

FIȘA DISCIPLINEI

Genetică medicală

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 și Ecologie al Liniei Maghiare
1.4 Domeniul de studii	Biologie
1.5 Ciclul de studii	Master, 4 semestre, cu frecvență
1.6 Programul de studiu / Calificarea	Biologie Medicală

2. Date despre disciplină

2.1 Denumirea disciplinei	Genetică medicală	Codul disciplinei	BMM6405
2.2 Titularul activităților de curs	Dr. Székely Gyöngyi		
2.3 Titularul activităților de seminar	Dr. Székely Gyöngyi		
2.4 Anul de studiu	1	2.5 Semestrul	2
2.6. Tipul de evaluare	E	2.7 Regimul disciplinei	O

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	4	Din care: 3.5 curs	2	3.6 seminar/laborator	56
Distribuția fondului de timp:					ore
Studiul după manual, suport de curs, bibliografie și notițe					35
Documentare suplimentară în bibliotecă, pe platformele electronice de specialitate și pe teren					10
Pregătire seminarii/laboratoare, teme, referate, portofolii și eseuri					14
Tutoriat					10
Examinări					8
Alte activități:					
3.7 Total ore studiu individual	72				
3.8 Total ore pe semestru	56				
3.9 Numărul de credite	6				

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	• Prezența calculator și videoproiector
-------------------------------	---

5.2 De desfășurare a seminarului/laboratorului	• Condiția participării la examen este prezența obligatorie în proporție de 80% la seminarii.
--	---

6. Competențele specifice acumulate

Competențe profesionale	- 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 fie capabili să caute în literatura de specialitate și să înțeleagă articolele de specialitate.
Competențe transversale	- Să fie capabili să folosească terminologia și cunoștințele dobândite în cadrul orelor de Genetică medicală și în alte domenii de știință. - Să fie capabili să folosească terminologia și să aplice cunoștințele dobândite în cadrul seminariilor.

7. Obiectivele disciplinei (reieșind din grila competențelor acumulate)

7.1 Obiectivul general al disciplinei	Scopul principal al materiei este dobândirea cunoștințelor despre genetica medicală în general, să cunoască și să aplice diferite metode de citogenetică.
7.2 Obiectivele specifice	- În cadrul disciplinei Genetică medicală se urmărește cunoașterea și înțelegerea importanței bazelor moștenirii genetice în cadrul conceptului de citomorfologie, examinarea genetica a cariotipului uman normal și cel modificat genetic, diferite tipuri de mutații la nivelul cromosomilor autosomali și sexuali, rolul și efectul mutațiilor, legile moștenirii genetice și patologia moștenirii. - Să dobândească abilitatea de a recunoste si de a analiza diferitele tipuri de probe genetice.

8. Conținuturi

8.1 Curs	Metode de predare	Observații
1. Introducere. Bazele și rolul geneticii medicale: noțiuni genetice de bază.	prezentare frontală	2 ore
2. Mostenirea, în cadrul conceptului citomorfologic: citomorfologie, analize citogenetice, cariotip uman, bandare cromozomială.	prezentare frontală	2 ore
3. Moștenirea, în cadrul conceptului citomorfologic: disfuncții ale setului cromozomial uman, disfuncții autozomale, disfuncții ale cromozomilor sexuali.	prezentare frontală	2 ore
4. Legile moștenirii: moștenire autozomală dominantă, respectiv recesivă.	prezentare frontală	2 ore

