



Ontwikkelingsgenetica en genregulatie (D000652)

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

Studiepunten 6.0 Studietijd 180 u Contacturen 30.0 u

Aanbodssessies in academiejaar 2018-2019

A (semester 2) Engels

Lesgevers in academiejaar 2018-2019

De Baere, Elfride	GE02	Verantwoordelijk lesgever
Cools, Martine	GE04	Medelesgever
Dermaut, Bart	GE02	Medelesgever
Verdin, Hannah	GE02	Medelesgever

Aangeboden in onderstaande opleidingen in 2018-2019

	stptn	aanbodssessie
Master of Science in Biomedical Sciences	6	A

Onderwijstalen

Engels

Trefwoorden

Genetische controle van embryonale ontwikkeling, groeifactoren, transcriptiefactoren, signaal-transductie pathways, congenitale malformatiesyndromen, genetische defecten, genomwijde technieken, modelsystemen, functionele genomica, epigenetica.

Situering

De embryonale ontwikkeling van een humaan individu is een complex proces, waarbij zowel genetische, epigenetische als omgevingsfactoren een rol spelen. Wanneer de omgevingsfactoren gunstig zijn, bepalen genen hoe een cluster van ongedifferentieerde cellen dat afkomstig is van de bevruchte eicel of zygote zich ontwikkelt over een periode van 12 weken in een humaan embryo. Deze ontwikkelingsprocessen situeren zich in het vakgebied van de embryologie. In deze cursus wordt de nadruk gelegd op de genetische controle van deze processen, en op afwijkingen van deze controle die leiden tot congenitale malformatiesyndromen bij de mens.

Deze cursus bestaat voornamelijk uit het bespreken van state-of-the-art research papers die belangrijke inzichten verstrekken in de rol van diverse klassen van ontwikkelingsgenen, groeifactoren, transcriptiefactoren, intermediaire signaal-transductie pathways, genregulatie en epigenetische factoren bij humane embryonale ontwikkelingsprocessen. De focus is gericht op bevindingen van genetisch onderzoek in een brede waaier van congenitale malformatiesyndromen bij de mens en in transgene/knockout muizen en andere modelsystemen (zebravis, Drosophila). De student(e) wordt een inzicht bijgebracht in aspecten van functionele genomica en epigenetica in relatie tot ontwikkelingsgenetica.

Inhoud

In het vak ontwikkelingsgenetica worden volgende onderdelen behandeld:

1. Families van ontwikkelingsgenen
2. Genetische defecten in congenitale malformatiesyndromen (MCA)
3. Technieken voor detectie van genetische defecten in humane MCA
4. Diermodellen en cellulaire modellen (induced pluripotent stem cells (iPSC)) voor de studie van humane ontwikkelingsaanpakken
5. Onderzoeksstrategieën voor de studie van ontwikkelingsaanpakken (onder meer ciliopathieën, RAS-MAPK pathway, skeletaandoeningen, congenitale hartafwijkingen, fibroblast groeifactoren, oogaandoeningen, disorders of sex development).
6. Functionele genomica (ENCODE, genregulatie, cis-regulatorische

elementen, miRNA, long non-coding RNA)
7. Epigenetica (imprinting, methylatie)

Begincompetenties

De vakken Embryologie en organogenese, Humane genetica, Ontwikkelingsbiologie, Moleculaire biologie I, Moleculaire biologie II en Pathogenese bij de mens uit de bacheloropleiding biomedische wetenschappen met succes gevolgd hebben of de erin beoogde competenties op een andere manier verworven hebben.

De bacheloropleiding biomedische wetenschappen met succes hebben voltooid of de erin beoogde competenties op een andere manier hebben verworven.

Eindcompetenties

- 1 Kennis hebben van de normale genetische controle van ontwikkelingsprocessen. Afwijkingen in ontwikkelingsprocessen in verband brengen met ontwikkelingsaandoeningen.
- 2 De genetische basis van ontwikkelingsaandoeningen begrijpen. Kennis hebben van (niet-) coderende genetische defecten en hun effect op het fenotype verklaren.
- 3 Technieken voor de detectie van genetische defecten begrijpen en kunnen toepassen op een onderzoekscasus.
- 4 Kennis hebben van diermodellen en cellulaire modellen die gebruikt worden in genetisch onderzoek en de toepassing ervan in ontwikkelingsgenetica.
- 5 De verschillende onderzoeksstrategieën voor de studie van ontwikkelingsaandoeningen begrijpen. Beargumenteren welke strategie meest aangewezen is voor een specifieke onderzoeksvraag.
- 6 Zich bewust zijn van de veranderlijkheid van het onderzoeksstrategieën ten gevolge van nieuwe inzichten. Aandacht hebben voor recente ontwikkelingen in het biomedisch domein.
- 7 Wetenschappelijke literatuur met betrekking tot ontwikkelingsgenetica kritisch evalueren en erover kunnen discussiëren.
- 8 Kritisch rapporteren over en voorstellen van geselecteerde onderwerpen en literatuur aan medestudenten.

Creditcontractvoorwaarde

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

Examencontractvoorwaarde

De toegang tot dit opleidingsonderdeel via examencontract is open

Didactische werkvormen

Hoorcollege, microteaching

Leermateriaal

Syllabus, aangevuld met wetenschappelijke artikels (Engels), lesdia's die op Minerva worden geplaatst (NL, ENG)

Referenties

State-of-the-art articles

Vakinhoudelijke studiebegeleiding

Interactieve ondersteuning via vraag-antwoord momenten tijdens hoorcolleges, en via e-mail en Minerva.

Evaluatiemomenten

periodegebonden en niet-periodegebonden evaluatie

Evaluatievormen bij periodegebonden evaluatie in de eerste examenperiode

Schriftelijk examen met open vragen, openboekexamen

Evaluatievormen bij periodegebonden evaluatie in de tweede examenperiode

Schriftelijk examen met open vragen, openboekexamen

Evaluatievormen bij niet-periodegebonden evaluatie

Mondeling examen

Tweede examenkans in geval van niet-periodegebonden evaluatie

Niet van toepassing

Toelichtingen bij de evaluatievormen

De niet-periodegebonden evaluatie bestaat uit een variant van een mondeling

examen, namelijk microteaching waarbij de student een wetenschappelijk artikel voorstelt aan de groep aan de hand van een voorbereide presentatie onder begeleiding van de lesgever.

Eindscoreberekening

Combinatie van niet-periodegebonden evaluatie (microteaching, i.e. 25% van het eindcijfer) en periodegebonden evaluatie (schriftelijk examen, i.e. 75% van het eindcijfer).

Studenten die gewettigd afwezig zijn op de dag van het voorstellen van hun microteaching dienen dit op een ander tijdstip in te halen. Ongewettigde afwezigheid voor de voorstelling van een microteaching geeft aanleiding tot een totaal cijfer van maximum 9/20, ongeacht de punten voor het schriftelijk examen.