



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

Studiepunten 5.0 Studietijd 150 u Contacturen 25.0 u

Aanbodssessies en werkvormen in academiejaar 2018-2019

A (semester 2)	Engels	microteaching	10.0 u
		hoorcollege	15.0 u

Lesgevers in academiejaar 2018-2019

Menten, Björn	GE02	Verantwoordelijk lesgever
Van Coster, Rudy	GE02	Medelesgever
Van Roy, Nadine	GE02	Medelesgever
Vergult, Sarah	GE02	Medelesgever

Aangeboden in onderstaande opleidingen in 2018-2019

Master of Science in Biomedical Sciences	stptn	aanbodssessie
--	-------	---------------

5 A

Onderwijstalen

Engels

Trefwoorden

verstandelijke beperking, neurologische ontwikkelingsaandoeningen, neurogenetica, chromosomale defecten, alzheimer, parkinson, moleculaire genetica, neurologische tumoren

Situering

Deze cursus gaat dieper in op een onderdeel van de medische genetica, met name neurogenetica. De cursus heeft tot doel inzicht te verschaffen in de genetische basis en overervingspatronen van erfelijke neurogenetische aandoeningen alsook in de onderliggende moleculaire pathologie van sommige van deze ziektebeelden, steunend op de kennis van humane moleculaire genetica en ontwikkelingsbiologie.

Inhoud

- Chromosomale oorzaken van verstandelijke beperking en aangeboren afwijkingen: translocaties en microdeletie- en microduplicatiesyndromen
- Monogenische vormen van verstandelijke beperking en ontwikkelingsstoornissen zoals Rett syndroom
- Genetische aspecten (overerving, genetische defecten, moleculaire pathogenese,...) van neurologische aandoeningen zoals ziekte van Huntington, spinocerebellaire ataxien (SCA's), Friedreichse ataxie, Alzheimer, Parkinson en ALS
- Malformaties van het centraal zenuwstelsel
- Neurometabole stoornissen (leucodystrofien, mitochondriale encefalomyopathien, ceroid lipofuscinosen, glycoproteïne stoornissen, peroxisomale aandoeningen, purine en pyrimidine stoornissen)
- Neuromusculaire aandoeningen (Charcot-Marie-Tooth, spinale spieratrofien, myasthenia gravis)
- Genetische basis van neurologische tumoren (hersentumoren, feochromocytoom, neuroblastoom, PNET,...).
- Opsporen van genen betrokken in neurologische aandoeningen (chromosomenonderzoek, microarray analyse en next generation sequencing).

Begincompetenties

De vakken Embryologie en organogenese, Moleculaire biologie I, Moleculaire biologie II, Humane genetica, Ontwikkelingsbiologie en Pathogenese bij de mens uit de bacheloropleiding Biomedische Wetenschappen en het vak Geavanceerde humane genetica uit de masteropleiding Biomedische Wetenschappen met succes gevolgd

hebben of de erin beoogde competenties op een andere manier verworven hebben.

De bacheloropleiding Biomedische Wetenschappen met succes hebben gevolgd of de erin beoogde competenties op een andere manier hebben verworven.

Eindcompetenties

- 1 Kennis hebben over de belangrijkste gendefecten die aanleiding geven tot neurologische aandoeningen.
- 2 Inzicht hebben in de moleculaire pathogenese van neurologische ziekten in zoverre gekend.
- 3 Inzicht in het belang van monogenische en multifactoriële aspecten in het ontstaan van neurologische ziektebeelden hebben.
- 4 Inzicht hebben in het belang van genetische testing bij neurologische aandoeningen.
- 5 Kennis hebben van de technologie gebruikt in genetisch onderzoek en de toepassing ervan in neurogenetica.

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, microteaching

Leermateriaal

Powerpoint presentaties PDFs Cursus, gratis, online beschikbaar

Referenties

Vakinhoudelijke studiebegeleiding

na afspraak per email

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

Tweede examenkans in geval van niet-periodegebonden evaluatie

Niet van toepassing

Toelichtingen bij de evaluatievormen

niet periode gebonden evaluatie:
evaluatie van micro teaching

periode gebonden evaluatie:
mondeling examen

Eindscoreberekening

periode gebonden evaluatie: 15 punten
niet periode gebonden evaluatie: 5 punten