

Περίγραμμα Μαθήματος: Κλινική και Εφαρμοσμένη Γενετική

Γενικά Στοιχεία	
Σχολή	Επιστημών Υγείας
Τμήμα	Ιατρικής
Επίπεδο σπουδών	Προπτυχιακό
Τίτλος μαθήματος	Κλινική και Εφαρμοσμένη Γενετική
Πιστωτικές μονάδες	2
Εξάμηνο σπουδών	7 ^ο
Είδος μαθήματος	Επιλογής
Τύπος μαθήματος	Επιστημονικής Περιοχής
Γλώσσα διδασκαλίας	Ελληνική
Διδάσκοντες	Θεόδωρος Λιαλιάρης
Ηλεκτρονική σελίδα μαθήματος	<p>Το μάθημα υποστηρίζεται πλήρως στο eclass, στη διεύθυνση https://eclass.duth.gr/courses/ALEX06143/ 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 κλινικής και εφαρμοσμένης Γενετικής των ασθενειών και της βάσης της κληρονομικότητας των χαρακτηριστικών, αλλά και για την υποστήριξη της εκπαίδευσης και της συνεχιζόμενης κατάρτισης
Προαπαιτούμενη γνώση	Βασική γνώση μαθημάτων Ι. Βιολογίας και Γενετικής από το 1 ^ο έτος της φοίτησης στην Ιατρική και γνώσεις από τη δευτεροβάθμια εκπαίδευση. Η γνώση Βιοχημείας και Φαρμακολογίας επίσης βοηθούν.
Συνέργεια με άλλα μαθήματα	Το μάθημα συμβάλει στην εκπαίδευση του φοιτητή/τριας ώστε να κατανοεί και να αναλύει τις σύγχρονες έννοιες σε προβλήματα Γενετικής. Αποτελεί μέρος του σχετικού κύκλου μαθημάτων που περιλαμβάνει επιπλέον τα παρακάτω μαθήματα: Ιατρική Βιολογία (Υ - 1ο εξάμηνο) και Γενετική (Υ, 2 ^ο εξάμηνο), Ανοσογενετική, Φαρμακογενετική, Οικογενετική, Πληθυσμιακή και Εξατομικευμένη Γενετική, Μοριακή Γενετική, Κυτταρογενετική κά

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 Κλινικής 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 Κλινικής 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. Η νέα γενετική: Εισαγωγή -Ο ρόλος της γενετικής στην Ιατρική -Ταξινόμηση γενετικών ασθενειών -Από τον Mendel στη γενετική μηχανική. 2. Δομή και λειτουργία των γονιδίων και χρωματοσωμάτων: Οργάνωση του ανθρώπινου γενώματος -Το κεντρικό δόγμα: DNA -> RNA -> Πρωτεΐνες -Στοιχεία γονιδιακής έκφρασης 3. Χρωματοσωμική βάση της κληρονομικότητας: Το ανθρώπινο χρωμόσωμα -Κύκλος ζωής σωματικού κυττάρου -Ιατρική εφαρμογή της χρωματοσωμικής ανάλυσης. 4. Κλινική κυτταρογενετική: Γενικές αρχές -Ατυπίες δομής και αριθμού χρωματοσωμάτων -Ταξινόμηση - Μωσαϊκισμός -Χρωματοσωμική βάση φυλετικής διαφοροποίησης -Τα Χ και Υ χρωματοσώματα - Σύνδρομο τρισωμίων και ελλείψεων αυτοσωματικών και κλινικές ασθένειες φυλετικών χρωματοσωμάτων. 5. Μοριακή και βιοχημική βάση γενετικών ασθενειών: Ασθένειες λόγω μεταλλάξεων σε διάφορες κατηγορίες πρωτεϊνών -Τα αποτελέσματα των μεταλλάξεων αυτών -Σχέση μεταξύ μοριακής φυσιοπαθολογίας των πρωτεϊνών και κλινικού φαινοτύπου. 6. Μονογονιδιακή κληρονομικότητα και γενεαλογικά δένδρα: Πρότυπα αυτοσωματικής κυρίαρχης ή υποτελούς κληρονομικότητας -Υπόθεση της Lyon -Πρότυπα χ-φυλοσύνδετης κυρίαρχης και υποτελούς κληρονομικότητας -Σύνδρομο ευθραστότητας του Χ -Μη κλασικά πρότυπα μονογονιδιακής κληρονομικότητας. 7. Γενετική νόσων με πολυπαραγοντική κληρονομικότητα: Συνεχής ποικιλότητα -Πολυπαραγοντική αιτιολογία γενετικών νοσημάτων. 8. Γενετικά νοσήματα στα διάφορα όργανα του σώματος: Δυσπλασίες οστών -Ανωμαλίες ώτων και κωφότητα -Γενετικά νοσήματα οφθαλμών, δέρματος, νευρομυϊκού συστήματος, μεταβολισμού, γεννητικού-ουροποιητικού, ενδοκρινικού, γαστρεντερικού, αιμοποιητικού και καρδιαγγειακού συστήματος. 9. Προγεννητική διάγνωση: Ενδείξεις και προτεραιότητες προγεννητικής διάγνωσης -Τεχνική διαδικασίας παρατήρησης εμβρυικών ιστών ή κυττάρων - Εργαστηριακές τεχνικές. 10. Φαρμακογενετική - Τερατογένεση και μεταλλαξιγένεση: Φάρμακα και γεννητικό υλικό -Τερατογόνα - Καρκινογόνα - Μεταλλαξιγόνα - Έλεγχος μεταλλαξιγένεσης, καρκινογένεσης ή και τερατογένεσης - Ανάλυση DNA με υψηλής πίεσης χρωματογραφία - Ames test -Μηχανισμοί επιδιόρθωσης του γενετικού υλικού -Χημικές χρωματοσωματικές βλάβες σε ευκαρυωτικά χρωματοσώματα in vivo και in vitro - Εμβρυοτερατογένεση σε ποντικούς. 11. Μέθοδοι ελέγχου στο DNA -Καλλιέργειες κυττάρων: Γονιδιακοί ανιχνευτές και γονιδιακός χάρτης - Κλωνοποίηση, RFLPs και Υβριδοποίηση DNA -Τεχνική PCR.

