



**FACULTÉ DE MÉDECINE**  
**PROGRAMME 0912.1 MÉDECINE**  
**DÉPARTEMENT DE BIOLOGIE MOLÉCULAIRE ET DE**  
**GÉNÉTIQUE HUMAINE**

APPROUVÉ

à la réunion de la Commission pour  
l'Assurance Qualité et Évaluation  
Curriculaire en Faculté de médecine

Procès-verbal nr. 5 du 04.09.24

Président,  
dr. d'État ès sciences méd., conf. univ.  
Padure Andrei \_\_\_\_\_

APPROUVÉ

à la réunion du Conseil de la Faculté de  
médecine 2

Procès-verbal nr. 8 du 23.11.04

Doyen de la Faculté de Médecine 2,  
dr. ès sciences méd., conf. univ.

Bețiu Mircea \_\_\_\_\_

APPROUVÉ

à la réunion de la Chaire de biologie moléculaire et de  
génétique humaine

Procès-verbal nr. 12 du 12.02.2024

Chef de département, PhD biol., conf. univ.,  
Cemortan Igor \_\_\_\_\_

## CURRICULUM

### DISCIPLINE MÉDICALE GÉNÉTIQUE

#### Études intégrées

Type de cours: **Discipline obligatoire**

Curriculum élaboré par le collectif des auteurs:

Cemortan Igor, dr. ès sciences biol., conf. univ.

Capcea Svetlana, dr. ès sciences méd., conf. univ.

Chișinău, 2024



## CD 8.5.1 CURRICULUM DISCIPLINE POUR DES ÉTUDES UNIVERSITAIRES

Redaction:	09
Date:	08.09.2021
Pag. 2/17	

### I. PRELIMINAIRES

#### **Présentation générale de la discipline : la place et le rôle de la discipline dans la formation des compétences spécifiques du programme de formation professionnelle/spécialisée**

Le cours de génétique médicale est l'une des composantes de base, dans le monde entier, du programme des facultés de médecine et peut constituer le principal paradigme de la formation médicale des étudiants en médecine. Ce cours met en évidence et éduque l'étudiant-médecin sur le rôle du génome par rapport aux facteurs environnementaux dans la formation, le développement et le fonctionnement du corps humain. Le génotype de l'individu est unique et irremplaçable, il est établi au moment de la fécondation - la combinaison des gènes maternels et paternels. L'individualité génétique détermine l'individualité biologique - le phénotype - l'ensemble des caractères spécifiques d'un organisme, produit par interaction permanente, dans différentes proportions d'hérédité et d'environnement. Des modifications du matériel génétique - mutations - peuvent provoquer diverses pathologies impliquant l'implication d'un ou plusieurs systèmes, ce qui explique la production de maladies ou de syndromes génétiques. Nous insistons sur deux phénomènes génétiques importants : l'agrégation familiale et la transmission héréditaire des traits normaux et pathologiques ; vulnérabilité différente des personnes aux agressions extérieures, manifestations variables d'une maladie chez différentes personnes, réaction différente à certaines préparations pharmacologiques.

#### **Mission du curriculum dans la formation professionnelle**

Le cours est structuré de manière à démontrer que la génétique peut être au cœur de la médecine moderne, qui étudie le développement biologique et les variations possibles dans l'ensemble du cycle de vie ; la génétique est d'une importance majeure dans le calcul du risque génétique et la prévention des maladies humaines; Les techniques moléculaires à haute résolution utilisées en génétique humaine sont le principal outil utilisé pour étudier les maladies dans les spécialités médicales. La génétique médicale offre la possibilité

- l'élucidation des mécanismes pathogènes des maladies génétiques (environ 1000 syndromes chromosomiques et environ 10 000 maladies monogéniques) et à prédisposition génétique (cancers, diabète, hypertension, déficiences mentales, etc.) ;
- diagnostic génotypique : prénatal et présymptomatique ;
- pharmacologie génomique - la dose correcte du bon médicament pour un certain patient;
- thérapie génique - blocage de l'expression ou de la réplication de gènes mutants, introduction de gènes normaux dans les cellules somatiques de patients porteurs de gènes mutants;
- prophylaxie individualisée des maladies ;
- modifier la relation médecin-malade - "Il n'y a pas de malades, seulement des familles de malades."

