

ΠΕΡΙΓΡΑΜΜΑ ΜΑΘΗΜΑΤΟΣ

(1) ΓΕΝΙΚΑ

ΣΧΟΛΗ	ΘΕΤΙΚΩΝ ΕΠΙΣΤΗΜΩΝ		
ΤΜΗΜΑ	ΠΛΗΡΟΦΟΡΙΚΗΣ ΜΕ ΕΦΑΡΜΟΓΕΣ ΣΤΗ ΒΙΟΪΑΤΡΙΚΗ		
ΕΠΙΠΕΔΟ ΣΠΟΥΔΩΝ	ΠΡΟΠΤΥΧΙΑΚΟ		
ΚΩΔΙΚΟΣ ΜΑΘΗΜΑΤΟΣ	7EB18	ΕΞΑΜΗΝΟ ΣΠΟΥΔΩΝ	7ο
ΤΙΤΛΟΣ ΜΑΘΗΜΑΤΟΣ	Λειτουργική Γονιδιαματική		
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		3	5
ΤΥΠΟΣ ΜΑΘΗΜΑΤΟΣ <i>γενικού υποβάθρου, ειδικού υποβάθρου, ειδίκευσης γενικών γνώσεων, ανάπτυξης δεξιοτήτων</i>	Ειδικού υποβάθρου		
ΠΡΟΑΠΑΙΤΟΥΜΕΝΑ ΜΑΘΗΜΑΤΑ:	-		
ΓΛΩΣΣΑ ΔΙΔΑΣΚΑΛΙΑΣ και ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ:	Ελληνική		
ΤΟ ΜΑΘΗΜΑ ΠΡΟΣΦΕΡΕΤΑΙ ΣΕ ΦΟΙΤΗΤΕΣ ERASMUS	Όχι		
ΗΛΕΚΤΡΟΝΙΚΗ ΣΕΛΙΔΑ ΜΑΘΗΜΑΤΟΣ (URL)	https://eclass.uth.gr/courses/DIB_U_233/		

(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.	
Με το πέρας των μαθημάτων οι φοιτήτριες και οι φοιτητές: • Θα είναι εξοικειωμένοι με την ανάλυση δεδομένων από πειράματα Αλληλούχισης Νέας Γενιάς. και την ανάλυση γονιδιωμάτων με σχετικά εργαλεία Βιοπληροφορικής. • Θα έχουν κατανοήσει την ροή ανάλυση έκφρασης γονιδίων, και θα είναι σε θέση να την δημιουργήσουν-συνθέσουν. • Θα έχουν αποκτήσει τις κατάλληλες γνώσεις και την εμπειρία έτσι ώστε να μπορούν να συνεισφέρουν επιστημονικά στον τομέα της Λειτουργικής Γονιδιαματικής.	
Γενικές Ικανότητες	
Λαμβάνοντας υπόψη τις γενικές ικανότητες που πρέπει να έχει αποκτήσει ο πτυχιούχος (όπως αυτές αναγράφονται στο Παράρτημα Διπλώματος και παρατίθενται ακολουθώς) 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 Παράγωση 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
- Αυτόνομη Εργασία

