



ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΔΗΜΟΚΡΑΤΙΑ  
Α.ΔΙ.Π.  
ΑΡΧΗ ΔΙΑΣΦΑΛΙΣΗΣ & ΠΙΣΤΟΠΟΙΗΣΗΣ  
ΤΗΣ ΠΟΙΟΤΗΤΑΣ ΣΤΗΝ ΑΝΩΤΑΤΗ  
ΕΚΠΑΙΔΕΥΣΗ

HELLENIC REPUBLIC  
H.Q.A.  
HELLENIC QUALITY ASSURANCE  
AND ACCREDITATION AGENCY



**ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ ΔΥΤΙΚΗΣ ΑΤΤΙΚΗΣ**

**ΣΧΟΛΗ: ΕΠΙΣΤΗΜΩΝ ΥΓΕΙΑΣ ΚΑΙ ΠΡΟΝΟΙΑΣ**

**ΔΙΑΤΜΗΜΑΤΙΚΟ ΠΡΟΓΡΑΜΜΑ ΜΕΤΑΠΤΥΧΙΑΚΩΝ ΣΠΟΥΔΩΝ**

**«Εφαρμογές της Βιοϊατρικής Τεχνολογίας στην Υπογονιμότητα – Ανδρικός και Γυναικίος Παράγοντας»**

**ΤΜΗΜΑΤΑ  
ΒΙΟΪΑΤΡΙΚΩΝ ΕΠΙΣΤΗΜΩΝ  
ΜΑΙΕΥΤΙΚΗΣ**



**ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΤΗΣ ΥΠΟΓΟΝΙΜΟΤΗΤΑΣ**

**ΑΘΗΝΑ 2020**

## ΠΕΡΙΓΡΑΜΜΑ ΜΑΘΗΜΑΤΟΣ

### (1) ΓΕΝΙΚΑ

|   |   |                           |   |
|---|---|---------------------------|---|
| <b>ΣΧΟΛΗ</b>  | ΣΧΟΛΗ ΕΠΙΣΤΗΜΩΝ ΥΓΕΙΑΣ & ΠΡΟΝΟΙΑΣ                               |                           |   |
| <b>ΤΜΗΜΑ</b>  | ΒΙΟΪΑΤΡΙΚΩΝ ΕΠΙΣΤΗΜΩΝ-ΜΑΙΕΥΤΙΚΗΣ                                |                           |   |
| <b>ΕΠΙΠΕΔΟ ΣΠΟΥΔΩΝ</b>  | ΜΕΤΑΠΤΥΧΙΑΚΟ  |                           |   |
| <b>ΚΩΔΙΚΟΣ ΜΑΘΗΜΑΤΟΣ</b>  | ΜΥ 1.1  | <b>ΕΞΑΜΗΝΟ ΣΠΟΥΔΩΝ</b>    | 1 |
| <b>ΤΙΤΛΟΣ ΜΑΘΗΜΑΤΟΣ</b>   | ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΤΗΣ ΥΠΟΓΟΝΙΜΟΤΗΤΑΣ                                     |                           |   |
| <b>ΑΥΤΟΤΕΛΕΙΣ ΔΙΔΑΚΤΙΚΕΣ ΔΡΑΣΤΗΡΙΟΤΗΤΕΣ</b><br><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> | <b>ΕΒΔΟΜΑΔΙΑΙΕΣ ΩΡΕΣ ΔΙΔΑΣΚΑΛΙΑΣ</b>                            | <b>ΠΙΣΤΩΤΙΚΕΣ ΜΟΝΑΔΕΣ</b> |   |
| <b>ΔΙΑΛΕΞΕΙΣ ΚΑΙ ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΑΚΕΣ ΑΣΚΗΣΕΙΣ</b>   | 2   | 8                         |   |
| <i>Προσθέστε σειρές αν χρειαστεί. Η οργάνωση διδασκαλίας και οι διδακτικές μέθοδοι που χρησιμοποιούνται περιγράφονται αναλυτικά στο (δ).</i>  |   |                           |   |
| <b>ΤΥΠΟΣ ΜΑΘΗΜΑΤΟΣ</b><br><i>γενικού υποβάθρου, ειδικού υποβάθρου, ειδίκευσης γενικών γνώσεων, ανάπτυξης δεξιοτήτων</i>   | ΕΙΔΙΚΕΥΣΗΣ  |                           |   |
| <b>ΠΡΟΑΠΑΙΤΟΥΜΕΝΑ ΜΑΘΗΜΑΤΑ:</b>   |   |                           |   |
| <b>ΓΛΩΣΣΑ ΔΙΔΑΣΚΑΛΙΑΣ και ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ:</b>  | ΕΛΛΗΝΙΚΑ  |                           |   |
| <b>ΤΟ ΜΑΘΗΜΑ ΠΡΟΣΦΕΡΕΤΑΙ ΣΕ ΦΟΙΤΗΤΕΣ ERASMUS</b>  | ΝΑΙ   |                           |   |
| <b>ΗΛΕΚΤΡΟΝΙΚΗ ΣΕΛΙΔΑ ΜΑΘΗΜΑΤΟΣ (URL)</b>   | <a href="https://eclass.uniwa.gr/">https://eclass.uniwa.gr/</a> |                           |   |

