

Ειδικά Θέματα Σύγχρονης Γενετικής

ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΟΙ ΣΤΟΧΟΙ

Κάθε κεφάλαιο ξεκινά με μια ρητή δήλωση των μαθησιακών στόχων και των επιστημονικών ικανοτήτων που πρέπει να επιδιώξουν οι μαθητές. Αυτές οι κατευθυντήριες γραμμές προορίζονται να βοηθήσουν τους μαθητές να αναγνωρίσουν βασικές έννοιες και να τις χρησιμοποιήσουν σε διάφορα επίπεδα μάθησης, συμπεριλαμβανομένης της κατανόησης, της εφαρμογής, της ανάλυσης και της σύνθεσης. Χρησιμεύουν επίσης ως ισχυρά εργαλεία μελέτης κατά την ανασκόπηση του υλικού για την προετοιμασία των μαθημάτων και των εξετάσεων.

1. Γονιδιωματική και βιοπληροφορική

ΥΛΗ ΚΕΦΑΛΑΙΟΥ

1.1: Αλληλούχιση γονιδιωμάτων

1.2: Ανάλυση της αλληλουχίας του DNA: Βιοπληροφορική και βάσεις γονιδιωματικών δεδομένων

1.3: Ανάλυση της λειτουργίας των γονιδίων και των πρωτεϊνών με εργαλεία της γονιδιωματικής

1.4: Το πρόγραμμα του ανθρώπινου γονιδιώματος

1.5: Η επανάσταση της «-ομικής» έχει δημιουργήσει μια νέα εποχή στη βιολογική έρευνα

1.6: Η συγκριτική γονιδιωματική αναλύει και συγκρίνει τα γονιδιώματα διαφορετικών οργανισμών

ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΟΙ ΣΤΟΧΟΙ

Οι φοιτητές μαθαίνουν τις εξής έννοιες:

- Η γονιδιωματική προσδιορίζει την αλληλουχία των γονιδιωμάτων και μελετά την οργάνωση και τη λειτουργία τους, συνδυάζοντας τις μεθόδους αλληλούχισης του DNA και την τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA με τη βιοπληροφορική.
- Η βιοπληροφορική, συνδυάζοντας την πληροφορική με τη βιολογία και τα μαθηματικά, αναπτύσσει προγράμματα λογισμικού και βάσεις δεδομένων που αποθηκεύουν, συγκρίνουν, αναλύουν και καθιστούν εύκολα προσβάσιμες τις αλληλουχίες των πρωτεϊνών και των νουκλεϊκών οξέων.
- Στις βάσεις γονιδιωματικών δεδομένων, πέραν της αλληλουχίας ενός γονιδιώματος, υπάρχει υπομνηματισμός σχετικά με τη θέση, τη λειτουργία και τη ρύθμιση των γονιδίων.
- Το πρόγραμμα του ανθρώπινου γονιδιώματος έχει αυξήσει σημαντικά τις γνώσεις μας σχετικά με την οργάνωση και τη λειτουργία του ανθρώπινου γονιδιώματος, ενώ μας επιφύλασσε και πολλές εκπλήξεις. Για παράδειγμα, ο αριθμός των ανθρώπινων γονιδίων ήταν μικρότερος του αναμενόμενου, και η ομοιότητα της αλληλουχίας του DNA μεταξύ διαφορετικών ατόμων αλλά και ανάμεσα στους ανθρώπους και άλλα είδη, αποδείχθηκε ιδιαίτερα υψηλή. Πρωτοποριακές αναδυόμενες τεχνολογίες μας επιτρέπουν πλέον να κατανοήσουμε σε πολύ μεγαλύτερο βάθος τα χαρακτηριστικά του ανθρώπινου γονιδιώματος.
- Η γονιδιωματική επιτρέπει αναλύσεις μεγάλης κλίμακας σε διάφορα επιμέρους πεδία, όπως τη δομική γονιδιωματική, τη λειτουργική γονιδιωματική, τη μεταγραφωματική,

την πρωτεωμική και τη μεταγονιδιωματική, τα οποία έχουν οδηγήσει τη σύγχρονη βιολογία στην επανάσταση της «-ομικής».

