

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		ΕΒΔΟΜΑΔΙΑΙΕΣ ΩΡΕΣ ΔΙΔΑΣΚΑΛΙΑΣ	ΠΙΣΤΩΤΙΚΕΣ ΜΟΝΑΔΕΣ
<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>			
Διαλέξεις		2,3	0,16
Εργαστηριακές Ασκήσεις		2,3	0,09
Εργασίες		1,5	0,06
ΣΥΝΟΛΟ			5,00
<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, ειδικευσης 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)	https://mediasrv.aua.gr/eclass/courses/###/		

(2) ΜΑΘΗΣΙΑΚΑ ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ

<p>Μαθησιακά Αποτελέσματα</p> <p><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"> • 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>Το μάθημα παρουσιάζει τις θεμελιώδεις αρχές της μεταφραστικής γενετικής και τις υπολογιστικές μεθόδους που εφαρμόζονται για την αξιοποίηση δεδομένων που προσφέρουν τεχνολογίες αιχμής, όπως η αλληλούχιση πλήρους γονιδιώματος (Whole Genome Sequencing), η αλληλούχιση RNA (RNA-seq) και η πρόβλεψη μεθυλίωσης του DNA. Σκοπός είναι η εξοικείωση του φοιτητή με υπολογιστικές τεχνικές για την συνδυαστική ανάλυση της γενετικής πληροφορίας σε επίπεδο ακολουθίας, του μεταγραφικού και μεταφραστικού προφίλ καθώς 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, η θεωρία γράφων και υπολογιστικά μοντέλα πρόβλεψης δομής και αλληλεπιδράσεων, που χρησιμοποιούνται για την ανίχνευση των πολλαπλών παραγόντων που αποδίδουν ένα φαινότυπο.</p> <p>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</p>

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 αλγορίθμους πρόβλεψης των επιστατικών αλληλεπιδράσεων των γονιδίων και της οργάνωσης του γονιδιώματος, και μεθόδους δημιουργίας και οπτικοποίησης γενετικών δικτύων, και σε μεθοδολογίες ανίχνευσης, ανάλυσης και πρόβλεψης επιγενετικών και μετα-μεταφραστικών τροποποιήσεων. Τέλος, περιλαμβάνει μια γενικότερη επισκόπηση της αρχιτεκτονικής των διαδικτυακών εφαρμογών γενετικής.

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 γενικότερη εξοικείωση με τη χρήση υπολογιστικών εργαλείων για την ανάκτηση δεδομένων και το σχεδιασμό μίας ολοκληρωμένης εργασίας και την ανάλυση των αποτελεσμάτων.
- Παρακολουθεί τις εξελίξεις, να 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 μεταφραστική γενετική.
- Μελέτες γενετικής συσχέτισης σε γονιδιωματική κλίμακα (Genome-Wide Association Studies, GWAS).
- Υπολογιστική 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).
- Μαθηματικά μοντέλα για την οργάνωση του γονιδιώματος.
- Υπολογιστική πρόβλεψη επιστατικών αλληλεπιδράσεων.
- Γενετικά δίκτυα, θεωρία γράφων και οπτικοποίηση.
- Υπολογιστική μοντελοποίηση επιγενετικών μηχανισμών.
- Υπολογιστικά μοντέλα πρόβλεψης γονιδιακής έκφρασης από τροποποίηση ιστονών.
- Αλγόριθμοι ανίχνευσης και ανάλυσης μοτίβων για τη μεθυλίωση του DNA.
- Πρόβλεψη μετα-μεταφραστικών τροποποιήσεων πρωτεϊνών.
- Υπολογιστική γενομική ανάλυση εξωσωμάτων και εξωκυττάρων κυστιδίων
- Τεχνικές μηχανικής μάθησης (machine learning) και βαθιάς μάθησης και γνώσης (deep learning) στην υπολογιστική γενετική.
- Αρχιτεκτονική διαδικτυακών εφαρμογών γενετικής.

