

FICHE DE LA DISCIPLINE / PLAN DU COURS

1. Données sur le programme

1.1 Institution d'enseignement supérieur	UNIVERSITE DE MEDECINE ET PHARMACIE "VICTOR BABEȘ", TIMIȘOARA
1.2 Faculté	FACULTE DE MEDECINE
1.3 Département	II
1.4 Domaine d'études de..... ¹⁾	MÉDECINE
1.5 Cycle d'études ²⁾	Licence
1.6 Programme d'études/ qualification	Médecine

2. Données sur la discipline

2.1 Nom de la discipline								
2.2 Titulaire des activités de cours	Prof. Dr. Trifa Adrian							
2.3 Titulaire des travaux pratiques	Prof. Dr. Trifa Adrian							
2.4 Année d'études	II	2.5 semestre	4	2.6 Type d'évaluation	Colloque	2.7 Régime de la discipline	Contenu ³⁾	DS
							Obligation ³⁾	DO

3. Temps total estimé (nombre d'heures par semestre des activités didactiques)

3.1 Nombre d'heures par semaine	4	desquelles: 3.2 cours	2	3.3 laboratoire / travaux pratiques /stages	2
3.4 Nombre total d'heures du plan d'enseignement	56	desquelles:3.5 cours	28	3.6 laboratoire / travaux pratiques /stages	28
Distribution du fonds de temps					Heures
Etude d'après livres/manuels, matériel de cours, bibliographie, notes					10
Documentation complémentaire à la bibliothèque, sur des plates-formes électroniques spécialisées et sur le terrain					4
Préparation des séminaires/laboratoires/projets, devoirs, rapports, portfolios et essais					4
Tutoriel					
Evaluations					1
Autres activités					
3.7 Total heures d'étude individuel	18				
3.8 Total heures par semestre	heures				
	75				
3.9 Nombre de crédits ⁵⁾	3				

4. Préconditions (là où est le cas)

4.1 de curriculum	Génétique
4.2 des compétences	

5. Conditions (là où est le cas)

5.1 de déroulement du cours	<ul style="list-style-type: none"> La présence au cours est obligatoire, un maximum de 50% du total des absences étant accepté. Cours oraux dispensés à l'aide de présentations Powerpoint interactives, accompagnées d'une iconographie riche et suggestive, de présentations de cas.
5.2 de déroulement du séminaire / des travaux pratiques/ du projet	<ul style="list-style-type: none"> La participation aux stages/travaux pratiques est obligatoire, un maximum de 70% du total des absences étant accepté. La récupération est autorisée dans la limite de 30 % du nombre total d'absences rémunérées de la dernière semaine (à l'exception des cas médicaux qui nécessiteront l'accord individuel du Doyen). Présentations interactives, présentations de cas. Des algorithmes de diagnostic pour guider la réflexion du futur médecin orientée vers les investigations nécessaires pour établir un diagnostic correct.

6. Compétences spécifiques accumulées

Compétences professionnelles	<ol style="list-style-type: none"> 1. Acquérir la terminologie propre à la Génomique. 2. Capacité à décrire les principes des techniques de séquençage. 3. Évaluation d'une variante génomique. 4. Formuler le conseil génétique pour un patient atteint d'une maladie monogénique, suite à un résultat d'analyse génomique. 5. Connaître les limites des tests dans les maladies génétiques.
Compétences transversales	<ol style="list-style-type: none"> 1. Souci de perfectionnement professionnel par la formation de capacités de pensée critique démontrées par une participation active au cours et au laboratoire/séminaire/projet. 2. Implication dans des activités de recherche scientifique en participant à l'élaboration de rapports, d'études, d'articles spécialisés et participation à un groupe de recherche. 3. Utilisation efficace des sources d'information et des ressources de communication et de formation professionnelle assistée (portails Internet, logiciels spécialisés, bases de données, cours en ligne, etc.).

7. Objectifs de la discipline (résultant de la grille des compétences spécifiques accumulées)

7.1 Objectif général de la discipline	<p>Acquisition des notions fondamentales de Génomique et de bioinformatique clinique.</p> <p>Les maladies génétiques sont très différentes, rares, complexes, ce cours propose des informations sur le modèle d'approche multidisciplinaire, le travail en équipe, l'utilisation des bases de données et l'approche de ces maladies dans le réseau national et/ou européen.</p>
7.2 Objectifs spécifiques	<p>Connaissance et compréhension des méthodes de tests génétiques pour obtenir un diagnostic précis.</p> <p>les aspects techniques de la recherche en génétique et génomique ainsi que leurs applications pratiques. Certains des sujets incluent l'analyse du génome humain dans les maladies psychiatriques et le cancer, la génomique des populations et la pharmacogénomique.</p>

