



**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/	<b>Universitatea Națională de Știință și Tehnologie POLITEHNICA din București/</b>
1.2 Facultatea	<b>Facultatea de Științe, Educație Fizică și Informatică</b>
1.3 Departamentul	<b>Departamentul de Științe ale Naturii</b>
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	<b>Genomică umană</b>						
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	II	2.6. Tipul de evaluare	E	2.7 Statutul disciplinei	Ob
2.8 Categoria formativă	DA	2.9 Codul disciplinei	UPB.18.M4.O.01-06				

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

3.1 Număr de ore pe săptămână	3	Din care: 3.2 curs	1	3.3 laborator	2
3.4 Total ore din planul de învățământ	36	Din care: 3.5 curs	12	3.6 laborator	24
Distribuția fondului de timp:					ore
Studiul după manual, suport de curs, bibliografie și notițe					90
Documentare suplimentară în bibliotecă, pe platformele electronice de specialitatePregătire seminarii/ laboratoare/proiecte, teme, referate, portofolii și eseuri					
Tutorat					20
Examinări					4
Alte activități (dacă există):					
3.7 Total ore studiu individual	114				
3.8 Total ore pe semestru	150				
3.9 Numărul de credite	6				

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

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



**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"><li>Cursul se va desfășura într-o sală dotată cu videoproiector și computer.</li></ul>
5.2 de desfășurare a laboratorului	<ul style="list-style-type: none"><li>Laboratorul se va desfășura într-o sală cu dotare specifică, care trebuie să includă: echipamente și aparatură de laborator specifică, calculator, conectare la internet, instrumente și materiale de laborator, reactivi specifici.</li></ul>

**6. Obiectiv general**

Această disciplină se studiază în cadrul domeniului Biologie, 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 **Genomică umană** are ca obiectiv fundamental aprofundarea și consolidarea cunoștințelor legate de structura, organizarea și funcționalitatea genomului uman, oferind studenților o perspectivă integrată asupra modului în care informația genetică este stocată, reglată și transmisă. Prin intermediul acestei discipline, se urmărește formarea unei înțelegeri detaliate a arhitecturii genomice, incluzând atât componentele codante, cât și regiunile necodante cu rol esențial în reglarea expresiei genice. În acest sens, genomica umană este prezentată nu doar ca o disciplină descriptivă, ci și ca una aplicativă, cu relevanță directă pentru înțelegerea mecanismelor moleculare ale bolilor, pentru identificarea biomarkerilor genetici și pentru fundamentarea strategiilor moderne de diagnostic, prognostic și terapie personalizată.

**7. Rezultatele învățării**

<b>Cunoștințe</b>	<i>Describe complexitatea organizării genomului uman (nuclear și mitocondrial). Explică mecanismele variabilității genomului uman, ale transmiterii nealterate sau alterate între generații, ale interacțiunilor alelice și nealelice, precum și ale interacțiunilor cu factorii de mediu. Recunoaște și clasifică markerii moleculari utilizați pentru alcătuirea hărților de linkage. Explică principiile de bază ale diagnosticării bolilor monogenice/moleculare.</i>
<b>Abilități</b>	<i>Aplică metode și tehnici specifice de diagnostic molecular. Selectează și utilizează metode eficiente pentru diagnosticul și monitorizarea bolilor umane monogenice/moleculare. Elaborează, în echipă, proiecte interdisciplinare, adaptând și combinând cunoștințe din domenii conexe. Comunică eficient rezultatele proiectelor, formulând puncte de vedere și concluzii argumentate.</i>



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

## 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	Genomica și analiza genomului uman. Organizarea ADN în celulă. Genomica structurală. Genomica funcțională	1
II	Structura genomului uman. Mărimea genomului uman. Fragmentarea genomului uman. Heterogenitatea secvențelor nucleotidice. ADN genic și extragenic. Genomul nuclear. Genomul mitocondrial	1
III	Variabilitatea structurală a genomului uman	1
IV	Alterarea structurii genomului și implicațiile sale	1
V	Detecția și analiza acizilor nucleici. Secvențierea ADN. Hibridizarea moleculară a acizilor nucleici	1
VI	Utilizarea markerilor moleculari pentru alcătuirea hărților de linkage	1
VII	Utilizarea analizei polimorfismului lungimii fragmentelor de restricție (RFLP) pentru urmărirea modului de transmitere ereditară a alelelor implicate în apariția maladiilor genetice	1
VIII	“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
IX	Bolile monogenice	1
X	Bolile moleculare	1
XI	Bolile cauzate de mutații dinamice	1
XII	Boli genetice cauzate de mutații ale genelor mitocondriale: ADNmt și heteroplasmia; ereditatea maternă – mitocondrială; principalele tipuri de boli mitocondriale	1
<b>Total:</b>		<b>12</b>

