

## ΠΕΡΙΓΡΑΜΜΑ ΜΑΘΗΜΑΤΟΣ «ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΑΚΗ ΓΕΝΕΤΙΚΗ»

### 1. ΓΕΝΙΚΑ

<b>ΣΧΟΛΗ</b>	ΕΠΙΣΤΗΜΩΝ ΥΓΕΙΑΣ		
<b>ΤΜΗΜΑ</b>	ΜΟΡΙΑΚΗΣ ΒΙΟΛΟΓΙΑΣ ΚΑΙ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ		
<b>ΕΠΙΠΕΔΟ ΣΠΟΥΔΩΝ</b>	ΕΠΙΠΕΔΟ 6		
<b>ΚΩΔΙΚΟΣ ΜΑΘΗΜΑΤΟΣ</b>	<b>ΜΒΓ523</b>	<b>ΕΞΑΜΗΝΟ ΣΠΟΥΔΩΝ</b>	Ζ - χειμερινό
<b>ΤΙΤΛΟΣ ΜΑΘΗΜΑΤΟΣ</b>	ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΑΚΗ ΓΕΝΕΤΙΚΗ		
<b>ΑΥΤΟΤΕΛΕΙΣ ΔΙΔΑΚΤΙΚΕΣ ΔΡΑΣΤΗΡΙΟΤΗΤΕΣ</b> <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>	<b>ΕΒΔΟΜΑΔΙΑΙΕΣ ΩΡΕΣ ΔΙΔΑΣΚΑΛΙΑΣ</b>	<b>ΠΙΣΤΩΤΙΚΕΣ ΜΟΝΑΔΕΣ</b>	
	2	3	
<b>ΤΥΠΟΣ ΜΑΘΗΜΑΤΟΣ</b> <i>Υποβάθρου, Γενικών Γνώσεων, Επιστημονικής Περιοχής, Ανάπτυξης Δεξιοτήτων</i>	ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΗΣ ΠΕΡΙΟΧΗΣ		
<b>ΠΡΟΑΠΑΙΤΟΥΜΕΝΑ ΜΑΘΗΜΑΤΑ:</b>	ΟΧΙ		
<b>ΓΛΩΣΣΑ ΔΙΔΑΣΚΑΛΙΑΣ και ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ:</b>	ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΑΓΓΛΙΚΗ ΓΙΑ ΦΟΙΤΗΤΕΣ ERASMUS		
<b>ΤΟ ΜΑΘΗΜΑ ΠΡΟΣΦΕΡΕΤΑΙ ΣΕ ΦΟΙΤΗΤΕΣ ERASMUS</b>	ΝΑΙ		
<b>ΗΛΕΚΤΡΟΝΙΚΗ ΣΕΛΙΔΑ ΜΑΘΗΜΑΤΟΣ (URL)</b>	<a href="https://eclass.duth.gr/courses/418343/">https://eclass.duth.gr/courses/418343/</a>		

### 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 Πλαίσιο Προσόντων του Ευρωπαϊκού Χώρου Ανώτατης Εκπαίδευσης
- Περιγραφικοί Δείκτες Επιπέδων 6, 7 & 8 του Ευρωπαϊκού Πλαισίου Προσόντων Διά Βίου Μάθησης

και Παράρτημα Β

- Περιληπτικός Οδηγός συγγραφής Μαθησιακών Αποτελεσμάτων

Σκοπός του μαθήματος είναι να προσφέρει στους φοιτητές θεωρητική κατάρτιση στο πεδίο της εργαστηριακής γενετικής και των εφαρμογών της που καλύπτουν όλο το φάσμα της ζωής του ανθρώπου (προεμφυτευτικά, προγεννητικά, μεταγεννητικά, κατά την παιδική ηλικία/εφηβεία/ενήλικη ζωή), με αφορμή και τη θέσπιση της νέας ειδικότητας «Εργαστηριακής Γενετικής».

