**ΠΕΡΙΓΡΑΜΜΑ ΜΑΘΗΜΑΤΟΣ**

1. **ΓΕΝΙΚΑ**

|  |  |
| --- | --- |
| **ΣΧΟΛΗ** | Επιστημών Υγείας |
| **ΤΜΗΜΑ** | Ιατρικής |
| **ΕΠΙΠΕΔΟ ΣΠΟΥΔΩΝ**  | ΠΡΟΠΤΥΧΙΑΚΟ |
| **ΚΩΔΙΚΟΣ ΜΑΘΗΜΑΤΟΣ** | **IAE 704** | **ΕΞΑΜΗΝΟ ΣΠΟΥΔΩΝ** | **Δ’** |
| **ΤΙΤΛΟΣ ΜΑΘΗΜΑΤΟΣ** | Ιατρική Γενετική στην κλινική πράξη, πρόληψη και προγεννητική διάγνωση |
| **ΑΥΤΟΤΕΛΕΙΣ ΔΙΔΑΚΤΙΚΕΣ ΔΡΑΣΤΗΡΙΟΤΗΤΕΣ**  | **ΕΒΔΟΜΑΔΙΑΙΕΣΩΡΕΣ ΔΙΔΑΣΚΑΛΙΑΣ** | **ΠΙΣΤΩΤΙΚΕΣ ΜΟΝΑΔΕΣ** |
|  | 2 | 2 |
|  |  |  |
| **ΤΥΠΟΣ ΜΑΘΗΜΑΤΟΣ** | Ειδικού υπόβαθρου Ειδίκευσης γενικών γνώσεων |
| **ΠΡΟΑΠΑΙΤΟΥΜΕΝΑ ΜΑΘΗΜΑΤΑ:** | Όχι |
| **ΓΛΩΣΣΑ ΔΙΔΑΣΚΑΛΙΑΣ και ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ:** | Ελληνική |
| **ΤΟ ΜΑΘΗΜΑ ΠΡΟΣΦΕΡΕΤΑΙ ΣΕ ΦΟΙΤΗΤΕΣ ERASMUS**  |  |
| **ΗΛΕΚΤΡΟΝΙΚΗ ΣΕΛΙΔΑ ΜΑΘΗΜΑΤΟΣ (URL)** | https://ecourse.uoi.gr/course/view.php?id=185 |

