



CD 8.5.1 CURRICULUM DISCIPLINĂ

Redacția: 06

Data: 20.09.2017

Pag. 1/17

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 1
Proces verbal Nr. 6 din 22-02-2017

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

Suman Serghei

APROBATĂ

la ședința Consiliului Facultății de Medicină 2
Proces verbal Nr. 4 din 20-03-2017

Decanul Facultății de Medicină 2,

dr. șt. med., conf. univ.

Bețiu Mircea

APROBATĂ

la 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 GENETICA UMANA

Studii integrate

Tipul cursului: **Disciplină obligatorie**

Chișinău, 2017



I. PRELIMINARI

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

Cursul de Genetică umană reprezintă una dintre componentele de bază, în întreaga lume, în planul de învățământ a școlilor medicale și poate forma paradigma principală în educația medicală a studenților-medici. Cursul acesta evidențiază și educă studentului – medic rolul genomului vs factorii de mediu în formarea, dezvoltarea și funcționarea organismului uman. Genotipul individului este unic și irepetabil, se stabilește la momentul fecundării – combinării genelor maternelor cu cele paternale. Individualitatea genetică determină individualitatea biologică - fenotipul - ansamblul de caractere specifice ale unui organism, produse prin interacțiunea permanentă, în proporții diferite de ereditate și mediu. Modificările materialului genetic – mutațiile – pot determina diferite stări patologice cu implicarea unui sistem sau mai multor sisteme, ce reprezintă explicația producerii unor boli sau sindroame genetice. Se insistă asupra a două fenomene genetice importante: agregarea familială și transmiterea ereditară a unor caractere normale și patologice; vulnerabilitatea diferită a oamenilor la agresiunile externe, manifestările variabile ale unei boli la persoane diferite, reacția diferită la anumite preparate farmacologice.

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

Cursul este structurat pentru a demonstra că *genetica* poate fi nucleul *medicinii moderne*, ce studiază dezvoltarea biologică și posibilele variații ale întregului ciclu vital; *genetica prezintă o importanță majoră în calcularea riscului genetic și prevenirea bolilor umane; tehnicile moleculare de înaltă rezoluție utilizate în genetica umană reprezintă unealta principală cu ajutorul căreia se studiază bolile* în cadrul specialităților medicale. Genetica Umană asigură posibilitatea

- elucidării mecanismelor patogenice ale bolilor genetice și cu predispoziție genetică (cancere, boala coronariană);
- diagnosticului genotipic: presimptomatic sau prenatal;
- farmacologiei genomice - blocarea expresiei sau replicării genelor mutante;
- terapiei genice - introducerea de gene normale în celulele somatice ale unor bolnavi cu gene mutante;
- profilaxiei individualizate a bolilor;
- modificarea relației medic-pacient - “*Nu există bolnavi, ci numai familii de bolnavi*”.

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



CD 8.5.1 CURRICULUM DISCIPLINĂ

Redacția:	06
Data:	20.09.2017
Pag. 3/17	

II. ADMINISTRAREA DISCIPLINEI

Codul disciplinei	F.02.O.015		
Denumirea disciplinei	Genetica umana		
Responsabil (i) de disciplină	dr. șt. biol., conf. univ. Igor Cemortan		
Anul	I	Semestrul	II
Numărul de ore total, inclusiv:			150
Curs	34	Lucrări practice/ de laborator	25
Seminare	26	Lucrul individual	65
Stagiu clinic (total ore)			
Forma de evaluare	E	Numărul de credite	5



