

FIȘA DISCIPLINEI

DENUMIREA DISCIPLINEI	GENETICA UMANA	COD:
-----------------------	-----------------------	------

CICLU MASTER	ANUL DE STUDIU I	SEMESTRUL I	STATUTUL DISCIPLINEI (F-fundamentala / S-specializare / C-complementara) F	TIPUL DISCIPLINEI (OB-obligatorie / opt-optionala / fac-facultativa) OB
------------------------	----------------------------	-----------------------	--	---

NUMĂRUL ORELOR PE SAPTĂMÂNĂ				TOTAL ORE SEMESTRU	TOTAL ORE ACTIVITATE INDIVIDUALĂ*	NUMĂR DE CREDITE	TIPUL DE EVALUARE (P-pe parcurs, C-colocviu, E-examen, M-mixt)	LIMBA DE PREDARE
C	S	L	Pr.					
2		2		56	80		E	Română

TITULARUL DISCIPLINEI	GRADUL DIDACTIC ȘI ȘTIINȚIFIC, PRENUMELE, NUMELE	CATEDRA
	CONF. DR. ALEXANDRA SIMON-GRUITA	GENETICA

DISCIPLINE ANTERIOR ABSOLVITE	GENETICA GENERALA, GENETICA POPULATIILOR
-------------------------------	---

OBIECTIVE	<ul style="list-style-type: none"> - Cunoasterea obiectului si importantei geneticii umane, geneticii populatiilor si genomicii– domenii de varf ale geneticii si biologiei moleculare. - Caracterizarea materialului genetic uman, pornind de la structura ADN pana la genom in totalitatea lui, precum si intelegerea mecanismelor care guverneaza exprimarea acestuia - Asimilarea unor notiuni privind fortele evolutive care actioneaza la nivelul genomul nuclear si extranuclear, modificand structura genetica a populatiilor umane. - Stimularea cercetarii intr-un domeniu de varf al biologiei actuale si pregătirea masteranzilor pentru studii de doctorat in domeniul geneticii.
TEMATICĂ GENERALĂ	<p>Elemente de genetica clasica: legile mendeliene si teoria cromozomala a ereditatii</p> <p>Structura si replicarea acizilor nucleici: structura primara, secundara. ADN – „elicea” vietii. Acizii ribonucleici. Replicarea ADN – modelul semiconservativ.</p> <p>Cromozomii umani: structura, tipuri, stabilitatea complementului cromozomial. Nivele de organizare ale cromatinei. Diviziunea celulara si comportamentul cromozomilor. Determinismul cromozomial al sexului si compensatia de doza. Anomalii cromozomiale numerice si structurale.</p> <p>Structura genelor umane: segmentul transcris si regiunea up stream cu rol reglator. Familii de gene umane.</p> <p>Exprimarea genelor si controlul ei: transcriere si procesarea transcriptului primar, traducere si modificari postraducere, rearanjamente somatice (diversitatea imunoglobulinelor)</p> <p>Patternurile ereditatii monogenice: ereditate autozomala, sex-linkata si mitocondriala.</p> <p>Genetica umana cantitativa si ereditate multifactoriala: caractere cantitative, meristice si prag; analiza caracterelor cantitative.</p> <p>Genetica populatiilor umane:</p> <ul style="list-style-type: none"> - principii de baza (legea Hardy-Weinberg, forte evolutive: selectie naturala, migratie, mutatii si drift genetic), - polimorfismele ale genelor care codifica proteine - polimorfisme mitocondriale si ipoteza „Eva mitocondriala” <p>variatiia cromozomului Y</p> <p>Genomul uman – structura si evolutie</p> <ul style="list-style-type: none"> - structura genomului nuclear si al celui extranuclear <p>filogenia moleculara – instrument de studiu al evolutiei genomului uman: relatia om - restul primatelor, originea omului modern (ipoteza multiregionala versus ipoteza „out of Africa”), patternurile migratiei moderne, migratia omului preistoric in Lumea Noua</p>
TEMATICA LUCRĂRILOR PRACTICE	<p>Culturi de celule umane</p> <p>Cariotip uman normal si patologic</p> <p>Evidentierea cromatinei sexuale</p> <p>Izolarea de ADN uman din diferite surse biologice: sange, fir de par, mucoasa bucala.</p> <p>Verificare electroforetica si spectrofotometrica a calitatii si cantitatii extractului ADN.</p> <p>Amplificarea prin PCR a unor fragmente de ADN de interes.</p> <p>Utilizarea unor markeri ADN in studii de genetica medicala si filogenie umana:</p> <ul style="list-style-type: none"> - markeri RFLP (tehnica RFLP-PCR) - markeri SNP (tehnica ARMS-PCR) <p>markeri STR</p> <p>Determinarea frecventelor alelice si genotipice in populatii umane supuse actiunii fortelor evolutive</p> <p>Arbori filogenetici: structura, tipuri si metode de constructie</p>
METODE DE PREDARE	<p>La curs: expunere, conversatia euristica, dezbateri</p> <p>La lucrările practice: demonstratie, dezbateri, experiment</p>

