

**FIȘA DISCIPLINEI**

Anul universitar 2024 - 2025

**1. Date despre program**

1.1. Instituția de învățământ superior	Universitatea “Lucian Blaga” din Sibiu
1.2. Facultatea	Facultatea de Științe
1.3. Departament	Științe ale Mediului, Fizică, Educație Fizică și Sport
1.4. Domeniul de studiu	Biologie
1.5. Ciclul de studii <sup>1</sup>	Licență
1.6. Specializarea	Biologie

**2. Date despre disciplină**

2.1. Denumirea disciplinei	<b>Genetică generală</b>			Cod	FSTI.MFE.BIORO.L. SA.5.2110.C-4.53
2.2. Titular activități de curs	Lector Dr. Boeraș Ioana				
2.3. Titular activități practice	Lector Dr. Boeraș Ioana				
2.4. An de studiu <sup>2</sup>	3	2.5. Semestrul <sup>3</sup>	5	2.6. Tipul de evaluare <sup>4</sup>	Colocviu
2.7. Regimul disciplinei <sup>5</sup>	A	2.8. Categoria formativă a disciplinei <sup>6</sup>	S		

**3. Timpul total estimat**

3.1. Extinderea disciplinei în planul de învățământ – număr de ore pe săptămână				
3.1.a.Curs	3.1.b. Seminar	3.1.c. Laborator	3.1.d. Proiect	Total
2	1	1		<b>4</b>
3.2. Extinderea disciplinei în planul de învățământ – Total ore din planul de învățământ				
3.2.a.Curs	3.2.b. Seminar	3.2.c. Laborator	3.2.d. Proiect	Total <sup>7</sup>
28	14	14		<b>56</b>
<b>Distribuția fondului de timp pentru studiu individual<sup>8</sup></b>				<b>Nr. ore</b>
Studiul după manual, suport de curs, bibliografie și notițe				28
Documentare suplimentară în bibliotecă, pe platformele electronice de specialitate și pe teren				9
Pregătire seminarii/laboratoare, teme, referate, portofolii și eseuri				14
Tutoriat <sup>9</sup>				14
Examinări <sup>10</sup>				4
<b>3.3. Total ore alocate studiului individual<sup>11</sup> (NOSI<sub>sem</sub>)</b>				<b>69</b>
<b>3.4. Total ore din Planul de învățământ (NOAD<sub>sem</sub>)</b>				<b>56</b>
<b>3.5. Total ore pe semestru<sup>12</sup> (NOAD<sub>sem</sub> + NOSI<sub>sem</sub>)</b>				<b>125</b>
<b>3.6. Nr ore / ECTS</b>				<b>25</b>
<b>3.7. Număr de credite<sup>13</sup></b>				<b>5</b>

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

4.1. Discipline necesar a fi promovate anterior (de curriculum) <sup>14</sup>	Bazele geneticii
4.2. Competențe	

#### 5. Condiții (acolo unde este cazul)

5.1. De desfășurare a cursului <sup>15</sup>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Pentru orele desfășurate fizic la facultate este nevoie de videoproiector</li> <li>- Dacă orele se desfășoară on line studenții trebuie să aibă: laptop/PC, conexiune la internet, cameră web (deschisă pe toată durata activităților didactice) și microfon funcțional, adresă instituțională (@ulbsibiu.ro) cu care să acceseze activitățile didactice ale disciplinei organizate/desfășurate pe Google Classroom și Google Meet.</li> <li>- citirea prealabilă a bibliografiei sau suportului de curs</li> </ul>
5.2. De desfășurare a activităților practice (lab/sem/pr/aplic) <sup>16</sup>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- studenții trebuie să fie prezenți fizic la fiecare oră de seminar și laborator;</li> <li>- citirea prealabilă a suporturilor de curs sau a bibliografiei indicate;</li> <li>- realizarea sarcinilor aferente elaborării temelor de seminar prealabile</li> </ul>

#### 6. Competențe specifice acumulate<sup>17</sup>

		Număr de credite alocate disciplinei <sup>18</sup>	Repartizare credite pe competențe <sup>19</sup>
<b>6.1. Competențe profesionale</b>	CP1	Cunoașterea termenilor specifici și abilitatea de a utiliza corect termenii de specialitate din genetică	1
	CP2	Capacitatea de adaptare la noi situații în concordanță cu noile actualități oferite de genetica moleculară	1
	CP3	Argumentarea unor enunțuri clasice și actuale în genetică	1
	CP4	Întocmirea arborelui genealogic și stabilirea modului de transmitere ereditară a bolilor genetice	1
	CP5	Cunoașterea și reproducerea tehnicilor de diagnostic citogenetic și molecular	1
<b>6.2. Competențe transversale</b>	CT1	Capacitatea de a transpune în practică cunoștințele dobândite	
	CT2	Capacitatea de a concepe proiecte și de a le derula	
	CT3	Capacitatea de a soluționa probleme	

