

## FIȘA DISCIPLINEI

*Genetică și citogenetică medicală*

Anul universitar 2025-2026

### 1. Date despre program

|                                        |                                      |
|----------------------------------------|--------------------------------------|
| 1.1. Instituția de învățământ superior | Universitatea Babeș-Bolyai           |
| 1.2. Facultatea                        | Biologie si 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              |  | Genetică și citogenetică medicală |                |  |   | Codul disciplinei      |  | BMR4103 |                          |  |    |
| 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 |  | E       | 2.7. Regimul disciplinei |  | DF |

### 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         |
| <b>Distribuția fondului de timp pentru studiul individual (SI) și activități de autoinstruire (AI)</b> |    |                     |    |                                  | <b>ore</b> |
| Studiul după manual, suport de curs, bibliografie și notițe (AI)                                       |    |                     |    |                                  | 28         |
| Documentare suplimentară în bibliotecă, pe platformele electronice de specialitate și pe teren         |    |                     |    |                                  | 28         |
| Pregătire seminare/ laboratoare/ proiecte, teme, referate, portofolii și eseuri                        |    |                     |    |                                  | 28         |
| Tutoriat (consiliere profesională)                                                                     |    |                     |    |                                  | 10         |
| Examinări                                                                                              |    |                     |    |                                  | 4          |
| Alte activități                                                                                        |    |                     |    |                                  |            |
| <b>3.7. Total ore studiu individual (SI) și activități de autoinstruire (AI)</b>                       |    |                     |    | <b>98</b>                        |            |
| <b>3.8. Total ore pe semestru</b>                                                                      |    |                     |    | <b>154</b>                       |            |
| <b>3.9. Numărul de credite</b>                                                                         |    |                     |    | <b>6</b>                         |            |

### 4. Precondiții (acolo unde este cazul)

|                    |                                                                                                                                                                                                                                 |
|--------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 4.1. de curriculum | <ul style="list-style-type: none"><li>Genetică generală</li></ul>                                                                                                                                                               |
| 4.2. de competențe | <ul style="list-style-type: none"><li>Utilizarea aparaturii de laborator</li><li>Calculul concentrațiilor soluțiilor</li><li>Cunoștințe de bază de operare pe calculator</li><li>Intocmirea referatelor bibliografice</li></ul> |

### 5. Condiții (acolo unde este cazul)

|                                                  |                                                                                                                                                  |
|--------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 5.1. de desfășurare a cursului                   | <ul style="list-style-type: none"><li>Suport logistic video</li></ul>                                                                            |
| 5.2. de desfășurare a seminarului/ laboratorului | <ul style="list-style-type: none"><li>Participarea la minim 85% din lucrarile de laborator este conditie pentru participarea la examen</li></ul> |

### 6.1. Competențele specifice acumulate<sup>1</sup>

|                                   |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |
|-----------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Competențe profesionale/esențiale | <ul style="list-style-type: none"><li>• Cunoașterea și înțelegerea modului în care modificările genotipului determină fenotipul.</li><li>• Formarea abilităților de utilizare a unor metodologii și tehnici de laborator specifice studierii materialului genetic și diagnosticării maladiilor genetice.</li><li>• Cunoașterea și interpretarea variantelor de secvență.</li></ul> |
| Competențe transversale           | <ul style="list-style-type: none"><li>• Dezvoltarea capacității de a extrapola noțiunile privind mecanisme genetice de bază dar și legitățile ce guvernează transmiterea caracterelor ereditare de-a lungul generațiilor la nivelul organismului uman.</li><li>• Utilizarea notiunilor teoretice în rezolvarea problemelor practice legate de determinarea genotipului.</li></ul>  |

### 6.2. Rezultatele învățării

|                               |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |
|-------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Cunoștințe                    | Studentul cunoaște:<br>Clasificarea și efectele fenotipice ale mutațiilor genice și cromosomiale<br>Diferențele dintre afecțiunile ereditare monogenice, poligenice și multifactoriale<br>Principalele modificări în cancer<br>Principalele caracteristici fenotipice ale celor mai frecvente afecțiuni în populațiile umane: bolile metabolice ereditare, hemoglobinopatiile, sindroamele cromosomiale<br>Simbolurile utilizate pentru alcătuirea pedigree-urilor |
| Aptitudini                    | Studentul este capabil să:<br>Recunoască fenotipic sindroamele cromosomiale<br>Să interpreteze un complement cromosomal<br>Să interpreteze o mutație conform nomenclurii internaționale HGVS                                                                                                                                                                                                                                                                       |
| Responsabilități și autonomie | Studentul are capacitatea de a lucra independent pentru:<br>Interpretarea unor rezultate de la secvențierea Sanger<br>Utilizarea tehnicii PCR și electroforeza acizilor nucleici pentru determinarea unui genotip<br>Aplicarea tehnicii qPCR în analiza numărului de copii ale unei gene<br>Calcularea de probabilități pentru urmași afectați în generațiile ulterioare<br>Alcătuirea și interpretarea unui pedigree                                              |

