FIŞA DISCIPLINEI

Genetică medicală
2017 - 2018

1. Date despre program

1.1	Instituţia de învăţământ superior	Universitatea din Piteşti
1.2	Facultatea	Ştiinţe, Educație fizică și Informatică
1.3	Departamentul	Ştiinţe ale Naturii
1.4	Domeniul de studii	Biologie
1.5	Ciclul de studii	Masterat
1.6	Programul de studii / Calificarea	Biologie medicală / Diplomă de master

2. Date despre disciplină

2.1	Denumirea disciplinei					**Genetică medicală**					
2.2	Titularul activităţilor de curs					Conf. univ. dr. Aurel Popescu					
2.3	Titularul activităţilor de laborator					Conf. univ. dr. Aurel Popescu					
2.4	Anul de studii	II	2.5	Semestrul	1	2.6	Tipul de evaluare	E	2.7	Regimul disciplinei	O

3. Timpul total estimat

3.1	Număr de ore pe saptămână	4	3.2	din care curs	2	3.3	seminar/laborator	2
3.4	Total ore din planul de inv.	56	3.5	din care curs	28	3.6	seminar/laborator	28
Distribuţia fondului de timp								ore
Studiul după manual, suport de curs, bibliografie şi notiţe								92
Documentare suplimentară în bibliotecă, pe platformele electronice de specialitate şi pe teren								24
Pregătire seminarii/laboratoare, teme, referate, portofolii, eseuri								16
Tutoriat								6
Examinări								6
Alte activităţi								

3.7	Total ore studiu individual	144
3.8	**Total ore pe semestru**	**200**
3.9	**Număr de credite**	**8**

4. Precondiţii (acolo unde este cazul)

4.1	De curriculum	- Cunoştinţe de biologie celulară și moleculară, citologie, biochimie, genetică generală, genetică umană;
4.2	De competenţe	-

5. Condiţii (acolo unde este cazul)

5.1	De desfăşurare a cursului	Sală dotată cu videoproiector şi ecran
5.2	De desfăşurare a seminarului	Laboratorul disciplinei, dotat cu echipamente şi aparatură de laborator specifică, calculator, conectare la internet, soft-uri analiză cariotip virtuală, instrumente şi materiale de laborator, reactivi specifici, colecţie preparate microscopice permanente

6. Competenţe specifice acumulate

Competenţe profesionale	Operarea cu noţiuni, concepte, legităţi şi principii specifice domeniului biologic și medical Identificarea conceptelor, metodelor, tehnicilor, procedeelor avansate de observare, investigare/explorare a sistemelor biologice Investigarea bazei moleculare şi celulare de organizare şi funcţionare a organismului uman, în condiţii normale şi patologice. Integrarea inter / transdisciplinară a cunoştinţelor de specialitate
Competenţe transversale	Realizarea responsabilă şi eficientă a sarcinilor aferente profesiilor din domeniu, cu respectarea principiilor de etică profesională

7. Obiectivele disciplinei

7.1 Obiectivul general al disciplinei	Disciplina are ca obiectiv general: - aprofundarea de către studenţi a cunoştinţelor despre etiopatogenia bolilor genetice, incidența și prevalența lor, simptomatologia specifică, riscul de recurență sau probabilitatea de transmitere la descendenți, metode/tehnici de diagnostic;

	- dobândirea abilităţilor necesare pentru utilizarea metodelor şi tehnicilor de citogenetică şi genetică moleculară în diagnosticarea sindroamelor cromozomiale şi a bolilor mono(genice)
7.2 Obiectivele specifice	La sfârșitul cursului și lucrărilor de laborator studentul trebuie să fie capabil să: - cunoască cauzele bolilor genetice, - cunoască modul de transmitere de la o generaţie la alta a genelor responsabile de apariția bolilor genetice, - cunoască riscul de moştenire a genelor responsabile de apariția bolilor genetice, - cunoască simptomatologia caracteristică sindroamelor cromozomiale și bolilor comune cauzate de mutații genice, - utilizeze metodele și tehnicile de diagnostic prenatal al bolilor genetice umane, - folosească analiza cariotipului și a pedigree-ului pentru diagnosticul bolilor genetice

