



FIȘA DISCIPLINEI

1. Date despre program

1.1.	UNIVERSITATEA DE MEDICINĂ ȘI FARMACIE “CAROL DAVILA”
1.2.	FACULTATEA MEDICINA
1.3.	DEPARTAMENTUL PEDIATRIE
1.4.	DISCIPLINA GENOMICA
1.5.	DOMENIUL DE STUDII: SANATATE
1.6.	CICLUL DE STUDII: LICENTA
1.7.	PROGRAMUL DE STUDII: MEDICINA

2. Date despre disciplină

2.1.	Denumirea disciplinei din planul de învățământ: Genomica Funcțională și Bioinformatica Datelor Genomice				
2.2.	Codul disciplinei: DO III 10 S5M				
2.3.	Tipul disciplinei: DC				
2.4.	Regimul disciplinei: DOP				
2.5.	Titularul activităților de curs: Conf. univ. dr. Relu Cocos				
2.6.	Titularul activităților de seminar: Asistent univ. dr. Mircea Crețu				
2.7. Anul de studiu	III	2.8. Semestrul	II	2.9. Tipul de evaluare (E/C)	E

3. Timpul total estimat (ore/semestru de activitate didactică și de pregătire/studiu individual)

I. Pregătire universitară (predare, aplicare practică, evaluare)						
3.1. Nr ore pe săptămână	4	din care:	3.2. curs	2	3.3. seminar/ laborator	2
3.4. Total ore din planul de învățământ	56	din care:	3.5. curs	28	3.6. seminar/ laborator	28
Evaluare (nr. ore) :						
II. Pregătire/studiu individual						
Distribuția fondului de timp						ore
Studiu al suporturilor de curs, al manualelor, al cărților, studiu al bibliografiei minimale recomandate						12
Documentare suplimentară în bibliotecă, documentare prin intermediul internetului						
Desfășurare a activităților specifice de pregătire pentru proiect, laborator, întocmire de teme, referate						
Pregătire pentru prezentări sau verificări, pregătire pentru examinarea finală						
Consultații						
Alte activități						
3.7. Total ore de studiu individual						12
3.9. Total ore pe semestru (3.4.+ 3.7.)				68		

3.10. Numărul de credite	2
---------------------------------	---

4. Precondiții (acolo unde este cazul)

4.1. de curriculum	Cunoștințe fundamentale în genetică medicală, biologie celulară, biochimie, precum și competențe în analiza statistică și tehnici de laborator.
4.2. de competențe	Abilități de analiza și sintetiza a datelor biologice complexe, abilități în tehnici de laborator și instrumente computaționale, motivație pentru studiu independent.

5. Condiții (acolo unde este cazul)

5.1. de desfășurare a cursului	Sală de clasă, videoproiector, laptop /PC
5.2. de desfășurare a seminarului / laboratorului	Infrastructură de laborator, facilități de stocare date genomice, internet de mare viteză, resurse computaționale, acces la baze de date genomice, protocoale standard de operare și resurse educaționale.

6. Rezultatele învățării*

Cunoștințe	Aptitudini	Responsabilitate și autonomie
Cunoștințe avansate în genomică funcțională și bioinformatică, care implică înțelegerea critică a principiilor, teoriilor și metodologiilor moderne pentru analiza, interpretarea și integrarea datelor genomice și multi-omice, precum și înțelegerea aplicațiilor acestora în medicina personalizată, bolile complexe și infecțioase, editarea genomică și aspectele etice asociate utilizării datelor genetice.	Aptitudini avansate, care denotă control și inovare, necesare pentru a aplica tehnici de analiză genomică și bioinformatică, a integra date multi-omice și a dezvolta modele predictive, a folosi tehnologii de editare genomică și screening funcțional, precum și pentru a interpreta și comunica rezultatele de genomică funcțională în contexte clinice și de cercetare biomedicală.	Gestionarea de activități sau proiecte complexe în genomică și bioinformatică, prin asumarea responsabilității pentru luarea deciziilor în ce privește analiza și interpretare a datelor genomice respectând standardele de calitate și principiile etice; asumarea responsabilității pentru dezvoltarea profesională proprie și contribuția la activități de grup sau cercetare colaborativă.

