

**FIȘA DISCIPLINEI****1. Date despre program**

|                                              |                                                     |
|----------------------------------------------|-----------------------------------------------------|
| <b>1.1</b> Instituția de învățământ superior | <b>Universitatea "Alexandru Ioan Cuza" din Iași</b> |
| <b>1.2</b> Facultatea                        | <b>Facultatea de Chimie</b>                         |
| <b>1.3</b> Departamentul                     | <b>DEPARTAMENTUL DE CHIMIE</b>                      |
| <b>1.4</b> Domeniul de studii                | <b>Chimie</b>                                       |
| <b>1.5</b> Ciclul de studii                  | <b>Masterat</b>                                     |
| <b>1.6</b> Programul de studii / Calificarea | <b>Chimia produselor cosmetice și farmaceutice</b>  |

**2. Date despre disciplină**

|                                                 |                                                           |                      |     |                             |   |                                  |   |
|-------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------|----------------------|-----|-----------------------------|---|----------------------------------|---|
| <b>2.1</b> Denumirea disciplinei                | Genetică și diagnostic molecular                          |                      |     |                             |   |                                  |   |
| <b>2.2</b> Titularul activităților de curs      | Specialist Dr. COSMIN-TEODOR MIHAI/ Specialist IRINA NUCA |                      |     |                             |   |                                  |   |
| <b>2.3</b> Titularul activităților de laborator | Specialist Dr. COSMIN-TEODOR MIHAI/ Specialist IRINA NUCA |                      |     |                             |   |                                  |   |
| <b>2.4</b> An de studiu                         | II                                                        | <b>2.5</b> Semestrul | III | <b>2.6</b> Tip de evaluare* | E | <b>2.7</b> Regimul disciplinei** | F |

\*E – Examen / C – Colocviu / V – Verificare

\*\*OB – Obligatoriu / OP – Opțional / F – Facultativ

**3. Timpul total estimat (ore pe semestru și activități didactice)**

|                                                                                                |    |                 |    |                              |     |
|------------------------------------------------------------------------------------------------|----|-----------------|----|------------------------------|-----|
| <b>3.1</b> Număr de ore pe săptămână                                                           | 4  | <b>3.2</b> curs | 2  | <b>3.3</b> seminar/laborator | 2   |
| <b>3.4</b> Total ore din planul de învățământ                                                  | 56 | <b>3.5</b> curs | 28 | <b>3.6</b> seminar/laborator | 28  |
| Distribuția fondului de timp                                                                   |    |                 |    |                              | ore |
| Studiu după manual, suport de curs, bibliografie și altele                                     |    |                 |    |                              | 30  |
| Documentare suplimentară în bibliotecă, pe platformele electronice de specialitate și pe teren |    |                 |    |                              | 20  |
| Pregătire seminare/laboratoare, teme, referate, portofolii și eseuri                           |    |                 |    |                              | 30  |
| Tutoriat                                                                                       |    |                 |    |                              | 10  |
| Examinări                                                                                      |    |                 |    |                              | 4   |
| Alte activități                                                                                |    |                 |    |                              | 0   |

|                                         |     |
|-----------------------------------------|-----|
| <b>3.7</b> Total ore studiu individual* | 94  |
| <b>3.8</b> Total ore pe semestru        | 150 |
| <b>3.9</b> Numărul de credite           | 6   |

**4. Precondiții - De curriculum (dacă este cazul)**

## 5. Condiții (dacă este cazul)

|                                                 |                                                                                                                                                                                                                                                                                              |
|-------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 5.1 De desfășurare a cursului                   | Sala de Conferințe, Investigații medicale Praxis, dotată cu calculator și videoproiector. Studenții vor primi bibliografie orientativă pe care trebuie să o consulte. Studenților li se recomandă frecventarea cursurilor                                                                    |
| 5.2 De desfășurare a seminarului/ laboratorului | Lucrările practice se vor desfășura în laboratorul Investigații Medicale Praxis pentru a avea acces la instrumentele și aparatura existentă (termociclor, sisteme de electroforeză orizontală și verticală, Secventiator NGS Illumina, etc). Prezența la lucrările practice este obligatorie |

## 6. Obiective

Obiectivul general.

