

Informacje podstawowe

Nazwa przedmiotu	Genomika stosowana
Prowadzący	Dr Paweł Dąbrowski-Tumański
Wydział	Biologii i Nauk o Środowisku
Kierunek	Biotechnologia
Poziom studiów	II stopień
Profil studiów	ogólnoakademickim
Forma studiów	stacjonarne
Moduł specjalnościowy/ścieżka (jeśli dotyczy)	-
Dyscyplina naukowa, do której odnoszą się efekty uczenia się	nauki chemiczne
Przedmiot obowiązuje od roku akademickiego	2026/2027
Rok studiów	II
Semestr	III
Język wykładowy	polski
Status przedmiotu (obowiązkowy, obowiązkowy z grupy do wyboru)	Obowiązkowy z grupy do wyboru
Odniesienie do kierunkowych efektów uczenia się (symbole)	Wykład: BIO2_W06 Ćwiczenia: BIO2_U04, BIO2_U09
Rodzaj zajęć	Wykład Ćwiczenia
Liczba godzin	Wykład: 30h Ćwiczenia: 30h
Liczba ECTS	Wykład: 2 Ćwiczenia 2
Wymagania wstępne	• podstawy biologii molekularnej i genetyki • podstawowa znajomość bioinformatyki (np. kurs „Bioinformatyka i cheminformatyka”)
Opis i cele przedmiotu	Celem przedmiotu jest pogłębienie wiedzy z zakresu analizy i interpretacji danych genomowych w kontekście zastosowań biologicznych, biotechnologicznych i medycznych. Student poznaje: • nowoczesne technologie genomowe i ich ograniczenia, • praktyczne pipeline’y analizy danych, • metody interpretacji zmienności genomowej, • zastosowania genomiki w badaniach populacyjnych i klinicznych, • rolę sztucznej inteligencji w analizie danych biologicznych.

	Szczególny nacisk położony jest na: • rozumienie danych eksperymentalnych, • interpretację wyników analiz, • krytyczną ocenę metod i ich ograniczeń.
--	--

Treści programowe – wykład

	Temat/blok zajęć:	Liczba godzin
1.	Wprowadzenie do genomiki stosowanej i technologii sekwencjonowania	2
2.	Pipeline analizy danych genomowych	2
3.	Identyfikacja wariantów genetycznych	2
4.	Interpretacja wariantów	2
5.	RNA-seq – projektowanie i analiza	2
6.	Regulacja ekspresji genów	2
7.	Epigenomika – metody i dane	2
8.	Dostępność chromatyny	2
9.	Organizacja 3D genomu	2
10.	Genomika pojedynczych komórek	2
11.	Metagenomika	2
12.	Genomika populacyjna i GWAS	2
13.	Pangenomika	2
14.	Sztuczna inteligencja w genomice	2
15.	Biobanki i genomika w badaniach klinicznych	2
	Łącznie godzin:	30

Treści programowe – ćwiczenia

	Temat/blok zajęć:	Liczba godzin
1.	Wprowadzenie do środowiska analizy danych genomowych	2
2.	Kontrola jakości danych sekwencjonowania	2
3.	Mapowanie odczytów do genomu referencyjnego	2
4.	Identyfikacja wariantów (variant calling)	2
5.	Adnotacja i interpretacja wariantów	2
6.	Analiza danych RNA-seq	2
7.	Analiza różnicowej ekspresji	2
8.	Analiza danych metylacji DNA	2
9.	Analiza dostępności chromatyny (ATAC-seq)	2
10.	Analiza danych single-cell	2
11.	Analiza danych metagenomicznych	2
12.	Analiza danych GWAS	2
13.	Wprowadzenie do analizy pangenomu	2
14.	Wprowadzenie do narzędzi AI w analizie danych	2
15.	Projekt końcowy – integracja danych	2

