**Universitatea de Medicină şi Farmacie “Carol Davila” Bucureşti**

**Comisia pentru asigurarea calităţii**

**FIŞA DISCIPLINEI**

1. **Date despre program: GENOMICA, An 3**

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| 1.1. | **UNIVERSITATEA DE MEDICINĂ ŞI FARMACIE “CAROL DAVILA”** | | | | | | | |
| 1.2. | **FACULTATEA DE MEDICINĂ / DEPARTAMENTUL PRECLINIC III ȘTIINȚE COMPLEMENTARE** | | | | | | | |
| 1.3. | **DISCIPLINA: BIOINFORMATICĂ CLINICĂ** | | | | | | | |
| 1.4. | **DOMENIUL DE STUDII** Sănătate - Reglementat sectorial în cadrul Uniunii Europene | | | | | | | |
| 1.5. | **CICLUL DE STUDII**: LICENȚĂ | | | | | | | |
| 1.6. | **PROGRAMUL DE STUDII**: MEDICINĂ | | | | | | | |
| 1. **Date despre disciplină** | | | | | | | | |
| **2.1.** | **Denumirea disciplinei BIOINFORMATICĂ CLINICĂ, Optional, An 5** | | | | | | | |
| **2.2.** | **Locatia disciplinei: Facultatea de medicina generala** | | | | | | | |
| **2.3.** | **Titularul activităților de curs: Conf. univ Elena Poenaru** | | | | | | | |
| **2.4.** | **Titularul activităților de LP/seminar/stagiu: Conf.univ Elena Poenaru, SL Eugenia Panaitescu** | | | | | | | |
| **2.5. Anul de studiu** | | **III** | **2.6. Semestrul** | **II** | **2.7. Tipul de evaluare** | **Examen scris** | **2.8. Regimul disciplinei** | **Optional** |

1. **Timpul total estimat (ore/semestru de activitate didactică)**

|  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **Nr ore pe săptămână** | **2** | **din care: curs** | | **1** | **seminar/ laborator** | **1** |
| **Total ore din planul de învățământ** | **14** | **Din care: curs** | | **8** | **seminar/ laborator** | **6** |
| **Distributia fondului de timp** |  |  | |  |  | **ore** |
| **Studiul după manual, suport de curs, bibliografie și notițe** | | | | | | 8 |
| **Documentare suplimentară în bibliotecă, pe platformele electronice de specialitate** | | | | | | 8 |
| **Pregătire seminarii / laboratoare, teme, referate, portofoliu și eseuri** | | | | | | 6 |
| **Tutoriat** | | | | | | 4 |
| **Examinări** | | | | | | 2 |
| **Alte activități** | | | | | |  |
| **Total ore de studiu individual** | | |  | | | 28 |
| **Numărul de credite** | | |  | | | 2 |

1. **Precondiții (acolo unde este cazul)**

|  |  |
| --- | --- |
| **4.1. de curriculum** | Cunostinte fundamentale de genetica, biostatistica |
| **4.2. de competențe** | Notiuni elementare de operare date |

1. **Condiții (acolo unde este cazul)**

|  |  |
| --- | --- |
| **5.1. de desfășurare a cursului** | Acces internet, PC/laptop, proiector |
| **5.2. de desfășurare a seminarului / laboratorului** | Acces internet, PC/laptop, proiector |

1. **Competențe specifice acumulate**

|  |  |
| --- | --- |
| **Competențe profesionale (exprimate prin cunoștințe și abilități)** | La sfarsitul cursului studentul va cunoaste si va intelege:   * conceptele, teoriile şi metodele de bază de bioinformatica și modul in care acestea pot fi utilizate în domeniul medical cat și in cercetarea medicală * aplicații software utilizate in bioinformatica; * structura bazelor de date de volum mare, posibilitati de accesare, stocare si securizare a acestora; * abilitati de utilizare a unor metode si tehnici de analiza specifice in bioinformatica * importanta asigurarii interoperabilitatii datelor biologice, aspectele etice si legale de operare a acestor tipuri de baze de date; * cum se pot integra conceptele prezentate in cercetarea din sfera bioinformaticii clinice. |
| **Competențe transversale (de rol, de dezvoltare profesională, personale)** | * cum se poate realiza un proiect de cercetare, cu scop specific, plecand de la identificarea potențialului si a resurselor necesare proiectului, realizand o evaluare corectă a volumului de lucru, a timpului necesar de finalizare, a riscurilor, aplicand cunoștințele de bioinformatică acumulate in proiecte interdisciplinare; * cum se pot prezenta rezultatele proiectului de cercetare din domeniul bioinformaticii, intr-un articol stiintific ; * cum identificam si utilizam eficient resursele existente (portaluri, aplicaţii software de specialitate, baze de date,…) cu scopul de a prezenta rezultatele obtinute. |

