

## ΠΕΡΙΓΡΑΜΜΑ ΜΑΘΗΜΑΤΟΣ «ΜΟΡΙΑΚΗ ΒΑΣΗ ΓΕΝΕΤΙΚΩΝ ΝΟΣΗΜΑΤΩΝ»

### 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>ΜΒΓ620</b>	<b>ΕΞΑΜΗΝΟ ΣΠΟΥΔΩΝ</b>	ΣΤ και Η - εαρινό
<b>ΤΙΤΛΟΣ ΜΑΘΗΜΑΤΟΣ</b>	ΜΟΡΙΑΚΗ ΒΑΣΗ ΓΕΝΕΤΙΚΩΝ ΝΟΣΗΜΑΤΩΝ		
<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/418347/">https://eclass.duth.gr/courses/418347/</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/τριες μία ενοποιημένη εικόνα του τρόπου με τον οποίο οι παραλλαγές του γονιδιώματος που προδιαθέτουν για ή συσχετίζονται παθολογικά με γενετικά νοσήματα επηρεάζουν μοριακά μονοπάτια και κυτταρικές διεργασίες, διαταράσσοντας την ομοιόσταση του κυττάρου, του ιστού, του οργάνου, του συστήματος και, εν τέλει, ολόκληρου του ανθρώπινου οργανισμού.

Το μάθημα θα προσεγγίζει, επίσης, το ζήτημα της συσχέτισης γονότυπου-φαινότυπου σε νοσήματα με γενετική βάση. Με άλλα λόγια, το μάθημα αποσκοπεί στο να συνδέσει τους μοριακούς μηχανισμούς που διέπουν μία γενετική διαταραχή με τις συνέπειες όπως αυτές εκδηλώνονται τελικά στον φαινότυπο. Ο στόχος του μαθήματος αναμένεται να επιτευχθεί μέσα από την ανάλυση συγκεκριμένων γενετικών νοσημάτων με μεντελικό πρότυπο κληρονομησης, αλλά και πολυπαραγοντικών νόσων με σημαντική γενετική συνιστώσα, που συνολικά λειτουργούν ως αντιπροσωπευτικά παραδείγματα ευρύτερων ομάδων νοσημάτων, όπως οι ενζυμοπάθειες, τα νευροεκφυλιστικά, νευροαναπτυξιακά, μυοσκελετικά, μιτοχονδριακά νοσήματα και οι πολυπαραγοντικές διαταραχές.

Μετά την επιτυχή ολοκλήρωση του μαθήματος, οι φοιτητές/τριες θα είναι σε θέση:

- να συνδέουν τη γενετική βάση συγκεκριμένων αντιπροσωπευτικών νοσημάτων (πρότυπο κληρονόμησης, τύπος γενετικής παραλλαγής) με συγκεκριμένο(α) βιοχημικό(ά)/μοριακό(ά) μονοπάτι(α) που διαταράσσεται,
- να κατανοούν πώς η διατάραξη της φυσιολογικής λειτουργίας ενός βιοχημικού/μοριακού μονοπατιού, λόγω παθογόνων παραλλαγών, επηρεάζει μία ή περισσότερες κυτταρικές λειτουργίες,
- να αντιλαμβάνονται την έννοια της συσχέτισης γονότυπου-φαινότυπου σε επίπεδο ιστού, οργάνου, συστήματος, οργανισμού,
- να αναγνωρίζουν τη διεπιστημονικότητα που χαρακτηρίζει τις προσπάθειες διαλεύκανσης των παθογενετικών μηχανισμών των γενετικών νοσημάτων και των προσπαθειών αντιμετώπισης/θεραπείας αυτών με σύγχρονες και αναδυόμενες μοριακές προσεγγίσεις.

#### **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*

- Ανάλυση και σύνθεση δεδομένων και πληροφοριών
- Ανάπτυξη ερευνητικών δεξιοτήτων
- Προαγωγή της αυτόνομης εργασίας
- Σεβασμός στη διαφορετικότητα
- Παραγωγή νέων ερευνητικών ιδεών
- Προαγωγή της ελεύθερης, δημιουργικής και επαγωγικής σκέψης

