

FIȘA DISCIPLINEI

1. Date despre program

1.1 Instituția de învățământ superior	Universitatea Tehnică din Cluj-Napoca, Centrul Universitar Nord Baia Mare
1.2 Facultatea	de Științe
1.3 Departamentul	Chimie și Biologie
1.4 Domeniul de studii	Biologie
1.5 Ciclul de studii	Licență
1.6 Specializarea / Programul de studii	Biologie

2. Date despre disciplină

2.1 Denumirea disciplinei	GENETICA UMANA						
2.1 Codul disciplinei	SBIOL601						
2.2 Titularul activităților de curs	Sef lucr.dr.Lucia Mihalescu						
2.3 Titularul activităților de aplicații	Sef lucr.dr.Lucia Mihalescu						
2.4 Anul de studii	III	2.5 Semestrul	VI	2.6 Tipul de evaluare	E	2.7 Regimul disciplinei	Ob/DF

3. Timpul total estimat (ore pe semestru ale activităților didactice)

3.1 Număr de ore pe săptămână	4	din care: 3.1.1 curs	2	3.1.2 seminar	
		din care: 3.1.3 laborator	2	3.1.4 proiect	
3.2 Total ore din planul de învățământ	56	din care: 3.2.1 curs	28	3.2.2 seminar	
		din care: 3.2.3 laborator	28	3.2.3 proiect	
Distribuția fondului de timp					ore
Studiul după manual, suport de curs, bibliografie și notițe					17
Documentare suplimentară în bibliotecă, pe platformele electronice de specialitate și pe teren					3
Pregătire seminarii/laboratoare, teme, referate, portofolii și eseuri					10
Tutoriat					14
Examinări					2
Alte activități colocviu laborator					2
3.3 Total ore studiu individual		48			
3.4 Total ore pe semestru		104			
3.5 Numărul de credite		4			

4. Precondiții (acolo unde este cazul)

4.1 de curriculum	<ul style="list-style-type: none"> Parcursarea cursurilor de Genetica generala, Biologie celulara, Biologie vegetala
4.2 de competențe	<ul style="list-style-type: none"> Competențe cognitive – deținerea noțiunilor de bază în domeniul Geneticii generale Biologiei celulare, Biologiei vegetale. Competențe acționale – de informare și documentare, de activitate de grup, operaționalizarea și aplicarea cunoștințelor.

5. Condiții (acolo unde este cazul)

5.1. de desfășurare a cursului	<ul style="list-style-type: none"> Videoproiector, tablă, marker.
5.2. de desfășurare a seminarului/laboratorului	<ul style="list-style-type: none"> Laboratorul cu materialele didactice necesare

6. Competențele specifice acumulate

Competențe profesionale	<p>CUNOSTINTE:</p> <p>C2 Investigarea bazei moleculare și celulare de organizare și funcționare a materiei vii.</p> <p>C2.1 Identificarea principalelor noțiuni, concepte și legături specifice caracterizării nivelurilor moleculare și celulare de organizare și funcționare a materiei vii; înțelegerea aspectelor legate de particularitățile cercetărilor de genetică umană.</p> <p>C2.2 Explicarea structurii și funcțiilor organismelor vii pe baze celulare și moleculare; cunoașterea modului în care metodele citogenetice clasice și moderne precum și tehnologia ADN recombinant sunt utilizate în studiul genomului uman.</p>
	<p>ABILITĂȚI:</p> <p>C2.3 Utilizarea cunoștințelor privind nivelul molecular și celular de organizare și funcționare a materiei vii în aplicații științifice și tehnologice; formarea abilităților de utilizare a unor metodologii și tehnici de laborator specifice studierii materialului genetic</p>
Competențe transversale	<p>CT3 Reflecție critică constructivă asupra propriului nivel de pregătire profesională în raport cu standardele profesiei; dezvoltarea capacității de a extrapola noțiunile privind mecanisme genetice de bază dar și legăturile ce guvernează transmiterea caracterelor ereditare de-a lungul generațiilor la nivelul organismului uman.</p>

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

7.1 Obiectivul general al disciplinei	<ul style="list-style-type: none"> Familiarizarea studenților cu aspecte legate de aplicarea principiilor teoretice și practice ale geneticii la nivelul ființei umane cu accent pe utilizarea tehnicilor de genetică moleculară în studiile de genetică umană dar și pe metodele moderne de diagnostic molecular al unor maladii umane.
7.2 Obiectivele specifice	<ul style="list-style-type: none"> Cunoașterea și înțelegerea complexității mecanismelor ce stau la baza determinării genetice a caracterelor și a metodelor de studiu în genetică umană; Dobândirea de cunoștințe legate de transmiterea autozomală și heterozomală a caracterelor și caracteristicile eredității poligenice și multifactoriale; Înțelegerea cauzelor și mecanismelor care stau la baza apariției aberațiilor numerice și structurale ale cromozomilor; Înțelegerea importanței diagnosticării prenatale a anomaliilor genetice; Familiarizarea cu principalele direcții ale cercetărilor ce vizează vindecarea sau ameliorarea anomaliilor genetice dar și a principalelor aspecte etice implicate.