1. **Obiectivele disciplinei (reieşind din grila competenţelor specifice acumulate)**

|  |  |
| --- | --- |
| **5.1. Obiectivul general** | Disciplina urmăreşte prezentarea unor noțiuni de bază cu scopul de a asigura cunostinte de baza în domeniul bioinformaticii si aplicabilitatea acestora in sfera serviciilor medicale de calitate, cat si in studii de cercetare interdisciplinare ce se pot realiza intre diverse specialitati medicale. |

|  |  |
| --- | --- |
| **5.2. Obiective specifice** | 1. Intelegerea conceptelor generale de bionformatica, care sunt elementele de genetica medicala utilizate in analiza datelor biologice folosind metode si aplicatii specifice cat si modalitati de interpretare a rezultatelor obtinute;  2. Cunoașterea pasilor specifici in analiza datelor omice, pornind de la realizarea protocolului de colectare a acestora, realizarea structurii adecvate bazei de date si popularea acesteia cu datele obtinute, pana la metode de analiza si interpretarea rezultatelor.  3. Înțelegerea importantei aspectelor etice si legale de managementul si accesul la datele si rezultatele obtinute in urma prelucrarii datelor folosind metode specifice. |

1. **Conținutul**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **6.1. Curs** | **Metode de predare** | **Observații-nr ore** |
| **1. Rolul bioinformaticii clinice și modul în care aceasta oferă o punte importantă între informatică și biologie.**  **Bioinformatica clinică noua știință emergentă care combină împreună informatica clinică, bioinformatica, informatica medicală, tehnologia informației, matematica și știința omică.** | Pornind de la modul de învățare al studenților și de la nevoile lor specifice in contextul actual, procesul de predare va include atât metode de predare expozitive (prelegerea, expunerea), cât și interactive, metode bazate pe acțiune, precum activitățile practice și identificare de solutii la probleme specifice.  In partea teoretica de predare se vor utiliza prezentări Power Point, care vor include consultarea de baze de date online, rezultate obtinute in domeniul studiat, filmulețe relevante, studii de caz.  Cursul va contine prezentarea de notiuni noi cat si recapitularea cunostintelor deja dobandite, si se va baza pe informații si exemple ușor de înțeles și asimilat. | 2 |
| **2. Tehnologii de secvențiere a ADN-ului.**  **Baze de date specific, genotipuri si fenotipuri (Database of Genotypes and Phenotypes - dbGaP).**  **Studiile Genome-Wide Association (GWAS)**  **.** | 2 |
| **3. Bioinformatica in sprijinul imbunatatirii serviciilor medical si integrarii rezultatelor in medicina de precizie.**  **Aspecte etice si legale in managementul si operarea datelor genomice. GDPR** | 2 |
| **Bibliografie curs**  1. AppGenEdu - An Integrated Approach for the Bioinformatics Training, Elena Poenaru, Andrei Manolescu et all, Editura Curtea Veche Publishing House, 2021, ISBN 978-606-792-045-1.  2. Tendinte moderne în științele biomedicale, volumul XXI, Magdalena Natalia Dina, Mirela Veronica Bucur, Mădălina Violeta Perieanu, Viorel Ștefan Perieanu, Mihai Butucescu, Mihai Burlibașa, Mirela Veronica Bucur, Elena Poenaru, Alexandru Bucur, editura Matrix Rom, ISBN 978-606-25-0699-5, 2022  3. Translational Bioinformatics in Healthcare and Medicine, Khalid Raza &all, Academic Press, 2021  4. Principles of Genomics and Proteomics, [Rakeeb Ahmad Mir](https://www.libristo.ro/ro/autor/Rakeeb%20Ahmad%20Mir), [Sheikh Mansoor](https://www.libristo.ro/ro/autor/Sheikh%20Mansoor), [Sajad Zargar](https://www.libristo.ro/ro/autor/Sajad%20Zargar), [Elsevier - Health Sciences Division](https://www.libristo.ro/ro/editura/Elsevier%20-%20Health%20Sciences%20Division), 2022  5. Clinical Bioinformatics, Second Edition, Ronald JA Trent, Springer, 2014  6. Bioinformatics 4e, [Andreas D. Baxevanis](https://www.libristo.ro/ro/autor/Andreas%20D.%20Baxevanis), [Gary Bader](https://www.libristo.ro/ro/autor/Gary%20Bader), [David Wishart](https://www.libristo.ro/ro/autor/David%20Wishart), [John Wiley and Sons Ltd](https://www.libristo.ro/ro/editura/John%20Wiley%20and%20Sons%20Ltd),, 2020  7. Bioinformatics: Sequence and Genome Analysis, David W. Mount, Cold Spring Harbor Laboratory 2004 | | |