7. Obiectivele disciplinei (corelate cu rezultatele învățării)

7.1. Obiectivul general	Cursul prezintă conceptul de genomică funcțională și modul în care informația genetică poate fi corelată cu trăsături fenotipice. Se vor explora metodele de studiu ale funcțiilor genomului, proteinelor și
--------------------------------	--

	metaboliților, precum și interacțiunile dintre acestea. Studenții vor dobândi cunoștințe și abilități în analiza și interpretarea datelor genomice și multi-omice, aplicarea tehnologiilor moderne de secvențiere și editare genomică și înțelegerea implicațiilor etice și clinice ale utilizării informației genomice în medicină.
7.2. Obiective specifice	Dobândirea unei perspective integrate asupra modului în care genomică funcțională și bioinformatica se intersectează cu biologia moleculară, genetica și știința computațională. Explicarea și interpretarea principiilor și metodologiilor genomicii funcționale, inclusiv transcriptomică, epigenomică, proteomică și metabolomică. Aplicarea instrumentelor bioinformatică pentru analiza, vizualizarea și integrarea datelor de secvențiere de nouă generație și multi-omice în context biomedical. Evaluarea critică a aplicațiilor genomicii funcționale în medicina personalizată, bolile complexe și infecțioase, precum și în descoperirea de ținte terapeutice. Dezvoltarea competențelor de integrare a datelor multi-omice pentru analiza rețelelor de reglare a genelor și a efectelor fenotipice. Înțelegerea aplicabilității metodelor de editare genomică și screening funcțional în studiile experimentale, respectând principiile etice și de siguranță. Dobândirea abilităților de analiză și interpretare a datelor genomice funcționale, pentru extragerea de informații relevante din seturi complexe și multidimensionale. Dezvoltarea gândirii critice și a abilităților de rezolvare a problemelor în evaluarea utilității și implicațiilor descoperirilor științifice. Participarea la proiecte de cercetare pentru aplicarea cunoștințelor teoretice în situații practice și investigarea mecanismelor genomice și a impactului variantelor genetice asupra sănătății. Încurajarea învățării continue și menținerea conexiunii cu descoperirile recente în genomică și bioinformatică. Dezvoltarea abilităților de colaborare în echipe interdisciplinare pentru abordarea problemelor biomedicale complexe.

8. Conținuturi

8.1. Curs	Metode de predare	Observații
CURS 1: Introducere în Genomică <i>Obiective:</i> Prezentare generală a cursului și modul în care genomica funcțională se integrează cu cercetarea clinică. Prezentare generală a genomului uman, a structurii sale și a principalilor	Prelegeri interactive susținute de materiale de prezentare electronică, inclusiv prezentări PowerPoint, proiecții video și diverse resurse online.	2 ore

termeni din domeniul genomic Se va rezuma rolul genomicii în medicina personalizată, diagnosticarea și tratamentul bolilor, subliniind progresele genomice în cancer, boli rare și gestionarea bolilor infecțioase.		
CURS 2: Fundamentele Genomicii Funcționale: <i>Obiective:</i> Dobândirea unei abordări comprehensive asupra genomicii funcționale, care se concentrează pe interacțiunile dintre elementele genetice de reglarea a activității genelor și pe rolul acestora în determinarea fenotipică. <i>Subiecte abordate:</i> Introducere în genomica funcțională. Definiția și domeniile de aplicare a genomicii funcționale. Istoricul genomicii funcționale de la genetica clasică la genomică funcțională.	Prelegeri interactive susținute de materiale de prezentare electronică, inclusiv prezentări PowerPoint, proiecții video și diverse resurse online.	2 ore
CURS 3: Introducere în secvențierea de nouă generație. Prezentare generală a diferitelor platforme NGS. <i>Obiective:</i> Explorarea detaliată a evoluției și stadiului actual al tehnologiilor de secvențiere a genomului, cu accent pe secvențierea de nouă generație (NGS) și rolul acesteia în diagnosticul clinic. <i>Subiecte abordate:</i> Studenții vor învăța despre rolul tehnologiilor de secvențiere cu citire lungă în secvențierea regiunilor genomice complexe și vor examina aplicațiile secvențierii în diverse domenii, inclusiv genomica cancerului și bolile rare.	Prelegeri interactive susținute de materiale de prezentare electronică, inclusiv prezentări PowerPoint, proiecții video și diverse resurse online.	2 ore
CURS 4: Tehnologii Avansate in Genomica Funcțională <i>Obiective:</i> Studenții vor dobândi o înțelegere complexă a tehnologiilor de ultima generație utilizate în genomică funcțională și a aplicațiilor acestora în studiul funcției genelor, mecanismelor de reglare a activității genelor și a interacțiunilor celulare. <i>Subiecte abordate:</i> Cursul are rol introductiv pentru secțiunile detaliate ulterioare (transcriptomică, epigenomică,	Prelegeri interactive susținute de materiale de prezentare electronică, inclusiv prezentări PowerPoint, proiecții video și diverse resurse online.	2 ore

