



Kursplan för

# **Sekvensering och genomik inom diagnostik och personaliserad medicin, 4.5 hp**

Sequencing and Genomics in Diagnostics and Personalized Medicine, 4.5 credits

Denna kursplan gäller från och med höstterminen 2024.

Kurskod	4BI132
Kursens benämning	Sekvensering och genomik inom diagnostik och personaliserad medicin
Hp	4.5 hp
Utbildningsform	Högskoleutbildning, 2007 års studieordning
Huvudområde	Biomedicin
Nivå	AV - Avancerad nivå
Betygsskala	Godkänd, underkänd
Kursansvarig institution	Institutionen för medicin, Huddinge
Beslutande organ	Programnämnden för biomedicinprogrammen
Datum för fastställande	2024-03-11
Kursplanen gäller från	Höstterminen 2024

## **Särskild behörighet**

Kandidat- eller yrkesexamen om minst 180 hp inom biomedicin, bioteknik, cell- och molekylärbiologi, medicin eller motsvarande examen. Dessutom krävs Engelska B/Engelska 6 med lägst betyget godkänd/E.

## **Mål**

Syftet med kursen är att studenten ska kunna förklara och ge exempel på hur olika typer av genomprofiler kan användas i diagnostik och personaliserad medicin som bygger på molekylär undergruppering av patienter. Vidare ger kursen utbildning i kritisk utvärdering av sekvenseringsdata (särskilt hela genom och riktad DNA-sekvensering) genom att förstå viktiga steg i datagenereringen, principer för dataanalysverktyg och utmaningar för att prioritera DNA-varianter från de samlade resultaten.

Efter avslutad kurs ska studenten kunna:

- förstå hur short-read sekvenseringsdata genereras och de grundläggande kvalitetskontrollstegen,
- förklara hur DNA-varianter kan analyseras från deep sequencing data,
- förstå det konceptuella ramverket för Bayesian-statistik
- använda grafiska användargränssnitt-bioinformatikverktyg inklusive genome-webbläsare och olika

annoteringsverktyg.

- förstå hur bioinformatik-arbetsflöden för genomdata sätts upp och utvärderas,
- förstå resultat från flera sekvenseringsmetoder och hur sådan data som samlas in över flera kohorter kan erhållas och användas via multi-omics dataportaler.

## Innehåll

Översikt över generering av short read sekvensdata. Identifiera bakterie- och somatiska DNA-sekvensvarianter från deep sequencing data. Variant calling, annotering och prioritering. Statistisk analys av genotyp-egenskaper. Bioinformatikverktyg för genomik byggt kring kommandoradsverktyg. Utvärdering av metoder och verktyg. Tolka helgenom-data från patienter med flera mätmetoder. cBioportal för cancergenomik och arbete med multiomics patientdata. Virtuellt praktik: praktiska övningar och demonstrationer.

## Arbetsformer

Kursen är på masternivå, där studenter antas känna till de vanligaste studiemetoderna inom högre utbildning. Den pedagogiska grundsynen bygger på lärande som en aktiv forskningsprocess.

Inlärnings- och undervisningsaktiviteterna inkluderar multiformt lärande, inklusive videoföreläsningar om grundläggande begrepp och terminologi, artiklar/videor skrivna respektive gjorda av experter, undersökning av sekvenseringsdata och resultat av statistiska jämförelser i grafiska användargränssnittsverktyg och beräkningsövningar med Jupyter-anteckningsböcker. Online-undervisningsplattformar kommer att användas under kursen där studenter har möjlighet att interagera i digitala grupprum under praktiska sessioner.

Denna online-kurs har en föreslagen tidtabell för studier och studenter som registrerar sig samtidigt kommer att kunna interagera med varandra under kursen. Den avslutande uppgiften kan utföras som ett team (rekommenderas starkt för att öka interaktionen mellan eleverna). Lärare kommer att delta i diskussionsforum varje vecka för att besvara frågor, ge ytterligare råd och rekommendera nya artiklar relaterade till kursen och som kan studeras som extra material. Lärare är också närvarande i schemalagda aktiviteter i digitala grupprum.

## Examination

Examination är en skriftlig uppgift och en skriftlig utvärdering av en annans students uppgift ( peer review). Betygsätts U/G

Obligatoriskt deltagande

Detta är en online kurs som hålls av Östra Finlands universitet, Kuopio och för att genomföra kursen måste studenten delta och utföra i alla undervisnings- och inlärningsaktiviteter. 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.

Begränsning av antal prov- eller praktiktillfällen

De studenter som ej är godkända efter ordinarie provtillfälle har rätt att delta vid ytterligare fem provtillfällen. Om studenten genomfört sex underkända 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 provtillfälle. Provtillfälle till vilket studenten anmält sig med 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 frångå 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.

## Övriga föreskrifter

Kursen hålls av Institute of Biomedicine, Östra Finlands universitet, Kuopio som en online-kurs.

Kursen ges på engelska och examination är på engelska.

Kursutvärdering kommer att genomföras enligt de riktlinjer som är fastställda av Kommittén för utbildning.

Denna kurs ersätter kursen Sekvensering och genomik inom diagnostik och personaliserad medicin, 4,5 hp (4BI112) och kan inte ingå i examen tillsammans med sistnämnda kurs.

## Litteratur och övriga läromedel

Kursmaterial ligger på en Moodle-plattform vid Östra Finlands universitet, Kuopio och inkluderar föreläsningss videor, föreslagen läsning i form av originalartiklar och recensioner och länkar till offentligt tillgängliga webbseminarier och handledning om de ämnen som tas upp. Jupyter-anteckningsböcker delas via en server som kan nås under kursen (konton skapas för deltagare när de anmäler sig till kursen).