5. Legile moștenirii: moștenire intermediară, sexuală și multifactorială.	prezentare frontală	2 ore
6. Citogenetică generală: cariotip uman normal, heteromorfism cromozomial, mitoza, meioza, spermatogeneza.	prezentare frontală	2 ore
7. Patologia moștenirii genetice: disfuncții în metabolismul carbohidraților, lipidelor și aminoacizilor.	prezentare frontală	2 ore
8. Patologia moștenirii genetice: boli genetice sangvine, epiteliale și ale țesutului conjunctiv.	prezentare frontală	2 ore
9. Mutațiile și efectele lor: mutații germinative și somatice, efecte mutagene.	prezentare frontală	2 ore
10. Noțiuni de bază de embriologie și teratologie: gametopatii, blastopatii, embriopatii, teratologia epidemiologică.	prezentare frontală	2 ore
11. Boli hemolitice embrionare: incompatibilitatea grupei de sânge Rh, incompatibilitatea grupei de sânge AB0, test patern.	prezentare frontală	2 ore
12. Oncogeneza și cancerul: noțiuni generale de oncogeneză, noțiuni despre cancer, modul de formare a cancerului, celule cancerigene.	prezentare frontală	2 ore
13. Analize genetice, noțiuni de bază de epidemiologie: categorii de analize epidemiologice.	prezentare frontală	2 ore
14. Consiliere genetică: boli cu transmitere genetică, consiliere genetică, examinare prenatală.	prezentare frontală	2 ore
Bibliografie 1. Klinikai Genetika, Papp Z., 1995 2. A Klinikai Genetika Alapjai, Szemere G., 2000 3. Genes IX, Lewin B., 2007		
8.2 Seminar / laborator	Metode de predare	Observații
1. Bazele și rolul geneticii medicale: noțiuni genetice de bază.	discuție frontală	2 ore
2. Citomorfologie, analize citogenetice, cariotip uman, bandare cromozomială. Prezentarea diferitelor metode de bandare cromozomială.	discuție frontală	2 ore
3. Analiza disfuncțiilor ale setului cromozomial uman, disfuncții autozomale, disfuncții ale cromozomilor sexuali. Analiza unor fișe medicale conținând setul cromozomial uman.	discuție frontală	2 ore

4. Moștenirea autozomală dominantă și moștenirea autozomală recesivă.	discuție frontală	2 ore
5. Moștenirea intermediară, sexuală și multifactorială.	discuție frontală	2 ore
6. Metode de analiză citogenetică: cariotip uman normal, boli cromozomiale la om.	discuție frontală	2 ore
7. Prezentarea unor referate legate de disfuncții în metabolismul carbohidraților, lipidelor și aminoacizilor.	prezentare frontală	2 ore
8. Prezentarea unor referate legate de boli genetice sangvine, epiteliale și ale țesutului conjunctiv.	prezentare frontală	2 ore
9. Agenții mutageni și efectele lor: mutații germinative și somatice, efecte mutagene.	discuție frontală	2 ore
10. Analiza unor imagini ilustrând gametopatii, blastopatii și embriopatii.	discuție frontală	2 ore
11. Metode de analiză privind incompatibilitatea grupei de sânge Rh, incompatibilitatea grupei de sânge AB0, test patern.	discuție frontală	2 ore
12. Moduri de formare a cancerului: noțiuni generale de oncogeneza, noțiuni despre cancer, modul de formare a cancerului, celule cancerigene.	discuție frontală	2 ore
13. Recuperare seminar.	discuție frontală	2 ore
14. Verificare cunoștințe.	examen oral	2 ore
Bibliografie 1. Klinikai Genetika, Papp Z., 1995 2. A Klinikai Genetika Alapjai, Szemere G., 2000 3. Genetika, Weaver R.F. and Hedrick P.W., 2000 4. Genes IX, Lewin B., 2007 5. Biology: Science for Life: Coleen Belk and Wirginia Borden, 2003 6. http://klinikaigenetika.hu/		

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

Conținutul cursurilor și a lucrărilor de laborator este în concordanță cu conținutul altor facultăți de specialitate din străinătate, acest conținut este înprospătat periodic conform literaturii noi de specialitate.

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 cursurilor predate.	Examen scris.	80%
	Folosirea cunoștințelor învățate în contexte noi.		
10.5 Seminar/laborator	Folosirea cunoștințelor învățate în contexte noi..	Examen oral.	20%

	Recunoașterea și analiza cariotipurilor normali și anormali.		
10.6 Standard minim de performanță			
- Cunoașterea conținutului cursurilor predate în proporție de 50%. - Cunoașterea conținutului seminariilor în proporție de 60%.			

11. Etichete ODD (Obiective de Dezvoltare Durabilă / Sustainable Development Goals)¹



Data completării

02.12.2024

Semnătura titularului de curs

conf. dr. Székely Gyöngyi

Semnătura titularului de seminar

conf. dr. Székely Gyöngyi

Data avizării în departament

.....

Semnătura directorului de departament

conf. dr. Keresztes Lujza

¹ 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".