

FIȘA DISCIPLINEI

Genetică medicală

Anul universitar 2026-2027

1. Date despre program

1.1. Instituția de învățământ superior	Universitatea Babeș-Bolyai
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/Master
1.7. Forma de învățământ	Frecvență redusă (IFR)

2. Date despre disciplină

2.1. Denumirea disciplinei	Genetică medicală			Codul disciplinei	BMR4203
2.2. Titularul activităților de curs - Coordonatorul de disciplină	LUPAN Iulia				
2.3. Titularul activităților de seminar / laborator / proiect - asistent	LUPAN Iulia				
2.4. Anul de studiu	1	2.5. Semestrul	2	2.6. Tipul de evaluare	Colocviu
2.7. Regimul disciplinei	Obligatoriu		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 IF	4	din care: 3.2. curs	2	3.3. seminar/ laborator/ proiect	2
3.4. Total ore din planul de învățământ - IFR	3.5.2 125	din care: 3.5.1 SI	69	3.6. ST (0) + SF (0) + L/P (28)	28
		3.5.2 AI	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)					20
Documentare suplimentară în bibliotecă, pe platformele electronice de specialitate și pe teren					15
Pregătire seminare/ laboratoare/ proiecte, teme, referate, portofolii și eseuri					28
Tutoriat (consiliere profesională)					2
Examinări					4
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 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	Platforma eLearning a UBB
5.2. de desfășurare a seminarului/ laboratorului	Participarea la minim 85% din lucrările de laborator este condiție pentru participarea la examen

6. Competențe**6.1. Competențele dobândite în urma absolvirii programului de studii** (se preiau din planul de învățământ)¹

Competențe profesionale	
Codul competenței	Competență
CP1	Efectuează teste de laborator
CP2	Aplică metode științifice
CP3	Calibrează echipamente de laborator
CP4	Aplică proceduri de siguranță în laborator
CP5	Redactează lucrări științifice, academice și documentație tehnică
CP6	Întreține echipamentul de laborator
CP7	Asigură managementul de proiect
Competențe transversale	
Codul competenței	Competență
CT1	Aplică principiile eticii și integrității științifice în activitățile de cercetare
CT2	Vorbește mai multe limbi străine

6.2. Rezultatele învățării specifice programului de studii (se preiau din planul de învățământ)²

Rezultatele învățării vizate prin disciplină		
Codul competenței	Cunoștințe și înțelegere (Knowledge and understanding)	Abilități academice specifice (Specific academic skills)
CP3	3. Descrie principiile de funcționare ale echipamentelor analitice utilizate în biologia celulară și moleculară	3. Efectuează proceduri de calibrare și mentenanță de rutină pentru echipamentele de laborator
CP4	4. Descrie normele de biosiguranță și reglementările privind manipularea agenților biologici și chimici	4. Aplică corect procedurile de protecție personală și colectivă în laborator
CP5	5. Descrie structura și cerințele formale ale unui articol științific	5. Utilizează baze de date științifice pentru documentare și integrarea critică a literaturii de specialitate

7. Rezultatele învățării specifice disciplinei

Cunoștințe și înțelegere (Knowledge and understanding)

¹ Se vor prelua din Planul de învățământ al programului de studii acele competențe profesionale și/sau transversale la dezvoltarea cărora contribuie disciplina pentru care se elaborează fișa disciplinei. Pentru fiecare competență se va prelua întregul enunț, inclusiv codul competenței, cu formularea care apare în planul de învățământ, fără modificări. Dacă nu se preia nici o competență din oricare din cele două categorii, se șterge linia din tabel aferentă acelei categorii.

² Se menționează rezultatele învățării specifice programului de studiu la dezvoltarea cărora contribuie disciplina pentru care se elaborează fișa. Enunțurile, preluate fără modificări din Planul de învățământ în funcție de tipul disciplinei (DF/DS/DC) se trec în dreptul competenței asociate.

