

SYLABUS – OPIS ZAJĘĆ/PRZEDMIOTU

I. Informacje ogólne

1. Nazwa zajęć/przedmiotu:

Zastosowanie genomiki w badaniach medycznych

2. Kod zajęć/przedmiotu:

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

4. Kierunek studiów: Biologia, 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): I

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

Wykłady: 10 godzin

Ćwiczenia: 20 godzin

9. Liczba punktów ECTS: 3

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

dr Joanna Ciomborowska-Basheer, joannac@amu.edu.pl

11. Język wykładowy: polski

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

II. Informacje szczegółowe

1. Cele zajęć/przedmiotu

1. Poszerzenie wiedzy związanej z charakterystyką genomu człowieka.
2. Zapoznanie się z projektami sekwencjonowania genomu człowieka oraz ich wpływem na rozwój nauk biologicznych i medycznych.
3. Zapoznanie się z współcześnie prowadzonymi badaniami nad genomem człowieka.
4. Zdobywanie umiejętności rozpoznawania najczęściej wykorzystywanych formatów danych.
5. Zapoznanie się z podstawowymi źródłami danych biologicznych w formie baz danych i przeglądarek genomowych.
6. Zapoznanie się z wyspecjalizowanymi bazami danych biologicznych i medycznych.
7. Zapoznanie się z elementami genotypowania i analiz populacyjnych.
8. Zdobywanie umiejętności związanych z poszukiwaniem potencjalnych funkcji genów i białek
9. Zdobywanie umiejętności poszukiwania informacji i danych w celu zaprojektowania i przeprowadzenia własnych analiz.
10. Poznanie narzędzi umożliwiających obróbkę i wizualizację własnych danych genomowych.

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

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

Symbol EU dla przedmiotu	Po zakończeniu zajęć i potwierdzeniu osiągnięcia EU student/ka:	Symbole EK dla kierunku studiów
Efekt_01	Potrafi scharakteryzować genom człowieka	K_W11, K_W01, K_W04
Efekt_02	Potrafi omówić projekty sekwencjonowania i resekwencjonowania genomu człowieka oraz ich wpływ na rozwój nauk biologicznych i medycznych	K_W11, K_W01, K_W04
Efekt_03	Jest w stanie scharakteryzować najbardziej popularne obecnie typy badań związanych z genomem człowieka, szczególnie w powiązaniu z chorobami	K_W11, K_W01, K_W02, K_W04
Efekt_04	Umie zidentyfikować i opisać najczęściej wykorzystywane formaty danych w badaniach biomedycznych	K_W03, K_U01
Efekt_05	Potrafi efektywnie przeszukiwać podstawowe źródła danych biologicznych: bazy danych i przeglądarki genomowe, filtrować i pobierać dane	K_U05, K_W03

Efekt_06	Efektywnie przeszukuje wyspecjalizowane bazy danych	K_W03, K_U05
Efekt_07	Opisuje elementy genotypowania i analiz populacyjnych	K_W03, K_W01
Efekt_08	Potrafi przeprowadzić analizę potencjalnych funkcji genów i białek	K_U01, K_U03
Efekt_09	Poszukuje informacji i danych z projektów sekwencjonowania aby zaprojektować i przeprowadzić własne analizy	K_U01, K_U03, K_U04
Efekt_10	Potrafi przeanalizować i zwizualizować własne dane w oparciu o istniejące narzędzia bioinformatyczne	K_K01, K_U01

