



REŽIM ŠTUDIJA

Predmet: Uporaba bioinformatičkih pristopov v medicini

Vrsta predmeta: IZBIRNI

Število ECTS kreditnih točk: 3

Nosilec predmeta: Petra Hudler

Študijsko leto: 2017/18

Sodelujoče katedre oz. inštituti: UL MF, Inštitut za biokemijo

Datum objave režima študija: 15. 9. 2017

1. Cilji in kompetence

Cilj predmeta je seznaniti poslušalce z osnovami raziskav v molekularni biologiji kompleksnih bolezni, ki vodijo do prenosa metod v diagnostične laboratorije, s poudarkom na rakavih obolenjih. Študenti bodo pridobili znanje o načrtovanju poskusov pri raziskavah raka in iskanju novih kandidatnih genov. Naučili se bodo uporabljati osnovna spletna orodja in podatkovne zbirke. Spoznali bodo bioinformatična orodja, ki jih uporabljamo v moderni genetiki in znali interpretirati rezultate, ki jih dobimo s temi orodji. Študenti bodo aktivno sodelovali pri pouku z iskanjem kandidatnih polimorfizmov pri izbrani modelni bolezni. Študenti se bodo seznanili tudi z *in silico* eksperimentalnimi pristopi, ki omogočajo ugotavljanje vpliva genetske variabilnosti na funkcijo proteinov. V vodenih razpravah se naučijo abstraktnega razmišljanja, povezovanja znanj in veščin iz različnih področij molekularne genetike in razvijajo veščine utemeljevanja in strokovne razprave o mehanizmih genetskih sprememb pri boleznih.

2. Natančen potek študija (3. člen*)

1. Predavanja (10 ur):

Spoznavanje spletnih orodij, podatkovnih zbirk in programov, ki omogočajo določitev kritičnih genov, vpletenih v kompleksne bolezni. Načrtovanje raziskav za odkrivanje kandidatnih genov pri izbranih boleznih, uporaba spletnih orodij in podatkovnih zbirk, *in silico* določanje

funkcijskih učinkov genetskih variabilnosti v kodirajočih področjih v genih, *in silico* funkcijska analiza polimorfizmov v regulatornih in promotorskih regijah. Spoznavanje pristopov za izbiranje in validacijo bio-označevalcev.

Predavanja bodo potekala v poletnem semestru (april, maj; 15:00-17:00 (predavanja) in 17:00-20:00 (seminarji)) v sklopih po tri ali dve šolske ure. Prisotnost pri predavanjih je obvezna in jo bomo preverjali. Opravičljiva je odsotnost v primeru bolezni, sodnega vpoklica itd., kar študent dokaže z ustreznim potrdilom, vendar največ pri enem sklopu predavanj. Vsa predavanja so v Seminarju UL MF Inštituta za biokemijo, Vrazov trg 2, 1000 Ljubljana. Termini predavanj bodo objavljeni tudi v spletni učilnici UL MF v rubriki Inštitut za biokemijo/Izbirni predmeti/Uporaba bioinformacijskih pristopov v medicini.

2. Seminar (15 ur): Bioinformacijski pristopi pri raziskovanju rakavih bolezni. Študenti bodo spoznali raziskovalne pristope pri preučevanju molekularne genetike raka. S pomočjo spletnih orodij bodo določili primerne kandidatne gene, ki bi lahko bili povezani z razvojem raka, in pretehtali možne eksperimentalne pristope za ugotavljanje sprememb v izbranih genih. V nadaljevanju bodo izbrali primerne polimorfizme v izbranih genih, jih ovrednotili s pomočjo spletnih orodij in določili frekvence genotipov v populacijah. Hkrati bodo z *in silico* metodami poskušali ovrednotiti tudi funkcijske učinke kodirajočih, regulatornih ali promotorskih polimorfizmov.

Študenti seminar pripravijo v sklopu seminarskih predavanj - tabela s komentarji. Študenti samostojno pripravijo kratek povzetek (največ 500 besed), v katerem opišejo problem in predstavijo oziroma razložijo rezultate, ki jih bodo pridobili s spletnimi orodji. Rezultate bodo ustno predstavili pri zadnjem sklopu seminarjev. Rok za oddajo pisnega povzetka seminarja je zadnji sklop seminarjev.

Seminarji bodo potekali v sklopih po tri ali dve šolske ure v poletnem semestru (april, maj; 15:00-17:00 (predavanja) in 17:00-20:00 (seminarji)) po predavanjih. Prisotnost je obvezna in jo bomo preverjali. Vsa predavanja so v Seminarju UL MF Inštituta za biokemijo, Vrazov trg 2, 1000 Ljubljana. Termini predavanj bodo objavljeni tudi v spletni učilnici UL MF v rubriki Inštitut za biokemijo/Izbirni predmeti/Uporaba bioinformacijskih pristopov v medicini.

3. Sprotna preverjanja znanja in veščin

Ni sprotnega preverjanja znanj.

4. Pogoji za pristop končnemu preverjanju znanja (predmetni izpit) (23. člen*)

Prisotnost pri predavanjih in seminarjih. Aktivno sodelovanje študentov pri predavanjih in seminarjih.

5. Končna preverjanja znanja in veščin (predmetni izpit)

Seminarski izpit: Zagovor/ustna predstavitev seminarske naloge: 50 % končne ocene. Ocena pisnega poročila o rezultatih, ki ga bodo študenti izdelali pri seminarskih vajah: 50 % ocene.

6. Druge določbe o preverjanjih znanja

Pri predstavitvi seminarske naloge je dovoljena uporaba osebnega ali inštitutskega prenosnega računalnika s spletno povezavo.

Študenti, ki ne bodo izpolnili vseh zahtevanih obveznosti pri predmetu, bodo po koncu izvedbe predmeta, pisali pisni izpit in ustno zagovarjali izbrano temo. Pisni del izpita obsega 10 esejskih vprašanj, ki bodo vključevala teme iz predavanj in seminarjev. Pri ustnem zagovoru je dovoljena uporaba računalnikov oziroma drugih naprav z dostopom do spleta.

Komisijski izpit se bo izvedel po 30. členu Pravilnika o preverjanju in ocenjevanju znanja in veščin za EMŠ medicina in EMŠ dentalna medicina. Komisijski izpit je sestavljen iz pisnega ter ustnega in praktičnega dela (delo s spletnimi orodji in prosto dostopnimi aplikacijami).

7. Opombe in drugo

Literatura:

1. Predavanja - drsnice.
2. Collins, F.S. and H. Varmus, A new initiative on precision medicine. *N Engl J Med*, 2015. 372(9): p. 793-5.
3. Kumar, P., S. Henikoff, and P.C. Ng, Predicting the effects of coding non-synonymous variants on protein function using the SIFT algorithm. *Nat Protoc*, 2009. 4(7): p. 1073-81.
4. Landrum, M.J., et al., ClinVar: public archive of interpretations of clinically relevant variants. *Nucleic Acids Res*, 2016. 44(D1): p. D862-8.
5. McLaren, W., et al., The Ensembl Variant Effect Predictor. *Genome Biol*, 2016. 17(1): p. 122.
6. Ritchie, G.R., et al., Functional annotation of noncoding sequence variants. *Nat Methods*, 2014. 11(3): p. 294-6

*Pravilnik o preverjanju in ocenjevanju znanja in veščin za enovita magistrska študijska programa Medicina in Dentalna medicina