

ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΑΝΘΡΩΠΟΥ

Υ/Ε	Κωδικός	Εξάμηνο	Ώρες Θεωρίας	Ώρες Άσκησης	Δ.Μ.	Π.Μ.	Υπεύθυνος Διδασκαλίας Τομέας/Τμήμα
	13B017	Ε'	4	3	5	6,5	Τομέας Γενετικής & Βιοτεχνολογίας

Σκοπός Μαθήματος:

Το μάθημα πραγματεύεται έννοιες σχετικές με βασικά στοιχεία της Γενετικής Ανθρώπου, όπως η κατανόηση της χρωμοσωμικής βάσης και της κληρονομικότητας, τα διαφορετικά πρότυπα κληρονομικότητας και οι κληρονομικές ασθένειες, η Κυτταρογενετική ανάλυση στη μελέτη των συνδρόμων, πρότυπα συστήματα μελέτης γενετικών ασθενειών, γενετική βάση κακοηθειών, γονιδιακή θεραπεία και νέοι τρόποι στοχευμένης θεραπείας. Παράλληλα πραγματοποιούνται εργαστηριακές ασκήσεις όπου γίνεται εκμάθηση της ερευνητικής μεθοδολογίας (μοριακές τεχνικές, τεχνικές κλασσικού και μοριακού καρυοτύπου, ταυτοποίηση γενετικής βάσης ασθενειών) ώστε ο φοιτητής να είναι σε θέση να εφαρμόσει, να συνδυάσει και να αναλύσει τα αποτελέσματα των διαφόρων τεχνικών.

Στόχος Μαθήματος:

Οι φοιτητές με το πέρας των παραδόσεων και των εργαστηριακών ασκήσεων αναμένεται: **α)** να είναι σε θέση να αντιληφθούν τα διαφορετικά είδη κληρονομικότητας και την επίδραση στο φαινότυπο, **β)** να κατανοούν τη συσχέτιση γονιδίων και υπεύθυνων μηχανισμών σε κληρονομικές και μη ασθένειες του ανθρώπου, **γ)** να είναι σε θέση να διακρίνουν και να αντιλαμβάνονται το ρόλο των διαφορετικών παραλλαγών, μεταλλαγών στο ανθρώπινο γονιδίωμα, **δ)** να αντιλαμβάνονται τις αρχές μεθόδου των τεχνικών ανασυνδυασμένου DNA και κυτταρογενετικής ανάλυσης βάση των οποίων θα γίνει επιλογή της χρήσης συγκεκριμένης μεθοδολογίας στη μελέτη των ασθενειών, **ε)** να κατανοήσουν το ρόλο της προγεννητικής/προεμφυτευτικής διάγνωσης και της γενετικής συμβουλευτικής, **στ)** να έχουν κατανοήσει τις μεθόδους μεταφοράς γενετικού υλικού με στόχο τη γονιδιακή θεραπεία, **ζ)** να έχουν κατανοήσει τη σημασία της παρουσίας παραλλαγών ή μεταλλαγών στο ανθρώπινο γονιδίωμα και τη συσχέτιση με την ανταπόκριση σε συγκεκριμένη θεραπεία, **η)** να μπορούν να αξιοποιήσουν τα εργαστηριακά αποτελέσματα μοριακών ή κυτταρογενετικών αναλύσεων με τα φαινοτυπικά χαρακτηριστικά ασθενειών.

Γνώσεις: Οι φοιτητές αναμένεται: **α)** να κατανοήσουν τις έννοιες των διαφορετικών τύπων κληρονομικότητας, **β)** να διακρίνουν το ρόλο των παραλλαγών σε σχέση με τις μεταλλαγές και τη συσχέτισή τους με τις ασθένειες, **γ)** να γνωρίσουν και να αντιληφθούν το γενετικό υπόβαθρο και τους υποκείμενους μοριακούς μηχανισμούς που διέπουν τις κληρονομικές ασθένειες, **δ)** να κατανοήσουν τη γενετική βάση και τους μηχανισμούς που σχετίζονται με το αναπαραγωγικό σύστημα, **ε)** να αντιληφθούν την αναγκαιότητα προγεννητικής διάγνωσης και γενετικής συμβουλευτικής, **στ)** να κατανοήσουν την αλληλεπίδραση του γενετικού υπόβαθρου και των σηματοδοτικών μονοπατιών που εμπλέκονται στην καρκινογένεση, **ζ)** να γνωρίσουν τις βασικές έννοιες της γονιδιακής θεραπείας και τους νέους τρόπους προσέγγισης, **η)** να

μπορούν να συνδυάσουν τις βασικές γνώσεις των τεχνικών ανασυνδυασμένου DNA με τη χρήση τους στη θεραπεία και την παρακολούθηση των ασθενειών.

