

ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΤΩΝ ΑΣΘΕΝΕΙΩΝ ΤΟΥ ΑΝΘΡΩΠΟΥ

Εισαγωγή

ΠΕΡΙΓΡΑΜΜΑ

- Η γενετική και η γονιδιωματική στην ιατρική
- Προοπτικές

ΜΑΘΗΣΙΑΚΟΙ ΣΤΟΧΟΙ

Ο φοιτητής / τρια εξοικειώνεται με τις έννοιες της γενετικής και γενομικής στην ιατρική και το πεδίο της κλινικής έρευνας, διάγνωσης και θεραπείας νοσημάτων με γενετική βάση ή/και προδιάθεση μέσω από μία σειρά κλινικών περιπτώσεων. Επιπλέον, αποκτά βασικές γνώσεις για τις κατηγορίες των γενετικών ασθενειών (χρωμοσωματικές ανωμαλίες, μονογονιδιακές διαταραχές, και νοσήματα με πολυπαραγοντική κληρονόμηση).

Το γονιδίωμα του ανθρώπου και η χρωμοσωματική βάση της κληρονομικότητας

ΠΕΡΙΓΡΑΜΜΑ

- Το γονιδίωμα του ανθρώπου και τα χρωμοσώματά του
- Η κυτταρική διαίρεση
- Η γαμετογένεση και η γονιμοποίηση στον άνθρωπο
- Η σχέση της μίτωσης και της μείωσης με την ιατρική

ΜΑΘΗΣΙΑΚΟΙ ΣΤΟΧΟΙ

Ο φοιτητής / τρια κατανοεί την οργάνωση και τη δομή του ανθρώπινου γονιδιώματος, και την χρωμοσωματική βάση της κληρονομικότητας, ως κεντρικής σημασίας για την εκτίμηση του ρόλου της γενετικής στην ιατρική, καθώς και των αναδυόμενων αρχών της γονιδιωματικής και της εξατομικευμένης ιατρικής. Μαθαίνει τις βασικές αρχές της μετάδοσης της γενετικής πληροφορίας και μέσα από μία επισκόπηση του κυτταρικού κύκλου, της κυτταρικής διαίρεσης και της γαμετογένεσης και γονιμοποίησης, κατανοεί την σχέση της μείωσης και της μίτωσης με την ιατρική για τη διασφάλιση της σταθερότητας του αριθμού των χρωμοσωμάτων - και επομένως της ακεραιότητας του γονιδιώματος - από το ένα κύτταρο στους απογόνους του και από τη μια γενιά στην άλλη.

Το γονιδίωμα του ανθρώπου: Δομή και λειτουργία των γονιδίων

ΠΕΡΙΓΡΑΜΜΑ

- Το πληροφοριακό περιεχόμενο του γονιδιώματος του ανθρώπου
- Το κεντρικό δόγμα: DNA → RNA → Πρωτεΐνη
- Η δομή και η οργάνωση των γονιδίων
- Θεμελιώδεις αρχές της γονιδιακής έκφρασης
- Ένα παράδειγμα της γονιδιακής έκφρασης: Το γονίδιο της β-σφαιρίνης
- Γονιδιακή ρύθμιση και αλλαγές στη δραστηριότητα του γονιδιώματος
- Η ποικιλότητα της γονιδιακής ρύθμισης και η σημασία της στην ιατρική

ΜΑΘΗΣΙΑΚΟΙ ΣΤΟΧΟΙ

Ο φοιτητής / τρια κατανοεί τη δομή και τη λειτουργία των γονιδίων και των χρωμοσωμάτων του ανθρώπου και τον τρόπο με τον οποίο το πληροφοριακό περιεχόμενο του γονιδιώματος καθορίζει το φαινότυπο. Μαθαίνει το κεντρικό δόγμα της Μοριακής Βιολογίας, την οργάνωση των γονιδίων και τα δομικά τους χαρακτηριστικά, αλλά και τη σημασία των μη κωδικοποιών RNA. Εξοικειώνεται με τις θεμελιώδεις αρχές της γονιδιακής έκφρασης αλλά και τις επιγενετικές και επιγενομικές πτυχές της μέσα από την μεθυλίωση του DNA, την τροποποίηση των ιστονών, και την οργάνωση της χρωματίνης. Κατανοεί έτσι τη σημασία της ρυθμιζόμενης έκφρασης των γονιδίων στο ανθρώπινο γονιδίωμα μέσα από ένα σύνολο πολύπλοκων συσχετισμών και διαφορετικών επιπέδων ελέγχου, και τις σύγχρονες προσεγγίσεις που ακολουθούνται και καθίστανται κρίσιμες για την πρακτική και την κατανόηση της ανθρώπινης και ιατρικής γενετικής.

