



PR 8.5.1 PROGRAM DE REZIDENȚIAT

Redacție: 08

Data: 21.02.2020

Pag. 1/23

**MINISTERUL SĂNĂTĂȚII, MUNCII ȘI PROTECȚIEI SOCIALE
AL REPUBLICII MOLDOVA**

**UNIVERSITATEA DE STAT DE MEDICINĂ ȘI FARMACIE
„NICOLAE TESTEMIȚANU”**

FACULTATEA REZIDENȚIAT

**PROGRAM DE INSTRUIRE PRIN REZIDENȚIAT LA
DISCIPLINA GENETICĂ MEDICALĂ**

Catedra neurologie N2

Codul specialității:

Numărul total de ore – 7392

Chișinău 2020



PR 8.5.1 PROGRAM DE REZIDENȚIAT

Redacție: 08

Data: 21.02.2020

Pag. 2/23

COORDONAT

Ministrul Sănătății, Muncii și
Protecției Sociale al RM

„___” _____ 20__

APROB

Rectorul USMF „Nicolae Testemițanu”
dr. hab. șt. med., profesor universitar

„___” _____ 20__

Programul a fost discutat și aprobat la:

ședința Consiliului de Management al Calității
din „___” _____ 20__ proces verbal nr. ____
Vicepreședinte Consiliului de Management al Calității,
dr. hab. șt. med., prof. univ., Cernetchi Olga _____

ședința Consiliului de Facultății de Rezidențiat
din „___” _____ 20__ proces verbal nr. ____
Decanul Facultății de Rezidențiat
dr. hab. șt. med., prof. univ., Grib Livi _____

ședința Comisiei Metodice de Profil Neuroștiinte
din „_14_” _01_____2021__ proces verbal nr.1 ____
Președintele Comisiei Metodice de Profil
Acad ASM, dr. hab, prof. univ., Stanislav Groppa _____

ședința Catedrei de Neurologie N2
din „_21_” _12_____2020__ proces verbal nr. _22____
Șef catedră, Acad ASM, dr. hab,
prof. univ., Stanislav Groppa _____

Programul a fost elaborat de colectivul de autori:

Academician AȘM, dr.hab.șt.med, prof.univ., Groppa Stanislav
Dr.șt.med., conf. univ., Zota Eremei
Dr.șt.med., conf. univ., Sprincean Mariana
Șef Studii., asis.univ., Plotnicu Sorin



PR 8.5.1 PROGRAM DE REZIDENȚIAT

Redacție: 08

Data: 21.02.2020

Pag. 3/23

I. SCOPUL DISCIPLINEI

Studiarea rolului eredității în etiopatogeneza patologiilor umane. Elaborarea metodelor de consult medico-genetic, diagnostic prenatal și postnatal, tratament și profilaxie a patologiilor genetice.

II. OBIECTIVELE DE FORMARE ÎN CADRUL DISCIPLINEI

▪ La nivel de cunoaștere și înțelegere

- Bazele teoretice ale geneticii medicale contemporane;
- Rolul factorilor ereditari și de mediu în etio-patogeneza patologiilor genetice;
- Particularitățile clinice și genetice ale bolilor genetice: ale anomaliilor cromozomiale, ale bolilor monogenice multifactoriale, mitocondriale;
- Rolul abordării sindromologice în patologia genetică;
- Diagnosticul clinic al patologiilor genetice;
- Consultul medico-genetic, examenul clinico-genealogic, alcătuirea arborelui genealogic și studiul pedigree-ului;
- Etiopatogenia, clinica, diagnosticul, principiile de tratament și profilaxie a maladiilor genetice;
- Malformații congenitale unice și multiple;
- Sfatul genetic și planificarea familiei;
- Principiile de terapie a bolilor genetice.
- Cunoștințele obținute referitor la factorii ereditari și de mediu în etiopatogeneza patologiilor genetice;
- Cunoștințele despre mecanismele ereditare, organizarea și funcționarea aparatului genetic uman;
- Cunoștințele despre metodele de diagnostic prenatal și postnatal, consult medico-genetic a patologiilor ereditare;
- Principiile de diagnostic, tratament și profilaxie a patologiilor ereditare cu afectare multisistemică;
- Cunoștințele despre evoluția și diagnosticul timpuriu al patologiilor ereditare monogenice.

▪ La nivel de aplicare

- Colectarea anamnezei ereditare sau anchetei familiale și aprecierea riscului genetic;
- Metodele de evaluare a caracterului genetic al patologiilor și consultul medico-genetic;
- Metodele de diagnostic citogenetic și molecular-genetic;
- Efectuarea testelor genetice, aprecierea cariotipului normal și anormal și testului Barr;
- Metodele de examinare clinico-genetică;
- Metodele de profilaxie a patologiilor ereditare, diagnosticul prenatal genetic, testele de screening prenatal (biochimic și ultrasonografic) și valoarea lor diagnostică.



PR 8.5.1 PROGRAM DE REZIDENȚIAT

Redacție: 08

Data: 21.02.2020

Pag. 4/23

III. CONȚINUTUL DE BAZĂ A DISCIPLINEI

A. Prelegeri:

Nr.	Tema	Ore
1.	Introducere în Genetica medicală. Ereditatea și patologia. Bolile genetice. Clasificarea și particularitățile patologiilor genetice.	4
2.	Organizarea serviciului de asistență medico-genetică în Republica Moldova.	4
3.	Sindroamele genetice în aspect contemporan.	4
4.	Metode de evaluare a caracterului genetic al patologiei. Metoda clinico-genealogică. Consultul și sfatul genetic.	4
5.	Bolile cromozomiale. Factorii de risc pentru nașterea copiilor cu anomalii cromozomiale.	4
6.	Particularitățile clinice și citogenetice a celor mai frecvente boli cromozomiale.	4
7.	Bolile monogenice (moleculare) - aspecte clinico-genetice.	4
8.	Clinica și genetica celor mai frecvente boli monogenice.	4
9.	Malformațiile congenitale unice și multiple - etiopatogeneza, clinica, diagnosticul și principiile de profilaxie.	4
10.	Profilaxia patologiei ereditare și congenitale. Diagnosticul și screening-ul prenatal. Principiile de terapie a bolilor genetice.	4

B. Lucrări practice:

Nr.	Tema	Ore
1.	Bolile genetice. Clasificarea și particularitățile patologiilor genetice.	
2.	Metode de evaluare a caracterului genetic al patologiei. Metoda clinico-genealogică.	
3.	Sindroamele genetice în aspect contemporan.	
4.	Particularitățile clinice și citogenetice a celor mai frecvente boli cromozomiale.	
5.	Metode citogenetice de diagnostic al patologiilor cromozomiale.	
6.	Clinica și genetica celor mai frecvente boli monogenice.	
7.	Metode molecular-genetice în diagnosticul bolilor genetice.	
8.	Sindroamele genetice în aspect contemporan.	
9.	Profilaxia patologiei genetice. Principiile de terapie a bolilor genetice.	
10.	Diagnosticul prenatal. Metodele screening-ului invaziv și neinvaziv.	
11.	Consultul și sfatul genetic.	



