

## Medicinsk genetik och genomik, del I

Medical genetics and genomics, part I

5 hp

Fristående kurs

8FG078

Gäller från: 2022 HT

<b>Fastställd av</b>	<b>Huvudområde</b>	
Ordförande i Utbildningsnämnden för grund- och avancerad nivå	Genetisk vägledning	
<b>Fastställandedatum</b>	<b>Utbildningsnivå</b>	<b>Fördjupningsnivå</b>
2021-06-14	Grundnivå	G2X
<b>Reviderad av</b>	<b>Utbildningsområde</b>	
	Naturvetenskapliga området	
<b>Revideringsdatum</b>	<b>Ämnesgrupp</b>	
	Medicinsk biologi	
<b>Gavs första gången</b>	<b>Gavs sista gången</b>	
HT 2022		
<b>Institution</b>	<b>Ersätts av</b>	
Institutionen för biomedicinska och kliniska vetenskaper		

## Särskild information

Kursen genomförs i huvudsak som distanskurs men med schemalagda moment. Vissa campusförelagda moment kan förekomma. Kursen samläses med studenter från masterprogrammet i genetisk vägledning.

## Förkunskapskrav

- Kandidatexamen 180 hp i relevant huvudområde, inklusive självständigt arbete om 15 hp, tex
  - Arbetsterapi
  - Fysioterapi
  - Biologi
  - Biomedicinsk laborietvetenskap
  - Bioteknik
  - Kemisk biologi
  - Logopedi
  - Medicinsk biologi
  - Omvårdnadsvetenskap

eller kandidatexamen i annat huvudområde relevant för studier inom genetisk vägledning

- Godkänd svenska och engelska motsvarande grundläggande behörighet på grundnivå.

## Lärandemål

### *Kunskap och förståelse*

Efter avslutad kurs förväntas studenten kunna:

- beskriva den embryologiska utvecklingen och könsutvecklingen hos människa,
- förklara sambandet mellan struktur och funktion i cellens olika delar,
- beskriva geners uppbyggnad och sambandet mellan struktur och funktion,
- förklara begreppet genetisk variation och sambandet mellan gen och protein,
- förklara begreppet ärftlighet och relationen mellan genotyp och fenotyp,
- förklara hur celledelning, cellulär tillväxt, differentiering och celledöd regleras i cellen och
- beskriva översiktligt grundläggande metodik för att studera arvsmassan och den genetiska variationen.

## Kursinnehåll

Kursen ger grundläggande kunskap om cellens anatomi och om hur cellen fungerar och regleras normalt samt om hur variation i arvsanlagen kan bidra till fenotypisk variation, funktion och sjuklighet. Kursen ger dessutom en översikt över hur olika celltyper uppkommer och utvecklas, för att samexistera och kommunicera med andra celler och bilda funktionella organ. Följande ämnesområden kommer att belysas:

- grundläggande embryologi och könsutveckling
- geners organisation och uppbyggnad
- medicinsk betydelse av genetisk variation
- basal cellbiologi och celledelning (mitos och meios)
- den centrala dogmen
- genetiska metoder
- ärftliga monogena och multifaktoriella sjukdomar.

## Undervisnings- och arbetsformer

Inom Medicinska fakulteten utgör det studentcentrerade och problembaserade lärandet grunden i undervisningen. Studenten tar ett eget ansvar för sitt lärande genom ett aktivt och bearbetande förhållningssätt till lärandeuppgifterna. Arbetsformerna utmanar studenterna att självständigt formulera frågor för lärande, att söka kunskap och att i dialog med andra bedöma och utvärdera uppnådd kunskap. Studenter arbetar tillsammans i grupper utifrån verklighetsanknutna situationer för att utveckla det egna lärandet, bidra till medstudenters lärande och för att träna samarbete. Lärarens roll är att stödja studenter i detta arbetssätt.

Arbetsformer i denna kurs är digitala föreläsningar, basgruppsarbete och självstudier.

## Examination

Kursen examineras genom skriftliga, individuella inlämningsuppgifter och en individuell skriftlig hemtentamen. Därutöver krävs aktivt deltagande i obligatoriska moment för godkänt på kursen. Med aktivt deltagande menas att studenten bidrar med arbete, inspel och/eller egna reflektioner med relevans för uppgiften. Obligatoriska moment är basgruppsarbete.

Examinationsformerna skriftliga individuella inlämningsuppgifter och individuell skriftlig hemtentamen får genomföras ett obegränsat antal gånger, av de studenter som inte uppnått godkänt resultat.

Kursen kan helt eller delvis komma att examineras på engelska.

Om det finns särskilda skäl, och om det med hänsyn till det obligatoriska momentets karaktär är möjligt, får examinator besluta att ersätta det obligatoriska momentet med en annan likvärdig uppgift.

### Anmälan till examination/tentamen

Inför varje kurs anges hur anmälan till examination skall gå till.

### Omexamination

Datum för omexamination meddelas normalt senast vid det ordinarie provtillfället, härvid gäller att omfattningen skall vara densamma som vid ordinarie examination.

### Examination för studenter med funktionsnedsättning

Om LiU:s koordinator för studenter med funktionsnedsättning har beviljat en student rätt till anpassad examination vid salstentamen har studenten rätt till det.

Om koordinatören har gett studenten en rekommendation om anpassad examination eller alternativ examinationsform, får examinator besluta om detta om examinator bedömer det möjligt utifrån kursens mål.

Examinator får också besluta om anpassad examination eller alternativ examinationsform om examinator bedömer att det finns synnerliga skäl och examinator bedömer det möjligt utifrån kursens mål.

### Byte av examinator

Student som underkänts två gånger vid examination på kursen eller del av kursen har efter begäran rätt att få annan examinator vid förnyat examinationstillfälle, om inte särskilda skäl talar mot det.

## Betygsskala

Tvågradig skala, U, G

## Kurslitteratur

Litteraturlista fastställs senast två månader före kursstart av institutionsstyrelsen vid institutionen för biomedicinska och kliniska vetenskaper. Obligatorisk kurslitteratur finns ej.

## Övrig information

Planering och genomförande av kursen skall utgå från kursplanens formuleringar. Den kursvärdering som skall ingå i varje kurs skall därför behandla frågan om hur kursen överensstämmer med kursplanen. Kursansvarig lärare sammanställer analys av kursvärdering och ger förslag till utveckling av kursen. Analys och förslag återkopplas till studenterna, programansvarig/studierektor och vid behov till nämnden för utbildning på grund- och avancerad nivå om det rör generell utveckling och förbättring.

Kursen bedrivs på sådant sätt att kunskaper om kön, könsidentitet/uttryck, etnicitet, religion eller annan trosuppfattning, funktionsnedsättning, sexuell läggning och ålder uppmärksammas, synliggörs och kommuniceras i utbildningen.

Om kursen upphör att ges eller genomgår större förändring erbjuds normalt examination enligt denna kursplan, vid totalt tre tillfällen inom/ i anslutning till de två terminer som följer, varav ett i nära anslutning till det första examinationstillfället.

Om det finns synnerliga skäl får rektor i särskilt beslut ange förutsättningarna för, och delegera rätten att besluta om, tillfälliga avsteg från denna kursplan.