

I. Informacje ogólne

1. Nazwa zajęć/przedmiotu:

Wysokoprzepustowe technologie sekwencjonowania i ich wykorzystanie w badaniach biomedycznych

2. Kod zajęć/przedmiotu:

3. Rodzaj zajęć/przedmiotu (obowiązkowy lub fakultatywny): **obowiązkowy**

4. Kierunek studiów: **Biologia i zdrowie człowieka, studia stacjonarne**

5. Poziom studiów (I lub II stopień, jednolite studia magisterskie): **II stopień**

6. Profil studiów (ogólnoakademicki / praktyczny): **ogólnoakademicki**

7. Rok studiów (jeśli obowiązuje): **II**

8. Rodzaje zajęć i liczba godzin (np.: 15 h W, 30 h ĆW):

Wykłady: 15 godzin

Laboratoria: 30 godzin

9. Liczba punktów ECTS: **4**

10. Imię, nazwisko, tytuł/stopień naukowy, adres e-mail prowadzącego zajęcia

prof. UAM dr hab. Michał Szcześniak, miszcz@amu.edu.pl

dr hab. inż. Tomasz Stokowy; tomasz.stokowy@uib.no

11. Język wykładowy: **polski**

12. Zajęcia/przedmiot prowadzone zdalnie (e-learning) (tak [częściowo/w całości] / nie): **tak**

II. Informacje szczegółowe

1. Cele zajęć/przedmiotu

Celem zajęć jest wykształcenie umiejętności analizy transkryptomów i genomów człowieka, interpretacji zidentyfikowanych zmian oraz przygotowania raportu wspomagającego diagnostykę medyczną.

2. Wymagania wstępne w zakresie wiedzy, umiejętności oraz kompetencji społecznych (jeśli obowiązują)

Podstawowa znajomość systemu operacyjnego LINUX, umiejętność pisania prostych skryptów, znajomość organizacji genomu człowieka.

3. Efekty uczenia się (EU) dla zajęć i odniesienie do efektów uczenia się (EK) dla kierunku studiów

Symbol EU dla zajęć/przedmiotu	Po zakończeniu zajęć i potwierdzeniu osiągnięcia EU student/ka:	Symbole EK dla kierunku studiów
Efekt_01	Potrafi przeprowadzić analizę jakościową danych sekwencyjnych	K_W01, K_U01, K_U02, K_U03
Efekt_02	Potrafi zmapować odczyty do referencyjnego genomu człowieka	K_W01, K_U01, K_U02, K_U03
Efekt_03	Potrafi wymienić i scharakteryzować podstawowe podejścia do mapowania odczytów do genomów oraz składania transkryptomów	K_W01, K_U01, K_U02
Efekt_04	Potrafi złożyć transkryptom w oparciu o mapowanie do genomu jak i de novo	K_W01, K_U01, K_U02, K_U03
Efekt_05	Potrafi oszacować ekspresję genu oraz przeprowadzić różnicową analizę ekspresji	K_U02
Efekt_06	Zna i rozumie metody wywoływania wariantów typu SNP, CNV, indel wraz z ich zaletami i ograniczeniami	K_W01, K_U02, K_K01
Efekt_07	Potrafi wykonać adnotację wariantów oraz połączyć zmiany w materiale genetycznym z funkcją genu lub danego fragmentu DNA	K_U01
Efekt_08	Potrafi wymienić i omówić najważniejsze bazy danych dotyczące mutacji i ich powiązania z chorobami; potrafi je	K_W04, K_U04

	wykorzystać w analizie wariantów i przygotowywaniu raportu	
Efekt_09	Potrafi przygotować raport z analizy wariantów wraz z wstępną interpretacją diagnostyczną	K_W03, K_U04, K_K02
Efekt_10	Jest gotów do wyjaśnienia osobom trzecim (przykładowo lekarzowi) wyniki analizy wariantów i ich znaczenie w kontekście diagnostycznym	K_U07, K_K03, K_K03

4. Treści programowe zapewniające uzyskanie efektów uczenia się (EU) z odniesieniem do odpowiednich efektów uczenia się (EU) dla zajęć/przedmiotu

Treści programowe dla zajęć/przedmiotu	Symbol EU dla zajęć/przedmiotu
Metody oceny jakości i filtrowania danych sekwencyjnych	Efekt_01
Metody i programy służące do mapowania odczytów do genomu referencyjnego	Efekt_02
Składanie transkryptomów w oparciu o mapowanie do genomów	Efekt_03, Efekt_04
Składanie transkryptomów de novo	Efekt_03, Efekt_04
Normalizacja danych i szacownie ekspresji genów	Efekt_05
Różnicowa analiza ekspresji genów	Efekt_05
Metody i programy służące do identyfikacji wariantów genomowych	Efekt_06, Efekt_07
Narzędzia i bazy danych wspomagające interpretację zmian w materiale genetycznym	Efekt_07, Efekt_09, Efekt_08
Przygotowywanie raportów z analizy wariantów	Efekt_09
Interpretacja wyników analizy genomów i transkryptomów	Efekt_09, Efekt_10

