

## FIȘA DISCIPLINEI

### Genomică umană Biologie medicală, anul II 2024-2025

#### 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	Științe biologice și biomedicale
1.5	Ciclul de studii	Masterat
1.6	Programul de studii / Calificarea	Biologie medicală/ Asistent de cercetare în biologie 213137, Asistent de cercetare în microbiologie-bacteriologie 213139, Microbiolog 213135, Consilier microbiolog 213129, Inspector de specialitate microbiolog 213131, Profesor în învățământul liceal, postliceal 233001, Studenții care promovează disciplinele modulului de pregătire psihopedagogică se pot angaja în învățământul preuniversitar.

#### 2. Date despre disciplină

2. Date despre disciplina												
2.1	Denumirea disciplinei					Genomică umană						
2.2	Titularul activităților de curs					Conf. univ. dr. Anca Șuțan						
2.3	Titularul activităților de laborator					Conf. univ. dr. Anca Șuțan						
2.4	Anul de studii	II	2.5	Semestrul	2	2.6	Tipul de evaluare	E	2.7	Regimul disciplinei	O	

#### 3. Timpul total estimat

3.1	Număr de ore pe săptămână	3	3.2	din care curs	1	3.3	seminar/laborator	2
3.4	Total ore din planul de inv.	36	3.5	din care curs	12	3.6	seminar/laborator	24
Distribuția fondului de timp								ore
Studiul după manual, suport de curs, bibliografie și notițe								48
Documentare suplimentară în bibliotecă, pe platformele electronice de specialitate și pe teren								48
Pregătire seminarii/laboratoare, teme, referate, portofolii, eseuri								8
Tutoriat								4
Examinări								6
Alte activități .....								
3.7	Total ore studiu individual	114						
3.8	<b>Total ore pe semestru</b>	<b>150</b>						
3.9	<b>Număr de credite</b>	<b>6</b>						

#### 4. Precondiții (acolo unde este cazul)

4.1	De curriculum	-
4.2	De competențe	- Cunoștințe de biologie celulară, biologie moleculară, biochimie, genetică generală, genetică umană

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

5.1	De desfășurare a cursului	Sală dotată cu videoproector și ecran
5.2	De desfășurare a seminarului	Laborator dotat cu echipamente și aparatură de laborator specifică, calculator, conectare la internet, instrumente și materiale de laborator, reactivi specifici

#### 6. Competențe specifice acumulate

Competențe profesionale	C1. Validează rezultatele analizelor biomedicale C2. Efectuează teste de laborator C6. Recunoaște anomalii citologice și examinează la microscop probe de celule C8. Interpretează date de laborator de genetică medicală C11. Desfășoară activități de cercetare la nivel interdisciplinar C12. Aplică principiile eticii și integrității științifice în activitățile de cercetare C13. Lucrează în echipe medicale multidisciplinare
-------------------------	--

Competențe transversale	CT1. Gândește holistic CT2. Organizează informații, obiecte și resurse CT3. Își asumă responsabilitatea
-------------------------	---

## 7. Obiectivele disciplinei

7.1 Obiectivul general al disciplinei	Disciplina are ca obiectiv general aprofundarea cunoștințelor despre organizarea genomului uman, înțelegerea cauzelor mutațiilor genomice și genice, și corelarea acestora cu modificările fenotipice asociate stărilor patologice (bolilor).
7.2 Obiectivele specifice	La finalul cursului și lucrărilor de laborator studentul trebuie să fie capabil: - să înțeleagă complexitatea organizării genomului uman (nuclear și mitocondrial), mecanismele ce stau la baza complexității informației genetice, a transmiterii nealterate sau alterate a acesteia de la o generație la alta, a interacțiunilor alelice și nealelice, precum și a interacțiunilor cu factorii de mediu; - să înțeleagă principiile diagnosticării bolilor monogenice/moleculare; - să cunoască și să fie capabili să aplice cele mai eficiente căi/ metode/ tehnici de diagnostic și control al bolilor umane monogenice/ moleculare.

