

FIȘA DISCIPLINEI

1. Date despre program

1.1 Instituția de învățământ superior	<i>Universitatea pentru Științele Vieții „Ion Ionescu de la Brad” din Iași</i>
1.2 Facultatea	Facultatea de Medicină Veterinară
1.3 Departamentul	Departamentul de Preclinici
1.4 Domeniul de studii	Medicină Veterinară
1.5 Ciclul de studii	Licență
1.6 Programul de studii	Medicină Veterinară

2. Date despre disciplină

2.1 Denumirea disciplinei	Genetică Medicală și Eredopatologie						
2.2 Titularul activităților de curs	<i>Conf. Univ. Dr. Andrei Cristian GRĂDINARU</i>						
2.3 Titularul activităților de seminar	<i>Conf. Univ. Dr. Andrei Cristian GRĂDINARU</i>						
2.4 Anul de studiu	II	2.5 Semestrul	IV	2.6 Tipul de evaluare	Sumativă	2.7 Regimul disciplinei	Obligatorie

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 <i>seminar/laborator</i>	2
3.4 Total ore din planul de învățământ	56	din care: 3.5 curs	28	3.6 <i>seminar/laborator</i>	28
Distribuția fondului de timp					ore
Studiul după manual, suport de curs, bibliografie și notițe					26
Documentare suplimentară în bibliotecă, pe platformele electronice de specialitate și pe teren					10
Pregătire seminarii/laboratoare, teme, referate, portofolii și eseuri					10
Tutoriat					2
Examinări					3
Alte activități					5
3.7 Total ore studiu individual	60				
3.9 Total ore pe semestru	56				
3.10 Numărul de credite	3				

4. Precondiții

4.1 de curriculum	• <i>Biologie celulară, Biochimie, Biologie Moleculară, Matematică</i>
4.2 de competențe	• <i>Biologie Moleculară</i>

5. Condiții

5.1. de desfășurare a cursului	Nu este permisă utilizarea telefoanelor mobile și a laptopului în timpul prelegerii de curs. Nu este permisă întârzierea la curs, la fel cum și părăsirea acestuia fără motive întemeiate.
5.2. de desfășurare a seminarului/laboratorului	Studentii trebuie să poarte halat de protecție. Toate aplicațiile practice vor fi conduse și supervizate de coordonatorul de activități practice. Utilizarea telefoanelor mobile este permisă doar pe funcția de calculator, când aceasta se solicită de către coordonatorul activităților practice. Întârzierea nejustificată sau părăsirea sălii de clasă fără un motiv temeinic, nu sunt permise.

6. Componentele specifice acumulate

Componente profesionale	<ul style="list-style-type: none"> Dobândirea cunoștințelor de <i>Citogenetică fundamentală</i>, incluzând elemente legate de structura celulei, organele celulare cu funcție genetică, materialul genetic nuclear și citoplasmatic, expresia și transmiterea informației genetice, elemente de diagnostic citogenetic clasic și modern. Analiza și interpretarea schemelor de segregare a caracterelor și trăsăturilor de caracter. Cunoașterea markerilor genetici implicați în selecția animalelor pentru diverse obiective. Investigarea structurii genetice a populației, incluzând testarea echilibrului genetic Hardy-Weinberg și calcularea frecvențelor de genă și genotip. Diagnosticul anomaliilor cromozomiale numerice și structurale și modificările aduse de fenotip. Analiza pedigree-ului și estimarea riscului genetic de moștenire a unor caractere patologice.
Componente transversale	<ul style="list-style-type: none"> Câștigarea de competențe de a lucra cu cunoștințe specializate în domeniul Geneticii și de a le asocia cu cele din domenii înrudite, precum <i>Biologia celulară</i>, <i>Biologia moleculară</i>, <i>Biochimia</i> și <i>Patologia medicală</i>. Dezvoltarea interesului pentru interpretarea fenotipului, având la bază structura genotipică și interacțiunea genotipului cu factorii de mediu.

