

Aprobat,
Decan
Prof. Univ. Dr. Mihai MAREȘ

FIȘA DISCIPLINEI

1. Date despre program

1.1 Instituția de învățământ superior	Universitatea de Științe Vieții „Ion Ionescu de la Brad” din Iași
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	Șef Lucr. Dr. Andrei Cristian Grădinaru						
2.3 Titularul activităților de seminar	Șef Lucr. Dr. Andrei Cristian Grădinaru						
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 seminar/laborator	2
3.4 Total ore din planul de învățământ	56	din care: 3.5 curs	28	3.6 seminar/laborator	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	Utilizarea telefoanelor mobile este permisă în situații excepționale, legate de activități de informare-documentare. Întârzierea nejustificată la curs, precum și părăsirea acestuia fără motive întemeiate, nu sunt recomandate.
5.2. de desfășurare a seminarului/laboratorului	Studentii trebuie să poarte halat de protecție. Toate experimentele 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 recomandate.

6. Componentele specifice acumulate

Componente profesionale	<ul style="list-style-type: none"> • Dobândirea de informații de <i>Citogenetică fundamentală</i>, incluzând date despre structura celulei, organite celulare cu funcție genetică, materialul genetic nuclear și citoplasmatic și căile sale de expresie și transmitere, a elementelor de diagnostic citogenetic clasic și modern. • Analiza și interpretarea schemelor de segregare ale diferitelor caractere normale și patologice. • Cunoașterea markerilor genetici implicați în diferite producții animaliere, în special a celor de lapte și de carne, mecanismele moleculare de acțiune, de transmitere și variantele alelice asociate cu randamente sporite ale acestor caractere. • Investigarea structurii genetice a diferitelor populații pentru anumite caractere, incluzând testarea echilibrului genetic Hardy-Weinberg și calcularea frecvențelor de genă și genotip. Cunoașterea factorilor modificatori ai structurii genetice a populațiilor, incluzând modul de acțiune în timp al mutației, migrației, selecției, potrivirii împerecherilor, driftului genetic și consangvinizării. • Diagnosticul anomaliilor cromozomiale numerice și structurale și modificările aduse de fenotip. Analiza pedigree-ului medical 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 Biologia celulară, Biologia moleculară, Biochimia și Patologia medicală. • 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.	Introducere. Definiția, conținutul și importanța <i>Geneticii Medicale și Eredopatologiei</i> în Medicina Veterinară. Evenimente istorice. Citogenetică. <u>Elemente celulare cu rol genetic:</u> reticulul endoplasmatic, aparatul Golgi, ribozomii, mitocondria, centrozomul, fusul de diviziune, nucleul, nucleolul.	Prezentare Power Point, prelegere	2
2.	Citogenetică. Cromozomii – structură moleculară și compoziție chimică. Morfologia cromozomului metafazic. Benzile cromozomale. Tipuri speciale de cromozomi: cromozomii uriași, cromozomii în perie de lampă, microzomii (<i>morfologie și importanță biologică</i>). <u>Ciclul celular.</u> Interfaza. Fenomene de interes genetic în cursul diviziunilor celulare (<i>mitoza și meioza</i>).		2
3.	Genetică Mendeliană. Legile Mendeliene ale eredității. Mono-, di-, și polihibridarea. Teoria probabilității în experimentele de hibridare. Penetranță și expresivitate.		2
4.	<i>Abateri de la legile Mendeliene ale eredității datorate interacțiunilor dintre genele alele:</i> dominanța incompletă, supradominanța, codominanța, letalitatea, pleiotropismul, polialelismul. <i>Abateri de la legile Mendeliene ale eredității datorate interacțiunilor dintre genele nealele:</i> complementaritatea, epistazia, interacțiunea modificatoare a genelor, poligenia.		2
5.	Morganism. Teoria cromozomială a eredității. Fenomenul de crossing-over. Experimentele cu <i>Drosophila melanogaster</i> și fenomenul transmiterii înlănțuite a caracterelor. Determinismul genetic al sexelor, ereditatea caracterelor înlănțuită cu sexul, ereditatea caracterelor controlate de sex (limitate sau influențate de sex). Cromatina sexuală și fenomenul compensării dozajului genic la mamifere.		2
6.	Genetică Moleculară. <i>Ereditatea nucleară: ADN și ARN</i> - structură chimică, aranjamente fizice, clasificări. Replicarea ADN-ului.		2
7.	Procese de <i>transcripție, translație și de sinteză a proteinelor</i> . Codul genetic nuclear. <i>Ereditatea extranucleară.</i> Codul genetic mitocondrial.		2
8.	Eredopatologie. Variabilitatea genetică: variații somatice sau neereditare, variații ereditare; variații datorate schimbului recombinant de gene și interacțiunii dintre gene; variații datorate mutațiilor cromozomiale; factori mutagenici și mecanismul lor de acțiune.		2

