



FIȘA DISCIPLINEI (GENETICĂ)

1. Date despre program

1.1 Instituția de învățământ superior	UNIVERSITATEA „OVIDIUS” DIN CONSTANȚA
1.2 Facultatea	Medicină
1.3 Departamentul	2 - Discipline preclinice II
1.4 Domeniul de studii	Sănătate
1.5 Ciclul de studii	Licență
1.6 Programul de studii	Asistență medicală generală
1.7 Anul universitar	2025-2026

2. Date despre disciplină

2.1 Denumirea disciplinei			Genetică				
2.2 Cod disciplină			AMG 1.1.04				
2.3 Titularul activităților de curs			CS I.Habil.Dr.Mitroi Anca-Florentina				
2.4 Titularul activităților aplicative			S.L.Univ.Dr. Severin Beatrice , Dr. Blanda Badiu Diana				
2.5 Anul de studii	I	2.6 Semestrul	I	2.7 Tipul de evaluare	Ex	2.8 Regimul disciplinei */**	*DF/** DOB

* DF – disciplină fundamentală, DS – disciplină de specializare, DC – disciplină complementară

** DOB – disciplină obligatorie; DOP – disciplină opțională; DFA – Disciplină facultativă

3. Timpul total (ore pe semestru)

3.1 Număr de ore activități directe pe săptămână	2	din care: 3.2 curs	1	3.3 aplicații***	1
3.4 Total ore activități directe pe semestru	28	din care: 3.5 curs	14	3.6 aplicații	14
3.7 Total ore de studiu individual					22
Distribuția fondului de timp					[ore]
Studiul cărților, manualelor, suportului de curs,, notițelor, bibliografie minimală recomandată					10
Documentare suplimentară în bibliotecă, pe platformele electronice de specialitate și pe teren					8
Pregătire seminar / laborator / proiect, teme, referate, portofolii și eseuri					
Pregătire pentru prezentări sau verificări					2
Pregătire pentru examinarea finală					2
Alte activități: consultații					-
3.8 Total ore pe semestru	28+ 22= 50				
3.9 Numărul de credite	2				

*** S - seminar; L - laborator; P - proiect

4. Precondiții (acolo unde este cazul)

4.1 de curriculum	
4.2 de rezultate ale învățării	



5. Condiții necesare pentru desfășurarea optimă a activităților didactice (acolo unde este cazul)

5.1. de desfășurare a cursului	Sala de curs dotată cu tablă, videoproector, laptop
5.2. de desfășurare a seminarului/ laboratorului / proiectului*	Sală de laborator dotată cu echipamente de laborator corespunzătoare, microscop optice, planșe; caiete de studii de caz, rapoarte citogenetice, rapoarte de analize moleculare, reactivi, sticlărie, etc.

**Se alege tipul de aplicație aferent disciplinei*

6. Obiectivele disciplinei

6.1 Obiectivul general al disciplinei	Cunoașterea mecanismelor eredității și variabilității organismelor, a expresiei informației ereditare, a legilor de bază privind transmiterea caracterelor ereditare normale și anormale în succesiunea generațiilor, structura genetică ce caracterizează populațiile umane și factorii care influențează echilibrul genotipic în populație.
6.2 Obiectivele specifice	• cunoașterea structurii și funcțiilor substratului molecular al eredității; • cunoașterea modului de producere a categoriilor de boli genetice, a caracteristicilor lor generale și a metodelor de profilaxie aplicate în populația generală; • însușirea tehnicilor citogenetice și de investigație în genetică; • însușirea tehnicilor de bază în diagnosticul molecular; • cunoașterea indicațiilor sfatului genetic, ale diagnosticului prenatal și a modalităților de calcul ale riscului genetic; • dezvoltarea interesului și a motivației pentru studiul și aplicarea geneticii în practica medicală și înțelegerea caracterului său interdisciplinar.



