

## ΠΕΡΙΓΡΑΜΜΑ ΜΑΘΗΜΑΤΟΣ

### (1) ΓΕΝΙΚΑ

<b>ΣΧΟΛΗ</b>	Σχολή Εφαρμοσμένης Βιολογίας και Βιοτεχνολογίας		
<b>ΤΜΗΜΑ</b>	Βιοτεχνολογίας		
<b>ΕΠΙΠΕΔΟ ΣΠΟΥΔΩΝ</b>	Προπτυχιακό		
<b>ΚΩΔΙΚΟΣ ΜΑΘΗΜΑΤΟΣ</b>		<b>ΕΞΑΜΗΝΟ ΣΠΟΥΔΩΝ</b>	8ο
<b>ΤΙΤΛΟΣ ΜΑΘΗΜΑΤΟΣ</b>	ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΑΝΑΛΥΣΗ ΔΕΔΟΜΕΝΩΝ		
<b>ΑΥΤΟΤΕΛΕΙΣ ΔΙΔΑΚΤΙΚΕΣ ΔΡΑΣΤΗΡΙΟΤΗΤΕΣ</b> 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 αναγράψετε τις εβδομαδιαίες ώρες διδασκαλίας και το σύνολο των πιστωτικών μονάδων	<b>ΕΒΔΟΜΑΔΙΑΙΕΣ ΩΡΕΣ ΔΙΔΑΣΚΑΛΙΑΣ</b>	<b>ΠΙΣΤΩΤΙΚΕΣ ΜΟΝΑΔΕΣ</b>	
Διαλέξεις και Εργαστηριακές Ασκήσεις	5	4	
Προσθέστε σειρές αν χρειαστεί. Η οργάνωση διδασκαλίας και οι διδακτικές μέθοδοι που χρησιμοποιούνται περιγράφονται αναλυτικά στο (δ).			
<b>ΤΥΠΟΣ ΜΑΘΗΜΑΤΟΣ</b> γενικού υποβάθρου, ειδικού υποβάθρου, ειδίκευσης γενικών γνώσεων, ανάπτυξης δεξιοτήτων	Επιστημονικής Περιοχής		
<b>ΠΡΟΑΠΑΙΤΟΥΜΕΝΑ ΜΑΘΗΜΑΤΑ:</b>			
<b>ΓΛΩΣΣΑ ΔΙΔΑΣΚΑΛΙΑΣ και ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ:</b>	Ελληνική		
<b>ΤΟ ΜΑΘΗΜΑ ΠΡΟΣΦΕΡΕΤΑΙ ΣΕ ΦΟΙΤΗΤΕΣ ERASMUS</b>	Όχι		
<b>ΗΛΕΚΤΡΟΝΙΚΗ ΣΕΛΙΔΑ ΜΑΘΗΜΑΤΟΣ (URL)</b>	<a href="https://oeclasse.hua.gr/eclasse/modules/auth/opencourses.php?fc=37">https://oeclasse.hua.gr/eclasse/modules/auth/opencourses.php?fc=37</a>		

### (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 A

- 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 B
- Περιληπτικός Οδηγός συγγραφής Μαθησιακών Αποτελεσμάτων

Το μάθημα στοχεύει στο να βοηθήσει φοιτητές/φοιτήτριες στην κατανόηση τεχνολογιών αλληλούχησης νέας γενιάς, συγκεκριμένα σε εργαλεία ανάλυσης γενετικών δεδομένων, καθώς και στην ανάπτυξη τεχνικής κατάρτισης στο συγκεκριμένο τομέα. Με την επιτυχή ολοκλήρωση του μαθήματος, ο φοιτητής/φοιτήτρια θα μπορεί να παρακολουθεί τις σύγχρονες εξελίξεις σε αυτό τον επιστημονικό κλάδο και θα μπορεί να σχεδιάζει και συμβουλεύει μελέτες πάνω στο τομέα της ανάλυσης γενετικών δεδομένων με νέα υπερϋπολογιστικά εργαλεία και εφαρμογές. Με τον τρόπο αυτό οι απόφοιτοι θα έχουν τη δυνατότητα εργασίας σε βιομηχανικούς τομείς της επιστήμης της βιοτεχνολογίας, όπως στην ανάλυση μεγάλων γενετικών δεδομένων στη βιοτεχνολογία.

