

# Genome Analysis

Programkurs

6 hp

Genome Analysis

TVCB12

Gäller från: 2017 VT

**Fastställd av**

Programnämnden för kemi, biologi och  
bioteknik, KB

**Fastställandedatum**

2017-01-25

## Huvudområde

Teknisk biologi

## Utbildningsnivå

Avancerad nivå

## Fördjupningsnivå

A1X

## Kursen ges för

- Civilingenjör i kemisk biologi - med valbar utgång till naturvetenskaplig kandidat
- Civilingenjör i teknisk biologi

## Förkunskapskrav

OBS! Tillträdeskrav för icke programstudenter omfattar vanligen också tillträdeskrav för programmet och ev. tröskelkrav för progression inom programmet, eller motsvarande.

## Rekommenderade förkunskaper

Genteknik och molekylärgenetik (TB), Genteknik (KeBi)

## Lärandemål

I denna kurs kommer studenten att förvärva fördjupade teoretiska och metodologiska kunskaper i genomanalys samt molekylära mekanismer involverade i monogen och polygen nedärvning av egenskaper och för uppkomst av sjukdomar. I ett laborativt projekt kommer studenten med hjälp av avancerade laborativa metoder, bioinformatik och tolkning av resultat att studera strategier för identifiering av gener relaterade till sjukdomar. Studenten kommer också att få kunskap inom molekylär epidemiologi och om hur genetisk variation i populationer påverkar den genetiska predispositionen för sjukdomar. Vid genomgången kurs ska studenten kunna:

Kunskap och förståelse

- Förstå och integrera kunskap om de molekylärgenetiska mekanismerna involverade i monogena och polygena sjukdomar
- Beskriva samspillet mellan genetiska faktorer och omgivningsfaktorer
- Förklara hur genetisk variation i en population påverkar evolution och populationsgenetik
- Identifiera strategier och förklara den teoretiska grunden bakom metoder som används för att kunna identifiera gener kopplade till sjukdomar

Färdighet och förmåga

- Visa hur beräkning av genetisk association och risk kan genomföras
- Tillämpa datorbaserade metoder för att identifiera sjukdomsgener
- Praktiskt genomföra och förklara teorin bakom utvalda molekylärgenetiska metoder för identifiering av gener

Värderingsförmåga och förhållningssätt

- Tolka experimentella resultat och värdera studier avseende genetisk association och beräkning av risk
- Presentera, värdera och förmedla för- och nackdelar med molekylärgenetiska metoder
- Sammanfatta och värdera vetenskaplig litteratur inom genomanalys

## Kursinnehåll

Molekylära mekanismer involverade i monogena och polygena egenskaper och sjukdomar

Identifiering av sjukdomsgener

Omgivningsfaktorerens samspel med arvsmassan och påverkan på genuttryck

Genetisk variation i populationer och dess påverkan på genetisk predisposition samt genetisk/molekylär epidemiologi

Beräkning av allelfrekvens, association och risk

Principer för viktiga laborativa molekylärgenetiska metoder samt tolkning av resultat och praktiska färdigheter inom valda metoder

Seminarier om utvalda vetenskapliga artiklar

## Undervisnings- och arbetsformer

Kursen bedrivs med studentcentrerat lärande där Problembaserat Lärande (PBL) är en av de pedagogiska metoder som används. Genom detta betonas studentens utveckling av fritt, livslångt lärande som ett instrument för kritiskt tänkande. Studenterna uppmanas också att ta ansvar för sitt eget lärande och att söka och värdera information och kunskap och att träna samarbete och en flexibel inställning till olika åsikter och idéer. Undervisningsformerna omfattar föreläsningar, basgruppsarbete, seminarier, demonstrationer och laborationer.

## Examination

UPG2	Uppgifter	1 hp	U, G
UPG1	Aktivt deltagande i seminarier	1 hp	U, G
BAS1	Aktivt deltagande i basgrupper	1 hp	U, G
TEN1	Skriftlig tentamen	3 hp	U, 3, 4, 5

Inlämningsuppgifter, presentationer, skriftlig tentamen på engelska.