PR 8.5.1 PROGRAM DE REZIDENȚIAT

Redacție: 08

Data: 21.02.2020

Pag. 5/23

**tematic de studii a rezidenților la specialitatea:
„GENETICĂ MEDICALĂ”**

I. Introducere în Genetică Medicală. Ereditatea și patologia. Metode de evaluare a caracterului genetic al patologiilor.

Perioada :

1.	Obiectul Geneticii Medicale. Noțiuni fundamentale. Incursiuni în istoricul geneticii medicale. Organizarea și funcționarea aparatului genetic uman. Genomul uman.
2.	Ereditatea caracterelor normale și patologice. Variabilitatea mutațională a caracterelor ereditare ca bază a patologiei. Rolul factorilor ereditari și de mediu în etio-patogeneza patologiilor genetice. Clasificarea patologiilor genetice.
3.	Particularitățile bolilor genetice. Particularitățile manifestărilor clinice și evoluției bolilor genetice. Determinismul genetic și transmiterea ereditară. Caracterul ereditar, familial și congenital al bolilor genetice. Evoluția patologiilor ereditare: cronică, progredientă, recidivantă etc.
4.	Malformații congenitale unice și multiple. Variante morfogenetice congenitale. Rolul abordării sindromologice în patologia genetică. Sindroame plurimalformative.
5.	Diagnosticul clinic al patologiilor genetice. Consultul medico-genetic. Examenul clinico-genealogic. Alcătuirea arborelui genealogic și studiul pedigree-ului.

II. Metodele de laborator în bolile genetice.

Perioada :

1.	Metode citogenetice (cariotiparea, testul Barr, FISH).
2.	Tehnicile de obținere a preparatelor de cromozomi metafazici.
3.	Etapele standard de obținere a preparatelor de cromozomi din diferite celule, țesuturi (sânge periferic, vilozități coriale, amniocite). Indicații practice pentru studiul cromatinei sexuale și a cromozomilor umani.
4.	Metodele biochimice în diagnosticul enzimopatiilor: metoda selectivă și de screening.
5.	Metodele molecular genetice. Depistarea directă și indirectă a mutațiilor genice: Secvențierea ADN-lui pentru determinarea structurii primare a genei.
6.	Tehnica Southern-blot pentru identificarea poziției genei în genom.
7.	Tehnica PCR pentru amplificarea fragmentelor ADN.
8.	Polimorfismul lungimii fragmentelor de restricție (RFLP) pentru identificarea alelelor normale și mutante.
9.	Polimorfismul ADN. Marcheri moleculari ai bolilor genetice.
10.	Diagnosticul molecular-genetic prenatal a patologiei ereditare.

III. Bolile cromozomiale.

Perioada :

1.	Cariotipul uman normal. Etiologia și clasificarea anomaliilor cromozomiale. Consecințele anomaliilor de număr și de structură. Tulburările de reproducere produse prin anomalii cromozomiale. Patogeneza bolilor
----	--



PR 8.5.1 PROGRAM DE REZIDENȚIAT

Redacție: 08

Data: 21.02.2020

Pag. 6/23

	cromozomiale.
2.	Particularitățile clinice și citogenetice ale sindromului Down (trizomia 21).
3.	Particularitățile clinice și citogenetice ale sindromului Edwards (trisomia 18).
4.	Particularitățile clinice și citogenetice ale sindromului Patau (trisomia 13).
5.	Particularitățile clinice și citogenetice ale sindromului Turner (monosomia X).
6.	Particularitățile clinice și citogenetice ale sindromului Klinefelter (47,XXY).
7.	Particularitățile clinice și citogenetice ale sindroamelor aneuploidilor parțiale.
8.	Particularitățile clinice și citogenetice ale sindroamelor prin anomalii cromozomice submicroscopice.
9.	Factorii de risc pentru nașterea copiilor cu anomalii cromozomiale.

IV. Bolile monogenice (moleculare). Clinica și genetica celor mai frecvente boli monogenice. Clinica și genetica celor mai frecvente bolile mitocondriale.

Perioada :

1.	Etiologia. Clasificarea. Particularitățile de bază ale patogenezei. Particularitățile tabloului clinic. Polimorfismul clinic și cauzele lui. Heterogenitatea genetică. Expresivitatea variabilă.
2.	Fermentopatiile: ✓ Fenilcetonuria; ✓ Mucoviscidoza; ✓ Sindromul adreno-genital.
3.	Sindroame cu afectarea sistemului nervos: ✓ Miodistrofia Duchenne-Becker; ✓ Neurofibromatoza (boala Reclinghauzen); ✓ Sindromul X-fragil; ✓ Boala Willson.
4.	Sindroame cu afectarea țesutului conjunctiv: ✓ Sindromul Ehlers-Danlos; ✓ Sindromul Marfan.
5.	Hipercolesterolemia familială.
6.	Boala polichistică renală autozomal-dominantă.
7.	Hemofilia A și B.
8.	Clinica și genetica celor mai frecvente bolile mitocondriale. Sfatul genetic, gradul de risc în patologia monogenică.

V. Bolile multifactoriale. Consultul medico-genetic. Sfatul genetic și planificarea familială.

Perioada :

1.	Caracteristica generală a bolilor cu predispoziție genetică. Forme poligenice. Rolul factorilor ereditari și de mediu în patologie. Metodele de evaluare a ponderii factorilor genetici și mezologici în patologia multifactorială. Predispoziția genetică în bolile comune ale adultului.
2.	Anomaliile congenitale unice și multiple, termeni critici.
3.	Blastopatii, embriopatii, fetopatii.
4.	Variante morfogenice congenitale.
5.	Bolile comune ale adultului (boala hipertonică, coronaropatiile, diabetul zaharat, boala ulceroasă, astmul bronșic, etc.).
6.	Boli psihice și nervoase (epilepsia, scleroza difuză, etc.).



PR 8.5.1 PROGRAM DE REZIDENȚIAT

Redacție: 08

Data: 21.02.2020

Pag. 7/23

7.	Boala canceroasă (cancerul ereditar și familial).
8.	Scopul și indicațiile pentru consultul medico-genetic. Principiile generale de profilaxie a patologiei ereditare în aspect genetic. Aspecte organizator-metodologice în profilaxia patologiei ereditare și congenitale.
9.	Sfatul genetic și calcularea riscului de recurență al patologiilor ereditare cu mod de transmitere: ✓ Autozomal-dominant; ✓ Autozomal-recesiv; ✓ X-lincat dominant; ✓ X-lincat recesiv; ✓ Y-lincate (holandrice).
10.	Sfatul genetic și planificarea familială.

VI. Metode de diagnostic: diagnosticul prenatal și postnatal. Principiile de tratament al bolilor genetice. Profilaxia patologiei genetice. Profilaxia periconcepțională.

Perioada :

1.	Diagnosticul preimplanțat al patologiilor genetice.
2.	Diagnosticul prenatal al patologiilor congenitale și ereditare.
3.	Diagnosticul presimptomatic al bolilor ereditare.
4.	Metode invazive și neinvazive de diagnostic prenatal. Screening-ul biochimic și ecografic la gravide. Screening-ul postnatal al bolilor genetice: fenilcetonuria, hipotireoidismul congenital, sindromul adreno-genital, mucoviscidoza etc.
5.	Tratamentul simptomatic și patogenetic.
6.	Tratamentul etiologic – terapia genică. Corecția chirurgicală.
7.	Profilaxia primară, secundară și terțiară a patologiilor genetice.

BAREMUL ACTIVITATII PRACTICE (INTERPRETAREA)

1. Să însușească metodele de evaluare a caracterului genetic al patologiei. Clasificarea patologiilor genetice. Particularitățile bolilor genetice.

