

FIȘA DISCIPLINEI

GENETICĂ UMANĂ, 2023 - 2024

1. Date despre program

1.1	Instituția de învățământ superior	Universitatea Națională de Știință și Tehnologie Politehnica București Centrul Universitar Pitești
1.2	Facultatea	Științe, Educație Fizică și Informatică
1.3	Departamentul	Științe ale Naturii
1.4	Domeniul de studii	Biologie
1.5	Ciclul de studii	Licență
1.6	Programul de studii / Calificarea	Biologie / Licențiat în Biologie

2. Date despre disciplină

2.1. Denumirea disciplinei																							
2.1				Denumirea disciplinei								Genetică umană											
2.2				Titularul activităților de curs								Conf. univ. dr. Șuțan Nicoleta Anca											
2.3				Titularul activităților de laborator								Conf. univ. dr. Șuțan Nicoleta Anca											
2.4		Anul de studii		III		2.5		Semestrul		I		2.6		Tipul de evaluare		Examen		2.7		Regimul disciplinei		S/A	

3. Timpul total estimat

3.1	Număr de ore pe săptămână	2	3.2	din care curs	1	3.3	seminar/laborator	1
3.4	Total ore din planul de inv.	28	3.5	din care curs	14	3.6	seminar/laborator	14
Distribuția fondului de timp alocat studiului individual								ore
Studiul după manual, suport de curs, bibliografie și notițe								24
Documentare suplimentară în bibliotecă, pe platformele electronice de specialitate și pe teren								9
Pregătire seminarii/laboratoare, teme, referate, portofolii, eseuri								6
Tutoriat								4
Examinări								4
Alte activități								
3.7	Total ore studiu individual			47				
3.8	Total ore pe semestru			75				
3.9	Număr de credite			3				

4. Precondiții (acolo unde este cazul)

4.1	De curriculum	Cunoștințe de Genetică generală, Anatomia și fiziologia omului, Biochimie, Biologie celulară, Biologie moleculară
4.2	De competențe	

5. Condiții (acolo unde este cazul)

5.1	De desfășurare a cursului	Sală dotată cu videoproiector și ecran
5.2	De desfășurare a laboratorului	Acces la utilități, echipamente și aparatură specifice de laborator

6. Competențe specifice vizate

Competențe profesionale	C1. Operarea cu noțiuni, concepte, legități și principii specifice domeniului C2. Investigarea bazei moleculare și celulare de organizare și funcționare a materiei vii C4. Explorarea sistemelor biologice C5. Utilizarea de modele și algoritmi pentru cunoașterea lumii vii. C6. Integrarea inter- /transdisciplinară a cunoștințelor specifice domeniului
Competențe transversale	CT1. Realizarea responsabilă și eficientă a sarcinilor aferente profesiilor din domeniu și respectarea principiilor de etică profesională CT2. Identificarea rolului într-o echipă și preluarea responsabilităților corespunzătoare profilului profesional și personal CT3. Dezvoltarea capacităților de reflecție critic-constructivă asupra propriului nivel de pregătire profesională în raport cu standardele profesiei

7. Obiectivele disciplinei

7.1	Obiectivul general al disciplinei	Disciplina are ca obiectiv general însușirea de către studenți a cunoștințelor de bază privind mecanismele de bază implicate în transmiterea ereditară a caracterelor umane normale și patologice.
7.2	Obiectivele specifice	<ul style="list-style-type: none"> - să utilizeze corect, adecvat, noțiunile de genetică umană - să descrie și să explice diferitele procese și mecanisme care stau la baza transmiterii ereditare a caracterelor umane normale și patologice - să construiască și să interpreteze un arbore genealogic (pedigree) - să folosească metodele de analiză citogenetică umană - să rezolve probleme de genetică umană

