

FIȘA DISCIPLINEI

Genetică umană

Anul universitar 2026-2027

1. Date despre program

1.1. Instituția de învățământ superior	Universitatea Babeș-Bolyai Cluj-Napoca
1.2. Facultatea	Facultatea de 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 studii / Calificarea	Biochimie/ Biolog
1.7. Forma de învățământ	Cu frecvență

2. Date despre disciplină

2.1. Denumirea disciplinei	Genetică umană	Codul disciplinei	BMR1507		
2.2. Titularul activităților de curs	Șef lucr. dr. Daniel Cruceriu				
2.3. Titularul activităților de seminar	Șef lucr. dr. Daniel Cruceriu				
2.4. Anul de studiu	3	2.5. Semestrul	5	2.6. Tipul de evaluare	Colocviu
2.7. Regimul disciplinei	Opțional	2.8. Tipul disciplinei	Disciplină de specializare (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/ proiect	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 pentru studiul individual (SI) și activități de autoinstruire (AI)					ore
Studiul după manual, suport de curs, bibliografie și notițe (AI)					40
Documentare suplimentară în bibliotecă, pe platformele electronice de specialitate și pe teren					10
Pregătire seminare/ laboratoare/ proiecte, teme, referate, portofolii și eseuri					10
Tutoriat (consiliere profesională)					6
Examinări					4
Alte activități					-
3.7. Total ore studiu individual (SI) și activități de autoinstruire (AI)				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

6.1. Competențele dobândite în urma absolvirii programului de studii (se preiau din planul de învățământ)

Competențe profesionale	
Codul competenței	Competență
CP1	Aplică cunoștințele de biologie și biochimie în contexte profesionale, educaționale și de cercetare.
CP2	Desfășoară activități experimentale și utilizează echipamente, materiale și instrumente de laborator specifice biologiei și biochimiei, în conformitate cu procedurile operaționale și normele de siguranță.
CP3	Colectează probe și analizează date științifice prin aplicarea metodelor și tehnicilor specifice domeniului, interpretând rezultatele pentru formularea unor concluzii fundamentate.
Competențe transversale	
Codul competenței	Competență
CT1	Comunică eficient informații științifice în contexte academice/neacademice și profesionale, inclusiv într-o limbă străină de circulație internațională, utilizată pentru documentare și diseminare.
CT3	Acționează autonom, își asumă responsabilitatea profesională, respectă normele etice și deontologice.

6.2. Rezultatele învățării specifice programului de studii (se preiau din planul de învățământ)

Rezultatele învățării vizate prin disciplină		
Codul competenței	Cunoștințe și înțelegere (Knowledge and understanding)	Abilități academice specifice (Specific academic skills)
CP1	Explică mecanismele moleculare ale proceselor biochimice care susțin funcționarea sistemelor biologice.	Analizează și integrează concepte teoretice pentru interpretarea proceselor biologice și biochimice complexe.
CP2	Explică designuri experimentale utilizate în cercetarea biologică/biochimică.	Formulează ipoteze și proiectează demersuri experimentale adecvate investigării fenomenelor biologic/biochimice.
CP3	Explică principiile tehnicilor analitice utilizate în biologie/biochimie.	Selectează și utilizează tehnici și echipamente adecvate în funcție de contextul experimental.

7. Rezultatele învățării specifice disciplinei

Cunoștințe și înțelegere (Knowledge and understanding)
1. Studentul este capabil să descrie variabilitatea genomului uman la nivel genic, subcromozomial și supracromozomial.
2. Studentul este capabil să explice principiile eredității umane și principalele modele ereditare de transmitere a caracterelor.
3. Studentul este capabil să identifice bazele moleculare și celulare ale bolilor genetice monogenice și a bolilor multifactoriale.
4. Studentul este capabil să explice impactul geneticii în biologia cancerului și în biologia dezvoltării
Abilități academice specifice (Specific academic skills)
1. Studentul este capabil să creeze design-uri experimentale relevante în genetică umană.
2. Studentul este capabil să implementeze independent un protocol experimental, în vederea desfășurării activităților de laborator cât mai complexe, în calitate de biolog/ biochimist și/sau cercetător.
3. Studentul este capabil să interpreteze date brute obținute prin tehnici de biologie moleculară și citogenetică în domenii precum diagnostic molecular al cancerului, diagnostic prenatal și medicină legală..
4. Studentul este capabil să interpreteze date prelucrate din literatura de specialitate din domeniul geneticii umane.

