ANEXA nr. 3 la metodologie

FIŞA DISCIPLINEI

1. Date despre program

1.1 Instituţia de învăţământ 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 / Medic

2. Date despre disciplină

2.1 Denumirea disciplinei	**GENOMICĂ. BIOINFORMATICĂ CLINICĂ**							
2.2 Titularul activităţilor de curs								
2.3 Titularul activităţilor de lucrări practice								
2.4 Anul de studiu	**1**	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 activităţilor 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 învăţământ	56	din care: 3.5 curs	14	3.6 lucrări practice	42

Distribuţia fondului de timp	ore
Studiul după manual, suport de curs, bibliografie și notițe	10
Documentare suplimentară în bibliotecă, pe platformele electronice de specialitate şi pe teren	2
Pregătire lucrări practice, teme, referate, portofolii și eseuri	5
Tutoriat	-
Examinări	2
Alte activităţi.....	-

3.7 Total ore studiu individual	19
3.9 Total ore pe semestru	75
3. 10 Numărul de credite	3

4. Precondiţii (acolo unde este cazul)

4.1 de curriculum	• Nu este cazul
4.2 de competenţe	• Nu este cazul

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. • 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
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 - *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	• Să identifice elementele de bază pentru înțelegerea întrebărilor biologice si medicale in domeniul genomicii. • Să aibă capacitatea de a înţelege legile şi fenomenele eredităţii şi variabilităţii în specia umană. • Să cunoască particularităţile materialului genetic la diferite niveluri de organizare, a noilor cercetări din domeniul ingineriei genetice şi a acţiunii 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 romană 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 (reieşind din grila competenţelor 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 înţeleagă structura şi funcţionalitatea materialului ereditar. • Să cunoaşcă modele de transmitere ereditară şi să interpreteze arborele genealogic al unei familii. • Să recunoască categoriile esenţiale de risc genetic. • Să identifice principalele metode utilizate în citogenetica clinică, moleculară şi metode de testare ADN şi realizarea unor aplicaţii specifice.

8. Conţinuturi

8. 1 Curs	Metode de predare	Număr ore
1. Conţinutul şi rolul geneticii medicale. Clasificarea	prelegere, explicaţie, conversaţie,	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-funcţional fundamental al eredităţii. Alelia multiplă. Baza genetică a sintezei proteinelor. Relaţia genă-proteină. Reglarea expresiei genice.	prelegere, explicaţie, conversaţie, problematizare, studiu de caz	2 ore
3. Legile lui Mendel. Legile eredităţii pentru expresia monogenică. Mecanismele expresiei genice în ereditatea monogenică. Heterogenitatea genetică. Transmiterea autozomală. Transmiterea gonozomală. Ereditate nonclasică. Particularităţi ale transmiterii monogenice	prelegere, explicaţie, conversaţie, problematizare, studiu de caz	2 ore
4. Ereditatea poligenică. Boli comune, multifactoriale. Metode de studiu	prelegere, explicaţie, conversaţie, problematizare, studiu de caz	2 ore
5. Genetica bolilor metabolice. Elemente de Farmacogenetica, Neurogenetică, Cardiogenetică, Oftalmogenetică	prelegere, explicaţie, conversaţie, problematizare, studiu de caz	2 ore
6. Citogenetica clinică. Patologia cromozomială. Baza genetică a procesului canceros. Aberaţii cromozomiale în hemopatii maligne.	prelegere, explicaţie, conversaţie, problematizare, studiu de caz	2 ore
7. Genetica populaţiilor umane. Elemente de epigenetică.	prelegere, explicaţie, conversaţie, 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, Ştefănescu D, Sandovici I, Gorduza E.V, 2017, *Genetică medicală* – Ediția a III-a, Ed. Polirom,Bucureşti.
3. Dobre M., Chesaru B.I., Ștefănescu V., 2015, *Investigarea prenatală a anomaliilor cromozomiale*, 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, explicaţie, conversaţie, problematizare, studiu de caz	3 ore
2. Diviziunea celulara. Materialul genetic in diviziunea celulara normala si patologica.	prelegere, explicaţie, conversaţie, problematizare, studiu de caz	3 ore
3. Gametogeneza. Fecundarea.Nondisjunctii.	prelegere, explicaţie, conversaţie, problematizare, studiu de caz	3 ore
4. Metode folosite pentru studiul cromozomilor. Nomenclatura citogenetica	prelegere, explicaţie, conversaţie, problematizare, studiu de caz	3 ore
5. Realizarea si interpretarea cariotipurilor.	prelegere, explicaţie, conversaţie, problematizare, studiu de caz	3 ore
6. Fenotipul in bolile cromozomiale.	prelegere, explicaţie, conversaţie, problematizare, studiu de caz	3 ore
7. Aspectele citogenetice in procesele maligne.	prelegere, explicaţie, conversaţie, problematizare, studiu de caz	3 ore
8. Metode de studiu in citogenetica moleculara.	prelegere, explicaţie, conversaţie, problematizare, studiu de caz	3 ore
9. Hibridizarea florescenta in situ (FISH).	prelegere, explicaţie, conversaţie, problematizare, studiu de caz	3 ore
10. Boli monogenice si poligenice – metode folosite pentru stabilirea diagnosticului.	prelegere, explicaţie, conversaţie, problematizare, studiu de caz	3 ore
11. Aspectele dismorfice sugestive in bolile genetice.	prelegere, explicaţie, conversaţie, problematizare, studiu de caz	3 ore
12. Metodologia consultatiei genetice. Elaborarea si	prelegere, explicaţie, conversaţie,	3 ore

interpretarea arborilor genealogici.	problematizare, studiu de caz	
13. Screening-ul genetic.	prelegere, explicaţie, conversaţie, problematizare, studiu de caz	3 ore
14. Diagnosticul antenatal.	prelegere, explicaţie, conversaţie, 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, *Genetică medicală* – Ediția a III-a, Ed. Polirom,București.
3. Dobre M., Chesaru B.I., Ștefănescu V., 2015, *Investigarea prenatală a anomaliilor cromozomiale*, 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 conţinuturilor disciplinei cu aşteptările reprezentanţilor comunităţii epistemice, asociaţiilor profesionale şi angajatori reprezentativi din domeniul aferent programului

- Conținutul disciplinei este similar celor din univesități 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 in 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 performanţă			

- Cunoştinţe pentru nota 5:
  - prezenţa 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);
- însuşirea termenilor de specialitate şi utilizarea lor în context în mod adecvat;
- însuşirea terminologiei şi a noţiunilor de bază care să demonstreze parcurgerea materiei;
- susţinerea cu argumente a subiectului abordat;
- promovarea testelor de verificare a cunoştinţelor teoretice şi practice;
- exprimare corectă şi coerentă;
- răspunsurile să nu conțină confuzii majore și / sau erori grave (ce modifică esențial conținutul noțiunilor principale).

- Cunoştinţe pentru nota 10:
  - prezenţa 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;
  - însuşirea termenilor de specialitate şi utilizarea lor în context în mod adecvat;
  - însuşirea noţiunilor 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.