

ΠΕΡΙΓΡΑΦΜΑ ΜΑΘΗΜΑΤΟΣ

(1) ΓΕΝΙΚΑ

ΣΧΟΛΗ	ΕΠΙΣΤΗΜΩΝ ΥΓΕΙΑΣ ΚΑΙ ΠΡΟΝΟΙΑΣ		
ΤΜΗΜΑ	Βιοϊατρικών Επιστημών Κατεύθυνση Ιατρικών Εργαστηρίων		
ΕΠΙΠΕΔΟ ΣΠΟΥΔΩΝ	ΠΡΟΠΤΥΧΙΑΚΟ		
ΚΩΔΙΚΟΣ ΜΑΘΗΜΑΤΟΣ	4041	ΕΞΑΜΗΝΟ ΣΠΟΥΔΩΝ	Δ
ΤΙΤΛΟΣ ΜΑΘΗΜΑΤΟΣ	«Γενετική του Ανθρώπου»		
ΑΥΤΟΤΕΛΕΙΣ ΔΙΔΑΚΤΙΚΕΣ ΔΡΑΣΤΗΡΙΟΤΗΤΕΣ <i>σε περίπτωση που οι πιστωτικές μονάδες απονέμονται σε διακριτά μέρη του μαθήματος π.χ. Διαλέξεις, Εργαστηριακές Ασκήσεις κ.λπ. Αν οι πιστωτικές μονάδες απονέμονται ενιαία για το σύνολο του μαθήματος αναγράψτε τις εβδομαδιαίες ώρες διδασκαλίας και το σύνολο των πιστωτικών μονάδων</i>	ΕΒΔΟΜΑΔΙΑΙΕΣ ΩΡΕΣ ΔΙΔΑΣΚΑΛΙΑΣ	ΠΙΣΤΩΤΙΚΕΣ ΜΟΝΑΔΕΣ	
	ΔΙΑΛΕΞΕΙΣ	3	3
<i>Προσθέστε σειρές αν χρειαστεί. Η οργάνωση διδασκαλίας και οι διδακτικές μέθοδοι που χρησιμοποιούνται περιγράφονται αναλυτικά στο (δ).</i>			
ΤΥΠΟΣ ΜΑΘΗΜΑΤΟΣ <i>γενικού υποβάθρου, ειδικού υποβάθρου, ειδίκευσης γενικών γνώσεων, ανάπτυξης δεξιοτήτων</i>	ΕΙΔΙΚΗΣ ΥΠΟΔΟΜΗΣ		
ΠΡΟΑΠΑΙΤΟΥΜΕΝΑ ΜΑΘΗΜΑΤΑ:			
ΓΛΩΣΣΑ ΔΙΔΑΣΚΑΛΙΑΣ και ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ:	ΕΛΛΗΝΙΚΑ		
ΤΟ ΜΑΘΗΜΑ ΠΡΟΣΦΕΡΕΤΑΙ ΣΕ ΦΟΙΤΗΤΕΣ ERASMUS	ΟΧΙ		
ΗΛΕΚΤΡΟΝΙΚΗ ΣΕΛΙΔΑ ΜΑΘΗΜΑΤΟΣ (URL)	https://eclass.uniwa.gr		

(2) ΜΑΘΗΣΙΑΚΑ ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ

Μαθησιακά Αποτελέσματα

Περιγράφονται τα μαθησιακά αποτελέσματα του μαθήματος οι συγκεκριμένες γνώσεις, δεξιότητες και ικανότητες καταλλήλου επιπέδου που θα αποκτήσουν οι φοιτητές μετά την επιτυχή ολοκλήρωση του μαθήματος.

Συμβουλευτείτε το Παράρτημα Α

- Περιγραφή του Επιπέδου των Μαθησιακών Αποτελεσμάτων για κάθε ένα κύκλο σπουδών σύμφωνα με το Πλαίσιο Προσόντων του Ευρωπαϊκού Χώρου Ανώτατης Εκπαίδευσης
- Περιγραφικοί Δείκτες Επιπέδων 6, 7 & 8 του Ευρωπαϊκού Πλαισίου Προσόντων Διά Βίου Μάθησης και το Παράρτημα Β
- Περιληπτικός Οδηγός συγγραφής Μαθησιακών Αποτελεσμάτων