Εργαλεία της μοριακής γενετικής του ανθρώπου

ΠΕΡΙΓΡΑΜΜΑ

- Απομόνωση και ανάλυση αλληλουχιών DNA και RNA
- Μέθοδοι ανάλυσης των νουκλεϊκών οξέων
- Η αλυσιδωτή αντίδραση πολυμεράσης
- Προσδιορισμός της αλληλουχίας DNA
- Προηγμένες τεχνολογίες αξιοποίησης ψηφιοποιημένης εικόνας νουκλεοτιδίων σημασμένων με φθορίζουσες χρωστικές
- Αποτύπωση Western για την ανάλυση πρωτεϊνών

ΜΑΘΗΣΙΑΚΟΙ ΣΤΟΧΟΙ

Ο φοιτητής / τρια εξοικειώνεται με τις σύγχρονες μεθόδους και τα εργαλεία προηγμένης τεχνολογίας που χρησιμοποιούνται για την απομόνωση και αλληλούχιση των νουκλεϊκών οξέων. Μαθαίνει για την αλυσιδωτή αντίδραση πολυμεράσης (PCR) για την ενίσχυση συγκεκριμένων περιοχών DNA (ή RNA) μέσω εκκινητών, για τις μεθόδους προσδιορισμού της συγκεκριμένης αλληλουχίας και για τις

υπολογιστικές μεθόδους επεξεργασίας και ανάλυσης των αλληλουχιών και τον προσδιορισμό πολυμορφισμών και μεταλλάξεων.

Αρχές κλινικής κυτταρογενετικής

ΠΕΡΙΓΡΑΜΜΑ

- Εισαγωγή στην κυτταρογενετική
- Χρωμοσωματικές ανωμαλίες
- Επίδραση γονικής προέλευσης
- Μελέτη των χρωμοσωμάτων του ανθρώπου κατά τη μείωση
- Μενδελικές διαταραχές με κυτταρογενετικές επιπτώσεις
- Κυτταρογενετική του καρκίνου

ΜΑΘΗΣΙΑΚΟΙ ΣΤΟΧΟΙ

Ο φοιτητής / τρια μαθαίνει τις βασικές αρχές της κλινική κυτταρογενετικής ως τη μελέτη των χρωμοσωμάτων, της δομής τους και της κληρονομησιμότητάς τους, όπως εφαρμόζεται στην κλινική ιατρική. Είναι σε θέση να αναγνωρίζει τους τύπους χρωμοσωματικών ανωμαλιών (σε δομή ή σε αριθμό, αυτοσωματικές ή/και φυλετικές), την επίδραση της γονικής προέλευσης και τις μενδελικές διαταραχές με κυτταρογενετικές επιπτώσεις, αλλά και να εξηγήσει τη συσχέτιση του καρκίνου με τη κυτταρογενετική.

Κλινική κυτταρογενετική: Διαταραχές των αυτοσωματικών και των φυλετικών χρωμοσωμάτων

ΠΕΡΙΓΡΑΜΜΑ

- Διαταραχές των αυτοσωματικών χρωμοσωμάτων
- Τα φυλετικά χρωμοσώματα και οι ανωμαλίες τους
- Διαταραχές της ανάπτυξης των γονάδων και του καθορισμού του φύλου

ΜΑΘΗΣΙΑΚΟΙ ΣΤΟΧΟΙ

Ο φοιτητής / τρια μαθαίνει μέσα από κλινικά παραδείγματα κάποιες από τις πλέον κοινές χρωμοσωμικές και γονομικές διαταραχές και κατανοεί την κλινική προσέγγιση που ακολουθείται και βασίζεται στις γενικές αρχές της κλινικής κυτταρογενετικής και της ανάλυσης του γονιδιώματος. Εξοικειώνεται με ένα ευρύ φάσμα φαινοτύπων που παρατηρούνται στην κλινική ιατρική και περιλαμβάνει χρωμοσωμικές και υποχρωμοσωμικές μεταλλάξεις, συμπεριλαμβανομένων διαταραχών που χαρακτηρίζονται από διανοητική αναπηρία ή από μη φυσιολογική ή διφορούμενη σεξουαλική ανάπτυξη.

