



FIȘA DISCIPLINEI

1. Date despre program

1.1.	UNIVERSITATEA DE MEDICINĂ ȘI FARMACIE “CAROL DAVILA”
1.2.	FACULTATEA DE MEDICINĂ
1.3.	DEPARTAMENTUL 7 PEDIATRIE
1.4.	DISCIPLINA GENETICĂ MEDICALĂ
1.5.	DOMENIUL DE STUDII: SĂNĂTATE
1.6.	CICLUL DE STUDII: LICENȚĂ
1.7.	PROGRAMUL DE STUDII: MEDICINĂ

2. Date despre disciplină

2.1.	Denumirea disciplinei din planul de învățământ: Genetică medicală				
2.2.	Codul disciplinei:				
2.3.	Tipul disciplinei (DF/DS/DC): DF				
2.4.	Regimul disciplinei (DOB/DOP/DFA): DOB				
2.5.	Titularul activităților de curs: Prof. univ. Dragoș Crețoiu Conf. univ. Radoi Viorica Elena Șef Lucrări Neagos Daniela Șef Lucrări Strugaru Cristian Razvan Șef Lucrări Ursu Radu Ioan Șef Lucrări Focsa Ina Ofelia				
2.6.	Titularul activităților de seminar: Prof. univ. Dragoș Crețoiu Conf. univ. Radoi Viorica Elena Șef Lucrări Neagos Daniela Șef Lucrări Strugaru Cristian Razvan Șef Lucrări Ursu Radu Ioan Șef Lucrări Focsa Ina Ofelia Asist. univ. Dragotoiu Rodica Mirela Asist. univ. Paraschiv Cerasela Diana Asist. univ. Dordea-Leonte Laura Elena Asist. univ. Raicu Florina Asist. univ. Stoian Monica Asist. univ. Sabau Ileana Delia Asist. univ. Grozescu Traian				
2.7. Anul de studiu	I	2.8. Semestrul	I	2.9. Tipul de evaluare (E/C)	E

3. Timpul total estimat (ore/semestru de activitate didactică și de pregătire/studiu individual)

I. Pregătire universitară (predare, aplicare practică, evaluare)						
3.1. Nr ore pe săptămână	3	din care:	3.2. curs	1	3.3. seminar/laborator	2
3.4. Total ore din planul de învățământ	42	din care:	3.5. curs	14	3.6. seminar/laborator	28
Evaluare (nr. ore) : 2						
II. Pregătire/studiu individual						
Distribuția fondului de timp						ore
Studiu al suporturilor de curs, al manualelor, al cărților, studiu al bibliografiei minimale recomandate						30
Documentare suplimentară în bibliotecă, documentare prin intermediul internetului						16
Desfășurare a activităților specifice de pregătire pentru proiect, laborator, întocmire de teme, referate						18
Pregătire pentru prezentări sau verificări, pregătire pentru examinarea finală						26
Consultații						2
Alte activități						2
3.7. Total ore de studiu individual						94
3.9. Total ore pe semestru (3.4.+ 3.7.)				136		
3.10. Numărul de credite				5		

4. Precondiții (acolo unde este cazul)

4.1. de curriculum	Nu sunt condiții obligatorii; recomandate: Biologie celulară și moleculară, Biochimie generală
4.2. de competențe	Cunoștințe de bază de biologie; utilizare PC și resurse electronice; abilități de învățare și comunicare academică

5. Condiții (acolo unde este cazul)

5.1. de desfășurare a cursului	Sală cu videoproiector/sonorizare; acces la platforma e-learning a facultății; materiale disponibile pe sistemul de management al învățării; participarea la curs este recomandată
5.2. de desfășurare a seminarului / laboratorului	Prezență obligatorie 100%; sală cu proiector/calculator, microscop; acces la baze de date (OMIM, ClinVar, HGNC) și software de analiză; respectarea eticii și confidențialității datelor.