## 8. Conținuturi

8.1. Curs		Nr. ore	Metode de predare	Observații Resurse folosite
1	Genomica și analiza genomului uman. Organizarea ADN în celulă. Genomica structurală. Genomica funcțională	1	prelegerea dezbateră	Suport de curs, Calculator, Videoproiector
2	Structura genomului uman. Mărimea genomului uman. Fragmentarea genomului uman. Heterogenitatea secvențelor nucleotidice. ADN genic și extragenic. Genomul nuclear. Genomul mitocondrial	1	prelegerea dezbateră	Suport de curs, Calculator, Videoproiector
3	Variabilitatea structurală a genomului uman	1	prelegerea dezbateră	Suport de curs, Calculator, Videoproiector
4	Alterarea structurii genomului și implicațiile sale	1	prelegerea dezbateră	Suport de curs, Calculator, Videoproiector
5	Detecția și analiza acizilor nucleici. Secvențierea ADN. Hibridizarea moleculară a acizilor nucleici	1	prelegerea dezbateră	Suport de curs, Calculator, Videoproiector
6	Utilizarea markerilor moleculari pentru alcătuirea hărților de linkage	1	prelegerea dezbateră	Suport de curs, Calculator, Videoproiector
7	Utilizarea analizei polimorfismului lungimii fragmentelor de restricție (RFLP) pentru urmărirea modului de transmitere ereditară a alelelor implicate în apariția bolilor genetice	1	prelegerea dezbateră	Suport de curs, Calculator, Videoproiector
8	“Proiectul Genom Uman” și impactul său asupra geneticii umane: cunoașterea genelor implicate în determinismul bolilor genetice, cunoașterea localizării lor în cromozomi, înțelegerea interacțiunilor alelice și intergenice (nealelice), înțelegerea interacțiunilor cu factorii de mediu, elaborarea de strategii pentru controlul bolilor genetice și pentru terapia genică	1	prelegerea dezbateră	Suport de curs, Calculator, Videoproiector
9	Bolile monogenice	1	prelegerea dezbateră	Suport de curs, Calculator, Videoproiector
10	Bolile moleculare	1	prelegerea dezbateră	Suport de curs, Calculator, Videoproiector
11	Bolile cauzate de mutații dinamice	1	prelegerea dezbateră studiul de caz	Suport de curs, Calculator, Videoproiector
12	Boli genetice cauzate de mutații ale genelor mitocondriale: ADNmt și heteroplasmia; ereditatea maternă – mitocondrială; principalele tipuri de boli mitocondriale	1	prelegerea dezbateră studiul de caz	Suport de curs, Calculator, Videoproiector

### Bibliografie

Covic M., Ștefănescu D., Sandovici I., 2017. Genetică Medicală. Ediția a III-a. Ed. Polirom, București.

Korf B.R., Irons M.B., 2012. Human Genetics and Genomics, 4th Edition, Wiley-Blackwel.

Brooker R.J., 2005. Structural Genomics. In: Genetics. Analysis and Principles. McGraw-Hill, New-York, p. 551-571.

Brooker R.J., 2005. Functional Genomics, Proteomics and Bioinformatics. In: Genetics. Analysis and Principles. McGraw-Hill, New-York, p. 577-599.

Cantor R.C., Smith L.C., 2004. Genomics: The Science and Technology Behind the Human Genome Project. John Wiley & Sons

Gavrilă L., 2003. Genomul Uman, Ed. Bic All, Timișoara.

Gavrilă L. (coord.), 2000. Genomica. Ed. Enciclopedică, București.

Ștefănescu D., Călin G., Ștefănescu F., 1998. Genetică Medicală. Progrese Recente. Ed. Tehnică, București.

Popescu A., 2014. Genetică Umană și Medicală. Principii și Metode de Laborator. Ed. Universității din Pitești.

Șuțan A., 2024. Genomică Umană. Note de curs, format electronic.

