



Universitatea Națională de Știință și Tehnologie
POLITEHNICA București
Facultatea de Științe, Educație Fizică și Informatică



FIȘA DISCIPLINEI

1. Date despre program

1.1 Instituția de învățământ superior/	Universitatea Națională de Știință și Tehnologie POLITEHNICA din București/
1.2 Facultatea	Facultatea de Științe, Educație Fizică și Informatică
1.3 Departamentul	Departamentul de Științe ale Naturii
1.4 Domeniul de studii universitare	Biologie
1.5 Programul de studii universitare	Biologie medicală
1.6 Ciclul de studii universitare	Master
1.7 Limba de predare	Română
1.8 Locația geografică de desfășurare a studiilor	Pitești

2. Date despre disciplină

2.1 Denumirea disciplinei	Genetică și biologie moleculară						
2.2 Titularul activităților de curs	Șuțan Nicoleta Anca						
2.3 Titularul activităților de laborator	Șuțan Nicoleta Anca						
2.4 Anul de studiu	2	2.5 Semestrul	I	2.6. Tipul de evaluare	E	2.7 Statutul disciplinei	Ob
2.8 Categoria formativă	DA	2.9 Codul disciplinei	UPB.18.M3.O.01-01				

3. Timpul total (ore pe semestru al activităților didactice)

3.1 Număr de ore pe săptămână	3	Din care: 3.2 curs	2	3.3 laborator	1
3.4 Total ore din planul de învățământ	42	Din care: 3.5 curs	28	3.6 laborator	14
Distribuția fondului de timp:					ore
Studiul după manual, suport de curs, bibliografie și notițe					84
Documentare suplimentară în bibliotecă, pe platformele electronice de specialitate					
Pregătire seminarii/ laboratoare/proiecte, teme, referate, portofolii și eseuri					
Tutorat					20
Examinări					4
Alte activități (dacă există):					
3.7 Total ore studiu individual	108				
3.8 Total ore pe semestru	150				
3.9 Numărul de credite	6				

4. Precondiții (acolo unde este cazul)

4.1 de curriculum	
4.2 de rezultate ale învățării	<ul style="list-style-type: none">Cunoștințe de biologie celulară și moleculară, citologie, biochimie, genetică generală, genetică umană.



Universitatea Națională de Știință și Tehnologie
POLITEHNICA București
Facultatea de Științe, Educație Fizică și Informatică



5. Condiții necesare pentru desfășurarea optimă a activităților didactice (acolo unde este cazul)

5.1 de desfășurare a cursului	<ul style="list-style-type: none">Cursul se va desfășura într-o sală dotată cu videoproiector și computer.
5.2 de desfășurare a laboratorului	<ul style="list-style-type: none">Laboratorul se va desfășura într-o sală cu dotare specifică, care trebuie să includă: echipamente și aparatură de laborator specifică, calculator, conectare la internet, soft-uri analiză cariotip virtuală, instrumente și materiale de laborator, reactivi specifici, colecție preparate microscopice permanente.

6. Obiectiv general

Această disciplină se studiază în cadrul domeniului Biologie, a specializării Biologie medicală și își propune să familiarizeze studenții cu principalele abordări, modele și teorii explicative ale domeniului, utilizate în rezolvarea de aplicații practice și probleme, cu relevanță pentru stimularea procesului de învățare la studenți.

Disciplina are ca obiectiv general aprofundarea cunoștințelor despre etiopatogenia bolilor genetice, incidența și prevalența lor, simptomatologia specifică, riscul de recurență sau probabilitatea de transmitere la descendenți, metode/ tehnici de diagnostic, precum și dobândirea abilităților necesare pentru utilizarea metodelor și tehnicilor de citogenetică și genetică moleculară în diagnosticarea sindroamelor cromozomiale și a bolilor monogenice.toate acestea contribuind la transmiterea către studenți a unei viziuni de ansamblu asupra reperelor metodologice și procedurale aferente domeniului.

