

# **ΔΙΔΑΣΚΑΛΙΑ ΒΙΟΛΟΓΙΑΣ**

## **ΒΙΟΛΟΓΙΑ ΙΙ ΕΑΡΙΝΟΥ**

Ύλη Μαθήματος και Εργαστηρίων

Υπεύθυνος: Ευάγγελος Μαρίνος  
Αναπλ. Καθηγητής – Διευθυντής  
Εργαστηρίου Βιολογίας  
Ιατρική Σχολή, ΕΚΠΑ

**Διδάσκοντες:** Μέλη ΔΕΠ Εργαστηρίου Βιολογίας

**ΑΘΗΝΑ ΙΟΥΛΙΟΣ 2016**

## **ΒΙΟΛΟΓΙΑ ΙΙ**

**Κωδ.: 500407**

**ΔΙΔΑΣΚΟΝ ΜΕΛΟΣ ΔΕΠ:** .....8 ώρες διδασκαλίας

**ΘΕΜΑΤΙΚΗ ΕΝΟΤΗΤΑ: ΕΙΣΑΓΩΓΗ ΣΤΗ ΓΕΝΕΤΙΚΗ**

**Δυο ώρες [2] διδασκαλίας**

**ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΟΙ ΣΤΟΧΟΙ:** Εξέλιξη και κατευθύνσεις της Γενετικής

Οι φοιτητές εξοικειώνονται με τις παρακάτω ενότητες:

- Η διαχρονική εξέλιξη της επιστήμης της γενετικής
- Σύγχρονες κατευθύνσεις και εφαρμογές στην γενετική του ανθρώπου
- Το γονιδίωμα του ανθρώπου και τα χρωμοσώματά του
- Ο ανθρώπινος καρυότυπος
- Κληρονομικά χαρακτηριστικά και μείωση
- Βασικά χαρακτηριστικά της γαμετογένεσης
- Επισκόπηση κυτταρικών και μοριακών τεχνικών στη γενετική
- Χρωμοσωμική βάση της κληρονομικότητας
- Βιοπληροφορική και ανάλυση γονιδιώματος

**ΘΕΜΑΤΙΚΗ ΕΝΟΤΗΤΑ: ΜΟΡΙΑΚΗ & ΒΙΟΧΗΜΙΚΗ ΒΑΣΗ ΤΩΝ ΝΟΣΗΜΑΤΩΝ**

**Τέσσερις ώρες [4] διδασκαλίας**

**ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΟΙ ΣΤΟΧΟΙ:** Βασικές έννοιες μοριακής και βιοχημικής γενετικής

Οι φοιτητές εξοικειώνονται με τις παρακάτω ενότητες:

- Το μοριακό υπόβαθρο των γενετικών νοσημάτων
- Βασικά βιοχημικά μονοπάτια σε σημαντικές ασθένειες
- Κυτταρικά διαμερίσματα και γενετικές ασθένειες
- Μεταλλάξεις πρωτεϊνών και νοσήματα
- Συσχέτιση γονότυπου – φαινότυπου
- Ενζυμοπάθειες
  - Υπερφαινυλαλανιναιμίες
  - Λυσοσωμικές ασθένειες
  - Απώλεια λειτουργίας πρωτεΐνης
- Βλάβες σε πρωτεϊνικούς υποδοχείς
  - Οικογενής υπερχοληστερολαιμία
- Βλάβες μεμβρανικής μεταφοράς
  - Ινοκυστική νόσος
- Διαταραχές δομικών πρωτεϊνών
  - Μυϊκή δυστροφία Becker και Duchenne
  - Ατελής οστεογένεση
  - Μεταλλάξεις του κολλαγόνου
- Νευροεκφυλιστικές διαταραχές
  - Νόσος Alzheimer
  - Μιτοχονδριακές ασθένειες
  - Μυοτονική δυστροφία

**ΘΕΜΑΤΙΚΗ ΕΝΟΤΗΤΑ: ΑΝΑΠΤΥΞΙΑΚΗ ΓΕΝΕΤΙΚΗ**

**Δυο ώρες [2] διδασκαλίας**

**ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΟΙ ΣΤΟΧΟΙ:** Βασικές έννοιες αναπτυξιακής γενετικής

Οι φοιτητές εξοικειώνονται με τις παρακάτω ενότητες:

