**ΚΛΙΝΙΚΗ ΓΕΝΕΤΙΚΗ**

Το κατ’ επιλογήν υποχρεωτικό μάθημα «Κλινική Γενετική» έρχεται να δώσει βασικές γνώσεις αλλά και τις σύγχρονες πληροφορίες της Κλινικής Γενετικής σε φοιτητές Ιατρικής ώστε να είναι σε θέση να αντεπεξέλθουν στις αυξημένες υποχρεώσεις που σχετίζονται με τη διάγνωση, θεραπευτική αντιμετώπιση και πρόληψη κοινών και σπάνιων γενετικών νοσημάτων, καθώς στο μέλλον η γενετική γνώση θα ενισχύει την ιατρική πρακτική στην άσκηση οποιασδήποτε ειδικότητας.

Οι θεματικές ενότητες του μαθήματος «Κλινική Γενετική» εστιάζονται σε ασθενείς και σε πραγματικές κλινικές περιπτώσεις χωρίς να αγνοείται το υπόβαθρο των βασικών αρχών της γενετικής. Μετά το πέρας των από αμφιθεάτρου μαθημάτων, οι φοιτητές εξοικειώνονται με τις εξελισσόμενες γνώσεις σχετικά με την γενετική παθογένεια των νοσημάτων, την σύγχρονη εξατομικευμένη θεραπεία και την παρακολούθηση των ασθενών με πολλά γενετικά νοσήματα και ανωμαλίες σε:

1. Νεότερα θέματα που έχουν σχέση με διάγνωση, πρόληψη, πρόγνωση, προσυμπτωματική διάγνωση και διαχείριση των γενετικών νοσημάτων- Οικογενειακό ιστορικό: μελέτη κλινικών περιπτώσεων, θεωρία και πρακτική στην κατάστρωση γενεαλογικού δένδρου και στην συνέντευξη με την οικογένεια
2. Κλινική κυτταρογενετική: μελέτη κλινικών περιπτώσεων, αριθμητικές και δομικές ανωμαλίες χρωμοσωμάτων, σύνδρομα μικρό-ελλειμμάτων/ μικρό-διπλασιασμών, νοσήματα αυξημένης χρωμοσωμικής ευθραυστότητας, διαχείριση ασθενών
3. Δυσμορφολογία: μελέτη κλινικών περιπτώσεων, δυσμορφολογική προσέγγιση και ταξινόμηση, μείζονες-ελάσσονες συγγενείς ανωμαλίες, διαφορική διάγνωση συνδρόμου-αλληλουχίας-συνδυασμού
4. Συνήθη μονογονιδιακά νοσήματα: μελέτη κλινικών περιπτώσεων, κυστική ίνωση, α και β-μεσογειακή αναιμία, νευρομυϊκά νοσήματα, φακωματώσεις, μεταβολικά, νοσήματα επέκτασης τρινουκλεοτιδίων, συσχέτιση γονότυπου-φαινότυπου
5. Σύνδρομα με επιγενετικά φαινόμενα: μελέτη κλινικών περιπτώσεων, Prader-Willi, Angelman, Silver Russell, Beckwith-Wiederman, σύνδρομο RETT
6. Γενετική προδιάθεση σε κοινά χρόνια πολυπαραγοντικά νοσήματα: μελέτη κλινικών περιπτώσεων, σακχαρώδης διαβήτης τύπου 2, μεταβολικό σύνδρομο, συγγενείς καρδιοπάθειες, αρρυθμογόνες διαυλοπάθειες, μυοκαρδιοπάθειες, συσχέτιση γονότυπου-φαινότυπου - περιβαλλοντικών παραγόντων
7. Κλινική σημασία των ευρημάτων από τις νέες τεχνολογίες στη διερεύνηση των γενετικών νοσημάτων: μικροσυστοιχίες DNA/RNA/ miRNA, ανάλυση αλληλουχίας επόμενης γενεάς (WES, WGS), RNAseq
8. Γενετική συμβουλευτική: μελέτη κλινικών περιπτώσεων, εκτίμηση γενετικού κινδύνου, προσυμπτωματκός –προγεννητικός- προεμφυτευτικός έλεγχος, βιοηθικά ζητήματα, διαχείριση ασθενών και οικογενειών
9. Πρόληψη γενετικών νοσημάτων- στρατηγικές προσέγγισης: μελέτη κλινικών περιπτώσεων, ανιχνευτικά προγράμματα γενικού πληθυσμού/ νεογνών/ ατόμων και ομάδων υψηλού κινδύνου/ προγεννητικός- προεμφυτευτικός- προσυμπτωματικός έλεγχος
10. Νέα θεραπευτικά πρωτόκολλα- φαρμακογονιδιωματική- εξατομικευμένη ιατρική: μελέτη κλινικών περιπτώσεων

Τα γενετικά νοσήματα αποτελούν χρόνια νοσήματα με σοβαρή αρνητική επίδραση τόσο στην ποιότητα ζωής όσο και το προσδόκιμο επιβίωσης. Μεμονωμένα τα γενετικά νοσήματα είναι ιδιαιτέρως σπάνια και ενώ είναι δυνατόν η συχνότητα τους να μην ξεπερνά τα 200.000 άτομα στις Η.Π.Α ή τον 1 στους 2000 στη Ευρώπη, συλλογικά όμως επηρεάζουν 350 εκατομμύρια άτομα παγκοσμίως. Ορισμένες γενετικές ασθένειες καθίστανται δραματικές είτε επειδή είναι η κύρια αιτία θνησιμότητας, τόσο σε πρώιμα στάδια ζωής (π.χ. Νωτιαία μυϊκή ατροφία, τύπου Ι) όσο και αργότερα (π.χ. Κυστική Ίνωση) ή επειδή παρουσιάζουν σοβαρές και δυσμενείς επιπτώσεις στους ασθενείς και τις οικογένειές τους. Σύμφωνα με πληροφορίες από το τον Παγκόσμιο Οργανισμό Υγείας (WHO) τα παιδιά που νοσηλεύονται και παρουσιάζουν γενετική συνδρομή αντιπροσωπεύουν περίπου τo 40% των ασθενών και ως εκ τούτου απαιτείται ένα σημαντικό ποσοστό, 50-80%, των πόρων που χρησιμοποιούνται στις μονάδες παιδιατρικής νοσοκομειακής περίθαλψης και στις υπηρεσίες υγείας, συμπεριλαμβανομένης της διάγνωσης και της θεραπείας.

Η λεπτομερής μελέτη του γονιδιώματος με την εφαρμογή των σύγχρονων μεθοδολογιών από πολλές επιστημονικές ομάδες προσφέρει καθημερινά έναν τεράστιο όγκο πληροφοριών χρήσιμων για την κατανόηση της παθοφυσιολογίας και της ερμηνεία των φαινοτυπικών εκδηλώσεων για κοινά αλλά και σπάνια γενετικά νοσήματα. Επιπλέον σήμερα δίνεται η δυνατότητα συσχέτισης σημειακών πολυμορφισμών και πολυμορφισμών τμημάτων του DNA με την πιθανότητα εκδήλωσης κοινών νοσημάτων όπως ο καρκίνος.