

ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΤΟΥ ΑΝΘΡΩΠΟΥ

(1) ΓΕΝΙΚΑ

ΣΧΟΛΗ	ΕΠΙΣΤΗΜΩΝ ΥΓΕΙΑΣ ΚΑΙ ΠΡΟΝΟΙΑΣ		
ΤΜΗΜΑ	Βιοϊατρικών Επιστημών Ακτινολογία και Ακτινοθεραπεία		
ΕΠΙΠΕΔΟ ΣΠΟΥΔΩΝ	ΠΡΟΠΤΥΧΙΑΚΟ		
ΚΩΔΙΚΟΣ ΜΑΘΗΜΑΤΟΣ	6292	ΕΞΑΜΗΝΟ ΣΠΟΥΔΩΝ	ΣΤ΄
ΤΙΤΛΟΣ ΜΑΘΗΜΑΤΟΣ	ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΤΟΥ ΑΝΘΡΩΠΟΥ		
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	
Διαλέξεις	3	4	
<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>	Ειδικής Υποδομής		
ΠΡΟΑΠΑΙΤΟΥΜΕΝΑ ΜΑΘΗΜΑΤΑ:			
ΓΛΩΣΣΑ ΔΙΔΑΣΚΑΛΙΑΣ και ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ:	ΕΛΛΗΝΙΚΑ		
ΤΟ ΜΑΘΗΜΑ ΠΡΟΣΦΕΡΕΤΑΙ ΣΕ	ΟΧΙ		

ΦΟΙΤΗΤΕΣ ERASMUS	
ΗΛΕΚΤΡΟΝΙΚΗ ΣΕΛΙΔΑ ΜΑΘΗΜΑΤΟΣ (URL)	https://eclass.teiath.gr/courses/TIE240/

(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

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.

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».

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	Σχεδιασμός και διαχείριση έργων Σεβασμός στη διαφορετικότητα και στην πολυπολιτισμικότητα
Προσαρμογή σε νέες καταστάσεις	Σεβασμός στο φυσικό περιβάλλον
Λήψη αποφάσεων	Επίδειξη κοινωνικής, επαγγελματικής και ηθικής υπευθυνότητας και ευαισθησίας σε θέματα φύλου
Αυτόνομη εργασία	Άσκηση κριτικής και αυτοκριτικής
Ομαδική εργασία	Προαγωγή της ελεύθερης, δημιουργικής και επαγωγικής σκέψης
Εργασία σε διεθνές περιβάλλον
Εργασία σε διεπιστημονικό περιβάλλον	Άλλες...
Παραγωγή νέων ερευνητικών ιδεών

- 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. **Αιμοσφαινοπάθειες:** Θαλασσαιμίες, Rhesous (anti-D, IgG).
5. **Κυτταρογενετική:** Χρωμοσώματα- Καρυότυπος- Διαταραχές των αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων. Διαταραχές των φυλετικών χρωμοσωμάτων. Σύνδρομο από αριθμητικές ανωμαλίες (Down, Edwards, Patau). Σύνδρομο 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

<p>ΤΡΟΠΟΣ ΠΑΡΑΔΟΣΗΣ Πρόσωπο με πρόσωπο.</p>	<p>Στο αμφιθέατρο/αίθουσα πρόσωπο με πρόσωπο</p>																			
<p>ΧΡΗΣΗ ΤΕΧΝΟΛΟΓΙΩΝ ΠΛΗΡΟΦΟΡΙΑΣ ΚΑΙ ΕΠΙΚΟΙΝΩΝΙΩΝ Χρήση Τ.Π.Ε. στη Διδασκαλία, στην Εργαστηριακή Εκπαίδευση, στην Επικοινωνία με τους φοιτητές</p>	<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, χρήσιμων συνδέσμων (links), ερωτηματολογίων, πληροφοριών για την παρακολούθηση συνεδρίων και σεμιναρίων σχετικών με το μάθημα, κλπ. 																			
<p>ΟΡΓΑΝΩΣΗ ΔΙΔΑΣΚΑΛΙΑΣ 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. Αναγράφονται οι ώρες μελέτης του φοιτητή για κάθε μαθησιακή δραστηριότητα καθώς και οι ώρες μη καθοδηγούμενης μελέτης σύμφωνα με τις αρχές του ECTS</p>	<table border="1"> <thead> <tr> <th data-bbox="676 882 1107 1066">Δραστηριότητα</th> <th data-bbox="1107 882 1353 1066">Φόρτος Εργασίας Εξαμήνου</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td data-bbox="676 1066 1107 1133">Διαλέξεις</td> <td data-bbox="1107 1066 1353 1133">39</td> </tr> <tr> <td data-bbox="676 1133 1107 1245">Εργαστηριακές/Φροντιστηριακές Ασκήσεις</td> <td data-bbox="1107 1133 1353 1245">0</td> </tr> <tr> <td data-bbox="676 1245 1107 1312">Διαδραστική Διδασκαλία</td> <td data-bbox="1107 1245 1353 1312">12</td> </tr> <tr> <td data-bbox="676 1312 1107 1379">Εκπόνηση Μελέτης</td> <td data-bbox="1107 1312 1353 1379">13</td> </tr> <tr> <td data-bbox="676 1379 1107 1447">Συγγραφή Εργασίας</td> <td data-bbox="1107 1379 1353 1447">13</td> </tr> <tr> <td data-bbox="676 1447 1107 1514">Εκπαιδευτικές επισκέψεις</td> <td data-bbox="1107 1447 1353 1514">0</td> </tr> <tr> <td data-bbox="676 1514 1107 1626">Αυτοτελής Μελέτη & Ανάλυση Βιβλιογραφίας</td> <td data-bbox="1107 1514 1353 1626">13</td> </tr> <tr> <td data-bbox="676 1626 1107 1693">Σύνολο Μαθήματος</td> <td data-bbox="1107 1626 1353 1693">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

-Προτεινόμενη Βιβλιογραφία :

A. Ελληνική

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

B. Ξενόγλωσση

1. Ricki Lewis, Human Genetics, ed MacGrow- Hill Science Engineering/ Math;6th ed 2004
2. Muir 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