



#### 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 |

## 6. Obiective

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

## 7. Competențe/Rezultate ale învățării

- De a profesa în laboratoare de analize medicale, de a efectua analize de laborator și a valida rezultate.
- Cunoașterea problematicei laboratorului de analize clinice, aparaturii utilizate, tipuri de investigații, metode și tehnici analitice relevante pentru domeniul de specializare.
- Operarea cu metode teoretice, statistice și tehnici experimentale specifice laboratoarelor de analize.
- Utilizarea eficientă a resurselor informaționale, științifice și de specialitate în cariera profesională.
- Realizarea și elaborarea unor rapoarte de analize profesionale și proiecte de cercetare, articole sau studii științifice, respectând legislația în domeniu, termenele, obiectivele și normele de etică profesională.

## 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; | 2                                              |
| 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), citogenetica moleculară FISH, microArray ;                                                                                                                           | prelegerea interactivă; expunerea sistematică; conversația; | 2                                              |
| Mutațiile genetice – factor etiologic determinant al bolilor moleculare: bazele moleculare ale patologiei monogenice                                                                                                                          | prelegerea interactivă; expunerea sistematică; conversația; | 2                                              |
| Tehnici uzuale de analiză a acizilor nucleici: extracția acizilor nucleici, PCR, design de primeri, alcatuirea unui mix PCR, migrare electroforetică, optimizarea reacției PCR, și reverstranscripția                                         | prelegerea interactivă; expunerea sistematică; conversația; | 2                                              |
| Tehnici uzuale de analiză a acizilor nucleici: RealTime-PCR, Multiplex PCR, Q-PCR, RFLP, Revershibridizarea și MLPA;                                                                                                                          | prelegerea interactivă; expunerea sistematică; conversația; | 2                                              |

| 8.1 Curs                                                                                                                                     | Metode de predare                                           | Observații<br>(ore și referințe bibliografice) |
|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------|------------------------------------------------|
| Boli prin mutații somatice : Cancerul și 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 și STR);                                                 | prelegerea interactivă; expunerea sistematică; conversația; | 2                                              |
| Tehnici de analiza a acizilor nucleici: secvențiere Sanger, secvențiere de nouă generație (NGS), secvențiere de generație a III-a long read. | prelegerea interactivă; expunerea sistematică; conversația; | 2                                              |
| Diagnosticul și screening-ul prenatal și preimplanțational.                                                                                  | prelegerea interactivă; expunerea sistematică; conversația; | 2                                              |

## Bibliografie

### Bibliografie

#### Referințe principale:

1. Mircea Covic, Dragos Stefanescu, Ionel Sandovici, Genetica medicala, Polirom 2017 sau 2023
2. Eusebiu Vlad Gorduza, Compendiu de genetica umana și 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 moleculară – 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                                              |
| Tehnici PCR și variantele acestora                                             | experimentul, prelegerea interactivă, demonstrația, observarea, experimentul, exercițiul. | 4                                              |
| Tehnica Real time PCR                                                          | experimentul, prelegerea interactivă, demonstrația, observarea, experimentul, exercițiul. | 2                                              |
| Tehnici de citogenetică: Cariotipare și FISH                                   | experimentul, prelegerea interactivă, demonstrația, observarea, experimentul, exercițiul. | 4                                              |
| Secvențierea ADN                                                               | experimentul, prelegerea interactivă, demonstrația, observarea, experimentul, exercițiul. | 4                                              |
| Tehnici de identificare a variațiilor numărului de copii genice (MLPA și aCGH) | experimentul, prelegerea interactivă, demonstrația, observarea, experimentul, exercițiul. | 4                                              |
| Tehnici de identificare ale mutațiilor 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 în patologie tumorală                                       | experimentul, prelegerea interactivă, demonstrația, observarea, experimentul, exercițiul. | 2                                              |
| Secvențierea masivă paralelă (NGS)                                             | experimentul, prelegerea interactivă, demonstrația, observarea, experimentul, exercițiul. | 2                                              |

## Bibliografie

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) si 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 si tehnicile de diagnostic molecular care ii vor permite înțelegerea tehnicilor in cadrul unui laborator de analize moleculare.

**10. Evaluare**

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

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

|                                                      |  |
|------------------------------------------------------|--|
| <b>10.3 Mențiuni (situații speciale în evaluare)</b> |  |
|                                                      |  |

|                                           |  |
|-------------------------------------------|--|
| <b>10.4 Standard minim de performanță</b> |  |
|                                           |  |

**Data completării,**  
**29.09.2025**

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

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

**Data avizării în departament,**

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