

## FICHE DE LA DISCIPLINE / PLAN DU COURS

### 1. Données sur le programme

1.1 Institution d'enseignement supérieur	UNIVERSITE DE MEDECINE ET PHARMACIE "VICTOR BABEȘ", TIMIȘOARA
1.2 Faculté	FACULTE DE MEDECINE
1.3 Département	II
1.4 Domaine d'études de..... <sup>1)</sup>	MEDECINE
1.5 Cycle d'études <sup>2)</sup>	Licence
1.6 Programme d'études/ qualification	Médecine

### 2. Données sur la discipline

2.1 Nom de la discipline		GÉNÉTIQUE CLINIQUE						
2.2 Titulaire des activités de cours				Maître de conférences universitaire Dr Gug Cristina				
2.3 Titulaire des travaux pratiques				Maître de conférences universitaire Dr Gug Cristina				
2.4 Année d'étude	VI	2.5 Semestre	11	2.6 Type d'évaluation	Colloque	2.7 Régime de la discipline	Contenu <sup>3)</sup>	DS
							Caractère <sup>3)</sup>	DFac

### 3. Temps total estimé (nombre d'heures par semestre des activités didactiques)

3.1 Nombre d'heures par semaine	2	desquelles: 3.2 cours	1	3.3 laboratoire / travaux pratiques /stages	1
3.4 Nombre total d'heures du plan d'enseignement	28	desquelles:3.5 cours	14	3.6 laboratoire / travaux pratiques /stages	14
Distribution du fonds de temps					Heures
Etude d'après livre:/manuels, matériel de cours, bibliographie, notes					
Documentation complémentaire à la bibliothèque, sur des plates-formes électroniques spécialisées et sur le terrain					
Préparation des séminaires/laboratoires/projets, devoirs, rapports, portfolios et essais					
Tutoriel					
Evaluations (colloque)					1
Autres activités					
3.7 Total heures d'étude individuel	1				
3.8 Total heures par semestre	29 heures				
3.9 Nombre de crédits <sup>5)</sup>	1				

### 4. Préconditions (là où est le cas)

4.1 de curriculum	Génétique médicale
4.2 des compétences	Interprétation du bulletin d'analyses génétiques

### 5. Conditions (là où est le cas)

5.1 de déroulement du cours	<ul style="list-style-type: none"> <li>La présence au cours est obligatoire, un maximum de 50% du total des absences étant accepté.</li> <li>Cours oraux dispensés à l'aide de présentations Powerpoint interactives, accompagnées d'une iconographie riche et suggestive, de présentations de cas.</li> </ul>
5.2 de déroulement du séminaire / des travaux pratiques/ du projet	<ul style="list-style-type: none"> <li>La participation aux stages/travaux pratiques est obligatoire, un maximum de 70% du total des absences étant accepté. La récupération est autorisée dans la limite de 30 % du nombre total d'absences rémunérées de la dernière semaine (à l'exception des cas médicaux qui nécessiteront l'accord individuel du Doyen).</li> <li>Présentations interactives, présentations de cas. Des algorithmes de diagnostic pour guider la réflexion du futur médecin orientée vers les investigations nécessaires pour établir un diagnostic correct.</li> </ul>

### 6. Compétences spécifiques accumulées



<b>Compétences professionnelles</b>	1. Acquérir la terminologie propre à la Génétique Clinique. 2. La capacité de décrire le tableau clinique des principaux syndromes génétiques ainsi que la corrélation avec les tests génétiques. 3. Évaluation des patients atteints de maladies génétiques ou de troubles à composante génétique. 4. Concevoir un algorithme de test pour les maladies génétiques. 5. Connaissance des effets tératogènes des médicaments ; spécification des médicaments autorisés/interdits pendant la grossesse.
<b>Compétences transversales</b>	1. Souci de perfectionnement professionnel par la formation de capacités de pensée critique démontrées par une participation active au cours et au laboratoire/séminaire/projet. 2. Implication dans les activités de recherche scientifique en participant à l'élaboration de rapports, d'études, d'articles spécialisés et en participant à un groupe de recherche. 3. L'utilisation efficace des sources d'information et des ressources de communication et la formation professionnelle assistée (portails Internet, logiciels spécialisés, bases de données, cours en ligne, etc.) tant en roumain que dans une langue internationale.

