



FIȘA DISCIPLINEI

1. Date despre program

1.1.	UNIVERSITATEA DE MEDICINĂ ȘI FARMACIE “CAROL DAVILA”
1.2.	FACULTATEA MEDICINA
1.3.	DEPARTAMENTUL 7 - PEDIATRIE
1.4.	DISCIPLINA GENETICA MEDICALA
1.5.	DOMENIUL DE STUDII: SANATATE
1.6.	CICLUL DE STUDII: LICENTA
1.7.	PROGRAMUL DE STUDII: MEDICINA

2. Date despre disciplină

2.1.	Denumirea disciplinei din planul de învățământ: MALADII CAUZATE DE MODIFICARI EPIGENOMICE				
2.2.	Codul disciplinei:				
2.3.	Tipul disciplinei (DF/DS/DC):DC				
2.4.	Regimul disciplinei (DOB/DOP/DFA):DOP				
2.5.	Titularul activităților de curs: CONF.UNIV.DR.VIORICA ELENA RADOI				
2.6.	Titularul activităților de seminar: AS.UNIV.DR.MONICA STOIAN				
2.7. Anul de studiu	III	2.8. Semestrul II		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	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
Evaluare (nr. ore) :						
II. Pregătire/studiu individual						
Distribuția fondului de timp						56 ore
Studiu al suporturilor de curs, al manualelor, al cărților, studiu al bibliografiei minimale recomandate						20
Documentare suplimentară în bibliotecă, documentare prin intermediul internetului						10
Desfășurare a activităților specifice de pregătire pentru proiect, laborator, întocmire de teme, referate						5
Pregătire pentru prezentări sau verificări, pregătire pentru examinarea finală						15
Consultații						3
Alte activități						3
3.7. Total ore de studiu individual						56
3.9. Total ore pe semestru (3.4.+ 3.7.)				112 ore		
3.10. Numărul de credite						

4. Precondiții (acolo unde este cazul)

4.1. de curriculum	GENETICA MEDICALA
4.2. de competențe	

5. Condiții (acolo unde este cazul)

5.1. de desfășurare a cursului	Prezentari PPT Proiecte grupe studenti Prezenta obligatorie
5.2. de desfășurare a seminarului / laboratorului	Prezentari PPT Cazuri clinice

6. Rezultatele învățării*

Cunoștințe	Aptitudini	Responsabilitate și autonomie
Intelegerea principiilor fundamentale ale acestei discipline, incluzând definirea epigeneticii și diferențierea sa față de genetica clasică, precum și mecanismele esențiale de reglare a expresiei genice, Corelarea acestor mecanisme cu procese biologice normale, dar și să analizarea modului în care factorii de mediu pot influența modificările epigenetice. Cursul va facilita înțelegerea implicațiilor clinice ale epigeneticii, cu accent pe rolul acesteia în patogeneza unor boli precum cancerul, bolile autoimune sau neurodegenerative, și va introduce concepte de bază despre terapiile epigenetice și aplicabilitatea lor în medicina personalizată. De asemenea, studenții se	Prin parcurgerea cursului de Epigenetică, studenții își vor dezvolta capacitatea de a interpreta corect datele experimentale și clinice cu relevanță epigenetică, analizând și corelând rezultatele obținute din studii de specialitate cu implicațiile lor fiziopatologice, precum și evaluând critic concluziile acestora. Vor dobândi abilități de gândire integrativă și multidisciplinară, corelând conceptele epigenetice cu noțiuni din genetică, biologie moleculară, fiziologie și patologie, cu aplicabilitate directă în medicina personalizată. De asemenea, studenții vor învăța să utilizeze literatura științifică de specialitate, prin identificarea, selecția și analiza articolelor relevante din surse internaționale, formulând concluzii proprii bazate pe date actuale. Cursul va stimula o atitudine investigativă față de cercetarea biomedicală, încurajând identificarea unor direcții de studiu aplicabile în practică, precum și formularea de întrebări științifice și propunerea de metode de investigare. Nu în ultimul rând, vor fi dezvoltate abilități de comunicare științifică, necesare prezentării și argumentării temelor complexe	În urma finalizării cursului de Epigenetică, studenții vor dobândi un nivel crescut de responsabilitate și autonomie în abordarea informațiilor științifice și a practicii medicale corelate cu mecanismele epigenetice. Ei vor fi capabili să își asume rolul de viitori profesioniști informați, care înțeleg impactul modificărilor epigenetice asupra sănătății și bolii, manifestând discernământ în aplicarea cunoștințelor dobândite în contexte clinice. Vor demonstra inițiativă în aprofundarea independentă a literaturii de specialitate și în actualizarea continuă a informațiilor, adaptându-se la progresul rapid al domeniului. De asemenea, vor manifesta o conduită etică și responsabilă în utilizarea datelor epigenetice în diagnostic, prevenție sau cercetare, respectând principiile de confidențialitate, integritate științifică și respect pentru pacient. Autonomia dobândită va permite integrarea cunoștințelor epigenetice în raționamentul medical și participarea activă la echipe interdisciplinare, contribuind la luarea deciziilor informate în beneficiul pacientului.