7. Obiectivele disciplinei

7.1 Obiectivul general al disciplinei	Dobândirea de cunoștințe teoretice și abilități practice în domeniul <i>Geneticii Medicale Veterinare</i> , incluzând elemente de <i>Citogenetică</i> , <i>Genetică moleculară</i> , <i>Genetică populațională</i> , <i>Genetică cantitativă</i> și <i>Eredopatologie</i> .
7.2 Obiectivele specifice	Explicarea și interpretarea rezultatelor schemelor de segregare. Stabilirea structurii genetice a populațiilor de animale. Evaluarea transmiterii ereditare a diferitelor caractere și trăsături de caracter.

8. Conținuturi

Nr. crt.	8.1 Curs	Metode de predare	Nr. de ore
1.	<p>Capitolul 1: CONȚINUTUL DISCIPLINEI DE GENETICĂ MEDICALĂ ȘI EREDOPATOLOGIE</p> <p>1.1. Știința <i>Geneticii</i>: definiție, obiect de studiu, ereditatea și variabilitatea caracterelor</p> <p>1.2. Repere istorice în evoluția științei de <i>Genetică</i></p>	Prezentare Power Point, prelegere	2
2.	<p>Capitolul 2: ELEMENTE DE ARHITECTURĂ ȘI DE ORGANIZARE CELULARĂ</p> <p>2.1. Celula bacteriei <i>Escherichia coli</i> – model organizațional al celulei procariote</p> <p>2.2. Celula eucariotă – dimensiuni, organizare, componentele aparatului genetic</p> <p>2.2.1. Organizarea generală a membranei celulare</p> <p>2.2.2. Scheletul celular sau citoscheletul</p> <p>2.2.3. Citoplasma</p> <p>2.2.4. Organite citoplasmatică cu rol în aparatul genetic al celulei: ribozomii, reticulul endoplasmatic, aparatul Golgi, mitocondria, centrozomul, lizozomii, peroxizomii</p>		2
3.	<p>Capitolul 2: ELEMENTE DE ARHITECTURĂ ȘI DE ORGANIZARE CELULARĂ</p> <p>2.2.5. Nucleul: învelișul nuclear; nucleoplasma; corpii nucleari nucleoplasmatici: nucleolul, corpul Cajal, corpul locusului histonelor, corpul oncoproteinei leucemiei promielocitare, petele nucleare; cromatina</p> <p>2.2.6. Cromozomul metafazic: etapele formării sale, morfologie, tipuri morfologice, alcătuirea cariotipului, cariogramei și idiogramei</p> <p>2.2.7. Tipuri speciale de cromozomi: cromozomii politeni și cromozomii în perie de lampă</p>		2

