



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

Studiepunten 6.0      Studietijd 180 u      Contacturen 72.5 u

Aanbodsessies en werkvormen in academiejaar 2018-2019

A (semester 1)      Engels      hoorcollege      22.5 u

Lesgevers in academiejaar 2018-2019

Claes, Kathleen	GE02	Verantwoordelijk lesgever
Menten, Björn	GE02	Medelesgever
Van Roy, Nadine	GE02	Medelesgever

Aangeboden in onderstaande opleidingen in 2018-2019

	stptn	aanbodsessie
<a href="#">Master of Science in Biomedical Sciences</a>	6	A

Onderwijstalen

Engels

Trefwoorden

Humane genetica, diagnostiek, cytogenetica, moleculaire genetica, constitutionele en verworven genetische afwijkingen

Situering

Genetische defecten kunnen aan de basis liggen van erfelijke ziekten en kanker. De afgelopen decennia werden voor vele erfelijke ziekten en vormen van kanker de genetische defecten geïdentificeerd. Afhankelijk van de aard van deze defecten worden aangepaste technieken gebruikt om genmutaties en/of chromosomale defecten op te sporen. Deze informatie is van belang bij de genetische raadpleging (counseling) van patiënten met erfelijke aandoeningen en kan van groot belang zijn bij het verdere klinische management en/of behandeling van de ziekte. Genetische defecten in kankercellen kunnen een diagnostische en prognostische waarde hebben en kunnen nuttig zijn bij het monitoren van respons op behandeling en opsporen van minimale ziekterest. Verder kan informatie omtrent aan- of afwezigheid van bepaalde mutaties indicatief zijn voor het gericht instellen van moleculair georiënteerde therapie.

Inhoud

In het vak genetische diagnostiek worden volgende onderdelen behandeld:

1. Moleculaire technieken voor diagnostiek van monogenische aandoeningen
2. Prenatale diagnostiek voor aangeboren chromosoomdefecten
3. Genetische counseling voor erfelijke aandoeningen en ethische implicaties van genetisch onderzoek
4. Cytogenetische en moleculaire diagnostiek van genetische afwijkingen in kanker, implicaties van biomerkers en angiogenese in kankeronderzoek
5. Accreditatie, validatie en kwaliteitszorg in genetische laboratoria
6. Gebruik en toepassen van genome browsers
7. Praktische oefeningen

Begincompetenties

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

Eindcompetenties

- 1 genetische afwijkingen die voorkomen bij verworven aandoeningen kunnen opsommen en bepalen welke technieken gebruikt worden voor detectie van deze afwijkingen
- 2 getuigen van inzicht in belang van genetische counseling en ethische implicaties van

- genetisch diagnostisch onderzoek.
- 3 de basisprincipes van kwaliteitszorg in een genetisch centrum kennen
- 4 wetenschappelijke literatuur met betrekking tot genetische diagnostiek kritisch evalueren
- 5 getuigen van inzicht omtrent de mogelijkheden en beperkingen van genetisch onderzoek in bijzonder m.b.t. identificatie van verantwoordelijke genen en mutaties
- 6 op basis van genetische afwijkingen kunnen bepalen of targeted therapie mogelijk is en welke de meest optimale behandeling zou kunnen zijn en met welke resistentie mechanismen moet rekening gehouden worden

#### Creditcontractvoorwaarde

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

#### Examencontractvoorwaarde

Dit opleidingsonderdeel kan niet via examencontract gevolgd worden

#### Didactische werkvormen

Hoorcollege, practicum

#### Toelichtingen bij de didactische werkvormen

hoorcollege met actieve participatie van studenten

Practicum:

- uitvoeren van praktisch werk in het genetisch laboratorium
- interpretatie en uitwerking van realistische diagnostische casussen
- zelfstandig opstellen van een validatie dossier voor een genetische test

#### Leermateriaal

Dia's die op Minerva worden geplaatst, aangevuld met artikels, teksten elektronisch beschikbaar, in het Engels. Kostprijs ongeveer 20 EUR.

#### Referenties

#### Vakinhoudelijke studiebegeleiding

Interactieve ondersteuning via Minerva, persoonlijk: vragen voor of na de les, e-mail

#### Evaluatiemomenten

periodegebonden en niet-periodegebonden evaluatie

#### Evaluatievormen bij periodegebonden evaluatie in de eerste examenperiode

Schriftelijk examen met open vragen, mondeling examen

#### Evaluatievormen bij periodegebonden evaluatie in de tweede examenperiode

Schriftelijk examen met open vragen, mondeling examen

#### Evaluatievormen bij niet-periodegebonden evaluatie

Participatie, gedragsevaluatie op de werkvloer, verslag

#### Tweede examenkans in geval van niet-periodegebonden evaluatie

Niet van toepassing

#### Toelichtingen bij de evaluatievormen

##### **periode gebonden evaluatie:**

mondeling examen met schriftelijke voorbereiding

##### **niet periode gebonden evaluatie:**

- schriftelijk op basis van verslagen
- tijdens de stage ook permanente evaluatie van attitude, kennis en vaardigheden

#### Eindscoreberekening

niet periode gebonden evaluatie: 25%

periode gebonden evaluatie: 75%

De niet-periodegebonden evaluatie bestaat voor een gedeelte uit deelname aan practica. Niet-deelname aan min. 80% van de practica geeft aanleiding tot een totaal cijfer van maximum 9/20, ongeacht de score van de periodegebonden evaluatie.