

FIȘA DISCIPLINEI

1. Date despre program

| | |
|---------------------------------------|--|
| 1.1 Instituția de învățământ superior | Universitatea Babeș-Bolyai Cluj-Napoca |
| 1.2 Facultatea | Facultatea de Biologie și Geologie |
| 1.3 Departamentul | Departamentul de Biologie Moleculară și Biotehnologie |
| 1.4 Domeniul de studii | Biologie |
| 1.5 Ciclul de studii | Master |
| 1.6 Programul de studiu / Calificarea | Bioinformatică aplicată în științele vieții |

2. Date despre disciplină

| | | | | | | | |
|--|--|---------------|----------|------------------------|----------|-------------------------|-----------------|
| 2.1 Denumirea disciplinei (ro) (en) | Genomică aplicată în sănătatea umană Applied Genomics in human health | | | | | | |
| 2.2 Titularul activităților de curs | Sef lucr. Dr. Cruceriu Daniel Dr. Armean Irina | | | | | | |
| 2.3 Titularul activităților de seminar | Sef lucr. Dr. Cruceriu Daniel Dr. Armean Irina | | | | | | |
| 2.4 Anul de studiu | 2 | 2.5 Semestrul | 3 | 2.6. Tipul de evaluare | C | 2.7 Regimul disciplinei | Opțional |
| 2.8 Codul disciplinei | BME1132 | | | | | | |

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

| | | | | | |
|--|-----------|--------------------|-----------|-----------------------|-----------|
| 3.1 Număr de 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 |
| Distribuția fondului de timp: | | | | | ore |
| Studiul după manual, suport de curs, bibliografie și notițe | | | | | 24 |
| Documentare suplimentară în bibliotecă, pe platformele electronice de specialitate și pe teren | | | | | 18 |
| Pregătire seminarii/laboratoare, teme, referate, portofolii și eseuri | | | | | 16 |
| Tutoriat | | | | | 8 |
| Examinări | | | | | 4 |
| Alte activități: | | | | | |
| 3.7 Total ore studiu individual | 70 | | | | |
| 3.8 Total ore pe semestru | 126 | | | | |
| 3.9 Numărul de credite | 5 | | | | |

4. Precondiții (acolo unde este cazul)

| | |
|-------------------|---|
| 4.1 de curriculum | <ul style="list-style-type: none"> • Biologie celulară și moleculară • Genetică generală, genomică și genomică funcțională • Biostatistică |
| 4.2 de competențe | <ul style="list-style-type: none"> • Interpretarea rezultatelor unor analize de biologie celulară și moleculară • Programarea în softuri de analiză, nivel începător (softul R și bash) |

5. Condiții (acolo unde este cazul)

| | |
|-------------------------------|--|
| 5.1 De desfășurare a cursului | <ul style="list-style-type: none"> • Suport logistic video (sistem față-în-față)/ platformă MS Teams sau ZOOM (sistem online) |
|-------------------------------|--|

| | |
|--|--|
| | <ul style="list-style-type: none"> • Tablă didactică (sistem față-în-față)/ tabletă grafică (sistem online) |
| 5.2 De desfășurare a seminarului/laboratorului | <ul style="list-style-type: none"> • Suport logistic video (sistem față-în-față)/ platformă MS Teams sau ZOOM (sistem online) • Tablă didactică (sistem față-în-față)/ tabletă grafică (sistem online) • Unități PC/ Laptopuri: minim 1 la 3 studenți în sistem față-în-față sau 1 pentru fiecare student în sistem online • Participarea la minim 90% din lucrările de laborator este condiție pentru participarea la colocviul scris |

6. Competențele specifice acumulate

| | |
|--------------------------------|--|
| Competențe profesionale | <ul style="list-style-type: none"> • Să interpreteze datele brute obținute în urma analizelor și tehnicilor utilizate în diagnosticul molecular în oncologie. • Să interpreteze datele brute obținute în urma analizelor și tehnicilor utilizate în cercetare în domeniul oncobiologiei, oncogeneticii, oncogenomicii. • Să interpreteze date prelucrate din literatura de specialitate din domeniul oncobiologiei, oncogeneticii, oncogenomicii. • Să utilizeze baze de date biologice dedicate diverselor patologii umane. |
| Competențe transversale | <ul style="list-style-type: none"> • Să utilizeze noțiunile teoretice în rezolvarea de probleme practice din diagnosticul molecular și cercetarea din domeniul oncobiologiei, oncogeneticii, oncogenomicii și altor patologii umane. • Să realizeze transferului de informație pentru înțelegerea genomului uman, în general, și a oncogenomicii, în particular, preluând și utilizând cunoștințe din domenii conexe: citologie, genetică, biologie moleculară, biostatistică și bioinformatică. |