## Betygsskala

Fyrgradig skala, LiU, U, 3, 4, 5

## Övrig information

Kursen bedrivs på ett sådant sätt att både mäns och kvinnors erfarenhet och kunskaper synliggörs och utvecklas.

Planering och genomförande av kurs skall utgå från kursplanens formuleringar. Den kursvärdering som ingår i kursen skall därför genomföras med kursplanen som utgångspunkt.

## Institution

Institutionen för klinisk och experimentell medicin

## Studierektor eller motsvarande

Kajsa Holmgren Peterson

## Examinator

Peter Söderkvist

## Undervisningstid

Preliminär schemalagd tid: 51 h

Rekommenderad självstudietid: 109 h

## Kurslitteratur

### Kompletterande litteratur

#### Böcker

Scientific literature within molecular genetics and genome analysis  
Strachan, Tom & Read, Andrew P, (2010) *Human Molecular Genetics* 4th ed

#### Artiklar

Article series from The Lancet discussing genetic epidemiology: Lancet 2005;  
366: 941-51, Lancet 2005; 366: 1036-44, Lancet 2005; 366: 1121-31, Lancet 2005;  
366: 1223-34, Lancet 2005; 366: 1315-23, Lancet 2005; 366: 1397-406, Lancet  
2005; 366: 1484-98

## Generella bestämmelser

### Kursplan

För varje kurs finns en kursplan. I kursplanen anges kursens mål och innehåll samt de särskilda förkunskaper som erfordras för att den studerande skall kunna tillgodogöra sig undervisningen.

### Schemaläggning

Schemaläggning av kurser görs efter, för kursen, beslutad blockindelning. För kurser med mindre än fem deltagare, och flertalet projektkurser läggs inget centralt schema.

### Avbrott på kurs

Enligt rektors beslut om regler för registrering, avregistrering samt resultatrapportering (Dnr LiU-2015-01241) skall avbrott i studier registreras i Ladok. Alla studenter som inte deltar i kurs man registrerat sig på är alltså skyldiga att anmäla avbrottet så att kursregistreringen kan tas bort. Avanmälan från kurs görs via webbformulär, [www.lith.liu.se/for-studenter/kurskomplettering?l=sv](http://www.lith.liu.se/for-studenter/kurskomplettering?l=sv).

### Inställd kurs

Kurser med få deltagare (< 10) kan ställas in eller organiseras på annat sätt än vad som är angivet i kursplanen. Om kurs skall ställas in eller avvikelser från kursplanen skall ske prövas och beslutas detta av programnämnden.

### Föreskrifter rörande examination och examinators

Se särskilt beslut i regelsamlingen:  
<http://styrdokument.liu.se/Regelsamling/VisaBeslut/622678>

### Examination

#### Tentamen

Skriftlig och muntlig tentamen ges minst tre gånger årligen; en gång omedelbart efter kursens slut, en gång i augustiperioden samt vanligtvis i en av omtentamensperioderna. Annan placering beslutas av programnämnden.

Principer för tentamensschemat för kurser som följer läsperioderna:

- kurser som ges Vt1 förstagångstentureras i mars och omtentureras i juni och i augusti
- kurser som ges Vt2 förstagångstentureras i maj och omtentureras i augusti och i oktober
- kurser som ges Ht1 förstagångstentureras i oktober och omtentureras i januari

och augusti

- kurser som ges Ht2 förstagångstenteras i januari och omtenteras i påsk och i augusti

Tentamensschemat utgår från blockindelningen men avvikelser kan förekomma främst för kurser som samläses/samtenteras av flera program.

- För kurser som av programnämnden beslutats vara vartannatårskurser ges tentamina 3 gånger endast under det år kursen ges.
- För kurser som flyttas eller ställs in så att de ej ges under något eller några år ges tentamina 3 gånger under det närmast följande året med tentamenstillfällena motsvarande dem som gällde före flyttningen av kursen.
- Har undervisningen upphört i en kurs ges under det närmast följande året tre tentamina samtidigt som tentamen ges i eventuell ersättningskurs, alternativt i samband med andra omtentamina. Dessutom ges tentamen ytterligare en gång under det därpå följande året om inte programnämnden föreskriver annat.
- Om en kurs ges i flera perioder under året (för program eller vid skilda tillfällen för olika program) beslutar programnämnden/programnämnderna gemensamt om placeringen av och antalet omtentamina.