7. Rezultatele învățării

Cunoștințe	<i>Indică incidența și prevalența bolilor genetice; Compară etiopatogenia bolilor genetice; Recunoaște simptomatologia specifică bolilor genetice; Evidențiază riscul de recurență; Explică probabilitatea de transmitere la descendenți.</i>
Abilități	<i>Aplică metode / tehnici de diagnostic a sindroamelor cromozomiale și a bolilor monogenice; Utilizează argumentat principii specifice pentru explicarea modului de transmitere de la o generație la alta a genelor responsabile; Interpreteaza cariotipului și pedigree-ul pentru diagnosticul bolilor genetice; Elaborează în echipă proiecte interdisciplinare; Comunică eficient rezultatele proiectelor.</i>



Responsabilitate și autonomie	<p><i>Respectă principiile de etică academică, citând corect sursele bibliografice utilizate.</i></p> <p><i>Manifestă receptivitate față de contexte noi de învățare și situații problemă.</i></p> <p><i>Selectează surse fundamentate științific, pe care le analizează și le interpretează critic.</i></p> <p><i>Demonstrează autonomie în organizarea procesului de învățare și în rezolvarea problemelor specifice domeniului.</i></p> <p><i>Compară și diferențiază sursele de informare, identificând punctele tari și limitele acestora.</i></p> <p><i>Argumentează importanța integrării principiilor genomice în diagnostic și cercetare.</i></p> <p><i>Prioritizează informațiile și resursele în funcție de relevanța pentru obiectivele de studiu sau de cercetare.</i></p> <p><i>Validează rezultatele obținute prin raportare la date științifice recunoscute.</i></p> <p><i>Colaborează responsabil cu alți colegi și cadre didactice în activități didactice și de cercetare.</i></p> <p><i>Manifestă responsabilitate socială prin promovarea unor soluții bazate pe cunoștințe de genetică și biologie moleculară pentru îmbunătățirea calității vieții.</i></p>
-------------------------------	------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

8. Metode de predare

Procesul de predare va fi fundamentat pe analiza stilurilor și caracteristicilor de învățare ale studenților, precum și pe identificarea nevoilor lor specifice de formare. În acest sens, vor fi valorificate atât metode tradiționale de tip expozitiv (prelegerea, expunerea), utile pentru transmiterea structurată și sistematică a informațiilor, cât și metode interactive și conversative, menite să stimuleze implicarea activă a studenților în procesul de învățare.

O atenție deosebită va fi acordată metodelor bazate pe explorare și învățare prin descoperire, utilizând atât mijloace directe (experimentul, demonstrația, modelarea), cât și indirecte (analiza de situații, interpretarea unor materiale vizuale sau multimedia). În completare, vor fi aplicate metode centrate pe acțiune și participare practică, precum exercițiul individual, activitățile aplicative și rezolvarea de probleme, care să contribuie la dezvoltarea gândirii critice și a capacității de transfer al cunoștințelor în contexte variate.

Activitățile de curs vor include prelegeri susținute cu ajutorul prezentărilor PowerPoint și al materialelor video explicative puse la dispoziția studenților, pentru a facilita accesul la informație într-o manieră vizuală și accesibilă. Fiecare sesiune va începe prin recapitularea aspectelor studiate anterior, cu accent pe conexiunile dintre noțiunile discutate la cursul precedent, asigurând astfel continuitatea și consolidarea învățării. Prezentările vor integra imagini, scheme și reprezentări grafice, menite să clarifice conceptele și să sprijine asimilarea treptată a noilor cunoștințe.

Dimensiunea practică a disciplinei este orientată către susținerea efortului de învățare prin crearea unui climat colaborativ și deschis, care să încurajeze comunicarea, schimbul de idei și învățarea prin cooperare. În cadrul activităților, studenții vor exersa abilități de ascultare activă și comunicare asertivă, precum și mecanisme de construire și utilizare a feedback-ului constructiv, ca modalități de reglare a comportamentului și de adaptare continuă a strategiilor pedagogice la nevoile grupului.

Totodată, se va urmări dezvoltarea capacității de lucru în echipă prin rezolvarea de sarcini comune și prin implicarea activă în activități colaborative, cu scopul de a stimula atât responsabilitatea individuală, cât și solidaritatea în cadrul grupului de învățare. Aceste activități vor contribui la formarea unor competențe transversale esențiale, precum cooperarea, gândirea critică și adaptabilitatea, care completează procesul de învățare specific disciplinei.



