

1.FICHE DE LA DISCIPLINE

1. Données sur le programme

1. 1.1 Institution d'enseignement supérieur	2. UNIVERSITÉ DE MÉDECINE ET PHARMACIE "VICTOR BABES" TIMIȘOARA
1.2 Faculté	3. FACULTÉ DE MÉDECINE
4. 1.3 Département	5. II
1.4 Domaine d'études de Licence ¹⁾	6. Médecine
1.5 Cycle d'études ²⁾	7. Licence
● 1.6 Programme d'études/qualification	8. Médecine

2. Données sur la discipline

2.1. Nom de la discipline	GÉNOMIQUE. BIOINFORMATIQUE CLINIQUE						
2.2 Titulaire des activités de cours	Prof. Dr. Chiriță-Emandi Adela						
2.3 Titulaire des travaux pratiques	Prof. Dr. Chiriță-Emandi Adela						
2.4 Année d'études	II	2.5 semestre	2	2.6 Type d'évaluation	Colloque	2.7 Régime de la discipline	Contenu ³⁾
							Obligation ³⁾
							DS
							DO

3. Temps total estimé (nombre d'heures par semestre des activités didactiques)

● 3.1 Nombre d'heures par semaine	4	3.2 dont : cours	2	3.3 travaux pratiques	2
● 3.4 Total heures par semestre du plan d'enseignement	●	● 3.5 dont : cours	●	● 3.6 travaux pratiques	● 28
● Distribution du fonds de temps					● eures
● Etude d'après livres, support de cours, bibliographie, notes					● 2
● Documentation supplémentaires en bibliothèque, sur les sites électroniques de spécialité et sur terrain					● 0
● Préparation travaux dirigés /travaux pratiques, travail individuel, comptes rendus, portfolios et essais					● 0
● Tutoriel					●
● Examinations (1 examen final)					●
● D'autres activités					●
● 3.7 Total heures d'étude individuel	2				
● 3.8 Total heures par semestre	● 100				
● 3.9 Nombre de crédits ⁵⁾	●				

4. Conditions préalables (là où est le cas)

4.1 du programme	Génétique médicale
4.2 des compétences	Interprétation clinique d'un résultat d'analyse génomique

5. Conditions (là où est le cas)

5.1 de déroulement du cours	● La participation au cours est hautement souhaitable, un minimum de 7 présences étant requis.
5.2 de déroulement du séminaire / des travaux pratiques	<ul style="list-style-type: none"> ● La présence aux stages/travaux pratiques est obligatoire, un maximum de 15% du total des absences étant accepté. ● La récupération en régime rémunéré pendant la dernière semaine du semestre est autorisée dans la limite de 15% du nombre total d'absences (à l'exception des cas médicaux qui nécessitent l'approbation individuelle du Doyen).

6. Compétences spécifiques accumulées

Compétences professionnelles	9. Acquérir la terminologie propre à la Génomique 10. Capacité à décrire les principes des techniques de séquençage 11. Évaluation d'une variante génomique 12. Formuler le conseil génétique pour un patient atteint d'une maladie monogénique, suite à un résultat d'analyse génomique 13. Connaître les limites des tests dans les maladies génétiques
Compétences transversales	1. Souci de perfectionnement professionnel par la formation de capacités de pensée critique démontrées par une participation active au cours et au laboratoire/séminaire/projet ; 2. Implication dans des activités de recherche scientifique en participant à l'élaboration de rapports, d'études, d'articles spécialisés et participation à un groupe de recherche 3. Utilisation efficace des sources d'information et des ressources de communication et de formation professionnelle assistée (portails Internet, logiciels spécialisés, bases de données, cours en ligne, etc.) ;

7. Les objectifs de la discipline (résultant des compétences spécifiques acquises)

7.1 L'objectif général de la discipline	Acquisition des notions fondamentales de Génomique et de bioinformatique clinique. Les maladies génétiques sont très différentes, rares, complexes, ce cours propose des informations sur le modèle d'approche multidisciplinaire, le travail en équipe, l'utilisation des bases de données et l'approche de ces maladies dans le réseau national et/ou européen.
7.2 Objectifs spécifiques	Connaissance et compréhension des méthodes de tests génétiques pour obtenir un diagnostic précis. Différencier les maladies multifactorielles monogéniques des maladies polygéniques. les aspects techniques de la recherche en génétique et génomique ainsi que leurs applications pratiques. Certains des sujets incluent l'analyse du génome humain dans les maladies psychiatriques et le cancer, la génomique des populations et la pharmacogénomique.

