

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 ¹	Master
1.6. Specializarea	Biologie aplicată

2. Date despre disciplină

2.1. Denumirea disciplinei	Genetică umană cu elemente de patologie	Cod	FSTI.MFE.BA.M.RO. 4.1200.E-7.25
2.2. Titular activități de curs	Lector Dr. Boeraș Ioana		
2.3. Titular activități practice	Lector Dr. Boeraș Ioana		
2.4. An de studiu ²	2	2.5. Semestrul ³	4
2.6. Tipul de evaluare ⁴	Examen		
2.7. Regimul disciplinei ⁵	O	2.8. Categoria formativă a disciplinei ⁶	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
1	2			3
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 ⁷
14	28			42
Distribuția fondului de timp pentru studiu individual⁸				Nr. ore
Studiul după manual, suport de curs, bibliografie și notițe				34
Documentare suplimentară în bibliotecă, pe platformele electronice de specialitate și pe teren				25
Pregătire seminarii/laboratoare, teme, referate, portofolii și eseuri				56
Tutoriat ⁹				14
Examinări ¹⁰				4
3.3. Total ore alocate studiului individual¹¹ (NOSI_{sem})				133
3.4. Total ore din Planul de învățământ (NOAD_{sem})				42
3.5. Total ore pe semestru¹² (NOAD_{sem} + NOSI_{sem})				175
3.6. Nr ore / ECTS				25
3.7. Număr de credite¹³				7

4. Precondiții (acolo unde este cazul)

4.1. Discipline necesar a fi promovate anterior (de curriculum) ¹⁴	
4.2. Competențe	

5. Condiții (acolo unde este cazul)

5.1. De desfășurare a cursului ¹⁵	- Pentru orele desfășurate fizic la facultate este nevoie de videoproiector - 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. - citirea prealabilă a bibliografiei sau suportului de curs;
5.2. De desfășurare a activităților practice (lab/sem/pr/aplic) ¹⁶	- studenții trebuie să fie prezenți fizic la fiecare oră de seminar; - citirea prealabilă a suporturilor de curs sau a bibliografiei indicate; - realizarea sarcinilor aferente elaborării temelor de seminar prealabile.

6. Competențe specifice acumulate¹⁷

Număr de credite alocate disciplinei ¹⁸			7	Repartizare credite pe competențe ¹⁹
6.1. Competențe profesionale	CP1	Adună date biologice		1
	CP2	Efectuează teste de laborator		1.5
	CP3	Aplică proceduri de siguranță în laborator		1
	CP4	Utilizează echipamente specializate		1.5
	CP5	Realizează analize de date		1
	CP6	Utilizează baze de date		1
6.2. Competențe transversale	CT1	Lucrează în echipă		
	CT2	Respectă reglementările		
	CT3	Se adaptează la schimbare		

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

7.1. Obiectivul general	Dezvoltarea capacității de a diferenția între un genom uman normal și unul anormal, de a identifica tipul de boală genetică și de a prognoasta modul de transmitere al acesteia.
7.2. Obiectivele specifice	O1. Să analizeze molecule de ADN extrase din diverse probe biologice (banană, celule epiteliale din cavitatea bucală), pe baza proprietăților acestora. O2. Să efectueze un cariotip uman și să diferențieze un cariotip normal de unul anormal. O3. Să realizeze un pedigree și să stabilească/deducă pe baza lui modalitatea de transmitere a unei boli genetice pentru o familie concretă, aleasă de student sau furnizată de profesor. O4. Să identifice factori implicați în apariția bolilor multifactoriale și să analizeze contribuția fiecăruia la apariția și evoluția bolii.

8. Conținuturi

8.1. Curs ²⁰	Metode de predare ²¹	Nr. ore
Curs 1. Curs recapitulativ – structura ADN	Prelegerea, conversația	2
Curs 2. Genomul uman	Prelegerea, conversația, dezbaterile	2
Curs 3. Modificări cromozomale de număr	Prelegerea, problematizarea, conversația, dezbaterile	2

Curs 4. Modificări cromozomale structurale	Prelegerea, problematizarea, conversația, dezbateri	2
Curs 5. Boli monofactoriale autozomale	Prelegerea, problematizarea, conversația, dezbateri	2
Curs 6. Boli monofactoriale heterozomale	Prelegerea, problematizarea, conversația, dezbateri	2
Curs 7. Boli multifactoriale: cancer. Recapitulare	Prelegerea, problematizarea, conversația, dezbateri	2
Total ore curs:		14

8.2. Activități practice (8.2.a. Seminar ²² / 8.2.b. Laborator ²³ / 8.2.c. Proiect ²⁴)	Metode de predare	Nr. ore
Act1. Metode de analiză a acizilor nucleici	Discuții, dezbateri	2
Act2. Electroforeza	Analiză de lucrări, rezolvare de exerciții și probleme	2
Act3. Cariotipul uman normal	Discuții, analiză de lucrări, rezolvare de exerciții și probleme	2
Act4. Prezentări studenți	Discuții, dezbateri, prezentare de lucrări.	2
Act5. Cariotipul uman anormal	Discuții, rezolvare de exerciții și probleme	2
Act6. Prezentări studenți	Discuții, dezbateri, prezentare de lucrări.	2
Act7. Studiu de caz – Sindromul Down	Discuții, dezbateri, analiză de lucrări, rezolvare de exerciții și probleme	2
Act8. Prezentări studenți	Discuții, dezbateri, prezentare de lucrări.	2
Act9. Pedigree pentru boli monofactoriale autozomale	Discuții, prezentare de lucrări, rezolvare de exerciții și probleme	2
Act10. Prezentări studenți	Discuții, dezbateri, prezentare de lucrări.	2
Act11. Pedigree pentru boli monofactoriale heterozomale	Discuții, dezbateri, rezolvare de exerciții și probleme	2
Act12. Prezentări studenți	Discuții, dezbateri, prezentare de lucrări.	2
Act13. Studiu de caz – cancerul	Discuții, dezbateri, rezolvare de exerciții și probleme	2
Act14. Recapitulare	Discuții, dezbateri, prezentare și/sau analiză de lucrări, rezolvare de exerciții și probleme	2
Total ore seminar/laborator		28

