

## KARTA PRZEDMIOTU NA STUDIACH PODYPLOMOWYCH

Nazwa przedmiotu w języku	polskim	NGS w onkologii NGS in oncology
	angielskim	
Nazwa studiów podyplomowych		Bioinformatyka i biostatystyka w biologii i medycynie
Forma kształcenia		Studia podyplomowe
Osoba przygotowująca kartę przedmiotu		dr hab. Artur Kowalik, prof. UJK
Kontakt		<a href="mailto:artur.kowalik@ujk.edu.pl">artur.kowalik@ujk.edu.pl</a>

### 1. OGÓLNA CHARAKTERYSTYKA PRZEDMIOTU

1.1. Język wykładowy	Polski / angielski
1.2. Wymagania wstępne	biochemia, genetyka

### 2. SZCZEGÓŁOWA CHARAKTERYSTYKA PRZEDMIOTU

2.1. Forma zajęć	Wykład	
2.2. Miejsce realizacji zajęć	Collegium Medicum – praca zdalna w czasie rzeczywistym	
2.3. Forma zaliczenia zajęć	Egzamin	
2.4. Metody dydaktyczne	Rozwiązywanie problemów praktycznych, dyskusja	
2.5. Wykaz literatury	podstawowa	1. Terry A. Brown Genomy, PWN 2019 i późniejsze 2. H. Fletcher, I. Hickey, P. Winter Krótkie wykłady Genetyka, PWN 2010 i późniejsze 3. J. Bal, Genetyka Medyczna i Molekularna, PWN 2019.
	uzupełniająca	1. Alberts B., Bray D., Podstawy biologii komórki. Wprowadzenie do biologii molekularnej, PWN, Warszawa, 1999. 2. PubMed

### 3. CELE, TREŚCI I EFEKTY UCZENIA SIĘ

<p><b>3.1. Cele przedmiotu (z uwzględnieniem formy zajęć)</b> Wykłady:</p> <p><b>C1. Poznanie technologii sekwencjonowania nowej generacji (NGS) oraz jej zastosowań w diagnostyce i terapii onkologicznej.</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>Wprowadzenie do technologii NGS: od sekwencjonowania DNA do analizy danych. <ul style="list-style-type: none"> <li>Historia rozwoju techniki sekwencjonowania DNA</li> <li>Omówienie podstawowych technik sekwencjonowania, różnic między metodami (Illumina, IonTorrent, Nanopore, PacBio) oraz przykłady zastosowań w badaniach nad nowotworami.</li> <li>Bazy danych przydatne w analizie interpretacji danych NGS</li> </ul> </li> <li>NGS w diagnostyce molekularnej nowotworów. <ul style="list-style-type: none"> <li>Analiza mutacji somatycznych i germinalnych w nowotworach oraz rola biomarkerów w personalizowanej terapii onkologicznej.</li> </ul> </li> </ol> <p><b>C2. Rozwijanie umiejętności analizy danych NGS w kontekście onkologii.</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>Bioinformatyczna analiza danych NGS: od surowych danych do interpretacji wyników. <ul style="list-style-type: none"> <li>Schemat analizy danych: mapowanie, wykrywanie wariantów, anotacja wariantów.</li> <li>Omówienie formatów danych (FASTQ, BAM, VCF i inne) oraz narzędzi bioinformatycznych do przetwarzania danych, takich jak Bowtie2 oraz pipeline'ów takich jak GATK.</li> </ul> </li> <li>Analiza transkryptomyczna w badaniach onkologicznych. <ul style="list-style-type: none"> <li>Przykłady badań ekspresji genów w nowotworach, identyfikacja genów fuzyjnych oraz analiza różnicowej ekspresji genów.</li> <li>Sekwencjonowanie pojedynczych komórek</li> <li>Genomika przestrzenna</li> </ul> </li> </ol>
<p><b>3.2. Treści programowe (z uwzględnieniem formy zajęć)</b> Wykłady:</p> <p>Historia rozwoju techniki sekwencjonowania DNA: od metody Sangera do technologii nowej generacji. Zasady działania podstawowych technik sekwencjonowania (Illumina, IonTorrent, Nanopore, PacBio) i ich porównanie pod kątem wydajności, kosztów i zastosowań. Przykłady zastosowań NGS w badaniach nad nowotworami: analiza mutacji, badania transkryptomiczne, diagnostyka genomowa. Przegląd baz danych przydatnych w interpretacji wyników NGS (np. COSMIC, dbSNP, ClinVar, Ensembl). Identyfikacja mutacji somatycznych i germinalnych w nowotworach. Rola biomarkerów molekularnych w personalizowanej terapii onkologicznej (np. EGFR, KRAS, BRCA1/2).</p>

Zastosowanie NGS w monitorowaniu minimalnej choroby resztkowej (MRD) i identyfikacji oporności na terapię.

