

Informačný list predmetu

Akademický rok 2026/2027

Vysoká škola	Univerzita sv. Cyrila a Metoda v Trnave
Fakulta	FPV UCM
Kód predmetu	KB/md500/21
Názov predmetu	pokročilá genomika
Rozsah	3P
Počet kreditov	4
Vyučujúci	Mgr. Andrea Fabianová, PhD. (prednášajúci), prof. Ing. Štefan Janeček, DrSc. (prednášajúci)

Podmienky na absolvovanie predmetu

Vypracovanie semestrálnej práce na zvolenú tému v oblasti diplomovej práce s doplnením genomickej problematiky, prezentácia práce a absolvovanie ústnej alebo písomnej skúšky. Kredity sa neudelia študentovi, ktorý nevypracuje a neprezentuje semestrálnu prácu a zároveň nezíska viac ako 50% bodov zo skúšky.

Záverečné hodnotenie

Celkové hodnotenie predmetu:

A 1,0 výborne – vynikajúce výsledky len s minimálnymi chybami < 92-100 % >; B 1,5 veľmi dobre – nadpriemerné výsledky s menšími chybami < 83-91 % >; C 2,0 dobre – vcelku dobré, priemerné výsledky < 74-82 % >; D 2,5 uspokojivo – dobré výsledky, ale vyskytujú sa významné chyby < 65-73 % >; E 3,0 dostatočne – výsledky vyhovujú minimálnym kritériám < 56-64 % >; FX* 4,0 nedostatočne – absolvovanie predmetu si vyžaduje vynaložiť ešte značné úsilie a množstvo práce zo strany študenta < 0-55 % >.

Výsledky vzdelávania

Študent

- nadobudne detailnejšie znalosti o ľudskom genóme, o evolúcii človeka, migrácii ľudských populácií, o populačnej genomike, o klinickej genomike a využití genomickej medicíny,
- získa poznatky o práci s genomickými sekvenciami a princípe genómového sekvenovania,
- získa prehľad o genomických databázach, o využití bioinformatických analýz v genomike a o konkrétnych bioinformatických nástrojoch, vzorcoch a prístupoch využívaných na riešenie genomických problémov

Stručná osnova predmetu

1. Humánna genomika a humánne genómové projekty
2. Antropologická genomika – Evolúcia rodu Homo
3. Humánna populačná genomika, historické migrácie ľudských populácií
4. Genomická medicína a využívané metodické postupy
5. Genomické technológie – Masívne paralelné sekvenovanie (2, 3, 4 generácie)
6. Princípy genómového sekvenovania – Whole Genome Sequencing (WGS), Whole Exome Sequencing (WES)
7. SNV a CNV varianty v genómovom sekvenovaní, germinálne a somatické mutácie

8. Genomické databázy – Orphanet, OMIM, databázy DNA variantov, nomenklatúra DNA variantov, ACMG usmernenia
9. Reportovanie kauzálnych genomických variantov a interpretácia ich klinického efektu
10. Základy genomickej bioinformatiky a predikcie
11. Využitie bioinformatiky v genomike
12. Príklady základných bioinformatických genomických algoritmov
13. Nové trendy a prístupy v humánnej genomike

Odporúčaná literatúra

ARTHUR, M. - LESK, A.M. (2012) Introduction to Genomics. Oxford University Press, 2012. Link: <https://vdocuments.mx/introduction-to-genomics-second-edition.html>

GRIFFITHS, J.F. a kol. (2015) Introduction to Genetic Analysis, W. H. Freeman and Company, 2015. Link: <https://pdfcoffee.com/qdownload/an-introduction-to-genetic-analysis-11th-editionpdf-pdf-free.html>

KULKARNI, S. – ROY, S. (2015) Clinical Genomics, Elsevier, 2015.

PEVSNER, J. (2015) Bioinformatics and Functional Genomics, Wiley-Blackwell, 2015.

RAJORA, O.P. (2019) Population Genomics, Springer, 2019.

Jazyk, ktorého znalosť je potrebná na absolvovanie predmetu

slovenský a anglický jazyk

Poznámky

povinný predmet, profilový predmet

2 hodiny prednášok týždenne.

Vzdelávacia činnosť sa uskutočňuje prezenčnou metódou.