Nr. crt.	8.1 Curs	Metode de predare	Nr. de ore
9.	Mutațiile genice și bolile genice cu mecanisme de transmitere autozomale / sex-lincate. Boli mitocondriale.	Prezentare Power Point, prelegere	2
10.	Mutații cromozomiale numerice și structurale. Anomalii în determinismul sexual.		2
11.	<i>Cancerul</i> : mecanism, cauze și factori determinanți. Cancerul prin afectarea mecanismelor de control ale diviziunii celulare, cancerul prin activarea unor căi anormale de diviziune celulară, cancerul prin afectarea mecanismelor de apoptoză celulară. Fenomenul de metastază și modificările citogenetice. Fenomenul metilării ADN-ului și relația sa cu cancerul.		2
12.	<i>Diverse patologii medicale și genele implicate</i> : spondilita deformantă sau osteofitele, hernia de disc și compresiunea medulară lentă, displazia de șold, necroza aseptică de cap femural, rahitismul. Vertebrele supranumerare, glandele mamare supranumerare.		2
13.	<i>Toxicogenetică</i> . Gene implicate în medabilismul atropinei, cocainei, heroinei și pesticidelor organofosforice.		2
14.	Genetica producțiilor animalelor . Markerii genetici asociați cu producția de lapte și carne: genele cazeinelor, genele proteinelor zerului, gena Factorului Pituitar de Transcripție 1 (PIT1), gena Leptinei (LEP), gena Prolactinei (PRL).		2
Număr total de ore - Curs			28

Bibliografie	
1.	Grădinaru A.C., 2017 – <i>Baze citologice și moleculare în genetica medicală veterinară</i> , Editura Bioflux, Cluj-Napoca, ISBN 978-606-8887-06-7.
2.	Grădinaru A.C., 2022 – <i>Genetică Medicală și Eredopatologie</i> , Note de curs.
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.	Citogenetică convențională . Etapele frotiului citogenetic. Alcătuirea cariotipului. Benzile cromozomiale. Variații numerice cromozomiale în seria animală. Diagnosticul citogenetic al mutațiilor genomice cromozomiale.	Activități de microscopie, prelegere, prezentări power point	2
2.	Citogenetică moleculară . Hibridizarea Fluorescentă in Situ (FISH), Variante ale tehnicii FISH: Cariotiparea spectrală (SKY), Multiplex-FISH (M-FISH), Bandarea Multicoloră a Cromozomilor (m-BAND), Hibridizarea Genomică Comparativă (CGH). Diagnosticul citogenetic al mutațiilor structurale cromozomiale.	Prelegere, prezentări power point	2
3.	Genetică Mendeliană . Teoria probabilității în genetica mendeliană. Probabilități de evenimente simple și compuse în genetica medicală veterinară. Diagnosticul heterozigoților prin retroîncrucișare. <i>Studii de caz</i> .	Studii de caz, analiza schemelor de segregare, matematică aplicată în biologie	2
4.	Acțiunea și efectul genelor alele și nealele. Verificarea segregărilor mendeliene prin testul Chi pătrat - <i>Studii de caz</i> .		2
5.	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 (<i>limitate sau influențate de sex</i>). <i>Studii de caz</i> .		2
6.	Efectuarea și analiza pedigree-ului medical în scopul diagnosticului mecanismului de transmitere a bolilor monogenice autozomale / sex-lincate. Calculul riscului genetic. <i>Studii de caz</i> .		2