proteomică, metabolomică și integrarea multi-omică), oferind o clasificare a abordărilor experimentale și relevanța lor pentru medicina de precizie.		
CURS 5: Analiza expresiei genice în medicină Obiective: Dezvoltarea cunoștințelor despre metodele utilizate pentru studiul expresiei genice și modul în care acestea contribuie la înțelegerea mecanismelor bolilor și la identificarea biomarkerilor. Cursul pornește de la principiile generale prezentate în CURS 4 și intră în detalii specifice transcriptomicii. <i>Subiecte abordate:</i> Cursul va acoperi tehnicile de analiză a expresiei genice, inclusiv microarray și RNA-Seq, atât pentru analize bulk, cât și single-cell. Studenții vor învăța cum se realizează analiza diferențială a expresiei genice și cum se interpretează datele transcriptomice. Se explică utilizarea profilurilor de expresie genică în cancer, boli rare și boli complexe, precum și aplicații clinice în diagnostic molecular, monitorizarea bolilor și medicina personalizată. Cursul introduce și integrarea datelor transcriptomice cu alte niveluri multi-omice, pregătind astfel baza teoretică pentru CURS 8 dedicat analizei multi-omice integrate.	Prelegeri interactive susținute de materiale de prezentare electronică, inclusiv prezentări PowerPoint, proiecții video și diverse resurse online.	2 ore
CURS 6: Epigenomica în genomica funcțională Obiective: Înțelegerea modului în care structura tridimensională a genomului reglează expresia genelor și relevanța acesteia în diverse boli umane. <i>Subiecte abordate:</i> Cursul va explora arhitectura genomului și influența sa asupra mecanismelor de reglare a activității genelor, incluzând mecanisme epigenetice precum metilarea ADN-ului și modificările	Prelegeri interactive susținute de materiale de prezentare electronică, inclusiv prezentări PowerPoint, proiecții video și diverse resurse online.	2 ore

histonelor. Se va analiza rolul epigeneticii în boli precum cancerul și afecțiuni neurodegenerative. De asemenea, vor fi prezentate tehnici avansate precum Hi-C și epigenomica la nivel de celulă unică, utilizate pentru cartografierea interacțiunilor genomului 3D, punând accent pe aplicațiile lor în diagnostic și în medicina modernă.		
CURS 7: Proteomica si Metabolomica în genomica funcțională <i>Obiective:</i> Familiarizarea studenților cu tehnologiile proteomice și metabolomice de înaltă performanță și înțelegerea modului în care acestea completează analiza genomică funcțională pentru studiul mecanismelor biologice complexe și descoperirea biomarkerilor. <i>Subiecte abordate:</i> Cursul va introduce tehnologiile proteomice de înaltă performanță, utilizate pentru identificarea și caracterizarea funcțională a proteinelor, precum și aplicațiile lor în descifrarea mecanismelor moleculare ale bolilor. Se va discuta integrarea datelor proteomice și metabolomice cu datele transcriptomice și epigenomice pentru a obține o viziune integrativă asupra funcțiilor celulare și a rețelelor de reglare a genelor. Accentul va fi pus pe relevanța acestor tehnologii, cum ar fi spectrometrie de masă, în ceea ce privește corelarea dintre expresia genică și nivelurile proteice/metabolice; biomarkeri proteomici și metabolomici; aplicații în farmacogenomică și medicina de precizie.	Prelegeri interactive susținute de materiale de prezentare electronică, inclusiv prezentari PowerPoint, proiecții video și diverse resurse online.	2 ore
CURS 8: Analiza Multi-Omică Integrată și Biologia Sistemelor Obiective: Explorarea modului de integrare a diferitelor tipuri de date biologice	Prelegeri interactive susținute de materiale de prezentare electronică, inclusiv prezentari PowerPoint, proiecții video și diverse resurse online	2 ore