### **3. ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΟ ΜΑΘΗΜΑΤΟΣ**

1. Εισαγωγή στα πρότυπα κληρονόμησης των γενετικών νοσημάτων στον άνθρωπο
2. Τύποι ποικιλομορφίας του ανθρώπινου γονιδιώματος – Εργαστηριακές μέθοδοι ανάλυσης της ποικιλομορφίας του ανθρώπινου γονιδιώματος
3. Ανάλυση μοριακής βάσης γενετικών νοσημάτων I (ενζυμοπάθειες, μεταβολικά μονοπάτια)
4. Ανάλυση μοριακής βάσης γενετικών νοσημάτων II (υποδοχείς, μεμβρανικές πρωτεΐνες, λοιπές δομικές/ιστοειδικές πρωτεΐνες)
5. Ανάλυση μοριακής βάσης γενετικών νοσημάτων III (νευρικό σύστημα: νευροεκφυλιστικά, νευροαναπτυξιακά)
6. Ανάλυση μοριακής βάσης νοσημάτων IV (μιτοχονδριακά νοσήματα, διαταραχές του γονιδιακού εντυπώματος)
7. Η γενετική συνιστώσα στα πολυπαραγοντικά νοσήματα του ανθρώπου (γενικές αρχές)
8. Ανάλυση μοριακής βάσης νοσημάτων V (πολυπαραγοντικά νοσήματα: καρδιομεταβολικά, αυτοάνοσα, δυσπλασίες, και άλλα)

9. Ανάλυση μοριακής βάσης νοσημάτων VI [πολυπαραγοντικά νοσήματα: νευροαναπτυξιακά, ψυχιατρικά - Απεικονιστική γενετική]
10. Ζωικά μοντέλα που βοήθησαν στην αποσαφήνιση της παθοφυσιολογίας των γενετικών νοσημάτων στον άνθρωπο
11. Σύγχρονες και αναδυόμενες μοριακές θεραπείες για γενετικά νοσήματα μέσα από στοχευμένα παραδείγματα
12. Παρουσιάσεις άρθρων σχετικής βιβλιογραφίας από φοιτητές (I), με έμφαση σε δημοσιεύσεις που αξίζουν αναφοράς γιατί αναδεικνύουν τη διεπιστημονική διερεύνηση και μεθοδολογία που συνέβαλαν στη διαλεύκανση της μοριακής βάσης ενός νοσήματος
13. Παρουσιάσεις άρθρων σχετικής βιβλιογραφίας από φοιτητές (II), ως άνω

#### 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.</i>  <i>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>	<b>Δραστηριότητα</b>	<b>Φόρτος Εργασίας Εξαμήνου</b>
	Διαλέξεις	26
	Μελέτη & ανάλυση βιβλιογραφίας	44
	Εκπόνηση μελέτης (project)	20
	<b>Σύνολο Μαθήματος</b>	<b>90</b>
<b>ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ ΦΟΙΤΗΤΩΝ</b> <i>Περιγραφή της διαδικασίας αξιολόγησης</i>  <i>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</i>  <i>Αναφέρονται ρητά προσδιορισμένα κριτήρια αξιολόγησης και εάν και που είναι προσβάσιμα από τους φοιτητές.</i>	<b>Γλώσσες αξιολόγησης φοιτητών</b> Ελληνικά, Αγγλικά  <b>Μέθοδος (Διαμορφωτική ή Συμπερασματική)</b> Συμπερασματική  <b>Τρόποι αξιολόγησης φοιτητών</b> Γραπτή εξέταση με δοκιμασία πολλαπλής επιλογής (50%) Γραπτή Εξέταση με Ερωτήσεις Σύντομης Απάντησης (30%) Γραπτή Εξέταση με Ερωτήσεις Ανάπτυξης Δοκιμίων (10%) Δημόσια παρουσίαση (10%)	

#### 5. ΣΥΝΙΣΤΩΜΕΝΗ ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

- 1) Βασικές Αρχές Γενετικής, Συγγραφείς: Klug, Cummings, Spencer, Palladino, 1<sup>η</sup> έκδοση, Ακαδημαϊκές Εκδόσεις Ι. Μπάσδρα & ΣΙΑ Ο.Ε., Αλεξανδρούπολη, 2019, ISBN: 978-618-5135-188, Κωδικός ΕΥΔΟΞΟΣ: 94644420

- 2) Thompson & Thompson - Ιατρική Γενετική, Συγγραφείς: Nussbaum, McInnes, Willard, 8<sup>η</sup> έκδοση, Εκδόσεις Πασχαλίδης Α.Ε., Αθήνα, 2011, ISBN: 978-960-489-062-0, Κωδικός ΕΥΔΟΞΟΣ: 13256587
- 3) Παρουσιάσεις και σημειώσεις μαθήματος, διαθέσιμες στους φοιτητές μέσω του e-class