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

|                                       |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |
|---------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 7.1 Obiectivul general al disciplinei | <ul style="list-style-type: none"><li>• Dobândirea de cunoștințe legate de aplicarea principiilor teoretice și practice ale geneticii medicale cu accent pe utilizarea tehnicilor de genetică moleculară în studiile de genetică umană dar și pe metodele moderne de diagnostic molecular al unor maladii umane ereditare.</li></ul>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          |
| 7.2 Obiectivele specifice             | <ul style="list-style-type: none"><li>• Cunoașterea și înțelegerea complexității mecanismelor ce stau la baza determinării genetice a caracterelor normale și patologice;</li><li>• Dobândirea de cunoștințe legate de transmiterea autosomală și heterosomală a caracterelor și caracteristicile eredității poligenice și multifactoriale;</li><li>• Înțelegerea cauzelor și mecanismelor care stau la baza apariției aberațiilor numerice și structurale ale cromosomilor;</li><li>• Înțelegerea importanței diagnosticării prenatale a anomaliilor genetice;</li><li>• Familiarizarea cu principalele direcții ale cercetărilor ce vizează vindecarea sau ameliorarea anomaliilor genetice dar și a principalelor aspecte etice.</li></ul> |

<sup>1</sup> 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. Introducere în genetica medicală. Bazele și rolul geneticii medicale.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         | Prelegere frontală, conversații euristice                                  |            |
| 2. Organizarea genomului uman. ADN codificator și necodificator. Pseudogenele și regiunile repetitive. Elementele genetice mobile.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               | Prelegere frontală, conversații euristice, gândire critică                 |            |
| 3. Mutații genice cantitative și calitative, efecte fenotipice și clasificare. Nomenclatura mutațiilor. Mecanismele de reparare ale ADN. Factori mutageni.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       | Prelegere frontală, conversații euristice, gândire critică, problematizare | 4 ore      |
| 4 Transmiterea de tip mendelian a caracterelor: autosomală și heterosomală (dominantă și recesivă).                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              | Prelegere frontală, conversații euristice, gândire critică, problematizare |            |
| 5. Noțiuni de citogenetică umană: terminologie, criterii de identificare a cromosomilor. Modificări structurale și numerice ale cromosomilor.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | Prelegere frontală, conversații euristice, gândire critică, problematizare |            |
| 6. Ereditatea poligenică și multifactorială. Ereditate mitocondrială: structura genomului mitocondrial uman și boli mitocondriale.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               | Prelegere frontală, conversații euristice, gândire critică                 |            |
| 7. Anomalii ale dezvoltării sexuale. Cauzele genetice ale infertilității.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        | Prelegere frontală, conversații euristice, gândire critică                 |            |
| 8. Maladii metabolice ereditare                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  | Prelegere frontală, conversații euristice, gândire critică                 |            |
| 9. Hemoglobinopatii                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              | Prelegere frontală, conversații euristice, gândire critică                 |            |
| 10. Genetica cancerului                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          | Prelegere frontală, conversații euristice, gândire critică                 |            |
| 11. Metode moleculare moderne de stabilire a genotipului. Tehnologia ADN recombinat.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             | Prelegere frontală, conversații euristice, gândire critică                 |            |
| 12. Terapia genică. Farmacogenomica                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              | Prelegere frontală, conversații euristice, gândire critică                 |            |
| 13. Noțiuni de genetică populațională umană                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      | Prelegere frontală, conversații euristice, gândire critică                 |            |
| <b>Bibliografie</b><br>1. Lynn B. Jorde, John C. Carey, Michael J. Bamshad, 2015, Medical Genetics, Elsevier Health Sciences<br>2. Peter D Turnpenny, Sian Ellard, 2011, Emery's Elements of Medical Genetics, Elsevier Health Sciences<br>3. Ian D Young, 2010, Medical Genetics, Oxford University Press, Oxford<br>4. Fernandes, J.; Saudubray, J.M.; van den Berghe, G.; Walter, J.H. (2006). Inborn Metabolic Diseases: Diagnosis and Treatment (4th ed.). Springer. p. 561 p.<br>5. Wink, M. (2003) - An Introduction to Molecular Biotechnology, Wiley-VCH Verlag GmbH & Co. KGaA<br>6. Kumar, V., Abbas, A.K., MBBS, Fausto, N., and Richard, M. (2007) - Robbins Basic Pathology (8th International Edition), W.B. Saunders Company Publishers.<br>7. Hamosh, A., Scott, A.F., Amberger, J.S., Bocchini, C.A., McKusick, V.A. (2005) - Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM), a knowledgebase of humangenomes and genetic disorders, Nucleic Acids Research, 33, 514-517.<br>8. Jorde, L.B., Carey, J.C., Bamshad, M.J., White, R.L., (2000) – Medical genetics, Mosby Publishers.<br>9. Stedman's Medical Dictionary (28th Ed.). (2006). Baltimore, MD: Lippincott Williams.<br>10. King R.C; Stansfield W.D. and Mulligan P.K. (2004). A dictionary of genetics. 7th ed, Oxford University Press. p234.<br>11. Immunogenetic: Webster's Timeline History, 1950 - 2007 by Icon Group International (2010)<br>12. Nussbaum, R., McInnes, R.R., , Huntington, F.W., (2007) – Thompson & Thompson Genetics in medicine, Elsevier Inc |                                                                            |            |
| 8.2 Seminar / laborator                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          | Metode de predare                                                          | Observații |

