

FIȘA DISCIPLINEI

Genomică aplicată în sănătatea umană

Anul universitar 2025-2026

1. Date despre program

1.1. Instituția de învățământ superior	Universitatea Babeș-Bolyai
1.2. Facultatea	Biologie și Geologie
1.3. Departamentul	Biologie moleculară și biotehnologie
1.4. Domeniul de studii	Biologie
1.5. Ciclu de studii	Master, 4 semestre
1.6. Programul de studii / Calificarea	Master Bioinformatică aplicată în științele vieții (limba engleză) / Biolog
1.7. Forma de învățământ	Cu frecvență

2. Date despre disciplină

2.1. Denumirea disciplinei		Genomică aplicată în sănătatea umană				Codul disciplinei		BME 1132			
2.2. Titularul activităților de curs			Sef lucr. Dr. Cruceriu Daniel								
2.3. Titularul activităților de seminar			Sef lucr. Dr. Cruceriu Daniel								
2.4. Anul de studiu		2	2.5. Semestrul		3	2.6. Tipul de evaluare		E	2.7. Regimul disciplinei		Optional

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/ proiect	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 pentru studiul individual (SI) și activități de autoinstruire (AI)					ore
Studiul după manual, suport de curs, bibliografie și notițe (AI)					20
Documentare suplimentară în bibliotecă, pe platformele electronice de specialitate și pe teren					20
Pregătire seminare/ laboratoare/ proiecte, teme, referate, portofolii și eseuri					16
Tutoriat (consiliere profesională)					8
Examinări					4
Alte activități [comunicare bidirecțională cu titularul de disciplină / tutorele]					2
3.7. Total ore studiu individual (SI) și activități de autoinstruire (AI)				70	
3.8. Total ore pe semestru				126	
3.9. Numărul de credite				5	

4. Precondiții (acolo unde este cazul)

4.1. de curriculum	• Biologie celulara si moleculara, Genetica, Biostatistica
4.2. de competențe	• Interpretarea rezultatelor unor analize de biologie celulară și moleculară • Programarea în softuri de analiză, nivel începător (R și bash)

5. Condiții (acolo unde este cazul)

5.1. de desfășurare a cursului	Platformă de comunicare online MS Teams; Suport logistic video, ecran de proiecție
5.2. de desfășurare a seminarului/ laboratorului	Participarea la minim 90% din orele de seminarii este condiție pentru participarea la examenul scris; Calculatoare, medii specifice de dezvoltare și implementare fluxuri de lucru si instrumente bioinformatic.

6. Competențele specifice acumulate¹

Competențe profesionale/esențiale	• Aplicarea de metode de analiză a datelor OMICs (DNA-seq, RNA-seq, single-cell) pentru investigarea mecanismelor moleculare implicate în sănătatea și boala umană. • Dezvoltarea și implementarea de pipeline-uri bioinformatică pentru analiza variațiilor genetice, expresiei genice diferențiale și a căilor moleculare implicate. • Utilizarea de algoritmi de asamblare genomică și transcriptomică, precum și software-uri specializate, pentru reconstrucția și interpretarea datelor de secvențiere. • Analiza microbiomul uman prin metode de secvențiere amplicon și metagenomică, evaluând impactul acestuia asupra stării de sănătate.
Competențe transversale	• Ability to integrate multidisciplinary knowledge to solve complex problems in the field of human health. • Advanced skills in working within multidisciplinary teams and effective scientific communication (in English). • Capacity for continuous learning, adaptation to emerging technologies, and utilization of digital resources for professional development.

7. Obiectivele disciplinei (reieșind din grila competențelor acumulate)

7.1 Obiectivul general al disciplinei	• Dobândirea de cunoștințe teoretice și abilități practice avansate în analiza și interpretarea datelor genomice și transcriptomice de tip OMICs, cu aplicabilitate în cercetarea biomedicală și medicina personalizată.
7.2 Obiectivele specifice	• Familiarizarea studenților cu principiile tehnologice și metodologice ale secvențierii de ultimă generație (NGS), precum și cu tipurile de date OMICs utilizate în studiile biomedicale. • Dezvoltarea abilităților de construire și rulare a fluxurilor bioinformatică pentru analiza genomică, transcriptomică și metagenomică, utilizând software-uri specializate. • Formarea capacității de interpretare biologică a rezultatelor obținute din analizele OMICs, cu accent pe identificarea variațiilor genetice relevante clinic, exprimarea diferențială și rețelele de reglare moleculară implicate în boli umane.

