

ΠΕΡΙΓΡΑΜΜΑ ΜΑΘΗΜΑΤΟΣ

(1) ΓΕΝΙΚΑ

ΣΧΟΛΗ	ΕΦΑΡΜΟΣΜΕΝΗΣ ΒΙΟΛΟΓΙΑΣ ΚΑΙ ΒΙΟΤΕΧΝΟΛΟΓΙΑΣ		
ΤΜΗΜΑ	ΒΙΟΤΕΧΝΟΛΟΓΙΑΣ		
ΕΠΙΠΕΔΟ ΣΠΟΥΔΩΝ	ΠΡΟΠΤΥΧΙΑΚΟ		
ΚΩΔΙΚΟΣ ΜΑΘΗΜΑΤΟΣ		ΕΞΑΜΗΝΟ ΣΠΟΥΔΩΝ	9
ΤΙΤΛΟΣ ΜΑΘΗΜΑΤΟΣ	ΥΠΟΛΟΓΙΣΤΙΚΗ ΜΕΤΑΦΡΑΣΤΙΚΗ ΓΕΝΕΤΙΚΗ		
ΑΥΤΟΤΕΛΕΙΣ ΔΙΔΑΚΤΙΚΕΣ ΔΡΑΣΤΗΡΙΟΤΗΤΕΣ <i>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</i>		ΕΒΔΟΜΑΔΙΑΙΕΣ ΩΡΕΣ ΔΙΔΑΣΚΑΛΙΑΣ	ΠΙΣΤΩΤΙΚΕΣ ΜΟΝΑΔΕΣ
Διαλέξεις		2,0	0,19
Εργαστηριακές Ασκήσεις		2,0	0,12
ΣΥΝΟΛΟ			4,00
<i>Προσθέστε σειρές αν χρειαστεί. Η οργάνωση διδασκαλίας και οι διδακτικές μέθοδοι που χρησιμοποιούνται περιγράφονται αναλυτικά στο (δ).</i>			
ΤΥΠΟΣ ΜΑΘΗΜΑΤΟΣ <i>γενικού υποβάθρου, ειδικού υποβάθρου, ειδίκευσης γενικών γνώσεων, ανάπτυξης δεξιοτήτων</i>	Επιστημονικής Περιοχής		
ΠΡΟΑΠΑΙΤΟΥΜΕΝΑ ΜΑΘΗΜΑΤΑ:	Δεν Υπάρχουν		
ΓΛΩΣΣΑ ΔΙΔΑΣΚΑΛΙΑΣ και ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ:	Ελληνική		
ΤΟ ΜΑΘΗΜΑ ΠΡΟΣΦΕΡΕΤΑΙ ΣΕ ΦΟΙΤΗΤΕΣ ERASMUS	ΟΧΙ		
ΗΛΕΚΤΡΟΝΙΚΗ ΣΕΛΙΔΑ ΜΑΘΗΜΑΤΟΣ (URL)	http://gbt.aua.gr/proptixiaka2.html		

(2) ΜΑΘΗΣΙΑΚΑ ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ

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.

Συμβουλευτείτε το Παράρτημα Α

- 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

Το μάθημα παρουσιάζει τις θεμελιώδεις αρχές της μεταφραστικής γενετικής και τις υπολογιστικές μεθόδους που εφαρμόζονται για την αξιοποίηση δεδομένων που προσφέρουν τεχνολογίες αιχμής (π.χ. αλληλούχηση πλήρους γονιδιώματος (Whole Genome Sequencing), αλληλούχηση RNA (RNA-seq), δοκιμασία μεθυλίωσης DNA). Σκοπός είναι η εξοικείωση του φοιτητή με υπολογιστικές τεχνικές για την συνδυαστική ανάλυση της γενετικής πληροφορίας σε επίπεδο ακολουθίας καθώς και του μεταγραφικού και μεταφραστικού προφίλ και των επιγενετικών τροποποιήσεων, και την ανακάλυψη συσχετίσεων με τα φαινοτυπικά χαρακτηριστικά. Η ύλη του μαθήματος καλύπτει ένα ευρύ φάσμα σύγχρονων υπολογιστικών προσεγγίσεων, όπως η μεταφραστική βιοπληροφορική, οι τεχνικές μηχανικής μάθησης και βαθιάς μάθησης και υπολογιστικά μοντέλα πρόβλεψης δομής και αλληλεπιδράσεων, που χρησιμοποιούνται για την ανίχνευση των πολλαπλών παραγόντων που αποδίδουν ένα φαινότυπο.

