

**ΠΕΡΙΓΡΑΜΜΑ ΜΑΘΗΜΑΤΟΣ «ΜΟΡΙΑΚΗ ΒΑΣΗ ΑΣΘΕΝΕΙΩΝ ΤΟΥ  
ΑΝΘΡΩΠΟΥ, ΣΥΓΧΡΟΝΗ ΕΡΕΥΝΗΤΙΚΗ ΜΕΘΟΔΟΛΟΓΙΑ ΚΑΙ  
ΓΟΝΙΔΙΩΜΑΤΙΚΗ»**

**ΓΕΝΙΚΑ**

<b>ΣΧΟΛΗ</b>	ΕΠΙΣΤΗΜΩΝ ΥΓΕΙΑΣ		
<b>ΤΜΗΜΑ</b>	ΙΑΤΡΙΚΗ		
<b>ΕΠΙΠΕΔΟ ΣΠΟΥΔΩΝ</b>	ΜΕΤΑΠΤΥΧΙΑΚΟ		
<b>ΚΩΔΙΚΟΣ ΜΑΘΗΜΑΤΟΣ</b>	ΒΒΕ 203	<b>ΕΞΑΜΗΝΟ ΣΠΟΥΔΩΝ</b>	Β'
<b>ΤΙΤΛΟΣ ΜΑΘΗΜΑΤΟΣ</b>	ΜΟΡΙΑΚΗ ΒΑΣΗ ΑΣΘΕΝΕΙΩΝ ΤΟΥ ΑΝΘΡΩΠΟΥ, ΣΥΓΧΡΟΝΗ ΕΡΕΥΝΗΤΙΚΗ ΜΕΘΟΔΟΛΟΓΙΑ ΚΑΙ ΓΟΝΙΔΙΩΜΑΤΙΚΗ		
<b>ΑΥΤΟΤΕΛΕΙΣ ΔΙΔΑΚΤΙΚΕΣ ΔΡΑΣΤΗΡΙΟΤΗΤΕΣ</b> <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>	<b>ΕΒΔΟΜΑΔΙΑΙΕΣ ΩΡΕΣ ΔΙΔΑΣΚΑΛΙΑΣ</b>	<b>ΠΙΣΤΩΤΙΚΕΣ ΜΟΝΑΔΕΣ</b>	
Διαλέξεις	<b>2</b>	7	
	<b>3</b>		
	<b>5</b>		
<i>Προσθέστε σειρές αν χρειαστεί. Η οργάνωση διδασκαλίας και οι διδακτικές μέθοδοι που χρησιμοποιούνται περιγράφονται αναλυτικά στο (δ).</i>			
<b>ΤΥΠΟΣ ΜΑΘΗΜΑΤΟΣ</b> <i>γενικού υποβάθρου, ειδικού υποβάθρου, ειδίκευσης γενικών γνώσεων, ανάπτυξης δεξιοτήτων</i>	<b>Ειδικού υποβάθρου</b>		
<b>ΠΡΟΑΠΑΙΤΟΥΜΕΝΑ ΜΑΘΗΜΑΤΑ:</b>			
<b>ΓΛΩΣΣΑ ΔΙΔΑΣΚΑΛΙΑΣ και ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ:</b>	Ελληνική		
<b>ΤΟ ΜΑΘΗΜΑ ΠΡΟΣΦΕΡΕΤΑΙ ΣΕ ΦΟΙΤΗΤΕΣ ERASMUS</b>	<b>ΟΧΙ</b>		
<b>ΗΛΕΚΤΡΟΝΙΚΗ ΣΕΛΙΔΑ ΜΑΘΗΜΑΤΟΣ (URL)</b>			

## 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

Το μάθημα αποσκοπεί κυρίως στη γεφύρωση του χάσματος μεταξύ της βασικής ερευνητικής γνώσης και της κλινικής πράξης εκπαιδύοντας τους μελλοντικούς κλινικούς και βασικούς ερευνητές (translational medical research). Βασίζεται στις ερευνητικές/τεχνολογικές προόδους που σημειώνονται στις βιοϊατρικές επιστήμες και την εφαρμογή τους στη κατανόηση των μηχανισμών παθογένεσης, στη διάγνωση, πρόληψη και θεραπεία των ανθρωπίνων νοσημάτων. Αποσκοπεί στη σύγκλιση μεταξύ της κλινικής και βασικής βιοϊατρικής επιστήμης .