8. Conţinuturi

8.1. Curs		Nr. ore	Metode de predare	Observaţii Resurse folosite
1	Stocarea şi transmiterea informaţiei ereditare; Tipuri de ereditate la om: monogenică (mendeliană şi non-mendeliană); poligenică şi multifactorială; Individualitatea genetică şi biologică; Exprimarea informaţiei ereditare	2	Prelegere Dezbatere	Suport de curs, Calculator, Videoproiector, Retroproiector
2	Variabilitatea informaţiei ereditare: surse de variabilitate ereditară (recombinarea genetică, mutaţiile, migraţiile), clasificarea mutaţiilor, mecanismele de producere a mutaţiilor, mutaţiile ca factor etiologic genetic în patologia umană, clasificarea genetică a bolilor, caracterele generale ale bolilor cu etiologie genetică, polimorfismele genetice	2	Prelegere Dezbatere	Suport de curs, Calculator, Videoproiector, Retroproiector
3	Cauzele bolilor genetice: modificări cromozomiale numerice (triploidia, aneuploidia autozomală şi heterozomală) şi structurale (deleţii, duplicaţii, inversii, translocaţii); mecanismele de producere a anomaliilor cromozomiale; frecvenţa anomaliilor cromozomiale, sindroamele cromozomiale - consecinţe fenotipice ale anomaliilor cromozomiale	2	Prelegere Dezbatere Studii de caz	Suport de curs, Calculator, Videoproiector, Retroproiector
4	Bolile cromozomiale: sindroamele cromozomiale autozomale (sindroamele cauzate de trisomiile autozomale, sindroamele cu deletii autozomale, sindroamele cu microdeletii şi microduplicaţii cromozomiale); Tulburările de reproducere de cauză cromozomială, sterilitatea feminină, sterilitatea masculină, avorturi spontane şi nou născuţi morţi	2	Prelegere Dezbatere Studii de caz	Suport de curs, Calculator, Videoproiector, Retroproiector
5	Cauzele bolilor genetice: mutaţii ale genelor nucleare; bazele moleculare ale patologiei monogenice (mutaţii cu pierderea funcţiei, mutaţii cu câstig de funcţie, mutaţii cu dobândirea unei funcţii noi, mutaţii cu expresie heterocronică sau ectopică), clasificarea bolilor monogenice (erori înnăscute de metabolism, boli prin anomalii ale transportorilor membranari, boli prin anomalii ale proteinelor structurale, boli prin anomalii ale proteinelor implicate în comunicarea intercelulară şi controlul dezvoltării, boli prin anomalii ale proteinelor implicate în controlul homeostaziei extracelulare)	2	Prelegere Dezbatere Studii de caz	Suport de curs, Calculator, Videoproiector, Retroproiector
6	Cauzele bolilor genetice: mutaţii ale genelor mitocondriale/ ADNmt şi heteroplasmia; ereditatea maternă – mitocondrială; principalele tipuri de boli mitocondriale	2	Prelegere Dezbatere Studii de caz	Suport de curs, Calculator, Videoproiector, Retroproiector
7	Boli produse de mutaţii dinamice.	2	Prelegere Dezbatere Studii de caz	Suport de curs, Calculator, Videoproiector, Retroproiector
8	Ereditatea poligenică şi multifactorială în patología umană: stabilirea naturii genetice a unui caracter familial non-mendelian, teoriile care explică determinismul genetic al caracterelor multifactoriale, identificarea genelor implicate în bolile multifactoriale, condiţionarea genetică a bolilor comune ale adultului	2	Prelegere Dezbatere Studii de caz	Suport de curs, Calculator, Videoproiector, Retroproiector