III. OBIECTIVELE DE FORMARE ÎN CADRUL DISCIPLINEI

▪ La nivel de cunoaștere și înțelegere

- Cunoașterea proceselor de stocare, transmitere și exprimare a informației genetice prin care sunt realizate caracterele morfo-funcționale specifice fiecărui individ;
- Cunoașterea substratului molecular și celular al eredității - ADN-ul și cromozomii - care dețin, exprimă și transmit informația ereditară;
- Înțelegerea transmiterii informației ereditare în succesiunea generațiilor de celule și organisme;
- Înțelegerea fenomenelor care produc diferențele genetice dintre indivizii unei populații și între populații diferite: mutațiile, recombinările genetice în meioză și la fecundare, migrațiile - fluxul unor gene în cadrul populației primitive;
- Să cunoască nomenclatura mutațiilor;
- Cunoașterea legităților eredității unor caractere normale și patologice, ce sunt determinate monogenic, poligenic și multifactorial;
- Să înțeleagă bazele genetice ale dezvoltării organismului uman;
- Să înțeleagă bazele genetice ale răspunsului imun;
- Să cunoască mecanismele genetice ale cancerogenezei;
- Cunoașterea principiilor diferitor tehnici utilizate în genetica umană.

▪ La nivel de aplicare

- Să aprecieze cariotipul normal vs anormal;
- Să stabilească natura aneuploidiei: eroare mitotică sau eroare meiotică;
- Să aprecieze tipul de mutație, consecințele posibile, metodele de identificare;
- Să evalueze fenomenele genetice implicate în manifestarea fenotipică a unor gene normale și patologice: interacțiuni genice, pleiotropia, penetranța, expresivitatea, heterogenitatea, amprentarea, anticipația.
- Să cunoască principiile și aplicațiile practice ale tehnicii cariotipării;
- Să evalueze testul Barr;
- Să aplice legitățile eredității unor caractere normale polimorfice ce sunt determinate **monogenic**:
 - grupele sanguine (variații ale Ag eritrocitari);
 - grupele serice (variații ale proteinelor plasmatiche);
 - grupele enzimatice (variații izoenzimatiche al unei enzime);
 - grupele tisulare (HLA).;
- Să analizeze transmiterea genealogică a unor caractere normale sau patologice, să determine tipul de transmitere, genotipul și să calculeze riscul de recurență a unei afecțiuni monogenice;
- Să evalueze rezultatele diferitor tehnici molecular-genetice: PCR, Southern-blot și secvențierea ADN;
- Să aplice metodele de studiu a caracterelor ereditare în diferite probleme de situație:
 - metoda gemenilor;
 - metoda populațional statistică.

▪ La nivel de integrare

- Să înțeleagă importanța teoretică a studiului caracterelor ereditare:
 - vulnerabilitatea diferită la agresiunile externe;
 - predispoziția genetică la anumite boli;
 - manifestări variabile ale unei boli;
 - răspunsul diferit la tratament.



- Să înțeleagă importanța practică a studiului caracterelor ereditare:

- abordarea genetică a pacientului la diferite discipline clinice: cardiologie, neurologie, pediatrie, nefrologie, pulmonologie, psihiatrie, oncologie, etc.
- prevenirea bolii hemolitice a nou-născutului prin incompatibilitate fetomaternală în sistemul Rh;
- teste de paternitate și filiație;
- identificarea persoanelor;
- diagnosticul tipului de generalitate.

IV. CONDIȚIONĂRI ȘI EXIGENȚE PREALABILE

Studentul anului I, semestrul II necesită următoarele:

- cunoașterea limbii de predare;
- competențe confirmate în științe la nivelul liceal (biologie, chimie, fizică);
- competențe în biologia moleculară;
- competențe în histologie și anatomie;
- competențe digitale (utilizarea internetului, procesarea documentelor, tabelor 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****A. Cursuri (prelegeri):**