utilizând metodele biologiei sistemice, pentru a înțelege rețelele complexe de interacțiune care reglează activitatea genelor și efectele lor fenotipice. <i>Subiecte abordate:</i> Cursul va introduce principiile multi-omice integrate, incluzând genomică, transcriptomică, epigenomică, proteomică și metabolomică, și modul în care aceste date contribuie la analiza holistică a funcției celulare. Studentii vor învăța despre tehnologiile de secvențiere de înaltă performanță pentru ADN, ARN și proteine, precum și despre profilarea simultană multi-omică la nivel unicelular, oferind perspective asupra heterogenității celulare și mecanismelor de reglare ale diferitelor tipuri de celule. Vor fi prezentate principiile biologiei sistemelor, inclusiv modelele computaționale utilizate pentru predicția activității celulare, cartografierea rețelelor de reglare a genelor și rețelelor de interacțiune proteină-proteină, precum și rolul acestora în semnalizarea celulară. Cursul subliniază aplicarea abordărilor de biologie a sistemelor (medicina sistemică) pentru studiul bolilor complexe, cum ar fi bolile cardiovasculare și tulburările metabolice.		
CURS 9: Genomica Funcțională în analiza caracterelor fenotipice și bolilor complexe Obiective: Evaluarea aplicabilității genomicii funcționale în studiul caracterelor fenotipice complexe și al bolilor, cu accent pe modul în care variabilitatea genomică poate fi utilizată pentru dezvoltarea strategiilor terapeutice. <i>Subiecte abordate:</i> Cursul va explora bazele genetice ale caracterelor fenotipice complexe, prezentând arhitectura genetică a trăsăturilor complexe și impactul variantelor comune și rare	Prelegeri interactive susținute de materiale de prezentare electronică, inclusiv prezentari PowerPoint, proiecții video și diverse resurse online	2 ore

asupra variabilității fenotipice la nivel populațional. Se va discuta despre studiile de asociere genomică (GWAS), inclusiv validarea funcțională a variantelor identificate și modul în care acestea contribuie la înțelegerea bolilor complexe. Integrarea datelor GWAS cu date transcriptomice și epigenomice va fi utilizată pentru a explica mecanismele de reglare genetică în diferite afecțiuni. Cursul va evidenția, de asemenea, utilizarea genomics funcționale pentru analiza mecanismelor moleculare ale bolilor complexe, cum ar fi cancerul, tulburările neurodegenerative și bolile metabolice.		
CURS 10: Genomică Funcțională în boli infecțioase Obiective: Aplicarea conceptelor de genomică funcțională în înțelegerea interacțiunii gazdă–patogen și a mecanismelor de rezistență. <i>Subiecte abordate:</i> Genomica agenților patogeni; transcriptomica infecțiilor virale și bacteriene; rolul epigeneticii în răspunsul imun; implicații în diagnostic și dezvoltarea vaccinurilor. Cursul va explora modul în care genomica este utilizată pentru identificarea și caracterizarea patogenilor, incluzând bacterii, viruși, ciuperci și paraziți. Studenții vor analiza studii de caz despre patogeni emergenți, cum ar fi SARS-CoV-2 sau virusul Ebola, evidențiind aplicațiile genomice în răspunsul rapid la epidemii și pandemii. Se va discuta rolul genomics patogenilor în dezvoltarea și optimizarea vaccinurilor, inclusiv în contextul COVID-19, și utilizarea tehnologiilor de ultimă generație pentru secvențierea rapidă a agenților infecțioși. Cursul va include, de asemenea, analiza genetică a mecanismelor de rezistență antimicrobiană și modul	Prelegeri interactive susținute de materiale de prezentare electronică, inclusiv prezentari PowerPoint, proiecții video și diverse resurse online	2 ore

în care informațiile genomice pot ghida strategiile de tratament și politici de sănătate publică.		
CURS 11: Tehnologii de editare genomic. Obiective: Familiarizarea studenților cu principalele instrumente și strategii de editare genomică și înțelegerea aplicabilității acestora în cercetarea funcțională și biomedicală. <i>Subiecte abordate:</i> Cursul va oferi o prezentare detaliată a principalelor tehnologii de editare a genomului, inclusiv CRISPR/Cas9, TALENs și nucleazele cu degete de zinc (ZFNs). Studenții vor analiza aplicațiile modelelor genetice knockout condiționale, knock-in și ale modificărilor izolate, precum și utilizarea interferenței ARN (RNAi) pentru inhibarea selectivă a genelor și investigarea funcției acestora. Vor fi discutate metodele de screening funcțional la scară largă prin CRISPR și RNAi, pentru identificarea genelor implicate în fenotipuri specifice, cu aplicații în studiul cancerului, rezistenței la medicamente și interacțiunilor gene-mediu. Cursul va aborda utilizarea organismelor model și a studiilor comparative pentru identificarea conservării evolutive a funcțiilor genice, precum și aplicarea analizelor genomice funcționale în modelele cu celule stem, inclusiv celulele stem pluripotente induse (iPSCs), pentru modelarea bolilor umane in vitro și explorarea mecanismelor moleculare fundamentale.	Prelegeri interactive susținute de materiale de prezentare electronică, inclusiv prezentari PowerPoint, proiecții video și diverse resurse online	2 ore
CURS 12: Bioinformatică și Gestionarea Datelor Genomice Obiective:	Prelegeri interactive susținute de materiale de prezentare electronică, inclusiv prezentari PowerPoint,	2 ore