Universitatea Națională de Știință și Tehnologie
POLITEHNICA București
Facultatea de Științe, Educație Fizică și Informatică



9. Conținuturi

CURS		
Capitolul	Conținutul	Nr. ore
I	Variabilitatea informației ereditare: surse de variabilitate ereditară (recombinarea genetică, mutațiile, migrațiile), clasificarea mutațiilor, mecanismele de producere a mutațiilor, mutațiile ca factor etiologic genetic în patologia umană, clasificarea genetică a bolilor, caracterele generale ale bolilor cu etiologie genetică, polimorfismele genetice	2
II	Cauzele bolilor genetice: modificări cromozomiale numerice (triploidia, aneuploidia autozomală și heterozomală) și structurale (deleții, duplicații, inversii, translocații); mecanismele de producere a anomaliilor cromozomiale; frecvența anomaliilor cromozomiale, sindroamele cromozomiale - consecințe fenotipice ale anomaliilor cromozomiale	2
III	Bolile cromozomiale: sindroamele cromozomiale autozomale (sindroamele cauzate de trisomiile autozomale și heterozomale)	2
IV	Bolile cromozomiale: sindroamele cauzate de (micro)deleții și (micro)duplicații cromozomiale	2
V	Tulburările de reproducere de cauză cromozomială, sterilitatea feminină, sterilitatea masculină, avorturi spontane și nou născuți morți	2
VI	Cauzele bolilor monogenice / moleculare: mutații ale genelor nucleare; bazele moleculare ale patologiei monogenice (mutații cu pierderea funcției, mutații cu câștig de funcție, mutații cu dobândirea unei funcții noi, mutații cu expresie heterocronică sau ectopică), clasificarea bolilor monogenice	2
VII	Erori înăscute de metabolism, boli prin anomalii ale transportorilor membranari, boli prin anomalii ale proteinelor structurale, boli prin anomalii ale proteinelor implicate în comunicarea intercelulară și controlul dezvoltării, boli prin anomalii ale proteinelor implicate în controlul homeostaziei extracelulare	2
VIII	Ereditatea poligenică și multifactorială în patologia umană: stabilirea naturii genetice a unui caracter familial non-mendelian, teoriile care explică determinismul genetic al caracterelor multifactoriale, identificarea genelor implicate în bolile multifactoriale, condiționarea genetică a bolilor comune ale adultului	2
IX	Transmiterea în descendență a bolilor genetice: transmiterea autozomal dominantă, transmiterea autozomal codominantă, transmiterea autozomal recesivă, transmiterea heterozomal (legată de sex) dominantă, transmiterea heterozomal (legată de sex) recesivă; Transmiterea în descendență a bolilor cu determinism genetic extranuclear (mitochondrial)	2
X	Genetica dezvoltării și defectele de dezvoltare: genetica dezvoltării (categorii de gene implicate în controlul dezvoltării, procese majore în cadrul dezvoltării embrionare, rolul apoptozei în dezvoltare, senescența), defectele de dezvoltare (clasificarea anomaliilor congenitale, cauzele genetice și negenetice ale anomaliilor congenitale, profilaxia anomaliilor congenitale, controlul genetic al sexualizării	2
XI	Genetica retardului mental: etiologie, clasificare, prevalență. Boli asociate cu retardul mental	2
XII	Imunogenetica și imunopatologia: mecanismele genetice care stau la baza generării diversității imunoglobulinelor, mecanismele genetice care stau la baza generării diversității TCR, complexul major de histocompatibilitate (genele MHC, proprietățile și funcțiile sistemului MHC, asocierea dintre HLA și diverse afecțiuni)	2



Universitatea Națională de Știință și Tehnologie
POLITEHNICA București
Facultatea de Științe, Educație Fizică și Informatică



XIII	Genetica cancerului (oncogenetica): gene implicate în dezvoltarea cancerului (oncogenele și genele supresoare de tumori), anomalii citogenetice în cancer (anomalii cromosomiale numerice, anomalii cromosomiale structurale, amplificări genice), evoluția multistadială a cancerelor	2
XIV	Consilierea genetică	2
	Total:	28

Bibliografie:

1. Șuțan A., 2025. *Genetică și biologie moleculară. Note de curs, format electronic.*
2. Covic M., Ștefănescu D., Sandovici I., 2011. *Genetică Medicală. Editia a II-a, Ed. Polirom, Iași.*
3. Gillham N.W., 2011. *Genes, Chromosomes, and Disease. From Simple Traits, to Complex Traits, to Personalized Medicine. Pearson Education LTD.*
4. Gorduza E. V., 2007. *Compendiu de Genetică Medicală și Umană. Ed. Tehnoprint, Iași.*
5. Hoffmann G.F., Zschocke J., Nyhan W.L., 2017. *Inherited Metabolic Diseases. A Clinical Approach, Second edition. Springer-Verlag, Berlin.*
6. Maximilian C., Ioan D., 1986. *Genetică Medicală. Ed. Medicală. București.*
7. Maximilian C., Poenaru L., Bembea M., 1996. *Genetică clinică. Ed. Pan-Publishing House, București.*
8. Popescu A., 2014. *Genetică Umană și Medicală. Principii și Metode de Laborator. Ed. Universității din Pitești.*
9. Raicu P., 1997. *Genetica Generală și Umană. Ed. Humanitas, București.*

LABORATOR/ SEMINAR/PROIECT

Nr. crt.	Conținutul	Nr. ore
1.	Metode pentru evidențierea cromozomilor în celule din variate tipuri de țesuturi pentru diagnosticul prenatal și postnatal al sindroamelor cromozomiale	2
2.	Metode pentru bandarea cromozomilor umani	2
3.	Alcătuirea și interpretarea cariotipului uman. Nomenclatura anomaliilor cromozomiale	2
4.	Metode pentru studiul cromatinei X și Y și diagnosticul sindroamelor cromozomiale sexuale	2
5.	Metode de citogenetică moleculară: hibridizarea <i>in situ</i> cu fluorescență (FISH)	2
6.	Calculul riscului genetic (inclusiv a riscului de recurență) și consilierea genetică	2
7.	Construirea și interpretarea arborilor genealogici (pedigree)	2
	Total:	14

Bibliografie:

1. Șuțan A., 2025. *Genetică și biologie moleculară. Metode de Laborator, format electronic.*
2. Fan S.Y., 2003. *Methods in Molecular Biology. Molecular Cytogenetics: Protocols and Applications. Humana Press Inc., Totowa, NJ.*
3. Gillham N.W., 2011. *Genes, Chromosomes, and Disease. From Simple Traits, to Complex Traits, to Personalized Medicine. Pearson Education, Inc., New Jersey.*
4. Gosden J.R., 1994. *Chromosome analysis protocols. In: Methods in Molecular Biology. Humana Press Inc, Totowa, NJ.*
5. Hoffmann G.F., Zschocke J., Nyhan W.L., (eds.), 2017. *Inherited Metabolic Diseases, Springer-Verlag, Berlin Heidelberg, DOI 10.1007/978-3-662-49410-3_7*
6. Lewis R., 2009. *Human Genetics: Concepts and Applications 9th Edition, McGraw–Hill Companies.*



Universitatea Națională de Știință și Tehnologie
POLITEHNICA București
Facultatea de Științe, Educație Fizică și Informatică



7. Popescu A., 2014. *Genetică Umană și Medicală. Principii și Metode de Laborator*. Ed. Universității din Pitești.
8. Șuțan N.A., Popescu A., 2011. *Lucrări practice de genetică*. Ed. Universității din Pitești.
9. Wallach J., 2003. *Interpretarea Testelor de Diagnostic*. Ed. Științelor Medicale, București.
10. Zneimer S.M., 2014. *Cytogenetic abnormalities: chromosomal, FISH, and microarray-based clinical reporting*. Wiley Blackwell, Chichester, England.

10. Evaluare

Tip activitate	10.1 Criterii de evaluare	10.2 Metode de evaluare	10.3 Pondere din nota finală
10.4 Curs	Participare la activitatea didactică. Utilizarea corectă a conceptelor și termenilor specifici. Capacitatea de aplicare a noțiunilor învățate.	Examen - Probă scrisă	50%
10.5 Seminar/laborator/proiect	Participarea activă și evaluarea însușirii metodelor de lucru	Probă orală	50%
10.6 Condiții de promovare			
Punctajul minim pentru promovarea disciplinei este de 50 puncte. Punctajul total se transformă în notă întreagă prin împărțire la 10 și rotunjire. Studentul trebuie să participe la evaluarea finală, în regim față în față, fără impunerea unui punctaj minim la evaluarea finală.			

Data completării
28.09.2025

Titular de curs
ȘUȚAN Nicoleta Anca

Titular de aplicații
ȘUȚAN Nicoleta Anca

Data avizării în
departament
29.09.2025

Director de departament
SOARE Liliana Cristina

Data aprobării în
Consiliul Facultății
.....09.2025

Decan
FLEANCU Julien Leonard