#### 7. Objectifs de la discipline (résultant de la grille des compétences spécifiques accumulées)

7.1 Objectif général de la discipline	Les étudiants acquerront les outils théoriques et conceptuels utilisés en génétique clinique. Les étudiants acquerront le modèle d'approche multidisciplinaire, le travail en équipe, l'utilisation de bases de données et l'approche des maladies génétiques en réseau national et/ou européen.
7.2 Objectifs spécifiques	Connaître et comprendre les signes et symptômes de la pathologie génétique, structurés par cycles de vie et corrélés aux méthodes de tests génétiques pour obtenir un diagnostic précis. Connaissance et compréhension des méthodes de prise en charge des cas depuis la suspicion clinique jusqu'au diagnostic de la maladie, avec possibilité de diagnostic prénatal, méthodes de traitement, guérison et prévention des maladies génétiques, calcul du risque de récurrence dans les maladies monogéniques Différencier les maladies multifactorielles monogéniques des maladies polygéniques.

#### 8. Contenu

8.1 Cours	Méthodes d'enseignement	Nombre d'heures	Observations
1. Fondements des mécanismes moléculaires et cellulaires humains de l'hérédité. Types de tests génétiques utilisés pour diagnostiquer les maladies génétiques.	CONFÉRENCE INTERACTIVE + MULTIMEDIA	2	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Disponible sur la plateforme d'apprentissage en ligne Moodle de l'Université.</li> <li>• Le cours est structuré selon la manière européenne de l'enseignement, est mis à jour chaque année avec les dernières informations de la littérature spécialisée internationale.</li> </ul>
2. Pathologie génétique et période prénatale. Tests génétiques dans le diagnostic prénatal. Aspects du développement normal du fœtus et rôle des facteurs tératogènes.		2	
3. Pathologie génétique pertinente pour le nouveau-né et l'enfant. Aspects cliniques de la dysmorphologie. Diagnostic des maladies génétiques congénitales majeures et/ou ayant débuté pendant la petite enfance ou l'enfance.		2	
4. Pathologie génétique chez l'adolescent et l'adulte. Mécanismes génétiques de prédisposition aux maladies courantes. Maladies génétiques ou ayant une composante génétique d'apparition tardive. Aspects du diagnostic prédictif.		2	
5. Approche interdisciplinaire de la pathologie génétique (pathologie oncologique, cardiovasculaire,		2	



dermatologique).			
6. Approche interdisciplinaire de la pathologie génétique (Pathologie ORL, ophtalmique, endocrinienne, gynécologique, neuro-psychiatrique, etc.)		2	
7. Aspects déontologiques, sociaux, juridiques et éthiques médicales en Génétique Clinique. Test génétique. Rôle et place de la recherche en pathologie génétique. Modes de communication avec le patient, la famille, les collaborateurs et les laboratoires spécialisés.		2	
<b>Bibliographie obligatoire:</b> 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. <b>Bibliographie facultative:</b> 1. Peter D. Turnpenny, Sian Ellard, Ruth Cleaver, Emery's elements of medical genetics and genomics, 16th edition, Éditeur : ELSEVIER HEALTH SCIENCES, Date: 21/01/2021. 2. Dian Donnai, Andrew Read, Génétique médicale: De la biologie à la pratique clinique Broché, 2008.			
<b>8.2 Travaux dirigés / Laboratoire/Travaux pratiques/Stages</b>	Méthodes d'enseignement - d'apprentissage	Nombre d'heures	Observations
1. Les particularités de l'enquête familiale dans la 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.	CONFÉRENCE + DÉBAT + étudié présentation AU CAS OU	2	<ul style="list-style-type: none"> <li>Présentation de cas. Algorithmes de diagnostic pour guider la réflexion médicale future orientée vers les investigations nécessaires pour établir un diagnostic correct.</li> </ul>
2. Particularités de l'enquête familiale dans le diagnostic anténatal. Indications du diagnostic prénatal. Méthodes de diagnostic prénatal. Organisation des services de génétique prénatale. Aspects éthiques, juridiques et sociaux du diagnostic prénatal.		2	<ul style="list-style-type: none"> <li>Présentation des méthodes d'investigation pour le diagnostic clinique, différentiel, étiologique.</li> <li>Présentation des principes éthiques, groupes de soutien pour les patients.</li> </ul>
3. Indices somatométriques suivis dans les dysmorphismes, manières de les enregistrer. Comment utiliser les magazines et les bases de données en dysmorphologie. Particularités de l'enquête familiale en dysmorphologie. Programmes de dépistage appliqués en période néonatale.		2	
4. Aspects d'épidémiologie génétique et de 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 de l'adulte. Moyens de conseil génétique et fourniture de conseils génétiques adéquats.		2	
5. Recommandations actuelles		2	



