



CD 8.5.1 CURRICULUM DISCIPLINĂ

Rédaction: 06

Date: 20.09.2017

Page. 1/16

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

APPROUVÉ

à la réunion de la Commission pour l'assurance  
de la qualité et l'évaluation du curriculum faculté  
de médecine 1

Procès- verbal n° \_\_\_ de \_\_\_\_\_

Président, docteur d'État ès sciences  
médicales, maître de conférences  
S.Suman \_\_\_\_\_

APPROUVÉ

à la réunion du conseil de la faculté de médecine 2  
Procès- verbal n° \_\_\_ de \_\_\_\_\_

Doyen de la Faculté, docteur ès sciences  
médicales, maître de conférences

M. Bețiu \_\_\_\_\_

APPROUVÉ

à la réunion de la Chaire de Biologie Moléculaire et de  
Génétique Humaine

Procès- verbal n° 5 de 02.11.2017

Chef de la Chaire , docteur ès sciences biologiques, maître de  
conférences,

I.Cemortan \_\_\_\_\_

**CURRICULUM**  
**DISCIPLINE GÉNÉTIQUE HUMAINE**

**Études intégrées**

Type de cours: **Discipline obligatoire**

Chișinău, 2017

**I. PRÉLIMINAIRES**

- **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 humaine est l'une des composantes de base du programme d'études des facultés de médecine dans le monde entier et peut constituer le paradigme principal de la formation médicale des futurs médecins. Ce cours met en évidence et explique au médecin 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 défini 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 produits par interaction permanente dans différentes proportions de l'hérédité et de l'environnement. Des modifications du matériel génétique - mutations - peuvent provoquer différents états pathologiques avec la participation d'un système ou de systèmes, ce qui explique l'explication de l'apparition de maladies ou de syndromes génétiques. Il existe deux phénomènes génétiques importants : l'agrégation familiale et la transmission héréditaire de caractères normaux et pathologiques ; vulnérabilité différente des personnes aux agressions extérieures, manifestations variables de la maladie chez différentes personnes, réactions différentes à certaines préparations pharmacologiques.

- **Mission du curriculum en formation professionnelle**

Le cours est structuré de manière à démontrer que la génétique peut constituer le cœur de la médecine moderne, qui étudie le développement biologique et les variations possibles du cycle vital dans son ensemble; *la génétique revêt 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 d'étude des maladies dans les spécialités médicales.*

La génétique humaine assure

- élucidation des mécanismes pathogènes des maladies génétiques et de la prédisposition génétique (cancers, maladies coronariennes); diagnostic génotypique: pré-symptomatique ou prénatal;
- compréhension pharmacologie génomique - blocage de l'expression ou de la réplication de gènes mutants; thérapie génique - introduction de gènes normaux dans les cellules somatiques de gènes mutants; prophylaxie individualisée des maladies;
- connaissance du changement de la relation médecin-patient - *"Il n'y a pas de malades, mais seulement des familles malades"*.

- **Langue d'enseignement: Français**

- **Bénéficiaires: étudiants de première année, faculté de médecine 1, spécialité médecine**



## CD 8.5.1 CURRICULUM DISCIPLINĂ

Rédaction: 06

Date: 20.09.2017

Page. 3/16

### II. ADMINISTRATION DE LA DISCIPLINE

Code de discipline	F.02.O.015		
Nom de la discipline	Génétique humaine		
Responsable (s) de la discipline	docteur ès sciences biologiques, maître de conférences, Igor Cemortan		
Année	I	Semestre	II
Nombre total d'heures:			150
Cours	34	Travaux pratiques / de laboratoire	25
Séminaires	26	Travail individuel	65
Stage pratique en clinique (nombre total d'heures)			
Forme d'évaluation	E	Nombre de crédits	5