4.	<p>Capitolul 3: ELEMENTE DE GENETICĂ MOLECULARĂ FUNDAMENTALĂ</p> <p>3.1. Structura chimică a acizilor nucleici</p> <p>3.2. Acidul dezoxiribonucleic (ADN-ul): structura primară; structura secundară; structura terțiară; ADN-ul triplex; ADN-ul cvadrupelex; metilarea ADN-ului</p> <p>3.3. Acidul ribonucleic (ARN-ul): structura primară; structura secundară; structura terțiară; tipuri de ARN, sinteza și funcțiile acestor</p> <p>3.4. Proprietățile fizico-chimice ale acizilor nucleici: denaturarea ADN-ului și efectul hiperrom; renaturarea ADN-ului și efectul hipocrom; determinarea concentrației și purității mostrelor de acizi nucleici pe baza proprietății lor de a absorbi lumina ultravioletă; hidroliza acizilor nucleici</p>	Prezentare Power Point, prelegere	2
5.	<p>Capitolul 4: EVENIMENTE DE INTERES CITOGENETIC ÎN CURSUL DIVIZIUNILOR CELULARE</p> <p>4.1. Pregătirea interfazică din cadrul ciclului celular</p> <p>4.2. Posibilitățile dividerii celulare</p> <p>4.3. Distribuirea egală a numărului cromozomial în cursul diviziunii mitotice</p>		2
6.	<p>Capitolul 4: EVENIMENTE DE INTERES CITOGENETIC ÎN CURSUL DIVIZIUNILOR CELULARE</p> <p>4.4. Reducerea numărului diploid cromozomial la cel haploid în cursul formării gameților</p> <p>4.5. Segregarea cromozomilor mitotici vs. segregarea cromozomilor meiotici</p> <p>4.6. Gametogeneza prin ovogeneză și spermatogeneză</p>		2
7.	<p>Capitolul 5: EREDITATEA NUCLEARĂ</p> <p>5.1. Mecanismele transmiterii autozomale a caracterelor și trăsăturilor de caracter</p> <p>5.1.1. Transmiterea autozomală monogenică</p> <p>5.1.1.1. Dominanța completă și recesivitatea: analiza hibridologică și experimentele cu plante de mazăre; experimentele lui Gregor Mendel – între controversile timpurilor și calea primelor Legi ale Eredității; retroîncrușișarea și identificarea structurii genetice a indivizilor cu fenotip dominant; era genomică și cunoașterea caracterelor investigate de Gregor Mendel la plantele de mazăre; dominanța completă în patologia omului și a animalelor: albinismul oculo-cutanat, leucismul, segregarea factorului Rh la om și incompatibilitatea materno-fetală, bradidactilia și polidactilia, keratosis palmaris et plantaris, fenilcetonuria, sindromul Huntington, sindromul Tay-Sachs sau ganglioziđoza GM2.</p>		2
8.	<p>Capitolul 5: EREDITATEA NUCLEARĂ</p> <p>5.1. Mecanismele transmiterii autozomale a caracterelor și trăsăturilor de caracter</p> <p>5.1.1.2. Dominanța incompletă</p> <p>5.1.1.3. Codominanța</p> <p>5.1.1.4. Supradominanța</p> <p>5.1.1.5. Letalitatea</p> <p>5.1.1.6. Pleiotropismul</p> <p>5.1.1.7. Alelismul multiplu (polialelismul)</p>		2
9.	<p>Capitolul 5: EREDITATEA NUCLEARĂ</p> <p>5.1.2. Interacțiuni dintre genele nealele pentru codificarea unui caracter</p> <p>5.1.2.1. Complementaritatea</p> <p>5.1.2.2. Epistazia</p> <p>5.1.2.3. Polimeria / poligenia: interacțiunea polimerică în codificarea caracterelor calitative; transmiterea poligenică a caracterelor cantitative</p> <p>5.1.2.4. Interacțiunea modificatoare a genelor</p>		2
10.	<p>Capitolul 5: EREDITATEA NUCLEARĂ</p> <p>5.2. Mecanismele transmiterii heterozomale a caracterelor și trăsăturilor de caracter</p> <p>5.2.1. Transmiterea X-linkată a caracterelor</p> <p>5.2.2. Transmiterea Z-linkată a caracterelor</p> <p>5.2.3. Transmiterea Y- și W-linkată</p> <p>5.3. Caractere sex-linkate vs. caractere controlate de sex</p> <p>5.4. Mecanismul transmiterii înlânțuite a caracterelor</p> <p>5.5. Penetranță și expresivitate în ereditatea nucleară</p>		2
11.	<p>Capitolul 5: EREDITATEA NUCLEARĂ</p> <p>5.6. Elemente de eredopatologie fundamentală în mecanismul eredității nucleare</p> <p>5.6.1. Definierea și clasificarea bolilor genetice</p> <p>5.6.2. Particularități de transmitere ale bolilor genetice monogenice</p> <p>5.6.2.1. Transmiterea bolilor monogenice autozomale</p> <p>5.6.2.2. Transmiterea bolilor monogenice X-linkate</p>		2

