

FIȘA DISCIPLINEI GENETICĂ UMANĂ

1. Date despre program

1.1 Instituția de învățământ superior	Universitatea Babeș-Bolyai
1.2 Facultatea	Biologie si Geologie
1.3 Departamentul	Biologie Moleculară și Biotehnologie
1.4 Domeniul de studii	Biologie
1.5 Ciclul de studii	Licență
1.6 Programul de studiu / Calificarea	Biologie/ Biochimie

2. Date despre disciplină

2.1 Denumirea disciplinei	Genetică umană (BMR1507)						
2.2 Titularul activităților de curs	Șef lucr. Dr. Daniel Cruceriu						
2.3 Titularul activităților de seminar	Sef. lucr. Dr. Daniel Cruceriu						
2.4 Anul de studiu	3	2.5 Semestrul	5	2.6. Tipul de evaluare	E	2.7 Regimul disciplinei	DS

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	126	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					40
Documentare suplimentară în bibliotecă, pe platformele electronice de specialitate și pe teren					10
Pregătire seminarii/laboratoare, teme, referate, portofolii și eseuri					10
Tutoriat					6
Examinări					4
Alte activități:					
3.7 Total ore studiu individual		70			
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"> Genetică generală, Genetică moleculară Biologie celulară și moleculară
4.2 de competențe	<ul style="list-style-type: none"> Utilizarea echipamentelor și a ustensilelor de laborator Interpretarea rezultatelor unor analize de biologie celulară și moleculară

5. Condiții (acolo unde este cazul)

5.1 De desfășurare a cursului	<ul style="list-style-type: none"> Suport logistic video și platforma MS Teams Tablă didactică
5.2 De desfășurare a seminarului/laboratorului	<ul style="list-style-type: none"> Suport logistic video, tablă didactică și platforma MS Teams Laborator de biologie moleculară, dotat cu PCR, aparate de electroforeză în gel de agaroză și de poliacrilamidă Participarea la minim 90% din lucrările de laborator este condiție

6. Competențele specifice acumulate

Competențe profesionale	<ul style="list-style-type: none"> • Să creeze design-uri experimentale relevante în genetică umană. • Să interpreteze datele brute obținute prin tehnici de biologie moleculară, în contextul larg al geneticii umane. • Să interpreteze datele brute obținute prin tehnici de citogenetică, în contextul larg al geneticii umane. • Să interpreteze date prelucrate din literatura de specialitate din domeniul geneticii umane.
Competențe transversale	<ul style="list-style-type: none"> • Să implementeze independent un protocol experimental, în vederea desfășurării activităților de laborator cât mai complexe, în calitate de biolog/ biochimist/ biotehnolog și/sau cercetător. • Să utilizeze noțiunile teoretice în rezolvarea de probleme practice din domeniul geneticii moleculare umane • Să realizeze transferului de informație pentru înțelegerea particularităților geneticii umane, preluând și utilizând cunoștințe din domenii conexe: genetică generală, genetică moleculară, biologie celulară, fiziologie umană.

7. Obiectivele disciplinei (reieșind din grila competențelor acumulate)

7.1 Obiectivul general al disciplinei	Cunoașterea principalelor abordări de investigare a genomului uman, atât din perspectiva eredității, cât și a variabilității, în contexte medicale și de cercetare.
7.2 Obiectivele specifice	<ul style="list-style-type: none"> • Să descrie variabilitatea genomului uman la nivel genic, subcromozomial și supracromozomial. • Să explice principiile eredității umane și principalele modele ereditare de transmitere a caracterelor. • Să identifice bazele moleculare și celulare ale bolilor genetice monogenice și a bolilor multifactoriale. • Să explice impactul geneticii în biologia cancerului și în biologia dezvoltării • Să interpreteze date brute obținute prin tehnici de biologie moleculară și citogenetică în domenii precum diagnostic molecular al cancerului, diagnostic prenatal și medicină legală.

