FIŞA DISCIPLINEI

1. Date despre program

1.1. Instituţia de învăţământ superior	UNIVERSITATEA DE VEST „VAȘILE GOLDIȘ” DIN ARAD
1.2. Facultatea	MEDICINĂ
1.3. Departamentul	BIOLOGIE ȘI ȘTIINȚE ALE VIEȚII
1.4. Domeniul de studii	BIOLOGIE
1.5. Ciclul de studii	MASTERAT
1.6. Programul de studii	ANALIZE DE LABORATOR UTILIZATE ÎN DOMENIUL BIOMEDICAL

2. Date despre disciplină

2.1. Denumirea disciplinei	GENETICĂ MEDICALĂ						
2.2. Titularul activităţilor de curs	Prof. univ. dr. Mathe Endre						
2.3. Titularul activităţilor de seminar	Prof. univ. dr. Mathe Endre						
2.4. Anul de studiu	II	2.5. Semestrul	II	2.6. Tipul de evaluare	Ex	2.7. Regimul disciplinei	Disciplină obligatorie

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

3.1. Număr de ore pe săptămână	5	3.2. din care curs	2	3.3. Seminar / laborator	3
3.4. Total ore din planul de învăţământ	60	3.5. din care curs	24	3.6. Seminar / laborator	36

Distribuţia fondului de timp	**ore**
Studiu după manual, suport de curs, bibliografie şi notiţe	30
Documentare suplimentară în bibliotecă, pe platformele electronice de specialitate şi pe teren	42
Pregătire seminarii / laboratoare, teme, referate, portofolii şi eseuri	51,5
Tutoriat	2
Examinări	2
Alte activităţi:	-

3.7. Total ore studiu individual	127,5
3.8. Total ore pe semestru	187,5
3.9. Numărul de credite	7,5

4. Precondiţii (acolo unde este cazul)

4.1. Precondiţii de curriculum	Cunoştinţe de genetică, biologie celulară și moleculară, biochimie la nivel de licență precum și de anatomie și fiziologie umană
4.2. Precondiţii de competenţe	Utilizarea echipamentelor, ustensilelor, reactivilor de laborator specifice biologiei celulare și moleculare precum și manipularea materialului biologic Cunoaşterea noţiunilor şi regurilor privind conduita profesională, activitatea și prevenirea accidentelor de laborator Discutarea critică a informației științifice legate de specificul geneticii

5. Condiţii (acolo unde este cazul)

5.1. Condiţii de desfăşurare a cursului	- sală de curs cu videoproiector, tablă interactivă, conexiune internet
5.2. Condiţii de desfăşurare a seminarului / laboratorului	- sală de lucrări practice dotată corespunzător

6. Competenţe specifice acumulate

Competenţe profesionale	- Operarea cu noțiuni, concepte, legități și principii specifice geneticii - Investigarea bazei moleculare și celulare de organizare și funcționare a materiei genetice - Utilizarea de modele și algoritmi pentru studierea genomului uman - Explorarea sistemelor biologice prin prisma informației genetice - Integrarea inter- /transdisciplinară a cunoștințelor specifice geneticii umane - Analiza critică a demersului investigativ și interpretarea pertinentă a datelor obținute - Interacționează profesional în mediile de cercetare și profesionale - Aplică principiile eticii și integrității științifice în activitățile de cercetare - Colectează date experimentale - Gestionează dezvoltarea profesională personală
Competenţe transversale	- Realizarea responsabilă şi eficientă a sarcinilor aferente profesiilor din domeniul geneticii umane cu respectarea principiilor de etică şi deontologie profesională

	- Identificarea rolului dintr-o echipă de cercetare sau colectiv de lucru şi preluarea responsabilităților corespunzătoare profilului profesional şi personal - Dezvoltarea capacității de reflecție critic-constructivă asupra propriului nivel de pregătire profesională în raport cu standardele profesiei - Utilizează baze de date - Adună date biologice - Competențe digitale prin utilizarea bazelor de date