BIBLIOGRAFIE OBLIGATORIE (SELECTIV)	<ol style="list-style-type: none"> 1. Campbell A.M., Heyer L.J., 2002 – <i>Discovering genomics, proteomics and bioinformatics</i>, Benjamin Cummings, USA, 352 p. 2. Cavalli-Sforza L., 1997 – <i>Genes, peoples and languages</i>. Proc. Nat. Acad. Sci USA, 94, p. 7719-7724. 3. Gavrilă L., 2003 - "Genomica: un tratat despre genom, de la virusuri la om", vol. I: "Principii de ereditate – Fundamentele moleculare și celulare ale eredității", Editura Enciclopedică, București. 4. Gavrilă L., 2003 - "Genomica: un tratat despre genom, de la virusuri la om", vol. II: "Organizare și evoluție genomică", Editura Enciclopedică, București. 5. Halliburton R., 2004 – <i>Introduction to population genetics</i>. Pearson Ed. Inc., USA. 6. Hawley R.S., Mori C.A, 1999 – <i>The human genome. A user guide.</i>, Harcourt/Academic Press, USA, 415 p. 7. Hirschhorn J.N, 2005 – <i>Genetic approaches to studying common diseases and complex traits</i>. Ped. Research, 57/5, p. 4-77. 8. Hoelzel A.R., 1998 – <i>Molecular genetic analysis of populations. A practical approach</i>. 2nd Ed., Oxford University Press, 445 p. 9. Lewin B., 1997 – <i>Genes</i>, Oxford University Press, USA, 1260 p. 10. Lewis R., 1999 – <i>Human genetics. Concepts and applications</i>. 3rd Ed., McGraw-Hill, 420 p. 11. Simon-Gruita A., 2005 – <i>Biodiversitate și evoluționism</i>. PIR, București. 12. Simon-Gruita A., 2007 – <i>Introducere în genetica populațiilor</i>, București, 162 p. 13. Sudbery P., 2002 – <i>Human molecular genetics</i>. 2nd Ed., Pearson Ed. Limited., UK, 364 p. 14. Tamarin R.H., 1999 – <i>Principles of genetics</i>. The McGraw-Hill Comp., 684 p. 15. Vassu T., Stoica I., Csutak O., Mușat F., 2001 – <i>Genetica microorganismelor și inginerie genetică microbiană. Note de curs și tehnici de laborator</i>. Ed. Petron., București, 256 p.
---	--

EVALUARE	condiții	Prezența la curs (minim 50%) și lucrări practice (100%)
	criterii	<ol style="list-style-type: none"> 1. Cunoștințe corecte privind noțiunile de bază ale geneticii umane, cantitative și eredității multifactoriale, inclusiv folosirea terminologiei științifice internaționale 2. Capacitatea de a sintetiza informația prezentată la curs și a da răspunsuri concise 3. Capacitate de corelare și interpretare a informațiilor, originalitate, spirit critic
	forme	Examen scris
	formula notei finale	<p>- 40% = Evaluare pe parcursul ședințelor de curs / lucrări practice</p> <ul style="list-style-type: none"> - participarea la dezbateri - teste din problematica de curs / lucrări practice <p>- 60% = Examen scris (<i>ce include subiecte grilă, subiecte tip eseu, probleme specifice</i>) din întreaga tematică de curs și lucrări practice</p>

15 Mar 2010

Conf. Dr. ALEXANDRA SIMON-GRUITA