

FIȘA DISCIPLINEI

1. Date despre program

1.1 Instituția de învățământ superior	UNIVERSITATEA DE MEDICINA SI FARMACIE "VICTOR BABEȘ" TIMIȘOARA
1.2 Facultatea	FACULTATEA DE MEDICINA
1.3 Departamentul	II
1.4 Domeniul de studii de ¹⁾	MEDICINĂ
1.5 Ciclul de studii ²⁾	Licență
1.6 Programul de studii/ Calificarea	Medicină

2. Date despre disciplină

2.1. Denumirea disciplinei	GENETICĂ CLINICĂ							
2.2 Titularul activităților de curs	Conf. Dr. Gug Cristina							
2.3 Titularul activităților de laborator	Conf. Dr. Gug Cristina							
2.4 Anul de studiu	V	2.5 Semestrul	II	2.6 Tipul de evaluare	Colocviu	2.7 Regimul disciplinei	Conținut ³⁾	DS
	I						Obligativitate ³⁾	DFac

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

3.1 Număr de ore pe săptămână	2	3.2 din care: curs	1	3.3 laborator	1
3.4 Total ore din planul de învățământ	28	3.5 din care: curs	14	3.6 laborator	14
Distribuția fondului de timp					ore
Studiul după manual, suport de curs, bibliografie și notițe					
Documentare suplimentară în bibliotecă, pe platformele electronice de specialitate și pe teren					
Pregătire seminarii/ laboratoare/ proiecte, teme, referate, portofolii și eseuri					
Tutoriat					
Examinări (1 examen final)					1
Alte activități					
3.7 Total ore studiu individual	1				
3.8 Total ore pe semestru	29 ore				
3.9 Numărul de credite ⁵⁾	1				

4. Precondiții (acolo unde este cazul)

4.1 de curriculum	Genetică
4.2 de competențe	-

5. Condiții (acolo unde este cazul)

5.1 de desfășurare a cursului	<ul style="list-style-type: none"> Prezența la curs este obligatorie, fiind acceptate un maxim de 50% din totalul absențelor. Prelegeri orale susținute cu ajutorul prezentărilor Powerpoint interactive, însoțite de o iconografie bogată și sugestivă, prezentari de cazuri.
5.2 de desfășurare a seminarului/ laboratorului/ proiectului	<ul style="list-style-type: none"> Prezența la stagii/lucrări practice este obligatorie, fiind acceptat un maxim de 70% din totalul absențelor. Este admisă recuperarea în limita a 30% din numărul total al absențelor în regim cu plată în ultima săptămână (excepție cazurile medicale care vor solicita individual aprobarea Decanatului). Prezentari interactive, prezentari de cazuri. Algoritmi de diagnostic pentru a ghida gândirea viitorului medic direcționată spre investigațiile necesare pentru a stabili un diagnostic corect.

6. Competențe specifice acumulate

Competențe Profesionale	<ol style="list-style-type: none"> Însușirea terminologiei specifice Geneticii Clinice. Capacitatea de a descrie tabloul clinic din principalele sindroame genetice precum și corelarea cu testele genetice. Evaluarea pacienților cu boli genetice sau tulburări cu componentă genetică. Conceperea unui algoritm de testare în bolile genetice. Cunoașterea efectelor teratogene ale medicamentelor; precizarea medicamentelor permise/interzise în timpul sarcinii.
-------------------------	---

Competențe transversale	1. Preocuparea pentru perfecționarea profesională prin antrenarea abilităților de gândire critică demonstrată prin participare activă la curs și laborator/seminar/proiect.
	2. Implicarea în activități de cercetare științifică prin participare la elaborarea de referate, studii, articole de specialitate și participarea într-un grup de cercetare.
	3. Utilizarea eficientă a surselor informaționale și a resurselor de comunicare și formare profesională asistată (portaluri Internet, aplicații software de specialitate, baze de date, cursuri on-line etc.) atât în limba română cât și într-o limbă de circulație internațională.

