



UNIVERSITATEA "DUNĂREA DE JOS" GALAȚI
FACULTATEA DE MEDICINĂ ȘI FARMACIE
SPECIALIZAREA ASISTENȚĂ MEDICALĂ GENERALĂ
Adresa : Str. Al. I. Cuza. Nr. 35, 800010, Galați
Nr. telefon / fax: +400236412100
E-mail: medicine@ugal.ro

PROGRAMA ANALITICĂ
DISCIPLINA: GENETICĂ MEDICALĂ

A. Locul disciplinei în planul de învățământ:

Anul de studiu	Anul I				Total ore		Forme de verificare		Nr. credite		Cod disciplină
	Sem. I		Sem. II						Sem. I	Sem. II	
	C	Lp	C	Lp	C	Lp					
Nr. ore	14	14	-	-	14	14	V	-	2	-	O. I. 03

B. Obiectivele disciplinei:

Cunoașterea și utilizarea unor noțiuni specifice din domeniul geneticii;
Dezvoltarea capacității studenților de a opera cu cunoștințe de specialitate și de a le interfera cu cele din domeniile conexe: biochimia, imunologia, biologia celulară, patologia umană;
Dezvoltarea interesului pentru interpretarea fenotipului uman pe baza interacțiunii dintre genotip și mediu;
Formarea priceperii de a utiliza baza materială existentă și dezvoltarea capacității de observare/investigare a materialului genetic și a expresiei acestuia în cadrul lucrărilor practice;
Cunoașterea metodelor utilizabile în tratamentul bolilor genetice și dezvoltarea unei atitudini obiectivate în raport cu acestea;

C. Metode de predare – învățare:

Prelegerea, explicația, conversația,
Problematizarea, studiul de caz, experimentul,
Demonstrația, modelarea, lucrări practice.

D. Forme și metode de evaluare: evaluare sumativă prin probe scrise.

E. Conținutul cursului / număr de ore pentru fiecare temă:

- 1. Structura și funcția materialului genetic** Introducere în genetica medicală. Mutațiile – cauză de boală și handicap. Frecvența bolilor genetice. Bolile genetice – o problemă de sănătate publică. / **2 ore**
- 2. ADN – substratul molecular al eredității** Structura primară și secundară a ADN-ului. Organizarea celulară a ADN-ului. Metode de analiză a cromozomilor umani. / **2 ore**
- 3. Structura și funcția genei** Definiția genei. Alele. Polialelie. Raport dominanță/recesivitate, codominanță. Poligenie. Expresia genică. Transcripția și translația (traducerea). / **2 ore**
- 4. Transmiterea informației genetice** Replicarea ADN-ului. Diviziunea celulară (mitoza, meioza, erori). Transmiterea monogenică dominantă (autosomală și heterosomală) și recesivă (autosomală și heterosomală). / **2 ore**
- 5. Mutații** Recombinarea genetică. Mutații genetice. Anomalii cromozomale. / **2 ore**
- 6. Noțiuni generale de ereditopatologie** Boli genetice: clasificare, particularități, frecvență. Boli monogenice. Boli poligenice. Boli cauzate de anomalii cromozomale. Cancerul. Tratamentul bolilor genetice. / **3 ore**
- 7. Profilaxia bolilor genetice** Sfatul genetic, diagnosticul prenatal, screening-ul genetic. / **1 oră**

F. Conținutul lucrărilor practice / număr de ore pentru fiecare temă:

1. Prezentarea laboratorului. Norme de protecție a muncii . Noțiuni de citogenetică umană. / **1ora**
2. Aparatul genetic al celulei. / **1 oră**
3. Ciclul celular. / **1 oră**
4. Diviziunea celulară. / **1 oră**
5. Morfologia cromozomilor. / **1 oră**
6. Cariotipul. / **1 oră**
7. Cromatina sexuală . / **1 oră**
8. Comportamentul genelor umane. Raport dominanță/recesivitate. Calcul probabilistic pe baza legilor lui Mendel. / **1 oră**
9. Pattern-uri de ereditate umană normală . / **1 oră**

10. Caractere monogenice . /1 oră
11. Caractere poligenice. / 1 oră
12. Amprenta ADN (DNA fingerprint) . /1 oră
13. Metode și tehnici moleculare utilizate în analiza genetică . /1 oră
14. Metode utilizate în ingineria genică și terapia genică . /1 oră

G. Bibliografie de elaborare a cursului

1. Covic M., Genetică umană, Litografia UMF Iași, 1983
2. Gavrilă L., Genomica, Editura Enciclopedică, București, 2003
3. Gavrilă L., Principii de ereditate umană, Editura BIC ALL, București, 2004
4. Gavrilă L., Genomul uman, Editura BIC ALL, București, 2004
5. Ierima A., Genetică umană., Ed. Zigotto, Galați, 2005
6. Maximilian C., Genetică medicală, Ed. Medicală, București, 1986
7. Ștefănescu D., Genetică medicală, Ed. Tehnică, București, 1998
8. GRIFFITHS, Anthony Y. J.F./ Analyse génétique moderne, De Boeck Université, Paris, 2001
9. HARTL, Daniel L./ Génétique: les grands principes, Dunod, Paris, 2003
10. SERRE Jean-Louis/ Génétique medicale: rappels des cours, exercices et problèmes corrigés, Dunod, Paris, 2004 JEANPIERRE,
11. Marc/ Génétique médicale: formelle, chromosomique, moléculaire, clinique, Masson, Paris, 2004

H. Bibliografie minimală de studiu pentru studenți¹

1. Ierima A., Genetică umană., Ed. Zigotto, Galați, 2005
2. Covic M., Genetică umană, Litografia UMF Iași, 1983
3. Gavrilă L., Principii de ereditate umană, Editura BIC ALL, București, 2004

Data aprobării programei analitice **10.10.2010**

Decan,
Prof.univ.dr. Aurel Nechita
Semnatură

Șef departament,
Prof.univ.dr. Alexandru Ierima
Semnatură

¹ Este de preferat ca bibliografia minimală de studiu pentru surdenți să identifice cu claritate și precizie capitolele pe care studenții le au de parcurs pentru atnigerea obiectivelor de predare și învățare, eventual fiind particularizată în funcție de tematica cursurilor și seminariilor.