

**ΠΕΡΙΓΡΑΜΜΑ ΜΑΘΗΜΑΤΟΣ «ΚΥΤΤΑΡΟΓΕΝΕΤΙΚΗ»**

**ΓΕΝΙΚΑ**

<b>ΣΧΟΛΗ</b>	ΕΠΙΣΤΗΜΩΝ ΥΓΕΙΑΣ		
<b>ΤΜΗΜΑ</b>	ΙΑΤΡΙΚΟ		
<b>ΕΠΙΠΕΔΟ ΣΠΟΥΔΩΝ</b>	ΜΤΠΧ		
<b>ΚΩΔΙΚΟΣ ΜΑΘΗΜΑΤΟΣ</b>		<b>ΕΞΑΜΗΝΟ ΣΠΟΥΔΩΝ</b>	<b>Β'</b>
<b>ΤΙΤΛΟΣ ΜΑΘΗΜΑΤΟΣ</b>	Κυτταρογενετική		
<b>ΑΥΤΟΤΕΛΕΙΣ ΔΙΔΑΚΤΙΚΕΣ ΔΡΑΣΤΗΡΙΟΤΗΤΕΣ</b>	<b>ΕΒΔΟΜΑΔΙΑΙΕΣ ΩΡΕΣ ΔΙΔΑΣΚΑΛΙΑΣ</b>	<b>ΠΙΣΤΩΤΙΚΕΣ ΜΟΝΑΔΕΣ</b>	
Διαλέξεις	4	7	
Εργαστηριακές ασκήσεις (Τεχνικές)	2		
Εργαστηριακές ασκήσεις (Ανάλυση χρωμοσωμάτων)	2		
<b>ΤΥΠΟΣ ΜΑΘΗΜΑΤΟΣ</b>	<b>Υποχρεωτικό μάθημα ειδίκευσης</b>		
<b>ΠΡΟΑΠΑΙΤΟΥΜΕΝΑ ΜΑΘΗΜΑΤΑ:</b>	Μαθήματα Α εξαμήνου		
<b>ΓΛΩΣΣΑ ΔΙΔΑΣΚΑΛΙΑΣ και ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ:</b>	Ελληνική		
<b>ΤΟ ΜΑΘΗΜΑ ΠΡΟΣΦΕΡΕΤΑΙ ΣΕ ΦΟΙΤΗΤΕΣ ERASMUS</b>			
<b>ΗΛΕΚΤΡΟΝΙΚΗ ΣΕΛΙΔΑ ΜΑΘΗΜΑΤΟΣ (URL)</b>	<a href="https://ecourse.uoi.gr/mod/page/view.php?id=66948">https://ecourse.uoi.gr/mod/page/view.php?id=66948</a>		

## ΜΑΘΗΣΙΑΚΑ ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ

### Μαθησιακά Αποτελέσματα

Αντικείμενο του συγκεκριμένου πεδίου αποτελεί η εκπαίδευση στο συνεχώς αναπτυσσόμενο και εξελισσόμενο τομέα της Γενετικής του Ανθρώπου και της Διάγνωσης γενετικών νοσημάτων. Ακόμα επειδή σήμερα τα ερωτήματα που προκύπτουν από τις βιολογικές επιστήμες απαιτούν την συνεργασία πολλών επιστημονικών κλάδων και ειδικοτήτων για να απαντηθούν (βιολόγων , ιατρών, μαθηματικών, βιοπληροφορικών, επιστήμης υπολογιστών, νομικών κ.α.) και τεχνολογιών για να διερευνηθούν, η συγκεκριμένη κατεύθυνση αφορά πολλούς επιστημονικούς κλάδους και απευθύνεται σε επιστήμονες που ενδιαφέρονται να αποκτήσουν εξειδικευμένες γνώσεις και δεξιότητες και να κατανοήσουν σύγχρονα θέματα και τη σύγχρονη αντίληψη της ιατρικής κυτταρογενετικής και γενικότερα γενετικής. Οι πτυχιούχοι της συγκεκριμένης κατεύθυνσης του προγράμματος ενδιαφέρονται να αποκτήσουν ε ένα ισχυρό επιστημονικό υπόβαθρο γνώσεων και εμπειρία σε σύγχρονα θέματα Ιατρικής Γενετικής, με στόχο να χρησιμοποιήσουν τα εφόδια αυτά για την επαγγελματική τους σταδιοδρομία.

