



Kursplan för

# Molekylär genetik och genomik, 5 hp

Molecular Genetics and Genomics, 5 credits

Denna kursplan gäller från och med höstterminen 2023.

Kurskod	5MT010
Kursens benämning	Molekylär genetik och genomik
Hp	5 hp
Utbildningsform	Högskoleutbildning, 2007 års studieordning
Huvudområde	Molekylära livsvetenskaper
Nivå	AV - Avancerad nivå
Betygsskala	Väl godkänd, godkänd, underkänd
Kursansvarig institution	Institutionen för molekylär medicin och kirurgi
Beslutande organ	Programnämnden för biomedicinprogrammen
Datum för fastställande	2023-03-07
Kursplanen gäller från	Höstterminen 2023

## Särskild behörighet

Kandidat eller yrkesexamen om minst 180 hp varav/samt minst 10 hp i matematik samt minst 20 hp inom livsvetenskap (exempelvis cellbiologi, biokemi, mikrobiologi, genteknologi eller molekylärbiologi). Dessutom krävs Engelska B/Engelska 6 med lägst betyget godkänd/E.

## Mål

Syftet med kursen är att ge grundläggande kunskaper för humangenetik, inklusive det humana genomets organisation och funktion, och att introducera avancerad genomiska tekniker. Kursen syftar också till att ge studenterna en förståelse för genetiska sjukdomsmekanismer och förmågan att kritiskt utvärdera och presentera genetisk forskning i muntlig och skriftlig form.

Efter genomgången kurs ska studenten kunna:

Avseende kunskap och förståelse

- Förklara struktur och funktion av gener och genomer, inklusive hur det humana genomet organiseras, hur genuttryck regleras och hur genetisk variation skiljer sig åt mellan individer och arter,
- Förklara de molekylära mekanismerna för genetisk variation och förutsäga de potentiella effekterna av olika genetiska förändringar på genfunktion och fenotyp,
- Relatera genetiska varianter till utvecklingen av mänskliga sjukdomar och beskriva de arvmönster som är förknippade med olika typer av genetiska sjukdomar.

### Avseende färdighet och förmåga

- Välja lämplig genomisk teknik och dataanalysstrategier för att identifiera sjukdomsframkallande gener och förklara skälen till valet,
- Utvärdera kandidatvarianter och gener med hjälp av offentligt tillgängliga databaser och verktyg.
- Extrahera genomiska data från offentligt tillgängliga databaser,
- Söka efter, samla in, utvärdera, tolka och diskutera relevanta vetenskapliga litteratur och forskningsresultat som är relaterade till ämnen inom kursen.

### Avseende värderingsförmåga och förhållningssätt

- Reflektera över forskning som omfattar material från människor och djur ur etisk synvinkel och ur jämställdhetsperspektiv och beskriva hur man kan garantera rättvisa och etiska forskningsmetoder,
- Utvärdera ämnen inom kursen utifrån perspektivet global hälsa och FN:s mål för hållbar utveckling.

## Innehåll

Under kursen får studenterna en introduktion till genetiska begrepp och den senaste genomtekniken, med fokus på humangenetik inom livsvetenskaper. Kursen kommer att täcka en rad olika teman, inklusive grundläggande principer för genstruktur, genuttryck och reglering, genomorganisation, ursprung och konsekvenser av genetisk variation, grunderna för arv, aktuell genomisk teknik och metoder för att identifiera sjukdomsorsakande varianter i linje med kursmålen. Kursen omfattar självstudier, föreläsningar, workshops, grupparbeten och muntliga presentationer.

## Arbetsformer

Lärandet i den här kursen kommer att vara aktivt och innefatta integrerad feedback. Kursen omfattar "flipped classroom" inläring, där kursmaterialet tillhandahålls före lärarledda diskussioner i workshops eller seminarier. Lärandeaktiviteterna i denna kurs kommer att omfatta seminarier, föreläsningar och förinspelade videoföreläsningar som en del av "flipped classroom" undervisningen, samt workshops. Särskild tonvikt läggs på peerlearning och självstudier i grupper och på individnivå.

## Examination

Examinationen består av en bedömning av en muntlig presentation (betygsatt underkänd/godkänd/väl godkänd) och skriftliga tentamen (betygsatt underkänd/godkänd/väl godkänd). För att bli godkänd på hela kursen krävs betyget "godkänd" för båda examinationsdelarna av kursen. För att uppnå betyget "väl godkänd" för hela kursen krävs betyget "väl godkänd" för båda examinationsdelarna av kursen.

Studenter måste lämna in obligatoriska inlämningsuppgifter för att bli godkänd på kursen.

Studenter som inte lämnar in obligatoriska uppgifter före slutdatum/tid kommer att förlora möjligheten att graderas med betyget väl godkänd på kursen.

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.

### Obligatoriskt deltagande

Introduktionen till kursen, individuella uppgifter, workshops och gruppuppgifter samt föreläsningar kopplade till dessa delar är obligatoriska. Kursledaren bedömer om och i så fall hur frånvaro kan kompenseras. Innan student deltagit i obligatoriska delar eller kompenserat frånvaro i enlighet med

kursledarens anvisningar registreras inte studentens kursresultat i LADOK. Frånvaro från ett obligatoriskt utbildningsinslag kan innebära att studenten 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 den studerande ej är godkänd efter fyra provtillfällen rekommenderas denna att gå om kursen 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.

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.

## Övriga föreskrifter

Kursen ges på engelska

## Litteratur och övriga läromedel

De senaste översiktsartiklarna från tidskrifter med hög genomslagskraft inom genetik och genomik. Artiklarna kommer att tillhandahållas under kursen.

*Strachan, Tom; Read, Andrew P.*

### **Human molecular genetics**

Fifth edition. : Boca Raton, Florida : CRC Press, 2019 - xiii, 770 pages

ISBN:0815345895 LIBRIS-ID:gq514rnfd2cr6zew

[Sök i biblioteket](#)