



FIȘA DISCIPLINEI

1. Date despre program

1.1.	UNIVERSITATEA DE MEDICINĂ ȘI FARMACIE “CAROL DAVILA”
1.2.	FACULTATEA Stomatologie
1.3.	DEPARTAMENTUL STOMATOLOGIE I
1.3.	DISCIPLINA GENETICĂ
1.4.	DOMENIUL DE STUDII: Sănătate - Reglementat sectorial în cadrul Uniunii Europene
1.5.	CICLUL DE STUDII: I (licență) și II (master)
1.6.	PROGRAMUL DE STUDII: Medicină dentară

2. Date despre disciplină

2.1.	Denumirea disciplinei din planul de învățământ: GENETICĂ				
2.2.	Codul disciplinei: MD02F12				
2.3.	Tipul disciplinei (DF/DS/DC): DF				
2.4.	Statutul disciplinei (DOB/DOP/DFA): DOB				
2.5.	Titularul activităților de curs: Prof. Univ. Dr. ALBU CRISTINA-CRENGUȚA, Prof Univ. Dr. SEVERIN EMILIA MARIA MARGARITA,				
2.6.	Titularul activităților de seminar: Prof. Univ. Dr. ALBU CRISTINA-CRENGUȚA				
2.7. Anul de studiu	II	2.8. Semestrul	IV	2.9. Tipul de evaluare (E/C/V)	E

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

I. Pregătire universitară						
3.1. Nr ore pe săptămână	4	din care:	3.2. curs	2	3.3. seminar/ laborator	2
3.4. Total ore din planul de învățământ	56	din care:	3.5. curs	28	3.6. seminar/ laborator	28
II. Pregătire/studiu individual						
Distributia fondului de timp						ore
Studiu al suporturilor de curs, al manualelor, al cărților, studiu al bibliografiei minimale recomandate						60
Documentare suplimentară în bibliotecă, documentare prin intermediul internetului						10
Desfășurare a activităților specifice de pregătire pentru proiect, laborator, întocmire de teme, referate						10
Pregătire pentru prezentări sau verificări, pregătire pentru examinarea finală						10
Consultații						2
Alte activități						2
3.7. Total ore de studiu individual						94
3.8. Total ore pe semestru (3.4.+3.7.)						150

3.9. Numărul de credite	5
--------------------------------	----------

4. Precondiții (acolo unde este cazul)

4.1. de curriculum	Cunoștințe de : - Biologie celulară și moleculară - Biochimie - Histologie - Embriologie acumulate prin parcurgerea și promovarea disciplinelor din anul I.
4.2. de competențe	- utilizarea corectă a microscopului optic

5. Condiții (acolo unde este cazul)

5.1. de desfășurare a cursului	- amfiteatru cu o capacitate minimă de 125 locuri, dotat cu videoproiector, computer/laptop și tablă; - suport de curs în format ppt/pdf, prezentări multimedia și materiale video didactice; - respectarea normelor de conduită universitară (prezență, punctualitate, comportament adecvat).
5.2. de desfășurare a seminarului / laboratorului	- laborator dotat cu sistem de videoproiecție, tablă, microscop optice, materiale didactice și instrumentar specific investigațiilor genetice. - acces la reactivi și consumabile necesare desfășurării lucrărilor practice. - participarea activă a studenților la activitățile practice, cu respectarea normelor de siguranță și biosecuritate.

6. Rezultatele învățării*

Cunoștințe	Aptitudini	Responsabilitate și autonomie
C1. Descrie structura și organizarea genomului uman și cunoaște principalele gene implicate în dezvoltarea complexului cranio-facial.	A1. Stabilește diagnosticul genetic prin analiza cariotipului, recunoaște sindroamele genetice cu afectare orală și cranio-facială și formulează sfatul genetic.	RA1. Respectă normele de siguranță și biosecuritate în cadrul lucrărilor practice.
C2. Enumeră și clasifică principalele anomalii cromozomiale și recunoaște sindroamele genetice cu afectare orală și cranio-facială.	A2. Întocmește arborele genealogic pe baza anamnezei, stabilește modul de transmitere în bolile monogenice și evaluează riscul de recurență la descendenți.	RA2. Manifestă o conduită etică și responsabilă în manipularea probelor biologice și a datelor genetice.
C3. Enumeră și clasifică bolile genetice.	A3. Rezolvă probleme de filiație pe baza analizei sistemelor genetice eritrocitare și plasmatiche.	RA3. Colaborează eficient într-o echipă interdisciplinară, asumându-și roluri și responsabilități specifice.

C4. Cunoaște principiile și indicațiile consultației genetice, ale screeningului și diagnosticului prenatal și descrie implicațiile bioetice ale acestora.	A4. Identifică punctele antropometrice cranio-faciale utilizate în cefalometrie și calculează principalii indicii cefalometrici.	RA4. Gestionează corect informațiile genetice, respectând principiile de confidențialitate și bioetică.
C5. Enumeră și descrie principalele categorii de gene implicate în dezvoltarea cancerului.	A5. Efectuează analiza calitativă și cantitativă a dermatoglifelor digito-palmare.	RA5. Manifestă spirit critic și curiozitate științifică, prin formularea de întrebări și autoevaluarea continuă a performanței academice.
C6. Recunoaște rolul geneticii în practica medicală și stomatologică.	A6. Aplică legea Hardy–Weinberg și calculează frecvența genelor și genotipurilor într-o populație.	RA6. Respectă programul și regulile de desfășurare a activităților didactice, manifestând punctualitate și disciplină academică.