9	Transmiterea în descendenţă a bolilor genetice: transmiterea autozomal dominantă, transmiterea autozomal codominantă, transmiterea autozomal recesivă, transmiterea heterozomal (legată de sex) dominantă, transmiterea heterozomal (legată de sex) recesivă; Transmiterea în descendenţă a bolilor cu determinism genetic extranuclear (mitocondrial)	2	Prelegere Dezbatere Studii de caz	Suport de curs, Calculator, Videoproiector, Retroproiector
10	Genetica dezvoltarii şi defectele de dezvoltare: genetica dezvoltării (categorii de gene implicate în controlul dezvoltării, procese majore în cadrul dezvoltării embrionare, rolul apoptozei în dezvoltare, senescenţa), defectele de dezvoltare (clasificarea anomaliilor congenitale, cauzele genetice şi negenetice ale anomaliilor congenitale, profilaxia anomaliilor congenitale, controlul genetic al sexualizării	2	Prelegere Dezbatere Studii de caz	Suport de curs, Calculator, Videoproiector, Retroproiector
11	Genetica retardului mental: etiologie, clasificare, prevalenţă. Boli associate cu retardul mental	2	Prelegere Dezbatere Studii de caz	Suport de curs, Calculator, Videoproiector, Retroproiector
12	Imunogenetica şi imunopatologia: mecanismele genetice care stau la baza generării diversităţii imunoglobulinelor, mecanismele genetice care stau la baza generării diversităţii TCR, complexul major de histocompatibilitate (genele MHC, proprietăţile şi funcţiile sistemului MHC, asocierea dintre HLA şi diverse afecţiuni)	2	Prelegere Dezbatere Studii de caz	Suport de curs, Calculator, Videoproiector, Retroproiector
13	Genetica cancerului (oncogenetica): gene implicate în dezvoltarea cancerului (oncogenele şi genele supresoare de tumori), anomalii citogenetice în cancer (anomalii cromosomiale numerice, anomalii cromosomiale structurale, amplificări genice), evoluţia multistadială a cancerelor	2	Prelegere Dezbatere Studii de caz	Suport de curs, Calculator, Videoproiector, Retroproiector
14	Consilierea genetică	2	Prelegere Dezbatere Studii de caz	Suport de curs, Calculator, Videoproiector, Retroproiector

Bibliografie

Covic M., Ştefănescu D., Sandovici I., 2011. *Genetică Medicală*. Editia a II-a, Ed. Polirom, Iaşi.
Covic M., Ştefănescu D., Sandovici I., 2004. *Genetică Medicală*. Ed. Polirom, Iaşi.
Gorduza E. V., 2007. Compendiu de Genetică Medicală şi Umană. Ed. Tehnoprint, Iaşi.
Popescu A., 2013. *Genetică*. Ed. Universităţii din Piteşti.
Popescu A., 2014. Genetică Umană şi Medicală. Principii şi Metode de Laborator. Ed. Universităţii din Piteşti.
Popescu A., 2017. Genetică Medicală. Note de curs, format electronic și printat.
Raicu P., 1997. *Genetica generală şi umană*. Ed. Humanitas, Bucureşti.
Maximilian C., Ioan D., 1986. *Genetică medicală*. Ed. Medicală. Bucureşti.
Maximilian C., Poenaru L., Bembea M., 1996. *Genetică clinică*. Ed. Pan-Publishing House, Bucureşti.

8.2. Aplicaţii – Laborator		Nr. ore	Metode de predare	Observaţii Resurse folosite
1	Construirea şi interpretarea arborilor genealogici (pedigree)	4	Demonstraţia Lucrul individual	Calculator, Internet, soft-uri analiză pedigree
2	Metode pentru evidenţierea cromozomilor în celule din variate tipuri de ţesuturi pentru diagnosticul prenatal şi postnatal al sindroamelor cromozomiale	6	Demonstraţia Experimentul de laborator Lucrul individual	Calculator, colecţie preparate permanente cu cromozomi, aparatura şi instrumente de laborator, material biologic, microscop
3	Metode pentru bandarea cromozomilor umani	4	Demonstraţia Experimentul de laborator Lucrul individual	Calculator, colecţie preparate permanente cu cromozomi, aparatura şi instrumente de laborator, material biologic, microscop

