

Περίγραμμα Μαθήματος: Γενετική

Γενικά Στοιχεία	
Σχολή	Επιστημών Υγείας
Τμήμα	Ιατρικής
Επίπεδο σπουδών	Προπτυχιακό
Τίτλος μαθήματος	Γενετική
Πιστωτικές μονάδες	6
Εξάμηνο σπουδών	2 ^ο
Είδος μαθήματος	Υποχρεωτικό.
Τύπος μαθήματος	Υποβάθρου.
Γλώσσα διδασκαλίας	Ελληνική
Διδάσκοντες	Θεόδωρος Λιαλιάρης
Ηλεκτρονική σελίδα μαθήματος	<p>Το μάθημα υποστηρίζεται στο eclass στη διεύθυνση https://eclass.duth.gr/courses/ALEX06108/ με πρόσβαση ελεύθερη για τους φοιτητές/τριες του ΔΠΘ.</p> <p>Ο δικτυακός τόπος του μαθήματος διαθέτει:</p> <ul style="list-style-type: none"> – πλήρη περιγραφή του μαθήματος όπως παραπάνω – ωρολόγιο πρόγραμμα – ώρες γραφείου και πληροφορίες για επικοινωνία με τον διδάσκοντα – ανακοινώσεις – διαφάνειες και σημειώσεις του μαθήματος – υπερσυνδέσμους ή αντίγραφα (όπου επιτρέπεται) της συνιστώμενης βιβλιογραφίας

Αναλυτική Περιγραφή	
Εκπαιδευτικοί στόχοι	<p>Οι εκπαιδευτικοί στόχοι του μαθήματος περιλαμβάνουν:</p> <ul style="list-style-type: none"> – Να δώσει στον φοιτητή/τρια τα βασικά εφόδια ώστε να μπορεί να παρακολουθήσει τις συνεχείς διεθνείς εξελίξεις στον ιδιαίτερα εξελισσόμενο χώρο της Γενετικής (σε εργαστηριακή και κλινική, σε βιολογική και μοριακή βάση). – Να παρουσιάσει τις βασικές τεχνολογίες της κλασικής και μοριακής Γενετικής και πώς αυτές εφαρμόζονται για τη διάγνωση, την πρόληψη και θεραπεία γενετικών συνδρόμων. – Να εισάγει και να ασκήσει τον φοιτητή/τρια στις σύγχρονες έννοιες της κλασικής, κλινικής, μοριακής και εφαρμοσμένης Γενετικής των ασθενειών αλλά και της βάσης της κληρονομικότητας των χαρακτηριστικών, στις έννοιες των γονιδίων αλλά και για την υποστήριξη της εκπαίδευσης και της συνεχιζόμενης κατάρτισης
Προαπαιτούμενη γνώση	Βασική γνώση μαθημάτων Ι. Βιολογίας από το 1 ^ο έτος της φοίτησης στην Ιατρική και γνώσεις από τη δευτεροβάθμια εκπαίδευση.
Συνέργεια με άλλα μαθήματα	Πρόκειται για μάθημα υποβάθρου, οι γνώσεις του οποίου αποτελούν αναγκαία προϋπόθεση για την παρακολούθηση, κατανόηση και εμπέδωση των περισσότερων μαθημάτων κλινικού προσανατολισμού. Αποτελεί μέρος του σχετικού κύκλου μαθημάτων που περιλαμβάνει επιπλέον τα παρακάτω μαθήματα: Ιατρική Βιολογία,

	Κλινική Γενετική, Μοριακή Βιολογία, Ανοσολογία, Κυτταρολογία, Κυτταρογενετική, Μοριακή Γενετική.
Μαθησιακά αποτελέσματα	
<p>Με την επιτυχή ολοκλήρωση του μαθήματος ο φοιτητής/τρια θα είναι σε θέση να:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Να γνωρίζει τις βασικές έννοιες της Κλασικής, της Κλινικής και της Μοριακής Γενετικής - Να γνωρίζει εκτενέστερα τη λειτουργία, σημασία και αξία σύγχρονων κλασικών και βιο-γενετικών τεχνολογιών στο χώρο της ιατρικής. - Να εντοπίζει και να χρησιμοποιεί επιτυχώς βασικές ηλεκτρονικές πηγές για την υποστήριξη της και επίλυση προβλημάτων Γενετικής στην ιατρική πράξη. - Να εντοπίζει και να χρησιμοποιεί επιτυχώς μεθόδους και εργαλεία αναζήτησης ιατρικής επιστημονικής πληροφορίας στο Διαδίκτυο. 	
