

FIȘA DISCIPLINEI

Diagnostic prenatal și consiliere genetică

Anul universitar 2026-2027

1. Date despre program

1.1. Instituția de învățământ superior	Universitatea Babeș-Bolyai Cluj-Napoca
1.2. Facultatea	Facultatea de 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	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	LUPAN Iulia				
2.3. Titularul activităților de seminar	LUPAN Iulia				
2.4. Anul de studiu	1	2.5. Semestrul	1	2.6. Tipul de evaluare	Colocviu
2.7. Regimul disciplinei	Opțional		2.8. Tipul disciplinei	Disciplină de specializare (DS)	

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

3.1. Număr de ore pe săptămână	9	din care: 3.2. curs	2	3.3. seminar/ laborator/ proiect	2
3.4. Total ore din planul de învățământ	126	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)					2
Examinări					5
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 moleculară
4.2. de competențe	Cunoștințe de bază de operare pe calculator Întocmirea 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 dobândite în urma absolvirii programului de studii (se preiau din planul de învățământ)

Competențe profesionale	
Codul competenței	Competență
CP1	Aplicarea corectă a tehnicilor de laborator utilizate în diagnosticul medical (biochimie, hematologie, imunologie, microbiologie, biologie moleculară), respectând protocoalele standardizate
CP3	Capacitatea de a analiza critic date științifice, de a evalua metode și tehnologii moderne
CP4	Interpretarea corectă a rezultatelor analizelor și corelarea acestora cu posibilele condiții clinice, în limitele competenței profesionale
Competențe transversale	
Codul competenței	Competență
CT2	Respectarea principiilor eticii profesionale, a normelor de confidențialitate și a reglementărilor privind protecția datelor și biosecuritatea
CT3	Capacitatea de a comunica eficient rezultate, proceduri și probleme tehnice

6.2. Rezultatele învățării specifice programului de studii (se preiau din planul de învățământ)

Rezultatele învățării vizate prin disciplină		
Codul competenței	Cunoștințe și înțelegere (Knowledge and understanding)	Abilități academice specifice (Specific academic skills)
CP1	1. Dobândirea de cunoștințe avansate privind structura și funcția materialului genetic, mecanismele moleculare ale patologiilor umane și principiile diagnosticului și terapiei moleculare.	1. Capacitatea de a analiza, integra și aplica concepte și informații de biologie moleculară medicală în interpretarea proceselor fiziologice și patologice, utilizând raționament științific și gândire critică.
CP2	2. Cunoașterea principiilor, etapelor și limitărilor metodelor de biologie moleculară utilizate în diagnosticul și cercetarea biomedicală (PCR, electroforeză, secvențiere, analize bioinformatic).	2. Capacitatea de a proiecta și realiza experimente, de a prelucra, analiza și interpreta date experimentale și de a utiliza instrumente informatice specifice domeniului.
CP5	5. Dobândirea de cunoștințe avansate privind mutațiile genice și cromosomiale, mecanismele de transmitere a caracterelor ereditare, anomaliile cromosomiale și bazele genetice ale bolilor ereditare și ale cancerului.	5. Capacitatea de a recunoaște fenotipic sindroame genetice și cromosomiale, de a interpreta cariotipuri și variante de secvență conform nomenclaturii internaționale și de a corela modificările genetice cu manifestările clinice.
CP6	6. Cunoașterea principiilor și aplicațiilor tehnicilor moderne de genetică moleculară și citogenetică utilizate în stabilirea genotipului și diagnosticul maladiilor genetice (PCR, qPCR, secvențiere, analize citogenetice).	6. Capacitatea de a aplica tehnici de laborator pentru determinarea genotipului, de a interpreta rezultate de secvențiere, de a realiza și analiza pedigree-uri și de a calcula probabilități de transmitere a caracterelor ereditare.

7. Rezultatele învățării specifice disciplinei

Cunoștințe și înțelegere (Knowledge and understanding)
1. Studentul cunoaște clasificarea și înțelege efectele fenotipice ale mutațiilor genice și cromosomiale
2. Studentul diferențiază afecțiunile ereditare monogenice, poligenice și multifactoriale
3. Studentul cunoaște rolul modificărilor genetice în dezvoltarea intrauterină
4. Studentul cunoaște principalele caracteristici fenotipice ale celor mai frecvente afecțiuni în populațiile umane: bolile metabolice ereditare, sindroamele cromosomiale; simbolurile utilizate pentru alcătuirea pedigree-urilor
Abilități academice specifice (Specific academic skills)
1. Studentul analizează și interpretează un complement cromosomal, mutații conform nomenclaturii internaționale HGVS
2. Studentul realizează consiliere genetică în cazul maladiilor monogenice, poligenice, multifactoriale și anomaliilor cromosomiale

--

8. Conținuturi

8.1 Curs	Metode de predare - învățare	Observații
1. Diagnosticul prenatal – aspecte generale. Organizarea genomului uman.	Prelegere frontală, conversații euristice	
2. Noțiuni de citogenetică umană. Structura și organizarea cromosomilor umani.	Prelegere frontală, conversații euristice, gândire critică	
3. Comportamentul cromosomilor în diviziunile celulare. Particularități ale meiozei la om. Etapele de dezvoltare intrauterină	Prelegere frontală, conversații euristice, gândire critică, problematizare	4 ore
4. Modificări cromosomiale structurale: deleții, inversii, translocații	Prelegere frontală, conversații euristice, gândire critică, problematizare	
5. Modificări cromosomiale numerice: aneuploidiile și poliploidiile	Prelegere frontală, conversații euristice, gândire critică, problematizare	
6. Testele de screening serologic: dublu și triplu test.	Prelegere frontală, conversații euristice, gândire critică	
7. Metode de diagnostic prenatal: biopsia de vilozități coriale și amniocenteza. Indicațiile analizei citogenetice prenatale	Prelegere frontală, conversații euristice, gândire critică	
8. Metode de detectare a sindroamelor cauzate de microdeleții cromozomiale	Prelegere frontală, conversații euristice, gândire critică	
9. Metode de screening prenatal: analiza ADN fetal circulant	Prelegere frontală, conversații euristice, gândire critică	
10. Tehnici moleculare de diagnostic prenatal.	Prelegere frontală, conversații euristice, gândire critică	
11. Metode de testare preimplantare în reproducerea asistată.	Prelegere frontală, conversații euristice, gândire critică	
12. Consilierea genetică în cazul maladiilor cromozomiale	Prelegere frontală, conversații euristice, gândire critică	
13. Consilierea genetică în cazul maladiilor monogenice și a celor poligenice și multifactoriale	Prelegere frontală, conversații euristice, gândire critică	
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. Genetică medicală. Curs pentru studenții anului II medicină, sub redacția Prof. univ. dr. Pop Ioan Victor, Editura Medicală Universitară "Iuliu Hațieganu", 2013. 7. 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. 8. http://ghr.nlm.nih.gov/ 9. www.orpha.net 10. Dordea, M., Coman, N., Crăciunaș, C., Andraș, C. (2003) – Genetică generală și moleculară – abordare practică. Presa Universitară Clujeană, Cluj-Napoca.		
8.2 Seminar / laborator	Metode de predare - învățare	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

Data completării:

10.04.2026

Semnătura titularului de curs

Conf. univ. dr. Iulia LUPAN

Semnătura titularului de seminar

Conf. univ. dr. Iulia LUPAN

Data avizării în departament:

...

Semnătura directorului de departament

Conf. univ. dr. Beatrice KELEMEN