

## FIȘA DISCIPLINEI

*Diagnostic prenatal și consiliere genetică*

**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	<b>Diagnostic prenatal și consiliere genetică</b>			Codul disciplinei	<b>BMR4102</b>
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	2	2.5. Semestrul	3	2.6. Tipul de evaluare	Colocviu
2.7. Regimul disciplinei	Optional		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	3	din care: 3.2. curs	1	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	83	3.6. ST (0) + SF (0) + L/P (28)	28
		3.5.2 AI	14		
<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)					28
Documentare suplimentară în bibliotecă, pe platformele electronice de specialitate și pe teren					21
Pregătire seminare/ laboratoare/ proiecte, teme, referate, portofolii și eseuri					28
Tutoriat (consiliere profesională)					2
Examinări					4
Alte activități					
<b>3.7. Total ore studiu individual (SI) și activități de autoinstruire (AI)</b>					<b>83</b>
<b>3.8. Total ore pe semestru</b> (număr ECTS x 25 de ore)					<b>125</b>
<b>3.9. Numărul de credite</b>					<b>5</b>

### 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	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)<sup>1</sup>

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)<sup>2</sup>

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. Studentul cunoaște clasificarea și înțelege efectele fenotipice ale mutațiilor genice și cromosomiale
2. Studentul diferențiază afecțiunile ereditare monogenice, poligenice și multifactoriale

<sup>1</sup> 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.

<sup>2</sup> 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.

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
<b>Abilități academice specifice (Specific academic skills)</b>
1. Studentul analizează și interpretează un complement cromosomal, mutații conform nomenclurii internaționale HGVS
2. Studentul realizează consiliere genetică în cazul maladiilor monogenice, poligenice, multifactoriale și anomaliilor cromosomiale

## 8. Conținuturi

8.1. AI, SI	Metode de predare - învățare	Observații <sup>3</sup>
1. Noțiuni introductive. Diagnostic genetic - generalități. Organizarea genomului uman.	SI	10%SI
2. Cromosomii umani: structură și morfologie.	SI	15%SI
3. Comportamentul cromosomilor în diviziunile celulare. Particularități ale meiozei la om. Anomalii ale meiozei și mitozei la om.	SI	15%SI
4. Modificări structurale și numerice. Anomalii cromosomiale omogene, anomalii cromosomiale în mozaic.	SI	10%SI
5. Metode de diagnostic prenatal - metode invazive, metode non-invazive de diagnostic genetic prenatal.	SI	10%SI
6. Indicații ale diagnosticului cromosomal prenatal și riscuri.	SI	10%SI
7. Diagnosticul mutațiilor genice ale produsului de concepție. Indicații ale analizei prenatale în bolile monogenice.	SI	10%SI
8. Consilierea genetică în cazul aberațiilor structurale ale cromosomilor	SI	10%SI
9. Elemente de etică în diagnosticul prenatal. Probleme etice, reglementări și recomandări privind diagnosticul prenatal și preimplantator.	SI	10%SI
Bibliografie:		
<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Kenneth Jones, Smith's Recognizable Patterns Of Human Malformation Sixth Edition (Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation), Elsevier, 2005.</li> <li>2. Mircea Covic, Dragos Stefanescu, Ionel Sandovici, Genetica medicala, Ed.2, Polirom, Iasi, 2011.</li> <li>3. Cassidy B. Suzanne, Allanson E. Judith: Management of genetic syndromes, 2nd edition, John Wiley &amp; Sons, Inc., 2005.</li> <li>4. Margaret J. Barch, Association of Cytogenetic Technologists, The ACT cytogenetics laboratory manual, Raven Press, 1991.</li> <li>5. Popp Radu Anghel, Genetica. Aspecte etice. Editura Risoprint, Cluj-Napoca, 2014.</li> <li>6. Genetica medicală. Curs pentru studentii anului II medicină, sub redacția Prof. univ. dr. Pop Ioan Victor, Editura Medicală Universitară "Iuliu Hațieganu", 2013.</li> <li>7. Genetica medicală - Îndrumător de lucrări practice pentru studenții anului II - Facultatea de Medicină, subredacția Prof. univ. dr. Pop Ioan Victor, Editura Medicală Universitară "Iuliu Hațieganu", 2013.</li> <li>8. <a href="http://ghr.nlm.nih.gov/">http://ghr.nlm.nih.gov/</a></li> </ol>		