Πρότυπα μονογονιδιακής κληρονομησης

ΠΕΡΙΓΡΑΜΜΑ

- Σύνοψη και βασικές έννοιες
- Μενδελική κληρονομηση
- Παράγοντες που επηρεάζουν τα πρότυπα κληρονομησης στα γενεαλογικά δέντρα
- Συσχέτιση γονοτύπου-φαινοτύπου
- Μενδελικά πρότυπα αυτοσωματικής κληρονομησης
- Κληρονομηση συνδεδεμένη με το χρωμόσωμα Χ
- Ψευδοαυτοσωμική κληρονομηση
- Μωσαϊκισμός
- Γονιδιωματικό εντύπωμα στα γενεαλογικά δέντρα
- Διαταραχές λόγω επέκτασης ασταθών νουκλεοτιδικών επαναλήψεων
- Καταστάσεις που προσομοιάζουν το μενδελικό πρότυπο κληρονομησης των μονογονιδιακών διαταραχών
- Μητρική κληρονομηση διαταραχών που οφείλονται σε μεταλλάξεις στο μιτοχονδριακό γονιδίωμα
- Το οικογενειακό ιστορικό στο πλαίσιο της εξατομικευμένης ιατρικής

ΜΑΘΗΣΙΑΚΟΙ ΣΤΟΧΟΙ

Ο φοιτητής / τρια μαθαίνει λεπτομερώς και μέσα από παραδείγματα τους μηχανισμούς και τα πρότυπα μετάδοσης μονογονιδιακών διαταραχών. Συγκεκριμένα μαθαίνει για τη μενδελική κληρονομηση, παράγοντες που επηρεάζουν τα πρότυπα κληρονομησης στα γενεαλογικά δέντρα, τη συσχέτιση γονοτύπου-φαινοτύπου, τα μενδελικά πρότυπα αυτοσωματικής κληρονομησης, την συνδεδεμένη με το χρωμόσωμα Χ κληρονομηση, την ψευδοαυτοσωμική κληρονομηση, το μωσαϊκισμό, το γονιδιωματικό εντύπωμα στα γενεαλογικά δέντρα, τις διαταραχές λόγω επέκτασης ασταθών νουκλεοτιδικών επαναλήψεων, καταστάσεις που προσομοιάζουν το μενδελικό πρότυπο κληρονομησης των μονογονιδιακών διαταραχών, τη μητρική κληρονομηση διαταραχών που οφείλονται σε μεταλλάξεις στο μιτοχονδριακό γονιδίωμα, και τη σημασία του οικογενειακού ιστορικού στο πλαίσιο της εξατομικευμένης ιατρικής.

Η γενετική των συχνών νοσημάτων με πολυπαραγοντική κληρονομηση

ΠΕΡΙΓΡΑΜΜΑ

- Ποιοτικά και ποσοτικά γνωρίσματα
- Γενετικοί και περιβαλλοντικοί τροποποιητές των μονογονιδιακών διαταραχών
- Παραδείγματα πολυπαραγοντικών γνωρισμάτων για τα οποία είναι γνωστοί οι γενετικοί και περιβαλλοντικοί παράγοντες

ΜΑΘΗΣΙΑΚΟΙ ΣΤΟΧΟΙ

Ο φοιτητής / τρια είναι σε θέση να κατανοήσει την διαφοροποίηση στην κληρονομή μονογονιδιακών και πολυπαραγοντικών διαταραχών. Μαθαίνει τις έννοιες των ποιοτικών και ποσοτικών γνωρισμάτων των νοσημάτων και μπορεί να αναγνωρίσει την αναμενόμενη κανονική κατανομή σε πληθυσμούς και να προσδιορίσει τους γενετικούς και περιβαλλοντικούς παράγοντες που μπορούν να επηρεάσουν την κληρονομή πολυπαραγοντικών νοσημάτων.