Dezvoltarea competențelor fundamentale în bioinformatică necesare pentru gestionarea, analiza și interpretarea datelor genomice la scară largă, cu accent pe principalele instrumente, baze de date și fluxuri de procesare utilizate în genomica modernă. <i>Subiecte abordate:</i> Cursul va începe cu o introducere generală în bioinformatică, acoperind conceptele de bază precum alinierea secvențelor, identificarea variantelor și adnotarea datelor genomice. Studenții vor învăța să utilizeze fluxuri de procesare pentru date de secvențiere de nouă generație (NGS), incluzând instrumente recunoscute precum BWA, GATK și SAMtools. Vor fi explicate metodele de adnotare și interpretare a variantelor genetice prin instrumente precum SnpEff și ANNOVAR, precum și tehnici de vizualizare a datelor utilizând browsere genomice și instrumente pentru integrarea datelor multi-omice. Cursul va aborda și aspecte legate de securitatea datelor genomice și considerentele etice asociate cu gestionarea acestora. În final, se va introduce conceptul de cloud computing și calcul de înaltă performanță (HPC) în genomica funcțională, punând accent pe utilizarea platformelor precum AWS și Google Cloud pentru stocarea, procesarea și analiza datelor genomice la scară largă.	proiecții video și diverse resurse online	
CURS 13: Baze de date genomice în sănătate și boală <i>Obiectiv:</i> Introducerea studenților în conceptele fundamentale ale bazelor de date genomice. Acest curs oferă o examinare detaliată a bazelor de date genomice esențiale pentru înțelegerea diverselor afecțiuni de sănătate. Studenții vor explora baze de date specializate în genomica cancerului, precum The Cancer Genome Atlas (TCGA) și International Cancer Genome	Prelegeri interactive susținute de materiale de prezentare electronică, inclusiv prezentari PowerPoint, proiecții video și diverse resurse online	2 ore

Consortium (ICGC), care furnizează seturi de date cuprinzătoare pentru caracterizarea tumorilor. Cursul va aborda baze de date axate pe boli rare, inclusiv Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM) și Genetic and Rare Diseases Information Center (GARD), evidențiind substratul genetic al acestor afecțiuni. De asemenea, studenții vor învăța despre baze de date epigenetice precum Encyclopedia of DNA Elements (ENCODE) și Roadmap Epigenomics Project, care oferă perspective asupra mecanismelor de reglare ce influențează expresia genelor. Pentru bolile neurodegenerative, vor fi discutate baze de date precum Alzheimer's Disease Neuroimaging Initiative (ADNI), subliniind rolul lor în studierea progresiei bolii și biomarkerilor. Cursul va explora și baze de date proteomice precum UniProt și Human Protein Atlas, ce oferă informații critice despre funcțiile și interacțiunile proteinelor. În final, studenții vor interacționa cu baze de date GWAS, inclusiv NHGRI-EBI Catalog of published GWAS, pentru a înțelege variantele genetice asociate trăsăturilor și bolilor complexe		
CURS 14: Genomica Funcțională și Aspecte Etice, Legale și Sociale (ELSI) Obiective: Cursul urmărește familiarizarea studenților cu implicațiile etice, legale și sociale ale cercetării și aplicării genomicii funcționale. Se pune accent pe dezvoltarea unei perspective critice privind utilizarea responsabilă a studiilor genomice și gestionarea datelor genetice în medicină, respectând principiile confidențialității, echității și responsabilității sociale. Subiecte abordate: Studenții vor analiza principiile	Prelegeri interactive susținute de materiale de prezentare electronică, inclusiv prezentari PowerPoint, proiecții video și diverse resurse online	2 ore