8. Conținuturi

8.1 Curs	Metode de predare	Observații
1. Introducere în genetică umană: ereditatea și variabilitatea la om. Syllabus și obiective educaționale.	Prelegere frontală. Recapitularea unor noțiuni de biologie celulară și moleculară.	
2. Genomul uman: organizarea materialului genetic; ciclul celular și mitoza.	Prelegere frontală. Recapitularea unor noțiuni de biologie celulară și moleculară.	
3. Genomul uman: dogma centrală a biologiei celulare; structura și funcția genei; transcrierea ADN; reglarea exprimării genice și dezechilibrul alelic.	Prelegere frontală. Recapitularea unor noțiuni de biologie celulară și moleculară.	
4. Variabilitatea genomului uman: mutația genică și polimorfismul ADN; cauze ale mutațiilor; frecvența și rata mutațiilor.	Prelegere frontală. Conversație euristică. Problematizare.	
5. Ereditatea genomului uman: transmiterea	Prelegere frontală. Conversație	

ereditară a caracterelor monogenice	euristică. Problematizare.	
6. Ereditatea genomului uman: transmiterea ereditară a caracterelor monogenice – modele ereditare autozomale	Prelegere frontală. Conversație euristică. Problematizare.	
7. Ereditatea genomului uman: transmiterea ereditară a caracterelor monogenice – modele ereditare heterozomale	Prelegere frontală. Conversație euristică. Problematizare.	
8. Ereditatea genomului uman: anomalii cromozomiale numerice	Prelegere frontală. Conversație euristică. Problematizare.	
9. Ereditatea genomului uman: anomalii cromozomiale structurale	Prelegere frontală. Conversație euristică. Problematizare.	
10. Identificarea anomaliilor cromozomiale: tehnici de citogenetică	Prelegere frontală. Conversație euristică. Problematizare.	
11. Ereditatea genomului uman: ereditatea complexă a bolilor multifactoriale	Prelegere frontală. Conversație euristică. Problematizare.	
12. Genetica cancerului	Prelegere frontală. Conversație euristică. Problematizare.	
13. Genetica dezvoltării	Prelegere frontală. Conversație euristică. Problematizare.	
14. Diagnosticul și screening-ul prenatal	Prelegere frontală. Conversație euristică. Problematizare.	

Bibliografie

(1) Note de Curs Genetică umană

(2) Nussbaum RL, McInnes RR, Willard H, 2018, Genetică Medicală Ediția a VIII-a, Thompson&Thompson, Elsevier

8.2. Laborator	Metode de predare	Observații
1. Introducere în laboratorul de Genetică umană: cunoașterea laboratorului și protecția muncii; syllabus și obiective educaționale.	Prelegere frontală.	
2. Izolarea ADN-ului: principii și elemente de protocol experimental. <u>Aplicatie:</u> izolarea ADN-ului uman din salivă.	Prelegere frontală și atelier de lucru individual, sub îndrumarea cadrului didactic.	
3. Evaluarea probelor de ADN: cantitatea și calitatea ADN-ului extras. <u>Aplicatie:</u> determinarea concentrației și purității probelor de ADN prin metode spectrofotometrice	Prelegere frontală și atelier de lucru individual, sub îndrumarea cadrului didactic.	
4. Tehnica PCR-RFLP/CAPS I: principii, calcule și elemente de design experimental. <u>Aplicatie:</u> Analiza fenotipică a exprimării genei <i>TAS2R38</i> în rândul studenților.	Prelegere frontală. Conversație euristică. Problematizare.	
5. Tehnica PCR-RFLP/CAPS II: PCR-ul. <u>Aplicatie:</u> Analiza polimorfismului genei <i>TAS2R38</i> în rândul studenților.	Prelegere frontală și atelier de lucru pe echipe, sub îndrumarea cadrului didactic.	
6. Tehnica PCR-RFLP/CAPS IV: purificarea produșilor de PCR. <u>Aplicatie:</u> Analiza polimorfismului genei <i>TAS2R38</i> în rândul studenților.	Prelegere frontală și atelier de lucru pe echipe, sub îndrumarea cadrului didactic.	
7. Tehnica PCR-RFLP/CAPS III: restricția enzimatică a produșilor de PCR. <u>Aplicatie:</u> Analiza polimorfismului genei <i>TAS2R38</i> în rândul	Prelegere frontală și atelier de lucru pe echipe, sub îndrumarea cadrului didactic.	

