

BIO-M-TM-HG

1.	Name des Moduls Module title	Theoretisches Modul / Theoretical module: Human Genetics
2.	Verantwortlich / person responsible	Prof. Dr. Bernhard Weber
3.	<p>Inhalte des Moduls</p> <p>Humanetik I</p> <p>Vermittlung grundlegender Kenntnisse von modernen human- und molekulargenetisch relevanten Themen:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Organisation des menschlichen Genoms, Genexpression und -regulation - Ursachen Mendelscher Erkrankungen - Krebsgenetik - Genetik komplexer Erkrankungen (z.B. Funktionalität von Polymorphismen, genomweite Assoziationsstudien, Analyse von Reaktionswegen), Populationsgenetik, epigenetischen Mechanismen, Pharmakogenetik. - Medizinische Genetik einschließlich Prinzipien der genetischen Diagnostik und Beratung - Ethische, rechtliche und soziale Aspekte von genetischen Untersuchungen - Prinzipien der Gentherapie (inklusive genome editing) und Anwendung induzierter pluripotenter Stammzellen <p>Humangenetik II</p> <p>Dieser Kurs bietet einen tieferen Einblick in die Auswirkungen der Molekularbiologie und der Genetik auf die Medizin und den Zusammenhang zwischen Grundlagenforschung, medizinischem Wissen und einem verbesserten Patientenmanagement. Die Konzepte werden durch eine theoretische Einführung und einen betreuten Praxisteil erläutert.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Vertiefende Bearbeitung von Aspekten der Human- und Molekulargenetik mit besonderem Fokus auf die Variabilität des menschlichen Erbguts und den Auswirkungen auf den Phänotyp. - Ziele und Anwendungsbereiche spezieller Methodiken: Kopplungsanalysen, DNA-Sequenzierung nach Sanger, Fragmentanalysen, Next Generation Sequencing und DNA Diagnostik, Zytogenetik, Bioinformatik und statistische Genetik. - Einsatz von Modellorganismen in Forschung und Therapieanwendungen: genetische Erkrankungen des Menschen, Bereich individualisierte Medizin, Medikamentenscreening. Informationen zu Vorteilen und Einschränkungen solcher Ansätze. <p>Seminar</p> <ul style="list-style-type: none"> - Präsentation und Diskussion eines forschungsbasierten Themas aus dem Bereich Humangenetik. <p>Module contents</p> <p>Human Genetics I</p> <p>Comprehensive basic information on modern topics of human genetics with a strong focus on genetic variation in health and disease:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Organization of the human genome, gene expression and gene regulation. - Causes of Mendelian diseases - Cancer genetics - Genetics of complex diseases (e.g. functionality of genetic polymorphisms, genome wide association studies, pathway analysis), population genetics, epigenetic mechanisms, pharmacogenetics. - Medical genetics including basic principles of genetic counseling and diagnostics. - Ethical, legal, and social issues related to genetic testing. - Principles of gene therapy (including genome editing) and application of induced pluripotent stem cell technology. <p>Human Genetics II</p> <p>This course provides deeper understanding of the impact of molecular biology and genetics on modern medicine and the connection between basic research, medical knowledge and an improved</p>	

