

FIȘA DISCIPLINEI

1. Date despre program

1.1 Instituția de învățământ superior	Universitatea de Vest din Timișoara
1.2 Facultatea / Departamentul	Chimie, Biologie, Geografie / Biologie - Chimie
1.3 Departamentul	Biologie - Chimie
1.4 Domeniul de studii	Biologie
1.5 Ciclul de studii	Licență
1.6 Programul de studii / Calificarea	Biologie / Biolog

2. Date despre disciplină

2.1 Denumirea disciplinei	Genetică umană						
2.2 Titularul activităților de curs	Conf. univ. dr. ROMAN Diana - Larisa						
2.3 Titularul activităților de seminar	Asist. cercet. dr. MATICA Mariana Adina						
2.4 Anul de studiu	III	2.5 Semestrul	2	2.6 Tipul de evaluare	Ex.	2.7 Regimul disciplinei	DS

3. Timpul total estimat (ore pe semestru al activităților didactice)

3.1 Număr de ore pe săptămână	4	din care: 3.2 curs	2	3.3 seminar/laborator	2
3.4 Total ore din planul de învățământ	48	din care: 3.5 curs	24	3.6 seminar/laborator	24
Distribuția fondului de timp:					ore
Studiul după manual, suport de curs, bibliografie și notițe					10
Documentare suplimentară în bibliotecă, pe platformele electronice de specialitate / pe teren					20
Pregătire seminare / laboratoare, teme, referate, portofolii și eseuri					10
Tutoriat					4
Examinări					8
Alte activități					
3.7 Total ore studiu individual	52				
3.8 Total ore pe semestru	100				
3.9 Numărul de credite	4				

4. Precondiții (acolo unde este cazul)

4.1 de curriculum	<ul style="list-style-type: none"> Noțiuni de Genetică generală, Biologie celulară.
4.2 de competențe	<ul style="list-style-type: none"> Nu este cazul.

5. Condiții (acolo unde este cazul)

5.1 de desfășurare a cursului	<ul style="list-style-type: none"> Sală cu videoproiector și ecran.
5.2 de desfășurare a seminarului / laboratorului	<ul style="list-style-type: none"> Sală cu videoproiector și ecran.

6. Obiectivele disciplinei - rezultate așteptate ale învățării la formarea cărora contribuie parcurgerea și promovarea disciplinei

