

# FIȘA DISCIPLINEI

## Genomică umană

2018 - 2019

### 1. Date despre program

1.1	Instituția de învățământ superior	Universitatea din 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	Masterat
1.6	Programul de studii / Calificarea	Biologie medicală / Diplomă de master

### 2. Date despre disciplină

2. Date despre disciplina											
2.1	Denumirea disciplinei					Genomică umană					
2.2	Titularul activităților de curs					Conf. univ. dr. Aurel Popescu					
2.3	Titularul activităților de laborator					Conf. univ. dr. Aurel Popescu					
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	2	3.3	seminar/laborator	1
3.4	Total ore din planul de inv.	36	3.5	din care curs	24	3.6	seminar/laborator	12
Distribuția fondului de timp								ore
Studiul după manual, suport de curs, bibliografie și notițe								32
Documentare suplimentară în bibliotecă, pe platformele electronice de specialitate și pe teren								16
Pregătire seminarii/laboratoare, teme, referate, portofolii, eseuri								10
Tutoriat								
Examinări								4
Alte activități .....								2
3.7	Total ore studiu individual	64						
3.8	Total ore pe semestru	100						
3.9	Număr de credite	4						

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

4.1	De curriculum	Cunoștințe elementare de citologie, chimie, genetică.
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 seminarului	Laboratorul disciplinei, 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	Operarea cu noțiuni, concepte, legități și principii specifice domeniului biologic și medical Identificarea conceptelor, metodelor, tehnicilor, procedeele avansate de observare, investigare/explorare a sistemelor biologice Investigarea bazei moleculare și celulare de organizare și funcționare a organismului uman, în condiții normale și patologice.
Competențe transversale	Integrarea inter / transdisciplinară a cunoștințelor de specialitate Realizarea responsabilă și eficientă a sarcinilor aferente profesiilor din domeniu, cu respectarea principiilor de etică profesională

### 7. Obiectivele disciplinei

7.1	Obiectivul general al disciplinei	Disciplina are ca obiectiv general aprofundarea de către studenți a 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	<p>La finalul cursului și lucrărilor de laborator studentul trebuie să fie capabil:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- 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</li> <li>- să înțeleagă principiile diagnosticării bolilor monogenice/moleculare</li> <li>- să cunoască și să fie capabili să aplice cele mai eficiente căi/metode/tehnici de diagnostic și control al bolilor umane monogenice/moleculare</li> </ul>

## 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	2	prelegerea dezbaterea	Suport de curs, Calculator, Videoproiector
2	Structura genomului uman. Mărirea genomului uman. Fragmentarea genomului uman. Heterogenitatea secvențelor nucleotidice. ADN genic și extragenic. Genomul nuclear. Genomul mitocondrial	2	prelegerea dezbaterea	Suport de curs, Calculator, Videoproiector
3	Variabilitatea structurală a genomului uman	2	prelegerea dezbaterea	Suport de curs, Calculator, Videoproiector
4	Alterarea structurii genomului și implicațiile sale	2	prelegerea dezbaterea	Suport de curs, Calculator, Videoproiector
5	Hărțile citogenetice și hărțile de înlănțuire a genelor (linkage) Hibridizarea in situ pentru localizarea genelor în cromozomi	2	prelegerea dezbaterea	Suport de curs, Calculator, Videoproiector
6	Detecția și analiza acizilor nucleici. Secvențierea ADN. Hibridizarea moleculară a acizilor nucleici	2	prelegerea dezbaterea	Suport de curs, Calculator, Videoproiector
7	Utilizarea markerilor moleculari pentru alcătuirea hărților de linkage	2	prelegerea dezbaterea	Suport de curs, Calculator, Videoproiector
8	Utilizarea analizei polimorfismului lungimii fragmentelor de restricție (RFLP) pentru urmărirea modului de transmitere ereditară a alelelor implicate în apariția maladiilor genetice	2	prelegerea dezbaterea	Suport de curs, Calculator, Videoproiector
9	"Proiectul Genom Uman" și impactul său asupra geneticii umane: cunoașterea genelor implicate în determinismul maladiilor genetice, cunoașterea localizării lor în cromozomi, înțelegerea interacțiunilor alelice și intergenice (nealelice), înțelegerea interacțiunilor cu factorii de mediu, elaborarea de strategii pentru controlul maladiilor genetice și pentru terapia genică	2	prelegerea dezbaterea	Suport de curs, Calculator, Videoproiector
10	Bolile cauzate de mutații dinamice	2	prelegerea dezbaterea	Suport de curs, Calculator, Videoproiector
11	Bolile monogenice; Bolile moleculare	2	prelegerea dezbaterea studiul de caz	Suport de curs, Calculator, Videoproiector
12	Abordări genomice în tratamentul bolilor umane	2	prelegerea dezbaterea studiul de caz	Suport de curs, Calculator, Videoproiector

### Bibliografie

Covic M., Ștefănescu D., Sandovici I., 2011. *Genetică medicală*. Ediția a II-a. Ed. Polirom, Iași, 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.  
 Popescu A., 2018. *Genomică Umană*. Note de curs, format electronic și printat.

8.2. Aplicații		Nr. ore	Metode de predare	Observații Resurse folosite
1.	Tehnici pentru extracția ADN genomic uman	2	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	2	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> ; 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	2	Fișe de lucru (protocol) Demonstrație	PC, Internet, Software specializat, Demo virtual
4.	Amplificarea ADN: reacția polimerizării în lanț (PCR); Variante ale PCR	2	Fișe de lucru (protocol) Demonstrație	PC, Internet, Software specializat, Demo virtual
5.	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)	2	Fișe de lucru (protocol) Demonstrație	PC, Internet, Software specializat, Demo virtual
6.	Metoda MLPA (Multiplex ligand probe amplification); hibridarea genomică comparată – CGH (comparative genomic hybridization); hibridarea genomică comparată în rețea – array-CGH (array - comparative genomic hybridization)	2	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.  
 Popescu A., 2018. *Genomică Umană. Metode de Laborator*, format electronic și printat.

#### 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.

Competențele dobândite permit absolvenților să lucreze ca: Biolog - 221118; Expert biolog - 221102; Asistent de cercetare în biologie – 254102.

#### 10. Evaluare

Tip activitate	10.1 Criterii de evaluare	10.2 Metode de evaluare	10.3 Pondere din nota finală
10.4 Curs	Cunoașterea noțiunilor de genomica umană și a mecanismelor implicate în producerea mutațiilor genice și genomice. Cunoașterea modului de transmitere ereditară a bolilor genice și genomice. Cunoașterea principalelor semne clinice și simptome ale bolilor genice și genomice.	Prezență la curs Evaluare periodică Evaluare finală	80% din care:  10% 30% 40%
10.5 Laborator / Tema de casă	Descrierea și/sau executarea tehnicilor de laborator studiate  Verificarea însușirii noțiunilor prezentate la activitatea de laborator	Probă practică Realizarea de referate/ teme de casă	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 / genomice. Rezolvarea în proporție de 50% a cerințelor de la activitățile de laborator, a cerințelor de la evaluarea periodică și de la examenul final; Obținerea minim a notei 5 la temele de casă și referate; Redactarea unui referat cu o temă de actualitate în genetica medicală Elaborarea disertației respectând obiectivele, termenele propuse și normele de etică profesională		

Data completării  
15.09.2018

Titular de curs  
Conf. univ. dr. Aurel Popescu

Titular de laborator  
Conf. univ. dr. Aurel Popescu

Data aprobării în Consiliul departamentului  
19.09.2018

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

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