7. Rezultatele învățării

Cunoștințe	- dobândirea noțiunilor fundamentale despre genetică – știința eredității și a variabilității organismelor, individualitatea genetică și biologică; - înțelegerea structurii și funcției ADN -ul ca suportul material al eredității; - dobândirea noțiunilor asupra structurii și funcției genei, precum și mecanismele moleculare ale replicării, transcripției și translației; - înțelegerea mutațiilor genice și a consecințelor lor la nivel celular și clinic; - cunoașterea mecanismelor eredității mendeliene și a tipurilor de transmitere a caracterelor (autosomale, legate de sex, multifactoriale); - dobândirea noțiunilor fundamentale referitoare la variabilitatea genetică; - cunoașterea principiilor diagnosticului genetic și a testelor de screening utilizate în practica medicală; - dobândirea noțiunilor referitoare la patologia genetică: boli cromosomiale, monogenice și multifactoriale; - recunoașterea importanței sfatului genetic, diagnosticului prenatal și consilierii pacientului; - înțelegerea noțiunilor introductive de genetică populațională și bioetică aplicată în genetică.
Aptitudini	- să interpreteze și să coreleze rezultatele analizelor genetice cu datele clinice; - să aplice conceptele teoretice în rezolvarea studiilor de caz și în practica medicală curentă; - să identifice factorii de risc genetic și să propună măsuri de prevenție; - să participe la activități de sfat genetic și consiliere a pacientului și familiei; - să utilizeze corect resurse bibliografice și baze de date medicale pentru documentare și actualizarea cunoștințelor.
Responsabilitate și autonomie	- să manifeste responsabilitate în aplicarea principiilor etice și deontologice privind utilizarea informațiilor genetice; - să participe activ la cursuri și lucrări practice, asumându-și roluri specifice în cadrul echipei; - să colaboreze eficient în echipe interdisciplinare, demonstrând abilități de comunicare profesională; - să manifeste autonomie în procesul de învățare și documentare suplimentară; - să fie capabil să recunoască limitele competenței proprii și să solicite sprijin atunci când situația depășește nivelul său profesional;

8. Conținuturi

8.1 Curs	Metode de predare	Număr ore alocate
-----------------	--------------------------	--------------------------



1. Genetica – știința eredității și a variabilității. Individualitatea genetică și biologică. Importanța geneticii în medicină.	Prezentare orală + multimedia	1 curs x 2 ore
2. ADN -ul - suportul material al eredității		1 curs x 2 ore
3. Structura și funcțiile genei. Mecanismele moleculare ale expresiei genice		1 curs x 2 ore
4. Transmiterea informației ereditare		1 curs x 2 ore
5. Variabilitatea genetică		1 curs x 2 ore
6. Introducere în patologia genetică Ereditatea monogenică		1 curs x 2 ore
7. Elemente de patologie genetică Genetica bolilor multifactoriale		1 curs x 2 ore
Bibliografie [1]. Covic M., Ștefănescu D., Sandovici I.: Genetică medicală. Ed III, Editura Polirom, Iași 2017 [2]. Bembea M. : Genetica în pediatrie - Compendiu clinic. Editura Universității Oradea, 2017 [3]. Gavrilă L.: Genomul uman. Ed. Bic All, București, 2004. [4]. Alina Martinescu: Genetică medicală. Ovidius University Press, 2010. [5]. Brooker RJ: Genetics: Analysis and Principles, 4th Ed., McGraw Hill, 2012 [6]. Gardner McKinlay Rj, Sutherland GR, Shaffer LG: Chromosome abnormalities and genetic counseling, 4th Ed., Oxford University Press, 2012 [7]. O'Connor C: Chromosome segregation in mitosis: the role of centromeres, Nature education, 2008;1(1);28 [8]. Strachan T., Read A.: Human Molecular Genetics, 4th Ed., Garland Science, 2010. [9]. Wyandt HE, Tonk VS: Human chromosome variation: Heteromorphism and polymorphism, Springer 2012 [10]. Hughes S Moody A (ed): PCR, Scion Publishing Ltd., Bloxham-Oxfordshire, 2007 [11]. Schaffer LG, Mc Gowan-Jordan J, Schmid M (ed): ISCN 2013: An International System for Human Cytogenetics nomenclature, S.Karger, Basel 2013 [12]. Passarge E.: Color Atlas of Genetics. 5nd Ed. Thieme Stuttgart, 2017. [13]. Rahman MT, Uddin MS, Sultana R et al.: Polymerase chain reaction (PCR): a short review, AKMMC J. 2013;4(1):30-36 [14]. Sandberg AA, Meloni-Ehrig AM: Cytogenetics and genetics of human cancer: methods and accomplishments, Cancer Genet. Cytogenet., 2010 [15]. RL Nussbaum, RR McInnes, HF Willard: Thompson & Thompson Genetica medicala - Editia a 8-a in limba romana, Editura Hipocrate, 2018.		
8.2 Aplicații (seminar/laborator/proiect)* <i>*Se alege tipul de aplicație aferent disciplinei</i>	Metode de predare	Număr ore alocate
1. Aparatul genetic al celulei și ciclul celular	Demonstrații practice,	1 LP x 2 ore



