

## 1.FIȘA DISCIPLINEI

### 1. Date despre program

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

### 2. Date despre disciplină

2.1. Denumirea disciplinei	<b>GENOMICĂ. BIOINFORMATICĂ CLINICĂ</b>							
2.2 Titularul activităților de curs	Prof. Univ. Dr. Chiriță-Emandi Adela							
2.3 Titularul activităților de laborator	Prof. Univ. Dr. Chiriță-Emandi Adela							
2.4 Anul de studiu	<b>II</b>	2.5 Semestrul	<b>2</b>	2.6 Tipul de evaluare	<b>Colocviu</b>	2.7 Regimul disciplinei	Conținut <sup>3)</sup>	<b>DS</b>
							Obligativitate <sup>3)</sup>	<b>DO</b>

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

3.1 Număr de ore pe săptămână	<b>4</b>	3.2 din care: curs	<b>2</b>	3.3 laborator	<b>2</b>
3.4 Total ore din planul de învățământ		3.5 din care: curs	<b>28</b>	3.6 laborator	<b>28</b>
Distribuția fondului de timp					ore
Studiul după manual, suport de curs, bibliografie și notițe					<b>22</b>
Documentare suplimentară în bibliotecă, pe platformele electronice de specialitate și pe teren					<b>10</b>
Pregătire seminarii/ laboratoare/ proiecte, teme, referate, portofolii și eseuri					<b>10</b>
Tutoriat					
Examinări (1 examen final)					<b>1</b>
Alte activități					
3.7 Total ore studiu individual	<b>42</b>				
3.8 Total ore pe semestru	<b>100</b>				
3.9 Numărul de credite <sup>5)</sup>	<b>1</b>				

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

4.1 de curriculum	Genetică medicală
4.2 de competențe	Interpretare clinică a unui buletin de analiză genomică

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

5.1 de desfășurare a cursului	<ul style="list-style-type: none"> <li>Prezența la curs este înalt de dorită, fiind necesare un minim de 7 prezențe.</li> </ul>
5.2 de desfășurare a seminarului/ laboratorului/ proiectului	<ul style="list-style-type: none"> <li>Prezența la stagii/lucrări practice este obligatorie, fiind acceptat un maxim de 15% din totalul absențelor.</li> <li>Este admisă recuperarea în regim cu plată în ultima săptămână a semestrului în limita a 15% din numărul total al absențelor (excepție cazurile medicale care vor solicita individual aprobarea Decanatului).</li> </ul>

### 6. Competențe specifice acumulate

<b>Competențe profesionale</b>	<ol style="list-style-type: none"> <li>Însușirea terminologiei specifice Genomicii</li> <li>Capacitatea de a descrie principii ale tehnicilor de secvențiere</li> <li>Evaluarea unei variante genomice</li> <li>Conceperea unei consilieri pentru un pacient cu o boală monogenică, în urma unui rezultat de analiză genomică</li> <li>Cunoașterea limitelor testelor în bolile genetice</li> </ol>
<b>Competențe transversale</b>	<ol style="list-style-type: none"> <li>Preocuparea pentru perfecționarea profesională prin antrenarea abilităților de gândire critică demonstrată prin participare activă la curs și laborator/seminar/proiect;</li> <li>Implicarea în activități de cercetare științifică prin participare la elaborarea de referate, studii, articole de specialitate și participarea într-un grup de cercetare</li> <li>Utilizarea eficientă a surselor informaționale și a resurselor de comunicare și formare profesională asistată (portaluri Internet, aplicații software de specialitate, baze de date, cursuri on-line etc.) atât în limba română cât și într-o limbă de circulație internațională (engleză);</li> </ol>

## 7. Obiectivele disciplinei (reieșind din competențele specifice acumulate)

7.1 Obiectivul general al disciplinei	Însușirea noțiunilor fundamentale de Genomică și bioinformatică clinică. Bolile genetice sunt foarte diferite, rare, complexe, se învață modelul de abordare pluridisciplinar, munca în echipă, utilizarea bazelor de date și abordarea acestor boli în rețeaua națională sau/și europeană.
7.2 Obiectivele specifice	Cunoașterea și înțelegerea modalității de testare genetică pentru obținerea unui diagnostic de precizie. Diferențierea bolilor monogenice de cele poligenice multifactoriale. aspectele tehnice ale cercetării în genetică și genomică, precum și aplicațiile lor practice. Unele dintre subiecte includ analiza genomului uman în bolile psihiatrice și cancer, genomica populației și farmacogenomica.

