

## FIȘA DISCIPLINEI

### Genetică medicală

2019 - 2020

#### 1. Date despre program

1.1	Instituția de învățământ superior	Universitatea din Pitești
1.2	Facultatea	Științe, Educație Fizică și Informatică
1.3	Departamentul	Științe 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												<b>Genetică medicală</b>											
2.2 Titularul activităților de curs												Conf. univ. dr. Aurel Popescu											
2.3 Titularul activităților 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				DSI/O	

#### 3. Timpul total estimat

3.1	Număr de ore pe săptămână	3	3.2	din care curs	2	3.3	seminar/laborator	1
3.4	Total ore din planul de inv.	42	3.5	din care curs	28	3.6	seminar/laborator	14
Distribuția fondului de timp								ore
Studiul după manual, suport de curs, bibliografie și notițe								84
Documentare suplimentară în bibliotecă, pe platformele electronice de specialitate și pe teren								24
Pregătire seminarii/laboratoare, teme, referate, portofolii, eseuri								12
Tutoriat								7
Examinări								6
Alte activități .....								
3.7	Total ore studiu individual	133						
3.8	<b>Total ore pe semestru</b>	<b>175</b>						
3.9	<b>Număr de credite</b>	<b>7</b>						

#### 4. Precondiții (acolo unde este cazul)

4.1	De curriculum	-
4.2	De competențe	- Cunoștințe de biologie celulară și moleculară, citologie, biochimie, genetică generală;

#### 5. Condiții (acolo unde este cazul)

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

#### 6. Competențe specifice acumulate

Competențe profesionale	<p>C1. Operarea cu noțiuni, concepte, legități și principii specifice domeniului privind homeostazia organismului și modificările acesteia</p> <p>C2. Investigarea bazei celulare și moleculare de organizare și funcționare a organismului uman, în condiții normale și patologice</p> <p>C5. Implementarea managementului calității în domeniul serviciilor medicale de laborator și integrarea inter/transdisciplinară a cunoștințelor de specialitate</p>
Competențe transversale	<p>CT1. Realizarea responsabilă și eficientă a sarcinilor aferente profesiei, cu respectarea principiilor de etică profesională</p>

#### 7. Obiectivele disciplinei

7.1 Obiectivul general al disciplinei	<p>Disciplina are ca obiectiv general:</p> <p>- aprofundarea de către studenți a cunoștințelor despre etiopatogenia bolilor genetice, incidența și prevalența lor, simptomatologia specifică, riscul de recurență sau</p>
---------------------------------------	---

	<p>probabilitatea de transmitere la descendenți, metode/tehnici de diagnostic;</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- dobândirea abilităților necesare pentru utilizarea metodelor și tehnicilor de citogenetică și genetică moleculară în diagnosticarea sindroamelor cromozomiale și a bolilor mono(genice)</li> </ul>
7.2 Obiectivele specifice	<p>La sfârșitul cursului și lucrărilor de laborator studentul trebuie să fie capabil să:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- cunoască cauzele bolilor genetice,</li> <li>- cunoască modul de transmitere de la o generație la alta a genelor responsabile de apariția bolilor genetice,</li> <li>- cunoască riscul de moștenire a genelor responsabile de apariția bolilor genetice,</li> <li>- cunoască simptomatologia caracteristice sindroamelor cromozomiale și bolilor comune cauzate de mutații genice,</li> <li>- utilizeze metodele și tehnicile de diagnostic prenatal al bolilor genetice umane,</li> <li>- folosească analiza cariotipului și a pedigree-ului pentru diagnosticul bolilor genetice</li> </ul>