Furnizarea cunoștințelor fundamentale despre genetica medicală și diagnosticul molecular; Inițierea studenților în cunoașterea metodelor avansate de diagnostic molecular și modului de operare cu tehnicile specifice în vederea evidențierii markerilor moleculari specifici fiecărei patologii în parte.

Un obiectiv secundar este conștientizarea studenților asupra importanței experimentului științific și a accesului nemijlocit la informația științifică.

Obiective specifice

La finalizarea cu succes a acestei discipline, studenții vor fi capabili să:

1. Utilizeze corect terminologia specifică diagnosticului molecular;
2. Sa identifice corect tehnicile necesare identificării markerilor moleculari utilizați în diagnosticul și/sau monitorizarea bolilor genetice;
3. Sa identifice corect tipul probei primare specifice fiecărui tip de test molecular și modul de păstrare, manipulare și prelucrare primară a acestuia;
4. Sa descrie etapele de realizare a tehnicilor de diagnostic molecular;
5. Sa explice limitările tehnologice ale tehnicilor de diagnostic molecular utilizate în laboratorul medical;
6. Sa formuleze corect și concret rezultatele de diagnostic molecular și să comunice corect semnificația acestora.

## 7. Competențe/Rezultate ale învățării

- Capacitatea de analiză, sinteză și utilizare a metodelor științifice riguroase și a tuturor resurselor de informație în orice context profesional și social.
- Utilizarea adecvată a cunoștințelor, deprinderilor și abilităților practice de muncă în laborator.
- Cunoașterea și respectarea regulilor de protecția muncii, de etică și deontologie profesională.
- Efectuarea de analize specifice în laboratoare medicale, cosmetice și farmaceutice.
- Utilizarea prevederilor legislative în managementul și asigurarea calității laboratoarelor de analize clinice.

## 8. Conținut

| 8.1 Curs                                                                                                                                                                                                                                       | Metode de predare                                           | Observații<br>(ore și referințe bibliografice) |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------|------------------------------------------------|
| Rolul geneticii medicale în educația și practica medicală.                                                                                                                                                                                     | prelegerea interactivă; expunerea sistematică; conversația; | 2                                              |
| Aparatul genetic al celulei: date generale, genomul nuclear, genomul mitocondrial, cromosomul ca unitate genomică, setul cromosomal uman, relația între structura ADN și funcțiile genomului.                                                  | prelegerea interactivă; expunerea sistematică; conversația; |                                                |
| Replicarea și diviziunea celulară                                                                                                                                                                                                              | prelegerea interactivă; expunerea sistematică; conversația; | 2                                              |
| Structura genelor: concepția clasică și concepția actuală                                                                                                                                                                                      | prelegerea interactivă; expunerea sistematică; conversația; | 2                                              |
| Exprimarea informației ereditare: concepția clasică despre funcția genei, concepția actuală despre funcția genei, fluxul informației genetice, codul genetic, reglarea exprimării genelor                                                      | prelegerea interactivă; expunerea sistematică; conversația; | 2                                              |
| Anomaliile cromosomiale și bolile cromosomiale: tipurile și mecanismele de producere a anomaliilor cromosomiale, sindroamele cromosomiale - consecințe fenotipice ale anomaliilor cromosomiale, frecvența și cauzele anomaliilor cromosomiale. | prelegerea interactivă; expunerea sistematică; conversația; | 2                                              |
| Tehnici uzuale de analiză a acizilor nucleici : citogenetica (cariotip),                                                                                                                                                                       | prelegerea interactivă; expunerea                           | 2                                              |

