

ΠΕΡΙΓΡΑΜΜΑ ΜΑΘΗΜΑΤΟΣ

(1) ΓΕΝΙΚΑ

ΣΧΟΛΗ	ΕΦΑΡΜΟΣΜΕΝΗΣ ΒΙΟΛΟΓΙΑΣ ΚΑΙ ΒΙΟΤΕΧΝΟΛΟΓΙΑΣ				
ΤΜΗΜΑ	ΒΙΟΤΕΧΝΟΛΟΓΙΑΣ				
ΕΠΙΠΕΔΟ ΣΠΟΥΔΩΝ	ΠΡΟΠΤΥΧΙΑΚΟ				
ΚΩΔΙΚΟΣ ΜΑΘΗΜΑΤΟΣ	3607	ΕΞΑΜΗΝΟ ΣΠΟΥΔΩΝ	9ο		
ΤΙΤΛΟΣ ΜΑΘΗΜΑΤΟΣ	ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΤΩΝ ΑΣΘΕΝΕΙΩΝ ΤΟΥ ΑΝΘΡΩΠΟΥ				
ΑΥΤΟΤΕΛΕΙΣ ΔΙΔΑΚΤΙΚΕΣ ΔΡΑΣΤΗΡΙΟΤΗΤΕΣ		ΕΒΔΟΜΑΔΙΑΙΕΣ ΩΡΕΣ ΔΙΔΑΣΚΑΛΙΑΣ	ΠΙΣΤΩΤΙΚΕΣ ΜΟΝΑΔΕΣ		
<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>					
Διαλέξεις				2,3	0,16
Εργαστηριακές Ασκήσεις				2,3	0,09
Εργασίες				1,5	0,06
ΣΥΝΟΛΟ			5,00		
<i>Προσθέστε σειρές αν χρειαστεί. Η οργάνωση διδασκαλίας και οι διδακτικές μέθοδοι που χρησιμοποιούνται περιγράφονται αναλυτικά στο (δ).</i>					
ΤΥΠΟΣ ΜΑΘΗΜΑΤΟΣ <i>γενικού υποβάθρου, ειδικού υποβάθρου, ειδικευσης γενικών γνώσεων, ανάπτυξης δεξιοτήτων</i>	Επιστημονικής Περιοχής				
ΠΡΟΑΠΑΙΤΟΥΜΕΝΑ ΜΑΘΗΜΑΤΑ:	Δεν Υπάρχουν				
ΓΛΩΣΣΑ ΔΙΔΑΣΚΑΛΙΑΣ και ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ:	Ελληνική				
ΤΟ ΜΑΘΗΜΑ ΠΡΟΣΦΕΡΕΤΑΙ ΣΕ ΦΟΙΤΗΤΕΣ ERASMUS	ΟΧΙ				
ΗΛΕΚΤΡΟΝΙΚΗ ΣΕΛΙΔΑ ΜΑΘΗΜΑΤΟΣ (URL)	https://mediasrv.aua.gr/eclass/courses/281/				

(2) 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 αποτελεί το βασικό μάθημα που παρουσιάζει τις αρχές της Γενετικής των Ασθενειών. Η ύλη του μαθήματος στοχεύει στην εισαγωγή των σπουδαστών στις βασικές προσεγγίσεις για την κατανόηση της γενετικής κληρονομικών και επίκτητων μη μικροβιακών ασθενειών, της γενετικής διαγνωστικής και σύγχρονων θεραπευτικών προσεγγίσεων.

Επίσης αναφέρεται εκτενώς στη γενετική, μοριακή και χρωμοσωμική βάση κληρονομικών μονογονιδιακών ασθενειών, ασθενειών με πολυπαραγοντική κληρονομικότητα και του καρκίνου.

Τέλος, στόχο του μαθήματος αποτελεί η κατανόηση από τους σπουδαστές της σημασίας των βασικών αρχών της γενετικής των ασθενειών του ανθρώπου ως βάση για την εφαρμογή διαγνωστικών μεθόδων, εξατομικευμένης ιατρικής και πρωτοπόρων θεραπειών.

Με την επιτυχή ολοκλήρωση του μαθήματος ο φοιτητής / τρια θα είναι σε θέση να:

- Έχει κατανοήσει τις βασικές έννοιες της γενετικής των ασθενειών.