7. Obiectivele disciplinei (reieșind din competențele specifice acumulate)

7.1 Obiectivul general al disciplinei	Studentii își vor însuși instrumentele teoretice și conceptuale utilizate în Genetică clinică. Studentii își vor însuși modelul de abordare pluridisciplinar, munca în echipă, utilizarea bazelor de date și abordarea bolilor genetice în rețeaua națională sau/și europeană.
7.2 Obiectivele specifice	Cunoașterea și înțelegerea semnelor și simptomelor din patologia genetică, structurată pe cicluri de viață și corelată cu modalități de testare genetică pentru obținerea unui diagnostic de precizie. Cunoașterea și înțelegerea modalităților de gestionare a cazurilor de la suspiciunea clinică până la diagnosticul bolii, cu posibilitatea diagnosticului antenatal, a modalităților de tratament, recuperarea și prevenirea bolilor genetice, calcularea riscului de recurență în bolile monogenice Diferențierea bolilor monogenice de cele poligenic multifactoriale.

8. Conținuturi

8.1 Curs	Metode de predare	Număr de ore	Observații
1. Bazele moleculare și celulare ale mecanismelor umane ale eredității. Tipuri de teste genetice folosite pentru diagnosticul bolilor genetice.	PRELEGERE INTERACTIVĂ	2	<ul style="list-style-type: none"> Cursurile sunt prezentate în format Power Point, fiind sistematizate și însoțite de o iconografie extrem de bogată. Cursul este structurat conform manierei de predare europene și este actualizat anual cu cele mai recente informații din literatura internațională de specialitate.
2. Patologia genetică și perioada antenatală. Modalități de testare genetică în diagnosticul prenatal. Aspectele normale ale dezvoltării fetale și rolul factorilor teratogeni.		2	
3. Patologia genetică relevantă la nou născut și copil. Aspecte clinice în dismorfologie. Diagnosticul principalelor boli genetice congenitale și/sau manifeste în copilărie.		2	
4. Patologia genetică la adolescent și adult. Mecanismele genetice ale predispoziției în bolile comune. Afecțiuni genetice sau având componentă genetică cu debut târziu. Aspecte ale diagnosticului predictiv.		2	
5. Abordarea interdisciplinară a patologiei genetice (oncologica, cardio-vasculară, dermatologica).		2	
6. Abordarea interdisciplinară a patologiei genetice (ORL, oftalmologică, endocrinologică, ginecologică, neuro-psihiatrică etc).		2	
7. Aspecte deontologice, sociale, legale și de etică medicală în Genetica Clinică. Testarea genetică. Rolul și locul cercetării în patologia genetică. Modalități de comunicare cu bolnavul, familia, colaboratorii și laboratoarele specializate.		2	

Bibliografie obligatorie:⁶

1. Curs de Genetică Medicală. Maria Puiu, Dorina Stoicănescu, Cristina Gug, Simona Farcas, Cristina Popa, Nicoleta Andreescu, Adela Chirita-Emandi, Andreea Dobrescu., 978-606-32-0296-4, Editura Eurostampa, Timișoara, 2016
2. Genetică medicală. Mircea Covic, Dragos Stefanescu, Ionel Sandovici, Vlad Gorduza. Editura Polirom, 2017

Bibliografie facultativă:

1. New Clinical Genetics 3. Andrew Read, Dian Donnai. Scion Publ. Ltd, 2015
2. Harrison's Principles of Internal Medicine 19th edition Kasper D, Fauci A, Hauser S, Longo D, Jameson J. L, Loscalzo J, McGraw-Hill Education, 2015

