

FIȘA DISCIPLINEI

1. Date despre program

1.1 Instituția de învățământ superior	UNIVERSITATEA DE MEDICINA SI FARMACIE "VICTOR BABEȘ" TIMIȘOARA
1.2 Facultatea	FACULTATEA DE MEDICINĂ
1.3 Departamentul	II
1.4 Domeniul de studii de Licență ¹⁾	Medicină
1.5 Ciclul de studii ²⁾	Licență
1.6 Programul de studii/ Calificarea	Medicină

2. Date despre disciplină

2.1. Denumirea disciplinei	GENOMICS. CLINICAL BIOINFORMATICS							
2.2 Titularul activităților de curs	Assoc.Prof. Dr. Chiriță-Emandi Adela							
2.3 Titularul activităților de laborator	Assoc.Prof. Dr. Chiriță-Emandi Adela							
2.4 Anul de studiu	VI	2.5 Semestrul	11	2.6 Tipul de evaluare	Colocviu	2.7 Regimul disciplinei	Conținut ³⁾	DS
							Obligativitate ³⁾	DFac

3. Timpul total estimat (ore pe semestru al activităților didactice)

3.1 Număr de ore pe săptămână	2	3.2 din care: curs	1	3.3 laborator	1
3.4 Total ore din planul de învățământ	28	3.5 din care: curs	14	3.6 laborator	14
Distribuția fondului de timp					ore
Studiul după manual, suport de curs, bibliografie și notițe					
Documentare suplimentară în bibliotecă, pe platformele electronice de specialitate și pe teren					
Pregătire seminarii/ laboratoare/ proiecte, teme, referate, portofolii și eseuri					
Tutoriat					
Examinări (1 examen final)					1
Alte activități					
3.7 Total ore studiu individual	1				
3.8 Total ore pe semestru	29				
3.9 Numărul de credite ⁵⁾	0				

4. Precondiții (acolo unde este cazul)

4.1 de curriculum	Medical genetics
4.2 de competențe	Clinical interpretation of a genomic analysis bulletin

5. Condiții (acolo unde este cazul)

5.1 de desfășurare a cursului	<ul style="list-style-type: none"> Attendance at the course is highly desirable, a minimum of 4 attendances being required.
5.2 de desfășurare a seminarului/ laboratorului/ proiectului	<ul style="list-style-type: none"> Attendance at practical applications is mandatory, a maximum of 15% of the total absences being accepted. It is allowed to recover up to 15% of the total number of absences in the last week (payment is needed, with the exception of medical cases that will require individual Dean's approval).

6. Competențe specifice acumulate

Competențe Profesionale	<ol style="list-style-type: none"> Acquiring the terminology specific to Genomics Ability to describe principles of sequencing techniques Evaluation of a genomic variant Counseling a patient with a monogenic disease, following a genomic analysis result Knowing the limits of genomic testing in monogenic disease
Competențe transversale	<ol style="list-style-type: none"> Professional improvement by training of critical thinking skills, demonstrated by active participation in the course and laboratory/seminar/project; Involvement in scientific research activities by participating in the elaboration of reports, studies, specialized articles and participation in a research group Effective use of information resources for communication and assisted professional training (Internet tools, specialized software applications, databases, online courses, etc.)

7. Obiectivele disciplinei (reieșind din competențele specifice acumulate)

7.1 Obiectivul general al disciplinei	Acquisition of the fundamental notions of Genomics and clinical bioinformatics. Genetic diseases are numerous, rare, complex, needing a multidisciplinary approach, teamwork, use of databases and national and/or European collaboration.
7.2 Obiectivele specifice	Understanding of genetic testing methods to obtain an accurate diagnosis. Differentiating monogenic from polygenic multifactorial diseases. Understanding the technical aspects of genetics and genomics research as well as their practical applications. Some of the topics include analysis of the human genome in psychiatric diseases and cancer, population genomics and pharmacogenomics.

8. Conținuturi

8.1 Curs	Metode de predare	Număr de ore	Observații
1. Introduction to the human genome. Genomic architecture. Genetic diseases versus multifactorial diseases.	PRELEGERE INTERACTIVĂ	2	<ul style="list-style-type: none">• Prelegere orală susținută cu ajutorul prezentărilor Powerpoint interactive, însoțite de o iconografie bogată și sugestivă, disponibile pe platforma de e-learning Moodle a universității.• Cursurile sunt prezentate în format Power Point, fiind sistematizate și însoțite de o iconografie extrem de bogată.• Cursul este structurat conform manierei de predare europene și este actualizat anual cu cele mai recente informații din literatura internațională de specialitate.
2. Human genome sequencing techniques		2	
3. Analysis of genomic data using bioinformatics techniques. Predictive medicine. GWAS		2	
4. Variations of the human genome (point variants and variations in the number of copies)		2	
5. Post bioinformatics analysis understanding the impact of genomic variants for genetic diseases and health		2	
6. Epigenetics/epigenomics		2	
7. Beyond Genomics – integration of results from other OMICS (transcriptomics, proteomics, metabolomics, epigenomics, phenomics, exposomics)		2	
Bibliografie obligatorie: <ul style="list-style-type: none">1. Curs de Genetică Medicală. Maria Puiu, Dorina Stoicănescu, Cristina Gug, Simona Farcas, Cristina Popa, Nicoleta Andreescu, Adela Chirita-Emandi, Andreea Dobrescu., 978-606-32-0296-4, Editura Eurostampa, Timișoara, 2016.2. Genetică medicală. Mircea Covic, Dragos Stefanescu, Ionel Sandovici, Vlad Gorduza. Editura Polirom, 2017 Bibliografie facultativă: <ul style="list-style-type: none">1. New Clinical Genetics 3. Andrew Read, Dian Donnai. Scion Publ. Ltd, 20152. Harrison’S Priciples of Internal Medicine 19th edition Kasper D, Fauci A, Hauser S, Longo D, Jameson J. L., Loscalzo J, McGraw-Hill Education, 2015			
8.2 Laborator /	Metode de predare-învățare	Număr de ore	Observații
1. The "genetic test" is a myth. The benefits and limits of gene panel, exome or genome testing in monogenic diseases	PRELEGERE + DEZBATERE + STUDII PREZENTĂRI DE CAZ/ JOURNAL CLUB	2	<ul style="list-style-type: none">• Prelegere orală susținută cu ajutorul prezentărilor Powerpoint disponibile pe platforma de e-learning Moodle a universității.• Prezentare de cazuri. Algoritmi de diagnostic pentru a ghida gândirea viitorului medic direcționată spre investigațiile necesare pentru a stabili un diagnostic corect.• Prezentarea metodelor de investigare pentru diagnosticul clinic, diferențial, etiologic. Prezentarea principiilor etice, a grupurilor de suport pentru pacienți.• Verificarea însușirii principalelor cunoștințe predate prin întrebări de tip grilă la finalul LP.
2. Tools used to interpret the significance of a genomic variant		2	
3. The phenotypic significance of some variants and counseling to clarify the consequences of genomic variants. How to understand and use in the clinic a genomic variant with uncertain significance.		2	
4. Examples of results for personalized medicine (nutrigenomics, pharmacogenomics)		2	
5. Ethics in genomic testing		2	
6. Current gene therapies		2	
7. In the scientific journalism club, we will study the current medical literature in the field of genomics, we will practice the critical analysis of the literature and we will perfect the presentation techniques. Some students will present papers from the current literature and all students join in the discussion of the presented paper.		2	

