

## Medicinsk genetik och genomik, del II

Medical genetics and genomics, part II

7.5 hp

Programkurs

8GVA11

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>
2020-11-10	Avancerad nivå	A1X
<b>Reviderad av</b>	<b>Utbildningsområde</b>	
Ordförande i Utbildningsnämnden för grund- och avancerad nivå	Medicinska området	
<b>Revideringsdatum</b>	<b>Ämnesgrupp</b>	
2021-04-26; 2021-11-25	Övrigt inom medicin	
<b>Gavs första gången</b>	<b>Gavs sista gången</b>	
HT 2021		
<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. Undervisning och examination kan helt eller delvis ske på engelska.

## Kursen ges för

- Masterprogrammet i genetisk vägledning

## Förkunskapskrav

- Kandidatexamen 180 hp i relevant huvudområde, tex
  - Arbetsterapi
  - Fysioterapi
  - Biologi
  - Biomedicinsk laborietvetenskap
  - Bioteknik
  - Kemisk biologi
  - Kognitionsvetenskap
  - Logopedi
  - Medicinsk biologi
  - Omvårdnadsvetenskap
  - Psykologi
  - Socialt arbeteeller 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 utvecklingen av genomisk medicin nationellt och internationellt,
- redogöra för olika typer av genetiska förändringar och mutationer och förklara hur de kan bidra till ärftlig sjukdom,
- förklara och integrera kunskap om de molekylärgenetiska mekanismerna involverade i monogena och polygena sjukdomar,
- beskriva samspelet mellan genetiska faktorer och omgivningsfaktorer,
- förklara genetisk variation och mutationer i familjer och populationer samt hur dessa påverkar fenotyp, evolution och populationsgenetik,
- förklara olika nedärvningsmönster och konsekvenserna av släktgifte,
- identifiera strategier och förklara den teoretiska grunden bakom metoder som används för att kunna identifiera gener kopplade till sjukdomar,

- beskriva vanliga genetiska sjukdomars symptom, prevalens och penetrans,
- beskriva moderna genetiska provtagnings- och analysmetoder,
- beskriva genomiska databaser för analys och annotering av genetiska fynd,
- ge exempel på bioinformatiska strategier tillämpade på genomikdata och
- beskriva molekylära mekanismer bakom vissa genetiska behandlingar och ge exempel på tillämpning av nya behandlingsformer.

### *Färdighet och förmåga*

Efter avslutad kurs förväntas studenten kunna:

- Upprätta släkträd (pedigree) och tolka nedärvningsmönster, samt förklara ärftlighet och nedärkning på ett för patienten begripligt sätt,
- beräkna genetisk risk och jämföra begreppen genetisk koppling och association,
- beräkna risk för ärftlighet och sjukdom,
- tolka resultat från genetisk testning och analys och
- använda vanliga databaser för att inhämta genetisk information.

### *Värderingsförmåga och förhållningssätt*

Efter avslutad kurs förväntas studenten kunna:

- Värdera resultat från genetisk utredning och tillämpningen av olika klassificeringssystem,
- värdera för- och nackdelar med olika sekvenseringsmetoder och icke efterfrågade fynd,
- värdera etiska dilemman vid genetisk utredning, tex vid testning av barn,
- problematisera och värdera värdet av genetisk screening och
- sammanställa och värdera kunskap om fosterdiagnostik, assisterad befruktning och genterapi.

## Kursinnehåll

Innehållet i kursen har fokus på genetiska förändringar och hur de kan leda till sjukdomar, men också på genetisk testning och vilka etiska problem det kan innebära. Mer specifikt ingår:

- Populationsgenetik
- Genetiska metoder
- Genetiska sjukdomar och orsaksmekanismer
- Genetisk utredning i familjer och släkter
- Genetisk testning av barn och eventuell etisk problematik
- Genetisk screening
- In vitro-fertilisering, preimplantatorisk genetisk diagnostik (PGD) och gametdonation
- Genterapi, samt vissa molekylärgenetiska behandlingsalternativ

## 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.

I denna kurs används följande undervisnings- och arbetsformer: basgruppsarbete, föreläsningar och workshop.

## Examination

Examinationen sker i form av skriftliga inlämningsuppgifter och en individuell skriftlig tentamen på distans. 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. De obligatoriska momentet är basgruppsarbete.

Examinationsformerna skriftlig inlämningsuppgift och individuell skriftlig tentamen på distans 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 programutskottet för Mastersprogrammet i genetisk vägledning. 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 ett sådant sätt att likvärdiga villkor råder med avseende på kön, könsöverskridande identitet eller uttryck, etnisk tillhörighet, religion eller annan trosuppfattning, funktionsnedsättning, sexuell läggning och ålder.

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.