etice în cercetarea genomică, inclusiv consimțământul informat, protecția participanților și confidențialitatea datelor. Vor fi prezentate reglementările și legislația internațională și națională relevante pentru utilizarea datelor genetice, precum și problemele sociale și culturale legate de accesul la testarea genomică și medicina personalizată. Studiile de caz vor include dileme etice în cercetarea în genomics, interpretarea variantelor cu semnificație incertă și comunicarea riscurilor genetice.		
Bibliografie recentă: 1. Introduction to Genomics (Third Edition), Arthur M. Lesk, 2017, Oxford University Press, ISBN-13: 978-0198754831. 2. Genomes 5, Terry A Brown, CRC Press, 2023, ISBN-13: 978-0367674076 3. Thompson & Thompson Genetics and Genomics in Medicine, 9th Edition, 2023, Ronald Cohn, Stephen Scherer, Ada Hamosh, Elsevier Canada, ISBN-13: 978-0323547628 4. Human Molecular Genetics, 5th Edition, Tom Strachan, Andrew Read, 2018, Garland Science, ISBN-13: 978-0815345893 5. Principles of Genomics and Proteomics, Rakeeb Ahmad Mir, Sheikh Mansoor Shafi, Sajad Majeed Zargar, 2023, Elsevier, ISBN-13: 978032399045. 6. Bioinformatics, 4th Edition, Andreas D. Baxevanis, Gary D. Bader, David S. Wishart, 2020, Wiley, ISBN-13: 978-1119335580		
8.2. Laborator/ lucrare practică	Metode de predare	Observații
LP1 (Laborator practic): Pipetare și diluții, extracția și cuantificarea ADN-ului. Obiectiv: Dobândirea tehnicilor de pipetare, diluții seriale și metodelor de extracție a ADN-ului/ARN-ului, asigurând puritatea și cuantificarea ADN-ului. Descriere: Această sesiune oferă experiență practică în laborator privind tehnicile de pipetare și diluare esențiale pentru manipularea materialului genomic. Studenții vor învăța diferite metode de extracție a ADN-ului/ARN-ului genomic, vor exersa cuantificarea ADN-ului și vor evalua puritatea acestuia. Se va pune accent pe bunele practici de laborator pentru a asigura acuratețea și	Lucru practic în laborator și noțiuni teoretice asociate	2 ore

reproductibilitatea în manipularea ADN-ului genomic.		
LP2 (Bioinfo): Controlul calității (QC) și alinierea datelor brute NGS. Această sesiune practică va acoperi caracteristicile datelor brute provenite de la diferite tehnologii NGS, metrice și unelte specifice pentru controlul calității, precum și instrumente pentru alinierea secvențelor, vizualizarea și interpretarea datelor aliniate	Sesiune practica computațională	2 ore
LP3 (Laborator practic): Amplificarea și vizualizarea PCR Obiectiv: Dobândirea de competențe în tehnici bazate pe PCR, cu accent pe PCR convențional, PCR cantitativ (qPCR) și PCR digital (droplet-digital PCR). Descriere: Această sesiune oferă prezentare detaliată a metodelor de amplificare PCR, inclusiv vizualizarea ampliconilor PCR în geluri de agaroză. Se vor compara tehnologiile PCR, qPCR și droplet-digital PCR, ajutând studenții să înțeleagă care metodă este cea mai potrivită pentru nevoile de cercetare sau diagnostic. Exemple practice vor fi discutate pentru a evidenția aplicabilitatea acestor tehnici în situații reale.	Lucru practic în laborator /discuție ghidată de profesor.	2 ore
LP4 (Bioinfo): Identificarea variantelor: SNP-uri și indel-uri (scurte): Această sesiune practică va acoperi conceptele de bază și modelele pentru identificarea variantelor, precum și o comparație între diferite algoritmi și implementări, controlul calității post-identificare a variantelor și efectul acestuia asupra seturilor finale de variante.	Sesiune practica computațională	2 ore
LP 5 (Laborator practic): Cele mai bune practici pentru manipularea ADN-ului genomic și biobancare Obiectiv: Însușirea celor mai bune practici de laborator pentru manipularea corectă a ADN-ului genomic și înțelegerea principiilor fundamentale de biobancare și ale cercetării pe cohorte.		