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

7.1. Obiectivul general	Studentul va primi informații care vor fi suport pentru înțelegerea tuturor mecanismelor normale și patologice ale transmiterii, stocării și expresiei informației genetice la om
7.2. Obiectivele specifice	<ul style="list-style-type: none"> <li>O1. Să definească structura și funcțiile genomului uman.</li> <li>O2. Să identifice mecanismele transmiterii mendeliene în ereditate.</li> <li>O3. Să descrie aspecte legate de distribuția și frecvența genelor în populațiile umane și factorii care le influențează</li> <li>O4. Să identifice și să definească bolile genetice și bolile congenitale</li> </ul>

#### 8. Conținuturi

8.1. Curs <sup>20</sup>	Metode de predare <sup>21</sup>	Nr. ore
Curs 1. Funcțiile materialului genetic: replicarea; Ciclul celular și biosinteza ADN	Expunere, utilizare videoproiector, discuții cu studenții	2
Curs 2. Transcriptia; Codul genetic; Translația	Prelegere, prezentare la tablă a problematicii	2



	studiate, utilizare videoproiector	
Curs 3. Complexitatea determinării genetice a caracterelor: relații interalelice.	Prelegere, prezentare la tablă, utilizare videoproiector, discuții cu studenții	2
Curs 4. Complexitatea determinării genetice a caracterelor: modalități de expresie a genelor, pleiotropie, poliploidie	Expunere, prezentare la tablă, utilizare videoproiector	2
Curs 5. Reglarea expresiei genelor la procariote	Prelegere, utilizare videoproiector,	2
Curs 6. Reglarea expresiei genelor la eucariote. Reglarea transcripțională.	Prelegere, utilizare videoproiector	2
Curs 7. Reglarea expresiei genelor la eucariote. Reglarea posttranscripțională.	Prelegere, utilizare videoproiector	2
Curs 8. Transpozoni. ADN mitocondrial și transmiterea matroclinală.	Prelegere, utilizare videoproiector, discuții cu studenții	2
Curs 9. Genomul uman, structura și organizare, originea genomului uman	Expunere, utilizare videoproiector, discuții cu studenții	2
Curs 10. Meioza și variații ale numărului de cromozomi – boli monosomale, trisomii	Expunere, prezentare la tablă utilizare videoproiector, discuții cu studenții	2
Curs 11. Anomalii structurale ale cromozomilor. Boli monogenice: autosomal dominante și autosomal recesive.	Expunere, prezentare la tablă, utilizare videoproiector, discuții cu studenții	2
Curs 12. Boli monogenice: înlantuite cu sexul. Boli multifactoriale	Expunere, prezentare la tablă, utilizare videoproiector, discuții cu studenții	2
Curs 13. Boli congenitale, factori teratogeni	Expunere, utilizare videoproiector, discuții cu studenții	2
Curs 14. Profilaxia bolilor genetice, screeningul genetic	Expunere, utilizare videoproiector, discuții cu studenții	2
<b>Total ore curs:</b>		<b>28</b>

<b>8.2. Activități practice</b> (8.2.a. Seminar <sup>22</sup> / 8.2.b. Laborator <sup>23</sup> / 8.2.c. Proiect <sup>24</sup> )	<b>Metode de predare</b>	<b>Nr. ore</b>
Act. 1 Metode de studiu ale cromozomilor umani ; clasificare ; tehnici indirecte : evidențierea cromozomilor umani în singele venos ; bandarea G	Discuții, demonstrație practică	2
Act. 2 Relații genice în realizarea caracterelor. Probleme de determinare a fenotipului.	Discuții, rezolvare de exerciții și probleme	2
Act. 3 Relații genice în realizarea caracterelor. Probleme de determinare a fenotipului.	Discuții, rezolvare de exerciții și probleme	2
Act. 4 Electroforeza ADN	Discuții, demonstrație practică, experiment	2
Act. 5 Metode de studiu în Genetica: tehnici de laborator de diagnostic genetic; proba FISH, PCR, Southern Blott, micro array-CGH	Discuții, dezbateri, exercițiu, experiment	2

