

FIȘA DISCIPLINEI

1. Date despre program

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

2. Date despre disciplină

2.1 Denumirea disciplinei		GENETICĂ UMANĂ				COD: Bio-027	
2.2 Titularul activităților de curs				Conf. Univ. Dr. Alexandra Simon-Gruia			
2.3 Titularul activităților de laborator/ seminar				Lector dr. Georgiana Duță Cornescu			
2.4 Anul de studiu	III	2.5 Semestrul	I	2.6 Tipul de evaluare	E	2.7 Regimul disciplinei	DOB
2.8 Tipul disciplinei:							DS

Tipul evaluării:	Regimul disciplinei:	Tipul disciplinei:
E – Examen	DOB - disciplină obligatorie	DF – disciplină fundamentală
C - Colocviu	DOP - disciplina 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					35
Documentare suplimentară în bibliotecă, pe platformele electronice de specialitate și pe teren					17
Pregătire seminarii/ laboratoare, teme, referate, portofolii și eseuri					10
Tutoriat					3
Examinări					4
Alte activități:					
3.7 Total ore studiu individual	69				
3.8 Total ore pe semestru	125				
3.9 Numărul de credite	5				

4. Precondiții (acolo unde este cazul)

4.1 De curriculum	Genetică generală (I și II), Biologie celulară, Biochimie
4.2 De competențe	Capacitatea de a utiliza tehnici de bază specifice geneticii (metode citogenetice și de genetică moleculară)

5. Condiții (acolo unde este cazul)

5.1. De desfășurare a cursului	Suport logistic: proiector multimedia și suport video
5.2. De desfășurare a laboratorului/seminarului	Colecție preparate microscopice pentru citogenetică. Aparatură specifică laboratoarelor de genetică moleculară (termocycler, electroforeze, aparat de Real Time PCR etc.), reactivi, consumabile de laborator Calculatoare conectate la internet pentru accesarea bazelor publice de date și prelucrarea datelor obținute din experimente.

6. Competențele specifice acumulate	
6.1. Competențe profesionale	<ul style="list-style-type: none"> - Cunoașterea particularităților geneticii umane în corelație cu principiile generale ale geneticii, pentru înțelegerea aspectelor fundamentale legate variația genetică în populațiile umane, sănătate și boală. - Înțelegerea mecanismelor care generează apariția anomaliilor genetice umane (genomice, cromozomiale și genice) ca fundament pentru diagnosticul prenatal, terapie genică și sfat genetic. - Formarea și dezvoltarea abilităților de aplicare a metodologiilor și tehnicilor specifice laboratoarelor de genetică umană (tehnici citogenetice și de genetică moleculară).
6.2. Competențe transversale	<ul style="list-style-type: none"> - Dezvoltarea capacității de a extrapola noțiunile de genetică umană la domenii conexe precum: medicină, evoluționism, criminalistică etc. - Utilizarea terminologiei specifice geneticii umane în contexte noi. - Dezvoltarea gândirii critice cu privire la noile progrese din genetica umană și implicațiile sociale - Analiza datelor obținute prin tehnici genetice prin utilizarea unor aplicații specifice și prin accesarea bazelor internaționale de date. - 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, aprofundarea și aplicarea principiilor geneticii mendeliene, a citogeneticii și geneticii moleculare la specia umană.
7.2 Obiectivele specifice	<ul style="list-style-type: none"> - Caracterizarea materialului genetic uman pornind de la structura ADN până la genom în totalitatea sa și înțelegerea mecanismelor care guvernează exprimarea acestuia - Cunoașterea mecanismelor responsabile pentru apariția maladiilor genetice umane în corelație cu diagnosticul molecular (pre și postnatal), sfatul genetic și terapia genică - Înțelegerea și explicarea diferențelor dintre caracterele/maladiile monogenice și caracterele/maladiile poligenice - Identificarea direcțiilor actuale de cercetare în domeniul geneticii umane, precum și a principalelor aspecte etice implicate. - Utilizarea tehnicilor de genetică clasică și moleculară specifice laboratoarelor de genetică umană și înțelegerea principiilor care stau la baza realizării și interpretării rezultatelor. - Cunoașterea și utilizarea nomenclurii specifice geneticii umane