| **6.2. Seminar / laborator** | **Metode de predare** | **Observații nr ore** |
| **1. Metode si instrumente pentru a colecta, stoca, analiza și disemina date și informații biologice, cum ar fi secvențe de ADN și aminoacizi.** | Activitățile practice au ca scop să-i sprijine pe studenți în efortul de a-si dezvolta abilitati de utilizare a aplicatiilor si metodelor specific cat si cele de colaborare și comunicare in echipa.  Se vor exersa abilități de ascultare activă şi de comunicare asertivă, modalitati de oferire de feedback adecvat, cat si alte metode pedagogice relevante, utile, adaptate la nevoile de învățare ale grupului de studenți.  Aplicaţii practice se vor baza pe studii de caz, baze de date genomice, aplicații specifice, studiu individual, cat si proiecte in grupuri mici. | 2 |
| **2. Metode de analiza a datelor genomice - GWAS .**  **De la GWAS la funcție: Utilizarea genomicii funcționale pentru a identifica mecanismele care stau la baza bolilor complexe** | 2 |
| **3. Intelegerea modului de utilizare a Bazelor de date cu genotipuri si fenotipuri (Database of Genotypes and Phenotypes - dbGaP)** | 2 |
| **4. Metode și instrumente analitice aplicate datelor genomice in sprijinul cercetării.** | 2 |
| **Bibliografie lucrări practice**  1. AppGenEdu - An Integrated Approach for the Bioinformatics Training, Elena Poenaru, Andrei Manolescu et all, Editura Curtea Veche Publishing House, 2021, ISBN 978-606-792-045-1  2. E.Panaitescu, L.Iliuţă, M.Rac-Albu, E.Poenaru, Biostatistică pentru studenți, Editura Universitară UMF Carol Davila Bucuresti 2016  3. [Pooja Tiwari](https://www.amazon.com/s/ref=dp_byline_sr_book_1?ie=UTF8&text=Pooja+Tiwari&search-alias=books&field-author=Pooja+Tiwari&sort=relevancerank), [Pallavi Pandey](https://www.amazon.com/s/ref=dp_byline_sr_book_2?ie=UTF8&text=Pallavi+Pandey&search-alias=books&field-author=Pallavi+Pandey&sort=relevancerank) - A Practical Guide for Basic Bioinformatics and Biostatistics Paperback – Notion Press, Inc, 2017, ISBN-13: 978-1946822260  4. Faye Anderson, Biostatistics by Example: Hands on approach using R Paperback – CreateSpace Independent Publishing Platform, 2017, ISBN-13: 978-1542838177  5. [networkGWAS: a network-based approach to discover genetic associations,](https://academic.oup.com/bioinformatics/article/39/6/btad370/7191773?searchresult=1) Giulia Muzio and others, Bioinformatics, Volume 39, Issue 6, June 2023,  6. Bioinformatics: A Practical Guide to the Analysis of Genes and Proteins 3rd Edition, [Andreas D. Baxevanis](https://www.amazon.com/s/ref=dp_byline_sr_book_1?ie=UTF8&field-author=Andreas+D.+Baxevanis&text=Andreas+D.+Baxevanis&sort=relevancerank&search-alias=books), [B. F. Francis Ouellette](https://www.amazon.com/s/ref=dp_byline_sr_book_2?ie=UTF8&field-author=B.+F.+Francis+Ouellette&text=B.+F.+Francis+Ouellette&sort=relevancerank&search-alias=books), Wiley-Interscience, 2004  7. Genome-Wide Association Study of Nephrolithiasis in an Eastern European Population, Sima, C Iordache, P; Poenaru, E; Manolescu, A; Poenaru, C; Jinga, V, International Urology and Nephrology, Volume: 53  Issue: 2  Pages: 309-313  DOI: 10.1007/s11255-020-02606-8, 2021 | | |