Cunoștințe	<ul style="list-style-type: none"> ● C1 – studenții vor cunoaște, înțelege, utiliza și explica terminologia specifică utilizată în biologie, principalele concepte și legități, caracteristicile sistemelor biologice din perspectiva principiilor de organizare și funcționare a materiei vii, în limba română și într-o limbă străină; ● C2 – studenții vor putea interpreta datele biologice în mod rațional, statistic, vor putea analiza critic procesele / fenomenele din lumea vie; ● C3 – studenții trebuie să cunoască diferitele contexte și oportunități pentru punerea ideilor în practică în activitățile personale, sociale și profesionale precum și o înțelegere a modului în care acestea pot să apară; ● C4 – studenții trebuie să cunoască principiile etice și provocările legate de dezvoltarea durabilă și să își cunoască propriile puncte forte și puncte slabe; ● C5 – studenții trebuie să cunoască, să explice, să caracterizeze noțiuni, principii, metode uzuale necesare determinării, clasificării și caracterizării compușilor biologici; ● C6 – studenții trebuie să aibă cunoștințe despre identificarea conceptelor, metodelor, tehnicilor, procedeele uzuale de explorare/ investigare a proceselor biologice de baza din organismele vii; ● C7 – studenții trebuie să cunoască și să explice modele și algoritmi de lucru utilizabili în biologie; ● C8 – studenții trebuie să cunoască, să explice concepte, principii, metode și tehnici de interpretare inter - și transdisciplinară a datelor privind sistemele biologice.
Abilități	<ul style="list-style-type: none"> ● A1 – studenții trebuie să deprindă capacitatea de a utiliza tehnologiile digitale în mod conștient, critic, dar în același timp deschis; ● A2 – studenții trebuie să aibă capacitatea de a comunica, de a colabora, de a fi asertivi și integri; ● A3 – studenții vor putea interpreta, evalua critic, elabora referate de documentare, utilizând informațiile științifice, din perspectiva principiilor de organizare și funcționare a lumii vii; ● A4 – studenții trebuie să fie capabili, pe baza cunoștințelor, să identifice, să explice, să utilizeze, să evalueze critic și să realizeze referate pe seama principalelor noțiuni, concepte și legități specifice nivelurilor molecular și celular de organizare și funcționare a materiei vii; ● A5 – pe baza cunoștințelor, studenții trebuie să poată identifica, caracteriza, analiza critic modalitățile de caracterizare și elabora portofolii asupra compușilor biologici, în vederea realizării de evaluări și diagnoze; ● A6 – studenții trebuie să poată explica, investiga și analiza critic principiile de funcționare și utilizare a echipamentelor / instrumentelor, tehnicilor / metodelor de lucru pentru investigarea proceselor biologice de bază din organismele vii; ● A7 – studenții trebuie să poată aplica, valida și integra modelări și algoritmi pentru investigarea sistemelor biologice, pentru prelucrarea și integrarea datelor specifice; ● A8 – studenții trebuie să poată realiza integrarea transdisciplinară a cunoștințelor în vederea evaluării capacității de suport a sistemelor biologice pentru sistemele socio-economice; ● A9 – studenții trebuie să fie capabili să evalueze și să elaboreze rapoarte / referate privind stabilitatea / evoluția sistemelor biologice, a biodiversității, în condițiile dezvoltării durabile. ● A10 – studenții trebuie să deprindă capacități de negociere, de empatie și comunicare asertivă, leadership, lucru în echipă, management al conflictelor, management al echipelor, de a vorbi în public.

Responsabilitate și autonomie	<ul style="list-style-type: none"> ● RA1 – studenții vor deprinde un comportament sănătos, în spiritul conceptului „a învăța să înveți”, vor fi conștienți asupra nevoii de dezvoltare a competențelor, a oportunităților și orientărilor privind educația, formarea și cariera; ● RA2 – studenții trebuie să fie capabili să abordeze situații complexe, să gândească critic, să fie capabili să ia decizii, să facă față nesiguranței și stresului; ● RA3 – studenții trebuie să se implice eficient împreună cu ceilalți cetățeni, în interes comun sau public, inclusiv în ce privește dezvoltarea durabilă a societății; ● RA4 – studenții trebuie să dea dovadă de inițiativă și autocontrol, capacitate de anticipare și de evaluare prospectivă, curaj și perseverență în atingerea obiectivelor; ● RA5 – studenții trebuie să deprindă angajarea în sarcină, asumarea responsabilității, autonomie în rezolvarea sarcinilor, capacitatea de a filtra informații și de a stabili veridicitatea acestora, capacitatea de învățare activă, capacitatea de a respecta termenele limită, capacitatea de analiză și de luare a deciziilor în mod responsabil, capacitatea de analiză și sinteză, capacitatea de automotivare, capacitatea de gestionare a emoțiilor/inteligență emoțională; ● RA6 – studenții trebuie să își formeze capacitatea de înțelegere etnică și interculturală, de gândire critică asupra funcționării societății democratice, preocupare față de protejarea mediului înconjurător, solidaritate, toleranță și respect pentru diversitate, respect pentru valorile și legile naționale, dar și pentru cele europene/internaționale.
-------------------------------	---

