

**Τομέας Μορφολειτουργικός**Εκπαιδευτικοί Στόχοι

Στόχος του μαθήματος είναι η εξέταση της δομής και λειτουργίας του γενετικού υλικού των ιών και των κυττάρων, η διαχρονική εξέλιξη και συμπεριφορά του γενετικού υλικού σε επίπεδο πληθυσμών, ο ρόλος του γενετικού υλικού κατά την ανάπτυξη και διαφοροποίηση, καθώς και το σύνολο των τεχνικών και τεχνολογιών που αφορούν το χειρισμό και τους τρόπους μελέτης του γενετικού υλικού και παρέμβασης σε αυτό, δίνοντας έμφαση στη γενετική του ανθρώπου-κλινική γενετική.

Περιεχόμενο μαθήματος

Εισαγωγή στη Γενετική. Το γονιδίωμα του ανθρώπου και η χρωμοσωμική βάση της κληρονομικότητας. Ευχρωματίνη και ετεροχρωματίνη, νουκλεοσωμάτια. Δομή και λειτουργία του γονιδιώματος, γονιδιακή έκφραση. Ομοιωτικά γονίδια και αναπτυξιακοί μηχανισμοί. Το μιτοχονδριακό γονιδίωμα. Αντιγραφή του DNA, μηχανισμοί επιδιόρθωσης, μεταγραφή. Συναρμολόγηση και επεξεργασία του mRNA. Δομή και λειτουργία του tRNA, γενετικός κώδικας, μεταφραστική λειτουργία, δομή και λειτουργία των ριβοσωμάτων. Μεταλλαξιγένεση: Τύποι και μηχανισμοί μεταλλάξεων. Ρύθμιση της γονιδιακής έκφρασης, Cis και trans-ρυθμιστικά στοιχεία. Μοριακή γενετική του ανθρώπου. Φυσική βάση της κληρονομικότητας. Η έννοια του αλληλομόρφου. Τύποι κληρονόμησης γονιδίων: μονογονιδιακή και πολυγονιδιακή κληρονομικότητα. Επιγενετικοί μηχανισμοί γονιδιακής έκφρασης, γενετικός ανασυνδυασμός, συνδεδεμένα γονίδια. Χαρτογράφηση και ταυτοποίηση γονιδίων που συνδέονται με ανθρώπινα νοσήματα. Μονογονιδιακά νοσήματα και η μοριακή τους βάση. Γενετική νοσημάτων με πολυπαραγοντική κληρονόμηση. Αλληλεπίδραση γονιδίων. Βασικές αρχές πληθυσμιακής γενετικής, νόμος των Hardy-Weinberg. Πολυμορφισμοί στο επίπεδο του DNA. Κλινική κυτταρογενετική και χρωμοσωμικές ατυπίες αυτοσωμικών και φυλετικών χρωμοσωμάτων. Γονιδιακή έκφραση σε εξειδικευμένα ευκαρυωτικά συστήματα. Υποδείγματα νόσων: θαλασσαιμία, κυστική ίνωση. Ανοσοσφαιρίνες και μείζον σύμπλεγμα ιστοσυμβατότητας. Γενικά περί ιών, δομή και κύκλος ζωής των ιών. DNA και RNA ιοί, ογκογόνοι ιοί, ρετροϊοί. Γενετική και γονιδιωματική του καρκίνου. Γενετική μηχανική, αρχές και εφαρμογές. Μέθοδοι εκτίμησης της γονιδιακής έκφρασης. Αντίστροφη γενετική: επιτυχείς εφαρμογές. Μεταφορά και έκφραση γονιδίων σε κύτταρα θηλαστικών. Σύγχρονες μεθοδολογίες μοριακής ανάλυσης γενετικών νόσων. Γονιδιακή θεραπεία γενετικών νοσημάτων. Αναπτυξιακή γενετική: διαταραχές της ανάπτυξης, δυσμορφίες και συγγενείς ανωμαλίες. Πρακτικές εφαρμογές Μοριακής Γενετικής. Φαρμακογενετική και φαρμακογονιδιωματική. Προγεννητική και προεμφυτευτική διάγνωση. Γενετική συμβουλευτική και βιοηθική.

**Εργαστηριακές ασκήσεις**

1. Κλασμάτωση του Ευκαρυωτικού Κυττάρου, Απομόνωση DNA – αλυσιδωτή αντίδραση πολυμεράσης (PCR)

Διαδικασία της κυτταρικής κλασμάτωσης, τρόποι απομόνωσης και καθαρισμού DNA. Διαγνωστικές εφαρμογές του PCR στη μοριακή βιολογία.

**2. Γενετική**

Γενετική ποικιλομορφία, μονονουκλεοδοτικοί πολυμορφισμοί επί γενετική, υπολογισμός συχνοτήτων, γονοτύπων – αλληλομόρφων, ισορροπία Hardy – Weinberg

**3. Φυλογενετική ανάλυση με χρήση πρωτεομικής**

Συγκριτική ανάλυση του πρωτεϊνικού προφίλ οργανισμών με σκοπό την κατανόηση της λειτουργίας τους.

**4. Τεχνολογία του ανασυνδυσμένου DNA (RFLPs)**

Εφαρμογές της τεχνολογίας του ανασυνδυσμένου DNA στη μελέτη των πολυμορφισμών. Σημασία της μελέτης των πολυμορφικών αλληλομόρφων στην ιατροδικαστική

**ΠΑΡΑΤΗΡΗΣΕΙΣ**

- Τα εργαστήρια της Βιολογίας II, πραγματοποιούνται κατά την διάρκεια του εαρινού εξαμήνου και δεν επαναλαμβάνονται.
- Στην διδακτέα και εξεταστέα ύλη της Βιολογίας II, περιλαμβάνεται και το περιεχόμενο των εργαστηριακών ασκήσεων.
- Η ύλη των εργαστηρίων είναι αναρτημένη στο «**η – τάξη**» (MED 849).
- Οι Εργαστηριακές ασκήσεις είναι προαπαιτούμενες.
- Δικαίωμα συμμετοχής στις εξετάσεις έχουν όσοι φοιτητές ασκήθηκαν κανονικά ή έχουν κάνει αναγνώριση των εργαστηρίων.