

ΓΕΝΕΤΙΚΑ ΣΥΝΔΡΟΜΑ ΠΟΥ ΚΑΘΟΡΙΖΟΥΝ ΝΕΥΡΟΑΝΑΠΤΥΞΙΑΚΑ ΝΟΣΗΜΑΤΑ

(1) ΓΕΝΙΚΑ

ΣΧΟΛΗ	ΕΠΙΣΤΗΜΩΝ ΥΓΕΙΑΣ		
ΤΜΗΜΑ	ΛΟΓΟΘΕΡΑΠΕΙΑΣ		
ΕΠΙΠΕΔΟ ΣΠΟΥΔΩΝ	ΠΡΟΠΤΥΧΙΑΚΟ ΠΡΟΓΡΑΜΜΑ (ΕΠΙΠΕΔΟ 6)		
ΚΩΔΙΚΟΣ ΜΑΘΗΜΑΤΟΣ	slt – 610	ΕΞΑΜΗΝΟ ΣΠΟΥΔΩΝ	6 ^ο
ΤΙΤΛΟΣ ΜΑΘΗΜΑΤΟΣ	ΓΕΝΕΤΙΚΑ ΣΥΝΔΡΟΜΑ ΠΟΥ ΚΑΘΟΡΙΖΟΥΝ ΝΕΥΡΟ-ΑΝΑΠΤΥΞΙΑΚΑ ΝΟΣΗΜΑΤΑ		
ΑΥΤΟΤΕΛΕΙΣ ΔΙΔΑΚΤΙΚΕΣ ΔΡΑΣΤΗΡΙΟΤΗΤΕΣ σε περίπτωση που οι πιστωτικές μονάδες απονέμονται σε διακριτά μέρη του μαθήματος π.χ. Διαλέξεις, Εργαστηριακές Ασκήσεις κ.λπ. Αν οι πιστωτικές μονάδες απονέμονται ενιαία για το σύνολο του μαθήματος αναγράψτε τις εβδομαδιαίες ώρες διδασκαλίας και το σύνολο των πιστωτικών μονάδων	ΕΒΔΟΜΑΔΙΑΙΕΣ ΩΡΕΣ ΔΙΔΑΣΚΑΛΙΑΣ	ΠΙΣΤΩΤΙΚΕΣ ΜΟΝΑΔΕΣ	
	Διαλέξεις	3	4
ΤΥΠΟΣ ΜΑΘΗΜΑΤΟΣ γενικού υποβάθρου, ειδικού υποβάθρου, ειδίκευσης γενικών γνώσεων, ανάπτυξης δεξιοτήτων	Ειδίκευσης Γενικών Γνώσεων		
ΠΡΟΑΠΑΙΤΟΥΜΕΝΑ ΜΑΘΗΜΑΤΑ:			
ΓΛΩΣΣΑ ΔΙΔΑΣΚΑΛΙΑΣ και ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ:	Ελληνική		
ΤΟ ΜΑΘΗΜΑ ΠΡΟΣΦΕΡΕΤΑΙ ΣΕ ΦΟΙΤΗΤΕΣ ERASMUS	Όχι		
ΗΛΕΚΤΡΟΝΙΚΗ ΣΕΛΙΔΑ ΜΑΘΗΜΑΤΟΣ (URL)	https://slt.uoi.gr/		