Το μάθημα θα προσεγγίζει τις βασικές συνιστώσες της θεωρητικής κατάρτισης ενός μελλοντικού εργαστηριακού γενετιστή, συμπεριλαμβανομένων των εξής θεματικών: α) των μεθοδολογιών και τεχνικών που εφαρμόζονται στη γενετική διαγνωστική, β) στο εύρος και το σκοπό των διενεργούμενων γενετικών εξετάσεων, γ) στην ερμηνεία των αποτελεσμάτων και την εύρεση σχετικής πληροφορίας σε αποθετήρια (βάσεις δεδομένων), δ) στον τρόπο κοινοποίησης των αποτελεσμάτων στους ενδιαφερόμενους, ε) στη γενετική συμβουλευτική πριν και μετά τη διενέργεια των γενετικών εξετάσεων, στ) στα τρέχοντα δεδομένα και τις πρακτικές στο πεδίο της γενετικής διαγνωστικής στη χώρα μας και στο εξωτερικό.

Μετά την επιτυχή ολοκλήρωση του μαθήματος, οι συμμετέχοντες θα είναι σε θέση:

- να συνδέουν το εκάστοτε κληρονομικό νόσημα ή γενετικό σύνδρομο (βάσει τύπου χρωμοσωμικής/γενετικής ανωμαλίας και τύπου μεταλλάξεων) με την(τις) κατάλληλη(ες) εργαστηριακή(ές) τεχνική(ές) που εφαρμόζεται στη γενετική διαγνωστική, καθώς και τις δυνατότητες και τους περιορισμούς αυτών,
- να γνωρίζουν τις διαφορετικές κατηγορίες γενετικών εξετάσεων που δύνανται να διενεργηθούν κατά περίπτωση από έναν εργαστηριακό γενετιστή, καθώς και τις δυνατότητες και τους περιορισμούς αυτών,
- να χρησιμοποιούν τους βασικούς κανόνες ονοματολογίας των παραλλαγών του ανθρώπινου γονιδιώματος και τα αποθετήρια και τις βάσεις γενετικών δεδομένων για αναζήτηση γενετικής πληροφορίας,
- να αντιλαμβάνονται τις βασικές αρχές της γενετικής συμβουλευτικής, συμπεριλαμβανομένης της λήψης ιστορικού, της κατασκευής γενεαλογικών δένδρων, του τρόπου επικοινωνίας με τους ενδιαφερόμενους/αποδέκτες των αποτελεσμάτων,
- να κατανοούν το τρέχον καθεστώς και τις απαιτήσεις/προϋποθέσεις για τη λήψη της ειδικότητας της Εργαστηριακής Γενετικής.

#### **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*

*Αναζήτηση, ανάλυση και σύνθεση δεδομένων και πληροφοριών*

*Ανάπτυξη ερευνητικών δεξιοτήτων*

*Λήψη αποφάσεων*

*Προαγωγή της αυτόνομης εργασίας*

*Σεβασμός στη διαφορετικότητα*

*Παράγωγή νέων ερευνητικών ιδεών*

*Προαγωγή της ελεύθερης, δημιουργικής και επαγωγικής σκέψης*

*Επίδειξη κοινωνικής, επαγγελματικής και ηθικής υπευθυνότητας και ευαισθησίας σε θέματα φύλου*

### **3. ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΟ ΜΑΘΗΜΑΤΟΣ**

1. Δημοφιλείς εργαστηριακές τεχνικές (κλασικής κυτταρογενετικής, μοριακής γενετικής/ γονιδιωματικής, και μοριακής κυτταρογενετικής) που εφαρμόζονται στη γενετική διάγνωση
2. Βασικές αρχές ονοματολογίας των παραλλαγών του ανθρώπινου γονιδιώματος – Αναλυτικά παραδείγματα από την κυτταρογενετική και μοριακή γενετική
3. Σχεδιασμός γενετικών εξετάσεων (ευαισθησία, ειδικότητα, ακρίβεια, CE-IVD, SOP, ISO, κλπ)
4. Κατηγορίες γενετικών εξετάσεων (I) – Προγεννητικές, προεμφυτευτικές, προσυμπτωματικές, διαγνωστικές (πότε και πώς) (επεμβατικές και μη επεμβατικές προσεγγίσεις)
5. Κατηγορίες γενετικών εξετάσεων (II) – Δικανική γενετική, Φαρμακογενετική, Διατροφογενετική – D-t-C testing

