



KARTA OPISU PRZEDMIOTU - SYLABUS

Nazwa przedmiotu

Przetwarzanie danych NGS [S2Bioinf2>NGS]

Przedmiot

Kierunek studiów
Bioinformatyka

Rok/Semestr
1/2

Studia w zakresie (specjalność)
–

Profil studiów
ogólnoakademicki

Poziom studiów
drugiego stopnia

Język oferowanego przedmiotu
polski

Forma studiów
stacjonarne

Wymagalność
obligatoryjny

Liczba godzin

Wykład
15

Laboratorium
15

Inne
0

Ćwiczenia
0

Projekty/seminaria
0

Liczba punktów ECTS

2,00

Koordynatorzy

dr hab. inż. Aleksandra Świercz
aleksandra.swiercz@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 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, asemblacji de novo oraz resekwenconowania. 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. potrafi wyciągać wnioski z przeprowadzonych eksperymentów,
3. wykorzystuje różne źródła danych, w tym publikacje naukowe i potrafi wykorzystać je do wykonania bieżących zadań
4. 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. jest gotów do dzielenia się z wiedzą z innymi osobami, oraz do zasięgania opinii ekspertów.

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 pozytywną należy uzyskać 50% punktów.
 - z kolokwium zwolnione są osoby, które przygotowują prezentację związaną z publikacją naukową, dotyczącą tematyki przedmiotu. Wówczas ocena końcowa będzie tożsama z oceną z laboratorium
- b) w zakresie laboratoriów / ćwiczeń weryfikowanie założonych efektów kształcenia realizowane jest przez:
- ocena raportów z zajęć (5-6 różnych zadań) przygotowanych samodzielnie przez studentów. Za każde zadanie można otrzymać maksymalnie 5 punktów (sumarycznie 25-30 punktów)
 - dodatkowo opracowanie w postaci prezentacji ustnej jednej z publikacji naukowych uzgodnionych z prowadzącym. Za opracowanie można otrzymać maksymalnie 10 punktów
 - zaliczenie przedmiotu wymaga uzyskania sumarycznie 50% punktów
- Aktywność podczas zajęć premiowana jest dodatkowymi punktami (które mogą podnieść końcową ocenę), 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 wysokoprzepustowego (NGS, TGS). 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). Sekwencjonowanie pojedynczych komórek (single cell seq). 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.

Tematyka zajęć

Sekwencjonowanie DNA za pomocą różnych sekwenatorów (NGS, TGS), sekwencjonowanie całogenomowe, krótkich cząsteczek, czy wybranych fragmentów genomu.

Badanie poziomu ekspresji genów - omówienie czynności od przygotowania biblioteki RNA, kontroli jakości, normalizacji aż do macierzy ekspresji.

Eksperymenty sekwencjonowania pojedynczych komórek - zalety i problemy.

Sekwencjonowanie genomu de novo.

Badanie różnic genomowych.

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-Ezpeleta, 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	50	2,00
Zajęcia wymagające bezpośredniego kontaktu z nauczycielem	30	1,00
Praca własna studenta (studia literaturowe, przygotowanie do zajęć laboratoryjnych/ćwiczeń, przygotowanie do kolokwium/egzaminu, wykonanie projektu)	20	1,00