**Langues d'enseignement :** Roumain, Français, Anglais, Russe

• **Bénéficiaires :** étudiants de deuxième année, facultés de Médecine 1 et Médecine 2, spécialité Médecine



**CD 8.5.1 CURRICULUM DISCIPLINE POUR  
DES ÉTUDES UNIVERSITAIRES**

**Redaction: 09**

**Date: 08.09.2021**

**Pag. 3/17**

**II. ORGANISATION DE LA DISCIPLINE**

Code de discipline		<b>F.04.O.036</b>	
Dénomination de la discipline		<b>Génétique médicale</b>	
Responsable de la discipline		Cemortan Igor, Ph. D. biol., conf.univ.	
Année	<b>II</b>	Semestre	<b>4</b>
Nombre total d'heures, inclus:			<b>150</b>
Cours	<b>30</b>	Travail pratique / de laboratoire	<b>25</b>
Séminaires	<b>20</b>	Travail individuel	<b>75</b>
Formation clinique (heures totales)			
Forme d'évaluation	<b>E</b>	Nombre de crédits	<b>5</b>



### III. OBJECTIFS DE FORMATION DANS LE cadre DE LA DISCIPLINE

✓ *à la fin de l'étude de la discipline l'étudiant sera capable de:*

● ***au niveau de connaissance et de compréhension:***

- Connaissance des processus de stockage, de transmission et d'expression de l'information génétique par lesquels s'acquièrent les caractéristiques morpho-fonctionnelles propres à chaque individu;
- Connaissance du substrat moléculaire et cellulaire de l'hérédité - ADN et chromosomes - qui détiennent, expriment et transmettent l'information héréditaire;
- Comprendre la transmission de l'information héréditaire dans la succession des générations de cellules et d'organismes;
- Comprendre les phénomènes qui produisent des différences génétiques entre les individus d'une population et entre différentes populations : mutations, recombinaison génétique dans la méiose et la fécondation, migration - le flux de gènes dans la population hôte;
- Connaître la nomenclature des mutations;
- Connaître la légitimité de l'hérédité des caractères normaux et pathologiques, qui sont déterminés monogéniques, polygéniques et multifactoriels;
- Comprendre les bases génétiques du développement du corps humain;
- Comprendre les bases génétiques de la réponse immunitaire;
- Connaître les mécanismes génétiques de la cancérogénèse;
- Connaissance des principes des différentes techniques utilisées en génétique médicale.

● ***au niveau de l'application:***

- Apprécier le caryotype normal vs anormal;
- Établir la nature de l'aneuploïdie : erreur mitotique ou erreur méiotique;
- Apprécier le type de mutation, les conséquences possibles, les méthodes d'identification;
- Évaluer les phénomènes génétiques impliqués dans la manifestation phénotypique des gènes normaux et pathologiques: interactions géniques, pléiotropie, pénétration, expressivité, hétérogénéité, empreinte, anticipation;
- Connaître les principes et les applications pratiques de la technique du caryotypage;
- Évaluer le test de Barr;
- Appliquer les lois d'héritage des caractères polymorphes normaux déterminés de manière **monogénique:**
  - groupes sanguins (variations de l'Ag érythrocytaire);
  - groupes sériques (variations des protéines plasmatiques);
  - groupements enzymatiques (variations isoenzymatiques d'une enzyme);
  - groupes tissulaires (HLA);
  - Analyser la transmission généalogique de certains caractères normaux ou pathologiques, déterminer le type de transmission, le génotype et calculer le risque de récurrence d'une maladie monogénique;
  - Évaluer les résultats de différentes techniques de génétique moléculaire : PCR, Southern-blot et séquençage d'ADN;
    - Appliquer les méthodes d'étude des caractères héréditaires dans différentes situations problèmes:
    - Méthode généalogique;
    - Une méthode jumelée;
    - Une méthode de population statistique.

● ***au niveau de l'intégration:***

- Pour comprendre l'importance théorique de l'étude des caractères héréditaires:
  - vulnérabilité différente aux agressions extérieures;
  - prédisposition génétique à certaines maladies
  - manifestations variables d'une maladie;



## CD 8.5.1 CURRICULUM DISCIPLINE POUR DES ÉTUDES UNIVERSITAIRES

Redaction:	09
Date:	08.09.2021
Pag. 5/17	

- réponse différente au traitement.
- Comprendre l'importance pratique de l'étude des traits héréditaires:
  - l'approche génétique du patient à différentes disciplines cliniques: cardiologie, neurologie, pédiatrie, néphrologie, pneumologie, psychiatrie, oncologie, etc.
  - prévention de la maladie hémolytique du nouveau-né par incompatibilité foeto-maternelle dans le système Rh;
  - tests de paternité et de filiation;
  - identifier les personnes;
  - diagnostic du type de généralité.

