

## FIȘA DISCIPLINEI

### 1. Date despre program

1.1 Instituția de învățământ superior	Universitatea Babeș-Bolyai
1.2 Facultatea	Biologie și Geologie
1.3 Departamentul	Biologie Moleculară și Biotehnologie
1.4 Domeniul de studii	Biologie
1.5 Ciclul de studii	2 ani, Master
1.6 Programul de studiu / Calificarea	Biologie medicală / Master's Degree

### 2. Date despre disciplină

2.1 Denumirea disciplinei	Genetică medicală						
2.2 Titularul activităților de curs	Iulia LUPAN						
2.3 Titularul activităților de seminar	Iulia LUPAN						
2.4 Anul de studiu	1	2.5 Semestrul	2	2.6. Tipul de evaluare	C	2.7 Regimul disciplinei	O

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

3.1 Număr de ore pe săptămână	4	Din care: 3.2 curs	2	3.3 seminar/laborator	2
3.4 Total ore din planul de învățământ	56	Din care: 3.5 curs	28	3.6 seminar/laborator	28
Distribuția fondului de timp:					ore
Studiul după manual, suport de curs, bibliografie și notițe					14
Documentare suplimentară în bibliotecă, pe platformele electronice de specialitate și pe teren					14
Pregătire seminarii/laboratoare, teme, referate, portofolii și eseuri					14
Tutoriat					14
Examinări					4
Alte activități: .....					
3.7 Total ore studiu individual					56
3.8 Total ore pe semestru					112
3.9 Numărul de credite					5

### 4. Precondiții (acolo unde este cazul)

4.1 de curriculum	<ul style="list-style-type: none"> <li>Genetică generală</li> </ul>
4.2 de competențe	<ul style="list-style-type: none"> <li>Utilizarea aparaturii de laborator</li> <li>Calculul concentrațiilor soluțiilor</li> <li>Intocmirea referatelor bibliografice</li> </ul>

### 5. Condiții (acolo unde este cazul)

5.1 De desfășurare a cursului	<ul style="list-style-type: none"> <li>Suport logistic video</li> </ul>
5.2 De desfășurare a seminarului/laboratorului	<ul style="list-style-type: none"> <li>Participarea la minim 85% din lucrarile de laborator este conditie pentru participarea la examen</li> </ul>

## 6. Competențele specifice acumulate

<b>Competențe profesionale</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Înțelegerea aspectelor legate de particularitățile și dificultățile cercetărilor de genetică medicală;</li> <li>• 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.</li> <li>• Formarea abilităților de utilizare a unor metodologii și tehnici de laborator specifice studierii materialului genetic și diagnosticării maladiilor genetice.</li> </ul>
<b>Competențe transversale</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Dezvoltarea capacității de a extrapola noțiunile privind mecanisme genetice de bază dar și legăturile ce guvernează transmiterea caracterelor ereditare de-a lungul generațiilor la nivelul organismului uman.</li> <li>• Utilizarea notiunilor teoretice în rezolvarea problemelor practice legate de diagnosticul prenatal (citogenetic și molecular).</li> </ul>

## 7. Obiectivele disciplinei (reieșind din grila competențelor acumulate)

7.1 Obiectivul general al disciplinei	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Dobândirea de cunoștințe legate de aplicarea principiilor teoretice și practice ale geneticii medicale 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.</li> </ul>
7.2 Obiectivele specifice	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Cunoașterea și înțelegerea complexității mecanismelor ce stau la baza determinării genetice a caracterelor normale și patologice;</li> <li>• Dobândirea de cunoștințe legate de transmiterea autozomală și heterozomală a caracterelor și caracteristicile eredității poligenice și multifactoriale;</li> <li>• Înțelegerea cauzelor și mecanismelor care stau la baza apariției aberațiilor numerice și structurale ale cromozomilor;</li> <li>• Înțelegerea importanței diagnosticării prenatale a anomaliilor genetice;</li> <li>• Familiarizarea cu principalele direcții ale cercetărilor ce vizează vindecarea sau ameliorarea anomaliilor genetice dar și a principalelor aspecte etice implicate de mare interes medical;</li> </ul>

## 8. Conținuturi

8.1 Curs	Metode de predare	Observații
1. Introducere în genetica medicală. Bazele și rolul geneticii medicale.	prelegere frontală	
2-3. Mutații genice cantitative și calitative, efectele fenotipice ale mutațiilor. Nomenclatura mutațiilor. Mecanismele de reparare ale ADN. Factori mutageni.	prelegere frontală,	
4 Transmiterea de tip mendelian a caracterelor: autosomală și heterosomală (dominantă și recesivă)	prelegere frontală,	
5-6. Structura genomului uman și noțiuni de citogenetică umană: terminologie, criterii de identificare a cromosomilor. Modificări	prelegere frontală,	