Το μάθημα εστιάζει σε μεθοδολογίες ανάλυσης της γενετικής ποικιλομορφίας και των πολυμορφισμών σε επίπεδο πληθυσμού ως προς συγκεκριμένα φαινοτυπικά χαρακτηριστικά μέσα από τις μελέτες συσχέτισης σε γονιδιωματική κλίμακα και τον υπολογισμό του πολυγονιδιακού δείκτη κινδύνου, καθώς και σύγχρονες προσεγγίσεις για

την υπολογιστική ανάλυση της γενετικής ποικιλομορφίας στα πλαίσια της γενετικής επιδημιολογίας. Επικεντρώνεται στην εξειδίκευση του φοιτητή σε υπολογιστικά εργαλεία και μεθόδους για την κλινική χρησιμότητα των ηλεκτρονικών ιατρικών φακέλων και ασχολείται με την εφαρμογή τεχνητής νοημοσύνης και αλγορίθμων μηχανικής μάθησης για την διερεύνηση συσχετίσεων γονότυπου-φαινότυπου. Τέλος, περιλαμβάνει μια γενικότερη επισκόπηση της αρχιτεκτονικής των υπολογιστικών εφαρμογών για την κλινική διάγνωση, πρόληψη και θεραπεία παθολογιών με βάση το κλινικό και γενετικό προφίλ.

Με την επιτυχή ολοκλήρωση του μαθήματος ο φοιτητής / τρια θα είναι σε θέση να:

- Έχει κατανοήσει τις βασικές έννοιες της μεταφραστικής γενετικής.
- Έχει εξοικείωση με τις μελέτες γενετικής συσχέτισης, την έννοια της γενετικής σύνδεσης και τη διερεύνηση απλοτύπων και είναι σε θέση να εφαρμόσει υπολογιστικές μεθόδους για την συσχέτιση φαινοτύπου-γονοτύπου και τον προσδιορισμό πολυγονιδιακών δεικτών κινδύνου.
- Έχει εκτεταμένη γνώση της οργάνωσης του γονιδιώματος και των γενετικών δικτύων αλληλεπίδρασης και της χρήσης μεθόδων οπτικοποίησης τους.
- Έχει κατανοήσει τους βασικούς μηχανισμούς της επιγενετικής και έχει αποκτήσει εξοικείωση με την εφαρμογή βασικών μεθόδων αναζήτησης, ανάλυσης και πρόβλεψης επιγενετικών τροποποιήσεων.
- Έχει αντίληψη των βασικών αρχών της αρχιτεκτονικής των εφαρμογών υπολογιστικής γενετικής.
- Έχει εξοικείωση με τις έννοιες της πρόληψης και αντιμετώπισης ασθενειών και με την ανάπτυξη, διαχείριση, και αξιοποίηση ηλεκτρονικών ιατρικών δεδομένων.
- Έχει γενικότερη εξοικείωση με τη χρήση υπολογιστικών εργαλείων για την ανάκτηση δεδομένων και το σχεδιασμό μίας ολοκληρωμένης εργασίας πορείας εργασιών για την ανάπτυξη θεραπευτικών στρατηγικών.
- Παρακολουθεί τις εξελίξεις, αντιλαμβάνεται τις σύγχρονες μεθοδολογίες και να αξιολογεί τα ερευνητικά αποτελέσματα που προκύπτουν στο πεδίο της μεταφραστικής γενετικής.

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;

Αναζήτηση, ανάλυση και σύνθεση δεδομένων και πληροφοριών, με τη χρήση και των απαραίτητων τεχνολογιών
Προσαρμογή σε νέες καταστάσεις
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
Σεβασμός στο φυσικό περιβάλλον
Επίδειξη κοινωνικής, επαγγελματικής και ηθικής υπευθυνότητας και ευαισθησίας σε θέματα φύλου
Άσκηση κριτικής και αυτοκριτικής
Προαγωγή της ελεύθερης, δημιουργικής και επαγωγικής σκέψης
.....
Άλλες...

- 1) Αναζήτηση, ανάλυση και σύνθεση δεδομένων και πληροφοριών, με τη χρήση και των απαραίτητων τεχνολογιών.
- 2) Προσαρμογή σε νέες καταστάσεις.
- 3) Λήψη αποφάσεων.
- 4) Αυτόνομη εργασία.
- 5) Ομαδική εργασία.
- 6) Παραγωγή νέων ερευνητικών ιδεών.
- 7) Σχεδιασμός και διαχείριση έργων.

(3) ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΟ ΜΑΘΗΜΑΤΟΣ

- Εισαγωγή στην υπολογιστική μεταφραστική γενετική.
- Μελέτες γενετικής συσχέτισης σε γονιδιωματική κλίμακα (Genome-Wide Association Studies, GWAS).