7. Conținuturi

7.1 Curs	Metode de predare	Observații
Introducere în genetica umană. Genetica umană, genetica medicală și bolile genetice. Omul ca obiect de studiu al geneticii. Dezvoltarea cercetărilor de genetică umană (scurt istoric).		2 ore
Nivelurile de organizare a materialului genetic uman. Date asupra macromoleculii de ADN din genomul uman. Cromozomii umani. Clasificare și caracteristici.		4 ore
Metode de cercetare ale geneticii umane. Studiul genealogic. Studiul gemenilor monoziigoți. Studiul familiilor cosangvine. Tipuri de transmitere mendeliană a unor caractere normale și anormale monogenice în familiile umane.	expunerea, conversația, problematizarea, demonstrația, modelarea, algoritmizare	2 ore
Maladii metabolice ereditare. Maladii ereditare autozomale. Maladii metabolice heterozomale.	a, prelegere cu power point	4 ore
Cariotipul normal și patologic. Maladii heterozomale. Maladii autozomale.		6 ore

Microcitogenetica		2 ore
Consultul citogenetic		2 ore
Riscul de recurență și sfatul genetic. Testarea neonatală. Diagnostic antenatal		2 ore
Observații: Suportul de curs poate fi consultat în format electronic pe platforma Moodle – platforma de E-learning UVT – https://elearning.e-uvt.ro/ . De asemenea, alte resurse de învățare/bibliografice în format digital vor putea fi accesate utilizând această platformă.		
Bibliografie : 1. Covic M., Stefanescu D., Sandovici A., (2004) – Genetica medicala, Ed. Polirom 2. Gavrila L., (2004) – Genomul uman, vol II, Ed. All Bucuresti 3. Gavrila L., (2005)- Principii de ereditate umana, Ed. All Bucuresti 4. Maximilian C., (1978) – Citogenetica medicala umana, Ed. Acad., Bucuresti. 5. Raicu P., (1997) – Genetica generala si umana, Ed. Humanitas, Bucuresti. 6. Tudose O. et al (2000) – Genetica medicala, Ed. Orizonturi universitare, Timisoara. 7. Vogel F., Motulsky A.G., (2003) – Human genetics, Springer Verlag. 8. Human Genom Project (2001), Nature.		
7.2 Seminar / laborator	Metode de predare	Observații
Prezentarea normelor de protecție în laborator. Prezentarea modului de desfășurare a laboratorului/seminarului de <i>Genetică umană</i> .		2 ore
Ereditatea unor caractere somatice. Rezolvarea de probleme.		2 ore
Dermatoglifele și determinismul lor genetic. Aplicații ale studiului dermatoglifelor palmare.		2 ore
Ereditarea unor caractere fizice. Determinismul genetic în memorie, inteligență, comportament și temperament.	demonstrație pe imagini utilizând prezentarea de tip power point, postarea și discutarea filmulețelor cu rol ilustrativ și explicativ, respectiv realizarea independentă a lucrărilor experimentale (atunci când se aplică) de către fiecare student prezent	2 ore
Ereditatea unor caractere fiziologice.		2 ore
Genetica grupelor sangvine umane (ABO, MNS, Rh, Xg). Rezolvarea de probleme.		2 ore
Observarea morfologiei și particularităților structurale ale cromozomilor.		2 ore
Teste genetice folosite în timpul sarcinii pentru evidențierea unor boli genetice.		2 ore
Prezentări de referate de către student.		8 ore

Observații:

Studentii vor fi prezenți în sălile de laborator conform orarului. Fiecare student va realiza independent lucrarea de laborator. Studentii își vor nota prezența la laboratoare pe proces verbal. Suportul de laborator (dacă va fi necesar a fi întocmit) poate fi consultat în format electronic pe platforma Moodle – platforma de E-learning UVT – <https://elearning.e-uvt.ro/>. De asemenea, alte resurse de învățare/bibliografice în format digital vor putea fi accesate utilizând această platformă.