### III. OBJECTIFS DE FORMATION DANS LA DISCIPLINE

#### ▪ Au niveau de la connaissance et de la compréhension

- Connaissance des processus de stockage, de transmission et d'expression de l'information génétique à travers lesquels les caractères morpho-fonctionnels spécifiques à chaque individu sont réalisés;
  - Connaître le substrat moléculaire et cellulaire de l'hérédité - ADN et chromosomes - qui contient, exprime et transmet des informations héréditaires;
  - Comprendre la transmission d'informations héréditaires dans la succession des générations de cellules et de corps;
  - Compréhension des phénomènes à l'origine des différences génétiques entre les individus d'une population et entre différentes populations: mutations, recombinaisons géniques lors de la méiose et de la fécondation, migration - flux de gènes dans la population réceptrice; Connaître la nomenclature des mutations;
  - Connaissance des lois d'hérédité des caractères normaux et pathologiques, qui sont déterminés monogéniquement, poligéniquement et multifactorielles;
  - Comprendre la base génétique du développement du corps humain;
  - Comprendre la base génétique de la réponse immunitaire;
  - Connaître les mécanismes génétiques de la cancérogenèse;
- Connaissance des principes des différentes techniques utilisées en génétique humaine.

#### ▪ Au niveau de l'application

- Apprécier le caryotype normal vis-à-vis de celui anormal;
- Établir la nature de l'aneuploïdie: erreur mitotique ou erreur méiotique;
- Évaluer le type de mutation, les conséquences possibles, les méthodes d'identification;
- Évaluer les phénomènes génétiques impliqués dans la manifestation phénotypique de gènes normaux et pathologiques: interactions géniques, pléiotropie, pénétrance, expressivité, hétérogénéité, prise d'empreintes digitales, anticipation.
- Connaître les principes et les applications pratiques de la technique du caryotypage;
- Évaluer le test de Barr;
- Appliquer les lois de l'hérédité aux caractères normaux polymorphes uniquement déterminés:



## CD 8.5.1 CURRICULUM DISCIPLINĂ

Rédaction: 06

Date: 20.09.2017

Page. 4/16

- groupes sanguins (variations des antigènes érythrocytaires);
- groupes de sérums (variations de protéines plasmatiques);
- groupes d'enzymes (variation enzymatique d'une enzyme);
- groupes de tissus Système de l'Human Leukocyte Antigen (HLA).
- Analyser la transmission généalogique de caractères normaux ou pathologiques, déterminer le type de transmission, le génotype et calculer le risque de récurrence d'un trouble monogénique;
- Évaluer les résultats de différentes techniques de génétique moléculaire: PCR, séquençage de l'ADN;
- Appliquer les méthodes d'étude des personnages héréditaires dans différentes situations:
  - la méthode des jumeaux
  - la méthode de population statistique

### Au niveau de l'intégration

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

### **IV. CONDITIONS PRÉCÉDENTES ET EXIGENCES**

Étudiant de première année, le deuxième semestre nécessite les éléments suivants:

