

**FIȘA DISCIPLINEI****Facultatea de Biologie și Geologie****Diagnostic prenatal și consiliere genetică****Anul universitar 2025-2026**

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. Ciclul 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		Diagnostic prenatal și consiliere genetică				Codul disciplinei		BMR4102	
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		2.5. Semestru		2.6. Tipul de evaluare		2.7. Regimul disciplinei		Conținut	Felul disciplinei DS
2		3		C				Obligativitate	Obligatorie/ opțională DOp

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

3.1. Număr de ore pe săptămână – forma cu frecvență	3	din care: 3.2. curs	1			3.3. seminar/ laborator/ proiect	2
3.4. Total ore pe semestru – forma Învățământ la distanță	125	din care: 3.5. SI	83	AI= Nr.ore curs IF x nr. săptămâni	14	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)							35
3.5.2. Documentare suplimentară în bibliotecă, pe platformele electronice de specialitate și pe teren							25
3.5.3. Pregătire seminare/ laboratoare/ proiecte, teme, referate, portofolii și eseuri							18
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)	83						
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
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/ proiectului	Participarea la minim 85% din lucrarile de laborator este conditie pentru participarea la examen

6. Competențe**6.1. Competențe specifice acumulate¹**

Competențe profesionale	- 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 notiunilor 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

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	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.

8. Conținuturi

8.1. AI, SI	Metode de predare	Observații
1. Noțiuni introductive. Diagnostic genetic - generalități. Organizarea genomului uman.	SI	10%SI
2. Cromosomii umani: structură și morfologie.	SI	15%SI
3. Comportamentul cromosomilor în diviziunile celulare. Particularități ale meiozei la om. Anomalii ale meiozei și mitozei la om.	SI	15%SI
4. Modificări structurale și numerice. Anomalii cromosomiale omogene, anomalii cromosomiale în mozaic.	SI	10%SI
5. Metode de diagnostic prenatal - metode invazive, metode non-invazive de diagnostic genetic prenatal.	SI	10%SI
6. Indicații ale diagnosticului cromosomal prenatal și riscuri.	SI	10%SI
7. Diagnosticul mutațiilor genice ale produsului de concepție. Indicații ale analizei prenatale în bolile monogenice.	SI	10%SI
8. Consilierea genetică în cazul aberațiilor structurale ale cromosomilor	SI	10%SI
9. Elemente de etică în diagnosticul prenatal. Probleme etice, reglementări și recomandări privind diagnosticul prenatal și preimplantator.	SI	10%SI
Bibliografie: - Kenneth Jones, Smith's Recognizable Patterns Of Human Malformation Sixth Edition (Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation), Elsevier, 2005. - Mircea Covic, Dragos Stefanescu, Ionel Sandovici, Genetica medicala, Ed.2, Polirom, Iasi, 2011. - Cassidy B. Suzanne, Allanson E. Judith: Management of genetic syndromes, 2nd edition, John Wiley & Sons, Inc., 2005. - Margaret J. Barch, Association of Cytogenetic Technologists, The ACT cytogenetics laboratory manual, Raven Press, 1991. - Popp Radu Anghel, Genetica. Aspecte etice. Editura Risoprint, Cluj-Napoca, 2014. - Genetică medicală. Curs pentru studenții anului II medicină, sub redacția Prof. univ. dr. Pop Ioan Victor, Editura Medicală Universitară "Iuliu Hațieganu", 2013. - Genetică medicală - Îndrumător de lucrări practice pentru studenții anului II – Facultatea de Medicină, subredacția Prof. univ. dr. Pop Ioan Victor, Editura Medicală Universitară "Iuliu Hațieganu", 2013. http://ghr.nlm.nih.gov/		

9. www.orpha.net		
10. Suport de curs în format electronic (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. Metode și tehnici de analiză a cariotipului. Condițiile pentru realizarea unui cariotip	Prezentare de cazuri.	Lucrare practică
2. Interpretarea unui cariotip, incertitudini și limite.	Prezentare de cazuri. Prezentare de metode și rezultate ale unor investigații citogenetice și moleculare.	Lucrare practică
3. Alcătuirea și interpretarea unui complement cromosomal.	Prezentare de cazuri. Prezentare de metode și rezultate ale unor investigații citogenetice și moleculare.	Lucrare practică
4. Cauzele anomaliilor cromosomiale structurale și numerice.	Prezentare de cazuri. Prezentare de metode și rezultate ale unor investigații citogenetice și moleculare.	Lucrare practică
5. Tehnici invazive de diagnostic prenatal: biopsia de vilozități coriale și amniocenteza.	Prezentare de metode și rezultate ale unor investigații citogenetice.	Lucrare practică
6. Tehnici moleculare de diagnostic prenatal.	Prezentare de cazuri. Prezentare de metode și rezultate ale unor investigații moleculare. Interpretare de rezultate și discuții	Lucrare practică
7. Metode de screening prenatal: analiza ADN fetal circulant.	Prezentare de metode și rezultate ale unor investigații moleculare. Interpretare de rezultate și discuții	Lucrare practică
8. Metode de testare preimplantare în reproducerea asistată.	Prezentare de metode și rezultate ale unor investigații moleculare. Interpretare de rezultate și discuții	Lucrare practică
9. Colocviu		On site
Bibliografie:		
1. Y. M. Dennis Lo, Rossa W. K. Chiu, K. C. Allen Chan, 2006, Clinical Applications of PCR, Springer Science & Business Media 2. Ricki Lewis, 2017, Human genetics, 12 th edition, McGraw-Hill Education. 3. Suport de curs în format electronic (documente pdf) încărcate pe grupul de Microsoft Teams		

9. Coroborarea conținuturilor disciplinei cu așteptările reprezentanților comunităților epistemice, asociaților 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. AI, SI	Cunoașterea conținutului informațional	Colocviu	70%
10.5. ST /L/ P	Capacitatea de a găsi soluții la situații dezbătute în cadrul lucrărilor practice	Efectuarea temelor și referatelor pe parcurs	30%

10.6. Standard minim de performanță

- Cunoasterea a 50% din informatia continuta in curs
- Cunoasterea a 50% din informatia de la seminar

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".