|                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |                                             |       |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------|-------|
| 1. Metode de pipetare a soluțiilor. Reguli pentru alcătuirea și completarea unui caiet de laborator                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            | Problematizare, conversații.                | 2 ore |
| 2. Calcule utile în laborator: calcularea concentrațiilor, diluții simple și seriale.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          | Problematizare, conversații.                | 2 ore |
| 3. Analiza cariotipului. Identificarea cromosomilor umani după modelul de benzi. Analiza unor cariotipuri individuale și identificarea mutațiilor cromosomiale structurale și numerice.                                                                                                                                                                                                                                                        | Problematizare, conversații, studii de caz. | 2 ore |
| 4. Pedigree-uri – simboluri și alcătuire, interpretare. Determinarea modurilor de transmitere a caracterelor pe baza pedigree-urilor: autosomal și heterosomal (dominant/recesiv).                                                                                                                                                                                                                                                             | Problematizare, conversații, studii de caz. | 2 ore |
| 5. Transmiterea autosomală și heterosomală. Calcularea probabilităților unor fenotipuri și genotipuri în generații viitoare.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   | Problematizare, conversații, studii de caz. | 4 ore |
| 6. Nomenclatura variantelor de secvență. Studii de caz.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        | Problematizare, studii de caz.              | 2 ore |
| 7. Purificarea acizilor nucleici din celule umane – particularități. Determinarea concentrației și purității ADN genomic, păstrarea corectă a ADN și evitarea contaminărilor.                                                                                                                                                                                                                                                                  | Problematizare, conversații, studii de caz. | 4 ore |
| 8. Amplificarea enzimatică <i>in vitro</i> a ADN (PCR). Particularități teoretice și practice ale PCR clinic. Tipuri de mutații care pot fi identificate prin PCR. Analiza unor teste clinice de determinare a genotipului                                                                                                                                                                                                                     | Problematizare, conversații, studii de caz. | 2 ore |
| 9. Analiza rezultatelor de la secvențializarea unor fragmente genice, identificarea polimorfismelor uninucleotidice. Identificarea genotipurilor heterozigote și homozigote. Prelucrarea și reprezentarea grafică a rezultatelor.                                                                                                                                                                                                              | Problematizare, conversații, studii de caz. | 2 ore |
| 10. Metode moleculare de determinare a genotipului.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            | Problematizare, conversații, studii de caz. | 4 ore |
| Bibliografie<br>1. Dordea, M., Coman, N., Crăciunaș, C., Andraș, C. (2003) – Genetică generală și moleculară – abordare practică, Presa Universitară Clujeană, Cluj-Napoca.<br>2. Sean R. Gallagher and Emily A. Wiley, 2012, Current Protocols Essential Laboratory Techniques, 2nd Edition, Wiley-Blackwell<br>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

|                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <ul style="list-style-type: none"> <li>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;</li> <li>Lucrările de laborator vizează aspecte practice legate de determinarea și interpretarea unor genotipuri;</li> <li>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</li> </ul> |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|

## 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                  | Examen scris            | 80%                          |
|                        | Capacitatea de a utiliza informația într-un context nou |                         |                              |
| 10.5 Seminar/laborator | Deprinderi de inițiere a unui experiment                | Examen scris            | 20%                          |

|                                                                                                                                                                |                                                   |              |     |
|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------|--------------|-----|
|                                                                                                                                                                | Deprinderi de urmare a unui protocol de laborator |              |     |
|                                                                                                                                                                | Cunoasterea continutului informational            | Examen scris | 80% |
| 10.6 Standard minim de performanță                                                                                                                             |                                                   |              |     |
| <ul style="list-style-type: none"> <li>Cunoasterea a 50% din informatia continuta in curs</li> <li>Cunoasterea a 60% din informatia de la laborator</li> </ul> |                                                   |              |     |

#### 11. Etichete ODD (Obiective de Dezvoltare Durabilă / Sustainable Development Goals)<sup>2</sup>

|  |  |                                                                                   |  |  |  |  |  |  |
|--|--|-----------------------------------------------------------------------------------|--|--|--|--|--|--|
|  |  |                                                                                   |  |  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |  |  |  |  |
|  |  |                                                                                   |  |  |  |  |  |  |

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

<sup>2</sup> 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".