



UNIVERSITATEA DE MEDICINĂ ȘI FARMACIE GRIGORE T. POPA IAȘI

Str. Universității nr.16, 700115, Iași, România

www.umfiasi.ro

FIȘA DISCIPLINEI

1. Date despre program

1.1.	UNIVERSITATEA DE MEDICINĂ ȘI FARMACIE GRIGORE T. POPA IAȘI
1.2.	FACULTATEA MEDICINA/ DEPARTAMENTUL MEDICINA MAMEI ȘI COPILULUI
1.3.	DISCIPLINA: GENETICĂ MEDICALĂ: DE LA GENETICĂ FUNDAMENTALA LA CAZUL CLINIC
1.4.	DOMENIUL DE STUDII: MEDICINĂ
1.5.	CICLUL DE STUDII: LICENȚĂ
1.6.	PROGRAMUL DE STUDII: LIMBA ROMÂNĂ

2. Date despre disciplină

2.1.	Denumirea disciplinei: GENETICĂ MEDICALĂ: DE LA GENETICĂ FUNDAMENTALA LA CAZUL CLINIC						
2.2.	Titularul activităților de curs: Șef lucr. Lăcrămioara Ionela Butnariu,						
2.3.	Titularul activităților de seminar: -						
2.4. Anul de studiu	III	2.5. Semestrul	I	2.6. Tipul de evaluare	C1	2.7. Regimul disciplinei	Opțional

3. Timpul total estimat (ore/semestru de activitate didactică) –

3.1. Nr ore pe săptămână	1	din care : 3.2. curs	1	3.3. seminar/ laborator	-
3.4. Total ore din planul de învățământ	14	Din care : 3.5. curs	14	3.6. seminar/ laborator	-
Distributia fondului de timp					ore
Studiu după manual, suport de curs, bibliografie și notițe					...
Documentare suplimentară în bibliotecă, pe platformele electronice de specialitate și pe teren					22
Pregătire seminarii / laboratoare, teme, referate, portofolii și eseuri					12
Tutoriat					
Examinări					2
Alte activități					
3.7. Total ore de studiu individual					36



FACULTATEA DE MEDICINĂ

+40 232 301 615 tel / +40 232 301 633 fax

3.8. Total ore pe semestru		50
3.9. Numărul de credite		2

4. Precondiții (acolo unde este cazul)

4.1. de curriculum	Noțiuni de bază de genetică umană și medicală
4.2. de competențe	Nu e cazul

5. Condiții (acolo unde este cazul)

5.1. de desfășurare a cursului	Nu e cazul
5.2. de desfășurare a seminarului / laboratorului	Nu e cazul

6. Competențe specifice acumulate

Competențe profesionale (exprimate prin cunoștințe și abilități)	<ul style="list-style-type: none"> • Inșuirea tehnicii de întocmire a unei corecte anamneze familiale și a arborelui genealogic în bolile genetice sau cu predispoziție genetică/ • Interpretarea modului de transmitere (dominant, recesiv, autosomal sau gonosomal) al unei boli genetice pe arborele genealogic al familiei afectate • Inșuirea principiilor generale de profilaxie a bolilor genetice
Competențe transversale (de rol, de dezvoltare profesională, personale)	<ul style="list-style-type: none"> • Abilitatea de a lucra în echipă • Abilitatea de a comunica cu pacientul • Respectarea principiilor de bioetică • Deschiderea către autoperfecționare • Utilizarea de programe ITI • Rezolvarea de probleme și luarea de decizii

7. Obiectivele disciplinei (reieșind din grila competențelor specifice acumulate)

7.1. Obiectivul general	Recunoasterea importanței geneticii medicale în patologia umană și coroborarea datelor de genetică umană normală cu eredopatologia;
7.2. Obiective specifice	Cunoasterea indicațiilor de aplicare a tehnicilor de diagnostic; stabilirea riscului de recurență a bolilor genetice, metode de profilaxie și terapie în bolile genetice

8. Conținuturi

8.1. Curs	Metode de predare	Observații
Curs I (2 ore) Bolile genetice – problemă majoră de sănătate publică	Prezentare ppt	
Curs II (2 ore) Principii de diagnostic al bolilor genetice	Prezentare ppt	
Curs III (2 ore) Bolile cromosomice și tulburările de reproducere	Prezentare ppt	
Curs IV (2 ore) Bolile monogenice frecvente în patologia pediatrică	Prezentare ppt	
Curs V (2 ore) Bolile multifactoriale ale copilului - anomalii congenitale și stări intersexuale	Prezentare ppt	
Curs VI (2 ore) Importanța factorilor genetici în patogenia bolii canceroase	Prezentare ppt	
Curs VII (2 ore) Profilaxia și tratamentul bolilor genetice	Prezentare ppt	
Bibliografie		
1. Gorduza EV. <i>Compendiu de genetica umana si medicala</i> . Ed. Tehnopress, Iasi, 2007, 440 pagini (ISBN 978-973-7020492-3)		
2. Covic M., Stefanescu D., Sandovici I., <i>Genetică Medicală</i> , Ed. Polirom, Iași, 2011, ed. a II-a		
8.2. Seminar / laborator	Metode de predare	Observații

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

Curricula și cunoștințele oferite studenților sunt adaptate necesităților de integrare a problematicii geneticii medicale în conceptul integrator al medicinei moleculare.

10. Evaluarea

Tip de activitate	10.1. Criterii de evaluare	10.2. Metode de evaluare	10.3. Pondere din nota finală
10.4. Curs		colocviu	100%
10.5. Seminar / laborator			

Standard minim de performanță: Promovare cu nota minima 5
Participarea la evaluarea finală este condiționată de prezența la minimum 5 din cele 7 prelegeri

Data:
10.05.2021

Semnătura coordonatorului de activitate didactica
Prof. Dr. Eusebiu Vlad Gorduza

Semnătura directorului de departament
Conf. Dr. Mihaela Grigore

GRIGORE T. POPA UNIVERSITY OF
MEDICINE AND PHARMACY IASI

GRIGORE T. POPA UNIVERSITY OF
MEDICINE AND PHARMACY IASI

GRIGORE T. POPA UNIVERSITY OF
MEDICINE AND PHARMACY IASI

GRIGORE T. POPA UNIVERSITY OF
MEDICINE AND PHARMACY IASI

GRIGORE T. POPA UNIVERSITY OF
MEDICINE AND PHARMACY IASI

GRIGORE T. POPA UNIVERSITY OF
MEDICINE AND PHARMACY IASI

GRIGORE T. POPA UNIVERSITY OF
MEDICINE AND PHARMACY IASI

GRIGORE T. POPA UNIVERSITY OF
MEDICINE AND PHARMACY IASI

GRIGORE T. POPA UNIVERSITY OF
MEDICINE AND PHARMACY IASI