1. **ΜΑΘΗΣΙΑΚΑ ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ**

|  |
| --- |
| **Μαθησιακά Αποτελέσματα** |
|  |
| Το μάθημα αποτελεί εξειδίκευση της Γενετικής του Ανθρώπου στην κλινική πράξη και στις διαδικασίες γενετικής διερεύνησης στην ανθρώπινη αναπαραγωγή.Η ύλη του μαθήματος εισάγει τους φοιτητές στην κατανόηση των κλινικών προβλημάτων που εμπλέκουν κληρονομικούς ή συγγενείς παράγοντες και πώς εντοπίζεται ή αποτρέπεται η γέννηση παιδιών με γενετικά νοσήματαΕπίσης αναφέρεται στις μεθόδους διάγνωσης όπως αυτές έχουν εξελιχθεί μέχρι σήμερα και εισάγει στις σύγχρονες μεθόδους διάγνωσης Τέλος, ο συνδυασμός κλινικής και εργαστηριακής πράξης δίνει στους φοιτητές σφαιρική εικόνα για τον τρόπο αντιμετώπισης των γενετικών νοσημάτων σήμερα στη σύγχρονη κλινική πραγματικότητα. Με την επιτυχή ολοκλήρωση του μαθήματος ο φοιτητής/τρια θα είναι σε θέση να:* έχει κατανοήσει τα βασικά και κρίσιμα χαρακτηριστικά των γενετικών νοσημάτων σύμφωνα με τις αρχές του αναπαραγωγικού κύκλου
* συντάξουν οικογενειακό γενετικό ιστορικό και οικογενειακό δέντρο και να κατανοούν τον τρόπο κληρονόμησης των φορέων και των πασχόντων από γενετικά νοσήματα και να προτείνουν ειδικές εξετάσεις
* να αναγνωρίζουν και να εκτιμούν την ανάγκη γενετικής διερεύνησης οικογενειών
* είναι σε θέση να διακρίνει τους βασικούς χαρακτήρες σε μια πραγματική περίπτωση ή μια μελέτη περίπτωσης γενετικού νοσήματος και να εκτιμήσει το ρόλο τους στη διάγνωση
* να αναγνωρίζουν και να κατανοούν τις διάφορες κατηγορίες γενετικών εξετάσεων όπως: προγεννητικός έλεγχος, προεμφυτευτικής διάγνωση (Μονογονιδιακών ή Χρωμοσωματικών Νοσημάτων)
* έχει γνώση των εργαστηριακών μέσων και των τεχνικών της διαχείρισης των φορέων και πώς αυτά χρησιμοποιούνται για να εξασφαλίσουν την επιτυχή ολοκλήρωση των εργαστηριακών εξετάσεων
* χρησιμοποιεί τις μεθοδολογίες ελέγχου για να προσδιορίσει τους φορείς και τους έχοντες υψηλό κίνδυνο
* Να προτείνουν τρόπους διαγνωστικής προσέγγισης του γενετικού νοσήματος που θα αντιμετωπίσουν στην κλινική τους πράξη (π.χ. σε περιπτώσεις συχνού κληρονομούμενου νοσήματος (π.χ. Μεσογειακή Αναιμία), σε ζευγάρια αναπαραγωγικής ηλικίας ή κατά τη διάρκεια της κύησης ή όταν υποβάλλονται σε μεθόδους υποβοηθούμενης, σε οικογένειες με παιδιά με συγγενείς ανωμαλίες νοητικής υστέρησης και νευροαναπτυξιακής διαταραχής)
* αναλύει και υπολογίζει τα βασικά γενετικά στοιχεία του νοσήματος και τη σύνδεσή τους με την επιλογή της κατάλληλης μεθοδολογίας ανάλυσης
* κατανοήσει το ρόλο της γενετικής συμβουλευτικής στην πρόληψη των γενετικών νοσημάτων
* να μπορούν να αναζητούν σε βάσεις δεδομένων της Ιατρικής Γενετικής (OMIM, DECIPHER, NCBI, Human Phenotype Ontology, ENCODE, exac, PharmGKB)
* συνεργάζεται με τους συμφοιτητές του για να δημιουργήσουν και να παρουσιάσουν ένα σχέδιο μελέτης περίπτωσης γενετικού νοσήματος.
 |
| **Γενικές Ικανότητες** |
|  |
|  |  |
| * Αυτόνομη εργασία
* Ομαδική Εργασία
* Κλινική και εργαστηριακή σκέψη
* Σχεδιασμός διαγνωστικών πρακτικών για διαχείριση περιπτώσεων με γενετικά νοσήματα
* Αναζήτηση, ανάλυση και σύνθεση δεδομένων και πληροφοριών, με τη χρήση και των απαραίτητων τεχνολογιών
* Επίδειξη κοινωνικής, επαγγελματικής και ηθικής υπευθυνότητας και ευαισθησίας σε θέματα φύλου
 |

1. **ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΟ ΜΑΘΗΜΑΤΟΣ**

|  |
| --- |
| * Συχνότερα νοσήματα μονογονιδιακής κληρονόμησης στην κλινική πράξη
* Γενετικό οικογενειακό ιστορικό / οικογενειακά δένδρα – σύμβολα
* Συχνά πολυγονιδιακά/πολυπαραγοντικά νοσήματα, αρχές κληρονομικότητας και κλινική εμφάνιση
* Χρωμοσωματικές ανωμαλίες στη κλινική πράξη.
* Κλινικό γενετικό ιστορικό-κλινική γενετική συμβουλευτική
* Κλινικές διαταραχές του φύλου και σεξουαλική διαφοροποίηση
* Κλινική Γενετική στις αποβολές - διερεύνηση των αποβολών
* Κλινική Γενετική και Υποβοηθούμενη Αναπαραγωγή
* Βιοχημικοί δείκτες εμβρυϊκών ανωμαλιών στο μητρικό αίμα και υπερηχογραφική εκτίμηση των συγγενών ανωμαλιών
* Μη επεμβατική προγεννητική διάγνωση – κλινικές εφαρμογές
* Βάσεις κλινικών γενετικών δεδομένων στη Γενετική Συμβουλευτική
 |