- Η συγκριτική γονιδιωματική αποκαλύπτει τις ομοιότητες και τις διαφορές μεταξύ των γονιδιωμάτων διαφορετικών οργανισμών.

2. Εφαρμογές και ηθικά ζητήματα της γενετικής μηχανικής και της βιοτεχνολογίας

ΥΛΗ ΚΕΦΑΛΑΙΟΥ

- 2.1 Παραγωγή φαρμακευτικών πρωτεϊνών σε γενετικά τροποποιημένους οργανισμούς
- 2.2 Παραγωγή εμβολίων
- 2.3 Η συμβολή των διαγονιδιακών ζώων στη Βιοτεχνολογία
- 2.4 Τεχνολογίες Γενετικής μηχανικής και γονιδιωματικής στην ιατρική διάγνωση
- 2.5 Γενετική ανάλυση με μικροσυστοιχίες DNA και γονιδιακής έκφρασης
- 2.6 Γενετικά τεστ και ηθικά διλήμματα
- 2.7 Διπλώματα ευρεσιτεχνίας και ηθικά ερωτήματα
- 2.8 Αλληλούχηση ολικού γονιδιώματος και βιοηθικές προεκτάσεις

ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΟΙ ΣΤΟΧΟΙ

Οι φοιτητές θα κατανοήσουν:

- Εφαρμογές της γενετικής μηχανικής και της βιοτεχνολογίας στην παραγωγή φαρμακευτικών πρωτεϊνών από διαγονιδιακούς οργανισμούς, στην παραγωγή εμβολίων, στην διάγνωση γενετικών ασθενειών και παθογόνων.
- Ηθικά ζητήματα που προκύπτουν από εφαρμογές της γενετικής μηχανικής και της βιοτεχνολογίας.

3. Δικανική γενετική και εγκληματολογική επιστήμη

ΥΛΗ ΚΕΦΑΛΑΙΟΥ

3.1 Μέθοδοι τυποποίησης του DNA

- Προσδιορισμός του αποτυπώματος του DNA με VNTR
- Προσδιορισμός του προφίλ του DNA με αυτοσωματικά STR
- Προσδιορισμός του προφίλ του DNA με STR του χρωμοσώματος Y
- Προσδιορισμός του προφίλ του μιτοχονδριακού DNA
- Προσδιορισμός του προφίλ του DNA με SNP
- Γραμμικοί κώδικες και προστασία της άγριας φύσης

3.2 Πώς ερμηνεύονται τα προφίλ του DNA

- Η μοναδικότητα των προφίλ του DNA
- Η πλάνη του εισαγγελέα
- Βάσεις δεδομένων που περιέχουν προφίλ του DNA
- Τεχνικά και ηθικά ζητήματα που σχετίζονται με το προφίλ του DNA

ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΟΙ ΣΤΟΧΟΙ

Στο κεφάλαιο της δικανικής γενετικής οι φοιτητές θα κατανοήσουν πώς προσδιορίζεται το προφίλ του DNA και με ποιον τρόπο ερμηνεύονται τα σχετικά αποτελέσματα. Θα κατανοήσουν επίσης τα πιθανά προβλήματα που σχετίζονται με τη χρήση του και για τις βάσεις δεδομένων οι οποίες περιέχουν ταυτοποιημένα προφίλ του. Τέλος, θα κατανοήσουν τις μελλοντικές προοπτικές αυτής της τεχνολογίας.

4. Γενετικά τροποποιημένα τρόφιμα

ΥΛΗ ΚΕΦΑΛΑΙΟΥ

4.1 Τί είναι τα γενετικά τροποποιημένα τρόφιμα

- Ποικιλίες ανθεκτικές στα ζιζανιοκτόνα
- Γενετικά τροποποιημένα φυτά ανθεκτικά στα έντομα
- Γενετικά τροποποιημένα φυτά για άμεση κατανάλωση ως τρόφιμα
- Γενετικά τροποποιημένα τρόφιμα και ανθρώπινη υγεία

4.2 Μέθοδοι δημιουργίας γενετικά τροποποιημένων φυτών

- Η σόγια Roundup- Ready
- Το ρύζι Golden Rice 2

4.3 Οι περιβαλλοντικές επιπτώσεις των γενετικά τροποποιημένων τροφίμων

- Ανθεκτικότητα στα ζιζανιοκτόνα και στις εντομοκτόνες τοξίνες
- Εξάπλωση των γενετικά τροποποιημένων φυτών

ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΟΙ ΣΤΟΧΟΙ

Στο κεφάλαιο των γενετικά τροποποιημένων τροφίμων οι φοιτητές θα κατανοήσουν τον τρόπο παραγωγής των τροποποιημένων φυτών και ζώων, τις περιβαλλοντικές επιπτώσεις των γενετικά τροποποιημένων τροφίμων, τις ανεπιθύμητες παρενέργειες που ενδεχομένως έχουν στην ανθρώπινη υγεία και τη συνεισφορά τους στις ανθρώπινες διατροφικές ανάγκες.

5. Ομόλογος ανασυνδυασμός και γονιδιακή μετατροπή

ΥΛΗ ΚΕΦΑΛΑΙΟΥ

5.1 Ομόλογος ανασυνδυασμός του DNA

- Ομόλογος ανασυνδυασμός
- Μιτωτικός ανασυνδυασμός και γενετικά μωσαϊκά
- Γονιδιακή μετατροπή
- Ανάλυση σύνδεσης γονιδίων με τη μέθοδο της τιμής lod.

ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΟΙ ΣΤΟΧΟΙ

Στο κεφάλαιο αυτό οι φοιτητές θα κατανοήσουν τα φαινόμενα του ομόλογου ανασυνδυασμού του DNA, της γονιδιακής μετατροπής, του μιτωτικού ανασυνδυασμού και την χαρτογράφηση γονιδίων με τη μέθοδο LOD score.

6. Γονιδιωματική και εξατομικευμένη ιατρική

ΥΛΗ ΚΕΦΑΛΑΙΟΥ

6.1 Εξατομικευμένη ιατρική και φαρμακογονιδιωματική

- Βελτιστοποίηση φαρμακευτικών θεραπειών
- Μείωση ανεπιθύμητων ενεργειών των φαρμάκων- Παραδείγματα
- Αιτίες ανεπιθύμητων ενεργειών των φαρμάκων
- Βάσεις δεδομένων φαρμακογονιδιωματικής

6.2 Εξατομικευμένη ιατρική και διαγνωστικά τεστ ασθενειών

- Εξατομικευμένη ιατρική και καρκίνος
- Εξατομικευμένη ιατρική και διάγνωση ασθενειών
- Ατομικά «-ομικά» προφίλ θεραπείας ασθενειών

6.3 Τεχνικά, κοινωνικά και ηθικά προβλήματα ζητήματα και προκλήσεις

ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΟΙ ΣΤΟΧΟΙ

Στο κεφάλαιο της εξατομικευμένης ιατρικής και φαρμακογονιδιωματικής οι φοιτητές θα κατανοήσουν την σημασία της μελέτης των γενετικά καθοριζόμενων παραγόντων που επηρεάζουν τον μεταβολισμό και τη δράση των φαρμάκων στον άνθρωπο, και το σκοπό της βελτίωσής τους.

7. Επιγενετική

ΥΛΗ ΚΕΦΑΛΑΙΟΥ

7.1 Επιγενετικές τροποποιήσεις του γονιδιώματος

- Μεθυλίωση του DNA
- Τροποποίηση ιστονών και ανδιαμόρφωση χρωματίνης
- Μικρά RNA (miRNA) και μακρά μη κωδικά RNA (lncRNA)

7.2 Επιγενετική και γονιδιωματικό εντύπωμα (genome imprinting)

- Διαταραχές εντυπώματος σε ασθένειες
- Τεχνολογίες υποβοηθούμενης αναπαραγωγής και διαταραχές γον. εντυπώματος

7.3 Επιγενετική και καρκίνος

- Μεταβολές γονιδίων στο καρκίνο

7.4 Επιγενετική και περιβάλλον

7.5 Μελέτη του Επιγονιδιώματος

ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΟΙ ΣΤΟΧΟΙ

- Στόχο του μαθήματος αποτελεί η κατανόηση αρχών και εννοιών της επιγενετικής από τους σπουδαστές και σημαντικότερα, της διαφοροποίησης των νέων εννοιών εκ της κλασσικής Γενετικής.
- Επίσης, στόχος είναι η κατανόηση της φύσης και της αντιδιαστολής μεταξύ των γενετικών και επιγενετικών αλληλεπιδράσεων (γονιδιακών x περιβάλλοντος) καθώς και η πιθανή φαρμακολογική τους ρύθμιση.
- Οι φοιτητές θα κατανοήσουν τις κυτταρικές διεργασίες που οδηγούν στην εμφάνιση αλλοιωμένου ή παραλλαγμένου φαινότυπου πέρα από τη δράση του DNA και των μεταλλάξεων.

