ANEXA nr. 3 la metodologie

FIŞA DISCIPLINEI

1. Date despre program

1.1 Instituţia de învăţământ superior	Universitatea ”Dunărea de Jos” din Galati
1.2 Facultatea / Departamentul	Medicină si Farmacie / Stiinte Morfologice si Functionale
1.3 Catedra	-
1.4 Domeniul de studii	Sănătate
1.5 Ciclul de studii	Licentă
1.6 Programul de studii/Calificarea	Medicină / Doctor medic

2. Date despre disciplină

2.1 Denumirea disciplinei			**Genetică Medicală**					
2.2 Titularul activităţilor de curs								
2.3 Titularul activităţilor 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 activităţilor 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 învăţământ	28	din care: 3.5 curs	14	3.6 laborator	14

Distribuţia 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 activităţi: consultatii	5

3.7 Total ore studiu individual	47
3.9 Total ore pe semestru	75
3. 10 Numărul de credite	3

4. Precondiţii (acolo unde este cazul)

4.1 de curriculum	• Noțiuni fundamentale de anatomie si fiziologie (nivel preuniversitar)
4.2 de competenţe	• Utilizarea microscopului

5. Condiţii (acolo unde este cazul)

5.1. de desfăşurare 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 - *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
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. Competenţele specifice acumulate

Competențe profesionale	**Cunostinte** • Să identifice starea de boala, în vederea stabilirii diagnosticului corect al afectiunii (afectiunilor) • 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 (reieşind din grila competenţelor specifice acumulate)

7.1 Obiectivul general al disciplinei	• Cunoasterea, întelegerea conceptelor, teoriilor si metodelor de baza ale geneticii medicale; utilizarea lor adecvata în comunicarea profesionala.
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, secvențarea ADN prin metodas 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. Conţinuturi

8. 1 Curs	Metode de predare	Observaţii
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 informaţiei genetice – cromatina, ciclul celular, replicarea, diviziunea celulară; cromozomi, număr, elemente morfologice, tehnici de obţinere şi de analiză	prelegerea, explicaţia, conversaţia	2 ore
4. Ereditate şi variabilitatea normală şi patologică – surse de variabilitate genetică, tipuri de mutaţii; boli cauzate de anomalii cromozomiale de număr	prelegerea, explicaţia, conversaţia, problematizarea, studiul de caz	2 ore
5. Ereditate şi variabilitatea normală şi patologică – boli cauzate de anomalii cromozomiale de structură; transmiterea caracterelor monogenice normale și patologice	prelegerea, explicaţia, conversaţia, problematizarea, studiul de caz	2 ore
6. Ereditate şi variabilitatea normală şi patologică – abateri de la legile mendeliene ; boli monogenice	prelegerea, explicaţia, conversaţia, problematizarea, studiul de caz	2 ore
7. Profilaxia şi tratamentul bolilor genetice – consultul genetic, diagnosticul prenatal. screening-ul genetic, sfatul genetic; explorări genetice, principii de tratament genetic, noţiuni de inginerie genetică, principii etice	prelegerea, explicaţia, conversaţia, problematizarea	2 ore

Bibliografie.

1. Covic M, Ştefănescu D, Sandovici I, Gorduza E.V, 2017, Genetică medicală – Ediția a III-a, Ed. Polirom, Bucureşti
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	Observaţii
1. Norme de protecţie a muncii. Noţiuni de bioetică. Realizarea de preparate microscopice si studiul diviziunii celulare	experimentul, demonstraţia, explicatia, conversatia	2 ore
2. Realizarea cariotipului in bandare R; Realizarea culturilor de limfocite umane (insamantare, sacrificare, hipotonizare)	explicatia, simularea, studiul de caz	2 ore
3. Realizarea culturilor de limfocite umane (fixare, bandare G); Alegerea metafazelor in vederea cariotiparii	experimentul, demonstraţia, explicatia, conversatia	2 ore
4. Studiul cariotipului normal și patologic	experimentul, demonstraţia, explicatia, conversatia	2 ore
5. Realizarea preparatelor microscopice si studiul cromatinei sexuale; Comportamentul genelor umane. Raport dominanţă/ recesivitate. Noţiuni de genetica populaţiilor	experimentul, demonstraţia, explicatia, conversatia, studiul de caz	2 ore
6. Pattern-uri de ereditate umană normală. Arbori genealogici. Caractere poligenice	demonstraţia, explicatia, conversatia	2 ore
7. Izolarea si purificarea ADN; Vizualizarea ADN prin elecroforeza in gel de agaroza	experimentul, demonstraţia, explicatia	2 ore

Bibliografie.

1. Covic M, Ştefănescu D, Sandovici I, Gorduza E.V, 2017, Genetică medicală – Ediția a III-a, Ed. Polirom, Bucureşti
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 conţinuturilor disciplinei cu aşteptările reprezentanţilor comunităţii epistemice, asociaţiilor profesionale şi angajatori reprezentativi din domeniul aferent programului

- Continutul disciplinei este similar celor din univesitati nationale si internationale cu profil asemanator.
- Prin cunostintele si abilitatile dobandite, absolventul va fi capabil:
  a. Sa obtina si sa interpreteze istoricul familial, social si medical, precum si sa realizeze examinarea fizica necesara evaluarii pacientului afectat sau cu risc de a dezvolta o boala genetica;
  b. Sa solicite si sa interpreteze teste genetice si sa aplice rezultatele in managementul si consilierea pacientului;
  c. Sa cuantifice riscul genetic individual sau familial;
  d. Sa realizeze o comunicare efectiva cu pacientul in ceea ce priveste riscurile, beneficiile sau tratamentele disponibile in cazul unei boli genetice;
  e. Sa acorde ingrijire pacientului in conformitate cu normele legale stabilite pentru domeniul geneticii si biomedicinei.
- Ocupatii posibile: Medic medicina generala; Medic rezident; Medic specialist; Consilier medic; Expert medic; Inspector de specialitate medic; Referent de specialitate medic; Medic primar; Medic medicina în familie; Cercetator în medicina generala; Asistent de cercetare în medicina generala;
- Noi ocupatii propuse pentru a fi incluse in COR: reprezentant firma de medicamente / echipamente medicale, manager de spital medic, director medical, director cercetare-dezvoltare medic, asistent manager firma de medicamente, manager firma 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 regulamenul 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 cunoştinţelor teoretice şi efectuarea exerciţiilor practice;
- • susţinerea cu argumente a subiectului abordat;
- • exprimare corectă şi coerentă;
- • răspunsurile să nu conțină confuzii majore și / sau erori grave (ce modifică esențial conținutul noțiunilor principale).
- • recunoasterea si elaborarea unui diagnostic de anomalie genetica
- • realizarea cariotipului uman

Cunoștințe pentru nota 10:

- prezența la toate laboratoarele sau recuperarea eventualelor absențe (conf. cap. 4, art.11,12 din regulamenul 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