



# CB208V Genommedicin 6,0 hp

## Genome Medicine

När kurs inte längre ges har student möjlighet att examineras under ytterligare två läsår.

## Fastställande

Kursplanen gäller från och med VT 2025 enligt fakultetsnämndsbeslut: C-2024-1059.  
Beslutsdatum: 2024-06-12.

## Betygsskala

P, F

## Utbildningsnivå

Avancerad nivå

## Huvudområden

Bioteknik

## Särskild behörighet

Avklarad examensarbete 15hp inom teknik eller naturvetenskap och 20 hp inom bioteknik, cellbiologi, biokemi, genteknologi eller molekylärbiologi. Engelska B/6.

## Undervisningsspråk

Undervisningsspråk anges i kurstillfällesinformationen i kurs- och programkatalogen.

## Lärandemål

Efter godkänd kurs skall studenten visa  
Kunskap och förståelse genom att:

- Redogöra för genetiska variationer i genomet, deras påverkan på genuttryck samt deras samband med sjukdomar
- Redogöra för och sammanfatta monogena och komplexa genetiska sjukdomar samt förklara biologiska mekanismer associerade med cancer

Färdighet och förmåga genom att:

- Utvärdera genetiska och epigenetiska varianter's påverkan på människans hälsa och sjukdomar
- Evaluera användningen av genetiska metoder / tekniker för att upptäcka och behandla sjukdomar samt den roll som genetisk variation i läkemedelsrespons, metabolism

Värdering och förhållningssätt genom att:

- Utvärdera effekterna av genetiska och epigenetiska varianter i hälsa och sjukdom

## Kursinnehåll

Kursen går online på distans och syftar att ge en förståelse för användning av genom- och epigenominformation inom medicin. Kursen ger en avancerad introduktion till epigenetik och dess roll i hälsa och sjukdom, cancer, genterapi och genommeditering.

Följande ämnen ingår i kursen:

- Det mänskliga genomets organisation och principer för genetisk variation.
- Principer för genreglering och epigenetik
- Sällsynta och multifaktoriella genstörningar
- Genterapi (inklusive cellterapi) och genommeditering
- Cancer och cancergenom

Vi kommer att diskutera organisationen och typen av mutationer i det mänskliga genomet. Vi kommer sedan att titta på dess samspel med epigenetiska mekanismer samt rollen av genomets 3D-struktur i genreglering, och fokusera på den genetiska arkitekturen för sällsynta och komplexa sjukdomar och strategier för att hitta orsakande eller bidragande genetiska faktorer involverade i sjukdomsdebut. Effekten av genomvariation kommer att exemplifieras med cancer, sällsynta och komplexa sjukdomar. Strategier för diagnos och behandling av sjukdomarna omfattas, såsom gen- och stamcellsterapi. Sjukdomar relaterade till polymerisation och strukturella förändringar av proteiner som Alzheimers sjukdom och priontillstånd kommer också att diskuteras.

Studenten utför projektarbete där strategier för teoretiskt experiment designas för att hitta genetiska orsaker för givna sjukdomar.

Kursen har förinspelade föreläsningar och problemlösning vid schemalagda tillfällen online.

## Examination

- MID1 - Kontrollskrivning, 2,0 hp, betygsskala: P, F
- PRO1 - Projekt, 2,0 hp, betygsskala: P, F
- TEN1 - Hemtenta, 2,0 hp, betygsskala: P, F

Examinator beslutar, baserat på rekommendation från KTH:s handläggare av stöd till studenter med funktionsnedsättning, om eventuell anpassad examination för studenter med dokumenterad, varaktig funktionsnedsättning.

Examinator får medge annan examinationsform vid omexamination av enstaka studenter.

## Etiskt förhållningssätt

- Vid grupparbete har alla i gruppen ansvar för gruppens arbete.
- Vid examination ska varje student ärligt redovisa hjälp som erhållits och källor som använts.
- Vid muntlig examination ska varje student kunna redogöra för hela uppgiften och hela lösningen.