Γενετική ποικιλότητα στα άτομα και τους πληθυσμούς: Μετάλλαξη και πολυμορφισμός

ΠΕΡΙΓΡΑΜΜΑ

- Μετάλλαξη
- Τύποι μεταλλάξεων και οι συνέπειές τους
- Η γενετική ποικιλότητα στους ανθρώπους
- Κληρονομική ποικιλότητα και πολυμορφισμός στο επίπεδο του DNA
- Κληρονομούμενη ποικιλότητα και πολυμορφισμός στο επίπεδο των πρωτεϊνών
- Γονότυποι και φαινότυποι στους πληθυσμούς
- Παράγοντες που τροποποιούν την ισορροπία Hardy-Weinberg
- Πληθυσμιακές διαφορές στη συχνότητα διαφόρων γενετικών νοσημάτων

ΜΑΘΗΣΙΑΚΟΙ ΣΤΟΧΟΙ

Διερευνάται η φύση των γενετικά καθορισμένων διαφοροποιήσεων μεταξύ των ατόμων. Ο φοιτητής / τρια κατανοεί τους τρόπους με τους οποίους εκφράζεται η γενετική ποικιλότητα, ως διαφορές στην οργάνωση του γονιδιώματος, ως νουκλεοτιδικές αλλαγές στην αλληλουχία του γονιδιώματος, ως μεταβολή στον αριθμό αντιγράφων μεγάλων τμημάτων του γονιδιωματικού DNA, ως μεταβολές στη δομή ή την ποσότητα των πρωτεϊνών που βρίσκονται σε διάφορους ιστούς, ή ως οποιοδήποτε από αυτά στα πλαίσια της κλινικής νόσου. Μαθαίνει τις έννοιες της μετάλλαξης και τους διαφορετικούς τύπους μεταλλάξεων, του μονονουκλεοτιδικού πολυμορφισμού και της κληρονομούμενης ποικιλομορφίας. Επιπλέον, μαθαίνει για την κατανομή αλληλομόρφων σε πληθυσμούς και παράγοντες που επηρεάζουν την αναμενόμενη συχνότητα φαινοτύπων σε πληθυσμούς και για τις πληθυσμιακές διαφορές στη συχνότητα συγκεκριμένων γενετικών νοσημάτων.

Χαρτογράφηση και ταυτοποίηση γονιδίων του ανθρώπου που σχετίζονται με νοσήματα

ΠΕΡΙΓΡΑΜΜΑ

- Η γενετική διάρθρωση του γονιδιώματος του ανθρώπου
- Χαρτογράφηση γονιδίων του ανθρώπου βάσει γενετικής ανάλυσης σύνδεσης
- Χαρτογράφηση πολυπαραγοντικών γνωρισμάτων
- Από τη γονιδιακή χαρτογράφηση στην ταυτοποίηση των γονιδίων

ΜΑΘΗΣΙΑΚΟΙ ΣΤΟΧΟΙ

Ο φοιτητής / τρια είναι σε θέση να κατανοήσει την γενετική διάρθρωση του ανθρώπινου γονιδιώματος και να αναγνωρίζει τις έννοιες του απλότυπου και της γενετικής σύνδεσης και συσχέτισης. Επιπλέον, μαθαίνει τη χαρτογράφηση των ανθρώπινων γονιδίων βάσει της γενετικής ανάλυσης σύνδεσης και μπορεί να μελετήσει και να εξηγήσει το φαινόμενο της ανισορροπίας γενετικής σύνδεσης σε έναν πληθυσμό υπό μελέτη. Εξοικειώνεται με τις σύγχρονες προσεγγίσεις χαρτογράφησης πολυπαραγοντικών γνωρισμάτων με μελέτες γενετικής σύνδεσης σε γονιδιωματική κλίμακα και τον εντοπισμό γονιδίων και αλληλίων που σχετίζονται με μονογονιδιωματικές αλλά και σύνθετες διαταραχές.

