

Fișa disciplinei Biologie moleculară și Genetică umană
pentru programul de studii Optometrie

Denumirea disciplinei	Biologie moleculară și Genetică umană
Tipul	Obligator
Anul de studii	I
Componenta	Fundamentală
Titularul de curs	Igor Cemortan
Locația	Bloc central, Ștefan cel Mare 165
Condiționări și exigențe prealabile de:	Program: competențe confirmate în științe la nivelul liceal în biologie, chimie, fizică. Competențe: digitale (utilizarea internetului, procesarea documentelor, tabelelor electronice și prezentărilor, utilizarea programelor de grafică); abilitatea de comunicare și lucru în echipă; calități – toleranță, compasiune, autonomie.
Misiunea disciplinei	Cursul de Biologie moleculară și Genetică umană reprezintă o componentă importantă din domeniul educației medicale și are drept obiectiv major studierea legăturilor organizării și funcționării celulei – nivelul elementar structural, biochimic, funcțional al organismului uman. Unul din scopurile principale ale cursului este de a demonstra legătura dintre organizarea și funcția biopolimerilor, compartimentelor celulare; înțelegerea rolului biologic și medical al ADN, ARN și proteinelor; studierea bazelor genetice ale dezvoltării și funcționării organismului uman; înțelegerea relației genă – genotip – fenotip în manifestarea caracterelor ereditare normale și patologice; evidențierea variațiilor normale și patologice ale materialului genetic; explicarea corelației dintre tipul mutației și consecințele asupra sănătății organismului uman, susceptibilității la factorii de mediu, riscul pentru descendenți.
Tematica prezentată	Conținuturile cursului sunt structurate în patru compartimente: (I) Organizarea moleculară a celulelor umane: compoziția chimică și compartimentalizarea. ADN, ARN și proteinele – structura, proprietăți, funcții și locul lor în celulă. (II) Procese moleculare de bază. Organizarea, expresia și funcția genelor la nivel molecular, celular și organismic. Principiile transcripției și translației informației genetice. Proprietățile codului genetic. Replicarea și reparația ADN. Ciclul celular. Mitoza și meioza – dinamica cromozomilor, rol biologic și medical. (III) Aparatul genetic al celulei umane. Sursele eredității și variabilității. Diversitatea și determinismul caracterelor ereditare. Cromozomii umani – morfologie, clasificare. Cariotipul normal și patologic. Anomalii cromozomiale – tipuri, mecanisme de producere, particularități de manifestare. (IV) Gene umane – proprietăți, funcții. Mutații genice și consecințele lor. Relația genă – genotip – fenotip. Gene alele și nealele, interacțiuni genice. Tehnici de analiză a genelor – principii generale, aplicații. Studiul genealogic. Studiul caracterelor ereditare. Rolul factorilor de mediu și factorilor genetici în patologia umană.
Finalități de studiu	• să cunoască particularitățile de organizare a sistemelor biologice; • să cunoască structura, proprietățile și funcțiile ADN, ARN și proteinelor;

	• să înțeleagă procesele genetice de bază: replicarea, transcripția, translația; • să cunoască proprietățile codului genetic și consecințele mutațiilor genetice; • să înțeleagă relația genă – genotip – fenotip și transmiterea caracterelor monogenice normale și patologice, dominante și recesive, autosomale și gonosomale. • să evalueze transmiterea caracterelor monogenice normale (grupe sanguine ABO, Rh, MN, Xg); • să cunoască structura și clasificarea cromozomilor umani, cariotipul normal, nomenclatura anomaliilor cromozomiale; • să evalueze consecințele variațiilor cromozomiale de număr și de structură; • să înțeleagă bazele citogenetice ale sindroamelor cromozomiale frecvente (s. Down, s. Patau, s. Edwards, s. Turner, s. Klinefelter); • să fie competent de a utiliza cunoștințele și metodologia din biologia moleculară și genetica umană în abilitatea de a explica natura unor procese fiziologice sau patologice; • să fie competent să utilizeze critic și cu încredere informațiile științifice obținute utilizând noile tehnologii informaționale și de comunicare.
Manopere practice achiziționate	• modelarea proceselor moleculare de bază - expresiei genelor, replicăției, mitozei, meiozei; • întocmirea arborilor genealogici, analiza și calcularea riscului de recurență în familiile cu patologii monogenice; • recunoașterea tipurilor de mutații genetice, cromozomiale, genomice și evaluarea consecințelor lor; • evaluarea grupelor de sânge în analiza filiației; • calcularea riscului BHNN în familiile cu Rh conflict; • alegerea metodelor de diagnostic al bolilor genetice prin corelarea tipului de mutație vs patologie.
Forma de evaluare	Examen