

FIȘA DISCIPLINEI

Anul universitar 2025 - 2026

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. Programul de studii	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-7.1
2.2. Titular activități de curs			
2.3. Titular activități practice			
2.4. An de studiu ²		2.5. Semestrul ³	3
2.6. Tipul de evaluare ⁴			
2.7. Regimul disciplinei ⁵	O	2.8. Categoria formativă a disciplinei ⁶	

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	3.1.e Alte	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	3.2.e Alte	Total ⁷
14	28				42
Distribuția fondului de timp pentru studiu individual ⁸					Nr. ore
Studiul după manual, suport de curs, bibliografie și notițe					35
Documentare suplimentară în bibliotecă, pe platformele electronice de specialitate și pe teren					40
Pregătire seminarii/laboratoare, teme, referate, portofolii și eseuri					40
Tutoriat ⁹					14
Examinări ¹⁰					4
3.3. Total ore alocate studiului individual ¹¹ (NOSIsem)					133
3.4. Total ore din Planul de învățământ (NOADsem)					42
3.5. Total ore pe semestru ¹² (NOADsem + NOSIsem)					175
3.6. Nr ore / ECTS					
3.7. Număr de credite ¹³					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. Rezultate ale învățării ¹⁷

Numărul de credite alocat disciplinei: 7				
Rezultatele învățării				Repartizare credite pe rezultatele învățării
Nr. crt.	Cunoștințe	Aptitudini	Responsabilitate și autonomie	
RÎ 1	Studentul/absolventul definește, explică și exemplifică tehnici experimentale de bază și moderne în analiza și caracterizează sistemele biologice, înregistrează și prezintă rezultatelor experimentale și explică principiilor metodelor științifice	Studentul/absolventul utilizează, investighează și analizează critic principiile de funcționare și utilizare a echipamentelor / instrumentelor, tehnicilor / metodelor de lucru pentru investigarea funcționarea sistemelor biologice	Studentul/absolventul aplică cunoștințele învățate în alte cursuri pentru a explica interacțiunile organismelor cu mediul.	3
RÎ 2	Studentul/absolventul analizează, evaluează și utilizează concepte, teorii și metode din alte domenii în domeniul Biologie	Studentul/absolventul realizează integrarea transdisciplinară a cunoștințelor în vederea evaluării capacității de suport a sistemelor biologice pentru sistemele socio-economice	Studentul/absolventul dă dovadă de inițiativă și autocontrol, capacitate de anticipare și de evaluare prospectivă, curaj și perseverență în atingerea obiectivelor	2

RÎ 3	Studentul/absolventul aplică precis noțiunile fundamentale din domeniul Biologiei în contexte diverse	Studentul/absolventul definește, descrie, discuta/prezenta conceptele majore din domeniul Biologiei	Studentul/absolventul operează mijloacele științifice de documentare, căutare a literaturii și evaluează critic literatura științifică, crează argumente susținute de dovezi științifice și comunică clar acele informații într-o varietate de formate (modele, tabele, grafice, ecuații matematice etc., după caz).	2
------	---	---	--	---

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. Curs¹⁸		Metode de predare¹⁹	Nr. ore
Curs 1	Curs recapitulativ – structura ADN	Prelegerea, conversația	2
Curs 2	Genomul uman	Prelegerea, conversația, dezbateră	2
Curs 3	Modificări cromozomale de număr	Prelegerea, problematizarea, conversația, dezbateră	2
Curs 4	Modificări cromozomale structurale	Prelegerea, problematizarea, conversația, dezbateră	2
Curs 5	Boli monofactoriale autozomale	Prelegerea, problematizarea, conversația, dezbateră	2
Curs 6	Boli monofactoriale heterozomale	Prelegerea, problematizarea, conversația, dezbateră	2
Curs 7	Boli multifactoriale: cancer. Recapitulare	Prelegerea, problematizarea, conversația, dezbateră	2
Total ore curs:			14