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 nomenclaturii 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. AI, SI	Metode de predare - învățare	Observații ³
1. Introducere. Bazele și rolul geneticii medicale	SI	5%SI
2. Mutații genice cantitative și calitative, efectele fenotipice ale mutațiilor. Nomenclatura mutațiilor. Mecanismele 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: <ol style="list-style-type: none"> Lynn B. Jorde, John C. Carey, Michael J. Bamshad, Medical Genetics, Elsevier Health Sciences, 2015. Peter D Turnpenny, Sian Ellard, 2011, Emery's Elements of Medical Genetics, Elsevier Health Sciences Ian D Young, Medical Genetics, Oxford University Press, Oxford, 2010. Fernandes, J., Saudubray, J.M.; van den Berghe, G.; Walter, J.H. <i>Inborn Metabolic Diseases: Diagnosis and Treatment</i> (4th ed.). Springer, 2006. Hamosh, A., Scott, A.F., Amberger, J.S., Bocchini, C.A., McKusick, V.A. - Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM), a knowledgebase of humangenes and genetic disorders, Nucleic Acids Research, 33, 514-517, 2005. Covic M., Ștefănescu D., Sandovici I., Gorduza E.V., Genetică medicală, ediția 3, Polirom, 2017. Suport de curs în format electronic (Genetică medical - documente pdf) încărcate pe grupul de Microsoft Teams 		

³ De exemplu se poate trece ponderea din timpul total alocat SI pentru acest Modul/Capitol.

8.2. ST	Metode de predare-învățare	Observații
Nu sunt prevăzute în planul de învățământ		
Bibliografie: -		
8.3. SF	Metode de predare - învățare	Observații
Nu sunt prevăzute în planul de învățământ		
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	3 ore
2. 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	2 ore
3. 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	2 ore
4. 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	4 ore
5. 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	4 ore
6. 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	6 ore
7. 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	4 ore
8. Recapitulare. Recuperare		2 ore
9. Colocviu		1 oră
Bibliografie:		
<ol style="list-style-type: none"> 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. Evaluare

Tip activitate	10.1. Criterii de evaluare	10.2. Metode de evaluare	10.3. Pondere din nota finală
9.4. AI, SI	Cunoașterea conținutului informațional	Examen scris	80%
9.5. ST /L/ P	Cunoașterea conținutului informațional		20%
9.6. Standard minim de performanță <ul style="list-style-type: none"> 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)⁴

								
1 FĂRĂ SĂRĂCIE 	2 FOAMETE „ZERO” 	3 SĂNĂTATE ȘI BUNĂSTĂRE 	4 EDUCATIE DE CALITATE 	5 EGALITATE DE GEN 	6 APĂ CURATĂ ȘI SĂNĂTATE 	7 ENERGIE CURATĂ ȘI LA PREȚURI ACESIBILE 	8 MUNCĂ DECENTĂ ȘI CREȘTERE ECONOMICĂ 	9 INDUSTRIE, INOVATIE ȘI INFRASTRUCTURĂ 
<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input checked="" type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
10 INEGALITĂȚI REDUSE 	11 ORAȘE ȘI COMUNITĂȚI DURABILE 	12 CONSUM ȘI PRODUCȚIE RESPONSABILĂ 	13 ACȚIUNE CLIMATICĂ 	14 VIAȚA ACVATICĂ 	15 VIAȚA TERESTRĂ 	16 PAȚE, JUSTIȚIE ȘI INSTITUTII EFICIENTE 	17 PARTENERIATE PENTRU REALIZAREA OBIECTIVELOR 	Nu se aplică nici o etichetă
<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

Coordonator de disciplină
Conf. Dr. Iulia LUPAN

Asistent

.....

Data
10.04.2026

Responsabil de studii ID/IFR,

.....

⁴ Selectați o singură etichetă, cea care, în conformitate cu [Procedura de aplicare a etichetelor ODD în procesul academic](#), se potrivește cel mai bine disciplinei. Dacă disciplina tratează tema dezvoltării durabile la modul general (de ex. prin prezentarea/introducerea cadrului general al dezvoltării durabile etc.) atunci se poate alocă eticheta generală de Dezvoltare Durabilă. Dacă niciuna dintre etichete nu descrie disciplina, selectați ultima opțiune: „Nu se aplică nici o etichetă”.