Bibliografie :

1. Covic M., Stefanescu D., Sandovici A., (2004) – Genetica medicala, Ed. Polirom
2. Gavrila L., (2004) – Genomul uman, vol II, Ed. All Bucuresti
3. Gavrila L., (2005)- Principii de ereditate umana, Ed. All Bucuresti
4. Maximilian C., (1978) – Citogenetica medicala umana, Ed. Acad., Bucuresti.
5. Raicu P., (1997) – Genetica generala si umana, Ed. Humanitas, Bucuresti.
6. Tudose O. et al (2000) – Genetica medicala, Ed. Orizonturi universitare, Timisoara.
7. Vogel F., Motulsky A.G., (2003) – Human genetics, Springer Verlag.
8. Human Genom Project (2001), Nature.

8. Coroborarea conținuturilor disciplinei cu așteptările reprezentanților comunității epistemice, asociațiilor profesionale și angajatori reprezentativi din domeniul aferent programului

- Conținutul disciplinei este în concordanță cu ceea ce se face în alte centre universitare din țară și din străinătate.
- Conținutul disciplinei și dobândirea competențelor profesionale și transversale stabilite sunt necesare pentru ocupația de profesor de gimnaziu și de profesor de liceu.
- Parcurgerea acestei discipline, conferă competențele necesare pentru desfășurarea activității în laboratoare de genetică umană, precum și în laboratoare de cercetare.

9. Evaluare

Tip activitate	9.1 Criterii de evaluare	9.2 Metode de evaluare	9.3 Pondere din nota finală
9.4 Curs	Cunoașterea conținutului temelor abordate. Înțelegerea morfologiei și particularităților structurale ale cromozomilor, respectiv importanța testelor genetice folosite în timpul sarcinii pentru	Examen scris - este forma de evaluare ce se aplică la evaluarea din sesiune. Această evaluare are rolul de a scoate în evidență însușirile informațiilor teoretice privind temele abordate în cadrul cursului pe întreg semestrul II al anului universitar 2022 - 2023. Mai exact, pentru examenul scris din sesiune, studenții vor primi, în ultimele 2 săptămâni din semestru, biblioteca cu itemi necesară desfășurării examenului fără a fi precizat răspunsul corect aferent fiecărui item (fiecare item va conține doar un singur răspuns corect). Biblioteca va conține numărul maxim de itemi ce pot fi construiți și va fi încărcată pe platforma de E-learning. În ziua examenului, pe platforma de E-learning, cadrul didactic va configura testul (20-30 itemi), iar studenții, prezenți în sala de examen vor susține testul utilizând laptopul/telefonul/tableta/ etc..	50%

	evidențierea unor boli genetice.	Nota maximă la evaluarea scrisă va fi 9, urmând a se acorda 1 punct din oficiu de către cadrul didactic după finalizarea evaluării. Se va rotunji doar nota finală, notă ce va conține și rezultatul evaluării de la laborator. Condițiile tehnice necesare de participare la procesul de evaluare constau în participarea în format fizic.	
9.5 Seminar / laborator	Se urmărește gradul de consolidare a cunoștințelor, fixarea lor în mod activ și conștient, interpretarea în mod științific a materialului de studiu.	Prezentare power point – constă în prezentarea temei alese individual, temă ce urmărește obținerea competențelor de către studenți în urma parcurgerii seminarului/laboratorului. Evaluarea competențelor transversale constă în: - realizarea responsabilă și eficientă a sarcinilor (0,5p); - dezvoltarea capacităților de reflecție critic-constructivă asupra propriului nivel de pregătire profesională (0,5p) – studenților li se acordă ocazia de a oferi fiecare feedback unui coleg, timp de a reflecta asupra propriului studiu, respectiv al unui coleg. Condițiile tehnice necesare de participare la procesul de evaluare constau în participarea în format fizic pe tot parcursul procesului de evaluare.	50%
9.6 Standard minim de performanță			
• Cunoașterea elementelor fundamentale de teorie, rezolvarea unei aplicații simple.			

Data completării

24.02.2023

Titularul activităților
de seminar

Asist. cercet. drd.
MATICA Mariana Adina

Titular de disciplină

Conf. univ. dr.
ROMAN Diana - Larisa

Data avizării în departament

27.02.2023

Director de departament
Lect. univ. Dr. Adrian SINITEAN