

Från struktur till funktion till patologi (och vice versa), 4.0 hp

From structure to function to pathology (and vice-versa), 4.0
credits

Forskarutbildningskurs

8FO0159

Institutionen för biomedicinska och kliniska vetenskaper

Gäller från: Första halvår 2026

Fastställd av
Forsknings- och
forskarutbildningsnämnden

Fastställandedatum
2025-11-24

Diarienummer
LiU-2025-05508

Behörighetskrav

Grundläggande behörighet till kurser på forskarutbildningsnivå har den som har

- avlagt en examen på avancerad nivå,
- fullgjort kursfordringar om minst 240 högskolepoäng (hp), varav minst 60 hp på avancerad nivå, eller
- på något annat sätt förvärvat motsvarande kunskaper.

För denna kurs krävs dessutom godkända kurser i genetik och/eller molekyलगenetik (minst 6 hp) och strukturbologi (minst 6 hp) eller motsvarande.

Lärandemål

Efter avslutad kurs förväntas studenten kunna:

Kunskap och förståelse

- Redogöra för utmaningarna med att identifiera genetiska varianter i samband med mänskliga genetiska syndrom.
- Förklara de olika teknikerna som används för att bestämma eller förutsäga proteinstruktur.
- Redogöra för de huvudsakliga teknikerna och utmaningarna för att förutsäga patologiskt utfall av mutationer.
- Redogöra de olika metoder som används för att validera genetiska varianter som patologiska.

Färdighet och förmåga

- Identifiera möjliga genvarianter från exon-/genomsekvenseringsresultat
- Visualisera upplösta proteinstrukturer och förutsäga nya strukturer
- Utforma en strategi för att identifiera och/eller validera en möjlig patologisk genetisk variant inom ramen för sin egen forskning.
- Skriva en forskningsplan inom ramen för kursens innehåll.
- Kommunicera forskningsresultat på akademisk engelska, både muntligt och skriftligt.

Värderingsförmåga och förhållningssätt

- Kritiskt utvärdera fördelar och nackdelar med olika metoder för att identifiera och validera patologiska genetiska varianter.
- Kritiskt bedöma strukturella egenskaper och utvärdera fördelar och nackdelar med olika tekniker som används för att validera ett förutsagt struktur-/mutationsresultat.
- Analysera och ge konstruktiv kritik på föreslagna forskningsplaner inom genetik.
- Reflektera över behovet av ytterligare kunskap och forskning för att kontinuerligt utveckla kompetens.
- Reflektera över olika aspekter av hållbarhet i nuvarande och framtida grundforskning respektive klinisk forskning som involverar mänskliga genetiska syndrom.

Kursinnehåll

Kursen ger först en allmän översikt över viktiga metoder för att identifiera och studera proteiner och patologiska varianter struktur/funktion, inklusive helgenomsekvenseringsanalys (WGS), förutsägelse av proteinstruktur, proteinuttryck och fenotypanalys. Därefter kombineras teorin med verkliga forskningsexempel och diskussioner om hållbarheten i genetisk forskning. Slutligen får studenterna möjlighet att utveckla sina egna forskningsprojekt för att tillämpa dessa koncept.

Undervisnings- och arbetsformer

Inom Medicinska fakulteten utgör det studentcentrerade och problembaserade lärandet grunden i undervisningen. Studenten tar ett eget ansvar för sitt lärande genom ett aktivt och bearbetande förhållningssätt till lärandeuppgifterna.

Lärarens roll är att stödja studenter i detta arbetssätt.

Undervisnings- och arbetsformer i denna kurs är föreläsningar, seminarier, data-/datorlaborationer och individuella uppgifter.

Examination

Examinationen består av en individuellt utformad skriftlig forskningsplan och kritisk bedömning av annan students forskningsplan i samband med muntlig presentation.

Närvaro och deltagande på alla kursdagar är obligatoriskt.

Student som inte uppnått godkänt resultat erbjuds ett tillfälle till omexamination i anslutning till kursen. Därefter erbjuds deltagande i examination vid senare kurstillfälle. Omfattningen vid omexamination skall vara densamma som vid ordinarie examination.

Om det finns särskilda skäl, och om det med hänsyn till det obligatoriska momentets karaktär är möjligt, får examinator besluta att ersätta det obligatoriska momentet med en annan likvärdig uppgift.

Byte av examinator

Student som underkänts två gånger vid examination på kursen eller del av kursen har efter begäran rätt att få annan examinator vid förnyat examinationstillfälle, om inte särskilda skäl talar mot det.

Intyg

På students begäran kan kursbevis utfärdas av examinator.

Betygsskala

Godkänd eller Underkänd.

Betygsskala

Tvågradig skala

Kurslitteratur

En förteckning över rekommenderad litteratur kommer att tillhandahållas av kursledningen före kursstart.

Övrig information

Planering och genomförande av kursen skall utgå från kursplanens formuleringar. Kursvärdering samt analys och förslag som rör generell utveckling och förbättring av kursen återkopplas till Forsknings- och forskarutbildningsnämnden av kursansvarig lärare.

Kursen kommer att examineras på engelska.