7. Obiectivele disciplinei (reieşind din grila competenţelor specifice acumulate)

7.1. Obiectivul general al disciplinei	Însuşirea noţiunilor de genetică medicală, precum şi cunoaşterea fenomenului ereditar care stă la baza tuturor proceselor vitale atât la nivelul celular, individual cât şi la nivelul populațional. Conceperea vieţii şi a stării de sănătate/boală prin relaţiile multiple dintre gene/genom şi factorii de mediu interni şi externi. Cunoașterea principalelor metode de investigare și identificare a mutațiilor specifice genomului uman. Însușirea conceptului de medicină personalizată bazată pe specificitatea genomurilor individuale
7.2. Obiectivele specifice	Dobândirea de cunoștințe despre organizarea şi funcționarea genomului Însuşirea limbajului de specialitate Dobândirea motivației pentru studiul geneticii medicale care va sta la baza profesiei de biolog specializat în domeniul analizelor genetice de laborator Cunoaşterea şi înţelegerea noţiunilor şi metodelor utilizate în genetica medicală, a patern-urilor de ereditate umană normală, comportamentului genelor umane, tehnicile moderne utilizate în disecţia moleculară a predispoziţiei pentru maladiile genetice umane, principiile de eredopatognomie umană, principiile de metodelor moleculare de laborator și citogentetică umană Capacitatea de analiză și sinteză, pornind de la premisa că genomul fiecărui individ uman este unic Capacitatea de a rezolva probleme ereditare necunoscute pe baza organizării și integrității genomului uman Capacitatea de a percepe și aplica logica cercetării în contextual eredității. Abilitatea de a aplica cunoștințele dobândite în domeniul analizelor de laborator din domeniul geneticii umane Înțelegerea modului de interpretare a datelor obţinute în urma analizei bolilor monogenice sau poligenice. Cunoaşterea metodelor prin care se identifică mutaţiile în genomul uman Competențe specifice pentru a lucra într-o echipă inter și multidisciplinară Formarea unui sistem de valori profesionale, și a unei conduite morale centrate pe profesionalism desăvârșit, gândire academică și comportament etic adecvat

8. Conţinuturi

8.1. Curs	**Metode de predare**	**Observaţii**
Determinismul genetic și controlul genetic al mecanismelor vitale. Abordarea holistică privind integritatea structurală și funcționalitatea organismului uman.	Expunere liberă, cu prezentarea cursului pe videoproiector şi pe tablă interactivă	2 ore
Structura genomului uman și si bazele celulare ale unicității sale. Proiectul genomului uman.	Expunere liberă, cu prezentarea cursului pe videoproiector şi pe tablă interactivă	3 ore
Istoricul metodelor moleculare de investigare. Genomică, transcriptomică, epigenomică, proteomică, metabolomică, metabiomică.	Expunere liberă, cu prezentarea cursului pe videoproiector şi pe tablă interactivă	3 ore
Structura genelor. Controlul expresiei genice. Căi intracelulare de semnalizare și implicarea acestora în anumite patologii umane.	Expunere liberă, cu prezentarea cursului pe videoproiector şi pe tablă interactivă	2 ore
Tipuri de mutații genetice: genice, cromozomiale și genomice. Eredopatogeneză umană: mutații de pierdere a funcției genice / mutații de dobândire de funcție genică. Menținerea integrității genomice și epigenomice.	Expunere liberă, cu prezentarea cursului pe videoproiector şi pe tablă interactivă	2 ore
Pattern-uri de ereditate umană normal: ereditatea autozomal – dominant; ereditatea autozomal – recesivă; ereditatea X – lincată; ereditatea holandrică. Analiza genetică la nivel fenotipic cantitativ – biometric. Studiul unor polimorfisme	Expunere liberă, cu prezentarea cursului pe videoproiector şi pe tablă interactivă	3 ore