### IV. CONDITIONS PRÉCÉDENTES ET EXIGENCES

Étudiant de deuxième année, deuxième semestre nécessite ce qui suit:

- connaissance de la langue d'enseignement;
- compétences confirmées en sciences au lycée (biologie, chimie, physique);
- des compétences en biologie moléculaire;
- des compétences en biochimie, physiologie, histologie et anatomie;
- compétences numériques (utilisation d'Internet, traitement de documents, tableaux et présentations électroniques, utilisation de programmes graphiques);
- capacité à communiquer et à travailler en équipe;
- qualités - tolérance, compassion, autonomie.



**CD 8.5.1 CURRICULUM DISCIPLINE POUR  
DES ÉTUDES UNIVERSITAIRES**

**Redaction: 09**  
**Date: 08.09.2021**  
**Pag. 6/17**

**V. RÉPARTITION THÉMATIQUE ET ORIENTATIVE DES HEURES**

*Cours magistraux (P) / Séminaires et Travaux Pratiques (LP) / Travail Individuel (LI) :*

	Les courses	Heures P	Cours pratiques et séminaires	Heures	
				LP	LI
1	Introduction. L'appareil génétique de la cellule humaine. Prise en charge de l'hérédité et de la variabilité. L'hérédité et l'environnement dans la manifestation des caractères normaux et pathologiques chez l'homme.	2	Appareil génétique - composants, rôle dans le stockage, la transmission et la réalisation de l'IG. Hérité et variabilité. Mutations - types, origine, conséquences phénotypiques.	3	5
2	Chromosomes - le support morphologique de l'hérédité et de la variabilité. Caractéristique du caryotype humain. Particularités crs X et Y. Polymorphismes crs. Dysomie uniparentale. Classification des anomalies chromosomiques.	2	Évaluation des variations normales du caryotype et de la structure, nombre. Nomenclature des variations normales et pathologiques du caryotype.	3	5
3	Nombre et structure des anomalies chromosomiques. Causes, mécanismes de production et leurs conséquences : anomalies de la reproduction, malformations congénitales et retard mental.	2	Nombre et structure des anomalies chromosomiques - types, mécanismes de production, conséquences.	3	5
4	Syndromes chromosomiques - diversité, causes, manifestations et diagnostic cytogénétique.	2	Syndromes chromosomiques autosomiques et gonosomiques - caractéristique cytogénétique, manifestations phénotypiques majeures, diagnostic, pronostic et prévention.	3	5
5	Gènes humains - organisation, propriétés, fonctions, diversité, exemples. Relation gène-génotype-phénotype.	2	Méthodes cytogénétiques - diversité, indications et limites.	3	5
6	Mutations dans les gènes - mécanismes, nomenclature, conséquences moléculaires, cellulaires et organismes. Mutations dans les gènes pathologiques vs positifs vs neutres.	2	Totalisation 1 Chromosomes et pathologie chromosomique.	3	5
7	Phénomènes dans l'expression des gènes humains. Empreinte parentale des gènes humains et expression monoallélique. Les changements épigénétiques et	2	Gènes humains - diversité, propriétés, fonctions. Gènes autosomiques et gènes liés à l'X. Allèle et gène neal. Groupes d'enchaînement de gènes.	3	5



**CD 8.5.1 CURRICULUM DISCIPLINE POUR  
DES ÉTUDES UNIVERSITAIRES**

<b>Redaction:</b>	<b>09</b>
<b>Date:</b>	<b>08.09.2021</b>
<b>Pag. 7/17</b>	

	leur rôle dans la pathologie humaine.		Haplotypes.		
8	Méthodes d'étude des gènes. Tests génétiques directs et indirects. Avantages et limites des tests génétiques humains.	2	Mutations dans les gènes - classification, nomenclature, conséquences. Maladies monogéniques AD, AR, XD, XR, mitochondriales.	3	5
9	Particularités des traits héréditaires normaux vs pathologiques. Méthodes d'évaluation de la nature génétique de la pathologie humaine. Études familiales, gemmologiques, en chaîne, génomiques.	2	Principes des techniques de séquençage PCR, RFLP et didésoxy. Tests prénatals et postnatals de gènes humains.	3	5
10	Maladies monogéniques mendéliennes (AD, AR, AD, XR) et non mendéliennes (mitochondries, empreintes digitales), maladies polygéniques courantes.	2	Caractères monogéniques mendéliens. Hérité des groupes sanguins ABO, Rh, MN et Xg. Interactions alléliques et non alléliques. Génétique MHNN (maladie hémolytique du nouveau-né)	3	5
11	Génétique du développement. Base génétique des anomalies congénitales.	2	Caractères monogéniques non mendéliens. Hétérogénéité allélique et non allélique. Pénétration complète et incomplète. Expressivité variable. Anticipation.	3	5
12	Génétique sexuelle. Gènes masculinisants et féminisants majeurs. Anomalies de la sexualisation.	2	Totalisation 2 - Gènes humains.	3	5
13	Immunogénétique. Mécanismes génétiques de la diversité Ac et TcR. Immunodéficiences génétiques.	2	Etude des traits héréditaires normaux et pathologiques. Méthodes de confirmation de la nature génétique de la pathologie humaine.	3	5
14	Cancer - une maladie génétique des cellules somatiques. Mutations des protooncogènes et GST dans la cancérogenèse.	2	Diversité, étiologie et prophylaxie des maladies génétiques. Diagnostic génétique prénatal et postnatal - indications et limites.	3	5
15	Conseil génétique et conseils dans la prévention des maladies génétiques. Principes des thérapies géniques dans le traitement étiologique des maladies génétiques. Perspectives pharmacogénomiques.	2	Totalisation 3 - Particularités des caractères héréditaires. Présentation de projets scientifiques.	3	5
Heures totales		30	Heures totales	45	75