Γενικές ικανότητες	
<p>Το μάθημα ενισχύει τις παρακάτω γενικές ικανότητες:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Επικοινωνία και κατανόηση προβλημάτων Γενετικής σε ιατρικό περιβάλλον - Χρησιμοποίηση αποτελεσματικά των πληροφοριών που αποκτήθηκαν από τις βάσεις Γενετικής - Εφαρμογή των αποκτηθεισών γνώσεων στην ιατρική πρακτική και έρευνα - Περιλαμβάνει έννοιες εξειδικευμένης και εφαρμοσμένης Γενετικής απαραίτητες για αυτούς που ενδιαφέρονται κυρίως για εργαστηριακές ειδικότητες και για τους κλινικούς που θα έχουν άμεση σχέση με τη μοριακή γενετική (όπως μαιευτήρες, παιδίατροι, αιματολόγοι, παθολόγοι κά). 	
Περιεχόμενο μαθήματος	
<p>Θεωρητικό:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Κλασική Γενετική: Ιστορία - Πειράματα και νόμοι του Mendel - Ο κανόνας και οι εξαιρέσεις - Πολλά γονίδια επηρεάζουν ένα χαρακτήρα - Αλληλεπίδραση γονιδίων - Γονότυπος - Φαινότυπος - Πιθανότητες - Ασύνδετα και συνδεδεμένα γονίδια - Επίσταση - Διεισδυτικότητα - Εκφραστικότητα - Από τη δροσόφιλα στον άνθρωπο - Από την κλασική στην Ιατρική Γενετική - Μη μεντελική κληρονομικότητα 2. Μεταλλάξεις: Αυτόματες μεταλλάξεις - Μεταλλαξιγόνα - Μεταλλάξεις και γονίδια - Τα γονίδια της αιμοσφαιρίνης ως πρότυπο μετάλλαξης - Μετάλλαξη και καρκινογένεση - Ογκογονίδια 3. Γονιδιακός χάρτης ανθρώπου: Μέθοδοι χρωματοσωματικής και γονιδιακής χαρτογράφησης - Ανάλυση σύνδεσης - Φυσική και γενετική χαρτογράφηση - Χάρτες ανθρώπινων γονιδίων 4. Πρότυπα μονογονιδιακής κληρονομικότητας και Φυλετική διαφοροποίηση: Αυτοσωματική επικρατής και υπολειπόμενη κληρονομικότητα - Μερικά εξελικτικά στάδια - Συστήματα φυλοκαθορισμού - Φυλετική διαφοροποίηση - Δ/χές φυλετικής διαφοροποίησης - Γονίδια φυλετικών χρωματοσωμάτων - Φυλοσύνδετη κληρονομικότητα - Φυλορυθμιζόμενοι χαρακτήρες 5. Χρωματοσώματα και κληρονομικότητα - Κυτταρογενετική: Μίτωση και μείωση - Ταυτοποίηση, χαρτογράφηση και ιατρικές εφαρμογές από την ανάλυση των χρωματοσωμάτων - Κυτταρογενετική και νόμοι του Mendel - Αριθμητικές, δομικές και χρωματοσωματικές ατυπίες - Μερικά κλινικά γενετικά σύνδρομα - Νεοπλασίες και χρωματοσωματικές ατυπίες - Γενετική του καρκίνου Ογκογονίδια - Μεταθετά στοιχεία - Μοριακή κυτταρογενετική 6. Γονίδια και άτομο - Γονίδια και πληθυσμοί: Η βιολογική προσωπικότητα - Γενετικό υπόστρωμα - Ετεροζυγωτία - Δερματογλυφική εικόνα - Φαρμακογενετική - Οικογενετική - Ευγονική - Ισορροπία και μεταβλητότητα πληθυσμών - Ανθρώπινες φυλές - Συχνότητα γονιδίων - Γενετικός πολυμορφισμός - Ομάδες αίματος - Ισοσυμβατότητα και αντιγόνα της - Πολυμορφισμός και παθήσεις 7. Περιβάλλον και συμπεριφορά - Δυσγενεσίες: Χαρακτήρες επηρεαζόμενοι από το περιβάλλον - Περιβάλλον και συμπεριφορά - Ευφυΐα και πνευματική καθυστέρηση - Ατυπίες στη συμπεριφορά - Συναισθηματικές ψυχώσεις - Συμπεριφορά και οργανικές βλάβες - Δυσγενεσίες - Η επικίνδυνη