8. Contenu

8.1 Cours	Méthodes d'enseignement	Nombre d'heures	Observations
1. Introduction au génome humain. Maladies génétiques versus maladies multifactorielles. Médecine prédictive	CONFÉRENCE INTERACTIVE	2	<ul style="list-style-type: none"> • Les cours sont présentés au format Power Point, systématisés et accompagnés d'une iconographie extrêmement riche. • Le cours est structuré selon le style d'enseignement européen et est mis à jour chaque année avec les dernières informations de la littérature spécialisée internationale.
2. Transcription. Traduction. L'architecture d'un gène		2	
3. Variations du génome humain (CNV, SNV). Le génome de référence. Classification des variantes génomiques (ISCN)		2	
4. Nomenclature des variantes (HGVS). Classification des variants génomiques (ACMG – introduction)		2	
5. Classification des variantes génomiques (ACMG-avancé, système ABC)		2	
6. Analyse des données génomiques à l'aide de techniques bioinformatiques		2	
7. Génomique et cancers – généralités, tests germinaux		2	
8. Génomique et cancers - tests somatiques		2	
9. Épigénétique/épigénomique. Études GWAS		2	
10. Thérapie génique		2	
11. Au-delà de la génomique – autres OMICS (transcriptomique, protéomique, métabolomique, épigénomique, phénomique, exposomique)		2	

12. L'Éthique et les tests génomiques		2	
13. Tests génomiques préimplantatoires. Dépistage génomique néonatal		2	
14. Outils numériques utilisés en génomique clinique		2	
Bibliographie obligatoire: Notes de cours au format ppt/pdf. Les informations sont disponibles sur la plateforme e-learning Moodle sur le site de l'université.			
Bibliographie facultative: 1. Nouvelle génétique clinique 3. Andrew Read, Dian Donnai. Scion Pub. Ltée, 2015 2. Principes de médecine interne de Harrison 19ème édition Kasper D, Fauci A, Hauser S, Longo D, Jameson J. L., Loscalzo J, McGraw-Hill Education, 2015			
8.2 Travaux dirigés / Laboratoire/Travaux pratiques/Stages	Méthodes d'enseignement - d'apprentissage	Nombre d'heures	Observations
1. Comment choisit-on un test génétique ? Le « test génétique » est un mythe. Avantages et limites des tests en panel de gènes, d'exome ou de génome dans les maladies monogéniques	CONFÉRENCE + DÉBAT + ETUDES/ PRÉSENTATIONS DE CAS/ JOURNAL CLUB	2	<ul style="list-style-type: none"> • Cours oral délivré à l'aide de présentations Powerpoint disponibles sur la plateforme e-learning Moodle de l'université. • Présentation de cas. Des algorithmes de diagnostic pour guider la réflexion du futur médecin orientée vers les investigations nécessaires pour établir un diagnostic correct. • Présentation des méthodes d'investigation pour le diagnostic clinique, différentiel, étiologique. Présentation de principes éthiques, groupes de soutien aux patients. • Vérifier la maîtrise des principales connaissances enseignées au travers de questions de grille en fin de TP.
2. Techniques de génétique moléculaire (extraction d'ADN, PCR, MLPA, Array)		2	
3. Exercices de classification des variantes array – variations du nombre de copies CNV		2	
4. Techniques de génétique moléculaire (le séquençage)		2	
5. Exercices de classification des variantes génomiques - variantes mononucléotidiques, SNV		2	
6. Signification phénotypique de certaines variantes et conseils pour clarifier les conséquences de l'analyse des variantes génomiques. Comment comprendre une variante d'importance incertaine en clinique		2	
7. Tests génétiques dans les cancers, tests germinaux – exemples		2	
8. Tests génétiques dans les cancers, tests somatiques – exemples		2	
9. Exemples de résultats pour la médecine personnalisée (nutrigénomique, pharmacogénomique, métagénomique)		2	
10. Journal Club 1: analyse critique d'une publication liée à la génomique, Présentation des étudiants (20 minutes) et discussion de l'article présenté		2	
11. Journal Club 2: analyse		2	

critique d'une publication liée à GWAS, OMICS, Présentation des étudiants (20 minutes) et discussion de l'article présenté			
12. Dilemmes éthiques des espèces en génomique (activité de groupe)		2	
13. Fécondation in vitro. Particularités des tests génomiques dans le diagnostic préimplantatoire et le dépistage génomique néonatal		2	
14. Récapitulation		2	
Bibliographie obligatoire⁶⁾: Notes au format ppt/pdf. Les informations sont disponibles sur la plateforme e-learning Moodle sur le site de l'université. Bibliographie facultative: 1. Modèles reconnaissables de malformation humaine de Smith, K. Jones. Saunders, 2013			

9. Corroboración des contenus de la matière avec les attentes des représentants des communautés épistémiques, des associations professionnelles et des employeurs représentatifs du domaine afférent au programme

Les connaissances génomiques permettront aux futurs médecins d'identifier les causes génétiques des maladies, quelle que soit la spécialité qu'ils exerceront. Connaître les aspects du diagnostic prédictif, les enjeux éthiques, juridiques et sociaux des maladies génétiques leur permettra d'avoir une approche interdisciplinaire de la pathologie génétique de cause génomique.

