**MATIERES A OPTION**

**ANNEE UNIVERSITAIRE 2020-2021**

|  |  |
| --- | --- |
| ***Item-uri*** | ***Cerinţe*** |
| **Titre du cours** | Génétique médicale: de la génétique fondamentale au cas clinique |
| **Objectif** | Connaissance les conditions d'application des techniques de diagnostic ;La reconnaissance du modèle de transmission de maladies génétiques et le risque génétique de récurrence |
| **Group ciblé** | MG III ème année |
| **Participants** | Numéro minime 30; maximum accepté 70 |
| **Thématique proposée** | 1. Les maladies génétiques - les problèmes majeures de santé publique 2. Les principes de diagnostic des maladies génétiques 3. Les maladies chromosomiques et troubles de la reproduction 4. Les maladies monogéniques fréquentes dans la pathologie pédiatrique  5. Les maladies multifactorielles de l'enfant - les anomalies congénitales et les conditions de l'intersexualité 6. Les maladies multifactorielles de l`adulte : l`hypertension, les maladies coronariennes, la maladie ulcéreuse, le diabète sucré 7. La prophylaxie et le traitement des maladies génétiques. |
| **Bibliographie** | 1. Compendium de génétique humaine et médicale - Auteur: EV Gorduza  2. Génétique médicale - Auteurs: M. Covic, D. Stefanescu, I. Sandovici |
| **Compétences professionnelles** | L`acquisition de la technique correcte pour l'élaboration d'une anamnèse de cas et de l'arbre généalogique dans les maladies génétiques avec une prédisposition génétique  L`interprétation du mode de transmission (dominant, récessif, autosomique ou gonosomique) d'une maladie génétique sur un arbre généalogique  L`acquisition des principes généraux de prévention des maladies génétiques |
| **Méthodes d`enseignement et matériaux de cours** | Présentations PowerPoint et le matériel de cours (à l'exception des images avec copyright®) |
| **Responsable de cours** | Prof. dr. Eusebiu Vlad Gorduza |
| **Lecteurs associés** | Lecturer dr. Lavinia Caba |
| **Mots clés** | Les maladies génétiques ; Diagnostic cytogénétique ; Diagnostic moléculaire ; Risque de récurrence ; Conseil génétique |