### 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
- Ομαδική εργασία
- Εργασία σε διεθνές περιβάλλον
- Εργασία σε διεπιστημονικό περιβάλλον
  
- Παραγωγή νέων ερευνητικών ιδεών

## ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΟ ΜΑΘΗΜΑΤΟΣ

- Γενετικοί παράγοντες κινδύνου νευροεκφυλιστικών νοσημάτων
- Εισαγωγή στο γενετικό νόσημα
- Διάγνωση γενετικού προβλήματος, παράγοντες που μπορεί να διαφοροποιή εικόνα
- Epidermolysis Bullosa Simplex (Απλή πομφολυγώδης επιδερμόλυση)
- Ασθένειες και μόρια προσκόλλησης
- Συγγενείς ανωμαλίες ουροποιητικού συστήματος
- Γενετικό νεφρωσικό σύνδρομο
- Μυοκαρδιοπάθειες γενετικής αιτιολογίας
- Παθήσεις Αιμοποιητικού Συστημ. Συγγενούς. Αιτιολογίας
- Παθήσεις Αιμοποιητικού Συστημ. Συγγενούς. Αιτιολογίας
- Ριβοσωμοπάθειες
- Παθήσεις Αιμοποιητικού Συστημ. Συγγενούς. Αιτιολογίας
- Μιτοχόνδρια και νευροψυχιατρικές διαταραχές
- Ασθένειες που σχετίζονται με τον πυρηνικό φάκελο (Λαμινοπάθειες)
- STRESS Πρωτεΐνες -Καρκίνος και Μετάσταση

## ΔΙΔΑΚΤΙΚΕΣ και ΜΑΘΗΣΙΑΚΕΣ ΜΕΘΟΔΟΙ - ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ

<p><b>ΤΡΟΠΟΣ ΠΑΡΑΔΟΣΗΣ</b> Πρόσωπο με πρόσωπο, Εξ αποστάσεως εκπαίδευση κ.λπ.</p>	<p><b>Στην αίθουσα διδασκαλίας</b></p>	
<p><b>ΧΡΗΣΗ ΤΕΧΝΟΛΟΓΙΩΝ ΠΛΗΡΟΦΟΡΙΑΣ ΚΑΙ ΕΠΙΚΟΙΝΩΝΙΩΝ</b> Χρήση Τ.Π.Ε. στη Διδασκαλία, στην Εργαστηριακή Εκπαίδευση, στην Επικοινωνία με τους φοιτητές</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Διδασκαλία με χρήση του προγράμματος PowerPoint</li> <li>• Ανακοινώσεις στην ιστοσελίδα του τμήματος</li> <li>• Ανάρτηση πληροφοριών για το μάθημα στην ηλεκτρονική πλατφόρμα e-course</li> <li>• Άμεση επικοινωνία με το διδάσκοντα με e-mail</li> </ul>	
<p><b>ΟΡΓΑΝΩΣΗ ΔΙΔΑΣΚΑΛΙΑΣ</b> Περιγράφονται αναλυτικά ο τρόπος και μέθοδοι διδασκαλίας. Διαλέξεις, Σεμινάρια, Εργαστηριακή Άσκηση, Άσκηση Πεδίου, Μελέτη &amp; 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>	<p><b>Δραστηριότητα</b></p>	<p><b>Φόρτος Εργασίας Εξαμήνου</b></p>
	<p><b>Διαλέξεις</b></p>	<p>42</p>
	<p>ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΑ</p>	<p>20</p>
	<p>ΠΡΟΠΑΡΑΣΚΕΥΗ ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΩΝ</p>	<p>20</p>
	<p>ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ</p>	<p>28</p>
	<p>ΑΥΤΟΔΥΝΑΜΗ ΜΕΛ'ΕΤΗ</p>	<p>65</p>
<p><b>ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ ΦΟΙΤΗΤΩΝ</b> Περιγραφή της διαδικασίας αξιολόγησης  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  Αναφέρονται ρητά προσδιορισμένα κριτήρια αξιολόγησης και εάν και που είναι προσβάσιμα από τους φοιτητές.</p>		
	<p>Η αξιολόγηση γίνεται με έναν ή συνδυασμό από το</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Γραπτό τεστ (100%) που περιλαμβάνει: <ul style="list-style-type: none"> <li>- Ερωτήσεις ανάπτυξης</li> </ul> </li> <li>2. Εκπόνηση βιβλιογραφικής μελέτης σε θεματολογ βλαστικών κυττάρων σε κλινικές μελέτες από μεμο</li> </ol>	

### ΣΥΝΙΣΤΩΜΕΝΗ-ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

Σύσταση για πολλαπλή βιβλιογραφία: άρθρα και ανασκοπήσεις που είναι προσβάσιμα μέσω διαδικτύου.