

## 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	6 semestre
1.6 Programul de studiu / Calificarea	BIOCHIMIE/LICENȚIAT ÎN BIOLOGIE

### 2. Date despre disciplină

2.1 Denumirea disciplinei	BLR1507 Genetică Umană						
2.2 Titularul activităților de curs	Șef de lucrări dr. Mircea Cristina						
2.3 Titularul activităților de seminar	Șef de lucrări dr. Mircea Cristina						
2.4 Anul de studiu	3	2.5 Semestrul	5	2.6. Tipul de evaluare	C	2.7 Regimul disciplinei	Opțional

### 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	126	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					84
3.8 Total ore pe semestru					126
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, Genetică moleculară</li> </ul>
4.2 de competențe	<ul style="list-style-type: none"> <li>Utilizarea echipamentelor și a ustensilelor de laborator</li> <li>Manipularea materialelor specifice: reactivi</li> <li>Întocmirea 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 90% din lucrările de laborator este condiție 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 cercetărilor de genetică umană;</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.</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>• 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.</li> </ul>
7.2 Obiectivele specifice	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Dezvoltarea capacității de a înțelege complexitatea mecanismelor ce stau la baza determinării genetice a caracterelor și a metodelor de studiu în genetica umană;</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>• Familiarizarea cu principalele direcții ale cercetărilor ce vizează vindecarea sau ameliorarea anomaliilor genetice dar și a principalelor aspecte etice implicate.</li> </ul>

## 8. Conținuturi

8.1 Curs	Metode de predare	Observații
1. Introducere. Aspecte etice, juridice și sociale în genetica umană.	prelegere frontală	
2. Transmiterea caracterelor umane.	prelegere frontală	
3. Ereditatea multifactorială.	prelegere frontală	
4. Metode convenționale de analiză citogenetică aplicate în genetica umană.	prelegere frontală	
5. Metode și tehnici clasice de analiză aplicate în genetica umană - manipularea acizilor nucleici.	prelegere frontală	
6. Metode și tehnici actuale de analiză aplicate în genetica umană - manipularea acizilor nucleici	prelegere frontală	
7. Metode și tehnici de analiză aplicate în genetica umană - manipularea proteinelor.	prelegere frontală	
8. Genetica populațiilor umane. Surse de variabilitate genetică.	prelegere frontală	

9. Genetica populațiilor umane. Istoricul evoluției populației umane.	prelegere frontală	
10. Tehnologia ADN recombinat în genetica umană.	prelegere frontală	
11. Oncogenetică umană	prelegere frontală	
12. Diagnostic prenatal	prelegere frontală	
13. Terapie genică	prelegere frontală	
14. Genetica umană în context multidisciplinar	prelegere frontală	

#### Bibliografie

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.
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 humangenes 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.
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. Dimaiio,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. Baze de date utile în genetica umană.	Lucrări practice individuale	2h
2. Softuri utile în genetica umană.	Lucrări practice individuale	2h
3. Izolarea ADN uman – exemplificare practică.	Lucrări practice individuale (Activitate față în față)	2h
4. Calcularea concentrației de ADN și aprecierea purității acestuia (pp. 179-183). Amplificarea <i>in vitro</i> a ADN – exemplificare practică (pp. 202-204).	Lucrări practice individuale (Activitate față în față)	2h
5. Electroforeză în gel de agaroză - exemplificare practică.	Lucrări practice individuale (Activitate față în față)	2h
6. Vizualizarea și interpretarea rezultatelor obținute în urma reacției de amplificare a ADN.	Lucrări practice individuale (Activitate față în față)	2h
7. Sesiune de recuperare.	Activitate individuală	1h
8. Colocviu.	Activitate individuală	1h

#### Bibliografie

Dordea, M., Coman, N., Crăciunaș, C., Andraș, C. (2003) Genetică Generală și Moleculară – abordare practică, Presa Universitară Clujeană,

### 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, conține informație adusă la zi și ține cont de niveluri diferite de pregătire.
- Prin activitățile desfășurate studenții sunt 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	70%
	Capacitatea de a utiliza informația într-un context nou		
10.5 Seminar/laborator	Deprinderi de interpretare a unor rezultate și rezolvare a unor probleme	Examen scris	30%
	Deprinderi de urmare a unui protocol de laborator		
10.6 Standard minim de performanță			
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Cunoașterea a 50% din informația conținută în curs</li> <li>• Cunoașterea a 60% din informația de la laborator</li> </ul>			

Data completării

20.02.2023

Semnătura titularului de curs

Șef de lucrări dr. Mireca Cristina

Semnătura titularului de seminar

Șef de lucrări dr. Mireca Cristina

Data avizării în departament

21.02.2023

Semnătura directorului de departament

Conf. dr. Kelemen Beatrice