ζωή του εμβρύου - <u>Παράγοντες δυσγενεσιών</u> - <u>Φαινοκοπίες</u> - Καθυστέρηση ανάπτυξης - Πολυαιτιακές δυσπλασίες 8. Βιοχημική Γενετική: Γενετικός κώδικας - Λεπτή δομή γονιδίου - Σύμφυτες νόσοι μεταβολισμού - Από το φαινότυπο στη νόσο - Καταλυτικές πρωτεΐνες - Γενετικές παθήσεις και ορμόνες - Άλλες λειτουργικές πρωτεΐνες 9. Μοριακή Γενετική: Από τους μύκητες στα ένζυμα - Από τα μικρόβια στην οργάνωση των γονιδίων - Γενετική των και βακτηρίων - Πλασμίδια και γενετική μηχανική DNA ευκαρυωτών - Το DNA ως βιβλιοθήκη - 	

<p>Ανασυνδυασμένο DNA - Γενετική μηχανική - Γονιδιακή Ρύθμιση - Γονίδια και αντισώματα - Μονόκλινα αντισώματα - Γενετική τεχνολογία και ηθική - Δομική και λειτουργική γενωμική - Πρωτεομική</p> <p>10. Πολυπαραγοντικές διαταραχές: Συνεχής ποικιλομορφία – Πολυπαραγοντικοί οριακοί χαρακτήρες – Σύνθετες διαταραχές στους ενήλικες</p> <p>11. Γενετική της Ανάπτυξης – Γενετική της Εξέλιξης: Ενδείξεις και θεωρίες - Οι Εξελικτικές θεωρίες - Μία επισκόπηση του παρελθόντος - Το "βιβλίο" της εξέλιξης - Η φυσική επιλογή: μια πολυδιάστατη έννοια - Από τα μόρια στον άνθρωπο - Οι πρώτοι οργανισμοί - Ειδογένεση - Η ανέλιξη του ανθρώπου - Αναδρομή και προοπτική</p> <p>12. Πρόληψη και Θεραπεία: Προγεννητική διάγνωση – Γενετική καθοδήγηση – Γονιδιακή θεραπεία – Θεραπευτικές προσεγγίσεις</p>		
<p><u>Θέματα Εργαστηριακών Ασκήσεων Γενετικής</u></p> <p>Δροσόφιλα –Μεταλλάξεις (2h)</p> <p>Γιγαντιαία χρωματοσώματα - Φυλετική χρωματίνη (2h)</p> <p>Ομάδες αίματος (3h)</p> <p>Φυσιολογικός καρυότυπος (3h)</p> <p>Παθολογικός καρυότυπος (2h)</p> <p>Καλλιέργεια λεμφοκυττάρων ανθρώπου – Συλλογή και χρώση – Αξιολόγηση χρωματοσωμάτων και μέτρηση SCEs (8h)</p>		
<p><u>Θέματα Φροντιστηριακών Ασκήσεων Γενετικής</u></p> <p>Εξέλιξη</p> <p>Η Θεωρία των πιθανοτήτων στην Γενετική</p> <p>Τεχνολογία, ανάλυση DNA</p> <p>Μοριακές τεχνικές</p> <p>Μίτωση και μείωση - Εφαρμογές Κυτταρογενετικής</p> <p>Προγεννητική διάγνωση</p>		
Τρόπος παράδοσης	Από αμφιθέατρο, με φροντιστήρια και πρακτική άσκηση στο εργαστήριο Γενετικής	
Οργάνωση διδασκαλίας	Το μάθημα αναπτύσσεται με 65 ώρες διδασκαλίας του θεωρητικού μέρους με παρουσιάσεις στο αμφιθέατρο. Περιλαμβάνει επιπλέον 4 ώρες εργαστηριακής διδασκαλίας όπου γίνεται επίδειξη μεθοδολογιών καρυότυπησης και ελέγχου μεταλλαξινέυσης.	
	Ο φόρτος εργασίας του φοιτητή/τριας για το εξάμηνο αναλύεται ως εξής:	
	Δραστηριότητα	Ώρες
	Διαλέξεις από αμφιθέατρο	65
	Εργαστηριακή/ Φροντιστηριακή άσκηση	52
	Καθοδηγούμενη μελέτη στο εργαστήριο καρυότυπου και προπλάσμάτων	22
	Μη καθοδηγούμενη μελέτη γενεαλογικών δένδρων και γενετικών συνδρόμων με χρήση διεθνούς βιβλιογραφίας	16
	Συμμετοχή σε παρουσιάσεις εργασιών από αμφιθέατρο στο πλαίσιο των ενδοεργαστηριακών σεμιναρίων	25
Σύνολο	180	
Συνολικά 180 ώρες φόρτου εργασίας στο εξάμηνο, που αντιστοιχούν σε 6 πιστωτικές μονάδες.		