## VI. OBJECTIFS DE RÉFÉRENCE ET UNITÉS DE CONTENU

Objectifs	Unités de contenu
<b>Chapitre 1. Caryotype humain normal et pathologique</b>	
<ul style="list-style-type: none"><li>• Définir le génome, le génotype, le plasmotype, le phénotype;</li><li>• connaître le caryotype normal et les polymorphismes chromosomiques;</li><li>• connaître la nomenclature et les conséquences des variations chromosomiques en nombre et en structure;</li><li>• mettre en évidence la différence entre les anomalies autosomiques et gonosomiques, entre les anomalies équilibrées et non équilibrées;</li><li>• connaître la dynamique des chromosomes en mitose et méiose, leurs erreurs et leurs conséquences cytogénétiques;</li><li>• commenter l'importance médicale de connaître l'origine mitotique ou méiotique de l'anomalie chromosomique;</li><li>• connaître les particularités cytogénétiques et phénotypiques des syndromes chromosomiques autosomiques et gonosomiques;</li><li>• connaître les principes et les étapes des différentes techniques de cytogénétique;</li><li>• interpréter le caryogramme, le test de Barr, le test F, le test FISH;</li><li>• appliquer les connaissances à d'autres disciplines;</li><li>• formuler des conclusions;</li><li>• développer leurs propres opinions.</li></ul>	<ol style="list-style-type: none"><li>1. L'appareil génétique de la cellule humaine. Génome nucléaire et mitochondrial.</li><li>2. Chromosomes humains. Structure. Nomenclature. Particularités des chromosomes sexuels. Caryotype normal.</li><li>3. Techniques d'étude des chromosomes humains.</li><li>4. Anomalies chromosomiques en nombre et en structure.</li><li>5. Dynamique des chromosomes en mitose. Les erreurs de mitose et leurs conséquences. Mosaïques chromosomiques.</li><li>6. Dynamique des chromosomes dans la méiose. Transmission du matériel génétique des parents à la progéniture. Erreurs de méiose et leurs conséquences.</li><li>7. Évaluation du caryotype normal et pathologique.</li><li>8. Syndromes chromosomiques autosomiques (Down, Patau, Edwards, Cri-du-chat, Angelman, Prader-Wili) - aspects cytogénétiques, phénotypiques, diagnostiques, prophylactiques.</li><li>9. Syndromes chromosomiques gonozomiaux (s.Turner, s.Klinefelter) - aspects cytogénétiques, phénotypiques, diagnostic, prophylaxie.</li></ol>
<b>Chapitre 2. Particularités des gènes humains. Mutations génétiques et maladies génétiques.</b>	
<ul style="list-style-type: none"><li>• définir gène, expression génique, génotype, homozygote, hétérozygote, hémizygote, phénotype</li><li>• connaître le mode et les particularités d'organisation, les propriétés et les fonctions des différents gènes ;</li><li>• connaître et comprendre les causes, les mécanismes et la nomenclature des mutations génétiques ;</li><li>• connaître les conséquences des mutations dans les régions codantes, régulatrices et modulatrices des gènes humains ;</li></ul>	<ol style="list-style-type: none"><li>1. Gènes humains. Structure, localisation et identification des gènes.</li><li>2. Analyse génétique directe et indirecte.</li><li>3. Mutations dans les gènes. Classification. Conséquences des mutations ponctuelles.</li><li>4. Caractères héréditaires monogéniques normaux. Génétique des groupes sanguins (ABO, Rh, MN, Xg). Génétique MHNN.</li><li>5. Caractères héréditaires normaux avec déterminisme polygénique.</li><li>6. Maladies mendéliennes monogéniques (AD, AR, XD, XR). Maladies</li></ol>