	Tema	Ore
1.	Genetica umană și importanța ei în medicină. Conținutul geneticii umane. Genetica - știința eredității și variabilității. Genetica umană – știință fundamentală și aplicativă. Omul, ereditatea și mediul. Unicitatea genetică și biologică a fiecărui om.	2
2.	Morfologia și structura cromozomilor umani. Tehnici de studiu a cromozomilor umani. Heteromorfismul cromozomic. Marcajul în benzi: tipuri, caracter, origine. Identificarea, clasificarea și nomenclatura cromozomilor umani. Cromozomii sexuali.	2
3.	Anomaliile cromozomiale de număr și de structură. Anomaliile cromozomiale echilibrate și neechilibrate. Consecințe. Sindroame cromozomiale.	2
4.	Transmiterea informației genetice de la celulă la celule. Fenomene genetice și erori în cursul mitozei. Mozaicuri cromozomiale.	2
5.	Transmiterea informației genetice de la părinți la urmași. Fenomene genetice și erori în cursul meiozei. Fenomene genetice și erori în cursul fecundării.	2
6.	Structura, localizarea și identificarea genelor umane. Locus. Gene alele. Polialelie. Înlănțuirea genică. Recombinarea genică. Importanța practică a fenomenelor de înlănțuire și recombinare genică.	2
7.	Izolarea, clonarea și analiza genelor. Metode de analiză a genelor umane.	2
8.	Mutații genice. Mutații spontane și mutații induse. Rata mutațiilor. Baza moleculară a mutațiilor. Mutații dinamice. Consecințele fenotipice ale mutațiilor genice.	2
9.	Funcția genelor în relația genotip-fenotip. Relația “o genă - un caracter”. Pleiotropia și poligenia. Heterogenitatea genetică (alelică și de locus). Interacțiunile genice: alelice, nealelice. Interacțiuni între gene și mediu. Interacțiunile genice la nivel molecular.	2
10.	Transmiterea caracterelor monogenice. Legile lui Mendel. Transmiterea autosomal-dominantă. Criterii de recunoaștere și riscul genetic. Codominanța. Ereditatea intermediară. Transmiterea autosomal recesivă. Criterii de recunoaștere și riscul genetic. Consanguinitatea. Moștenirea caracterelor înlănțuite cu sexul. Variații de expresie fenotipică. Penetranța. Expresivitatea variabilă. Fenocopii.	2
11.	Transmiterea non-mendeliană. Ereditatea mitocondrială. Amprenta genomică. Disomia uniparentală. Mozaicism și himerism. Anticipație. Ereditatea mitocondrială. Transmiterea poligenică / multifactorială. Ereditatea poligenică și distribuția continuă. Ereditatea multifactorială: modelul predispoziției cu prag.	2
12.	Genetica populațiilor. Populații umane. Legea Hardy-Weinberg. Factori ce influențează frecvența genică și genotipică. Aplicațiile legii Hardy-Weinberg. Intervenția medicală și socială asupra frecvenței genice.	2
13.	Genetica dezvoltării. Controlul genetic (molecular) al embriogenezei. Inactivarea genelor pe parcursul ontogenezei. Inactivarea cromozomului X. Anomaliile congenitale: clasificare și particularități generale. Cauze genetice ale anomaliilor congenitale. Teratogeneza.	2
14.	Genetica sexului. Procesul normal de sexualizare. Anomaliile ale determinismului sexual. Pseudohermafroditismele masculin și feminin.	2
15.	Imunogenetica. Genetica răspunsului imun. Sistemul HLA și boala. Deficiențele imune.	2
16.	Genetica bolii canceroase. Natura genetică a cancerului. Cromozomi în cancer. Oncogene. Gene supresoare de tumori. Mecanismul general de producere a	2



CD 8.5.1 CURRICULUM DISCIPLINĂ

Redacția: 06

Data: 20.09.2017

Pag. 7/17

	cancerului. Predispoziția genetică la cancer.	
17.	Noțiuni generale de patologie genetică. Bolile genetice. Definiție. Clasificare. Frecvență. Caracterele generale ale bolilor genetice. Metodele de studiu ale bolilor genetice. Diagnosticul bolilor genetice. Consultul genetic. Profilaxia bolilor genetice. Diagnosticul prenatal.	2
	Total	34



