



Geavanceerde humane genetica (D012701)

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

Studiepunten 6.0 Studietijd 180 u Contacturen 55.0 u

Aanbodsessies in academiejaar 2018-2019

A (semester 2) Engels

Lesgevers in academiejaar 2018-2019

Coucke, Paul	GE02	Verantwoordelijk lesgever
Symoens, Sofie	GE02	Medelesgever
Vanakker, Olivier	GE02	Medelesgever
Van Coster, Rudy	GE02	Medelesgever

Aangeboden in onderstaande opleidingen in 2018-2019

	stptn	aanbodsessie
Master of Science in Biomedical Sciences	6	A

Onderwijstalen

Engels

Trefwoorden

pigenetica, imprinting, uniparentale disomie, haplo-insufficiëntie, dominant negatief, gain-of-function, triplet repeat, genomische aandoeningen, single nucleotide polymorfismen, niet-mendeliaanse overerving, farmacogenetica, gentherapie.

Situering

In deze cursus wordt dieper ingegaan op nieuwe inzichten aan de genetische basis van ziekten bij de mens. Naast klassieke nucleotide mutaties in coderende regio's is er een toenemend belang van positionele en epigenetische effecten. Deze cursus bestaat voornamelijk uit het bespreken van state-of-the-art research papers die recente inzichten verstrekken in nieuwe genetische mechanismen aan de basis van humane aandoeningen. Er wordt ook aandacht besteed aan nieuwe moleculaire technieken voor het opsporen van ziektegenen, recente inzichten in de pathogenetische mechanismen en therapeutische toepassingen. Tevens worden voorbeelden gegeven van de rol van genetica in het ontwikkelen van deze nieuwe therapeutische strategieën. Aan de studenten wordt een inzicht bijgebracht in diverse aspecten van de moderne humane genetica.

Inhoud

In het vak geavanceerde humane genetica worden de volgende onderdelen behandeld:

1. Epigenetica en imprinting
2. DNA methylatie en histonacetylafatie
3. MicroRNA en andere non-proteïne coderende RNAs
4. Ziektemechanismen (haplo-insufficiëntie, dominant negatief, gain-of-function, triplet repeat)
5. Genomische aandoeningen (recurrente deleties)
6. Long range regulatie van transcriptie, conserved non-genic sequences
7. Niet-mendeliaanse overerving/stamboomanalyse
8. Complexe aandoeningen
9. Mitochondriale genetica
10. Farmacogenetica
11. Gentherapie

Begincompetenties

De vakken Humane genetica, 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 De nieuwste ontwikkelingen van de opsporingsmethodologie, pathogenese en therapeutische strategieën bij genetische aandoeningen van de mens begrijpen.
- 2 De literatuur met betrekking tot de opsporingsmethodologie, pathogenese en therapeutische strategieën bij humane genetische aandoeningen kritisch kunnen lezen en erover kunnen discussiëren

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

Toelichtingen bij de didactische werkvormen

groepsbespreking, lezingen, debatten

Leermateriaal

Nederlandstalige syllabus, aangevuld met wetenschappelijke artikels (engels), lesdia's die op Minerva worden geplaatst.

Referenties

- Voornamelijk state-of-the-art artikels.

Vakinhoudelijke studiebegeleiding

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

Evaluatiemomenten

periodegebonden evaluatie

Evaluatievormen bij periodegebonden evaluatie in de eerste examenperiode

Schriftelijk examen

Evaluatievormen bij periodegebonden evaluatie in de tweede examenperiode

Schriftelijk examen

Evaluatievormen bij niet-periodegebonden evaluatie

Mondeling examen

Tweede examenkans in geval van niet-periodegebonden evaluatie

Examen in de tweede examenperiode is enkel mogelijk in gewijzigde vorm

Eindscoreberekening