



**CD 8.5.1 CURRICULUM DISCIPLINĂ
PENTRU STUDII UNIVERSITARE**

Redacția: 09

Data: 08.09.2021

Pag. 1/12

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
Proces verbal Nr.5 din 04.04.2024

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

Pădure Andrei

APROBATĂ

la ședința Consiliului Facultății de Medicină 1
Proces verbal Nr.8 din 23.04.2024
Decanul Facultății de Medicină 1,

dr. hab. șt. med., conf. univ.

Plăcintă Gheorghe

APROBATĂ

la ședința Catedrei de biologie moleculară și genetică umană
Proces verbal Nr.12 din 19.02.2024
Șef catedră, dr. șt. biol., conf. univ.,

Cemortan Igor

CURRICULUM

DISCIPLINA GENETICA CARACTERELOR COMPLEXE

Studii integrate

Tipul cursului: **Disciplină opțională**

Curriculum elaborat de colectivul de autori:

Cemortan Igor, dr. șt. biol., conf. univ.

Capcelea Svetlana, dr. șt. med., conf. univ.

Chișinău, 2024



CD 8.5.1 CURRICULUM DISCIPLINĂ PENTRU STUDII UNIVERSITARE

Redacția: 09

Data: 08.09.2021

Pag. 2/12

I. PRELIMINARIU

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

Cursul „Genetica caracterelor complexe” include câteva subiecte din genetica umană și medicală ce țin de abordarea componentei genetice în determinismul și expresia unor caractere normale și patologice la om, în diferite perioade ontogenetice și condiții de mediu.

Evaluarea amprentării genetice, mozaicismului cromozomial și genic, himerismului în dezvoltarea organismului uman explică rolul materialului genetic matern și patern în dezvoltarea normală și producerea malformațiilor. Înțelegerea mecanismelor de producere ale anomaliilor congenitale genetice și teratogene stă la baza diferitor metode de diagnostic prenatal. Evaluarea anomaliilor cromozomiale, mutațiilor genelor de sexualizare și a factorilor de mediu permit managementul adecvat al tulburărilor de sexualizare. Înțelegerea ponderii factorilor genetici, epigenetici și de mediu în formare și manifestarea caracterelor multifactoriale permit evaluarea predispoziției genetice în bolile comune ale adultului, boli poligenice multifactoriale cu distribuție continuă în populație. Corelația dintre medicament – calea de metabolizare și răspunsul organismului, identificarea unor variații genetice asociate cu reacții adverse la medicamente deschid calea spre medicina personalizată.

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

Cursul „Genetica caracterelor complexe” completează cunoștințele obținute la cursul de genetică medicală și destinat studentului-medic pentru abordarea genetică a pacientului în diagnostic și tratament, în prevenirea bolii și planificarea familială. Genetica este o știință în continuă perpetuare, zilnic completează datele despre etiologia și patogenia bolilor, despre biomarkeri diagnostici și ținte terapeutice, medicamente personalizate și teste farmacogenetice. Familiarizarea studentului-medic cu fenomenele genetice și impactul lor în producerea și manifestarea diferitor caractere normale și patologice reprezintă o preocupare continuă a cursului „Genetica caracterelor complexe”.

- **Limbile de predare a disciplinei:** română, rusă, engleză, franceză.
- **Beneficiari:** studenții anului III, facultățile de Medicină 1 și Medicină 2, specialitatea Medicină



**CD 8.5.1 CURRICULUM DISCIPLINĂ
PENTRU STUDII UNIVERSITARE**

Redacția: 09

Data: 08.09.2021

Pag. 3/12

II. ADMINISTRAREA DISCIPLINEI

Codul disciplinei		S.06.A.054.3	
Denumirea disciplinei		Genetica caracterelor complexe	
Responsabil (i) de disciplină		dr. șt. biol., conf. univ. Igor Cemortan	
Anul	III	Semestrul	6
Numărul de ore total, inclusiv:			30
Curs	10	Lucrări practice/ de laborator	
Seminare	10	Lucrul individual	10
Stagiu clinic (total ore)			
Forma de evaluare	E*	Numărul de credite	1



