



**Karolinska
Institutet**

Kursplan för

Genetisk diagnostik, 7.5 hp

Genetic diagnostics, 7.5 credits

Denna kursplan gäller från och med vårterminen 2010.

Kurskod	1BA051
Kursens benämning	Genetisk diagnostik
Hp	7.5 hp
Utbildningsform	Högskoleutbildning, 2007 års studieordning
Huvudområde	Biomedicinsk laboratorievetenskap
Nivå	G2 - Grundnivå 2
Betygsskala	Väl godkänd, godkänd, underkänd
Kursansvarig institution	Institutionen för molekylär medicin och kirurgi
Medverkande institutioner	• Institutionen för laboratoriemedicin
Beslutande organ	Programnämnden 6 (biomedicinsk analytiker- och röntgensjuksköterskeprogrammen)
Datum för fastställande	2010-02-02
Reviderad av	Utbildningsnämnden MMK
Senast reviderad	2010-02-02
Kursplanen gäller från	Vårterminen 2010

Särskild behörighet

Grundläggande behörighet för högskolestudier. Därutöver särskild behörighet som anges i utbildningsplanen för Biomedicinska analytikerutbildningen samt geomgångna kurser från termin 1-4 varav kursen Molekylärbiologi och molekylärbiologisk metodik skall vara godkänd.

Mål

Kursen skall ge studenten en inblick i och förståelse för mekanismerna bakom de genetiska sjukdomarna samt kunskap om vad som kan erbjudas i form av genetisk vägledning och laboratoriediagnostik. Kursen omfattar även laborationer där olika molekylärbiologiska och genetiska metoder för att diagnostisera genetiska sjukdomar används.

Efter avslutad kurs skall studenten kunna:

- redogöra för mekanismerna bakom vissa genetiska sjukdomar
- beskriva vilka metoder/analyser som finns tillgängliga för genetisk diagnostik
- praktiskt utföra genetisk diagnostik för vissa utvalda sjukdomar
- översiktligt beskriva former för genetisk vägledning

- självständigt utföra enklare riskbedömningar
- göra etiska reflektioner rörande genetisk diagnostik av olika slag

Innehåll

Kursen består av tre moment.

Klinisk genetik, 1.5 hp Moment 1 består av:

Föreläsningar om genetiska sjukdomar och deras uppkomstmekanismer och hur de diagnostiseras samt övningar angående riskberäkningar.

Följande områden behandlas:

- Kromosomer och kromosomavvikelser
- Monogena sjukdomar och nedärvningssystem
- Genetisk vägledning
- Fosterdiagnostik
- Ärftlig cancer
- Strategier att identifiera sjukdomsgener
- Riskberäkningar
- Diagnostik i praktiken

• Etiska problem **Genetisk diagnostik i laboratoriet, 4.5 hp** Studenten skall lära sig att utföra

kromosomanalyser och molekyldiagnostik/DNA-analyser (sekvensering m m). **Forskning inom**

medicinsk genetik, 1.5 hp Detta moment skall visa hur man kan gå till väga för att kartlägga en genetisk sjukdom samt illustrera hur den moderna genetikens metoder används. Momentet utförs som ett seminariearbete där varje student/grupp får ett antal vetenskapliga artiklar som behandlar en problemställning inom medicinsk genetik. Problemställningen syftar till att exemplifiera hur sjukdomsmekanismer för några genetiskt betingade tillstånd kunnat fastställas. Arbetena redovisas muntligt vid ett seminarium.

Arbetsformer

Kursen är upplagd i form av föreläsningar, laborationer, seminarier och grupparbeten. Studenten skall dokumentera laborativt arbete i egen arbetsbok.

Examination

Moment 1: Skriftlig tentamen

Moment 2: Godkända laborationer med skriftliga rapporter

Moment 3: Redovisning av seminarieuppgiften genom muntlig presentation

Obligatorisk närvaro krävs vid genomgång av övningsuppgifter (riskberäkningar), vid laborationer samt vid redovisning av seminarieuppgiften. Vid frånvaro görs överenskommelse mellan den studerande och ansvarig lärare angående kompensation.

De studenter som ej är godkända efter ordinarie provtillfälle har rätt att delta vid ytterligare fem provtillfällen. Om den studerande ej är godkänd efter fyra provtillfällen rekommenderas denne att gå om kursen (eller det moment där godkänt resultat saknas) vid nästa ordinarie kurstillfälle, och får därefter delta vid ytterligare två provtillfällen. Om studenten genomfört sex underkända tentamina/prov ges inte något ytterligare tentamenstillfälle eller någon ny kursplats på kursen. Som provtillfälle räknas de gånger studenten deltagit i ett och samma prov. Inlämning av blank skrivning räknas som provtillfälle. Provtillfälle till vilket studenten anmält sig men inte deltagit räknas inte som provtillfälle.

Vid underkänd laboration har studenten möjlighet att göra om laborationen vid ett tillfälle.

Övriga föreskrifter

Kursutvärdering kommer att genomföras enligt de riktlinjer som är fastställda av Styrelsen för

utbildning.

Litteratur och övriga läromedel

Obligatorisk kurslitteratur

Kristoffersson, Ulf

Medicinsk genetik : en introduktion

Lund : Studentlitteratur, 2003 - 156 s.

ISBN:91-44-04168-3 LIBRIS-ID:8907788

[Sök i biblioteket](#)

Strachan, Tom; Read, Andrew P.

Human molecular genetics 3

3. ed. : London : Garland Science, cop. 2004 - xxv, 674 s.

ISBN:1-85996-315-3 LIBRIS-ID:9061628

[Sök i biblioteket](#)