6. Rezultatele învățării*

Cunoștințe	Aptitudini	Responsabilitate și autonomie
• Explică structura și dinamica genomului uman (ADN, ARN, cromatină, cromozomi) și relația genă–proteină–fenotip.	• Construiește și interpretează arbori genealogici (pedigree) și recunoaște tipare de moștenire.	• Respectă normele etice, deontologice și legislația privind confidențialitatea și consimțământul informat în genetica medicală.

• Descrie mecanismele de replicare, transcripție, translație și control al expresiei genice. • Identifică tipurile de mutații, mecanismele de reparare și corelațiile genotip–fenotip în bolile genetice. • Caracterizează modele de moștenire (mendeliană și non-mendeliană), linkage, dezechilibru de înlănțuire și variabilitate genetică. • Enumeră bazele citogeneticii clinice și ale geneticii mitocondriale, ale teratogenezei și dezvoltării. • Explică principiile oncogeneticii, farmacogeneticii, nutrigenomicii și ale ‘omicilor’.	• Interpretează un cariotip standard și rezultate de FISH/CMA/NGS la nivel introductiv. • Calculează riscul de recurență în familii pentru boli monogenice simple și pentru anomalii cromozomiale frecvente. • Formulează indicația inițială pentru un test genetic și alege metoda adecvată de diagnostic. • Integrează date moleculare și clinice pentru formularea unui diagnostic diferențial de bază. • Utilizează resurse biomedicale electronice și terminologie standardizată în genetică medicală.	• Lucrează eficient în echipă multidisciplinară și comunică clar cu colegii și pacienții, adaptând mesajele la nivelul de alfabetizare în sănătate. • Își autoevaluează performanța, identifică lacune de cunoaștere și își planifică învățarea continuă.
---	---	--

7. Obiectivele disciplinei (corelate cu rezultatele învățării)

7.1. Obiectivul general	Formarea unei baze teoretice și practice solide în genetica medicală, necesară înțelegerii mecanismelor moleculare ale bolilor și integrării lor în practica medicală, screening, diagnostic și consiliere genetică.
7.2. Obiective specifice	• O1. Să explice organizarea materialului genetic la nivel molecular și cromozomial. • O2. Să aplice regulile moștenirii și conceptul de penetranță/expresivitate pentru predicția riscului familial. • O3. Să recunoască și să interpreteze anomalii cromozomiale comune și mecanismele lor de apariție. • O4. Să argumenteze alegerea metodelor de testare genetică în situații clinice frecvente. • O5. Să integreze concepte de oncogenetică și farmacogenetică în deciziile clinice de bază. • O6. Să identifice particularitățile patologiei mitocondriale și bolilor multifactoriale. • O7. Să demonstreze comportamente etice și o comunicare adecvată în situații cu implicații genetice.

8. Conținuturi

8.1. Curs	Metode de predare	Observații
Introducere în genetică	Prelegere; discuții	Curs 1
Structura acizilor nucleici; tipuri conformaționale și forme non-canonice ale ADN – implicații în patologie	Prelegere interactivă; întrebări ghidate; studii de caz scurte; resurse video	Curs 2
Replicarea ADN; ARN – structură, funcții și procesare; ADN mitocondrial	Prelegere; discuții	Curs 3

Organizarea celulară a ADN-ului (cromatină, cromozomi)	Prelegere; ilustrare cu microfotografii și diagrame	Curs 4
Gena – structură și funcții	Prelegere; analiză de scheme	Curs 5
Sinteza proteinelor – transcripție și traducere	Prelegere; rezolvare de itemi aplicați	Curs 6
Evoluția genomului uman – mutații și mecanisme de producere	Prelegere; discuții pe studii de asociere	Curs 7
Mecanisme de reparare ADN și patologii genetice asociate	Prelegere; cazuri ilustrative	Curs 8
‘Omica’: cartarea caracterelor mendeliene; Proiectul Genomului Uman; linkage și dezechilibru de înlănțuire; nutrigenomică, proteomică	Prelegere; demonstrații pe baze de date publice	Curs 9
Genetica dezvoltării; ciclul celular; semnalizare; organogeneză, teratogeneză și dismorfogeneză; determinismul sexului și DSD	Prelegere; discuție ghidată pe diagrame de semnalizare	Curs 10
Oncogenetică – protooncogene, gene supresoare; apoptoză, angiogeneză, hipoxie și rezistență; farmacogenetică; susceptibilitate pentru cancer	Prelegere; analiză de cazuri	Curs 11
Genetică medicală I – citogenetică clinică și anomalii cromozomiale; patologie mendeliană	Prelegere; prezentare de rapoarte de laborator anonimizate	Curs 12
Genetică medicală II – patologie genetică mitocondrială; afecțiuni multifactoriale; afecțiuni epigenetice	Prelegere; discuții pe scheme etiopatogenice	Curs 13
Genetică medicală III – diagnostic molecular; screening prenatal/neonatal; consiliere genetică	Prelegere; role-play de consiliere	Curs 14

