

## Γενετική του Ανθρώπου

ΣΧΟΛΗ			
ΕΠΙΣΤΗΜΩΝ ΥΓΕΙΑΣ			
ΤΜΗΜΑ			
ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ			
ΕΠΙΠΕΔΟ			
ΠΡΟΠΤΥΧΙΑΚΟ			
ΚΩΔΙΚΟΣ		ΕΞΑΜΗΝΟ	
ΜΑΘΗΜΑΤΟΣ		ΣΠΟΥΔΩΝ	
0805.5.009.0		5ο	
ΤΙΤΛΟΣ		Γενετική του Ανθρώπου	
ΜΑΘΗΜΑΤΟΣ			
ΑΥΤΟΤΕΛΕΙΣ ΔΙΔΑΚΤΙΚΕΣ ΔΡΑΣΤΗΡΙΟΤΗΤΕΣ		ΩΡΕΣ ΔΙΔΑΣΚΑΛΙΑΣ / ΕΒΔΟΜΑΔΑ	ΠΙΣΤΩΤΙΚΕΣ ΜΟΝΑΔΕΣ
Θεωρία		2	
Φροντιστήριο			
Εργαστήριο			
Κλινική Άσκηση			
Σύνολο		2	3
ΤΥΠΟΣ ΜΑΘΗΜΑΤΟΣ:		ΕΠΙΛΟΓΗΣ ΥΠΟΧΡΕΩΤΙΚΟ	
ΠΡΟΑΠΑΙΤΟΥΜΕΝΑ ΜΑΘΗΜΑΤΑ:		ΟΧΙ	
ΓΛΩΣΣΑ ΔΙΔΑΣΚΑΛΙΑΣ και ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ:		ΕΛΛΗΝΙΚΗ	
ΤΟ ΜΑΘΗΜΑ ΠΡΟΣΦΕΡΕΤΑΙ ΣΕ ΦΟΙΤΗΤΕΣ ERASMUS :		ΟΧΙ	
ΗΛΕΚΤΡΟΝΙΚΗ ΣΕΛΙΔΑ ΜΑΘΗΜΑΤΟΣ:		<a href="https://eclass.hmu.gr/courses/NURS229/">https://eclass.hmu.gr/courses/NURS229/</a>	
Μαθησιακά αποτελέσματα			
<p>Σκοπός 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. Το μάθημα αγγίζει και καλύπτει τους κλάδους της γενετικής διαγνωστικής, γενετικής συμβουλευτικής και τον αναδυόμενο κλάδο της «γενετικής ιατρικής».</p> <p>Με την επιτυχή ολοκλήρωση του μαθήματος ο φοιτητής θα είναι ικανός να:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• γνωρίζει την οργάνωση του γονιδιώματος του ανθρώπου και την μοριακή αιτιολογία των διαφόρων γενετικών ασθενειών</li> <li>• κατανοήσει την έννοια της αλληλουχίας του γενετικού υλικού, τις εφαρμογές του και τα ηθικά θέματα που προκύπτουν</li> <li>• κατανοήσει όρους, όπως η μοριακή εξέλιξη των γονιδίων, πληθυσμιακή δομή και φυσική επιλογή</li> </ul>			

- περιγράφει σύγχρονες μεθοδολογίες ανάλυσης του γενετικού υλικού του ανθρώπου, αλλά και κλινικά περιστατικά γενετικών ασθενειών,
- κατανοήσει τους νέους δρόμους που ανοίγονται για την διάγνωση, την πρόγνωση και την πιθανή θεραπεία των γενετικών ασθενειών [Γονιδιακή θεραπεία]

### Γενικές Ικανότητες

Αναζήτηση, ανάλυση και σύνθεση δεδομένων και πληροφοριών, με τη χρήση και των απαραίτητων τεχνολογιών; Λήψη αποφάσεων; Αυτόνομη εργασία; Ομαδική εργασία; Προαγωγή της ελεύθερης, δημιουργικής και επαγωγικής σκέψης