Schemat analizy danych: przygotowanie surowych danych, mapowanie sekwencji, wykrywanie wariantów genetycznych, anotacja wariantów. Omówienie formatów danych: FASTQ (surowe dane), BAM (dane po mapowaniu), VCF (warianty genetyczne) oraz ich rola w analizie. Narzędzia bioinformatyczne: wprowadzenie do Bowtie2, oraz pipeline'ów do analizy NGS GATK. Zastosowanie RNA-seq w badaniach nad nowotworami - analiza różnicowej ekspresji genów, identyfikacja genów fuzyjnych, ocena alternatywnego splicingu. Sekwencjonowanie pojedynczych komórek (single-cell sequencing): zastosowania w badaniach heterogeniczności nowotworów i mikrośrodowiska guza. Genomika przestrzenna (spatial genomics): integracja danych genomowych z kontekstem przestrzennym tkanek nowotworowych.

### 3.3. Przedmiotowe efekty uczenia się

Efekt	Uczestnik, który zaliczył przedmiot	Odniesienie do efektów uczenia się określonych w programie studiów podyplomowych
w zakresie <b>WIEDZY</b> :		
W01	Bazy dedykowane diagnostyce nowotworów o dziedzicznej predyspozycji	BB_W08
W02	Zasady terapii celowanej molekularnie	BB_W10
w zakresie <b>UMIEJĘTNOŚCI</b> :		
U01	Wykorzystać bazy danych w diagnostyce nowotworów	BB_U01
U02	Kwalifikować warianty genetyczne istotne dla ryzyka onkologicznego	BB_U03
w zakresie <b>KOMPETENCJI SPOŁECZNYCH</b> :		
K01	Przestrzegania zasad etyki zawodowej i reguł obowiązujących w pracy o charakterze badawczo-rozwojowym	BB_K01
K02	Samodzielnej i zespołowej pracy	BB_K02
K03	Samodzielnego pogłębiania wiedzy i krytycznej oceny źródeł informacji naukowych	BB_K03

### 3.4. Sposoby weryfikacji osiągnięcia przedmiotowych efektów uczenia się

Efekty przedmiotowe (symbol)	Sposób weryfikacji (+/-)
	Projekt laboratoryjny*
	Forma zajęć
	W
W01	X
W02	X
U01	X
U02	X
K01	X
K02	X
K03	X

W- warsztaty, \*niepotrzebne usunąć

### 3.5 Kryteria oceny stopnia osiągnięcia efektów uczenia się

Forma zajęć	Ocena	Kryterium oceny
warsztaty	3	61% - 68% zaliczenie wymagań prowadzącego zajęcia
	3,5	69% - 76% zaliczenie wymagań prowadzącego zajęcia
	4	77% - 84% zaliczenie wymagań prowadzącego zajęcia
	4,5	85% - 92% zaliczenie wymagań prowadzącego zajęcia
	5	93% - 100% zaliczenie wymagań prowadzącego zajęcia

### 4. BILANS PUNKTÓW ECTS – NAKŁAD PRACY UCZESTNIKA

Kategoria	Obciążenie uczestnika
LICZBA GODZIN REALIZOWANYCH PRZY BEZPOŚREDNIM UDZIALE NAUCZYCIELA /GODZINY KONTAKTOWE/	20
Udział w warsztatach*	20
SAMODZIELNA PRACA UCZESTNIKA /GODZINY NIEKONTAKTOWE/	30
Przygotowanie do wykładów i egzaminu	30
<b>ŁĄCZNA LICZBA GODZIN</b>	<b>50</b>
<b>PUNKTY ECTS za przedmiot</b>	<b>2</b>

\*niepotrzebne usunąć

**Przyjmuję do realizacji** (data i czytelne podpisy osób prowadzących przedmiot w danym roku akademickim)

.....