## 8. Conținuturi

8.1. Curs		Nr. ore	Metode de predare	Observații Resurse folosite
1	Stocarea și transmiterea informației ereditare; Tipuri de ereditate la om: monogenică (mendeliană și non-mendeliană); poligenică și multifactorială; Individualitatea genetică și biologic; Exprimarea informației ereditare	2	Prelegere Dezbateri	Suport de curs, Calculator, Videoproiector, Retroproiector
2	Variabilitatea informației ereditare: surse de variabilitate ereditară (recombinarea genetică, mutațiile, migrațiile), clasificarea mutațiilor, mecanismele de producere a mutațiilor, mutațiile ca factor etiologic genetic în patologia umană, clasificarea genetică a bolilor, caracterele generale ale bolilor cu etiologie genetică, polimorfismele genetice	2	Prelegere Dezbateri	Suport de curs, Calculator, Videoproiector, Retroproiector
3	Cauzele bolilor genetice: modificări cromozomiale numerice (triploidia, aneuploidia autozomală și heterozomală) și structurale (deleții, duplicații, inversii, translocații); mecanismele de producere a anomaliilor cromozomiale; frecvența anomaliilor cromozomiale, sindroamele cromozomiale - consecințe fenotipice ale anomaliilor cromozomiale	2	Prelegere Dezbateri Studii de caz	Suport de curs, Calculator, Videoproiector, Retroproiector
4	Bolile cromozomiale: sindroamele cromozomiale autozomale (sindroamele cauzate de trisomiile autozomale, sindroamele cu deleții autozomale, sindroamele cu microdeleții și microduplicații cromozomiale); Tulburările de reproducere de cauză cromozomială, sterilitatea feminină, sterilitatea masculină, avorturi spontane și nou născuți morți	2	Prelegere Dezbateri Studii de caz	Suport de curs, Calculator, Videoproiector, Retroproiector
5	Cauzele bolilor genetice: mutații ale genelor nucleare; bazele moleculare ale patologiei monogenice (mutații cu pierderea funcției, mutații cu câștig de funcție, mutații cu dobândirea unei funcții noi, mutații cu expresie heterocronică sau ectopică), clasificarea bolilor monogenice (erori înăscute de metabolism, boli prin anomalii ale transportorilor membranari, boli prin anomalii ale proteinelor structurale, boli prin anomalii ale proteinelor implicate în comunicarea intercelulară și controlul dezvoltării, boli prin anomalii ale proteinelor implicate în controlul homeostaziei extracelulare)	2	Prelegere Dezbateri Studii de caz	Suport de curs, Calculator, Videoproiector, Retroproiector
6	Cauzele bolilor genetice: mutații ale genelor mitocondriale/ ADNmt și heteroplasmia; ereditatea maternă – mitocondrială; principalele tipuri de boli mitocondriale	2	Prelegere Dezbateri Studii de caz	Suport de curs, Calculator, Videoproiector, Retroproiector
7	Boli produse de mutații dinamice.	2	Prelegere Dezbateri Studii de caz	Suport de curs, Calculator, Videoproiector, Retroproiector
8	Ereditatea poligenică și multifactorială în patologia umană: stabilirea naturii genetice a unui caracter familial non-mendelian, teoriile care explică determinismul genetic al caracterelor multifactoriale, identificarea genelor implicate în bolile multifactoriale, condiționarea genetică a bolilor comune ale adultului	2	Prelegere Dezbateri Studii de caz	Suport de curs, Calculator, Videoproiector, Retroproiector

9	Transmiterea în descendență 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 descendență a bolilor cu determinism genetic extranuclear (mitochondrial)	2	Prelegere Dezbateri Studii de caz	Suport de curs, Calculator, Videoproiector, Retroproiector
10	Genetica dezvoltării și defectele de dezvoltare: genetica dezvoltării (categorii de gene implicate în controlul dezvoltării, procese majore în cadrul dezvoltării embrionare, rolul apoptozei în dezvoltare, senescență), defectele de dezvoltare (clasificarea anomaliiilor congenitale, cauzele genetice și nongenetice ale anomaliiilor congenitale, profilaxia anomaliiilor congenitale, controlul genetic al sexualizării)	2	Prelegere Dezbateri Studii de caz	Suport de curs, Calculator, Videoproiector, Retroproiector
11	Genetica retardului mental: etiologie, clasificare, prevalență. Boli asociate cu retardul mental	2	Prelegere Dezbateri Studii de caz	Suport de curs, Calculator, Videoproiector, Retroproiector
12	Imunogenetica și imunopatologia: mecanismele genetice care stau la baza generării diversității imunoglobulinelor, mecanismele genetice care stau la baza generării diversității TCR, complexul major de histocompatibilitate (genele MHC, proprietățile și funcțiile sistemului MHC, asocierea dintre HLA și diverse afecțiuni)	2	Prelegere Dezbateri Studii de caz	Suport de curs, Calculator, Videoproiector, Retroproiector
13	Genetica cancerului (oncogenetica): gene implicate în dezvoltarea cancerului (oncogenele și genele supresoare de tumori), anomalii citogenetice în cancer (anomalii cromosomiale numerice, anomalii cromosomiale structurale, amplificări genice), evoluția multistadială a cancerelor	2	Prelegere Dezbateri Studii de caz	Suport de curs, Calculator, Videoproiector, Retroproiector
14	Consilierea genetică	2	Prelegere Dezbateri Studii de caz	Suport de curs, Calculator, Videoproiector, Retroproiector