Consultul medico-genetic. Examenul clinico-genealogic.

2. Să cunoască etiologia și clasificarea anomaliilor cromozomiale. Particularitățile clinice și citogenetice ale celor mai frecvente boli cromozomiale. Factorii și grupurile de risc genetic.

3. Să cunoască etiologia și clasificarea bolilor monogenice. Particularitățile de bază ale patogenezei. Manifestările clinice. Polimorfismul clinic și cauzele lui. Heterogenitatea genetică.

4. Să cunoască și să aplice metodele citogenetice de diagnostic a patologiilor cromozomiale; metodele molecular-genetice în diagnosticul bolilor genetice.

5. Să stabilească corect diagnosticul prenatal și postnatal. Să cunoască principiul metodelor de profilaxie a patologiei genetice și a tratamentului bolilor genetice.



PR 8.5.1 PROGRAM DE REZIDENȚIAT

Redacție: 08

Data: 21.02.2020

Pag. 8/23

PROGRAMA
analitică (desfășurată) pentru rezidenți la specialitatea
„Genetică Medicală”
(durata în luni 44, nr.7392 ore)

Nr. d/o	Conținutul temei
1	Organizarea serviciului de asistență medico-genetică în Republica Moldova Importanța consultului medico-genetic și explorărilor genetice de laborator în dezvoltarea și progresul medicinei teoretice și practice.
2	Introducere în genetica medicală. Omul, ereditatea și mediul. Organizarea și funcționarea aparatului genetic uman. Ereditatea caracterelor normale și patologice. Ereditatea și patologia. Variabilitatea mutațională a caracterelor ereditare ca bază a patologiei. Rolul factorilor ereditari și de mediu în dezvoltarea patologiei. Clasificarea patologiilor genetice.
3	Particularitățile bolilor genetice. Particularitățile manifestărilor clinice ale patologiei ereditare. Determinismul genetic și transmiterea ereditară. Caracterul familial și congenital al bolilor genetice. Evoluția cronică, progredientă, recedivantă a patologiei ereditare. Rezistența la terapia tradițională. Anomalii congenitale. Variante congenitale morfogenetice.
4.	Sindroamele genetice în aspect contemporan. Particularitățile tabloului clinic. Polimorfismul clinic și cauzele lui Heterogenitatea genetică. Variabilitatea mutațională ca bază a patologiei ereditare.
5.	Metode de evaluare a caracterului genetic al patologiei. Specificul tabloului clinic și evoluției bolilor genetice. Metoda clinico-genealogică. Alcătuirea arborelui genealogic. Studiul pedigreeului. Rolul abordării sindromologice a în patologia genetică. Metoda clinico-genealogică. Arborele genealogic. Consultul și sfatul genetic. Scopul și indicații pentru consult și sfat genetic. Principiile generale de profilaxie a patologiei ereditare în aspect genetic. Aspecte organizator-metodologice în profilaxia patologiei ereditare și congenitale. Sfatul genetic și calcularea riscului de recurență al patologiilor ereditare cu mod de transmitere: ✓ Autozomal-recesiv; ✓ Autozomal-dominant; ✓ X-lincat recesiv; ✓ Cromozomial; ✓ Poligenic.
6.	Bolile cromozomiale. Cariotipul uman normal. Etiologia și clasificarea anomaliilor cromozomice. Patogenia bolilor cromozomice. Factori de risc pentru nașterea copiilor cu anomalii cromozomiale. Consecințele anomaliilor de număr și de structură. Tulburări de reproducere produse de anomaliile cromozomiale.
7.	Particularitățile clinice și citogenetice a celor mai boli cromozomiale: • Sindromul Down (trisomia 21);



PR 8.5.1 PROGRAM DE REZIDENȚIAT

Redacție: 08

Data: 21.02.2020

Pag. 9/23

- Sindromul Edwards (trisomia 18);
- Sindromul Patau (trisomia 13);
- Sindromul Turner (monosomia X);
- Sindromul Klinefelter (47,XXY);
- Sindroamele aneuploidiilor parțiale: sindr. cri-du-shat, sindr. Wolf-Hirschhorn;
- Sindroame prin anomalii cromozomice submicroscopice:
Sindr. Prader-Willi, sindr. Angelman, sindr. Bekwith-Viedeman, sindr. Williams, sindr. Langer-Giedeon, sindr. DiGeorge etc.

8. **Bolile monogenice (moleculare).**
Etiologia. Clasificarea. Particularitățile de bază ale patogenezei.
Particularitățile tabloului clinic. Polimorfismul clinic și cauzele lui.
Heterogenitatea genetică.

9. **Clinica și genetica celor mai frecvente boli monogenice.**

- Fermentopatiile:
 - ✓ Fenilcetonuria;
 - ✓ Sindromul adreno-genital;
- Sindroame cu afectarea sistemului nervos:
 - ✓ Miodistrofia Duchenne- Becker;
 - ✓ Neurofibromatoza (boala Reclinghauzen);
 - ✓ Sindromul X-fragil;
- Sindroame cu afectarea țesutului conjunctiv:
 - ✓ Sindromul Ehlers-Danlos;
 - ✓ Sindromul Marfan;
- Hipercolesterolemia familială;
- Boala polichistică renală autozomal dominantă;
- Fibroza chistică;
- Hemofilia A și B;
- Sindromul Alport.

Sfatul genetic, gradul de risc în patologia monogenică.

10. **Boli multifactoriale.**
Caracteristica generală a bolilor cu predispoziție genetică. Forme poligenice. Rolul factorilor ereditari și de mediu în patologie. Metodele de evaluare a ponderii factorilor genetici și mezologici în patologia multifactorială. Predispoziția genetică în bolile comune ale adultului. Grupele principale de patologie multifactorială:
- Malformații congenitale unice și multiple, perioadele critice;
 - Blastopatii, embriopatii, fetopatii;
 - Variații congenitale morfogenice;
 - Bolile comune ale adultului (boala hipertonică, coronaropatiile, diabetul, boala ulceroasă, astmul bronșic, etc.);
 - Boli psihice și nervoase (epilepsia, scleroza difuză, etc.)
 - Boala canceroasă (cancere ereditare și familiale).

ADN-diagnosticul ictusului cerebral, HTA, diabetul zaharat, osteoporozei.

11. **Metodele de laborator în bolile genetice.**
Metode citogenetice (cariotiparea, testul Barr, FISH).
Texnicile de obținere a preparatelor de cromozomi metafazici.
Etapile standard de obținere a preparatelor de cromozomi din diferite celule, țesuturi (sînge periferic, vilozități coriale, amniocite).
Indicații practice pentru studiul cromatinei sexuale și cromozomilor umani.



PR 8.5.1 PROGRAM DE REZIDENȚIAT

Redacție: 08

Data: 21.02.2020

Pag. 10/23

Metodele biochimice în diagnosticul enzimopatiilor: metoda selectivă și de screening.
Metode molecular genetice. Diagnosticul molecular-genetic prenatal a patologiei ereditare.

Principii de terapie a bolilor genetice.

Tratamentul simptomologic și patogenetic. Tratament etiologic – terapia genică. Corecția chirurgicală.

Medicina personificată și predictivă.

12. **Profilaxia patologiei genetice.**

Profilaxia primară a patologiei genetice. Profilaxia secundară a patologiei genetice.

