

## FIȘA DISCIPLINEI

### 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 Științe Medicale și ale Sănătății
1.3. Departamentul	Departamentul de Științe Medicale și ale Sănătății
1.4. Domeniul de studii	Biologie
1.5. Ciclu de studii	Master, 4 semestre
1.6. Programul de studii / Calificarea	Biologie medicală / Master în biologie medicală
1.7. Forma de învățământ	Cu frecvență

#### 2. Date despre disciplină

2.1. Denumirea disciplinei	Consiliere genetică	Codul disciplinei	<b>BMM6305</b>		
2.2. Titularul activităților de curs	Dr. Levente Kovacs				
2.3. Titularul activităților de seminar	Dr. Levente Kovacs				
2.4. Anul de studiu	2	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	6	din care: 3.2. curs	2	3.3. seminar/ laborator/ proiect	4
3.4. Total ore din planul de învățământ	154	din care: 3.5. curs	28	3.6 seminar/laborator	28
<b>Distribuția fondului de timp pentru studiul individual (SI) și activități de autoinstruire (AI)</b>					<b>ore</b>
Studiul după manual, suport de curs, bibliografie și notițe (AI)					42
Documentare suplimentară în bibliotecă, pe platformele electronice de specialitate și pe teren					24
Pregătire seminare/ laboratoare/ proiecte, teme, referate, portofolii și eseuri (mai mare sau egal cu nr. total ore prevăzut în calendarul disciplinei pentru temele de control)					20
Tutoriat (consiliere profesională)					6
Examinări					6
Alte activități [de ex.: comunicare bidirecțională cu titularul de disciplină / tutorele]					0
<b>3.7. Total ore studiu individual (SI) și activități de autoinstruire (AI)</b>				98	
<b>3.8. Total ore pe semestru</b>				154	
<b>3.9. Numărul de credite</b>				6	

#### 4. Precondiții (acolo unde este cazul)

4.1. de curriculum	Genetica
4.2. de competențe	Cunoștințe de bază despre microscopie optică, structura celulară și organele celulare

#### 5. Condiții (acolo unde este cazul)

5.1. de desfășurare a cursului	Sală de curs, dotată cu laptop, videoproiector și software adecvat – Power Point, Word, aplicații multimedia, Internet
5.2. de desfășurare a seminarului/ laboratorului	Sală de laborator dotată corespunzător: echipamente de laborator generale, centrifuge, microscopie optice. Aceste echipamente sunt puse la dispoziție de Facultatea de Biologie și Geologie.

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

<b>Competențe profesionale</b>	
<b>Codul competenței</b>	<b>Competență</b>
<b>CP3</b>	Capacitatea de a analiza critic date științifice, de a evalua metode și tehnologii moderne;
<b>CP4</b>	Interpretarea corectă a rezultatelor analizelor și corelarea acestora cu posibilele condiții clinice, în limitele competenței profesionale
<b>CP6</b>	Gestionarea datelor și raportarea rezultatelor asigurând acuratețe, confidențialitate și trasabilitate;
<b>Competențe transversale</b>	
<b>Codul competenței</b>	<b>Competență</b>
<b>CT1</b>	Aptitudinea de a colabora într-o echipă multidisciplinară pentru îmbunătățirea fluxului de lucru și a calității serviciilor;
<b>CT2</b>	Respectarea principiilor eticii profesionale, a normelor de confidențialitate și a reglementărilor privind protecția datelor și biosecuritatea;

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

<b>Rezultatele învățării vizate prin disciplină</b>		
<b>Codul competenței</b>	<b>Cunoștințe și înțelegere (Knowledge and understanding)</b>	<b>Abilități academice specifice (Specific academic skills)</b>
<b>CP5</b>	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 nomenclurii internaționale și de a corela modificările genetice cu manifestările clinice.
<b>CP6</b>	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.
<b>CP5</b>	3.	3.

## 7. Rezultatele învățării specifice disciplinei

<b>Cunoștințe și înțelegere (Knowledge and understanding)</b>
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.
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).
<b>Abilități academice specifice (Specific academic skills)</b>
5.Capacitatea de a recunoaște fenotipic sindroame genetice și cromosomiale, de a interpreta cariotipuri și variante de secvență conform nomenclurii internaționale și de a corela modificările genetice cu manifestările clinice.

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.