12.	Capitolul 5: EREDITATEA NUCLEARĂ 5.6.3. Afecțiunile cromozomiale 5.6.3.1. Mutații cromozomiale numerice 5.6.3.2. Mutații cromozomiale de structură deleția cromozomială; duplicația cromozomială; inversia cromozomială; alte mutații structurale cromozomiale: traspoziția, translocația 5.6.3.3. Mutațiile genice 5.6.4. Cromozomii în oncogeneză	Prezentare Power Point, prelegere	2
13.	Capitolul 5: EREDITATEA NUCLEARĂ 5.6.5. Elemente de profilaxie genetică 5.6.5.1. Analiza citogenetică 5.6.5.2. Analiza de pedigree 5.6.5.3. Evaluarea stării de heterozigoție prin test-cross		2
14.	Capitolul 6: EREDITATEA MITOCONDRIALĂ 6.1. Genomul mitocondrial 6.2. Segregarea genomului mitocondrial 6.3. Justificarea transmiterii uniparentale și efectul maternal în exprimarea caracterelor 6.4. Mitocondria și bolile genetice mitocondriale 6.5. Particularități în decodificarea ADN-ului mitocondrial 6.6. Particularitățile ADN-ului mitocondrial la plante. Cloroplastele și ADN-ul cloroplastic		2
Număr total de ore - Curs			28

<p>Bibliografie</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Grădinaru A.C., 2023 – <i>Genetică Medicală și Eredopatologie</i>, Curs universitar, Editura Bioflux, Cluj-Napoca, ISBN 978-606-9736-18-0. 2. Grădinaru A.C., 2017 – <i>Baze citologice și moleculare în genetica medicală veterinară</i>, Editura Bioflux, Cluj-Napoca, ISBN 978-606-8887-06-7. 3. Grădinaru A.C., Ilie D.E., 2018 – <i>Analiza hibridologică și moleculară în identificarea genelor și genotipurilor la organisme superioare</i>, Editura Bioflux, Cluj-Napoca, ISBN 978-606-8887-35-7. 4. Gupta P.K., 2007 – <i>Cytogenetics</i>, Rajsons Printers, New Delhi, India. 5. Hassan H., 2005 – <i>Mendel and the laws of Genetics</i>, The Rosen Publishing Group, New York. 6. Khanna P., 2009 – <i>Essentials of Genetics</i>, I.K. International Publishing House, New Delhi, India. 7. Russel P.J., 2006 – <i>Genetics: A Mendelian approach</i>, Pearson/Benjamin Cummings, San Francisco.
--

Nr. crt.	8.2 Seminar / Laborator	Metode de predare	Nr. de ore
1.	Metode de studiu utilizate în Genetică	Prelegere, prezentare power point	2
2.	Elemente celulare cu rol genetic. Etapele frotului citogenetic		2
3.	Morfologia cromozomului metafazic. Benzile cromozomiale		2
4.	Segregarea cromozomilor în cursul diviziunilor celulare	Prelegere, prezentări power point, activități de microscopie	2
5.	Genetică Mendeliană. Teoria probabilității în genetica mendeliană. Probabilități de evenimente simple și compuse în genetica medicală veterinară. Retroîncrușișarea sau back-crossul. <i>Studii de caz</i>	Studii de caz, analiza schemelor de segregare, probabilități	2
6.	Genetică Mendeliană. Acțiunea și efectul genelor alele. Tipuri de interacțiuni. Verificarea segregărilor mendeliene prin testul Chi pătrat. <i>Studii de caz</i>		2
7.	Genetică Mendeliană. Acțiunea și efectul genelor nealele. Tipuri de interacțiuni. <i>Studii de caz</i>		2
8.	Morganism. <i>Drosophila melanogaster</i> – material biologic în studiile de genetică. Fenomenul de înlănțuire genică și de crossing-over. Utilizarea frecvenței de crossing-over pentru alcătuirea hărților genetice cromozomiale. Tipurile <i>Drosophila</i> și <i>Abraxas</i> de determinism sexual. Caractere înlănțuite cu sexul la tipurile <i>Drosophila</i> și <i>Abraxas</i> . Caractere controlate de sex (limitate sau influențate de sex). <i>Studii de caz</i>		2
9.	Genetică populațională. Frecvența de genă și de genotip în dominanța incompletă. Echilibrul genetic Hardy-Weinberg al populațiilor. <i>Studii de caz</i>		Studii de caz, analiza schemelor de segregare, calcul statistic