- Αναπτυξιακή γενετική και ιατρική
- Κλινική δυσμορφολογία – γενετικά και αναπτυξιακά αίτια

- Δυσπλασίες-παραμορφώσεις και ρήξεις
- Γενετικά και περιβαλλοντικά αίτια των δυσπλασιών
- Ανάπτυξη και εξέλιξη
- Γονίδια και περιβάλλον κατά την ανάπτυξη
- Βασικές αρχές Αναπτυξιακής Βιολογίας
- Εμβρυική ανάπτυξη και διαφοροποίηση στον άνθρωπο
- Κυτταρικό πεπρωμένο και καθορισμός
- Διακυτταρική επικοινωνία και ανάπτυξη
- Κυτταρικές γραμμές και εμβρυική ανάπτυξη
- Καθορισμός αξόνων συμμετρίας
- Ομοιωτικά γονίδια και αρχιτεκτονική του σώματος
- Μορφογόνα και διακυτταρική σηματοδότηση
- Εμβρυογένεση και κυτταρική μετανάστευση
- Προγραμματισμένος κυτταρικός θάνατος και ανάπτυξη

=====

**ΔΙΔΑΣΚΟΝ ΜΕΛΟΣ ΔΕΠ:** ..... 12 ώρες διδασκαλίας

**ΘΕΜΑΤΙΚΗ ΕΝΟΤΗΤΑ:** ΓΟΝΙΔΙΑΚΗ ΕΚΦΡΑΣΗ

**Δύο [2] ώρες διδασκαλίας**

**ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΟΙ ΣΤΟΧΟΙ:** Μεταλλάξεις & Πολυμορφισμοί

Οι φοιτητές εξοικειώνονται με τις παρακάτω έννοιες:

- Ορισμός της μετάλλαξης
- Κατηγορίες των μεταλλάξεων
  - Γονιδιωματικές μεταλλάξεις
  - Χρωμοσωμικές μεταλλάξεις
  - Γονιδιακές μεταλλάξεις
- Δημιουργία των μεταλλάξεων, τύποι μεταλλάξεων και συνέπειες
- Τι είναι οι χρωμοσωμικές μεταλλάξεις και ποιος ο ρυθμός εμφάνισης τους
- Μηχανισμοί επιδιόρθωσης βλαβών του DNA
- Τι είναι τα θερμά σημεία μεταλλαξιγένεσης
- Ποιες οι συνέπειες του ανασυνδυασμού
- Ποιες είναι οι δυναμικές μεταλλάξεις
- Ποιος ο τρόπος και ρυθμός μεταλλαξιγένεσης στην ανθρώπινη γαμετική σειρά
- Διαφορές στον ρυθμό μεταλλαξιγένεσης που οφείλονται στο φύλο
- Ο ρόλος της γενετικής ποικιλότητας στους ανθρώπους
- Τι είναι ο γενετικός πολυμορφισμός και ποιοι οι τύποι του
- Κληρονομική ποικιλότητα και πολυμορφισμός στο επίπεδο του DNA
- Τι είναι οι μικροδορυφόροι και οι μινιδορυφόροι
- Ομάδες αίματος και οι πολυμορφισμοί τους - Σύστημα Rh
- Μείζον σύμπλεγμα ιστοσυμβατότητας
- Τα αλληλόμορφα HLA και οι απλότυποι τους
- Πληθυσμιακή γενετική: συχνότητα αλληλομόρφων, νόμος Hardy –Weinberg

**Δύο [2] ώρες διδασκαλίας**

**ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΟΙ ΣΤΟΧΟΙ:** Μεταγραφή του DNA

Οι φοιτητές εξοικειώνονται με τις παρακάτω ενότητες:

- Βασικά στοιχεία της μεταγραφής του DNA
- Βασικές διαφορές DNA-RNA
- Ποια ένζυμα συμμετέχουν στην διαδικασία της μεταγραφής
- Διαφορές αντιγραφής-μεταγραφής
- Διαφορές RNA και DNA πολυμεράσης

- Είδη RNA
- Ποια η δράση της RNA πολυμεράσης
- Ποια η διαδικασία της μεταγραφής στους προκαρυωτικούς και ποια στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς
- Τι είναι ο παράγοντας σ
- Ποιος ο ρόλος των γενικών μεταγραφικών παραγόντων στη δράση της ευκαρυωτικής RNA πολυμεράσης
- Κουτί TATA (TATA box)
- Φωσφορυλίωση RNA πολυμεράσης II
- Διάφορες ρυθμιστικές πρωτεΐνες και αλληλουχίες