8. Contenu

8.1 Cours	Méthodes d'enseignement	Nombre d'heures	Remarques
1. Introduction au génome humain. Maladies génétiques versus maladies multifactorielles. Médecine prédictive	CONFÉRENCE INTERACTIVE	2	<ul style="list-style-type: none">● Cours oral délivré à l'aide de présentations Powerpoint interactives, accompagnées d'une iconographie riche et suggestive, disponible sur la plateforme e-learning Moodle de l'université.● Les cours sont présentés au format Power Point, systématisés et accompagnés d'une iconographie extrêmement riche.● Le cours est structuré selon le style d'enseignement européen et est mis à jour chaque année avec les dernières informations de la littérature spécialisée internationale.
2. Transcription. Traduction. L'architecture d'un gène		2	
3. Variations du génome humain (CNV, SNV). Le génome de référence. Classification des variantes génomiques (ISCN)		2	
4. Nomenclature des variantes (HGVS). Classification des variants génomiques (ACMG – introduction)		2	
5. Classification des variantes génomiques (ACMG-avancé, système ABC)		2	
6. Analyse des données génomiques à l'aide de techniques bioinformatiques		2	
7. Génomique et cancers – généralités, tests germinaux		2	
8. Génomique et cancers - tests somatiques		2	
9. Épигénétique/épigénomique. Études GWAS		2	
10. Thérapie génique		2	
11. Au-delà de la génomique – autres OMICS (transcriptomique, protéomique, métabolomique, épigénomique, phénomique, exposomique)		2	
12. L'Éthique et les tests génomiques		2	
13. Tests génomiques préimplantatoires. Dépistage génomique néonatal		2	
14. Récapitulation		2	
Bibliographie obligatoire : <ul style="list-style-type: none">1. Cours de génétique médicale. Maria Puiu, Dorina Stoicănescu, Cristina Gug, Simona Farcas, Cristina Popa, Nicoleta Andreescu, Adela Chirita-Emandi, Andreea Dobrescu., 978-606-32-0296-4, Maison d'édition Eurostampa, Timisoara, 2016.2. Génétique médicale. Mircea Covic, Dragos Stefanescu, Ionel Sandovici, Vlad Gorduză. Maison d'édition Polirom, 2017			
Bibliographie facultative : <ul style="list-style-type: none">1. Nouvelle génétique clinique 3. Andrew Read, Dian Donnai. Scion Pub. Ltée. 2015			

2. Principes de médecine interne de Harrison 19ème édition Kasper D, Fauci A, Hauser S, Longo D, Jameson J. L, Loscalzo J, McGraw-Hill Education, 2015

8.2 Laboratoire/ travaux pratiques	Méthodes d'enseignement -apprentissage	Nombre d'heures	Remarques
1. Comment choisit-on un test génétique ? Le « test génétique » est un mythe. Avantages et limites des tests en panel de gènes, d'exome ou de génome dans les maladies monogéniques	CONFÉRENCE + DÉBAT + ETUDES/ PRÉSENTATIONS DE CAS/ JOURNAL CLUB	2	<ul style="list-style-type: none">● Cours oral délivré à l'aide de présentations Powerpoint disponibles sur la plateforme e-learning Moodle de l'université.● Présentation de cas. Des algorithmes de diagnostic pour guider la réflexion du futur médecin orientée vers les investigations nécessaires pour établir un diagnostic correct.● Présentation des méthodes d'investigation pour le diagnostic clinique, différentiel, étiologique. Présentation de principes éthiques, groupes de soutien aux patients.● Vérifier la maîtrise des principales connaissances enseignées au travers de questions de grille en fin de TP.
2. Techniques de génétique moléculaire (extraction d'ADN, PCR, MLPA, Array)		2	
3. Exercices de classification des variantes array – variations du nombre de copies CNV		2	
4. Techniques de génétique moléculaire (le séquençage)		2	
5. Exercices de classification des variantes génomiques - variantes mononucléotidiques, SNV		2	
6. Signification phénotypique de certaines variantes et conseils pour clarifier les conséquences de l'analyse des variantes génomiques. Comment comprendre une variante d'importance incertaine en clinique		2	
7. Tests génétiques dans les cancers, tests germinaux – exemples		2	
8. Tests génétiques dans les cancers, tests somatiques – exemples		2	
9. Exemples de résultats pour la médecine personnalisée (nutrigénomique, pharmacogénomique, métagénomique)		2	
10. Journal Club 1: analyse critique d'une publication liée à la génomique, Présentation des étudiants (20 minutes) et discussion de l'article présenté		2	
11. Journal Club 2: analyse critique d'une publication liée à GWAS, OMICS, Présentation des étudiants (20 minutes) et discussion de l'article présenté		2	
12. Dilemmes éthiques des espèces en génomique (activité de groupe)		2	
13. Fécondation in vitro. Particularités des tests génomiques dans le diagnostic préimplantatoire et le dépistage génomique néonatal		2	
14. Récapitulation		2	
Bibliographie obligatoire : Génétique - Applications pratiques. Maria Puiu, Dorina Stoicanescu, Cristina Gug, Simona Farcas, Cristina Popa, Nicoleta Andreescu, Adela Chirita-Emandi, Andreea Dobrescu, Alexandra Mihailescu. Maison d'édition Eurostampa, 2019.			
Bibliographie facultative : 1. Modèles reconnaissables de malformation humaine de Smith, K. Jones. Saunders, 2013			