7. Obiectivele disciplinei (corelate cu rezultatele învățării)

7.1. Obiectivul general	- formarea unei baze solide de cunoștințe fundamentale în domeniul geneticii umane și integrarea acestora în practica medicală și stomatologică, prin înțelegerea mecanismelor eredității, recunoașterea patologiei genetice cu implicații orale și cranio-faciale, precum și aplicarea principiilor de consiliere genetică, prevenție și diagnostic precoce.
7.2. Obiective specifice	- explică principiile fundamentale ale eredității și variabilității genetice și le aplică în practica medicală și stomatologică; - utilizează noțiunile de citogenetică pentru analiza unor cazuri clinice; - recunoaște și clasifică sindroamele genetice cu afectare orală și cranio-facială și formulează sfatul genetic corespunzător; - aplică metode de analiză genetică (arbore genealogic) pentru identificarea bolilor cu transmitere ereditară și a malformațiilor congenitale; - respectă principiile de confidențialitate și bioetică în gestionarea informațiilor genetice ale pacienților; - dezvoltă spirit critic și capacitate de autoevaluare prin integrarea noțiunilor teoretice și practice de genetică în context interdisciplinar.

8. Conținuturi

8.1. Curs	Metode de predare	Observații
1. Introducere în genetica umană: terminologie, concepte și principii generale.	Expunerea interactivă a materialului conform programei analitice, folosind mijloace multimedia, prezentări Power Point.	
2. Structura și funcțiile moleculei ADN: structura primară și secundară, relațiile dintre structură și funcții, structuri alternative ale ADN.		
3. Genomul uman: ADN nuclear și mitocondrial, tipuri de ARN, organizarea ADN în celula eucariotă, eucromatina și heterocromatina.		

4. Cromozomul mitotic la eucariote: tehnici de analiză cromozomială, cariotipului uman, heteromorfismul cromozomilor umani, indicații pentru analiza cromozomială.		
5. Transmiterea informației ereditare: replicarea ADN		
6. Cromozomii umani – gonozomii: determinismul sexual și diferențierea sexuală, anomalii ale dezvoltării sexuale.		
7. Gena: structura, localizarea și analiza genelor; concepția clasică versus modernă; gene implicate în dezvoltarea complexului craniofacial; Proiectul Genomul Uman.		
8. Interacțiunile genice: interacțiuni alelice și non-alelice, pleiotropie, heterogenitate genetică, fenocopie.		
9. Expresia informației ereditare: transcripția, codul genetic, translația și reglarea expresiei genice.		
10. Boli și defecte umane de cauză genetică I: boli cromozomiale, boli monogenice, excepții de la transmiterea mendeliană.		
11. Boli și defecte umane de cauză genetică II: boli multifactoriale, boli mitocondriale, boli ale genomului celulelor somatice, genetica bolii canceroase.		
12. Variabilitatea genetică umană: sursele de variabilitate, mutațiile genice și consecințele lor fenotipice asupra sănătății orale; polimorfisme genetice.		
13. Genetica dezvoltării și anomaliile congenitale umane: anomalii de dezvoltare embrio-fetală (definiție, clasificare, prevalență, cauze), erori de morfogenează, teratogenează.		
14. Ecogenetică, farmacogenetică și farmacogenomică: „accidente” farmacogenetice, testarea farmacogenetică și farmacogenomică.		
Bibliografie recentă : 1. Albu C.C. Cursul de Genetica predat. Bucuresti, 2025. 2. Severin E. Cursul de Genetica predat. Bucuresti, 2025. 3. Covic M, Sandovici I, Gorduza EV, Ștefănescu D. Genetica și genomica medicală. Ediția a IV-a. Iași: Editura Polirom; 2024. ISBN, 978-973-469-793-9 4. Cohn RD, Scherer SW, Hamosh A, editors. Thompson & Thompson Genetics and Genomics in Medicine. 9th ed. Philadelphia, PA: Elsevier; 2023. 5. Gil de Bona A, Karaaslan H, editors. Human Tooth and Developmental Dental Defects - Compositional and Genetic Implications [Internet]. IntechOpen; 2022. Available from: http://dx.doi.org/10.5772/intechopen.92497 6. Turnpenny PD, Ellard S, Cleaver R. Emery's Elements of Medical Genetics and Genomics. 16th ed. Philadelphia, PA: Elsevier; 2021. ISBN: 0702079669 7. Asa'ad F, Nørremølle A, Khan Q, Larsson L, Tommerup N, Hermann NV, Silahtaroglu A. Targeted Genetic Education in Dentistry in the Era of Genomics. <i>Genes (Basel)</i>. 2024 Nov 22;15(12):1499. doi: 10.3390/genes15121499. 8. Singh J, Salam S, Pasha Z, Sharma R, Khan N, Chunara F, Kashwani R. Genetics in Dentistry: A Review of Advances and Implications. <i>J Pharm Bioallied Sci</i>. 2025 May;17(Suppl 1):S181-S183. doi: 10.4103/jpbs.jpbs_1758_24. 9. Yamano S, Inoue K, Taguchi Y. Application of Gene Therapy to Oral Diseases. <i>Pharmaceutics</i>. 2025; 17(7):859. https://doi.org/10.3390/pharmaceutics17070859. 10. Wright JT. Enamel Phenotypes: Genetic and Environmental Determinants. <i>Genes</i>. 2023; 14(3):545. https://doi.org/10.3390/genes14030545		

