

Fișa disciplinei Genetică caracterelor complexe
pentru programul de studii Medicina

Denumirea disciplinei	Genetică caracterelor complexe
Tipul	Opțional
Anul de studii	III
Componenta	Specială
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, genetica medicală, 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	Cursul „Genetica caracterelor complexe” completează cunoștințele obținute la cursul de genetică medicală și este 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 de diagnostic 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”.
Tematica prezentată	<ol style="list-style-type: none"> 1. Fenomene genetice în dezvoltare. Controlul genetic al creșterii, diferențierii celulelor și bazele genetice ale embriogenezei, organogenezei și fiziogenezei. 2. Anomaliile congenitale și diagnosticul prenatal. Cauzele genetice și teratogene ale malformațiilor, disrupțiilor, displaziilor și deformațiilor congenitale. 3. Stările intersexuale. Rolul cromozomilor și genelor în hermafroditism, pseudohermafroditismul feminin și masculin. 4. Caracterele multifactoriale. Rolul genelor și factorilor de mediu în controlul manifestării caracterelor poligenice normale și patologice. 5. 5. Farmacogenetica și variațiile genetice în răspunsul individual la medicamente.
Finalități de studiu	<ul style="list-style-type: none"> - 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.

	<ul style="list-style-type: none"> - 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.
Manopere practice achiziționate	<ul style="list-style-type: none"> - Să aprecieze consecințele modificărilor genetice și/sau epigenetice în patologia umană. - Să stabilească originea mozaicurilor genice sau cromozomiale generalizate sau limitate de țesut. - Să identifice 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. - 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.
Forma de evaluare	Examen