

# Medicinsk genetik

Programkurs

7.5 hp

Medical Genetics

8MEA07

Gäller från: 2017 HT

**Fastställd av**  
Grundutbildningsnämnden

**Fastställandedatum**  
2012-12-07

**Revideringsdatum**  
2014-10-06

## Huvudområde

Medicinsk biologi

## Utbildningsnivå

Avancerad nivå

## Fördjupningsnivå

A1X

## Kursen ges för

- Masterprogrammet i experimentell och medicinsk biovetenskap

## Särskild information

I kursen kommer studenten att förvärva fördjupade teoretiska och metodologiska kunskaper inom medicinsk genetik och de molekylära mekanismerna involverade i monogen och polygen nedärvning av egenskaper och för uppkomst av sjukdomar. Kursen är valbar på termin 3 inom programmet Experimentell och medicinsk biovetenskap.

## Förkunskapskrav

Kandidatexamen med huvudområde med relevans för studier inom medicinsk biologi. Detta kan innebära tidigare studier vid medicinsk, naturvetenskaplig, teknisk, odontologisk eller veterinärmedicinsk fakultet med minst 90 högskolepoäng inom ämnen som biokemi, cellbiologi, molekylärbiologi, genetik, genteknik, mikrobiologi, immunologi, fysiologi, histologi, anatomi, patologi eller liknande. Dessutom krävs kunskaper i engelska motsvarande engelska 6/B.

## Lärandemål

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 medicinsk genetik

## Kursinnehåll

- Molekylära mekanismer involverade i monogena och polygena egenskaper och sjukdomar
- Identifiering av sjukdomsgener
- Omgivningsfaktorers 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

## Undervisnings- och arbetsformer

Masterprogrammet i experimentell och medicinsk biovetenskap vid Linköpings universitet bedrivs med studentcentrerat lärande där Problembaserat Lärande (PBL) är en av de pedagogiska metoder som används. För att förbereda studenten för ett framtida yrkesliv är praktiskt, experimentellt arbete inom laboratorier en viktig del av utbildningsprogrammet i såväl kurser som individuella projekt.

I undervisningen på denna kurs utnyttjas föreläsningar, basgruppsarbete, seminarier, demonstrationer och laborativt arbete.

## Examination

### Obligatoriska moment

Aktivt deltagande i obligatoriska moment är ett krav för att kunna bli godkänd på kursen och bedömning av dem sker kontinuerligt. I den här kursen är följande moment obligatoriska: basgruppsarbete, laborativt arbete och seminarier.

### Examination

Individuell skriftlig tentamen.

Muntlig redovisning av litteraturstudie, genomförs i grupp med individuell bedömning.

Skriftlig rapport och muntlig redovisning av laborativt arbete, genomförs i grupp med individuell bedömning.

Omfattning av omtentamen

Tidpunkt för omtentamen skall anges i början av varje termin. För omtentamen gäller att omfattningen skall vara densamma som vid ordinarie examination.

Resurskrävande examinationer är begränsade till fem gånger. Övriga examinationsformer, t ex salsskrivning, får skrivas ett obegränsat antal gånger, av de studenter som inte uppnått godkänt resultat.

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.

Anmälan till examination/tentamen

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

## Betygsskala

Tregradig skala, U, G, VG

## Kurslitteratur

Litteratur-/resurslista fastställs senast två månader före kursstart av Programutskottet för utbildningarna i medicinsk biologi. 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 grundutbildningsnämnden om det rör generell utveckling och förbättring.

Kursen bedrivs på ett sådant sätt att funktionshinder, etnicitet, genus och ålder framhålls som relevanta variabler för analys och diskussion.

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

## Institution

Institutionen för klinisk och experimentell medicin