6. Κατηγορίες γενετικών εξετάσεων (III) – Καρκίνος (κληρονομικός και σποραδικός)
7. Βάσεις γενετικών δεδομένων και βάσεις γενετικών εξετάσεων/διαπιστευμένων διαγνωστικών εργαστηρίων // Αποθετήρια βιβλιογραφίας για την εργαστηριακή γενετική – Workshop-Επίδειξη χρήσης των βάσεων δεδομένων και υπολογιστικών εργαλείων αξιολόγησης μίας γενετικής παραλλαγής (διαδραστικό)
8. Απαντητική έκθεση γενετικών εξετάσεων (παραδείγματα) // Ανάλυση περιστατικών (case studies) (παραδείγματα εμπνευσμένα μέσα από κλινικά ερωτήματα και πραγματικά/ιστορικά περιστατικά)
9. Γενετική Συμβουλευτική (λήψη ιστορικού, γενεαλογικά δένδρα, υπολογισμός προδιάθεσης, βιοηθικά ζητήματα, εξέταση ανηλίκων, ζητήματα συγκατάθεσης, προστασία προσωπικών δεδομένων-GDPR)
10. Η σκοπιά του κλινικού (Ιατρική Γενετική)/Παραπομπή για γενετικές εξετάσεις – Ανάλυση περιστατικών & συζήτηση κλινικού με φοιτητές/τριες (διαδραστικό)
11. Το διαγνωστικό εργαστήριο στην Ελλάδα (I) – Ανάλυση περιστατικών (πχ κυτταρογενετική) & συζήτηση μεταξύ εργαστηριακού γενετιστή και φοιτητών/τριών (διαδραστικό)
12. Το διαγνωστικό εργαστήριο στην Ελλάδα (II) – Ανάλυση περιστατικών (πχ μοριακή γενετική) & συζήτηση μεταξύ εργαστηριακού γενετιστή και φοιτητών/τριών (διαδραστικό)
13. Ειδικότητα Εργαστηριακής Γενετικής (και Ιατρικής Γενετικής)

#### 4. ΔΙΔΑΚΤΙΚΕΣ και ΜΑΘΗΣΙΑΚΕΣ ΜΕΘΟΔΟΙ - ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ

<b>ΤΡΟΠΟΣ ΠΑΡΑΔΟΣΗΣ</b> <i>Πρόσωπο με πρόσωπο, Εξ αποστάσεως εκπαίδευση κ.λπ.</i>	Πρόσωπο με πρόσωπο													
<b>ΧΡΗΣΗ ΤΕΧΝΟΛΟΓΙΩΝ ΠΛΗΡΟΦΟΡΙΑΣ ΚΑΙ ΕΠΙΚΟΙΝΩΝΙΩΝ</b> <i>Χρήση Τ.Π.Ε. στη Διδασκαλία, στην Εργαστηριακή Εκπαίδευση, στην Επικοινωνία με τους φοιτητές</i>	Χρήση Τ.Π.Ε. στη Διδασκαλία Χρήση Τ.Π.Ε. στην Επικοινωνία με τους/τις φοιτητές/τριες													
<b>ΟΡΓΑΝΩΣΗ ΔΙΔΑΣΚΑΛΙΑΣ</b> <i>Περιγράφονται αναλυτικά ο τρόπος και μέθοδοι διδασκαλίας.          Διαλέξεις, Σεμινάρια, Εργαστηριακή Άσκηση, Άσκηση Πεδίου, Μελέτη &amp; 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 ώστε ο συνολικός φόρτος εργασίας σε επίπεδο εξαμήνου να αντιστοιχεί στα standards του ECTS</i>	<table border="1"> <thead> <tr> <th data-bbox="742 1357 1107 1458">Δραστηριότητα</th> <th data-bbox="1120 1357 1362 1458">Φόρτος Εργασίας Εξαμήνου</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td data-bbox="742 1467 1107 1503">Διαλέξεις</td> <td data-bbox="1120 1467 1362 1503">26</td> </tr> <tr> <td data-bbox="742 1512 1107 1570">Μελέτη &amp; ανάλυση βιβλιογραφίας</td> <td data-bbox="1120 1512 1362 1570">55</td> </tr> <tr> <td data-bbox="742 1579 1107 1615">Σεμινάρια</td> <td data-bbox="1120 1579 1362 1615">6</td> </tr> <tr> <td data-bbox="742 1624 1107 1659">Προφορική παρουσίαση</td> <td data-bbox="1120 1624 1362 1659">3</td> </tr> <tr> <td data-bbox="742 1668 1107 1682"><b>Σύνολο Μαθήματος</b></td> <td data-bbox="1120 1668 1362 1682"><b>90</b></td> </tr> </tbody> </table>	Δραστηριότητα	Φόρτος Εργασίας Εξαμήνου	Διαλέξεις	26	Μελέτη & ανάλυση βιβλιογραφίας	55	Σεμινάρια	6	Προφορική παρουσίαση	3	<b>Σύνολο Μαθήματος</b>	<b>90</b>	
Δραστηριότητα	Φόρτος Εργασίας Εξαμήνου													
Διαλέξεις	26													
Μελέτη & ανάλυση βιβλιογραφίας	55													
Σεμινάρια	6													
Προφορική παρουσίαση	3													
<b>Σύνολο Μαθήματος</b>	<b>90</b>													
<b>ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ ΦΟΙΤΗΤΩΝ</b> <i>Περιγραφή της διαδικασίας αξιολόγησης           Γλώσσα Αξιολόγησης, Μέθοδοι αξιολόγησης, Διαμορφωτική ή Συμπερασματική, Δοκιμασία Πολλαπλής Επιλογής, Ερωτήσεις Σύντομης Απάντησης, Ερωτήσεις Ανάπτυξης Δοκιμίων, Επίλυση Προβλημάτων, Γραπτή Εργασία,</i>	<b>Γλώσσες αξιολόγησης φοιτητών</b> Ελληνικά, Αγγλικά  <b>Μέθοδος (Διαμορφωτική ή Συμπερασματική)</b> Συμπερασματική  <b>Τρόποι αξιολόγησης φοιτητών</b>													