concernant la surveillance des personnes sujettes au cancer familial. Modes de dépistage génétique dans les principales formes de cancer.			
6. Les principaux aspects cliniques, les investigations génétiques, la prise en charge de certaines maladies à prédisposition génétique. Modalités de collaboration interdisciplinaire dans les maladies génétiques et communes.		2	
7. Législation européenne relative aux maladies rares. L'importance des groupes de soutien pour les patients et leur famille. Les principes éthiques qui régissent les tests génétiques, les modalités d'application du consentement éclairé. Modes de communication avec le patient, la famille, les collaborateurs et les laboratoires spécialisés. Les possibilités légales et l'aide sociale dont bénéficient les personnes handicapées.		2	
<b>Bibliographie obligatoire<sup>6)</sup>:</b> 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. <b>Bibliographie facultative:</b> 1. Jean McGowan-Jordan, Theresa Moore, ISCN 2020, Éditeur : KARGER, Date : 05/11/2020. 2. Dominique Stoppa-Lyonnet, Stanilas Lyonnet, Les 100 mots de la génétique, Dominique Stoppa-Lyonnet, Stanilas Lyonnet, Éditeur : QUE SAIS-JE ?, Date : 22/03/2017, 3. Jean-Louis Serre, Sébastien Gaumer, Frank H. Netter, Génétique ; théorie, analyse et ingénierie, Éditeur: DUNOD, Collection : Sciences Sup, Date : 07/02/2018.			

**9. Corroborations des contenus de la matière avec les attentes des représentants des communautés épistémiques, des associations professionnelles et des employeurs représentatifs du domaine afférent au programme**

La connaissance de la génétique clinique permettra aux futurs médecins d'identifier les causes génétiques des maladies, quelle que soit la spécialité qu'ils exerceront. Connaître les aspects du diagnostic prédictif, les enjeux éthiques, juridiques et sociaux des maladies génétiques leur permettra d'avoir une approche interdisciplinaire de la pathologie génétique. La connaissance de la génétique clinique constituera un avantage dans la pratique médicale et le développement de carrière. Afin de définir et standardiser le contenu, ainsi que le choix des méthodes d'enseignement/apprentissage, les titulaires de la discipline ont organisé et participé à des conférences nationales et internationales de génétique médicale. Les réunions visaient à identifier les besoins et les attentes des employeurs dans le domaine et à assurer la coordination avec d'autres programmes similaires dans d'autres universités de médecine. Les informations et les compétences acquises lui permettront de faire face aux demandes actuelles du marché du travail dans le domaine de la santé, répondant aux normes éducatives et professionnelles européennes.

**10. Evaluation**

Type d'activité	10.1 Critères d'évaluation	10.2 Méthodes d'évaluation	10.3 Pourcentage dans la note finale
-----------------	----------------------------	----------------------------	--------------------------------------



10.4 Cours	<p><i>Connaissances pour la 5e année :</i> L'étudiant doit démontrer une connaissance des principaux signes des maladies génétiques et partiellement génétiques, des modèles de transmission, de l'interprétation d'un arbre généalogique.</p> <p><i>Connaissances pour la 10e année:</i> 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>	<p><i>Évaluation finale:</i> <i>Colloque : sujet éditorial</i></p>	50%
10.5 Travaux pratiques / Stages	<p><i>Connaissances pour la 5e année:</i> L'étudiant doit démontrer une connaissance des principales maladies à composante génétique, des technologies de diagnostic, du diagnostic prénatal, des principes éthiques qui régissent les tests génétiques.</p> <p><i>Connaissances pour la 10e année:</i> L'étudiant doit reconnaître certains phénotypes pathologiques, dessiner et interpréter des arbres généalogiques, préparer un plan de prise en charge d'un patient, connaître des aspects d'épidémiologie génétique, de biostatistique, de législation liée aux maladies rares.</p>	<p><i>Évaluation finale: sujet éditorial</i></p>	50%
10.6 Normes minimales de performance			
Familiarisation avec les notions de génétique clinique. Connaissance et compréhension de la terminologie génétique.			

Date du remplissage 28.04.2025	Signature du titulaire du cours Conf. Dr. Gug Cristina 	Signature du titulaire des travaux pratiques Conf. Dr. Gug Cristina 
Signature du chef de discipline Prof. Dr. Andreescu Nicoleta 		
Date de l'avis dans le département	Signature du directeur du département 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).

\*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.