8. Conținuturi





































8.1 Curs	Metode de predare - învățare	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 ereditară a caracterelor monogenice	Prelegere frontală. Conversație 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 Seminar / laborator	Metode de predare - învățare	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. Aplicație: 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. Aplicație: 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. Aplicație: Analiza fenotipică a exprimării genei <i>TAS2R38</i> în rândul studenților.	Prelegere frontală. Conversație euristică. Problematizare.	
5. Tehnica PCR-RFLP/CAPS II: PCR-ul. Aplicație: 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 III: purificarea produșilor de PCR. Aplicație: 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 IV: restricția enzimatică a produșilor de PCR. Aplicație: Analiza polimorfismului genei <i>TAS2R38</i> în rândul studenților.	Prelegere frontală și atelier de lucru pe echipe, sub îndrumarea cadrului didactic.	
8. Tehnica PCR-RFLP/CAPS V: electroforeza produșilor de PCR în gel de agaroză. Aplicație: 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.	
9. Tehnici moleculare utilizate în medicina legală - testele de filiație și de identificare a persoanei: principii și elemente de design experimental.	Prelegere frontală. Conversație euristică. Problematizare.	
10. Tehnici moleculare utilizate în medicina legală: PCR-ul – calcule și design experimental. Aplicație: Analiza polimorfismului microsateliților (STRs) D18S51 în rândul studenților.	Atelier de lucru pe echipe, fără îndrumarea cadrului didactic.	
11. Tehnici moleculare utilizate în medicina legală: PCR-ul – implementare. Aplicație: Analiza polimorfismului microsateliților (STRs) D18S51 în rândul studenților.	Atelier de lucru pe echipe, fără îndrumarea cadrului didactic.	
12. Tehnici moleculare utilizate în medicina legală: electroforeza produșilor de PCR în gel de agaroză. Aplicație: interpretarea rezultatelor obținute în privința polimorfismului microsateliților (STRs) D18S51 în rândul studenților.	Atelier de lucru pe echipe, fără îndrumarea cadrului didactic.	
13. Tehnici moleculare utilizate în medicina legală: electroforeza produșilor de PCR în gel de poli(acril)amidă. Aplicație: compararea tehnicilor de electroforeză pe baza rezultatelor obținute în privința polimorfismului microsateliților (STRs) D18S51 în rândul studenților.	Prelegere frontală și atelier de lucru individual, sub îndrumarea cadrului didactic.	
14. Colocviu	Colocviu scris	

9. Evaluare

Tip activitate	9.1 Criterii de evaluare	9.2 Metode de evaluare	9.3 Pondere din nota finală
9.4 Curs	Cunoașterea conținutului informațional	Examen scris	60%
	Capacitatea de a utiliza informația într-un context nou		
	Capacitatea de a interpreta date prelucrate din domeniu		
9.5 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		
9.6 Standard minim de promovare			
<ul style="list-style-type: none"> Cunoașterea a 50% din material conținută în curs. Cunoașterea a 50% din material de la lucrările practice. Participarea la minim 90% din lucrările de laborator este condiție pentru participarea la examenul scris 			

10. Etichete ODD (Obiective de Dezvoltare Durabilă / Sustainable Development Goals)

		Eticheta generală pentru Dezvoltare durabilă						
								
		X						
								Nu se aplică nici o etichetă
								

Data completării:
20.03.2026

Semnătura titularului de curs
Șef Lucr. dr. Daniel Cruceriu

Semnătura titularului de seminar
Șef Lucr. dr. Daniel Cruceriu

Data avizării în departament:
...

Semnătura directorului de departament
Conf. dr. Beatrice Kelemen