CD 8.5.1 CURRICULUM DISCIPLINĂ PENTRU STUDII UNIVERSITARE

Redacția: 09

Data: 08.09.2021

Pag. 4/12

III. OBIECTIVELE DE FORMARE ÎN CADRUL DISCIPLINEI

- La nivel de cunoaștere și înțelegere
 - Cunoașterea fenomenelor genetice implicate în dezvoltare;
 - Cunoașterea rolului cromozomilor și genelor responsabili de determinismul și diferențierea sexuală;
 - Cunoașterea rolului factorilor genetici și teratogeni în producerea anomaliilor congenitale;
 - Înțelegerea determinismului caracterelor monogenice și poligenice;
 - Înțelegerea predispoziției genetice în manifestarea patologiei comune ale adultului;
 - Înțelegerea principiilor farmacogenomicii.
- La nivel de aplicare
 - Să aprecieze consecințele modificărilor epigenetice în patologia umană;
 - Să stabilească originea mozaicurilor genice sau cromozomiale, generalizate sau limitate de țesut;
 - Să aprecieze cauzele genetice ale diferitor stări intersexuale;
 - Sa evalueze indicațiile și limitele diagnosticului prenatal;
 - Să analizeze ponderea mutațiilor și factorilor de mediu în calcularea riscului pentru boli comune ale adultului.
- La nivel de integrare
 - Sa aplice abordarea genetică în evaluarea pacientului cu boli comune;
 - Să valorifice rolul testelor farmacogenetice;
 - Să conștientizeze importanța practică a sfatului genetic în evaluarea riscului de a moșteni sau transmite mutații patologice.

IV. CONDIȚIONĂRI ȘI EXIGENȚE PREALABILE

Studentul anului III, semestrul 6 necesită următoarele:

- cunoașterea limbii de predare;
- competențe în biologia moleculară și genetica umană;
- competențe în biochimie, fiziologie, 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.



**CD 8.5.1 CURRICULUM DISCIPLINĂ
PENTRU STUDII UNIVERSITARE**

Redacția: 09

Data: 08.09.2021

Pag. 5/12

V. TEMATICA ȘI REPARTIZAREA ORIENTATIVĂ A ORELOR

Prelegeri (P) /Seminarii și Lucrări practice (LP) / Lucru individual (LI):

	Prelegeri	Ore P	Ore LP	Ore LI
1	Fenomene genetice în dezvoltare. Controlul genetic al creșterii, diferențierii celulelor și bazele genetice ale embriogenezei, organogenezei și fiziogenezei	2	2	2
2	Anomaliile congenitale și diagnosticul prenatal. Cauzele genetice și teratogene ale malformațiilor, disrupțiilor, displaziilor și deformațiilor congenitale.	2	2	2
3	Stările intersexuale. Rolul cromozomilor și genelor în hermafroditism, pseudohermafroditismul feminin și masculin.	2	2	2
4	Caracterele multifactoriale. Rolul genelor și factorilor de mediu în controlul manifestării caracterelor poligenice normale și patologice.	2	2	2
5	Farmacogenetica și variațiile genetice în răspunsul individual la medicamente.	2	2	2
Total ore		10	10	10