Δεξιότητες: Οι φοιτητές θα είναι σε θέση να: **α)** εξηγούν τους διαφορετικούς μηχανισμούς κληρονομησης και να τους συσχετίζουν με διάφορα νοσήματα, **β)** ερμηνεύουν και να συσχετίζουν το γενετικό υπόβαθρο και τους μοριακούς μηχανισμούς σε κληρονομικά και μη νοσήματα, **γ)** αναγνωρίζουν και να σχεδιάζουν τρόπους προσέγγισης προγεννητικού ελέγχου, **δ)** συσχετίζουν και να ερμηνεύουν τις αλλαγές και τους μηχανισμούς που εμπλέκονται στους διαφορετικούς τύπους καρκίνων, **ε)** χειρίζονται επιστημονικά όργανα με ευκολία και αξιοπιστία, **στ)** αξιοποιήσουν τις διαφορετικές μεθοδολογίες στην προ- και μετα-γεννητική διάγνωση των διαφόρων νοσημάτων.

Ικανότητες: Οι φοιτητές θα πρέπει: **α)** να είναι σε θέση να συγκρίνουν και να αξιολογούν δεδομένα σχετικά με τους βασικούς μηχανισμούς κληρονομησης και συσχέτιση με νοσήματα, **β)** να είναι σε θέση να συγκρίνουν και να συσχετίζουν δεδομένα και να προβαίνουν σε νέες υποθέσεις σχετικά με την αντιμετώπιση των κληρονομικών νοσημάτων προ- και μετα-γεννητικά, **γ)** να είναι ικανοί να συνδυάσουν τις τεχνικές και να ερμηνεύσουν τα αποτελέσματα της εφαρμογής τους για να απαντήσουν σε βιολογικά ερωτήματα και να παρέχουν κατάλληλη γενετική συμβουλευτική, **δ)** να ερμηνεύουν τα αποτελέσματα, να καταλήγουν σε συμπεράσματα και να προτείνουν την ορθή διαχείριση των γενετικών πληροφοριών και τη συσχέτισή τους με κατάλληλες θεραπείες, **ε)** να είναι σε θέση να αξιολογούν και να συσχετίζουν τις νέες παραλλαγές/ή μεταλλαγές που αφορούν διάφορα νοσήματα και μπορούν να ερμηνεύσουν τους υποκείμενους μοριακούς μηχανισμούς.



Περιεχόμενο Διδασκαλίας:

Ιστορική εξέλιξη της Γενετικής (2 Ώρες): Μενδελισμός. Η χρωμοσωμική θεωρία της κληρονομικότητας.

Το αναπαραγωγικό Σύστημα (4 Ώρες): Ορμόνες. Γεννητικό σύστημα άρρενος. Γεννητικό σύστημα θήλεος. Υποθάλαμος-Υπόφυση-Γονάδες. Ψευδοερμαφροδιτισμός άρρενος και θήλεος.

Τεχνητή Αναπαραγωγή (2 Ώρες): Εξωσωματική γονιμοποίηση.

Κυτταρογενετική (8 Ώρες): Φυσιολογικός καρύοτυπος στη μίτωση και μείωση. Χρωμοσωμικές ατυπίες. Μωσαϊκά και χίμαιρες.

Γενετική ποικιλομορφία και Μεταλλαγές. Νεότερες τεχνικές γονιδιωματικής ανάλυσης (4 Ώρες): Μεταλλάξεις. Γενετική ποικιλότητα. Γενετικός πολυμορφισμός. Ανίχνευση των μεταλλάξεων που προκαλούν ασθένειες.

