

**FACULTATEA MEDICINĂ****PROGRAM DE STUDII 0912.1 MEDICINĂ****CATEDRA DE BIOLOGIE MOLECULARĂ ȘI GENETICĂ UMANĂ****APROBATĂ**la Ședința Comisiei de asigurare a calității și
evaluării curriculare facultatea de Medicină 1Proces verbal Nr. 4 din 6.03.2017

Președinte dr. hab.șt. med., conf. univ.

Suman Serghei

APROBATĂ

la Ședința Consiliului Facultății de Medicină 2

Proces verbal Nr. 4 din 20.03.2017Decanul Facultății de Medicină 2,
dr. șt. med., conf. univ.

Bețiu Mircea

APROBATĂla Ședința Catedrei de biologie moleculară și genetică
umană

Proces verbal Nr.5 din 02.11.2017

Șef catedră, dr. șt. biol., conf. univ.,

Cemortan Igor

CURRICULUM**DISCIPLINA GENETICĂ MEDICALĂ****Studii integrate**Tipul cursului: **Disciplină obligatorie**

Chișinău, 2017



I. PRELIMINARII

- **Prezentarea generală a disciplinei: locul și rolul disciplinei în formarea competențelor specifice ale programului de formare profesională / specialității**

Genetica umană este o disciplină clinică care studiază relația dintre ereditate și boală sau, mai exact, rolul mutațiilor în producerea bolilor sau predispoziției la boală. Se cunosc peste 10.000 de boli determinate sau condiționate genetic, care afectează 5-8% din nou-născuți și probabil 30–40 % de indivizi în tot cursul vieții; ele au o mare diversitate și se regăsesc în aproape toate specialitățile medicale. Genetica este domeniul de activitate al unor specialiști, dar fiecare medic practician trebuie să folosească o abordare genetică în relația sa cu pacientul și familia acestuia. Conținutul cursurilor și a lucrărilor practice cuprind aspecte legate de: 1) evidențierea mecanismelor genetice ce mențin homeostaza organismului și determină sănătatea individului; 2) importanța factorilor genetici (mutațiile și corelarea anumitor gene alele) în etiologia patologiilor; 3) rolul factorilor genetici în determinarea manifestărilor clinice a afecțiunilor (ereditare și neereditare); 4) specificul bolilor genetice: a anomalilor cromozomiale, a bolilor monogenice și multifactoriale, a bolilor mitocondriale și ale genomului celulelor somatice; 5) metodologia consultului și sfatului genetic, implicit, valoarea acestora pentru practica medicală; 6) noile tehnici de investigație genetică, 7) importanța profilaxiei patologiilor genetice și a metodelor de diagnostic prenatal și postnatal; 8) problematica sănătății reproductive și planificarea familiei; 9) rolul eredității în determinarea specificului terapiei farmacologice și a altor tipuri de tratament.

- **Misiunea curriculumului (scopul) în formarea profesională**

Integrarea geneticii medicale în planul de învățământ medical s-a impus ca o disciplină indispensabilă pregătirii complexe și moderne a viitorului medic. Cursul este adresat viitorilor medici din diferite specialități, în contextul integrării medicinei genomice în practica medicală, devine un instrument esențial pentru a obține cunoștințe, vocabular și mai ales un concept larg despre rolul genomicii în medicina pentru a evita riscurile de a nu înțelege medicina viitorului apropiat. Numeroasele descoperiri din ultimul deceniu au avut efecte importante asupra teoriei și practicii medicale. În plan diagnostic, perfecționarea metodelor de analiză moleculară, la nivel genic permite ameliorarea capacității de identificare a unor boli, indiferent de vârsta pacientului (făt, nou născut, copil, adult) și deseori înainte de manifestarea clinică a bolii (presimptomatic). A apărut farmacologia "genomică" în care prin sinteza unor inhibitori ai transcripției genelor se încearcă blocarea funcționării genelor mutante. A devenit operațională (din 1991) și terapia genică, în care prin fabricarea și introducerea unor gene normale în celulele somatice ale unor bolnavi cu afecțiuni genetice grave se poate ameliora / corecta efectul genelor mutante. Profilaxia bolilor capătă, grație geneticii, o nouă dimensiune adresându-se familiilor sau persoanelor cu risc genetic, profilaxia devine individualizată, personalizată. Identificarea unor gene ce determină susceptibilitatea unor persoane sănătoase la anumite boli deschide calea unei medicine predictive, bazată pe "previziunile" prenatale sau premorbide. Genetica Medicală poate forma paradigma principală în educația medicală a studenților-medici.