(2) ΜΑΘΗΣΙΑΚΑ ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ

<p>Μαθησιακά Αποτελέσματα Περιγράφονται τα μαθησιακά αποτελέσματα του μαθήματος οι συγκεκριμένες γνώσεις, δεξιότητες και ικανότητες καταλλήλου επιπέδου που θα αποκτήσουν οι φοιτητές μετά την επιτυχή ολοκλήρωση του μαθήματος.</p> <p>Συμβουλευτείτε το Παράρτημα Α</p> <ul style="list-style-type: none"> • Περιγραφή του Επιπέδου των Μαθησιακών Αποτελεσμάτων για κάθε ένα κύκλο σπουδών σύμφωνα με το Πλαίσιο Προσόντων του Ευρωπαϊκού Χώρου Ανώτατης Εκπαίδευσης • Περιγραφικοί Δείκτες Επιπέδων 6, 7 & 8 του Ευρωπαϊκού Πλαισίου Προσόντων Διά Βίου Μάθησης και το Παράρτημα Β • Περιληπτικός Οδηγός συγγραφής Μαθησιακών Αποτελεσμάτων
<p>Στόχος του μαθήματος είναι να γνωρίζουν οι φοιτητές βασικές αρχές της γενετικής καθώς και γενετικά σύνδρομα που καθορίζουν διάφορα νευρο-αναπτυξιακά νοσήματα.</p> <p>Με την επιτυχή ολοκλήρωση του προγράμματος ο φοιτητής/τρια θα είναι σε θέση να:</p> <ul style="list-style-type: none"> ➤ Γνωρίζει με επάρκεια τις βασικές αρχές της Γενετικής (Επίπεδα 1 & 2 : Γνώση & Κατανόηση) ➤ Αναγνωρίζει δύσμορφα χαρακτηριστικά που θα υποδηλώνουν κάποιο γενετικό νόσημα (Επίπεδα 1, 2& 3: Γνώση, δεξιότητα & ικανότητα) ➤ Κατανοήσει τις τεχνικές γενετικής και γονιδιακής ανάλυσης (καρυότυπο, Next Generation Sequencing, Whole Exome Sequencing, Whole Genome Sequencing, Gene panels). (Επίπεδα 1 & 2 : Γνώση & Κατανόηση) ➤ Εκπαιδευτεί στα γενετικά σύνδρομα που καθορίζουν ποικίλα νευροαναπτυξιακά νοσήματα (Επίπεδα 1, 2, 3 & 5: Γνώση, δεξιότητα, ικανότητα & Σύνθεση)
<p>Γενικές Ικανότητες Λαμβάνοντας υπόψη τις γενικές ικανότητες που πρέπει να έχει αποκτήσει ο πτυχιούχος (όπως αυτές αναγράφονται στο Παράρτημα Διπλώματος και παρατίθενται ακολούθως) σε ποια / ποιες από αυτές αποσκοπεί το μάθημα:</p> <p>Αναζήτηση, ανάλυση και σύνθεση δεδομένων και πληροφοριών, με τη χρήση και των απαραίτητων τεχνολογιών Προσαρμογή σε νέες καταστάσεις Λήψη αποφάσεων</p> <p>Σχεδιασμός και διαχείριση έργων Σεβασμός στη διαφορετικότητα και στην πολυπολιτισμικότητα Σεβασμός στο φυσικό περιβάλλον Επίδειξη κοινωνικής, επαγγελματικής και ηθικής υπευθυνότητας και ευαισθησίας σε θέματα φύλου</p>

Αυτόνομη εργασία Ομαδική εργασία Εργασία σε διεθνές περιβάλλον Εργασία σε διεπιστημονικό περιβάλλον Παράγωγή νέων ερευνητικών ιδεών	Άσκηση κριτικής και αυτοκριτικής Προαγωγή της ελεύθερης, δημιουργικής και επαγωγικής σκέψης Άλλες...
<ul style="list-style-type: none"> • Αναζήτηση, ανάλυση και σύνθεση δεδομένων και πληροφοριών, με τη χρήση και των απαραίτητων τεχνολογιών • Λήψη αποφάσεων • Αυτόνομη εργασία • Ομαδική εργασία • Εργασία σε διεθνές περιβάλλον • Εργασία σε διεπιστημονικό περιβάλλον • Παράγωγή νέων ερευνητικών ιδεών • Σχεδιασμός και διαχείριση έργων • Σεβασμός στη διαφορετικότητα και στην πολυπολιτισμικότητα • Επίδειξη κοινωνικής, επαγγελματικής και ηθικής υπευθυνότητας και ευαισθησίας σε θέματα φύλου • Άσκηση κριτικής και αυτοκριτικής • Προαγωγή της ελεύθερης, δημιουργικής και επαγωγικής σκέψης • Εκπόνηση μελετών • Συγγραφή ερευνητικών εργασιών • Συνεργασία με συναφείς ειδικότητες 	

(3) ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΟ ΜΑΘΗΜΑΤΟΣ

<ol style="list-style-type: none"> 1. Βασικές αρχές γενετικής 2. Το γονιδίωμα του ανθρώπου και η χρωμοσωματική βάση της κληρονομικότητας 3. Νευρογενετική 4. Αναγνώριση δύσμορφων χαρακτηριστικών 5. Σύγχρονες μέθοδοι εργαστηριακής ανάλυσης Α 6. Σύγχρονες μέθοδοι εργαστηριακής ανάλυσης Β 7. Έννοια των μεταλλάξεων 8. Ηθικοί προβληματισμοί και γενετική 9. Γενετικά σύνδρομα που καθορίζουν νευρο-αναπτυξιακά νοσήματα Α 10. Γενετικά σύνδρομα που καθορίζουν νευρο-αναπτυξιακά νοσήματα Β 11. Προγεννητική Διάγνωση 12. Γενετική συμβουλευτική 13. Θεραπεία γενετικών νοσημάτων

(4) ΔΙΔΑΚΤΙΚΕΣ και ΜΑΘΗΣΙΑΚΕΣ ΜΕΘΟΔΟΙ - ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ

ΤΡΟΠΟΣ ΠΑΡΑΔΟΣΗΣ Πρόσωπο με πρόσωπο, Εξ αποστάσεως εκπαίδευση κ.λπ.	Πρόσωπο με πρόσωπο														
ΧΡΗΣΗ ΤΕΧΝΟΛΟΓΙΩΝ ΠΛΗΡΟΦΟΡΙΑΣ ΚΑΙ ΕΠΙΚΟΙΝΩΝΙΩΝ Χρήση Τ.Π.Ε. στη Διδασκαλία, στην Εργαστηριακή Εκπαίδευση, στην Επικοινωνία με τους φοιτητές	Χρήση οπτικο-ακουστικού υλικού (powerpoint και Video) Υποστήριξη της μαθησιακής διαδικασίας μέσω της ηλεκτρονικής πλατφόρμας e-class.														
ΟΡΓΑΝΩΣΗ ΔΙΔΑΣΚΑΛΙΑΣ Περιγράφονται αναλυτικά ο τρόπος και μέθοδοι διδασκαλίας. Διαλέξεις, Σεμινάρια, Εργαστηριακή Άσκηση, Άσκηση Πεδίου, Μελέτη & ανάλυση βιβλιογραφίας, Φροντιστήριο, Πρακτική (Τοποθέτηση), Κλινική Άσκηση, Καλλιτεχνικό Εργαστήριο, Διαδραστική διδασκαλία, Εκπαιδευτικές επισκέψεις, Εκπόνηση μελέτης (project), Συγγραφή εργασίας / εργασιών, Καλλιτεχνική δημιουργία, κ.λπ. Αναγράφονται οι ώρες μελέτης του φοιτητή για κάθε μαθησιακή δραστηριότητα καθώς και οι ώρες μη καθοδηγούμενης μελέτης σύμφωνα με τις αρχές του ECTS	<table border="1"> <thead> <tr> <th>Δραστηριότητα</th> <th>Φόρτος Εργασίας Εξαμήνου</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>Διαλέξεις</td> <td>39</td> </tr> <tr> <td>Μελέτη & ανάλυση βιβλιογραφίας</td> <td>5</td> </tr> <tr> <td>Συγγραφή εργασίας</td> <td>10</td> </tr> <tr> <td>Εκπόνηση ερευνητικής μελέτης</td> <td>5</td> </tr> <tr> <td>Αυτοτελής Μελέτη/Αξιολόγηση</td> <td>41</td> </tr> <tr> <td>Σύνολο μαθήματος</td> <td>100</td> </tr> </tbody> </table>	Δραστηριότητα	Φόρτος Εργασίας Εξαμήνου	Διαλέξεις	39	Μελέτη & ανάλυση βιβλιογραφίας	5	Συγγραφή εργασίας	10	Εκπόνηση ερευνητικής μελέτης	5	Αυτοτελής Μελέτη/Αξιολόγηση	41	Σύνολο μαθήματος	100
Δραστηριότητα	Φόρτος Εργασίας Εξαμήνου														
Διαλέξεις	39														
Μελέτη & ανάλυση βιβλιογραφίας	5														
Συγγραφή εργασίας	10														
Εκπόνηση ερευνητικής μελέτης	5														
Αυτοτελής Μελέτη/Αξιολόγηση	41														
Σύνολο μαθήματος	100														
ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ ΦΟΙΤΗΤΩΝ Περιγραφή της διαδικασίας αξιολόγησης Γλώσσα Αξιολόγησης, Μέθοδοι αξιολόγησης, Διαμορφωτική ή Συμπερασματική, Δοκιμασία Πολλαπλής Επιλογής, Ερωτήσεις Σύντομης Απάντησης, Ερωτήσεις Ανάπτυξης Δοκιμίων, Επίλυση Προβλημάτων,	Γλώσσα Αξιολόγησης Ελληνική, I. Γραπτή τελική εξέταση (80%) που περιλαμβάνει: <ul style="list-style-type: none"> • Δοκιμασία πολλαπλής επιλογής • Ερωτήσεις Σύντομης Απάντησης 														

<p>Γραπτή Εργασία, Έκθεση / Αναφορά, Προφορική Εξέταση, Δημόσια Παρουσίαση, Εργαστηριακή Εργασία, Κλινική Εξέταση Ασθενούς, Καλλιτεχνική Ερμηνεία, Άλλη / Άλλες</p> <p>Αναφέρονται ρητά προσδιορισμένα κριτήρια αξιολόγησης και εάν και που είναι προσβάσιμα από τους φοιτητές.</p>	<p>II. Γραπτή Βιβλιογραφική Εργασία Ατομική ή/και Ομαδική (20%) (με κριτήρια <i>Pass, Merit, Distinction</i> προσβάσιμα στους φοιτητές)</p> <p>Η εξέταση θα προσφέρεται σε Ελληνικά & Αγγλικά</p>
---	--

(5) ΣΥΝΙΣΤΩΜΕΝΗ-ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

<p>-Προτεινόμενη Βιβλιογραφία :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Klug WS, Cummings MR, Spencer CA, Palla MA (2019) Βασικές Αρχές Γενετικής, Εκδόσεις Μπάσδρα Ι. ISBN: 978-618-5135-18-8 [Προτεινόμενη] • Thomson and Thomson (2011.)Ιατρική Γενετική, Ιατρικές Εκδόσεις Πασχαλίδης, Αθήνα <p>-Συναφή επιστημονικά περιοδικά:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Neurogenetics, https://www.springer.com/journal/10048 • Genetics, https://www.genetics.org/ • Nature genetics, https://www.nature.com/ng/
