

## FIȘA DISCIPLINEI

### 1. Date despre program

1.1 Instituția de învățământ superior	Universitatea „Babeș-Bolyai” din Cluj-Napoca
1.2 Facultatea	Biologie și Geologie
1.3 Departamentul	Biologie și Ecologie al Liniei Maghiare
1.4 Domeniul de studii	Biologie
1.5 Ciclul de studii	2 ani, cu frecvență
1.6 Programul de studiu / Calificarea	Biologie medicală/Master în biologie medicală

### 2. Date despre disciplină

2.1 Denumirea disciplinei	Consiliere genetica						
2.2 Titularul activităților de curs	Acad. Octavian Popescu						
2.3 Titularul activităților de seminar	Acad. Octavian Popescu						
2.4 Anul de studiu	II.	2.5 Semestrul	III.	2.6. Tipul de evaluare	E	2.7 Regimul disciplinei	Op

### 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	154	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					42
Documentare suplimentară în bibliotecă, pe platformele electronice de specialitate și pe teren					30
Pregătire seminarii/laboratoare, teme, referate, portofolii și eseuri					22
Tutoriat					
Examinări					4
Alte activități: .....					
3.7 Total ore studiu individual	98				
3.8 Total ore pe semestru	154				
3.9 Numărul de credite	6				

### 4. Precondiții (acolo unde este cazul)

4.1 de curriculum	•
4.2 de competențe	•

### 5. Condiții (acolo unde este cazul)

5.1 De desfășurare a cursului	<ul style="list-style-type: none"> <li>Sală de curs, dotată cu laptop, videoproiector și software adecvat – Power Point, Word, aplicații multimedia, Internet.</li> </ul>
5.2 De desfășurare a seminarului/laboratorului	<ul style="list-style-type: none"> <li>Sală de curs, dotată cu laptop, videoproiector și software adecvat – Power Point, Word, aplicații multimedia, Internet.</li> </ul>

## 6. Competențele specifice acumulate

<b>Competențe profesionale</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Scopul principal al materiei este dobândirea cunoștințelor despre consilierea genetică în general, să cunoască și să aplice diferite metode de consiliere. Să fie capabili să recunoască și să diferențieze un cariotip uman normal de cel mutant, să cunoască mai multe boli genetice provocate de anomalii ai cromosomilor autozomali și sexuali, să cunoască consecințele acestor anomalii. Să dobândească abilitatea de a recunoște și de a analiza diferitele tipuri de probe genetice. Să fie capabili să consilieze viitorii părinți asupra deciziei de păstrare sau nepăstrare a fătului cu șanse mari de posedare a unei boli genetice. În cazul deciziei viitorilor părinți de a naște un copil bolnav, să fie capabili să-i consilieze asupra modului de dezvoltare cât mai adecvat a copilului.</li> </ul>
<b>Competențe transversale</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Cunoștințele nou dobândite vor fi folosite și în alte ramuri ale geneticii.</li> <li>Cunoștințele dobândite în cadrul orelor de curs vor putea fi folosite în cadrul lucrărilor practice în laboratoarele de specialitate.</li> </ul>

## 7. Obiectivele disciplinei (reieșind din grila competențelor acumulate)

7.1 Obiectivul general al disciplinei	<ul style="list-style-type: none"> <li>În cadrul disciplinei Consiliere genetică se urmărește cunoașterea importanței modului de transmitere a bolilor genetice, cunoașterea bolilor genetice, cunoașterea și înțelegerea importanței metodelor de consiliere genetică a viitorilor părinți.</li> </ul>
7.2 Obiectivele specifice	<ul style="list-style-type: none"> <li>Se urmărește dobândirea abilității de a recunoște și de a analiza diferitele tipuri de probe genetice. În cazul deciziei viitorilor părinți de a naște un copil bolnav, să fie capabili să-i consilieze asupra modului de dezvoltare cât mai adecvat a copilului.</li> </ul>

## 8. Conținuturi

8.1 Curs	Metode de predare	Observații
1. Introducere în consiliere genetică: probleme curente în consilierea genetică.	Prelegere participativă, dezbateri, expuneri, problematizare	2 ore
2. Pericolul apariției repetate a bolilor genetice în cadrul aceleiași familii: modul transmiterii bolilor genetice, legea Hardy Weinberg.	Prelegere participativă, dezbateri, expuneri, problematizare	2 ore
3. Clasificarea anomaliilor dezvoltării: schema de clasificare a bolilor genetice, exemple de scheme.	Prelegere participativă, dezbateri, expuneri, problematizare	2 ore
4. Consiliere genetică: modul de consiliere genetică adecvată, analize genetice prenatale.	Prelegere participativă, dezbateri, expuneri, problematizare	2 ore