8.2 Seminar/ Laborator /stagiu/ proiect	Metode de predare- învățare	Număr de ore	Observații
1. Particularitățile anchetei familiale în consultul genetic. Recunoașterea diferitelor modele de	PRELEGERE +	2	• Prelegere orală

transmitere în arborele genealogic (mendeliană și non mendeliană). Calcularea riscului genetic. Tehnologii genetice pentru diagnostic, cercetare, terapie genică.	DEZBATERE + STUDII PREZENTĂRI DE CAZ		susținută cu ajutorul prezentărilor Powerpoint disponibile pe platforma de e-learning Moodle a universității. • Prezentarea metodelor de investigare pentru diagnosticul clinic, diferențial, etiologic. Prezentarea principiilor etice, a grupurilor de suport pentru pacienți. • Verificarea însușirii principalelor cunoștințe predate prin întrebări de tip grilă la finalul LP.
2. Particularitățile anchetei familiale în diagnosticul antenatal. Indicații ale diagnosticului prenatal. Metodele de diagnostic antenatal. Organizarea serviciilor de genetică prenatală. Aspecte etice, legale și sociale în cadrul diagnosticului antenatal.		2	
3. Indicii somatometrici urmăriți în dismorfisme, modalități de înregistrare a lor. Modalitatea utilizării revistelor și a bazelor de date în dismorfologie. Particularitățile anchetei familiale în dismorfologie. Programele de screening aplicate în perioada neonatală.		2	
4. Aspecte de epidemiologie genetică și biostatistică. Rolul educației pacientului și a medicului de familie în gestionarea bolilor comune. Aspecte etice, legale și sociale în bolile comune ale adultului.		2	
5. Modalități de consiliere genetică și acordare a sfatului genetic adecvat.		2	
6. Recomandările curente privind supravegherea persoanelor predispușe la cancer familial. Modalități de testare genetică în principalele forme de cancer.		2	
7. Principalele aspecte clinice, investigații genetice, management în unele boli cu predispoziție genetică. Modalitățile colaborării interdisciplinare în bolile genetice și comune.		2	
Bibliografie obligatorie: <ol style="list-style-type: none"> 1. Sinopsis de medicină, Latha Ganti, David Lebowitz, Javier Rosario, Ariel Vera, coord. ed. română: Cristina Oana Mărginean, Cătălina Poiană, Ediția a 5-a, Editura Hipocrate, București, 2021 2. Kumar & Clark – Medicină clinică, Kumar, P., Clark, M., Ediția a 10-a, Elsevier, 2020 3. Genetică - Aplicații practice. Maria Puiu, Dorina Stoicanescu, Cristina Gug, Simona Farcas, Cristina Popa, Nicoleta Andreescu, Adela Chirita-Emandi, Andreea Dobrescu, Alexandra Mihăilescu. Editura Eurostampa, 2019 Bibliografie facultativă: <ol style="list-style-type: none"> 1. Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation, K. Jones. Saunders, 2013 			

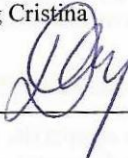
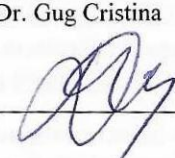
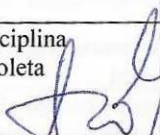
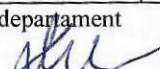
9. Coroborarea conținuturilor disciplinei cu așteptările reprezentanților comunităților epistemice, asociațiilor profesionale și angajatori reprezentativi din domeniul aferent programului

<p>Cunoașterea geneticii clinice va permite viitorilor medici să identifice cauzele genetice ale bolilor, indiferent de specialitatea pe care o vor practica. Cunoașterea aspectelor de diagnostic predictiv, probleme etice, legale și sociale în boli genetice le va permite să aibă o abordare interdisciplinară a patologiei genetice. Cunoașterea geneticii clinice va fi un avantaj în practica medicală și în dezvoltarea carierei.</p> <p>În vederea schițării și uniformizării conținutului, precum și a alegerii metodelor de predare/învățare, titularii disciplinei au organizat și participat la Conferințe de Genetica Medicală naționale și internaționale. Întâlnirile au vizat identificarea nevoilor și așteptărilor angajatorilor din domeniu și coordonarea cu alte programe similare din cadrul altor universități de medicină. Informațiile și abilitățile dobândite îi vor permite să facă față cerințelor actuale ale pieței muncii în domeniul sanitar, întrunind standardele educaționale și profesionale europene.</p>

