**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** | | | **ΕΒΔΟΜΑΔΙΑΙΕΣ ΩΡΕΣ 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 νοσήματα  Επίσης 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: 1-10  Προβιβάσιμος 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 Medicine  European Journal of Human Genetics  Am Journal of Human Genetics  Clinical Genetics  Plos Genetics  Nature Genetics |