

VILNIAUS UNIVERSITETO DOKTORANTŪROS STUDIJŲ DALYKO SANDAS

Mokslo sritis/ys, kryptis/ys (kodai)	Medicinos ir sveikatos mokslai (M 000): Medicina (M 001); Visuomenės sveikata (M 004) Gamtos mokslai (N 000): Biologija (N 010)			
Fakultetas, Institutas, Katedra /Klinika	Medicinos fakultetas Biomedicinos mokslų institutas Žmogaus ir medicininės genetikos katedra			
Dalyko pavadinimas (ECTS kreditai, val.)	Populiacijų genetika ir genomika 9 kreditai (243 val.)			
Dalyko studijų būdas	Paskaitos	Seminarai	Konsultacijos	Individualus darbas
ECTS kreditai	-	-	2	7
Dalyko vertinimo būdas (vertinama 10 balų sistemoje)	Egzaminas: žodžiu, kurį sudaro trys atviri klausimai.			
DALYKO KURSO TIKSLAS				
Susipažinti ir įsisavinti pagrindines žmogaus populiacijų genetikos koncepcijas.				
PAGRINDINĖS DALYKO TEMOS				
<p><u>Bendroji dalis.</u> Populiacijos ir populiacijų genetikos sąvokos. Eksponentinis ir logistinis populiacijų augimo modeliai.</p> <p><u>Žmogaus genomo įvairovė.</u> Alelio, genotipo ir fenotipo sąvokos. Genotipų ir alelių dažniai populiacijose. Genetiniai žymenys naudojami genomo įvairovei nustatyti: vieno nukleotido polimorfizmai, mitochondrinė DNR, tandemiškai pasikartojančios sekos, mobilūs genomo elementai, kopijų skaičiaus pokyčiai, jų privalumai ir trūkumai.</p> <p><u>Genomo įvairovės nustatymo metodai.</u> Polimerazės grandininė reakcija, Sanger'io sekoskaita, žmogaus genomo referentinė seka, naujos kartos sekoskaita, genotipavimas vieno nukleotido polimorfizmų lustais, haplotipai ir jų nustatymas, sekų įvairovės duomenų bazės.</p> <p><u>Veiksniai lemiantys genomo įvairovę.</u> Hardžio–Vainbergo dėsnis, evoliucija ir jo taikymai: heterozigotų dažnis, esant dominavimui, esant daugiau nei dviem aleliams, X chromosomoje esantiems genams. Nukrypimai nuo Hardžio–Vainbergo pusiausvyros. Pusiausvira ir nepusiausvira sankiba. Inbrydingo koeficientas ir jo tipai. Inbrydingo įtaka genotipų dažniams ir reikšmė žmonių populiacijoms. Mutacijų tipai, jų mutacijų evoliucinė reikšmė, naujų mutacijų fiksacija populiacijoje, neutralios mutacijos, grįžtamų ir negrįžtamų mutacijų modeliai, alelių dažnių pokyčiai populiacijoje. Naujų alelių derinių sudarymas mejozinės rekombinacijos būdu, rekombinacijos evoliucinė reikšmė. Genų dreifas: binominė imtis, Wright'o ir Fisher'io genų dreifo modelis, efektyvus populiacijos dydis, skirtingos genomo dalys ir efektyvaus populiacijos dydžio svyravimai, populiacijos susiskirstymo įtaka efektyviam populiacijos dydžiui, aktualaus (angl. census) populiacijos dydžio svyravimai ir reprodukcijos įtaka efektyviam populiacijos dydžiui, genų dreifo ir populiacijos dydžio priklausomybė, genų dreifas ir inbrydingas, genų dreifas izoliuotose populiacijose, koalescencijos teorija ir populiacijų demografinė istorija. Gamtinė atranka: tinkamumo sąvoka, gamtinės atrankos modelis, gamtinės atrankos tipai, gamtinė atranka ir inbrydingas, gamtinė atranka žmonių populiacijose, hemoglobinas S ir maliarija, kraujo grupė Duffy ir maliarija, odos spalvos evoliucija. Migracija ir genų srautai: vienkryptė migracija „salelių modelis“, dvikryptė migracija, sąveika tarp genų srauto ir genų dreifo,</p>				

žmonių populiacijos susimaišymo (angl. admixture) modelis. Pusiausvyra tarp skirtingų evoliucijos veiksnių: pusiausvyra tarp mutacijų ir genų dreifo, tarp rekombinacijos ir genų dreifo, mutacijų ir gamtinės atrankos. Neutraliosios molekulinės evoliucijos teorija: molekulinis laikrodis.

Genomo įvairovės panaudojimas populiacijų tyrimuose. Vidutinis heterozigotiškumas, heterozigotiškumas – genomo įvairovės matas, genetiniai atstumai tarp populiacijų, Fst, Nei'so D statistika, mutacijų modelių panaudojimas genetiniams atstumams tarp alelių skaičiuoti, genomo duomenų panaudojimas genetiniams atstumams tarp individų skaičiuoti, populiacijų struktūros įvertinimas panaudojant genomo duomenis, izoliatų laužymas, Wahlund'o principas. Filogenetika: filogenetinių medžių tipai ir jų sudarymas. Šiuolaikinių žmonių kilmė. Morfologiniais tyrimais ir fosilijomis paremti įrodymai, archeologiniai ir lingvistiniai duomenys, šiuolaikinių žmonių kilmės hipotezės, šių dienų populiacijų genetinių tyrimų duomenys, senovės DNR paremti įrodymai.

Skaičiavimo metodai populiacijų genomikoje. Duomenų klasterizavimo ir vizualizavimo metodai. Pagrindiniai daugiamačių duomenų projekcijos metodai: daugiamatės skalės, pagrindinių komponentių analizė. Programų naudojamų duomenų klasterizavimui ir vizualizavimui apžvalga: R paketas, Matlab, Past, SPSS.

SVARBIAUSIA REKOMENDUOJAMA LITERATŪRA

1. Daniel L. Hartl. (2020) A Primer of Population Genetics and Genomics. Oxford Scholarship Online.
2. Tom Strachan, Andrew Read. (2018) Human Molecular Genetics (5th edition). 784 p., Garland Science.
3. Jobling M., Hollox E., Hurler M., Kivisild T., Tyler-Smith C. (2014) Human Evolutionary Genetics (2nd edition). 670p., Garland Science, New York/London.
4. Relethford J. H. (2012) Human Population Genetics (1st edition). 316 p., Wiley-Blackwell.
5. Kučinskas V. (2004) Genomo įvairovė: lietuviai Europoje. 287 p., Spalvų šalis, Vilnius.
6. Kučinskas V. (1994) Įvadas į Žmogaus populiacinę genetiką. Vilniaus universiteto leidykla, Vilnius.
7. Molytė A, Kučinskas V. (2015). Žmogaus genomo analizė: dažniausiai taikomi matematiniai metodai. 96 p., Vilniaus universiteto leidykla, Vilnius.

KONSULTUOJANTYS DĖSTYTOJAI

1. Dalyką koordinuojanti dėstytoja: Alina Urnikytė (dr.).

2. Vaidutis Kučinskas (akad. prof. habil. dr.).

3. Alma Molytė (doc. dr.).

PATVIRTINTA:

Vilniaus universiteto Medicinos ir sveikatos mokslų Doktorantūros mokyklos Tarybos posėdyje: 2022 m. rugsėjo 29 d.

Tarybos pirmininkė: prof. Janina Tutkuvienė