



Kursplan för

# Next generation sequencing (NGS) och bioinformatik, 7.5 hp

Next generation sequencing (NGS) and bioinformatics, 7.5 credits

Denna kursplan gäller från och med höstterminen 2025.

Observera att kursplanen finns i följande versioner:

HT24 , HT25

Kurskod	3BL008
Kursens benämning	Next generation sequencing (NGS) och bioinformatik
Hp	7.5 hp
Utbildningsform	Högskoleutbildning, 2007 års studieordning
Huvudområde	Biomedicinsk laboratorievetenskap
Nivå	AV - Avancerad nivå
Betygsskala	Väl godkänd, godkänd, underkänd
Kursansvarig institution	Institutionen för laboratoriemedicin
Beslutande organ	Utbildningsnämnden LABMED
Datum för fastställande	2024-03-21
Reviderad av	Utbildningsnämnden LABMED
Senast reviderad	2024-10-07
Kursplanen gäller från	Höstterminen 2025

## Särskild behörighet

Avslutad biomedicinsk analytikerutbildning samt biomedicinsk analytikerexamen om 180 hp alternativt kandidatexamen i biomedicinsk laboratorievetenskap. Dessutom krävs Svenska B/Svenska 3 och Engelska A/Engelska 6 med lägst betyget godkänd.

## Mål

Kursens övergripande mål är att studenterna ska utveckla fördjupad kunskap om och förståelse för next-generation sequencing (NGS) samt bioinformatisk analys inom genomik och transkriptomik. Målet är därutöver att ge en inblick i hur metoderna används inom klinisk diagnostik och andra områden relevanta för biomedicinska analytiker.

Efter genomgången kurs skall studenten kunna:

Kunskap och förståelse

- Jämföra och förklara de molekylära principerna bakom NGS och ha en överblick över de

analysmetoder som används för NGS-data.

- Relatera olika applikationer av NGS till kliniska frågeställningar och forskningshypoteser samt reflektera över möjligheter och utmaningar.
- Reflektera kring bl.a. patientetiska, integritets- och datasäkerhetsrelaterade, samhälleliga och ekonomiska frågeställningar kopplade till dessa metoder i klinisk verksamhet.

### Färdighet och förmåga

- Tillämpa olika applikationer baserade på NGS, analysera data från NGS och kritiskt utvärdera resultat.
- Självständigt bedöma lämpligheten av flertalet applikationer baserade på NGS för olika ändamål.
- Reflektera och teoretisera kring olika analyser baserade på NGS, samt skriftligt sammanställa material och muntligt redogöra för dess applikationer och tillämpningar inom diagnostik och forskning.
- Reflektera över utvecklingen av NGS och bioinformatik och dess betydelse för diagnostisering av sjukdomar och forskning, med perspektiv på samhälleliga frågor.
- Problematisera över etiska frågeställningar kring NGS-data.

### Värderingsförmåga och förhållningssätt

- Tillämpa ett vetenskapligt och reflekterande förhållningssätt.

## Innehåll

Kursinnehållet bygger på och är en fördjupning av tidigare kunskaper inom molekylär diagnostik inom grundutbildningen för biomedicinska analytiker. Kursen delas in i olika teman där studenterna inhämtar fördjupade kunskaper enligt nedan:

- Metodiken bakom NGS - Massiv parallell sekvensering.
- Olika applikationer av NGS såsom DNA-sekvensering, RNA-sekvensering, epigenetik, metagenomik, transkriptomik.
- Bioinformatisk analys av olika typer av NGS-data.
- Tillämpningar av NGS inom diagnostik och forskning med bland annat mutationsanalyser och transkriptionsanalyser av bland annat cancer, mikrobiom och virus.
- Patientetiska, integritets- och datasäkerhetsrelaterade, samhälleliga och ekonomiska frågeställningar.

## Arbetsformer

Pedagogiken utgår från studentcentrerad och studentaktiverat lärande.

Varje moment börjar med att studenterna tar del av lärarförberett material i form av bland annat videopresentationer och vetenskapliga artiklar. Därefter träffas studenterna digitalt tillsammans med lärare för diskussioner kring ämnet och för demonstrationer av t.ex. bioinformatisk dataanalys. Därutöver gör studenterna en skriftlig inlämningsuppgift.

## Examination

För godkänt resultat på kursen krävs aktivt deltagande i lärarledda aktiviteter samt godkänd skriftlig examination som betygssätts U/G/VG.

De lärarledda aktiviteterna samt projektredovisningarna är obligatoriska. Examinator bedömer om och i så fall hur frånvaro från obligatoriska utbildningsinslag kan tas igen. Innan studenten deltagit i de

obligatoriska utbildningsinslagen eller tagit igen frånvaro i enlighet med examinatorns anvisningar kan inte studieresultaten slutrapporteras. Frånvaro från ett obligatoriskt utbildningsinslag kan innebära att den studerande inte kan ta igen tillfället förrän nästa gång kursen ges.

Studenter som ej är godkända efter ordinarie provtillfälle har rätt att delta vid ytterligare fem provtillfällen. Om studenten genomfört sex tentamina/prov, ges inte något ytterligare tentamenstillfälle eller någon ny kursplats.

Som provtillfälle räknas de gånger studenten deltagit i ett och samma prov. Inlämning av blank skrivning räknas som ett provtillfälle. Provtillfälle till vilket studenten anmält sig men inte deltagit räknas inte som provtillfälle.

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.

## Övergångsbestämmelser

För en kurs som upphört eller genomgått större förändring eller där kurslitteraturen förändrats väsentligt ska det ges ytterligare tillfälle för examination (exklusive ordinarie examination) på det tidigare innehållet respektive den tidigare litteraturen under en tid av ett år från den tidpunkt förändringen skedde.

## Övriga föreskrifter

Kursen ges på svenska där vissa delar och kursmaterial ges på engelska. Kursutvärdering genomförs enligt de riktlinjer som är fastställda av Kommittén för utbildning på grundnivå och avancerad nivå.

## Litteratur och övriga läromedel

Utdelat textmaterial, presentationer och videor.