<i>Descriere:</i> Studenții vor exersa practicile esențiale pentru manipularea ADN-ului genomic și vor fi introduși în conceptele-cheie ale biobancarii. Vor fi abordate teme precum colectarea probelor, stocarea, controlul calității, precum și importanța standardizării și armonizării în cercetarea bazată pe biobănci. Se va pune accent pe menținerea identificării unice a probelor și pe implementarea unor sisteme riguroase de trasabilitate a lanțului de custodie.		
LP6 (Bioinfo): Detecția variantelor structurale și a altor clase de variații genetice Obiectiv: Înțelegerea particularităților detecției variantelor structurale și a altor tipuri de variante genetice, precum repetițiile în tandem scurt (STR) și variațiile numărului de copii (CNV), folosind algoritmi și aplicații specifice. Descriere: Această sesiune va aborda conceptele și metodele pentru detecția variațiilor structurale din date NGS, incluzând STR și CNV. Studenții vor analiza diferite algoritmi și aplicații dedicate acestor clase de variante și vor compara performanțele în funcție de tehnologia de secvențiere utilizată. Se vor evidenția diferențele dintre platforme și impactul asupra calității și acurateței detecției variantelor.	Sesiune practica computațională	2 ore
LP7 (Laborator Practic): Tehnologii de secvențiere de ultimă generație <i>Obiectiv:</i> Înțelegerea fluxului de lucru al secvențierii de tip Next-Generation Sequencing (NGS) și a infrastructurii necesare pentru implementare. <i>Descriere:</i> Această sesiune oferă o introducere în cele mai recente tehnologii de secvențiere, cu accent pe protocoalele NGS. Studenții vor învăța despre principalele platforme de secvențiere, cerințele infrastructurale și aspectele esențiale pentru implementarea NGS în laborator. Va fi prezentată o privire de ansamblu asupra	Lucru practic în laborator /discuție ghidată de profesor.	2 ore

etapelor unui protocol de secvențiere, incluzând alegerea platformei și configurarea fizică a echipamentelor.		
LP 8 (Bioinfo): Fluxuri de analiza Studenții vor învăța să integreze pași secvențiali de analiză a datelor genomice în fluxuri de analiză automate, ce integrează toți pașii și produc rapoarte de control al calității (QC) relevante.	Sesiune practică computațională	2 ore
LP 9 (Bioinfo): Adnotarea funcțională și clinică: Acest LP va acoperi diverse instrumente și tipuri de adnotare funcțională, cum ar fi SnpEff, VEP, și asocieri clinice precum ClinVar, OMIM, etc., precum și prioritizarea și evaluarea/interpretarea ulterioară	Sesiune practică computațională	
LP 10 (Bioinfo): Baze de date genomice și medicina personalizată În acest laborator, studenții vor lucra cu baze de date genomice precum dbSNP, 1000 Genomes și baze de date farmacogenomice (de exemplu, PharmGKB) pentru a evalua capacitatea informativă a acestora în ceea ce privește tratamentele personalizate și deciziile medicale.	Sesiune practică computațională	2 ore
LP11 (Bioinfo): Analiza diferențială a expresiei genice prin RNA-seq Studenții vor învăța cum se compară expresia genelor între două condiții biologice (de exemplu, țesut tumoral versus țesut normal), folosind seturi de date RNA-seq prelucrate. Se vor aplica instrumente bioinformatiche precum DESeq2 sau edgeR pentru a identifica gene cu expresie diferențială, iar rezultatele vor fi interpretate prin reprezentări grafice standard, inclusiv <i>volcano plots</i> și <i>heatmaps</i> . Acest laborator îi va ajuta pe studenți să înțeleagă modul în care analiza transcriptomică poate evidenția gene și căi implicate în procese patologice, cu relevanță directă	Sesiune practică computațională	2 ore