Μετά την ολοκλήρωση του μαθήματος, ο φοιτητής / η φοιτήτρια θα είναι σε θέση να:

- εξηγήσει την αλλαγή παραδείγματος στη Βιολογία και την ανάγκη για ανάλυση

μεγάλων δεδομένων

- κατανοήσει τις τεχνικές αλληλούχισης: τερματισμός επιμήκυνσης της αλυσίδας, αλληλούχιση μέσω σύνθεσης, αλληλούχιση μονόκλωνου μορίου σε πραγματικό χρόνο
- περιγράψει τη δομή των αρχείων FASTQ, SAM, VCF, GFF3, BED
- εξηγήσει τις τεχνικές απ' αρχής συναρμολόγησης και συναρμολόγησης βάσει γονιδιώματος αναφοράς
- περιγράψει τα είδη των γενωμικών παραλλαγών και πως προσδιορίζονται
- περιγράψει τα αποτελέσματα του δομικού και λειτουργικού σχολιασμού
- κατανοήσει τον πειραματικό σχεδιασμό και την επιλογή τεχνικής RNA αλληλούχισης
- κατανοήσει τη διαφορική γονιδιακή έκφραση
- εξηγήσει την μεταγονιδιωματική αλληλούχιση, συναρμολόγηση και ταξινόμηση
- κατανοήσει πως να οπτικοποιήσει, συγκρίνει και αναλύσει γονιδιωματικά δεδομένα
- περιγράψει τις τεχνικές μελέτης του πρωτεόματος και τα αποτελέσματα της ανάλυσης των δεδομένων που εξάγονται από αυτές
- εξηγήσει πως ερμηνεύονται βιολογικά τα αποτελέσματα της μεταβολομικής
- αναλύσει δεδομένα για τον προσδιορισμό της γενετικής ποικιλότητας στους πληθυσμούς

Μετά την ολοκλήρωση των εργαστηρίων, ο φοιτητής / η φοιτήτρια θα είναι σε θέση να χρησιμοποιεί υπολογιστικά εργαλεία για:

- Ανάλυση ποιότητας δεδομένων αλληλούχισης νέα γενιάς
- Χαρτογράφηση δεδομένων αλληλούχισης RNA σε γονιδίωμα αναφοράς
- Ταυτοποίηση Παραλλαγών
- Μελέτη διαφορικής έκφρασης γονιδίων
- Ανάλυση δεδομένων πρωτεομικής
- Γενετική Ανάλυση Δεδομένων για πληθυσμιακές μελέτες συσχέτισης γενετικού πολυμορφισμού με αυτοάνοσα νόσηματα

### 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 στα φυσικό περιβάλλον

Επίδειξη κοινωνικής, επαγγελματικής και ηθικής υπευθυνότητας

και ευαισθησίας σε θέματα φύλου

Άσκηση κριτικής και αυτοκριτικής

Προαγωγή της ελεύθερης, δημιουργικής και επαγγωγικής σκέψης

.....

Άλλες...

.....

Αναζήτηση, ανάλυση και σύνθεση δεδομένων και πληροφοριών, με τη χρήση και των απαραίτητων τεχνολογιών

Αυτόνομη εργασία

Εργασία σε διεπιστημονικό περιβάλλον

### (3) ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΟ ΜΑΘΗΜΑΤΟΣ

Εισαγωγή  
 Τεχνικές Αλληλούχισης DNA  
 Συναρμολόγηση Γονιδιώματος  
 Ταυτοποίηση Παραλλαγών  
 Γονιδιωματικός Σχολιασμός  
 Αλληλούχιση RNA  
 Μεταγονιδιωματική  
 Απεικόνιση Γονιδιωματικών Δεδομένων  
 Πρωτεομική  
 Μεταβολομική  
 Πολυμορφισμοί Ανθρώπινου DNA

