

## FIȘA DISCIPLINEI

### 1. Date despre program

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

### 2. Date despre disciplină

2.1 Denumirea disciplinei (ro) (en)	<b>Genomică aplicată în sănătatea umană</b> <b>Applied Genomics in human health</b>						
2.2 Titularul activităților de curs	<b>Rareș Călin Lucaciu</b> <b>Sef lucr. Dr. Cruceriu Daniel</b>						
2.3 Titularul activităților de seminar	<b>Rareș Călin Lucaciu</b> <b>Sef lucr. Dr. Cruceriu Daniel</b>						
2.4 Anul de studiu	<b>2</b>	2.5 Semestrul	<b>3</b>	2.6. Tipul de evaluare	<b>E</b>	2.7 Regimul disciplinei	<b>Opțional</b>
2.8 Codul disciplinei	<b>BME1132</b>						

*E -examen*

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

3.1 Număr de ore pe săptămână	<b>4</b>	Din care: 3.2 curs	<b>2</b>	3.3 seminar/laborator	<b>2</b>
3.4 Total ore din planul de învățământ	<b>56</b>	Din care: 3.5 curs	<b>28</b>	3.6 seminar/laborator	<b>28</b>
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"> <li>• Biologie celulară și moleculară</li> <li>• Genetică generală, genomică și genomică funcțională</li> <li>• Biostatistică</li> </ul>
4.2 de competențe	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Interpretarea rezultatelor unor analize de biologie celulară și moleculară</li> <li>• Programarea în softuri de analiză, nivel începător (R și bash)</li> </ul>

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

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

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

## 6. Competențele specifice acumulate

<b>Competențe profesionale</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Să înțeleagă conceptul de secvențiere și principiile utilizării datelor de tip OMICs, inclusiv DNA-seq, RNA-seq și analiza Single Cell.</li> <li>• Să înțeleagă principiul de asamblare a unui genom/transcriptom utilizând algoritmi de tip "de Bruijn graph" și să poată folosi diferite softuri bioinformatic specifice, cum ar fi Trinity și Spades.</li> <li>• Să înțeleagă conceptul de SNPs (Single Nucleotide Polymorphisms), Indels (Insertii și Deleții), CNVs (Copy Number Variations) și să poată genera un pipeline de analiză a datelor de tip DNA pentru a detecta variațiile genomice, care include etape precum QC (Quality Control), Mapping, Mapping QC, Detecția Variatelor și Anotarea acestora.</li> <li>• Să înțeleagă conceptul de date RNA și să poată genera un pipeline de analiză care include QC, Mapping RNA, cuantificarea (FPKM, RPKM, TPM, TMM) și analiza diferențială a expresiei genelor (DEG analysis), precum și analiza căilor metabolice (pathway analysis).</li> <li>• Să înțeleagă conceptul de analiză Single Cell și aplicațiile acestuia în cercetarea biomedicală.</li> <li>• Să înțeleagă conceptul de secvențiere a microbiomului, incluzând secvențierea ampliconului 16S și metagenomica.</li> <li>• Să utilizeze noțiunile teoretice pentru a rezolva probleme practice în domeniile genomicii și transcriptomicii aplicate sănătății umane.</li> <li>• Să cunoască și să folosească diverse softuri utilizate în analiza datelor OMICs pentru orice tip de date OMICs, cum ar fi MaSuRCA pentru asamblare, și alte softuri specifice pentru analiza variațiilor genomice și a datelor transcriptomice.</li> </ul>
<b>Competențe transversale</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Să utilizeze noțiunile teoretice în rezolvarea de probleme practice din domeniile genomicii și transcriptomicii în sănătatea umană</li> <li>• Să înțeleagă conceptul de semnături genetice (gene signatures) și descoperirea de medicamente (drug discovery).</li> <li>• Să realizeze transferului de informație pentru înțelegerea genomului uman, în general, și a patogenomicii, în particular, preluând și utilizând cunoștințe din domenii conexe: citologie, genetică, biologie moleculară, biostatistică și bioinformatică.</li> </ul>