## CD 8.5.1 CURRICULUM DISCIPLINE POUR DES ÉTUDES UNIVERSITAIRES

Redaction: 09

Date: 08.09.2021

Pag. 9/17

Objectifs	Unités de contenu
<ul style="list-style-type: none"><li>démontrer l'effet dominant, codominant ou récessif des mutations géniques aux niveaux moléculaire, cellulaire et de l'organisme.</li><li>comprendre les phénomènes génétiques pouvant apparaître dans la manifestation et la transmission de certains caractères : pénétration incomplète, expressivité variable, hétérogénéité allélique/non allélique, anticipation;</li><li>comprendre les principes, les étapes et les composants nécessaires aux différentes techniques d'analyse génétique;</li><li>modéliser la technique PCR, la technique Southern-blot, le séquençage didésoxy;</li><li>interpréter les résultats des tests génétiques à l'aide de diverses techniques;</li><li>appliquer les connaissances acquises à d'autres disciplines</li></ul>	<p>monogéniques non mendéliennes (mitochondries, empreintes digitales).</p> <p>7. Interactions géniques et phénomènes génétiques dans le déterminisme et l'expression des gènes normaux et pathologiques.</p>

Objectifs	Unités de contenu
-----------	-------------------

### Chapitre 3. L'étude des caractères héréditaires normaux et pathologiques

<ul style="list-style-type: none"><li>définir le genofund, la concordance avec des jumeaux monozygotes, la concordance avec des jumeaux dizygotes, la transmission généalogique AD, AR, XD, XR;</li><li>connaître les modalités de confirmation du caractère génétique d'un caractère normal ou pathologique;</li><li>construire et analyser des arbres généalogiques avec l'étude de l'hérédité des différents phénotypes;</li><li>appliquer la méthode des statistiques démographiques pour calculer la fréquence de certains gènes et porteurs pathologiques dans la population de Moldova;</li><li>appliquer la méthode des jumeaux pour calculer la part des facteurs génétiques et environnementaux dans la manifestation des caractères normaux ou pathologiques;</li><li>appliquer la méthode généalogique pour établir le type de transmission et calculer le risque de récurrence des maladies mendéliennes monogéniques;</li><li>comprendre le rôle et la place du conseil génétique dans l'approche du patient, du couple, des personnes saines;</li><li>comprendre les indications et les limites du</li></ul>	<ol style="list-style-type: none"><li>L'étude des caractères héréditaires. Applications pratiques des méthodes statistiques démographiques, généalogiques et gemmologiques.</li><li>Transmission de caractères monogéniques anormaux. Critères de reconnaissance de la transmission dominante et récessive, autosomique et liée à l'X.</li><li>Transmission de caractères monogéniques anormaux avec pénétration incomplète, expressivité variable, hétérogénéité génétique, anticipation</li><li>Conseil génétique. Diagnostic génétique prénatal.</li><li>Principes de pharmacogénomique.</li><li>Thérapies géniques - applications et limites.</li></ol>
---	---



## CD 8.5.1 CURRICULUM DISCIPLINE POUR DES ÉTUDES UNIVERSITAIRES

Redaction: 09

Date: 08.09.2021

Pag. 10/17

Objectifs	Unités de contenu
diagnostic prénatal.	
<b>Chapitre 4. Les bases génétiques du développement, de la réponse immunitaire et de la carcinogénèse.</b>	
<ul style="list-style-type: none"><li>• connaître les grandes étapes du développement et les mécanismes de contrôle génétique;</li><li>• comprendre le rôle des empreintes génomiques dans le contrôle du développement;</li><li>• définir DUM (Maternal Uniparental Dysomia) et DUP (Paternal Uniparental Dysomia), mosaïcisme chromosomique et conséquences développementales;</li><li>• connaître le rôle des gènes HOX dans le développement et les conséquences de leurs mutations;</li><li>• de définir les malformations congénitales, les déformations, les perturbations et les dysplasies, l'évaluation des risques de récurrence;</li><li>• connaître les étapes de la sexualisation et les principaux gènes responsables;</li><li>• faire la différence entre l'hermaphrodisme et le pseudo-hermaphrodisme et le rôle du conseil génétique dans les troubles sexuels;</li><li>• connaître les mécanismes génétiques de la diversité des Immunoglobulines et des TcR impliqués dans la réponse immunitaire humorale ou cellulaire;</li><li>• comprendre la recombinaison somatique et le rôle de la spécialisation des lymphocytes T ou B;</li><li>• connaître la caractéristique des proto-oncogènes et de la GST dans le contrôle du cycle cellulaire;</li><li>• définir les étapes de la transition d'une cellule normale vers une cellule maligne et les processus moléculaires compromis;</li><li>• comprendre l'origine clonale et multi-étagée de la cancérogenèse, déterminée par des mutations somatiques dominantes ou récessives, héréditaires ou acquises;</li><li>• d'évaluer le risque de récurrence de diverses tumeurs dans les familles atteintes.</li></ul>	<ol style="list-style-type: none"><li>1. Génétique du développement - grandes étapes, mécanismes génétiques, phénomènes génétiques.</li><li>2. Génétique sexuelle - stades de masculinisation et gènes impliqués, stades de féminisation et gènes impliqués, déterminisme sexuel et hermaphrodisme, différenciation sexuelle et pseudohermaphrodisme.</li><li>3. Immunogénétique - protéines et gènes responsables de la réponse immunitaire, superfamilles de gènes pour Ig et TcR, recombinaison somatique et diversité des anticorps, causes génétiques des immunodéficiences.</li><li>4. Génétique du cancer - preuve de l'origine génétique du cancer, des proto-oncogènes, des gènes suppresseurs de tumeurs et des mutations somatiques, des stades de la tumorigénèse, des caractéristiques moléculaires, des mutations et des oncogènes.</li></ol>



