

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 moleculară și Biotehnologie
1.4. Domeniul de studii	Biologie
1.5. Ciclul de studii	Master
1.6. Programul de studii / Calificarea	Managementul calității în laboratoarele biomedicale/Master
1.7. Forma de învățământ	Învățământ cu frecvență redusă

2. Date despre disciplină

2.1. Denumirea disciplinei	Diagnostic prenatal și consiliere genetică			Codul disciplinei	BMR4102			
2.2. Titularul activităților de curs – Coordonatorul de disciplină	Lupan Iulia							
2.3. Titularul activităților de seminar / laborator / proiect – asistent	Lupan Iulia							
2.4. Anul de studiu	2	2.5. Semestrul	3	2.6. Tipul de evaluare	C	2.7. Regimul disciplinei	Conținut	Felul disciplinei DS
							Obligativitate	Obligatorie/ opțională DOp

3. Timpul total estimat (ore pe semestru al activităților didactice)

3.1. Număr de ore pe săptămână – forma cu frecvență	3	din care: 3.2. curs	1	AI		3.3. seminar/ laborator/ proiect	2	
3.4. Total ore pe semestru – forma Învățământ la distanță	125	din care: 3.5. SI	83	AI= Nr.ore curs IF x nr. săptămâni	14	3.6. ST (14) + SF (14) + L/P (0)	28	
	Distribuția fondului de timp pentru studiul individual							ore
	3.5.1. Studiul după manual, suport de curs, bibliografie și notițe							35
	3.5.2. Documentare suplimentară în bibliotecă, pe platformele electronice de specialitate și pe teren							25
	3.5.3. Pregătire seminare/ laboratoare/ proiecte, teme, referate, portofolii și eseuri							17
	3.5.4. Tutoriat (consiliere profesională)							2
	3.5.5. Examinări							3
	3.5.6. Alte activități							
3.7. Total ore studiu individual	83							
3.8. Total ore pe semestru (număr ECTS x 25 de ore)	125							
3.9. Numărul de credite	5							

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"> • Suport electronic (Microsoft Teams) • Acces electronic la bibliotecile UBB
5.2. de desfășurare a seminarului/ laboratorului/ proiectului	<ul style="list-style-type: none"> • Participarea la minim 80% din seminarii, susținerea și predarea eseului sunt condiții pentru participarea la examenul teoretic final

6. Competențe specifice acumulate

Competențe profesionale	<p>Cunoaștere și înțelegere (<i>cunoașterea și utilizarea adecvată a noțiunilor specifice disciplinei</i>)</p> <ul style="list-style-type: none"> • Cunoașterea mecanismele și consecințele anomaliilor cromosomiale și genice, precum și importanțaelementelor de diagnostic prenatal la nivel individual și familial • Cunoașterea domeniilor de aplicare ale metodelor citogenetice și moleculare în cadrul diagnosticului prenatal • Cunoașterea particularităților și etapelor procesului de investigare și consiliere genetică în patologia de cauză cromosomală sau genică • Înțelegerea principiilor cercetării în domeniul consilierii genetice și a diagnosticului prenatal <p>Explicare și interpretare (<i>explicarea și interpretarea unor idei, proiecte, procese, precum și a conținuturilor teoretice și practice ale disciplinei</i>)</p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ Explicarea și interpretarea în mod adecvat a mecanismeloe care stau la baza afecțiunilor genetice cu etiologiecromosomală, genică sau multifactorială, precum și a modurilor de transmitere ale afecțiunilor genetice cu etiologiecromosomală sau monogenică <p>Instrumental – aplicative (<i>proiectarea, conducerea și evaluarea activităților practice specifice; utilizarea unor metode, tehnici și instrumente de investigare și de aplicare</i>)</p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ Dezvoltarea de competențe de evaluare și interpretare pentru înțelegerea patologiei cu determinism saucomponentă genetică ▪ Dezvoltarea competențelor pentru înțelegerea și interpretarea rezultatelor analizei genetice prenatale ▪ Exersarea abilităților necesare în procesul de analiză și consiliere genetică în cazul unor afecțiuni ereditaresau cu componentă ereditară ▪ Dobândirea de abilități de proiectare și derulare de studii științifice în domeniul patologiei cu etiologie genetică
Competențe	<ul style="list-style-type: none"> • Crearea și dezvoltarea unei atitudini responsabile față de activitățile de promovare și menținere a sănătății pentru individ, familie și societate • Dezvoltarea și promovarea valorilor și principiilor de deontologie profesională necesare activităților de diagnosticprenatal și consiliere genetică pre și post testare prenatală • Crearea de deprinderi și promovarea eticii și deontologiei profesionale în desfășurarea unor activități de cercetare științifică și de valorificare a rezultatelor acesteia.

