



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: Romana

2. Date despre disciplină

2.1.	Denumirea disciplinei din planul de învățământ: GENETICA CLINICA IN PRACTICA MEDICALA				
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.VIORICA RADOI				
2.6.	Titularul activităților de seminar: AS.UNIV. MONICA STOIAN				
2.7. Anul de studiu	V	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	28	din care:	3.5. curs	14	3.6. seminar/ laborator	14
Evaluare (nr. ore) :						
II. Pregătire/studiu individual						
Distribuția fondului de timp						28 ore
Studiu al suporturilor de curs, al manualelor, al cărților, studiu al bibliografiei minimale recomandate						14
Documentare suplimentară în bibliotecă, documentare prin intermediul internetului						4
Desfășurare a activităților specifice de pregătire pentru proiect, laborator, întocmire de teme, referate						4
Pregătire pentru prezentări sau verificări, pregătire pentru examinarea finală						4
Consultații						
Alte activități						2
3.7. Total ore de studiu individual						28
3.9. Total ore pe semestru (3.4.+ 3.7.)				56		
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 pe grupe de studenți Prezenta obligatorie
5.2. de desfășurare a seminarului / laboratorului	Prezentari PPT Cazuri clinice discutate

6. Rezultatele învățării*

Cunoștințe	Aptitudini	Responsabilitate și autonomie
Prin parcurgerea cursului opțional de <i>Genetică medicală la granița dintre specialități</i> , cursantul va dobândi o înțelegere aprofundată a principiilor fundamentale ale geneticii umane și a rolului acestora în etiologia, diagnosticul și managementul bolilor ereditare. Studentul va fi capabil să descrie mecanismele moleculare implicate în transmiterea trăsăturilor genetice, să recunoască importanța geneticii în patologiiile cardiovasculare, oncologice, neurologice pediatrice și materno-fetale și să explice corelațiile genotip–fenotip. De asemenea, cursantul va înțelege conceptele de bază privind metodele moderne de diagnostic genetic, testele genetice disponibile și implicațiile etice și psihosociale ale	După finalizarea cursului, cursantul va demonstra capacitatea de a aplica cunoștințele teoretice dobândite în contexte practice clinice sau de cercetare. El va putea analiza cazuri clinice complexe care implică boli genetice ereditare, va identifica necesitatea efectuării unor teste genetice specifice și va colabora eficient cu specialiști din domenii conexe (cardiologie, oncologie, neurologie pediatrică, obstetrică și ginecologie). De asemenea, studentul va fi capabil să interpreteze rezultatele testelor genetice, să participe la procesul de diagnostic diferențial al bolilor genetice și să contribuie la elaborarea planurilor de management personalizate. Cunoștințele dobândite vor fi utilizate pentru a susține activități de consiliere genetică și prevenție, precum și pentru a integra datele genetice în practica medicală bazată pe dovezi.	Cursantul va dezvolta competențe profesionale și atitudini responsabile în aplicarea cunoștințelor genetice în activitatea medicală curentă. El va fi capabil să analizeze în mod autonom informațiile genetice relevante pentru fiecare pacient, să recunoască limitele propriei competențe și să solicite colaborarea interdisciplinară atunci când este necesar. În același timp, va manifesta o conduită etică și empatică în relația cu pacienții și familiile lor, respectând confidențialitatea datelor genetice și principiile consimțământului informat. Abilitățile dobândite vor permite cursantului să adopte o abordare critică și reflexivă asupra evoluțiilor rapide din domeniul geneticii medicale, să își actualizeze permanent cunoștințele și să contribuie, în mod responsabil și autonom, la îmbunătățirea calității actului medical și a consilierii genetice.

consilierii genetice. În urma asimilării informațiilor, acesta va putea integra cunoștințele teoretice într-o perspectivă multidisciplinară, recunoscând rolul geneticii ca domeniu de legătură între diverse specialități medicale.		

7. Obiectivele disciplinei (corelate cu rezultatele învățării)

7.1. Obiectivul general	Disciplina de genetică în practica clinică urmărește să ofere medicilor cunoștințele teoretice și abilitățile practice necesare pentru identificarea, diagnosticarea și managementul afecțiunilor genetice, precum și pentru consilierea pacienților și familiilor acestora privind riscurile genetice, opțiunile terapeutice și prevenția.
7.2. Obiective specifice	Recunoașterea tiparelor de moștenire: Să identifice modul de transmitere a diferitelor boli genetice (autosomale dominante, autosomale recesive, legate de cromozomul X, mitocondriale). Interpretarea testelor genetice: Să știe să interpreteze rezultatele analizelor genetice și să le integreze în context clinic. Consilierea genetică: Să ofere pacienților și familiilor informații corecte despre riscurile genetice, opțiunile de screening și prevenție. Diagnosticul precoce al afecțiunilor genetice: Să recunoască semnele clinice sugestive pentru boli genetice și să inițieze investigații adecvate. Managementul și monitorizarea pacienților: Să elaboreze planuri individualizate de tratament și supraveghere pentru bolile genetice diagnosticate.

8. Conținuturi

8.1. Curs	Metode de predare	Observații
1.Genetica medicala la granița dintre specialități	ppt	
2. Genetica în bolile cardiace ereditare	ppt	
3. Genetica în oncologie	ppt	
4.Boli genetice în patologia de neurologie pediatrică	ppt	
5.Genetica în medicina materno-fetala	ppt	
6.Diagnosticul bolilor genetice	ppt	
7.Consiliere genetică	ppt	

Bibliografie recentă:		
8.2. Laborator/ lucrare practică	Metode de predare	Observații
1.Consult genetic	Ppt+discutii libere	
2.Interpretare teste genetice in bolile cardiace ereditare - consiliere genetica	Ppt+discutii libere	
3.Interpretare teste genetice in patologia oncologica-consiliere genetica	Ppt+discutii libere	
4.Interpretare teste genetice in bolile cardiace ereditare - consiliere genetica	Ppt+discutii libere	
5.Interpretare teste genetice in patologia NP - consiliere genetica	Ppt+discutii libere	
6.Interpretare teste genetice de screening si diagnostic prenatal - consiliere genetica	Ppt+discutii libere	
7.Tehnici de diagnostic genetic pentru diferite modificari genomice	Ppt+discutii libere	
Bibliografie recentă: Textbooks and reference works • <i>Harrison's Principles of Internal Medicine</i>: Includes a chapter on "The Practice of Genetics in Clinical Medicine". • <i>Thompson & Thompson Genetics in Medicine</i>: • <i>Oxford Desk Reference: Clinical Genetics</i>: • <i>Principles of Medical Genetics</i> by Gelehrter, Collins, and Ginsburg Online resources and databases • NCBI Bookshelf: Medical Genetics Summaries (MGS) • GeneReviews: • Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM): A comprehensive database of human genes and genetic disorders. • ClinicalTrials.gov:		

9. Evaluarea

Tip de activitate	9.1. Criterii de evaluare	9.2. Metode de evaluare	9.3. Pondere din nota finală
-------------------	---------------------------	-------------------------	------------------------------

9.4. Curs		Examen grila cu 30 intrebari cu un singur raspuns	80%
9.5. Seminar/ laborator	Interpretare test genetic Consiliere genetica		20%
9.5.1. Proiect individual (dacă există)			
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 department