



KARTA OPISU PRZEDMIOTU - SYLABUS

Nazwa przedmiotu

Zmienność strukturalna genomów

Przedmiot

Kierunek studiów

Bioinformatyka

Studia w zakresie (specjalność)

Poziom studiów

drugiego stopnia

Forma studiów

stacjonarne

Rok/semestr

2/4

Profil studiów

ogólnoakademicki

Język oferowanego przedmiotu

polski

Wymagalność

obieralny

Liczba godzin

Wykład

30

Ćwiczenia

Laboratoria

30

Projekty/seminaria

Inne (np. online)

Liczba punktów ECTS

5

Wykładowcy

Odpowiedzialny za przedmiot/wykładowca:

dr hab. inż. Aleksandra Świercz

email: aleksandra.swiercz@cs.put.poznan.pl

tel: 616653030

wydział: Wydział Informatyki i Telekomunikacji

adres: ul. Piotrowo 3 60-965 Poznań

Odpowiedzialny za przedmiot/wykładowca:

dr hab. inż. Agnieszka Rybarczyk

email: agnieszka.rybarczyk@cs.put.poznan.pl

Wydział Informatyki i Telekomunikacji

Wymagania wstępne

Osoba podejmująca studia na II stopniu Bioinformatyki powinna mieć osiągnięte efekty kształcenia z I stopnia tego kierunku studiów, zdefiniowane w Uchwale Senatu PP – efekty te prezentowane są w serwisie internetowym wydziału <http://www.cat.put.poznan.pl/>

Student rozpoczynający ten moduł powinien posiadać podstawową wiedzę z zakresu biologii molekularnej, genomiki i transkryptomiki, a także programowania, statystyki i analizy bioinformatycznej sekwencji biologicznych. Powinien posiadać umiejętność rozwiązywania podstawowych problemów biologicznych i bioinformatycznych, testowania i poprawiania błędów w zaimplementowanych przez siebie programach oraz pozyskiwania informacji ze wskazanych źródeł i korzystania z baz danych.

Ponadto w zakresie kompetencji społecznych student musi prezentować takie postawy, jak uczciwość, odpowiedzialność, wytrwałość, ciekawość poznawcza, kreatywność, kultura osobista, szacunek dla innych ludzi.



Cel przedmiotu

1. Przekazanie studentom podstawowej wiedzy na temat rodzajów i przyczyn zmienności strukturalnej genomów, jej wpływu na zróżnicowanie fenotypów oraz znaczenia dla biologii, biotechnologii i medycyny
2. Prezentacja różnych podejść analitycznych w identyfikacji wariantów strukturalnych (w szczególności duplikacji i delecji) w genomach eukariotycznych w oparciu o wyniki badań wysokoprzepustowych, przedstawienie w jakim stopniu różne etapy analizy wpływają na wyniki
3. Zapoznanie studentów z wybranymi bazami prezentującymi dane nt. zmienności strukturalnej genomów, formatami zapisu oraz sposobami wizualizacji tych danych
4. Rozwijanie u studentów umiejętności zrozumienia, czytania i dyskusji na temat literatury naukowej prezentującej eksperymenty z zakresu genomiki populacji i analizy zmienności strukturalnej genomów

Przedmiotowe efekty uczenia się

Wiedza

1. Ma uporządkowaną, podbudowaną teoretycznie wiedzę w zakresie podejść bioinformatycznych w analizie zmienności strukturalnej genomów (K_W07)
2. Zna podstawowe metody bioinformatyczne i przykładowe narzędzia dedykowane do analizy różnych typów zmienności strukturalnej genomów oraz formaty plików i narzędzia do wizualizacji takich danych (K_W13)
3. Zna techniki i narzędzia wykorzystujące warianty strukturalne, takie jak SNP i CNV jako markery genetyczne zasocjowane z chorobami lub podatnością na nie (K_W14)
4. Zna zasady planowania badań z zakresu bioinformatyki (K_W15)

Umiejętności

1. Potrafi pozyskać dane źródłowe opisane w publikacjach naukowych (np. wyniki analiz genomicznych) oraz w sposób zintegrowany pozyskiwać z różnych źródeł i interpretować informacje na ich temat (np. adnotacje funkcjonalne, ścieżki powiązań) (K_U01)
2. Potrafi wskazać odpowiednie metody bioinformatyczne do identyfikacji i genotypowania wariantów strukturalnych oraz zastosować je w praktyce (K_U04)
3. Potrafi zaplanować i przeprowadzić ścieżkę analizy danych z sekwencjonowania genomów pod kątem analizy zmienności strukturalnej, z uwzględnieniem specyfiki danych (sposób sekwencjonowania, gatunek, ploidalność itp.). (K_U05)
4. Zna i stosuje metody statystyczne w analizie złożonych danych genomicznych i identyfikacji wyników znaczących (K_U06)
5. Przygotowuje w języku polskim i angielskim prezentację wyników prac badawczych, dyskutuje uzyskane wyniki w kontekście istniejącej wiedzy naukowej (K_U07)