CD 8.5.1 CURRICULUM DISCIPLINĂ PENTRU STUDII UNIVERSITARE

Redacția: 09

Data: 08.09.2021

Pag. 6/12

VI. OBIECTIVE DE REFERINȚĂ ȘI UNITĂȚI DE CONȚINUT

Obiective	Unități de conținut
Tema 1. Fenomene genetice în dezvoltare	
<ul style="list-style-type: none">• Să definească genom matern, genom patern, epigenom, amprentare genomică, mozaicism, himerism;• să cunoască rolul biologic și medical al fenomenelor epigenetice în dezvoltare;• să cunoască caracteristicile genetice ale gemenilor monoziگوٹی și dizigoٹی;• sa demonstreze mecanismul de producere a mozaicurilor cromozomiale și genice, a himerelor;• să interpreteze consecințele DUM și DUP;• să aplice cunoștințele la alte discipline;• să formuleze concluzii;• să dezvolte opinii și atitudini proprii.	<ul style="list-style-type: none">○ Modificările epigenetice și activarea / inactivarea programată a genelor responsabile de morfogeneză.○ Metilarea ADN-ului, modificarea histonelor, ARNnc○ Amprentarea genomică, rolul în dezvoltare și exemple○ Disomia uniparentală și consecințele○ Mecanismul de producere și impactul mozaicismului cromozomial, genic și biochimic placentar, generalizat și limitat la țesut○ Mecanismul de producere și impactul himerismului generalizat și limitat la țesut○ Caracteristica genetică a gemenilor monoziگوٹی și dizigoٹی.
Tema 2. Anomaliile congenitale și diagnosticul prenatal	
<ul style="list-style-type: none">• Să definească anomalie congenitală, malformație, factor mutagen, factor teratogen, amniocenteză;• să cunoască calendarul teratogen și riscurile anomaliilor congenitale;• să cunoască indicațiile și limitele testelor prenatale invazive și non-invazive pentru I trimestru de sarcină, pentru al doilea trimestru de sarcină.• sa demonstreze ponderea factorilor genetici în diferite categorii de anomalii congenitale;• să interpreteze rezultatele diferitor teste prenatale în corelație cu termenii de realizare;• să aplice cunoștințele la alte discipline;• să formuleze concluzii;• să dezvolte opinii și atitudini proprii.	<ul style="list-style-type: none">○ Definierea genetică a anomaliilor congenitale○ Clasificarea etio-patogenetică a anomaliilor congenitale○ Etiologia malformațiilor, disrupțiilor, displaziilor și deformațiilor congenitale.○ Calendarul teratogen, factorii de risc și anomaliile congenitale○ Malformațiile – cauze, exemple.○ Disrupții – cauze, exemple.○ Displazii – cauze, exemple.○ Deformații – cauze, exemple .○ Diagnosticul prenatal și sfatul genetic în familiile cu copii cu anomalii congenitale
Tema 3. Stările intersexuale	
<ul style="list-style-type: none">• Să definească sex genetic, sex gonadal, hermafroditism, pseudohermafroditism;• să cunoască cauzele anomaliilor de determinism sexual și anomaliilor de diferențiere sexuală;• sa demonstreze rolul sfatului genetic în ambiguitățile sexuale;• să interpreteze inversia sexuală 46,XX – fenotip masculin și 46,XY – fenotip feminin;• să aplice cunoștințele la alte discipline;• să formuleze concluzii;	<ul style="list-style-type: none">○ Definierea stărilor intersexuale○ Caracteristica anomaliilor de determinism sexual○ Caracteristica anomaliilor de diferențiere sexuală○ Rolul cromozomilor și genelor în sexualizarea○ Bazele moleculare ale stărilor intersexuale○ Genetica hermafroditismului



**CD 8.5.1 CURRICULUM DISCIPLINĂ
PENTRU STUDII UNIVERSITARE**

Redacția: 09

Data: 08.09.2021

Pag. 7/12

Obiective	Unități de conținut
<ul style="list-style-type: none">• să dezvolte opinii și atitudini proprii	<ul style="list-style-type: none">○ Genetica pseudohermafroditismului masculin și feminin○ Sfatul genetic în anomaliile de sexualizare
Tema 4. Caracterele multifactoriale	
<ul style="list-style-type: none">• Să definească caracter multifactorial, caracter poligenic, predispoziție genetică, distribuție continuă, risc cumulativ;• să cunoască particularitățile caracterelor monogenice vs poligenice;• să cunoască cauzele producerii bolilor comune ale adultului;• sa demonstreze asocierea variațiilor dermatoglifelor cu diverse sindroame cromozomiale;• să interpreteze predispoziția genetică în patologia multifactorială;• să aplice cunoștințele la alte discipline;• să formuleze concluzii;• să dezvolte opinii și atitudini proprii.	<ul style="list-style-type: none">○ Caractere poligenice normale și patologice○ Rolul genelor în formarea diferitor caractere umane○ Rolul mutațiilor în predispoziția genetică și factorilor de mediu în determinismul bolilor comune ale adultului○ Caracteristica genelor și factorilor de mediu în controlul culorii pielii○ Caracteristica dermatoglifelor○ Caracteristica genelor implicate în controlul auzului○ Condiționarea genetică în diabetul zaharat de tip 2○ Condiționarea genetică în hipertensiunea arterială○ Condiționarea genetică în osteoporoză○ Condiționarea genetică în boala venelor varicoase○ Distribuția populațională a caracterelor multifactoriale normale și patologice
Tema 5. Farmacogenetica	
<ul style="list-style-type: none">• Să definească farmacogenetică, farmacogenomică, farmacocinetică, farmacodinamică;• să cunoască etapele biotransformării medicamentelor și consecințele defectelor enzimelor implicate;• sa demonstreze rolul polimorfismelor genelor codificatoare de enzime implicate în fazele I sau II de metabolizare a medicamentelor;• să interpreteze testele farmacogenetice;• să aplice cunoștințele la alte discipline;• să formuleze concluzii;• să dezvolte opinii și atitudini proprii.	<ul style="list-style-type: none">○ Definiția și compartimentele farmacogeneticii○ Particularitățile farmacocineticii și farmacodinamicii○ Moleculele și genele implicate în diverse etape ale metabolizării medicamentelor○ Polimorfisme genetice în răspunsul individual la medicamente○ Enzimele și genele implicate în faza I de biotransformare a medicamentelor○ Enzimele și genele implicate în faza II de biotransformare a medicamentelor○ Testarea genetică în determinarea polimorfismului genelor implicate în reacții adverse ale unor medicamente○ Limitele farmacogeneticii