5. Consiliere genetica: exemple practice pentru rezolvarea unor probleme genetice simple.	Prelegere participativă, dezbateri, expunere, problematizare	2 ore
6. Notiuni de embriologie si teratologie: gametopatii, blastopatii, embriopatii, fetopatii, agenti fizici, teratologie epidemiologica.	Prelegere participativă, dezbateri, expunere, problematizare	2 ore
7. Infectii bacteriale intrauterine: sifilis congenitalis, brucellosis, gonorrhoea, streptococcus, tuberculosis, boala Lyme.	Prelegere participativă, dezbateri, expunere, problematizare	2 ore
8. Probleme de bioetica in consilierea genetica: metode de aflare a cauzelor bolilor genetice.	Prelegere participativă, dezbateri, expunere, problematizare	2 ore
9. Transmiterea cunostintelor genetice: explicatii privind cauzele bolilor genetice.	Prelegere participativă, dezbateri, expunere, problematizare	2 ore
10. Varsta inaintata a mamei: constientizarea mamelor cu varsta inaintata asupra aparitiei mai frecvente a bolilor genetice ale copiilor lor.	Prelegere participativă, dezbateri, expunere, problematizare	2 ore
11. Metode si rolul prelevării probelor din lichidul amniotic: amniocentaza si importanta ei.	Prelegere participativă, dezbateri, expunere, problematizare	2 ore
12. Determinarea sexului fatului: metode de determinare a sexului fatului.	Prelegere participativă, dezbateri, expunere, problematizare	2 ore
13. Ultimul stadiu al sarcinii: informarea viitorilor parinti asupra sanatatii fatului.	Prelegere participativă, dezbateri, expunere, problematizare	2 ore
14. Rolul analizei ecografice: constientizarea viitorilor parinti asupra rolului analizelor ecografice.	Prelegere participativă, dezbateri, expunere, problematizare	2 ore
<b>Bibliografie</b> 1. Pyeritz, Reed E: Emery and Rimoin's principles and practice of medical genetics, Elsevier Science, 2012 Depozit Național Anelis Plus 2. Trent, R.J.: Molecular medicine: genomics to personalized healthcare, Elsevier, 2012 – Zoologia de Fiziologie Animală, cota:1545 3. Weaver, R. F.: Molecular biology, McGraw-Hill, New York, 2012 – Biblioteca de Zoologie, cota: 18399 <a href="http://www.pathology.washington.edu/galleries/cytogallery/">http://www.pathology.washington.edu/galleries/cytogallery/</a>		
8.2 Seminar / laborator	Metode de predare	Observații
1. Metoda analizei pedigreeurilor familiale – Transmiterea autozomală recesivă.	rezolvarea problemelor	2 seminarii
2. Metoda analizei pedigreeurilor familiale –	rezolvarea	2 seminarii

Transmiterea autozomala dominanta.	problemelor	
3. Metoda analizei pedigriurilor familiale - Transmiterea recesiva X-linkata.	rezolvarea problemelor	2 seminarii
4. Moștenirea caracterelor de grup sanguin.	rezolvarea problemelor	2 seminarii
5. Metode de analiză citogenetica – Cariotipul uman normal, boli cromozomale la om.	rezolvarea problemelor	2 seminarii
6. Discutarea unor probleme de bioetica legate de boli genetice umane – 2 ore	discutii	2 seminarii
7. Discutarea unor probleme legate de aspectele psihice ale diagnosticului genetic – 2 ore	discutii	2 seminarii
<b>Bibliografie</b>		
Weaver, R. F.: Molecular biology, McGraw-Hill, New York, 2012 – Biblioteca de Zoologie, cota: 18399		

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

<ul style="list-style-type: none"> <li>• Conținutul disciplinei este în concordanță cu ceea ce se predă în alte centre universitare din țară și din străinătate.</li> </ul>
---

**10. Evaluare**

Tip activitate	10.1 Criterii de evaluare	10.2 metode de evaluare	10.3 Pondere din nota finală
10.4 Curs	Cunoasterea continuturilor cursurilor.	examen scris	80%
	Folosirea informatiilor noi in contexte noi.		
10.5 Seminar/laborator	Participarea la discutii din cadrul seminariilor.	examen scris	20%
	Capacitatea de rezolvare a problemelor.		
10.6 Standard minim de performanță			
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Cunoasterea continutului cursurilor in proportie de 50%.</li> <li>• Cunoasterea informatiilor dobandite in cadrul seminariilor in proportie de 60%.</li> </ul>			

Data completării

Semnătura titularului de curs

Semnătura titularului de seminar

Acad. Octavian Popescu

Acad. Octavian Popescu

Data avizării în departament

Semnătura directorului de departament

.....

Conf. Dr. LÁSZLÓ Zoltán