Diagnosticul prenatal.

Diagnosticul preimplanțat a patologiei genetice.

Diagnosticul prenatal a patologiei congenitale și ereditare.

Metode invazive și neinvazive.

Metode de masă și metode specializate.

Diagnosticul presimptomatic a bolilor ereditare.

Screeningul bolilor genetice:

fenilcetonuriei, hipotireoidismul congenital, sindromul adreno-genital, mucoviscidoza.



PR 8.5.1 PROGRAM DE REZIDENȚIAT

Redacție: 08

Data: 21.02.2020

Pag. 11/23

II. OBIECTIVE DE REFERINȚĂ ȘI UNITĂȚI DE CONȚINUT

Obiective	Unități de conținut
Capitolul 1. „Introducere în genetica medicală”	
• Să demonstreze cunoștințe despre organizarea și funcționarea aparatului genetic uman despre Omul, ereditatea și mediul. • să comenteze semnificația medicală a eredității caracterelor normale și patologice. • să cunoască noțiunile ereditate și patologia. • să însușească metodele de evaluare a caracterului genetic al patologiei. • să demonstreze cunoștințe despre variabilitatea mutațională a caracterelor ereditare ca bază a patologiei, • să cunoască clasificarea patologiilor genetice. • să aplice cunoștințele la alte discipline • să formuleze concluzii • să dezvolte opinii proprii referitor la rolul rolul factorilor ereditari și de mediu în dezvoltarea patologiei.	Obiectul Geneticii Medicale. Noțiuni fundamentale. Incursiuni în istoricul geneticii medicale. Organizarea și funcționarea aparatului genetic uman. Genomul uman. Ereditatea caracterelor normale și patologice. Variabilitatea mutațională a caracterelor ereditare ca bază a patologiei. Rolul factorilor ereditari și de mediu în etiopatogeneza patologiilor genetice. Clasificarea patologiilor genetice. Particularitățile bolilor genetice. Particularitățile manifestărilor clinice și evoluției bolilor genetice. Determinismul genetic și transmiterea ereditară. Caracterul ereditar, familial și congenital al bolilor genetice. Evoluția patologiilor ereditare: cronică, progredientă, recidivantă etc.
Capitolul 2. „Bolile cromozomiale”	
• Să definească cariotipul uman normal • să cunoască clasificarea anomaliilor cromozomiale numerice și structurale. • să cunoască particularitățile clinice și citogenetice ale celor mai frecvente anomalii cromozomiale: sindroamelor Down, Edwards, Patau (trizomiile 21, 13, 18), sindr. Klinefelter, sindr. Turner. • sa cunoască particularitățile clinice și citogenetice ale sindroamelor aneuploidiilor parțiale. • sa cunoască particularitățile clinice și citogenetice ale sindroamelor prin anomalii cromozomice submicroscopice. • să demonstreze cunoștințe ale factorilor de risc pentru nașterea copiilor cu anomalii cromozomiale. • să aplice cunoștințele acumulate la alte discipline	Cariotipul uman normal. Etiologia și clasificarea anomaliilor cromozomiale. Consecințele anomaliilor de număr și de structură. Tulburările de reproducere produse prin anomalii cromozomiale. Patogeneza bolilor cromozomiale. Particularitățile clinice și citogenetice ale celor mai frecvente anomalii cromozomiale: sindroamelor Down, Edwards, Patau (trizomiile 21, 13, 18), sindr. Klinefelter, sindr. Turner. Particularitățile clinice și citogenetice ale sindroamelor aneuploidiilor parțiale. Particularitățile clinice și citogenetice ale sindroamelor prin anomalii cromozomice submicroscopice. Factorii de risc pentru nașterea copiilor cu anomalii cromozomiale.



PR 8.5.1 PROGRAM DE REZIDENȚIAT

Redacție: 08

Data: 21.02.2020

Pag. 12/23

Obiective	Unități de conținut
Capitolul 3. „Bolile monogenice (moleculare)”	
• Să definească noțiunile heterogenitatea genetică, expresivitatea variabilă, polimorfismul clinic al bolilor monogenice; • să cunoască etiologia, clasificarea, particularitățile de bază ale patogenezei BM • să cunoască particularitățile tabloului clinic al bolilor monogenice • să cunoască fermentopatiile: fenilcetonuria; mucoviscidoza; galactozemia, sindromul adreno-genital, alcaptonuria; • să cunoască sindroamele cu afectarea sistemului nervos: miodistrofia Duchenne-Becker; neurofibromatoza (boala Reclinghauzen); sindromul X-fragil; boala Willson, Etc.; • să cunoască sindroame cu afectarea țesutului conjunctiv: sindromul Ehlers-Danlos, sindromul Marfan, osteogeneza imperfectă; • să cunoască patologii: hipercolesterolemia familială. boala polichistică renală autozomal-dominantă, hemofilia A și B. Clinica și genetica celor mai frecvente bolile mitocondriale. • sa demonstreze rolul medical al cunoașterii sfatului genetic, gradul de risc în patologia monogenică.	Etiologia. Clasificarea. Particularitățile de bază ale patogenezei. Particularitățile tabloului clinic. Polimorfismul clinic și cauzele lui. Heterogenitatea genetică. Expresivitatea variabilă. Fermentopatiile: Fenilcetonuria; Mucoviscidoza; Sindromul adreno-genital. Sindroame cu afectarea sistemului nervos: Miodistrofia Duchenne-Becker; Neurofibromatoza (boala Reclinghauzen); Sindromul X-fragil; Boala Willson. Sindroame cu afectarea țesutului conjunctiv: Sindromul Ehlers-Danlos; Sindromul Marfan. Hipercolesterolemia familială. Boala polichistică renală autozomal-dominantă. Hemofilia A și B. Clinica și genetica celor mai frecvente bolile mitocondriale. Sfatul genetic, gradul de risc în patologia monogenică.
Capitolul 4. „Metodele de laborator în bolile genetice”	
• Să definească metodele citogenetice (cariotiparea, testul Barr, FISH) și tehnicile de obținere a preparatelor de cromozomi metafazici. • să cunoască indicațiile practice pentru studiul cromatinei sexuale și a cromozomilor umani. • să definească ADNrec, clonare ADN, clonare <i>in vivo</i>, clonare <i>in vitro</i>, enzime de restricție, markeri moleculari, primeri sintetici, PCR • să cunoască principiile, etapele și componentele necesare tehnologiei ADNrec; • să cunoască particularitățile vectorilor și gazdelor de clonare; • să cunoască particularitățile clonării ADN <i>in vitro</i>; • să înțeleagă principiile de izolare a ADNului genomic și ARNui pentru diferite tehnici de analiză; • să înțeleagă principiile tehnicilor de analiză a genelor; • sa modeleze clonarea <i>in vivo</i> și clonarea <i>in vitro</i> a ADNui • să modeleze tehnica PCR și tehnica Southern-blot	Metode citogenetice (cariotiparea, testul Barr, FISH). Tehnicile de obținere a preparatelor de cromozomi metafazici. Etapele standard de obținere a preparatelor de cromozomi din diferite celule, țesuturi (sînge periferic, vilozități coriale, amniocite). Indicații practice pentru studiul cromatinei sexuale și a cromozomilor umani. Metodele biochimice în diagnosticul enzimopatiilor: metoda selectivă și de screening. Metodele molecular genetice. Depistarea directă și indirectă a mutațiilor genice: Secvențierea ADN-lui pentru determinarea structurii primare a genei. Tehnica Southern-blot pentru identificarea poziției genei în genom. Tehnica PCR pentru amplificarea fragmentelor ADN. Polimorfismul lungimii fragmentelor de



