

Stomatologie

Denumirea disciplinei	Genetică umană		
Tipul	Obligator	Credite	3
Anul de studii	I	Semestrul	II
Numărul de ore	Curs	17	Lucrări practice/de laborator
	Seminare	17	Lucrul individual
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.		
	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>Cursul de Genetică umană reprezintă una dintre componentele de bază, în întreaga lume, în planul de învățământ a școlilor medicale și poate forma paradigma principală în educația medicală a studenților-stomatologi. Cursul acesta evidențiază și educă studentului – stomatolog rolul genomului vs factorii de mediu în formarea, dezvoltarea și funcționarea organismului uman. Genotipul individului este unic și irepetabil, se stabilește la momentul fecundării – combinării genelor materne cu cele paterne. Individualitatea genetică determină individualitatea biologică - fenotipul - ansamblul de caractere specifice ale unui organism, produse prin interacțiunea permanentă, în proporții diferite de ereditate și mediu. Modificările materialului genetic – mutațiile – pot determina diferite stări patologice cu implicarea unui sistem sau mai multor sisteme, ce reprezintă explicația producerii unor boli sau sindroame genetice ale regiunii cranio-faciale și dinților. Se insistă asupra a două fenomene genetice importante: agregarea familială și transmiterea ereditară a unor caractere normale și patologice; vulnerabilitatea diferită a oamenilor la agresiunile externe, manifestările variabile ale unei boli la persoane diferite, reacția diferită la anumite preparate farmacologice. Cursul este structurat pentru a demonstra că <i>genetica</i> poate fi nucleul <i>medicinii moderne</i>, ce studiază dezvoltarea biologică și posibilele variații ale întregului ciclu vital; <i>genetica prezintă o importanță majoră în calcularea riscului genetic și prevenirea bolilor umane</i>; <i>tehnicele moleculare de înaltă rezoluție</i> utilizate în genetica umană <i>reprezintă unealta principală cu ajutorul căreia se studiază bolile</i> în cadrul specialităților medicale.</p>		
Tematica prezentată	<p>Cursul de genetică umană include: particularitățile aparatului genetic al celulei umane, sursele eredității și variabilității, diversitatea și determinismul caracterelor ereditare; cariotipul uman normal și patologic; anomalii cromozomiale – tipuri, mecanisme de producere, particularități de manifestare; bazele citogenetice ale sindroamelor cromozomiale (s.Down, s.Patau, s.Edwards, s.Klinefelter, s.Turner, etc.); particularitățile, proprietățile și funcțiile genelor umane; diversitatea, nomenclatura și consecințele mutațiilor genice; relația genă – genotip – fenotip; gene alele și nealele, interacțiuni genice; fenomene genetice implicate în expresivitatea variabilă a genelor, penetranța diferită, anticipație și amprentare parentală; tehnici de analiză a genelor – principii generale, aplicații; studiul caracterelor ereditare și demonstrarea naturii genetice a unui caracter normal sau patologic; studiul genealogic; principiile și rolul identificării rolului factorilor de mediu și factorilor genetici în patologia</p>		

	umană, inclusiv anomalii cranio-faciale.
Finalități de studiu	<ul style="list-style-type: none"> • să aprecieze cariotipul normal și anormal; • să stabilească natura anomaliei cromozomiale - eroare mitotică, eroare meiotică; • să cunoască principiile și aplicațiile practice ale tehnicilor citogenetice; • să aplice legițile eredității pentru caractere monogenice normale și patologice; • să cunoască nomenclatura mutațiilor cromozomiale și genice; • să analizeze transmiterea genealogică a unor caractere normale sau 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 anomaliilor cranio-faciale.</p> <p>Indicații și limite ale tehnicilor citogenetice și genotipice în diagnosticul și prevenirea anomaliilor cranio-faciale izolate și sindromice.</p> <p>Aplicarea metodelor de studiu din Genetica umană pentru evidențierea naturii genetice a unei boli și inițierea unor măsuri de prevenire a nașterii copiilor cu anomalii cranio-faciale.</p>
Forma de evaluare	Examen