



Kursplan för

# Genetisk precisionsdiagnostik, 7.5 hp

Genetic Precision Diagnostics, 7.5 credits

Denna kursplan gäller från och med vårterminen 2023.

Kurskod	2LK176
Kursens benämning	Genetisk precisionsdiagnostik
Hp	7.5 hp
Utbildningsform	Högskoleutbildning, 2007 års studieordning
Huvudområde	Medicin
Nivå	AV - Avancerad nivå
Betygsskala	Godkänd, underkänd
Kursansvarig institution	Institutionen för molekylär medicin och kirurgi
Beslutande organ	Programnämnden för läkarprogrammet
Datum för fastställande	2022-12-01
Kursplanen gäller från	Vårterminen 2023

## Särskild behörighet

Alla högskolepoäng från termin 1-9, kursen Klinisk medicin - inriktning reproduktion och utveckling, samt att studenten är registrerad på kursen Hälsa i samhälle och miljö.

Student som underkänts på verksamhetsförlagda utbildning (VFU)/motsvarande till följd av att studenten visat så allvarliga brister i kunskaper, färdigheter eller förhållningssätt att patientsäkerheten eller patienternas förtroende för sjukvården riskerats, är behörig till nytt VFU-tillfälle först när den individuella handlingsplanen har fullföljts.

## Mål

### *Syfte*

Kursen syftar till att studenten ska kunna bedöma när genetisk kompetens behövs för klinisk utredning och handläggning av patienter, förstå innebörden i svar från genetiska utredningar samt utveckla sin förståelse för etiska aspekter associerade med genetisk testning hos foster, barn och vuxna.

### *Lärandemål*

Kunskaperna är nivåindelade enligt SOLO-taxonomi (S1-S4) och färdigheterna enligt Millers pyramid (M1-M4)\*.

### *Kunskap och förståelse*

Studenten ska kunna:

- identifiera patienter med ökad sannolikhet för ärftlig/genetiskt orsakad sjukdom (S3)
- beskriva hur en genetisk utredning av patient/släkt går till, för- och nackdelar med olika molekylärgenetiska metoder och tänkbara möjligheter till precisionsmedicin (S3)
- redogöra för kliniska situationer där genetisk fosterdiagnostik kan erbjudas, för- och nackdelar med olika metoder samt associerade etiska aspekter (S2)

### *Färdigheter*

Studenten ska kunna:

- sammanställa en familjs släkthistoria och förstå hur en genetisk diagnos hos en individ kan påverka andra individer i släkten samt resonera kring andra etiska problem som kan uppstå i samband med genetisk utredning/genetisk vägledning (M3)
- skriva en remiss ställd till klinisk genetik, förstå svaret och förmedla innebörden av svaret till patienten (M3)
- formulera en vetenskaplig fråga av relevans för området klinisk genetik, söka information samt sammanställa och presentera resultat skriftligt och muntligt (M3)

### *Förhållningssätt*

Studenten ska kunna:

- uppträda respektfullt mot patienter, andra studenter, lärare och personal samt ta aktivt ansvar för sitt lärande och sin professionella utveckling.

## **Innehåll**

Genetiska sjukdomar drabbar alla åldrar och omfattar patienter från många olika specialiteter. Tekniken "Next Generation Sequencing" används redan i klinisk diagnostik och har möjliggjort bred gensekvensering så att man vid en och samma analys kan sekvensera stora delar av eller hela arvsmassan. En snabbare och förbättrad sjukdomsdiagnostik innebär även i allt högre utsträckning möjlighet till medicinsk behandling som kan anpassas till den aktuella sjukdomen, dvs precisionsmedicin.

Kursen innehåller både kliniska och basvetenskapliga moment och många av lärarna är även aktiva kliniska forskare. Under den verksamhetsförlagda utbildningen (VFU) auskulterar studenterna vid klinisk genetik patientmottagning och håller under handledning även i egna besök i samband med kandidatmottagning. En mindre del av VFU är deltagande i kliniska ronder samt auskultation på det kliniska laboratoriet.

## **Arbetsformer**

Föreläsningar, seminarier, VFU, studentronder och individuellt projektarbete.

## **Examination**

### *Obligatoriska moment:*

Seminarier, formativ studentrond, VFU

### *Examination:*

Muntlig summativt examinerande studentrond.

Vetenskapligt arbete i form av skriftlig rapport, muntlig presentation samt opponering på annan students arbete.