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

**V. THÈMES ET DISTRIBUTION ORIENTATIVE DES HEURES****A. Cours (conférences):**

Nr.	THÈME	Nombre d'heures
1.	La génétique humaine et son importance en médecine. Le contenu de la génétique humaine. Génétique - science de l'hérédité et de la variabilité. Génétique humaine - science fondamentale et applicative. L'homme, l'hérédité et l'environnement. L'unicité génétique et biologique de chaque être humain.	2
2.	Morphologie et structure des chromosomes humains. Techniques d'étude des chromosomes humains. Hétéromorphisme chromosomique. Marquage en bandes: types, caractère, origine. Identification, classification et nomenclature des chromosomes humains. Chromosomes sexuels.	2
3.	Anomalies chromosomiques numériques et structurales. Anomalies chromosomiques équilibrées et non équilibrées. Conséquences. Syndromes chromosomiques.	2
4.	Transmission de l'informations génétiques d'une cellule à l'autre. Phénomènes génétiques et erreurs lors de la mitose. Mosaïques chromosomiques.	2
5.	Transmission de l'information génétique des parents à la progéniture. Phénomènes génétiques et erreurs lors de la méiose. Phénomènes génétiques et erreurs lors de la fécondation.	2
6.	Structure, localisation et identification des gènes humains. Locus. Allèles géniques. Poliallélie. Le gène en chaîne. Recombinaison de gènes. L'importance pratique des phénomènes de chaînage et de recombinaison de gènes.	2
7.	Isolement, clonage et analyse de gènes. Méthodes d'analyse des gènes humains.	2
8.	Mutations génétiques. Mutations spontanées et mutations induites. Taux de mutations. Base moléculaire des mutations. Mutations dynamiques. Conséquences phénotypiques des mutations géniques.	2
9.	Fonction des gènes dans la relation génotype-phénotype. La relation "un gène - un caractère". Pléiotropie et polygénie. Hétérogénéité génétique (allélique et locus). Interactions géniques: alléliques, non alléliques. Interactions entre les gènes et l'environnement. Interactions géniques au niveau moléculaire.	2
10.	Transmission des caractères monogéniques. Les lois de Mendel. Transmission autosomique dominante. Critères de reconnaissance et risque génétique. Codominant. Hérité intermédiaire. Transmission autosomique récessive. Critères de reconnaissance et risque génétique. Consanguinité. L'héritage des caractères liés au sexe. Variations d'expression phénotypique. Pénétrance. Expressivité variable. Phénocopies.	2
11.	Transmission non mendélienne. Hérité mitochondriale. Empreinte génomique. Inconfort uniparental. Mosaïcisme et Chimérisme. Advance. Hérité mitochondriale. Transmission polygénique / multifactorielle. Hérité polygénique et distribution continue. Hérité multifactorielle: modèle de prédisposition de seuil.	2
12.	Génétique des populations. Populations humaines. La loi de Hardy-Weinberg. Facteurs influençant la fréquence génique et génotypique. Applications de la loi de Hardy-Weinberg. Intervention médicale et sociale sur la fréquence des gènes.	2
13.	Génétique du développement. Contrôle génétique (moléculaire) de l'embryogenèse. Inactivation de gènes au cours de l'ontogenèse. Inactivation du chromosome X. Anomalies congénitales: classification et caractéristiques générales. Causes génétiques des anomalies congénitales. Tératogénicité.	2



## CD 8.5.1 CURRICULUM DISCIPLINĂ

Rédaction: 06

Date: 20.09.2017

Page. 6/16

14.	Génétique Sexuelle. Le processus normal de la sexualisation. Anomalies du déterminisme sexuel. Pseudohermafroditisme masculin et féminin.	2
15.	Immunogénétique. Génétique de la réponse immunitaire. Système HLA et maladie. Déficits immunitaires.	2
16.	La génétique de la maladie cancéreuse. La nature génétique du cancer. Les chromosomes dans le cancer. Oncogènes. Gène suppresseur de tumeur. Mécanisme général de production du cancer. Predisposition génétique au cancer.	2
17.	Concepts généraux de pathologie génétique. Maladies génétiques. Définition. Classification. Fréquence. Caractères généraux des maladies génétiques. Méthodes d'étude des maladies génétiques. Diagnostic des maladies génétiques. Consultation génétique. Prophylaxie des maladies génétiques. Diagnostic prénatal.	2
Total		<b>34</b>

