##### ΠΜΣ ΒΙΕ – 2ο έτος Ιατρική Μοριακή Γενετική

#### Στόχοι του μαθήματος

* Να παρέχει τις απαραίτητες γνώσεις για την κατανόηση των σύγχρονων προσεγγίσεων της Ιατρικής Μοριακής Γενετικής και των εφαρμογών της στην κλινική πράξη,
* να εξοικειώσει τους φοιτητές με εργαστηριακές μεθοδολογίες και να τους παρέχει εργαστηριακή εκπαίδευση και εξάσκηση και
* να εξασκήσει τους φοιτητές στις δεξιότητες αναζήτησης γνώσης και προφορικής παρουσίασης στο αντικείμενο.

#### Τρόποι Διδασκαλίας

Το μάθημα περιλαμβάνει θεωρητικό και πρακτικό μέρος

Το θεωρητικό μέρος περιλαμβάνει τα κεφάλαια

* Γενετικό υπόβαθρο Κοινών και Σπανίων Νοσημάτων
* Ανθρώπινο Γονιδίωμα-δομή και λειτουργία
* Γενετική Ποικιλότητα στον άνθρωπο – παραλλαγές και σύνδεση με νοσήματα
* Γενετική των Μονογονιδιακών/Σπανίων Νοσημάτων
* Γενετική των Πολυπαραγοντικών/Κοινών Νοσήματων
* Γενετική του Καρκίνου
* Ειδικά θέματα: Νευρογενετική, Γενετική στην Καρδιολογία
* Εφαρμογές ανάλυσης γονιδιώματος στα σπάνια νοσήματα
* Ομικές τεχνολογίες και εφαρμογές στην Ογκολογία (συμπαγείς όγκοι – αιματολογικές κακοήθειες)
* Γονιδιακή Θεραπεία
* Γενετική Συμβουλευτική
* Παρουσιάσεις ειδικών θεμάτων και κλινικών περιστατικών από τους φοιτητές

Το πρακτικό μέρος περιλαμβάνει εργαστηριακή εμπειρία σε μια σειρά από τεχνικές (Παράρτημα).

#### Αξιολόγηση

Η αξιολόγηση των φοιτητών γίνεται μέσω pass/fail test στις βασικές έννοιες και ορολογία, και μέσω της αξιολόγησης προφορικής παρουσίασης ειδικών θεμάτων και κλινικών περιστατικών, που ακολουθείται από ερωτήσεις.

Θέματα στο

<https://docs.google.com/spreadsheets/d/1GRfLon7WcvFsD-PEM0msTMrTpIV-P2I8aiVYX5WQ7Rc/edit?usp=sharing>

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| **Ημέρα** | **Ώρα** |  | **Θέμα** | **Διδάσκων** |
| 5/11 | **Πέμπτη** | 15:00-18:00 | Φ | Γενετικό υπόβαθρο Κοινών και Σπάνιων νοσημάτων | Ζ. Λυγερού |
| 12/11 | **Τρίτη**  | 13:00-16:00 | Φ | Γενετική ποικιλότητα: παραλλαγές και σύνδεση με νοσήματα  | Ζ. Λυγερού |
| 20/11 | Τετάρτη  | 13:00-16:00 | Φ | Ανθρώπινο γονιδίωμα- δομή και λειτουργία  | Β. Ρούκος |
| 27/11 | Τετάρτη | 13:00-16:00 | **Α** | Mονογονιδιακά/σπάνια κληρονομικά νοσήματα, Υπολογισμός κινδύνου εμφάνισης νοσήματος - εξίσωση Hardy-Weinberg  | Ν. Μοσχονάς  |
| 4/12 | Τετάρτη | 13:00-16:00 | **A** | Νοσήματα επέκτασης τριπλέτας, μωσαϊκισμός, μιτοχονδριακά νοσήματα  | Ν. Μοσχονάς |
| 11/12 | Τετάρτη  | 13:00-16:00 | Φ | Γενετική Καρδιολογικών νοσημάτων | Γ. Γεωργιόπουλος |
| 18/12 | Τετάρτη | 13:00-16:00 | **Α** | Γενετική Συμβουλευτική | Φ. Φωστήρα |
| 8/1 | Τετάρτη | 13:00-16:00 | Φ | Γενετική του Καρκίνου | Β. Ρούκος |
| 15/1 | Τετάρτη | 13:00-16:00 | Φ | Μοριακή-Γενετική ανάλυση στους συμπαγείς όγκους | Ι. Δρόσος |
| 22/1 | Τετάρτη | 13:00-16:00 | Φ | Μοριακή-Γενετική ανάλυση στα αιματολογικά νοσήματα/κακοήθειες | Μ. Παναγοπούλου |
| 29/1 | Τετάρτη | 13:00-15:00 | Φ | Γονιδιακή θεραπεία | A. Κοτίνη |
| 29/1 | Τετάρτη | 15:00-16:00 | Φ | Γονιδιακή θεραπεία - εφαρμογές | Α. Αθανασιάδου |
| 4/2 | Τετάρτη | 13:00-16:00 | Φ | Παραδείγματα Γενετικής ανάλυσης σε καρδιολογικά νοσήματα – συζήτηση περιστατικών  | Ιωάννα Παπαδιονυσίου |
| 11/2 | Τετάρτη | 13:00-16:00 | Φ | Παραδείγματα γενετικής ανάλυσης σε νευρολογικά νοσήματα και κληρονομικό καρκίνο – συζήτηση περιστατικών | Ειρήνη Βέλτσου, Βαλεντίνη Τζιμογιάννη |
| 17/2 | Τρίτη | 13:00-15:00 | Φ | Τεστ | Ζ. Λυγερού |
| 18/2 | Τετάρτη | 13:00-16:00 | Φ | Παρουσιάσεις εργασιών  | Β. Ρούκος, Ζ. Λυγερού  |