Nr. crt.	8.2 Seminar / Laborator	Metode de predare	Nr. de ore
7.	Genetică populațională. Frecvența de genă și de genotip în dominanța incompletă. Echilibrul genetic <i>Hardy-Weinberg</i> al populațiilor. Frecvența de genă și de genotip în dominanța completă, alelism multiplu și gene înlănțuite cu sexul. <i>Studii de caz.</i>	Studii de caz, matematică aplicată în biologie	2
8.	Factori modificatori ai structurii genetice a populațiilor: migrația, mutația, selecția, potrivirea împerecherilor, deriva genetică, consangvinizarea. <i>Studii de caz.</i>		2
9.	Genetica producțiilor animalelor. Statistici aplicate pentru evaluarea caracterelor cantitative. Media și indicatorii variabilității. Testul Student pentru analiza variației. <i>Studii de caz.</i>		2
10.	Heritabilitatea, repetabilitatea și corelația fenotipică. <i>Studii de caz.</i>		2
11.	<i>Genotipizarea markerilor genetici asociați producțiilor animalelor.</i> Tehnica PCR și electroforeza în gel de agaroză.	Prelegere, prezentări power point	2
12.	Tehnica electroforezei cu focalizare izoelectrică.		2
13.	Elemente de genetică populațională în interpretarea rezultatelor genotipizărilor markerilor genetici asociați producțiilor animalelor.	Studii de caz, matematică aplicată în biologie	2
14.	Evaluare semestrială	Test din activitățile de lucrări practice (40% pondere din nota finală)	2
Numărul total de ore de Seminar / Laborator			28

Bibliografie:

1. Grădinaru A.C., 2022 – *Medical Genetics and Eredopathology, Practical applications*, Seminars.
2. 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.
3. Grădinaru A.C., Popa S., 2017 – *Citogenetică clasică și moleculară - concepte și abordări practice*, Editura Bioflux, Cluj-Napoca, ISBN 978-606-8887-16-6
4. Gupta P.K., 2007 – *Cytogenetics*, Rajsons Printers, New Delhi, India;
5. Hassan H., 2005 – *Mendel and the laws of Genetics*, The Rosen Publishing Group, New York;
6. Khanna P., 2009 – *Essentials of Genetics*, I.K. International Publishing House, New Delhi, India;
7. 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 include unele dintre cele mai actuale capitole și noțiuni din domeniul Geneticii. Dezbateră subiectelor alese nu se face doar la nivel biologic, ci urmează și un demers medical, pentru a oferi posibilitatea studentului și viitorului medic veterinar de a utiliza aceste informații în practică.

Genetica este știință complexă, cu un conținut larg, cele mai importante capitole fiind dezbătute aici în concordanță cu tendințele școlilor veterinare de la nivel internațional. Prin urmare, se oferă abilități de citogenetică clasică și modernă, prin cunoașterea aspectelor fundamentale ale tehnicilor utilizate în laboratoarele de specialitate. Ulterior, cunoașterea aspectelor de probabilitate matematică în Genetica Mendeliană și în Morganism, precum și a mecanismelor de segregare a caracterelor, ajută viitorul specialist în estimarea riscului genetic pentru diferite boli congenitale. Nu mai puțin important, capitolul de Genetică implicată în producțiile animalelor este dezbătut studenților, cu includerea celor mai importanți markeri genetici folosiți pentru ameliorarea producțiilor de lapte și de carne, cu prezentarea celor mai elocvente rezultate în domeniu.

Toate acestea oferă pregătirea și abilitățile necesare specialistului în devenire pentru diagnosticul citogenetic, estimarea riscului genetic și îmbunătățirea genetică a animalelor, în concordanță cu cerințele pieței muncii și tendințelor actuale din cercetare.

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	
<p>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.</p>	<p>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 și de ameliorare a producțiilor animalelor.</p>

Semnătura titularului de curs
Șef Lucr. Dr. Andrei C. GRĂDINARU

Semnătura titularului de seminar
Șef Lucr. Dr. Andrei C. GRĂDINARU

21.01.2022

Semnătura Directorului de Departament
Conf. Dr. Geta PAVEL

Aprobat în Departamentul de Preclinici