

FIȘA DISCIPLINEI

1. Date despre program

1.1 Instituția de învățământ superior	Universitatea "Dunărea de Jos" din Galați
1.2 Facultatea / Departamentul	Medicină și Farmacie / Științe Morfologice și Functionale
1.3 Catedra	-
1.4 Domeniul de studii	Sănătate
1.5 Ciclul de studii	Licență
1.6 Programul de studii/Calificarea	Medicină (Enna-Italia)/ Doctor medic

2. Date despre disciplină

2.1 Denumirea disciplinei	Genetică Medicală						
2.2 Titularul activităților de curs							
2.3 Titularul activităților de seminar							
2.4 Anul de studiu	1	2.5 Semestrul	I	2.6 Tipul de evaluare	E	2.7 Regimul disciplinei	Categorie formativă DF
							Obligativitate DO

3. Timpul total estimat (ore pe semestru al activităților didactice)

3.1 Număr de ore pe săptămână	2	din care: 3.2 curs	1	3.3 laborator	1
3.4 Total ore din planul de învățământ	28	din care: 3.5 curs	14	3.6 laborator	14
Distribuția fondului de timp					ore
Studiul după manual, suport de curs, bibliografie și notițe					14
Documentare suplimentară în bibliotecă, pe platformele electronice de specialitate și pe teren					5
Pregătire laboratoare, teme, referate, portofolii și eseuri					13
Tutoriat					-
Examinări					10
Alte activități: consultatii					5
3.7 Total ore studiu individual	47				
3.9 Total ore pe semestru	75				
3.10 Numărul de credite	3				

4. Precondiții (acolo unde este cazul)

4.1 de curriculum	• Noțiuni fundamentale de anatomie și fiziologie (nivel preuniversitar)
4.2 de competențe	• Utilizarea microscopului

5. Condiții (acolo unde este cazul)

5.1. de desfășurare a cursului	• Studenții nu se vor prezenta la cursuri/lucrări practice cu telefoanele mobile deschise. Nu vor fi tolerate convorbirile telefonice în timpul cursului, nici părăsirea de către studenți a sălii de curs în vederea preluării apelurilor telefonice personale. • Nu se admite consumul alimentelor și al băuturilor în timpul cursului/lucrărilor practice. Nu va fi tolerată întârzierea studenților la curs și lucrări practice întrucât aceasta se dovedește disruptivă la adresa procesului educațional • sală de curs cu minim 120 de locuri, videoproiector, ecran de proiecție, computer, boxe audio, internet tablă, markere desen; Prezentarea este activ-interactivă cu suport mp4 și ppt. • On line - <i>în condiții epidemiologice deosebite stabilite prin lege sau cu acordul Senatului Universitar</i> - computer, boxe audio, internet; se utilizează platforma Microsoft Office 365 de care dispune Universitatea „Dunărea de Jos” din Galați. • Cu ajutorul aplicației Microsoft Teams cursul se realizează în videoconferință, cu opțiuni de screen-sharing. Prezentarea este activ-interactivă cu suport ppt. Totodată, în conjuncție cu OneDrive (1 TB disponibil pentru fiecare utilizator) se pot partaja fișiere,
--------------------------------	---

	se pot trimite mesaje e-mail către toți participanții, răspunsurile primindu-se în timp real
5.2. de desfășurare a laboratorului	On site - Sală de curs cu videoproiector, ecran de proiecție, computer, boxe audio, internet tablă, markere desen; Prezentarea este activ-interactivă cu suport mp4, ppt. • On line - în condiții epidemiologice deosebite stabilite prin lege sau cu acordul Senatului Universitar - computer, boxe audio, internet; se utilizează platforma Microsoft Office 365 de care dispune Universitatea „Dunărea de Jos” din Galați. • Cu ajutorul aplicației Microsoft Teams cursul se realizează în videoconferință, cu opțiuni de screen-sharing. Prezentarea este activ-interactivă cu suport ppt. Totodată, în conjuncție cu OneDrive (1 TB disponibil pentru fiecare utilizator) se pot partaja fișiere, se pot trimite mesaje e-mail către toți participanții, răspunsurile primindu-se în timp real

6. Competențele specifice acumulate

Competențe profesionale	Cunostinte • Să identifice starea de boala, în vederea stabilirii diagnosticului corect al afecțiunii (afecțiunilor) • Să cunoască și să își însușească tehnicile de efectuare a unei anamneze corecte și a arborelui genealogic în bolile genetice. • Să interpreteze modul de transmitere a unei boli genetice, evaluarea corectă a riscului de îmbolnăvire respectiv alegerea și aplicarea măsurilor adecvate de profilaxie în familie și în populație în caz de boală genetică.
Competențe transversale	• Să demonstreze executarea responsabilă a sarcinilor profesionale și familiarizarea cu rolurile și activitățile specifice din domeniul geneticii medicale într-o echipă pluridisciplinară • Să demonstreze conștientizarea nevoii de formare continuă în domeniul geneticii în era de generalizare a medicinei. • Să aibă capacitatea de utilizare eficientă a resurselor și tehnicilor de învățare pentru dezvoltarea profesională și personală, a surselor informaționale și a resurselor de comunicare, a literaturii de specialitate la zi, a bazelor de date și softuri de asistare a stabilirii diagnosticului în bolile genetice.

