



KARTA OPISU PRZEDMIOTU - SYLABUS

Nazwa przedmiotu

Zmienność strukturalna genomów [S2Bioinf2>ZSG]

Przedmiot

Kierunek studiów
Bioinformatyka

Rok/Semestr
2/3

Studia w zakresie (specjalność)
–

Profil studiów
ogólnoakademicki

Poziom studiów
drugiego stopnia

Język oferowanego przedmiotu
polski

Forma studiów
stacjonarne

Wymagalność
obieralny

Liczba godzin

Wykład
30

Laboratorium
30

Inne (np. online)
0

Ćwiczenia
0

Projekty/seminaria
0

Liczba punktów ECTS

4,00

Koordynatorzy

dr hab. inż. Aleksandra Świercz
aleksandra.swiercz@put.poznan.pl

dr hab. inż. Agnieszka Rybarczyk
agnieszka.rybarczyk@put.poznan.pl

Wykładowcy

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
2. Zna szczegółowe zagadnienia z zakresu analizy bioinformatycznej w skali genomowej i na poziomie populacji oparte na solidnych podstawach teoretycznych
3. Zna metody, techniki i narzędzia wykorzystywane w procesie rozwiązywania złożonych zadań bioinformatycznych, głównie o charakterze inżynierskim
4. Zna zasady planowania badań z zakresu bioinformatyki

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)
2. Potrafi wskazać odpowiednie metody bioinformatyczne do identyfikacji i genotypowania wariantów strukturalnych oraz zastosować je w praktyce
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.).
4. Zna i stosuje metody statystyczne w analizie złożonych danych genomicznych i identyfikacji wyników znaczących
5. Przygotowuje w języku polskim i angielskim prezentację wyników prac badawczych, dyskutuje uzyskane wyniki w kontekście istniejącej wiedzy naukowej
6. Formułuje i testuje hipotezy związane z problemami bioinformatycznymi.

Kompetencje społeczne:

1. Rozwija postawę otwartości na współpracę w środowisku akademickim i przemysłowym, działając na rzecz przestrzegania zasad etyki i dobrych praktyk w analizie danych biologicznych i biomedycznych.
2. Jest świadomy znaczenia ochrony danych wrażliwych i przestrzega zasad związanych z ich przetwarzaniem, w szczególności w kontekście danych genomicznych, które mogą mieć bezpośredni wpływ na zdrowie i prywatność pacjentów.

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.

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

- ocena końcowa stanowi średnią oceny z opracowania i przedstawienia wybranego narzędzia lub

publikacji naukowej oraz ocen za wykonanie poszczególnych ćwiczeń praktycznych z zakresu analizy zmienności strukturalnej genomów w trakcie semestru. Za przedstawienie wybranego narzędzia lub publikacji można otrzymać maksymalnie 10 punktów. Za każde ćwiczenie / raport (8-10 ćwiczeń) można otrzymać maksymalnie 5 punktów. Zaliczenie można otrzymać po uzyskaniu więcej niż 50% sumarycznej liczby punktów pod warunkiem złożenia wszystkich wymaganych raportów.

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.

Tematyka zajęć

Omówienie genetycznych podstaw procesów ewolucyjnych.

Przyczyny i rodzaje zmienności genomów w badaniach populacyjnych.

GWAS - podejście stosowane w badaniach genetycznych w celu powiązania określonych wariantów genetycznych z konkretnymi chorobami.

Choroby rzadkie - w jaki sposób są wykrywane.

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	105	4,00
Zajęcia wymagające bezpośredniego kontaktu z nauczycielem	60	2,50
Praca własna studenta (studia literaturowe, przygotowanie do zajęć laboratoryjnych/ćwiczeń, przygotowanie do kolokwium/egzaminu, wykonanie projektu)	45	1,50