B. Seminarii (S)/ Lucrări practice (LP)/ Lucru individual:

Nr	Tema	Ore		
		S	LP	Lucru individual
1.	Aparatul genetic al celulei umane. Genomul nuclear și mitocondrial.	2	1	3
2.	Cromozomii umani. Structura. Nomenclatura. Particularitățile cromozomilor sexuali. Cariotipul normal.	2	1	4
3.	Tehnici de studiu a cromozomilor umani.	1	2	4
4.	Anomaliile cromozomiale de număr și de structură.	2	1	4
5.	Dinamica cromozomilor în mitoză. Erorile mitozei și consecințele lor. Mozaicurile cromozomiale.	1	2	4
6.	Dinamica cromozomilor în meioză. Transmiterea materialului genetic de la părinți la urmași. Erorile meiozei și consecințele lor.	2	1	4
7.	Evaluarea cariotipului normal și patologic.	1	2	4
8.	Genele umane. Structura, localizarea și identificarea genelor.	2	1	4
9.	Analiza directă și indirectă a genelor.	1	2	4
10.	Mutații genice. Clasificare. Consecințele mutațiilor punctiforme.	2	1	4
11.	Caractere ereditare normale monogenice (I). Genetica grupelor sanguine (ABO, Rh).	1	2	4
12.	Caractere monogenice (II). Genetica sistemelor MNS, Hp, Xg, HLA.	1	2	3
13.	Caractere ereditare normale cu determinism poligenic. Dermatoglifele și importanța practică a studiului lor.	2	1	4
14.	Studiul caracterelor ereditare. Aplicațiile practice ale metodelor populațional-statistică și gemenologică.	2	1	4
15.	Transmiterea caracterelor monogenice anormale. Criteriile de recunoaștere a transmiterii dominante și recesive, autozomale și X-lincate.	1	2	4
16.	Transmiterea caracterelor monogenice anormale cu penetranță incompletă, expresivitate variabilă, heterogenitate genetică.	2	1	4
17.	Sfatul genetic. Diagnosticul prenatal.	1	2	3
		26	25	65
	Total	51		

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

Obiective	Unități de conținut
Capitolul 1. Cariotipul uman normal și patologic	
<ul style="list-style-type: none">• Să definească genomul, genotipul, plasmotipul, fenotipul;• să cunoască cariotipul normal și polimorfismele cromozomiale;• să cunoască nomenclatura și consecințele anomaliilor cromozomiale de număr și structură;• sa demonstreze diferența dintre anomaliile autozomilor și gonozomilor, dintre anomaliile echilibrate și neechilibrate;• să cunoască dinamica cromozomilor în mitoză și în meioză, erorile și consecințele lor citogenetice;• să comenteze semnificația medicală a cunoașterii originii mitotice sau meiotice a anomaliilor cromozomiale;• să cunoască principiile și etapele diferitor tehnici citogenetice;• să interpreteze cariograma, testul Barr, testul F, testul FISH;• să aplice cunoștințele la alte discipline;• să formuleze concluzii;• să dezvolte opinii proprii	<ol style="list-style-type: none">1. Aparatul genetic al celulei umane. Genomul nuclear și mitocondrial.2. Cromozomii umani. Structura. Nomenclatura. Particularitățile cromozomilor sexuali. Cariotipul normal.3. Tehnici de studiu a cromozomilor umani.4. Anomaliile cromozomiale de număr și de structură.5. Dinamica cromozomilor în mitoză. Erorile mitozei și consecințele lor. Mozaicurile cromozomiale.6. Dinamica cromozomilor în meioză. Transmiterea materialului genetic de la părinți la urmași. Erorile meiozei și consecințele lor.7. Evaluarea cariotipului normal și patologic.
Capitolul 2. Particularitățile genelor umane	
<ul style="list-style-type: none">• Să definească gena, expresia genică, genotip, homozigot, heterozigot, hemizigot, fenotip• să cunoască modul și particularitățile de organizare, proprietățile și funcțiile diferitor;• să cunoască și să înțeleagă cauzele, mecanismele și nomenclatura mutațiilor genice;• să cunoască consecințele mutațiilor regiunilor codificatoare, reglatoare și modulatorie ale genelor umane;• sa demonstreze efectul dominant, codominant sau recesiv al mutațiilor genice la nivel molecular, celular și de organism.• să înțeleagă principiile, etapele și componentele necesare diferitor tehnici de analiză a genelor;• să modeleze tehnica PCR, tehnica Southern-blot, secvențierea dideoxi;• să interpreteze rezultatele testării genelor prin diverse tehnici;• să aplice cunoștințele acumulate la alte discipline	<ol style="list-style-type: none">1. Genele umane. Structura, localizarea și identificarea genelor.2. Analiza directă și indirectă a genelor.3. Mutații genice. Clasificare. Consecințele mutațiilor punctiforme.4. Caractere ereditare normale monogenice (I). Genetica grupelor sanguine (ABO, Rh).5. Caractere monogenice (II). Genetica sistemelor MNS, Hp, Xg, HLA.6. Caractere ereditare normale cu determinism poligenic. Dermatoglifye și importanța practică a studiului lor.