Σκοπός

Η ύλη του μαθήματος στοχεύει να παρουσιάσει τις αρχές της Γενετικής όπως εφαρμόζονται στον Άνθρωπο. Μεγάλο μέρος του μαθήματος αφορά το ρόλο της Γενετικής στην ανθρώπινη υγεία και την αλληλεπίδραση βασικής επιστημονικής γνώσης και κλινικής εφαρμογής. Παρουσιάζονται εκτενώς η γενετική, μοριακή και χρωμοσωμική βάση κληρονομικών ασθενειών, καρκίνου, άλλων ασθενειών με γενετική συνιστώσα, καθώς και άλλων παθολογικών καταστάσεων. Στη διδασκαλία γίνεται παρουσίαση των βασικών αρχών, αλλά και εκτενής χρήση παραδειγμάτων. Το μάθημα αγγίζει και καλύπτει τους κλάδους της γενετικής διαγνωστικής, γενετικής συμβουλευτικής και τον αναδυόμενο κλάδο της «γενετικής ιατρικής».

Στόχοι και αναμενόμενα μαθησιακά αποτελέσματα

Με την ολοκλήρωση των μαθημάτων οι φοιτητές/τριες θα είναι σε θέση να γνωρίζουν και να κατανοούν:

- Την οργάνωση του γονιδιώματος του ανθρώπου και την μοριακή αιτιολογία των διαφόρων γενετικών ασθενειών.
- Την έννοια της αλληλούχισης του γενετικού υλικού και τις τεχνικές της [Sanger sequencing, Next Generation sequencing], τις εφαρμογές του και τα ηθικά θέματα που προκύπτουν.
- Όρους, όπως η μοριακή εξέλιξη των γονιδίων, Πληθυσμιακή δομή και Φυσική Επιλογή. Να εφαρμόζει την πληροφορία σε υπολογιστικά φυλογενετικά προγράμματα.
- Τις σύγχρονες μεθοδολογίες ανάλυσης του γενετικού υλικού του ανθρώπου, αλλά και κλινικά περιστατικά γενετικών ασθενειών.
- Τους νέους δρόμους που ανοίγονται για την διάγνωση, την πρόγνωση και την πιθανή θεραπεία των γενετικών ασθενειών [Γονιδιακή θεραπεία].
- Την ικανότητα αξιολόγησης της συνεχούς ενημέρωσης από τις τελευταίες εξελίξεις στο χώρο της συναφούς έρευνας κα εξέλιξης.
- Τον τρόπο ανάπτυξης μιας ερευνητικής εργασίας είτε ατομικά είτε ομαδικά (αναζήτηση της συναφούς βιβλιογραφίας, αξιολόγηση των δεδομένων και συγγραφή).
- Πώς να χρησιμοποιούν γενικά κείμενα, βιβλία αναφοράς και μια σειρά από άλλους πόρους για περαιτέρω ανάπτυξη της γνώσης μέσω της συνεχούς ανεξάρτητης μάθησης.

Γενικές Ικανότητες

Λαμβάνοντας υπόψη τις γενικές ικανότητες που πρέπει να έχει αποκτήσει ο πτυχιούχος (όπως αυτές αναγράφονται στο Παράρτημα Διπλώματος και παρατίθενται ακολούθως) σε ποια / ποιες από αυτές αποσκοπεί το μάθημα;

Αναζήτηση, ανάλυση και σύνθεση δεδομένων και πληροφοριών, με τη χρήση και των απαραίτητων τεχνολογιών
Προσαρμογή σε νέες καταστάσεις
Λήψη αποφάσεων
Αυτόνομη εργασία
Ομαδική εργασία
Εργασία σε διεθνές περιβάλλον
Εργασία σε διεπιστημονικό περιβάλλον
Παράγωγή νέων ερευνητικών ιδεών

Σχεδιασμός και διαχείριση έργων
Σεβασμός στη διαφορετικότητα και στην πολυπολιτισμικότητα
Σεβασμός στο φυσικό περιβάλλον
Επίδειξη κοινωνικής, επαγγελματικής και ηθικής υπευθυνότητας και ευαισθησίας σε θέματα φύλου
Άσκηση κριτικής και αυτοκριτικής
Προαγωγή της ελεύθερης, δημιουργικής και επαγωγικής σκέψης
.....
Άλλες...
.....