## 8. Conținut

8.1 Curs	Metode de predare	Număr de ore	Observații
1. Introducere în genomul uman. Boli genetice versus boli multifactoriale. Medicina predictivă	PRELEGERE INTERACTIVĂ	2	<ul style="list-style-type: none"> <li>● Prelegere orală susținută cu ajutorul prezentărilor Powerpoint interactive, însoțite de o iconografie bogată și sugestivă, disponibile pe platforma de e-learning Moodle a universității.</li> <li>● Cursurile sunt prezentate în format Power Point, fiind sistematizate și însoțite de o iconografie extrem de bogată.</li> <li>● Cursul este structurat conform manierei de predare europene și este actualizat anual cu cele mai recente informații din literatura internațională de specialitate.</li> </ul>
2. Transcripția. Translația. Arhitectura genei		2	
3. Variații ale genomului uman (CNV, SNV). Genomul de referință. Clasificarea variantelor genomice (ISCN)		2	
4. Nomenclatura variantelor (HGVS). Clasificarea variantelor genomice (ACMG – introducere)		2	
5. Clasificarea variantelor genomice (ACMG-advanced, ABC System)		2	
6. Analiza datelor genomice folosind tehnici bioinformatic		2	
7. Genomica în cancere - generalități, testarea liniei germinale		2	
8. Genomica în cancere - testarea somatică		2	
9. Epigenetica/ epigenomica. Studii GWAS		2	
10. Terapia genică		2	
11. Dincolo de genomică – alte OMICS (transcriptomică, proteomică, metabolomică, epigenomică, fenomică, exposomică)		2	
12. Etica în testarea genomică		2	
13. Testarea genomica preimplantatională. Screening neonatal genomic		2	
14. Recapitulare		2	

### Bibliografie obligatorie:

2. 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.
3. Genetică medicală. Mircea Covic, Dragos Stefanescu, Ionel Sandovici, Vlad Gorduza. Editura Polirom, 2017

### Bibliografie facultativă:

1. New Clinical Genetics 3. Andrew Read, Dian Donnai. Scion Publ. Ltd, 2015
2. Harrison'S Principles of Internal Medicine 19<sup>th</sup> edition Kasper D, Fauci A, Hauser S, Longo D, Jameson J. L, Loscalzo J, McGraw-Hill Education, 2015

8.2 Laborator/ lucrări practice	Metode de predare-învățare	Număr de ore	Observații
1. Cum alegem un test genetic? „Testul genetic” este un mit. Beneficiile și limitele testării în panel de gene, exom sau genom în bolile monogenice	PRELEGERE + DEZBATERE + STUDII/ PREZENTĂRI DE CAZ/ JOURNAL CLUB	2	<ul style="list-style-type: none"> <li>● Prelegere orală susținută cu ajutorul prezentărilor Powerpoint disponibile pe platforma de e-learning Moodle a universității.</li> <li>● Prezentare de cazuri. Algoritmi de diagnostic pentru a ghida gândirea viitorului medic direcționată spre investigațiile necesare pentru a stabili un diagnostic corect.</li> <li>● Prezentarea metodelor de</li> </ul>
2. Tehnici de genetică moleculară (extracție ADN, PCR, MLPA, Array)		2	
3. Exerciții de clasificare a variantelor array– variații ale numărului de copii CNV		2	
4. Tehnici de genetică moleculară (secvențiere)		2	
5. Exerciții de clasificare a variantelor genomice - variante uninucleotidice, SNV		2	
6. Semnificația fenotipică a unor variante și consiliere pentru clarificarea consecințelor analizei variantelor genomice. Cum să înțelegem în clinică o variantă cu semnificație incertă		2	