### **Δύο [2] ώρες διδασκαλίας**

**ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΟΙ ΣΤΟΧΟΙ:** Συναρμολόγηση και κατεργασία του mRNA

Οι φοιτητές εξοικειώνονται με τις παρακάτω ενότητες:

- Ποιες τροποποιήσεις υφίστανται το ευκαρυωτικό mRNA
  - Τι είναι και ποιος ο ρόλος της καλύπτρας και της ουράς πολυ(A)
  - Ποια τα βήματα επεξεργασίας του 3' άκρου
  - Παράγοντες της διεργασίας του 3' άκρου
  - Πως γίνεται η απομάκρυνση ιντρονίων στο ευκαρυωτικό mRNA Ποια βήματα λαμβάνουν χώρα και ποια ένζυμα συμμετέχουν
- snRNAs
- Εναλλακτικό μάτισμα (Alternative splicing)
- Ωρίμανση του tRNA

### **Δύο [2] ώρες διδασκαλίας**

**ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΟΙ ΣΤΟΧΟΙ:** Δομή και λειτουργία του tRNA, γενετικός κώδικας, μετάφραση, γονιδιακή ρύθμιση

Οι φοιτητές εξοικειώνονται με τις παρακάτω ενότητες:

- Γενετικός κώδικας
- Μεταφορικό t-RNA
- Πως γίνεται η σύνδεση t-RNA με το κατάλληλο αμινοξύ
- Η διαδικασία της μετάφρασης
  - Δομή και λειτουργία των ριβοσωμάτων
  - Ομοιότητες μεταξύ προκαρυωτικών και ευκαρυωτικών ριβοσωμάτων
  - Βασικά στάδια της μετάφρασης
- Η πρωτεϊνοσύνθεση στο ευκαρυωτικό κύτταρο
- Στάδια ρύθμισης της γονιδιακής έκφρασης - μοριακοί διακόπτες
- Αλληλεπίδραση πρωτεΐνης-DNA
- Δράση καταστολέων και ενεργοποιητών
- Οπερόνιο της λακτόζης
- miRNAs

### **Τέσσερις [4] ώρες διδασκαλίας**

**ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΟΙ ΣΤΟΧΟΙ:** Βλαστικά κύτταρα και ανανέωση ιστών

Οι φοιτητές εξοικειώνονται με τις παρακάτω ενότητες:

- Ορισμός βλαστικών κυττάρων (Stem cells)
- Βασικά Χαρακτηριστικά των Βλαστικών Κυττάρων (SC)
- Κατηγορίες βλαστικών κυττάρων: εμβρυονικά, ενήλικα και εμβρυϊκά
- IPS (Induced Pluripotent Stem cells)
- Κυτταρική τύχη των βλαστικών κυττάρων και η έννοια της φωλεάς (niche)
- Μηχανισμός γήρανσης των βλαστικών κυττάρων

- Παραδείγματα απομόνωσης και καλλιέργειας βλαστικών κυττάρων
- Μεταμόσχευση αιμοποιητικών βλαστικών κυττάρων
- Μεσεγχυματικά Βλαστικά/ Στρωματικά κύτταρα (MSCs)
- Εφαρμογές των βλαστικών κυττάρων - βιοτράπεζες

=====

**ΔΙΔΑΣΚΟΝ ΜΕΛΟΣ ΔΕΠ:.....16 ώρες διδασκαλίας**

**ΘΕΜΑΤΙΚΗ ΕΝΟΤΗΤΑ: ΤΥΠΟΙ ΚΛΗΡΟΝΟΜΗΣΗΣ ΓΟΝΙΔΙΩΝ. ΜΟΝΟΓΟΝΙΔΙΑΚΗ-ΠΟΛΥΓΟΝΙΔΙΑΚΗ ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΟΤΗΤΑ**

**Δύο [2] ώρες διδασκαλίας**

**ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΟΙ ΣΤΟΧΟΙ:** Τυπικά πρότυπα κληρονόμησης γονιδιακών διαταραχών  
Οι φοιτητές εξοικειώνονται με τις παρακάτω ενότητες:

- Τι ονομάζουμε γενετική ποικιλότητα
- Τι είναι γονότυπος-φαινότυπος και πώς αναλύονται τα γενετικά δένδρα
- Μενδελική κληρονομικότητα
- Ποιοι παράγοντες επηρεάζουν τα πρότυπα κληρονόμησης στα γενεολογικά δένδρα
- Μενδελικά πρότυπα αυτοσωμικής κληρονόμησης
- Τι είναι μωσαϊκισμός
- Τι ονομάζουμε γονιδιακό εντύπωμα στα γενεολογικά δένδρα
- Διαταραχές λόγω επέκτασης ασταθών νουκλεοτιδικών επαναλήψεων
- Μητρική κληρονόμηση διαταραχών που οφείλονται σε μεταλλάξεις στο μιτοχονδριακό γονιδίωμα

**Δυο [2] ώρες διδασκαλίας**

**ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΟΙ ΣΤΟΧΟΙ:** Γενετική προδιάθεση-οικογενή νοσήματα-επίδραση του περιβάλλοντος

Οι φοιτητές εξοικειώνονται με τις παρακάτω ενότητες:

- Ποιοτικά και ποσοτικά γνωρίσματα
- Γενετικοί και περιβαλλοντικοί τροποποιητές των μονογονιδιακών διαταραχών
- Ανάλυση πολυπαραγοντικών γνωρισμάτων για τα οποία είναι γνωστοί οι γενετικοί και περιβαλλοντικοί παράγοντες (πχ φλεβική θρόμβωση, σακχαρώδης διαβήτης τύπου I, στεφανιαία νόσος κλπ)

**Δύο [2] ώρες διδασκαλίας**

**ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΟΙ ΣΤΟΧΟΙ:** Ανάλυση της μοριακής βάσης των γενετικών νοσημάτων

Οι φοιτητές εξοικειώνονται με τις παρακάτω ενότητες:

- Συσχέτιση γονοτύπου – φαινοτύπου στα γενετικά νοσήματα
- Ετερογένεια αλληλομόρφου - ετερογένεια γενετικού τόπου
- Νέες μεταλλάξεις σε αυτοσωματικές επικρατείς, υπολειπόμενες διαταραχές και συνδεόμενες με το χρωμόσωμα X διαταραχές
- Συσχέτιση μεταξύ νέων μεταλλάξεων και αρμοστικότητας

**ΘΕΜΑΤΙΚΗ ΕΝΟΤΗΤΑ: ΕΠΙΓΕΝΕΤΙΚΟΙ ΜΗΧΑΝΙΣΜΟΙ – ΧΑΡΤΟΓΡΑΦΗΣΗ ΚΑΙ ΤΑΥΤΟΠΟΙΗΣΗ ΓΟΝΙΔΙΩΝ ΠΟΥ ΣΧΕΤΙΖΟΝΤΑΙ ΜΕ ΝΟΣΗΜΑΤΑ**

**Δύο [2] ώρες διδασκαλίας**

**ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΟΙ ΣΤΟΧΟΙ:** Επιγενετικές τροποποιήσεις – ταυτοποίηση γονιδίων που σχετίζονται με νοσήματα βάσει της οικογενούς φύσης αυτών των νοσημάτων

Οι φοιτητές εξοικειώνονται με τις παρακάτω ενότητες:

- Τι ονομάζουμε επιγενετική
- Βασικές επιγενετικές τροποποιήσεις (π.χ. ακετυλίωση, μεθυλίωση, microRNAs, long non coding RNAs)- Η γενετική διάρθρωση του γονιδιώματος του ανθρώπου
- Γενετική σύνδεση και συχνότητα ανασυνδυασμού
- Ο χάρτης απλοτύπων
- Χαρτογράφηση γονιδίων του ανθρώπου βάσει γενετικής ανάλυσης σύνδεσης
- Από τη γονιδιακή χαρτογράφηση στην ταυτοποίηση των γονιδίων

#### **ΘΕΜΑΤΙΚΗ ΕΝΟΤΗΤΑ: ΠΛΗΘΥΣΜΙΑΚΗ ΓΕΝΕΤΙΚΗ – ΠΟΛΥΜΟΡΦΙΣΜΟΙ DNA – ΦΑΡΜΑΚΟΓΕΝΕΤΙΚΗ**

**Δύο [2] ώρες διδασκαλίας**

**ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΟΙ ΣΤΟΧΟΙ:** Κατανόηση των εφαρμογών της γενετικής και γονιδιωματικής στην εξατομικευμένη φροντίδα υγείας