- Αναζήτηση, ανάλυση και σύνθεση δεδομένων και πληροφοριών, με τη χρήση και των απαραίτητων τεχνολογιών
- Αυτόνομη ατομική εργασία
- Ομαδική εργασία
- Εργασία σε διεπιστημονικό περιβάλλον
- Εργασία σε διεθνές περιβάλλον
- Παραγωγή νέων ερευνητικών ιδεών
- Προαγωγή της ελεύθερης, δημιουργικής και επαγωγικής σκέψης

(3) ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΟ ΜΑΘΗΜΑΤΟΣ

Θεωρία

- 1. Εισαγωγή στη Γενετική Ανθρώπου – Ο ρόλος της Γενετικής στην υγεία:** Το ανθρώπινο γονιδίωμα και χρωμόσωμα.
- 2. Βιοχημική και μοριακή βάση του γενετικού νοσήματος:** Η δομή του DNA. Μακρο και μικρο-αλλοιώσεις. Μεταλλάξεις. Σημειακές μεταλλάξεις και ο εντοπισμός τους.
- 3. Μεντελική κληρονομικότητα χαρακτήρων στον άνθρωπο:** Μελέτη της κληρονομικότητας, νόμοι του Mendel. Βασικά Μεντελιανά πρότυπα κληρονομικότητας- Μη Μεντελιανά πρότυπα. Μονογονιδιακές διαταραχές. Διαταραχές με πολυπαραγοντική κληρονομικότητα.
- 4. Αιμοσφαιρινοπάθειες:** Θαλασσαιμίες, Rhesus (anti-D, IgG).
- 5. Κυτταρογενετική:** Χρωμοσώματα- Καρυότυπος- Διαταραχές των αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων. Διαταραχές των φυλετικών χρωμοσωμάτων. Σύνδρομα από αριθμητικές ανωμαλίες (Down, Edwards, Patau). Σύνδρομα από δομικές ανωμαλίες των χρωμοσωμάτων (Cri-du-Chat syndrome).
- 6. Μέθοδοι ανίχνευσης γενετικών συνδρόμων/Φροντιστηριακή άσκηση:** FISH, PCR, sequencing, καρυότυπος.
- 7. Γενετική του καρκίνου στον άνθρωπο:** Μορφές οικογενούς καρκίνου, καρκινικά σύνδρομα (ρετινοβλάστωμα, οικογενής καρκίνος του μαστού & ωοθηκών, οικογενής πολυποδίαση του παχέος εντέρου, σύνδρομο Li-Fraumeni, σύνδρομο Von Hippel-Lindau, κτλ) – Κυτταρογενετική του καρκίνου.
- 8. Πληθυσμιακή Γενετική:** Η μελέτη της ιστορίας της εξέλιξης (ταξινόμηση, φυλογένεση με βάση μορφολογικά και μοριακά δεδομένα, μοριακό ρολόι). Εξέλιξη στο μοριακό επίπεδο (ρυθμός εξέλιξης αλληλουχιών, μεταθετά στοιχεία, εξέλιξη γονιδίων και πρωτεϊνών, οριζόντια γονιδιακή μεταφορά). Ποικιλότητα. Πληθυσμιακή δομή. Φυσική Επιλογή. Προσαρμογή.
- 9. Πληθυσμιακή Γενετική/Φροντιστηριακή άσκηση:** Το γονιδίωμα και βάσεις δεδομένων. Εισαγωγή στη χρήση λογισμικού για την ανάλυση πολυμορφισμών ενός νουκλεοτιδίου και τον υπολογισμό της ανισορροπίας σύνδεσης.
- 10. Κλινική γενετική και γενετική συμβουλή/Φροντιστηριακή άσκηση:** Εφαρμογές της Γενετικής στη κλινική πράξη. Γενετική Συμβουλευτική - κλινικά περιστατικά γενετικών ασθενειών και η διαχείρισή τους. Προγεννητικός έλεγχος.
- 11. Αλληλούχιση γονιδιώματος:** Πρόγραμμα ανάλυσης του ανθρώπινου γονιδιώματος (Human Genome Project)/ Εφαρμογές του. Ηθικά διλήμματα στη Γενετική Ανθρώπου. Sanger sequencing, Next Generation sequencing. Κλωνοποίηση βάσει θέσης. Χαρτογράφηση γονιδίων που εμπλέκονται σε γενετικές νόσους.
- 12. Γονιδιακή θεραπεία:** Η θεραπεία του μέλλοντος. Πως λειτουργεί και οι Εφαρμογές της στην αντιμετώπιση του καρκίνου, της κυστικής ίνωσης κ. α. Βλαστοκύτταρα/Ηθικά διλήμματα.
- 13. Γενετική τροποποίηση:** Τι είναι και πως λειτουργεί η μέθοδος η μέθοδος CRISPR-Cas9. Δομική και λειτουργική ανάλυση της Cas9 του συστήματος CRISPR. Οι μέχρι σήμερα πειραματικές και μη εφαρμογές. Ζητήματα ηθικής και ασφάλειας για την τροποποίηση του ανθρώπινου γονιδιώματος.

