Vak: Medische Genetica — credits: 5

Vakcode	BOVH24MDMEDGEN
Naam	Medische Genetica
Studiejaar	2025-2026
ECTS credits	5
Taal	Nederlands
Coördinator	S.A.B. Hermsen
Werkvormen	Hoorcollege Opdracht Werkcollege
Toetsen	Bio-Informatica - Overige toetsing Medische Genetica - Computer, organisatie ToetsCentrum

Leeruitkomsten

- Je legt uit en tekent hoe de mitotische en meiotische deling bij humane cellen verloopt en beredeneert wat de gevolgen zijn van nondisjunctie van chromosomen tijdens deze deling als basis van de medische genetica.
- Je legt de verschillende vormen van aneuploïdie (chromosomale afwijkingen) en chromosoommutaties uit en beredeneert hoe deze bij de mens overerven waarbij je voorbeelden geeft van aandoeningen die hierdoor kunnen ontstaan.
- Je begrijpt epigenetische concepten en genomic imprinting en past deze concepten toe om te verklaren waarom deze van invloed kunnen zijn op het ontstaan van erfelijke aandoeningen.
- Je legt de concepten allelfrequentie en populatiegenetica uit en past deze toe in medisch-genetische vraagstukken, waarbij je verband legt met factoren die hier van invloed op zijn en voorspelt aan de hand van berekeningen hoe vaak deze aandoeningen voorkomen in een populatie.
- Je werkt een casus uit, waarin je een genealogische stamboom analyseert t.b.v. (pre-) diagnostisch onderzoek van erfelijke ziekten, analyseert en interpreteert de resultaten van een aantal moleculair biologische technieken die in de medische genetica worden gebruikt met behulp van basis bio-informatica als onderdeel van het uitwerken van een casus.

DAS competenties

Competentie	Niveau (I-IV)
Onderzoeken	II
Experimenteren	II
Ontwikkelen	
Beheren	
Adviseren	
Instrueren | Begeleiden | Coachen	
Projectmatig werken	
Zelfsturing	

Inhoud

Medische genetica is een specialisme binnen de geneeskunde dat zich bezighoudt met de diagnostiek en beheersbaarheid van erfelijke aandoeningen. Door de huidige ontwikkelingen in de humane genetica zijn steeds meer erfelijke ziekten te detecteren. Binnen deze module leer je hoe erfelijke aandoeningen ontstaan en hoe je ze detecteert.

Je begint met een korte herhaling van de mitose en meiose en leert hoe deze ontstaan en welke gevolgen zij hebben. Daarna ga je kijken naar mutaties en chromosomale afwijkingen en hoe deze ontstaan. Een aantal voorbeelden komen daarbij aan bod, waarbij je gaat uitzoeken hoe deze kunnen overerven.

Ook leer je over verschillende technieken, zoals (next generation) sequencing en karyotypering, die bij de diagnostiek worden gebruikt. Je analyseert resultaten van deze technieken met behulp van bio-informatica, waarbij zowel de technieken aan bod komen als de analyse in silico. De uitkomsten gebruik je om zelfstandig een casus op te lossen.

Opgenomen in opleiding(en)

Major Medische Diagnostiek

School(s)

Instituut voor Life Science & Technology

share your talent. move the world.

De ECTS onderwijscatalogus van de Hanzehogeschool Groningen wordt met de grootst mogelijke zorg samengesteld. Het is echter mogelijk dat de inhoud van de catalogus -en de daarin vervatte informatie- verouderd, incompleet of onjuist is. Aan de inhoud van de catalogus kunnen dan ook geen rechten worden ontleend.