- **Limbile de predare a disciplinei:** română
- **Beneficiari:** studenții anului IV, facultatea de Medicină 1, specialitatea Medicină



CD 8.5.1 CURRICULUM DISCIPLINĂ

Redacția:	06
Data:	20.09.2017
Pag. 3/13	

II. ADMINISTRAREA DISCIPLINEI

Codul disciplinei		S.08.O.071	
Denumirea disciplinei		Genetică Medicală	
Responsabil (i) de disciplină		dr. șt. biol., conf. univ. Igor Cemortan	
Anul	IV	Semestrele	VII și VIII
Numărul de ore total, inclusiv:			30
Curs	10	Lucrări practice	5
Seminare	5	Lucrul individual	10
Stagiu clinic (total ore)			
Forma de evaluare	CD	Numărul de credite	1



III. OBIECTIVELE DE FORMARE ÎN CADRUL DISCIPLINEI

✓ **La nivel de cunoaștere și înțelegere:**

- Să cunoască organizarea și funcționarea genelor, cromozomilor și genomului uman;
- Să înțeleagă rolul factorilor genetici și de mediu în etio-patogeneza bolilor umane;
- Să cunoască nomenclatura internațională a anomaliilor cromozomiale și mutațiilor genice;
- Să cunoască particularitățile generale clinice și genetice ale sindroamelor cromozomiale, ale bolilor monogenice, ale bolilor multifactoriale și celor mitocondriale;
- Să cunoască etiopatogenia, clinica, diagnosticul, principiile de tratament și profilaxie a maladiilor genetice frecvent întâlnite;
- Să cunoască principiile, indicațiile și limitele diferitor metode de testare genetică;
- Să cunoască rolul sfatului genetic în planificarea familiei;
- Să înțeleagă principiile de terapie a bolilor genetice.

✓ **La nivel de aplicare:**

- Sa realizeze ancheta familială prin colectarea anamnezei ereditare și să calculeze riscul genetic;
- Să distingă metodele de evaluare a caracterului genetic al patologiilor în cadrul consultului medico-genetic;
- Să interpreteze rezultatele testelor citogenetice și molecular-genetice;
- Să distingă particularitățile de manifestare și criteriile de recunoaștere a bolilor cu transmitere dominantă vs recesivă, autosomală vs X-lincată.
- Sa interpreteze caracterul congenital și multisistemic al sindroamelor cromozomiale;
- Sa interpreteze caracterul cronic și progresiv al patologiei multifactoriale, cu predispoziție genetică;
- Să evalueze metodele de profilaxie a patologiilor ereditare, diagnosticul prenatal genetic, testele de screening prenatal (biochimic și ultrasonografic) și valoarea lor diagnostică.

✓ **La nivel de integrare:**

- să fie apt să deducă rolul factorilor genetici și de mediu în etiopatogeneza patologiilor umane;
- să fie competent de a utiliza cunoștințele și metodologia consultului genetic în abordarea oricărui pacient;
- să fie apt să facă legătură dintre modificarea materialului genetic și consecințele fenotipice;
- sa fie competent să deducă evoluția unor stări patologice și să inițieze diagnosticul timpuriu al patologiilor ereditare monogenice.
- să fie apt să deducă caracterul individual al pacientului și abordarea familială a fiecărui caz ;
- să fie apt să deducă particularitățile de diagnostic, tratament și profilaxie a patologiilor ereditare cu afectare multisistemică;
- sa fie competent să indice metodele de diagnostic prenatal și postnatal, să indice consultul medico-genetic în familiile cu boli rare.



IV. CONDIȚIONĂRI ȘI EXIGENȚE PREALABILE

Studentul anului IV necesită următoarele:

- cunoașterea limbii de predare;
- competențe confirmate în științe la nivelul preclinic (biologie moleculară, biochimie, genetică umană, embriologie, propedeutică, fiziologie normală și patologică);
- competențe digitale (utilizarea internetului, procesarea documentelor, tabelelor electronice și prezentărilor, utilizarea programelor de grafică);
- abilitatea de comunicare și lucru în echipă;
- calități – toleranță, compasiune, autonomie.

