

## FIȘA DISCIPLINEI GENETICĂ UMANĂ

### 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 Ciclu 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	12 6	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"> <li>Genetică generală, Genetică moleculară</li> <li>Biologie celulară și moleculară</li> </ul>
4.2 de competențe	<ul style="list-style-type: none"> <li>Utilizarea echipamentelor și a ustensilelor de laborator</li> <li>Interpretarea rezultatelor unor analize de biologie celulară și moleculară</li> </ul>

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

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

## 6. Competențele specifice acumulate

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

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

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

## 8. Conținuturi

8.1 Curs	Metode de predare	Observații
<b>1. Introducere în genetică umană:</b> ereditatea și variabilitatea la om. Syllabus și obiective educaționale.	Prelegere frontală. Recapitularea unor noțiuni de biologie celulară și moleculară.	
<b>2. Genomul uman:</b> organizarea materialului genetic; ciclul celular și mitoza.	Prelegere frontală. Recapitularea unor noțiuni de biologie celulară și moleculară.	
<b>3. Genomul uman:</b> 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.	
<b>4. Variabilitatea genomului uman:</b> mutația genică și polimorfismul ADN; cauze ale mutațiilor; frecvența și rata mutațiilor.	Prelegere frontală. Conversație euristică. Problematizare.	
<b>5. Ereditatea genomului uman:</b> transmiterea ereditară a caracterelor monogenice	Prelegere frontală. Conversație euristică. Problematizare.	

<b>6. Ereditatea genomului uman:</b> transmiterea ereditară a caracterelor monogenice – modele ereditare autozomale	Prelegere frontală. Conversație euristică. Problematizare.	
<b>7. Ereditatea genomului uman:</b> transmiterea ereditară a caracterelor monogenice – modele ereditare heterozomale	Prelegere frontală. Conversație euristică. Problematizare.	
<b>8. Ereditatea genomului uman:</b> anomalii cromozomiale numerice	Prelegere frontală. Conversație euristică. Problematizare.	
<b>9. Ereditatea genomului uman:</b> anomalii cromozomiale structurale	Prelegere frontală. Conversație euristică. Problematizare.	
<b>10. Identificarea anomaliilor cromozomiale:</b> tehnici de citogenetică	Prelegere frontală. Conversație euristică. Problematizare.	
<b>11. Ereditatea genomului uman:</b> ereditatea complexă a bolilor multifactoriale	Prelegere frontală. Conversație euristică. Problematizare.	
<b>12. Genetica cancerului</b>	Prelegere frontală. Conversație euristică. Problematizare.	
<b>13. Genetica dezvoltării</b>	Prelegere frontală. Conversație euristică. Problematizare.	
<b>14. Diagnosticul și screening-ul prenatal</b>	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		
<b>8.2. Laborator</b>	Metode de predare	Observații
<b>1. Introducere în laboratorul de Genetică umană:</b> cunoașterea laboratorului și protecția muncii; syllabus și obiective educaționale.	Prelegere frontală.	
<b>2. Izolarea ADN-ului:</b> principii și elemente de protocol experimental. <u>Aplicație:</u> izolarea ADN-ului uman din salivă.	Prelegere frontală și atelier de lucru individual, sub îndrumarea cadrului didactic.	
<b>3. Evaluarea probelor de ADN:</b> cantitatea și calitatea ADN-ului extras. <u>Aplicație:</u> determinarea concentrației și purității probelor de ADN prin metode spectrofotometrice	Prelegere frontală și atelier de lucru individual, sub îndrumarea cadrului didactic.	
<b>4. Tehnica PCR-RFLP/CAPS I:</b> principii, calcule și elemente de design experimental. <u>Aplicație:</u> Analiza fenotipică a exprimării genei <i>TAS2R38</i> în rândul studenților.	Prelegere frontală. Conversație euristică. Problematizare.	
<b>5. Tehnica PCR-RFLP/CAPS II:</b> PCR-ul. <u>Aplicație:</u> Analiza polimorfismului genei <i>TAS2R38</i> în rândul studenților.	Prelegere frontală și atelier de lucru pe echipe, sub îndrumarea cadrului didactic.	
<b>6. Tehnica PCR-RFLP/CAPS IV:</b> purificarea produșilor de PCR. <u>Aplicație:</u> Analiza polimorfismului genei <i>TAS2R38</i> în rândul studenților.	Prelegere frontală și atelier de lucru pe echipe, sub îndrumarea cadrului didactic.	
<b>7. Tehnica PCR-RFLP/CAPS III:</b> restricția enzimatică a produșilor de PCR. <u>Aplicație:</u> Analiza polimorfismului genei <i>TAS2R38</i> în rândul studenților.	Prelegere frontală și atelier de lucru pe echipe, sub îndrumarea cadrului didactic.	

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

### 9. Coroborarea conținuturilor disciplinei cu așteptările reprezentanților comunității epistemice, asociațiilor profesionale și angajatori reprezentativi din domeniul aferent programului

<ul style="list-style-type: none"> <li>• Cursul are un conținut similar cursurilor din alte universități europene, fiind actualizat în permanență și adaptat nivelului de pregătire a studenților.</li> <li>• Conținuturile cursului vizează aspecte practice legate de aplicațiile geneticii umane în diagnosticul molecular al bolilor genetice și multifactoriale, în diagnosticul și screeningul prenatal și în medicina legală.</li> <li>• Cursul are în vedere formarea competențelor în domeniul geneticii umane medicale în concordanță cu syllabusul european pentru formarea specialiștilor din laboratoarul medical (<i>EC4 European Syllabus for Post-Graduate Training in Clinical Chemistry and Laboratory Medicine</i>).</li> </ul>
--

### 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	60%
	Capacitatea de a utiliza informația 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