<p>vor familiariza cu principalele metode de analiză epigenetică, precum secvențierea cu bisulfita, ChIP-Seq sau analiza ARN-urilor non-codante, dezvoltând totodată capacitatea de a interpreta critic rezultatele obținute în studiile recente. Nu în ultimul rând, cursul va contribui la dobândirea unui limbaj științific adecvat, precum și la formarea abilității de a utiliza corect terminologia de specialitate și de a analiza critic literatura științifică relevantă din domeniu.</p>	<p>Într-un limbaj clar și adecvat, precum și o conduită etică solidă în interpretarea și utilizarea informațiilor epigenetice, cu respectarea principiilor de confidențialitate și integritate științifică.</p>	

7. Obiectivele disciplinei (corelate cu rezultatele învățării)

7.1. Obiectivul general	
7.2. Obiective specifice	

8. Conținuturi

8.1. Curs	Metode de predare	Observații
1.Introducere in epigenetica		
2.Mecanisme epigenetice		
3.Epigenomul si metode de studiu		
4.Epigenetica dezvoltarii		
5.Epigenetica si factorii de mediu		
6. Epigenetica in cancer		
7.Epigenetica bolilor neurologice si psihiatrice		
8.Epigenetica bolilor metabolice si cardiovasculare		
9. Epigenetica si sistemul imunitar		
10. Epigenetica in diagnosticul pacientului		
11.Terapie epigenetica		

12. Nutri-epigenetica si stilul de viata		
13. Tehnologii emergente – CRISPR epigenetic, AI, Big Data		
14 Epigenetica in medicina viitorului – medicina de precizie, implicatii etice si sociale		
8.2. Laborator/ lucrare practica	Metode de predare	Observații
1. Discuții interactive pe tema diferenței dintre genetică și epigenetică	PPTX+discutii libere	
2. Simulare de interpretare a datelor privind metilarea ADN-ului	PPTX+discutii libere	
3. Prezentări scurte susținute de studenți pe tema modificărilor histonelor	PPTX+discutii libere	
4. Simulare de dezbatere privind implicatiile etice si sociale ale epigeneticii in practica medicala	PPTX+discutii libere	
5. Prezentări individuale de referate pe tema epigeneticii și factorilor de mediu (dietă, stres, toxine etc.)	PPTX+discutii libere	
6. Discuție de grup pe baza unui articol științific despre metilare și cancer	PPTX+discutii libere	
7. Discuție de grup pe baza unui articol științific despre metilare și boli neurologice/psihiatrice	PPTX+discutii libere	
8. Discuție de grup pe baza unui articol științific despre metilare și boli metabolice si cardiovasculare	PPTX+discutii libere	
9. Discuție de grup pe baza unui articol științific despre metilare și boli autoimune	PPTX+discutii libere	
10. Discuție de grup – rolul epigeneticii in perioada prenatala	PPTX+discutii libere	
11. Simulare de dezbatere cu tema: „Suntem pregătiți pentru terapia epigenetică?”	PPTX+discutii libere	
12. Analiza unui caz clinic legat de tulburări de imprinting	PPTX+discutii libere	
13. Analiza unui caz clinic legat de tulburări de imprinting	PPTX+discutii libere	
14. Evaluare		

Bibliografie recenta :

- "Epigenetics" by S.C.P. Williams
- "Genes and Signals" by M. Ptashne and A. Gann
- "A Genetic Switch" by M. Ptashne
- "Epigenetics" - {Link: Centers for Disease Control and Prevention}

- Takahashi K and Yamanaka S, "Induction of pluripotent stem cells from mouse embryonic and adult fibroblast cultures by defined factors," 2006
- Graf T and Enver T, "Forcing cells to change lineages," 2009
- "Genes and Signals" by M. Ptashne and A. Gann
- Henikoff S and Shilatifard A, "Histone modification: cause or cog?" 2012
- Grunstein M, "Histone function in transcription," 2008
- "Genetics, Epigenetic Mechanism" - {Link: National Institutes of Health}
- "Epigenetics - World Cancer Report" - {Link: National Institutes of Health}
- "Epigenetics" by C. H. Waddington

9. Evaluarea

Tip de activitate	9.1. Criterii de evaluare	9.2. Metode de evaluare	9.3. Pondere din nota finală
9.4. Curs		Proba scrisa – examen grila 30 intrebari cu un singur raspuns	80%
9.5. Seminar/ laborator			
9.5.1. Proiect individual (dacă există)		proiecte	20%
9.6. Standard minim de performanță Nota 5			

Data completării:

Semnătura titularului de curs

Semnătura titularului de laborator

Data avizării în Consiliul Departamentului:

Semnătura directorului de departament