

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 MEDICINĂ |
| 1.3 Departamentul | II |
| 1.4 Domeniul de studii de Licență 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 | Conferențiar Dr. Gug Cristina | | | | | | | |
| 2.3 Titularul activităților de laborator | Conferențiar Dr. Gug Cristina | | | | | | | |
| 2.4 Anul de studiu | VI | 2.5 Semestrul | 11 | 2.6 Tipul de evaluare | Colocviu | 2.7 Regimul disciplinei | Conținut ³⁾ | DS |
| | | | | | | | 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 | | | | |
| 3.9 Numărul de credite ⁵⁾ | 0 | | | | |

4. Precondiții (acolo unde este cazul)

| | |
|-------------------|---------------------------------------|
| 4.1 de curriculum | Genetică medicală |
| 4.2 de competențe | Interpretare buletin analize genetice |

5. Condiții (acolo unde este cazul)

| | |
|--|---|
| 5.1 de desfășurare a cursului | <ul style="list-style-type: none"> Nu sunt tolerate convorbirile telefonice în timpul cursului Nu va fi tolerată întârzierea studenților la curs întrucât aceasta se dovedește disruptivă la adresa procesului educațional; Prezența la curs este obligatorie, fiind acceptate un maxim de 30% din totalul absențelor. |
| 5.2 de desfășurare a seminarului/ laboratorului/ proiectului | <ul style="list-style-type: none"> Nu sunt tolerate convorbirile telefonice în timpul laboratorului; Nu va fi tolerată întârzierea studenților la laborator întrucât aceasta se dovedește disruptivă la adresa procesului educațional; Prezența la stagii/lucrări practice este obligatorie, fiind acceptat un maxim de 15% din totalul absențelor. Este admisă recuperarea în limita a 15% din numărul total al absențelor în regim cu plată în ultima săptămână.(excepție cazurile medicale care vor solicita individual aprobarea Decanatului).. |

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 | <ol style="list-style-type: none"> 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 | Însușirea noțiunilor fundamentale de Genetică clinică. Bolile genetice sunt foarte diferite, rare, complexe, se învață modelul de abordare pluridisciplinar, munca în echipă, utilizarea bazelor de date și abordarea acestor boli 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. Modalitățile 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"> • Prelegere orală susținută cu ajutorul prezentărilor Powerpoint interactive, însoțite de o iconografie bogată și sugestivă, disponibile pe platforma de e-learning Moodle a universității. • 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 genetica si perioada antenatala. Modalități de testare genetică în diagnosticul prenatal. Aspectele normale ale dezvoltării fetale și rolul factorilor teratogeni. | | 2 | |
| 3. Patologia genetica relevanta la nou născut și copil. Aspecte clinice în dismorfologie. Diagnosticul principalelor boli genetice congenitale și/sau manifeste în copilărie. | | 2 | |
| 4. Patologia genetica la adolescent si adult. Mecanismele genetice ale predispoziției în bolile comune. Afecțiuni genetice sau având componentă genetică cu debut târziu. Aspecte ale diagnosticului predictiv. | | 2 | |
| 5. Abordarea interdisciplinara a patologiei genetice (oncologica, cardio-vasculara, dermatologica). | | 2 | |
| 6. Abordarea interdisciplinară a patologiei genetice (ORL, oftalmologică, endocrinologica, ginecologica, neuro-psihiatrica etc). | | 2 | |
| 7. Aspecte deontologice, sociale, legale și de etică medicală în Genetică Clinică. Testarea genetica. Rolul si locul cercetarii in patologia genetica. Modalități de comunicare cu bolnavul, familia, colaboratorii și laboratoarele specializate. | | 2 | |

Bibliografie obligatorie:

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 Laborator / | Metode de predare-învățare | Număr de ore | Observații |
|---|-----------------------------|--------------|---|
| 1. Particularitățile anchetei familiale în consultul genetic. Recunoașterea diferitelor modele de transmitere în arborele genealogic (mendeliană și non mendeliană). Calcularea riscului genetic. Tehnologii genetice pentru diagnostic, cercetare, terapie genică. | PRELEGERE + DEZBATERE | 2 | • Prelegere orală susținută cu ajutorul prezentărilor Powerpoint disponibile pe platforma de e- |

| | | | |
|---|-------------------------------------|---|--|
| 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. | + STUDII PREZENTĂRI DE CAZ | 2 | learning Moodle a universității. • Prezentare de cazuri. Algoritmi de diagnostic pentru a ghida gândirea viitorului medic direcționată spre investigațiile necesare pentru a stabili un diagnostic corect. • 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. |
| 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. Modalități de consiliere genetică și acordare a sfatului genetic adecvat. | | 2 | |
| 5. Recomandările curente privind supravegherea persoanelor predispuse la cancer familial. Modalități de testare genetică în principalele forme de cancer. | | 2 | |
| 6. Principalele aspecte clinice, investigații genetice, management în unele boli cu predispoziție genetică. Modalitățile colaborării interdisciplinare în bolile genetice și comune. | | 2 | |
| 7. Legislația europeană legată de bolile rare. Importanța grupurilor de suport pentru bolnavi și familie. Principiile etice care guvernează testarea genetică, modalitățile de aplicare ale consimțământului informat. Modalități de comunicare cu bolnavul, familia, colaboratorii și laboratoarele specializate. Posibilitățile legale și asistența socială de care beneficiază persoanele cu handicap. | | 2 | |
| Bibliografie obligatorie: 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: 1. Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation, K. Jones. Saunders, 2013 | | | |

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

| |
|--|
| 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. Informațiile privind farmacogenomica vor permite studenților actuali să devină medici foarte competenți. Aceștia vor putea oferi medicilor colaboratorilor informații despre efectul medicamentelor pe baza testelor genetice ale pacienților. Medicina personalizată este medicina viitorului. Cunoașterea geneticii clinice va fi un avantaj în practica medicală și în dezvoltarea carierei. |
|--|

10. Evaluare

| Tip activitate | 10.1 Criterii de evaluare | 10.2 Metode de evaluare | 10.3 Pondere din nota finală |
|----------------|--|--|------------------------------|
| 10.4 Curs | <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. <i>Cunoștințe pentru nota 10:</i> Studentul trebuie să aibă o cunoaștere aprofundată a tulburărilor genetice și parțial genetice, manifestări clinice, diagnostic pozitiv și diferențial, opțiuni de tratament și prevenire, evaluarea riscului genetic, metode de testare genetică. | <i>Evaluare continuă:</i> <i>Evaluare finală:</i> test grilă cu 50 de întrebări | 20% 50% |

| | | | |
|---|--|--|-----|
| 10.5 Laborator/Stagiu | <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. | <i>Evaluare continuă:</i> | 10% |
| | <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. | <i>Evaluare finală:</i> examen practic | 20% |
| 10.6 Standard minim de performanță | | | |
| Familiarizarea cu noțiuni de genetica clinică. Cunoașterea și înțelegerea terminologiei genetice. | | | |

| | | |
|---|---|--|
| Data completării 04.04.2023 | Semnătura titularului de curs Sef lucrari Dr. Gug Cristina | Semnătura titularului de laborator Sef lucrari Dr. Gug Cristina |
| Semnătura șefului de disciplină Prof. Dr. Puiu Maria | | |
| Data avizării în departament 4.4.2023 | Semnătura directorului de departament Prof. Dr. Raica Marius | |

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 – 30 de ore de studiu (activități didactice și studiu individual).
- 6) Pentru specializările și/sau disciplinele a căror tematică se regăsește în bibliografia de rezidențiat, aceasta devine obligatorie.