

Humane moleculaire genetica (D013077)

Cursusomvang *(nominale waarden; effectieve waarden kunnen verschillen per opleiding)*

Studiepunten 6.0

Studietijd 180 u

Aanbodsessies in academiejaar 2024-2025

A (semester 2)

Nederlands

Gent

Lesgevers in academiejaar 2024-2025

De Baere, Elfride

GE31

Verantwoordelijk lesgever

Bauwens, Miriam

GE31

Medelesgever

Claes, Kathleen

GE31

Medelesgever

De Preter, Katleen

GE31

Medelesgever

Menten, Björn

GE31

Medelesgever

Aangeboden in onderstaande opleidingen in 2024-2025

[Bachelor of Science in de biomedische wetenschappen](#)

stptn

6

aanbodsessie

A

[Schakelprogramma tot Master of Science in Biomedical Sciences](#)

6

A

[Vorbereidingsprogramma tot Master of Science in Biomedical Sciences](#)

6

A

Onderwijstalen

Nederlands

Trefwoorden

Genetische variatie, populatiegenetica, overervingspatronen, genoomanalyse, chromosomale afwijkingen, monogenische aandoeningen, complexe aandoeningen, moleculaire basis van kanker, erfelijke kankersyndromen, genetische testing, ziektemodellen, gentherapie

Situering

De student verwerft een basiskennis van en inzicht in de concepten en technieken in de humane genetica zodat hij/zij in staat is de vakliteratuur en het wetenschappelijk onderzoek in dit domein kritisch te volgen. Hij/zij zal kennis van en inzicht verwerven in verschillende aspecten van humane erfelijke aandoeningen, die de student in staat moeten stellen een concept te formuleren omtrent een medisch probleem in het domein van de humane genetica. Dit concept kan hij/zij verifiëren aan de hand van wetenschappelijke literatuur.

Inhoud

Het Humaan Genoom en genetische variatie:

- Humane genetische variatie
- Populatiegenetica
- Overervingspatronen
- Technieken voor genoomanalyse

Genetisch bepaalde ziekten:

- Chromosomale afwijkingen en structurele varianten
- Moleculaire pathologie: linken van fenotypes aan genotypes
- Monogenische aandoeningen: mappen en identificeren van genen
- Complexe aandoeningen: risicofactoren en pathogenese
- Kanker: moleculaire basis en genomics

Toegepaste Humane Moleculaire Genetica

- Genetische testing in de gezondheidszorg
- Ziektemodellen
- Genetische strategieën voor behandeling van ziekte

Begincompetenties

Moleculaire Biologie, Celbiologie, Genetica, Biochemie

Eindcompetenties

- 1 De verschillende soorten mutaties beschrijven en identificeren. De genetische code toepassen om het effect op het genproduct te bepalen. De moleculaire effecten van mutaties begrijpen en toepassen. Verklaren hoe een mutatie kan leiden tot een bepaalde genetische aandoening.
- 2 De meest geschikte moleculaire techniek selecteren voor de analyse van een bepaald type mutatie.
- 3 Benoemen van basisbegrippen gerelateerd aan monogenische aandoeningen. Herkennen en toepassen van genetische overervingsvormen aan de hand van stambomen.
- 4 De verschillende identificatiestrategieën voor ziektegenen van monogenische aandoeningen benoemen en evalueren.
- 5 Benoemen van basisbegrippen gerelateerd aan multifactoriële aandoeningen.
- 6 Basisbegrippen van de humane cytogenomica verklaren. De klinische consequenties van de verschillende soorten van chromosomale en genomische defecten begrijpen en benoemen.
- 7 Beschrijven van tumorigenese als een multistapsproces. Beschrijven van de rol van genetica in de diagnose, behandeling en preventie van kanker.
- 8 Beschrijven van de belangrijkste erfelijke kankersyndromen en hun relatie tot frequente sporadische kankers. Definieren van belangrijke begrippen in kankergenetica.
- 9 De basisbegrippen van populatiegenetica definiëren. De wet van Hardy-Weinberg toepassen voor het bepalen van dragerschapsfrequenties. De relatie- en inteeltcoëfficiënt berekenen in het geval van consanguïteit.
- 10 Het herhalingsrisico voor een genetische aandoening afleiden op basis van de overervingsvorm. Het theorema van Bayes toepassen voor het berekenen van herhalingsrisico's.
- 11 De belangrijkste indicaties voor genetische counseling en genetische testing kennen. Op basis van een indicatie, de geschikte categorie van een genetische test selecteren.
- 12 Zich bewust zijn van de ethische implicaties van genetische testing.
- 13 De toepassing en voor- en nadelen van ziektemodellen en recente genetische strategieën voor behandeling van ziekte begrijpen.

Creditcontractvoorwaarde

Toelating tot dit opleidingsonderdeel via creditcontract is mogelijk na gunstige beoordeling van de competenties

Examencontractvoorwaarde

De toegang tot dit opleidingsonderdeel via examencontract is open

Didactische werkvormen

Toelichtingen bij de didactische werkvormen

Werkcolleges: plenair en begeleid oplossen van oefeningen m.b.t:

- Overervingsvormen
- Begrippen van populatiegenetica
- Allel en genotype frequenties
- Wet van Hardy-Weinberg
- Consanguïteit en inteelt
- Risicoberekening in monogenische ziekten
- Herhalingsrisico
- Theorema van Bayes

Studiemateriaal

Geen

Referenties

Referenties kunnen aan het eind van elk hoofdstuk in de syllabus teruggevonden worden.

Aanbevolen referenties:

New Clinical Genetics, 3rd Edition by Andrew Read and Dian Donnai. ISBN: 978-1907904677

Human Molecular Genetics, fifth edition by Strachan and Read. ISBN: 9780815345893

Vakinhoudelijke studiebegeleiding

Interactieve ondersteuning via vraag-antwoord momenten tijdens hoor- en werkcolleges, en via e-mail en het elektronisch leerplatform.

Evaluatiemomenten

periodegebonden evaluatie

Evaluatievormen bij periodegebonden evaluatie in de eerste examenperiode

Schriftelijke evaluatie met meerkeuzevragen

Evaluatievormen bij periodegebonden evaluatie in de tweede examenperiode

Schriftelijke evaluatie met meerkeuzevragen

Evaluatievormen bij niet-periodegebonden evaluatie

Tweede examenkans in geval van niet-periodegebonden evaluatie

Niet van toepassing

Eindscoreberekening

Standaardsetting (hogere cesuur)