



## INSTITUTIONEN FÖR BIOMEDICIN

### **BMA231 Next Generation Sequencing dataanalys med kliniska tillämpningar, 7,5 högskolepoäng**

Next Generation Sequencing Data Analysis with clinical applications, 7.5 credits  
*Avancerad nivå / Second Cycle*

---

#### **Fastställande**

Kursplanen är fastställd av Institutionen för biomedicin 2023-02-01 att gälla från och med 2023-08-28, höstterminen 2023.

*Utbildningsområde:* Medicinskt 100 %

*Ansvarig institution:* Institutionen för biomedicin

#### **Inplacering**

Kursen ges som fristående kurs. Kursen kan ingå i magister-/masterexamen i biomedicinsk laborietvetenskap.

#### *Huvudområde*

Biomedicinsk laborietvetenskap

#### *Fördjupning*

A1N, Avancerad nivå, har endast kurs/er på grundnivå som förkunskapskrav

#### **Förkunskapskrav**

För behörighet till kursen krävs kandidatexamen 180 hp eller motsvarande inom något av områdena medicin, vård eller naturvetenskap samt Engelska 6.

#### **Lärandemål**

Efter godkänd kurs ska studenten kunna:

#### *Kunskap och förståelse*

- Identifiera olika "Next Generation Sequencing"-tekniker som finns tillgängliga
- Beskriva arbetsflödet som ett prov genomgår från bibliotekspreparation till sekvensdata

- Kategorisera "Next Generation Sequencing"-data enligt standardkvalitetströsklar
- Redogöra för de bioinformatikverktyg som används vid analys av "Next Generation Sequencing"-data
- Beskriva ett typiskt arbetsflöde vid analys av "targeted" resekvensering och RNA-sekvensering

#### *Färdigheter och förmåga*

- Föreslå en lämplig experimentdesign vid analys av "Next Generation Sequencing" - data
- Analysera och tolka "targeted" resekvensering och RNA-sekvenseringsdata
- Modifiera vanliga "Next Generation Sequencing"-arbetsflöden så det passar olika syften
- Använda grundläggande kommandon i R för data manipulation och för att skapa figurer
- Använda och vid behov modifiera existerande R-skript

#### *Värderingsförmåga och förhållningssätt*

- Granska *in silico* tekniker som har introducerats under kursen
- Avgöra kvaliteten av ett sekvenseringsprojekt
- Välja ett specifikt "Next Generation Sequencing" arbetsflöde, som är lämpligt för aktuellt projekt
- Utvärdera signifikansen av sina egna och andras vetenskapliga resultat

#### **Innehåll**

I kursen får studenterna fokusera på att analysera och tolka kliniska "Next Generation Sequencing" (NGS)-data genom att använda olika bioinformatiska webbverktyg. Det statistiska verktyget R kommer att introduceras för att utföra och visualisera resultaten. Kursen täcker grundläggande begrepp inom molekylärbiologi och genetik, samt principerna för "Next Generation Sequencing"-tekniker, med fokus på "targeted" resekvensering och RNA-sekvensering. Studenterna ska utföra djupgående analyser av "Next Generation Sequencing"-kvalitetskontroll och tolka resultat från mutations- och genuttrycksanalys.

#### **Former för undervisning**

Kursen består av föreläsningar, seminarier och inlämningsuppgifter.

Kursen ges på distans.

*Undervisningsspråk:* engelska

### **Former för bedömning**

Kursen examineras genom:

- 8 skriftliga inlämningsuppgifter
- En skriftlig slutrapport där studenten presenterar resultaten från analyser av (offentligt tillgängliga) kliniska data
- En muntlig presentation av slutrapporten

Utöver ovan är det obligatoriskt att studenten närvarar vid 6 seminarier. Eventuell frånvaro vid ett seminarium tas igen genom en ersättningsuppgift.

Eventuell frånvaro från den muntliga presentationen tas igen vid ett senare utannonserat tillfälle.

Om student som underkänts två gånger på samma examinerande moment önskar byte av examinerator inför nästa examinationstillfälle, bör sådan begäran inlämnas skriftligt till institutionen och ska bifallas om det inte finns särskilda skäl däremot (HF 6 kap 22§).

Om student fått rekommendation från Göteborgs universitet om särskilt pedagogiskt stöd kan examinerator, i det fall det är förenligt med kursens mål och förutsatt att inte orimliga resurser krävs, besluta att ge studenten en anpassad examination eller alternativ examinationsform.

I det fall en kurs har upphört eller genomgått större förändringar ska student garanteras minst tre examinationstillfällen (inklusive ordinarie examinationstillfälle) under en tid av minst ett år, dock som längst två år efter det att kursen upphört/förändrats. Vad avser praktik och verksamhetsförlagd utbildning gäller motsvarande, men med begränsning till endast ett ytterligare examinationstillfälle.

### **Betyg**

På kursen ges något av betygen Godkänd (G) och Underkänd (U).

För att få Godkänt (G) på kursen krävs att studenten fått betyget G på samtliga Ladokmoduler.

### **Kursvärdering**

Kursvärdering sker genom en skriftlig enkät på studenternas lärplattform, samt muntligt i dialog med studenterna. Kursansvarig lärare sammanställer analys av kursvärdering och ger förslag till utveckling av kursen. Analys och förslag återkopplas till studenterna och publiceras på studenternas lärplattform, samt redovisas i samband med ny kursomgång.

**Övrigt**

Då kursen ges på distans, och all kommunikation som gäller kursen kommer att ske via universitetets lärplattform, är det ett krav att studenten har tillgång till dator och internetuppkoppling. På lärplattformen kommer också föreläsningar, övningar, litteratur och annan relevant information att läggas upp.