<p>Έκθεση / Αναφορά, Προφορική Εξέταση, Δημόσια Παρουσίαση, Εργαστηριακή Εργασία, Κλινική Εξέταση Ασθενούς, Καλλιτεχνική Ερμηνεία, Άλλη / Άλλες</p> <p>Αναφέρονται ρητά προσδιορισμένα κριτήρια αξιολόγησης και εάν και που είναι προσβάσιμα από τους φοιτητές.</p>	<p>Γραπτή εξέταση με δοκιμασία πολλαπλής επιλογής (50%)          Προφορική παρουσίαση (40%)          Γραπτή Εξέταση με Ερωτήσεις Σύντομης Απάντησης (10%)</p>
---	---

## 5. ΣΥΝΙΣΤΩΜΕΝΗ ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

<p>1. Γενετικές Εξετάσεις, 2023, Επιμέλεια: Σύρρου Μαρίκα, Συγγραφείς: Γεωργίτση Μαριάνθη, Καταφυγιώτης Σωκράτης, Κωστούλας Χαρίλαος, Λαμπρόπουλος Αλέξανδρος, Σακάλογλου Πρόδρομος, Σύρρου Μαρίκα, 1η έκδοση, Εκδόσεις University Studio Press, Θεσσαλονίκη, ISBN: 978-960-122-630-9, <b>Κωδικός ΕΥΔΟΞΟΣ: 122090175</b></p> <p>2. Σύγχρονη Κλινική Γενετική, 2010, Συγγραφείς: Andrew Read &amp; Dian Donnai, 1η έκδοση, Εκδόσεις Πασχαλίδης Α.Ε., Αθήνα, ISBN: 978-960-489-001-9, <b>Κωδικός ΕΥΔΟΞΟΣ: 13256767</b></p> <p>3. Thompson &amp; Thompson - Ιατρική Γενετική, Συγγραφείς: Nussbaum, McInnes, Willard, 8η έκδοση, Εκδόσεις Πασχαλίδης Α.Ε., Αθήνα, 2011, ISBN: 978-960-489-062-0, <b>Κωδικός ΕΥΔΟΞΟΣ: 13256587</b></p> <p>Παρουσιάσεις και σημειώσεις μαθήματος, διαθέσιμες στους φοιτητές μέσω του e-class</p>
---