**A: Zoom** <https://upatras-gr.zoom.us/j/99641180001?pwd=OHlFTWpaVXoxb1RjL2VJVnh5V25oUT09>

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
|  | **Πρακτική άσκηση Ιατρική Μοριακή Γενετική**  |  | Έτος: |  |
|  | **επιλογή τουλάχιστον 12 θεμάτων - μέση διάρκεια πρακτικής εκπαίδευσης/θέμα ~ 9 ώρες** |  | Ονοματεπώνυμο Φοιτητή:  |  |
|  | **Logbook** |  |  |  |
| α/α | **Θέματα για επιλογή** | **Διάρκεια Πρακτικής άσκησης/****εμπειρίας (ώρες)** | **Επιστημονικός Υπεύθυνος** | **Σχόλια** |
| **1** | Καλλιέργεια ανθρώπινων κυττάρων |  |  |  |
| **2** | Γενετική τροποποίηση ανθρώπινων κυττάρων - διαμόλυνση, παροδική-μόνιμη  |  |  |  |
| **3** | Ιικά συστήματα - λεντιϊοί |  |  |  |
| **4** | Αποσιώπηση/απάλοιψη γονιδίων - siRNA/CRISPR/degron |  |  |  |
| **5** | Εκπαίδευση στη χρήση μικροσκοπίου (φθορισμός χρήση φίλτρων, φωτισμού, πεδίων κ.ά.). |  |  |  |
| **6** | Συνεστιακή μικροσκοπία |  |  |  |
| **7** | Μικροσκοπια υψηλής απόδοσης/ time-lapse/λειτουργική μικροσκοπια  |  |  |  |
| **8** | Ανάλυση εικόνας |  |  |  |
| **9** | Απομόνωση νουκλεϊνικών οξέων από ανθρώπινα κύτταρα/βιολογικά υλικά |  |  |  |
| **10** | Χρήση περιοριστικών ενδονουκλεασών |  |  |  |
| **11** | Μεθοδολογίες αιχμής για μοριακή κλωνοποίηση (Gibson assembly, Gateway/LR recombinase, PCR based) |  |  |  |
| **12** | Παρασκευή και χρήση πηκτωμάτων ηλεκτροφόρησης (αγαρόζης, ακρυλαμίδης κ.ά.) -DNA ηλεκτροφόρηση  |  |  |  |
| **13** | Ηλεκτροφόρηση πρωτεινών/Western blot |  |  |  |
| **14** | Ανοσοφθορισμός  |  |  |  |
| **15** | Aλυσιδωτή αντίδραση της πολυμεράσης ΡCR  |  |  |  |
| **16** | Allele-specific PCR |  |  |  |
| **17** | Real-time PCR |  |  |  |
| **18** | Fluorescence in situ hybridization (FISH) |  |  |  |
| **19** | CUT&RUN/TAG ή ChIP-Seq μεθοδολογίες |  |  |  |
| **20** | Τεχνολογίες ανάλυσης αλληλουχίας του DNA-Sanger και ερμηνεία των αποτελεσμάτων |  |  |  |
| **21** | Τεχνολογίες ανάλυσης αλληλουχίας του DNA- NGS και ερμηνεία των αποτελεσμάτων |  |  |  |
| **22** | Aνάλυση δεδομένων NGS |  |  |  |