PR 8.5.1 PROGRAM DE REZIDENȚIAT

Redacție: 08

Data: 21.02.2020

Pag. 13/23

Obiective	Unități de conținut
• să interpreteze rezultatele obținute prin tehnica PCR; • să interpreteze rezultatele obținute prin tehnica Southern-blot. • să cunoască indicațiile practice pentru studiul molecular-genetic prenatal și postnatal în grupul de risc pentru boli monogenice.	restricție (RFLP) pentru identificarea alelelor normale și mutante. Polimorfismul ADN. Marcheri moleculari ai bolilor genetice. Diagnosticul molecular-genetic prenatal a patologiei ereditare.
Capitolul 5. „Profilaxia patologiei genetice. Consultul medico-genetic”	
• Să cunoască metodele diagnosticul prenatal al patologiilor congenitale și ereditare. • să cunoască diagnosticul presimptomatic al bolilor ereditare. • să cunoască metode invazive și neinvazive de diagnostic prenatal. Screening-ul biochimic și ecografic la gravide. • să cunoască screening-ul postnatal al bolilor genetice: fenilcetonuria, hipotireoidismul congenital, sindromul adreno-genital, mucoviscidoza etc. • să cunoască tratamentul simptomatic și patogenetic. • să cunoască profilaxia primară, secundară și terțiară a patologiilor genetice. • să cunoască consultul medico-genetic. Examenul clinico-genealogic. Alcătuirea arborelui genealogic și studiul pedigree-ului.	Diagnosticul prenatal al patologiilor congenitale și ereditare. Diagnosticul presimptomatic al bolilor ereditare. Metode invazive și neinvazive de diagnostic prenatal. Screening-ul biochimic și ecografic la gravide. Screening-ul postnatal al bolilor genetice: fenilcetonuria, hipotireoidismul congenital, sindromul adreno-genital, mucoviscidoza etc. Tratamentul simptomatic și patogenetic. Profilaxia primară, secundară și terțiară a patologiilor genetice. Consultul medico-genetic. Examenul clinico-genealogic. Alcătuirea arborelui genealogic și studiul pedigree-ului.

III. Cicluri conexe

Curriculumul disciplinelor de studii.

Stagiul „Neuropediatric”

1. Dezvoltarea în ontogeneză și particularitățile SNC la copii. Investigarea neurologică a copiilor. Sindroamele neurologice de bază la copii.
2. Afecțiunea perinatală a sistemului nervos. Trauma cranio- cerebrală, vertebro-medulară și a SNP natală. Encefalopatia hipoxic-ischemică neonatală. Paraliziile cerebrale infantile. Diagnostic. Tratament.
3. Encefalopatia toxiinfecțioasă la copii. Etiologie, patogenie, clinica, tratament. Edemul cerebral și principiile tratamentului la copii, sindromul de hipertensiune intracraniană. Diagnostic. Tratament
4. Infecțiile sistemului nervos. Meningoencefalitele seroase la copii. Meningoencefalitele purulente la copii. Abscesul cerebral. Encefalomielitele și mielopoliradiculonevritele la copii.



PR 8.5.1 PROGRAM DE REZIDENȚIAT

Redacție: 08

Data: 21.02.2020

Pag. 14/23

Poliomielita la copii. Bolile autoimune și postinfecțioase ale sistemului nervos. Diagnostic. Tratament

5. Sindroamele epileptice și epilepsia la copii. Diagnostic. Tratament
6. Tumorile creierului și ale măduvei spinării la copii. Malformațiile sistemului nervos. Trauma cranio-cerebrală și vertebro-medulară la copii. Tulburările cerebrale vasculare la copii. Patologia sistemului nervos vegetativ la copii. Diagnostic. Tratament
7. Sindroamele neuro-cutanate și bolile eredo-degenerative la copii. Anomaliile cromozomice. Maladiile metabolice ale SNC. Bolile neuro-musculare. Diagnostic. Tratament

Deprinderile practice Stagiul „Neuropediatrică”

1. Aprecierea gradului de maturizare anatomică și funcțională a SN corespunzător vârstei;
2. Aprecierea simptomelor și sindroamelor neurologice în dependență de etiologie și localizarea focarului patologic.
3. Aprecierea exteriorului și parametrilor antropometrici. (se determină proporționalitatea părților componente ale corpului, masa și înălțimea lui, forma și perimetrul capului, dimensiunile fontanelor în dependență de vârstă).
4. Examenul tegumentelor
5. Examenul posturii (poziției, ținutei în spațiu)
6. Examenul feței (craniul facial)
7. Examenul nervilor cranieni

Metodele moderne instrumentale de investigare a SNC la copii

1. Puncția lombară. Studiul lichidului cefalorahidian (tensiunea, viteza scurgerii, transparența, culoarea, citoza, conținutul de proteine). Interpretarea datelor.
2. Consultul oftalmologic. Interpretarea datelor.

Metodele roentgenologice de investigații

1. Ro-grafia craniului (craniografia) și coloanei vertebrale. Interpretarea datelor.
2. Arteriografia cerebrală. Interpretarea datelor.
3. Tomografia transaxială computerizată. Interpretarea datelor.
4. Rezonanța magnetică nucleară (RMN). Interpretarea datelor.

Explorări electrofiziologice

1. Ecoencefalografia (EcoEG). Interpretarea datelor.
2. Ultrasonografia Doppler. Interpretarea datelor.
3. Electromiografia (EMG). Interpretarea datelor.
4. Electroneuromiografia (ENMG). Interpretarea datelor.
5. Electroencefalografia (EEG) Video EEG

Lista literaturii recomandate pentru stagiul „Neuropediatrică”.

1. Curs de neurologie. Sub redacția academ.D.Gherman, Chișinău, 1993.
2. Semiologia neurologică. Sub redacția prof.Gh.Pendefunda, Iași, 1991.
3. Valeriu Popescu, Constantin Arion. Comele la copii. București, 1985.
4. Bolile vasculare ale creierului și măduvei spinării. Sub redacția prof. C.Arseni, prof. L.Popoviciu, București, 1984.
5. C. Rusnac. “Sindroame în pediatrie”. București, 1990.
6. Neurologie pentru copii. Sub redacția Șanico G.G., Bondarenko E.C., Kiev, 1990.



