

FIȘA DISCIPLINEI

1. Date despre program

1.1 Instituția de învățământ superior	Universitatea „Dunărea de Jos” din Galați
1.2 Facultatea / Departamentul	Facultatea de Medicină și Farmacie / Departamentul de Științe Morfologice și Funcționale
1.3 Catedra	-
1.4 Domeniul de studii	Sănătate
1.5 Ciclul de studii	Licență
1.6 Programul de studii/Calificarea	Medicină Enna/ Medic

2. Date despre disciplină

2.1 Denumirea disciplinei	GENOMICĂ. BIOINFORMATICA CLINICĂ							
2.2 Titularul activităților de curs								
2.3 Titularul activităților de lucrări practice								
2.4 Anul de studiu	I	2.5 Semestrul	II	2.6 Tipul de evaluare	V	2.7 Regimul disciplinei	Categoria formativă	DS
							Obligativitate	DA

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

3.1 Număr de ore pe săptămână	4	din care: 3.2 curs	1	3.3 lucrări practice	3
3.4 Total ore din planul de învățământ	56	din care: 3.5 curs	14	3.6 lucrări practice	42
Distribuția fondului de timp					ore
Studiul după manual, suport de curs, bibliografie și notițe					10
Documentare suplimentară în bibliotecă, pe platformele electronice de specialitate și pe teren					2
Pregătire lucrări practice, teme, referate, portofolii și eseuri					5
Tutoriat					-
Examinări					2
Alte activități.....					-
3.7 Total ore studiu individual	19				
3.9 Total ore pe semestru	75				
3.10 Numărul de credite	3				

4. Precondiții (acolo unde este cazul)

4.1 de curriculum	Nu este cazul
4.2 de competențe	Nu este cazul

5. Condiții (acolo unde este cazul)

5.1. de desfășurare a cursului	- Studentii 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. - 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 - <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 lucrărilor practice	- On site – sală de lucrări practice dotată cu videoproiector, internet, ecran de proiecție; echipament medical de protecție (halat, măști, mănuși), aparate, instrumente și materiale necesare desfășurării lucrărilor practice specifice. - 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

6. Competențele specifice acumulate

Competențe profesionale	- Să identifice elementele de bază pentru înțelegerea întrebărilor biologice și medicale în domeniul genomicii. - Să aibă capacitatea de a înțelege legile și fenomenele eredității și variabilității în specia umană. - Să cunoască particularitățile materialului genetic la diferite niveluri de organizare, a noilor cercetări din domeniul ingineriei genetice și a acțiunii factorilor de mediu asupra genomului.
Competențe transversale	- Să aibă abilitatea de comunicare eficientă cu pacientul - Să identifice rolurile și responsabilitățile în cadrul echipei pluridisciplinare - Să demonstreze preocuparea pentru perfecționarea profesională continuă prin antrenarea abilităților de gândire critică - Să demonstreze capacitate de utilizare a resurselor informaționale, resurselor de comunicare și formare profesională asistată, atât în limba română cât și într-o limbă de circulație internațională în vederea elaborării, tehnoredactării și susținerii unei lucrări de specialitate pe o temă actuală în domeniu.

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

7.1 Obiectivul general al disciplinei	Înțelegerea abordării tehnice și conceptuale a genomicii și geneticii umane cu ajutorul bioinformaticii.
7.2 Obiectivele specifice	Se propune că la finalizarea disciplinei studenții să fie capabili: - Să înțeleagă structura și funcționalitatea materialului ereditar. - Să cunoască modele de transmitere ereditară și să interpreteze arborele genealogic al unei familii. - Să recunoască categoriile esențiale de risc genetic. - Să identifice principalele metode utilizate în citogenetica clinică, moleculară și metode de testare ADN și realizarea unor aplicații specifice.