### Bibliografie:

1. Șuțan A., 2025. *Genomică umană. Note de curs, format electronic.*
2. Covic M., Ștefănescu D.; Sandovici I., 2017. *Genetică Medicală. Ediția a III-a. Ed. Polirom, București.*
3. Korf B.R., Irons M.B., 2012. *Human Genetics and Genomics, 4th Edition, Wiley-Blackwel.*
4. Brooker R.J., 2005. *Structural Genomics. In: Genetics. Analysis and Principles. McGraw-Hill, New-York, p. 551-571.*
5. Brooker R.J., 2005. *Functional Genomics, Proteomics and Bioinformatics. In: Genetics. Analysis and Principles. McGraw-Hill, New-York, p. 577-599.*
6. Cantor R.C., Smith L.C., 2004. *Genomics: The Science and Technology Behind the Human Genome Project. John Wiley & Sons*
7. Gavrilă L., 2003. *Genomul Uman, Ed. Bic All, Timișoara.*
8. Gavrilă L. (coord.), 2000. *Genomica. Ed. Enciclopedică, București.*
9. Ștefănescu D., Călin G., Ștefănescu F., 1998. *Genetică Medicală. Progrese Recente. Ed. Tehnică, București.*
10. Popescu A., 2014. *Genetică Umană și Medicală. Principii și Metode de Laborator. Ed. Universității din Pitești.*



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



LABORATOR/ SEMINAR/PROIECT		
Nr. crt.	Conținutul	Nr. ore
1.	Tehnici pentru extracția ADN genomic uman	4
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
3.	Secvențierea ADN; Hibridizarea acizilor nucleici: hibridizarea probelor oligo-nucleotidice specifice alelelor (ASO); hibridizarea <i>in situ</i>	4
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
5.	Amplificarea ADN: reacția polimerizării în lanț (PCR); Variante ale PCR	4
6.	Metode de detecție rapidă a mutațiilor în gene necunoscute: analiza polimorfismului conformației monocatenelor (single stranded conformational analysis – SSC); analiza hetero-duplexurilor (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
	<b>Total:</b>	<b>24</b>
<b>Bibliografie:</b> <ol style="list-style-type: none"><li>1. Șuțan A., 2025. <i>Genomică umană. Metode de Laborator, format electronic.</i></li><li>2. Cocoș R., Bohilțea L., Raicu F., Neagoș D., 2011. <i>Metode și Principii în Genetica Moleculară. Ed. Medicală, București.</i></li><li>3. Covic M., Ștefănescu D.; Sandovici I., 2011. <i>Genetică Medicală. Ediția a II-a. Ed. Polirom, Iași, București.</i></li><li>4. Zawacka-Pankau J., 2011. <i>Nucleic Acid Techniques in Molecular Diagnosis of Human Diseases and Pathogens. Kapital Ludzki, Gdansk.</i></li><li>5. Wang T.Y., Wang L., Zhang J.H., Dong W.H., 2011. <i>A simplified universal genomic DNA extraction protocol suitable for PCR. Genet. Mol. Res. 10 (1): 519-525.</i></li><li>6. Hughes S., Weksberg R., Moldovan L., Squire J.A., 2007. <i>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.</i></li><li>7. Theophilus B.D.M., Rapley R., 2002. <i>PCR Mutation Detection Protocols. Humana Press Totowa, New Jersey.</i></li><li>8. Starkey M., Elaswarapu R., 2001. <i>Genomics Protocols. Humana Press Totowa, New Jersey.</i></li><li>9. Popescu A., 2014. <i>Genetică Umană și Medicală. Principii și Metode de Laborator. Ed. Universității din Pitești.</i></li></ol>		



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



**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  
20.09.2025

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