

## FIȘA DISCIPLINEI

### 1. Date despre program

1.1. Instituția de învățământ superior	Universitatea Babeș-Bolyai din Cluj Napoca
1.2. Facultatea	Biologie și Geologie
1.3. Departamentul	Biologie moleculară și Biotehnologie
1.4. Domeniul de studii	Biologie
1.5. Ciclul de studii	Master
1.6. Programul de studii / Calificarea	Managementul calității în laboratoarele biomedicale/Biolog
1.7. Forma de învățământ	Învățământ cu frecvență redusă

### 2. Date despre disciplină

2.1. Denumirea disciplinei	Genetică medicală			Codul disciplinei	BMR4203			
2.2. Titularul activităților de curs – Coordonatorul de disciplină	Iulia LUPAN							
2.3. Titularul activităților de seminar / laborator / proiect – asistent	Iulia LUPAN							
2.4. Anul de studiu	I	2.5. Semestrul	2	2.6. Tipul de evaluare	C	2.7. Regimul disciplinei	Conținut	Felul disciplinei DS
							Obligativitate	Obligatorie/ opțională DOb

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

3.1. Număr de ore pe săptămână – forma cu frecvență	4	din care: 3.2. curs	2	AI		3.3. seminar/ laborator/ proiect	2
3.4. Total ore pe semestru – forma Învățământ la distanță	125	din care: 3.5. SI	69	AI= Nr.ore curs IF x nr. săptămâni	28	3.6. ST (0) + SF (0) + L/P (28)	28
<b>Distribuția fondului de timp pentru studiul individual</b>							<b>ore</b>
	3.5.1. Studiul după manual, suport de curs, bibliografie și notițe						30
	3.5.2. Documentare suplimentară în bibliotecă, pe platformele electronice de specialitate și pe teren						20
	3.5.3. Pregătire seminare/ laboratoare/ proiecte, teme, referate, portofolii și eseuri						14
	3.5.4. Tutoriat (consiliere profesională)						2
	3.5.5. Examinări						3
	3.5.6. Alte activități						
<b>3.7. Total ore studiu individual</b>	<b>69</b>						
<b>3.8. Total ore pe semestru (număr ECTS x 25 de ore)</b>	<b>125</b>						
<b>3.9. Numărul de credite</b>	<b>5</b>						

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

4.1. de curriculum	<ul style="list-style-type: none"> <li>Genetică generală. Structura acizilor nucleici și organizarea materialului genetic.</li> </ul>
4.2. de competențe	<ul style="list-style-type: none"> <li>Întocmirea eseurilor</li> <li>Utilizarea platformelor electronice (Microsoft Teams, Zoom etc.)</li> <li>Utilizarea bazelor de date online</li> </ul>

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

5.1. de desfășurare a cursului	<ul style="list-style-type: none"> <li>Suport electronic (Microsoft Teams)</li> <li>Acces electronic la bibliotecile UBB</li> </ul>
--------------------------------	---

5.2. de desfășurare a seminarului/ laboratorului/ proiectului	<ul style="list-style-type: none"> <li>Participarea la minim 80% din seminarii, susținerea și predarea eseului sunt condiții pentru participarea la examenul teoretic final</li> </ul>
---	--

## 6. Competențe specifice acumulate

Competențe profesionale	<ul style="list-style-type: none"> <li>Înțelegerea și interpretarea unor genotipuri și corelația cu fenotipul.</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>
Competențe transversale	<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 noțiunilor teoretice în rezolvarea problemelor practice legate de diagnosticul prenatal (citogenetic și molecular).</li> <li>Utilizarea noțiunilor teoretice în rezolvarea problemelor practice</li> </ul>

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

7.1. Obiectivul general al disciplinei	<b>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.</b>
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 autosomală și heterosomală 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. SI	Metode de predare	Observații
1. Introducere. Bazele și rolul geneticii medicale	SI	5%SI
2. Mutații genice cantitative și calitative, efectele fenotipice ale mutațiilor. Nomenclatura mutațiilor. Mecanisme de reparare ale ADN. Factori mutageni.	SI	15%SI
3 Transmiterea de tip mendelian a caracterelor: autosomală și heterosomală (dominantă și recesivă). Intersexualități.	SI	15%SI
4. Structura genomului uman și noțiuni de citogenetică umană: terminologie, criterii de identificare a cromosomilor. Modificări structurale și numerice ale cromosomilor, efectele lor asupra fenotipului. Moduri de evidențiere a mutațiilor cromosomiale	SI	10%SI
5. Ereditatea poligenică și multifactorială. Ereditate mitocondrială: structura genomului mitocondrial uman și boli mitocondriale	SI	10%SI
6. Maladii metabolice ereditare	SI	5%SI
7. Hemoglobinopatii	SI	10%SI
8. Genetica cancerului.	SI	10%SI
9. Metode moleculare moderne de stabilire a genotipului. Terapie genică	SI	10%SI
10. Noțiuni de genetică populațională umană	SI	10%SI
Bibliografie		
1. Lynn B. Jorde, John C. Carey, Michael J. Bamshad, Medical Genetics, Elsevier Health Sciences, 2015.		