- Έχει αποκτήσει γνώσεις για την γενετική και μοριακή βάση των μονογονιδιακών και πολυπαραγοντικών ασθενειών αλλά και του καρκίνου.
- Έχει κατανοήσει τους βασικούς μηχανισμούς παθογένεσης κληρονομικών ασθενειών και να έχει αποκτήσει γνώσεις για διαγνωστικές μεθόδους και καινοτόμες θεραπευτικές προσεγγίσεις.
- Έχει εμπειριστωμένη γνώση για τις βασικές έννοιες και εφαρμογές της φαρμακογενετικής και φαρμακογονιδιωματικής και πώς η γνώση της εξατομικευμένης ποικιλομορφίας επηρεάζει τη φαρμακευτική θεραπεία.
- Έχει αποκτήσει γνώσεις για την εκτίμηση κινδύνου επανεμφάνισης ενός γενετικού νοσήματος σε ατομικό επίπεδο και σε επίπεδο πληθυσμού.
- Έχει αντίληψη των ηθικών διλημάτων που προκύπτουν στην ιατρική γενετική και είναι σε θέση να τα προσεγγίσει μέσα από ένα επιστημονικό υπόβαθρο.

Με την επιτυχή ολοκλήρωση του εργαστηρίου ο φοιτητής / τρια:

- Έχει αποκτήσει γνώσεις κλινικών περιπτώσεων γενετικών ασθενειών στον άνθρωπο.
- Έχει κατανοήσει τις εφαρμογές της γενετικής στις ασθένειες και πώς καθορίζει την ιατρική προσέγγιση που ακολουθείται.
- Είναι σε θέση να προσεγγίσει τις γενετικές ασθένειες ως προς το γενετικό τους προφίλ, την μοριακή και ιατρική διάγνωση, και την κλινική αντιμετώπιση, θεραπεία καθώς και το αποτέλεσμα.
- Έχει μάθει 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.
- Έχει γνώσεις για τα γενετικά πάνελ στον καρκίνο και τη σύγκριση γενετικών τύπων STR στην εγκληματολογία.

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

Παραγωγή 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.
- Προσαρμογή σε νέες καταστάσεις.
- Λήψη αποφάσεων.
- Αυτόνομη εργασία.
- Ομαδική εργασία.
- Παραγωγή νέων ερευνητικών ιδεών.
- Σχεδιασμός και διαχείριση έργων.

(3) ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΟ ΜΑΘΗΜΑΤΟΣ

- Εισαγωγή στη γενετική των ασθενειών
- Το γονιδίωμα του ανθρώπου και η χρωμοσωματική βάση της κληρονομικότητας
- Το γονιδίωμα του ανθρώπου: Δομή και λειτουργία των γονιδίων

- Εργαλεία της μοριακής γενετικής του ανθρώπου
- Αρχές κλινικής κυτταρογενετικής
- Κλινική κυτταρογενετική: Διαταραχές των αυτοσωματικών και των φυλετικών χρωμοσωμάτων
- Πρότυπα μονογονιδιακής κληρονομιάς
- Η γενετική των συχνών νοσημάτων με πολυπαραγοντική κληρονομιά
- Γενετική ποικιλότητα στα άτομα και τους πληθυσμούς: Μετάλλαξη και πολυμορφισμός
- Χαρτογράφηση και ταυτοποίηση γονιδίων του ανθρώπου που σχετίζονται με νοσήματα
- Οι αιμοσφαιρινοπάθειες ως πρότυπα μοριακών νοσημάτων
- Μοριακή, Βιοχημική και Κυτταρική βάση γενετικών νοσημάτων
- Η θεραπεία των γενετικών νοσημάτων
- Αναπτυξιακή γενετική και συγγενείς ανωμαλίες
- Προγεννητική διάγνωση
- Γενετική και Γονιδιωματική του καρκίνου
- Εξατομικευμένη γενετική ιατρική
- Φαρμακογενετική και Φαρμακογονιδιωματική
- Γενετική συμβουλευτική και εκτίμηση κινδύνου
- Ηθικά ζητήματα στην Ιατρική Γενετική

(4) ΔΙΔΑΚΤΙΚΕΣ και ΜΑΘΗΣΙΑΚΕΣ ΜΕΘΟΔΟΙ - ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ

<p>ΤΡΟΠΟΣ ΠΑΡΑΔΟΣΗΣ <i>Πρόσωπο με πρόσωπο, Εξ αποστάσεως εκπαίδευση κ.λπ.</i></p>	<p>Στην τάξη & σύγχρονη και ασύγχρονη εκπαίδευση μέσω ηλεκτρονικής πλατφόρμας</p>																							
<p>ΧΡΗΣΗ ΤΕΧΝΟΛΟΓΙΩΝ ΠΛΗΡΟΦΟΡΙΑΣ ΚΑΙ ΕΠΙΚΟΙΝΩΝΙΩΝ <i>Χρήση Τ.Π.Ε. στη Διδασκαλία, στην Εργαστηριακή Εκπαίδευση, στην Επικοινωνία με τους φοιτητές</i></p>	<p>Χρήση powerpoint στις διαλέξεις Υποστήριξη Μαθησιακής διαδικασίας μέσω της ηλεκτρονικής πλατφόρμας e-class Χρήση ιστοσελίδων στην ενημέρωση, εκπαίδευση και επικοινωνία με τους φοιτητές Χρήση Βάσεων Δεδομένων και Εξειδικευμένου Λογισμικού Βιοπληροφορικής στις Εργαστηριακές Ασκήσεις</p>																							
<p>ΟΡΓΑΝΩΣΗ ΔΙΔΑΣΚΑΛΙΑΣ <i>Περιγράφονται αναλυτικά ο τρόπος και μέθοδοι διδασκαλίας, Διαλέξεις, Σεμινάρια, Εργαστηριακή Άσκηση, Άσκηση Πεδίου, Μελέτη & ανάλυση βιβλιογραφίας, Φροντιστήριο, Πρακτική (Τοποθέτηση), Κλινική Άσκηση, Καλλιτεχνικό Εργαστήριο, Διαδραστική διδασκαλία, Εκπαιδευτικές επισκέψεις, Εκπόνηση μελέτης (project), Συγγραφή εργασίας / εργασιών, Καλλιτεχνική δημιουργία, κ.λπ.</i></p> <p><i>Αναγράφονται οι ώρες μελέτης του φοιτητή για κάθε μαθησιακή δραστηριότητα καθώς και οι ώρες μη καθοδηγούμενης μελέτης σύμφωνα με τις αρχές του ECTS</i></p>	<table border="1"> <thead> <tr> <th>Δραστηριότητα</th> <th>Φόρτος Εργασίας Εξαμήνου</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>Διαλέξεις</td> <td>30</td> </tr> <tr> <td>Εργαστηριακές Ασκήσεις</td> <td>30</td> </tr> <tr> <td>Συγγραφή εργασίας</td> <td>20</td> </tr> <tr> <td>Αυτοτελής Μελέτη</td> <td>45</td> </tr> <tr> <td></td> <td></td> </tr> <tr> <td></td> <td></td> </tr> <tr> <td></td> <td></td> </tr> <tr> <td></td> <td></td> </tr> <tr> <td></td> <td></td> </tr> <tr> <td>Σύνολο Μαθήματος</td> <td>125</td> </tr> </tbody> </table>	Δραστηριότητα	Φόρτος Εργασίας Εξαμήνου	Διαλέξεις	30	Εργαστηριακές Ασκήσεις	30	Συγγραφή εργασίας	20	Αυτοτελής Μελέτη	45											Σύνολο Μαθήματος	125	
Δραστηριότητα	Φόρτος Εργασίας Εξαμήνου																							
Διαλέξεις	30																							
Εργαστηριακές Ασκήσεις	30																							
Συγγραφή εργασίας	20																							
Αυτοτελής Μελέτη	45																							
Σύνολο Μαθήματος	125																							
<p>ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ ΦΟΙΤΗΤΩΝ <i>Περιγραφή της διαδικασίας αξιολόγησης</i></p> <p><i>Γλώσσα Αξιολόγησης, Μέθοδοι αξιολόγησης, Διαμορφωτική ή Συμπερασματική, Δοκιμασία Πολλαπλής Επιλογής, Ερωτήσεις Σύντομης Απάντησης, Ερωτήσεις Ανάπτυξης Δοκιμίων, Επίλυση Προβλημάτων, Γραπτή Εργασία,</i></p>	<p>I. Θεωρία (50%): Γραπτή τελική εξέταση που περιλαμβάνει: - Ερωτήσεις πολλαπλής επιλογής - Ερωτήσεις κρίσεως</p>																							

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.

II. Εργαστήριο:

Γραπτή τελική εξέταση (30%) που περιλαμβάνει:

- Ερωτήσεις πολλαπλής επιλογής
- Ερωτήσεις κρίσεως
- Επίλυση προβλημάτων

Παρουσίαση Εργασίας (20%)

(5) ΣΥΝΙΣΤΩΜΕΝΗ-ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

Τίτλος ΙΑΤΡΙΚΗ ΓΕΝΕΤΙΚΗ (2η Εκδ)

Συγγραφέας THOMSON & THOMSON

ISBN 9789604890620

ΕΚΔΟΤΗΣ Broken Hill Publishers Ltd. Ιατρικές εκδόσεις ΠΧ Πασχαλίδης ΕΠΕ

Έτος έκδοσης 2011