8. Conținuturi

8. 1 Curs	Metode de predare	Număr ore
1. Conținutul și rolul geneticii medicale. Clasificarea	prelegere, explicație, conversație,	2 ore

patologiei genetice. Metode de studiu si analiza a genomului uman	problematizare, studiu de caz	
2. Genomul global. Genomul nuclear. Genomul mitocondrial. Genom matern/genom patern. Gena-element morfo-funcțional fundamental al eredității. Alelia multiplă. Baza genetică a sintezei proteinelor. Relația genă-proteină. Reglarea expresiei genice.	prelegere, explicație, conversație, problematizare, studiu de caz	2 ore
3. Legile lui Mendel. Legile eredității pentru expresia monogenică. Mecanismele expresiei genice în ereditatea monogenică. Heterogenitatea genetică. Transmiterea autozomală. Transmiterea gonozomală. Ereditate nonclasică. Particularități ale transmiterii monogenice	prelegere, explicație, conversație, problematizare, studiu de caz	2 ore
4. Ereditatea poligenică. Boli comune, multifactoriale. Metode de studiu	prelegere, explicație, conversație, problematizare, studiu de caz	2 ore
5. Genetica bolilor metabolice. Elemente de Farmacogenetica, Neurogenetică, Cardiogenetică, Oftalmogenetică	prelegere, explicație, conversație, problematizare, studiu de caz	2 ore
6. Citogenetica clinică. Patologia cromozomială. Baza genetică a procesului canceros. Aberații cromozomiale în hemopatii maligne.	prelegere, explicație, conversație, problematizare, studiu de caz	2 ore
7. Genetica populațiilor umane. Elemente de epigenetică.	prelegere, explicație, conversație, problematizare, studiu de caz	2 ore
Bibliografie: 1. Genetica medicala – caiet lucrari practice. Puiu Maria, Stoicanescu Dorina, Gug Cristina, Popa Cristina, Farcas Simona , Andreescu Nicoleta, Adela Emandi-Chirita, Corina Pienar, Meszaros Noemi. Editura Eurostampa, 2013 2. Covic M, Ștefănescu D, Sandovici I, Gorduza E.V, 2017, <i>Genetică medicală</i> – Ediția a III-a, Ed. Polirom,București. 3. Dobre M., Chesaru B.I., Ștefănescu V., 2015, <i>Investigarea prenatală a anomaliilor cromozomiale</i> , Ed. Zigotto,Galați. 4. Bănescu, Claudia et al. Noțiuni de genetică fundamentală și genetică medicală. Târgu Mureș : University Press, 2015. ISBN 978-973-169-430-6.		
8. 2 Lucrări practice	Metode de predare	Număr ore
1. Glosar de termeni genetici. Metode de studiu in genetica umană.	prelegere, explicație, conversație, problematizare, studiu de caz	3 ore
2. Diviziunea celulara. Materialul genetic in diviziunea celulara normala si patologica.	prelegere, explicație, conversație, problematizare, studiu de caz	3 ore
3. Gametogeneza. Fecundarea.Nondisjunctii.	prelegere, explicație, conversație, problematizare, studiu de caz	3 ore
4. Metode folosite pentru studiul cromozomilor. Nomenclatura citogenetica	prelegere, explicație, conversație, problematizare, studiu de caz	3 ore
5. Realizarea si interpretarea cariotipurilor.	prelegere, explicație, conversație, problematizare, studiu de caz	3 ore
6. Fenotipul in bolile cromozomiale.	prelegere, explicație, conversație, problematizare, studiu de caz	3 ore
7. Aspectele citogenetice in procesele maligne.	prelegere, explicație, conversație, problematizare, studiu de caz	3 ore
8. Metode de studiu in citogenetica moleculara.	prelegere, explicație, conversație, problematizare, studiu de caz	3 ore
9. Hibridizarea florescenta in situ (FISH).	prelegere, explicație, conversație, problematizare, studiu de caz	3 ore
10. Boli monogenice si poligenice – metode folosite pentru stabilirea diagnosticului.	prelegere, explicație, conversație, problematizare, studiu de caz	3 ore
11. Aspectele dismorifice sugestive in bolile genetice.	prelegere, explicație, conversație, problematizare, studiu de caz	3 ore
12. Metodologia consultatiei genetice. Elaborarea si	prelegere, explicație, conversație,	3 ore

