

Genoomdiagnostiek (D012565)

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 4.0 **Studietijd** 100 u **Contacturen** 82.5 u

Aanbodsessies en werkvormen in academiejaar 2020-2021

A (semester 1) Nederlands Gent hoorcollege 10.0 u

Lesgevers in academiejaar 2020-2021

Claes, Kathleen	GE31	Verantwoordelijk lesgever
PLANCKAERT, JURI	GE31	Medewerker
Van Roy, Nadine	GE31	Medelesgever

Aangeboden in onderstaande opleidingen in 2020-2021

	stptn	aanbodssessie
Postgraduaatsopleiding Genetic Counseling	4	A

Onderwijstalen

Nederlands

Trefwoorden

Genetische diagnostiek, karyotypering, Sanger sequencer, nieuwe generatie sequeringstechnologie

Situering

Algemene inleiding tot de moleculaire en cytogenetische diagnostiek van genetisch bepaalde aandoeningen

Inhoud

Klassieke en moleculaire cytogenetica
Moleculaire genetica
Mutatiedetectie en mutatiescanning
Nieuwe generatiesequenceringsstechnologie
Exoom en genoom sequenceringsstechnologie
Classificatie van varianten in het humaan genoom
Niet-invasieve prenatale screening en prenatale diagnostiek

Begincompetenties

/

Eindcompetenties

- 1 Inzicht verwerven in de technieken die worden gebruikt om de genetische basis van ziekten aan te tonen.
- 2 Interpreteren van resultaten van genetisch onderzoek.

Creditcontractvoorwaarde

Dit opleidingsonderdeel kan niet via creditcontract gevolgd worden

Examencontractvoorwaarde

Dit opleidingsonderdeel kan niet via examencontract gevolgd worden

Didactische werkvormen

Hoorcollege

Leermateriaal

Syllabus

Referenties

Human Molecular Genetics, Fifth Edition, by Authors: Tom Strachan, Andrew Read.
Released: 20 December 2018, ISBN: 0815345895.

Vakinhoudelijke studiebegeleiding

Interactieve ondersteuning via Minerva
Persoonlijk: op afspraak, na de les

Evaluatiemomenten

periodegebonden evaluatie

Evaluatievormen bij periodegebonden evaluatie in de eerste examenperiode

Schriftelijk examen met open vragen

Evaluatievormen bij periodegebonden evaluatie in de tweede examenperiode

Schriftelijk examen met open vragen

Evaluatievormen bij niet-periodegebonden evaluatie**Tweede examenkans in geval van niet-periodegebonden evaluatie**

Niet van toepassing

Toelichtingen bij de evaluatievormen

Bijkomend wordt ook een werkje verwacht (een kort paper, een presentatie, ...)

Eindscoreberekening