

FIȘA DISCIPLINEI

1. Date despre program

1.1 Instituția de învățământ superior	Universitatea Babes-Bolyai
1.2 Facultatea	Biologie si Geologie
1.3 Departamentul	Biologie moleculară și Biotehnologie
1.4 Domeniul de studii	Biologie, Biochimie, Biotehnologie Industrială
1.5 Ciclul de studii	3 ani/4ani
1.6 Programul de studiu / Calificarea	La zi - Biolog, biochimist, inginer biotehnolog

2. Date despre disciplină

2.1 Denumirea disciplinei	Genetică Umană						
2.2 Titularul activităților de curs	Conf. dr. Beatrice Simona Kelemen						
2.3 Titularul activităților de seminar	Conf. dr. Beatrice Simona Kelemen, Asist. Dr. Cristina Mircea						
2.4 Anul de studii	III	2.5 Semestrul	5	2.6. Tipul de evaluare	E	2.7 Regimul disciplinei	Opțională

3. Timpul total estimat (ore pe semestru al activităților didactice)

3.1 Număr de ore pe săptămână	3	Din care: 3.2 curs	2	3.3 seminar/laborator	1
3.4 Total ore din planul de învățământ	42	Din care: 3.5 curs	28	3.6 seminar/laborator	14
Distribuția fondului de timp:					ore
Studiul după manual, suport de curs, bibliografie și notițe					30
Documentare suplimentară în bibliotecă, pe platformele electronice de specialitate și pe teren					20
Pregătire seminarii/laboratoare, teme, referate, portofolii și eseuri					19
Tutoriat					10
Examinări					5
Alte activități:					
3.7 Total ore studiu individual	42				
3.8 Total ore pe semestru	126				
3.9 Numărul de credite	5				

4. Precondiții (acolo unde este cazul)

4.1 de curriculum	Genetică generală, Genetică moleculară
4.2 de competențe	- Utilizarea echipamentelor și a ustensilelor de laborator - Manipularea materialelor specifice: reactivi - Intocmirea referatelor bibliografice

5. Condiții (acolo unde este cazul)

5.1 De desfășurare a cursului	Suport logistic video
5.2 De desfășurare a seminarului/laboratorului	Participarea la minim 90% din lucrările de laborator este condiție pentru participarea la examen

6. Competențele specifice acumulate

Competențe profesionale	- Înțelegerea aspectelor legate de particularitățile cercetărilor de genetică umană; - Cunoașterea modului în care metodele citogenetice clasice și moderne precum și tehnologia ADN recombinat sunt utilizate în studiul genomului uman, a diagnosticării prenatale a unor maladii genetice umane sau a terapiei genice. - Formarea abilităților de utilizare a unor metodologii și tehnici de laborator specifice studierii materialului genetic.
-------------------------	---

Competențe transversale	- Dezvoltarea capacității de a extrapola noțiunile privind mecanisme genetice de bază dar și legitățile ce guvernează transmiterea caracterelor ereditare de-a lungul generațiilor la nivelul organismului uman. - Utilizarea notiunilor teoretice în rezolvarea problemelor practice legate de diagnosticul prenatal (citogenetic și molecular).
--------------------------------	--

7. Obiectivele disciplinei (reieșind din grila competențelor acumulate)

7.1 Obiectivul general al disciplinei	Familiarizarea studenților cu aspecte legate de aplicarea principiilor teoretice și practice ale geneticii la nivelul ființei umane cu accent pe utilizarea tehnicilor de genetică moleculară în studiile de genetică umană dar și pe metodele moderne de diagnostic molecular al unor maladii umane.
7.2 Obiectivele specifice	- Cunoașterea și înțelegerea complexității mecanismelor ce stau la baza determinării genetice a caracterelor și a metodelor de studiu în genetica umană; - Dobândirea de cunoștințe legate de transmiterea autozomală și heterozomală a caracterelor și caracteristicile eredității poligenice și multifactoriale; - Înțelegerea cauzelor și mecanismelor care stau la baza apariției aberațiilor numerice și structurale ale cromozomilor; - Înțelegerea importanței diagnosticării prenatale a anomaliilor genetice; - Familiarizarea cu principalele direcții ale cercetărilor ce vizează vindecarea sau ameliorarea anomaliilor genetice dar și a principalelor aspecte etice implicate.

8. Conținuturi

8.1 Curs		Metode de predare	Observații
1	Introducere. Metode de studiu în genetica umană [3-21(1)]	Prelegere frontală	
2	Transmiterea autozomală și heterozomală (dominantă și recesivă) [57-64 (1), 10]	Prelegere frontală	
3	Noțiuni de citogenetică umană: terminologie, criterii de identificare a cromozomilor; aberații numerice ale heterozomilor [219-237; 250-254 (1), 12].	Prelegere frontală	
4	Ereditatea multifactorială [81-88(1), 4].	Prelegere frontală	
5	Noțiuni de citogenetică umană: aberații numerice ale; aberații structurale ale autozomilor, microdeletii [241-245(1), 12].	Prelegere frontală	
6	Intersexualități [238-241(1)]	Prelegere frontală	
7	Anomalii cromozomiale în tumori maligne [245-248(1), 14]	Prelegere frontală	
8	Maladii metabolice ereditare [136-142(1), 9]	Prelegere frontală	
9	Diagnosticul prenatal prin analiza lichidului amniotic [284-294(1), 9, 12]	Prelegere frontală	
10	Diagnosticul prenatal la nivel molecular [284-294(1), 7, 13]	Prelegere frontală	
11	Imunogenetică [254-268(1), 14]	Prelegere frontală	
12	Tehnologia ADN-recombinat în genetica umană [162-175(1), 14]	Prelegere frontală	
13	Terapia genică [176-192(1), 14]	Prelegere frontală	
14	Noțiuni de genetică populațională umană [193-221(1)]	Prelegere	