V. TEMATICA ȘI REPARTIZAREA ORIENTATIVĂ A ORELOR

Cursuri (prelegeri) / Seminarii(S) / Lucrări practice(LP)/Lucru individual:

Nr.	Tema	Ore			
		Prelegeri	S	LP	Lucru individual
1.	Clasificarea și particularitățile patologiilor genetice. Metode de evaluare a caracterului genetic al patologiei.	1	1		1
2.	Particularitățile clinice și citogenetice a celor mai frecvente boli cromozomiale.	1	1		1
3.	Metode citogenetice de diagnostic al patologiilor cromozomiale.	1		1	1
4.	Boli monogenice vs sindroame monogenice. Transmiterea mendeliană și metoda clinico-genealogică.	1	1		1
5.	Bazele moleculare, genetice și aspecte clinice a celor mai frecvente boli monogenice.	1	1		1
6.	Metode molecular-genetice în diagnosticul bolilor genetice.	1		1	1
7.	Boli poligenice, multifactoriale. Rolul predispoziției genetice în cancere, în bolile comune ale adultului.	1	1		1
8.	Tulburările de reproducere – sterilitatea primară, aborturile spontane, nou-născuți plurimalformati – cauze, diagnostic, planificare familială.	1		1	1
9.	Anomalii congenitale – cauze genetice și teratogene, diagnostic prenatal, prevenire.	1		1	1
10.	Consultul și sfatul genetic. Profilaxia patologiei genetice. Diagnosticul prenatal. Metodele screening-ului invaziv și neinvaziv. Principiile de terapie a bolilor genetice.	1		1	1
		10	5	5	10
Total		30			

**VI. OBIECTIVE DE REFERINȚĂ ȘI UNITĂȚI DE CONȚINUT**

Obiective	Unități de conținut
Capitolul 1. „Introducere în genetica medicală”	
• Să demonstreze cunoștințe despre organizarea și funcționarea aparatului genetic uman • să comenteze semnificația medicală a eredității caracterelor normale și patologice. • să cunoască noțiunile de mutații genice, mutații genice punctiforme, mutații cromozomiale echilibrate și neechilibrate, aneuploidii autosomale, aneuploidii gonosomale.. • să însușească metodele de evaluare a caracterului genetic al patologiei. • să cunoască clasificarea patologiilor genetice. • să aplice cunoștințele la alte discipline clinice • să formuleze concluzii privitor la caracterul genetic al unei patologii • să dezvolte opinii proprii referitor la rolul rolul factorilor ereditari și de mediu în dezvoltarea patologiei.	1. Incursiuni în istoricul geneticii medicale. Organizarea și funcționarea aparatului genetic uman. 2. Rolul factorilor ereditari și de mediu în etio-patogeneza patologiilor umane. 3. Clasificarea patologiilor genetice. 4. Particularitățile manifestărilor clinice și evoluției bolilor genetice. 5. Determinismul genetic și transmiterea ereditară. 6. Caracterul ereditar, familial și congenital al bolilor genetice. 7. Evoluția patologiilor ereditare: cronică, progredientă, recidivantă etc.
Capitolul 2. „Bolile cromozomiale”	
• Să definească cariotipul uman normal • să cunoască clasificarea și nomenclatura anomaliilor cromozomiale numerice și structurale. • să cunoască particularitățile clinice și citogenetice ale celor mai frecvente anomalii cromozomiale: sindroamelor Down, Edwards, Patau (trizomiile 21, 13, 18), sindr. Klinefelter, sindr. Turner. • sa cunoască particularitățile clinice și citogenetice ale sindroamelor aneuploidiilor parțiale. • sa cunoască particularitățile clinice și citogenetice ale sindroamelor prin anomalii cromozomice submicroscopice. • să cunoască factorii de risc pentru nașterea copiilor cu anomalii cromozomiale. • să aplice cunoștințele acumulate la alte discipline clinice	1. Cariotipul uman normal. 2. Etiologia și clasificarea anomaliilor cromozomiale. 3. Consecințele anomaliilor de număr și de structură. 4. Tulburările de reproducere produse prin anomalii cromozomiale. 5. Particularitățile clinice și citogenetice ale celor mai frecvente anomalii cromozomiale: sindroamelor Down, Edwards, Patau (trizomiile 21, 13, 18), sindr. Klinefelter, sindr. Turner. 6. Particularitățile clinice și citogenetice ale sindroamelor aneuploidiilor parțiale. Particularitățile clinice și citogenetice ale sindroamelor prin anomalii cromozomice submicroscopice. 7. Factorii de risc pentru nașterea copiilor cu anomalii cromozomiale.