**Obiective****Unități de conținut****Capitolul 3. Studiul caracterelor ereditare**

- Să definească genofondul, concordanța la GMZ, concordanța la GDZ, transmiterea genealogică AD, AR, XD, XR;
- Să cunoască metodele de confirmare a naturii genetice a unui caracter normal sau patologic;
- Să construiască și să analizeze arbori genealogici cu studiul eredității diferitor fenotipuri;
- Să înțeleagă fenomenele genetice ce pot apărea în manifestarea și transmiterea unor caractere: penetranța incompletă, expresivitatea variabilă, heterogenitatea alelică / nonalelică, anticipația;
- Sa aplice metoda populațional-statistică în calcularea frecvenței unor gene patologice și a purtătorilor în populația RM;
- Să aplice metoda gemenilor în calcularea ponderii factorilor genetici și celor de mediu în manifestarea unor caractere normale sau patologice;
- Să aplice metoda genealogică în stabilirea tipului de transmitere și calcularea riscului de recurență a unor boli monogenice, mendeliene;
- Să înțeleagă rolul și locul sfatului genetic în abordarea pacientului, cuplului, persoanelor sănătoase;
- Să înțeleagă indicațiile și limitele diagnosticului prenatal.

1. Studiul caracterelor ereditare. Aplicațiile practice ale metodelor populațional-statistică și gemenologică.
2. Transmiterea caracterelor monogenice anormale. Criteriile de recunoaștere a transmiterii dominante și recesive, autozomale și X-lincate.
3. Transmiterea caracterelor monogenice anormale cu penetranță incompletă, expresivitate variabilă, heterogenitate genetică.
4. Sfatul genetic. Diagnosticul prenatal.

Capitolul 4. Bazele genetice ale dezvoltării, răspunsului imun și cancerogenezei.

- Sa cunoască etapele majore ale dezvoltării și mecanismele genetice de control;
- Sa înțeleagă rolul amprentării genomice în controlul dezvoltării;
- Să definească DUM și DUP, mozaicismul cromozomial și consecințele asupra dezvoltării
- Sa cunoască rolul genelor HOX în dezvoltare și consecințele mutațiilor acestora;
- Sa definească malformațiile congenitale, deformațiile, disrupțiile și displaziile, evaluarea riscurilor de recurență;
- Sa cunoască etapele sexualizării și genele majore responsabile;
- Sa diferențieze hermafroditismele de pseudohermafroditisme și rolul sfatului genetic în tulburări de sexualizare;
- Sa cunoască mecanismele genetice ale diversității

1. Genetica dezvoltării - etape majore, mecanisme genetice, fenomene genetice.
2. Genetica sexului - etapele masculinizării și gene implicate, etapele feminizării și gene implicate, determinismul sexual și hermafroditismul, diferențierea sexuală și pseudohermafroditismul.
3. Imunogenetica – proteine și gene responsabile de răspunsul imun, superfamilii de gene pentru IG și TcR, recombinarea somatică și diversitatea anticorpilor, cauzele genetice ale imunodeficiențelor.
4. Genetica cancerului – dovezile originii genetice a cancerului, proto-oncogene, GST și mutațiile somatice, etapele tumorogenezei, caracteristica moleculară, mutațiile și oncogenele.