8. Εργαστηριακές ασκήσεις

Οι εργαστηριακές ασκήσεις στοχεύουν στην εμβάθυνση της κατανόησης των εννοιών και των εφαρμογών που παρουσιάζονται στη θεωρία.

Συγκεκριμένα οι ασκήσεις εστιάζουν στις εξής δεξιότητες:

- Συναρμολόγηση αλληλουχίας DNA. Κατανόηση του γεγονότος ότι η αλληλούχηση μεγάλων τμημάτων DNA, ή και ολόκληρων γονιδιωμάτων, απαιτεί συναρμολόγηση μικρότερων τμημάτων με αλληλοεπικαλυπτόμενα άκρα. Κατανόηση της έννοιας της κάλυψης του γονιδιώματος κατά την αλληλούχηση. Υπολογισμός της πιθανότητας να βρεθούν ταυτόσημες αλληλουχίες σε δύο τμήματα DNA.
- Βάση Δεδομένων OMIM στο NCBI. Περιήγηση στις καταχωρήσεις που σχετίζονται με την δρεπανοκυτταρική και τη μεσογειακή αναιμία, με στόχο την κατανόηση της δομής των σελίδων της OMIM, για την ανεύρεση πληροφοριών σχετικά με φαινότυπους, αλληλόμορφα, τρόπο κληρονομικότητας, και σχετικές βιβλιογραφικές αναφορές. Εξάσκηση στη μετάφραση μιας κωδικής αλληλουχίας DNA, σε αμινοξική αλληλουχία.
- Αναζήτηση Γονιδίων στις μεγάλες Βάσεις Δεδομένων (NCBI/Ensembl) Ανάπτυξη εμπειρίας στοχευμένων διαδικασιών που οδηγούν στην αναζήτηση, συλλογή,

ταυτοποίηση και επεξεργασία πληροφοριών, περί της ταυτότητας, ταξινόμησης, δομής, έκφρασης και λειτουργικών χαρακτηριστικών των υπο μελέτη γονιδίων. Συμπληρωματικά, η σύγκριση, η διασταύρωση των πληροφοριών μεταξύ των δύο βάσεων δεδομένων (NCBI/Ensembl) και η συνδεσιμότητά τους, αποτελεί επίσης μαθησιακό στόχο για την ανάπτυξη εμπειρίας των παραπάνω διαδικασιών.

- Αναζήτηση Πρωτεϊνών στις μεγάλες Βάσεις Δεδομένων (NCBI/UniProtKB). Ανάπτυξη εμπειρίας στοχευμένων διαδικασιών που οδηγούν στην αναζήτηση, συλλογή, ταυτοποίηση και επεξεργασία πληροφοριών, περί της ταυτότητας, ταξινόμησης, δομής, έκφρασης και λειτουργικών χαρακτηριστικών των μεταφραζομένων αλληλουχιών και πρωτεϊνών. Πιο σημαντικά, η συνδεσιμότητα διαφόρων επικουρικών μεγάλων βάσεων δεδομένων (SMART, PFAM, STRING κ.ά.) μέσω των προαναφερθέντων, αποτελεί επίσης μαθησιακό στόχο για την ανάπτυξη εμπειρίας των παραπάνω διαδικασιών.
- Ερμηνεία των προφίλ του DNA για περιπτώσεις ταυτοποίησης ατόμων με τη χρήση των βάσεων δεδομένων, στον έλεγχο πατρότητας και στη προστασία της άγριας φύσης
- Χαρτογράφηση γονιδίων με τη μέθοδο LOD score
- Ζητήματα βιοηθικής