

Analiza zmienności genetycznej - opis przedmiotu

Informacje ogólne	
Nazwa przedmiotu	Analiza zmienności genetycznej
Kod przedmiotu	13.9-WB-BTD-AZG-S18
Wydział	Wydział Nauk Biologicznych
Kierunek	Biotechnologia / Mikrobioanalitika w biotechnologii
Profil	ogólnoakademicki
Rodzaj studiów	drugiego stopnia z tyt. magistra
Semestr rozpoczęcia	semestr zimowy 2022/2023

Informacje o przedmiocie	
Semestr	2
Liczba punktów ECTS do zdobycia	4
Typ przedmiotu	obowiązkowy
Język nauczania	polski
Sylabus opracował	- dr Renata Grochowalska - dr hab. inż. Dżamila Bogusławska, prof. UZ

Formy zajęć					
Forma zajęć	Liczba godzin w semestrze (stacjonarne)	Liczba godzin w tygodniu (stacjonarne)	Liczba godzin w semestrze (niestacjonarne)	Liczba godzin w tygodniu (niestacjonarne)	Forma zaliczenia
Wykład	15	1	-	-	Egzamin
Laboratorium	30	2	-	-	Zaliczenie na ocenę

Cel przedmiotu

Celem kształcenia jest przekazanie studentowi wiedzy dotyczącej metod badania polimorfizmu, standardów i wytycznych w analizie genomu człowieka. Poszerzenie wiedzy o markerach genetycznych oraz ich zastosowaniu. Przekazanie wiedzy i umiejętność koniecznych podczas opracowywania danych zebranych w trakcie przygotowywania pracy magisterskiej i ewentualnie przyszłej pracy naukowej.

Wymagania wstępne

Znajomość podstaw z zakresu biochemii i genetyki.

Zakres tematyczny

Wykład: Zmienność i mutacje. Czynniki mutagenne. Metody badania polimorfizmu przed erą DNA - Badanie polimorfizmu antygenów erytrocytów. Badanie zmienności białek surowicy krwi. Zmienność enzymów krwi. Bezpośrednie metody badania zmienności DNA. Pośrednie metody badania zmienności DNA. Zastosowanie markerów genetycznych w badaniach biologicznych. Parametry przydatności do badań identyfikacyjnych. Oprogramowanie jako narzędzie w analizach identyfikacyjnych. Profilowanie genomowego DNA. Analiza DNA mitochondrialnego. Analiza polimorfizmu chromosomu Y.

Laboratorium: analiza zmienności genetycznej genomu człowieka, analiza i weryfikacja danych sekwencyjnych uzyskanych metodą NGS, standardy i wytyczne ACMG dotyczące interpretacji wariantów sekwencji. Analiza zmienności gatunkowej *Borrelia burgdorferi* s.l.

Metody kształcenia

Wykład - podająca (w formie prezentacji multimedialnej) oraz pogadanka

Ćwiczenia laboratoryjne - Zajęcia prowadzone są sali komputerowej z wykorzystaniem narzędzi bioinformatycznych i baz danych służących do analizy genomu człowieka oraz laboratorium biologii komórki, w którym wykonywane są analizy służące weryfikacji zidentyfikowanych metodą NGS polimorfizmów (od projektowania do analizy sekwencji uzyskanych metodą Sanger). Analiza zmienności gatunkowej *Borrelia burgdorferi* s.l. na podstawie chromatogramów sekwencyjnych dla genu kodującego flagelinę.