Obiective	Unități de conținut
Capitolul 3. „Bolile monogenice (moleculare)”	
• să cunoască etiologia, clasificarea, particularitățile de bază ale patogenezei BM • să cunoască nomenclatura mutațiilor genice • să cunoască particularitățile tabloului clinic al bolilor monogenice • Să definească noțiunile heterogenitatea genetică, expresivitatea variabilă, polimorfismul clinic al bolilor monogenice; • să cunoască enzimele: fenilketonuria; galactozemia, sindromul adreno-genital, alcaptonuria; • să cunoască sindroamele cu afectarea sistemului nervos: miodistrofia Duchenne-Becker; neurofibromatoza (boala Reclinghauzen); sindromul X-fragil; boala Willson, Etc.; • să cunoască sindroame cu afectarea țesutului conjunctiv: sindromul Ehlers-Danlos, sindromul Marfan, osteogeneza imperfectă; • să cunoască patologii: mucoviscidoza; hipercolesterolemia familială. boala polichistică renală autozomal-dominantă, hemofilia A și B. Clinica și genetica celor mai frecvente bolile mitocondriale. • sa demonstreze rolul medical al cunoașterii sfatului genetic, gradul de risc în patologia monogenică.	1. Etiologia. Clasificarea. Particularitățile de bază ale patogenezei. 2. Transmiterea mendeliană 3. Polimorfismul clinic și cauzele lui. 4. Heterogenitatea genetică. Expresivitatea variabilă. 5. Fenilketonuria; Mucoviscidoza; 6. Sindromul adreno-genital. 7. Sindroame cu afectarea sistemului nervos: 8. Miodistrofia Duchenne-Becker; 9. Neurofibromatoza (boala Reclinghauzen); 10. Sindromul X-fragil; Boala Willson. 11. Sindroame cu afectarea țesutului conjunctiv: 12. Sindromul Ehlers-Danlos; 13. Sindromul Marfan. Hipercolesterolemia familială. Boala polichistică renală autozomal-dominantă. Hemofilia A și B. Clinica și genetica celor mai frecvente bolile mitocondriale. 14. Tehnici de analiză a genelor mutante 15. Sfatul genetic, gradul de risc în patologia monogenică.
Capitolul 4. „Metodele de laborator în bolile genetice”	
• Să definească metodele citogenetice (cariotiparea, testul Barr, FISH) și tehnicile de obținere a preparatelor de cromozomi metafazici. • să cunoască indicațiile practice pentru studiul cromatinei sexuale și a cromozomilor umani. • să înțeleagă principiile de izolare a ADNului genomic și ARNui pentru diferite tehnici de analiză; • să înțeleagă principiile tehnicilor de analiză a genelor; • să interpreteze rezultatele obținute prin tehnica PCR; • să interpreteze rezultatele obținute prin tehnica Southern-blot. • să cunoască indicațiile practice și limitele pentru studiul molecular-genetic prenatal și postnatal în grupul de risc pentru boli monogenice.	1. Metode citogenetice (cariotiparea, testul Barr, FISH). 2. Tehnicile de obținere a preparatelor de cromozomi metafazici. Etapele standard de obținere a preparatelor de cromozomi din diferite celule, țesuturi (sînge periferic, vilozități coriale, amniocite). 3. Indicații practice pentru studiul cromatinei sexuale și a cromozomilor umani. 4. Metodele biochimice în diagnosticul enzimele: metoda selectivă și de screening. 5. Metodele moleculare genetice. Depistarea directă și indirectă a mutațiilor genice 6. Polimorfismul ADN. Marcheri moleculari ai bolilor genetice.



