

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	șef lucrări Dr. Levente Kovacs						
2.3 Titularul activităților de seminar	șef lucrări Dr. Levente Kovacs						
2.4 Anul de studiu	II.	2.5 Semestrul	1.	2.6. Tipul de evaluare	C	2.7 Regimul disciplinei	Ob.

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					24
Pregătire seminarii/laboratoare, teme, referate, portofolii și eseuri					20
Tutoriat					6
Examinări					6
Alte activități:					0
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	<ul style="list-style-type: none"> Genetica
4.2 de competențe	<ul style="list-style-type: none"> Cunoștințe de bază despre microscopie optică, structura celulară și organele celulare

5. Condiții (acolo unde este cazul)

5.1 De desfășurare a cursului	<ul style="list-style-type: none"> Sală de curs, dotată cu laptop, videoproiector și software adecvat – Power Point, Word, aplicații multimedia, Internet
5.2 De desfășurare a seminarului/laboratorului	<ul style="list-style-type: none"> Sală de laborator dotată corespunzător: echipamente de laborator generale, centrifuge, microscopie optice. Aceste echipamente sunt puse la dispoziție de Facultatea de Biologie și Geologie.

6. Competențele specifice acumulate

Competențe profesionale	<ul style="list-style-type: none"> 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 recunoaște 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.
Competențe transversale	<ul style="list-style-type: none"> Cunoștințele nou dobândite vor fi folosite și în alte ramuri ale geneticii. Cunoștințele dobândite în cadrul orelor de curs vor putea fi folosite în cadrul lucrărilor practice în laboratoarele de specialitate.

7. Obiectivele disciplinei (reieșind din grila competențelor acumulate)

7.1 Obiectivul general al disciplinei	<ul style="list-style-type: none"> În cadrul disciplinei Consiliere genetică, se urmărește cunoașterea importanței modului de transmitere a bolilor genetice, cunoașterea bolilor genetice, cunoașterea și înțelegerea importantei metodelor de consiliere genetică a viitorilor părinți.
7.2 Obiectivele specifice	<ul style="list-style-type: none"> Se urmărește dobândirea abilității de a recunoaște 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.

8. Conținuturi

Curs	Metode de predare	Observații
Introducere în consiliere genetică: probleme curente în consilierea genetică.	Prelegerea, conversația euristică, explicația, demonstrația și explicația pe schițe și desene în sistem PowerPoint sau pe tablă.	2 ore
Pericolul apariției repetate a bolilor genetice în cadrul aceleiași familii: modul transmiterii bolilor genetice, legea Hardy Weinberg.	Prelegerea, conversația euristică, explicația, demonstrația și explicația pe schițe și desene în sistem PowerPoint sau pe tablă.	2 ore
Clasificarea anomaliilor dezvoltării: schema de clasificare a bolilor genetice, exemple de scheme.	Prelegerea, conversația euristică, explicația, demonstrația și explicația pe schițe și desene în sistem PowerPoint sau pe tablă.	2 ore
Consiliere genetică: modul de consiliere genetică adecvată, analize genetice prenatale.	Prelegerea, conversația euristică, explicația, demonstrația și explicația pe schițe și desene în sistem PowerPoint sau pe tablă.	2 ore
Consiliere genetică: exemple practice pentru rezolvarea unor probleme genetice simple.	Prelegerea, conversația euristică, explicația, demonstrația și	2 ore

	explicația pe schițe și desene în sistem PowerPoint sau pe tablă.	
Noțiuni de embriologie și teratologie: gametopatii, blastopatii, embriopatii, fetopatii, agenți fizici, teratologie epidemiologica.	Prelegerea, conversația euristică, explicația, demonstrația și explicația pe schițe și desene în sistem PowerPoint sau pe tablă.	2 ore
Infecții bacteriale intrauterine: sifilis congenitalis, brucellosis, gonorrhea, streptococcus, etc.	Prelegerea, conversația euristică, explicația, demonstrația și explicația pe schițe și desene în sistem PowerPoint sau pe tablă.	2 ore
Probleme de bioetica în consilierea genetică: metode de aflare a cauzelor bolilor genetice.	Prelegerea, conversația euristică, explicația, demonstrația și explicația pe schițe și desene în sistem PowerPoint sau pe tablă.	2 ore
Transmiterea cunoștințelor genetice: explicații privind cauzele bolilor genetice.	Prelegerea, conversația euristică, explicația, demonstrația și explicația pe schițe și desene în sistem PowerPoint sau pe tablă.	2 ore
Vârsta înaintată a mamei: conștientizarea mamelor cu vârsta înaintată asupra apariției mai frecvente a bolilor genetice ale copiilor lor.	Prelegerea, conversația euristică, explicația, demonstrația și explicația pe schițe și desene în sistem PowerPoint sau pe tablă.	2 ore
Metode și rolul prelevării probelor din lichidul amniotic: amniocentaza și importanța ei.	Prelegerea, conversația euristică, explicația, demonstrația și explicația pe schițe și desene în sistem PowerPoint sau pe tablă.	2 ore
Determinarea sexului fătului: metode de determinare a sexului fătului.	Prelegerea, conversația euristică, explicația, demonstrația și explicația pe schițe și desene în sistem PowerPoint sau pe tablă.	2 ore
Ultimul stadiu al sarcinii: informarea viitorilor părinți asupra sănătății fătului.	Prelegerea, conversația euristică, explicația, demonstrația și explicația pe schițe și desene în sistem PowerPoint sau pe tablă.	2 ore
Rolul analizei ecografice: conștientizarea viitorilor părinți asupra rolului analizelor ecografice.	Prelegerea, conversația euristică, explicația, demonstrația și explicația pe schițe și desene în sistem PowerPoint sau pe tablă.	2 ore