8.2. Laborator/ lucrare practică	Metode de predare	Observații
Citogenetică umană:	Expunere interactivă, prezentare Power Point, filme cu caracter didactic, demonstrații și aplicații practice, exerciții aplicative individuale și de grup, studii de caz, interpretarea rezultatelor analizelor genetice, rezolvarea de probleme.	
1. Cromozomii și cariotipul uman normal		
2. Meioza și cromozomii meiotici umani		
3. Anomalii cromozomiale: clasificare, mecanisme, exemple		
4. Patologie cromozomială cu implicare cranio-facială (sindroame cromozomiale)		
5. Cromozomii sexului și cromatina sexuală		
Ereditatea umană:		
6. Legile mendeliene ale eredității - aplicații practice		
7. Modele de transmitere a caracterelor monogenice. Metoda arborelui genealogic (alcătuire și interpretare), studii familiale		
8. Caractere umane simple I: genetica grupelor sanguine; sistemul genetic al hemoglobinelor		
9. Caractere umane simple II: caracterul de gustator PTC; starea de secretor salivar		
10. Caractere umane cantitative I: cefalometria în medicina dentară, tipuri constituționale în patologia genetică		
11. Caractere umane cantitative II: identitate și individualitate, dermatoglifele în genetica medicală		
Integrarea cunoștințelor de genetică în practica medicală:		
12. Consultația genetică și sfatul genetic; screening și diagnostic prenatal		
Evoluția populațiilor umane:		
13. Genetica populațiilor umane – legea Hardy-Weinberg (aplicații și probleme)		
14. Concluzii finale, consultații și recuperare		
Bibliografie recentă: 1. Albu C.C. Lucrări practice de Genetică - prezentări pdf. și pptx. Bucuresti, 2025. 2. Albu CC. Cytogenetics in Dentistry: From Chromosomes to Clinical Applications, Sara Book Publication, Ahmedabad, Gujarat, 2025. ISBN: 978-93-91478-98-8. 3. Covic M, Sandovici I, Gorduza EV, Ștefănescu D. Genetica și genomica medicală. Ediția a IV-a. Iași: Editura Polirom; 2024. ISBN 978-973-469-793-9 4. McPherson RA, Pincus MR. Henry’s Clinical Diagnosis and Management by Laboratory Methods. 24 ed. Elsevier - Health Sciences Division; 2022. ISBN 9780323673204		

9. Evaluarea

Tip de activitate	9.1. Criterii de evaluare	9.2. Metode de evaluare	9.3. Pondere din nota finală
9.4. Curs	- corectitudinea și profunzimea cunoștințelor; - capacitatea de corelare și sinteză; - coerența argumentației; - utilizarea corectă a terminologiei de specialitate.	Examinare scrisă: test grilă Verificări periodice pe parcursul semestrului: 2 lucrări de control tip test grilă, din tematica de curs și lucrări practice.	50% 20%

9.5. Seminar/ laborator	- prezență, punctualitate, ținută, și participare activă - nivelul de pregătire teoretică demonstrat în cadrul activităților practice - respectarea protocoalelor de lucru în laborator - interpretarea corectă a rezultatelor obținute - abilitatea de a aplica teoria în practică	Probă practică: examen oral Verificări periodice pe parcursul semestrului: evaluări orale și formative; atitudinea studentului în laborator, apreciată prin prezență, punctualitate, conduită, pregătire teoretică, abilități practice și creativitate.	20% 10%
9.5.1. Proiect individual (dacă există)	-	-	-

Standard minim de performanță

Pentru promovarea disciplinei, studenții trebuie să demonstreze că au dobândit:

Cunoștințe teoretice minimale (C):

- C1. Descriu legile și mecanismele eredității și variabilității umane.
- C2. Explică relația genotip–fenotip și rolul factorului genetic în apariția anomaliilor congenitale și a bolilor ereditare cu localizare orală și cranio-facială.

Aptitudini și competențe practice minimale (A):

- A1. Utilizează corect metode elementare de lucru în laborator.
- A2. Interpretează corect rezultate simple obținute în cadrul investigațiilor genetice.

Responsabilitate și autonomie (RA):

- RA1. Respectă normele de siguranță, biosecuritate și etică în manipularea probelor biologice și a datelor genetice.
- RA2. Manifestă conduită profesională responsabilă pe parcursul activităților de curs și lucrări practice.