CD 8.5.1 CURRICULUM DISCIPLINĂ

Redacția: 06

Data: 20.09.2017

Pag. 11/17

Obiective	Unități de conținut
<p>IG și TcR implicate în răspunsul imun umoral sau celular;</p> <ul style="list-style-type: none">• Sa înțeleagă recombinația somatică și rolul în specializarea T- sau B-limfocitelor.• Sa cunoscă caracteristica proto-oncogenelor și GST în controlul ciclului celular;• Sa definească etapele tranziției unei celule normale în celulă malignă și procesele moleculare compromise;• Sa înțeleagă originea clonală și multistadială a cancerogenezei, determinată de mutații somatice dominante sau recesive, moștenite sau dobândite.• Sa evalueze riscul de recurență a diferitor tumori în familii afectate.	



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

✓ **COMPETENȚE PROFESIONALE:**

- CP1. Cunoașterea, înțelegerea și utilizarea limbajului specific geneticii umane, medicinei genetice;
- CP2. Cunoașterea și înțelegerea organizării genomului uman, cromozomilor și genelor;
- CP3. Cunoașterea cariotipului uman și principiilor tehnicilor citogenetice.
- CP4. Explicarea și interpretarea cariogramelor.
- CP5. Cunoașterea nomenclurii mutațiilor genice.
- CP6. Rezolvarea problemelor de situație și formularea concluziilor.
- CP7. Clasificarea diferitor elemente genetice – cromozomi, gene, metode genetice, tipuri de transmitere a caracterelor umane.
- CP8. Compararea rezultatelor obținute prin diferite tehnici citogenetice și moleculare.
- CP9. Analiza și interpretarea diferitor teste genetice.

✓ **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 a învăța;
- CT7. Selectarea materialelor digitale, analiza critică și formularea unor concluzii;
- CT8. Prezentarea proiectelor științifice individuale.

✓ **FINALITĂȚILE DISCIPLINEI**

- să aprecieze cariotipul normal și anormal;
- să stabilească natura anomaliilor cromozomiale - eroare mitotică, eroare meiotică;
- să cunoască principiile și aplicațiile practice ale tehnicilor citogenetice;
- să aplice legitățile eredității pentru caractere monogenice normale și patologice;
- să cunoască nomenclatura mutațiilor cromozomiale și genice;
- să cunoască indicațiile și limitele tehnicii PCR, Southern-blot și Sanger;
- să analizeze transmiterea genealogică a unor caractere normale sau patologice și să determine tipul de moștenire, genotipul și să calculeze riscul de recurență a unei afecțiuni genetice;
- să aplice metodele studiate în stabilirea naturii genetice a diferitor caractere.

**VIII. LUCRUL INDIVIDUAL AL STUDENTULUI**

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 semestrului
2	Lucrul cu caietul de lecții practice:	Până la rezolvarea sarcinilor din caiet de a analiza informația și imaginile de la tema respectivă din prelegere și manual. Rezolvarea sarcinilor consecutiv. Formularea concluziilor la finele fiecărei lecții. Verificarea finalităților lecției respective și aprecierea realizării lor. Selectarea informații suplimentare, folosind adrese electronice și bibliografia suplimentară.	Volumul de muncă, rezolvarea problemelor de situație, abilitatea formulării concluziilor	Pe parcursul semestrului
3	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 semestrului
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 creativitate, formarea atitudinii personale, coerența	Pe parcursul semestrului