### B. Séminaires (S)/Travaux pratiques (TP)/Travail individuel:

Nr.	THÈME	Nombre d'heures		
		S	TP	TI
1.	L'appareil génétique de la cellule humaine. Le génome nucléaire et mitochondrial.	2	1	3
2.	Chromosomes humains. Structure. Nomenclature. Les spécificités des chromosomes sexuels. Le caryotype normal.	2	1	4
3.	Techniques d'étude des chromosomes humains.	1	2	4
4.	Anomalies chromosomiques numériques et structurales.	2	1	4
5.	Dynamique des chromosomes en mitose. Erreurs de mitose et leurs conséquences. Mosaïques chromosomiques.	1	2	4
6.	Dynamique des chromosomes dans la méiose. Transmission du matériel génétique des parents à la progéniture. Erreurs de méiose et leurs conséquences.	2	1	4
7.	Evaluation du caryotype normal et pathologique.	1	2	4
8.	Gènes humains. Structure des gènes, localisation et identification.	2	1	4
9.	Analyse directe et indirecte de gènes.	1	2	4
10.	Mutations génétiques. Classification. Conséquences des mutations ponctuelles.	2	1	4
11.	Caractères héréditaires normaux monogéniques (I). Génétique des groupes sanguins (ABO, Rh).	1	2	4
12.	Caractères monogéniques (II). Génétique des systèmes MNS, Hp, Xg, HLA.	1	2	3
13.	Caractères héréditaires normaux avec déterminisme polygénique. Les dermatoglyphes et l'importance pratique de leur étude.	2	1	4
14.	Etude de caractères héréditaires. Applications pratiques des méthodes Statistique de population.	2	1	4
15.	Transmission de caractères monogéniques anormaux. Critères de reconnaissance de la transmission dominante et récessive, autosomique et liée à l'X.	1	2	4
16.	Transmission de caractères monogéniques anormaux à pénétrance incomplète, expression variable, hétérogénéité génétique.	2	1	4
17.	Conseil génétique. Diagnostic prénatal.	1	2	3
		26	25	<b>65</b>



## CD 8.5.1 CURRICULUM DISCIPLINĂ

**Rédaction:** 06

**Date:** 20.09.2017

**Page.** 7/16

Total

51

**VI. OBJECTIFS DE RÉFÉRENCE ET CONTENU UNITÉS**

<b>Objectifs</b>	<b>Unités de contenu</b>
<b>Chapitre 1. Cariotype 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 anomalies chromosomiques de nombre et de structure;</li><li>• démontrer la différence entre les anomalies autosomiques et gonosomales, les anomalies équilibrées et les anomalies déséquilibrées;</li><li>• connaître la dynamique des chromosomes en mitose et en méiose, leurs erreurs cytogénétiques et leurs conséquences;</li><li>• commenter la signification médicale de la connaissance de l'origine mitotique ou méiotique de l'anomalie chromosomique;</li><li>• connaître les principes et les étapes des différentes techniques cytogénétiques;</li><li>• interpréter le caryotype, 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 ses propres opinions</li></ul>	<ol style="list-style-type: none"><li>1. L'élément génétique de la cellule humaine. Le génome nucléaire et mitochondrial.</li><li>2. Chromosomes humains. Structure. Nomenclature. Les spécificités des chromosomes sexuels. Le caryotype normal.</li><li>3. Techniques d'étude des chromosomes humains.</li><li>4. Anomalies chromosomiques des nombre et structure</li><li>5. Dynamique des chromosomes en mitose. Erreurs de mitose et leurs conséquences. Mosaïques chromosomiques.</li><li>6. Dynamique des chromosomes lors de la méiose. Transmission du matériel génétique des parents à la progéniture. Erreurs de méiose et leurs conséquences.</li><li>7. Evaluation du caryotype normal et pathologique.</li></ol>
<b>Chapitre 2. Les particularités des gènes humains</b>	
<ul style="list-style-type: none"><li>• Définir les notions: gène, expression génique, génotype, homozygote, hétérozygote, hémizigot, phénotype</li><li>• connaître le chemin et les caractéristiques organisationnelles, les propriétés et les fonctions des gènes;</li><li>• connaître et comprendre les causes, les mécanismes et la nomenclature des mutations géniques;</li><li>• connaître les conséquences des mutations dans les régions de codage, de régulation et de modulation des gènes humains;</li><li>• Démontrer l'effet dominant, codominant ou récessif des mutations géniques aux niveaux moléculaire, cellulaire et corporel.</li><li>• comprendre les principes, les étapes et les composants nécessaires aux différentes techniques d'analyse de gènes;</li><li>• technique de PCR modèle, technique de</li></ul>	<ol style="list-style-type: none"><li>1. Gènes humains. Structure des gènes, localisation et identification.</li><li>2. Analyse directe et indirecte de gènes.</li><li>3. Mutations génétiques. Classification. Conséquences des mutations ponctuelles.</li><li>4. Caractères héréditaires normaux monogéniques (I). Génétique des groupes sanguins (ABO, Rh).</li><li>5. Caractères monogéniques (II). Génétique des systèmes MNS, Hp, Xg, HLA.</li><li>6. Caractères héréditaires normaux à déterminisme polygénique.</li><li>7. Les dermatoglyphes et l'importance pratique de leur étude.</li></ol>





