

Karta przedmiotu

Nazwa i kod przedmiotu	WB - Human Genome Portrait, PG_00209703						
Kierunek studiów	Biologia (O)						
Data rozpoczęcia studiów	październik 2024 r.		Rok akademicki realizacji przedmiotu				
Poziom kształcenia	I stopnia - licencjackie		Grupa zajęć		Grupa zajęć obowiązkowych z zakresu kierunku studiów Grupa zajęć fakultatywnych		
Forma studiów	stacjonarne		Sposób realizacji		na odległość (e-learning)		
Rok studiów	3		Język wykładowy		angielski Przedmiot jest realizowany w całości zdalnie. Harmonogram i terminy zadań są udostępniane na platformie np. eNauczanie. Kurs nie obejmuje diagnozy medycznej ani interpretacji prywatnych wyników genetycznych studentów.		
Semestr studiów	6		Liczba punktów ECTS		2.0		
Profil kształcenia	ogólnoakademicki		Forma zaliczenia		zaliczenie		
Jednostka prowadząca							
Imię i nazwisko wykładowcy (wykładowców)	Odpowiedzialny za przedmiot		prof. dr hab. Magdalena Gabig-Cimińska				
	Prowadzący zajęcia z przedmiotu						
Formy zajęć	Forma zajęć	Wykład	Ćwiczenia	Laboratorium	Projekt	Seminarium	RAZEM
	Liczba godzin zajęć	30.0	0.0	0.0	0.0	0.0	30
	W tym liczba godzin zajęć na odległość: 30.0						
Aktywność studenta i liczba godzin pracy	Aktywność studenta	Udział w zajęciach dydaktycznych, objętych planem studiów		Udział w konsultacjach		Praca własna studenta	RAZEM
	Liczba godzin pracy studenta	30		0.0		25.0	55
Cel przedmiotu	Celem przedmiotu jest przedstawienie genomu człowieka jako dynamicznego „portretu” biologicznego jednostki i populacji: jego organizacji, zmienności, sposobów odczytu i interpretacji oraz znaczenia dla zdrowia, pochodzenia i cech człowieka. Student poznaje podstawy genomiki człowieka, technologie sekwencjonowania i genotypowania, zasady korzystania z najważniejszych baz danych genomowych oraz ograniczenia interpretacji wariantów. Ważnym celem jest rozwinięcie umiejętności krytycznej oceny zastosowań genomiki personalnej, populacyjnej i medycznej z uwzględnieniem aspektów etycznych, prawnych i społecznych.						

Efekty uczenia się przedmiotu	Efekt kierunkowy	Efekt z przedmiotu	Sposób weryfikacji i oceny efektu
		Student opisuje organizację genomu człowieka, rodzaje sekwencji kodujących i niekodujących oraz podstawowe klasy zmienności genomowej: SNP, indel, CNV, STR, warianty strukturalne i mtDNA. Student wyjaśnia znaczenie genomu referencyjnego, pangenomu i danych populacyjnych oraz rozumie ograniczenia wynikające z doboru populacji referencyjnych, jakości danych i biasu algorytmicznego. Student wyszukiuje i interpretuje podstawowe informacje o genie lub wariancie w zasobach takich jak NCBI, Ensembl, UCSC Genome Browser, gnomAD, ClinVar, GWAS Catalog i IGSR. Student krytycznie ocenia przykładowe raporty genomiki personalnej, rozróżnia informację opisową od wniosków klinicznych oraz formułuje wnioski z podaniem ograniczeń. Student identyfikuje etyczne, prawne i społeczne konsekwencje pracy z danymi genomowymi, w tym prywatność, zgodę, dyskryminację, wyniki wtórne i odpowiedzialną komunikację ryzyka.	[SW4] test/egzamin - ustny lub pisemny [SU1] wypowiedź ustna/rozmowa/ dyskusja [SU4] test/egzamin - ustny lub pisemny [SU8] obserwacja samodzielnej lub zespołowej pracy studenta [SK1] wypowiedź ustna/rozmowa/ dyskusja [SK4] test/egzamin - ustny lub pisemny [SK8] obserwacja samodzielnej lub zespołowej pracy studenta
Treści przedmiotu		1. Genom człowieka jako „portret” biologiczny: od Human Genome Project do genomów referencyjnych i pangenomu. 2. Organizacja genomu: chromosomy, geny, regiony regulatorowe, sekwencje powtarzalne, genom mitochondrialny i elementy mobilne. 3. Zmienność genomowa: SNP, indel, CNV, STR, warianty strukturalne, haplotypy, sprzężenie genetyczne i częstości populacyjne. 4. Technologie badania genomu: genotypowanie, sekwencjonowanie Sangera, NGS, sekwencjonowanie długich odczytów, podstawy kontroli jakości danych. 5. Adnotacja i interpretacja wariantów: konsekwencje funkcjonalne, częstość alleli, patogeniczność, niepewność interpretacyjna i klasyfikacja ACMG/AMP. 6. Zasoby danych: NCBI, Ensembl, UCSC Genome Browser, dbSNP, ClinVar, gnomAD, 1000 Genomes/ IGSR, GWAS Catalog, OMIM. 7. Genomika personalna i medyczna: testy bezpośrednio dla konsumenta, ryzyko chorób, farmakogenomika, wyniki wtórne i poligeniczne wyniki ryzyka. 8. Genom populacyjny: pochodzenie, migracje, dobór naturalny, różnorodność i ograniczenia interpretacji informacji o przodkach. 9. Epigenom, transkryptom i regulacja ekspresji jako rozszerzenie genomowego portretu człowieka. 10. Aspekty ELSI: prywatność danych, świadoma zgoda, udostępnianie danych, bezpieczeństwo, sprawiedliwość i odpowiedzialna komunikacja wyników.	
Wymagania wstępne i dodatkowe		Podstawowa wiedza z genetyki ogólnej i molekularnej, biologii komórki oraz biologii człowieka. Przydatna jest podstawowa znajomość języka angielskiego w zakresie literatury biologicznej oraz umiejętność korzystania z prostych narzędzi internetowych.	

