

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 Moleculară și Biotehnologii |
| 1.4 Domeniul de studii | Biologie |
| 1.5 Ciclu de studii | Master |
| 1.6 Programul de studiu / Calificarea | Biologie medicală/Master degree |

2. Date despre disciplină

| | | | | | | | |
|--|--|---------------|---|------------------------|---|-------------------------|----|
| 2.1 Denumirea disciplinei | Diagnostic prenatal și consiliere genetică (BMR1105) | | | | | | |
| 2.2 Titularul activităților de curs | Conf. dr. Lupan Iulia | | | | | | |
| 2.3 Titularul activităților de seminar | Conf. dr. Lupan Iulia | | | | | | |
| 2.4 Anul de studiu | 1 | 2.5 Semestrul | 1 | 2.6. Tipul de evaluare | C | 2.7 Regimul disciplinei | DS |

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 | | | | | 40 |
| Documentare suplimentară în bibliotecă, pe platformele electronice de specialitate și pe teren | | | | | 10 |
| Pregătire seminarii/laboratoare, teme, referate, portofolii și eseuri | | | | | 12 |
| Tutoriat | | | | | 4 |
| Examinări | | | | | 4 |
| Alte activități: | | | | | |
| 3.7 Total ore studiu individual | | 70 | | | |
| 3.8 Total ore pe semestru | | 126 | | | |
| 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 | • Suport logistic video |
| 5.2 De desfășurarea seminarului/laboratorului | • Participarea la minim 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. Organizarea genomului uman. | prelegere frontală | |
| 2 Noțiuni de citogenetică umană. Structura și organizarea cromosomilor umani. | prelegere frontală, | |
| 3. Comportamentul cromosomilor în diviziunile celulare. Particularități ale meiozei la om. Etapele de dezvoltare intrauterină | prelegere frontală, | |
| 4. Modificări cromosomiale structurale: deleții, inversii, translocatii | prelegere frontală, | |
| 5. Modificări cromosomiale numerice: aneuploidiile și poliploidiile | prelegere frontală, | |
| 6. Testele de screening serologic: dublu și triplu test. | prelegere frontală, | |
| 7. Metode de diagnostic prenatal: biopsia de vilozități coriale și | prelegere frontală, | |

| | | |
|---|--------------------------|-------------------|
| amniocenteza. Indicațiile analizei citogenetice prenatale | | |
| 8. Metode de detectare a sindroamelor cauzate de microdeleții cromosomiale | prelegere frontală, | |
| 9. Metode de screening prenatal: analiza ADN fetal circulant | prelegere frontală, | |
| 10. Tehnici moleculare de diagnostic prenatal. | prelegere frontală, | |
| 11 Metode de testare preimplantare în reproducerea asistată. | prelegere frontală, | |
| 12. Consilierea genetică în cazul maladiilor cromosomiale | prelegere frontală, | |
| 13. Consilierea genetică în cazul maladiilor monogenice și a celor poligenice și multifactoriale | prelegere frontală, | |
| 14. Probleme de bioetică în consilierea genetică | prelegere frontală, | |
| <p>Bibliografie</p> <p>1. Kenneth Jones, Smith's Recognizable Patterns Of Human Malformation Sixth Edition (Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation), Elsevier, 2005.</p> <p>2. Mircea Covic, Dragos Stefanescu, Ionel Sandovici, Genetica medicala, Ed.3, Polirom, Iasi, 2017.</p> <p>3. Cassidy B. Suzanne, Allanson E. Judith: Management of genetic syndromes, 2nd edition, John Wiley & Sons, Inc., 2005.</p> <p>4. Margaret J. Barch, Association of Cytogenetic Technologists, The ACT cytogenetics laboratory manual, Raven Press, 1991.</p> <p>5. Popp Radu Anghel, Genetica. Aspecte etice. Editura Risoprint, Cluj-Napoca, 2014.</p> <p>6. Genetica medicală. Curs pentru studentii anului II medicină, sub redacția Prof. univ. dr. Pop Ioan Victor, Editura Medicală Universitară "Iuliu Hațieganu", 2013.</p> <p>7. Genetica 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.</p> <p>8. http://ghr.nlm.nih.gov/</p> <p>9. www.orpha.net</p> <p>10. Dordea, M., Coman, N., Crăciunaș, C., Andraș, C. (2003) – Genetica generală și moleculară – abordare practică. Presa Universitară Clujeană, Cluj-Napoca.</p> | | |
| 8.2 Seminar / laborator | Metode de predare | Observații |
| 1. Studiarea istoricului familial și alcătuirea de pedigree-uri. Transmiterea autosomală recesivă – 4 ore | Expuneri și dezbateri | |
| 2. Metoda analizei pedigree-urilor familiale – Transmiterea autosomală dominantă – 2 ore | Expuneri și dezbateri | |
| 3 Metoda analizei pedigreelor familiale - Transmiterea X-linkată- 2 ore | Expuneri și dezbateri | |
| 4. Metode de analiză citogenetică - 4 ore | Expuneri și dezbateri | |
| 5. Diagnosticul molecular- 4 ore | Expuneri și dezbateri | |
| 6. Consilierea genetică în cazul aberațiilor structurale ale cromosomilor - 4 ore | Expuneri și dezbateri | |
| 7. Discutarea unor probleme de bioetica legate de boli genetice umane - 2 ore | Expuneri și dezbateri | |
| 8. Discutarea unor probleme legate de aspectele psihologice ale consilierii genetice – 2 ore | Expuneri și dezbateri | |
| 9. Sesiune de recuperare | | |
| 10. Colocviu | | |

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 să 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 informational | Colocviu | 70% |
| | Capacitatea de a utiliza informația într-un context nou | | |
| 10.5 Seminar/laborator | Capacitatea de a găsi soluții la situații dezbătute în cadrul seminariilor | Efectuarea temelor și referate pe parcurs | 30% |
| 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

20 februarie 2023

Semnătura titularului de curs

Conf. Dr. Lupan Iulia

Semnătura titularului de seminar

Conf. Dr. Lupan Iulia

Data avizării în departament

21 februarie 2023

Semnătura directorului de departament

Conf. Dr. Kelemen Beatrice