## CD 8.5.1 CURRICULUM DISCIPLINĂ

Rédaction: 06

Date: 20.09.2017

Page. 9/16

Objectifs	Unités de contenu
<ul style="list-style-type: none"><li>Southern blot, séquençage didésoxy</li><li>• interpréter les résultats des tests génétiques selon diverses techniques;</li><li>• appliquer les connaissances acquises à d'autres disciplines</li></ul>	

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

### Chapitre 3. Etude du caractère héréditaire

<ul style="list-style-type: none"><li>• Définir les notions: genofond, concordance GMZ, concordance GDZ, génétique AD, AR, XD, XR;</li><li>• connaître les méthodes de confirmation de la nature génétique d'un caractère normal ou pathologique;</li><li>• construire et analyser des arbres herbacés avec l'étude de l'hérédité de différents phénotypes;</li><li>• comprendre les phénomènes génétiques pouvant se produire lors de la manifestation et de la transmission de caractères: pénétrance incomplète, expression variable, hétérogénéité allélique / nonallélique, anticipation;</li><li>• appliquer la méthode statistique de la population au calcul de la fréquence des gènes pathologiques et des porteurs dans la population de la MR;</li><li>• appliquer la méthode des jumeaux pour calculer le poids des facteurs génétiques et environnementaux dans la manifestation de caractères normaux ou pathologiques;</li><li>• appliquer la méthode généalogique pour déterminer 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 en s'adressant au patient, au couple et aux personnes en bonne santé;</li><li>• comprendre les indications et les limites du diagnostic prénatal.</li></ul>	<ol style="list-style-type: none"><li>1. L'étude des caractères héréditaires. Applications pratiques des méthodes statistiques démographiques et de la génologie.</li><li>2. Transmission de caractères monogéniques anormaux. Critères de reconnaissance de la transmission dominante et récessive, autosomique et liée à l'X.</li><li>3. Transmission de caractères monogéniques anormaux à pénétrance incomplète, expression variable, hétérogénéité génétique.</li><li>4. Conseil génétique. Diagnostic prénatal.</li></ol>
---	---