Act. 6 Cromatina sexuala; evidentiarea cromatinei sexuale in celulele din mucoasa bucala	Discuții, demonstrație practică	2
Act. 7 Transmiterea caracterelor monogenice; legile lui Mendel; alcatuirea fisei individuale a markerilor genetici morfologici	Discuții, dezbateri, rezolvare de exerciții	2
Act. 8 Cractere poligenice: studiul dermatoglifelor; stabilirea tipului constitutional dermatoglific individual	Discuții, dezbateri, prezentare și/sau analiză de lucrări	2
Act. 9 Cariotiparea genomului uman normal ; efectuarea cariotipului uman normal	Discuții, demonstrație practică, exercițiu	2
Act. 10 Mutatii genomice; Realizarea cariotipurilor in sindrom Down, sindrom Klinefelter, sindromul Patau si sindromul Edward.	Discuții, rezolvare de exerciții și probleme	2
Act. 11 Studii genetice epidemiologice: metoda arborelui genealogic	Discuții, dezbateri, rezolvare de exerciții și probleme	2
Act. 12 Genetica mendeliana: determinarea modului de transmitere a bolilor genetice pe baza cunoasterii arborelui genealogic	Discuții, dezbateri, rezolvare de exerciții și probleme	2
Act. 13 Genetica grupelor sanguine si a Rh-ului	Discuții, prezentare și/sau analiză de lucrări, rezolvare de exerciții și probleme	2
Act. 14 Verificarea cunostintelor	Rezolvare de exerciții și probleme	2
<b>Total ore seminar/laborator</b>		<b>28</b>

## 9. Bibliografie

9.1. Referințe bibliografice recomandate	Mircea Covic, D. Stefanescu, I. Sandovici, 2004 - Genetica Medicală, Ed. Polirom.
	Marchian Sanda, 2001 - Genetica Medicala , Ed. ULBS.
	Pierce B. A. 2014, Genetics a conceptual approach, 5th edition, W. H. Freeman and company
9.2. Referințe bibliografice suplimentare	Nussbaum R, McInnes R, Willard H, 2007, Thompson and Thompson Genetics in Medicine 7th edition, Saunders Elsevier
	Marchian Sanda, Atasie Diter, 2014 - Indrumator de lucrari practice, Ed. ULBS.

## 10. Coroborarea conținuturilor disciplinei cu așteptările reprezentanților comunității epistemice, asociațiilor profesionale și angajatorilor reprezentativi din domeniul aferent programului<sup>25</sup>

Se realizeaza prin contacte periodice cu acestia in vederea analizei problemei.

## 11. Evaluare

Tip activitate	11.1 Criterii de evaluare	11.2 Metode de evaluare		11.3 Pondere din nota finală	Obs. <sup>26</sup>
11.4a Examen / Colocviu	• Cunoștințe teoretice și practice însușite (cantitatea, corectitudinea, acuratețea)	Teste pe parcurs <sup>27</sup> :	%	70% (minim 5)	
		Teme de casă: 3 teme distribuite egal pe parcursul semestrului	15%		
		Alte activități <sup>28</sup> :	%		
		Evaluare finală: test scris cu intrebari cu raspuns scurt	55% (min. 5)		
11.4b Seminar	• Frecvența/relevanța intervențiilor sau răspunsurilor	Evidența intervențiilor, portofoliu de lucrări (referate, sinteze științifice)		10% (minim 5)	



11.4c Laborator	<ul style="list-style-type: none"><li>Cunoașterea aparaturii, a modului de utilizare a instrumentelor specifice; evaluarea unor instrumente sau realizări, prelucrarea și interpretarea unor rezultate</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>Răspuns oral</li><li>Caiet de laborator, lucrări experimentale</li></ul>	20% (minim 5)	
11.4d Proiect				
11.5 Standard minim de performanță <sup>29</sup> Definirea noțiunilor de bază din genetica umană, a structurii și funcției genomului uman și determinarea modului de transmitere a bolilor genetice.				