### Περιεχόμενο μαθήματος - Περίγραμμα ύλης Θεωρίας

1η εβδ.	Εισαγωγή στη Γενετική Ανθρώπου – Ο ρόλος της Γενετικής στην υγεία: Το ανθρώπινο γονιδίωμα και χρωμόσωμα.
2η εβδ.	Βιοχημική και μοριακή βάση του γενετικού νοσήματος: Η δομή του DNA. Μακρο και μικρο-αλλοιώσεις. Μεταλλάξεις. Σημειακές μεταλλάξεις και ο εντοπισμός τους.
3η εβδ.	Μεντελική κληρονομικότητα χαρακτήρων στον άνθρωπο: Μελέτη της κληρονομικότητας, νόμοι του Mendel. Βασικά Μεντελιανά πρότυπα κληρονομικότητας- Μη Μεντελιανά πρότυπα. Μονογονιδιακές διαταραχές. Διαταραχές με πολυπαραγοντική κληρονομικότητα.
4η εβδ.	Αιμοσφαιρινοπάθειες: Θαλασσαιμίες, Rhesous (anti-D, IgG).
5η εβδ.	Κυτταρογενετική: Χρωμοσώματα- Καρυότυπος- Διαταραχές των αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων. Διαταραχές των φυλετικών χρωμοσωμάτων. Σύνδρομα από αριθμητικές ανωμαλίες (Down, Edwards, Patau). Σύνδρομα από δομικές ανωμαλίες των χρωμοσωμάτων (Cri-du-Chat syndrome).
6η εβδ.	Μέθοδοι ανίχνευσης γενετικών συνδρόμων.
7η εβδ.	Γενετική του καρκίνου στον άνθρωπο: Μορφές οικογενούς καρκίνου, καρκινικά σύνδρομα (ρετινοβλάστωμα, οικογενής καρκίνος του μαστού & ωοθηκών, οικογενής πολυποδίαση του παχέος εντέρου, σύνδρομο Li-Fraumeni, σύνδρομο Von Hippel-Lindau, κτλ) – Κυτταρογενετική του καρκίνου.
8η εβδ.	Πληθυσμιακή Γενετική: Η μελέτη της ιστορίας της εξέλιξης (ταξινόμηση, φυλογένεση με βάση μορφολογικά και μοριακά δεδομένα, μοριακό ρολόι). Εξέλιξη στο μοριακό επίπεδο (ρυθμός εξέλιξης αλληλουχιών, μεταθετά στοιχεία, εξέλιξη γονιδίων και πρωτεϊνών, οριζόντια γονιδιακή μεταφορά). Ποικιλότητα. Πληθυσμιακή δομή. Φυσική επιλογή. Προσαρμογή.
9η εβδ.	Πληθυσμιακή Γενετική (συνέχεια)
10η εβδ.	Κλινική γενετική και γενετική συμβουλή: Εφαρμογές της γενετικής στη κλινική πράξη. Γενετική συμβουλευτική - κλινικά περιστατικά γενετικών ασθενειών και η διαχείρισή τους. Προγεννητικός έλεγχος.
11η εβδ.	Αλληλούχιση γονιδιώματος: Πρόγραμμα ανάλυσης του ανθρώπινου γονιδιώματος (Human Genome Project)/ Εφαρμογές του. Ηθικά διλήμματα στη γενετική του ανθρώπου. Κλωνοποίηση βάσει θέσης. Χαρτογράφηση γονιδίων που εμπλέκονται σε γενετικές νόσους.
12η εβδ.	Γονιδιακή θεραπεία: Η θεραπεία του μέλλοντος. Τρόποι λειτουργίας και οι εφαρμογές της στην αντιμετώπιση του καρκίνου, της κυστικής ίνωσης κ.ά. Βλαστοκύτταρα/Ηθικά διλήμματα.
13η εβδ.	Γενετική τροποποίηση: Τι είναι και πως λειτουργεί η μέθοδος η μέθοδος CRISPR-Cas9. Δομική και λειτουργική ανάλυση της Cas9 του συστήματος CRISPR. Οι μέχρι σήμερα πειραματικές και μη εφαρμογές. Ζητήματα ηθικής και ασφάλειας για την τροποποίηση του ανθρώπινου γονιδιώματος.

<b>ΔΙΔΑΚΤΙΚΕΣ και ΜΑΘΗΣΙΑΚΕΣ ΜΕΘΟΔΟΙ - ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ</b>	
<b>ΤΡΟΠΟΣ ΠΑΡΑΔΟΣΗΣ</b>	Διαλέξεις με τη χρήση λογισμικού power point. Μελέτες περιπτώσεων.
<b>ΧΡΗΣΗ ΤΕΧΝΟΛΟΓΙΩΝ ΠΛΗΡΟΦΟΡΙΑΣ ΚΑΙ ΕΠΙΚΟΙΝΩΝΙΩΝ</b>	Προβολή διαφανειών με τη χρήση λογισμικού power point. Προβολή βίντεο σε ψηφιακή μορφή. Χρήση της ηλεκτρονικής πλατφόρμας e-class για την αποθήκευση εκπαιδευτικού υλικού σε ψηφιακή μορφή για την εύκολη πρόσβαση του από τους φοιτητές. Ταυτόχρονα, με τη χρήση της ίδιας πλατφόρμας, συχνή επικοινωνία με τους φοιτητές για δράσεις που σχετίζονται με την εκπαιδευτική διαδικασία.
<b>ΟΡΓΑΝΩΣΗ ΔΙΔΑΣΚΑΛΙΑΣ</b>	<b>Δραστηριότητα</b> <b>Φόρτος Εργασίας Εξαμήνου</b> Διαλέξεις (σύνολο 13Χ2ώρες) 90 Σύνολο Μαθήματος: 26 ώρες
<b>ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ ΦΟΙΤΗΤΩΝ</b>	Τελική γραπτή εξέταση
<b>ΣΥΝΙΣΤΩΜΕΝΗ ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ</b>	
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Thomson and Thomson, Ιατρική Γενετική, Εκδόσεις Πασχαλίδης 2011.</li> <li>• Krebs J. Lewin's, Γονίδια X, εκδόσεις Broken Hill 2012.</li> <li>• Brown T.A., Γονιδιώματα- σύγχρονες ερευνητικές προσεγγίσεις, Εκδόσεις Broken Hill 2010.</li> </ul>	