### Chapitre 4. Bases génétiques du développement, de la réponse immunitaire et de la cancérogenèse.



<b>Objectifs</b>	<b>Unités de contenu</b>
<ul style="list-style-type: none"><li>• connaître les principales 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 et DUP, le mosaïcisme chromosomique et ses conséquences sur le développement;</li><li>• connaître le rôle des gènes HOX dans le développement et les conséquences de leurs mutations;</li><li>• définir les malformations congénitales, les troubles et la dysplasie, l'évaluation des risques de récurrence;</li><li>• connaître les étapes de la sexualisation et les principaux gènes responsables;</li><li>• distinguer les hermaphroditismes des pseudohermafroditismes et le rôle du conseil génétique dans les troubles de la sexualité;</li><li>• connaître les mécanismes génétiques de la diversité des Ig et des TcR impliqués dans la réponse immunitaire humorale ou cellulaire;</li><li>• comprendre la recombinaison somatique et son rôle dans la spécialisation des lymphocytes T ou B.</li><li>• connaître les caractéristiques proto-oncogènes et GST (Gènes Suppresseurs de Tumeurs) dans le contrôle du cycle cellulaire;</li><li>• définir les étapes de la transition d'une cellule normale à une cellule maligne et les processus moléculaires compromis;</li><li>• comprendre l'origine clonale et multicellulaire de la cancérogenèse provoquée par des mutations somatiques dominantes ou récessives, héréditaires ou acquises.</li><li>• Évaluer le risque de récurrence de différentes tumeurs dans les familles touchées.</li></ul>	<ol style="list-style-type: none"><li>1. Génétique du développement - grandes étapes, mécanismes génétiques, phénomènes génétiques.</li><li>2. Génétique sexuelle - les étapes de la masculinisation et les gènes impliqués, les étapes de la féminisation et les gènes impliqués, le déterminisme sexuel et l'hermaphroditisme, la différenciation sexuelle et le pseudohermafroditisme.</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 déficits immunitaires.</li><li>4. Génétique du cancer - Preuve de l'origine génétique du cancer, les proto-oncogènes, la GST et les mutations somatiques, les stades de tumorigenèse, les caractéristiques moléculaires, les mutations et les oncogènes.</li></ol>



**VII. COMPETENCES PROFESSIONNELLES ET CONCLUSIONS DE L'ETUDE**

CP1. Connaissance, compréhension et utilisation d'un langage spécifique à la génétique humaine, à la médecine génétique;

CP2. Connaissance et compréhension de l'organisation du génome humain, des chromosomes et des gènes;

CP3. Connaissance du caryotype humain et des principes des techniques cytogénétiques.

CP4. Expliquer et interpréter le caryotype

CP5. Connaissance de la nomenclature des mutations géniques. Résolution des problèmes de situation et formulation des conclusions.

CP6. Classification de différents éléments génétiques - chromosomes, gènes, méthodes génétiques, types de transmission du caractère humain.

CP7. Comparer les résultats obtenus par différentes techniques cytogénétiques et moléculaires.

CP8. Analyse et interprétation de divers tests génétiques.

**COMPETENCES TRANSVERSALES:**

CT1. L'amélioration de l'autonomie décisionnelle; Elaboration d'une attitude personnelle;

CT2. Capacité d'interaction sociale, travail en groupe avec différents rôles;

CT3. Projets interdisciplinaires, activités parascolaires;

CT4. Améliorer les compétences numériques;

CT5. Développer différentes techniques pour apprendre;

CT6. Sélection de documents numériques, analyse critique et conclusions;

CT7. Présentation des projets scientifiques individuels.

**FINALITÉ DE LA DISCIPLINE**

- apprécier le caryotype normal et anormal;
- déterminer la nature de l'anomalie chromosomique - erreur mitotique, erreur méiotique;
- connaître les principes et les applications pratiques des techniques cytogénétiques;
- appliquer les lois sur l'hérédité pour les caractères monogéniques normaux et pathologiques;
- connaître la nomenclature des mutations chromosomiques et géniques;
- connaître les indications et les limites de la technique de PCR, Southern blot et Sanger;
- analyser la transmission généalogique de caractères normaux ou pathologiques, déterminer le type d'héritage, le génotype et calculer le risque de récurrence d'une maladie génétique;
- appliquer les méthodes étudiées pour déterminer la nature génétique de différents caractères.