### (2) ΜΑΘΗΣΙΑΚΑ ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ

|   |
|---|
| <p><b>Μαθησιακά Αποτελέσματα</b><br/> <i>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.</i></p> <p><i>Συμβουλευτείτε το Παράρτημα Α</i></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Περιγραφή του Επιπέδου των Μαθησιακών Αποτελεσμάτων για κάθε ένα κύκλο σπουδών σύμφωνα με το Πλαίσιο Προσόντων του Ευρωπαϊκού Χώρου Ανώτατης Εκπαίδευσης</li> <li>• Περιγραφικοί Δείκτες Επιπέδων 6, 7 &amp; 8 του Ευρωπαϊκού Πλαισίου Προσόντων Διά Βίου Μάθησης και το Παράρτημα Β</li> <li>• Περιληπτικός Οδηγός συγγραφής Μαθησιακών Αποτελεσμάτων</li> </ul> <p>Σκοπός του μαθήματος είναι να διδαχθούν οι φοιτητές/τριες, σε θεωρητικό και πρακτικό επίπεδο, μεθόδους που διευκολύνουν την κατανόηση της σύγχρονης προσέγγισης στη γενετική διερεύνηση της υπογονιμότητας στον άνθρωπο.</p> <p>Οι φοιτητές/τριες μετά την επιτυχή ολοκλήρωση του μαθήματος θα:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Είναι ενήμεροι για τη γενετική παράμετρο στην αιτιολόγηση της υπογονιμότητας στον άνθρωπο</li> <li>• Είναι σε θέση να γνωρίζουν βασικές αρχές που διέπουν την Γενετική της αναπαραγωγής και ειδικότερα τα γενετικά αίτια της υπογονιμότητας στον άνθρωπο, καθώς και τον τρόπο διερεύνησής τους.</li> </ul> |
|---|

- Έχουν αποδεδειγμένη γνώση και κατανόηση που βασίζεται και ενισχύει την ύπαρξη γενετικών αιτιών που αποτελούν ένα μεγάλο ποσοστό «ανεξήγητης» υπογονιμότητας στον άνθρωπο. Συγχρόνως, θα αποκτήσουν το υπόβαθρο για την κατανόηση των μεθόδων που χρησιμοποιεί η σύγχρονη επιστήμη για τη διάγνωση των γενετικών αιτιών υπογονιμότητας.
- Είναι σε θέση να χρησιμοποιούν τη γνώση και τις ικανότητές τους για την καθοδήγηση και συμβουλευτική ατόμων με ανεξήγητη υπογονιμότητα προς την πιθανή διερεύνηση γενετικών αιτιών αυτής.

#### 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...

.....

- Αναζήτηση, ανάλυση και σύνθεση δεδομένων και πληροφοριών, με τη χρήση και των απαραίτητων τεχνολογιών
- Προσαρμογή σε νέες καταστάσεις
- Σχεδιασμός έργων
- Αυτόνομη εργασία
- Ομαδική εργασία

### (3) ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΟ ΜΑΘΗΜΑΤΟΣ

1. Αρχές της Γενετικής του Ανθρώπου (1)
2. Αρχές της Γενετικής του Ανθρώπου (2)
3. Γενετική της Αναπαραγωγής (1)
4. Γενετικής της Αναπαραγωγής (2)
5. Χρωμοσωμικές ανωμαλίες
6. Γονιδιακές παραλλαγές (μεταλλάξεις)
7. Προγεννητικός έλεγχος και διαγνωστικές επιλογές
8. Γονιμότητα και Γενετική
9. Γενετικοί παράγοντες Υπογονιμότητας
10. Υποβοηθούμενη Αναπαραγωγή και Γενετική
11. Προ-συλληπτική διάγνωση και επιλογή
12. Προεμφυτευτική διάγνωση και επιλογή
13. Η επιστήμη της Γενετικής Συμβουλευτικής

#### Εργαστηριακές/Φροντιστηριακές Ασκήσεις

1. Απομόνωση γενετικού υλικού από βιολογικά υλικά
2. Εργαστηριακή διάγνωση αιμοσφαιρινοπαθειών
3. Εργαστηριακή διάγνωση θρομβοφιλίας
4. Εργαστηριακή διάγνωση κυστικής ίνωσης
5. Εργαστηριακή διάγνωση Μεσογειακής Αναιμίας