2. Diviziunea celulară	prezentări de caz, simulări	1 LP x 2 ore
3. Cromozomii umani	computerizate, studiu	1 LP x 2 ore
4. Cromatina sexuală Anomalii cromozomiale de număr	individual la M.O. utilizând	1 LP x 2 ore
5. Metode de investigație în genetică	preparate microscopice,	1 LP x 2 ore
6. Transmiterea anomaliilor monogenice	studiu pe planșe, analiza	1 LP x 2 ore
7. Sfatul genetic	foliilor prezentate, executarea tehnicilor de laborator.	1 LP x 2 ore

Bibliografie

- [16]. **Covic M., Ștefănescu D., Sandovici I.:** Genetică medicală. Ed III, Editura Polirom, Iași 2017
- [17]. **Bembea M. :** **Genetica în pediatrie - Compendiu clinic.** Editura Universității Oradea, 2017
- [18]. **Gavrilă L.:** Genomul uman. Ed. Bic All, București, 2004.
- [19]. **Alina Martinescu:** Genetică medicală. Ovidius University Press, 2010.
- [20]. **Brooker RJ:** Genetics: Analysis and Principles, 4th Ed., McGraw Hill, 2012
- [21]. **Gardner McKinlay Rj, Sutherland GR, Shaffer LG:** Chromosome abnormalities and genetic counseling, 4th Ed., Oxford University Press, 2012
- [22]. **O'Connor C:** Chromosome segregation in mitosis: the role of centromeres, Nature education, 2008;1(1);28
- [23]. **Strachan T., Read A.:** Human Molecular Genetics, 4th Ed., Garland Science, 2010.
- [24]. **Wyandt HE, Tonk VS:** Human chromosome variation: Heteromorphism and polymorphism, Springer 2012
- [25]. **Hughes S Moody A (ed):** PCR, Scion Publishing Ltd., Bloxham-Oxfordshire, 2007
- [26]. **Schaffer LG, Mc Gowan-Jordan J, Schmid M (ed):** ISCN 2013: An International System for Human Cytogenetics nomenclature, S.Karger, Basel 2013
- [27]. **Passarge E.:** Color Atlas of Genetics. 5nd Ed. Thieme Stuttgart, 2017.
- [28]. **Rahman MT, Uddin MS, Sultana R et al.:** Polymerase chain reaction (PCR): a short review, AKMMC J. 2013;4(1):30-36
- [29]. **Sandberg AA, Meloni-Ehrig AM:** Cytogenetics and genetics of human cancer: methods and accomplishments, Cancer Genet. Cytogenet., 2010
- [30]. **RL Nussbaum, RR McInnes, HF Willard:** Thompson & Thompson Genetica medicala - Editia a 8-a in limba romana, Editura Hipocrate, 2018.

9. Evaluare

Tip activitate	9.1 Criterii de evaluare	9.2 Metode de evaluare	9.3 Pondere din nota finală
9.4 Curs			



UOC-PO-10 Anexa 2

	- Gradul de asimilare a limbajului de specialitate; - Utilizarea corectă a cunostintelor acumulate; - Capacitatea de a face conexiuni cu alte discipline.	Evaluare finală – examen scris (test grilă)	70%
9.5 Aplicații* <i>*Se alege tipul de aplicație aferent disciplinei</i>	- Interes și capacitate de lucru pentru studiu individual și în echipă - Participarea activă la toate lucrările practice de laborator	Examen practic	30 %

9.6 Standard minim de performanță / Condiții de promovare

Standard minim de performanță:

- Cunoașterea noțiunilor de bază specifice disciplinei.
- Utilizarea metodelor de investigație genetică.
- Recunoașterea bolilor genetice.

Condiții de promovare:

- Prezența la lucrări practice.
- Promovarea obligatorie a examenului practic cu notă minimă (5) - probă eliminatorie.
- Promovarea obligatorie a examenului scris cu notă minimă (5).

Data completării,

Titular activităților de curs,
CS I.Habil.Dr.Mitroi Anca-Florentina

Titular aplicații,
S.L.Univ.Dr. Severin Beatrice,
Dr. Blanda Badiu Diana

Data avizării în Departament,

Director de Departament,
S.L.Univ.Dr. Severin Beatrice

Decan,
Prof.Univ.Dr. Tofolean Doina