*Fișa disciplinei cuprinde componente adaptate persoanelor cu CES (persoane cu dizabilități și persoane cu potențial înalt), în funcție de tipul și gradul acestora, la nivelul tuturor elementelor curriculare (competențe, obiective, conținuturi, metode de predare, evaluare alternativă), pentru a asigura șanse echitabile în pregătirea academică a tuturor studenților, acordând atenție sporită nevoilor individuale de învățare.*

Data completării:                                   |\_1\_|\_5\_| / |\_0\_|\_9\_| / |\_2\_|\_0\_|\_2\_|\_4\_|

Data avizării în Departament:               |\_1\_|\_7\_| / |\_0\_|\_9\_| / |\_2\_|\_0\_|\_2\_|\_4\_|

	<b>Grad didactic, titlul, prenume, numele</b>	<b>Semnătura</b>
<b>Titular disciplină</b>	Lector Dr. Boeraș Ioana	
<b>Responsabil program de studii</b>	Conferețiar Dr. Voichița Gheoca	
<b>Director Departament</b>	Lector Dr. Ioan Tausan	

<sup>1</sup> Licență / Master

<sup>2</sup> 1-4 pentru licență, 1-2 pentru master

<sup>3</sup> 1-8 pentru licență, 1-3 pentru master

<sup>4</sup> Examen, colocviu sau VP A/R – din planul de învățământ

<sup>5</sup> Regim disciplină: O=Disciplină obligatorie; A=Disciplină opțională; U=Facultativă

<sup>6</sup> Categoria formativă: S=Specialitate; F=Fundamentală; C=Complementară; I=Asistată integral; P=Asistată parțial; N=Neasistată

<sup>7</sup> Este egal cu 14 săptămâni x numărul de ore de la punctul 3.1 (similar pentru 3.2.a.b.c.)

<sup>8</sup> Liniile de mai jos se referă la studiul individual; totalul se completează la punctul 3.37.

<sup>9</sup> Între 7 și 14 ore

<sup>10</sup> Între 2 și 6 ore

<sup>11</sup> Suma valorilor de pe liniile anterioare, care se referă la studiul individual.

<sup>12</sup> Suma (3.5.) dintre numărul de ore de activitate didactică directă (NOAD) și numărul de ore de studiu individual (NOSI) trebuie să fie egală cu numărul de credite alocate disciplinei (punctul 3.7) x nr. ore pe credit (3.6.)

<sup>13</sup> Numărul de credit se calculează după formula următoare și se rotunjește la valori vecine întregi (fie prin micșorare fie prin majorare)

$$\text{Nr. credite} = \frac{\text{NOCpSpD} \times C_C + \text{NOApSpD} \times C_A}{\text{TOCpSdP} \times C_C + \text{TOApSdP} \times C_A} \times 30 \text{ credite}$$

Unde:

- NOCpSpD = Număr ore curs/săptămână/disciplina pentru care se calculează creditele
- NOApSpD = Număr ore aplicații (sem./lab./pro.)/săptămână/disciplina pentru care se calculează creditele
- TOCpSdP = Număr total ore curs/săptămână din plan
- TOApSdP = Număr total ore aplicații (sem./lab./pro.)/săptămână din plan
- C<sub>C</sub>/C<sub>A</sub> = Coeficienți curs/aplicații calculate conform tabelului

Coeficienți	Curs	Aplicații (S/L/P)
Licență	2	1
Master	2,5	1,5
Licență lb. străină	2,5	1,25

<sup>14</sup> Se menționează disciplinele obligatoriu a fi promovate anterior sau echivalente

<sup>15</sup> Tablă, videoprojector, flipchart, materiale didactice specifice, platforme on-line etc.

<sup>16</sup> Tehnică de calcul, pachete software, standuri experimentale, platforme on-line etc.

<sup>17</sup> Competențele din Grilele aferente descrierii programului de studii, adaptate la specificul disciplinei

<sup>18</sup> Din planul de învățământ

<sup>19</sup> Creditele alocate disciplinei se distribuie pe competențe profesionale și transversale în funcție de specificul disciplinei

<sup>20</sup> Titluri de capitole și paragrafe

<sup>21</sup> Expunere, prelegere, prezentare la tablă a problematicii studiate, utilizare videoprojector, discuții cu studenții (pentru fiecare capitol, dacă este cazul)

<sup>22</sup> Discuții, dezbateri, prezentare și/sau analiză de lucrări, rezolvare de exerciții și probleme

<sup>23</sup> Demonstrație practică, exercițiu, experiment

<sup>24</sup> Studiu de caz, demonstrație, exercițiu, analiza erorilor etc.

<sup>25</sup> Legătura cu alte discipline, utilitatea disciplinei pe piața muncii

<sup>26</sup> CPE – condiționează participarea la examen; nCPE – nu condiționează participarea la examen; CEF - condiționează evaluarea finală; N/A – nu se aplică

<sup>27</sup> Se va preciza numărul de teste și săptămânile în care vor fi susținute.

<sup>28</sup> Cercuri științifice, concursuri profesionale etc.

<sup>29</sup> Se particularizează la specificul disciplinei standardul minim de performanță din grila de competențe a programului de studii, dacă este cazul.