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

ΤΡΟΠΟΣ ΠΑΡΑΔΟΣΗΣ Πρόσωπο με πρόσωπο, Εξ αποστάσεως εκπαίδευση κ.λπ.	Στο αμφιθέατρο																						
<b>ΧΡΗΣΗ ΤΕΧΝΟΛΟΓΙΩΝ ΠΛΗΡΟΦΟΡΙΑΣ ΚΑΙ ΕΠΙΚΟΙΝΩΝΙΩΝ</b> Χρήση Τ.Π.Ε. στη Διδασκαλία, στην Εργαστηριακή Εκπαίδευση, στην Επικοινωνία με τους φοιτητές	<b>Χρήση powerpoint στις διαλέξεις, χρήση ιστοσελίδων στην ενημέρωση, εκπαίδευση και επικοινωνία με τους φοιτητές</b> <b>Χρήση Βάσεων Δεδομένων και Εξειδικευμένου Λογισμικού Βιοπληροφορικής στις Εργαστηριακές Ασκήσεις</b>																						
<b>ΟΡΓΑΝΩΣΗ ΔΙΔΑΣΚΑΛΙΑΣ</b> Περιγράφονται αναλυτικά ο τρόπος και μέθοδοι διδασκαλίας. Διαλέξεις, Σεμινάρια, Εργαστηριακή Ασκηση, Ασκηση Πεδίου, Μελέτη & ανάλυση βιβλιογραφίας, Φροντιστήριο, Πρακτική (Τοποθέτηση), Κλινική Ασκηση, Καλλιτεχνικό Εργαστήριο, Διαδραστική διδασκαλία, Εκπαιδευτικές επισκέψεις, Εκπόνηση μελέτης (project), Συγγραφή εργασίας / εργασιών, Καλλιτεχνική δημιουργία, κ.λπ.  Αναγράφονται οι ώρες μελέτης του φοιτητή για κάθε μαθησακή 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>52</td></tr> <tr> <td>Εργαστηριακές Ασκήσεις</td><td>13</td></tr> <tr> <td>Συγγραφή εργασίας</td><td>20</td></tr> <tr> <td>Αυτοτελής Μελέτη</td><td>15</td></tr> <tr> <td></td><td></td></tr> <tr> <td></td><td></td></tr> <tr> <td></td><td></td></tr> <tr> <td></td><td></td></tr> <tr> <td></td><td></td></tr> <tr> <td>Σύνολο Μαθήματος</td><td><b>100</b></td></tr> </tbody> </table>	Δραστηριότητα	Φόρτος Εργασίας Εξαμήνου	Διαλέξεις	52	Εργαστηριακές Ασκήσεις	13	Συγγραφή εργασίας	20	Αυτοτελής Μελέτη	15											Σύνολο Μαθήματος	<b>100</b>
Δραστηριότητα	Φόρτος Εργασίας Εξαμήνου																						
Διαλέξεις	52																						
Εργαστηριακές Ασκήσεις	13																						
Συγγραφή εργασίας	20																						
Αυτοτελής Μελέτη	15																						
Σύνολο Μαθήματος	<b>100</b>																						
<b>ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ ΦΟΙΤΗΤΩΝ</b> Περιγραφή της διαδικασίας αξιολόγησης  Γλώσσα Αξιολόγησης, Μέθοδοι αξιολόγησης, Διαμορφωτική ή Συμπερασματική, Δοκιμασία Πολλαπλής Επιλογής, Ερωτήσεις Σύντομης Απάντησης, Ερωτήσεις Ανάπτυξης Δοκιμών, 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.	<b>I. Θεωρία:</b> Γραπτή τελική εξέταση (80%) που περιλαμβάνει: <ul style="list-style-type: none"> <li>- Ερωτήσεις πολλαπλής επιλογής</li> <li>- Ερωτήσεις κρίσεως</li> </ul> <b>Παρουσίαση Εργασίας (20%)</b>  <b>II. Εργαστήριο:</b> <b>Γραπτή τελική εξέταση που περιλαμβάνει:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Ερωτήσεις πολλαπλής επιλογής</li> <li>- Ερωτήσεις κρίσεως</li> <li>- Επίλυση προβλημάτων</li> </ul>																						

## **(5) ΣΥΝΙΣΤΩΜΕΝΗ-ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ**

- Προτεινόμενη Βιβλιογραφία:
  - Συναφή επιστημονικά περιοδικά:
1. Εργαστηριακοί Υπολογισμοί στις Βιολογικές Επιστήμες (ΑΚΑΔΗΜΑΪΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ Ι. ΜΠΑΣΔΡΑ & ΣΙΑ)
  2. Βιοπληροφορική & Λειτουργική Γονιδιωματική (ΑΚΑΔΗΜΑΪΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ Ι. ΜΠΑΣΔΡΑ & ΣΙΑ)