8. Conținuturi

8.1. Curs		Nr. ore	Metode de predare	Observații Resurse folosite
1	Determinismul genetic al maladiilor umane. Modificări cromozomiale numerice; Rearanjamente (restructurări) cromozomiale; Mutații genice	2	prelegerea, dezbateră	Calculator, Videoproiector
2	Boli autozomale cu transmitere dominantă; Boli autozomale cu transmitere recesivă. Boli heterozomale (sex-linkate); Sindroame cromozomiale cauzate de anomalii numerice și structurale ale autozomilor și heterozomilor	2	prelegerea, dezbateră	Calculator, Videoproiector
3	Boli genetice de metabolism: Boli genetice de metabolism ce afectează sinteza proteinelor; Boli genetice de metabolism ce afectează sinteza aminoacizilor; Boli genetice ale metabolismului acizilor nucleici	2	prelegerea, dezbateră	Calculator, Videoproiector
4	Boli genetice de metabolism: Boli genetice ale metabolismului glucidelor; Boli genetice ale metabolismului lipidelor; Boli genetice ale metabolismului mineralelor	2	prelegerea, dezbateră	Calculator, Videoproiector
5	Cancerale: Genetica cancerului și tipurile majore de cancer; Agenții carcinogeni și mecanismul lor de acțiune	2	prelegerea, dezbateră	Calculator, Videoproiector
6	Boli genetice ale sistemului imun. Sindromul imunodeficienței dobândite umane	2	prelegerea, dezbateră	Calculator, Videoproiector
7	Terapia genică; Tehnici utilizate în terapia genică umană: terapia liniei germinale, terapia celulei somatice	2	prelegerea, dezbateră	Calculator, Videoproiector
Bibliografie <ul style="list-style-type: none"> - Popescu A., 2014. <i>Genetică Umană și Medicală. Principii și Metode de Laborator</i>. Ed. Universității din Pitești. - Covic M., Ștefănescu D., Sandovici I., 2004. <i>Genetică Medicală</i>. Ed. Polirom, Iași. - Gorduza E.V., 2007. <i>Compendiu de Genetică Medicală și Umană</i>, Ed. Tehnopress, Iași. - Raicu P., 1997. <i>Genetică Generală și Umană</i>. Ed. Humanitas, București. - Șuțan N.A., 2022. Genetică Umană - Note de curs, Format letric și electronic, transmis studenților. - Wynbrandt J., 2008. <i>Genetic Disorders and Birth Defects</i>. Third edition. Facts on File, Inc. 				
8.2. Aplicații – Laborator		Nr. ore	Metode de predare	Observații Resurse folosite
1	Metode de citogenetică folosite pentru diagnosticul bolilor genetice: Metode folosite pentru diagnosticul prenatal ; Amniocenteza; Evidențierea cromozomilor în celulele fetale din lichidul amniotic	2	Demonstrația, Experimentul (virtual)	Aparatura specifică
2	Metode de citogenetică folosite pentru diagnosticul bolilor genetice: Metode folosite pentru diagnosticul postnatal: Evidențierea cromozomilor în culturi de sânge periferic; Evidențierea cromozomilor în culturi de leucocite; Evidențierea cromozomilor în măduva osoasă; Evidențierea cromozomilor în tumori solide; Evidențierea cromozomilor în țesuturi embrionare	2	Demonstrația, Experimentul (virtual)	Aparatura specifică
3	Tehnici de bandare a cromozomilor umani: bandarea G, bandarea GTG, bandarea Q, bandarea R	2	Demonstrația, Experimentul, Lucrul individual	Aparatura specifică
4	Cariotipul uman: Grupele morfologice de cromozomi; Standardizarea cariotipului; caracterizarea generală a cromozomilor mitotici umani; alcătuirea cariotipului și idiogramei; simboluri și abrevieri folosite pentru interpretarea cariotipului uman anormal (patologic)	2	Demonstrația, Experimentul, Lucrul individual	Aparatura specifică
5	Metode pentru determinarea aneuploidiilor heterozomale; Metode folosite pentru determinarea cromatinei sexuale X (testul Barr)	2	Demonstrația, Lucrul în grup, și individual	Aparatura specifică
6	Analiza pedigree la om pentru determinarea modului de transmitere a bolilor ereditare și pentru evaluarea probabilității lor de apariție la descendenți; Simboluri folosite pentru construirea și analiza pedigree-urilor	2	Demonstrația, Lucrul în grup și individual	Aparatura specifică
7	Interpretarea datelor obținute prin analiza pedigree și/sau a cariotipului; Diagnosticul bolilor ereditare; Consilierea genetică	2	Demonstrația, Experimentul (virtual) Lucrul în grup și individual	Aparatura specifică
Bibliografie <ol style="list-style-type: none"> 1. Knight J.C., 2009. <i>Human Genetic Diversity – Functional Consequence for Health and Disease</i>. Oxford University Press. 2. Neagoș D., Bohilțea L., Crețu R., Anton M., 2012. <i>Genetica Umană Practică</i>. Ed. Medicală, București 				

3. Popescu A., 2005. *Genetică - Metode de Laborator*. Ed. AcademicPres, Cluj-Napoca
4. Șuțan N.A., Popescu A., 2011. *Lucrări Practice de Genetică*. Ed. Universității din Pitești

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

Competențele dobândite la disciplină permit absolvenților să lucreze ca: biolog, consilier biolog, inspector de specialitate biolog, asistent de cercetare în biologie, asistent de cercetare în ecologie și protecția mediului.

10. Evaluare

Tip activitate	10.1 Criterii de evaluare	10.2 Metode de evaluare	10.3 Pondere din nota finală
10.4 Curs	Verificare periodică Evaluare finală	Probă scrisă Probă scrisă	30% 40%
10.5 Laborator	Activitate lucrări practice Evaluarea însusirii metodelor de lucru	Participare activă lucrări practice Probă orală – întrebări teoretice	10% 20%
10.6 Standard minim de performanță	Nota minim 5 pentru testul de verificare parțială, activitatea de laborator și evaluarea finală. 1 punct acumulat la activitatea de laborator și 4 puncte acumulate la activitatea de curs. Rezolvarea în proporție de 50% a cerințelor de la lucrările de laborator și rezolvarea în proporția a 50% a cerințelor de la testul de verificare periodică și de la evaluarea finală.		

Data completării
22.09. 2023

Titular de curs
Conf. univ. dr. Anca Șuțan

Titular de laborator
Conf. univ. dr. Anca Șuțan

Data aprobării în Consiliul Departamentului,
30.09.2023

Director de departament,
(prestator)
Conf. univ. dr. Soare Cristina

Director de departament,
(beneficiar),
Conf. univ. dr. Soare Cristina