

Anexa 2.

## FIȘA DISCIPLINEI\*

### 1. Date despre program

Instituția de învățământ superior	Universitatea Lucian Blaga din Sibiu
Facultatea	FACULTATEA DE ȘTIINTE
Departament	ȘTIINȚE ALE MEDIULUI, FIZICĂ, EDUCAȚIE FIZICĂ ȘI SPORT
Domeniul de studiu	BIOLOGIE
Ciclul de studii	MASTER
Specializarea	BIOLOGIE APLICATA

### 2. Date despre disciplină

Denumirea disciplinei	Genetica umană cu elemente de patologie			
Codul cursului	Tipul cursului	An de studiu	Semestrul	Număr de credite
38061402I006	Obligatoriu (I)	I	II	7
Tipul de evaluare	Categoriza formativă a disciplinei (DF=fundamentală.; DD=domeniu; DS=specialitate; DC=complementară)			
Examen	DS			
Titular activități curs	Dr. Ioana Boeras			
Titular activități seminar / laborator/ proiect	Dr. Ioana Boeras			

### 3. Timpul total estimat

Extinderea disciplinei în planul de învățământ – număr de ore pe săptămână				
Curs	Seminar	Laborator	Proiect	Total
1	2	-	-	3
Extinderea disciplinei în planul de învățământ – Total ore din planul de învățământ				
Curs	Seminar	Laborator	Proiect	Total ( $NOAD_{sem}$ )
14	28	-	-	42

Distribuția fondului de timp pentru studiu individual		Nr.ore
Studiul după manual, suport de curs, bibliografie și notițe		40
Documentare suplimentară în bibliotecă, pe platformele electronice de specialitate și pe teren		30
Pregătire seminarii/laboratoare, teme, referate, portofolii și eseuri		39
Tutoriat:		4
Examinări:		4
Total ore alocate studiului individual ( $NOSI_{sem}$ )		117
<b>Total ore pe semestru (<math>NOAD_{sem} + NOSI_{sem}</math>)</b>		<b>159</b>

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

De curriculum	
De competențe	

**ULBS**

Universitatea "Lucian Blaga" din Sibiu

Ministerul Educației Naționale

Universitatea "Lucian Blaga" din Sibiu  
Facultatea de Științe**5. Condiții** (acolo unde este cazul)

De desfășurare a cursului	
De desfășurare a sem/lab/pr	

**6. Competențe specifice acumulate**

Competențe profesionale	<p>1. Cunoaștere și înțelegere (cunoașterea și utilizarea adecvată a noțiunilor specifice disciplinei)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- identificarea de termeni, relații, fenomene privind genomul uman</li> <li>- utilizarea și înțelegerea termenilor de specialitate în genetica clinică umană</li> <li>- definirea/nominalizarea de concepte privind ereditatea aplicate la eredopatologie</li> <li>- cunoștințe generale de bază și necesare disciplinei: cunoștințe de bază privind diagnosticul, profilaxia bolilor genetice și sfatul genetic</li> </ul> <p>2. Explicare și interpretare (explicarea și interpretarea unor idei, proiecte, procese, precum și a conținuturilor teoretice și practice ale disciplinei)</p> <p>Cursul oferă informații teoretice privind ereditatea și variabilitatea genetică, descrierea celor mai frecvente boli genetice cromozomiale și crează deprinderi pentru:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- generalizarea, particularizarea, integrarea în diagnosticul clinic și de laborator al bolilor genetice</li> <li>- realizarea de conexiuni între rezultatele cercetării medicale</li> <li>- argumentarea unor enunțuri clasice și actuale în genetică</li> <li>- generarea, demonstrarea practică privind transmiterea ereditară</li> <li>- capacitatea de analiză și sinteză a informației medicale</li> </ul>
Competențe transversale	Se urmărește dezvoltarea unei atitudini pozitive și responsabile a studentului față de pacient și actul medical în sine. Urmărim să trezim interesul implicării în diverse proiecte de cercetare. O importanță deosebită se acordă adoptării comportamentului etic. Încurajăm schimbul de experiență între diferite facultăți din țară și străinătate

