



## KARTA OPISU PRZEDMIOTU - SYLABUS

Nazwa przedmiotu

Analiza danych wysokoprzepustowych

### Przedmiot

Kierunek studiów

Bioinformatyka

Studia w zakresie (specjalność)

Poziom studiów

drugiego stopnia

Forma studiów

stacjonarne

Rok/semestr

2/3

Profil studiów

ogólnoakademicki

Język oferowanego przedmiotu

polski

Wymagalność

obligatoryjny

### Liczba godzin

Wykład

15

Ćwiczenia

Laboratoria

15

Projekty/seminaria

Inne (np. online)

### Liczba punktów ECTS

3

### Wykładowcy

Odpowiedzialny za przedmiot/wykładowca:

dr hab. inż. Aleksandra Świercz

email: [aleksandra.swiercz@cs.put.poznan.pl](mailto:aleksandra.swiercz@cs.put.poznan.pl)

tel: 616653030

Wydział Informatyki i Telekomunikacji

adres: ul. Piotrowo 3 60-965 Poznań

Odpowiedzialny za przedmiot/wykładowca:

### 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 [www.cat.put.poznan.pl](http://www.cat.put.poznan.pl).

Student rozpoczynający ten moduł powinien posiadać podstawową wiedzę z zakresu statystyki, algorytmiki oraz genomiki.

Student musi prezentować takie postawy, jak uczciwość, odpowiedzialność, wytrwałość, ciekawość poznawczą, kreatywność, kulturę osobistą, szacunek dla innych ludzi.

### Cel przedmiotu

1. Przekazanie studentom podstawowej wiedzy o nowych technologiach sekwencjonowania



wysokoprzepustowego.

2. Zapoznanie studentów z różnymi problemami i zagadnieniami, które mogą być rozwiązywane za pomocą sekwencjonowania nowej generacji. Zapoznanie studentów z zagadnieniami alternatywnego splicingu, wyznaczania różnic pomiędzy genomami osobników tego samego gatunku, asemlacji de novo oraz reseqwencjonowania.
3. Rozwinięcie u studentów umiejętności zastosowania poznanej wiedzy do rozwiązywania wyżej wymienionych problemów.

### Przedmiotowe efekty uczenia się

#### Wiedza

1. Zna metody i narzędzia wykorzystywane w procesie rozwiązywania złożonych zadań bioinformatycznych, głównie o charakterze inżynierskim
2. Zna i potrafi wykorzystać specjalistyczne narzędzia informatyczne oraz bioinformatyczne
3. Posiada wiedzę z zakresu analizy bioinformatycznej w skali genomowej opartą na solidnych podstawach z zakresu statystyki
4. Zna podstawowe technologie sekwencjonowania, posiada wiedzę i potrafi wykorzystać podstawowe metody i narzędzia z zakresu analizy sekwencji genomowych w kontekście omawianych zagadnień
5. Zna trendy rozwojowe bioinformatyki, rozumie i potrafi wyciągać wnioski z publikacji naukowych

#### Umiejętności

1. potrafi wykorzystać poznane metody i narzędzia informatyczne do rozwiązywania problemów biologicznych, potrafi ocenić ich przydatność, a w razie potrzeby zaproponować alternatywne rozwiązanie
2. formułuje i testuje hipotezy związane z omawianymi zagadnieniami bioinformatycznymi, np. badanie różnic w poziomie ekspresji genów, badanie alternatywnego splicingu, itp.

#### Kompetencje społeczne

1. rozumie potrzebę systematycznego poszukiwania nowych rozwiązań, zapoznawania się z czasopismami naukowymi, także w języku angielskim, w celu pogłębiania wiedzy bioinformatycznej
2. systematycznie aktualizuje swoją wiedzę z zakresu biologii i informatyki oraz dostrzega możliwości jej praktycznego zastosowania

### 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:
  - odpowiedzi na pytania dotyczące materiału omówionego na poprzednich wykładach
- b) w zakresie laboratoriów weryfikowanie założonych efektów kształcenia realizowane jest przez:
  - ocenę umiejętności związanych z realizacją ćwiczeń laboratoryjnych
  - ocenę za aktywność na zajęciach lub brak przygotowania do zajęć
  - ocenę sprawozdań przygotowywanych częściowo w trakcie zajęć, a częściowo po ich zakończeniu
  - ocenę zrealizowanych przez studenta ćwiczeń laboratoryjnych



Ocena podsumowująca

a) w zakresie wykładów weryfikowanie założonych efektów kształcenia realizowane jest przez:

- ocenę wiedzy i umiejętności wykazanych na kolokwium zaliczeniowym pisemnym o charakterze problemowym. Kolokwium składa się z sześciu pytań; łączna liczba punktów to 5. Aby zdobyć ocenę 3.0 należy uzyskać 2.7 punktów.
- omówienie wyników kolokwium

b) w zakresie laboratoriów / ćwiczeń weryfikowanie założonych efektów kształcenia realizowane jest przez:

- ocenę wiedzy i umiejętności związanych z treściami przekazywanymi na ćwiczeniach poprzez kolokwium końcowe
- zestawienie ocen wystawionych w trakcie semestru w postaci średniej ważonej. Oceny uzyskane z ćwiczeń przeprowadzonych na zajęciach oraz ze sprawozdań brane są do średniej z wagą 1, natomiast ocena z kolokwium z wagą 2. Dodatkowo aktywność na zajęciach może podnieść ocenę końcową o 0.5 (pod warunkiem nie przekroczenia oceny 5.0).

Aktywność podczas zajęć premiowana jest dodatkowymi punktami, w szczególności za:

- omówienie dodatkowych aspektów zagadnienia,
- efektywność zastosowania zdobytej wiedzy podczas rozwiązywania zadanego problemu,
- uwagi prowadzące do udoskonalenia materiałów dydaktycznych lub procesu dydaktycznego.

### Treści programowe

Program wykładu obejmuje następujące zagadnienia:

Zapoznanie się z nowymi technologiami sekwencjonowania nowej generacji. Różne sposoby generowania bibliotek dla sekwenatora Illumina. Sekwencjonowanie pojedynczych odczytów i odczytów sparowanych. Sekwencjonowanie DNA; podejścia i metody sekwencjonowania de novo; resekwencjonowanie, czyli mapowanie odczytów do genomu referencyjnego; algorytm Smitha-Watermana; transformacja Burrowsa-Wheelera. Grafy w kontekście algorytmów asemblacji; grafy nałożeń oraz grafy DNA. Sekwencjonowanie RNA; poszukiwanie nowych miejsc splicingowych dla transkryptomów, badanie poziomu ekspresji genów dla kilku próbek, analiza krótkich RNA (np. miRNA, piRNA). Różne podejścia i algorytmy do rozwiązywania tychże problemów. Sposoby analizy danych pod kątem różnic genomowych (CNV, SNP).

Ćwiczenia laboratoryjne prowadzone są w formie siedmiu/ośmiu dwugodzinnych zajęć odbywających się w laboratorium komputerowym. Pierwsze zajęcia przeznaczone są na zapoznanie studentów z zasadami użytkowania laboratorium i zaliczania ćwiczeń. Ćwiczenia realizowane są samodzielnie przez każdego studenta. Program zajęć laboratoryjnych obejmuje następujące zagadnienia: zapoznanie się z dostępnymi narzędziami do analizy danych pochodzących z sekwenatorów nowej generacji, przeglądanie baz danych w poszukiwaniu danych eksperymentalnych. Wykorzystanie dostępnych narzędzi dla problemów omawianych na wykładach i zajęciach laboratoryjnych: wstępne filtrowanie danych po jakości, szukanie i odcinanie adapterów w odczytach z sekwenatora, mapowanie DNA i RNA do genomu referencyjnego, badanie poziomu ekspresji genów, wyszukiwanie genów z alternatywnym



splicingiem, analiza krótkich RNA, asemblacja de novo transkryptomu, wizualizacja wyników mapowania w programie IGV.

### Metody dydaktyczne

Wykład: prezentacja multimedialna, ilustrowana przykładami podawanymi na tablicy.

Ćwiczenia laboratoryjne: prezentacja multimedialna prezentacja ilustrowana przykładami podawanymi na tablicy oraz wykonanie zadań podanych przez prowadzącego - ćwiczenia praktyczne.

### Literatura

#### Podstawowa

1. N. Rodriguez-Ezpelta, M. Hackenberg, A.M. Aransay eds. „Bioinformatics for high throughput sequencing”, Springer, 2012
2. TA Brown, „Genomy”, PWN

#### Uzupełniająca

1. M.Zhao, Q. Wang, Q. Wang, P. Jia, Z. Zhao “Computational tools for copy number variation (CNV) detection using next-generation sequencing data: features and perspectives”, BMC Bioinformatics, 2013, 14:S1
2. Briefings in Bioinformatics vol. 11 issue 5, 2010, Special Issue: Second generation sequencing.

### Bilans nakładu pracy przeciętnego studenta

	Godzin	ECTS
Łączny nakład pracy	75	3,0
Zajęcia wymagające bezpośredniego kontaktu z nauczycielem	30	1,5
Praca własna studenta (studia literaturowe, przygotowanie do laboratoriów, przygotowanie do kolokwium, wykonanie pracy kontrolnej) <sup>1</sup>	45	1,5

<sup>1</sup> niepotrzebne skreślić lub dopisać inne czynności