Αιμοσφαιρίνες και Αιμοσφαιρινοπάθειες (4 Ώρες): Αιμοσφαιρίνες. Αιμοσφαιρινοπάθειες - Διαταραχές της δομής της αιμοσφαιρίνης. Διαταραχές της σύνθεσης της αιμοσφαιρίνης-Θαλασσαιμίες.

Κυστική ίνωση (2 Ώρες): Γενετικό υπόβαθρο. Μοριακοί μηχανισμοί. Επιγενετικές αλλαγές.

Νευρολογικά νοσήματα (4 Ώρες): Χορεία του Huntington. Κληρονομικές νευροπάθειες. Μυοτονικές Δυστροφίες. Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία.

Γενετική Καθοδήγηση και Προγεννητική Διάγνωση (3 Ώρες): Γενετική καθοδήγηση. Ανίχνευση γενετικών ασθενειών στον πληθυσμό. Υπολογισμός κινδύνου επανεμφάνισης ασθενειών. Τεχνικές λήψης εμβρυϊκού ιστού. Προγεννητική διάγνωση.

Βιοχημική Γενετική (4 Ώρες): Συγγενείς διαταραχές του μεταβολισμού. Διαταραχές του μεταβολισμού των αμινοξέων, των υδατανθράκων, των λιποπρωτεϊνών, των πουρινών/πυριμιδινών, των οργανικών οξέων.

Γενετική του Καρκίνου (8 Ώρες): Η γενετική φύση του καρκίνου. Ογκογονίδια - ογκοκατασταλτικά γονίδια. Κυτταρογενετικές ανωμαλίες. Οικογενείς καρκίνοι. Αιματολογικές κακοήθειες.

Φαρμακογενετική-Φαρμακογονιδιωματική (3 Ώρες): Η γενετική του μεταβολισμού των φαρμάκων. Γενετικές ποικιλομορφίες που αποκαλύπτονται μετά τη δράση των φαρμάκων. Εξατομικευμένη θεραπεία.

Γονιδιακή Θεραπεία (4 Ώρες): Γενετικά νοσήματα και δυνατότητα γονιδιακής θεραπείας. Τύποι γονιδιακής θεραπείας. Συστήματα γονιδιακής μεταφοράς.



Περιεχόμενο Εργαστηριακών Ασκήσεων:

1. Γενωμικό υλικό - Αλυσιδωτή αντίδραση πολυμερισμού
2. Τεχνικές ανίχνευσης γνωστών μεταλλαγών
3. Τεχνικές ανίχνευσης άγνωστων μεταλλαγών
4. Έκφραση γονιδίων- Ανίχνευση μεταλλαγών-Ποσοτικοποίηση
5. Ηλεκτροφόρηση αιμοσφαιρίνης
- 6-7. Κυτταρογενετική – Καρυότυπος
8. Σύγχρονες Μοριακές Τεχνικές στον Προγεννητικό Έλεγχο - Μη επεμβατικός προγεννητικός έλεγχος.



Διδάσκοντες Θεωρία & Εργαστηριακές Ασκήσεις:

Θεωρία:

Π. Κόλλια, Καθηγήτρια Μοριακής Γενετικής Ανθρώπου (Συντονίστρια Μαθήματος)

Α. Αγαθαγγελίδης, Επίκουρος Καθηγητής Γενετικής - Μοριακής Γενετικής Ευκαρυωτικών Οργανισμών

Εργαστήρια:

Π. Κόλλια, Καθηγήτρια Μοριακής Γενετικής Ανθρώπου

Α. Αγαθαγγελίδης, Επίκουρος Καθηγητής Γενετικής - Μοριακής Γενετικής Ευκαρυωτικών Οργανισμών

Δρ. Μ. Σαρίκα (ΕΔΙΠ)

Δρ. Ελ. Κάτανα (ΕΔΙΠ)



Ηλεκτρονική Σελίδα Μαθήματος: <https://eclass.uoa.gr/courses/BIOL119/>

Προτεινόμενα Διδακτικά Συγγράμματα:

Τίτλος: Thompson & Thompson Ιατρική Γενετική

Συγγραφέας: R. Nussbaum, R.R. McInnes, H.F. Willard

Εκδοτικός Οίκος: Ιατρικές Εκδόσεις Π. Χ. Πασχαλίδης ΕΠΕ

Τόπος & Χρόνος Έκδοσης: Αθήνα, 2011 - **ISBN:** 978.960.489.0620

Κωδικός Δήλωσης Εύδοξος: 13256587

Τίτλος: Μοριακή Γενετική του Ανθρώπου

Συγγραφέας: Strachan Tom, Read Andrew P.