10. Evaluare

Tip activitate	10.1 Criterii de evaluare	10.2 Metode de evaluare	10.3 Pondere din nota finală
10.4 Curs	<p><i>Cunoștințe pentru nota 5:</i> Studentul trebuie să demonstreze cunoașterea principalelor semne în boli genetice și parțial genetice, modele de transmitere, interpretarea unui arbore genealogic.</p> <p><i>Cunoștințe pentru nota 10:</i> Studentul trebuie să aibă o cunoaștere aprofundată a</p>	<i>Evaluare finală:</i> Subiect redacțional	50%

	tulburărilor genetice și parțial genetice, manifestări clinice, diagnostic pozitiv și diferential, opțiuni de tratament și prevenire, evaluarea riscului genetic, metode de testare genetică.		
10.5 Laborator/Stagiu	<p><i>Cunoștințe pentru nota 5:</i> Studentul trebuie să facă dovada cunoștințelor principalelor afecțiuni cu componentă genetică, tehnologii de diagnostic, diagnostic prenatal, principiile etice care guvernează testarea genetică.</p> <p><i>Cunoștințe pentru nota 10:</i> Studentul trebuie să recunoască anumite fenotipuri patologice, să deseneze și să interpreteze arbori genealogici, să pregătească un plan pentru managementul unui pacient, să cunoască aspecte de epidemiologie genetică, biostatistică, legislația referitoare la bolile rare.</p>	Evaluare finală: Subiect redacțional cu arbore genetic inclus	50%
10.6 Standard minim de performanță			
Familiarizarea cu noțiuni de genetică clinică. Cunoașterea și înțelegerea terminologiei genetice.			

Data completării 28.04.2025	Semnătura titularului de curs Conf. Dr. Gug Cristina 	Semnătura titularului de laborator Conf. Dr. Gug Cristina 
Semnătura sefului de disciplină Prof. Dr. Andreescu Nicoleta 		
Data avizării în departament	Semnătura directorului de departament Prof. Dr. Dema Alice 	

Notă:

- 1) Domeniul de studii - *se alege una din variantele:* Licență/ Masterat/ Doctorat (**se completează conform cu Nomenclatorul domeniilor și al specializărilor/ programelor de studii universitare în vigoare**) ;
- 2) Ciclul de studii - *se alege una din variantele:* Licență/ Master/ Doctorat;
- 3) Regimul disciplinei (conținut)
 - *se alege una din variantele:* **DF** (disciplină fundamentală)/ **DD** (disciplină din domeniu)/ **DS** (disciplină de specialitate)/ **DC** (disciplină complementară) - *pentru nivelul de licență;*
 - **DAP** (disciplină de aprofundare)/ **DSI** (disciplină de sinteză)/ **DCA** (disciplină de cunoaștere avansată) - *pentru nivelul de masterat;*
- 4) Regimul disciplinei (obligativitate) - *se alege una din variantele:* **DI** (disciplină obligatorie)/ **DO** (disciplină opțională)/ **DFac** (disciplină facultativă);
- 5) Un credit este echivalent cu 25 de ore de studiu (activități didactice și studiu individual). Numărul de credite se găsește în planul de învățământ

*nr de ore de studiu individual (punctul 3.7.) = nr total ore (nr credite X 25) minus nr. ore din planul de învățământ (punctul 3.4) minus ore alocate pentru examinări. Aceste ore se împart între

Studiul după manual, suport de curs, bibliografie și notițe	
Documentare suplimentară în bibliotecă, pe platformele electronice de specialitate și pe teren	
Pregătire seminarii/ laboratoare/ proiecte, teme, referate, portofolii și eseuri	
Tutoriat	

- 6) Pentru specializările și/sau disciplinele a căror tematică se regăsește în bibliografia de rezidențiat, aceasta devine obligatorie. Dintre titlurile bibliografice, 50% trebuie să fie din ultimii 5 ani.