## **VII. COMPETENCES PROFESSIONNELLES (SPECIFIQUES (SC) ET TRANSVERSALES (CT)) ET FINALITÉS D'ÉTUDE**

### **Compétences professionnelles (CP) :**

CPI. Exécution responsable des tâches professionnelles avec l'application des valeurs et des normes d'éthique professionnelle, ainsi que des dispositions de la législation en vigueur.

CP3. Résoudre les situations cliniques en élaborant un plan de diagnostic, de traitement et de réadaptation dans diverses situations pathologiques et en sélectionnant les procédures thérapeutiques appropriées pour celles-ci, y compris la fourniture de soins médicaux d'urgence.

CP4. Promouvoir un mode de vie sain, appliquer des mesures de prévention et d'auto-soins.

CP5. Intégration interdisciplinaire de l'activité du médecin dans une équipe avec une utilisation efficace de toutes les ressources.

CP6. Effectuer des recherches scientifiques dans le domaine de la santé et dans d'autres branches de la science.

### **Compétences transversales (CT) :**

CT1. Autonomie et responsabilité dans l'activité.

### **Finalité de la discipline**

- ✓ comprendre la relation entre génome et environnement dans le déterminisme des caractères normaux et pathologiques;
- ✓ apprécier le caryotype normal et anormal;
- ✓ établir la nature de l'anomalie chromosomique - erreur mitotique, erreur méiotique;
- ✓ connaître les principes et les applications pratiques des techniques de cytogénétique;
- ✓ appliquer les lois de l'hérédité pour les caractères monogéniques normaux et pathologiques;
- ✓ connaître la nomenclature des mutations chromosomiques et géniques;
- ✓ comprendre le rôle des mutations géniques, chromosomiques et génomiques dans l'étiologie et la pathogenèse de différentes pathologies humaines;
- ✓ connaître les indications et les limites de la technique PCR, Southern-blot et Sanger;
- ✓ analyser la transmission généalogique de certains caractères normaux ou pathologiques et déterminer le type de transmission, le génotype et calculer le risque de récurrence d'une condition génétique;
- ✓ appliquer les méthodes étudiées pour établir la nature génétique de différentes maladies humaines.



### VIII. TRAVAIL INDIVIDUEL DE L'ÉTUDIANT

Nr.	Produit préconisé	Stratégies de réalisation	Critères d'évaluation	Terme de réalisation
1	Travailler avec des sources d'informations:	Lisez attentivement le cours ou le manuel sur le sujet. Lisez les questions sur le sujet, qui nécessitent une réflexion sur le sujet. Prendre connaissance de la liste des sources d'informations supplémentaires sur le sujet. Sélectionnez la source d'informations supplémentaires sur le sujet. Lisez attentivement tout le texte et écrivez le contenu essentiel. Formulation de généralisations et de conclusions concernant l'importance du sujet / sujet.	Capacité à extraire l'essentiel; compétences d'interprétation; charge de travail	Pendant le semestre
2	Travailler avec le livre de leçons pratiques:	Jusqu'à résoudre les tâches du cahier pour analyser les informations et les images du sujet respectif de la conférence et du manuel. Résoudre des tâches consécutivement. Formulation de conclusions à la fin de chaque leçon. Vérifier les finalités de la leçon respective et apprécier leur réalisation. Sélectionnez des informations supplémentaires à l'aide d'adresses e-mail et d'une bibliographie supplémentaire.	Charge de travail, résolution de problèmes, capacité à tirer des conclusions	Pendant le semestre
3	<i>Travailler avec des matériaux en ligne</i>	Auto-évaluation en ligne, étude du matériel Moodle en ligne, exprimer ses opinions via le forum et le chat.	Nombre et durée des inscriptions Moodle, résultats d'auto-évaluation	Pendant le semestre
4	<i>Préparation et support de présentations/portfolios</i>	Sélection du sujet de recherche, établissement du plan de recherche, établissement des délais. Établir les composantes du projet/présentation PowerPoint - thème, objectif, résultats, conclusions, applications pratiques, bibliographie. Avis de collègues. Avis des enseignants	Le volume de travail, le degré de pénétration dans l'essence du thème du projet, le niveau d'argumentation scientifique, la qualité des conclusions, les éléments de créativité, la formation de l'attitude	Pendant le semestre



