

Fișa disciplinei Genetică medicală
pentru programul de studii Medicina

Denumirea disciplinei	Genetică medicală
Tipul	Obligator
Anul de studii	II
Componenta	Fundamentală
Titularul de curs	Igor Cemortan
Locația	Bloc central, Ștefan cel Mare 165
Condiționări și exigențe prealabile de:	Program: competențe confirmate în științe la nivelul liceal în biologie, chimie, fizică; cunoștințe de bază în biologia moleculară și biochimie.
	Competențe: digitale (utilizarea internetului, procesarea documentelor, tabelelor electronice și prezentărilor, utilizarea programelor de grafică); abilitatea de comunicare și lucru în echipă; calități – toleranță, compasiune, autonomie.
Misiunea disciplinei	<p>Genetica medicală este o disciplină clinică care studiază relația dintre ereditate și boală sau, mai exact, rolul mutațiilor în producerea bolilor sau predispoziției la boală. Se cunosc peste 10.000 de boli determinate sau condiționate genetic, care afectează 5-8% din nou-născuți și probabil 30–40 % de indivizi în tot cursul vieții; ele au o mare diversitate și se regăsesc în aproape toate specialitățile medicale. Integrarea geneticii medicale în planul de învățământ medical s-a impus ca o disciplină indispensabilă pregătirii complexe și moderne a viitorului medic. Numeroasele descoperiri din ultimul deceniu au avut efecte importante asupra teoriei și practicii medicale. În plan diagnostic, perfecționarea metodelor de analiză moleculară, la nivel genic permite ameliorarea capacității de identificare a unor boli, indiferent de vârsta pacientului (făt, nou născut, copil, adult) și deseori înainte de manifestarea clinică a bolii (presimptomatic). A apărut farmacologia "genomică" în care prin sinteza unor inhibitori ai transcripției genelor se încearcă blocarea funcționării genelor mutante. A devenit operațională și terapia genică, în care prin fabricarea și introducerea unor gene normale în celulele somatice ale unor bolnavi cu afecțiuni genetice grave se poate ameliora / corija efectul genelor mutante. Profilaxia bolilor capătă, grație geneticii, o nouă dimensiune adresându-se familiilor sau persoanelor cu risc genetic, profilaxia devine individualizată, personalizată. Identificarea unor gene ce determină susceptibilitatea unor persoane sănătoase la anumite boli deschide calea unei medicini predictive, bazată pe "previziunile" prenatale sau premorbide. Genetica Medicală poate forma paradigma principală în educația medicală a studenților-medici.</p>
Tematica prezentată	<p>Conținutul cursurilor și a lucrărilor practice cuprind aspecte legate de: evidențierea mecanismelor genetice ce mențin homeostaza organismului și determină sănătatea individului; importanța factorilor genetici (mutațiile și corelarea anumitor gene alele) în etiologia patologiilor umane; rolul factorilor genetici în determinarea manifestărilor clinice a afecțiunilor (ereditare și neereditare); specificul bolilor genetice: a anomaliilor cromozomiale, a bolilor monogenice și multifactoriale, a bolilor mitocondriale și ale</p>

	<p>genomului celulelor somatice; principiile consultului și sfatului genetic, implicit, valoarea acestora pentru practica medicală; tehnici de investigație genetică, importanța profilaxiei patologiilor genetice și a metodelor de diagnostic prenatal și postnatal; problematica sănătății reproductive și planificarea familiei; rolul eredității în determinarea specificului terapiei farmacologice și a altor tipuri de tratament.</p>
Finalități de studiu	<ul style="list-style-type: none"> • să cunoască nomenclatura mutațiilor cromozomiale și genice; • să aprecieze cariotipul normal și anormal; • să explice natura anomaliilor cromozomiale - eroare mitotică, eroare meiotică; • să cunoască principiile și aplicațiile practice ale tehnicilor citogenetice; • să cunoască rolul variațiilor nucleotidice din ADN în producerea unor boli, în predispoziția la anumite stări patologice, în rezistența sau susceptibilitatea la numiți factori de mediu, în farmacorezistență; • să cunoască principiile, diversitatea și aplicațiile practice ale tehnicilor molecular-genetice; • să aplice legăturile eredității pentru caractere monogenice patologice; • să analizeze transmiterea genealogică a unor caractere 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.
Manopere practice achiziționate	<p>Evaluarea mutațiilor cromozomiale și genice responsabile de producerea diferitor stări patologice.</p> <p>Indicații și limite ale tehnicilor citogenetice și molecular-genetice în diagnosticul și prevenirea diferitor boli genetice.</p> <p>Aplicarea metodelor de studiu din Genetica medicală pentru evidențierea naturii genetice a unei boli și inițierea unor măsuri de prevenire a nașterii copiilor cu boli genetice sau măsuri de prevenire a complicațiilor unor boli la copil sau la adult.</p>
Forma de evaluare	Examen