Obiective	Unități de conținut
	7. Diagnosticul molecular-genetic prenatal a patologiei ereditare.
Capitolul 5. „Profilaxia patologiei genetice. Consultul medico-genetic”	
• Să cunoască metodele diagnosticul prenatal al patologiilor congenitale și ereditare. • să cunoască diagnosticul presimptomatic al bolilor ereditare. • să cunoască metode invazive și neinvazive de diagnostic prenatal. Screening-ul biochimic și ecografic la gravide. • să cunoască screening-ul postnatal al bolilor genetice: fenilcetonuria, hipotireoidismul congenital, sindromul adreno-genital, mucoviscidoza etc. • să cunoască tratamentul simptomatic și patogenetic. • să cunoască profilaxia primară, secundară și terțiară a patologiilor genetice. • să cunoască consultul medico-genetic. Examenul clinico-genealogic. Alcătuirea arborelui genealogic și studiul pedigree-ului.	1. Diagnosticul prenatal al patologiilor congenitale și ereditare. 2. Diagnosticul presimptomatic al bolilor ereditare. 3. Metode invazive și neinvazive de diagnostic prenatal. 4. <i>Screening</i>-ul biochimic și ecografic la gravide. 5. Screening-ul postnatal al bolilor genetice: fenilcetonuria, hipotireoidismul congenital, sindromul adreno-genital, mucoviscidoza etc. 6. Principii de tratament simptomatic și patogenetic. 7. Profilaxia primară, secundară și terțiară a patologiilor genetice. 8. Consultul medico-genetic.



VII. COMPETENȚE PROFESIONALE (SPECIFICE (CS) ȘI TRANSVERSALE (CT)) ȘI FINALITĂȚI DE STUDIU

✓ COMPETENȚE PROFESIONALE:

- CP1. Cunoașterea mecanismelor genetice, organizarii și funcționarii aparatului genetic uman;
- CP2. Cunoașterea rolul factorilor genetici și de mediu în etio-patogeneza patologiilor genetice;
- CP3. Înțelegerea particularităților genetice și clinice ale bolilor genetice: ale anomaliilor cromozomiale, ale bolilor monogenice, multifactoriale, mitocondriale;
- CP4. Explicarea rolului abordării sindromologice în patologia genetică;
- CP5. Cunoașterea principiilor consultului medico-genetic, examenului clinico-genealogic, alcătuirii și analizei arborelui genealogic;
- CP6. Cunoașterea indicațiilor și limitelor metodelor de diagnostic prenatal și postnatal, consult medico-genetic a patologiilor ereditare;
- CP7. Cunoașterea principiilor de diagnostic, tratament și profilaxie a patologiilor ereditare cu afectare multisistemică;
- CP8. Prognozarea evoluției bolilor genetice și metodologiei diagnosticului timpuriu al patologiilor ereditare monogenice.
- CP9. Rezolvarea problemelor de situație și formularea concluziilor.

✓ COMPETENȚELE TRANSVERSALE:

- CT1. Perfecționarea capacității de autonomie decizională;
- CT2. Formarea atitudinii personale;
- CT3. Abilitatea de interacțiune socială, activitatea în grup cu diferite roluri;
- CT4. Încadrarea în proiecte interdisciplinare, activități extracuriculare;
- CT5. Perfecționarea aptitudinilor digitale;
- CT6. Dezvoltarea diferitor tehnici de a învăța;
- CT7. Selectarea materialelor digitale, analiza critică și formularea unor concluzii;
- CT8. Prezentarea proiectelor științifice individuale.

✓ FINALITĂȚILE DISCIPLINEI

- Să însușească metodele de evaluare a caracterului genetic al patologiei; clasificarea patologiilor genetice; particularitățile bolilor genetice; consultul medico-genetic; examenul clinico-genealogic.
- Să cunoască etiologia și clasificarea anomaliilor cromozomiale; particularitățile clinice și citogenetice ale celor mai frecvente boli cromozomiale; factorii și grupurile de risc genetic.
- Să cunoască etiologia și clasificarea bolilor monogenice; particularitățile de bază ale patogenezei, manifestările clinice, polimorfismul clinic și heterogenitatea genetică.
- Să cunoască și să aplice metodele citogenetice de diagnostic a patologiilor cromozomiale; metodele molecular-genetice în diagnosticul bolilor genetice.
- Să cunoască principiul metodelor de profilaxie a patologiei genetice și a tratamentului bolilor genetice; să stabilească corect rolul diagnosticului prenatal și postnatal..
- Să fie competent de a utiliza cunoștințele și metodologia din genetica medicală în abilitatea de a explica natura unor procese fiziologice sau patologice;
- Să fie capabil să implementeze cunoștințele acumulate în activitatea de cercetător;
- Să fie competent să utilizeze critic și cu încredere informațiile științifice obținute utilizând noile tehnologii informaționale și de comunicare.