Kursansvarig bedömer hur obligatoriska utbildningsinslag kan tas igen. Innan studenten deltagit i de obligatoriska utbildningsinslagen eller tagit igen frånvaro i enlighet med kursansvarigs anvisningar kan inte studieresultaten slutrapporteras. Studenten bereds två tillfällen att ta igen obligatoriskt utbildningsunderlag, om godkänt resultat ej uppnås ges nytt tillfälle nästa gång kursen ges.

Om det föreligger särskilda skäl, eller behov av anpassning för student med funktionsnedsättning, får examinator fatta beslut om att frånga kursplanens föreskrifter om examinationsform, antal examinationstillfällen, möjlighet till komplettering eller undantag från obligatoriska utbildningsmoment, m.m. Innehåll och lärandemål samt nivån på förväntade färdigheter, kunskaper och förmågor får inte ändras, tas bort eller sänkas.

#### Begränsningar av antalet prov- eller praktiktillfällen

Student som ej är godkänd efter ordinarie examinationstillfälle har rätt att delta vid ytterligare fem examinationstillfällen. Om studenten genomfört sex underkända tentamina/prov ges inte något ytterligare examinationstillfälle. För verksamhetsförlagda moment gäller som regel att de endast kan repeteras en gång.

Examinator kan med omedelbar verkan avbryta en students verksamhetsförlagda utbildning (VFU) eller motsvarande om studenten visar sådana allvarliga brister i kunskaper, färdigheter eller förhållningssätt att patientsäkerheten eller patienternas förtroende för sjukvården riskeras. När VFU avbryts på detta sätt innebär det att studenten underkänns på aktuellt moment och att ett VFU-tillfälle är förbrukat. I sådana fall ska en individuell handlingsplan upprättas, där det framgår vilka aktiviteter och kunskapskontroller som krävs innan studenten ges möjlighet till nytt VFU-tillfälle på denna kurs.

## Övergångsbestämmelser

För kurs som upphört eller genomgått större förändringar ges två ytterligare prov (exklusive ordinarie prov) på det tidigare innehållet under en tid av ett år från den tidpunkt förändringen skedde.

## Övriga föreskrifter

Kursen ansluter till och fördjupar kunskaper, färdigheter och förhållningssätt inom läkarprogrammet och är definierad som temanära.

Kursutvärdering sker enligt de riktlinjer som angivits av Kommittén för utbildning på grundnivå och avancerad nivå vid Karolinska Institutet.

Kursen får inte tillgodoräknas i examen samtidigt med inom eller utom landet genomgången fördjupningskurs, vars innehåll helt eller i väsentliga delar överensstämmer med innehållet i kursen.

\*

Kunskaperna är nivåindelade enligt SOLO-taxonomin:

- S1) enkel (ex. känna till, identifiera),
- S2) sammansatt (ex. redogöra för, beskriva),
- S3) relaterad (ex. analysera, relatera), och
- S4) utvidgad (ex. teoretisera, analysera).

Färdigheterna är nivåindelade enligt Millers pyramid:

- M1) veta,
- M2) veta hur man utför,
- M3) kunna visa, och
- M4) kunna utföra yrkesmässigt.

## Litteratur och övriga läromedel

### Rekommenderad litteratur

*Strachan, Tom; Read, Andrew P.; Strachan, T.*

**Human molecular genetics**

4. ed. : New York : Garland Science, c2011 - xxv, 781 p.

ISBN:978-0-8153-4149-9 (pbk.) LIBRIS-ID:11816769

[Sök i biblioteket](#)

*Read, Andrew P.; Donnai, Dian*

### **New clinical genetics**

2. ed. : Oxfordshire, UK : Scion, 2011 - xvii, 442 s.

ISBN:978-1-904842-80-4 LIBRIS-ID:12071084

[Sök i biblioteket](#)

### **Genetiska sjukdomar**

*Nordenskjöld, Magnus*

1. uppl. : Stockholm : Liber, 2011 - 326 s.

ISBN:978-91-47-09417-2 LIBRIS-ID:12280743

[Sök i biblioteket](#)

***Mycket av informationen som är nödvändig för studenten återfinns i olika databaser***

Online Inheritance In Man (OMIM): <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/entrez?db=OMIM>

Pubmed: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/entrez?db=PubMed>

GeneReviews: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1116/>

Svensk förening för medicinsk Genetik och genomik:

<https://sfmg.se/dokument/riktlinjer/>

<http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser>

<http://rarechromo.org/html/home.asp>