

FIȘA DISCIPLINEI

1. Date despre program

1.1 Instituția de învățământ superior	UNIVERSITATEA DIN BUCUREȘTI
1.2 Facultatea	BIOLOGIE
1.3 Departamentul	GENETICA
1.4 Domeniul de studii	BIOLOGIE
1.5 Ciclu de studii	LICENȚA
1.6 Programul de studii - Calificarea	BIOLOGIE/ LICENȚIAT ÎN BIOLOGIE

2. Date despre disciplină

2.1 Denumirea disciplinei		Genetică generală II				COD: Bio-016	
2.2 Titularul activităților de curs			Prof.dr. Ileana Stoica				
2.3 Titularul activităților de laborator/ seminar			Lect.dr. Irina Radu, Conf.dr. Dănuț Cimponeriu, Lect.dr. Maria Daniela Pojoga				
2.4 Anul de studiu	II	2.5 Semestrul	I	2.6 Tipul de evaluare	E	2.7 Regimul disciplinei	DOB
2.8 Tipul disciplinei:							DF

Tipul evaluării:	Regimul disciplinei:	Tipul disciplinei:
E – Examen	DOB - disciplină obligatorie	DF – disciplină fundamentală
C - Colocviu	DOP - disciplină opțională	DS - disciplină de specializare
V - Verificare	DFAC - disciplină facultativă	DC - disciplină complementară
		SP - stagiul de practică

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

3.1 Număr de ore pe săptămână	4	din care: 3.2 curs	2	3.3 seminar/laborator	2
3.4 Total ore din planul de învățământ	56	din care: 3.5 curs	28	3.6 seminar/laborator	28
Distribuția fondului de timp					ore
Studiul după manual, suport de curs, bibliografie și notițe					24
Documentare suplimentară în bibliotecă, pe platformele electronice de specialitate și pe teren					10
Pregătire seminarii/ laboratoare, teme, referate, portofolii și eseuri					4
Tutoriat					3
Examinări					3
Alte activități:					0
3.7 Total ore studiu individual	44				
3.8 Total ore pe semestru	100				
3.9 Numărul de credite	4				

4. Precondiții (acolo unde este cazul)

4.1 De curriculum	Genetică generală I, Biochimie, Biologie celulară
4.2 De competențe	Cunoștințe despre organizarea materialului genetic în cadrul etapelor ciclului celular

5. Condiții (acolo unde este cazul)

5.1. De desfășurare a cursului	<ul style="list-style-type: none"> Suport logistic: proiector multimedia și suport video
5.2. De desfășurare a seminarului	<ul style="list-style-type: none"> Colecție preparate citogenetice bandate (C, G, SCE) și fotografii cu aberații cromozomale numerice și structurale induse de diferite clase de agenți mutageni. Microscop binocular individual Colecție de imagini și geluri de poliacrilamidă colorate argentic pentru diferențierea și recunoașterea genotipurilor polimorfismelor genetice.

6. Competențele specifice acumulate	
6.1. Competențe profesionale	<ul style="list-style-type: none"> • Cunoașterea și înțelegerea principalelor cauze ale apariției variabilității genetice în lumea vie. • Abilitatea de a identifica corect (în preparate citogenetice) principalele tipuri de restructurări cromozomale. • Capacitatea de a realiza și caracteriza cariotipuri bandate. • Dezvoltarea abilităților de a identifica variantele moleculare ale polimorfismelor genetice. • Capacitatea de a înțelege și de a aplica etapele unui protocol de genetică moleculară.
6.2. Competențe transversale	<ul style="list-style-type: none"> • Utilizarea noțiunilor teoretice în rezolvarea problemelor practice. • Dezvoltarea capacităților de a utiliza informația primită în cadrul altor discipline (Genetică generală I, Biochimie, Biologie celulară). • Utilizarea terminologiei genetice în contexte noi. • Respectarea principiilor de etică profesională.

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

7.1 Obiectivul general al disciplinei	<ul style="list-style-type: none"> • Cunoașterea și înțelegerea funcțiilor genei, a surselor de variabilitate interindividuală, a sistemelor de reparare.
7.2 Obiectivele specifice	<ul style="list-style-type: none"> • Corelarea structurii acizilor nucleici cu funcțiile acestora. • Cunoașterea mecanismelor moleculare implicate în reglarea activității genice. • Înțelegerea principiilor care stau la baza variabilității genetice. • Corelarea relațiilor dintre procesul mutagen și sistemele de reparare. • Dezvoltarea abilităților practice necesare pentru aplicarea metodelor specifice disciplinei Genetică și de interpretare corectă a rezultatelor obținute.