VIII. LUCRUL INDIVIDUAL AL STUDENTULUI



CD 8.5.1 CURRICULUM DISCIPLINĂ

Redacția:

06

Data:

20.09.2017

Pag. 10/13

Nr.	Produsul preconizat	Strategii de realizare	Criterii de evaluare	Termen de realizare
1	Lucrul cu sursele informaționale:	Lecturarea prelegerii sau materialul din manual la tema respectivă, cu atenție. Citirea întrebărilor din temă, care necesită o reflecție asupra subiectului. De făcut cunoștință cu lista surselor informaționale suplimentare la tema respectivă. De selectat sursa de informație suplimentară la tema respectivă. Citirea textului în întregime, cu atenție și scrierea conținutului esențial. Formularea generalizărilor și concluziilor referitoare la importanța temei/subiectului.	Capacitatea de a extrage esențialul; abilități interpretative; volumul muncii	Pe parcursul modulului
2	Lucrul cu materiale on-line	Autoevaluarea on-line, studierea materialelor on-line de pe SITE catedrei, exprimarea opiniilor proprii prin forum și chat	Numărul și durata intrărilor pe SITE, rezultatele autoevaluărilor	Pe parcursul modulului
3	Lucrul cu fișa pacientului	Selectarea unui pacient cu patologie genetică, completarea datelor generale despre pacient, despre istoricul bolii, istoricul vieții, istoricul familiei. Introducerea rezultatelor evaluării clinice pe sisteme și datele de laborator, rezultatele examenelor paraclinice, rezultatele testelor genetice (în situația cind au fost realizate). Formularea diagnosticului clinic. Realizarea diagnosticului diferențiat și consultarea literaturii de specialitate. Recomandări pentru confirmarea diagnosticului. Formularea unor concluzii privind etiologia, prezentarea evoluția și tratamentul bolii; perspective în abordarea familiei pacientului.	Volumul de muncă, gradul de pătrundere în esența patologiei genetice, calitatea îndeplinirii fișei, corectitudinea concluziilor, capacitatea îndeplinirii unei fișe virtuale	Pe parcursul modulului
4	Pregătirea și susținerea prezentărilor /portofoliilor	Selectarea temei cercetării, stabilirea planului cercetării, stabilirea termenilor realizării. Stabilirea componentelor proiectului / prezentării PowerPoint – tema, scopul, rezultate, concluzii, aplicații practice, bibliografie. Recenzii colegi. Recenzii profesori	Volumul de muncă, gradul de pătrundere în esența temei proiectului, nivelul de argumentare științifică, calitatea concluziilor, elemente de	Pe parcursul modulului



Nr.	Produsul preconizat	Strategii de realizare	Criterii de evaluare	Termen de realizare
			creativitate, formarea atitudinii personale, coerența expunerii și corectitudinea științifică, prezentarea grafică, modalitatea de prezentare	

IX. SUGESTII METODOLOGICE DE PREDARE-ÎNVĂȚARE-EVALUARE

• *Metode de predare utilizate*

La predarea disciplinei Genetica Medicală sunt folosite diferite metode și procedee didactice, orientate spre însușirea eficientă și atingerea obiectivelor procesului didactic. În cadrul lecțiilor teoretice, de rând cu metodele tradiționale (lecție-expunere, lecție-conversație, lecție de sinteză) se folosesc și metode moderne (lecție-dezbatere, lecție-conferință, lecție problemizată). În cadrul lucrărilor practice sunt utilizate forme de activitate individuală, frontală, în grup, lucrări de laborator virtuale, discutarea unor cazuri – copii cu diverse patologii genetice sau anomalii congenitale internați în secțiile IOSMC, copii și adulți prezenți în Consultul genetic. Pentru însușirea mai profundă a materialului, se folosesc diferite sisteme semiotice (limbaj științific, limbaj grafic și computerizat) și materiale didactice (tabele, scheme, microfotografii, folii transparente). În cadrul lecțiilor și activităților extracurriculare sunt folosite Tehnologii Informaționale de Comunicare – prezentări PowerPoint, lecții on-line.