5. Zalecana literatura

6. Informacja o tym, gdzie można zapoznać się z materiałami do zajęć, instrukcjami do laboratorium, itp.

III. Informacje dodatkowe

1. Metody i formy prowadzenia zajęć umożliwiające osiągnięcie założonych EK (proszę wskazać z proponowanych metod właściwe dla opisywanego modułu lub/i zaproponować inne)

Metody i formy prowadzenia zajęć	
Wykład z prezentacją multimedialną wybranych zagadnień	TAK
Wykład konwersatoryjny	
Wykład problemowy	
Dyskusja	
Praca z tekstem	
Metoda analizy przypadków	
Uczenie problemowe (Problem-based learning)	
Gra dydaktyczna/symulacyjna	
Rozwiązywanie zadań (np.: obliczeniowych, artystycznych, praktycznych)	TAK
Metoda ćwiczeniowa	
Metoda laboratoryjna	
Metoda badawcza (dociekania naukowego)	
Metoda warsztatowa	
Metoda projektu	

Pokaz i obserwacja	
Demonstracje dźwiękowe i/lub video	
Metody aktywizujące (np.: „burza mózgów”, technika analizy SWOT, technika drzewka decyzyjnego, metoda „kuli śniegowej”, konstruowanie „map myśli”)	
Praca w grupach	

2. Sposoby oceniania stopnia osiągnięcia EK (proszę wskazać z proponowanych sposobów właściwe dla danego EK lub/i zaproponować inne)

Sposoby oceniania	Symbole EK dla modułu zajęć/przedmiotu									
	EK_1	EK_2	EK_3	EK_4	EK_5	EK_6	EK_7	EK_8	EK_9	EK_10
Egzamin pisemny			TAK			TAK		TAK		TAK
Egzamin ustny										
Egzamin z „otwartą książką”										
Kolokwium pisemne										
Kolokwium ustne										
Test										
Projekt	TAK	TAK		TAK	TAK		TAK		TAK	
Esej										
Raport	TAK	TAK		TAK	TAK		TAK		TAK	TAK
Prezentacja multimedialna										
Egzamin praktyczny (obserwacja wykonawstwa)										
Portfolio										

3. Nakład pracy studenta i punkty ECTS

Forma aktywności	Średnia liczba godzin na zrealizowanie aktywności
Godziny zajęć (wg planu studiów) z nauczycielem	45
Praca własna studenta:	
Przygotowanie do zajęć	10
Czytanie wskazanej literatury	5
Przygotowanie pracy pisemnej, raportu, prezentacji, demonstracji, itp.	10
Przygotowanie projektu	15
Przygotowanie pracy semestralnej	
Przygotowanie do egzaminu / zaliczenia	15
SUMA GODZIN	100
LICZBA PUNKTÓW ECTS DLA MODUŁU ZAJĘĆ/PRZEDMIOTU	4

4. Kryteria oceniania wg skali stosowanej w UAM

WYKŁADY

Warunkiem zaliczenia zajęć jest pozytywna ocena z kolokwium końcowego.

Kryteria oceny:

- bardzo dobry: student napisał kolokwium końcowe w zakresie powyżej 90%.
- dobry plus: student napisał kolokwium końcowe w zakresie 81-90%.
- dobry: student napisał kolokwium końcowe w zakresie 71-80%.
- dostateczny plus: student napisał kolokwium końcowe w zakresie 61-70%.
- dostateczny: student napisał kolokwium końcowe w zakresie 51-60%.
- niedostateczny: student napisał kolokwium końcowe w zakresie poniżej 51% poprawnych odpowiedzi

ĆWICZENIA

Warunkiem zaliczenia zajęć są pozytywne oceny z kolokwiów częściowych, oddanie prowadzącemu raportów z wszystkich zajęć oraz przygotowanie projektu w formie prezentacji multimedialnej.

Kryteria oceny:

- bardzo dobry: student przygotował raporty z zajęć, poprawnie napisał kolokwia częściowe w zakresie powyżej 90% oraz przygotował projekt w formie prezentacji multimedialnej.
- dobry plus: student przygotował raporty z zajęć, poprawnie napisał kolokwia częściowe w zakresie 81-90% oraz przygotował projekt w formie prezentacji multimedialnej.
- dobry: student przygotował raporty z zajęć, poprawnie napisał kolokwia częściowe w zakresie 71-80% oraz przygotował projekt w formie prezentacji multimedialnej.
- dostateczny plus: student przygotował raporty z zajęć, poprawnie napisał kolokwia częściowe w zakresie 61-70% oraz przygotował projekt w formie prezentacji multimedialnej.
- dostateczny: student przygotował raporty z zajęć, poprawnie napisał kolokwia częściowe w zakresie 51-60% oraz przygotował projekt w formie prezentacji multimedialnej.
- niedostateczny: student nie przygotował raportów z zajęć lub wykonał test w zakresie poniżej 51% poprawnych odpowiedzi lub nie przygotował projektu w formie prezentacji multimedialnej