1. **ΔΙΔΑΚΤΙΚΕΣ και ΜΑΘΗΣΙΑΚΕΣ ΜΕΘΟΔΟΙ - ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ**

|  |  |
| --- | --- |
| **ΤΡΟΠΟΣ ΠΑΡΑΔΟΣΗΣ** | Διαλέξεις στο αμφιθέατρο/αίθουσα, πρόσωπο με πρόσωπο |
| **ΧΡΗΣΗ ΤΕΧΝΟΛΟΓΙΩΝ ΠΛΗΡΟΦΟΡΙΑΣ ΚΑΙ ΕΠΙΚΟΙΝΩΝΙΩΝ** | * Χρήση Τ.Π.Ε. στη Διδασκαλία, παρουσιάσεις σε Power point
* Χρήση μηχανών αναζήτησης βιβλιογραφίας HEALLINK, PUBMED, SCOPUS, Medline, GOOGLE SCHOLAR και εξοικείωση με Βάσεις δεδομένων – εργαλεία ανάλυσης γενετικών πληροφοριών
* Χρήση της πλατφόρμας e-course για την επικοιωνία με τους φοιτητές, την ανάρτηση διαλέξεων, επιστημονικών άρθρων, οδηγιών, χρήσιμων συνδέσμων, ερωτηματολογίων αξιολόγησης, πληροφοριών για την παρακολούθηση συνεδρίων και σεμιναρίων σχετικών με το μάθημα, κλπ.

  |
| **ΟΡΓΑΝΩΣΗ ΔΙΔΑΣΚΑΛΙΑΣ** |

|  |  |
| --- | --- |
| ***Δραστηριότητα*** | ***Φόρτος Εργασίας Εξαμήνου (ώρες)*** |
| Διαλέξεις  | 26  |
| Φροντιστηριακές ασκήσεις | 10 |
| Εκπόνηση μελέτης και ανάλυση βιβλιογραφίας | 20 |
| Αυτοτελής μελέτη  | 20 |
|  | ***76*** |

 |
| **ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ ΦΟΙΤΗΤΩΝ**  | Γραπτή τελική εξέταση με ερωτήσεις πολλαπλής επιλογής, ερωτήσεις σύντομης απάντησης, δια της οποίας αξιολογείται η κατανόηση της προσφερόμενης γνώσης και η κριτική σκέψη του φοιτητή Κλίμακα βαθμολογίας: 1-10Προβιβάσιμος βαθμός: 5 |
|  |  |

1. **ΣΥΝΙΣΤΩΜΕΝΗ-ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ**

|  |
| --- |
| *-Προτεινόμενη Βιβλιογραφία : -* Προγεννητική διάγνωση και θεραπεία. Γ. Μακρυδήμας – Δ. Λώλης –  Κ. Nicolaides. Επιστημονικές Εκδόσεις «Γρ. Παρισιάνος» - Η γενετική στην καθημερινή ιατρική. Καναβάκης Εμμανουήλ,  Ιατρικές εκδόσεις Π. Χ. Πασχαλίδης - Γενετική στην Ιατρική. Σύρρου Μ, Μπούμπα Ι. Επιστημονικές Εκδόσεις  «Παρισιάνου » - Ιατρική Γενετική. Thompson & Thompson, R.L. Nussbaum, R.R. McInnes, H.F. Willard, Broken Hill Publishers Ltd-*Συναφή επιστημονικά περιοδικά*:Genetics in MedicineEuropean Journal of Human GeneticsAm Journal of Human GeneticsClinical GeneticsPlos GeneticsNature Genetics |