## 8. Conținuturi

8.1 Curs	Metode de predare - învățare	Observații
Introducere în consiliere genetică: probleme curente în consilierea genetică.	Prelegerea, conversația euristică, explicația, demonstrația și explicația pe schițe și desene în sistem PowerPoint sau pe tablă.	2 ore
Pericolul apariției repetate a bolilor genetice în cadrul aceleiași familii: modul transmiterii bolilor genetice, legea Hardy Weinberg.	Prelegerea, conversația euristică, explicația, demonstrația și explicația pe schițe și desene în sistem PowerPoint sau pe tablă.	2 ore
Clasificarea anomaliilor dezvoltării: schema de clasificare a bolilor genetice, exemple de scheme.	Prelegerea, conversația euristică, explicația, demonstrația și explicația pe schițe și desene în sistem PowerPoint sau pe tablă.	2 ore
Consiliere genetică: modul de consiliere genetică adecvată, analize genetice prenatale.	Prelegerea, conversația euristică, explicația, demonstrația și explicația pe schițe și desene în sistem PowerPoint sau pe tablă.	2 ore
Consiliere genetică: exemple practice pentru rezolvarea unor probleme genetice simple.	Prelegerea, conversația euristică, explicația, demonstrația și explicația pe schițe și desene în sistem PowerPoint sau pe tablă.	2 ore
Noțiuni de embriologie și teratologie: gametopatii, blastopatii, embriopatii, fetopatii, agenți fizici, teratologie epidemiologica.	Prelegerea, conversația euristică, explicația, demonstrația și explicația pe schițe și desene în sistem PowerPoint sau pe tablă.	2 ore
Infectii bacteriale intrauterine: sifilis congenitalis, brucellosis, gonorrhea, streptococcus, etc.	Prelegerea, conversația euristică, explicația, demonstrația și explicația pe schițe și desene în sistem PowerPoint sau pe tablă.	2 ore
Probleme de bioetica în consilierea genetică: metode de aflare a cauzelor bolilor genetice.	Prelegerea, conversația euristică, explicația, demonstrația și explicația pe schițe și desene în sistem PowerPoint sau pe tablă.	2 ore
Transmiterea cunoștințelor genetice: explicații privind cauzele bolilor genetice.	Prelegerea, conversația euristică, explicația, demonstrația și explicația pe schițe și desene în sistem PowerPoint sau pe tablă.	2 ore
Vârsta înaintată a mamei: conștientizarea mamelor cu vârsta înaintată asupra apariției mai frecvente a bolilor genetice ale copiilor lor.	Prelegerea, conversația euristică, explicația, demonstrația și explicația pe schițe și desene în sistem PowerPoint sau pe tablă.	2 ore
Metode și rolul prelevării probelor din lichidul amniotic: amniocentaza și importanța ei.	Prelegerea, conversația euristică, explicația, demonstrația și explicația pe schițe și desene în sistem PowerPoint sau pe tablă.	2 ore
Determinarea sexului fătului: metode de determinare a sexului fatului.	Prelegerea, conversația euristică, explicația, demonstrația și explicația pe schițe și desene în sistem PowerPoint sau pe tablă.	2 ore
Ultimul stadiu al sarcinii: informarea viitorilor părinți asupra sănătății fătului.	Prelegerea, conversația euristică, explicația, demonstrația și explicația pe schițe și desene în sistem PowerPoint sau pe tablă.	2 ore

Rolul analizei ecografice: conștientizarea viitorilor părinți asupra rolului analizelor ecografice.	Prelegerea, conversația euristică, explicația, demonstrația și explicația pe schițe și desene în sistem PowerPoint sau pe tablă.	2 ore
---	--	-------

**Bibliografie:**

1. Harper's Practical Genetic Counselling, Eighth Edition: Angus Clarke, 2019, Editura CRC Press, London
2. A Klinikai Genetika Alapjai: Szemere Gyorgy, 2000, Editura SZOTE
3. Klinikai Genetika: Papp Zoltan, 1995, Editura Golden Book Budapest
4. Genetika: Robert F. Weaver and Philip W. Hedrick, Genetika, 2000, Editura Panem
5. <http://www.pathology.washington.edu/galleries/cytogallery/>

<b>8.2 Seminar / laborator</b>	<b>Metode de predare - învățare</b>	<b>Observații</b>
Aplicarea analizei genealogice în consilierea genetică în cazul unei moșteniri autozomal recesive.	Prelegere participativă, dezbateri, expunere, problematizare, exercitiu.	2 ore
Aplicarea analizei genealogice în consilierea genetică în cazul unei moșteniri autozomal dominante.	Prelegere participativă, dezbateri, expunere, problematizare, exercitiu.	2 ore
Aplicarea analizei genealogice în consilierea genetică în cazul unei moșteniri legate de sex.	Prelegere participativă, dezbateri, expunere, problematizare, exercitiu.	2 ore
Moștenirea grupelor de sânge și consilierea genetică.	Prelegere participativă, dezbateri, expunere, problematizare, exercitiu.	2 ore
Consilierea genetică în cazul bolilor mitocondriale.	Prelegere participativă, dezbateri, expunere, problematizare, exercitiu.	2 ore
Consilierea genetică în cazul bolilor cu moștenire mitocondrială.	Prelegere participativă, dezbateri, expunere, problematizare, exercitiu.	2 ore
Aspectele etice ale consilierii genetice - 1: fertilizarea in vitro.	Prelegere participativă, dezbateri, expunere, problematizare, exercitiu.	2 ore
Aspectele etice ale consilierii genetice - 2: copiii „cu trei părinți”.	Prelegere participativă, dezbateri, expunere, problematizare, exercitiu.	2 ore
Aspectele etice ale consilierii genetice - 3: copii modificați genetic (studiu de caz: bebelușii CRISPR și profesorul He).	Prelegere participativă, dezbateri, expunere, problematizare, exercitiu.	2 ore
Aspectele etice ale consilierii genetice - 4: clonarea (studiu de caz: profesorul Antinori și fătul clonat).	Prelegere participativă, dezbateri, expunere, problematizare, exercitiu.	2 ore
Aspectele etice ale consilierii genetice - 5: probleme de sănătate (studiu de caz: scandalul Theranos).	Prelegere participativă, dezbateri, expunere, problematizare, exercitiu.	2 ore
Consilierea genetică și metodele diagnostice moderne.	Prelegere participativă, dezbateri, expunere, problematizare, exercitiu.	2 ore
Consilierea genetică și procedurile de tratament moderne sau viitoare.	Prelegere participativă, dezbateri, expunere, problematizare, exercitiu.	2 ore
Inteligența artificială în consilierea genetică.	Prelegere participativă, dezbateri, expunere, problematizare, exercitiu.	2 ore



Data completării:

...

Semnătura titularului de curs

.....

Semnătura titularului de seminar

.....

Data avizării în departament:

...

Semnătura directorului de departament

.....