Sposoby i kryteria oceniania osiągniętych efektów uczenia się	Sposób oceniania (składowe)	Próg zaliczeniowy	Składowa oceny końcowej
	Aktywność w kursie: krótkie zadania problemowe, udział w dyskusji online i terminowość realizacji modułów.	51.0%	20.0%
	Testy i quizy na platformie np. eNauczanie sprawdzające wiedzę po modułach tematycznych.	51.0%	80.0%
Zalecana lista lektur	Podstawowa lista lektur	• Strachan T., Read A. P. (2018). Human Molecular Genetics. 5th ed. Garland Science / CRC Press. • Brown T. A. (2023). Genomes 5. 5th ed. Garland Science / CRC Press. • Human Pangenome Reference Consortium. (2023). A draft human pangenome reference. Nature, 617, 312–324. DOI: 10.1038/s41586-023-05896-x.	
	Uzupełniająca lista lektur	• Richards S. et al. (2015). Standards and guidelines for the interpretation of sequence variants: a joint consensus recommendation of the ACMG and AMP. Genetics in Medicine, 17, 405–424. DOI: 10.1038/gim.2015.30. • Lee K. et al. (2025). ACMG SF v3.3 list for reporting of secondary findings in clinical exome and genome sequencing: a policy statement of the ACMG. Genetics in Medicine, 27(8), 101454. DOI: 10.1016/j.jim.2025.101454. • 1000 Genomes Project Consortium. (2015). A global reference for human genetic variation. Nature, 526, 68–74. DOI: 10.1038/nature15393. • Karczewski K. J. et al. (2020). The mutational constraint spectrum quantified from variation in 141,456 humans. Nature, 581, 434–443. DOI: 10.1038/s41586-020-2308-7.	
	Adresy eZasobów	Podstawowe https://www.internationalgenome.org/ - 1000 Genomes / IGSR https://www.ebi.ac.uk/gwas/ - GWAS Catalog https://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/ - ClinVar https://gnomad.broadinstitute.org/ - gnomAD https://genome.ucsc.edu/ - UCSC Genome Browser https://www.ensembl.org/Homo_sapiens/Info/Index - Ensembl Human https://www.ncbi.nlm.nih.gov/genome/guide/human/ - NCBI Genome / Human genome resources Uzupełniające https://www.ncbi.nlm.nih.gov/snp/ - dbSNP https://www.omim.org/ - OMIM https://www.genome.gov/ - NHGRI – genomics and policy resources https://humanpangenome.org/ - Human Pangenome Reference Consortium	
Przykładowe zagadnienia/ przykładowe pytania/ realizowane zadania	1. Wyjaśnij różnicę między genomem referencyjnym a pangenomem. Jakie ograniczenia ma pojedynczy genom referencyjny? 2. Dla wskazanego wariantu odczytaj w gnomAD częstość allelu w wybranych populacjach i zaproponuj ostrożną interpretację wyniku. 3. Porównaj informacje o tym samym genie w Ensembl, NCBI i UCSC Genome Browser. Jakie typy danych są dostępne? 4. Na podstawie rekordu ClinVar wskaż, które elementy wspierają lub ograniczają interpretację patogeniczności wariantu. 5. Oceń krytycznie fragment raportu testu genomiki personalnej: jakie dane są opisowe, jakie wymagają walidacji, a czego nie wolno wnioskować?		
Praktyki zawodowe w ramach przedmiotu	Nie dotyczy		

Dokument wygenerowany elektronicznie. Nie wymaga pieczęci ani podpisu.