PR 8.5.1 PROGRAM DE REZIDENȚIAT

Redacție: 08

Data: 21.02.2020

Pag. 15/23

7. Badalean L.O. Neurologie pentru copii. M., Medicina, 1975.
8. Badalean L.O., Jurba L.T., Vsevoljcaia N.M. Neurologia copiilor de vârstă fragedă. Kiev, Sănătatea, 1989.
9. Ion Ilciuc, Neuropediatrie, 2007

Stagiul "Neurogenetică"

Introducere în neurogenetica clinică

1. Structura și funcția genelor. Metoda clinică genealogică. Legile lui Mendel. Tipurile de moștenire: autosom-dominantă, autosom-recesiv, dominant X-lincat. Clasificarea bolilor ereditare.
2. Metodica de examinare a bolnavilor cu boli ereditare, alcătuirea și interpretarea arborului genealogic. Diagnosticul genetic, metode de secvențare de prima generație și de noua generație
3. Principii de Bioinformatică în neurogenetică, identificarea și validarea mutațiilor patogene
4. Metode de validare a testelor genetice. Consultul și sfatul genetic

Patologiile de mișcare ereditare

A. Parkinsonismul în patologiile neurogenetice.

1. Boala Parkinson familială.

Mutații în Alpha-synuclein (PARK1) sau duplicații/ triplicații (PARK4)

Mutații LRRK2/dardarin (PARK8) Recessive

Mutații Parkin (PARK2)

Mutații DJ1 (PARK7)

Mutații PINK1 (PARK6)

2. Parkinsonism atipic și complex.

Boala Wilson. Diagnosticul diferențial în parkinsonismul atipic: Atrofia Multisistemică, Sindromul de degenerescență cortico-bazală, PSP.

B. Distoniile și mioclonusul

1. Distonii primare, Distonia-plus sindrom, Distonia dopa-responsivă, Mioclonus- distonia (DYT11)

C. Coreea

1. Coreea Beningă ereditară (TITF1)
2. Boala Huntington cu debut la adult și la tineri.
3. HD look-alike (NBIA (PANK2), Neuro-acanthocitoză, Atrofia Dentatorubro-pallidoluisiană, Huntington's disease-like 2 (HDL2), Neuroferritinopatia, SCA17 (HDL4), Boala prion ereditară)

D. Ataxiile ereditare

1. Ataxiile spino-cerebelare
2. Ataxia Friedreich
3. Ataxia asociată cu apraxia oculomotorie (AOA)

E. Patologiile de mișcare paroxismale

1. Ataxii episodice.
2. Diskinezii paroxismale

F. Bolile cu afectare preponderentă a sistemului piramidal.

1. Paraplegia spastică ereditară (Strumpel). Clinica, diagnosticul.
2. Paraplegia spastică pură
3. Paraplegia spastică complexă

Bolile neuro-musculare

Patologiile musculare. Distrofia musculară progresivă (DMP). Definiție, clasificare, etiopatogenia.

Formele clinice:

A. DMP primară

- a) Pseudohipertrofia (Duchenne), cu transmitere X-recesivă, formă severă malignă



PR 8.5.1 PROGRAM DE REZIDENȚIAT

Redacție: 08

Data: 21.02.2020

Pag. 16/23

- b) Forma benignă Becker și Kilner
- c) Forma Erba-Roto Scapula humeralo-pelvi-femurală autosom-recesivă.
- d) Forma Landouzy-Dejerine, facio-scapulo-humerală – (autosom-dominantă), și variantele atipice: oculară, oculo-faringiană și distală.

B. Distrofiile (amiotrofiile) musculare secundare

- 1. Amiotrofia spinală progresivă infantilă malignă (Werdnig-Hoffman) (autosom-recesiv)
- 2. Miopatiile metabolice: asociate cu miopatiile mitocondriale, bolile metabolismului lipidelor și în cadrul patologiilor metabolismului glicogenului. Particularitățile clinice, diagnosticul EMG, biopsia musculară, examinările biochimice, diagnosticul diferențial, tratament.

C. Miotonia.

Definiția, patogenia. Formele clinice: miotonie Thomsen, miotonie autosom-recesivă tip Becker, distrofie miotonică Steinert (autosom-dominantă) Clinica. Diagnosticul.

Patologiile joncțiunii neuro-musculare

D. Miastenia gravis congenitală.

Definiție, patogenia, formele clinice, diagnosticul, tratamentul.

Patologiile Neuronului motor

Boala neuronului motor genetică (SOD1).

Sindromul Brown–Vialeto–van Laere.

Atrofia musculară spinală (SMN)

Atrofia bulbo-spinală X-lincată (Boala Kennedy)

E. Mioplegia paroxismală.

Epilepsiile de origine genetică

Definiție, patogenia, clasificarea :

1. Epilepsiile monogenice

- a. Convulsii benigne neonatale familiale (mutatii KCNQ2 și KCNQ3)
- b. Epilepsiile Autosomal dominante nocturne frontale (ADNFLE)
- c. Generalized epilepsy with febrile seizures (GEFS+)
- d. Sindromul Dravet

2. Epilepsiile în alte patologii neurogenetice

- a. Epilepsiile mioclonice progresive (în patologiile mitocondriale, boala Unverricht–Lundborg, atrofia dentato-rubro-pallido-luysian (DRPLA) și boala cu corpuri Lafora).
- b. Displaziile corticale focale.
 - c. În cadrul patologiilor metabolice

Patologiile mitocondriale

MELAS

MERRF (myoclonic epilepsy with ragged red fibres)

Sindromul Kearns–Sayre

Oftalmoplegia externă cronică progresivă

Neuropatia optică ereditară Leber (LHON)

Patologiile cognitive genetice

Epidemiologie, clasificare, diagnostic.

- 1. Formele genetice de demență de origine neurodegenerativă. Boala Alzheimer familială, demență lobară frontotemporală, boala Huntington, Boala Parkinson familială, Boala cu prion familială.
- 2. Formele genetice de demență de origine arteriopatică. CADASIL, angiopatia amiloidă cerebrală, boala Fabry.
- 3. Formele genetice de demență de origine metabolică. Boala Wilson, patologiile lizozomale și peroxismale, leucodistrofiile.



PR 8.5.1 PROGRAM DE REZIDENȚIAT

Redacție: 08

Data: 21.02.2020

Pag. 17/23

V. Procedurile utilizate pentru asigurarea calității procesului de învățământ.

În timpul ciclurilor rezidenției sunt supuși unui interogatoriu oral pe tema dată, test control, prezintă bolnavi pe temă. La sfârșitul ciclului respectiv ei sunt atestați. Promovarea în anul următor de studii se efectuează printr-un examen oral și prin testul cu grilă, examenul oral cu bilete întărite de către comisia metodică de specialitate.

VI. Acordările cu alte instituții privind realizarea obiectivelor din planurile de învățământ.

Catedra Biologie Moleculară și Genetică Umană dispune de acord cu secția clinică și de laborator a Centrului de Sănătate a Reproducerii și Genetică Medicală și Institutul Mamei și Copilului pentru a le folosi în procesul de învățământ în secundariat. De asemenea, în acest scop pot fi folosite acordurile USMF "N. Testemițanu" cu Spitalul republican pentru copii "E. Coțaga", policlinica Institutului Mamei și Copilului; Spitalul clinic republican, secția de hemodializă, Institutul Oncologic.

VII. Preocupările instituției în domeniul modernizării procesului de învățământ.

Sunt pregătite planurile prelegerilor, lecțiilor practice și metodele de predare. În planul de studii sunt incluse datele noi în genetica medicală. În procesul de studii au fost incluse:

1. Testarea cu grilă.
2. Examen separat la deprinderi practice (la patul bolnavului).
3. Introducerea în trainingul rezidenților a filmelor video tematice, CD pe diferite teme discutate.
4. Utilizarea în procesul de studii a Medline, videoconferințelor cu rezidenți din alte țări prin intermediul rețelei Internet.
5. Motivarea rezidenților pentru lucrul științific și evaluare de sine stătătoare.