8. Conținuturi

8.1 Curs	Metode de predare	Observații
1. Introducere în cursul de Genomică aplicată în sănătatea umană: syllabus și obiective educaționale.	Prelegere frontală Conversație euristică Demonstrația Problematizarea	
2. Secvențierea: introducere în concept, funcționarea unui aparat de secvențiere și aspecte detaliate ale acestui proces		
3. Tipuri de date OMICs: tipuri de date necesare în diverse proiecte de cercetare		
4-5. RNA-seq: tehnici de mapare, numărare (FPKM, RPKM), și comparare statistică.		
6-7. DNA-seq: introducere în conceptul de variant calling (SNPs) și anotare		
8-10. Conceptul de Single cell: bazele analizei la nivel de celulă unică		
11. Analiza microbiomului: elemente de metagenomică		
12-14. Bazele teoretice ale unor aplicații precum preluare date din Sequence Read Archive (SRA), controlul calității, mapare, statistici, variant calling, analiza căilor metabolice și descoperirea de medicamente		

¹ Se poate opta pentru competențe sau pentru rezultatele învățării, respectiv pentru ambele. În cazul în care se alege o singură variantă, se va șterge tabelul aferent celeilalte opțiuni, iar opțiunea păstrată va fi numerotată cu 6.

Bibliografie 1. Ahmed, Z., Zeeshan, S., Mendhe, D., & Dong, X. (2020). Human gene and disease associations for clinical-genomics and precision medicine research. Clinical and translational medicine, 10(1), 297-318. 2. Carrasco-Ramiro, F., Peiró-Pastor, R., & Aguado, B. (2017). Human genomics projects and precision medicine. Gene therapy, 24(9), 551-561. 3. Roberts, M. C., Fohner, A. E., Landry, L., Olstad, D. L., Smit, A. K., Turbitt, E., & Allen, C. G. (2021). Advancing precision public health using human genomics: examples from the field and future research opportunities. Genome medicine, 13(1), 97. 4. Note de Curs - Bioinformatică aplicată în științele vieții Bibliografia este disponibilă online prin bibliotecile filiale ale Bibliotecii Centrale Universitare din Cluj-Napoca.,		
8.2 Seminar / laborator	Metode de predare	Observații
Introducere în seminarul de Genomică aplicată în sănătatea umană. Syllabus și obiective educaționale.	Expunerea interactivă	
Exerciții practice de analiză genomică și transcriptomică aplicate în sănătatea umană.	Problematizarea	
Exerciții practice de preluare date din Sequence Read Archive (SRA), controlul calității, mapare, statistici, variant calling, analiza căilor metabolice și descoperirea de medicamente	Învățarea bazată pe studiul de caz	
Prezentare proiect din tematica cursului	Munca în echipă	
	Evaluare	
Bibliografie 1. Note de Seminar - Bioinformatică aplicată în științele vieții 2. https://www.sc-best-practices.org/preamble.html 3. https://www.biostarhandbook.com/index.html 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

• Conținutul acestui curs este relevant pentru desfășurarea de activități profesionale de cercetare în mediul academic, în entități publice și private cu departamente de cercetare-dezvoltare în domeniul biomedical și de sănătate umană. . • 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 conceptelor și metodelor din domeniul analizei genomice umane	Examen scris	50%
10.5 Seminar/laborator	Aplicarea tehnicilor de analiza a datelor în probleme reale	Implementare și prezentare proiect	50%
10.6 Standard minim de performanță			
Fiecare student trebuie să obțină minim 5 pentru examenul scris și pentru nota finală. Pentru a obține nota minimă 5 studentul trebuie să demonstreze însușirea conceptelor de bază predate la curs și seminar/laborator.			

11. Etichete ODD (Obiective de Dezvoltare Durabilă / Sustainable Development Goals)²

	ODD 3. Sănătate și bunăstare
---	------------------------------

Data completării:
08.01.2025

Semnătura titularului de curs

Semnătura titularului de seminar

Sef lucr. Dr. Cruceriu Daniel

Sef lucr. Dr. Cruceriu Daniel

Data avizării în departament:

...

Semnătura directorului de departament

Conf. dr. Beatrice Kelemen

² Păstrați doar etichetele care, în conformitate cu [Procedura de aplicare a etichetelor ODD în procesul academic](#), se potrivesc disciplinei și ștergeți-le pe celelalte, inclusiv eticheta generală pentru *Dezvoltare durabilă* - dacă nu se aplică. Dacă nicio etichetă nu descrie disciplina, ștergeți-le pe toate și scrieți "Nu se aplică".