

FIȘA DISCIPLINEI

GENETICĂ UMANĂ, 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	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				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 Citologie animală, Genetică generală, Anatomia și fiziologia omului, Biochimie
4.2	De competențe	Operarea cu noțiuni și concepte de genetică umană Utilizarea metodelor și tehnicilor de analiză genetică și citogenetică

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)

		<ul style="list-style-type: none">- 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, dezbaterea	Calculator, Videoproiector
2	Boli autozomale cu transmitere dominantă; Boli autozomale cu transmitere recesivă. Boli heterozomale (sex-linkate); Sindroame cromozomiale cauzate de anomalii numerice si structurale ale autozomilor si heterozomilor	2	prelegerea, dezbaterea	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, dezbaterea	Calculator, Videoproiector
4	Boli genetice de metabolism: Boli genetice ale metabolismului glucidelor; Boli genetice ale metabolismului lipidelor; Boli genetice ale metabolismului mineralelor	2	prelegerea, dezbaterea	Calculator, Videoproiector
5	Cancerale: Genetica cancerului și tipurile majore de cancer; Agenții carcinogeni și mecanismul lor de acțiune	2	prelegerea, dezbaterea	Calculator, Videoproiector
6	Boli genetice ale sistemului imun. Sindromul imunodeficienței dobândite umane	2	prelegerea, dezbaterea	Calculator, Videoproiector
7	Terapia genică; Tehnici utilizate în terapia genică umană: terapia liniei germinale, terapia celulei somatice	2	prelegerea, dezbaterea	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.- Șușan N.A., 2024. 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 <ul 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. *Genetica Umană Practică*. Ed. Medicală, București
3. Popescu A., 2005. *Genetică - Metode de Laborator*. Ed. AcademicPres, Cluj-Napoca
4. Suțan 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 disciplina Genetică umană permit absolvenților să lucreze ca: Biolog 213114, Consilier biolog 213101, Inspector de specialitate biolog 213103, Expert biolog 213102, Profesor în învățământul gimnazial 233002.

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	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 genetică umană Aplicarea cunoștințelor în studii de genetică umană		
10.7 Condiții de promovare	<ul style="list-style-type: none"> Obținerea a 50% din punctajul total Obținerea a 50% din punctajul aferent activității pe parcursul semestrului 		

Data completării
23.09. 2024

Titular de curs
Conf. univ. dr. Anca Șuțan

Titular de laborator
Conf. univ. dr. Anca Șuțan

Data aprobării în Consiliul Departamentului,
30.09.2024

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

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