Οι αιμοσφαιρινοπάθειες ως πρότυπα μοριακών νοσημάτων

ΠΕΡΙΓΡΑΜΜΑ

- Οι συνέπειες των μεταλλάξεων στη λειτουργία της πρωτεΐνης
- Ο τρόπος με τον οποίο οι μεταλλάξεις διαταράσσουν το σχηματισμό των βιολογικά φυσιολογικών πρωτεϊνών
- Αιμοσφαιρίνες
- Αιμοσφαιρινοπάθειες

ΜΑΘΗΣΙΑΚΟΙ ΣΤΟΧΟΙ

Μελετώνται οι συνέπειες των μεταλλάξεων σε πρωτεϊνικό επίπεδο και ο φοιτητής / τρια είναι σε θέση, μέσα από το παράδειγμα της αιμοσφαιρίνης και των αιμοσφαιρινοπαθειών, να κατανοήσει και να εξηγήσει το αποτέλεσμα μίας μετάλλαξης στη λειτουργία μίας πρωτεΐνης αλλά και τον τρόπο με τον οποίο διαταράσσεται η δομή των βιολογικά φυσιολογικών πρωτεϊνών.

Μοριακή, Βιοχημική και Κυτταρική βάση γενετικών νοσημάτων

ΠΕΡΙΓΡΑΜΜΑ

- Νοσήματα που οφείλονται σε μεταλλάξεις διαφόρων κατηγοριών πρωτεϊνών
- Ενζυμοπάθειες
- Βλάβες σε πρωτεϊνικούς υποδοχείς
- Βλάβες διαμεμβρανικής μεταφοράς
- Διαταραχές δομικών πρωτεϊνών
- Νευροεκφυλιστικές διαταραχές

ΜΑΘΗΣΙΑΚΟΙ ΣΤΟΧΟΙ

Ο φοιτητής / τρια είναι σε θέση να κατανοήσει τα αποτελέσματα των μεταλλάξεων σε διάφορες κατηγορίες πρωτεϊνών. Έχει αποκτήσει εμπειριστατωμένη άποψη και μπορεί να παραθέσει παραδείγματα σχετικά με τους μηχανισμούς που οδηγούν σε παθογένεια όταν οι μεταλλάξεις αφορούν ένζυμα, πρωτεϊνικούς υποδοχείς και διαμεμβρανικούς μεταφορείς. Επιπλέον, μαθαίνει την πολυπλοκότητα και τη γενετική βάση των νευροεκφυλιστικών διαταραχών.

Η θεραπεία των γενετικών νοσημάτων

ΠΕΡΙΓΡΑΜΜΑ

- Η θεραπεία των γενετικών νοσημάτων – Η παρούσα κατάσταση
- Ειδικά ζητήματα σχετικά με τη θεραπεία των γενετικών νοσημάτων
- Θεραπευτικές στρατηγικές
- Η μοριακή θεραπεία του νοσήματος

ΜΑΘΗΣΙΑΚΟΙ ΣΤΟΧΟΙ

Ο φοιτητής / τρια εξοικειώνεται με τις σύγχρονες προσεγγίσεις για τη θεραπεία των γενετικών νοσημάτων και την έννοια και τις μεθόδους της εξατομικευμένης ιατρικής. Μαθαίνει για τις θεραπευτικές στρατηγικές που ακολουθούνται σε μονογονιδιακά νοσήματα, για τη χρήση της γονιδιακής θεραπείας και της επεξεργασίας γονιδίων, και για την ανάπτυξη νέων θεραπειών με μικρά μόρια για την αποκατάσταση της λειτουργίας μεταλλαγμένων πρωτεϊνών και την ικανότητα πρόληψης των κλινικών εκδηλώσεων προηγουμένως θανατηφόρων διαταραχών και είναι σε θέση να προσεγγίζει με επιστημονικό τρόπο ειδικά ζητήματα που προκύπτουν από τη θεραπεία γενετικών νοσημάτων.

Αναπτυξιακή γενετική και συγγενείς ανωμαλίες

ΠΕΡΙΓΡΑΜΜΑ

- Η αναπτυξιακή βιολογία στην ιατρική
- Εισαγωγή στην αναπτυξιακή βιολογία
- Γονίδια και περιβάλλον κατά την ανάπτυξη
- Βασικές αρχές της αναπτυξιακής βιολογίας
- Κυτταρικοί και μοριακοί μηχανισμοί κατά την ανάπτυξη
- Αλληλεπίδραση αναπτυξιακών μηχανισμών κατά την εμβρυογένεση