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

7.1. Obiectivul general al disciplinei	Familiarizarea cu aspectele generale și particulare din domeniul diagnosticului genetic prenatal în cazul patologiei genetice sau cu componentă genetică importantă
7.2. Obiectivele specifice	<ul style="list-style-type: none"> • Înțelegerea principiilor care stau la baza evaluării și necesității efectuării unui diagnostic prenatal • Înțelegerea principalelor mecanisme care generează cromosomopatii sau maladii monogenice ce justifică efectuarea unui diagnostic prenatal • Familiarizarea studenților cu principalele indicații ale analizei genetice cromosomiale sau moleculare efectuate prenatal, preconcepțional sau preimplantator • Familiarizarea studenților cu principalele caracteristici și probleme ale patologiei genetice mai frecvent întâlnite în practica diagnosticului prenatal • Familiarizarea studenților cu principalele caracteristici ale analizei cromosomiale sau moleculare efectuată prenatal • Asigurarea unui bagaj de cunoștințe cât mai solid privind elemente de fenotip în cazul unor sindroame cromosomiale sau boli monogenice utile pentru evaluarea necesității diagnosticului prenatal • Familiarizarea studenților cu cele mai uzuale tehnici de analiză cromosomală și moleculară utile în cadrul diagnosticului genetic prenatal • Familiarizarea studenților cu diversele formule cromosomiale sau mutații genice și interpretarea acestora • Realizarea unui bagaj de cunoștințe care să permită studenților să opereze

	cu concepte ale noțiunii de consiliere genetică în cazul cromosomopatiilor sau bolilor monogenice și maladiilor genetice mai frecvente
--	--

8. Conținuturi

8.1. SI	Metode de predare	Observații
1. Noțiuni introductive. Diagnostic genetic - generalități. Organizarea genomului uman.	SI	
2. Cromosomii umani: structură și morfologie.	SI	
3. Comportamentul cromosomilor în diviziunile celulare. Particularități ale meiozei la om. Anomalii ale meiozei și mitozei la om.	SI	
4. Modificări structurale și numerice. Anomalii cromosomiale omogene, anomalii cromosomiale în mozaic.	SI	
5. Metode de diagnostic prenatal - metode invazive, metode non-invazive de diagnostic genetic prenatal.	SI	
6. Indicații ale diagnosticului cromosomal prenatal și riscuri.	SI	
7. Diagnosticul mutațiilor genice ale produsului de concepție. Indicații ale analizei prenatale în bolile monogenice.	SI	
8. Consilierea genetică în cazul aberațiilor structurale ale cromosomilor		
9. Elemente de etică în diagnosticul prenatal. Probleme etice, reglementări și recomandări privind diagnosticul prenatal și preimplantator.	SI	
Bibliografie 1. Kenneth Jones, Smith's Recognizable Patterns Of Human Malformation Sixth Edition (Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation), Elsevier, 2005. 2. Mircea Covic, Dragos Stefanescu, Ionel Sandovici, Genetica medicala, Ed.2, Polirom, Iasi, 2011. 3. Cassidy B. Suzanne, Allanson E. Judith: Management of genetic syndromes, 2nd edition, John Wiley & Sons, Inc., 2005. 4. Margaret J. Barch, Association of Cytogenetic Technologists, The ACT cytogenetics laboratory manual, Raven Press, 1991. 5. Popp Radu Anghel, Genetica. Aspecte etice. Editura Risoprint, Cluj-Napoca, 2014. 6. Genetică medicală. Curs pentru studenții anului II medicină, sub redacția Prof. univ. dr. Pop Ioan Victor, Editura Medicală Universitară "Iuliu Hațieganu", 2013. 7. Genetică medicală - Îndrumător de lucrări practice pentru studenții anului II – Facultatea de Medicină, sub redacția Prof. univ. dr. Pop Ioan Victor, Editura Medicală Universitară "Iuliu Hațieganu", 2013. 8. http://ghr.nlm.nih.gov/ 9. www.orpha.net 10. Suport de curs în format electronic (documente pdf) încărcate pe grupul de Microsoft Teams		
8.2. ST	Metode de predare-învățare	Observații
Temele de control de la finalul fiecărui modul	ST	
Bibliografie: Suport de curs în format electronic (documente pdf) încărcate pe grupul de Microsoft Teams		
8.3. SF	Metode de predare-învățare	Observații
1. Metode și tehnici de analiză a cariotipului. Condițiile pentru realizarea unui cariotip	Prezentare de cazuri.	On site/Online/Platforma Microsoft Teams
2. Interpretarea unui cariotip, incertitudini și limite.	Prezentare de cazuri. Prezentare de metode și rezultate ale unor investigații citogenetice și moleculare.	On site/Online/Platforma Microsoft Teams
3. Alcătuirea și interpretarea unui complement cromosomal.	Prezentare de cazuri. Prezentare de metode și rezultate ale unor investigații citogenetice și moleculare.	On site/Online/Platforma Microsoft Teams
4. Cauzele anomaliilor cromosomiale structurale și numerice.	Prezentare de cazuri. Prezentare de metode și rezultate ale unor investigații citogenetice și moleculare.	On site/Online/Platforma Microsoft Teams

