

Τίτλος Μαθήματος	Γενετική του ανθρώπου τον 21ο αιώνα				
Κωδικός Μαθήματος	ABS313				
Τύπος μαθήματος	Μάθημα επιλογής				
Επίπεδο	Προπτυχιακό (1ος Κύκλος)				
Έτος / Εξάμηνο φοίτησης	3 ^ο χρόνο /5 ^ο εξάμηνο				
Όνομα Διδάσκοντα	Δρ Κυπρούλα Χριστοδούλου				
ECTS	6	Διαλέξεις / εβδομάδα	3	Εργαστήρια / εβδομάδα	2
Στόχοι Μαθήματος	<p>Η εκπαίδευση στον τομέα αιχμής της γενετικής του ανθρώπου μέσα από διαλέξεις και εργαστηριακές ασκήσεις. Η κατανόηση της προοπτικής για την παροχή διαγνωστικών υπηρεσιών σε άτομα και οικογένειες με νόσους που έχουν γενετικό υπόβαθρο ή γενετική ευπάθεια. Η εξοικείωση με βασικές εργαστηριακές μεθόδους που χρησιμοποιούνται για τη διερεύνηση και διάγνωση των κληρονομικών νόσων και ευπαθειών.</p>				
Μαθησιακά Αποτελέσματα	<p>Με το τέλος του μαθήματος οι φοιτητές αναμένεται να:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Αναγνωρίζουν τους τύπους μονογονιδιακής κληρονομικότητας και την πολυγονιδιακή κληρονομικότητα. • Κατανοούν τις έννοιες του γενομικού αποτυπώματος, επίσπευσης και γενετικής ευπάθειας. • Αναπτύξουν δεξιότητες για την καταγραφή του γενεαλογικού δέντρου και τον καθορισμό του τύπου κληρονομικότητας σε μια οικογένεια. • Κατανοούν τους τέσσερεις βασικούς πυλώνες της γενετικής του ανθρώπου – κυτταρογενετική, βιοχημική γενετική, ιατρική γενετική και γενετική καρκίνου • Αναγνωρίζουν και καταγράφουν καρυότυπους. • Κατανοούν και καταγράφουν απλοτύπους. • Αντιλαμβάνονται τις βασικές μεθόδους γενετικής εξέτασης. • Κατανοούν τα αποτελέσματα των γενετικών εξετάσεων και τη σημασία τους για το άτομο, όπως και την εκτίμηση του γενετικού κινδύνου. • Γνωρίσουν βασικές αρχές της γενετικής συμβουλής. • Κατανοούν μεθόδους στατιστικής γενετικής όπως την ανάλυση σύνδεσης και τη συσχέτιση σε επίπεδο γονιδιώματος. • Γνωρίσουν τη σημασία της εξατομικευμένης ιατρικής και τις γονιδιακές θεραπείες που έχουν αναπτυχθεί μέχρι σήμερα. 				
Προαπαιτούμενα			Συναπαιτούμενα		

<p>Περιεχόμενο Μαθήματος</p>	<p>Theory</p> <ul style="list-style-type: none"> • Introduction to the human genome – organization, structure and gene expression • Models of monogenic inheritance • Polygenic inheritance • Genomic imprinting • Anticipation • Heritability, genetic susceptibility and multifactorial diseases • Pedigrees / Family trees • Cytogenetics • Genomics • Medical genetics • Biochemical genetics • Cancer genetics • Genetic testing methods • Genetic risk assessment • Genetic counseling • Gene therapy <p>Workshops</p> <ul style="list-style-type: none"> • Pedigree construction • Determining the mode of inheritance in family trees • Genotype and haplotype analysis • Karyotyping • Genetic linkage analysis • Genome-wide association studies
<p>Μεθοδολογία Διδασκαλίας</p>	<p>Η διδασκαλία του μαθήματος συμπεριλαμβάνει διαλέξεις για την παράδοση του θεωρητικού υπόβαθρου και εργαστηριακές ασκήσεις/πειράματα για την καλύτερη κατανόηση και εμπέδωση κάποιων εννοιών της Γενετικής. Στη διδασκαλία χρησιμοποιούνται αναλυτικές σημειώσεις με PowerPoint και υλικό πλούσιο σε εικόνες και φωτογραφίες, με στόχο τη καλύτερη κατανόηση κάποιων εννοιών. Περιλαμβάνονται παραδείγματα και μελέτες περιπτώσεων. Χρησιμοποιούνται μέθοδοι όπως συζήτηση, ερωτήσεις/απαντήσεις, πλεονεκτήματα/μειονεκτήματα, ιδεοθύελλα, αντιπαράθεση απόψεων και συνεργατική μάθηση για την καλύτερη ενεργοποίηση και συμμετοχή του φοιτητή. Γίνεται συμπερίληψη των πρόσφατων ερευνητικών αποτελεσμάτων στο περιεχόμενο του μαθήματος και περίληψη άρθρου ή/και βιβλιογραφική ανασκόπηση και κριτική του. Για κάθε εργαστηριακή άσκηση πειραματικού περιεχομένου προηγείται η κατάλληλη προετοιμασία και επίδειξη από τον/τη υπεύθυνη εργαστηρίου. Η αξιολόγηση του εργαστηρίου βασίζεται και σε εργαστηριακές εκθέσεις που υποβάλει ο φοιτητής για κάθε εργαστηριακή άσκηση.</p>
<p>Βιβλιογραφία</p>	<p>Κύριο Σύγγραμμα:</p> <p>Human Genetics: the basics, by Ricky Lewis, Routledge ISBN 1259700933, 9781259700934. Human Genetics: concepts and applications, by Ricky Lewis, Published: McGraw Hill Education ISBN 1605353132, 9781605353135. A primer of Human genetics, by Greg Gibson, Published; Sinauer</p> <p>Αναφορές:</p>