	Łącznie godzin:	30
--	-----------------	----

Opis przedmiotowych efektów uczenia się i sposoby ich weryfikacji

Symbol efektu	<u>Kierunkowe</u> efekty uczenia się <i>(zgodne z programem na BIPUKSW)</i> Absolwent... <i>(zna i rozumie/potrafi/jest gotów)</i>	Opis przedmiotowych efektów uczenia się <i>Student...</i> <i>(wyłącznie czasownikami operacyjnymi - czynności, które da się zweryfikować, mierzalne; w nawiasie należy podać numery tematów zajęć, które realizują dany efekt)</i> Student...	Sposoby weryfikacji efektów uczenia się <i>(np.: kolokwium pisemne, egzamin ustny, egzamin pisemny, sprawozdanie, prezentacja na zajęciach, raport, projekt indywidualny, grupowy.)</i>
BIO2_W06	metody bioinformatyczne i cheminformatyczne oraz zasady przetwarzania i analizy danych biologicznych i chemicznych, w tym ich znaczenie dla interpretacji wyników badań	PEU_W1: Student opisuje architekturę systemów przetwarzania danych dla danych NGS, uwzględniając etapy kontroli jakości, mapowania oraz identyfikacji wariantów genetycznych i różnicowej ekspresji (W1, W2, W3, W5, Ć2, Ć3, Ć4, Ć6).	Kolokwium pisemne
BIO2_U04	wykorzystywać specjalistyczne narzędzia bioinformatyczne i cheminformatyczne do analizy danych, modelowania procesów oraz rozwiązywania problemów badawczych	PEU_U1: Student samodzielnie przeprowadza kompleksową analizę danych genomicznych (np. RNA-seq, ATAC-seq lub GWAS) przy użyciu narzędzi linii komend i środowisk programistycznych (Ć1, Ć7, Ć9, Ć10, Ć12, Ć15).	Prezentacja na zajęciach
BIO2_U09	samodzielnie planować i realizować proces uczenia się przez całe życie, aktualizować wiedzę oraz rozwijać kompetencje zawodowe i badawcze, w tym poprzez analizę literatury naukowej i udział w działalności naukowej	PEU_K1: Student wykazuje zdolność do krytycznej analizy najnowszych doniesień z zakresu genomiki pojedynczych komórek oraz AI, potrafiąc wskazać nowe narzędzia i bazy danych niezbędne do aktualizacji warsztatu badawczego (W10, W14, W15, Ć14).	Prezentacja na zajęciach

Metody dydaktyczne

(dostosowane do przedmiotowych efektów uczenia się)

wykład informacyjno-problemowy prowadzony z wykorzystaniem prezentacji multimedialnych; przedstawienie nowoczesnych technologii genomowych i pipeline'ów analizy danych NGS; analiza etapów kontroli jakości, mapowania odczytów, identyfikacji i interpretacji wariantów genetycznych; omawianie metod analizy RNA-seq, epigenomiki, dostępności chromatyny, organizacji 3D genomu, genomiki pojedynczych komórek, metagenomiki, genomiki populacyjnej, GWAS i pangenomiki; prezentacja zastosowań

sztucznej inteligencji w genomice; analiza przypadków dotyczących zastosowania danych genomowych w badaniach biologicznych, biotechnologicznych i klinicznych; dyskusja dotycząca możliwości i ograniczeń poszczególnych metod oraz krytyczna interpretacja wyników.

ćwiczenia komputerowe o charakterze praktycznym, problemowym i projektowym; praca z rzeczywistymi lub modelowymi zbiorami danych genomowych; kontrola jakości danych sekwencjonowania; mapowanie odczytów do genomu referencyjnego; identyfikacja, adnotacja i interpretacja wariantów; analiza danych RNA-seq, różnicowej ekspresji, metylacji DNA, ATAC-seq, single-cell, metagenomiki i GWAS; wykorzystanie narzędzi linii komend, środowisk programistycznych, baz danych i narzędzi AI; samodzielne wyszukiwanie i analiza aktualnej literatury naukowej; krytyczna ocena metod i ich ograniczeń; przygotowanie projektu końcowego integrującego różne typy danych oraz prezentacja i interpretacja uzyskanych wyników.

