

## 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	Master, 4 semestre, cu frecvență
1.6 Programul de studiu / Calificarea	Biologie medicală / Master

### 2. Date despre disciplină

2.1 Denumirea disciplinei	Genetică și citogenetică medicală BMR4104						
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	1	2.6. Tipul de evaluare	E	2.7 Regimul disciplinei	DF

### 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	154	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					28
Documentare suplimentară în bibliotecă, pe platformele electronice de specialitate și pe teren					28
Pregătire seminarii/laboratoare, teme, referate, portofolii și eseuri					28
Tutoriat					10
Examinări					4
Alte activități: .....					
3.7 Total ore studiu individual					98
3.8 Total ore pe semestru					154
3.9 Numărul de credite					6

### 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>Cunoștințe de bază de operare pe calculator</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>Cunoașterea și înțelegerea modului în care modificările genotipului determină fenotipul.</li> <li>Formarea abilităților de utilizare a unor metodologii și tehnici de laborator specifice studierii materialului genetic și diagnosticării maladiilor genetice.</li> <li>Cunoașterea și interpretarea variantelor de secvență.</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 legitățile ce guvernează transmiterea caracterelor ereditare de-a lungul generațiilor la nivelul organismului uman.</li> <li>Utilizarea notiunilor teoretice în rezolvarea problemelor practice legate de determinarea genotipului.</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 ereditare.</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 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 cromosomilor;</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.</li> </ul>

## 8. Conținuturi

8.1 Curs	Metode de predare	Observații
1. Introducere în genetica medicală. Bazele și rolul geneticii medicale.	Prelegere frontală, conversații euristice	
2. Organizarea genomului uman. ADN codificator și necodificator. Pseudogenele și regiunile repetitive. Elementele genetice mobile.	Prelegere frontală, conversații euristice, gândire critică	
3. Mutații genice cantitative și calitative, efecte fenotipice și clasificare. Nomenclatura mutațiilor. Mecanismele de reparare ale ADN. Factori mutageni.	Prelegere frontală, conversații euristice, gândire critică, problematizare	4 ore
4 Transmiterea de tip mendelian a caracterelor: autosomală și heterosomală (dominantă și recesivă).	Prelegere frontală, conversații euristice, gândire critică, problematizare	
5. Noțiuni de citogenetică umană: terminologie, criterii de identificare a cromosomilor. Modificări structurale și numerice ale cromosomilor.	Prelegere frontală, conversații euristice, gândire critică, problematizare	
6. Ereditatea poligenică și multifactorială. Ereditate mitocondrială: structura genomului mitocondrial uman și boli mitocondriale.	Prelegere frontală, conversații euristice, gândire critică	
7. Anomalii ale dezvoltării sexuale. Cauzele genetice ale infertilității.	Prelegere frontală, conversații euristice, gândire critică	
8. Maladii metabolice ereditare	Prelegere frontală, conversații euristice, gândire critică	
9. Hemoglobinopatii	Prelegere frontală, conversații euristice, gândire critică	
10. Genetica cancerului	Prelegere frontală, conversații euristice, gândire critică	
11. Metode moleculare moderne de stabilire a	Prelegere frontală, conversații	

genotipului. Tehnologia ADN recombinat.	euristice, gândire critică	
12. Terapia genică. Farmacogenomica	Prelegere frontală, conversații euristice, gândire critică	
13. Noțiuni de genetică populațională umană	Prelegere frontală, conversații euristice, gândire critică	
<b>Bibliografie</b>		
<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. Metode de pipetare a soluțiilor. Reguli pentru alcătuirea și completarea unui caiet de laborator	Problematizare, conversații.	2 ore
2. Calcule utile în laborator: calcularea concentrațiilor, diluții simple și seriale.	Problematizare, conversații.	2 ore
3. Analiza cariotipului. Identificarea cromosomilor umani după modelul de benzi. Analiza unor cariotipuri individuale și identificarea mutațiilor cromosomiale structurale și numerice.	Problematizare, conversații, studii de caz.	2 ore
4. Pedigree-uri – simboluri și alcătuire, interpretare. Determinarea modurilor de transmitere a caracterelor pe baza pedigree-urilor: autosomal și heterosomal (dominant/recesiv).	Problematizare, conversații, studii de caz.	2 ore
5. Transmiterea autosomală și heterosomală. Calcularea probabilităților unor fenotipuri și genotipuri în generații viitoare.	Problematizare, conversații, studii de caz.	4 ore
6. Nomenclatura variantelor de secvență. Studii de caz.	Problematizare, studii de caz.	2 ore
7. Purificarea acizilor nucleici din celule umane – particularități. Determinarea concentrației și purității ADN genomic, păstrarea corectă a ADN și evitarea contaminărilor.	Problematizare, conversații, studii de caz.	4 ore
8. Amplificarea enzimatică <i>in vitro</i> a ADN (PCR). Particularități teoretice și practice ale PCR clinic. Tipuri de mutații care pot fi identificate prin PCR. Analiza unor teste clinice de determinare a genotipului	Problematizare, conversații, studii de caz.	2 ore
9. Analiza rezultatelor de la secvențializarea unor fragmente genice,	Problematizare,	2 ore

identificarea polimorfismelor uninucleotidice. Identificarea genotipurilor heterozigote și homozigote. Prelucrarea și reprezentarea grafică a rezultatelor.	conversații, studii de caz.	
10. Metode moleculare de determinare a genotipului.	Problematizare, conversații, studii de caz.	4 ore
11. Sesiune de recuperare.		2 ore
<b>Bibliografie:</b>		
<ol style="list-style-type: none"> <li>Dordea, M., Coman, N., Crăciunaș, C., Andraș, C. (2003) – Genetică generală și moleculară – abordare practică, Presa Universitară Clujeană, Cluj-Napoca.</li> <li>Sean R. Gallagher and Emily A. Wiley, 2012, Current Protocols Essential Laboratory Techniques, 2nd Edition, 1. Wiley-Blackwell</li> <li>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	Cunoasterea conținutului informational	Examen scris	80%
	Capacitatea de a utiliza informația într-un context nou		
10.5 Seminar/laborator	Deprinderi de inițiere 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

11.07.2024

Semnătura titularului de curs

Conferențiar Iulia LUPAN

Semnătura titularului de seminar

Conferențiar Iulia LUPAN

Data avizării în departament

16.07.2024

Semnătura directorului de departament

Conferențiar Beatrice KELEMEN