8. Conținuturi

8.1 Curs	Metode de predare	Observații
1. Introducere. Metode de studiu în genetică umană	Prelegere frontală	2
2 Transmiterea autozomală și heterozomală (dominantă și recesivă)	Prelegere frontală	2
3. Noțiuni de citogenetică umană: terminologie, criterii de identificare a cromozomilor; aberații numerice ale heterozomilor	Prelegere frontală	2
4. Ereditatea multifactorială	Prelegere frontală	2
5. Noțiuni de citogenetică umană: aberații numerice; aberații structurale ale autozomilor, microdeletii	Prelegere frontală	2
6. Intersexualități	Prelegere frontală	2
7. Anomaliile cromozomiale în tumori maligne	Prelegere frontală	2
8. Maladii metabolice ereditare	Prelegere frontală	2
9 Diagnosticul prenatal prin analiza lichidului amniotic	Prelegere frontală	2
10. Diagnosticul prenatal la nivel molecular	Prelegere frontală	2
11. Immunogenetică	Prelegere frontală	2
12. Tehnologia ADN-recombinat în genetică umană	Prelegere frontală	2
13. Terapia genică		
14. Noțiuni de genetică populațională umană		
Bibliografie:		

8. 2 Seminar	Metode de predare	Observații
Bibliografie:		
1. Genetică umană – C.Maximilian, Ed. St. și Enciclopedică, București, 1990. 2. Citogenetică umană - C.Maximilian, Ed. St. și Enciclopedică, București, 1990. 3. Basic Genetics- D.Hartl, D.Freifelder, L.A. Snyder, Jones & Bartlett Publishers, 1988. 4. Dordea, M., Coman, N., Crăciunaș, C., Andraș, C. (2003) – Genetică generală și moleculară – abordare practică. Presa Universitară Clujeană, Cluj-Napoca. 5. James,D., Watson,J.D., Tanis,A., Baker,T.A., Bell,S.P., Gann,A.A., Levine,M., Losick,R.(2004)- Molecular Biology of the Genes (fifth edition), Benjamin Cummings, San Francisco. 6. Klug, W.S., Cummings, M.R. (2003) – Genetics: A Molecular Perspective. Prentice Hall, N.J. 7. Principles of genetics -R.H.Tamarin, Wm.C.Brown Publishers, 1996. 8. Russel, P.J.(2002) – Genetics with Free Solutions, Benjamin Cummings, San Francisco. 9. Fernandes, J.; Saudubray, J.M.; van den Berghe, G.; Walter, J.H. (2006). <i>Inborn Metabolic Diseases: Diagnosis and Treatment</i> (4th ed.). Springer. p. 561 p. 10. Hamosh, A., Scott, A.F., Amberger, J.S., Bocchini, C.A., McKusick, V.A. (2005) - Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM), a knowledge base of humangenues and genetic disorders, <i>Nucleic Acids Research</i> , 33, 514-517. 11. King R.C; Stansfield W.D. and Mulligan P.K. (2004). <i>A dictionary of genetics</i> . 7th ed, Oxford University Press. p234. 12. Gardner, R. J. M., Sutherland, G.R., Shaffer, L.G., (2011) - Chromosome Abnormalities and Genetic Counseling (Oxford Monographs on Medical Genetics), Oxford University Press. 13. Dimaio,M.S., Fox, J.E., Mahoney, M.J., (2010) - Prenatal Diagnosis: Clinical Cases and Challenges, Wiley-Blackwell Pub. 14. Herzog, R,W, Zolotukhin, S., (2012) - A Guide to Human Gene Therapy, World		
8. 3 Laborator	Metode de predare	Observații
LUCRARI PRACTICE DE GENETICA UMANA		
Aplicații practice privind genetica unor caractere morfologice umane	Modelarea Prelegerea	4
Aplicații practice privind genetica unor caractere fiziologice umane	Experimentul	2
Înșușirea unor metode de studiu a eredității dermatoglifelor umane	Demonstratia	2
Studiul eredității unor caractere umane prin metoda pedigree-ului	Modelarea	2
.Metode de evidențiere a cromozomilor umani	Explicatia	2
Reguli de evidențiere și analiză a cariotipului uman	Conversatia euristica	2
Determinarea unor indici citogenetici ai cariotipului uman	Explicatia	2
Metode de evidențiere a cromatinei sexuale umane	Prelegerea	2
Studiul unor boli cromozomiale umane	Observatia	4
Analiza genomurilor prin markeri moleculari PCR(RAPD)	Observatia	2
Metode de diagnostic prenatal	Explicatia	2
Test de verificare semestrial la lucrările practice de genetică	Verificarea cunostintelor	2
Bibliografie		
1. Dordea, M., Coman, N., Crăciunaș, C., Andraș, C. (2003) – Genetică generală și moleculară – abordare practică, Presa Universitară Clujeană, Cluj-Napoca.		
8. 4 Proiect	Metode de predare	Observații
Bibliografie:		
1.		

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

- Conținutul cursului este în consens cu așteptările comunității epistemice, asociațiilor profesionale și angajatorilor din domeniul Biologiei. Studenții vor fi familiarizați cu aspecte legate de aplicarea principiilor teoretice și practice ale geneticii la nivelul ființei umane
- Conținuturile disciplinei asigură competențe pentru următoarele ocupații posibile conform COR:
 - Biolog – 213114;
 - Profesor în învățământul gimnazial și liceal – 233002;

10. Evaluare

Tip activitate	10.1 Criterii de evaluare	10.2 Metode de evaluare	10.3 Pondere din nota finală
10.4 Curs	Complexitatea și corectitudinea cunoștințelor	Examen scris	80%
	Capacitatea de a opera cu cunoștințele asimilate pe parcursul cursului		
	Asimilarea limbajului de specialitate		
10.5 Seminar			
10.6 Laborator	Verificarea cunoștințelor de laborator	Evaluare orală	20%
10.7 Proiect			
10.8 Standard minim de performanță			
<ul style="list-style-type: none"> • Frecvența la orele de laborator în conformitate cu regulamentul existent; • Nota 5 la laborator • Nota 5 la examenul de curs 			