

FIȘA DISCIPLINEI

Genetică și citogenetică medicală

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	Genetică și citogenetică medicală			Codul disciplinei	BMR4104
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	Examen
2.7. Regimul disciplinei	Obligativu		2.8. Tipul disciplinei	Disciplină fundamentală (DF)	

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

3.1. Număr de ore pe săptămână	11	din care: 3.2. curs	2	3.3. seminar/ laborator/ proiect	2
3.4. Total ore din planul de învățământ	154	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)					30
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)					4
Examinări					8
Alte activități					
3.7. Total ore studiu individual (SI) și activități de autoinstruire (AI)				98	
3.8. Total ore pe semestru				154	
3.9. Numărul de credite				6	

4. Precondiții (acolo unde este cazul)

4.1. de curriculum	Genetică moleculară
4.2. de competențe	Utilizarea echipamentelor și a ustensilelor de laborator Cunoștințe de bază de operare pe calculator Calculul concentrațiilor soluțiilor 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
CP2	Operarea și întreținerea echipamentelor de laborator (analizatoare automate, centrifuge, PCR, microscopie), inclusiv calibrarea și validarea acestora
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 bolilor 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 cancer
4. Studentul cunoaște principalele caracteristici fenotipice ale celor mai frecvente afecțiuni în populațiile umane: bolile metabolice ereditare, hemoglobinopatiile, sindroamele cromosomiale Simbolurile utilizate pentru alcătuirea pedigree-urilor

Abilități academice specifice (Specific academic skills)

1. Studentul analizează și interpretează un complement cromosomal, mutații conform nomenclurii internaționale HGVS
2. Studentul aplică metode de biologie moleculară utilizând corect echipamente moderne de laborator utilizate pentru analiza genotipului, analizează și interpretează rezultatele obținute

8. Conținuturi

8.1 Curs	Metode de predare - învățare	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, criteriile 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	

Bibliografie





































1. Lynn B. Jorde, John C. Carey, Michael J. Bamshad, 2015, Medical Genetics, Elsevier Health Sciences
2. Peter D Turnpenny, Sian Ellard, 2011, Emery's Elements of Medical Genetics, Elsevier Health Sciences
3. Ian D Young, 2010, Medical Genetics, Oxford University Press, Oxford
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.
5. Wink, M. (2003) - An Introduction to Molecular Biotechnology, Wiley-VCH Verlag GmbH & Co. KGaA
6. Kumar, V., Abbas, A.K., MBBS, Fausto, N., and Richard, M. (2007) - Robbins Basic Pathology (8th International Edition), W.B. Saunders Company Publishers.
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 human genes and genetic disorders, Nucleic Acids Research, 33, 514-517.
8. Jorde, L.B., Carey, J.C., Bamshad, M.J., White, R.L., (2000) - Medical genetics, Mosby Publishers.
9. Stedman's Medical Dictionary (28th Ed.). (2006). Baltimore, MD: Lippincott Williams.
10. King R.C; Stansfield W.D. and Mulligan P.K. (2004). A dictionary of genetics. 7th ed, Oxford University Press. p234.
11. Immunogenetic: Webster's Timeline History, 1950 - 2007 by Icon Group International (2010)
12. Nussbaum, R., McInnes, R.R., Huntington, F.W., (2007) - Thompson & Thompson Genetics in medicine, Elsevier Inc.
13. Suport de curs (documente pdf disponibil pe grupul de MST).

8.2 Seminar / laborator	Metode de predare - învățare	Observații
1. Metode de pipetare a soluțiilor. Reguli pentru alcătuirea și completarea unui caiet de laborator	Lucrare practică	2 ore
2. Calcule utile în laborator: calcularea concentrațiilor, diluții simple și seriale.	Lucrare practică	2 ore
3. Analiza cariotipului. Identificarea cromosomilor umani după modelul de benzi. Analiza unor cariotipuri individuale și identificarea mutațiilor cromosomiale structurale și numerice.	Lucrare practică	2 ore
4. Pedigree-uri – simboluri și alcătuire, interpretare. Determinarea modurilor de transmitere a caracterelor pe baza pedigree-urilor: autosomal și heterosomal (dominant/recesiv).	Lucrare practică	2 ore
5. Transmiterea autosomală și heterosomală. Calcularea probabilităților unor fenotipuri și genotipuri în generații viitoare.	Lucrare practică	4 ore
6. Nomenclatura variantelor de secvență. Studii de caz.	Lucrare practică	2 ore
7. Purificarea acizilor nucleici din celule umane – particularități. Determinarea concentrației și purității ADN genomic, păstrarea corectă a ADN și evitarea contaminărilor.	Lucrare practică	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	Lucrare practică	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.	Lucrare practică	2 ore
10. Metode moleculare de determinare a genotipului.	Lucrare practică	4 ore
11. Sesiune de recuperare. Recapitulare	Lucrare practică	2 ore
Bibliografie 1. Sean R. Gallagher and Emily A. Wiley, 2012, Current Protocols Essential Laboratory Techniques, 2nd Edition, Wiley-Blackwell 2.Y. M. Dennis Lo, Rossa W. K. Chiu, K. C. Allen Chan, 2006, Clinical Applications of PCR, Springer Science & Business Media		

9. Evaluare

Tip activitate	9.1 Criterii de evaluare	9.2 Metode de evaluare	9.3 Pondere din nota finală
9.4 Curs	Cunoașterea conținutului informațional	Examen scris	80%
	Capacitatea de a utiliza informația într-un context nou		
9.5 Seminar/laborator	Deprinderi de interpretare a unor rezultate și rezolvare a unor probleme	Examen scris	20%
	Deprinderi de urmare a unui protocol de laborator		
9.6 Standard minim de promovare			
Cunoașterea a 50% din informația conținută în curs			
Cunoașterea a 50% din informația de la laborator			

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

		Eticheta generală pentru Dezvoltare durabilă						
								
		x						
								Nu se aplică nici o etichetă
								

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