

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 MORFOLOGIE MICROSCOPICĂ
1.4 Domeniul de studii de Licență ¹⁾	MEDICINA
1.5 Ciclul de studii ²⁾	Licență
1.6 Programul de studii/ Calificarea	Medicina

2. Date despre disciplină

2.1. Denumirea disciplinei	GÉNÉTIQUE CLINIQUE							
2.2 Titularul activităților de curs	Conf. Univ. Dr. Gug Cristina							
2.3 Titularul activităților de laborator	Conf. Univ. 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
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	Généétique médicale	Biol
4.2 de competențe	Interprétation du bulletin d'analyse génétique	Nu

5. Condiții (acolo unde este cazul)

5.1 de desfășurare a cursului	<ul style="list-style-type: none"> Les téléphones portables seront fermés pendant les cours, les conversations téléphoniques pendant le cours ne sont pas tolérées Le retard des étudiants dans le cours ne sera pas toléré car il s'avère perturber le processus éducatif; La participation au cours est obligatoire, étant acceptée un maximum de 30% du total des absences.
5.2 de desfășurare a seminarului/ laboratorului/ proiectului	<ul style="list-style-type: none"> Les appels téléphoniques pendant le laboratoire ne sont pas tolérés; Le retard des étudiants dans le laboratoire ne sera pas toléré car il s'avère perturber le processus éducatif; La participation aux stages / travaux pratiques est obligatoire, étant acceptée au maximum 15% du total des absences. Il est permis de récupérer jusqu'à 15% du nombre total d'absences payées au cours de la dernière semaine (sauf pour les cas médicaux qui nécessiteront individuellement l'approbation du bureau du Doyen).

6. Competențe specifice acumulate

Competențe Profesionale	<ol style="list-style-type: none"> Apprendre la terminologie spécifique à la génétique clinique Capacité à décrire le tableau clinique des principaux syndromes génétiques ainsi que la corrélation avec les tests génétiques. Évaluation des patients atteints de maladies génétiques ou de troubles à composante génétique. Conception d'un algorithme de test dans les maladies génétiques. Connaissance des effets tératogènes des médicaments; en précisant les médicaments autorisés / interdits pendant la grossesse.
-------------------------	---

Compétence transversale	<ol style="list-style-type: none"> 1. Souci du développement professionnel par la formation de la pensée critique démontrée par la participation active au cours et au laboratoire / séminaire / projet; 2. Participation à des activités de recherche scientifique en participant à l'élaboration de documents, d'études, d'articles spécialisés et en participant à un groupe de recherche 3. Utilisation efficace des sources d'information et des ressources de communication et formation professionnelle assistée (portails Internet, logiciels spécialisés, bases de données, cours en ligne, etc.) tant en roumain que dans une langue de circulation internationale;
--------------------------------	--

7. Obiectivele disciplinei (reieșind din competențele specifice acumulate)

7.1 Obiectivul general al disciplinei	<p>Apprendre les bases de la génétique clinique.</p> <p>Les maladies génétiques sont très différentes, rares, complexes, l'apprentissage du modèle d'approche multidisciplinaire, le travail d'équipe, l'utilisation de bases de données et la lutte contre ces maladies dans le réseau national et / ou européen.</p>
7.2 Obiectivele specifice	<p>Connaissance et compréhension des signes et symptômes de la pathologie génétique, structurés sur les cycles de vie et corrélés aux méthodes de tests génétiques pour obtenir un diagnostic précis.</p> <p>Moyens de gérer les cas de la suspicion clinique au diagnostic de la maladie, avec possibilité de diagnostic prénatal, méthodes de traitement, guérison et prévention des maladies génétiques.</p> <p>Calcul du risque de récurrence des maladies monogéniques</p> <p>Différenciation des maladies monogéniques des maladies polygéniques multifactorielles.</p>