Στόχος επομένως είναι:

- η κατανόηση των θεωρητικών εννοιών του συγκεκριμένου επιστημονικού πεδίου και η απόκτηση ισχυρού επιστημονικού υπόβαθρου γνώσεων
- η κατανόηση των σύγχρονων εξελίξεων, των τεχνολογιών και διαγνωστικών δυνατοτήτων και αδυναμιών τους
- η κριτική αντιμετώπιση και διδασκαλία ή διάδοση των πληροφοριών που αφορούν την Γενετική ανθρώπου και τα γενετικά
- η απόκτηση δεξιοτήτων στην γενετική ανάλυση

Για το σκοπό αυτό οι διαλέξεις πραγματοποιούνται από καταξιωμένους στο χώρο επιστήμονες, μέλη ΔΕΠ του Παν/μιου Ιωαννίνων και προσκεκλημένους ομιλητές, με ειδικές γνώσεις, ούτως ώστε να καλύπτεται όλο το φάσμα των εννοιών και ζητημάτων της Κυτταρογενετικής και της Ιατρικής Γενετικής γενικότερα.

Για να διαπιστωθεί αν έχει επιτευχθεί το μαθησιακό αποτέλεσμα γίνονται συνεχείς αξιολογήσεις, ερωτήσεις και τεστ αξιολόγησης αν πρόκειται για το θεωρητικό μέρος του μαθήματος και τεστ ανάλυσης καρυοτύπων ή ασκήσεις με χρήση βιοπληροφορικών εργαλείων. Οι συμμετέχοντες συμμετέχουν με ατομικές και ομαδικές εργασίες.

### Γενικές Ικανότητες

Οι γενικές ικανότητες που πρέπει να αποκτήσει ο πτυχιούχος του Προγράμματος και στις οποίες αποσκοπεί το μάθημα είναι:

Αναζήτηση, ανάλυση και σύνθεση δεδομένων και πληροφοριών, με τη χρήση και των

απαραίτητων τεχνολογιών, Αυτόνομη και ομαδική εργασία, Εργασία σε διεπιστημονικό περιβάλλον, Προαγωγή της ελεύθερης, δημιουργικής και επαγωγικής σκέψης και παραγωγή νέων ερευνητικών ιδεών. Ακόμα σε ένα μάθημα όπως η Γενετική του ανθρώπου που βασική της έννοια είναι η κατανόηση της έννοιας της ποικιλομορφίας είναι φυσικό να προάγεται και να καλλιεργείται ο σεβασμός στη διαφορετικότητα.

## ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΟ ΜΑΘΗΜΑΤΟΣ

- Το περιεχόμενο του μαθήματος περιλαμβάνει την κατανόηση των βασικών εννοιών της γενετικής και την κληρονομικότητας καθώς και την νέων τεχνικών ανάλυσης και τη χρήση τους στη διάγνωση. Ακόμα περιλαμβάνει την απόκτηση δεξιοτήτων χρήσης λογισμικών και ανάλυσης καρυοτύπου. Αναλυτικά:
- Οικογενειακό ιστορικό - Δημιουργία γενετικού οικογενειακού δένδρου.
- Μεταβίβαση γονιδίων- διαφορετικοί τρόποι κληρονόμησης-Εκφραστικότητα-διδυστικότητα
- Ανθρώπινο γένωμα και γονιδίωμα- Γενετικές παραλλαγές/Ποικιλομορφία (variation).SNPs, μικρές ενθέσεις/ελλείμματα (indels), παραλλαγές αριθμού αντιγράφων (copy number variants) (CNVs).
- Διεθνή προγράμματα κατανόησης ποικιλομορφίας, εξατομίκευση
- Κυτταρογενετική, μελέτη καρυοτύπου (Μίτωση/ μείωση. Καρυότυπος. Φυσιολογικοί και παθολογικοί καρυότυποι ( αριθμητικές, δομικές ανωμαλίες των χρωμοσωμάτων).Καθορισμός του φύλου και παθολογία. Χρωμοσώματα και ανάλυση καρυοτύπου
- Μονογονιδιακά νοσήματα. DNA, μεταλλάξεις, γονίδια. Κλασσικές και σύγχρονες τεχνικές διερεύνησης γενετικών νοσημάτων. Γονιδιακή συχνότητα.
- Επιγενετική.-Τι είναι επιγενετική, γονιδιωματική αποτύπωση, νησίδες CpG, μονογονεϊκή δισωμία.
- Πολυπαραγοντικά νοσήματα. Αλληλεπιδράσεις γονιδίων με άλλα γονίδια και παράγοντες του περιβάλλοντος. Αρχές πολυπαραγοντικής κληρονόμησης. Μελέτης γενετικής σύνδεσης – προδιαθεσικοί παράγοντες.
- Διάγνωση-διαγνωστικά, προγνωστικά τεστ και τεστ ελέγχων διαλογής. Βάσεις δεδομένων. Τεχνικές και μέθοδοι :Κυτταρογενετική-Μοριακή κυτταρογενετική- μικροσυστοιχίες-NGS
- Γενετική του καρκίνου. Κυτταρογενετική και γενετική του καρκίνου.
- Γενετικά νοσήματα Γενετική συμβουλευτική και Διάγνωση. Εισαγωγή στον Προγεννητικό έλεγχο. Θεραπείες βασισμένες στη γενετική . Εξατομικευμένη αντιμετώπιση. Ηθικά ζητήματα
- Γονότυπος-Φαινότυπος-Σύγχρονη θεώρηση
- Διαδικτυακά εργαλεία και βάσεις δεδομένων
- Βιοηθικά ζητήματα στην διάγνωση ατυπιών των χρωμοσωμάτων και γενετικών νοσημάτων

