

FIȘA DISCIPLINEI
Ciclul III, DOCTORAT

Domeniul studii de doctorat	051.1. Științe biologice				
Programul de doctorat/ specialitatea	163.01. Biologie moleculară				
Codul și Denumirea disciplinei	S.02.O.6 Tehnici și instrumente de cercetare a maladiilor genetice				
Titularul disciplinei	SACARA Victoria, conf. univ., dr. hab.				
Numărul de ore					
Total	Prelegeri	Seminare	Lucrul individual	Nr. de credite	Forma de evaluare
180	4	6	170	6	Examen
Funda- mentare	Scopul disciplinei Tehnici și instrumente de cercetare a maladiilor genetice constă în formarea aptitudinilor și competențelor doctorandului de a însuși principiile organizării structurale și funcționale ale materialului genetic, precum și de a aplica metode moderne de cercetare molecular-genetică în studiul, diagnosticarea și screeningul maladiilor genetice. Disciplina urmărește dezvoltarea capacității de utilizare a tehnicilor avansate de biologie moleculară, inclusiv qPCR, HRM și metode de analiză a markerilor moleculari, pentru investigarea imunodeficiențelor primare la nou-născuți. Totodată, scopul disciplinei vizează formarea competențelor de analiză, interpretare și integrare a datelor obținute în cercetarea genetică, cu accent pe aplicabilitatea rezultatelor în diagnosticul precoce, sănătatea publică și implementarea screeningului neonatal în Republica Moldova.				
Conținutul disciplinei	Conținutul disciplinei este structura în module 1. Bazele teoretice ale maladiilor genetice și imunodeficiențelor primare 2. Tehnici și instrumente molecular-genetice utilizate în cercetarea maladiilor genetice 3. Markerii moleculari în screeningul neonatal pentru imunodeficiențe primare 4. Standardizarea, validarea și compararea metodelor de diagnostic molecular-genetic 5. Implementarea screeningului neonatal și aplicabilitatea în sănătatea publică				
Competențele obținute/ Rezultatele învățării	CP 1. Analiza amănunțită a bazelor moleculare și genetice ale imunodeficiențelor primare, precum și a particularităților funcționale ale sistemului imun la nou-născuți. CP 2. Utilizarea cunoștințelor de specialitate pentru identificarea și interpretarea markerilor molecular-genetici specifici (TREC, KREC) în scopul diagnosticului precoce al imunodeficiențelor primare. CP 3. Formarea abilităților de planificare, organizare și gestionare a activității de cercetare doctorală, inclusiv analiza datelor și diseminarea rezultatelor științifice obținute. CP 4. Stăpânirea metodelor și tehnicilor molecular-genetice (qPCR, HRM și alte metode relevante) necesare realizării cu succes a obiectivelor proiectului de doctorat și implementării screeningului neonatal pentru imunodeficiențe primare.				
Bibliografia selectivă/ minimală	<ol style="list-style-type: none"> 1. Tangye S.G., Al-Herz W., Bousfiha A., et al. Human Inborn Errors of Immunity: 2019 Update on the Classification from the International Union of Immunological Societies Expert Committee. <i>Journal of Clinical Immunology</i>, 2020. 2. Picard C., Bobby Gaspar H., Al-Herz W., et al. International Union of Immunological Societies: 2017 Primary Immunodeficiency Diseases Committee Report on Inborn Errors of Immunity. <i>Journal of Clinical Immunology</i>, 2018. 3. van der Burg M., Gennery A.R. Educational paper. The expanding clinical and immunological spectrum of severe combined immunodeficiency. <i>European Journal of Pediatrics</i>, 2011. 4. Baker M.W., Grossman W.J., Laessig R.H., et al. Development of a routine newborn screening protocol for severe combined immunodeficiency. <i>Journal of Allergy and Clinical Immunology</i>, 2009. 5. Kwan A., Abraham R.S., Currier R., et al. Newborn screening for severe combined immunodeficiency in the United States: a review of data from screening programs. <i>Journal of the American Medical Association (JAMA)</i>, 2014. 6. Puck J.M. Population-based newborn screening for severe combined immunodeficiency: steps toward implementation. <i>Journal of Allergy and Clinical Immunology</i>, 2007. 7. Route A.M., Grossman W.J., Verbsky J., et al. Statewide newborn screening for severe T-cell lymphopenia using the T-cell receptor excision circle assay. <i>Journal of Allergy and Clinical Immunology</i>, 2009. 8. Blom M., Pico-Knijnenburg I., Sijne-van Veen M., et al. An evaluation of the TREC assay with second-tier testing in the Dutch newborn screening program for severe combined immunodeficiency. <i>Frontiers in Immunology</i>, 2017. 9. Borte S., von Döbeln U., Hammarström L. Newborn screening for severe primary immunodeficiency diseases: history, current and future practice. <i>Journal of Clinical Immunology</i>, 2012. 10. World Health Organization. Newborn and infant screening programmes: policy and practice. WHO Press, Geneva, 2010. 				