8. Conținuturi

8.1 Curs	Metode de predare	Nr. Ore/Observații
Scurt istoric al geneticii umane în contextul dezvoltării geneticii generale.	Prelegere frontală, dialog, suport video	1
Genomul uman: Proiectul Genomul Uman: beneficii pentru dezvoltarea geneticii umane. Cartarea genomului uman (tipuri de hărți) și secvențierea. Clase de secvențe în genomul nuclear uman (secvențe unice sau în număr redus de copii, ADN moderat repetat, ADN înalt repetat). Genomul mitocondrial uman.	Prelegere frontală, dialog, suport video,	3
Citogenetică umană: organizarea materialului genetic în cromozomii umani, comportamentul cromozomilor în diferitele etape ale ciclului celular (G1, S, G2, M), particularitățile meiozei în gametogeneza umană (spermatogeneză versus ovogeneză).	Prelegere frontală, dialog, suport video,	3
Patologia cromozomilor umani: Cariotip uman normal și patologic. Mecanisme care determină apariția aberațiilor cromozomiale umane numerice și structurale. Tipuri de aberații cromozomiale numerice și structurale (autozomale și heterozomale) și sindroame umane asociate. Efectele originii parentale: imprinting genomic și disomie uniparentală și sindroame asociate (Prader-Willi și Angelman).	Prelegere frontală, dialog, suport video	5
Genele umane: Generalități privind mărimea, distribuția, organizarea și structura generală a unei gene umane: segmentul transcris și regiunea up stream (promotor, enhancer, silencer, elemente de răspuns, LCR). Controlul exprimării genelor umane: transcrierea și procesarea transcriptului primar, traducerea și procesarea posttraducere (exemplu: genele care codifică β globine) Familii de gene umane: familia globinelor, familia genelor pentru ARNr și ARNt Rearanjamente somatice: diversitatea imunoglobulinelor	Prelegere frontală, dialog, suport video	5
Transmiterea caracterelor monogenice: Particularitățile eredității monogenice și factorii care influențează modele de transmitere ale maladiilor monogenice (penetranță și expresivitate, vârstă de debut). Relația genotip-fenotip în ereditatea monogenică. Transmiterea monogenică: autozomală dominantă și recesivă, X-linkată dominantă și recesivă, pseudoautozomală, Y-linkată și mitocondrială (caracteristici, exemple de caractere/maladii monogenice). Mutații dinamice: cauze și particularitățile fenotipice și moleculare ale bolilor cauzate de mutații dinamice (sindrom X fragil, maladia Huntington, etc.)	Prelegere frontală, dialog, suport video,	6