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 przedmiotu
1. Charakterystyka genomu człowieka: co już wiemy?	Efekt_01
2. Projekty sekwencjonowania i resekwencjonowania genomu człowieka (Human Genome Project, 1000 Genomes Project, HapMap Project) i ich wpływ na rozwój nauk biologicznych i medycznych	Efekt_02
3. Typy badań związanych z genomem człowieka: analizy ekspresji różnicowej, identyfikacja mutacji i polimorfizmów, badania asocjacyjne, poszukiwanie podłoża chorób (w szczególności nowotworowych)	Efekt_03
4. Najczęściej spotykane i wykorzystywane formaty danych w badaniach biomedycznych	Efekt_04
5. Źródła danych biologicznych: bazy danych i przeglądarki genomowe (NCBI, Ensembl, UCSC): przeglądanie, pobieranie i filtrowanie danych	Efekt_05
6. Wyspecjalizowane bazy danych, m.in. OMIM, dbSNP, dbGAP, TCGA, ICGC, Cosmic, GWAS Central, przeglądarki związane z 1000 Genomes Project oraz HapMap Project	Efekt_06
7. Elementy genotypowania i analiz populacyjnych	Efekt_07
8. Poszukiwanie potencjalnych funkcji genów i białek: ontologie genów (Gene Ontology), elementy regulatorowe, ścieżki metaboliczne, oddziaływania	Efekt_08
9. Poszukiwanie informacji i danych z projektów sekwencjonowania w celu zaprojektowania i przeprowadzenia własnych analiz (ENA, SRA, GEO, GENCODE)	Efekt_09
10. Obróbka i wizualizacja własnych danych (m.in. Galaxy, IGV, UCSC Genome Browser, Ensembl Genomes)	Efekt_10

5. Zalecana literatura

Wydawnictwa książkowe (wybrane fragmenty wskazane przez prowadzącego)

1. T.A. Brown: Genomy, PWN, Warszawa, 2013.
2. T. Strachan, A.P. Read: Human Molecular Genetics 4, BIOS Scientific Publisher Ltd, Oxford, 2010.
3. National Center for Biotechnology Information: 3. The NCBI Handbook, 2nd edition - online, NIH, USA, 2013.

Artykuły w czasopiśmie

1. Paul Flicek et al. (2014): Ensembl 2014, Nucleic Acids Research, 42.
2. Rosenbloom KR et al (2015): The UCSC Genome Browser database: 2015 update, Nucleic Acids Research, 43.
3. The Cancer Genome Atlas Research Network et al. (2013): The Cancer Genome Atlas Pan-Cancer analysis project, Nature Genetics, 45; 1113–1120.
4. The International HapMap Consortium (2010): Integrating common and rare genetic variation in diverse human populations, Nature, 467: 52-58.
5. The 1000 Genomes Project Consortium (2015): A global reference for human genetic variation, Nature, 526: 68-74.

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

3. Nakład pracy studenta i punkty ECTS

Forma aktywności	Średnia liczba godzin na zrealizowanie aktywności
Godziny zajęć (wg planu studiów) z nauczycielem	30
Praca własna studenta	
Przygotowanie do zajęć	10
Czytanie wskazanej literatury	10
Przygotowanie pracy pisemnej, raportu, prezentacji, demonstracji, itp.	20
Przygotowanie projektu	
Przygotowanie pracy semestralnej	
Przygotowanie do egzaminu / zaliczenia	20
SUMA GODZIN	90
LICZBA PUNKTÓW ECTS DLA PRZEDMIOTU	3

4. Kryteria oceniania wg skali stosowanej w UAM

bardzo dobry (bdb; 5,0): Aktywny udział w zajęciach, zrealizowanie zadań teoretycznych w trakcie kolokwium oraz zadań praktycznych - wykonanie zadań na poziomie poprawności 90 - 100%

dobry plus (+db; 4,5): Aktywny udział w zajęciach, zrealizowanie zadań teoretycznych w trakcie kolokwium oraz zadań praktycznych - wykonanie zadań na poziomie poprawności 80 - 90%

dobry (db; 4,0): Aktywny udział w zajęciach, zrealizowanie zadań teoretycznych w trakcie kolokwium oraz zadań praktycznych - wykonanie zadań na poziomie poprawności 70 - 80%

dostateczny plus (+dst; 3,5): Aktywny udział w zajęciach, zrealizowanie zadań teoretycznych w trakcie kolokwium oraz zadań praktycznych - wykonanie zadań na poziomie poprawności 60 - 70%

dostateczny (dst; 3,0): Aktywny udział w zajęciach, zrealizowanie zadań teoretycznych w trakcie kolokwium oraz zadań praktycznych - wykonanie zadań na poziomie poprawności 50 - 60%

niedostateczny (ndst; 2,0): Udział w zajęciach, zrealizowanie zadań teoretycznych w trakcie kolokwium oraz zadań praktycznych - wykonanie zadań na poziomie poprawności poniżej 50%