**ΠΕΡΙΓΡΑΜΜΑ ΜΑΘΗΜΑΤΟΣ**

1. **ΓΕΝΙΚΑ**

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **ΣΧΟΛΗ** | Επιστημών Υγείας | | | | |
| **ΤΜΗΜΑ** | Βιολογικών Εφαρμογών και Τεχνολογιών | | | | |
| **ΕΠΙΠΕΔΟ ΣΠΟΥΔΩΝ** | Προπτυχιακό | | | | |
| **ΚΩΔΙΚΟΣ ΜΑΘΗΜΑΤΟΣ** | BEE805 | **ΕΞΑΜΗΝΟ ΣΠΟΥΔΩΝ** | | 8 ο | |
| **ΤΙΤΛΟΣ ΜΑΘΗΜΑΤΟΣ** | ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΤΟΥ ΑΝΘΡΩΠΟΥ – ΙΑΤΡΙΚΗ ΓΕΝΕΤΙΚΗ | | | | |
| **ΑΥΤΟΤΕΛΕΙΣ ΔΙΔΑΚΤΙΚΕΣ ΔΡΑΣΤΗΡΙΟΤΗΤΕΣ** *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* | | | **ΕΒΔΟΜΑΔΙΑΙΕΣ ΩΡΕΣ ΔΙΔΑΣΚΑΛΙΑΣ** | | **ΠΙΣΤΩΤΙΚΕΣ ΜΟΝΑΔΕΣ** |
| Διαλέξεις | | | 3 | | 3 |
|  | | |  | |  |
|  | | |  | |  |
| *Προσθέστε σειρές αν χρειαστεί. Η οργάνωση διδασκαλίας και οι διδακτικές μέθοδοι που χρησιμοποιούνται περιγράφονται αναλυτικά στο (δ).* | | |  | |  |
| **ΤΥΠΟΣ ΜΑΘΗΜΑΤΟΣ**  *γενικού υποβάθρου,  ειδικού υποβάθρου, ειδίκευσης*  *γενικών γνώσεων, ανάπτυξης δεξιοτήτων* | Ειδίκευσης Γενικών Γνώσεων  Ανάπτυξης Δεξιοτήτων | | | | |
| **ΠΡΟΑΠΑΙΤΟΥΜΕΝΑ ΜΑΘΗΜΑΤΑ:** | Βασική Γενετική ΒΕΥ403  Μοριακή Γενετική ΒΕΥ601 | | | | |
| **ΓΛΩΣΣΑ ΔΙΔΑΣΚΑΛΙΑΣ και ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ:** | Eλληνική | | | | |
| **ΤΟ ΜΑΘΗΜΑ ΠΡΟΣΦΕΡΕΤΑΙ ΣΕ ΦΟΙΤΗΤΕΣ ERASMUS** | ΝΑΙ (Αγγλικά, Γαλλικά) | | | | |
| **ΗΛΕΚΤΡΟΝΙΚΗ ΣΕΛΙΔΑ ΜΑΘΗΜΑΤΟΣ (URL)** | http://ecourse.uoi.gr/course/view.php?id=343 | | | | |

1. **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 εισαγωγικό μάθημα στις βασικές έννοιες και αρχές της Γενετικής/Ιατρικής Γενετικής.  Η ύλη του μαθήματος στοχεύει στην εξοικείωση του προπτυχιακού φοιτητή/τριας με τις βασικές έννοιες της Ιατρικής Γενετικής και των τρόπων κληρονόμησης γενετικών ασθενειών , τις σύγχρονες εξελίξεις, τις μεθόδους και τεχνικές που εφαρμόζονται σήμερα στη διάγνωση στον άνθρωπο, τις δυνατότητες και αδυναμίες τους.  Με την ολοκλήρωση του μαθήματος ο φοιτητής/τρια θα είναι σε θέση να:   * κατανοήσει ένα επιστημονικό άρθρο στο οποίο υπάρχουν όροι και έννοιες Γενετικής * αναζητήσει πληροφορίες σε έγκυρες βάσεις δεδομένων (PubMed, OMIM, Orpanet κλπ * δημιουργήσει γενεαλογικό δένδρο βάσει του οικογενειακού ιστορικού * κατανοήσει τι είναι γενετικό νόσημα καθώς και πιθανούς τρόπους κληρονόμησής του. * γνωρίζει τις διαφορετικές τεχνικές που χρησιμοποιούνται στη διάγνωση, τις δυνατότητες αλλά και τις αδυναμίες τους | |
| **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*  *Παράγωγή 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 * Ατομική εργασία * Ομαδική εργασία * Προαγωγή της ελεύθερης, δημιουργικής και επαγωγικής σκέψης * Επίδειξη κοινωνικής, επαγγελματικής και ηθικής υπευθυνότητας και ευαισθησίας σε θέματα διαφορετικότητας | |