Αξιολόγηση φοιτητών	Προφορική εξέταση επί της ύλης των εργαστηριακών ασκήσεων Γραπτή εξέταση εφ' όλης της ύλης του μαθήματος με ερωτήσεις ανάπτυξης, σύντομης απάντησης, αναγνώρισης εικόνων	

	<p>Οι εξετάσεις πραγματοποιούνται στο τέλος του εξαμήνου.</p> <p>Προαπαιτούμενα για τη συμμετοχή στις γραπτές εξετάσεις είναι η επιτυχής παρακολούθηση των εργαστηρίων και η επιτυχής προφορική εξέταση επί της ύλης των εργαστηριακών ασκήσεων.</p>
<p>Προτεινόμενη βιβλιογραφία</p>	<p>Εξαιτίας της ιδιαίτερα δυναμικής ανάπτυξης των τεχνολογιών του διαδικτύου και των εφαρμογών τους στην Ιατρική και την Υγεία, προτείνεται βιβλιογραφία που αποτελείται από πρόσφατα επιστημονικά άρθρα ή έγκυρες πηγές στα πλαίσια τη Κλινικής και Εφαρμοσμένης Γενετικής, της κλασικής και μοριακής Γενετικής και Βιολογίας.</p> <p>Η προτεινόμενη βιβλιογραφία περιλαμβάνει:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Διαφάνειες και σημειώσεις του μαθήματος - Αναζήτηση σε βάσεις δεδομένων όπως: OMI, PubMed, Scopus <p>Συμπεριλαμβανόμενα συγγράμματα για το μάθημα της Γενετικής:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. «Ιατρική Γενετική – Βασικές έννοιες» των Connor & Ferguson-Smith, σε μετάφραση από ΑΑ Κώτση, Univ. Studio Press, Θεσσαλονίκη 2011 2. «Εισαγωγή στη σύγχρονη Γενετική», β' έκδοση, Σ. Αλαχιώτη, Πάτρα, 1989 3. «Κλασική και μοριακή γενετική», Κ. Τριανταφυλλίδη, Εκδ. Κυριακίδη, Θεσσαλονίκη, 1992 4. «Γενική Βιολογία – τόμος III» Α. Γρανίτσα, εκδ. Παρατηρητής, Θεσσαλονίκη, 1984 5. «Βασικές αρχές κυτταρικής βιολογίας», σε μετάφραση, των Alberts και συν., εκδ. Πασχαλίδη, Αθήνα, 2010 6. «Human Molecular Genetics», των Strachan & Read, Bios Sc. Publ., NY, NY 7. «Genomes», του TA Brown, Bios Sc. Publ., NY, NY 8. «Ιατρική Γενετική» των Thompson & Thompson, σε μετάφραση, Πανεπιστημιακές Εκδόσεις Κρήτης, Ηράκλειο 2011 9. «Θέματα και Εργαστηριακές Ασκήσεις Γενετικής» 10. Σημειώσεις του Καθ. Θεοδώρου Λιαλιάρη, ΔΠΘ, 2003 11. «iGenetics» του PJ Russell, Ακαδ. Εκδόσεις Ι. Μπάσδρα και ΣΙΑ, Αλεξ/πολη 2013 12. «Βασικές αρχές ιατρικής γενετικής», Εκδ. BROKEN HILL PUBLISHERS LTD, των Connor M., Ferguson M., 1η έκδ./2004 13. "Next Generation Sequencing Based Clinical Molecular Diagnosis of Human Genetic Disorders [electronic resource]" του Lee-Jun C. Wong, HEAL-Link Springer ebooks, 2017 14. "Atlas of Genetic Diagnosis and Counseling [electronic resource]" Έκδοση: 3rd ed./2017, Συγγραφείς: Harold Chen, (Εκδότης): HEAL-Link Springer ebooks 15. «Μοριακή Κυτταρική Βιολογία» Εκδ. 8η αμερικανική-1η ελληνική έκδοση /2018, των Harvey Lodish, Arnold Berk, Chris Kaiser, Monty Krieger, Anthony Bretscher, Hidde Ploegh, Angelica Amon, Kelsey Martin, εκδ UTOPIA ΕΚΔΟΣΕΙΣ ΕΠ