8. Conținuturi

8.1 Curs	Metode de predare	Nr. Ore/Observații
Reglajul exprimării genelor. Principii generale, nivele, sisteme și proteine de reglaj genetic la PK/EK. Secvențe reglatoare la PK (inductoare/operatori/duale), proteine reglatoare și mecanisme. Particularități ale reglajului genetic la EK: accesibilitatea regiunilor cromatinice, modificări ale histonelor/nonhistonelor, secvențe reglatoare la EK – <i>enhanceri</i> , <i>silenceri</i> : structură, protein reglatoare și mecanisme moleculare. Reglaj genetic bazat pe ARNantisens/microARN. Reglajul expresiei genice în citodiferențiere / evoluție biologică.	Prelegere frontală, dialog, suport video	6
Recombinarea genetică. Principii generale și RG – generator de diversitate în lumea vie. Tipuri de recombinare genetică la PK procesele de transfer de material genetic pe orizontală – recombinare genetică omoloagă/neomoloagă, enzime și mecanisme moleculare. Tipuri de recombinare genetică la EK: disjuncția cromozomilor în meioză, <i>crossing-over</i> meiotic/mitotic, conversie genică, mecanisme moleculare și enzime implicate.	Prelegere frontală, dialog, suport video In caz de urgență/alertă predare on line (google meet, google classroom)	6
Mutații genetice. Caracteristici generale, criterii de clasificare (spontane, induse); replicarea/transcrierea ca procese natural imperfecte. Nivele de schimbare a structurii materialului genetic – mutații punctiforme (genice), restructurări cromozomiale/genomice. Clasificarea mutațiilor punctiforme (deleții, aditii, substituții), agenți mutageni fizici și chimici și mecanisme moleculare de acțiune.	Prelegere frontală, dialog, suport video In caz de urgență/alertă predare on line (google meet, google classroom)	4
Sisteme de reparare a leziunilor ADN. Sisteme enzimatic de reparare ADN la PK/EK (sistemul <i>SOS</i> , fotoreactivarea, excizia reparatorie,	Prelegere frontală, dialog, suport video,	6

repararea recombinatorie postreplicativă), mecanisme moleculare și enzime implicate. Dinamica proceselor de reparare ADN în ciclul celular și etape de verificare a integrității ADN (<i>checkpoints</i>).		
Elemente genetice transpozabile. Clase de structuri EGT în genomuri PK/EK, mecanisme moleculare și enzime implicate în procese de transpoziție la PK/EK. Efecte biologice ale transpozoniilor și proceselor de transpoziție.	Prelegere frontală, dialog, suport video, În caz de urgență/alertă predare on line (google meet, google classroom)	6
Bibliografie selectivă <ul style="list-style-type: none"> • Alberts B., Johnson A., Lewis J., Morgan D., Raff M., Roberts K., Walter P., 2022, <i>Molecular Biology of the Cell</i>. 7th Edition, Garland Science, Taylor & Francis Group, NY, USA • Brown T.A., 2018, <i>Genomes</i>, 4th Edition, Garland Science, Taylor & Francis Group, NY, USA. • Krebs J.E., Goldstein E.S., Kilpatrick S.T., 2018, <i>Lewin's Genes XII</i>, Jones & Bartlett, Massachusetts, USA. • Lodish H., Berk A., Kaiser C.A., Krieger M., Bretscher A., Ploegh H., Amon A., Martin K., 2016, <i>Molecular Cell Biology</i>, 8th Edition, W.H. Freeman & Co, NY, USA. • Strachan T., Read A., 2018, <i>Human Molecular Genetics</i>. 5th Edition, Garland Science, Taylor & Francis Group, NY, USA. • Vassu T., Stoica I., Csutak O., 2010, <i>Genetică și inginerie genetică. Note de curs</i>. Editura Universității din București. • Watson J., Baker T., Bell S., Gann A., Levine M., Losick R., 2014, <i>Molecular Biology of the Gene</i>, 7th Edition, Cold Spring Harbor Laboratory Press, NY, USA. 		
8.2 Lucrări practice	Metode de predare	Nr. ore/ Observații
Tehnici de bandare cromozomală: principii și terminologie standardizată. Bandarea G: principiul metodei, aplicarea metodei și realizarea cariotipului bandat.	Lucrări practice individuale	2
Bandarea C și metoda SCE: principiul metodei, aplicarea metodei și utilizarea sa pentru caracterizarea unor restructurări cromozomale.	Lucrări practice individuale	2
Noțiuni fundamentale de mutageneză. Prezentarea principalelor tipuri de restructurări cromozomale. Evidențierea unor aberații cromozomale induse de către agenții mutageni la șoarece și la om.	Lucrări practice individuale	2
Agenții mutageni chimici. Evidențierea unor aberații cromozomale induse de către factorii mutageni la ceapă.	Lucrări practice individuale	2
Izolarea ADN: principii generale, aplicarea kit-urilor comerciale pentru extracția ADN din țesut animal	Lucrări practice individuale	2
Tehnici de electroforeză a acizilor nucleici utilizând gel de agaroză și de poliacrilamidă. Caracterizarea purității și stabilirea concentrației ADN izolat	Lucrări practice individuale	2
Tehnologia PCR -aspecte teoretice și practice (calculare componente reacție)	Lucrări practice individuale	2
PCR - amplificarea unei regiuni din genomul animal utilizând ADN genomic izolat. Aplicații practice	Lucrări practice individuale	2
Noțiuni introductive de bioinformatică; tipuri de baze de date și strategii de interogare a acestora în vederea caracterizării primerilor folosiți în reacția de PCR	Lucrări practice individuale	2
Clase de polimorfisme genetice. Metode indirecte utilizate pentru evidențiere polimorfismelor genetice: analiza heteroduplexurilor, polimorfismul conformațional al monocatenelor, topirea de înaltă rezoluție (<i>High Resolution Melting</i>). Aplicații practice (ex. evidențierea polimorfismelor în genele BRCA1 și BRCA2).	Lucrări practice individuale	2
Metode directe utilizate pentru genotipare bazate pe PCR (ex. ARMS, ASO) și pe restricția ampliconilor. Aplicații practice. (ex. identificarea mutațiilor în gena CFTR).	Lucrări practice individuale	2
Tehnici clasice de secvențiere a acizilor nucleici; principii generale de secvențiere; metoda Sanger și metoda Maxam Gilbert.	Lucrări practice individuale	2
Strategii de secvențiere genomică. Secvențierea de tip <i>Next Generation</i> .	Lucrări practice individuale	2