**CD 8.5.1 CURRICULUM DISCIPLINE POUR  
DES ÉTUDES UNIVERSITAIRES**

**Redaction: 09**

**Date: 08.09.2021**

**Pag. 13/17**

<b>Nr.</b>	<b>Produit préconisé</b>	<b>Stratégies de réalisation</b>	<b>Critères d'évaluation</b>	<b>Terme de réalisation</b>
			personnelle, la cohérence de l'exposition et l'exactitude scientifique, la présentation graphique, la présentation	



## IX. SUGGESTIONS MÉTHODOLOGIQUES D'ENSEIGNEMENT- APPRENTISSAGE – ÉVALUATION

### ● *Méthodes d'enseignement et d'apprentissage utilisées*

Différentes méthodes et procédures d'enseignement sont utilisées pour enseigner la matière génétique humaine, orientées vers l'acquisition efficace et la réalisation des objectifs du processus d'enseignement. Dans les cours théoriques, à côté des méthodes traditionnelles (leçon-exposition, leçon-conversation, leçon de synthèse) des méthodes modernes sont également utilisées (leçon-débat, leçon-conférence, leçon problématique). Dans les travaux pratiques sont utilisées des formes d'activité individuelle, frontale, en groupe, des travaux de laboratoire virtuels. Pour l'approfondissement du matériel, différents systèmes sémiotiques (langage scientifique, langage graphique et informatique) et matériels didactiques (tableaux, schémas, microphotographies, feuilles transparentes) sont utilisés. Dans les cours et activités parascolaires sont utilisés Information Technology Communication - présentations PowerPoint, cours en ligne. *Méthodes d'apprentissage recommandées*

- **Observation** - Identifier les éléments caractéristiques de certaines structures ou phénomènes biologiques, décrire ces éléments ou phénomènes.
  - **Analyse** - Décomposition imaginaire du tout en éléments constitutifs. Mettre en avant l'essentiel. Étudier chaque élément comme faisant partie de l'ensemble.
  - **Analyse de schéma / figure** - Sélectionnez les informations requises. Reconnaissance basée sur les connaissances et les informations des structures sélectionnées indiquées dans le schéma, dessin. Analyse des fonctions/rôle des structures reconnues.
  - **Comparaison** - Analyse du premier objet/processus d'un groupe et détermination de ses caractéristiques essentielles. Analyse du second objet/processus et établissement de ses caractéristiques essentielles. Comparer des objets/processus et mettre en évidence des caractéristiques communes. Comparer des objets/processus et déterminer les différences. Établir les critères de distinction. Formulation de conclusions.
  - **Classement** - Identifier les structures/processus à classer. Déterminer les critères sur lesquels la classification doit être faite. Répartition des structures/processus par groupes selon les critères établis.
  - **Elaboration du schéma** - Sélectionnez les éléments à afficher dans le diagramme. Jouez les éléments choisis à travers différents symboles/couleurs et indiquez les relations entre eux. Formulez un titre approprié et la légende des symboles utilisés.
  - **Modélisation** – Identifier et sélectionner les éléments nécessaires à la modélisation du phénomène. Imagination (graphique, schématique) du phénomène étudié. Réalisation du phénomène respectif à l'aide du modèle élaboré. Formulation de conclusions, déduites d'arguments ou de constatations.
  - **L'expérience** Formulation d'une hypothèse, à partir de faits connus, concernant le processus/phénomène étudié. Vérification de l'hypothèse en réalisant les processus/phénomènes étudiés dans des conditions de laboratoire. Formulation de conclusions, déduites d'arguments ou de constatations.
- *Stratégies/technologies d'enseignement appliquées:* „Brainstorming », « Multi-vote » ; « La table ronde » ; "Entretien de groupe"; "Étude de cas"; "Controverse créative"; « Technique de groupe de discussion », « Portfolio ».
- Travaux pratiques virtuels
- *Méthodes d'évaluation (y compris une indication du mode de calcul de la note finale).*