6. Formułuje i testuje hipotezy związane z problemami bioinformatycznymi. (K_U12)

Kompetencje społeczne

1. Potrafi współdziałać i pracować w grupie, przyjmując w niej różne role. (K_K02)
2. Potrafi odpowiednio określić priorytety służące realizacji zadania określonego przez siebie lub innych. (K_K03)
3. Wykazuje twórczą postawę w życiu zawodowym i społecznym. (K_K09)

Metody weryfikacji efektów uczenia się i kryteria oceny

Efekty uczenia się przedstawione wyżej weryfikowane są w następujący sposób:

Ocena formująca

- a) w zakresie wykładów weryfikowanie założonych efektów kształcenia realizowane jest przez:
 - na podstawie aktywności w dyskusji na temat omawianego materiału;
- b) w zakresie laboratoriów weryfikowanie założonych efektów kształcenia realizowane jest przez:
 - na podstawie oceny bieżącego postępu realizacji zadań;

Ocena podsumowująca

- a) w zakresie wykładów weryfikowanie założonych efektów kształcenia realizowane jest przez:
 - kolokwium pisemne składające się z 5 pytań / zadań problemowych - każde zadanie punktowane 0-4 pkt (zadania mogą składać się z kilku podpunktów – za każdy podpunkt jest wówczas wyznaczona punktacja częściowa). Aby uzyskać zaliczenie należy zdobyć co najmniej 11 punktów. W przypadku nieobecności na więcej niż 1/3 odbytych wykładów zaliczenie wykładu będzie wymagało dodatkowo wykonania opracowania w formie pisemnej problemu z zakresu objętego tematyką wykładów, wskazanego przez prowadzącego i uzyskania pozytywnej oceny za to opracowanie
- b) w zakresie laboratoriów / ćwiczeń weryfikowanie założonych efektów kształcenia realizowane jest przez:
 - ocena końcowa stanowi średnią oceny z opracowania i przedstawienia wybranego pakietu / grupy pakietów oraz ocen za wykonanie poszczególnych ćwiczeń praktycznych z zakresu analizy danych w Bioconductor w trakcie semestru. Za każde ćwiczenie / opracowanie można otrzymać maksymalnie 5 punktów (3 pkt = ocena dst; 4 pkt = ocena db, 5 pkt = ocena bdb)

Treści programowe

Nowe technologie sekwencjonowania stworzyły możliwość sekwencjonowania i porównywania indywidualnych genomów reprezentujących różne populacje i katalogowania zakresu zmienności genetycznej zarówno na skalę pojedynczych nukleotydów jak i dużych wariantów strukturalnych. W oparciu o takie dane można badać genetyczne podstawy procesów ewolucyjnych, adaptacyjnych czy chorobowych. Przedmiot poświęcony jest przedstawieniu rodzajów i przyczyn zmienności strukturalnej genomów, molekularnych mechanizmów ich powstawania, wpływu zmienności na zróżnicowanie fenotypów oraz jej znaczenia dla biologii, biotechnologii i medycyny. Zaprezentowane zostaną wybrane



programy i metody analiz zmienności strukturalnej w oparciu o dane „omiczne” oraz istniejące repozytoria i międzynarodowe inicjatywy skatalogowania zakresu zmienności strukturalnej człowieka i organizmów modelowych. Zagadnienia będą ilustrowane przykładami z literatury naukowej. Laboratoria polegają na pracy z programami prezentowanymi w czasie wykładów i analizie danych biologicznych i biomedycznych w zakresie zmienności strukturalnej populacji. Ponadto studenci wybierają, opracowują i prezentują problematykę analizy zmienności strukturalnej w oparciu o analizę oryginalnych prac naukowych.

Metody dydaktyczne

Wykład ilustrowany prezentacją multimedialną zawierającą omawiane treści programowe, wzbogacone przykładami;

Laboratoria: ćwiczenia praktyczne z zakresu analizy danych , prezentacje, dyskusja, praca grupowa

Literatura

Podstawowa

Aktualne artykuły opisowe, przeglądowe, tutoriale omawianych programów oraz materiały z wykładów udostępniane na bieżąco przez prowadzącego.

Uzupełniająca

Hartl, Clark „Podstawy genetyki populacyjnej” Wydawnictwa Uniwersytetu Warszawskiego 2009, Wyd. I

Bilans nakładu pracy przeciętnego studenta

	Godzin	ECTS
Łączny nakład pracy	125	5,0
Zajęcia wymagające bezpośredniego kontaktu z nauczycielem	65	2,5
Praca własna studenta (studia literaturowe, przygotowanie do ćwiczeń, przygotowanie do kolokwium, wykonanie pracy kontrolnej) ¹	60	2,5

¹ niepotrzebne skreślić lub dopisać inne czynności