



INSTITUTIONEN FÖR NEUROVETENSKAP OCH FYSIOLOGI

NG01CF Next Generation Sequencing analys med kliniska tillämpningar, 5 högskolepoäng

Next Generation Sequencing Analysis with clinical applications, 5 credits

Avancerad nivå / Second Cycle

Fastställande

Kursplanen är fastställd av Institutionen för neurovetenskap och fysiologi 2020-02-02 och senast reviderad 2020-12-08. Den reviderade kursplanen gäller från och med 2020-12-08, höstterminen 2020.

Utbildningsområde: Medicinskt 100 %

Ansvarig institution: Institutionen för neurovetenskap och fysiologi

Inplacering

Kursen kan ingå i magister-/masterexamen i biomedicinsk laboratorievetenskap.

Huvudområde

Biomedicinsk laboratorievetenskap

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 områden 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 på marknaden
- Beskriva arbetsflödet som ett prov genomgår från bibliotekspreparation till sekvensdata

- Kategorisera Next Generation Sequencing data enligt standardkvalitetströsklar
- Räkna upp bioinformatikverktyg som används vid analys av Next Generation Sequencing data
- Beskriv ett typiskt arbetsflöde vid analys av targeted resequencing och RNA-sekvensering

Färdigheter och förmåga

- Föreslå en lämplig experimentdesign vid analys av Next Generation Sequencing data
- Analysera och tolka targeted resequencing och RNA-sekvenseringsdata
- Modifiera vanliga arbetsflöden så det passar olika mål
- 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 baserat på designen av projektets
- Utvärdera signifikansen av sina egna och andras vetenskapliga resultat

Innehåll

Kursen består av föreläsningar och datorövningar där deltagarna fokuserar på att analysera och tolka kliniska Next Generation Sequencing (NGS) data genom att använda olika bioinformatiska verktyg. Det statistiska verktyget R kommer att introduceras för att utföra och visualisera resultaten. Kursen täcker grundläggande begrepp inom molekylärbiologi och genetik och principerna för Next Generation Sequencing tekniker, med fokus på targeted resequencing och RNA sekvensering, samt djupgående analys av Next Generation Sequencing-kvalitetskontroll och att tolka resultat från mutation och genuttrycksanalys.

Former för undervisning

Kursen består av föreläsningar, praktiska övningar och hemuppgifter

Undervisningsspråk: engelska

Former för bedömning

Examination består av ett projektarbete, där deltagaren/studenten analyserar kliniska prov och presenterar sina resultat skriftligt och genom en muntlig presentation.

Student äger rätt till byte av examiner efter att ha underkänts två gånger på samma examination, om inte särskilda skäl talar mot det. (HF 6 kap 22 §). En sådan begäran ställs till institutionen och ska vara skriftlig.

I det fall en kurs har upphört eller genomgått större förändringar ska studenten i normalfallet garanteras tillgång till minst tre provtillfällen (inklusive ordinarie provtillfälle) under en tid av åtminstone ett år med utgångspunkt i kursens tidigare uppläggning. Detta får inte strida mot HF 6 kap 21 §.

Minst fem tillfällen ska erbjudas studenterna att genomgå prov för att få godkänt resultat på en kurs eller del av en kurs.

Betyg

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

För att få godkänt betyg, krävs att studenten slutför alla praktiska övningar med godkänt resultat och visar att lärandemålen har uppnåtts genom projektarbete.

Kursvärdering

Kursutvärderingen kommer att göras genom en skriftlig enkät, som finns på universitetets lärplattform, där studenterna ombeds att beskriva sina åsikter om de olika stadierna av kursen för den framtida utvecklingen.

Resultatet och eventuella förändringar i kursens upplägg ska förmedlas både till de studenter som genomförde kursen och till de studenter som ska påbörja kursen vid nästa tillfälle.

Övrigt

Kurslitteratur och kursmaterial: Vetenskapliga artiklar och stenciler kommer att delas ut vid kurstillfällena.

Tillgång till dator med administrationsrättigheter och internet är nödvändigt då all kommunikation gällande kursen och all utdelning av dokument så som föreläsningar, övningar och litteratur kommer att ske via universitetets lärplattform.