8.2. Activități practice

8.2.a. Seminar		Metode de predare²⁰	Nr. ore
Seminar 1	Metode de analiză a acizilor nucleici	Discuții, dezbateri	2
Seminar 2	Electroforeza	Analiză de lucrări, rezolvare de exerciții și probleme	2
Seminar 3	Cariotipul uman normal	Discuții, analiză de lucrări, rezolvare de exerciții și probleme	2
Seminar 4	Prezentări studenți	Discuții, dezbateri, prezentare de lucrări.	2
Seminar 5	Cariotipul uman anormal	Discuții, rezolvare de exerciții și probleme	2
Seminar 6	Prezentări studenți	Discuții, dezbateri, prezentare de lucrări.	2
Seminar 7	Studiu de caz – Sindromul Down	Discuții, dezbateri, analiză de lucrări, rezolvare de exerciții și probleme	2
Seminar 8	Prezentări studenți	Discuții, dezbateri, prezentare de lucrări.	2
Seminar 9	Pedigree pentru boli monofactoriale autozomale	Discuții, prezentare de lucrări, rezolvare de exerciții și probleme	2
Seminar 10	Prezentări studenți	Discuții, dezbateri, prezentare de lucrări.	2
Seminar 11	Pedigree pentru boli monofactoriale heterozomale	Discuții, dezbateri, rezolvare de exerciții și probleme	2
Seminar 12	Prezentări studenți	Discuții, dezbateri, prezentare de lucrări.	2
Seminar 13	Studiu de caz – cancerul	Discuții, dezbateri, rezolvare de exerciții și probleme	2
Seminar 14	Recapitulare	Discuții, dezbateri, prezentare și/sau analiză de lucrări, rezolvare de exerciții și probleme	2
Total ore seminar			28

8.2.b. Laborator		Metode de predare²¹	Nr. ore
Laborator 1			
Laborator 2			
Laborator 3			
Laborator 4			

Laborator 5			
Laborator 6			
Laborator 7			
Laborator 8			
Laborator 9			
Laborator 10			
Laborator 11			
Laborator 12			
Laborator 13			
Laborator 14			
Total ore laborator			

8.2.c. Proiect		Metode de predare²²	Nr. ore
Proiect 1			
Proiect 2			
Proiect 3			
Proiect 4			
Proiect 5			
Proiect 6			
Proiect 7			
Total ore proiect			

8.2.d. Alte activități practice	Metode de predare	Nr. ore
Total ore alte activități practice		-

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 in 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 programului²³

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. ²⁴
11.4a Examen / Colocviu	• Cunoștințe teoretice și practice însușite (cantitatea, corectitudinea, acuratețea)	Teste pe parcurs ²⁵ :	%	50% (minim 5)	
		Teme de casă:	%		
		Alte activități ²⁶ :	%		
		Evaluare finală:	% (min. 5)		
11.4b Seminar	• Frecvența/relevanța intervențiilor sau răspunsurilor	Evidența intervențiilor, portofoliu de lucrări (referate, sinteze științifice)		50% (minim 5)	
11.4c Laborator	• Cunoașterea aparaturii, a modului de utilizare a instrumentelor specifice; evaluarea unor instrumente sau realizări, prelucrarea și interpretarea unor rezultate	• Răspuns oral • Chestionar scris • Caiet de laborator, lucrări experimentale, referate etc. • Demonstrație practică		% (minim 5)	
11.4d Proiect	• Calitatea proiectului realizat, corectitudinea	• Autoevaluarea, prezentarea și/sau susținerea proiectului		% (minim 5)	

	documentației proiectului, justificarea soluțiilor alese	• Evaluarea critică a unui proiect	
11.5 Standard minim de performanță ²⁷ 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: | | | / | | | / | | | |

Data avizării în Departament: | | | / | | | / | | | | | |

	Grad didactic, titlul, prenume, numele	Semnătura
Titular disciplină	Lector univ. dr. Ioana Boeraș	
Responsabil program de studii	Conf.univ.dr. Voichița Gheoca Conf.univ.dr. Marioara Costea Conf.univ.dr. Ana-Maria Benedek-Sîrbu	
Director Departament	Lector univ.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.). De asemenea, se recomandă ca numărul orelor de studiu individual să fie cel puțin egal cu cel al orelor de pregătire universitară formată din ore didactice

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

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

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
- TOCpSpD = Număr total ore curs/săptămână din plan
- TOApSpD = 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 Rezultatele învățării se vor menționa în funcție de standardele specifice ale Comisiilor de specialitate ARACIS (<https://www.aracis.ro/ghiduri/>)

¹⁸ Titluri de capitole și paragrafe

¹⁹ Expunere, prelegere, prezentare la tablă a problematicei studiate, utilizare videoproiector, discuții cu studenții (pentru fiecare capitol, dacă este cazul)

²⁰ Discuții, dezbateri, prezentare și/sau analiză de lucrări, rezolvare de exerciții și probleme

²¹ Demonstrație practică, exercițiu, experiment

²² Studiu de caz, demonstrație, exercițiu, analiza erorilor etc.

²³ Legătura cu alte discipline, utilitatea disciplinei pe piața muncii

²⁴ CPE – condiționează participarea la examen; nCPE – nu condiționează participarea la examen; CEF - condiționează evaluarea finală; N/A – nu se aplică

²⁵ Se va preciza numărul de teste și săptămânile în care vor fi susținute.

²⁶ Cercuri științifice, concursuri profesionale etc.

²⁷ Se particularizează la specificul disciplinei standardul minim de performanță din grila de competențe a programului de studii, dacă este cazul.