9. Bibliografie

9.1. 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 http:// www.ncbi.nih.gov. OMIM
	Alberts B, Johnson A, Lewis J, et al. 2002, Molecular Biology of the Cell. 4th edition. New York: Garland Science.

	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
	Harris, J.R., Hjelmborg, J., Adami, H.O., Czene, K., Mucci, L. and Kaprio, J., 2019. The Nordic Twin Study on Cancer—NorTwinCan. <i>Twin Research and Human Genetics</i> , 22(6), pp.817-823.
	Kazemi, M., Salehi, M. and Kheirollahi, M., 2016. Down syndrome: current status, challenges and future perspectives. <i>International journal of molecular and cellular medicine</i> , 5(3), p.125.
9.2. Referințe bibliografice suplimentare	Marius Bembea –Genetica în pediatrie, Ed Risoprint, 2016
	Sanda Marchian-Boli Genetice- Ed ULBS , 2005

10. Coroborarea conținuturilor disciplinei cu așteptările reprezentanților comunității epistemice, asociațiilor profesionale și angajatorilor reprezentativi din domeniul aferent programului²⁵

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

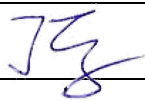
11. Evaluare

Tip activitate	11.1 Criterii de evaluare	11.2 Metode de evaluare		11.3 Pondere din nota finală	Obs. ²⁶
11.4a Examen / Colocviu	• Cunoștințe teoretice și practice însușite (cantitatea, corectitudinea, acuratețea)	Teste pe parcurs: 3 teste în săptămânile 2, 4 și 6 fiecare cu pondere de 5% la nota finală	15%	70% (minim 5)	CEF
		Teme de casă: Tema 1: Extrageți ADN din material biologic (banana sau celule epiteliale din cavitatea bucală) și analizați aceste molecule pe un gel de agaroză (5%). Tema 2: Sortați cariotipurile primite în două categorii: normale și anormale apoi identificați tipul de anomalie pentru cariotipurile anormale (5%). Tema 3: Realizați arborele genealogic pentru una dintre familiile date și determinați modul de transmitere a bolii genetice prezente în această familie (5%).	15%		
		Alte activități ²⁷ :	%		
		Evaluare finală: test grilă cu 30 de întrebări cu răspunsuri mutiple, 0.3 puncte per întrebare.	40% (min. 5)		
11.4b Seminar	• Frecvența/relevanța intervențiilor sau răspunsurilor	Evidența intervențiilor, portofoliu de lucrări (referate, sinteze științifice)		30% (minim 5)	CEF
11.4c Laborator					
11.4d Proiect					
11.5 Standard minim de performanță ²⁸ Cunoașterea noțiunilor specifice disciplinei, cunoștințe de bază privind diagnosticul, profilaxia bolilor genetice și sfatul genetic și integrarea în diagnosticul clinic și de laborator al 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 |

	Grad didactic, titlul, prenume, numele	Semnătura
Titular disciplină	Lector Dr. Boeraș Ioana	
Responsabil program de studii	Conferentiar Dr. Voichița Gheoca	
Director Departament	Lector Dr. Ioan Tăușan	

¹ Licență / Master

² 1-4 pentru licență, 1-2 pentru master

³ 1-8 pentru licență, 1-3 pentru master

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

⁵ Regim disciplină: O=Disciplină obligatorie; A=Disciplină opțională; U=Facultativă

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

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

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

⁹ Între 7 și 14 ore

¹⁰ Între 2 și 6 ore

¹¹ Suma valorilor de pe liniile anterioare, care se referă la studiul individual.

¹² 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.)

¹³ 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_C/C_A = 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

¹⁴ Se menționează disciplinele obligatoriu a fi promovate anterior sau echivalente

¹⁵ Tablă, videoproiector, flipchart, materiale didactice specifice, platforme on-line etc.

¹⁶ Tehnică de calcul, pachete software, standuri experimentale, platforme on-line etc.

¹⁷ Competențele din Grilele aferente descrierii programului de studii, adaptate la specificul disciplinei

¹⁸ Din planul de învățământ

¹⁹ Creditele alocate disciplinei se distribuie pe competențe profesionale și transversale în funcție de specificul disciplinei

²⁰ Titluri de capitole și paragrafe

²¹ Expunere, prelegere, prezentare la tablă a problematicii studiate, utilizare videoproiector, discuții cu studenții (pentru fiecare capitol, dacă este cazul)

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

²³ Demonstrație practică, exercițiu, experiment

²⁴ Studiu de caz, demonstrație, exercițiu, analiza erorilor etc.

²⁵ Legătura cu alte discipline, utilitatea disciplinei pe piața muncii

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

²⁷ Cercuri științifice, concursuri profesionale etc.

²⁸ Se particularizează la specificul disciplinei standardul minim de performanță din grila de competențe a programului de studii, dacă este cazul.