

ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΑΝΘΡΩΠΟΥ

Εξάμηνο	Υ/Ε	Ώρες Θεωρίας	Ώρες Ασκήσης	Διδακτικές μονάδες	ECTS
Ζ'	Υ	4	3	5	6

Διδάσκοντες

Γιαννούλης Φακής, Επίκουρος Καθηγητής Γενετικής Ανθρώπου

Αντικειμενικοί στόχοι του μαθήματος

Οι στόχοι του μαθήματος είναι:

Στο πρόγραμμα σπουδών το μάθημα «Γενετική Ανθρώπου» είναι χρονικά το τελευταίο από τα 5 υποχρεωτικά μαθήματα Γενετικής που διδάσκονται στο Τμήμα. Για την επιτυχή παρακολούθησή του θεωρείται αναγκαία η βαθιά κατανόηση της βασικής Γενετικής η οποία καλύπτεται στα μαθήματα «Γενετική Ι» και «Γενετική ΙΙ», καθώς και «Γονιδωματική» και των αρχών της «Γενετικής Πληθυσμών».

Στόχος του μαθήματος είναι να παρουσιάσει τις αρχές της Γενετικής όπως εφαρμόζονται στον Άνθρωπο. Μεγάλο μέρος του μαθήματος αφορά το ρόλο της Γενετικής στην ανθρώπινη υγεία και την αλληλεπίδραση βασικής επιστημονικής γνώσης και κλινικής εφαρμογής. Παρουσιάζονται εκτενώς η γενετική, μοριακή και χρωμοσωμική βάση κληρονομικών ασθενειών, καρκίνου, άλλων ασθενειών με γενετική συνιστώσα, καθώς και άλλων παθολογικών καταστάσεων. Στη διδασκαλία γίνεται παρουσίαση των βασικών αρχών, αλλά και εκτενής χρήση παραδειγμάτων. Το μάθημα αγγίζει και καλύπτει τους κλάδους της γενετικής διαγνωστικής, γενετικής συμβουλευτικής και τον αναδύμενο κλάδο της «γενετικής ιατρικής» ή «μοριακής ιατρικής».

Περιεχόμενο του μαθήματος

Θεωρητικό μέρος

- Εισαγωγή στη Γενετική Ανθρώπου - Ο ρόλος της Γενετικής στην υγεία
- Μεντελική κληρονομικότητα χαρακτήρων στον άνθρωπο και μονογονιδιακές διαταραχές
- Αιμοσφαιρινοπάθειες
- Βιοχημική και μοριακή βάση του γενετικού νοσήματος
- Φαρμακογενετική
- Κυτταρογενετική - Διαταραχές των αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων
- Κυτταρογενετική - Διαταραχές των φυλετικών χρωμοσωμάτων
- Γενετική του καρκίνου στον άνθρωπο - Μορφές οικογενούς καρκίνου, καρκινικά σύνδρομα (ρετινοβλάστωμα, οικογενής καρκίνος του μαστού & ωθηκών, οικογενής πολυποδίαση του παχέος εντέρου, σύνδρομο Li-Fraumeni, σύνδρομο Von Hippel-Lindau, κτλ) - Κυτταρογενετική του καρκίνου

- Κυτταρογενετική του καρκίνου
- Πληθυσμιακή Γενετική
- Διαταραχές με πολυπαραγοντική κληρονομικότητα
- Κλινική γενετική και γενετική συμβουλή
- Προγεννητικός έλεγχος
- Χαρτογράφηση γονιδίων που εμπλέκονται σε γενετικές νόσους
- Κλωνοποίηση βάσει θέσης
- Πρόγραμμα ανάλυσης του ανθρώπινου γονιδιώματος
- Ηθικά διλήμματα στη Γενετική Ανθρώπου
- Γονιδιακή θεραπεία

Εργαστηριακές Ασκήσεις

- Φαρμακογενετική (3 ώρες)
- Αιμοσφαιρινοπάθειες και Μεσοχειακές Αναιμίες (3 ώρες)
- Μοριακή Διάκριση του Φύλου (3 ώρες)

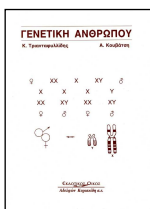
Φροντιστηριακές Ασκήσεις:

- Γενετική Συμβουλευτική - κλινικά περιστατικά γενετικών ασθενειών και η διαχείρισή τους (3 ώρες)
- Αναλύσεις κεφαλαίων βιβλίου (book report) ή άλλης επιστημονικής βιβλιογραφίας (3 ώρες)

Η παρακολούθηση των εργαστηριακών και φροντιστηριακών ασκήσεων είναι υποχρεωτική.