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

Obiectivul general al disciplinei	Cursul de Genetică umană cu elemente de patologie își propune să transmită studenților noțiuni fundamentale legate de mecanismul de apariție a bolilor genetice, a modului de transmitere ereditară, a diagnosticului genetic de laborator, a manifestărilor clinice și metodelor de profilaxie și tratament
Obiectivele specifice	Prezentarea bolilor genetice și a bolilor cromozomiale, a predispozițiilor genetice întâlnite în patologia umană. Cursul și lucrările practice își propun să ofere informații care să permită înțelegerea diagnosticului clinic și paraclinic în patologia genetică umană

**8. Conținuturi**

Curs		Nr. ore
Curs 1	Transmiterea în eredopatologie: transmiterea autosomală și heterosomală; Calculul riscului de recurență al bolilor monogenice	2
Curs 2	Boli cromosomiale; diagnosticul citogenetic	2
Curs 3	Boli monogenice. Diagnostic molecular	2

**ULBS**

Universitatea "Lucian Blaga" din Sibiu

Ministerul Educației Naționale  
Universitatea "Lucian Blaga" din Sibiu  
Facultatea de Științe

	Boli mitocondriale	
Curs 4	Bolile comune ale adultului. Malformații congenitale	2
Curs 5	Oncogenetica. Genomica cancerului: diagnosticul de laborator	2
Curs 6	Metode de profilaxie: amniocenteza, biopsia de vilozitate corială, sfatul genetic ; screeningul genetic	2
Curs 7	Tratamentul bolilor genetice. Ingineria genetică; clonarea; noțiuni de bioetică	2
<b>Total ore curs:</b>		<b>14</b>
<b>Seminar/Laborator</b>		Nr. ore
Sem 1	Bolile genetice ale aparatului osteo-articular	4
Sem 2	Bolile genetice ale țesutului conjunctiv și muscular	4
Sem 3	Bolile genetice ale aparatului respirator	4
Sem 4	Bolile genetice ale tractului digestiv	4
Sem 5	Boli genetice în dermatologie.	4
Sem 6	Oncogenetica: cancere ereditare; predispoziția în cancer	4
Sem 7	Defecte de reproducere; fertilizarea in vitro	4
<b>Total ore seminar/laborator</b>		<b>28</b>

**Metode de predare**

--	--	--

**Bibliografie**

Referințe bibliografice recomandate	Sanda Marchian - Boli monogenice , vol 1- Ed Univ. "Lucian Blaga", Sibiu, 2015 Sanda Marchian - Boli monogenice, vol 2 - Ed Univ. "Lucian Blaga", Sibiu, 2016 Online Mendelian Inheritance in Man <a href="http://www.ncbi.nih.gov">http:// www.ncbi.nih.gov</a> . OMIM . Rimoin DL, Connor JM, Pyeritz RE, Korf. BR: Emery and Rimoin's "Principle and Practice of Medical Genetics "4rd ed Churchill Livingstone, 2002, vol 1 and 3
Referințe bibliografice suplimentare	Marius Bembea –Genetica în pediatrie, Ed Risoprint, 2016 Sanda Marchian-Boli Genetice- Ed ULBS , 2005

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

Se realizează prin contacte periodice cu aceștia în vederea analizei problemei.



# ULBS

Universitatea "Lucian Blaga" din Sibiu

Ministerul Educației Naționale

Universitatea "Lucian Blaga" din Sibiu

Facultatea de Științe

## 10. Evaluare

Tip activitate	Criterii de evaluare	Metode de evaluare	Pondere în nota finală	Obs.**
Curs	Asimilarea cunoștințelor predate și din materialele bibliografice indicate	Examen scris	60%	
Laborator	Prezentarea unui subiect relevant cursului.	Examinare orală	40%	
Standard minim de performanță				
Nota 5 la fiecare dintre cele două categorii.				

(\*) Fișa disciplinei cuprinde componente adaptate persoanelor cu dizabilități, în funcție de tipul și gradul acestora.

(\*\*) CPE – condiționează participarea la examen; nCPE – nu condiționează participarea la examen; CEF - condiționează evaluarea finală;

Data completării: 25.09.2018

Data avizării în Departament: 27.09.2018

	Grad didactic, titlul, prenume, nume	Semnătura
Titular disciplină	Dr. Ioana Boeras	
r de departament	Lect. Dr Voichita Gheoca	