



TEMATICA DE CONCURS

Tematica CSIII

- Fluxul de bioinformatică pentru a produce un set de variante de înaltă calitate pentru o secvențiere whole-genome sequencing
- Validarea unui flux bioinformatic de variant calling
- Conceptual: algoritmi de variant calling sau haplotyping
- Modele de determinare statistică a unor inferințe populationale, la nivel genetic (e.g., GWAS, PRS), sau transcriptomic (expresie diferentiată)
- Utilitatea medicală și de cercetare a unei cohorte de oameni populație generală secvențiată whole-genome sequencing

Bibliografie

- Essentials of Bioinformatics, Volume I; Noor Ahmad Shaik, Khalid Rehman Hakeem, Babajan Banaganapalli, Ramu Elango; chapters 6-7-8
- <https://gatk.broadinstitute.org/hc/en-us/articles/360035535932-Germline-short-variant-discovery-SNPs-Indels>
- Statistical Foundations, Reasoning and Inference; Göran Kauermann, Helmut Küchenhoff, Christian Heumann; Springer
- <https://www.nature.com/articles/s43586-021-00056-9>
- Encyclopedia of Bioinformatics and Computational Biology, Volume 2, 2019, Pages 324-340
- <https://www.ebi.ac.uk/training/events/methods-genomic-variant-calling/>
- Olson, N.D., Wagner, J., Dwarshuis, N. et al. Variant calling and benchmarking in an era of complete human genome sequences. *Nat Rev Genet* 24, 464–483 (2023). <https://doi.org/10.1038/s41576-023-00590-0>
- the Haplotype Reference Consortium. A reference panel of 64,976 haplotypes for genotype imputation. *Nat Genet* 48, 1279–1283 (2016). <https://doi.org/10.1038/ng.3643>
- A diverse ancestrally-matched reference panel increases genotype imputation accuracy in an underrepresented population *Sci Rep* 13, 12360 (2023). <https://doi.org/10.1038/s41598-023-39429-3>
- Encyclopedia of Genetics, 2001, Population Genetics, Pages 1513-1519
- Brenner's Encyclopedia of Genetics (Second Edition), 2013, Population Genetics, Pages 407-411

Tematica Asistent Cercetare Științifică

1. Tehnici de investigație bazate pe PCR – descriere, aplicații, interpretare.
2. Tehnica de Real Time PCR (principiu și aplicații).
3. Metode de analiză moleculară a cromozomilor – tehnica FISH.
4. Metode de evaluare a expresiei genice: tehnica microarray, RNASeq (definiție, etape, probleme tehnice)
5. Tehnici de investigație genomică și genică (hibridizare comparativă genomică bazată pe array, secvențiere Sanger și de nouă generație) – descriere, aplicații, analiză de date.



Bibliografie

1. Molecular Biology of the Cell, Alberts et al., 6th Ed., Cap.8 Subcapitolul Analyzing and manipulating DNA
2. Polymerase Chain Reaction Overview and Applications. Alyssa Cecchetelli
<https://blog.addgene.org/polymerase-chain-reaction-overview-and-applications>
3. Fact Sheets about Genomics, National Human Genome Research Institute
<https://www.genome.gov/about-genomics/fact-sheets>
4. Sanger Sequencing, National Genomics Education Programme <https://www.genomicseducation.hee.nhs.uk/genotes/knowledge-hub/sanger-sequencing/>