• *Metode de învățare recomandate*

- **Observația** - Identificarea semnelor patologice la pacient, descrierea acestor fenomene.
- **Analiza** – Examinarea clinică a pacientului, evidențierea semnelor patologice esențiale. Studiarea fiecărui simptom ca parte componentă a unei entități nozologice.
- **Analiza fișei pacientului** - Selectarea informației necesare pentru formularea diagnosticului, recunoașterea în baza cunoștințelor și informației selectate a unei patologii sau sindrom cunoscut.
- **Comparația** - Analiza unui caz clinic, selectarea criteriilor de diagnostic, realizarea unui diagnostic diferențial. Formularea concluziilor.
- **Clasificarea** - Identificarea diferitor pacienți. Determinarea criteriilor în baza cărora trebuie stabilit diagnosticul. Repartizarea cazurilor pe grupe după criteriile stabilite pentru diferite categorii de boli genetice.
- **Elaborarea fișei** - Selectarea pacientului, completarea cu date conform cerințelor unei fișe de consult genetic elementelor alese prin diferite simboluri/culori și indicarea relațiilor între ele. Formularea unui titlu adecvat și legenda simbolurilor folosite.
- **Modelarea** – Identificarea și selectarea unui sindrom monogenic necesar pentru modelarea unei fișe virtuale. Imaginarea pacientului studiat. Realizarea unei fișe folosind modelul propus. Formularea concluziilor.



CD 8.5.1 CURRICULUM DISCIPLINĂ

Redacția:	06
Data:	20.09.2017
Pag. 12/13	

- **Experimentul** – Formularea unei ipoteze, pornind de la fapte cunoscute, cu privire la procesul/fenomenul studiat. Verificarea ipotezei prin realizarea proceselor/fenomenelor studiate în condiții de laborator. Formularea concluziilor, deduse din argumente sau constatări.
- **Strategii/tehnologii didactice aplicate (specifice disciplinei);**
„Brainstorming”, „Multi-voting”; „Masa rotunda”; „Interviul de grup”; „Studiul de caz”; „Controversa creativa”; „Tehnica focus-grup”, „Portofoliu”.
Lucrări practice virtuale
- **Metode de evaluare** (inclusiv cu indicarea modalității de calcul a notei finale).
 - ✓ **Curentă:** control frontal sau/și individual prin
 - (a) aplicarea testelor docimologice,
 - (b) rezolvarea problemelor/exercițiilor,
 - (c) analiza studiilor de caz
 - (d) realizarea unor jocuri de rol la subiectele discutate.
 - (e) lucrări de control
 - ✓ **Finală:** colocviu diferențiat
 - ✓ *atestarea complexă din 3 etape – media pe parcursul cursului, proiectul și testul – control.*

Scala de notare

GRILA NOTELOR INTERMEDIARE (media anuală, notele de la etapele examenului)	Sistemul de Notare național	Echivalent ECTS
1,00-3,00	2	F
3,01-4,99	4	FX
5,00	5	E
5,01-5,50	5,5	
5,51-6,0	6	
6,01-6,50	6,5	D
6,51-7,00	7	
7,01-7,50	7,5	C
7,51-8,00	8	
8,01-8,50	8,5	B
8,51-8,00	9	
9,01-9,50	9,5	A
9,51-10,0	10	

Neprezentarea la examen fără motive întemeiate se înregistrează ca “absent” și se echivalează cu calificativul 0 (zero). Studentul are dreptul la 2 susțineri repetate ale examenului nepromovat.

**X. BIBLIOGRAFIE RECOMANDATĂ***A. Obligatorie:*

1. Materialele prelegerilor publicate pe site-ul www.biologiemoleculara.usmf.md, e.usmf.md
2. Suport de curs la genetica medicală publicat pe site-ul www.biologiemoleculara.usmf.md
3. Genetica medicală Covic M., Ștefanescu D., Sandovici I. 2004, 2011
4. <https://ghr.nlm.nih.gov>

B. Suplimentară:

1. Sprincean M. Bolile genetice. Elaborare metodică. Chișinău, 2013, 70 p. ISBN 978-9975-113-86-1.
2. Sprincean M. Consultul medico-genetic și diagnosticul prenatal în contextul Geneticii Medicale. Elaborare metodică. Chișinău, 2013, 41 p.
3. www.oml.gov
4. www.freebooks4doctors.com
5. www.pubmed.com
6. www.genome.org