

FIȘA DISCIPLINEI

1. Date despre program

1.1 Instituția de învățământ superior	Universitatea Babeș-Bolyai
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
1.6 Programul de studiu / Calificarea	Masterat/Master degree

2. Date despre disciplină

2.1 Denumirea disciplinei	Consiliere genetică						
2.2 Titularul activităților de curs	Conf.dr. Popp Radu Anghel						
2.3 Titularul activităților de seminar	Conf. dr. Popp Radu Anghel						
2.4 Anul de studiu	2	2.5 Semestrul	3	2.6. Tipul de evaluare	E	2.7 Regimul disciplinei	Opt

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					14
Documentare suplimentară în bibliotecă, pe platformele electronice de specialitate și pe teren					10
Pregătire seminarii/laboratoare, teme, referate, portofolii și eseuri					10
Tutoriat					10
Examinări					4
Alte activități:					
3.7 Total ore studiu individual	44				
3.8 Total ore pe semestru	100				
3.9 Numărul de credite	6				

4. Precondiții (acolo unde este cazul)

4.1 de curriculum	<ul style="list-style-type: none"> Genetică I și II, Genetică medicală
4.2 de competențe	<ul style="list-style-type: none"> Documentare individuală Intocmirea referatelor bibliografice

5. Condiții (acolo unde este cazul)

5.1 De desfășurare a cursului	<ul style="list-style-type: none"> Suport logistic video
5.2 De desfășurare a seminarului/laboratorului	<ul style="list-style-type: none"> Participarea la inimum 80% din seminarii este condiție pentru participarea la examen

6. Competențele specifice acumulate

Competențe profesionale	<ul style="list-style-type: none"> • Dobândirea cunoștințelor teoretice și a abilităților practice care să le permită alegerea metodelor adecvate de diagnostic prenatal; • Cunoașterea modului în care metodele citogenetice clasice și moderne precum și tehnologia ADN recombinat sunt utilizate în studiul genomului uman, a diagnosticării prenatale a unor maladii genetice umane sau a terapiei genice. • Consilierea viitorilor părinți în ce privește: importanța diagnosticului prenatal, riscul de a da naștere unui copil afectat de o maladie genetică, posibilitățile de ameliorare sau tratament, încadrarea în societate a unui copil afectat de o astfel de maladie și responsabilitatea fiecărui cuplu parental în luarea unei decizii privitor la întreruperea sau continuarea cursului sarcinii.
Competențe transversale	<ul style="list-style-type: none"> • Dezvoltarea capacității de a implementa noțiunile teoretice privind mecanisme genetice de bază și legăturile ce guvernează transmiterea caracterelor ereditare de-a lungul generațiilor în practica diagnosticului prenatal și a consilierii genetice. • utilizarea notiunilor teoretice în rezolvarea problemelor practice legate de diagnosticul prenatal (citogenetic și molecular) și consilierea genetică.

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

7.1 Obiectivul general al disciplinei	<ul style="list-style-type: none"> • Cunoașterea metodelor de diagnostic prenatal și a importanței consilierii genetice a viitorilor părinți.
7.2 Obiectivele specifice	<ul style="list-style-type: none"> • Cunoașterea și înțelegerea complexității mecanismelor ce stau la baza determinării genetice a caracterelor normale și patologice; • Înțelegerea cauzelor și mecanismelor care stau la baza apariției maladiilor genetice; • Înțelegerea importanței diagnosticării prenatale a anomaliilor genetice; • Familiarizarea cu principalele direcții ale cercetărilor ce vizează vindecarea sau ameliorarea anomaliilor genetice dar și a principalelor aspecte etice implicate. • Cunoașterea principalelor metode de diagnostic prenatal; • Cunoașterea și înțelegerea importanței metodelor de consiliere genetică a viitorilor părinți.

8. Conținuturi

8.1 Curs	Metode de predare	Observații
1. Diagnosticul prenatal — aspecte generale [1, 2, 4, 5].	prelegere frontală	
2 Diagnosticul prenatal: metode invazive versus metode non-invazive, factori de risc [1, 2, 4, 5].	prelegere frontală	
3. Metode non-invazive de diagnostic prenatal [1, 2, 4]	prelegere frontală	
4. Diagnosticul prenatal prin analiza celulelor fetale din sângele matern	prelegere frontală	
5. Amniocenteza [1, 3, 4, 9].	prelegere frontală	
6. Analiza celulelor provenite din vilii corionici [1].	prelegere frontală	