8. Conținuturi.1 Curs	Metode de predare	Număr de ore	Observații
1. Les bases moléculaires et cellulaires des mécanismes humains de l'hérédité. Types de tests génétiques utilisés pour diagnostiquer les maladies génétiques.	CONFÉRENCE INTERACTIVE	2	<ul style="list-style-type: none">• Conférence orale donnée à l'aide de présentations Powerpoint interactives, accompagnées d'une iconographie riche et suggestive, disponible sur la plateforme d'apprentissage en ligne Moodle de l'université.• Les cours sont présentés au format Power Point, systématisés et accompagnés d'une iconographie extrêmement riche.• Le cours est structuré selon le mode d'enseignement européen et est mis à jour annuellement avec les dernières informations de la littérature internationale.
2. Pathologie génétique et période prénatale. Moyens de tests génétiques dans le diagnostic prénatal. Aspects normaux du développement fœtal et rôle des facteurs tératogènes.		2	
3. Pathologie génétique pertinente pour le nouveau-né et l'enfant. Aspects cliniques en dysmorphologie. Diagnostic des principales maladies génétiques congénitales et / ou manifestes de l'enfance.		2	
4. Pathologie génétique chez les adolescents et les adultes. Mécanismes génétiques de prédisposition aux maladies courantes. Troubles génétiques ou d'apparition tardive. Aspects du diagnostic prédictif.		2	
5. Approche interdisciplinaire de la pathologie génétique (oncologique, cardiovasculaire, dermatologique).		2	
6. Approche interdisciplinaire de la pathologie génétique (ORL, ophtalmologie, endocrinologie, gynécologie, neuro-psychiatrie, etc.).		2	
7. Aspects déontologiques, sociaux, juridiques et d'éthique médicale en génétique clinique. Test génétique. Le rôle et la place de la recherche en pathologie génétique. Moyens de communication avec le patient, la famille, les collaborateurs et les laboratoires spécialisés.		2	
Bibliografie obligatorie: 1. Cristina Gug , Maria Puiu, Génétique médicale - Cours pour étudiants à la Faculté de médecine générale, Editura Victor Babeș, Timișoara, 2020, 193 pagini, ISBN:978-606-786-213-3. Le matériel de cours est disponible sur la plateforme e-learning Moodle /			

Bibliografie facultativă: 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. Jeremy Cherfas , Le génome humain - Un guide d'initiation au code chimique de la vie, , Ed. Campuspress Sciences. Collection :Focus Sciences, 2003, ISBN : 2-7440-1607-1, 72 pages 3. Daniel L.HARTL, Elisabeth W.JONES , Génétique, Les grands principes, (3ème édition).			
8.2 Laborator	Metode de predare- învățare	Număr de ore	Observații
1. Particularités de l'enquête familiale en consultation génétique. Reconnaissance de différents modèles de transmission dans l'arbre généalogique (mendélien et non mendélien). Calcul du risque génétique. Technologies génétiques pour le diagnostic, la recherche, la thérapie génique.	PRESENTATION ORALE + DÉBAT + PRÉSENTATIONS DE CAS	2	<ul style="list-style-type: none">• Conférence orale donnée à l'aide de présentations Powerpoint disponibles sur la plateforme d'apprentissage en ligne Moodle de l'université.• Présentation de cas. Algorithmes diagnostiques pour guider la réflexion du futur médecin orienté vers les investigations nécessaires pour établir un diagnostic correct.• Présentation des méthodes d'investigation pour le diagnostic clinique, différentiel, étiologique. Présentation des principes éthiques, groupes de soutien aux patients.• Vérification de l'acquisition des principales connaissances enseignées à travers des questions de grille à la fin du TP.
2. 2. Particularités de l'enquête familiale dans le diagnostic prénatal. Indications du diagnostic prénatal. Méthodes de diagnostic prénatal. Organisation de services de génétique prénatale. Aspects éthiques, juridiques et sociaux du diagnostic prénatal.		2	
3. 3. Indices somatométriques suivis dans les dysmorphismes, moyens de les enregistrer. Comment utiliser les revues et bases de données en dysmorphologie. Particularités de l'enquête familiale en dysmorphologie. Programmes de dépistage appliqués pendant la période néonatale.		2	
4. 4. Aspects de l'épidémiologie génétique et biostatistique. Le rôle de l'éducation des patients et des médecins de famille dans la prise en charge des maladies courantes. Aspects éthiques, juridiques et sociaux des maladies courantes des adultes. Moyens de conseil génétique et conseil génétique approprié.		2	
5. 5. Recommandations actuelles pour la surveillance des personnes sujettes au cancer familial. Moyens de tests génétiques dans les principales formes de cancer.		2	
6. 6. Les principaux aspects cliniques, les investigations génétiques, la gestion de certaines maladies à prédisposition génétique. Moyens de collaboration interdisciplinaire dans les maladies génétiques et courantes.		2	
7. 7. Législation européenne sur les maladies rares. L'importance des groupes de soutien pour les patients et les familles. Principes éthiques régissant les tests génétiques, comment appliquer le consentement éclairé. Moyens de communication avec le patient, la famille, les collaborateurs et les laboratoires spécialisés. Possibilités juridiques et assistance sociale pour les personnes handicapées.		2	
Bibliografie obligatorie: 1. Cristina Gug , Maria Puiu, Iulia Jurcă-Simina Génétique médicale - Livre des travaux pratiques, Editura Victor Babeș, Timișoara, 2020, 155 pagini, ISBN:978-606-786-212-6. Le matériel de cours est disponible sur la plateforme e- learning Moodle/ Bibliografie facultativă: 1. 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. 2. Principes de Génie Génétique Sandy PRIMROSE, Richard TWYMAN, Bob OLD, Traduction : Lionel Domenjoud, Raymond Cunin, Principes de Génie Génétique, Éditions DE BOECK UNIVERSITÉ, 2004, 414 p, ISBN 2 8041 4590 5. 3. JMichel Petit, Raymond Julien Dunod, Mini Manuel de Génétique - 3ème édition - Cours, exercices, QCM et QROC, 2013, ISBN 9782100559305			