		frontală	
Bibliografie obligatorie: 1. Genetică umană – C.Maximilian, Ed. St. și Enciclopedică, București, 1990. 2. Citogenetică umană - C.Maximilian, Ed. St. și Enciclopedică, București, 1990. 3. Basic Genetics- D.Hartl, D.Freifelder, L.A. Snyder, Jones & Bartlett Publishers, 1988. 4. Dordea, M., Coman, N., Crăciunaș, C., Andraș, C. (2003) – Genetică generală și moleculară – abordare practică. Presa Universitară Clujeană, Cluj-Napoca. 5. James,D., Watson,J.D., Tanis,A., Baker,T.A., Bell,S.P., Gann,A.A., Levine,M., Losick,R.(2004)- Molecular Biology of the Genes (fifth edition), Benjamin Cummings, San Francisco. 6. Klug, W.S., Cummings, M.R. (2003) – Genetics: A Molecular Perspective. Prentice Hall, N.J. 7. Principles of genetics -R.H.Tamarin, Wm.C.Brown Publishers, 1996. 8. Russel, P.J.(2002) – Genetics with Free Solutions, Benjamin Cummings, San Francisco. 9. Fernandes, J.; Saudubray, J.M.; van den Berghe, G.; Walter, J.H. (2006). Inborn Metabolic Diseases: Diagnosis and Treatment (4th ed.). Springer. p. 561 p. 10. Hamosh, A., Scott, A.F., Amberger, J.S., Bocchini, C.A., McKusick, V.A. (2005) – Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM), a knowledge base of humangenos and genetic disorders, Nucleic Acids Research, 33, 514-517. 11. King R.C; Stansfield W.D. and Mulligan P.K. (2004). A dictionary of genetics. 7th ed, Oxford University Press. p234. 12. Gardner, R. J. M., Sutherland, G.R., Shaffer, L.G., (2011) - Chromosome Abnormalities and Genetic Counseling (Oxford Monographs on Medical Genetics), Oxford University Press. 13. Dimaio,M.S., Fox, J.E., Mahoney, M.J., (2010) - Prenatal Diagnosis: Clinical Cases and Challenges, Wiley-Blackwell Pub. 14. Herzog, R,W, Zolotukhin, S., (2012) - A Guide to Human Gene Therapy, World Scientific Pub. Co.			
8.2 Laborator		Metode de predare	Observații
1	Metode de studiu ale cromozomilor umani	Lucrari practice individuale	
2	Identificarea cromozomilor umani după modelul de benzi.	Lucrari practice individuale	
3	Cariotipul uman	Lucrari practice individuale	
4	Cromatina sexuală	Lucrari practice	
5	Metode de studiu al dermatoglifelor	Lucrari practice individuale	
6	Izolarea ADN-ului: noțiuni introductive, obținerea lizatului celular [159-171 (1)].	Lucrari practice individuale	
7	Prepararea soluției de ADN; izolarea ADN-ului uman [178-179 (1)].	Lucrari practice individuale	
8	Denaturarea ADN-ului, aprecierea purității ADN-ului [179-180 (1)].	Lucrari practice individuale	
9	Electroforeza ADN-ului în gel de agaroză: generalități, prepararea gelurilor [184-191 (1)]	Lucrari practice individuale	
10	Prepararea probelor pentru migrare în gel, migrarea probelor și examinarea gelurilor [192-193 (3)].	Lucrari practice individuale	

11	Amplificarea enzimatică in vitro a ADN-ului (PCR): principiul reacției ciclice, componenții reacției ciclice [196-199 (1)].	Lucrari practice individuale	
12	PCR-exemplificare practică [202-204 (1)]	Lucrari practice individuale	
13	Analiza genomurilor prin markeri moleculari PCR (RAPD) [205-208 (1)]	Lucrari practice individuale	
14	Metode de diagnostic prenatal	Lucrari practice individuale	

Bibliografie obligatorie:

1. Dordea, M., Coman, N., Crăciunaș, C., Andraș, C. (2003) – Genetică generală și moleculară – abordare practică, Presa Universitară Clujeană, Cluj-Napoca.

9. Coroborarea conținuturilor disciplinei cu așteptările reprezentanților comunității epistemice, asociațiilor profesionale și angajatori reprezentativi din domeniul aferent programului

- Cursul are un conținut similar cursurilor din alte universități europene și din USA, este cu informație adusă la zi și ține cont de niveluri diferite de pregătire;
- Prin activitățile desfășurate studenții au fost solicitați să dezvolte abilități practice, să ofere soluții unor probleme și să propună căi de îmbunătățire a situației existente.

10. Evaluare

Tip activitate	10.1 Criterii de evaluare	10.2 metode de evaluare	10.3 Pondere din nota finală
10.4 Curs	Cunoașterea conținutului informațional	Examen scris	50%
	Capacitatea de a utiliza informația într-un context nou		
10.5 Laborator	Deprinderi de inițiere a unui experiment	Examen scris	50%
	Deprinderi de urmare a unui protocol de laborator		
10.6 Standard minim de performanță			
• Cunoașterea a 50% din informația conținută în curs • Cunoașterea a 60% din informația de la laborator			

Data completării Semnătura titularului de curs

27 septembrie 2019 Conf. dr. Beatrice Simona Kelemen

Semnătura titularului de lucrări practice

Șef lucrări Dr. Beatrice Simona Kelemen

Data avizării în departament

Semnătura directorului de departament

Conf. Dr. Kelemen Beatrice

27 septembrie 2019