- Κατανομή αλληλομόρφων σε πληθυσμούς, γενετική σύνδεση και εκτίμηση απλοτύπων.
- Μέθοδοι ανάλυσης γονοτύπων για αναγνώριση σημειακών και δομικών παραλλαγών.
- Πολυγονιδιακός δείκτης κινδύνου (polygenic risk score – PRS).
- Υπολογιστικές μέθοδοι πρόβλεψης γονοτύπων βάσει των σημειακών μονονουκλεοτιδικών πολυμορφισμών (Single Nucleotide Polymorphisms, SNP).
- Υπολογιστική γενετική επιδημιολογία.
- Μαθηματικά μοντέλα για την οργάνωση του γονιδιώματος.
- Ανάλυση αλληλεπίδρασης γονιδίων για ποσοτικά χαρακτηριστικά.
- Υπολογιστική πρόβλεψη επιστατικών αλληλεπιδράσεων.
- Γενετικά δίκτυα, θεωρία γράφων και οπτικοποίηση.
- Υπολογιστικά μοντέλα πρόβλεψης επιγενετικών μηχανισμών, γονιδιακής έκφρασης από τροποποίηση ιστονών.
- Ανίχνευση και ανάλυση μοτίβων για τη μεθυλίωση του DNA.
- Αλγόριθμοι ανάλυσης βλαβών DNA.
- Πρόβλεψη μετα-μεταφραστικών τροποποιήσεων πρωτεϊνών.
- Τεχνικές μηχανικής μάθησης (machine learning) και βαθιάς μάθησης και γνώσης (deep learning) στην υπολογιστική γενετική.
- Πρόληψη, θεραπεία και αντιμετώπιση ασθενειών μέσω της υπολογιστικής μεταφραστικής γενετικής.
- Ηλεκτρονικά ιατρικά δεδομένα και ιατρικοί φάκελοι.
- Αρχιτεκτονική διαδικτυακών εφαρμογών γενετικής.

(4) ΔΙΔΑΚΤΙΚΕΣ και ΜΑΘΗΣΙΑΚΕΣ ΜΕΘΟΔΟΙ - ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ

ΤΡΟΠΟΣ ΠΑΡΑΔΟΣΗΣ <i>Πρόσωπο με πρόσωπο, Εξ αποστάσεως εκπαίδευση κ.λπ.</i>	Στην τάξη (πρόσωπο με πρόσωπο)	
ΧΡΗΣΗ ΤΕΧΝΟΛΟΓΙΩΝ ΠΛΗΡΟΦΟΡΙΑΣ ΚΑΙ ΕΠΙΚΟΙΝΩΝΙΩΝ <i>Χρήση Τ.Π.Ε. στη Διδασκαλία, στην Εργαστηριακή Εκπαίδευση, στην Επικοινωνία με τους φοιτητές</i>	Χρήση powerpoint στις διαλέξεις Υποστήριξη Μαθησιακής διαδικασίας μέσω της ηλεκτρονικής πλατφόρμας e-class Χρήση ιστοσελίδων στην ενημέρωση, εκπαίδευση και επικοινωνία με τους φοιτητές Χρήση Βάσεων Δεδομένων και Εξειδικευμένου Λογισμικού στις Εργαστηριακές Ασκήσεις	
ΟΡΓΑΝΩΣΗ ΔΙΔΑΣΚΑΛΙΑΣ <i>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</i>	Δραστηριότητα	Φόρτος Εργασίας Εξαμήνου
	Διαλέξεις	40
	Εργαστηριακές Ασκήσεις	30
	Αυτοτελής Μελέτη	30
ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ ΦΟΙΤΗΤΩΝ <i>Περιγραφή της διαδικασίας αξιολόγησης Γλώσσα Αξιολόγησης, Μέθοδοι αξιολόγησης, Διαμορφωτική ή Συμπερασματική, Δοκιμασία Πολλαπλής Επιλογής, Ερωτήσεις Σύντομης</i>	Ι. Θεωρία: Γραπτή τελική εξέταση που περιλαμβάνει: - Ερωτήσεις πολλαπλής επιλογής	
	Σύνολο Μαθήματος	
		100

Απάντησης, Ερωτήσεις Ανάπτυξης Δοκιμίων, Επίλυση Προβλημάτων, Γραπτή Εργασία, Έκθεση / Αναφορά, Προφορική Εξέταση, Δημόσια Παρουσίαση, Εργαστηριακή Εργασία, Κλινική Εξέταση Ασθενούς, Καλλιτεχνική Ερμηνεία, Άλλη / Άλλες Αναφέρονται ρητά προσδιορισμένα κριτήρια αξιολόγησης και εάν και που είναι προσβάσιμα από τους φοιτητές.	- Ερωτήσεις κρίσεως II. Εργαστήριο: Γραπτή τελική εξέταση που περιλαμβάνει: - Ερωτήσεις πολλαπλής επιλογής - Ερωτήσεις κρίσεως
---	--

(5) ΣΥΝΙΣΤΩΜΕΝΗ-ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

Τίτλος	ΙΑΤΡΙΚΗ ΠΛΗΡΟΦΟΡΙΚΗ
Συγγραφέας	ΝΙΚΗΦΟΡΙΔΗΣ Χ. ΓΕΩΡΓΙΟΣ
ISBN	978-960-372127
ΕΚΔΟΤΗΣ	ΙΑΤΡΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ ΛΙΤΣΑΣ
Έτος έκδοσης	2009
Τίτλος	Η ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΣΤΗΝ ΙΑΤΡΙΚΗ
Συγγραφέας	GEORGE SACK
ISBN	9789603941415
ΕΚΔΟΤΗΣ	ΕΚΔΟΣΕΙΣ ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΥ
Έτος έκδοσης	2002