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

Le contenu de la discipline est conçu pour faciliter la formation de compétences professionnelles et transversales; La connaissance de la génétique médicale permettra aux futurs médecins d'identifier la cause génétique des maladies, quelle que soit la spécialité qu'ils vont pratiquer. Ils seront en mesure de calculer le risque de récurrence des maladies génétique. Le contenu des cours et les travaux pratiques fournissent des notions de base et des compétences pour les spécialisations diplômées. Le contenu du sujet est corroboré avec les exigences du profil du marché. L'information sur la pharmacogénomique permettra aux étudiants actuels de devenir des médecins très compétents. Ils seront en mesure de fournir aux collaborateurs médecins des informations sur l'effet des médicaments basés sur les bagages génétiques des patients. La médecine personnalisée est la médecine du futur. La connaissance de la génétique médicale accumulée sera un avantage dans la pratique médicale et le développement de la carrière. Le contenu thématique des cours, les travaux pratiques sont similaires à ceux liés aux facultés du pays et à l'étranger

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>Connaissances pour la note 5.</i></p> <ul style="list-style-type: none"> L'étudiant doit démontrer sa connaissance des principaux signes de maladies génétiques et partiellement génétiques, les modes de transmission, l'interprétation d'un arbre généalogique. <p><i>Connaissances pour la note 10.</i></p> <ul style="list-style-type: none"> L'étudiant doit avoir une connaissance approfondie des troubles génétiques et partiellement génétiques, des manifestations cliniques, du diagnostic positif et différentiel, des options de traitement et de prévention, de l'évaluation des risques génétiques, des méthodes de test génétique. 	<p>Évaluation continue:</p> <p>Sujet éditorial</p>	<p>20%</p> <p>50%</p>
10.5 Laborator	<p><i>Connaissances pour la note 5.</i></p> <ul style="list-style-type: none"> L'étudiant doit démontrer une connaissance des principales maladies avec composante génétique, technologies de diagnostic, diagnostic prénatal, principes éthiques qui régissent les tests génétiques. <p><i>Connaissances pour la note 10.</i></p> <ul style="list-style-type: none"> L'étudiant doit reconnaître certains phénotypes pathologiques, dessiner et interpréter des arbres généalogiques, préparer un plan de prise en charge d'un patient, connaître les aspects de l'épidémiologie génétique, la biostatistique, la législation sur les maladies rares. 	<p>Évaluation continue:</p> <p>Évaluation finale: examen pratique</p>	<p>10%</p> <p>20%</p>
10.6 Standard minim de performanță			
Familiarisation avec les notions de génétique clinique. Connaissance et compréhension de la terminologie génétique.			

Data completării 04.04.2023	Semnătura titularului de curs Dr Cristina Gug	Semnătura titularului de laborator/stagiu Dr Cristina Gug
Semnătura șefului de disciplină Prof. Dr. Puiu Maria		
Data avizării în departament 04.04.2023	Semnătura directorului de departament Prof. Dr. Octavian Cretu	