7. Testarea genetică în cancere, testarea liniei germinale – exemple		2	investigație 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.
8. Testarea genetică în cancere, testare somatică – exemple		2	
9. Exemple de rezultate pentru medicina personalizată (nutrigenomică, farmacogenomică, metagenomică)		2	
10. Journal Club 1: analiza critică a unei publicații legate de genomică Prezentarea studenților (20 de minute) și discutarea lucrării prezentate		2	
11. Journal Club 2: analiza critică a unei publicații legate de GWAS, OMICS Prezentarea studenților (20 de minute) și discutarea lucrării prezentate		2	
12. Dileme etice ale speciilor în genomică (activitate în grupuri)		2	
13. Fertilizarea in vitro. Particularități în testare genomică în diagnostic preimplantational și screening neonatal genomic		2	
14. Recapitulare		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

**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**

Cunoștințele genomice vor permite viitorilor medici să identifice cauzele genetice ale bolilor, indiferent de specialitatea pe care o vor practica. Cunoașterea aspectelor de diagnostic predictiv, probleme etice, legale și sociale în boli genetice le va permite să aibă o abordare interdisciplinară a patologiei genetice de cauza genomică.

Informațiile privind farmacogenomica, nutrigenomica și oncogenomica (medicina personalizată) vor permite studenților actuali să devină medici foarte competenți. Aceștia vor putea oferi medicilor colaboratori informații despre efectul medicamentelor pe baza testelor genetice ale pacienților. Medicina personalizată este medicina viitorului. Cunoașterea genomicii va fi un avantaj în practica medicală și în dezvoltarea carierei.

## 10. Evaluate

Tip activitate	10.1 Criterii de evaluare	10.2 Metode de evaluare	10.3 Pondere din nota finală
10.4 Curs	<p><i>Cunoștințe pentru nota 5:</i> Studentul trebuie să demonstreze cunoașterea principiilor metodelor de testare genomica și aplicabilitatea lor</p> <p><i>Cunoștințe pentru nota 10:</i> Studentul trebuie să aibă o cunoaștere aprofundată a metodelor de testare genomica, a limitelor testelor, a metodelor de interpretare a variantelor genomice, a conceptelor generale de epigenetica și OMICS.</p>	<i>Evaluare finală:</i> test grilă cu 50 de întrebări, timp de o ora	50%
10.5 Lucrări practice	<p><i>Cunoștințe pentru nota 5:</i> Studentul trebuie să facă dovada înțelegerii principiilor semnificației variantelor genomice în clinică.</p> <p><i>Cunoștințe pentru nota 10:</i> Studentul trebuie să recunoască limitele testelor genomice, să înțeleagă folosirea principalelor unelte de analiza a variantelor genomice, să cunoască principiile semnificației variantelor genomice în clinică, să cunoască aspecte legate de bioinformatică și concepte etice în testarea genomică.</p>	<p><i>Evaluare continuă:</i> aprecierea activităților studenților pe parcursul semestrului, cu accent pe aspecte de cunoaștere, sinteză și aplicare a informațiilor</p> <p><i>Evaluare finală:</i> examen practic</p>	<p>10%</p> <p>40%</p>
10.6 Standard minim de performanță			
Familiarizarea cu noțiuni de genomica.			

Data completării 15.04. 2024	Semnătura titularului de curs Prof. Univ. Dr. Chiriță-Emandi Adela 	Semnătura titularului de laborator Prof. Univ. Dr. Chiriță-Emandi Adela 
Semnătura șefului de disciplină Prof. Dr. Puiu Maria		
Data avizării în departament 20.04. 2024	Semnătura directorului de departament Prof. Univ. Dr. Dema Alice	

**Notă:**

- <sup>1)</sup> 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**) ;
- <sup>2)</sup> Ciclul de studii - *se alege una din variantele:* Licență/ Master/ Doctorat;
- <sup>3)</sup> 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;*
- <sup>4)</sup> Regimul disciplinei (obligativitate) - *se alege una din variantele:* **DI** (disciplină obligatorie)/ **DO** (disciplină opțională)/ **DFac** (disciplină facultativă);
- <sup>5)</sup> Un credit este echivalent cu 25 – 30 de ore de studiu (activități didactice și studiu individual).
- <sup>6)</sup> Pentru specializările și/sau disciplinele a căror tematică se regăsește în bibliografia de rezidențiat, aceasta devine obligatorie.