8.2. Aplicații		Nr. ore	Metode de predare	Observații Resurse folosite
1.	Tehnici pentru extracția ADN genomic uman	4	Fișe de lucru (protocol) Demonstrație Dezbateri Studii/interpretări de caz	PC, Internet, Software specializat, Demo virtual
2.	Tehnici de diagnostic molecular: tehnici pentru evidențierea alterărilor genomice în celulele tumorale; tehnici pentru evidențierea mutațiilor punctiforme; tehnici pentru evidențierea mutațiilor dinamice; nomenclatura mutațiilor genice; valoarea diagnostică și prognostică a diagnosticului genetic molecular	4	Fișe de lucru (protocol) Demonstrație Dezbateri Studii de caz	PC, Internet, Software specializat, Demo virtual
3.	Secvențierea ADN; Hibridizarea acizilor nucleici: hibridizarea probelor oligo-nucleotidice specifice alelelor (ASO); hibridizarea <i>in situ</i>	4	Fișe de lucru (protocol) Demonstrație	PC, Internet, Software specializat, Demo virtual
4.	Fragmentarea cu enzime de restricție, separarea și identificarea fragmentelor de restricție (tehnica Southern blotting). Analiza polimorfismului lungimii fragmentelor de restricție (RFLP) și identificarea de markeri ADN polimorfici	4	Fișe de lucru (protocol) Demonstrație	PC, Internet, Software specializat, Demo virtual
5.	Amplificarea ADN: reacția polimerizării în lanț (PCR); Variante ale PCR	4	Fișe de lucru (protocol) Demonstrație	PC, Internet, Software specializat, Demo virtual
6.	Metode de detecție rapidă a mutațiilor în gene necunoscute: analiza polimorfismului conformației monocatenelor (single stranded conformational analysis – SSC); analiza heteroduplexurilor (heteroduplex analysis – HA); clivarea chimică a împerecherilor greșite (chemical mismatch cleavage –CMC) Metoda MLPA (Multiplex ligand probe amplification); hibridarea genomică comparată – CGH (comparative genomic hybridization); hibridarea genomică comparată în rețea – array-CGH (array - comparative genomic hybridization)	4	Fișe de lucru (protocol) Demonstrație	PC, Internet, Software specializat, Demo virtual Lucru individual

#### Bibliografie

Cocoș R., Bohîlțea L., Raicu F., Neagoș D., 2011. Metode și Principii în Genetica Moleculară. Ed. Medicală, București.

Covic M., Ștefănescu D.; Sandovici I., 2011. Genetică Medicală. Ediția a II-a. Ed. Polirom, Iași, București.

Zawacka-Pankau J., 2011. Nucleic Acid Techniques in Molecular Diagnosis of Human Diseases and Pathogens. Kapital Ludzki, Gdansk.

Wang T.Y., Wang L., Zhang J.H., Dong W.H., 2011. A simplified universal genomic DNA extraction protocol suitable for PCR. Genet. Mol. Res. 10 (1): 519-525.

Hughes S., Weksberg R., Moldovan L., Squire J.A., 2007. Use of quantitative PCR for the detection of genomic microdeletions or microduplications. In: PCR: Methods Express. (S. Hughes and A. Moody, eds.), Scion Publishing Limited.

Theophilus B.D.M., Rapley R., 2002. PCR Mutation Detection Protocols. Humana Press Totowa, New Jersey.

Starkey M., Elaszwarapu R., 2001. Genomics Protocols. Humana Press Totowa, New Jersey.

Popescu A., 2014. Genetică Umană și Medicală. Principii și Metode de Laborator. Ed. Universității din Pitești.

Șuțan A., 2024. Genomică umană. Metode de Laborator, format electronic.

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

Competențele dobândite la disciplina Genomică umană sunt coroborate cu cerințele posturilor de biolog (genetician) în laboratoarele de analiză / testare genetică.

**10. Evaluare**

Tip activitate	10.1 Criterii de evaluare	10.2 Metode de evaluare	10.3 Pondere din nota finală
10.4 Curs	Examen (verificare finală)	Probă scrisă	40%
	Lucrare scrisă cu degrevare, evaluare pe parcurs	Probă scrisă	30%
10.5 Laborator / Tema de casă	Activitate lucrări practice - evaluare pe parcurs	Participare activă lucrări practice	10%
	Evaluarea însușirii metodelor de lucru	Probă orală	20%
10.6 Standard minim de performanță	Cunoașterea și utilizarea corectă a termenilor și noțiunilor de genomica umană, a cauzelor și modului de transmitere ereditară a bolilor genetice și genomice, a riscului de transmitere a bolilor cauzate de mutații genice nucleare și mitocondriale, cunoașterea principalelor semne clinice și simptome ale bolilor monogenice comune și a bolilor genomice; Utilizarea corectă a tehnicilor moleculare (ADN) de diagnostic prenatal și postnatal a bolilor monogenice / moleculare / genomice.		
10.7 Condiții de promovare	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Obținerea a 50% din punctajul total</li> <li>• Obținerea a 50% din punctajul aferent activității pe parcursul semestrului</li> </ul>		

Data completării  
30.09.2024

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)  
Prof. univ. dr. Cristina Soare

Director de departament  
(beneficiar)  
Prof. univ. dr. Cristina Soare