(3) ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΟ ΜΑΘΗΜΑΤΟΣ

- **Λειτουργική γονιδιωματική και φαινοτυπικές επιπτώσεις:** Συσχέτιση γονιδιακής έκφρασης με φυσιολογικές ή παθολογικές καταστάσεις. Ανάλυση γονιδιωμάτων από οργανισμούς-μοντέλα. Στρατηγικές για σύνδεση παραλλαγών με χαρακτηριστικά
- **Αλληλούχηση και ανάλυση γονιδιωμάτων:** Μέθοδοι προσδιορισμού αλληλουχίας DNA, από την αλληλούχηση πρώτης γενιάς (Sanger) έως τις τεχνολογίες επόμενης γενιάς (Next-Generation Sequencing, NGS). Εργαλεία συναρμολόγησης γονιδιωμάτων, ευθυγράμμισης και σχολιασμού (annotation).
- **Ανάλυση δεδομένων αλληλούχησης επόμενης γενιάς (NGS):** Βασικές αρχές προεπεξεργασίας δεδομένων, ποιοτικός έλεγχος, ευθυγράμμιση σε γονιδίωμα αναφοράς.
- **Βιοπληροφορικές προσεγγίσεις στο RNA:** Εισαγωγή στη μελέτη του μεταγραφώματος, είδη RNA (mRNA, ncRNA, miRNA, lncRNA), μεθοδολογίες RNA-seq, εργαλεία για ανάλυση διαφορικής γονιδιακής έκφρασης.
- **Ανάλυση γονιδιακής έκφρασης:** Τεχνολογίες μικροσυστοιχιών και RNA-seq. Προσεγγίσεις normalization, στατιστική ανάλυση διαφορικής έκφρασης, visualization (heatmaps, PCA). Σύγκριση μεθοδολογιών και εφαρμογές.
- **Βάσεις δεδομένων και εργαλεία λογισμικού λειτουργικής γονιδιωματικής:** Εξοικείωση με βάσεις όπως Ensembl, UCSC Genome Browser, GTEx, Expression Atlas. Χρήση εργαλείων λογισμικού όπως Galaxy, Bioconductor και IGV.

(4) ΔΙΔΑΚΤΙΚΕΣ και ΜΑΘΗΣΙΑΚΕΣ ΜΕΘΟΔΟΙ - ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ

ΤΡΟΠΟΣ ΠΑΡΑΔΟΣΗΣ <i>Πρόσωπο με πρόσωπο, Εξ αποστάσεως εκπαίδευση κ.λπ.</i>	Στο αμφιθέατρο και στο εργαστήριο	
ΧΡΗΣΗ ΤΕΧΝΟΛΟΓΙΩΝ ΠΛΗΡΟΦΟΡΙΑΣ ΚΑΙ ΕΠΙΚΟΙΝΩΝΙΩΝ <i>Χρήση Τ.Π.Ε. στη Διδασκαλία, στην Εργαστηριακή Εκπαίδευση, στην Επικοινωνία με τους φοιτητές</i>	Υποστήριξη Μαθησιακής διαδικασίας μέσω της ηλεκτρονικής πλατφόρμας e-class	
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.</i> <i>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	39
	Μελέτη & ανάλυση βιβλιογραφίας	10
	Αυτοτελής Μελέτη κατά τη διάρκεια του εξαμήνου	30
	Αυτοτελής Μελέτη για την προετοιμασία για τις εξετάσεις	30
	Συγγραφή εργασίας / εργασιών	16
	Σύνολο Μαθήματος	125

ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ ΦΟΙΤΗΤΩΝ	
Περιγραφή της διαδικασίας αξιολόγησης 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 Αναφέρονται ρητά προσδιορισμένα κριτήρια αξιολόγησης και εάν και που είναι προσβάσιμα από τους φοιτητές.	Ως Γλώσσα Αξιολόγησης επιλέγεται η ελληνική. Μέθοδοι αξιολόγησης: 1. Γραπτή τελική εξέταση (τουλάχιστον 80% του τελικού βαθμού) με τη μορφή: ▪ Ερωτήσεων σύντομης ανάπτυξης ή/και ▪ Δοκιμασίας Πολλαπλής Επιλογής ή/και ▪ Επίλυσης προβλημάτων με ανάλυση και υλοποίηση σχετικών μεθόδων. 2. Γραπτές εργασίες (ατομικές ή/και ομαδικές), έπειτα από συζήτηση με τις φοιτήτριες και τους φοιτητές, οι οποίες θα παραδίδονται μετά τα 2/3 των παραδόσεων και οι οποίες θα προσμετρώνται στον τελικό βαθμό (έως και 20% του τελικού βαθμού). Ο τρόπος και τα κριτήρια αξιολόγησης είναι προσβάσιμα από τους φοιτητές μέσω της πλατφόρμας eclass.

(5) ΣΥΝΙΣΤΩΜΕΝΗ-ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

Προτεινόμενη Βιβλιογραφία: • Βιοπληροφορική και Λειτουργική Γονιδιωματική, 3η Έκδοση , Jonathan Pevsner Εκδόσεις, Ακαδημαϊκές Εκδόσεις. 2019