Les connaissances en pharmacogénomique, nutrigenomique et oncogénomique (médecine personnalisée) permettront aux étudiants d'aujourd'hui de devenir des médecins hautement compétents. Ils seront en mesure de fournir aux médecins collaborateurs des informations sur l'effet des médicaments basées sur les tests génétiques des patients. La médecine personnalisée est la médecine du futur. La connaissance de la génomique constitue un atout dans la pratique médicale et le développement de carrière.

Afin de définir et standardiser le contenu, ainsi que le choix des méthodes d'enseignement/apprentissage, les titulaires de la discipline ont organisé et participé à des conférences nationales et internationales de génétique médicale. Les réunions visaient à identifier les besoins et les attentes des employeurs dans le domaine et à assurer la coordination avec d'autres programmes similaires dans d'autres universités de médecine. Les informations et les compétences acquises lui permettront de faire face aux demandes actuelles du marché du travail dans le domaine de la santé, répondant aux normes éducatives et professionnelles européennes.

10. Evaluation

Type d'activité	10.1 Critères d'évaluation	10.2 Méthodes d'évaluation	10.3 Pourcentage dans la note finale
10.4 Cours	<i>Connaissances nécessaires pour obtenir la note 5:</i> L'étudiant doit démontrer une connaissance des principes des méthodes de tests génomiques et de leur applicabilité. <i>Connaissances nécessaires pour obtenir la note 10:</i> L'étudiant doit avoir une connaissance approfondie des méthodes de tests génomiques, des limites des tests, des méthodes d'interprétation des variantes génomiques, des concepts généraux de l'épigénétique et de l'OMICS.	<i>Évaluation finale:</i> un examen écrit (50 QCM, pendant une heure)	50%

10.5 Travaux pratiques / Stages	<i>Connaissances nécessaires pour obtenir la note 5:</i> L'étudiant doit démontrer une compréhension des principes de l'importance des variantes génomiques en clinique.	<i>Évaluation continue:</i> appréciation des activités des étudiants pendant le semestre, en se concentrant sur les aspects de la connaissance, la synthèse et l'application de l'information	10%
	<i>Connaissances nécessaires pour obtenir la note 10:</i> L'étudiant doit reconnaître les limites des tests génomiques, comprendre l'utilisation des principaux outils d'analyse des variantes génomiques, connaître les principes de signification des variantes génomiques en clinique, connaître les aspects liés à la bioinformatique et aux concepts éthiques des tests génomiques.	<i>Évaluation finale:</i> examen pratique	40%
10.6 Normes minimales de performance			
Familiarisation avec les notions de génomique.			

Date du remplissage 28.04.2025	Signature du titulaire du cours Prof. Univ. Dr. Trifa Adrian	Signature du titulaire des travaux pratiques Prof. Univ. Dr. Trifa Adrian
Signature du chef de discipline Prof. Dr. Andreescu Nicoleta		
Date de l'avis dans le département	Signature du directeur du département Prof. Dr. Dema Alis	

Notă:

- 1) Domeniul de studii - *se alege una din variantele:* Licență/ Masterat/ Doctorat (se completează conform cu Nomenclatorul domeniilor și al specializărilor/ programelor de studii universitare în vigoare) ;
- 2) Ciclul de studii - *se alege una din variantele:* Licență/ Master/ Doctorat;
- 3) Regimul disciplinei (conținut) - *se alege una din variantele:* **DF** (disciplină fundamentală)/ **DD** (disciplină din domeniu)/ **DS** (disciplină de specialitate)/ **DC** (disciplină complementară) - *pentru nivelul de licență;* **DAP** (disciplină de aprofundare)/ **DSI** (disciplină de sinteză)/ **DCA** (disciplină de cunoaștere avansată) - *pentru nivelul de masterat;*
- 4) Regimul disciplinei (obligativitate) - *se alege una din variantele:* **DI** (disciplină obligatorie)/ **DO** (disciplină opțională)/ **DFac** (disciplină facultativă);
- 5) Un credit este echivalent cu 25 de ore de studiu (activități didactice și studiu individual).

*nr de ore de studiu individual (punctul 3.7.) = nr total ore (nr credite X 25) minus nr. ore din planul de învățământ (punctul 3.4) minus ore alocate pentru examinări. Aceste ore se împart între

Studiul după manual, suport de curs, bibliografie și notițe	
Documentare suplimentară în bibliotecă, pe platformele electronice de specialitate și pe teren	
Pregătire seminarii/ laboratoare/ proiecte, teme, referate, portofolii și eseuri	
Tutoriat	

- 6) Pentru specializările și/sau disciplinele a căror tematică se regăsește în bibliografia de rezidențiat, aceasta devine obligatorie. Din tre titlurile bibliografice, 50% trebuie să fie din ultimii 5 ani.