structurale și numerice ale cromosomilor, efectele lor asupra fenotipului. Moduri de evidențiere a mutațiilor cromosomiale		
7. Ereditatea poligenică și multifactorială. Ereditate mitocondrială: structura genomului mitocondrial uman și boli mitocondriale	prelegere frontală,	
8. Anomalii ale dezvoltării sexuale.	prelegere frontală,	
9. Maladii metabolice ereditare	prelegere frontală,	
10. Hemoglobinopatii	prelegere frontală,	
11. Genetica cancerului.	prelegere frontală,	
12. Metode moleculare moderne de stabilire a genotipului. Tehnologia ADN recombinat.	prelegere frontală,	
13. Terapia genică. Farmacogenomica.	prelegere frontală,	
14. Noțiuni de genetică populațională umană	prelegere frontală,	
<p><b>Bibliografie</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>Lynn B. Jorde, John C. Carey, Michael J. Bamshad, 2015, Medical Genetics, Elsevier Health Sciences</li> <li>Peter D Turnpenny, Sian Ellard, 2011, Emery's Elements of Medical Genetics, Elsevier Health Sciences</li> <li>Ian D Young, 2010, Medical Genetics, Oxford University Press, Oxford</li> <li>Fernandes, J.; Saudubray, J.M.; van den Berghe, G.; Walter, J.H. (2006). <i>Inborn Metabolic Diseases: Diagnosis and Treatment</i> (4th ed.). Springer. p. 561 p.</li> <li>Wink, M. (2003) - An Introduction to Molecular Biotechnology, Wiley-VCH Verlag GmbH &amp; Co. KGaA</li> <li>Kumar, V., Abbas, A.K., MBBS, Fausto, N., and Richard, M. (2007) - Robbins Basic Pathology (8th International Edition), W.B. Saunders Company Publishers.</li> <li>Hamosh, A., Scott, A.F., Amberger, J.S., Bocchini, C.A., McKusick, V.A. (2005) - Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM), a knowledgebase of humangenes and genetic disorders, Nucleic Acids Research, 33, 514-517.</li> <li>Jorde, L.B., Carey, J.C., Bamshad, M.J., White, R.L., (2000) – Medical genetics, Mosby Publishers.</li> <li>Stedman's Medical Dictionary (28th Ed.). (2006). Baltimore, MD: Lippincott Williams.</li> <li>King R.C; Stansfield W.D. and Mulligan P.K. (2004). <i>A dictionary of genetics</i>. 7th ed, Oxford University Press. p234.</li> <li>Immunogenetic: Webster's Timeline History, 1950 - 2007 by Icon Group International (2010)</li> <li>Nussbaum, R., McInnes, R.R., , Huntington, F.W., (2007) – Thompson &amp; Thompson Genetics in medicine, Elsevier Inc</li> </ol>		
8.2 Seminar / laborator	Metode de predare	Observații
1-2. Calcule utile în laborator: calcularea concentrațiilor, diluții simple și seriale.	Lucrari practice individuale	
3. Analiza cariotipului. Identificarea cromosomilor umani după modelul de benzi. Analiza unor cariotipuri individuale și identificarea mutațiilor cromosomiale structurale și numerice.	Lucrari practice individuale	
4. Pedigree-uri – simboluri și alcătuire, interpretare. Determinarea modurilor de transmitere a caracterelor pe baza pedigree-urilor: autosomal și heterosomal (dominant/recesiv).	Lucrari practice individuale	

5-6. Transmierea autosomală și heterosomală. Calcularea probabilității unor fenotipuri și genotipuri în generații viitoare.	Lucrari practice individuale	
7. Nomenclatura variantelor de secvență. Studii de caz.	Lucrari practice individuale	
8. Purificarea acizilor nucleici din celule umane – particularități. Determinarea concentrației și purității ADN genomic, păstrarea corectă a ADN și evitarea contaminărilor.	Lucrari practice individuale	
9. Electroforeza ADN-ului în gel de agaroză: generalități, prepararea gelurilor, aplicații ale electroforezei în laboratoarele clinice de genetică medicală. Prepararea probelor pentru migrare în gel, migrarea probelor și examinarea gelurilor.	Lucrari practice individuale	
10 Amplificarea enzimatică <i>in vitro</i> a ADN-ului (PCR): principiul reacției, componenții reacției ciclice. Particularități teoretice și practice ale PCR clinic. Tipuri de mutații care pot fi identificate prin PCR. Analiza unor teste clinice de determinare a genotipului	Lucrari practice individuale	
11. Analiza rezultatelor de la secvențializarea unor fragmente genice, identificarea polimorfismelor uninucleotidice. Identificarea genotipurilor heterozigote versus homozigote.	Lucrari practice individuale	
12-14. PCR-exemplificare practică: identificarea unui genotip de deleție. Analiza rezultatelor prin electroforeză în gel de agaroză. Prelucrarea și reprezentarea grafică a rezultatelor.	Lucrari practice individuale	
<b>Bibliografie:</b>		
<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Dordea, M., Coman, N., Crăciunaș, C., Andraș, C. (2003) – Genetică generală și moleculară – abordare practică, Presa Universitară Clujeană, Cluj-Napoca.</li> <li>2. Sean R. Gallagher and Emily A. Wiley, 2012, Current Protocols Essential Laboratory Techniques, 2nd Edition, 1. Wiley-Blackwell</li> <li>3. Y. M. Dennis Lo, Rossa W. K. Chiu, K. C. Allen Chan, 2006, Clinical Applications of PCR, Springer Science &amp; Business Media</li> </ol>		

### 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 SUA, este cu informația adusă la zi și ține cont de niveluri diferite de pregătire;
- Lucrările de laborator vizează aspecte practice legate de determinarea și interpretarea unor genotipuri;
- 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 informational	Examen scris	80%
	Capacitatea de a utiliza informația într-un context nou		

10.5 Seminar/laborator	Deprinderi de initiere a unui experiment Deprinderi de urmare a unui protocol de laborator	Examen scris	20%
10.6 Standard minim de performanță			
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Cunoasterea a 50% din informația conținută în curs</li> <li>• Cunoasterea a 60% din informația de la laborator</li> </ul>			

Data completării  
seminar

08.02.2022

Semnătura titularului de curs

Conferențiar Iulia LUPAN

Semnătura titularului de

Conferențiar Iulia LUPAN

Data avizării în departament

08.02.2022

Semnătura directorului de departament

Conferențiar Beatrice KELEMEN