#### Anmälan till tentamen

För deltagande i tentamina krävs att den studerande gjort förhandsanmälan i Studentportalen under anmälningssperioden, dvs tidigast 30 dagar och senast 10 dagar före tentamensdagen. Anvisad sal meddelas fyra dagar före tentamensdagen via e-post. Studerande, som inte förhandsanmält sitt deltagande riskerar att avvisas om plats inte finns inom ramen för tillgängliga skrivningsplatser.

Teckenförklaring till tentaansmälningssystemet:

- \*\* markerar att tentan ges för näst sista gången
- \* markerar att tentan ges för sista gången

#### Ordningsföreskrifter för studerande vid tentamensskrivningar

Se särskilt beslut i regelsamlingen: <http://styrdokument.liu.se/Regelsamling/VisaBeslut/622682>

#### Plussning

Vid Tekniska högskolan vid LiU har studerande rätt att genomgå förnyat prov för högre betyg på skriftliga tentamina samt datortentamina, dvs samtliga provmoment med kod TEN och DAT. På övriga examinationsmoment ges inte möjlighet till plussning, om inget annat anges i kursplan.

#### Andra examinationsformer

För regler för omprov vid andra examinationsformer än skriftliga tentamina hänvisas till LiU-föreskrifterna för examination och examinator, <http://styrdokument.liu.se/Regelsamling/VisaBeslut/622678>.

### Försök till vilseledande

Vid grundad misstanke om att en student försökt vilseleda vid examination eller när en studieprestation ska bedömas ska enligt Högskoleförordningens 10 kapitel examinator anmäla det vidare till universitetets disciplinnämnd. Möjliga konsekvenser för den studerande är en avstängning från studierna eller en varning. För mer information se [www.liu.se/disciplinnamnden](http://www.liu.se/disciplinnamnden).

### Betyg

Företrädesvis skall betygen underkänd (U), godkänd (3), icke utan beröm godkänd (4) och med beröm godkänd (5) användas. Kurser som styrs av tekniska fakultetsstyrelsen fastställt tentamensschema skall därvid särskilt beaktas.

1. Kurser med skriftlig tentamen skall ge betygen (U, 3, 4, 5).
2. Kurser med stor del tillämpningsinriktade moment såsom laborationer, projekt eller grupparbeten får ges betygen underkänd (U) eller godkänd (G).

### Examinationsmoment

1. Skriftlig tentamen (TEN) skall ge betyg (U, 3, 4, 5).
2. Examensarbete samt självständigt arbete ger betyg underkänd (U) eller godkänd (G).
3. Examinationsmoment som kan ge betygen underkänd (U) eller godkänd (G) är laboration (LAB), projekt (PRA), kontrollskrivning (KTR), muntlig tentamen (MUN), datortentamen (DAT), uppgift (UPG).
4. Övriga examinationsmoment där examinationen uppfylls framför allt genom aktiv närvaro som annat (ANN), basgrupp (BAS) eller moment (MOM) ger betygen underkänd (U) eller godkänd (G).

Rapportering av den studerandes examinationsresultat sker på respektive institution.

### Regler

Universitetet är en statlig myndighet vars verksamhet regleras av lagar och förordningar, exempelvis Högskolelagen och Högskoleförordningen. Förutom lagar och förordningar styrs verksamheten av ett antal styrdokument. I Linköpings universitets egna regelverk samlas gällande beslut av regelkaraktär som fattats av universitetsstyrelse, rektor samt fakultets- och områdesstyrelser.

LiU:s regelsamling angående utbildning på grund- och avancerad nivå nås på [http://styrdokument.liu.se/Regelsamling/Innehall/Utbildning\\_pa\\_grund-\\_och\\_avancerad\\_niva](http://styrdokument.liu.se/Regelsamling/Innehall/Utbildning_pa_grund-_och_avancerad_niva).