

FIȘA DISCIPLINEI

Diagnostic prenatal și consiliere genetică

Anul universitar 2025-2026

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 Biotehnologie
1.4. Domeniul de studii	Biologie
1.5. Ciclu de studii	Master, 4 semestre, cu frecvență
1.6. Programul de studii / Calificarea	Biologie medicală / Master
1.7. Forma de învățământ	Cu frecvență

2. Date despre disciplină

2.1. Denumirea disciplinei		Diagnostic prenatal și consiliere genetică				Codul disciplinei		BMR1105				
2.2. Titularul activităților de curs			Iulia Lupan									
2.3. Titularul activităților de seminar			Iulia Lupan									
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/ proiect	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 pentru studiul individual (SI) și activități de autoinstruire (AI)					ore
Studiul după manual, suport de curs, bibliografie și notițe (AI)					21
Documentare suplimentară în bibliotecă, pe platformele electronice de specialitate și pe teren					21
Pregătire seminare/ laboratoare/ proiecte, teme, referate, portofolii și eseuri					21
Tutoriat (consiliere profesională)					3
Examinări					4
Alte activități					
3.7. Total ore studiu individual (SI) și activități de autoinstruire (AI)				70	
3.8. Total ore pe semestru				126	
3.9. Numărul de credite				5	

4. Precondiții (acolo unde este cazul)

4.1. de curriculum	Genetică generală
4.2. de competențe	- Utilizarea aparaturii de laborator - Cunoștințe de bază de operare pe calculator - Intocmirea referatelor bibliografice

5. Condiții (acolo unde este cazul)

5.1. de desfășurare a cursului	Suport logistic video
5.2. de desfășurare a seminarului/ laboratorului	Participarea la minim 85% din lucrările de laborator este condiție pentru participarea la examen

6.1. Competențele specifice acumulate¹

Competențe profesionale/esențiale	- 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	- 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 noțiunilor teoretice în rezolvarea problemelor practice legate de diagnosticul prenatal (citogenetic și molecular) și consilierea genetică.

6.2. Rezultatele învățării

Cunoștințe	Studentul cunoaște: Comportamentul cromosomilor în diviziunile celulare și dezvoltarea intrauterină Modificările structurale cantitative, calitative și modificările numerice – aneuploidiile Metodele de screening prenatal Sindroamele cromosomiale Consilierea genetică în cazul maladiilor monogenice, poligenice, multifactoriale și anomaliilor cromosomiale
Aptitudini	Studentul este capabil să: Să înțeleagă cauzele sindroamelor cromosomiale Să înțeleagă cauzele aneuploidiilor Să interpreteze un diagnostic molecular
Responsabilități și autonomie	Studentul are capacitatea de a lucra independent pentru: Interpretarea și alcătuirea unui pedigree Interpretarea unei analize citogenetice Consilierea în cazul afecțiunilor monogenice și a aberațiilor cromosomiale

7. Obiectivele disciplinei (reieșind din grila competențelor acumulate)

7.1 Obiectivul general al disciplinei	Cunoașterea metodelor de diagnostic prenatal și a importanței consilierii genetice a viitorilor părinți.
7.2 Obiectivele specifice	- 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.

¹ Se poate opta pentru competențe sau pentru rezultatele învățării, respectiv pentru ambele. În cazul în care se alege o singură variantă, se va șterge tabelul aferent celeilalte opțiuni, iar opțiunea păstrată va fi numerotată cu 6.

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 amniocenteza. Indicațiile analizei citogenetice prenatale	prelegere frontală,	
8. Metode de detectare a sindroamelor cauzate de microdeleții cromozomiale	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 cromozomiale	prelegere frontală,	
13. Consilierea genetică în cazul maladiilor monogenice și a celor poligenice și multifactoriale	prelegere frontală,	
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.3, Polirom, Iasi, 2017. 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. Genetica medicală. Curs pentru studentii anului II medicină, sub redacția Prof. univ. dr. Pop Ioan Victor, Editura Medicală Universitară "Iuliu Hațieganu", 2013. 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. 8. http://ghr.nlm.nih.gov/ 9. www.orpha.net 10. Dordea, M., Coman, N., Crăciunaș, C., Andraș, C. (2003) – Genetica generală și moleculară – abordare practică. Presa Universitară Clujeană, Cluj-Napoca.		
8.2 Seminar / laborator	Metode de predare	Observații
1. Studiarea istoricului familial și alcătuirea de pedigree-uri. Transmiterea autosomală recesivă	Expuneri și dezbateri	4 ore
2. Metoda analizei pedigree-urilor familiale – Transmiterea autosomală dominantă	Expuneri și dezbateri	2 ore
3 Metoda analizei pedigreeelor familiale - Transmiterea X-linkată	Expuneri și dezbateri	2 ore
4. Metode de analiză citogenetică	Expuneri și dezbateri	4 ore
5. Diagnosticul molecular	Expuneri și dezbateri	4 ore
6. Consilierea genetică în cazul aberațiilor structurale ale cromosomilor	Expuneri și dezbateri	4 ore
7. Discutarea unor probleme de bioetica legate de boli genetice umane	Expuneri și dezbateri	2 ore

8. Discutarea unor probleme legate de aspectele psihologice ale consilierii genetice	Expuneri și dezbateri	2 ore
9. Sesiune de recuperare		
10. Colocviu		
Bibliografie 1. Dordea, M., Coman, N., Crăciunaș, C., Andraș, C. (2003) – Genetică generală și moleculară – abordare practică, Presa Universitară Clujeană, Cluj-Napoca. 2. 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. 3. Y. M. Dennis Lo, Rossa W. K. Chiu, K. C. Allen Chan, 2006, Clinical Applications of PCR, Springer Science & Business Media		

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	Cunoasterea 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			
• Cunoasterea a 50% din informația conținută în curs • Cunoasterea a 50% din informația de la seminar			

11. Etichete ODD (Obiective de Dezvoltare Durabilă / Sustainable Development Goals)²

								

² Păstrați doar etichetele care, în conformitate cu [Procedura de aplicare a etichetelor ODD în procesul academic](#), se potrivesc disciplinei și ștergeți-le pe celelalte, inclusiv eticheta generală pentru Dezvoltare durabilă - dacă nu se aplică. Dacă nicio etichetă nu descrie disciplina, ștergeți-le pe toate și scrieți "Nu se aplică".

--	--	--	--	--	--	--	--	--

Data completării:
05.12.2024

Semnătura titularului de curs
Conf. univ. dr. Iulia LUPAN

Semnătura titularului de seminar
Conf. univ. dr. Iulia LUPAN

Data avizării în departament:
09.12.2024

Semnătura directorului de departament
Conf. univ. dr. Beatrice KELEMEN