genetice umane.		
Identificarea genelor umane implicate în eredopatologii: maladia Huntington (HD), distrofia musculară Duchenne (DMD), fibroza chistica (CF), neurofibromatoza tip 1 (NF 1).	Expunere liberă, cu prezentarea cursului pe videoproiector și pe tablă interactivă	3 ore
Bazele genetice ale cancerului și diabetului. Mutațiile genelor implicate în reglajul ciclului celular și al căilor celulare de semnalizare	Expunere liberă, cu prezentarea cursului pe videoproiector și pe tablă interactivă	4 ore
Genom mitocondrial uman. Bazele genetice ale patologiei mitocondriale umane.	Expunere liberă, cu prezentarea cursului pe videoproiector și pe tablă interactivă	2 ore

Bibliografie

1. Covic, M., Ştefănescu, D., Sandovici, I. Godruza E.V (2017). Genetică medicală. Editia 3. Editura Polirom.
2. Belengeanu Valeria, Daniela E. Popescu, Cristina Popescu. Diana Marian (2023). Date teoretice și practice în genetica de zi cu zi, UVVG, Arad
3. Robert L. Nussbaum (2021). Thompson and Thompson. Genetica medicala. Editia 8. Elsevier ISBN-10 6069457501
4. Lynn B. Jorde, John C. Carey,Michael J. Bamshad (2019). Medical Genetics E-Book. 6th Edition. Elsevier. ISBN 9780323596534
5. Tom Strachan, Anneke Lucassen (2022). Genetics and Genomics in Medicine. 2nd Edition. CRC Press ISBN 9780367490812
6. Lakhani Neeta (2022). Clinical Genetics and Genomics at a Glance. Blackwell Publ. ISBN 9781119240952
7. Helen V. Firth, Jane A. Hurst (2017). Oxford Desk Reference: Clinical Genetics and Genomics. Oxford University Press. ISBN 9780199557509
8. Angus Clarke (2019). Harper's Practical Genetic Counselling. Eighth Edition. Taylor & Francis Ltd. EAN 9781444183740
9. Rob Elles (2010). Molecular Diagnosis of Genetic Diseases. Humana Press Inc. ISBN 1617372595
10. Alan Wright, Nicholas Hastie (2007). Genes and Common Diseases. Cambridge University Press ISBN 0521833396
11. L. Hartwell, M. Goldberg, J. Fischer, L. Hood, C. Aquadro (2014). Genetics: From Genes to Genomes. McGraw-Hill, ISBN-13: 978-0073525310 ISBN-10: 0073525316 Edition: 5th
12. Pierce, B.A. (2014). Genetics. A Conceptual Approach. Fifth Edition. Macmillan, ISBN-10: 1-4641-0946-X; ISBN-13: 978-1-4641-0946-1
13. Gavrila L. (2004). Genomul uman. Editura All, București
14. Gavrila L. (2004). Principii de ereditate umană. Editura All, București
15. Ştefănescu Grigorie (2004). Principiile geneticii clasice, Editura Dacia
16. Gavrilă Lucian (2003). Genomica: un tratat despre genom, de la virusuri la om, vol. I: Principii de ereditate. Fundamentele moleculare şi celulare ale eredităţii, Editura Enciclopedică, Bucureşti, 2003.
17. Gavrilă Lucian (2003). Genomica: un tratat despre genom, de la virusuri la om, vol. II: Organizare şi evoluţie genomică, Editura Enciclopedică, Bucureşti.