7. Obiectivele disciplinei (reieșind din grila competențelor acumulate)

| | |
|---------------------------------------|--|
| 7.1 Obiectivul general al disciplinei | <ul style="list-style-type: none"> • Cunoașterea principalelor tehnologii de secvențiere ale genomului uman, a bazelor de date biologice dedicate patologiilor umane și principalelor abordări în domeniul oncobiologiei, oncogeneticii și oncogenomicii atât în clinică (laboratorul de diagnostic molecular al cancerului), cât și în cercetare. |
| 7.2 Obiectivele specifice | <ul style="list-style-type: none"> • Să explice comparativ (celulă normală-celulă tumorală) cele 6 caracteristici ale cancerului din perspectivă celulară și moleculară. • Să explice principiile testării genetice și genomice (diagnostic și prognostic) în cancer. • Să explice principiile medicinei personalizate și a terapiilor țintite în cancer. • Să interpreteze date experimentale și clinice obținute prin metodele de biologie moleculară specifice oncobiologiei, oncogeneticii și oncogenomicii. • Să înțeleagă principiile tehnologiilor de secvențiere masivă aplicate pentru genomul uman; • Să utilizeze bazele de date biologice dedicate diverselor patologii umane. |

8. Conținuturi

| | | |
|----------|-------------------|------------|
| 8.1 Curs | Metode de predare | Observații |
|----------|-------------------|------------|

| | | |
|--|---|------------|
| 1. Cursul de Genomică aplicată în sănătatea umană: syllabus și obiective educaționale; Cancerul: definiții, epidemiologie și status quo. | Prelegere frontală Conversație euristică Demonstrația Problematizarea | |
| 2. Introducere în oncogenomică: dogma centrală a biologiei celulare; introducere în semnalizarea celulară. | | |
| 3. Caracteristicile cancerului: 1. Potențialul de replicare nelimitat; 2. Pierderea capacității de reglare a ciclului celular (genele supresoare a tumorii în cancer) 3. Inducerea proliferării (oncogenele în cancer). | | |
| 4. Caracteristicile cancerului: 4. Rezistența la apoptoză. 5. Promovarea angiogenezei; 6. Capacitatea invazivă și metastazică. | | |
| 5. Testarea genetică a cancerului în practica clinică curentă (diagnostic și prognostic): principii. | | |
| 6. Terapia țintită a cancerului și medicina personalizată în practica clinică curentă: principii; medicamente cu molecule mici și anticorpii monoclonali. | | |
| 7. Terapia țintită a cancerului și medicina personalizată în practica clinică curentă: exemple din clinică (terapii hormonale; inhibitori tirozin-kinazici; inhibitori angiogenici; imunoterapia). | | |
| 8. Testarea genomică a cancerului: principii | | |
| 9. Identificarea mutațiilor în cancer: secvențierea I. | | |
| 10. Identificarea mutațiilor în cancer: secvențierea II. | | |
| 11. Identificarea modificărilor epigenetice în cancer: tehnica microarray I. | | |
| 12. Identificarea modificărilor epigenetice în cancer: tehnica microarray II. | | |
| 13. Secvențierea ADN și secvențierea la scara largă a genomului uman. Baze de date pentru variabilitatea ADN uman | | |
| 14. Studii de caz (LRRK2 și Parkinson) și baze de date utilizate (gnomAD, Ensembl Variation, ClinVar). | | |
| Bibliografie | | |
| 1. Note de Curs | | |
| 2. Weinberg RA, 2013. The Biology of Cancer Second Edition, Garland Science, New York, USA | | |
| 3. Pecorino, L, 2005. Molecular Biology of Cancer, Oxford University Press, New York, USA | | |
| 4. Hanahan D, Weinberg RA, 2000. The hallmarks of cancer. Cell, 100(1):57-70 | | |
| 5. Hanahan D, Weinberg RA, 2011. Hallmarks of cancer: the next generation. Cell, 144(5):646-674 | | |
| 6. Kreso A, Dick JE, 2014. Evolution of the cancer stem cell model. Cell Stem Cell, 14(3):275-291 | | |
| 8.2 Seminar / laborator | Metode de predare | Observații |
| 1. Introducere în seminarul de Genomică aplicată în sănătatea umană. Syllabus și obiective educaționale. | Prelegere frontală Problematizarea Ateliere de lucru în echipă | |
| 2. Baza de date The Cancer Genome Atlas (TCGA): principii de funcționare și interfața de lucru. | | |
| 3. Baza de date The Cancer Genome Atlas (TCGA): aplicații. | | |
| 4. Reacția în lanț a polimerazei (PCR): identificarea mutațiilor genei <i>RAS</i> în cancerul colorectal. RT-PCR-ul: identificarea fuziunilor <i>BCR-ABL</i> în leucemii (interpretarea datelor brute în diagnosticul clinic) | | |
| 5. qPCR: identificarea mutațiilor genei <i>EGFR</i> în cancerul pulmonar (interpretarea datelor brute în diagnosticul clinic) | | |

