



FIȘA DISCIPLINEI
Genetică medicală
Anul universitar 2025-2026

Facultatea de Biologie și Geologie

Str. Republicii nr. 44
Cluj-Napoca, cod poștal 400015
Tel.: 0264.431.858
bioge@ubbcluj.ro
biogeo.ubbcluj.ro

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 moleculară și Biotehnologie
1.4. Domeniul de studii	Biologie
1.5. Ciclu de studii	Master
1.6. Programul de studii / Calificarea	Managementul calității în laboratoarele biomedicale/Biolog
1.7. Forma de învățământ	Învățământ cu frecvență redusă

2. Date despre disciplină

2.1. Denumirea disciplinei		Genetică medicală				Codul disciplinei		BMR4203	
2.2. Titularul activităților de curs – Coordonatorul de disciplină				Iulia LUPAN					
2.3. Titularul activităților de seminar / laborator / proiect – asistent				Iulia LUPAN					
2.4. Anul de studiu		1	2.5. Semestru	2	2.6. Tipul de evaluare	C	2.7. Regimul disciplinei	Conținut	Felul disciplinei DS
								Obligativitate	Obligatorie/ opțională DOB

3. Timpul total estimat (ore pe semestru al activităților didactice)

3.1. Număr de ore pe săptămână – forma cu frecvență	4	din care: 3.2. curs	2			3.3. seminar/ laborator/ proiect	2
3.4. Total ore pe semestru – forma Învățământ la distanță	125	din care: 3.5. SI	69	AI= Nr.ore curs IF x nr. săptămâni	28	3.6. ST (0 ore) + SF (0 ore) + L/P (28 ore)	28
Distribuția fondului de timp pentru studiul individual (SI) și activități de autoinstruire (AI)							ore
3.5.1. Studiul după manual, suport de curs, bibliografie și notițe (AI)							30
3.5.2. Documentare suplimentară în bibliotecă, pe platformele electronice de specialitate și pe teren							20
3.5.3. Pregătire seminare/ laboratoare/ proiecte, teme, referate, portofolii și eseuri							14
3.5.4. Tutoriat (consiliere profesională)							2
3.5.5. Examinări							3
3.5.6. Alte activități							
3.7. Total ore studiu individual (SI) și activități de autoinstruire (AI)	69						
3.8. Total ore pe semestru (număr ECTS x 25 de ore)	125						
3.9. Numărul de credite	5						

4. Precondiții (acolo unde este cazul)

4.1. de curriculum	Genetică generală. Structura acizilor nucleici și organizarea materialului genetic.
4.2. de competențe	- Întocmirea eseurilor - Utilizarea platformelor electronice (Microsoft Teams, Zoom etc.) - Utilizarea bazelor de date online

5. Condiții (acolo unde este cazul)

5.1. de desfășurare a cursului	- Suport electronic (Microsoft Teams) - Acces electronic la bibliotecile UBB
5.2. de desfășurare a seminarului/ laboratorului/ proiectului	Participarea la minim 80% din seminarii, predarea eseului sunt condiții pentru participarea la examenul teoretic final

6. Competențe

6.1. Competențe specifice acumulate¹

Competențe profesionale	- Cunoașterea și înțelegerea modului în care modificările genotipului determină fenotipul. - Formarea abilităților de utilizare a unor metodologii și tehnici de laborator specifice studierii materialului genetic și diagnosticării maladiilor genetice. Cunoașterea și interpretarea variantelor de secvență.
Competențe transversale	- 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. - Utilizarea notiunilor teoretice în rezolvarea problemelor practice legate de determinarea genotipului.

6.2. Rezultatele învățării

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

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.

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

7.1. Obiectivul general al disciplinei	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.
7.2. Obiectivele specifice	• Cunoașterea și înțelegerea complexității mecanismelor ce stau la baza determinării genetice a caracterelor normale și patologice; • Dobândirea de cunoștințe legate de transmiterea autosomală și heterosomală a caracterelor și caracteristicile eredității poligenice și multifactoriale; • Înțelegerea cauzelor și mecanismelor care stau la baza apariției aberațiilor numerice și structurale ale cromosomilor; • 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.

8. Conținuturi

8.1. AI, SI	Metode de predare	Observații
1. Introducere. Bazele și rolul geneticii medicale	SI	5%SI
2. Mutații genice cantitative și calitative, efectele fenotipice ale mutațiilor. Nomenclatura mutațiilor. Mecanisme de reparare ale ADN. Factori mutageni.	SI	15%SI
3 Transmiterea de tip mendelian a caracterelor: autosomală și heterosomală (dominantă și recesivă). Intersexualități.	SI	15%SI
4. Structura genomului uman și noțiuni de citogenetică umană: terminologie, criterii de identificare a cromosomilor. Modificări structurale și numerice ale cromosomilor, efectele lor asupra fenotipului. Moduri de evidențiere a mutațiilor cromosomiale	SI	10%SI
5. Ereditatea poligenică și multifactorială. Ereditate mitocondrială: structura genomului mitocondrial uman și boli mitocondriale	SI	10%SI
6. Maladii metabolice ereditare	SI	5%SI
7. Hemoglobinopatii	SI	10%SI
8. Genetica cancerului.	SI	10%SI
9. Metode moleculare moderne de stabilire a genotipului. Terapia genică	SI	10%SI
10. Noțiuni de genetică populațională umană	SI	10%SI
Bibliografie: 1. Lynn B. Jorde, John C. Carey, Michael J. Bamshad, Medical Genetics, Elsevier Health Sciences, 2015. 2. Peter D Turnpenny, Sian Ellard, 2011, Emery's Elements of Medical Genetics, Elsevier Health Sciences 3. Ian D Young, Medical Genetics, Oxford University Press, Oxford, 2010. 4. Fernandes, J., Saudubray, J.M.; van den Berghe, G.; Walter, J.H. <i>Inborn Metabolic Diseases: Diagnosis and Treatment</i> (4th ed.). Springer, 2006. 5. Hamosh, A., Scott, A.F., Amberger, J.S., Bocchini, C.A., McKusick, V.A. - Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM), a knowledgebase of humangenet and genetic disorders, Nucleic Acids Research, 33, 514-517, 2005. 6. Covic M., Ștefănescu D., Sandovici I., Gorduza E.V., Genetică medicală, ediția 3, Polirom, 2017. 7. Suport de curs în format electronic (Genetică medical - documente pdf) încărcate pe grupul de Microsoft Teams		
8.2. ST	Metode de predare- învățare	Observații
Nu sunt prevăzute		
Bibliografie:		
8.3. SF	Metode de transmitere a informației	Observații
Nu sunt prevăzute		