Efekty uczenia się i metody weryfikacji osiągnięcia efektów uczenia się

Opis efektu	Symbole efektów	Metody weryfikacji	Forma zajęć
Student zna metody badania polimorfizmu przed erą DNA	K2A_W02	egzamin - ustny, opisowy, testowy i inne	Wykład
działa w grupie i organizuje pracę w określonym zakresie, słucha uwag prowadzącego zajęcia i stosuje się do jego zaleceń	K2A_U03	bieżąca kontrola na zajęciach	Laboratorium
korzysta ze źródeł literaturowych, w tym anglojęzycznych	K2A_U02	- bieżąca kontrola na zajęciach - egzamin - ustny, opisowy, testowy i inne	- Wykład - Laboratorium

Opis efektu	Symbole efektów	Metody weryfikacji	Forma zajęć
stosuje metodę samokształcenia i dostrzega potrzebę uczenia się i doskonalenia swoich umiejętności z genetyki	• K2A_K01	• bieżąca kontrola na zajęciach • kolokwium	• Laboratorium
zna metody badania polimorfizmu DNA, typy markerów genetycznych	• K2A_W02 • K2A_W09	• egzamin - ustny, opisowy, testowy i inne • kolokwium	• Wykład
student zna źródła zmienności genetycznej, typy mutacji oraz czynniki mutagenne	• K2A_W02	• zaliczenie - ustne, opisowe, testowe i inne	• Wykład
Student rozumie różnorodne techniki wykorzystywane w analizie zmienności genetycznej, dostrzega związek między strukturą i organizacją genomu, a możliwością wykorzystania poszczególnych metod.	• K2A_W01	• kolokwium • wykonanie sprawozdań laboratoryjnych	• Laboratorium
Student rozumie znaczenie stosowania technik biologii molekularnej jako narzędzia do zaawansowanej, nowoczesnej analizy zmienności genetycznej.	• K2A_W04	• egzamin - ustny, opisowy, testowy i inne • kolokwium • wykonanie sprawozdań laboratoryjnych	• Wykład • Laboratorium
Przeprowadza poprawną analizę i interpretację uzyskanych wyników, formułuje odpowiednie wnioski.	• K2A_U05	• kolokwium • wykonanie sprawozdań laboratoryjnych	• Laboratorium

Warunki zaliczenia

Wykład - Warunkiem zaliczenia jest uczestnictwo w zajęciach, uzyskanie pozytywnej oceny z zaliczenia końcowego, ocena pozytywna powyżej 60% uzyskanych punktów.

Ćwiczenia laboratoryjne - Warunkiem zaliczenia jest obecność na zajęciach, aktywny udział w ćwiczeniach, uzyskanie pozytywnych ocen z kolokwium pisemnego oraz pozytywna ocena z przygotowanych sprawozdań (wymagane powyżej 50% punktów możliwych do zdobycia). Ocena końcowa to średnia arytmetyczna pozytywnych ocen cząstkowych.

Ocena końcowa to średnia arytmetyczna ocen cząstkowych

Literatura podstawowa

1. J.C.Avisé, WUW, 2008, Markery molekularna, historia naturalna i ewolucja.
2. J. R. Freeland, 2008, Ekologia molekularna. PWN, Warszawa
3. M. Pilot, R. Rutkowski, A. Malewska, T. Malewski, 2005, Zastosowanie metod molekularnych w badaniach ekologicznych. MIZ PAN, Warszawa
4. J. Bał, PWN, 2017, Genetyka medyczna i molekularna, Warszawa
5. P.G. Higgs, T.K. Attwood, Bioinformatyka i ewolucja molekularna, PWN, Warszawa 2008

Literatura uzupełniająca

1. *Czasopisma dostępne w Bibliotece Uniwersyteckiej UZ, cyfrowe bazy danych – nauki medyczne i nauki o zdrowiu*; <http://www.bu.uz.zgora.pl/>
2. Artykuły w periodykach z zakresu genetyki molekularnej

3 Standards and guidelines for the interpretation of sequence variants: a joint consensus recommendation of the American College of Medical Genetics and Genomics and the Association for Molecular Pathology. Richards S, et al. Genet Med. 2015. PMID: 25741868 <https://www.nature.com/articles/gim201530>

Uwagi

Zmodyfikowane przez dr Renata Grochowalska (ostatnia modyfikacja: 01-06-2022 10:26)

Wygenerowano automatycznie z systemu SylabUZ