| 8.1 Curs                                                                                                                                                                                               | Metode de predare                                           | Observații<br>(ore și referințe bibliografice) |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------|------------------------------------------------|
| citogenetica moleculara FISH, microArray ;                                                                                                                                                             | sistematică; conversația;                                   |                                                |
| Mutațiile genice – factor etiologic determinant al bolilor moleculare: bazele moleculare ale patologiei monogenice;                                                                                    | prelegerea interactivă; expunerea sistematică; conversația; | 2                                              |
| Tehnici uzuale de analiza a acizilor nucleici: extracția acizilor nucleici, PCR, design de primeri, alcatuirea unui mix PCR, migrare electroforetica, optimizarea reactiei PCR, si reverstranscriptia; | prelegerea interactivă; expunerea sistematică; conversația; | 2                                              |
| Tehnici uzuale de analiza a acizilor nucleici: RealTime-PCR, Multiplex PCR, Q-PCR, RFLP, Revershibridizarea si MLPA;                                                                                   | prelegerea interactivă; expunerea sistematică; conversația; | 2                                              |
| Boli prin mutatii somatice : Cancerul si markeri moleculari utilizați ca țintă în diagnosticul neoplaziilor;                                                                                           | prelegerea interactivă; expunerea sistematică; conversația; | 2                                              |
| Analiza ADN mitocondrial (ADNmt); Analiza ADN cu aplicații în medicina legală (VNTR si STR);                                                                                                           | prelegerea interactivă; expunerea sistematică; conversația; | 2                                              |
| Tehnici de analiza a acizilor nucleici: secvențiere Sanger, secvențiere de noua generație (NGS), secvențiere de generația a IIIa long read.                                                            | prelegerea interactivă; expunerea sistematică; conversația; | 2                                              |
| Diagnosticul si screening-ul prenatal si preimplantational.                                                                                                                                            | prelegerea interactivă; expunerea sistematică; conversația; | 2                                              |

## Bibliografie

1. Mircea Covic, Dragos Stefanescu, Ionel Sandovici, Genetica medicala, Polirom 2017 sau 2023
2. Eusebiu Vlad Gorduza, Compendiu de genetica umana si medicala, Tehnopress 2007
3. Emilia Severin, Genetica umana, Ed. Scripta 2002
4. Alberts B. et al., 2008, Molecular Biology of the Cell. 5th edition, Taylor & Francis ltd.
5. Mihasan M., Olteanu Z., Stefan M., Biologie moleculara – metode experimentale Ed. Univ. „Al.I.Cuza”, Iași, 2012.
6. Faguet Guy (2001) - Hematologic Malignancies Methods and Techniques. Methodes in molecular medicine, Humana Press
7. Swerdlow SH, Campo E, Harris NL, Jaffe ES, Pileri SA, Stein H, et al., WHO classification of tumours of haematopoietic and lymphoid tissues. Lyon: WHO Press; 2008.
8. John Crocker, Paul G. Murray, Molecular Biology in Cellular Pathology, John Wiley & Sons
9. Mendelson, Howley, Israel, Gray, Thompson, The Molecular Basis of Cancer, 3rd Edition, Saunders Elsevier.

| 8.2 Seminar / Laborator                                                        | Metode de predare                                                                         | Observații<br>(ore și referințe bibliografice) |
|--------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------|
| Prezentarea laboratorului                                                      | experimentul, prelegerea interactivă, demonstrația, observarea, experimentul, exercițiul. | 2                                              |
| Tehnicile PCR si variantele acestora                                           | experimentul, prelegerea interactivă, demonstrația, observarea, experimentul, exercițiul. | 4                                              |
| Tehnica Real time PCR                                                          | experimentul, prelegerea interactivă, demonstrația, observarea, experimentul, exercițiul. | 2                                              |
| Tehnici de citogenetica: Cariotipare si FISH                                   | experimentul, prelegerea interactivă, demonstrația, observarea, experimentul, exercițiul. | 4                                              |
| Secvențierea ADN                                                               | experimentul, prelegerea interactivă, demonstrația, observarea, experimentul, exercițiul. | 4                                              |
| Tehnici de identificare a variatiilor numarului de copii genice (MLPA si aCGH) | experimentul, prelegerea interactivă, demonstrația, observarea, experimentul, exercițiul. | 4                                              |
| Tehnici de identificare ale mutatiilor mononucleotidice                        | experimentul, prelegerea interactivă, demonstrația, observarea, experimentul, exercițiul. | 2                                              |
| Tehnici de identificare a expresiei genice                                     | experimentul, prelegerea interactivă, demonstrația, observarea, experimentul, exercițiul. | 2                                              |
| Markeri moleculari in patologie tumorala                                       | experimentul, prelegerea interactivă, demonstrația, observarea, experimentul, exercițiul. | 2                                              |

