

## FIȘA DISCIPLINEI

<b>Denumirea universității:</b> Universitatea AȘM <b>Facultatea:</b> Științe ale Naturii			<b>Denumirea cursului:</b> Genetica umană <b>Codul cursului în planul de studii:</b> S.02.O.010				
<b>Nivelul calificării ISCED:</b> 7 <b>Domeniul de formare profesională:</b> <b>051 Științe biologice</b> <b>Program de masterat : Biologie moleculară</b>			<b>Departamentul responsabil de curs:</b> Științe biologice și geonomice <b>Titular/Responsabil de curs:</b> Sacară V., dr., conf. univ.; Duca M., dr. hab., prof. univ.				
Total ore			Număr de ore pe tipuri de activități			Forma de evaluare	Număr de credite
Total	Contact direct	Studiu individual	Curs	Seminar	Laborator		
<b>150</b>	<b>40</b>	<b>110</b>	<b>30</b>	<b>10</b>	-	<b>E</b>	<b>5</b>
<p><b>Descriere succintă a corelării cursului cu programul de studii</b></p> <p>În cadrul cursului de lecții Genetica umană studenții ascultă un ciclu de lecții de sinteză a informației în domeniu care reflectă noțiunile de genom, genotip, haplotip, ereditatea și patologia, clasificarea patologiilor genetice, particularitățile bolilor genetice, bolile cromozomiale, factorii de risc pentru nașterea copiilor cu anomalii cromozomiale, bolile monogenice (moleculare), genetica celor mai frecvente boli monogenice, Boli multifactoriale. Clasificarea generală a bolilor cu predispoziție ereditară. Metode de diagnostic în genetica medicală.</p>							
<p><b>Competențe dezvoltate în cadrul cursului</b></p> <p><b>Competențe generale:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- identificarea problemelor ce țin de implementarea biotehnologiilor contemporane și posibilitățile de soluționare;</li> <li>- aplicarea cunoștințelor teoretice din domeniul biologiei moleculare în rezolvarea problemelor cu importanță aplicativă pentru societate;</li> <li>- utilizarea metodelor tradiționale și moderne de cercetare în domeniul Biologiei moleculare;</li> <li>- argumentarea actualității investigațiilor propuse și interpretarea rezultatelor cercetărilor proprii;</li> <li>- realizarea proiectelor de cercetare prin utilizarea programelor/aplicațiilor tehnologiilor informaționale adecvate, în special a instrumentelor bioinformatic;</li> <li>- organizarea și realizarea activității științifice în echipă în scopul realizării sarcinilor de cercetare și elucidare a problemelor din domeniul profesional;</li> <li>- elaborarea și aplicarea unor strategii de muncă care ar permite eficientizarea și sporirea gradului de responsabilitate în realizarea activităților din domeniu</li> </ul> <p style="text-align: center;">-</p> <p><b>Competențe specifice:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- selectarea metodelor și tehnicilor de analiză adecvate obiectivelor de cercetare în domeniul biologiei moleculare cu evidențierea avantajelor și dezavantajelor acestora;</li> <li>- optimizarea procedeelelor și tehnicilor din alte domenii pentru a fi utilizate în realizarea obiectivelor propuse;</li> <li>- analiza datelor experimentale obținute prin prisma teoriilor și conceptelor moderne cunoscute;</li> <li>- pronosticarea efectelor economice și sociale ale realizărilor din domeniul biologiei moleculare;</li> <li>- utilizarea rațională a materialului biologic, reagenților și utilajului specific pentru obținerea rezultatelor.</li> </ul>							
<p><b>Finalități de studii</b></p> <p><b>Studentul la finele cursului va fi capabil:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- să definească obiectivele și direcțiile de cercetare a geneticii umane ca disciplină;</li> <li>- să înțeleagă eficiența analizei moleculare a genomului uman în general și particular</li> <li>- să cunoască particularitățile substratului molecular al eredității - ADN-ul.</li> <li>- să definească caracteristicile clinice și citogenetice a bolilor ereditare.</li> <li>- să explice valoarea factorilor și grupelor de risc genetic.</li> <li>- să aplice metode de cercetare a ADN-ului în cazuri concrete;</li> <li>- să determine criteriile și condițiile metodelor de analiză ale manifestărilor clinice</li> <li>- să aprecieze rolul geneticii umane în problemele fundamentale și aplicative;</li> <li>- să analizeze importanța abordărilor sindromologice în patologia genetică.</li> </ul>							

– să elaboreze proiecte de cercetare individuale pe probleme de genetică umană.

**Condiții pre-rechizit:** audierea cursurilor Imunogenetica, Genetica moleculară, Elaborarea și administrarea proiectelor.

**Teme de bază:** Introducere în genetică medicală. Obiectul de studiu. Noțiuni fundamentale. Istoricul geneticii medicale. Organizarea și funcționarea aparatului genetic uman. Genomul uman. Ereditatea și patologia. Ereditatea caracterelor normale și patologice. Variabilitatea mutațională a caracterelor ereditare. Rolul factorilor ereditari și de mediu în etio-patogeneza patologiilor genetice. Clasificarea patologiilor genetice. Particularitățile bolilor genetice. Structura, proprietățile și funcțiile acizilor nucleici. Interacțiunile și funcțiile macromoleculilor în sistemele biologice. Compartimentarea celulei eucariote. Localizarea și organizarea ADN-ului în celula eucariotă. Structura și funcțiile genelor. Transcrierea informației genetice. Translația. Codul genetic. Ciclul celular. Reglarea ciclului celular. Bolile monogenice (moleculare). Bolile cromozomiale.

**Strategii de predare-învățare:** prelegeri interactive, lucrări de laborator, proiecte; consultații.

**Strategii de evaluare:** teste de evaluare, prezentări, rapoarte, dezbateri, elaborarea portofoliilor, teze/proiecte etc. Nota finală se constituie din rezultatul evaluării finale (40%), curente (40 %) și calității lucrului individual al studentului pe parcursul semestrului (20%).

### **Bibliografie**

1. B. Lewin Genes.1997, 2003. Oxford University Press.;
2. Csaba Szalai. MEDICAL GENETICS AND GENOMICS, 2016
3. D.Moldoveanu, Costin Militaru, Iulia Moldoveanu. Microbiologie și Inginerie Genetică;
4. Dijana Plaseska-Karanfilska. Human Genetic Diseases, 2011, 298 p
5. L. Gavrilă. Genomica. Editura enciclopedică. București, 2003;
6. Lucian Gavrilă., Genomul uman. 2004 BIC ALL;
7. P.Berg. Genes and Genomes. 1991, Oxford University Press;
8. Ricki Lewis. Human genetics concepts and applications, 2017
9. Sambrook. Molecular Cloning, 2001 Cold Spring Harbor Laboratory Press.;
10. Альберте Б. и др. Молекулярная биология клетки. М.,Мир, 1994 ;
11. В.Н. Горбунова, В.С. Баранов., Введение в молекулярную диагностику и генотерапию наследственных заболеваний. 1997. Санкт-Петербург «Специальная литература»
12. ГловерД., Клонирование ДНК.1988. Издательство“Мир”;
13. Уотсон Д. Молекулярная биология гена. М., Мир, 1978 г.