Transmiterea caracterelor complexe (ereditatea multifactorială): Factorii care determină caracterele/maladiile complexe: poligene și factori de mediu. Exemple de caractere/maladii multifactoriale. Metode de identificarea a componentei genetice a caracterelor complexe: studii familiale, studii gemenilor, analize caz-control.	Prelegere frontală, dialog, suport video	2
Genetica cancerului: Cancerul – maladie genetică multistadială și caracteristici generale ale celulelor tumorale. Oncogenele și activarea acestora în cancerele sporadice și ereditare (ex. familia c-ras). Gene supresoare tumorale: gatekeeper și caretaker (ex. gena RB și "ipoteza celor două lovituri", gena p53). Oncogeneză virală.	Prelegere frontală, dialog, suport video,	3
Bibliografie <ul style="list-style-type: none"> - Bembea M. 2016. <i>Genetica în pediatrie; compendiu clinic</i>. Risoprint, România - Covic M., Ștefănescu D., Sandovici I., Gorduza E.V., 2017 – <i>Genetică medicală</i>, Ed. Polirom, 750 p. - Krebs J., Goldstein E, Kilpatrick S. 2010. <i>Lewin's Genetics X</i>. Jones and Bartlett Publishers. - Nussbaum RL, McInnes RR, Willard HF., 2018. <i>Thompson and Thompson. Genetică medicală Ed. 8</i>, Editura: Hipocrate, 546 p. - Rob B. 2017. <i>Genetics: Analysis and Principles</i>. 6th Edition, McGraw-Hill Education - Simon-Gruia A., 2007, <i>Introducere în genetica populațiilor</i>. Ed. Universității din București, 143 p - Speicher M. R., Antonarakis S. E., Motulsky A. G., 2010 – <i>Vogel and Motulsky's Human Genetics. Problems and Approaches</i>. 4-th Ed., Springer Verlag Berlin Heidelberg, 1006 p. - Strachan T., Read A. 2011. <i>Human Molecular Genetics</i>. 4th Edition, Garland Science, USA. - Watson J., Baker T., Bell S., Gann A., Levine M., Losick R. 2014. <i>Molecular Biology of the Gene</i> (seventh edition). Cold Spring Harbor Laboratory Press. 		
8.2 Laborator / Seminar	Metode de predare	Nr. Ore/Observații
1. Culturi de limfocite din sânge venos periferic. Analiza comparativă a eficienței unor tehnici de bandare (bandare G, C, NOR și SCE) în studiul cromozomilor umani pentru evidențierea aberațiilor cromozomiale numerice și structurale.	Dialog, demonstrație, experiment, lucru individual	4
2. Mutageneză și teste folosite pentru identificarea potențialului mutagen al unor agenți fizici și chimici asupra materialului genetic uman. Testul micronucleilor.	Explicație, experiment, lucru în echipe	2
3. Evidențierea cromatinei sexuale din sânge periferic, mucoasa bucală și fir de păr.	Explicație, experiment, lucru individual	2
4. Analiză de pedigree-uri pentru identificarea patternurilor de transmitere ale unor maladii genetice umane. Diagnostic prenatal și sfat genetic.	Explicație, problematizare	2
5. Analiza comparativă a unor tehnici de izolare ale ADN-ului din diferite probe biologice umane și evaluarea cantitativă și calitativă a extractelor prin metode electroforetice și spectrofotometrice.	Explicație, demonstrație, experiment, lucru în echipe	4
6. Amplificarea unor secvențe țintă de ADN din genomul uman prin tehnica PCR și variante ale acestei tehnici. Analiza produșilor de amplificare prin electroforeză în sistem vertical și orizontal (gel de poliacrilamida)	Explicație, demonstrație, experiment	2
7. Polimorfisme ADN: definiție, clasificare. Evidențierea unor polimorfisme de lungime ale fragmentelor de restricție prin tehnica PCR-RFLP.	Explicație, demonstrație, experiment, lucru în echipe	2
8. Utilizarea tehnicii ARMS-PCR pentru identificarea polimorfismelor de tip SNP în genomul uman.	Explicație, demonstrație, experiment, lucru în echipe	2
9. Notiuni de Genetica judiciară – utilizarea polimorfismelor de tip STR în testele de paternitate și identificarea de persoane.	Explicație, demonstrație, experiment, problematizare	2
10. Analiza și cuantificarea unor caractere cantitative umane: studiul dermatoglifelor și al sensibilității gustative la feniltiocarbamat.	Explicație, demonstrație, problematizare, lucru individual	2
11. Tehnici de izolare ale ARN din diferite probe biologice umane și aplicarea tehnicii RT-PCR pentru cuantificarea expresiei unei gene umane. <i>Colocviu de lucrări practice</i>	Explicație, demonstrație, experiment, lucru în echipe	4
Bibliografie <ul style="list-style-type: none"> - Bembea M. 2016. <i>Genetica în pediatrie; compendiu clinic</i>. Risoprint, România - Nussbaum RL, McInnes RR, Willard HF., 2018. <i>Thompson and Thompson. Genetică medicală Ed. 8</i>, Editura: Hipocrate, 546 p. - Raicu P., I. Anghel, V. Stoian, D. Duma, E. Taisescu. E. Badea, L. Gregorian, 1983 – <i>Genetica – metode de laborator</i>. Ed. Academiei Romane, Bucuresti, 340 p. - Rob B. 2017. <i>Genetics: Analysis and Principles</i>. 6th Edition, McGraw-Hill Education - Stoian V., A. Cunita, 1999 - <i>Culegere de probleme și teste de genetica</i>. Ed. Ars Docendi, 320p. - Vassu T., Stoica I., Csutak O., Mușat F., 2001 – <i>Genetica microorganismelor și inginerie genetică microbiană. Note de curs și tehnici de laborator</i>. Ed. Petron., București, 256 p. 		

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 este adaptat nivelului de pregătire al studenților.

Cursul dezvoltă competențe utile care permit absolvenților să lucreze în institute de cercetare, laboratoare de genetică medicală, laboratoare de diagnostic molecular, în criminalistică și medicină legală, precum și ca profesori în învățământul preuniversitar.

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 și capacitatea de a utiliza informația într-un context specific. Capacitatea de a sintetiza informația prezentată la curs și de a răspunde concis.	Examen scris In caz de urgență/alertă evaluare on line (google forms/ google meet)	70%
10.5 Laborator / Seminar	Deprinderi de lucru cu aparatura și ustensilele de laborator specifice disciplinei Deprinderi de aplicare a unor metode citogenetice și moleculare de bază în genetica umană (bandare, cariotipare, izolare ADN și ARN, PCR, spectrofotometrie, electroforeză) Capacitatea de identificare în pedigree-uri a modelelor de transmitere a caracterelor monogenice.	Examen oral In caz de urgență/alertă evaluare on line (google forms/ google meet)	30%
10.6 Standard minim de performanță			
<ul style="list-style-type: none"> Cunoașterea a 50% din informația conținută în curs și laborator. Participarea la minimum 70% din cursuri și, respectiv, 90% din ședințele de lucrări practice, este condiție pentru participarea la examen. 			

Data completării
01.10.2023

Semnătura titularului de curs
Conf. Dr. Alexandra Simon-Gruîța

Semnătura titularului de laborator/seminar
Lector dr. Georgiana Duță Cornescu