ΜΑΘΗΣΙΑΚΟΙ ΣΤΟΧΟΙ

Ο φοιτητής / τρια εξοικειώνεται με τις αρχές και τις έννοιες της αναπτυξιακής βιολογίας, συμπεριλαμβανομένων των κυτταρικών και μοριακών μηχανισμών που είναι λειτουργούν κατά τη φυσιολογική ανθρώπινη ανάπτυξη στη μήτρα. Μαθαίνει, μέσα από μία επισκόπηση παθολογικών περιπτώσεων με γενετικά ελαττώματα κατά την εμβρυολογική ανάπτυξη, τη σημασία της ακριβούς

διαγνωστικής αξιολόγησης από τον κλινικό ιατρό και της γενετικής προσέγγισης που οδηγεί σε προγεννητική διάγνωση και κατάλληλες επιλογές διαχείρισης.

Προγεννητική διάγνωση

ΠΕΡΙΓΡΑΜΜΑ

- Ενδείξεις για προγεννητική διάγνωση με παρεμβατικές μεθόδους
- Μέθοδοι προγεννητικής διάγνωσης
- Εργαστηριακές μελέτες
- Αναδυόμενες τεχνολογίες προγεννητικής διάγνωσης
- Προγεννητική πρόληψη και διαχείριση των γενετικών νοσημάτων
- Ο ρόλος της γενετικής συμβουλευτικής στην προγεννητική διάγνωση

ΜΑΘΗΣΙΑΚΟΙ ΣΤΟΧΟΙ

Ο φοιτητής / τρια μαθαίνει για τις μεθόδους προγεννητικού ελέγχου και διάγνωσης με παρεμβατικές και μη παρεμβατικές μεθόδους, και τις κύριες ενδείξεις που οδηγούν στην ανάγκη προγεννητικού ελέγχου. Συγκεκριμένα, μαθαίνει για τις μεθόδους της αμνιοπαρακέντησης, για τη δειγματοληψία χοριακών λαχνών (ή λήψη τροφοβλάστης, CVS), και τον προεμφυτευτικό γενετικό έλεγχο χρωμοσωμικών ανωμαλιών, καθώς και τη χρήση υπερηχογραφήματος για την αναγνώριση γενετικών ανωμαλιών και την ανάλυση του εξωκυτταρικού εμβρυϊκού DNA. Επιπλέον κατανοεί τη σημασία της διερεύνηση του οικογενειακού ιστορικού αλλά και του εθνικού υποβάθρου και της γενετικής συμβουλευτικής στην προγεννητική διάγνωση.

Γενετική και Γονιδιωματική του καρκίνου

ΠΕΡΙΓΡΑΜΜΑ

- Η γενετική βάση του καρκίνου
- Ογκογονίδια
- Ογκοκατασταλτικά γονίδια
- Εξέλιξη του όγκου
- Εφαρμογή της γονιδιωματικής στην εξατομικευμένη αντιμετώπιση του καρκίνου
- Ο καρκίνος και το περιβάλλον

ΜΑΘΗΣΙΑΚΟΙ ΣΤΟΧΟΙ

Ο φοιτητής / τρια είναι σε θέση να κατανοήσει μέσα από γενετικές και γονιδιωματικές μελέτες την γενετική βάση του καρκίνου. Μαθαίνει για τα ογκογονίδια και τα ογκοσταλτικά γονίδια και το προφίλ των μεταλλάξεων και της γονιδιακής έκφρασης στον καρκίνο και τη συσχέτιση τους με την εξέλιξη του όγκου. Αναγνωρίζει τις προκλήσεις της γενετικής ιατρικής και των στοχευμένων θεραπειών στην αντιμετώπιση του καρκίνου λόγω της υψηλής μεταλλαξιμότητας του. Μπορεί να αναγνωρίσει τη σημασία της έγκαιρης διάγνωσης και πρώιμης θεραπείας για άτομα με κληρονομική προδιάθεση για

καρκίνο, αλλά και του γενικού πληθυσμού, μέσω της αλληλούχισης του γονιδιώματος και της ανάλυσης γονιδιακής έκφρασης. Αποκτά γνώσεις για τους περιβαλλοντικούς παράγοντες που δρουν ως μεταλλαξιογόνα και τη διακύμανση που παρουσιάζει ο κίνδυνος για καρκίνο μεταξύ διαφορετικών πληθυσμών και εντός του ίδιου πληθυσμού σε διαφορετικά περιβάλλοντα.