Bibliografie obligatorie:

Genetică - Aplicații practice. Maria Puiu, Dorina Stoicanescu, Cristina Gug, Simona Farcas, Cristina Popa, Nicoleta Andreescu, Adela Chirita-Emandi, Andreea Dobrescu, Alexandra Mihăilescu. Editura Eurostampa, 2019.

Bibliografie facultativă:

1. Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation, K. Jones. Saunders, 2013

9. Coroborarea conținuturilor disciplinei cu așteptările reprezentanților comunităților epistemice, asociațiilor profesionale și angajatori reprezentativi din domeniul aferent programului

Knowledge of clinical genomics will allow future doctors to identify the genetic causes of diseases, regardless of the specialty they will practice. Knowing the aspects of predictive diagnosis, ethical, legal and social issues in genetic diseases will allow them to have an interdisciplinary approach to the genetic pathology of the genomic cause. Information on pharmacogenomics and nutrigenomics (personalized medicine) will enable today's students to become highly competent physicians. They will be able to provide collaborating physicians with information about the effect of drugs based on patients' genetic testing. Personalized medicine is the medicine of the future. Knowledge of clinical genetics will be an asset in medical practice and career development.

10. Evaluare

Tip activitate	10.1 Criterii de evaluare	10.2 Metode de evaluare	10.3 Pondere din nota finală
10.4 Curs	<p><i>Knowledge for grade 5:</i> The student must demonstrate knowledge of the principles of genomic testing methods and their applicability</p> <p><i>Knowledge for grade 10:</i> The student must have a thorough knowledge of genomic testing methods, test limits, methods of interpreting genomic variants, general concepts of epigenetics and OMICS.</p>	Evaluare finală: test grilă cu 50 de întrebări	50%
10.5 Laborator/Stagiu	<p><i>Knowledge for grade 5:</i> The student must demonstrate an understanding of the principles of the significance of genomic variants in the clinic.</p> <p><i>Knowledge for grade 10:</i> The student must recognize the limits of genomic tests, understand the use of the main tools for the analysis of genomic variants, know the principles of the meaning of genomic variants in the clinic, know aspects related to bioinformatics and ethical concepts in genomic testing.</p>	<p>Evaluare continuă:</p> <p>Evaluare finală: examen practic</p>	<p>10%</p> <p>40%</p>
10.6 Standard minim de performanță			
Familiarization with notions of genomics.			

Data completării 04.04. 2023	Semnătura titularului de curs Assoc.Prof. Dr. Chiriță-Emandi Adela	Semnătura titularului de laborator Assoc.Prof. Dr. Chiriță-Emandi Adela
Semnătura șefului de disciplină Prof. Dr. Puiu Maria		
Data avizării în departament 4.4.2023	Semnătura directorului de departament Prof. Dr. Octavian Cretu	

Notă:

- Domeniul de studii - se alege una din variantele: Licență/ Masterat/ Doctorat (se completează conform cu Nomenclatorul domeniilor și al specializărilor/ programelor de studii universitare în vigoare) ;
- Ciclul de studii - se alege una din variantele: Licență/ Master/ Doctorat;
- Regimul disciplinei (conținut) - se alege una din variantele: **DF** (disciplină fundamentală)/ **DD** (disciplină din domeniu)/ **DS** (disciplină de specialitate)/ **DC** (disciplină complementară) - pentru nivelul de licență; **DAP** (disciplină de aprofundare)/ **DSI** (disciplină de sinteză)/ **DCA** (disciplină de cunoaștere avansată) - pentru nivelul de masterat;
- Regimul disciplinei (obligativitate) - se alege una din variantele: **DI** (disciplină obligatorie)/ **DO** (disciplină opțională)/ **DFac** (disciplină facultativă);
- Un credit este echivalent cu 25 – 30 de ore de studiu (activități didactice și studiu individual).
- Pentru specializările și/sau disciplinele a căror tematică se regăsește în bibliografia de rezidențiat, aceasta devine obligatorie.