1. **Coroborarea conţinuturilor disciplinei cu aşteptările reprezentanţilor comunităţii epistemice, asociaţiilor profesionale şi angajatori reprezentativi din domeniul aferent programului**

|  |
| --- |
| Studentul de anul V la disciplina Bioinformatica Clinica este familiarizat cu conceptele specifice cat si cu utilizarea datelor genomice pentru activitatea medicala, cercetarea și interpretarea rezultatelor**.** Astfel, pregătirea studentului urmărește familiarizarea cu aplicațiile specifice cat și cu noțiunile de bioinformatica, importante pentru dezvoltarea unei abordari interdisciplinare necesara atat in activitatea de medic dar si in cea de a cercetare  De asemenea, pentru managementul adecvat al cazurilor clinice și pentru asigurarea calitatii serviciilor medicale, pregătirea studentului urmărește crearea înțelegerii asupra rolului bionformaticii si impactul în domeniul sănătății. |

1. **Evaluarea**

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **Tip de activitate** | **8.1. Criterii de evaluare** | | **8.2. Metode de evaluare** | | **8.3. Pondere din nota finală** |
| **8.4. Curs** | Cunoaşterea si intelegerea noţiunilor teoretice fundamentale de bioinformatica. | | Examen scris, care consta in test grila cu 20 întrebări.  Nota finală va fi 5 dacă vor fi rezolvate corect minim 10 intrebari si 10 dacă rezolvă peste 18 intrebari.  **Exemple intrebari evaluare:**   1. Care din urmatoarele este o mutatie somatica ce implica pierderea unei parti a unui cromozom?   a. Amplificare genomica  b. Rearanjare cromozomiala  c. Mutatie de insertie  d. Mutatie de deletie  e. Crossing-over   1. Procesul prin care genele se transmit la descendenți, împreună, "în bloc", se numeste: 2. Crossing-over 3. Inversie 4. Reversie 5. Înlănțuire genică (gene linkage) 6. Mutatie de insertie 7. Tehnologia microarray poate aduce urmatoarele informatii 8. Identifica genele care sunt exprimate diferential in celulele canceroase  fata de celulele normale 9. Recunoaste materialul genetic dintr o proba biologica 10. Numara genele dintr-o proba biologica 11. Editeaza mutatiile genetice dintr o proba 12. Identificarea unor biomarkeri 13. Cum a revoluționat ADN microarray domeniul cercetării biologice? 14. Prin capacitatea de a analiza mii de gene într un singur experiment 15. Nu a revoluționat domeniul cercetării biologice 16. Prin capacitatea de a analiza o genă într un singur experiment 17. Prin studierea răspunsului plantelor la factori de stress 18. Prin utilizarea colorantului fluorescent 19. Care din urmatoarele nu face parte din etapele sistemului CRISPR-Cas9? 20. achizitia de spacer 21. achizitia de segment repeat 22. biogeneza ARNului CRISPR 23. interferenta 24. editare genica   6. Ce presupune tehnica de secvențiere Shotgun?  a. ADN - ul să fie rupt in fragmente de dimensiuni egale  b. o metodă de secvențiere destinată analizei secvențelor mai lungi de 1000 baze sau chiar de dimensiunile unui cromozom  c .o metoda de secvențiere destinata analizei secvențelor mai scurte  d. nu se bazează pe obținerea de clone de AND  e. un test opțional  7. Care dintre urmatoarele NU este o mutatie cromozomiala?  a. Translocare  b. Inversiune  c. Depletie  d. Substitutie  e. Duplicatie  8. Ce este GWAS?  a. o metoda de analiza a intregului genom  b. investigatii care examineaza intregul genom pentru aidentifica variatii genetice associate unor boli  c. o metoda de diagnostic a bolii  d. ansamblu de metode pentru a modifica materialul genetic  e. o mutatie genica  9. Ce este Proiectul Hapmap ?  