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

7.1 Obiectivul general al disciplinei	• Cunoașterea, înțelegerea conceptelor, teoriilor și metodelor de baza ale geneticii medicale; utilizarea lor adecvată în comunicarea profesională.
7.2 Obiectivele specifice	• Să identifice importanța factorului genetic în realizarea patologiei umane. • Să stabilească principiile tehnicilor de analiză citogenetică moleculară. • Să interpreteze secvențierea ADN; • Să recunoască principiul, secvențierea ADN prin metoda Sanger precum și etapele, interpretarea, utilitatea secvențierii ADN. • Să demonstreze înțelegerea mecanismelor de acțiune la nivel celular și molecular cu aplicații în practica medicală

8. Conținuturi

8. 1 Curs	Metode de predare	Observații
1. Genetica – știința eredității și variabilității. Stocarea informației genetice: clasificarea, structura, organizarea celulară și polimorfismul structural al ADN	prelegerea, explicația, conversația, problematizarea	2 ore
2. Expresia informației genetice – concepția clasică și modernă privind structura și funcția genei, transcripția și translația, codul genetic, mutații, mecanisme de reglare	prelegerea, explicația, conversația	2 ore

3. Transmiterea informației genetice – cromatina, ciclul celular, replicarea, diviziunea celulară; cromozomi, număr, elemente morfologice, tehnici de obținere și de analiză	prelegerea, explicația, conversația	2 ore
4. Ereditate și variabilitatea normală și patologică – surse de variabilitate genetică, tipuri de mutații; boli cauzate de anomalii cromozomiale de număr	prelegerea, explicația, conversația, problematizarea, studiul de caz	2 ore
5. Ereditate și variabilitatea normală și patologică – boli cauzate de anomalii cromozomiale de structură; transmiterea caracterelor monogenice normale și patologice	prelegerea, explicația, conversația, problematizarea, studiul de caz	2 ore
6. Ereditate și variabilitatea normală și patologică – abateri de la legile mendeliene ; boli monogenice	prelegerea, explicația, conversația, problematizarea, studiul de caz	2 ore
7. Profilaxia și tratamentul bolilor genetice – consultul genetic, diagnosticul prenatal. screening-ul genetic, sfatul genetic; explorări genetice, principii de tratament genetic, noțiuni de inginerie genetică, principii etice	prelegerea, explicația, conversația, problematizarea	2 ore
Bibliografie. 1. Covic M, Ștefănescu D, Sandovici I, Gorduza E.V, 2017, Genetică medicală – Ediția a III-a, Ed. Polirom, București 2. Genetică medicală. Mircea Covic, Dragos Stefanescu, Ionel Sandovici, Vlad Gorduza. Editura Polirom, 2017 3. Bembea M, 2016, Genetica în pediatrie – Compendiu Clinic. Ed. RISOPRINT, Cluj-Napoca 4. Dobre M., Chesaru B.I., Ștefănescu V., 2015, Investigarea prenatală a anomaliilor cromozomiale, Ed. Zigotto, Galați.		
8. 2 Laborator	Metode de predare	Observații
1. Norme de protecție a muncii. Noțiuni de bioetică. Realizarea de preparate microscopice și studiul diviziunii celulare	experimentul, demonstrația, explicația, conversația	2 ore
2. Realizarea cariotipului în bandare R; Realizarea culturilor de limfocite umane (insamantare, sacrificare, hipotonizare)	explicația, simularea, studiul de caz	2 ore
3. Realizarea culturilor de limfocite umane (fixare, bandare G); Alegerea metafazelor în vederea cariotipării	experimentul, demonstrația, explicația, conversația	2 ore
4. Studiul cariotipului normal și patologic	experimentul, demonstrația, explicația, conversația	2 ore
5. Realizarea preparatelor microscopice și studiul cromatinei sexuale; Comportamentul genelor umane. Raport dominanță/ recesivitate. Noțiuni de genetica populațiilor	experimentul, demonstrația, explicația, conversația, studiul de caz	2 ore
6. Pattern-uri de ereditate umană normală. Arbori genealogici. Caractere poligenice	demonstrația, explicația, conversația	2 ore
7. Izolarea și purificarea ADN; Vizualizarea ADN prin electroforeza în gel de agaroză	experimentul, demonstrația, explicația	2 ore
Bibliografie. 1. Covic M, Ștefănescu D, Sandovici I, Gorduza E.V, 2017, Genetică medicală – Ediția a III-a, Ed. Polirom, București 2. Genetică medicală. Mircea Covic, Dragos Stefanescu, Ionel Sandovici, Vlad Gorduza. Editura Polirom, 2017 3. Bembea M, 2016, Genetica în pediatrie – Compendiu Clinic. Ed. RISOPRINT, Cluj-Napoca 4. Dobre M., Chesaru B.I., Ștefănescu V., 2015, Investigarea prenatală a anomaliilor cromozomiale, Ed. Zigotto, Galați.		