(4) ΔΙΔΑΚΤΙΚΕΣ και ΜΑΘΗΣΙΑΚΕΣ ΜΕΘΟΔΟΙ - ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ

<p>ΤΡΟΠΟΣ ΠΑΡΑΔΟΣΗΣ <i>Πρόσωπο με πρόσωπο, Εξ αποστάσεως εκπαίδευση κ.λπ.</i></p>	<p>Στην τάξη & σύγχρονη και ασύγχρονη εκπαίδευση μέσω ηλεκτρονικής πλατφόρμας</p>																							
<p>ΧΡΗΣΗ ΤΕΧΝΟΛΟΓΙΩΝ ΠΛΗΡΟΦΟΡΙΑΣ ΚΑΙ ΕΠΙΚΟΙΝΩΝΙΩΝ <i>Χρήση Τ.Π.Ε. στη Διδασκαλία, στην Εργαστηριακή Εκπαίδευση, στην Επικοινωνία με τους φοιτητές</i></p>	<p>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</p>																							
<p>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></p> <p><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></p>	<table border="1"> <thead> <tr> <th data-bbox="639 1294 970 1357">Δραστηριότητα</th> <th data-bbox="970 1294 1311 1357">Φόρτος Εργασίας Εξαμήνου</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td data-bbox="639 1357 970 1395">Διαλέξεις</td> <td data-bbox="970 1357 1311 1395">30</td> </tr> <tr> <td data-bbox="639 1395 970 1433">Εργαστηριακές Ασκήσεις</td> <td data-bbox="970 1395 1311 1433">30</td> </tr> <tr> <td data-bbox="639 1433 970 1471">Συγγραφή εργασίας</td> <td data-bbox="970 1433 1311 1471">20</td> </tr> <tr> <td data-bbox="639 1471 970 1509">Αυτοτελής Μελέτη</td> <td data-bbox="970 1471 1311 1509">45</td> </tr> <tr> <td data-bbox="639 1509 970 1547"></td> <td data-bbox="970 1509 1311 1547"></td> </tr> <tr> <td data-bbox="639 1547 970 1585"></td> <td data-bbox="970 1547 1311 1585"></td> </tr> <tr> <td data-bbox="639 1585 970 1624"></td> <td data-bbox="970 1585 1311 1624"></td> </tr> <tr> <td data-bbox="639 1624 970 1662"></td> <td data-bbox="970 1624 1311 1662"></td> </tr> <tr> <td data-bbox="639 1662 970 1700"></td> <td data-bbox="970 1662 1311 1700"></td> </tr> <tr> <td data-bbox="639 1700 970 1729">Σύνολο Μαθήματος</td> <td data-bbox="970 1700 1311 1729">125</td> </tr> </tbody> </table>	Δραστηριότητα	Φόρτος Εργασίας Εξαμήνου	Διαλέξεις	30	Εργαστηριακές Ασκήσεις	30	Συγγραφή εργασίας	20	Αυτοτελής Μελέτη	45											Σύνολο Μαθήματος	125	
Δραστηριότητα	Φόρτος Εργασίας Εξαμήνου																							
Διαλέξεις	30																							
Εργαστηριακές Ασκήσεις	30																							
Συγγραφή εργασίας	20																							
Αυτοτελής Μελέτη	45																							
Σύνολο Μαθήματος	125																							
<p>ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ ΦΟΙΤΗΤΩΝ <i>Περιγραφή της διαδικασίας αξιολόγησης</i></p> <p><i>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</i></p>	<p>I. Θεωρία: Γραπτή τελική εξέταση που περιλαμβάνει: - Ερωτήσεις πολλαπλής επιλογής - Ερωτήσεις κρίσεως</p> <p>II. Εργαστήριο: Γραπτή τελική εξέταση (60%) που περιλαμβάνει: - Ερωτήσεις πολλαπλής επιλογής - Ερωτήσεις κρίσεως - Επίλυση προβλημάτων</p>																							

Αναφέρονται ρητά προσδιορισμένα κριτήρια αξιολόγησης και εάν και που είναι προσβάσιμα από τους φοιτητές.

Παρουσίαση Εργασίας (40%)

(5) ΣΥΝΙΣΤΩΜΕΝΗ-ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

Τίτλος	ΒΑΣΙΚΕΣ ΑΡΧΕΣ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ ΑΝΑΛΥΣΗΣ
Συγγραφείς	Anthony J.F. Griffiths, Sean B. Carroll, Susan R. Wessler, John Doebley
ISBN	9789604890620
ΕΚΔΟΤΗΣ	Broken Hill Publishers Ltd. 2019
Έτος έκδοσης	2019