Bibliografie recentă:

- Cohn R, Scherer SW, Hamosh A, editors. Thompson & Thompson Genetics and Genomics in Medicine. 9th ed. Elsevier; 2023. ISBN: 978-0323547628.
- Turnpenny PD, Ellard S, Cleaver R. Emery’s Elements of Medical Genetics and Genomics. 16th ed. Elsevier; 2021. ISBN: 978-0702079665.
- Jorde LB, Carey JC, Bamshad MJ. Medical Genetics. 6th ed. Elsevier; 2019. ISBN: 978-0323597371.
- Strachan T, Read AP. Human Molecular Genetics. 5th ed. Garland Science; 2019. ISBN: 978-0367002503.
- Firth HV, Hurst JA. Oxford Desk Reference: Clinical Genetics and Genomics. 2nd ed. Oxford University Press; 2017. ISBN: 978-0192519825.
- Pyeritz RE, Korf BR, Grody WW, editors. Emery and Rimoin’s Principles and Practice of Medical Genetics and Genomics. 7th ed. Academic Press/Elsevier; 2024–2025. ISBN: 978-0128125311.
- Milunsky A, Milunsky JM, editors. Genetic Disorders and the Fetus: Diagnosis, Prevention and Treatment. 8th ed. Wiley-Blackwell; 2021. ISBN: 978-1119676935.
- Carey JC, Cassidy SB, Battaglia A, editors. Cassidy and Allanson’s Management of Genetic Syndromes. 4th ed. Wiley-Blackwell; 2020. ISBN: 978-1119432678.
- Kulkarni S, Pfeifer J. Clinical Genomics. 2nd ed. Academic Press; 2023. ISBN: 978-0323900249.
- Oxford Desk Reference: Clinical Genetics, Oxford University Press.
- ACMG/AMP Standards and Guidelines (ghiduri actualizate)