Εξατομικευμένη γενετική ιατρική

ΠΕΡΙΓΡΑΜΜΑ

- Το οικογενειακό ιστορικό ως μέρος της εξατομικευμένης γενετικής ιατρικής
- Γενετικός έλεγχος σε πληθυσμούς
- Έλεγχος γενετικής προδιάθεσης για ασθένειες

ΜΑΘΗΣΙΑΚΟΙ ΣΤΟΧΟΙ

Ο φοιτητής / τρια μαθαίνει για τον γενετικό έλεγχο σε πληθυσμούς και την ανίχνευση ανωμαλιών σε νεογέννητα υψηλού κινδύνου για την πρόληψη της ασθένειας ως μία από τις πιο καθιερωμένες και εξαιρετικά επιτυχημένες μορφές γενετικού ελέγχου. Αποκτά γνώση για την εξέταση ασυμπτωματικών ατόμων για κίνδυνο ή ευαισθησία σε ασθένειες σε αυτά ή στα μέλη της οικογένειάς τους και την αξιοποίηση των αποτελεσμάτων για τη βελτίωση της υγειονομικής περίθαλψης. Είναι σε θέση να αξιολογήσει τις μεθόδους ελέγχου των ασθενών για γενετική ευαισθησία με την αλληλούχιση του γονιδιώματος και τις μεθόδους της γενετικής επιδημιολογίας που χρησιμοποιούνται για την αξιολόγηση των υπό μελέτη γονοτύπων.

Φαρμακογενετική και Φαρμακογονιδιωματική

ΠΕΡΙΓΡΑΜΜΑ

- Χρησιμοποίηση πληροφοριών σχετικά με τους κινδύνους για βελτίωση της ιατρικής φροντίδας: Φαρμακογενετική
- Φαρμακογονιδιωματική
- Ο ρόλος της εθνικότητας και της πληθυσμιακής ομάδας στην εξατομικευμένη ιατρική

ΜΑΘΗΣΙΑΚΟΙ ΣΤΟΧΟΙ

Ο φοιτητής / τρια μαθαίνει τις βασικές έννοιες και εφαρμογές της φαρμακογενετικής και φαρμακογονιδιωματικής και πώς η γνώση της εξατομικευμένης ποικιλομορφίας που επηρεάζει τη φαρμακευτική θεραπεία χρησιμοποιείται για τη βελτίωση της θεραπευτικής αποτελεσματικότητας και τη μείωση των ανεπιθύμητων ενεργειών. Είναι σε θέση να εκτιμήσει τη γενετική ποικιλομορφία μεταξύ ατόμων και την επίδραση στον τρόπο με τον οποίο ανταποκρίνονται στα φάρμακα λόγω της αλληλόμορφης διακύμανσης στα γονίδια που επηρεάζουν το μεταβολισμό των φαρμάκων, την αποτελεσματικότητα και την τοξικότητα.

Γενετική συμβουλευτική και εκτίμηση κινδύνου

ΠΕΡΙΓΡΑΜΜΑ

- Η διαδικασία της γενετικής συμβουλευτικής
- Καθορισμός του κινδύνου επανεμφάνισης ενός νοσήματος
- Εφαρμογή της μοριακής γενετικής στον καθορισμό του κινδύνου επανεμφάνισης ενός νοσήματος
- Εμπειρικοί κίνδυνοι επανεμφάνισης

ΜΑΘΗΣΙΑΚΟΙ ΣΤΟΧΟΙ

Ο φοιτητής / τρια κατανοεί πώς οι σύγχρονες γονιδιωματικές προσεγγίσεις επεκτείνουν τις δυνατότητες στον καθορισμό κινδύνου επανεμφάνισης νοσημάτων και στη γενετική συμβουλευτική για ασθενείς και οικογένειες που αντιμετωπίζουν κληρονομικές ασθένειες. Είναι σε θέση να αναγνωρίσει τις διαφορετικές προσεγγίσεις εκτίμησης κινδύνου επανεμφάνισης σε μονογονιδιακά και πολυπαραγοντικά νοσήματα, και εξοικειώνεται με τις αρχές στις οποίες βασίζονται οι γενετιστές και τα εμπειρικά στοιχεία που αξιολογούνται για τη λήψη αποφάσεων ως προς τον τρόπο διαχείρισης του κινδύνου επανεμφάνισης ενός νοσήματος.