Bibliografie:		
8.4. L/P	Metode de predare- învățare	Observații
1. Analiza cariotipului. Comportamentul cromosomilor în diviziunile celulare. Structura generală a acizilor nucleici și organizarea materialului genetic.	Seminarii cu discuții euristice, problematizare, exemplificare cu diverse surse video online/lucrări practice*	Lucrare practică
2-3. Pedigree-uri – simboluri și alcătuire, interpretare. Determinarea modurilor de transmitere a caracterelor pe baza pedigree-urilor: autosomal și heterosomal (dominant/recesiv).	Seminarii cu discuții euristice, problematizare, exemplificare cu diverse surse video online/ lucrări practice*	Lucrare practică
4-5. Calcularea probabilităților pentru anumite genotipuri și fenotipuri. Analiza încrucișărilor de tip mendelian și utilizarea lor în calculul probabilităților. Excepții de la legile mendeline.	Seminarii cu discuții euristice, problematizare/ lucrări practice*	Lucrare practică
6-7. Izolarea ADN din celule umane: noțiuni introductive, particularități ale purificării ADN versus ARN. Colectarea corectă, transportul și păstrarea materialului biologic până la izolarea acizilor nucleici. Determinarea concentrației și purității acizilor nucleici, păstrarea corectă a acizilor nucleici și evitarea contaminărilor.	Seminarii cu discuții euristice, problematizare, exemplificare cu diverse surse video online/ lucrări practice*	Lucrare practică
8-9. Electroforeza ADN în gel de agaroză: generalități, prepararea gelurilor, aplicații ale electroforezei în laboratoarele clinice de genetică medicală. Prepararea probelor pentru migrare în gel, migrarea probelor și examinarea gelurilor. Analiza și interpretarea rezultatelor.	Seminarii cu discuții euristice, problematizare, exemplificare cu diverse surse video online/ lucrări practice*	Lucrare practică
10-11. Amplificarea enzimatică <i>in vitro</i> a ADN (PCR): principiul reacției, componentele reacției ciclice. Particularități teoretice și practice ale PCR clinic. Tipuri de mutații care pot fi identificate prin PCR. Analiza unor teste clinice de determinare a genotipului.	Seminarii cu discuții euristice, problematizare, exemplificare cu diverse surse video online/ lucrări practice*	Lucrare practică
12. Analiza rezultatelor de la secvențializarea unor fragmente genice prin metoda Sanger, identificarea polimorfismelor uninucleotidice. Identificarea genotipurilor heterozigote versus homozigote. reprezentarea grafică a datelor	Seminarii cu discuții euristice, problematizare/ lucrări practice*	Lucrare practică
13. Genetica populațiilor – noțiuni fundamentale. Calcularea frecvenței alelelor și genotipurilor utilizând date din populațiile umane. Legea Hardy-Weinberg – utilizare și interpretare.	Seminarii cu discuții euristice, problematizare, analiza bazelor de date/ lucrări practice*	Lucrare practică
14. Calcularea frecvenței heterozigoților în populațiile umane. Rolul cunoașterii frecvenței alelelor în populațiile umane pentru determinarea genotipului. Factorii care modifică frecvența alelelor și genotipurilor în populații.	Seminarii cu discuții euristice, problematizare, analiza bazelor de date/ lucrări practice*	Lucrare practică
Bibliografie: 1. Dordea, M., Coman, N., Crăciunaș, C., Andraș, C. (2003) – Genetică generală și moleculară – abordare practică, Presa Universitară Clujeană, Cluj-Napoca. 2. Sean R. Gallagher and Emily A. Wiley, 2012, Current Protocols Essential Laboratory Techniques, 2nd Edition, Wiley-Blackwell 3. Y. M. Dennis Lo, Rossa W. K. Chiu, K. C. Allen Chan, 2006, Clinical Applications of PCR, Springer Science & Business Media 4. Ricki Lewis, 2017, Human genetics, 12th edition, McGraw-Hill Education. 5. Suport de curs în format electronic (Genetică medical - documente pdf) încărcate pe grupul de Microsoft Teams		

9. Coroborarea conținuturilor disciplinei cu așteptările reprezentanților comunităților 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;
- Lucrările de laborator vizează aspecte practice legate de determinarea și interpretarea unor genotipuri;

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. AI, SI	Cunoașterea conținutului informațional	Examen scris	80%
10.5. ST /L/ P	Cunoașterea conținutului informațional		20%
10.6. Standard minim de performanță • Cunoașterea a 50% din informația conținută în curs • Cunoașterea a 60% din informația de la laborator			

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

								

Coordonator de disciplină
Conf. Dr. Iulia LUPAN

Asistent
Conf. Dr. Iulia LUPAN

Data
07.04.2025

Responsabil de studii ID/IFR,
Conf. Dr. Iulia LUPAN

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".