5. Tehnici invazive de diagnostic prenatal: biopsia de vilozități coriale și amniocenteza.	Prezentare de metode și rezultate ale unor investigații citogenetice.	On site/Online/Platforma Microsoft Teams
6. Tehnici moleculare de diagnostic prenatal.	Prezentare de cazuri. Prezentare de metode și rezultate ale unor investigații moleculare. Interpretare de rezultate și discuții	On site/Online/Platforma Microsoft Teams
7. Metode de screening prenatal: analiza ADN fetal circulant.	Prezentare de metode și rezultate ale unor investigații moleculare. Interpretare de rezultate și discuții	On site/Online/Platforma Microsoft Teams
8. Metode de testare preimplantare în reproducerea asistată.	Prezentare de metode și rezultate ale unor investigații moleculare. Interpretare de rezultate și discuții	On site/Online/Platforma Microsoft Teams
9. Colocviu		On site
Bibliografie: Suport de curs în format electronic (documente pdf) încărcate pe grupul de Microsoft Teams		

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

Cursul permite familiarizarea cu domeniul diagnosticului prenatal;
Cursul permite asigurarea unui bagaj de cunoștințe suficient care să asigure masteranzilor competențe privind activitățile ce pot fi efectuate cu scopul diagnosticului și profilaxiei unor maladii genetice și elemente de bază privind consilierea genetică pe baza diagnosticului prenatal.
Conținutul cursului vizează aspecte practice legate de sănătatea umană și în particular de patologia genetică, diagnostic prenatal și profilaxie a bolilor genetice.

10. Evaluare

Tip activitate	10.1. Criterii de evaluare	10.2. Metode de evaluare	10.3. Pondere din nota finală
10.4. SI (curs)	Capacitatea de analiza si sinteza a materialelor.	Examen scris	50%
	Capacitatea de a utiliza informatia intr-un context nou		
10.5. ST /L/ P	Analiza unor cazuri și a unor investigații de diagnostic prenatal Întocmirea și prezentarea unui referat	Evaluarea referatului redactat și a prezentării acestuia	50%
10.6. Standard minim de performanță Cunoașterea a minimum 50% din informația conținută în curs. Întocmirea unui referat original utilizând cunoștințele de la curs și problematizând pe baza acestora.			

Coordonator de disciplină
Conf. univ. Iulia Lupan

Asistent
Conf. univ. Iulia Lupan

Data
21.02.2023

Responsabil de studii ID/IFR,
Conf. Dr. Iulia Lupan