Οι φοιτητές εξοικειώνονται με τις παρακάτω ενότητες:

- Οικογενειακό ιστορικό και εκτίμηση κινδύνου ανάπτυξης νόσου
- Γενετικός έλεγχος σε πληθυσμούς
- Έλεγχος γενετικής προδιάθεσης σε ασθένειες
- Πολυμορφισμοί και μεταβολισμός φαρμάκων
- Φαρμακογονιδιωματική
- Ο ρόλος της εθνικότητας και της πληθυσμιακής ομάδας στην εξατομικευμένη ιατρική

#### **ΘΕΜΑΤΙΚΗ ΕΝΟΤΗΤΑ: ΜΟΡΙΑΚΗ ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΤΟΥ ΚΑΡΚΙΝΟΥ**

**Δύο [2] ώρες διδασκαλίας**

**ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΟΙ ΣΤΟΧΟΙ:** Μοριακές και γενετικές μελέτες καταδεικνύουν ότι ο καρκίνος είναι κατά βάση ένα γενετικό νόσημα.

Οι φοιτητές εξοικειώνονται με τις παρακάτω ενότητες:

- Γενετική βάση του καρκίνου
- Οικογενής και σποραδικός καρκίνος
- Ογκογονίδια
- Ογκοκατασταλτικά γονίδια
- Ανάλυση του μοντέλου των δύο χτυπημάτων
- Τι είναι η απώλεια ετεροζυγωτίας
- Εξέλιξη του όγκου
- Εφαρμογή της γονιδιωματικής στην εξατομικευμένη αντιμετώπιση του καρκίνου
- Καρκίνος και περιβάλλον

#### **ΘΕΜΑΤΙΚΗ ΕΝΟΤΗΤΑ: ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΣΥΜΒΟΥΛΗ – ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ**

**Δύο [2] ώρες διδασκαλίας**

**ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΟΙ ΣΤΟΧΟΙ:** Κατανόηση της κλινικής γενετικής. Εφαρμογές της γενετικής στη διάγνωση και διαχείριση κληρονομικών νοσημάτων

Οι φοιτητές εξοικειώνονται με τις παρακάτω ενότητες:

- Ποια είναι η διαδικασία της γενετικής συμβουλευτικής
- Πώς γίνεται ο καθορισμός του κινδύνου επανεμφάνισης ενός νοσήματος
- Εφαρμογή της μοριακής γενετικής στον καθορισμό του κινδύνου επανεμφάνισης ενός νοσήματος
- Ενδείξεις για προγεννητική διάγνωση με παρεμβατικές μεθόδους

- Μέθοδοι προγεννητικής διάγνωσης
- Προγεννητική πρόληψη και διαχείριση των γενετικών νοσημάτων
- Ποιος είναι ο ρόλος της γενετικής συμβουλευτικής στην προγεννητική διάγνωση

=====

**ΔΙΔΑΣΚΟΝ ΜΕΛΟΣ ΔΕΠ:** .....20 ώρες διδασκαλίας

**ΘΕΜΑΤΙΚΗ ΕΝΟΤΗΤΑ:** ΤΟ ΑΝΘΡΩΠΙΝΟ ΓΟΝΙΔΙΩΜΑ – ΤΕΧΝΙΚΕΣ ΜΕΛΕΤΗΣ

**Δυο [2] ώρες διδασκαλίας**

**ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΟΙ ΣΤΟΧΟΙ:** Δομή και λειτουργία του ανθρώπινου γονιδιώματος-μιτοχονδριακό DNA

Οι φοιτητές εξοικειώνονται με τις παρακάτω ενότητες:

- Δομή και οργάνωση του ανθρώπινου γονιδιώματος: Περιγραφή των διαφόρων γονιδιωματικών στοιχείων όπως: ενισχυτές, μονωτές χρωματίνης, εσόνια, εξόνια, περιοχές ελέγχων γενετικών τόπων, μεταθετά στοιχεία
- Σύντομη περιγραφή όλων των διαφορετικών τύπων RNA
- Περιγραφή του μιτοχονδριακού DNA
- Αρχές γονιδιακής έκφρασης, γενετικός κώδικας, μεταγραφή-μετάφραση
- Μηχανισμοί επιδιόρθωσης DNA