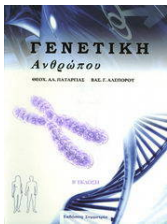
Οι εργαστηριακές και φροντιστηριακές ασκήσειςπραχματοποιούνται συνήθως σε τέσσερα τμήματα. Έχουν τρίωρη διάρκεια.

Προτεινόμενα Συγχράμματα



Τίτλος:
Συγγραφέας:
Εκδοτικός Οίκος:
Τόπος & Χρόνος Έκδοσης:
ISBN:
Κωδικός ΕΥΔΟΞΟΣ:

Γενετική Ανθρώπου
 Κων. Τριανταφυλλίδης και Αν Κουβάτση
 Αδελφών Κυριακίδη
 2003
 6430



Τίτλος:
Συγγραφέας:
Εκδοτικός Οίκος:
Τόπος & Χρόνος Έκδοσης:
ISBN:
Κωδικός ΕΥΔΟΞΟΣ:

Γενετική Ανθρώπου
Θ. Α. Παταρχιά και Β. Γ. Αλεπόρου
Εκδόσεις Συμμετρία
2005

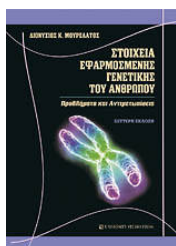
45347



Τίτλος:
Συγγραφέας:
Εκδοτικός Οίκος:
Τόπος & Χρόνος Έκδοσης:
ISBN:
Κωδικός ΕΥΔΟΞΟΣ:

Ιατρική Γενετική Thompson & Thompson
Nussbaum, Melanes, Willard
Εκδόσεις Π. Χ. Πασχαλίδης
2011

13256587



Τίτλος:
Συγγραφέας:
Εκδοτικός Οίκος:
Τόπος & Χρόνος Έκδοσης:
ISBN:
Κωδικός ΕΥΔΟΞΟΣ:

Στοιχεία Εφαρμοσμένης Γενετικής του
Ανθρώπου, Β' έκδοση

Εκδόσεις University Studio Press
2009

17522

Γλώσσα Διδασκαλίας

Η διδασκαλία γίνεται κυρίως στα ελληνικά. Ωστόσο στα πλαίσια αναφορών, φροντιστηρίων, ή άλλων εργασιών, απαιτείται από τους φοιτητές να χρησιμοποιήσουν ξενόγλωσσες πηγές και βιβλιογραφία. Συνήθως αυτό περιλαμβάνει μελέτη, κατανόηση και χρήση επιστημονικών άρθρων, κεφαλαίων βιβλίων ή άλλης βιβλιογραφίας στην αγγλική γλώσσα.

Διδακτικές - Μαθησιακές Μέθοδοι

Οι παραδόσεις γίνονται με τρόπο που να ενθαρρύνουν την ενεργή συμμετοχή των φοιτητών στη διδακτική διαδικασία. Στόχος είναι μία ισορροπία ανάμεσα στο δασκαλοκεντρικό και στο μαθητοκεντρικό μοντέλο διδασκαλίας.

Στο πρακτικό σκέλος του μαθήματος, δηλαδή στις εργαστηριακές και φροντιστηριακές ασκήσεις, χρησιμοποιείται η ανακαλυπτική μέθοδος. Μεγάλη σημασία δίνεται στη δημιουργία σκεπτόμενων επιστημόνων, γι' αυτό προβάλλεται η επιστημονική μέθοδος διερεύνησης που περιλαμβάνει παρατήρηση, διαμόρφωση υπόθεσης και πειραματικό έλεγχο της υπόθεσης.

Μέθοδοι αξιολόγησης - βαθμολόγηση

Η αξιολόγηση γίνεται κυρίως με γραπτή εξέταση στο τέλος του εξαμήνου και κατά τις επόμενες εξεταστικές περιόδους.

Επιπλέον, γίνεται αξιολόγηση των αναφορών που προετοιμάζουν οι φοιτητές για κάθε εργαστηριακή

άσκηση.

Αξιολογούνται οι γραπτές εργασίες και οι προφορικές παρουσιάσεις αυτών.

Τέλος, εκτιμώνται η ενεργητική συμμετοχή στις παραδόσεις, στα εργαστήρια και στις υπόλοιπες δραστηριότητες του μαθήματος, καθώς και η ικανότητα συνδυαστικής σκέψης και ανεξάρτητης εργασίας στα εργαστήρια.