Opis nakładu pracy studenta w ECTS – wykład

Kontakt z prowadzącym	Aktywność	Liczba godzin	Razem liczba godzin / ECTS
bezpośredni	udział w zajęciach	30	30/1,20
	udział w zaliczeniach poza zajęciami	0	
praca własna	przygotowanie do zajęć	10	20/0,80
	przygotowanie do zaliczenia	10	

Opis nakładu pracy studenta w ECTS – ćwiczenia

Kontakt z prowadzącym	Aktywność	Liczba godzin	Razem liczba godzin / ECTS
bezpośredni	udział w zajęciach	30	30/1,20
	udział w zaliczeniach poza zajęciami	0	
praca własna	przygotowanie do zajęć	10	25/0,80
	przygotowanie do zaliczenia	10	

Kryteria oceny końcowej

(Opis składowych oceny końcowej zajęć, rozkład procentowy lub punktowy, informacja o dopuszczalnej liczbie nieobecności, inne kryteria)

- projekt końcowy: **40%**
- sprawozdania z ćwiczeń: **30%**
- kolokwia / testy: **30%**

Efekty uczenia się w zakresie wiedzy:

3,0 – Student posiada podstawową wiedzę dotyczącą technologii genomowych oraz przetwarzania danych NGS. Opisuje podstawowe etapy pipeline'u analizy danych

genomowych, w tym kontrolę jakości, mapowanie odczytów, identyfikację wariantów i analizę ekspresji genów. Rozpoznaje podstawowe zastosowania wybranych metod genomowych.

4,0 – Student posiada dobrą i uporządkowaną wiedzę dotyczącą technologii genomowych i metod analizy danych. Wyjaśnia zasady analizy wariantów, RNA-seq, danych epigenomicznych, single-cell, metagenomicznych i populacyjnych oraz poprawnie interpretuje znaczenie poszczególnych etapów pipeline'u analitycznego.

5,0 – Student posiada bardzo dobrą i pogłębioną wiedzę dotyczącą współczesnej genomiki. Porównuje technologie i metody analizy danych genomowych, dobiera właściwe podejście do określonego problemu badawczego, krytycznie ocenia ograniczenia metod oraz interpretuje znaczenie uzyskanych wyników w badaniach biologicznych, biotechnologicznych i medycznych.

Efekty uczenia się w zakresie umiejętności:

3,0 – Student przy częściowym wsparciu prowadzącego wykorzystuje podstawowe narzędzia bioinformatyczne do analizy danych genomowych. Wykonuje podstawowe etapy analizy danych, interpretuje najważniejsze wyniki oraz korzysta z literatury naukowej, dokumentacji narzędzi i baz danych potrzebnych do rozwiązania problemu badawczego. Rozumie potrzebę aktualizowania wiedzy i rozwijania własnych kompetencji.

4,0 – Student samodzielnie wykorzystuje specjalistyczne narzędzia bioinformatyczne do analizy danych genomowych, przeprowadza wybrane analizy m.in. RNA-seq, ATAC-seq, danych single-cell lub GWAS oraz poprawnie interpretuje uzyskane wyniki. Samodzielnie wyszukuje i analizuje aktualną literaturę naukową, dokumentację oraz bazy danych, wykorzystując je do rozwiązywania problemów badawczych i rozwijania własnego warsztatu analitycznego.

5,0 – Student samodzielnie planuje i przeprowadza kompleksową analizę danych genomowych, właściwie dobiera narzędzia i parametry, integruje wyniki różnych analiz oraz krytycznie ocenia ich jakość i ograniczenia. Formułuje pogłębione wnioski biologiczne, krytycznie analizuje najnowsze doniesienia naukowe, identyfikuje nowe metody, narzędzia i bazy danych, w tym rozwiązania wykorzystujące AI, oraz świadomie i samodzielnie rozwija własny warsztat badawczy.

Ocena połówkowa 3,5 jest wystawiana w przypadku pełnego zaliczenia efektów uczenia się na ocenę 3,0, ale student nie przyswoił w pełni efektów uczenia się na ocenę 4,0. Ocena połówkowa 4,5 jest wystawiana w przypadku pełnego zaliczenia efektów uczenia się na ocenę 4,0, ale student nie przyswoił w pełni efektów uczenia się na ocenę 5,0.

Literatura obowiązkowa

1.	Brown T.A. – <i>Genomes</i>
2.	Pevsner J. – <i>Bioinformatics and Functional Genomics</i>

Literatura uzupełniająca

1.	materiały online i dokumentacje narzędzi bioinformatycznych
2.	publikacje przeglądowe (Nature, Science, NAR)