

WAHLMODUL HUMANGENETIK

Stand: Juli 2015

1. Name des Moduls: **Humangenetik**
2. Fachgebiet / Verantwortliche: Prof. Dr. B. Weber, Prof. Antje Grosche, PD Dr. H. Stoehr, Dr. Heidi Schulz, Dr. H. Roth, Dr. Ulrike Friedrich
3. Inhalte /Lehrziele: Vermittlung grundlegender Kenntnisse und Fähigkeiten in modernen humangenetisch relevanten Themen und Arbeitstechniken. **Grundlagenwissen:** Organisation des menschlichen Genoms, Genexpression und Regulation, Mutationen beim Menschen, Medizinische Genetik. **Weiterführendes Wissen:** Von der Krankheit zum Gen (Kopplungsanalysen, DNA-Sequenzierung), Genetik komplexer Erkrankungen (Polymorphismen, Assoziationsstudien), Humanes Genomprojekt und neue Methoden der Genomik, Individualisierte Medizin
4. Voraussetzungen:
a) allgemeiner Art Zulassung zum Masterstudiengang Biologie
b) vorausgesetzte universitäre Veranstaltung keine
5. Wie häufig wird das Modul angeboten? Einmal im Jahr (jeweils ab WS; **Humangenetik II** findet, falls möglich, immer in der ersten Hälfte der WS Ferien statt)
6. In welcher Zeit kann das Modul absolviert werden? Zwei Semester
8. Zusammenfassung

Nr.	Veranstaltung	SWS (Zeitraum)	LP
3	Vorlesung Humangenetik I (57062) mit Abschlußklausur	2 (WS)	2b
4	Vertiefender Methodenkurs (56129) mit Einführung (Humangenetik II). Pflichtprotokoll wird benotet.	2 (als 2-wöchiger ganztägiger Block im WS)	2b
1	Laborpraktikum (56130) in einer der Arbeitsgruppen des Instituts für Humangenetik, mit Protokoll (6 Wochen)	18 (WS oder SS)	12
2	Seminar zum Laborpraktikum inkl. Abschluss Vortrag	2 (WS oder SS)	2
5	Mündliche Modulabschlussprüfung inkl. 15-minütiger Präsentation, Thema nach Wahl*	nach Absprache	6
	Summe	24	24

* Liste anbei

9. Wiederholbarkeit

Nicht erfolgreich abgeschlossene Teile des Wahlmoduls können regulär innerhalb eines Jahres nachgeholt werden.

10. Modulnote/Modulprüfung/Teilprüfungen

Die Vorlesung Humangenetik I wird mit einer schriftlichen Klausur abgeschlossen. Das Laborpraktikum wird mit einem benoteten schriftlichen Protokoll sowie einem Seminar mit Abschlussvortrag abgeschlossen.

Modulabschlussprüfung: Kurzvortrag von ca. 10-15 Minuten (Power-Point unterstützt) und anschließende mündliche Prüfung.

Termine

Laborpraktikum im SS und WS

Vorlesungen im WS (i.d.R: Do 16.00 c.t., 2-stündig)

Hinweis

Voraussetzung für die Teilnahme am **vertiefenden Methodenkurs** (Humangenetik II) ist der erfolgreiche Abschluss der Klausur zur **Vorlesung Humangenetik I**.

Voraussetzung für die Teilnahme am **Laborpraktikum** (nach Verfügbarkeit werden Laborplätze ganzjährig vergeben) ist der erfolgreiche Abschluss des **vertiefenden Methodenkurses** (Humangenetik II / Protokoll).

Es besteht Anwesenheitspflicht im Praktikum. Genauere Regelungen hierzu trifft der jeweilige Leiter der Lehrveranstaltung.

Hinweis zur Anmeldung zum Modul:

Die hohe Nachfrage nach Plätzen im Mastermodul ‚Humangenetik‘ macht folgendes Prozedere erforderlich:

Bitte bewerben Sie sich formell jeweils **bis 30. Juni** eines jeden Jahres für das kommende Wintersemester (per Email an Sandra1.May@klinik.uni-regensburg.de, **Betreffzeile: Wahlmodul Humangenetik**). Bitte fügen Sie der Bewerbung einen kurzen Lebenslauf einschließlich eines Notenspiegels erbrachter Klausur- und Prüfungsleistungen bei. Eventuell werden wir Sie im Anschluss zu einem kurzen Vorstellungsgespräch einladen. Sie erhalten bis **spätestens Ende Juli** verbindlich Bescheid, ob Sie in das Modul aufgenommen werden können. Wir bitten Sie, uns bis **Ende August** zu benachrichtigen, ob Sie den Platz annehmen möchten oder nicht. Alle nicht belegten Plätze werden dann in einem Nachrückverfahren bis **Mitte September** vergeben.

Themen für Abschlußprüfung

Abschlußprüfung HuGe-Wahlmodul (15 min Vortrag + 30 min mündliche Prüfung)

Freie Themenauswahl für 10-15 minütigen Power Point-Vortrag:

1. Chromosomen und Chromosomenaberrationen – DiGeorge-Syndrom
2. Monogene Erbgänge – Mukoviszidose (Azoospermie, Allelhäufigkeiten, p.Phe508del)
3. Monogene Erbgänge – Fragiles-X-Syndrom
4. Monogene Erbgänge – Muskeldystrophie Duchenne und Muskeldystrophie Becker
5. Kopplungsanalysen und Genkartierung bei monogenen Erkrankungen
6. Monogene versus multifaktorielle Erbgänge
7. Genidentifizierung bei komplexen Erkrankungen
8. Populationsgenetik – Genfrequenzen und das Hardy-Weinberg-Gleichgewicht
9. Statistische Analysen bei multifaktoriellen Erkrankungen
10. Humangenetische Beratung und molekulargenetische Diagnostik (differential, prädiktiv und pränatal)
11. Humangenetik und teratogene Faktoren
12. Störungen der Geschlechtsentwicklung
13. Pharmakogenetik und individualisierte Medizin
14. Genetik von Krebserkrankungen – Protoonkogene und Tumorsuppressorgene
15. Familiäre Tumordispositionen – Brust- und Eierstockkrebs
16. Familiäre Tumordispositionen – erbliches nicht polypöses kolorektales Karzinom (HNPCC)
17. Therapie von erblichen Erkrankungen – Direkte DNA-Korrektur
18. Stammzellen und deren Bedeutung für die Medizin