**Δυο [2] ώρες διδασκαλίας**

**ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΟΙ ΣΤΟΧΟΙ:** Τεχνικές μελέτης του ανθρώπινου γονιδιώματος

Οι φοιτητές εξοικειώνονται με τις παρακάτω ενότητες:

- Απομόνωση και ανάλυση αλληλουχιών DNA και RNA
- Περιοριστικά ένζυμα
- Πλασμίδια
- Γονιδιωματικές βιβλιοθήκες
- Αποτύπωση κατά Southern, Northern και Western, μεθοδολογία PCR
- Αλληλούχηση DNA, κλωνοποίηση σε πλασμιδιακούς φορείς, κατασκευή DNA και cDNA βιβλιοθηκών
- Τεχνικές υβριδοποίησης – FISH

**Δυο [2] ώρες διδασκαλίας**

**ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΟΙ ΣΤΟΧΟΙ:** Αντιγραφή του DNA-μηχανισμοί επιδιόρθωσης

Οι φοιτητές εξοικειώνονται με τις παρακάτω ενότητες:

- Μηχανισμός αντιγραφής του DNA
- Διχάλα διπλασιασμού, DNA πολυμεράσες, κομμάτια Okazaki
- Περιγραφή του φαινομένου του ανασυνδυασμού του DNA σε κύτταρα της γαμετικής αλλά και της σωματικής σειράς

**ΘΕΜΑΤΙΚΗ ΕΝΟΤΗΤΑ:** ΜΕΙΩΣΗ - ΚΥΤΤΑΡΟΓΕΝΕΤΙΚΗ

**ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΟΙ ΣΤΟΧΟΙ:** Περιγραφή της μείωσης και κυτταρογενετική

Οι φοιτητές εξοικειώνονται με το φαινόμενο της μείωσης και την κυτταρογενετική

**Δυο [2] ώρες διδασκαλίας**

**ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΟΙ ΣΤΟΧΟΙ:** Μείωση

Οι φοιτητές εξοικειώνονται με τις παρακάτω ενότητες: Περιγραφή της μείωσης και της σημασίας που έχει στην κληρονομικότητα

- Περιγραφή των σταδίων της μείωσης
- Σύγκριση μίτωσης και μείωσης
- Περιγραφή της βιολογικής σημασίας του φαινομένου της μείωσης

- Περιγραφή και ανάλυση της βιολογικής σημασίας των φαινομένων της σύναψης και της χιασματυπίας
- Περιγραφή και επεξήγηση του 1<sup>ου</sup> και του 2<sup>ου</sup> νόμου του Mendel

### **Δυο [2] ώρες διδασκαλίας**

**ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΟΙ ΣΤΟΧΟΙ:** Κυτταρογενετική – I: χρωμοσωμικές ανωμαλίες

Οι φοιτητές εξοικειώνονται με τις παρακάτω ενότητες:

- Ορισμός της κλινικής κυτταρογενετικής
- Διάκριση των χρωμοσωμάτων με βάση την θέση του κεντρομέρους
- Περιγραφή των κυριότερων τεχνικών χρώσης των χρωμοσωμάτων
- Περιγραφή των δομικών χρωμοσωμικών ανωμαλιών (έλλειψη, διπλασιασμός, αναστροφή, μετατόπιση) καθώς και των κυριότερων συνδρόμων που προκύπτουν από αυτές

### **Δυο [2] ώρες διδασκαλίας**

**ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΟΙ ΣΤΟΧΟΙ:** Κυτταρογενετική – II: Αριθμητικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες

Οι φοιτητές εξοικειώνονται με τις παρακάτω ενότητες:

- Περιγραφή των αριθμητικών χρωμοσωμικών ανωμαλιών (έλλειψη, διπλασιασμός, αναστροφή, μετατόπιση) καθώς και των κυριότερων συνδρόμων που προκύπτουν από αυτές
- Περιγραφή του φυλοκαθορισμού στον άνθρωπο και των σχετιζόμενων διαταραχών (ερμαφροδισμός, ψευδοερμαφροδισμός)