1. **ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΟ ΜΑΘΗΜΑΤΟΣ**

|  |
| --- |
| **Οικογενειακο ιστορικό**  **-**Γενετικό οικογενειακό ιστορικό  -Οικογενειακά δένδρα- σύμβολα που χρησιμοποιούνται  -Αναγνώριση του πιθανότερου τρόπου κληρονόμισης  -Μεταβίβαση γονιδίων- διαφορετικοί τρόποι κληρονόμισης  -Εκφραστικότητα-διεισδυτικότητα  **Κυτταρογενετική**  -Μίτωση/ μείωση. Καρυότυπος.  -Φυσιολογικοί και παθολογικοί καρυότυποι και πως προκύπτουν.  - Αναγνώριση αριθμητικών, δομικών ανωμαλιών των χρωμοσωμάτων Τριπλοειδία, τρισωμία, μεταθέσεις, ελλείμματα, αναστροφές.  -Καθορισμός του φύλου και πιθανά λάθη.  **Μονογονιδιακά νοσήματα**.  -DNA, μεταλλάξεις, γονίδια  -Βασικά χαρακτηριστικά γονιδιωμάτων  -Κλασσικές και σύγχρονες τεχνικής διερεύνησης γενετικών νοσημάτων  **Μονογονιδιακά νοσήματα**  -Γονιδιακή συχνότητα, ενδογαμία, φαινόμενο ιδρυτή  -Γενότυπος-Φαινότυπος  -Μονογονιδιακά νοσήματα  --Τι σημαίνουν όροι που συναντώνται συνεχώς (loss of function, gain of function, happloinsufficiency, dominant negative effects, dosage sensitivity κ.λ.π.)  **Επιγενετική**  -Τι είναι επιγενετική, γονιδιωματική αποτύπωση, νησίδες CpG, μονογονεϊκή δισωμία  -μεθυλίωση DNA, πως ανιχνεύεται  -Αδρανοποίηση του Χ- φυλοσύνδετη στο Χ κληρονόμιση  **Πως αναγνωρίζονται άγνωστα γονίδια που ευθύνονται για γενετικά νοσήματα**.  -Αρχές γενετικής ανάλυσης σύνδεσης- γενεαλογικά δένδρα  -Χρήση γενετικών δεικτών  -Διαφορετικές προσεγγίσεις του ζητήματος  **Πολυπαραγοντικά νοσήματα**  -αλληλεπιδράσεις γονιδίων με άλλα γονίδια και παράγοντες του περιβάλλοντος  -πολυπαραγοντική φύση των περισσότερων ανθρώπινων χαρακτηριστικών και αρχές πολυπαραγοντικής κληρονόμισης  -Μελέτης γενετικής σύνδεσης – προδιαθεσικοί παράγοντες  -γενετικοί και περιβαλλοντικοί τροποποιητές των μονογονιδιακών διαταραχών  **Χρησιμότητα των διαγνωστικών τεστ**  -Διάκριση μεταξύ διαγνωστικών, προγνωστικών τεστ και ελέγχων διαλογής  -διάγνωση / μέθοδοι /προγράμματα  **Γενετική του καρκίνου**  -Ογκογονίδια, αγκοκατασταλτικά γονίδια, γονιδιωματική αστάθεια  -Κυτταρογενετική του καρκίνου  -Σποραδικοί καρκίνοι και οικογενή σύνδρομα.  **Γενετικά νοσήματα**  - Γενετική συμβουλευτική και Διάγνωση  - Προγεννητικός έλεγχος  -θεραπείες βασισμένες στη γενετική  -εξατομικευμένη αντιμετώπιση  -ηθικά ζητήματα  **Διαδικτυακά εργαλεία** |