PR 8.5.1 PROGRAM DE REZIDENȚIAT

Redacție: 08

Data: 21.02.2020

Pag. 18/23

IV. COMPETENȚE PROFESIONALE (SPECIFICE (CS) ȘI TRANSVERSALE (CT)) ȘI FINALITĂȚI DE STUDIU

✓ COMPETENȚE PROFESIONALE:

- Cunoașterea bazele teoretice ale geneticii medicale contemporane;
- Cunoașterea rolul factorilor ereditari și de mediu în etio-patogeneza patologiilor genetice;
- Înțelegerea particularitățile clinice și genetice ale bolilor genetice: ale anomaliilor cromozomiale, ale bolilor monogenice, multifactoriale, mitocondriale;
- Explicarea rolul abordării sindromologice în patologia genetică;
- Cunoașterea diagnosticul clinic al patologiilor genetice, consultul medico-genetic, examenul clinico-genealogic, alcătuirea arborelui genealogic și studiul pedigree-ului;
- Cunoașterea factorilor ereditari și de mediu în etiopatogeneza patologiilor genetice;
- Cunoașterea mecanismelor ereditare, organizarea și funcționarea aparatului genetic uman;
- Cunoștințele despre metodele de diagnostic prenatal și postnatal, consult medico-genetic a patologiilor ereditare;
- Cunoașterea principiilor de diagnostic, tratament și profilaxie a patologiilor ereditare cu afectare multisistemică;
- Cunoașterea evoluției și diagnosticului timpuriu al patologiilor ereditare monogenice.
- Rezolvarea problemelor de situație și formularea concluziilor.

✓ COMPETENȚELE TRANSVERSALE:

- Perfecționarea capacității de autonomie decizională;
- Formarea atitudinii personale;
- Abilitatea de interacțiune socială, activitatea în grup cu diferite roluri;
- Organizarea și proiecte interdisciplinare, activități extracuriculare;
- Perfecționarea aptitudinilor digitale;
- Dezvoltarea diferitor tehnici de învățare;
- Selectarea materialelor digitale, analiza critică și formularea unor concluzii;
- Prezentarea proiectelor științifice individuale.

✓ FINALITĂȚILE DISCIPLINEI

- Să însușească metodele de evaluare a caracterului genetic al patologiei. Clasificarea patologiilor genetice. Particularitățile bolilor genetice. Consultul medico-genetic. Examenul clinico-genealogic.
- Să cunoască etiologia și clasificarea anomaliilor cromozomiale. Particularitățile clinice și citogenetice ale celor mai frecvente boli cromozomiale. Factorii și grupurile de risc genetic.
- Să cunoască etiologia și clasificarea bolilor monogenice. Particularitățile de bază ale patogenezei. Manifestările clinice. Polimorfismul clinic și cauzele lui. Heterogenitatea genetică.
- Să cunoască și să aplice metodele citogenetice de diagnostic a patologiilor cromozomiale; metodele molecular-genetice în diagnosticul bolilor genetice.
- Să stabilească corect diagnosticul prenatal și postnatal. Să cunoască principiul metodelor de profilaxie a patologiei genetice și a tratamentului bolilor genetice.
- Să cunoască bazele și rolul practic al tehnologiei ADN-recombinant, principiile tehnicilor de studiu a genelor umane.
- Să fie competent de a utiliza cunoștințele și metodologia din genetica medicală în abilitatea de a explica natura unor procese fiziologice sau patologice;



PR 8.5.1 PROGRAM DE REZIDENȚIAT

Redacție: 08

Data: 21.02.2020

Pag. 19/23

- Să fie capabil să implementeze cunoștințele acumulate în activitatea de cercetător;
- Să fie competent să utilizeze critic și cu încredere informațiile științifice obținute utilizând noile tehnologii informaționale și de comunicare.



PR 8.5.1 PROGRAM DE REZIDENȚIAT

Redacție: 08

Data: 21.02.2020

Pag. 20/23

V. LUCRUL INDIVIDUAL AL MEDICULUI-REZIDENT

Nr.	Produsul preconizat	Strategii de realizare	Criterii de evaluare	Termen de realizare
	Lucrul cu sursele informaționale:	Lecturarea prelegerii sau materialul din manual la tema respectivă, cu atenție. Citirea întrebărilor din temă, care necesită o reflecție asupra subiectului. De făcut cunoștință cu lista surselor informaționale suplimentare la tema respectivă. De selectat sursa de informație suplimentară la tema respectivă. Citirea textului în întregime, cu atenție și scrierea conținutului esențial. Formularea generalizărilor și concluziilor referitoare la importanța temei/subiectului.	Capacitatea de a extrage esențialul; abilități interpretative; volumul muncii	Pe parcursul anului
	Lucrul cu caietul de lecții practice:	Până la rezolvarea sarcinilor din caiet de a analiza informația și imaginile de la tema respectivă din prelegere și manual. Rezolvarea sarcinilor consecutiv. Formularea concluziilor la finele fiecărei lecții. Verificarea finalităților lecției respective și aprecierea realizării lor. Selectarea informații suplimentare, folosind adrese electronice și bibliografia suplimentară.	Volumul de muncă, rezolvarea problemelor de situație, abilitatea formulării concluziilor	Pe parcursul anului
	Lucrul cu materiale on-line	Autoevaluarea on-line, studierea materialelor on-line de pe SITE catedrei, exprimarea opiniilor proprii prin forum și chat	Numărul și durata intrărilor pe SITE, rezultatele autoevaluărilor	Pe parcursul anului
	Pregătirea și susținerea prezentărilor /portofoliilor	Selectarea temei cercetării, stabilirea planului cercetării, stabilirea termenilor realizării. Stabilirea componentelor proiectului / prezentării PowerPoint – tema, scopul, rezultate, concluzii, aplicații practice, bibliografie. Recenzii colegi. Recenzii profesori	Volumul de muncă, gradul de pătrundere în esența temei proiectului, nivelul de argumentare științifică, calitatea concluziilor, elemente de creativitate, formarea atitudinii personale, coerența expunerii și corectitudinea științifică, prezentarea grafică, modalitatea de prezentare	Pe parcursul anului



PR 8.5.1 PROGRAM DE REZIDENȚIAT

Redacție: 08

Data: 21.02.2020

Pag. 21/23

2. SUGESTII METODOLOGICE DE PREDARE-ÎNVĂȚARE-EVALUARE

• *Metode de predare utilizate*

La predarea disciplinei Genetica Medicală sunt folosite diferite metode și procedee didactice, orientate spre însușirea eficientă și atingerea obiectivelor procesului didactic. În cadrul lecțiilor teoretice, de rând cu metodele tradiționale (lecție-expunere, lecție-conversație, lecție de sinteză) se folosesc și metode moderne (lecție-dezbateri, lecție-conferință, lecție problemizată). În cadrul lucrărilor practice sunt utilizate forme de activitate individuală, frontală, în grup, lucrări de laborator virtuale. Pentru însușirea mai profundă a materialului, se folosesc diferite sisteme semiotice (limbaj științific, limbaj grafic și computerizat) și materiale didactice (tabele, scheme, microfotografii, folii transparente). În cadrul lecțiilor și activităților extracuriculare sunt folosite Tehnologii Informaționale de Comunicare – prezentări PowerPoint, lecții on-line.