**VIII. LE TRAVAIL INDIVIDUEL DE L'ÉTUDIANT**

<b>Nr.</b>	<b>Produit préconisé</b>	<b>Stratégies de réalisation</b>	<b>Critères d'évaluation</b>	<b>Terme de réalisation</b>
1	Travailler avec des sources d'information:	. Lire attentivement la conférence ou le contenu du manuel correspondant au thème. Lisez les questions du sujet qui nécessitent une réflexion sur le sujet. Se familiariser avec la liste des sources d'informations supplémentaires sur le sujet. Sélectionnez la source d'informations supplémentaires sur le thème. Lire le texte entièrement, soigneusement et écrire le contenu essentiel. Formulation des généralisations et des conclusions concernant l'importance du thème / sujet.	Capacité d'extraire l'essentiel; compétences d'interprétation; le volume de travail	Pendant le semestre
2	Travailler avec le cahier pratique:	En attendant la résolution des tâches du cahier, analyser les informations et les images du sujet du cours et du manuel. Résoudre des tâches consécutivement. Formuler des conclusions à la fin de chaque leçon. Vérifier les finalités de la leçon et apprécier leur réalisation. Sélection d'informations supplémentaires, à l'aide d'adresses électroniques et d'une bibliographie supplémentaire.	Charge de travail, résolution de problèmes, capacité de formuler des conclusions	Pendant le semestre
3	Travailler avec des matériaux en ligne	Auto-évaluation en ligne, étude de la documentation en ligne sur la chaise SITE, expression de vos propres opinions sur un forum et un chat.	Nombre et durée des entrées sur le site, résultats de l'auto-évaluation	Pendant le semestre
4	Préparer et soutenir des présentations / portfolios	Sélection du thème de recherche, établissement du plan de la recherche, établissement des conditions de réalisation. Établir des composants de projet / thème PowerPoint - thème, objectif, résultats, conclusions, applications pratiques, bibliographie. Évaluations par les pairs. 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 personnelle, la cohérence de l'exposition et la	Pendant le semestre



## CD 8.5.1 CURRICULUM DISCIPLINĂ

Rédaction: 06

Date: 20.09.2017

Page. 13/16

Nr.	Produit préconisé	Stratégies de réalisation	Critères d'évaluation	Terme de réalisation
			rectitude scientifique, la présentation graphique, le mode de présentation	



## IX. SUGGESTIONS METHODOLOGIQUES POUR L'EVALUATION ENSEIGNEMENT-APPRENTISSAGE

### • *Méthodes d'enseignement utilisées*

Dans l'enseignement de la génétique humaine, différentes méthodes d'enseignement sont utilisées, orientées vers la réalisation efficace des objectifs du processus didactique. Dans les cours théoriques, en plus des méthodes traditionnelles (exposition de cours, cours de conversation, cours de synthèse), des méthodes modernes (cours de débat, conférences-conférences, exercices à problèmes) sont également utilisées. Des formes pratiques de travail de laboratoire individuel, frontal, de groupe et virtuel sont utilisées dans les travaux pratiques. Pour l'approfondissement du matériel, différents systèmes sémiotiques (langage scientifique, langage graphique et informatique) et du matériel pédagogique (tableaux, diagrammes, photographies, transparents) sont utilisés. Les leçons et les activités parascolaires sont utilisées dans Technologies de la communication de l'information - Présentations PowerPoint, leçons en ligne.

### ✓ *Méthodes d'apprentissage recommandées*

- **Observation** - Identification d'éléments caractéristiques de structures ou de phénomènes biologiques, description de ces éléments ou phénomènes.
- **Analyse** - Décomposition imaginaire de l'ensemble en composants. Souligner les éléments essentiels. Etudier chaque élément dans l'ensemble.
- **Analyse de schéma / figure** - Sélection des informations requises. Reconnaissance basée sur la connaissance et l'information des structures sélectionnées indiquées dans le **dessin, 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 deuxième objet / processus et détermination de ses caractéristiques essentielles. Comparer des objets / processus et mettre en évidence des caractéristiques communes. Comparer des objets / processus et déterminer des différences. Critères d'établissement. Formulation des conclusions.
- **Classification** - Identifier les structures / processus à classer. Détermination des critères selon lesquels la classification doit être faite. Répartition des structures / processus par groupes selon les critères établis.
- **Elaboration du schéma** - Sélection des éléments à inclure dans le schéma. Jouer les éléments sélectionnés par différents symboles / couleurs et indiquer les relations entre eux. La formulation d'un titre approprié et la légende des symboles utilisés
- **Modélisation** - identification et sélectionnez les éléments nécessaires à la modélisation du phénomène. Imagerie (graphique, schématique) du phénomène étudié. Réalisation du phénomène en utilisant le modèle développé. Formulation de conclusions, déduit des arguments ou des conclusions.
- **Expérience** - Formulation d'une hypothèse basée sur des faits connus concernant le processus / phénomène étudié. Vérification de l'hypothèse en effectuant les processus / phénomènes étudiés en laboratoire. Formulation de conclusions, déduites d'arguments ou de conclusions.