	Ένας κατάλογος πρόσφατων αναφορών, εντός των τελευταίων δύο ετών θα συνιστάται για πρόσθετη ανάγνωση
Αξιολόγηση	<ul style="list-style-type: none"> • Συνεχής Αξιολόγηση 40% • Ενδιάμεση Εξέταση 20% • Εργαστηριακές αναφορές 20% <p>Τελική Εξέταση 60%</p> <p>Για την αξιολόγηση των φοιτητών ο συνολικός βαθμός του μαθήματος καθορίζεται από μία γραπτή ενδιάμεση εξέταση (βαρύτητα 20%), το βαθμό του εργαστηρίου (βαρύτητα 20%) και μια γραπτή τελική εξέταση (βαρύτητα 60%).</p> <p>Η ενδιάμεση εξέταση του μαθήματος η οποία πραγματοποιείται μεταξύ 7ης και 8ης εβδομάδας περιλαμβάνει κυρίως ερωτήσεις σύντομης απάντησης, ερωτήσεις κρίσεως και επίλυση προβλημάτων και εξετάζει συγκεκριμένες ενότητες της ύλης του μαθήματος.</p> <p>Όσον αφορά το βαθμό του εργαστηρίου αυτός προκύπτει από την αξιολόγηση των εργαστηριακών αναφορών (βαρύτητας 60% στο τελικό βαθμό του εργαστηρίου) που παραδίδουν οι φοιτητές για κάθε άσκηση και μια τελική εξέταση (βαρύτητα 40% στο τελικό βαθμό του εργαστηρίου) που περιλαμβάνει κυρίως ερωτήσεις σύντομης απάντησης και επίλυση προβλημάτων. Στις εργαστηριακές αναφορές οι φοιτητές καλούνται να περιγράψουν τι έχουν κάνει στο εργαστήριο, να αξιολογήσουν και να αναλύσουν τα πειραματικά τους δεδομένα και να απαντήσουν σε ερωτήσεις κρίσεως. Όσον αφορά την αξιολόγηση των αναφορών εργαστηριακών ασκήσεων λαμβάνονται υπόψη τα ακόλουθα κριτήρια: (α) συλλογή πειραματικών δεδομένων (30%), (β) ανάλυση δεδομένων (40%) και εφαρμογή της θεωρίας για εξαγωγή συμπερασμάτων (30%).</p> <p>Η τελική εξέταση του μαθήματος πραγματοποιείται την 14η-16η εβδομάδα του εξαμήνου και περιλαμβάνει κυρίως ερωτήσεις σύντομης απάντησης, ερωτήσεις κρίσεως και επίλυση προβλημάτων από όλες τις ενότητες της ύλης του μαθήματος.</p> <p>Για την κατανόηση των μαθησιακών αποτελεσμάτων γίνεται η απαραίτητη επανάληψη και ανακεφαλαίωση σε τακτά χρονικά διαστήματα.</p> <p>Τα πιο πάνω κριτήρια και μέσα αξιολόγησης, καθώς και η βαρύτητα τους, γνωστοποιούνται στους φοιτητές.</p>
Γλώσσα	Ελληνική, Αγγλική