**Εκπαιδευτικά Λογισμικά**

-

**(4) ΔΙΔΑΚΤΙΚΕΣ και ΜΑΘΗΣΙΑΚΕΣ ΜΕΘΟΔΟΙ - ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ**

|  |  |  |
|--|--|--|
| <p><b>ΤΡΟΠΟΣ ΠΑΡΑΔΟΣΗΣ</b><br/>Πρόσωπο με πρόσωπο, Εξ αποστάσεως εκπαίδευση κ.λπ.</p>  | <p>Στην Τάξη και στο Εργαστήριο πρόσωπο με πρόσωπο.</p>  |  |
| <p><b>ΧΡΗΣΗ ΤΕΧΝΟΛΟΓΙΩΝ ΠΛΗΡΟΦΟΡΙΑΣ ΚΑΙ ΕΠΙΚΟΙΝΩΝΙΩΝ</b><br/>Χρήση Τ.Π.Ε. στη Διδασκαλία, στην Εργαστηριακή Εκπαίδευση, στην Επικοινωνία με τους φοιτητές</p>  | <ul style="list-style-type: none"> <li>➤ CytoScape, GenMAPP, SeqMap, FASTA, DNADot</li> <li>➤ Υποστήριξη Μαθησιακής διαδικασίας μέσω της ηλεκτρονικής πλατφόρμας e-class, Microsoft Teams, Skype Business</li> </ul>   |  |
| <p><b>ΟΡΓΑΝΩΣΗ ΔΙΔΑΣΚΑΛΙΑΣ</b><br/>Περιγράφονται αναλυτικά ο τρόπος και μέθοδοι διδασκαλίας.<br/>Διαλέξεις, Σεμινάρια, Εργαστηριακή Άσκηση, Άσκηση Πεδίου, Μελέτη &amp; ανάλυση βιβλιογραφίας, Φροντιστήριο, Πρακτική (Τοποθέτηση), Κλινική Άσκηση, Καλλιτεχνικό Εργαστήριο, Διαδραστική διδασκαλία, Εκπαιδευτικές επισκέψεις, Εκπόνηση μελέτης (project), Συγγραφή εργασίας / εργασιών, Καλλιτεχνική δημιουργία, κ.λπ.</p> <p>Αναγράφονται οι ώρες μελέτης του φοιτητή για κάθε μαθησιακή δραστηριότητα καθώς και οι ώρες μη καθοδηγούμενης μελέτης σύμφωνα με τις αρχές του ECTS</p> | <p><b>Δραστηριότητα</b></p>  | <p><b>Φόρτος Εργασίας Εξαμήνου</b></p> |
|  | <p>Διαλέξεις</p>   | <p>42</p>                              |
|  | <p>Εργαστηριακές/Φροντιστηριακές Ασκήσεις</p>  | <p>20</p>                              |
|  | <p>Διαδραστική Διδασκαλία</p>  | <p>13</p>                              |
|  | <p>Μελέτη &amp; Ανάλυση Βιβλιογραφίας</p>  | <p>26</p>                              |
|  | <p>Εκπόνηση Μελέτης</p>  | <p>26</p>                              |
|  | <p>Συγγραφή Εργασίας</p>   | <p>26</p>                              |
|  | <p>Αυτοτελής Μελέτη</p>  | <p>47</p>                              |
| <p><b>Σύνολο Μαθήματος</b></p>   | <p><b>200</b></p>  |  |
| <p><b>ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ ΦΟΙΤΗΤΩΝ</b><br/>Περιγραφή της διαδικασίας αξιολόγησης</p> <p>Γλώσσα Αξιολόγησης, Μέθοδοι αξιολόγησης, Διαμορφωτική ή Συμπερασματική, Δοκιμασία Πολλαπλής Επιλογής, Ερωτήσεις Σύντομης Απάντησης, Ερωτήσεις Ανάπτυξης Δοκιμίων, Επίλυση Προβλημάτων, 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>1. Γραπτή τελική εξέταση (60%) που περιλαμβάνει:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Ερωτήσεις πολλαπλής επιλογής</li> <li>• Ερωτήσεις Σύντομης Απάντησης,</li> <li>• Επίλυση Προβλημάτων</li> </ul> <p>2. Παρουσίαση Ατομικής ή Ομαδικής Εργασίας (40%)</p> |  |

**(5) ΣΥΝΙΣΤΩΜΕΝΗ-ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ**

-Προτεινόμενη Βιβλιογραφία :

1. Toshinobu Miyamoto et.al. Reprod Med Biol. 2017;16:81–88, Human male infertility and its genetic causes.

2. Cariati et al. J Transl Med (2019) 17:267. The evolving role of genetic tests in reproductive medicine.
3. Elizabeth A. Normand et.al. Fertility and Sterility® Vol. 109, No. 2, February 2018, Exome and genome sequencing in reproductive medicine
4. Fahad Alsohime et. al. N Engl J Med 382;3 nejm.org January 16, 2020, JAK Inhibitor Therapy in a Child with Inherited USP18 Deficiency
5. Daniela Lorenzi et.al. JBRA Assisted Reproduction 2020;24(2):104-114, First custom next-generation sequencing infertility panel in Latin America: design and first results
6. Gheldof A, et al. J Med Genet 2019;56:271–282, Genetic diagnosis of subfertility: the impact of meiosis and maternal effects