8.2. Seminar / laborator	**Metode de predare**	**Observaţii**
Boli autozomal recesive. Evidențierea mutațiilor în genele CFTR și SMN.	Discuții cu studenții privind partea teoretică și practică. Se realizează partea practică a lucrării sub îndrumarea cadrului didactic. Vor fi prezentate studii de caz și analiza rezultatelor va fi explicată. Demonstrați practică, prelegere combinată cu mijloace audio-vizuale și experiment.	4 ore
Boli autozomal dominante. Evidențierea unor mutații cu efect dominant negativ (APC, BRCA 1 si 2).	Discuții cu studenții privind partea teoretică și practică. Se realizează partea practică a lucrării sub îndrumarea cadrului didactic. Vor fi prezentate studii de caz și analiza rezultatelor va fi explicată. Demonstrați practică, prelegere combinată cu mijloace audio-vizuale și experiment.	6 ore
Boli multifactoriale. Markeri moleculari asociați cu predispoziția genetică pentru diabetul zaharat de tip 1.	Discuții cu studenții privind partea teoretică și practică. Se realizează partea practică a lucrării sub îndrumarea cadrului didactic. Vor fi prezentate studii de caz și analiza rezultatelor va fi explicată. Demonstrați practică, prelegere combinată cu mijloace audio-vizuale și experiment.	6 ore
Diagnosticul molecular al bolilor genetice. Metode moleculare aplicate diagnosticului genetic bazate pe PCR pentru analiza neurofibromatozei tip 1 și	Discuții cu studenții privind partea teoretică și practică. Se realizează partea practică a lucrării sub îndrumarea cadrului didactic. Vor fi	6 ore

distrofia musculară Duchenne.	prezentate studii de caz și analiza rezultatelor va fi explicată. Demonstrați practică, prelegere combinată cu mijloace audio-vizuale și experiment.	
Analiza markerilor moleculari din genele cu penetranță redusă în fenotipul malign (polimorfismele din genele VDR și MTHFR în cancerul colorectal și cancerul de sân)	Discuții cu studenții privind partea teoretică și practică. Se realizează partea practică a lucrării sub îndrumarea cadrului didactic. Vor fi prezentate studii de caz și analiza rezultatelor va fi explicată. Demonstrați practică, prelegere combinată cu mijloace audio-vizuale și experiment.	6 ore
Markeri moleculari anonimi utilizați în medicina legală (CSF-1PO, TPOX și TH01 Multiplex)	Discuții cu studenții privind partea teoretică și practică. Se realizează partea practică a lucrării sub îndrumarea cadrului didactic. Vor fi prezentate studii de caz și analiza rezultatelor va fi explicată. Demonstrați practică, prelegere combinată cu mijloace audio-vizuale și experiment.	4 ore
Aplicațiile genomicii în medicină. Perspectivele medicinei personalizate. Bazele de date de bioinformatică. Accesarea mai multor baze date: PUBMED, PROSITE, HUMAN GENOME INFORMATION, AMIGO, GENECARDS, etc.	Discuții cu studenții privind partea teoretică și practică. Se realizează partea practică a lucrării sub îndrumarea cadrului didactic. Vor fi prezentate studii de caz și analiza rezultatelor va fi explicată. Demonstrați practică, prelegere combinată cu mijloace audio-vizuale și experiment.	4 ore