studentilor.		
8. Tehnica PCR-RFLP IV: electroforeza produşilor de PCR în gel de agaroză. Aplicatie: interpretarea rezultatelor obţinute prin PCR-RFLP în privinţa polimorfismului genei <i>TAS2R38</i> în rândul studenţilor.	Prelegere frontală şi atelier de lucru individual, sub îndrumarea cadrului didactic.	
9. Tehnici moleculare utilizate în medicina legală - testele de filiaţie şi de identificare a persoanei: principii şi elemente de design experimental.	Prelegere frontală. Conversaţie euristică. Problematizare.	
10. Tehnici moleculare utilizate în medicina legală: PCR-ul – calcule şi design experimental. Aplicatie: Analiza polimorfismului microsateiţilor (STRs) D18S51 în rândul studenţilor.	Atelier de lucru pe echipe, fără îndrumarea cadrului didactic.	
11. Tehnici moleculare utilizate în medicina legală: PCR-ul – implementare. Aplicatie: Analiza polimorfismului microsateiţilor (STRs) D18S51 în rândul studenţilor.	Atelier de lucru pe echipe, fără îndrumarea cadrului didactic.	
12. Tehnici moleculare utilizate în medicina legală: electroforeza produşilor de PCR în gel de agaroză. Aplicatie: interpretarea rezultatelor obţinute în privinţa polimorfismului microsateiţilor (STRs) D18S51 în rândul studenţilor.	Atelier de lucru pe echipe, fără îndrumarea cadrului didactic.	
13. Tehnici moleculare utilizate în medicina legală: electroforeza produşilor de PCR în gel de poliacrilamidă. Aplicatie: compararea tehnicilor de electroforeză pe baza rezultatelor obţinute în privinţa polimorfismului microsateiţilor (STRs) D18S51 în rândul studenţilor.	Prelegere frontală şi atelier de lucru individual, sub îndrumarea cadrului didactic.	
14. Colocviu	Colocviu scris	

9. Coroborarea conţinuturilor disciplinei cu aşteptările reprezentanţilor comunităţii epistemice, asociaţiilor profesionale şi angajatori reprezentativi din domeniul aferent programului

<ul style="list-style-type: none"> • Cursul are un conţinut similar cursurilor din alte universităţi europene, fiind actualizat în permanenţă şi adaptat nivelului de pregătire a studenţilor. • Conţinuturile cursului vizează aspecte practice legate de aplicaţiile geneticii umane în diagnosticul molecular al bolilor genetice şi multifactoriale, în diagnosticul şi screeningul prenatal şi în medicina legală. • Cursul are în vedere formarea competenţelor în domeniul geneticii umane medicale în concordanţă cu syllabusul european pentru formarea specialiştilor din laboratorul medical (<i>EC4 European Syllabus for Post-Graduate Training in Clinical Chemistry and Laboratory Medicine</i>).

10. Evaluare

Tip activitate	10.1 Criterii de evaluare	10.2 metode de evaluare	10.3 Pondere din nota finală
10.4 Curs	Cunoaşterea conţinutului informaţional	Examen scris	60%
	Capacitatea de a utiliza informaţia într-un context nou		
	Capacitatea de a interpreta date prelucrate din domeniu		

10.5 Seminar/laborator	Capacitatea de a interpreta date brute de biologie celulară și moleculară din domeniu	Colocviu scris	40%
	Capacitatea de a realiza un design experimental în domeniu		
10.6 Standard minim de performanță			
Cunoașterea a 50% din material conținută în curs. Cunoașterea a 50% din material de la lucrările practice.			

Data completării

11 iulie 2024

Semnătura titularului de curs

Șef lucr. Dr. Daniel Cruceriu

Semnătura titularului de seminar

Șef lucr. Dr. Daniel Cruceriu

Data avizării în departament

16 iulie 2024

Semnătura directorului de departament

Conf. Dr. Beatrice Kelemen