

FIȘA DISCIPLINEI

1. Date despre program

1.1 Instituția de învățământ superior	Universitatea Tehnică din Cluj-Napoca - Centrul Universitar Nord Baia Mare
1.2 Facultatea	Științe
1.3 Departamentul	Chimie și Biologie
1.4 Domeniul de studii	Biologie
1.5 Ciclul de studii	Licenta
1.6 Programul de studii / Calificarea	Biologie
1.7 Forma de învățământ	IF – învățământ cu frecvență
1.8 Codul disciplinei	30.00

2. Date despre disciplină

2.1 Denumirea disciplinei	Genetica umana						
2.2 Aria de conținut	Interdisciplinaritatea în studiul biologiei						
2.3 Responsabil de curs	Sef lucrari dr.Mihalescu Lucia						
2.4 Titularul activităților de seminar / laborator / proiect	Sef lucrari dr. Mihalescu Lucia						
2.5 Anul de studiu	III	2.5 Semestru	6	2.6 Tipul de evaluare	E	2.7 Regimul disciplinei	DF/DOB

3. Timpul total estimat

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					15
Documentare suplimentară în bibliotecă, pe platformele electronice de specialitate și pe teren					7
Pregătire seminarii / laboratoare, teme, referate, portofolii și eseuri					8
Tutoriat					4
Examinări					4
Alte activități.....					10
3.7 Total ore studiu individual	48				
3.8 Total ore pe semestru	104				
3.9 Numărul de credite	4				

4. Precondiții (acolo unde este cazul)

4.1 de curriculum	Parcurgerea cursurilor de Genetica generala, Biologie celulara, Anatomie.
4.2 de competențe	Competențe cognitive – deținerea noțiunilor de bază în domeniul Geneticii generale Biologiei celulare, Anatomie. Competențe acționale – de informare și documentare, de activitate de grup, operaționalizarea și aplicarea cunoștințelor.

5. Condiții (acolo unde este cazul)

5.1. de desfășurare a cursului	Sala de curs dotata cu sistem de proiectie , conexiune la internet , tabla , marker.
5.2. de desfășurare a seminarului / laboratorului / proiectului	Laboratorul cu materialele didactice necesare: 27, 28b

6. Competențele specifice acumulate

Competențe profesionale	<p>CUNOSTINTE:</p> <p>C2 Investigarea bazei moleculare si celulare de organizare si functionare a materiei vii.</p> <p>C2.1 Identificarea principalelor notiuni, concepte si legitati specifice caracterizarii nivelurilor molecular si celular de organizare si functionare a materiei vii; intelegerea aspectelor legate de particularitatile cercetarilor de genetica umana.</p> <p>C2.2 Explicarea structurii si functiilor organismelor vii pe baze celulare si moleculare; cunoasterea modului in care metodele citogenetice clasice si moderne precum si tehnologia ADN recombinant sunt utilizate in studiul genomului uman.</p> <p>ABILITĂȚI:</p> <p>C2.3 Explicarea structurii si functiilor organismelor vii pe baze celulare si moleculare; formarea abilitatilor de utilizare a unor metodologii si tehnici de laborator specifice studierii materialului genetic</p>
Competențe transversale	<p>CT3 Dezvoltarea capacitatii de reflectie critic –constructiva asupra propriului nivel de pregătire profesională în raport cu standardele profesiei; dezvoltarea capacitatii de a extrapola notiunile privind mecanisme genetice de baza dar si legitatile ce guverneaza transmiterea caracterelor ereditare de-a lungul generatiilor la nivelul organismului uman.</p>

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

7.1 Obiectivul general al disciplinei	<ul style="list-style-type: none"> Familiarizarea studenților cu aspecte legate de aplicarea principiilor teoretice și practice ale geneticii la nivelul ființei umane cu accent pe utilizarea tehnicilor de genetică moleculară în studiile de genetică umană dar și pe metodele moderne de diagnostic molecular al unor maladii umane.
7.2 Obiectivele specifice	<ul style="list-style-type: none"> Sa cunoasca complexitatea mecanismelor ce stau la baza determinării genetice a caracterelor și a metodelor de studiu în genetica umană; Sa dobandeasca cunoștințe legate de transmiterea autozomală și heterozomală a caracterelor și caracteristicile eredității poligenice și multifactoriale; Sa inteleaga mecanismele ce stau la baza apariției aberațiilor numerice și structurale ale cromozomilor; Constientizarea importanței diagnosticării prenatale a anomaliilor genetice

8. Conținuturi

8.1 Curs	Nr. ore	Metode de predare	Observații
Introducere. Conceptul de gena si evolutia lui. Metode de studiu în genetica umană	2 ore	Expunerea, Conversatia, Explicatia	1 Prelegere
Ereditatea mendeliana. Transmiterea autozomală și heterozomală (dominantă și recesivă)	2 ore		1 Prelegere