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

- Conținutul disciplinei este similar celor din universități naționale și internaționale cu profil asemănător.
- Prin cunoștințele și abilitățile dobândite, absolventul va fi capabil:
 - a. Sa obțină și sa interpreteze istoricul familial, social și medical, precum și sa realizeze examinarea fizică necesară evaluării pacientului afectat sau cu risc de a dezvolta o boală genetică;
 - b. Sa solicite și sa interpreteze teste genetice și sa aplice rezultatele în managementul și consilierea pacientului;
 - c. Sa cuantifice riscul genetic individual sau familial;
 - d. Sa realizeze o comunicare eficientă cu pacientul în ceea ce privește riscurile, beneficiile sau tratamentele disponibile în cazul unei boli genetice;
 - e. Sa acorde îngrijire pacientului în conformitate cu normele legale stabilite pentru domeniul geneticii și biomedicinii.
- Ocupații posibile: Medic medicină generală; Medic rezident; Medic specialist; Consilier medic; Expert medic; Inspector de specialitate medic; Referent de specialitate medic; Medic primar; Medic medicină în familie; Cercetător în medicină generală; Asistent de cercetare în medicină generală;
- Noi ocupații propuse pentru a fi incluse în COR: reprezentant firmă de medicamente / echipamente medicale, manager de spital medic, director medical, director cercetare-dezvoltare medic, asistent manager firmă de medicamente, manager firmă de medicamente.

10. Evaluare

Tip activitate	10.1 Criterii de evaluare	10.2 Metode de evaluare	10.3 Pondere din nota finală
10.4 Curs	Examen teoretic final	Test grilă	70%
10.5 Seminar/laborator	Examen practic final	Examen practic oral	30%
10.6 Standard minim de performanță			

Cunoștințe pentru nota 5:

- prezența la toate laboratoarele sau recuperarea eventualelor absențe (conf. cap. 4, art.11,12 din regulamentul activității Universitare a Studenților). Recuperările se vor face în afara orelor din orar, în săptămâna a 6-a pentru absențele din săptămânile 1-5, în săptămâna a 11-a pentru absențele din săptămânile 6-10 și în săptămâna a 14-a pentru absențele din săptămânile 11-14, pentru programele de studii în orar linear. Se admit absențele suplimentare cu ocazia manifestărilor științifice studențești, absențele se vor recupera;
- sunt admise 3 absențe pe semestru care vor fi recuperate conform regulamentului facultății. Se admit absențele suplimentare cu ocazia manifestărilor științifice studențești sau a altor situații, conform art.12 din regulamentul Activităților Universitare a Studenților
- însușirea termenilor de specialitate și utilizarea lor în context în mod adecvat;
- însușirea terminologiei și a noțiunilor de bază care să demonstreze parcurgerea materiei
- promovarea testelor de verificare a cunoștințelor teoretice și efectuarea exercițiilor practice;
- susținerea cu argumente a subiectului abordat;
- exprimare corectă și coerentă;
- răspunsurile să nu conțină confuzii majore și / sau erori grave (ce modifică esențial conținutul noțiunilor principale).
- recunoașterea și elaborarea unui diagnostic de anomalie genetică
- realizarea cariotipului uman

Cunoștințe pentru nota 10:

- prezența la toate laboratoarele sau recuperarea eventualelor absențe (conf. cap. 4, art.11,12 din regulamentul activității Universitare a Studenților). Recuperările se vor face, în afara orelor din orar, în săptămâna a 6-a pentru absențele din săptămânile 1-5, în săptămâna a 11-a pentru absențele din săptămânile 6-10, în săptămâna a 14-a pentru absențele din săptămânile 11-14, pentru programele de

studii în orar linear. Se admit absențele suplimentare cu ocazia manifestărilor științifice studențești, absențele se vor recupera;

- însușirea termenilor de specialitate și utilizarea lor în context în mod adecvat;
- însușirea terminologiei și a noțiunilor de bază care să demonstreze parcurgerea materiei
- răspunsuri corecte la toate subiectele de examinare