

FIȘA DISCIPLINEI

Genetică 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 Științe Medicale și ale Sănătății
1.3. Departamentul	Departamentul de Științe Medicale și ale Sănătății
1.4. Domeniul de studii	Biologie
1.5. Ciclul de studii	Masterat, 4 semestre, cu frecvență
1.6. Programul de studii / Calificarea	Biologie medicală (limba maghiară)/Master în Biologie medicală
1.7. Forma de învățământ	Cu frecvență

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	I	2.5. Semestrul	2	2.6. Tipul de evaluare	Examen
2.7. Regimul disciplinei	Obligatoriu	2.8. Tipul disciplinei	Disciplină fundamentală (DF)		

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/ 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)					40
Documentare suplimentară în bibliotecă, pe platformele electronice de specialitate și pe teren					10
Pregătire seminare/ laboratoare/ proiecte, teme, referate, portofolii și eseuri					10
Tutoriat (consiliere profesională)					4
Examinări					6
Alte activități					0
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	-
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.

6.1. Competențele dobândite în urma absolvirii programului de studii (se preiau din planul de învățământ)

Competențe profesionale	
Codul competenței	Competență
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.
CP6	Gestionarea datelor și raportarea rezultatelor asigurând acuratețe, confidențialitate și trasabilitate
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	Dobândirea de cunoștințe avansate privind structura și funcția materialului genetic, mecanismele moleculare ale patologiilor umane și principiile diagnosticului și terapiei moleculare.	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.
CP5	Dobândirea de cunoștințe avansate privind mutațiile genice și cromosomiale, mecanismele de transmitere a caracterelor ereditare, anomalii cromosomiale și bazele genetice ale bolilor ereditare și ale cancerului.	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	Cunoașterea principiilor și aplicațiilor tehnicilor moderne de genetică moleculară și citogenetică utilizate în stabilirea genotipului și diagnosticul maladiilor genetice (PCR, qPCR, secvențiere, analize citogenetice)	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 și înțelege mecanismele celulare și moleculare implicate în inițierea, progresia și metastazarea cancerului, precum și principiile diagnosticului molecular oncologic.
Abilități academice specifice (Specific academic skills)
1. Studentul este capabil să interpreteze date obținute prin tehnici de biologie celulară și moleculară utilizate în oncologie și să elaboreze designuri experimentale relevante.

8. Conținuturi

8.1 Curs	Metode de predare - învățare	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
4. Borissza E., Villányi A., Zentai G., Ötösöm lesz genetikából, Műszaki Kiadó, 2010

8.2 Seminar	Metode de predare - învățare	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 continuând 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 ABO, 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		
<ol style="list-style-type: none"> 1. Szemere G., A Klinikai Genetika Alapjai, 2000 2. Weaver R.F. and Hedrick P.W., Genetika, 2000 3. Lewin B., Genes IX 2007 4. Biology: Science for Life: Coleen Belk and Wirginia Borden, 2003 5. Borissza E., Villányi A., Zentai G., Ötösöm lesz genetikából, Műszaki Kiadó, 2010 6. http://klinikaigenetika.hu/ 		

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 cursurilor predate.	Examen scris.	80%
	Folosirea cunoștințelor învățate în contexte noi.		
9.5 Seminar	Folosirea cunoștințelor învățate în contexte noi.	Examen oral.	20%
	Recunoașterea și analiza cariotipurilor normali și anormali.		
9.6 Standard minim de promovare			
<ul style="list-style-type: none"> • Cunoașterea conținutului cursurilor predate în proporție de 50%. • Cunoașterea conținutului seminariilor în proporție de 60%. 			

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

		Eticheta generală pentru Dezvoltare durabilă
---	---	--

								
		X						
								Nu se aplică nici o etichetă
								

Data completării:

04.06.2026

Titularul de curs

Dr. Székely Gyöngyi

Titularul de seminar

Dr. Székely Gyöngyi

Data avizării în departament:

20.04.2026

Directorul de departament

Dr. Vlad-Alexandru Toma