7. Metode citogenetice de diagnostic [1, 3, 5, 9]	prelegere frontală	
8. Metode de detectare a sindroamelor cauzate de microdeleții cromozomiale [1, 2]	prelegere frontală	
9. Metode și tehnici moleculare de diagnostic prenatal [1, 2]	prelegere frontală	
10. Metode și tehnici moleculare de diagnostic prenatal [1, 2]	prelegere frontală	
11 Screeningul prenatal- metode noi [1]	prelegere frontală	
12. Consilierea genetică în cazul maladiilor cromozomiale [8]	prelegere frontală	
13. Consilierea genetică în cazul maladiilor monogenice și a celor poligenice și multifactoriale [6, 7, 9]	prelegere frontală	
14. Probleme de bioetică în consilierea genetică [6, 7, 8]	prelegere frontală	
<p>Bibliografie</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Evans, M.I., (2006) - Prenatal Diagnosis, The McGraw-Hill Comp.Inc. Pub 2. Wexler, K., Wexler, L., (2004) -The ABC's of prenatal diagnosis : a guide to pregnancy testing and issues, Denver, Colo. Genassist Pub. 3. Gillhain, N.W., (2007) - Genes, Chromosomes, and Disease: From Simple Traits, to Complex Traits, to Personalized Medicine, Pearson Education Inc. Pub. 4. Dimaiio, M.S., Fox, J.E., Mahoney, M.J., (2010) - Prenatal Diagnosis: Clinical Cases and Challenges, Wiley-Blackwell Pub. 5. Dey, S. (2011) - Prenatal Diagnosis and Screening for Down Syndrome, InTech. Pub. 6. Peter Harper (2010) - Practical Genetic Counselling, Heinemann Publishers Oxford 7. Uhlmann, W.R., Schiutte, J.L., Yashar, B. (2009) - A Guide to Genetic Counseling, Wiley-Blackwell 8. Gardner, R. J. M., Sutherland, G.R., Shaffer, L.G., (2011) - Chromosome Abnormalities and Genetic Counseling (Oxford Monographs on Medical Genetics), Oxford University Press. 9. Dordea, M., Coman, N., Crăciunaș, C., Andraș, C. (2003) — Genetică generală și moleculară — abordare practică. Presa Universitară Clujeană, Cluj-Napoca. 		
8.2 Seminar / laborator	Metode de predare	Observații
1. Metoda analizei pedigreeurilor familiale — Transmiterea autozomală recesivă - 2 ședințe [9]	Expuneri și dezbateri	
2. Metoda analizei pedigreeurilor familiale — Transmiterea autozomală dominantă - 2 ședințe [9].	Expuneri și dezbateri	
3 Metoda analizei pedigreeurilor familiale - Transmiterea X-linkată- 2 ședințe [9].	Expuneri și dezbateri	
4. Metode de analiză citogenetică - 2 ședințe [8, 9,]	Expuneri și dezbateri	
5. Tehnologia ADN recombinat și diagnosticul molecular- 2 ședințe [9]	Expuneri și dezbateri	
6. Consilierea genetică în cazul aberațiilor structurale ale cromozomilor - 2 ședințe [8]	Expuneri și dezbateri	
7. Discutarea unor probleme de bioetica legate de boli genetice umane [7, 8, 9]	Expuneri și dezbateri	
8. Discutarea unor probleme legate de aspectele psihologice ale consilierii genetice [4, 8]	Expuneri și dezbateri	

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

- Cursul are un conținut similar cursurilor din alte universități europene și din SUA, este cu informația adusă la zi și ține cont de niveluri diferite de pregătire;
- Prin activitățile desfășurate studenții au fost solicitați să dezvolte abilități practice, să ofere soluții

unor probleme și sa propună căi de îmbunătățire a situației existente.

10. Evaluare

Tip activitate	10.1 Criterii de evaluare	10.2 metode de evaluare	10.3 Pondere din nota finală
10.4 Curs	Cunoașterea conținutului informațional	Examen scris	80%
	Capacitatea de a utiliza informația într-un context nou		
10.5 Serninar/laborator	Capacitatea de a găsi soluții la situații dezbătute în cadrul seminariilor	Examen scris	20%
10.6 Standard minim de performanță			
<ul style="list-style-type: none">• Cunoașterea a 50% din informația conținută în curs• Cunoașterea a 50% din informația de la seminar			

Data completării

08.02.2022

Semnătura titularului de curs

Conf. Dr. Popp Radu Anghel

Semnătura titularului de seminar

Data avizării în departament

Semnătura directorului de departament