Bibliografie

1. Covic, M., Ştefănescu, D., Sandovici, I. Godruza E.V (2017). Genetică medicală. Editia 3. Editura Polirom.
2. Date teoretice și practice în genetica de zi cu zi. Belengeanu Valeria, Daniela E. Popescu, Cristina Popescu. Diana Marian, UVVG, Arad, 2023
3. L. Hartwell, M. Goldberg, J. Fischer, L. Hood, C. Aquadro (2014). Genetics: From Genes to Genomes. McGraw-Hill, ISBN-13: 978-0073525310 ISBN-10: 0073525316 Edition: 5th
4. Pierce, B.A. (2014). Genetics. A Conceptual Approach. Fifth Edition. Macmillan, ISBN-10: 1-4641-0946-X; ISBN-13: 978-1-4641-0946-1
5. Lakhani Neeta (2022). Clinical Genetics and Genomics at a Glance. Blackwell Publ. ISBN 9781119240952
6. Helen V. Firth, Jane A. Hurst (2017). Oxford Desk Reference: Clinical Genetics and Genomics. Oxford University Press. ISBN 9780199557509
7. Tom Strachan, Anneke Lucassen (2022). Genetics and Genomics in Medicine. 2nd Edition. CRC Press ISBN 9780367490812
8. Lakhani Neeta (2022). Clinical Genetics and Genomics at a Glance. Blackwell Publ. ISBN 9781119240952
9. Bahar Taneri (2020). Human Genetics and Genomics - A Practical Guide. Wiley-VCH Verlag GmbH. ISBN 3527337482
10. Helen V. Firth, Jane A. Hurst (2017). Oxford Desk Reference: Clinical Genetics and Genomics. Oxford University Press. ISBN 9780199557509
11. Angus Clarke (2019). Harper's Practical Genetic Counselling. Eighth Edition. Taylor & Francis Ltd. EAN 9781444183740
12. Rob Elles (2010). Molecular Diagnosis of Genetic Diseases. Humana Press Inc. ISBN 1617372595
13. Alan Wright, Nicholas Hastie (2007). Genes and Common Diseases. Cambridge University Press ISBN 0521833396
14. Gavrilă Lucian (2003). Genomica: un tratat despre genom, de la virusuri la om, vol. II: Organizare şi evoluţie genomică, Editura Enciclopedică, Bucureşti.
15. Rebedea Irina – ''Lucrari practice de genetica si resurse genetice''. Universitatea Ecologica din Bucuresti, 1999.
16. PUBMED database /Books:
    Integrating Large-Scale Genomic Information into Clinical Practice: Workshop Summary. Institute of Medicine (US). Washington (DC): National Academies Press (US); 2012.
    Medical Genetics Summaries [Internet]. Bethesda (MD): National Center for Biotechnology Information (US); 2012-.
    Understanding Genetics: A District of Columbia Guide for Patients and Health Professionals. Genetic Alliance; District of Columbia Department of Health. Washington (DC): Genetic Alliance; 2010 Feb 17.
    Understanding Genetics: A New England Guide for Patients and Health Professionals. Genetic Alliance; The New England Public Health Genetics Education Collaborative. Washington (DC): Genetic Alliance; 2010 Feb 17.

9. Coroborarea conţinuturilor disciplinei cu aşteptările reprezentanţilor comunităţii epistemice, asociaţiilor profesionale şi angajatorilor reprezentativi din domeniul aferent programului

• Conţinutul fişei de disciplină a fost reactualizat conform cerinţelor stakeholderilor din domeniul analizelor biomedicale făcându-se o comparaţie cu alte programme de studiu din ţară şi străinătate • A fost considerate recomandările precizate în The European Federation of Clinical Chemistry and Laboratory • Medicine syllabus for postgraduate education and training for Specialists in Laboratory Medicine: version 5 – 2018

10. Evaluare

Tip de activitate	10.1. Criterii de evaluare	10.2. Metode de evaluare	10.3. Pondere din nota finală
10.4. Curs	- cunoaşterea şi înţelegerea conținutului informațional - capacitatea de a utiliza informația într-un context nou - capacitatea de a sintetiza esența fenomenelor ereditare	Examen scris	70%
10.5. Seminar/ laborator	- abilitatea de explicare şi interpretare - rezolvarea completă şi corectă a cerinţelor - deprinderi de identificare ale cromosomilor, fazelor mitotice și meiotice - întocmirea analizelor genetice și fenotipice	La laborator studenţii primesc o notă pentru testele si referatele din timpul semestrului	30%
10.6. Standard minim de performanță	- trebuie cunoscute noțiunile și metodele de studiu specifice genomului uman		

Data completării	Semnătura titularului de curs	Semnătura titularului de seminar
	Prof.univ.dr. Mathe Endre	Prof.univ.dr. Mathe Endre

Data avizării în departament	Semnătura directorului de departament