1. **ΔΙΔΑΚΤΙΚΕΣ και ΜΑΘΗΣΙΑΚΕΣ ΜΕΘΟΔΟΙ - ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ**

|  |  |
| --- | --- |
| **ΤΡΟΠΟΣ ΠΑΡΑΔΟΣΗΣ** *Πρόσωπο με πρόσωπο, Εξ αποστάσεως εκπαίδευση κ.λπ.* | Στην τάξη. Το μάθημα διδάσκεται σε μικρές ομάδες φοιτητών και η μάθηση επιτυγχάνεται με αυτόνομη αλλά και ομαδική εργασία και με την συνεχή αλληλεπίδραση φοιτητών/διδάσκοντα. |
| **ΧΡΗΣΗ ΤΕΧΝΟΛΟΓΙΩΝ ΠΛΗΡΟΦΟΡΙΑΣ ΚΑΙ ΕΠΙΚΟΙΝΩΝΙΩΝ** *Χρήση Τ.Π.Ε. στη Διδασκαλία, στην Εργαστηριακή Εκπαίδευση, στην Επικοινωνία με τους φοιτητές* | Υποστήριξη μαθησιακής διαδικασίας μέσω ηλεκτρονικής πλατφόρμας e-course |
| **ΟΡΓΑΝΩΣΗ ΔΙΔΑΣΚΑΛΙΑΣ**  *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.*  *Αναγράφονται οι ώρες μελέτης του φοιτητή για κάθε μαθησιακή δραστηριότητα καθώς και οι ώρες μη καθοδηγούμενης μελέτης σύμφωνα με τις αρχές του ECTS* | |  |  | | --- | --- | | ***Δραστηριότητα*** | ***Φόρτος Εργασίας Εξαμήνου*** | | Διαλέξεις | 26 | | Μικρές ατομικές εργασίες εξάσκησης | 18 | | Ομαδική εργασίες | 6 | | Αυτοτελής μελέτη | 20 | |  |  | |  |  | |  |  | |  |  | | **Σύνολο μαθήματος**  **(25 ώρες φόρτου εργασίας ανά πιστωτική μονάδα)** | **70** | |  |  | |
| **ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ ΦΟΙΤΗΤΩΝ**  *Περιγραφή της διαδικασίας αξιολόγησης*  *Γλώσσα Αξιολόγησης, Μέθοδοι αξιολόγησης, Διαμορφωτική ή Συμπερασματική, Δοκιμασία Πολλαπλής Επιλογής, Ερωτήσεις Σύντομης Απάντησης, Ερωτήσεις Ανάπτυξης Δοκιμίων, Επίλυση Προβλημάτων, Γραπτή Εργασία, 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.* | Ι. Συνεχής αξιολόγηση μέσω υποχρεωτικών εργασιών που δίνονται κάθε εβδομάδα(80%)  ΙΙ. Τελική γραπτή και προφορική αξιολόγηση (20%) |

1. **ΣΥΝΙΣΤΩΜΕΝΗ-ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ**

|  |
| --- |
| * Hartwell LH, Hood L, Goldberg ML, Reynolds AE, Silver LM.Γενετική Εκδόσεις UTOPIA 2014. * Read A, Donnai D. Σύγχρονη Κλινική Γενετική . Εκδόσεις Πασχαλίδη 2010. * Επιστημονικά περιοδικά Γενετικής * Διαδικτυακές βάσεις δεδομένων |