Ηθικά ζητήματα στην Ιατρική Γενετική

ΠΕΡΙΓΡΑΜΜΑ

- Ηθικά διλήμματα στην ιατρική γενετική
- Ευγονικές και δυσγονικές επιδράσεις της ιατρικής γενετικής
- Η γενετική στην ιατρική

ΜΑΘΗΣΙΑΚΟΙ ΣΤΟΧΟΙ

Ο φοιτητής / τρια εισάγεται στις βασικές αρχές που εξετάζονται σε οποιαδήποτε συζήτηση ηθικών ζητημάτων στην ιατρική, τον σεβασμό της ατομικής αυτονομίας, διασφάλιση των δικαιωμάτων ενός ατόμου να ελέγχει την ιατρική του περίθαλψη και ιατρικές πληροφορίες, χωρίς εξαναγκασμό, την ευεργεσία, την αποφυγή κακοποίησης, και τη διασφάλιση ότι όλα τα άτομα αντιμετωπίζονται ισότιμα και δίκαια. Επιπλέον είναι σε θέση να αντιλαμβάνεται τα ηθικά ζητήματα που εγείρονται από τις ευγονικές και δυσγονικές επιδράσεις της θεραπευτικής γενετικής μέσω της επιλογής έναντι συγκεκριμένων γονοτύπων. Τέλος, είναι σε θέση να σταθμίσει και να εξισορροπήσει τις αντικρουόμενες απόψεις που προκύπτουν και τα ηθικά διλήμματα στις εφαρμογές της ιατρικής γενετικής για την θεραπεία και πρόληψη γενετικών νοσημάτων.

Εργαστηριακές Ασκήσεις

ΠΕΡΙΓΡΑΜΜΑ

- Μηχανισμοί του Στρες, Μεσολαβητές και Ομοιόσταση
- Συστηματική Βρεφική Υαλίνωση
- Διαταραχές Φύλου: Γενετικές και Ενδοκρινικές Συνιστώσες
- Παιδική Κακοποίηση και Στρες. Ο ρόλος της Επιγενετικής
- Γενετική Καρκίνου. Κλινικό Περιστατικό Καρκίνος Πνεύμονα - Γενετικά Πάνελ
- Γενετική συμβουλευτική και εκτίμηση κινδύνου
- Χαρτογράφηση και ταυτοποίηση γονιδίων του ανθρώπου που σχετίζονται με νοσήματα
- Εργαστήριο Καρκίνου
- Εγκληματολογικό Εργαστήριο
- Συγγραφή Εργασίας

ΜΑΘΗΣΙΑΚΟΙ ΣΤΟΧΟΙ

Ο φοιτητής / τρια ενημερώνεται μέσα από παραδείγματα επιλεγμένων κλινικών περιπτώσεων για την εφαρμοσμένη γενετική και ιατρική προσέγγιση που ακολουθείται σε γενετικές ασθένειες του ανθρώπου. Χαρακτηριστικές περιπτώσεις γενετικών ασθενειών αναλύονται και εξηγούνται ως προς το γενετικό τους προφίλ, την μοριακή και ιατρική διάγνωση, και την κλινική αντιμετώπιση, θεραπεία καθώς και το αποτέλεσμα. Μαθαίνει για το σύστημα του στρες και το σύνδρομο γενικευμένης αντίστασης στα γλυκοκορτικοειδή, τη συστηματική βρεφική υαλίνωση, για τις γενετικές και ενδοκρινικές συνιστώσες στις διαταραχές φύλου, το ρόλο της επιγενετικής στην παιδική κακοποίηση καθώς και τη γενετική του καρκίνου. Επιπλέον, μέσα από διαδραστικά εργαστήρια κατανοεί τα γενετικά πάνελ στον καρκίνο καθώς και τη σύγκριση γενετικών τύπων STR στην εγκληματολογία. Τέλος, μέσα από την συγγραφή της τελικής εργασίας έχει την ευκαιρία να συνοψίσει και να παρουσιάσει τις γνώσεις του/της στη γενετική των ασθενειών του ανθρώπου.