(4) ΔΙΔΑΚΤΙΚΕΣ και ΜΑΘΗΣΙΑΚΕΣ ΜΕΘΟΔΟΙ - ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ

ΤΡΟΠΟΣ ΠΑΡΑΔΟΣΗΣ <i>Πρόσωπο με πρόσωπο.</i>	Στο αμφιθέατρο/αίθουσα πρόσωπο με πρόσωπο																			
ΧΡΗΣΗ ΤΕΧΝΟΛΟΓΙΩΝ ΠΛΗΡΟΦΟΡΙΑΣ ΚΑΙ ΕΠΙΚΟΙΝΩΝΙΩΝ <i>Χρήση Τ.Π.Ε. στη Διδασκαλία, στην Εργαστηριακή Εκπαίδευση, στην Επικοινωνία με τους φοιτητές</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Χρήση Τ.Π.Ε. στη διδασκαλία • Προβολικό σύστημα και δυνατότητα παρουσίασης με την εφαρμογή του Προγράμματος Power Point. • Δυνατότητα σύνδεσης με internet • Χρήση μηχανών αναζήτησης βιβλιογραφίας HEAL-LINK, PUBMED, SCOPUS, Medline, GOOGLE SCHOLAR • Χρήση του ηλεκτρονικού ταχυδρομείου και της ιστοσελίδας του Τμήματος για την επικοινωνία και την ενημέρωση των φοιτητών αντίστοιχα. • Χρήση του e-class για την ανάρτηση και διακίνηση επιστημονικών άρθρων, οδηγιών, διαλέξεων, χρησιμων συνδέσμων (links), ερωτηματολογίων, πληροφοριών για την παρακολούθηση συνεδρίων και σεμιναρίων σχετικών με το μάθημα, κλπ. 																			
ΟΡΓΑΝΩΣΗ ΔΙΔΑΣΚΑΛΙΑΣ <i>Περιγράφονται αναλυτικά ο τρόπος και μέθοδοι διδασκαλίας. Διαλέξεις, Σεμινάρια, Εργαστηριακή Άσκηση, Άσκηση Πεδίου, Μελέτη & ανάλυση βιβλιογραφίας, Φροντιστήριο, Πρακτική (Τοποθέτηση), Κλινική Άσκηση, Καλλιτεχνικό Εργαστήριο, Διαδραστική διδασκαλία, Εκπαιδευτικές επισκέψεις, Εκπόνηση μελέτης (project), Συγγραφή εργασίας / εργασιών, Καλλιτεχνική δημιουργία, κ.λπ.</i> <i>Αναγράφονται οι ώρες μελέτης του φοιτητή για κάθε μαθησιακή δραστηριότητα καθώς και οι ώρες μη καθοδηγούμενης μελέτης σύμφωνα με τις αρχές του ECTS</i>	<table border="1"> <thead> <tr> <th data-bbox="716 875 1141 981">Δραστηριότητα</th> <th data-bbox="1141 875 1390 981">Φόρτος Εργασίας Εξαμήνου</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td data-bbox="716 981 1141 1021">Διαλέξεις</td> <td data-bbox="1141 981 1390 1021">39</td> </tr> <tr> <td data-bbox="716 1021 1141 1095">Εργαστηριακές/Φροντιστηριακές Ασκήσεις</td> <td data-bbox="1141 1021 1390 1095">0</td> </tr> <tr> <td data-bbox="716 1095 1141 1135">Διαδραστική Διδασκαλία</td> <td data-bbox="1141 1095 1390 1135">12</td> </tr> <tr> <td data-bbox="716 1135 1141 1176">Εκπόνηση Μελέτης</td> <td data-bbox="1141 1135 1390 1176">13</td> </tr> <tr> <td data-bbox="716 1176 1141 1216">Συγγραφή Εργασίας</td> <td data-bbox="1141 1176 1390 1216">13</td> </tr> <tr> <td data-bbox="716 1216 1141 1256">Εκπαιδευτικές επισκέψεις</td> <td data-bbox="1141 1216 1390 1256">0</td> </tr> <tr> <td data-bbox="716 1256 1141 1319">Αυτοτελής Μελέτη & Ανάλυση Βιβλιογραφίας</td> <td data-bbox="1141 1256 1390 1319">13</td> </tr> <tr> <td data-bbox="716 1319 1141 1355">Σύνολο Μαθήματος</td> <td data-bbox="1141 1319 1390 1355">90</td> </tr> </tbody> </table>	Δραστηριότητα	Φόρτος Εργασίας Εξαμήνου	Διαλέξεις	39	Εργαστηριακές/Φροντιστηριακές Ασκήσεις	0	Διαδραστική Διδασκαλία	12	Εκπόνηση Μελέτης	13	Συγγραφή Εργασίας	13	Εκπαιδευτικές επισκέψεις	0	Αυτοτελής Μελέτη & Ανάλυση Βιβλιογραφίας	13	Σύνολο Μαθήματος	90	
Δραστηριότητα	Φόρτος Εργασίας Εξαμήνου																			
Διαλέξεις	39																			
Εργαστηριακές/Φροντιστηριακές Ασκήσεις	0																			
Διαδραστική Διδασκαλία	12																			
Εκπόνηση Μελέτης	13																			
Συγγραφή Εργασίας	13																			
Εκπαιδευτικές επισκέψεις	0																			
Αυτοτελής Μελέτη & Ανάλυση Βιβλιογραφίας	13																			
Σύνολο Μαθήματος	90																			