**Courant :** contrôle frontal et/ou individuel via  
(a) application de tests docimologiques,



## CD 8.5.1 CURRICULUM DISCIPLINE POUR DES ÉTUDES UNIVERSITAIRES

Redaction:	09
Date:	08.09.2021
Pag. 15/17	

- (b) résolution de problèmes / exercices,
- (c) analyse d'études de cas
- (d) effectuer des jeux de rôle sur les sujets abordés.
- (e) travaux de contrôle

### **Finale : examen**

**La note finale** consistera en la note moyenne de trois épreuves de contrôle et d'un projet scientifique semestriel (partie 0.5), le test final dans un système informatique (partie 0.5).

La note annuelle moyenne et les notes de toutes les étapes finales de l'examen (test, assisté par ordinateur) seront exprimés en chiffres selon l'échelle de notation (voir le tableau ci-dessus), et la note finale obtenue sera exprimée en deux décimales et inscrite dans le carnet de notes.



**CD 8.5.1 CURRICULUM DISCIPLINE POUR  
DES ÉTUDES UNIVERSITAIRES**

**Redaction: 09**

**Date: 08.09.2021**

**Pag. 16/17**

**Modalité d'arrondir les notes à chaque étape d'évaluation**

<b>GRILLE DES NOTES INTERMÉDIAIRES (moyenne annuelle, notes pour chaque étape de l'examen )</b>	<b>Système national de notation</b>	<b>Équivalent ECTS</b>
<b>1,00-3,00</b>	<b>2</b>	<b>F</b>
<b>3,01-4,99</b>	<b>4</b>	<b>FX</b>
<b>5,00</b>	<b>5</b>	<b>E</b>
<b>5,01-5,50</b>	<b>5,5</b>	
<b>5,51-6,0</b>	<b>6</b>	
<b>6,01-6,50</b>	<b>6,5</b>	<b>D</b>
<b>6,51-7,00</b>	<b>7</b>	
<b>7,01-7,50</b>	<b>7,5</b>	<b>C</b>
<b>7,51-8,00</b>	<b>8</b>	
<b>8,01-8,50</b>	<b>8,5</b>	<b>B</b>
<b>8,51-9,00</b>	<b>9</b>	
<b>9,01-9,50</b>	<b>9,5</b>	<b>A</b>
<b>9,51-10,0</b>	<b>10</b>	

La note annuelle moyenne et les notes de toutes les étapes finales de l'examen (test, réponse orale) seront exprimés en chiffres selon l'échelle de notation (voir le tableau ci-dessus), et la note finale obtenue sera exprimée en deux décimales et inscrite dans le carnet de notes.

*Si l'étudiant ne se présente pas à l'examen sans raison valable, il est enregistré comme "absent" et le professeur lui met un 0 (zéro) pour raison d'absence injustifiée. L'étudiant recalé a le droit à une 2ième reprise de l'examen.*



## CD 8.5.1 CURRICULUM DISCIPLINE POUR DES ÉTUDES UNIVERSITAIRES

Redaction:	09
Date:	08.09.2021
Pag. 17/17	

### BIBLIOGRAPHIE RECOMMANDÉE

#### A. Obligatoire:

1. Matériel de cours publié sur le site [www.biologiemoleculara.usmf.md](http://www.biologiemoleculara.usmf.md)
2. Cours de génétique médicale publié sur le site [www.biologiemoleculara.usmf.md](http://www.biologiemoleculara.usmf.md)
3. Génétique médicale. Guide des travaux pratiques. Capcelea S., Perciuleac L., Cemortan I. 2023
4. Matériel de cours en ligne sur la génétique médicale sur <http://e.usmf.md/>
5. Génétique médicale Covic M., Ștefanescu D., Sandovici I. 2004, 2011
6. Génétique médicale Covic M., Ștefanescu D., Sandovici I., Gorduza E.V. 2017
7. <https://ghr.nlm.nih.gov>

#### B. Supplémentaire

1. Jameson J. L., Fauci A. S., Kasper D. L., Hauser S. L., Longo D. L., Loscalzo J. Harrison's principles of internal medicine. 20e. PART 16 Genes, the Environment, and Disease, 2019
2. Cours de biologie moléculaire Cemortan I., Capcelea S., 2000 Țaranov L., Amoașii D.
3. Médecine génomique et maladies courantes de l'adulte. Covic A., Gorduza V.E., Covic M. 2020
4. <http://www.genecards.org/>
5. <https://www.malacards.org/>
6. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/>
7. <https://genome.cshlp.org/>
8. Biologie moléculaire en biologie clinique V.2. M. Bogart 2005