### **ΘΕΜΑΤΙΚΗ ΕΝΟΤΗΤΑ: ΡΕΤΡΟΪΟΙ-ΓΕΝΕΤΙΚΑ ΜΕΤΑΘΕΤΑ ΣΤΟΙΧΕΙΑ**

#### **Δυο [2] ώρες διδασκαλίας**

**ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΟΙ ΣΤΟΧΟΙ:** Κύκλος ζωής των ρετροϊών και μεταθετά στοιχεία

Οι φοιτητές εξοικειώνονται με τις παρακάτω ενότητες:

- Περιγραφή της δομής του γονιδιώματος και της φυσιολογίας των ρετροϊών
- Διάκριση μεταξύ ογκορετροϊών και λεντι-ιών
- Περιγραφή της διαδικασίας της αντίστροφης μεταγραφής
- Ορισμός των γενετικών μεταθετών στοιχείων (μεταθετονίων)
- Διάκριση των μεταθετονίων σε ρετρομεταθετόνια (μεταθετόνια τάξης I) και σε DNA μεταθετόνια (μεταθετόνια τάξης II) καθώς και περιγραφή του τρόπου μετάθεσής τους
- Περιγραφή των κυριότερων μεταθετονίων
- Ανάλυση της βιολογικής σημασίας της ύπαρξης και λειτουργίας των μεταθετονίων

### **ΘΕΜΑΤΙΚΗ ΕΝΟΤΗΤΑ: ΜΟΝΤΕΛΑ ΓΕΝΕΤΙΚΩΝ ΑΣΘΕΝΕΙΩΝ – ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΝΟΠΑΘΕΙΕΣ**

#### **Δύο ώρες [2] διδασκαλίας**

**ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΟΙ ΣΤΟΧΟΙ:** Γενετικές ασθένειες και οι αιμοσφαιρινοπάθειες ως μοντέλο μελέτης

Οι φοιτητές εξοικειώνονται με τις παρακάτω ενότητες:

- Ανάλυση των μηχανισμών με τους οποίους οι μεταλλάξεις μπορούν να διαταράξουν τον σχηματισμό μιας φυσιολογικής πρωτεΐνης

- Περιγραφή των οργάνων της ανθρώπινης αιμοποίησης στα διάφορα αναπτυξιακά στάδια
- Περιγραφή των κυριότερων αιμοσφαιρινοπαθειών (δρεπανοκυτταρική αναιμία, α και β θαλασσαιμίες, σύνδρομο ΗΡFH)
- Ανάλυση της μοριακής βάσης της β-θαλασσαιμίας

#### **ΘΕΜΑΤΙΚΗ ΕΝΟΤΗΤΑ: ΓΟΝΙΔΙΑΚΗ ΘΕΡΑΠΕΙΑ**

**Τέσσερις ώρες [4] διδασκαλίας**

**ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΟΙ ΣΤΟΧΟΙ:**, Τεχνικές και εφαρμογές της γονιδιακής θεραπείας

Οι φοιτητές εξοικειώνονται με τις παρακάτω ενότητες:

- Ορισμός της γονιδιακής θεραπείας
- Περιγραφή των κυριότερων συστημάτων γονιδιακής μεταφοράς
- Περιγραφή των κυριότερων παραδειγμάτων της κλινικής γονιδιακής θεραπείας μονογονιδιακών ασθενειών
- Περιγραφή και επεξήγηση της εξέλιξης των συστημάτων γονιδιακής μεταφοράς
- Χρήση της γονιδιακής θεραπείας σε πολυπαραγοντικά νοσήματα όπως ο καρκίνος
- Ορισμός της γονιδιωματικής εκδοτικής επεξεργασίας
- Περιγραφή των κυριότερων εργαλείων της γονιδιωματικής εκδοτικής επεξεργασίας
- Περιγραφή των κυριότερων κλινικών μελετών γονιδιωματικής εκδοτικής επεξεργασίας
- Μελλοντική προοπτική αξιοποίησης της γονιδιωματικής εκδοτικής επεξεργασίας σε λοιμώδεις, μονογονιδιακές και πολυπαραγοντικές νόσους

**ΣΥΝΟΛΟ ΩΡΩΝ: 54**

## ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΑΚΕΣ ΑΣΚΗΣΕΙΣ ΒΙΟΛΟΓΙΑΣ I & II

Η εξεταστέα ύλη βρίσκεται αναλυτικά στο μάθημα **MED849** στο «**η-τάξη**»