## 7. Obiectivele disciplinei (reieșind din grila competențelor acumulate)

7.1 Obiectivul general al disciplinei	<b>Cunoașterea principalelor tehnologii de secvențiere ale genomului uman și a metodelor de interpretare a datelor brute obținute prin intermediul acestora.</b>
---------------------------------------	--

7.2 Obiectivele specifice	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Să explice principiile de funcționare a diverselor tehnologii de secvențiere utilizate la scară largă.</li> <li>• Să analizeze datele de tip OMICs de la asamblarea de genomuri și transcriptomuri la identificarea variantelor și analiza expresiei genice.</li> <li>• Să interpreteze rezultatele obținute în contextul clinic.</li> </ul>
---------------------------	---

## 8. Conținuturi

8.1 Curs	Metode de predare	Observații
1. <b>Introducere în cursul de Genomică aplicată în sănătatea umană:</b> syllabus și obiective educaționale.	Prelegere frontală	
2. <b>Secvențierea:</b> introducere în concept, funcționarea unui aparat de secvențiere și aspecte detaliate ale acestui proces	Conversație euristică	
3. <b>Tipuri de date OMICs:</b> tipuri de date necesare în diverse proiecte de cercetare	Demonstrația	
4-5. <b>RNA-seq:</b> tehnici de mapare, numărare (FPKM, RPKM), și comparare statistică.	Problematizarea	
6-7. <b>DNA-seq:</b> introducere în conceptul de variant calling (SNPs) și anotare		
8-10. <b>Conceptul de Single cell:</b> bazele analizei la nivel de celulă unică		
11. <b>Analiza microbiomului:</b> elemente de metagenomică		
12-14. <b>Aplicații:</b> preluare date din Sequence Read Archive (SRA), controlul calității, mapare, statistici, variant calling, analiza căilor metabolice și descoperirea de medicamente		
Bibliografie		
1. Note de Curs - Bioinformatică aplicată în științele vieții		
8.2 Seminar / laborator	Metode de predare	Observații
1. <b>Introducere în seminarul de Genomică aplicată în sănătatea umană.</b> Syllabus și obiective educaționale.	Ateliere de lucru individuale și în echipă.	
2. <b>Asamblarea genomului:</b> introducere în grafuri și metode existente		
3. <b>Asamblarea transcriptomului:</b> introducere în grafuri și metode existente		
4-5. <b>RNA-seq:</b> tehnici de mapare, numărare (FPKM, RPKM), și comparare statistică.		
6-7. <b>DNA-seq:</b> introducere în conceptul de variant calling (SNPs) și anotare		
8-10. <b>Conceptul de Single cell:</b> bazele analizei la nivel de celulă unică		
11. <b>Analiza microbiomului:</b> elemente de metagenomică		
12-14. <b>Aplicații:</b> preluare date din Sequence Read Archive (SRA), controlul calității, mapare, statistici, variant calling, analiza căilor metabolice și descoperirea de medicamente		
Bibliografie		
1. Note de Seminar - Bioinformatică aplicată în științele vieții		
2. <a href="https://www.sc-best-practices.org/preamble.html">https://www.sc-best-practices.org/preamble.html</a>		
3. <a href="https://www.biostarhandbook.com/index.html">https://www.biostarhandbook.com/index.html</a>		
4. Pevsner J. (2015) Bioinformatics and Functional Genomics, 3rd Ed. Blackwell Pub, UK.		

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

- Cursul are un conținut similar cursurilor din alte universități europene, fiind actualizat în permanență și adaptat nivelului de pregătire a studenților.

## 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	Examen scris	60%
10.5 Seminar/laborator	Capacitatea de a interpreta date de biologie celulară și moleculară din domeniu	Evaluare exercițiu practic	40%
10.6 Standard minim de performanță			
Nota minimă de 5 atât la examenul scris, cât și la evaluarea de la seminar/laborator.			

Data completării

15.07.2024

Semnătura titularului de curs

**Rareș Călin Lucaciu**

Semnătura titularului de seminar

**Rareș Călin Lucaciu**

**Șef lucr. Dr. Cruceriu Daniel**

**Șef lucr. Dr. Cruceriu Daniel**

Data avizării în departament

16.07.2024

Semnătura directorului de departament

**Conf. Dr. Beatrice Kelemen**