| 8.2 Seminar / Laborator            | Metode de predare                                                                         | Observații<br>(ore și referințe bibliografice) |
|------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------|
| Secvențierea masivă paralelă (NGS) | experimentul, prelegerea interactivă, demonstrația, observarea, experimentul, exercițiul. | 2                                              |

### Bibliografie

1. M.Covic. D. Stefanescu, I Sandovici, E-V Gorduza, Genetică Medicală, Editura Polirom, 2023
2. Sambrook J, Fritsch E, Maniatis T. 1989. Molecular Cloning - A Laboratory Manual. Cold Spring Harbour Laboratory Press.
3. Florin Zugun-Eloae, Iuliu Cristian Ivanov, Tehnici amplificative (PCR) și nonamplificative (hibridizare „in situ”) de analiza a acizilor nucleici. editura: GRIGORE T. POPA Iasi, 2013,
4. Luke Alphey (1997) - DNA Sequencing - From Experimental Methods to Bioinformatics. BIOS Scientific Publishers
5. M Tevfik Dorak (2007) - Real-Time PCR. BIOS Advanced Methodes
6. Mcpherson Michael (2006) - PCR The basics, Second Edition. New York taylor and Francis
7. www.mlpa.com
8. www.agilent.com
9. www.illumina.com
10. www.thermofisher.com

## 9. Coroborarea conținutului disciplinei cu așteptările reprezentanților comunității, asociațiilor profesionale și angajatorilor reprezentativi din domeniul aferent programului

Promovarea acestei discipline asigură absolventului cunoștințele de genetică medicală în ceea ce privește noțiunile teoretice și tehnicile de diagnostic molecular care îi vor permite înțelegerea tehnicilor în cadrul unui laborator de analize moleculare.

## 10. Evaluare

| 10.1 Evaluare continuă |                                                                         | Pondere (min. 30%) |         | 30             |
|------------------------|-------------------------------------------------------------------------|--------------------|---------|----------------|
| Curs                   | Forma de evaluare                                                       | Verificare orală   |         |                |
|                        | Pondere                                                                 | 50                 |         |                |
|                        | Nepromovarea Evaluării continue determină nepromovarea Evaluării finale | Nu                 |         |                |
|                        | Metode de evaluare                                                      | Detalii            | Pondere | cu reexaminare |
|                        |                                                                         | Studiu de caz      | 100     | Da             |
| Seminar / Laborator    | Forma de evaluare                                                       | Verificare orală   |         |                |
|                        | Pondere                                                                 | 50                 |         |                |
|                        | Nepromovarea Evaluării continue determină nepromovarea Evaluării finale | Nu                 |         |                |
|                        | Metode de evaluare                                                      | Detalii            | Pondere | cu reexaminare |
|                        |                                                                         | Studiu de caz      | 100     | Da             |

| 10.2 Evaluare finală | Pondere (max. 70%) | 70                      |
|----------------------|--------------------|-------------------------|
|                      | Forma de evaluare  | Verificare orală finală |

### 10.3 Mențiuni (situații speciale în evaluare)

|  |  |
|--|--|
|  |  |
|--|--|

**10.4 Standard minim de performanță**

Studentul stăpânește noțiunile de baza aferente conținutului cursului si laboratorului.

**Data completării,  
29.09.2025**

**Titular de curs,  
Specialist Dr. COSMIN-TEODOR MIHAI/  
Specialist IRINA NUCA**

**Titular de laborator,  
Specialist Dr. COSMIN-TEODOR MIHAI/  
Specialist IRINA NUCA**

**Data avizării în departament,**

**Director de departament,  
Prof. Dr. MIHAIL LUCIAN BIRSA**