

Genetische diagnostiek (D000852)

Wegens Covid19 kan mogelijk afgeweken worden van de onderwijs- en evaluatievormen. Dergelijke afwijkingen zullen via Ufora worden gecommuniceerd.

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

Studiepunten 6.0 **Studietijd 180 u** **Contacturen** 72.5 u

Aanbodsessies en werkvormen in academiejaar 2020-2021

A (semester 1) Engels Gent hoorcollege 22.5 u

Lesgevers in academiejaar 2020-2021

Claes, Kathleen	GE31	Verantwoordelijk lesgever
Van Roy, Nadine	GE31	Medewerker
Hellemans, Sabine	GE31	Medelesgever
Menten, Björn	GE31	Medelesgever
Van Tongerloo, Ariane	GE31	Medelesgever

Aangeboden in onderstaande opleidingen in 2020-2021

	stptn	aanbodsessie
Master of Science in Biomedical Sciences	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

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.