CD 8.5.1 CURRICULUM DISCIPLINĂ

Redacția: 06

Data: 20.09.2017

Pag. 14/17

Nr.	Produsul preconizat	Strategii de realizare	Criterii de evaluare	Termen de realizare
			expunerii și corectitudinea științifică, prezentarea grafică, modalitatea de prezentare	



IX. SUGESTII METODOLOGICE DE PREDARE-ÎNVĂȚARE-EVALUARE

• *Metode de predare utilizate*

La predarea disciplinei Genetica umană 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. 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 extracuriculare sunt folosite Tehnologii Informaționale de Comunicare – prezentări PowerPoint, lecții on-line.

• *Metode de învățare recomandate*

- **Observația** - Identificarea elementelor caracteristice unor structuri sau fenomenelor biologice, descrierea acestor elemente sau fenomene.
- **Analiza** - Descompunerea imaginară a întregului în părți componente. Evidențierea elementelor esențiale. Studiarea fiecărui element ca parte componentă a întregului.
- **Analiza schemei/figurii** - Selectarea informației necesare. Recunoașterea în baza cunoștințelor și informației selectate structurile indicate în schemă, desen. Analiza funcțiilor/rolului structurilor recunoscute.
- **Comparația** - Analiza primului obiect/proces dintr-o grupă și determinarea trăsăturilor lui esențiale. Analiza celui de-al doilea obiect/proces și stabilirea particularităților lui esențiale. Compararea obiectelor/proceselor și evidențierea trăsăturilor comune. Compararea obiectelor/proceselor și determinarea deosebirilor. Stabilirea criteriilor de deosebire. Formularea concluziilor.
- **Clasificarea** - Identificarea structurilor/proceselor pe care trebuie clasificate. Determinarea criteriilor în baza cărora trebuie făcută clasificarea. Repartizarea structurilor/proceselor pe grupe după criteriile stabilite.
- **Elaborarea schemei** - Selectarea elementelor, care trebuie să figureze în schemă. Redarea elementelor alese prin diferite simboluri/culori și indicarea relațiilor între ele. Formularea unui titlu adecvat și legenda simbolurilor folosite.
- **Modelarea** – Identificarea și selectarea elementelor necesare pentru modelarea fenomenului. Imaginarea (grafic, schematic) fenomenului studiat. Realizarea fenomenului respectiv folosind modelul elaborat. Formularea concluziilor, deduse din argumente sau constatări.
- **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 rotundă”, „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:** examen

Nota finală se va alcătui din nota medie de la trei lucrări de control și proiect științific semestrial (cota parte 0.5), proba test final în sistem computerizat (cota parte 0.5).

Nota medie anuală și notele tuturor etapelor de examinare finală (asistate la calculator, testare) - toate vor fi exprimate în numere conform scalei de notare (conform tabelului), iar nota finală obținută va fi exprimată în număr cu două zecimale, care va fi trecută în carnetul de note.

Modalitatea de rotunjire a notelor la etapele de evaluare

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
2. Suport de curs la genetica umana publicat pe site-ul www.biologiemoleculara.usmf.md
3. Genetica umană. Elaborări metodice Capcea S., Perciuleac L., Cemortan I. 2017
4. Culegere de teste la Biologia moleculară și Genetică umană Țaranov L. Cherdivarenco N. Capcea S. Perciuleac L. Terehov V. Rotaru L. Platon E. Cemortan I. 2003
5. Genetica medicală Covic M., Ștefanescu D., Sandovici I. 2004, 2011
6. <https://ghr.nlm.nih.gov>

- B. Suplimentară:

1. Curs de biologie moleculară Cemortan I., Capcea S., 2000 Țaranov L., Amoașii D.
2. www.ornl.gov
3. www.freebooks4doctors.com
4. www.pubmed.com
5. www.genome.org
6. <http://www.genecards.org/>
7. Biologie moleculaire en biologie clinique V.2. M. Bogart 2005