CD 8.5.1 CURRICULUM DISCIPLINĂ PENTRU STUDII UNIVERSITARE

Redacția: 09

Data: 08.09.2021

Pag. 8/12

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

✓ **COMPETENȚE PROFESIONALE:**

- ✓ CPI. Executarea responsabilă a sarcinilor profesionale cu aplicarea valorilor și normelor eticii profesionale, precum și prevederilor legislației în vigoare.
- ✓ CP2. Cunoașterea adecvată a științelor despre structura organismului, funcțiile fiziologice și comportamentul organismului uman în diverse stări fiziologice și patologice, cât și a relațiilor existente între starea de sănătate, mediul fizic și cel social.

✓ **COMPETENȚELE TRANSVERSALE:**

- ✓ CT1. Autonomie și responsabilitate în activitate.

✓ **FINALITĂȚILE DISCIPLINEI**

- să înțeleagă rolul genomului matern, genomului patern și epigenomului în dezvoltarea și funcționarea organismului uman;
- să aprecieze ponderea factorilor genetici și de mediu în formarea și funcționarea organismului uman;
- să cunoască fenomenele genetice ce pot perturba embriogeneza – defectele de amprentare genică, disomiile uniparentale, mozaicismul, himerismul;
- să cunoască clasificarea etio-patogenetică a anomaliilor congenitale;
- să cunoască rolul cromozomilor autozomi, sexuali și a genelor în sexualizare;
- să cunoască relația genă – mediu în controlul formării și manifestării caracterelor multifactoriale;
- să cunoască rolul polimorfismelor genelor codificatoare de enzime implicate în biotransformarea medicamentelor.
- Să înțeleagă rolul sfatului genetic în evaluarea cuplurilor cu risc genetic și persoanelor sănătoase / bolnave ce provin din familii cu risc genetic.
- să formeze opinie personală, concluzii și atitudine în privința caracterelor normale sau patologice monogenice sau poligenice, monofactoriale sau multifactoriale.



**CD 8.5.1 CURRICULUM DISCIPLINĂ
PENTRU STUDII UNIVERSITARE**

Redacția: 09

Data: 08.09.2021

Pag. 9/12

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 suportului de curs, 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 cursului
2	Lucrul cu materiale on-line	Autoevaluarea on-line, studierea materialelor on-line, Google Forms exprimarea opiniilor proprii prin forum și chat	Numărul și durata accesărilor materialelor on-line, rezultatele autoevaluărilor	Pe parcursul cursului



IX. SUGESTII METODOLOGICE DE PREDARE-ÎNVĂȚARE-EVALUARE

• *Metode de predare recomandate*

La predarea disciplinei Genetica caracterelor complexe 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. Pentru însușirea mai profundă a materialului, se folosesc diferite sisteme semiotice (limbaj științific, limbaj grafic și computerizat) și materiale didactice (tabele, scheme). În cadrul lecțiilor și activităților independente 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 rotunda”; „Interviul de grup”; „Studiul de caz”; „Controversa creativa”; „Tehnica focus-grup”, „Portofoliu”.

• *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,



CD 8.5.1 CURRICULUM DISCIPLINĂ PENTRU STUDII UNIVERSITARE

Redacția: 09

Data: 08.09.2021

Pag. 11/12

- (c) analiza studiilor de caz
 - (d) realizarea unor jocuri de rol la subiectele discutate.
- ✓ **Finală:** examen

Nota finală se va alcătui din nota medie de la cinci lucrări de control și activitatea individuală (cota parte 0.5), proba test final (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
8,51-9,00	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.



**CD 8.5.1 CURRICULUM DISCIPLINĂ
PENTRU STUDII UNIVERSITARE**

Redacția: 09

Data: 08.09.2021

Pag. 12/12

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 medicală Covic M., Ștefanescu D., Sandovici I., Gorduza E.V. 2017

- *B. Suplimentară:*

1. <https://ghr.nlm.nih.gov>
2. 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
3. Curs de biologie moleculară Cemortan I., Capcelea S., 2000 Țaranov L., Amoașii D.
4. Medicina genomică și bolile comune ale adultului. Covic A., Gorduza V.E., Covic M. 2020
5. <http://www.genecards.org/>
6. <https://www.malacards.org/>
7. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/>
8. <https://genome.cshlp.org/>
9. Biologie moleculaire en biologie clinique V.2. M. Bogart 2005