4	Alcătuirea şi interpretarea cariotipului uman. Nomenclatura anomaliilor cromozomiale	4	Lucrul individual Dezbatere Problematizare	Calculator, soft-uri analiză cariotip virtuală, fişe cariotip
5	Metode pentru studiul cromatinei X şi Y şi diagnosticul sindroamelor cromozomiale sexuale	2	Studiul de caz Lucrul individual Dezbatere Problematizare	Calculator, colecţie preparate permanente cu cromatină sexuală (corpuscul Barr), aparatura şi instrumente de laborator, material biologic, microscop
6	Metode de citogenetică moleculară: hibridizarea *in situ* cu fluorescenţă (FISH)	4	Studiul de caz Dezbatere Problematizare	PC, Internet, soft-uri specializate
7	Calculul riscului genetic (inclusiv a riscului de recurenţă) şi consilierea genetică	4	Studiul de caz Lucrul individual	PC, Internet, soft-uri specializate

Bibliografie

Popescu A., 2005. *Genetica – Metode de laborator*. Ed. AcademicPres, Cluj-Napoca.
Popescu A., 2014. *Genetică Umană şi Medicală. Principii şi Metode de Laborator*. Ed. Universităţii din Piteşti.
Popescu A., 2016. *Genetică Medicală. Metode de Laborator*, format electronic și printat.
Fan S.Y., 2003. *Methods in Molecular Biology. Molecular Cytogenetics: Protocols and Applications*. Humana Press Inc., Totowa, NJ.
Wallach J., 2003. *Interpretarea testelor de diagnostic*. Ed. Ştiinţelor Medicale, Bucureşti.
Raicu P., Anghel I., Stoian V., Duma D., Taisescu E., Badea E., Gregorian L., 1983. *Genetica - Metode de laborator*, Ed. Academiei Române, Bucureşti.

9. Coroborarea conţinuturilor disciplinei cu aşteptările reprezentanţilor comunităţii epistemice, asociaţiilor profesionale şi angajatori din domeniul aferent programului

Competenţele dobândite la disciplina Genetică medicală sunt coroborate cu cerințele posturilor de biolog (genetician) în laboratoarele de analiză / testare genetică.

10. Evaluare

Tip activitate	10.1 Criterii de evaluare	10.2 Metode de evaluare	10.3 Pondere din nota finală
10.4 Curs	Cunoașterea noțiunilor de genetică medicală și a mecanismelor implicate în producerea anomaliilor cromozomiale și a mutațiilor genice. Cunoașterea modului de transmitere ereditară a bolilor genetice, a riscului de recurență a sindroamelor cromozomiale și a riscului de transmitere a bolilor cauzate de mutații genice nucleare și mitocondriale. Cunoașterea principalelor semne clinice și simptome ale sindroamelor cromozomiale și bolilor genetice comune.	Prezenţă la curs Evaluare periodică Evaluare finală	60% din care: 10% 20% 30%
10.5 Laborator / Tema de casă	Descrierea şi/sau executarea tehnicilor de laborator studiate Verificarea însuşirii noţiunilor prezentate la activitatea de laborator	Probă practică Realizarea de referate/ teme de casă	20% 20%
10.6 Standard minim de performanţă	Cunoașterea și utilizarea corectă a termenilor și noțiunilor de genetică medicală și umană, a cauzelor și modului de transmitere ereditară a bolilor genetice, a riscului de recurență a sindroamelor cromozomiale și a riscului de transmitere a bolilor cauzate de mutații genice nucleare și mitocondriale, cunoașterea principalelor semne clinice și simptome ale sindroamelor cromozomiale și bolilor genetice comune; Utilizarea corectă a metodelor și tehnicilor de diagnostic prenatal și postnatal a sindroamelor cromozomiale și bolilor monogenice;		

	Rezolvarea în proporție de 50% a cerințelor de la activitățile de laborator, a cerințelor de la evaluarea periodică și de la examenul final; Obținerei minim a notei 5 la temele de casă și referate; Redactarea unui referat cu o temă de actualitate în genetica medicală

Data completării 25.09.2017	Titular de curs Conf. univ. dr. Aurel Popescu	Titular de laborator Conf. univ. dr. Aurel Popescu
Data aprobării în Consiliul departamentului 29.09.2017	Director de departament (prestator) Conf. univ. dr. Cristina Soare	Director de departament (beneficiar) Conf. univ. dr. Cristina Soare