<p style="text-align: center;">ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ ΦΟΙΤΗΤΩΝ</p> <p>Περιγραφή της διαδικασίας αξιολόγησης</p> <p>Γλώσσα Αξιολόγησης, Μέθοδοι αξιολόγησης, Διαμορφωτική ή Συμπερασματική, Δοκιμασία Πολλαπλής Επιλογής, Ερωτήσεις Σύντομης Απάντησης, Ερωτήσεις Ανάπτυξης Δοκιμίων, Επίλυση Προβλημάτων, Γραπτή Εργασία, Έκθεση / Αναφορά, Προφορική Εξέταση, Δημόσια Παρουσίαση, Εργαστηριακή Εργασία, Κλινική Εξέταση Ασθενούς, Καλλιτεχνική Ερμηνεία, Άλλη / Άλλες</p> <p>Αναφέρονται ρητά προσδιορισμένα κριτήρια αξιολόγησης και εάν και που είναι προσβάσιμα από τους φοιτητές.</p>	<p>1.Γραπτή τελική εξέταση (60%) που περιλαμβάνει:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Ερωτήσεις πολλαπλής επιλογής • Ερωτήσεις Σύντομης Απάντησης • Ερωτήσεις ανάπτυξης • Ερωτήσεις κρίσεως, κατανόησης της θεωρίας και αξιολόγησης τρόπου σκέψης • Επίλυση Προβλημάτων <p>Οι φοιτητές, όταν τους δίδονται τα θέματα, ενημερώνονται για τον τρόπο αξιολόγησης κάθε ομάδας θεμάτων, ανάλογα με το βαθμό δυσκολίας τους και λαμβάνονται υπόψη η πληρότητα της απάντησης, η σαφήνεια, ο βαθμός κριτικής σκέψης του φοιτητή και η γλωσσική επάρκεια.</p> <p>2. Παρουσίαση Εργασίας (40%)</p> <p>Η θεωρία εξετάζεται στην τελική εξέταση, ενώ σε περίπτωση πραγματοποίησης ατομικής ή ομαδικής εργασίας, ο βαθμός της τελευταίας συμμετέχει σε ποσοστό έως 40% στη διαμόρφωση του βαθμού του μαθήματος</p>
---	--

(5) ΣΥΝΙΣΤΩΜΕΝΗ-ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

<p>-Προτεινόμενη Βιβλιογραφία :</p> <p>A. Ελληνική</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Thomson and Thomson, Ιατρική Γενετική, Εκδόσεις Πασχαλίδης 2011 2. Krebs J. Lewin's, Γονίδια Χ, εκδόσεις Broken Hill 2012 3. Brown T.A., Γονιδιώματα- σύγχρονες ερευνητικές προσεγγίσεις, Εκδόσεις Broken Hill 2010 <p>B. Ξενόγλωσση</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Ricki Lewis, Human Genetics, ed MacGrow- Hill Science Engineering/ Math;6th ed 2004 2. Muin J Khoury et al, Genetic and public health in the 21st century, Ed Oxford University Press, 2000 3. Michael Cummings, Human Hereditary: Principles and issues, Ed Brooks/Cole 2005
--