Bibliografie:

1. Harper's Practical Genetic Counselling, Eighth Edition: Angus Clarke, 2019, Editura CRC Press, London
2. A Klinikai Genetika Alapjai: Szemere Gyorgy, 2000, Editura SZOTE
3. Klinikai Genetika: Papp Zoltan, 1995, Editura Golden Book Budapest
4. Genetika: Robert F. Weaver and Philip W. Hedrick, Genetika, 2000, Editura Panem
5. <http://www.pathology.washington.edu/galleries/cytogallery/>

8.2 Seminar/Laborator	Metode de predare	Observații
Aplicarea analizei genealogice în consilierea genetică în cazul unei moșteniri autozomal recesive.	Prelegere participativă, dezbateri, expunere, problematizare, exercițiu.	2 ore

Aplicarea analizei genealogice în consilierea genetică în cazul unei moșteniri autozomal dominante.	Prelegere participativă, dezbatere, expunere, problematizare, exercitiu.	2 ore
Aplicarea analizei genealogice în consilierea genetică în cazul unei moșteniri legate de sex.	Prelegere participativă, dezbatere, expunere, problematizare, exercitiu.	2 ore
Moștenirea grupelor de sânge și consilierea genetică.	Prelegere participativă, dezbatere, expunere, problematizare, exercitiu.	2 ore
Consilierea genetică în cazul bolilor mitocondriale.	Prelegere participativă, dezbatere, expunere, problematizare, exercitiu.	2 ore
Consilierea genetică în cazul bolilor cu moștenire mitocondrială.	Prelegere participativă, dezbatere, expunere, problematizare, exercitiu.	2 ore
Aspectele etice ale consilierii genetice - 1: fertilizarea in vitro.	Prelegere participativă, dezbatere, expunere, problematizare, exercitiu.	2 ore
Aspectele etice ale consilierii genetice - 2: copiii „cu trei părinți”.	Prelegere participativă, dezbatere, expunere, problematizare, exercitiu.	2 ore
Aspectele etice ale consilierii genetice - 3: copii modificați genetic (studiu de caz: bebelușii CRISPR și profesorul He).	Prelegere participativă, dezbatere, expunere, problematizare, exercitiu.	2 ore
Aspectele etice ale consilierii genetice - 4: clonarea (studiu de caz: profesorul Antinori și fătul clonat).	Prelegere participativă, dezbatere, expunere, problematizare, exercitiu.	2 ore
Aspectele etice ale consilierii genetice - 5: probleme de sănătate (studiu de caz: scandalul Theranos).	Prelegere participativă, dezbatere, expunere, problematizare, exercitiu.	2 ore
Consilierea genetică și metodele diagnostice moderne.	Prelegere participativă, dezbatere, expunere, problematizare, exercitiu.	2 ore
Consilierea genetică și procedurile de tratament moderne sau viitoare.	Prelegere participativă, dezbatere, expunere, problematizare, exercitiu.	2 ore
Inteligența artificială în consilierea genetică.	Prelegere participativă, dezbatere, expunere, problematizare, exercitiu.	2 ore
<p>Bibliografie</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Pyeritz, R. E., Korf, B. R., & Grody, W. W. (2022). <i>Emery and Rimoin's Principles and Practice of Medical Genetics and Genomics: Clinical Principles and Applications</i>. Academic Press. ISBN: 978-0-12-812537-3. 2. LeRoy, B. S., Veach, P. M., & Bartels, D. M. (2010). <i>Genetic Counseling Practice: Advanced Concepts and Skills</i>. Wiley-Blackwell. ISBN: 978-0-470-98946-2. 3. Bennett, R. L. (2010). <i>The Practical Guide to the Genetic Family History</i>. Wiley-Blackwell. ISBN: 978-0-470-48001-3. <p>https://medium.com/@xtn13/the-future-of-genetic-counseling-with-ai-and-machine-learning-f28a51e4bf8a</p>		

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

- Conținutul disciplinei este în concordanță cu ceea ce se predă în alte centre universitare din țară și din străinătate.

10. Evaluare

Tip activitate	10.1 Criterii de evaluare	10.2 metode de evaluare	10.3 Pondere din nota finală
10.4 Curs	Verificarea cunoștințelor teoretice	Examen scris la sfârșitul semestrului	60%
10.5 Seminar/laborator	Verificarea cunoștințelor practice	Examen scris la sfârșitul semestrului	40%
10.6 Standard minim de performanță			
<ul style="list-style-type: none">• Cunoașterea noțiunilor de bază, obținerea notei 5			

Data completării

11.07.2024

Semnătura titularului de curs

șef lucrări Dr. Kovacs Levente

Semnătura titularului de seminar

șef lucrări Dr. Kovacs Levente

Data avizării în departament

11.07.2024

Semnătura directorului de departament

conf. Dr. Keresztes Lujza