Εκδοτικός Οίκος: Broken Hill Publishers Ltd

Τόπος & Χρόνος Έκδοσης: Αθήνα, 2023 - **ISBN:** 9789925350742

Κωδικός Δήλωσης Εύδοξος: 112691149



Σημειώσεις Μαθήματος - Εργαστηρίου:

Τίτλος: Εργαστηριακές Ασκήσεις

Συγγραφέας: Π. Κόλλια, Β. Αλεπόρου, Α. Αγαθαγγελίδης

Τόπος & Χρόνος Έκδοσης: Αθήνα, 2020

Διανομή Σημειώσεων από: Διδάσκοντες



Παρατηρήσεις:

Δεν υπάρχουν προαπαιτούμενα μαθήματα προκειμένου ο/η φοιτητής/τρια να επιλέξει και να παρακολουθήσει το μάθημα. Ωστόσο, για την καλύτερη παρακολούθηση και κατανόηση του μαθήματος απαιτούνται καλές γνώσεις των φοιτητών/τριών σε βασικά μαθήματα του Τμήματος που σχετίζονται με το αντικείμενο του μαθήματος, όπως **Γενετική, Μοριακή Βιολογία, Βιοχημεία και Κυτταρική Βιολογία**. Με αυτό τον τρόπο ο φοιτητής/τρια θα κατανοήσει καλύτερα τη γενετική βάση νοσημάτων μέσω της μοριακής/κυτταρικής προσέγγισης καθώς και τις μεθοδολογικές προσεγγίσεις της μελέτης των ασθενειών σε ερευνητικό και διαγνωστικό επίπεδο.

Η διαδικασία αξιολόγησης των φοιτητών/τριών γίνεται στην ελληνική γλώσσα (υπάρχει η δυνατότητα εξέτασης στην αγγλική για τους φοιτητές Erasmus), με τελική εξέταση στο σύνολο της ύλης και περιλαμβάνει: **A. Γραπτή εξέταση του εργαστηρίου** με: **α)** Ερωτήσεις σύντομης ανάπτυξης για την αξιολόγηση της κριτικής σκέψης των φοιτητών στις μεθοδολογίες και πρακτικές που ασκήθηκαν, **β)** Προβλήματα για την αξιολόγηση των δεξιοτήτων τους στην ανάλυση και σύνθεση δεδομένων και πληροφοριών και **γ)** Ασκήσεις για την αξιολόγηση των ικανοτήτων τους στην επαγωγική σκέψη και την εφαρμογή των γνώσεων που αποκτήθηκαν για την επίλυση ερευνητικών προβλημάτων - **B. Γραπτή εξέταση του μαθήματος** με ερωτήσεις διαβαθμισμένης δυσκολίας που περιλαμβάνει: **α)** Ερωτήσεις σύντομης θεωρητικής ανάπτυξης και **β)** Προβλήματα ή/και ασκήσεις βασισμένα στις θεωρητικές γνώσεις που αναπτύχθηκαν στις παραδόσεις - **Γ. Προαιρετικές Ατομικές**

Εργασίες (Σεμινάρια) για την αξιολόγηση των ικανοτήτων αναζήτησης, επεξεργασίας και παρουσίασης επιστημονικών δεδομένων.

Ο **συνολικός βαθμός** προκύπτει ως **άθροισμα** των δύο ή τριών παραπάνω επιμέρους αξιολογήσεων (**60% μάθημα + 20% εργαστήριο + 20% σεμινάριο**). Στην περίπτωση που δεν υπάρχει σεμινάριο, το αντίστοιχο ποσοστό προσμετράται στο βαθμό του μαθήματος.