interpretarea arborilor genealogici.	problematizare, studiu de caz	
13. Screening-ul genetic.	prelegere, explicație, conversație, problematizare, studiu de caz	3 ore
14. Diagnosticul antenatal.	prelegere, explicație, conversație, problematizare, studiu de caz	3 ore
Bibliografie: 1. Genetica medicala – caiet lucrari practice. Puiu Maria, Stoicanescu Dorina, Gug Cristina, Popa Cristina, Farcas Simona , Andreescu Nicoleta, Adela Emandi-Chirita, Corina Pienar, Meszaros Noemi. Editura Eurostampa, 2013 2. Covic M, Ștefănescu D, Sandovici I, Gorduza E.V, 2017, <i>Genetică medicală</i> – Ediția a III-a, Ed. Polirom,București. 3. Dobre M., Chesaru B.I., Ștefănescu V., 2015, <i>Investigarea prenatală a anomaliilor cromozomiale</i>, Ed. Zigotto,Galați. 4. Bănescu, Claudia et al. Noțiuni de genetică fundamentală și genetică medicală. Târgu Mureș : University Press, 2015. ISBN 978-973-169-430-6.		

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. • Conținutul disciplinei este coroborat cu necesitatea angajatorilor din domeniile sănătate, management sanitar, învățământ medical, firme de medicamente, cercetare în medicina dentară. • Prin cunoștințele și abilitățile dobândite, absolventul va fi capabil: – să utilizeze informațiile, metodele și tehnicile specifice geneticii și genomicii umane. – să abordeze interdisciplinar aplicațiile bioinformaticii clinice în diagnosticul bolilor genetice. • Ocupații posibile: Medic; Medic rezident; Medic de specialitate; Cercetător în medicina; Asistent de cercetare în medicina; • 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 - Evaluare prin test grila din materia teoretica predata in timpul semestrului.	Test de verificare – teste-grilă tip complement simplu, complement multiplu, complement grupat.	70%
10.5 lucrări practice	Examen practic final - Promovarea evaluării este obligatorie și condiționează participarea la examenul teoretic final.	Examen practic oral: – prezentare de caz – realizarea unui cariotip	30%
10.6 Standard minim de performanță			
• Cunoștințe pentru nota 5: – prezența la toate lucrările practice 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 cu orar linear. Se admit absențe suplimentare cu ocazia manifestărilor științifice studențești, Transmed etc. (studenții vor prezenta documente justificative), absențele se vor recupera;

- sunt admise 3 absențe pe semestru care vor fi recuperate. Se admit absențe suplimentare cu ocazia manifestărilor științifice studențești sau a altor situații conform art.12 din Regulamentul Activității 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;
 - susținerea cu argumente a subiectului abordat;
 - promovarea testelor de verificare a cunoștințelor teoretice și practice;
 - exprimare corectă și coerentă;
 - răspunsurile să nu conțină confuzii majore și / sau erori grave (ce modifică esențial conținutul noțiunilor principale).
- Cunoștințe pentru nota 10:
 - prezența la toate lucrările practice sau recuperarea 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. Se admit absențe suplimentare cu ocazia manifestărilor științifice studențești, Transmed etc. (studenții vor prezenta documente justificative), absențe care se vor recupera;
 - însușirea termenilor de specialitate și utilizarea lor în context în mod adecvat;
 - însușirea noțiunilor de bază care să demonstreze parcurgerea materiei;
 - realizarea unei lucrări / unui proiect, executând cu responsabilitate sarcini specifice rolului într-o echipă pluridisciplinară
 - răspunsuri corecte la toate subiectele de examinare.