

Fișa disciplinei Genetică umană
pentru programul de studii Stomatologie

Denumirea disciplinei	Genetică umană
Tipul	Obligat
Anul de studii	I
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 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 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; tehnicile moleculare de înaltă rezoluție utilizate în genetica umană reprezintă unealta principală cu ajutorul căreia se studiază bolile în cadrul specialităților medicale.</i>
Tematica prezentată	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 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 legițările 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 genético-moleculare 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