip test-grilă acoperind materia de curs și lucrări practice parcursă în prima, și respectiv, a doua jumătate a semestrului.</p>	<b>20%</b>
	<ul style="list-style-type: none"> <li>- <b>Cerințe pentru nota 10:</b> nivel înalt de competență caracterizat prin ocunoaștere profundă și extinsă a materiei, împreună cu o utilizare impecabilă a terminologiei specifice; studentul manifestă o înțelegere detaliată și riguroasă a noțiunilor fundamentale și este capabil să le exprime cu claritate și precizie; răspunsurile furnizate sunt însoțite de sinteze clare și corespunzătoare, evidențiind o abordare complexă și cuprinzătoare a subiectelor. Această performanță corespunde obținerii</li> </ul>	<p><b>Evaluare sumativă - Examen teoretic scris (test grilă sau redacțional)</b></p>	<b>50%</b>

	unui număr aproape perfect de răspunsuri corecte din cele 60 de întrebări ale grilei.		
<b>Lucrări practice</b>	<p><b>Cerințe pentru nota 5:</b> nivel scăzut de performanță caracterizat prin confuzii evidente în privința conceptelor fundamentale și a terminologiei specifice; abilități și deprinderi modeste în utilizarea tehnicilor de laborator; erori în rezolvarea aplicațiilor practice.</p>	<p><b>Evaluare practică:</b> evaluare orală, curentă evaluare formativă prin sondaj 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)</p>	<b>10%</b>
	<p><b>Cerințe pentru nota 10:</b> nivel înalt de performanță caracterizat prin excelență în cunoașterea și aplicarea metodelor de lucru; abilitatea de a alege și justifica metode complexe în funcție de patologia suspectată; colaborare eficientă în echipă și asumarea unor roluri de lider; excelență în manipularea echipamentelor și realizarea experimentelor; abilitatea de a rezolva probleme complexe și de a interpreta datele în profunzime; înțelegerea eticii profesionale.</p>	<p><b>Evaluare practică finală – Examen practic oral</b> evaluarea capacității studentului de a aplica în practică anumite cunoștințe precum și gradul de stăpânire a deprinderilor formate.</p>	<b>20%</b>
<b>Standard minim de performanță:</b>			
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Studenții trebuie să aibă cunoștințe suficiente despre: <ul style="list-style-type: none"> <li>- legile și mecanismele moleculare ale eredității și variabilității umane, relația genotip-fenotip și implicarea factorului genetic în producerea unor anomalii și boli cu localizare oro-dento-craniofacială.</li> <li>- principiile de analiză genetică și aplicarea testelor genetice în funcție de cauza care a produs boala sau anomalia investigată.</li> <li>- integrarea cunoștințelor de Genetică/Genomică în medicina modernă, de precizie: predictivă, personalizată, preventivă și participativă.</li> </ul> </li> <li>• Studenții trebuie să dovedească abilități de lucru în laborator, în echipă sau individual.</li> </ul>			

**Data completării:**  
**3 septembrie 2023**

**Șef disciplină,**  
**Prof.dr. Emilia Severin**

**Data avizării în Consiliul Departamentului:**  
.....

**Director de departament,**