Colocviu de lucrări practice	Lucrări practice individuale	2
Bibliografie <ul style="list-style-type: none"> • Brown T.A. 2010. Gene Cloning and DNA Analysis: An Introduction. Ediția a 6-a. Wiley-Blackwell ISBN: 978-1-4051-8173-0 • Celis J. 2014. <i>Cell Biology. A laboratory handbook</i>. Ediția a 5-a. Academic Press, ISBN 0-12-164715-3 (v.1), 0-12-164716-1 (v.2), 0-12-164717-X (v.3). • Maddocks S., Jenkins R., 2016, <i>Understanding PCR. A Practical Bench-Top Guide</i>. ISBN: 9780128026830 • Sambrook J., Russel D. 2012. <i>Molecular cloning, a laboratory manual</i>. Ediția a 4-a. Cold Spring Harbor Laboratory Press. ISBN: 978-1-936113-42-2 		

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

- Cursul are un conținut similar cursurilor din alte universități europene și din SUA și ține cont de nivelul de pregătire a studenților.
- Cursul este fundamental pentru dezvoltarea competențelor de lucru ca viitori profesori în învățământul preuniversitar, în diferite laboratoare medicale (genetică moleculară, citogenetică, fertilizare *in vitro*), institute de cercetare, stațiuni experimentale în care se realizează cercetări pentru ameliorare și reproducere artificială.

10. Evaluare

Tip activitate	10.1 Criterii de evaluare	10.2 Metode de evaluare	10.3 Pondere din nota finală
10.4 Curs	Cunoașterea conținutului informațional	Examen scris	85%
	Capacitatea de a utiliza informația într-un context nou		
	Verificări pe parcursul semestrului (probleme)		
10.5 Seminar/ Laborator	Deprinderi de lucru cu microscopul optic, micropipete, electroforeze, thermocyclere.	Examinare scrisă și orală	15%
	Deprinderi de: identificare a tipurilor de bandare și a restructurărilor cromozomale induse de agenții mutageni fizici și chimici, aplicare a protocoalelor utilizate.		
	Verificări pe parcursul semestrului (probleme)		
10.6 Standard minim de performanță			
<ul style="list-style-type: none">Cunoașterea a 50% din informația conținută în cursCunoașterea a 50% din informația de la laborator			

Data completării
12.03.2024

Semnatura titular curs

Prof.dr. Ileana Stoica

Semnatura titular laborator

Conf.dr. Dănuț Cimponeriu

Lect.dr. Radu Irina

Lect.dr Maria Daniela Pojoga

Data avizării în departament
12.03.2024

Semnătura directorului de departament
Conf.dr. Alexandra Simon-Gruța