#### Bibliografie

Covic M., Ștefănescu D., Sandovici I., 2017. *Genetică Medicală*, Ediția a III-a. Ed. Polirom, Iași.  
Covic M., Ștefănescu D., Sandovici I., 2011. *Genetică Medicală*. Ediția a II-a, Ed. Polirom, Iași.  
Gorduza E. V., 2007. Compendiu de Genetică Medicală și Umană. Ed. Tehnoprint, Iași.  
Popescu A., 2013. *Genetică*. Ed. Universității din Pitești.  
Popescu A., 2014. Genetică Umană și Medicală. Principii și Metode de Laborator. Ed. Universității din Pitești.  
Popescu A., 2018. Genetică Medicală. Note de curs, format electronic și printat.

8.2. Aplicații – Laborator		Nr. ore	Metode de predare	Observații Resurse folosite
1	Metode pentru evidențierea cromozomilor în celule din variate tipuri de țesuturi pentru diagnosticul prenatal și postnatal al sindroamelor cromozomiale	2	Demonstrația Experimentul de laborator Lucrul individual	Calculator, colecție preparate permanente cu cromozomi, aparatura și instrumente de laborator, material biologic, microscop
2	Metode pentru bandarea cromozomilor umani	2	Demonstrația Experimentul de laborator Lucrul individual	Calculator, colecție preparate permanente cu cromozomi, aparatura și instrumente de laborator, material biologic, microscop
3	Alcătuirea și interpretarea cariotipului uman. Nomenclatura anomaliiilor cromozomiale	2	Lucrul individual Dezbateri Problematizare	Calculator, soft-uri analiză cariotip virtuală, fișe cariotip
4	Metode pentru studiul cromatinei X și Y și diagnosticul sindroamelor cromozomiale sexuale	2	Studiul de caz Lucrul individual Dezbateri	Calculator, colecție preparate permanente cu

			Problematizare	cromatină sexuală (corpusul Barr), aparatura și instrumente de laborator, material biologic, microscop
5	Metode de citogenetică moleculară: hibridizarea <i>in situ</i> cu fluorescență (FISH)	2	Studiul de caz Dezbateri Problematizare	PC, Internet, soft-uri specializate
6	Calculul riscului genetic (inclusiv a riscului de recurență) și consilierea genetică	2	Studiul de caz Lucrul individual	PC, Internet, soft-uri specializate
7	Construirea și interpretarea arborilor genealogici (pedigree)	2	Demonstrația Lucrul individual	Calculator, Internet, soft-uri analiză pedigree
<p><b>Bibliografie</b></p> <p>Popescu A., 2005. <i>Genetica – Metode de laborator</i>. Ed. AcademicPres, Cluj-Napoca.</p> <p>Popescu A., 2014. <i>Genetică Umană și Medicală. Principii și Metode de Laborator</i>. Ed. Universității din Pitești.</p> <p>Popescu A., 2019. <i>Genetică Medicală. Metode de Laborator</i>, format electronic și printat.</p> <p>Fan S.Y., 2003. <i>Methods in Molecular Biology. Molecular Cytogenetics: Protocols and Applications</i>. Humana Press Inc., Totowa, NJ.</p> <p>Wallach J., 2003. <i>Interpretarea testelor de diagnostic</i>. Ed. Științelor Medicale, București.</p>				

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

Competențele 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.	Prezență la curs Evaluare periodică Evaluare finală	60% din care:  10% 20% 30%
10.5 Laborator / Tema de casă	Descrierea și/sau executarea tehnicilor de laborator studiate  Verificarea însușirii noțiunilor prezentate la activitatea de laborator	Probă practică  Realizarea de referate/ teme de casă	20%  20%
10.6 Standard minim de performanță	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; Obținerea minim a notei 5 la temele de casă și referate; Redactarea unui referat cu o temă de actualitate în genetica medicală		

Data completării  
5.09.2019

Titular de curs  
Conf. univ. dr. Aurel Popescu

Titular de laborator  
Conf. univ. dr. Aurel Popescu

Data aprobării în Consiliul departamentului  
19.09.2019

Director de departament  
(prestator)  
Conf. univ. dr. Cristina Soare

Director de departament  
(beneficiar)  
Conf. univ. dr. Cristina Soare