a. un efort internațional de identificare a variațiilor genetice comune în rândul  populațiilor etnice din întreaga lume  b. cunoscut sub numele de „Proiectul genomului uman”  c. a început oficial în 2002  d. identifică polimorfismul uninucleotidic (SNP)  e. toate cele enumerate sunt corecte  10.Care dintre următoarele acțiuni poate intra în conflict cu principiul  confidențialității și autonomiei in genetica medicală?  a. Protejarea și apărarea drepturilor altora  b. Prevenirea răului sau indepartarea condițiilor nefaste  c. Ajutorarea persoanelor în dificultate sau cu handicap  d. Continuarea activității sexuale a unei persoane depistate ca fiind  HIV pozitiv  e. Salvarea persoanelor aflate în pericol iminent  11. Care este definiția datelor genetice conform documentelor  internaționale?  a. Date referitoare la caracteristicile fizice ale unei persoane.  b. Date referitoare la stilul de viață al unei persoane.  c. Date referitoare la caracteristicile ereditare ale unei persoane.  d. Date referitoare la ocupația unei persoane.  e. Date referitoare la educația unei persoane.  12. Care dintre urmatoarele pot sa reprezinte aplicații ale tehnologiei ADN Microarray?  a. Profilarea expresiei genice  b. Diagnosticul și tratamentul bolii  c. Descoperirea și dezvoltarea medicamentelor  d. Toate cele de mai sus  e. Niciun raspuns nu este corect  13. Printre tehnicile utilizate în proteomică, se numără:  a. Electroforeza în gel  b. Spectrometria de masa  c. Cromatografia de lichide de înaltă performanță  d. 2D-PAGE  e. toate cele enumerate mai sus  14. Următoarele afirmatii sunt adevărate despre organizarea genomului uman:  a. genomul uman este format din ADN cu secvențe repetitive și ADN cu secvențe satelit  b. secvențele din ADN-ul repetitiv contribuie la menținerea structurii cromozomilor  c. regiunile bogate în guanina și citozină tind să aibă o abundentă de elemente LINEs  d. familiile de ADN Alu și LINE nu se asociază cu mutații implicate in boli ereditare  e. are rol de amplificare a genomului uman  15. Proteomica reprezintă:  a. Totalitatea proteinelor dintr-un organism  b. Analiza exhaustivă a tuturor proteinelor care se regăsesc într-un organism  c. Un domeniu apărut în 1970  d. Un domeniu fără aplicații în medicină  e. Niciun răspuns nu este corect | | 60% |
| **8.5. Seminar / laborator** | Intelegerea exemplelor din cadrul lucrărilor practice, si aplicarea cunostintelor in realizarea unui referat pe o tema specifica. | | Evaluarea consta in gradul de participare a studentului la activităţile desfăşurate in cadrul seminariilor, in calitatea documentarii, realizarii si prezentarii unui referat pe o tema specifica. | | 40% |
| **Standard minim de performanță** | | | | | |
| * **Participare la minim 80 % dintre seminarii si cursuri** * **Realizarea referatului** * **Rezolvarea corectă a minim 10 intrebari la testul teoretic.** | | | | | |
| **Data completării:**  **24.09.2023**  **…………………………………** | | **Semnătura titularului de curs** | | **Semnătura titularului de seminar** | |
|  | |  | |
| **Data avizării în Consiliul Departamentului:**  **………………………………** | | **Semnătura directorului de departament** | | | |
|  | | | |