<p>2. Peter D Turnpenny, Sian Ellard, 2011, Emery's Elements of Medical Genetics, Elsevier Health Sciences</p> <p>3. Ian D Young, Medical Genetics, Oxford University Press, Oxford, 2010.</p> <p>4. Fernandes, J., Saudubray, J.M.; van den Berghe, G.; Walter, J.H. <i>Inborn Metabolic Diseases: Diagnosis and Treatment</i> (4th ed.). Springer, 2006.</p> <p>5. Hamosh, A., Scott, A.F., Amberger, J.S., Bocchini, C.A., McKusick, V.A. - Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM), a knowledgebase of humangenes and genetic disorders, <i>Nucleic Acids Research</i>, 33, 514-517, 2005.</p> <p>6. Covic M., Ștefănescu D., Sandovici I., Gorduza E.V., <i>Genetică medicală</i>, ediția 3, Polirom, 2017.</p> <p>7. Suport de curs în format electronic (documente pdf) încărcate pe grupul de Microsoft Teams</p>		
8.4. L/P	Metode de predare-învățare	Observații
1. Analiza cariotipului. Comportamentul cromosomilor în diviziunile celulare. Structura generală a acizilor nucleici și organizarea materialului genetic.	Seminarii cu discuții euristice, problematizare, exemplificare cu diverse surse video online/lucrări practice*	Online/Platforma Microsoft Teams
2-3. Pedigree-uri – simboluri și alcătuire, interpretare. Determinarea modurilor de transmitere a caracterelor pe baza pedigree-urilor: autosomal și heterosomal (dominant/recesiv).	Seminarii cu discuții euristice, problematizare, exemplificare cu diverse surse video online/ lucrări practice*	Online/Platforma Microsoft Teams
4-5. Calcularea probabilităților pentru anumite genotipuri și fenotipuri. Analiza încrucișărilor de tip mendelian și utilizarea lor în calculul probabilităților. Excepții de la legile mendeline.	Seminarii cu discuții euristice, problematizare/ lucrări practice*	Online/Platforma Microsoft Teams
6-7. Izolarea ADN din celule umane: noțiuni introductive, particularități ale purificării ADN versus ARN. Colectarea corectă, transportul și păstrarea materialului biologic până la izolarea acizilor nucleici. Determinarea concentrației și purității acizilor nucleici, păstrarea corectă a acizilor nucleici și evitarea contaminărilor.	Seminarii cu discuții euristice, problematizare, exemplificare cu diverse surse video online/ lucrări practice*	Online/Platforma Microsoft Teams
8-9. Electroforeza ADN 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. Analiza și interpretarea rezultatelor.	Seminarii cu discuții euristice, problematizare, exemplificare cu diverse surse video online/ lucrări practice*	Online/Platforma Microsoft Teams
10-11. Amplificarea enzimatică <i>in vitro</i> a ADN (PCR): principiul reacției, componentele 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.	Seminarii cu discuții euristice, problematizare, exemplificare cu diverse surse video online/ lucrări practice*	Online/Platforma Microsoft Teams
12. Analiza rezultatelor de la secvențializarea unor fragmente genice prin metoda Sanger, identificarea polimorfismelor uninucleotidice. Identificarea genotipurilor heterozigote versus homozigote. reprezentarea grafică a datelor	Seminarii cu discuții euristice, problematizare/ lucrări practice*	Online/Platforma Microsoft Teams
13. Genetica populațiilor – noțiuni fundamentale. Calcularea frecvenței alelelor și genotipurilor utilizând date din populațiile umane. Legea Hardy-Weinberg – utilizare și interpretare.	Seminarii cu discuții euristice, problematizare, analiza bazelor de date/ lucrări practice*	Online/Platforma Microsoft Teams
14. Calcularea frecvenței heterozigoților în populațiile umane. Rolul cunoașterii frecvenței alelelor în populațiile umane pentru determinarea genotipului. Factorii care modifică frecvența alelelor și genotipurilor în populații.	Seminarii cu discuții euristice, problematizare, analiza bazelor de date/ lucrări practice*	Online/Platforma Microsoft Teams
<b>Bibliografie:</b>		
1. Dordea, M., Coman, N., Crăciunaș, C., Andraș, C. (2003) – Genetică generală și moleculară – abordare practică, Presa Universitară Clujeană, Cluj-Napoca.		

2. Sean R. Gallagher and Emily A. Wiley, 2012, Current Protocols Essential Laboratory Techniques, 2nd Edition, Wiley-Blackwell
3. Y. M. Dennis Lo, Rossa W. K. Chiu, K. C. Allen Chan, 2006, Clinical Applications of PCR, Springer Science & Business Media
4. Ricki Lewis, 2017, Human genetics, 12<sup>th</sup> edition, McGraw-Hill Education.

**9. Coroborarea conținuturilor disciplinei cu așteptările reprezentanților comunităților 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, încurajează studiul individual.

**10. Evaluare**

Tip activitate	10.1. Criterii de evaluare	10.2. Metode de evaluare	10.3. Pondere din nota finală
<b>10.4. SI (curs)</b>	Cunoașterea conținutului informațional	Examen scris	80%
	Capacitatea de-a utiliza informația într-un context nou		
<b>10.5. ST /L/ P</b>	Cunoașterea conținutului informațional	Examen scris	20%
<b>10.6. Standard minim de performanță</b>			
Cunoașterea a 50% din informația conținută în suportul de curs, respectiv în lucrări practice			

Coordonator de disciplină  
Conf. univ. Iulia LUPAN

Asistent  
Conf. univ. Iulia LUPAN

Data  
08.02.2022

Responsabil de studii ID/IFR,  
Conf. Dr. Corina Roșioru