8.2. Laborator/ lucrare practică	Metode de predare	Observații
Meioza; Ciclul celular Fenomenul de crossing-over, Recombinarea genetica prin crossing-over, Consecintele meiozei, Nondisjunctii	Discuție interactivă	LP 1 - 2 ore
Formarea gametilor (Spermatogeneza Ovogeneza) Anomalii ale gametogenezei feminine si masculine	Discuție interactivă	LP 2- 2 ore
Cromatina sexuala : Inactivarea cromozomului X (Cromatina X, Schema inactivarii cromozomului X, Exceptii de la inactivare, Cromatina Y (corpusul F)	Rezolvare de itemi; mini-caz	LP 3- 2 ore
Cariotipul normal si patologic: Morfologia cromozomului metafazic, Metode de analiza a cromozomilor Metode de bandare a cromozomilor	Portofoliu: raport comentat Lucru pe imagini și rapoarte exemplu	LP 4 - 2 ore
Studiul aberatiilor cromozomiale: Aberatii numerice (Aneuploidii si Poliploidii); Aberatii structurale	Lucru pe imagini și rapoarte exemplu	LP 5 - 2 ore
Transmiterea caracterelor normale: Legile lui Mendel	Întrebări aplicate; mini-quiz	LP 6 - 2 ore
Transmiterea caracterelor patologice: monogenice si multifactoriale	Cazuri; interpretare panel	LP 7 - 2 ore
Sisteme genetice eritrocitare si plasmatic	Discuție interactivă si mini-quiz	LP 8 - 2 ore
Metoda arborelui genealogic: Definitie, Simboluri si metoda de alcatuire a unui arbore genealogic	Studiu de caz	LP 9 - 2 ore
Consultul si sfatul genetic: Indicatii pentru consult genetic, Screeningul genetic, Diagnosticul prenatal al bolilor genetice	Cazuri; discuție critică	LP 10 - 2 ore
Genetica populatiei: principiul Hardy- Weinberg, factori perturbatori ai echilibrului unei populatii	Rezolvare de itemi	LP 11 - 2 ore
Tehnici de genetica moleculara utilizate in diagnosticul bolilor genetice	Discuție interactivă	LP 12 - 2 ore
Bioetica in genetica medicala	Discuție interactivă Cazuri; interpretare panel	LP 13- 2 ore
Recapitulare și examen practic	Test; feedback	LP 14 - 2 ore
Bibliografie recentă: • Cohn R, Scherer SW, Hamosh A, editors. Thompson & Thompson Genetics and Genomics in Medicine. 9th ed. Elsevier; 2023. ISBN: 978-0323547628. • Turnpenny PD, Ellard S, Cleaver R. Emery's Elements of Medical Genetics and Genomics. 16th ed. Elsevier; 2021. ISBN: 978-0702079665. • Jorde LB, Carey JC, Bamshad MJ. Medical Genetics. 6th ed. Elsevier; 2019. ISBN: 978-0323597371. • Strachan T, Read AP. Human Molecular Genetics. 5th ed. Garland Science; 2019. ISBN: 978-0367002503. • Firth HV, Hurst JA. Oxford Desk Reference: Clinical Genetics and Genomics. 2nd ed. Oxford University Press; 2017. ISBN: 978-0192519825.		

• Pyeritz RE, Korf BR, Grody WW, editors. Emery and Rimoin's Principles and Practice of Medical Genetics and Genomics. 7th ed. Academic Press/Elsevier; 2024–2025. ISBN: 978-0128125311. • Milunsky A, Milunsky JM, editors. Genetic Disorders and the Fetus: Diagnosis, Prevention and Treatment. 8th ed. Wiley-Blackwell; 2021. ISBN: 978-1119676935. • Carey JC, Cassidy SB, Battaglia A, editors. Cassidy and Allanson's Management of Genetic Syndromes. 4th ed. Wiley-Blackwell; 2020. ISBN: 978-1119432678. • Kulkarni S, Pfeifer J. Clinical Genomics. 2nd ed. Academic Press; 2023. ISBN: 978-0323900249. • Oxford Desk Reference: Clinical Genetics, Oxford University Press. • ACMG/AMP Standards and Guidelines (ghiduri actualizate pentru consiliere genetică și interpretarea variantelor).

9. Evaluarea

Tip de activitate	9.1. Criterii de evaluare	9.2. Metode de evaluare	9.3. Pondere din nota finală
9.4. Curs	Înțelegerea conceptelor fundamentale; aplicarea lor în rezolvarea problemelor; capacitatea de integrare clinică a noțiunilor; corectitudinea răspunsurilor.	Examen scris: 50 întrebări tip grilă (cu răspuns multiplu); durata 50 min; evaluare centralizată.	100%
9.5. Seminar/ laborator	Participare activă; rezolvarea de probleme; calitatea portofoliului (pedigree, interpretare cariotip/raport, mini-analize de caz); progres între începutul și finalul semestrului; respectarea eticii.	Teste scurte + teme (interpretare rapoarte/cazuri) + aprecieri formative la seminar; prezență obligatorie, evaluare practică orală și scrisă notată cu admis/respins	Admis/respins
9.5.1. Proiect individual (dacă există)	Nu se aplică separat; integrat în portofoliul de seminar.	—	—
9.6. Standard minim de performanță			
• Prezență la 100% din laboratoare. • Punctaj minim de trecere la examenul scris (nota finală $\geq 5/10$).			

Data completării:
22.09.2025

Semnătura titularului de curs

Semnătura titularului de
laborator

Data avizării în Consiliul
Departamentului:

Semnătura directorului de departament