Noțiuni de citogenetică umană: terminologie, criterii de identificare a cromozomilor; aberații numerice ale heterozomilor. Ereditatea legata de sex	2 ore		1 Prelegere
Ereditatea multifactorială	2 ore		1 Prelegere
Noțiuni de citogenetică umană: aberații numerice ; aberații structurale ale autozomilor, microdeletii	2 ore		1 Prelegere
Intersexualități	2 ore		1 Prelegere
Gemelologia	2 ore		1 Prelegere
Malformațiile congenitale. Determinarea naturii tulburării. Erorile inascute de metabolism. Manifestarea clinica a bolilor ereditare	2 ore		1 Prelegere
Localizarea genelor umane. Gametogeneză. Cromozomii de sex	2 ore		1 Prelegere
Cromatina sexuala. Variabilitatea genetica. Recombinarea genetica	2 ore		1 Prelegere
Mutațiile – genomice, cromozomiale	2 ore		1 Prelegere
Mutații genice	2 ore		1 Prelegere
Boli genetice	2 ore		1 Prelegere
Noțiuni de genetică populațională umană	2 ore		1 Prelegere
Bibliografie			
1. Genetică umană – C.Maximilian, Ed. St. și Enciclopedică, București, 1990.			
2. Citogenetică umană - C.Maximilian, Ed. St. și Enciclopedică, București, 1990.			
3. Basic Genetics- D.Hartl, D.Freifelder, L.A. Snyder, Jones & Bartlett Publishers, 1988.			
4. Dordea, M., Coman, N., Crăciunaș, C., Andraș, C. (2003) – Genetică generală și moleculară – abordare practică. Presa Universitară Clujeană, Cluj-Napoca.			
5. James,D., Watson,J.D., Tanis,A., Baker,T.A., Bell,S.P., Gann,A.A., Levine,M., Losick,R.(2004)- Molecular Biology of the Genes (fifth edition), Benjamin Cummings, San Francisco.			
6. Klug, W.S., Cummings, M.R. (2003) – Genetics: A Molecular Perspective. Prentice Hall, N.J.			
7. Principles of genetics -R.H.Tamarin, Wm.C.Brown Publishers, 1996.			
8. Russel, P.J.(2002) – Genetics with Free Solutions, Benjamin Cummings, San Francisco.			
9. Fernandes, J.; Saudubray, J.M.; van den Berghe, G.; Walter, J.H. (2006). <i>Inborn Metabolic Diseases: Diagnosis and Treatment</i> (4th ed.). Springer. p. 561 p.			
10. Hamosh, A., Scott, A.F., Amberger, J.S., Bocchini, C.A., McKusick, V.A. (2005) - Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM), a knowledge base of humangenes and genetic disorders, <i>Nucleic Acids Research</i> , 33, 514-517.			
8.2 Seminar / laborator / proiect	Nr. ore	Metode de predare	Observații
Notiuni privind genetica unor caractere morfologice umane	2 ore		1 Laborator
Aplicație practica privind genetica unor caractere morfologice umane	2 ore		1 Laborator

Aplicatii practice privind ereditatea grupelor sangvine din sistemul AB0	2 ore	Experimentul, Conversatia Explicatia	1 Laborator
Probleme de solutionat privind grupele sangvine	2 ore		1 Laborator
Însușirea unor metode de studiu a eredității dermatoglifelor umane. Sectorul palmar. Desenele palmare	2 ore		1 Laborator
Tehnica evidentierii dermatoglifelor. Tipul constitutional global al dermatoglifelor-aplicatie practica			1 Laborator
Studiul eredității unor caractere umane prin metoda pedigree-ului	2 ore		1 Laborator
Metode de evidențiere a cromozomilor umani	2 ore		1 Laborator
Reguli de evidențiere și analiză a cariotipului uman	2 ore		1 Laborator
Determinarea unor indici citogenetici ai cariotipului uman	2 ore		1 Laborator
Metode de evidențiere a cromatinei sexuale umane	2 ore		1 Laborator
Studiul unor boli cromozomiale umane	2 ore		1 Laborator
Metode de diagnostic prenatal	2 ore		1 Laborator
Test de verificare semestrial la lucrările practice de genetică	2 ore		1 Laborator
Bibliografie			
1. Dordea, M., Coman, N., Crăciunaș, C., Andraș, C. (2003) – Genetică generală și moleculară – abordare practică, Presa Universitară Clujeană, Cluj-Napoca.			
2. 2. Citogenetică umană - C.Maximilian, Ed. St. și Enciclopedică, București, 1990.			

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

Ocupații posibile conform COR: Biolog – 213114; Profesor în învățământul gimnazial și liceal – 233002; Asistent de cercetare în biologie-213137

- *Noi ocupații propuse pentru a fi incluse în COR:*

10. Evaluare

Tip activitate	10.1 Criterii de evaluare	10.2 Metode de evaluare	10.3 Pondere din nota finală
10.4 Curs	Capacitatea de a opera cu cunoștințele asimilate pe parcursul cursului . Asimilarea limbajului de specialitate . Rezolvarea completa și corecta a cerintelor .	Examen scris	80%

10.5 Laborator	Monitorizarea deprinderilor de pe parcursul desfasurarii activitatii de laborator . Verificarea cunostintelor de laborator	Observatia sistematica Evaluarea orala	20%
----------------	-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	-------------------------------------------	-----

10.6 Standard minim de performanță

- *Standarde minime pentru nota 5:*
Curs : cel puțin nota 5 la examenul scris , prin abordarea a minim 2 subiecte de examinare .
Laborator : promovarea colocviului de laborator si cel puțin 8 prezente la lucrarile de laborator .
- *Standarde pentru nota 10:*
Abordarea completa si corecta a subiectelor de examen si colocviu .
Frecventa a minim 11 prezente si participarea activa la lucrarile de laborator .

Data completării:	Titulari	Titlu Prenume NUME	Semnătura
17.09.2018	Curs	sef lucrari dr. Mihalescu Lucia	
	Aplicații	sef lucrari dr. Mihalescu Lucia	

Data avizării în Consiliul Departamentului	Director Departament
_____24.09.2018_____	Conf..dr. Zoita Marioara BERINDE
Data aprobării în Consiliul Facultății	Decan
_____26.09.2018_____	Conf.dr.ing. Monica Liliana MARIAN