	<p>patient management. The concepts will be accompanied by theoretical introductions followed by a guided experimental course.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Detailed analysis of human and molecular genetics with particular focus on the variability of the human genome and its impact on the phenotype. - Applications in diverse methodologies: linkage analysis, DNA sequencing according to Sanger, fragment analysis, next generation sequencing and DNA diagnostics, cytogenetics, bioinformatics and statistical genetics. - Use of model organisms in research and therapeutic approaches: human genetic diseases, individualized medicine, compound screening. Utility and limitations of such approaches. <p>Human Genetics Seminar</p> <ul style="list-style-type: none"> - Presentation and discussion of a research based topic in the field of Human Genetics
4.	<p><i>Qualifikationsziele des Moduls / zu erwerbende Kompetenzen</i></p> <p>Nach erfolgreichem Abschluss des Moduls</p> <ul style="list-style-type: none"> - zeigen die Studierende ein tiefgehendes Verständnis dafür, auf welche Weise genetische Varianten Krankheiten verursachen können, - sind sie in der Lage, genetische Veränderungen unter Berücksichtigung verschiedener Parameter zu interpretieren und ihre klinischen Bedeutung abzuschätzen, - sind sie vertraut mit einer Vielzahl von humangenetischen Themen, darunter beispielsweise die formale Genetik, unterschiedliche Vererbungsmuster, populationsgenetische Aspekte, quantitative Genetik und Epigenetik, - sind sie mit einer Vielzahl von grundlegenden aber auch fortgeschrittenen Labormethoden vertraut und verstehen ihre Anwendung und Nutzung, sowohl in der Forschung als auch in der klinischen Fragestellung, - zeigen sie die Fähigkeit, digitale wissenschaftliche Ressourcen zu verwenden, um Daten zu finden, nutzbar zu machen und zu analysieren; sie sind mit der Anwendung von bioinformatischen Werkzeugen vertraut, - können sie die Möglichkeiten und Grenzen genetischer Vorgehensweisen besser einschätzen, - verstehen sie die Nützlichkeit aber auch die Grenzen der Forschung an Modellorganismen; sie können besser verstehen, wie ihre Anwendung unser Verständnis von menschlichen genetischen Erkrankungen voranbringt und solche Modelle als Testsysteme für Behandlungsoptionen eingesetzt werden können, - sind sie mit grundlegenden und aktuellen Forschungsthemen auf definierten Gebieten der Humangenetik vertraut, - sind sie in der Lage, wissenschaftliche Publikationen zu lesen, zu wissenschaftliche Präsentationsfolien zu bringen und einen solchen Vortrag in klarer Sprache zu präsentieren, - sind sie kenntnisreich in Bezug auf Literatursuche im Zusammenhang mit einem wissenschaftlichen Thema und entwickeln Kriterien für deren Qualitätsbewertung, - entwickeln sie ein kritisches Denken bei der Beurteilung wissenschaftlicher Information, - können sie diverse Quellen (vor allem Originalliteratur) zu bestimmten wissenschaftlichen Inhalten recherchieren, - und sind in der Lage die Inhalte anderer Seminarvorträge zu analysieren und zu diskutieren. <p><i>Qualification objectives of the module / competencies to be acquired</i></p> <p>After successful completion of the module, students</p> <ul style="list-style-type: none"> - demonstrate an in-depth understanding of how genetic variation can cause a clinical condition, - are able to interpret genetic changes by integrating a number of different parameters and prediction programs and to predict their clinical outcome, - comprehend a number of topics in human genetics, besides others formal genetics, diverse inheritance patterns, aspects of population genetics, quantitative genetics, and epigenetics, - are familiar with a variety of basic but also advanced laboratory methods and understand their application and utility, in both research and clinical settings, - demonstrate the ability to use digital resources to gather data, make them useable and analyse them comprehensively; they are versed in the use of bioinformatic tools, - develop a better understanding of the possibilities and limitations of genetic approaches - understand the usefulness and limitations of research with model organisms; they better comprehend how their use leads to advances in our understanding and treatment of human

	<p>genetic disease,</p> <ul style="list-style-type: none"> - are familiar with basic und current research topics in defined fields of Human Genetics, - are capable of reading scientific literature, to summarize the main conclusion and to present a seminar in clear language, - are knowledgeable in scientific literature search and develop quality criteria for their critical assessment, - develop critical thinking when evaluating scientific manuscripts and reports, - can search for literature sources, particularly original research work, - and comprehend scientific presentations to a point that discussion of the contents is possible. 					
5.	Teilnahmevoraussetzungen / Prerequisites for participation					
	a) empfohlene Kenntnisse / recommended knowledge					
	keine / none					
b) verpflichtende Nachweise / mandatory courses						
keine / none						
6.	Verwendbarkeit des Moduls / Module can be used for					
Master Biologie Schwerpunkt - Humangenetik Master Biology focus subject - Human Genetics						
7.	Angebotsturnus des Moduls / Module is offered					
Wintersemester / Winter semester						
8.	Das Modul kann absolviert werden in / Module can be completed in					
zwei Semester / two semesters						
9.	Empfohlenes Fachsemester / Recommended semester of study					
1.- 3. Semester						
10.	Arbeitsaufwand des Moduls / workload					
	Semesterwochenstunden (SWS) / hours per week				6 SWS	
	davon in Stunden (Std.) / workload (hrs):					
	1. Präsenzzeit / attendance				66 Std./hrs	
	2. Selbststudium inkl. Vorbereitung z. Prüfung / independent study including exam preparation				257 Std./hrs	
Leistungspunkte / credit points (= ECTS)				12 LP/CP		
11.	Modulbestandteile / Module components					
	Nr./ No.	P/WP C/CE	Lehrform / Type of course	Themenbereich / subject area	SWS /CHs	Studienleistung/ study achievement
	1	WP / CE	Spezialvorlesungen / special lectures	Humangenetik I Humangenetik II	2+2	
	2	WP / CE	Seminar / seminar	Literaturseminar Humangenetik (LSF 56121) / Human genetic literature seminar (for a (LSF 56121)	2	Seminarvortrag / seminar presentation
12.	Modulprüfung/ Module examination					
	Kompetenz / Thema Competence / topic		Art der Prüfung / Type of examination	Dauer / Duration	Zeitpunkt / Time of examination	Anteil an Modulnote / percentage module grade
	Humangenetik / Human Genetics		mündlich / oral examination	30 min	nach erfolgreicher Ablegung der Modulbestandteile / after completion	100%

				of module components	
13.	Bemerkungen / notes				

Zeichenerklärung / legend

P = Pflicht, WP = Wahlpflicht / C = compulsory course, CE = compulsory elective course

SWS = Semesterwochenstunde (1 SWS = 45 min/Semesterwoche) / CHs = contact hours per week in the semester (1 CHs = 45 min per week)

LP = Leistungspunkte / CP = credit points (1 LP/CP = 25-30 h workload)