9. Corroborer le contenu de la discipline avec les attentes des représentants des communautés épistémiques, des associations professionnelles et des employeurs représentatifs dans le domaine lié au programme


Les connaissances génomiques permettront aux futurs médecins d'identifier les causes génétiques des maladies, quelle que soit la spécialité qu'ils exerceront. Connaître les aspects du diagnostic prédictif, les enjeux éthiques, juridiques et sociaux des maladies génétiques leur permettra d'avoir une approche interdisciplinaire de la pathologie génétique de cause génomique.

Les connaissances en pharmacogénomique, nutrigénomique et oncogénomique (médecine personnalisée) permettront aux étudiants d'aujourd'hui de devenir des médecins hautement compétents. Ils seront en mesure de fournir aux médecins collaborateurs des informations sur l'effet des médicaments basées sur les tests génétiques des patients. La médecine personnalisée est la médecine du futur. La connaissance de la génomique constitue un atout dans la pratique médicale et le développement de carrière.

10. Évaluation

Type d'activité	10.1 Critères d'évaluation	10.2 Méthodes d'évaluation	10.3 Pourcentage dans la note finale
-----------------	----------------------------	----------------------------	--------------------------------------

10.4 Cours	<p><i>Connaissances nécessaires pour obtenir la note 5:</i> L'étudiant doit démontrer une connaissance des principes des méthodes de tests génomiques et de leur applicabilité.</p> <p><i>Connaissances nécessaires pour obtenir la note 10:</i> L'étudiant doit avoir une connaissance approfondie des méthodes de tests génomiques, des limites des tests, des méthodes d'interprétation des variantes génomiques, des concepts généraux de l'épigénétique et de l'OMICS.</p>	<p><i>Évaluation finale:</i> un examen écrit (50 QCM, pendant une heure)</p>	50%
10.5 Travaux pratiques	<p><i>Connaissances nécessaires pour obtenir la note 5:</i> L'étudiant doit démontrer une compréhension des principes de l'importance des variantes génomiques en clinique.</p> <p><i>Connaissances nécessaires pour obtenir la note 10:</i> L'étudiant doit reconnaître les limites des tests génomiques, comprendre l'utilisation des principaux outils d'analyse des variantes génomiques, connaître les principes de signification des variantes génomiques en clinique, connaître les aspects liés à la bioinformatique et aux concepts éthiques des tests génomiques.</p>	<p><i>Évaluation continue:</i> appréciation des activités des étudiants pendant le semestre, en se concentrant sur les aspects de la connaissance, la synthèse et l'application de l'information</p> <p><i>Évaluation finale :</i> examen pratique</p>	<p>10%</p> <p>40%</p>
10.6 Norme de performance minimale			
Familiarisation avec les notions de génomique.			

Date du remplissage 15.04. 2024	<p>Signature du titulaire du cours Prof. Univ. Dr. Trifa Adrian</p> 	<p>Signature du titulaire des travaux pratiques Asist. Univ. Dr Simina Iulia</p>
La signature du chef de discipline Prof. Dr. Puiu Maria		
Date d'agrément dans le département 20.04. 2024	<p>Signature du directeur du département Prof. Univ. Dr. Dema Alice</p>	

Note:

- ¹⁾ Domaine d'études - *choisir une des options* : Licence/Master/PhD (à compléter selon la Nomenclature des domaines et spécialisations/programmes d'études universitaires en vigueur) ;
- ²⁾ Cycle d'études - *choisir une des options* : Licence/ Master/ Doctorat ;
- ³⁾ Régime disciplinaire (contenu) - *choisissez l'une des options* : **DF** (discipline fondamentale)/ **DD** (discipline de terrain)/ **DS** (discipline spécialisée)/ **DC** (discipline complémentaire) - *pour le niveau premier cycle* ; **DAP** (discipline d'approfondissement)/ **DSI** (discipline de synthèse)/ **DCA** (discipline de connaissances avancées) - *pour le niveau master* ;
- ⁴⁾ Régime disciplinaire (obligatoire) - *choisissez l'une des options* : **DI** (discipline obligatoire)/ **DO** (discipline facultative)/ **DFac** (discipline facultative);
- ⁵⁾ Un crédit équivalent à 25-30 heures d'étude (activités d'enseignement et étude individuelle) .
- ⁶⁾ Pour les spécialisations et/ou matières dont le sujet figure dans la bibliographie de résidence, cela devient obligatoire.