| | | |
|--|--|--|
| 6. RT-qPCR: determinarea nivelelor de exprimare genică în cancer. (interpretarea datelor brute) | | |
| 7. Secvențierea I: caracterizarea semnăturii moleculare a exozomilor din sange la pacienți cu cancer mamar metastatic (interpretarea datelor brute) | | |
| 8. Secvențierea II: caracterizarea semnăturii moleculare a exozomilor din sange la pacienți cu cancer mamar metastatic (interpretarea datelor brute) | | |
| 9. Tehnica microarray I: explorarea mecanismelor de rezistență intrinsecă la radio-chimioterapie în cancerul de col uterin (interpretarea datelor brute (GeneSpring/ R) | | |
| 10. Tehnica microarray II: explorarea mecanismelor de rezistență intrinsecă la radio-chimioterapie în cancerul de col uterin (interpretarea datelor brute (GeneSpring/ R) | | |
| 11-12. Analiza datelor din literatura de specialitate. Susținerea prezentărilor orale. | | |
| 13-14. Exerciții de analiză a datelor variantelor genetice umane provenite din secvențierea genomurilor/exomurilor umane cu ajutorul Ensembl Variant Effect Predictor | | |
| Bibliografie 1. McLaren, W., Gil, L., Hunt, S. E., Riat, H. S., Ritchie, G. R., Thormann, A., ... & Cunningham, F. (2016). The ensembl variant effect predictor. <i>Genome biology</i> , 17(1), 1-14. https://doi.org/10.1186/s13059-016-0974-4 | | |

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

| |
|---|
| <ul style="list-style-type: none"> • Cursul are un conținut similar cursurilor din alte universități europene, fiind actualizat în permanență și adaptat nivelului de pregătire a studenților. • Cursul are în vedere formarea competențelor în domeniul genomicii umane cu focalizare pe oncobiologiei, oncogeneticii și oncogenomicii în concordanță cu syllabusul european pentru formarea specialiștilor din laboratorul medical (<i>EC4 European Syllabus for Post-Graduate Training in Clinical Chemistry and Laboratory Medicine</i>). • Conținuturile cursului sunt construite ținând cont de responsabilitățile biologului/ biochimistului într-un laborator medical de diagnostic molecular al cancerului și a unui laborator de cercetare în oncobiologie/oncogenetică/oncogenomică, în concordanță cu fișa postului. |
|---|

10. Evaluare

| Tip activitate | 10.1 Criterii de evaluare | 10.2 metode de evaluare | 10.3 Pondere din nota finală |
|------------------------|--|-------------------------|------------------------------|
| 10.4 Curs | Cunoașterea conținutului informațional | Colocviu scris | 60% |
| | Capacitatea de a utiliza informația într-un context nou | | |
| | Capacitatea de a interpreta analize de diagnostic molecular și date brute/prelucrate experimentale | | |
| 10.5 Seminar/laborator | Capacitatea de a interpreta date de biologie celulară și moleculară din domeniu | Prezentare orală | 25% |

| | | | |
|---|--|--|-----|
| | Activitatea individuală pe parcursul semestrului | Evaluarea rezultatelor obținute în atelierele de lucru și temele de casă | 15% |
| 10.6 Standard minim de performanță | | | |
| Cunoașterea a 50% din material conținută în curs. Cunoașterea a 50% din material de la lucrările practice. | | | |

Data completării

13.01.2023

Semnătura titularului de curs

Șef lucr. Dr. Cruceriu Daniel

Dr. Armean Irina

Semnătura titularului de seminar

Șef lucr. Dr. Cruceriu Daniel

Dr. Armean Irina

Data avizării în departament

18.01.2023

Semnătura directorului de departament

Conf. Dr. Beatrice Kelemen