pentru practica medicală și cercetarea biomedicală.		
LP 12 (Bioinfo): Analiza funcțională și a căilor biologice Studenții vor învăța să interpreteze modificările de expresie genică obținute prin RNA-seq în raport cu funcțiile biologice și căile moleculare implicate. Folosind instrumente prietenoase precum DAVID sau WebGestalt, ei vor realiza analize de tip Gene Ontology (GO), KEGG și GSEA pentru a identifica procesele celulare afectate. Rezultatele vor fi discutate în context medical, pentru a înțelege modul în care aceste analize sprijină elucidarea mecanismelor bolilor și identificarea de biomarkeri sau potențiale ținte terapeutice.	Sesiune practica computațională	2 ore
LP 13 (Bioinfo): Integrarea datelor multi-omics Studenții vor explora modul în care mai multe tipuri de date omice (de exemplu transcriptomică, proteomică, metabolomică) pot fi combinate pentru a oferi o imagine holistică asupra reglării genelor și a rețelelor moleculare. Folosind instrumente de biologie a sistemelor precum Cytoscape, ei vor analiza interacțiunile complexe dintre molecule și căile metabolice. Obiectivul este dobândirea unei înțelegeri la nivel de sistem a proceselor biologice, cu relevanță directă pentru medicina de precizie și cercetarea clinică.	Sesiune practica computațională	2 ore
LP14: Mini-proiect de design în genomică (WGS, GWAS, RNA-Seq) Studenții vor fi împărțiți în echipe mici și vor primi câte un scenariu clinic simplificat (ex. identificarea mutațiilor într-un caz de cancer, analiza genetică a unei boli rare, studiu de expresie genică în infecții). Fiecare echipă va trebui să decidă ce tip de studiu genomic (WGS, GWAS, RNA-Seq) este cel mai potrivit, să justifice alegerea și să schițeze pe scurt pașii principali ai analizei. Exercițiul va evidenția bunele practici de design al		

studiilor genomice și limitările tipice ale fiecărei metode, oferind studenților o perspectivă aplicată și ușor de înțeles asupra modului în care se planifică un proiect de cercetare în genomică funcțională.		
Bibliografie recentă: 1. Practical Bioinformatics For Beginners: From Raw Sequence Analysis To Machine Learning Applications Hardcover, Lloyd Wai Yee Low, Martti Tapani Tammi, 2023, World Scientific Publishing, ISBN-13: 978-9811258985. 2. RT-PCR Protocols, Nicola King, 2016, Humana Press, ISBN-13: 978-1493956821 3. Next Generation Sequencing and Data Analysis, Melanie Kappelmann-Fenzl, 2021, Springer, ISBN-13: 978-3030624897 4. Bioinformatics and Functional Genomics, Jonathan Pevsner, 2015, Wiley-Blackwell, ISBN-13: 978-1118581780.		

9. Evaluarea

Tip de activitate	9.1. Criterii de evaluare	9.2. Metode de evaluare	9.3. Pondere din nota finală
9.4. Curs	Înțelegerea conceptelor fundamentale: capacitatea studentului de a explica principiile genomicii funcționale, bioinformaticii și metodologiilor asociate. Interpretarea datelor teoretice: abilitatea de a analiza și interpreta exemple de date genomice și multi-omice prezentate în curs. Corelarea cunoștințelor interdisciplinare: integrarea informațiilor din biologia moleculară, genetica și bioinformatică pentru a răspunde întrebărilor din test. Răspunsuri corecte la întrebările grilă: rezolvarea corectă a răspunsurilor tip complement simplu.	Metoda de evaluare a cursului opțional este unică, conform regulamentului pentru toate cursurile opționale, și constă într-un test grilă cu 30 de întrebări cu răspunsuri tip complement simplu. Testul integrează cunoștințele teoretice însușite pe parcursul curriculumului și competențele practice formate în cadrul lucrărilor de laborator, reflectând astfel atât înțelegerea principiilor predate la cursuri, cât și aplicarea acestora în activitățile practice.	Ponderea conținutului în test: 70% din întrebări vor evalua cunoștințele și conceptele predate în cadrul cursului.

9.5. Seminar/ laborator	Aplicarea metodelor practice: capacitatea studentului de a înțelege fluxurile protocoalelor experimentale și bioinformatică studiate în laborator (de exemplu, analiza RNA-seq, vizualizarea datelor). Interpretarea rezultatelor experimentale: abilitatea de a analiza și explica rezultatele generate în laborator în contextul biologic și clinic. Abilități de integrare: folosirea corectă a conceptelor teoretice pentru a înțelege rezultatele practice. Răspunsuri corecte la întrebările grilă aferente LP: demonstrarea cunoștințelor practice prin rezolvarea întrebărilor dedicate, incluse în testul grilă.	Metoda de evaluare a lucrărilor practice se realizează prin întrebările dedicate incluse în testul grilă unic.	Ponderea conținutului în test: 30% din întrebări vor evalua competențele și abilitățile dobândite în cadrul lucrărilor practice.
9.5.1. Proiect individual (dacă există)			
9.6. Standard minim de performanță			
Pentru a promova examenul, studentul trebuie să obțină minimum nota 5 la testul grilă unic.			

Data completării:
18-09-2025

Semnătura titularului de curs

**Semnătura titularului de
laborator**

**Data avizării în Consiliul
Departamentului:**

Semnătura directorului de department