### ✓ *Stratégies/technologies didactiques appliquées:*

„Brainstorming”, „ Multi-vote ”; „ Table ronde ”; „ Entretien de groupe ”; „ Étude de cas ”; „Controverse créative ”; „ Technique de groupe de discussion ”, „ Portefeuille ”.  
Travaux pratiques virtuels

### ✓ *Méthodes d'évaluation*(y compris les renseignements sur la modalité de calcul de la note finale)

**Durant le semestre:contrôle frontal et/ou individuel via:**



## CD 8.5.1 CURRICULUM DISCIPLINĂ

Rédaction: 06

Date: 20.09.2017

Page. 15/16

- (a) 'application d'essais docimologiques,
- (b) résoudre des problèmes / exercices,
- (c) analyse d'études de cas,
- (d) jouer des jeux de rôle sur les sujets abordés.
- (e) travaux de contrôle

### **Finale: examen**

La note finale consistera en la note moyenne de trois travaux de contrôle et d'un projet scientifique de six mois (partie 0.5), le test final en système informatisé (part 0.5).

### **Modalité d'arrondir les notes à chaque étape de l'évaluation**

Grille des notes intermédiaires (moyenne annuelle, notes pour chaque étape de l'examen)	Système national de notation	Equivalent 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	

La note moyenne annuelle et les notes de toutes les étapes de l'examen final (assistées par ordinateur, test) - toutes seront exprimées en chiffres selon l'échelle de notation (selon le tableau), et la note finale obtenue sera exprimée en deux décimales avant la réussite dans le cahier.

*L'absence non justifiée, sans raison valable de l'étudiant à l'examen sera sanctionnée d'un zéro(0) pour l'examen manqué. L'étudiant a le droit à 2(deux) rattrapages répétés pour l'examen échoué.*

### **BIBLIOGRAPHIE RECOMMANDÉE**

- A. Obligatoire:



## CD 8.5.1 CURRICULUM DISCIPLINĂ

Rédaction: 06

Date: 20.09.2017

Page. 16/16

1. Matériel de cours publié sur le site [www.biologiemoleculară.usmf.md](http://www.biologiemoleculară.usmf.md)
2. Support de cours sur la génétique humaine publié sur le site [www.biologiemoleculară.usmf.md](http://www.biologiemoleculară.usmf.md)
3. Génétique humaine. Elaboration méthodologique, Capcelea S., Perciuleac L., Cemortan I. 2017
4. Collection de tests sur la biologie moléculaire et la génétique humaine Țaranov L. Cherdivarenco N. Capcelea S. Perciuleac L. Terehov V. Rotaru L. Platon E. Cemortan I. 2003
5. <https://ghr.nlm.nih.gov>

### - B. Supplémentaire:

1. Cours de biologie moléculaire Cemortan I., Capcelea S., 2000 Țaranov L., Amoșii D.
2. [www.ornl.gov](http://www.ornl.gov)
3. [www.freebooks4doctors.com](http://www.freebooks4doctors.com)
4. [www.pubmed.com](http://www.pubmed.com)
5. [www.genome.org](http://www.genome.org)
6. <http://www.genecards.org/>
7. Biologie moleculaire en biologie clinique V.2. M. Bogart 2005