• *Metode de învățare recomandate*

- **Observația** - Identificarea elementelor caracteristice unor structuri sau fenomenelor biologice, descrierea acestor elemente sau fenomene.
- **Analiza** - Descompunerea imaginară a întregului în părți componente. Evidențierea elementelor esențiale. Studiarea fiecărui element ca parte componentă a întregului.
- **Analiza schemei/figurii** - Selectarea informației necesare. Recunoașterea în baza cunoștințelor și informației selectate structurile indicate în schemă, desen. Analiza funcțiilor/rolului structurilor recunoscute.
- **Comparația** - Analiza primului obiect/proces dintr-o grupă și determinarea trăsăturilor lui esențiale. Analiza celui de-al doilea obiect/proces și stabilirea particularităților lui esențiale. Compararea obiectelor/proceselor și evidențierea trăsăturilor comune. Compararea obiectelor/proceselor și determinarea deosebirilor. Stabilirea criteriilor de deosebire. Formularea concluziilor.
- **Clasificarea** - Identificarea structurilor/proceselor pe care trebuie clasificate. Determinarea criteriilor în baza cărora trebuie făcută clasificarea. Repartizarea structurilor/proceselor pe grupe după criteriile stabilite.
- **Elaborarea schemei** - Selectarea elementelor, care trebuie să figureze în schemă. Redarea elementelor alese prin diferite simboluri/culori și indicarea relațiilor între ele. Formularea unui titlu adecvat și legenda simbolurilor folosite.
- **Modelarea** – Identificarea și selectarea elementelor necesare pentru modelarea fenomenului. Imaginarea (grafic, schematic) fenomenului studiat. Realizarea fenomenului respectiv folosind modelul elaborat. Formularea concluziilor, deduse din argumente sau constatări.
- **Experimentul** – Formularea unei ipoteze, pornind de la fapte cunoscute, cu privire la procesul/fenomenul studiat. Verificarea ipotezei prin realizarea proceselor/fenomenelor studiate în condiții de laborator. Formularea concluziilor, deduse din argumente sau constatări.

• *Strategii/tehnologii didactice aplicate (specifice disciplinei);*

„Brainstorming”, „Multi-voting”; „Masa rotundă”; „Interviul de grup”; „Studiul de caz”; „Controversa creativa”; „Tehnica focus-grup”, „Portofoliu”.

Lucrări practice virtuale

• *Metode de evaluare (inclusiv cu indicarea modalității de calcul a notei finale).*

- ✓ **Curentă:** control frontal sau/și individual prin



PR 8.5.1 PROGRAM DE REZIDENȚIAT

Redacție: 08

Data: 21.02.2020

Pag. 22/23

- (a) aplicarea testelor docimologice,
 - (b) rezolvarea problemelor/exercițiilor,
 - (c) analiza studiilor de caz
 - (d) realizarea unor jocuri de rol la subiectele discutate.
 - (e) lucrări de control
- ✓ **Finală: examen**
- ✓

Scala de notare

GRILA NOTEI INTERMEDIARE (media anuală, notele de la etapele examenului)	Sistemul de Notare național	Echivalent ECTS
1,00-3,00	2	F
3,01-4,99	4	FX
5,00	5	E
5,01-5,50	5,5	
5,51-6,0	6	
6,01-6,50	6,5	D
6,51-7,00	7	
7,01-7,50	7,5	C
7,51-8,00	8	
8,01-8,50	8,5	B
8,51-9,00	9	
9,01-9,50	9,5	A
9,51-10,0	10	

Neprezentarea la examen fără motive întemeiate se înregistrează ca "absent" și se echivalează cu calificativul 0 (zero). Studentul are dreptul la 2 susțineri repetate ale examenului nepromovat.



PR 8.5.1 PROGRAM DE REZIDENȚIAT

Redacție: 08

Data: 21.02.2020

Pag. 23/23

VI. Bibliografia recomandată:

A. Obligatorie:

1. Bembea M. Genetică Medicală și clinică. Oradea: Editura Universității, 2001, 239 p.
2. Covic M. Genetica Medicală. Iași, 1988, 478 p.
3. Gorduza E. V. Compendiu de genetică umană și medicală / Eusebiu Vlad Gorduza. Iași, 2007, 437 p.
4. Groppa St. Fenilcetonuria / Stanislav Groppa, Angela Gavriliuc, Diana Coropceanu. Chișinău, 2006, 148 p.
5. Groppa St. Heredodegenerescențe progresive cerebrale / Stanislav Groppa. Chișinău, 2006, 210 p.
6. Groppa St. Distrofiile musculare progresive / Stanislav Groppa, Ereimei Zota, Victoria Sacară. Chișinău, 2004, 186 p.
7. Sprincean M. Patologiile genetice în contextul geneticii medicale. În: Pediatrie / sub red. Neli Revenco. Chișinău, 2014, p. 118 - 156.
8. Stratulat P., Moșin V., Strătilă M., Barbova N., Sprincean M. et. al. Malformațiile congenitale / sub red. Stratulat P. Chișinău, 2011, 128 p.
9. Ștemberg m., Barbova N., Samohvalova E., Sagaidac I. Strategia geneticii medicale în obstetrică. Chișinău, 2013, 116 p.
10. Бочков, Н.П. Клиническая генетика / Н.П. Бочков. Москва, 2006, 480 с.
11. Джонс К. Наследственные синдромы по Дэвиду Смиту. Атлас-справочник. Пер с англ. Москва, 2011, 1024 с.
12. Козлова С., Демикова Н. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование. Атлас-справочник. Изд. 3-е дополн. Москва, 2007, 448 с.
13. Curs de biologie moleculară. Cemortan I., Carcealea S., Țaranov L., Amoașii D., 2000
14. Молекулярная биология. Чемортан И., Капчеля С., Царанов Л., Амоаший Д., 2001
15. Cell biology Pollard Th., Earnshaw W., 2002
16. Biologia moleculară. Elaborări metodice / Молекулярная биология. Методические указания / Molecular biology. Exercise book Carcealea S., Perciuleac L., Cemortan I
17. Materialele prelegerilor publicate pe site-ul www.biologiemoleculară.usmf.md
18. Suport de curs la genetica medicală publicat pe site-ul www.biologiemoleculară.usmf.md

B. Suplimentară:

1. Sprincean M. Bolile genetice. Elaborare metodică. Chișinău, 2013, 70 p. ISBN 978-9975-113-86-1.
2. Sprincean M. Consultul medico-genetic și diagnosticul prenatal în contextul Geneticii Medicale. Elaborare metodică. Chișinău, 2013, 41 p.
3. Ștefănescu D. Genetica Medicală. Progrese recente. București, 1998, 238 p.
4. Вахарловский, В.Г., Романенко О. П., Горбунова В. Н. Генетика в практике педиатра // Руководство для врачей. Санкт-Петербург, 2009, 288 с.
5. Основы пренатальной диагностики / под. ред. Юдиной Е.В., Медведева М.В. Москва, 2002, 184 с.
6. Планирование семьи и репродуктивное здоровье / Под редакцией Е. В. Гладун и В. Н. Мошин. Кишинэу, 2002, 352 с.
7. Пренатальная диагностика наследственных и врожденных болезней / Под ред. акад. РАМН, проф. Э. К. Айламазяна, чл.-корр. РАМН, проф. В.С. Баранова. – 2-е изд. Москва, 2007, 416 с.
8. Molecular Biology of the Cell. B. Alberts 2002
9. Введение в молекулярную диагностику и генотерапию. В. Горбунова. 1997.