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

9. <a href="http://www.orpha.net">www.orpha.net</a>		
10. Suport de curs în format electronic (documente pdf) încărcate pe grupul de Microsoft Teams		
<b>8.2. ST</b>	<b>Metode de predare-învățare</b>	<b>Observații</b>
Nu sunt prevăzute în planul de învățământ		
Bibliografie: -		
<b>8.3. SF</b>	<b>Metode de predare - învățare</b>	<b>Observații</b>
Nu sunt prevăzute în planul de învățământ		
Bibliografie: -		
<b>8.4. L/P</b>	<b>Metode de predare-învățare</b>	<b>Observații</b>
1. Metode și tehnici de analiză a cariotipului. Condițiile pentru realizarea unui cariotip	Prezentare de cazuri. Lucrare practică	3 ore
2. Interpretarea unui cariotip, incertitudini și limite.	Prezentare de metode și rezultate ale unor investigații citogenetice și moleculare. Lucrare practică	4 ore
3. Alcătuirea și interpretarea unui complement cromosomal.	Prezentare de metode și rezultate ale unor investigații citogenetice și moleculare. Lucrare practică	4 ore
4. Cauzele anomaliilor cromosomiale structurale și numerice.	Prezentare de cazuri. Prezentare de metode și rezultate ale unor investigații citogenetice și moleculare.	2 ore
5. Tehnici invazive de diagnostic prenatal: biopsia de vilozități coriale și amniocenteza.	Prezentare de metode și rezultate ale unor investigații citogenetice. Lucrare practică.	3 ore
6. Tehnici moleculare de diagnostic prenatal.	Prezentare de cazuri. Prezentare rezultate ale unor investigații moleculare. Interpretare de rezultate și discuții. Lucrare practică	4 ore
7. Metode de screening prenatal: analiza ADN fetal circulant.	Prezentare de metode și rezultate ale unor investigații moleculare. Interpretare de rezultate și discuții. Lucrare practică	4 ore
8. Metode de testare preimplantare în reproducerea asistată.	Prezentare de metode și rezultate ale unor investigații moleculare. Interpretare de rezultate și discuții. Seminar	3 ore
9. Colocviu		1 oră
Bibliografie: <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Y. M. Dennis Lo, Rossa W. K. Chiu, K. C. Allen Chan, 2006, Clinical Applications of PCR, Springer Science &amp; Business Media</li> <li>2. Ricki Lewis, 2017, Human genetics, 12<sup>th</sup> edition, McGraw-Hill Education.</li> <li>3. Suport de curs în format electronic (documente pdf) încărcate pe grupul de Microsoft Teams</li> </ol>		

## 9. Evaluare

Tip activitate	10.1. Criterii de evaluare	10.2. Metode de evaluare	10.3. Pondere din nota finală
<b>9.4. AI, SI</b>	Cunoașterea conținutului informațional	Colocviu	70%
<b>9.5. ST /L/ P</b>	Capacitatea de a găsi soluții la situații dezbătute în cadrul lucrărilor practice	Efectuarea temelor și referatelor pe parcurs	30%
<b>9.6. Standard minim de performanță</b>			
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Cunoașterea a 50% din informația conținută în curs</li> <li>• Cunoașterea a 50% din informația de la laborator</li> </ul>			

### 10. Etichete ODD (Obiective de Dezvoltare Durabilă / Sustainable Development Goals)<sup>4</sup>

	Eticheta generală pentru Dezvoltare durabilă							
<b>1</b> FĂRĂ SĂRĂCIE	<b>2</b> FOAMETE „ZERO”	<b>3</b> SĂNĂTATE ȘI BUNĂSTĂRE	<b>4</b> EDUCATIE DE CALITATE	<b>5</b> EGALITATE DE GEN	<b>6</b> APĂ CURATĂ ȘI SĂNĂTATE	<b>7</b> ENERGIE CURATĂ ȘI LA PREȚURI ACESIBILE	<b>8</b> MUNCĂ DECENTĂ ȘI CREȘTERE ECONOMICĂ	<b>9</b> 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"/>
<b>10</b> INEGALITĂȚI REDUSE	<b>11</b> ORAȘE ȘI COMUNITĂȚI DURABILE	<b>12</b> CONSUM ȘI PRODUCȚIE RESPONSABILĂ	<b>13</b> ACȚIUNE CLIMATICĂ	<b>14</b> VIAȚA ACVATICĂ	<b>15</b> VIAȚA TERESTRĂ	<b>16</b> PAZE, JUSTIȚIE ȘI INSTITUTII EFICIENTE	<b>17</b> 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,

.....

<sup>4</sup> 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”.