10.	Genetică populațională. Frecvența de genă și de genotip în dominanța completă, alelism multiplu și gene înlănțuite cu sexul. Studii de caz		2
11.	Evaluarea caracterelor poligenice. Indicatorii variabilității. Testul Student pentru analiza variației. <i>Studii de caz</i>	Calcul statistic, interpretare genetică	2
12.	Evaluarea caracterelor poligenice. Heritabilitatea și repetabilitatea caracterelor		2
13.	Evaluarea caracterelor poligenice. Corelația standard Pearson și corelația fenotipică		2
14.	Evaluare semestrială (40% din nota finală de examen). Recuperarea lucrărilor practice absente		2
Numărul total de ore de Seminar / Laborator			28

Bibliografie:

1. Grădinaru A.C., 2024 – *Genetică Medicală și Eredopatologie, Aplicații practice (Manual în curs de tipărire)*.
2. Grădinaru A.C., 2023 – *Genetică Medicală și Eredopatologie*, Curs universitar, Editura Bioflux, Cluj-Napoca, ISBN 978-606-9736-18-0.
3. Grădinaru A.C., Ilie D.E., 2018 – *Analiza hibridologică și moleculară în identificarea genelor și genotipurilor la organisme superioare*, Editura Bioflux, Cluj-Napoca, ISBN 978-606-8887-35-7.
4. Grădinaru A.C., Popa S., 2017 – *Citogenetică clasică și moleculară - concepte și abordări practice*, Editura Bioflux, Cluj-Napoca, ISBN 978-606-8887-16-6.
5. Gupta P.K., 2007 – *Cytogenetics*, Rajsons Printers, New Delhi, India.
6. Hassan H., 2005 – *Mendel and the laws of Genetics*, The Rosen Publishing Group, New York.
7. Khanna P., 2009 – *Essentials of Genetics*, I.K. International Publishing House, New Delhi, India.
8. Russel P.J., 2006 – *Genetics: A Mendelian approach*, Pearson/Benjamin Cummings, San Francisco.

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

Conținutul disciplinei oferă competențe de diagnostic citogenetic și molecular, de segregare și de transmitere monogenică autozomală și heterozomală, precum și de transmitere poligenică a caracterelor.

10. Evaluare

Tip activitate	10.1 Criterii de evaluare	10.2 Metode de evaluare	10.3 Pondere din nota finală
10.4 Curs	Cunoașterea noțiunilor prezentate la curs	Examen scris	60%
10.5 Seminar/laborator	Cunoașterea noțiunilor prezentate la seminar / laborator	Evaluare scrisă	40%

11. Standarde de performanță

Cerințe minime (pentru nota 5): Cunoașterea mecanismelor de bază ale Citogeneticii și Geneticii Moleculare implicate în codificarea și exprimarea caracterelor și trăsăturilor de caracter. Interpretarea rezultatelor schemelor de segregare pentru diferite caractere. Cunoașterea substratului genetic al diferitelor boli congenitale.	Cerințe maxime (pentru nota 10): Cunoașterea corespunzătoare a elementelor de Genetică prezentate la curs și lucrările practice / seminar / laborator, incluzând discuții despre diferite caractere, boli genetice, mecanismele lor de transmitere, diagnosticul genetic în Medicina Veterinară, stabilirea structurii genetice a populațiilor.
--	---

Semnătura titularului de curs
Conf. Univ. Dr. Andrei C. GRĂDINARU

Semnătura titularului de seminar
Conf. Univ. Dr. Andrei C. GRĂDINARU

Semnătura Directorului de Departament
Conf. Dr. Geta PAVEL

11.09.2023

Aprobat în Departamentul de Preclinici: 15.09.2023