12. Γενετική του καρκίνου: Φύση και ομάδες γονιδίων καρκίνου - Οικογενής καρκίνος - Κυτταρογενετική του καρκίνου - Καρκίνος και περιβάλλον - Ογκογονίδια και αντιογκογονίδια – Τρανσποζόνια. Κεφ.
13. Γονιδιακή θεραπεία: Γενετική μηχανική - Σε μικροοργανισμούς - Σε φυτά - Διαγονιδιακά πειραματόζωα - Ινοβλάστες ως στόχοι γονιδιακής θεραπείας – Ηπατοκύτταρα - Πειράματα in vitro και in vivo - Γενετικά τροποποιημένα λεμφοκύτταρα - Θεραπεία
14. Γενετική συμβουλευτική και ηθικά προβλήματα: Η γενετική συμβουλευτική στην Ιατρική - Καθορισμός παραγόντων κινδύνου - Έλεγχος πληθυσμού για γενετικές ασθένειες ...

Εργαστήρια / Φροντιστήρια

1. Ελέγχου καρυοτύπου
2. Μελέτη μεταλλαξιγένεσης

Τρόπος παράδοσης	Από αμφιθέατρο και πρακτική άσκηση στο εργαστήριο Γενετικής	
Οργάνωση διδασκαλίας	Το μάθημα αναπτύσσεται με 12 ώρες διδασκαλίας του θεωρητικού μέρους με παρουσιάσεις στο αμφιθέατρο. Περιλαμβάνει επιπλέον 2 ώρες εργαστηριακής διδασκαλίας όπου γίνεται επίδειξη μεθοδολογιών καρυοτύπησης και ελέγχου μεταλλαξιγένεσης.	
	Ο φόρτος εργασίας του φοιτητή/τριας για το εξάμηνο αναλύεται ως εξής:	
	Δραστηριότητα	Ώρες
	Παρακολούθηση θεωρητικής διδασκαλίας	12
	Παρακολούθηση εργαστηρίου/φροντιστηρίου	2
	Μελέτη του υλικού μαθήματος (διαφάνειες και σημειώσεις)	10
	Μελέτη σχετικών επιστημονικών άρθρων	10
	Μη καθοδηγούμενη αναζήτηση στο διαδίκτυο και περιήγηση σε υλικό σχετικό με τις βάσεις δεδομένων στη Γενετική και Κλινική Γενετική	10
	Μη καθοδηγούμενη αναζήτηση σε εκπαιδευτικά και επιστημονικά περιοδικά ή άλλες πηγές	12
	Σύνολο	56
Συνολικά 56 ώρες φόρτου εργασίας στο εξάμηνο, που αντιστοιχούν σε 2 πιστωτικές μονάδες.		
Αξιολόγηση φοιτητών	Δοκιμασία πολλαπλής επιλογής ή ανάλυση θεμάτων. Η εξέταση γίνεται στο τέλος του εξαμήνου. Προαπαιτούμενο για τη συμμετοχή στις εξετάσεις η επιτυχής παρακολούθηση του εργαστηρίου και των μαθημάτων.	
Προτεινόμενη βιβλιογραφία	<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: OMIM, PubMed, Scopus - Συνιστώμενα συγγράμματα <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. «Human Molecular Genetics», των Strachan & Read, Bios Sc. Publ., NY, NY 3. «Genomes», του TA Brown, Bios Sc. Publ., NY, NY 4. «Ιατρική Γενετική» των Thompson & Thompson, σε μετάφραση, Πανεπιστημιακές Εκδόσεις Κρήτης, Ηράκλειο 2011 5. «iGenetics» του PJ Russell, Ακαδ. Εκδόσεις Ι. Μπάσδρα και ΣΙΑ, Αλεξ/πολη 2013 	

- | | |
|--|--|
| | <ol style="list-style-type: none">6. «Βασικές αρχές ιατρικής γενετικής», Εκδ. BROKEN HILL PUBLISHERS LTD, των Connor M.,Ferguson M., 1η έκδ./20047. “Next Generation Sequencing Based Clinical Molecular Diagnosis of Human Genetic Disorders [electronic resource]” του Lee-Jun C. Wong, HEAL-Link Springer ebooks, 20178. “Atlas of Genetic Diagnosis and Counseling [electronic resource]” Έκδοση: 3rd ed./2017, Συγγραφείς: Harold Chen, (Εκδότης): HEAL-Link Springer ebooks9. «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 ΥΤΟΡΙΑ ΕΚΔΟΣΕΙΣ ΕΠ |
|--|--|