**ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΤΟΥ ΑΝΘΡΩΠΟΥ: ΚΛΙΝΙΚΗ ΚΑΙ ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΑΚΗ ΠΡΟΣΕΓΓΙΣΗ**

Η γενετική σήμερα αποτελεί αναπόσπαστο κομμάτι της καθημερινής ιατρικής πρακτικής και την άσκηση οποιασδήποτε ειδικότητας Το κατ’ επιλογήν υποχρεωτικό μάθημα «Γενετική του Ανθρώπου: Κλινική και Εργαστηριακή προσέγγιση» επιχειρεί να θέσει τις βασικές γνώσεις στον χώρο της Γενετικής σε φοιτητές Ιατρικής σχετικά με τη διάγνωση, θεραπευτική αντιμετώπιση και πρόληψη κοινών και σπάνιων γενετικών νοσημάτων.

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 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 τον Παγκόσμιο Οργανισμό Υγείας (WHO) από το σύνολο των παιδιατρικών ασθενών που χρήζουν νοσηλείας περίπου τo 40% παρουσιάζει γενετική συνδρομή. Η λεπτομερής μελέτη του γονιδιώματος με την εφαρμογή σύγχρονων μεθοδολογιών παρέχει σημαντικές πληροφορίες για την κατανόηση της παθοφυσιολογίας και την ερμηνεία της κλινικής εικόνας σε κοινά -αλλά και σπάνια- γενετικά νοσήματα και τον καρκίνο.

Οι θεματικές ενότητες του μαθήματος εμπνέονται από ασθενείς και πραγματικά παραδείγματα κλινικών περιπτώσεων ενισχύοντας τις βάσεις των αρχών γενετικής που ήδη διαθέτουν οι φοιτητές.

Οι φοιτητές που θα παρακολουθήσουν το μάθημα θα αντιληφθούν τη σημασία της σύγχρονης γενετικής στην ιατρική πράξη σε ότι αφορά μονογονιδιακά και πολυπαραγοντικά νοσήματα (με παραδείγματα) και καρκίνους. Θα εκτιμήσουν την συμβολή της γενετικής στην ταξινόμηση και την διαφορική διάγνωση συνδρόμων αφού θα διδαχθούν δυσμορφολογία, (με παραδείγματα κλινικών περιπτώσεων) καθώς επίσης και βασικές αρχές για τον σχεδιασμό γενεαλογικών δέντρων και τον υπολογισμό του κινδύνου επανεμφάνισης γενετικού νοσήματος στις οικογένειες. Θα μάθουν για χρωμοσωμικές και μοριακές διαταραχές καθώς και την επίπτωσή τους στον φαινότυπο και θα έρθουν σε μια πρώτη επαφή με τις μεθοδολογίες και τις νέες τεχνολογίες που εφαρμόζονται σήμερα στην γενετική διαγνωστική και περιλαμβάνουν καρυότυπο, FISH, μοριακό καρυότυπο (array- CGH), αλληλούχηση επόμενης γενιάς (NGS) κ.α. Τέλος θα κατανοήσουν τη σημασία της πρόληψης των γενετικών νοσημάτων με τον εντοπισμό των φορέων και την εφαρμογή προγεννητικού ελέγχου, μη επεμβατικού προγεννητικού ελέγχου και προεμφυτευτικής γενετικής ανάλυσης.