### **ΒΙΟΛΟΓΙΑ I** [8 ώρες]

**ΑΣΚΗΣΗ 1A:** Το φωτονικό μικροσκόπιο - μέθοδοι παρατήρησης του κυττάρου  
Γίνεται ανάλυση των εφαρμογών του μικροσκοπίου στην ιατρική με παραδείγματα σε επιλεγμένες διαγνωστικές εξετάσεις

**ΑΣΚΗΣΗ 2A:** Προκαρυωτικά και ευκαρυωτικά κύτταρα  
Αναλύονται οι ομοιότητες και οι διαφορές μεταξύ προκαρυωτικών-ευκαρυωτικών κυττάρων. Γίνεται αναφορά σε επιλεγμένα παραδείγματα οργανισμών που προκαλούν σοβαρές παθήσεις [βακτήρια-μύκητες-πρωτόζωα]

**ΑΣΚΗΣΗ 3A:** Γενετικός μετασχηματισμός – χρωματογραφία  
Εφαρμογές του γενετικού μετασχηματισμού στη μοριακή βιολογία. Ανάλυση των βιομορίων με χρωματογραφικές μεθόδους

**ΑΣΚΗΣΗ 4A:** Ανοσο-ενζυμικές μεθοδολογίες: μέθοδος ELISA  
Ανοσοδιαγνωστικές τεχνικές για διάγνωση

### **ΒΙΟΛΟΓΙΑ II** [8 ώρες]

**ΑΣΚΗΣΗ 1B:** Κλασμάτωση του Ευκαρυωτικού Κυττάρου, Απομόνωση DNA και Αλυσιδωτή Αντίδραση Πολυμεράσης (PCR)  
Διαδικασία της κυτταρικής κλασμάτωσης, τρόποι απομόνωσης και καθαρισμού του DNA. Διαγνωστικές εφαρμογές του PCR στη μοριακή βιολογία

**ΑΣΚΗΣΗ 2B:** Γενετική  
Γενετική ποικιλομορφία, μονονουκλεοτιδικοί πολυμορφισμοί επί γενετική, υπολογισμός συχνοτήτων, γονοτύπων – αλληλομόρφων, ισορροπία Hardy – Weinberg

**ΑΣΚΗΣΗ 3B:** Φυλογενετική Ανάλυση με Χρήση Πρωτεωμικής  
Συγκριτική ανάλυση του πρωτεϊνικού προφίλ οργανισμών με σκοπό την κατανόηση της λειτουργίας τους

**ΑΣΚΗΣΗ 4B:** Τεχνολογία του Ανασυνδυσασμένου DNA (RFLPs)  
Εφαρμογές της τεχνολογίας του ανασυνδυσασμένου DNA στη μελέτη των πολυμορφισμών. Σημασία της μελέτης των πολυμορφικών αλληλομόρφων στην ιατροδικαστική

## **ΠΑΡΑΤΗΡΗΣΕΙΣ**

1. Στην διδακτέα και εξεταστέα ύλη της Βιολογίας I & II αντίστοιχα, περιλαμβάνεται η θεωρία η οποία αναπτύσσεται στις εργαστηριακές ασκήσεις. Η ύλη των εργαστηρίων είναι αναρτημένη στο «**η-τάξη**». Οι φοιτητές εξετάζονται και βαθμολογούνται επί της ύλης του εργαστηρίου και ο βαθμός του εργαστηρίου συμμετέχει σε ποσοστό 20% στη διαμόρφωση του τελικού βαθμού
2. Θα θέλαμε να μας διατεθεί στο ωρολόγιο πρόγραμμα και μια [1] ώρα εβδομαδιαίως [13 ώρες / εξάμηνο] ως φροντιστηριακή ώρα όπου θα συζητούνται δύσκολα σημεία της ύλης και θα γίνεται συζήτηση. Ο θεσμός των φροντιστηριακών ωρών ακολουθείται από πολλά πανεπιστήμια του εξωτερικού αλλά, συγχρόνως, έχει κατ' επανάληψη ζητηθεί από τους φοιτητές μας ως τρόπος ενισχυτικής διδασκαλίας, πράγμα που αποτυπώνεται στα υποβαλλόμενα ερωτηματολόγια αξιολόγησης του μαθήματος