## ΔΙΔΑΚΤΙΚΕΣ και ΜΑΘΗΣΙΑΚΕΣ ΜΕΘΟΔΟΙ - ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ

<b>ΤΡΟΠΟΣ ΠΑΡΑΔΟΣΗΣ</b>	Η παράδοση γίνεται πρόσωπο με πρόσωπο αλλά και μέσω mSTeams και Zoom με προσκεκλημένους ομιλητές και όταν συζητούνται ατομικές ασκήσεις εξ αποστάσεως.	
<b>ΧΡΗΣΗ ΤΕΧΝΟΛΟΓΙΩΝ ΠΛΗΡΟΦΟΡΙΑΣ ΚΑΙ ΕΠΙΚΟΙΝΩΝΙΩΝ</b>	Τεχνολογίες πληροφορίας χρησιμοποιούνται υποχρεωτικά (εκμάθηση ειδικών λογισμικών, MSTeams και skype συναντήσεις, Youtube παρουσιάσεις για την κατανόηση επι μέρους θεμάτων. Ακόμα πληροφορίες και διαφάνειες διαλέξεων αναρτώνται στο ecourse.	
<b>ΟΡΓΑΝΩΣΗ ΔΙΔΑΣΚΑΛΙΑΣ</b>	<b><i>Δραστηριότητα</i></b>	<b><i>Φόρτος Εργασίας Εξαμήνου</i></b>
	Διδασκαλία	50
	Εξάσκηση (εργαστηριακές τεχνικές, λογισμικά και διαδικτυακά εργαλεία)	20
	Ανάλυση καρυοτύπου	20
	Εργασίες, Τεστ, ερωτήσεις κλπ	10
	Ανεξαρτητη μελέτη	75
	Σύνολο Μαθήματος	<b>175</b>
<b>ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ ΦΟΙΤΗΤΩΝ</b>	Η αξιολόγηση γίνεται με εργασίες καθόλη την διάρκεια του εξαμήνου. Οι εργασίες αυτές αφορούν ερωτήσεις σύντομης απάντησης, ανάπτυξη σύντομων δοκιμίων, ανάλυση άρθρων και επίλυση προβλημάτων βασισμένων σε άρθρα από τον επιστημονικό τύπο (PubMed κλπ) , παρουσιάσεις, εργαστηριακές εργασίες (ανάλυση χρωμοσωμάτων και εξάσκηση για την εξεύρεση πιθανής παθολογικής αλληλουχίας DNA ή μετάλλαξης μέσω βάσεων δεδομένων)	

## ΣΥΝΙΣΤΩΜΕΝΗ-ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

### Προτεινόμενη Βιβλιογραφία

- Thompson & Thompson Ιατρική Γενετική, NUSSBAUM R., McINNES R.R., WILLARD H.F., BROKEN HILL PUBLISHERS LTD, 2011
- iGENETICS ΕΠΙΤΟΜΗ ΕΚΔΟΣΗ, Peter Russell, ΑΚΑΔΗΜΑΪΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ Ι. ΜΠΑΣΔΡΑ & ΣΙΑ Ο.Ε., 2013
- Hartwell Leland, Hood Leroy, Goldberg Michael, Reynolds Ann, Silver Lee Η «Γενετική: Από τα Γονίδια στα Γονιδιώματα» 1η Ελληνική έκδοση. Εκδόσεις ΥΤΟΡΙΑ 2014
- L.B. Jorde, J.C. Carey, M.J. Bamshad "Medical Genetics (4th edition) MOSBY ELSEVIER, 2016
- Συγχρονη Κλινική Γενετική. Read A, Donnai D. BROKEN HILL PUBLISHERS LTD 2010.
- Read A., Donnai D.: New Clinical Genetics, 4th ed., Scion Publishing Ltd, 2020

### Συναφή επιστημονικά περιοδικά:

- PubMed (Human Genetics, Am. J Medical genetics, Clinical genetics κ.α )