



## Πρόγραμμα εξ αποστάσεως εκπαίδευσης στην Ιατρική Γενετική

### ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Με την ιδιότητα των επιστημονικά υπεύθυνων θα θέλαμε να σας ευχαριστήσουμε για το ενδιαφέρον σας στο πρόγραμμα εξ αποστάσεως επιμόρφωσης «Ιατρική Γενετική». Έχουμε την πεποίθηση ότι το πρόγραμμα θα σας προσφέρει σημαντικές γνώσεις, δεξιότητες και εργαλεία, που πρόκειται να αξιοποιήσετε τόσο προς όφελος της επαγγελματικής σας σταδιοδρομίας όσο και της περαιτέρω μελέτης σας στον νευραλγικό τομέα της Ιατρικής Γενετικής.

Κατά τη διάρκεια των τελευταίων δεκαετιών, η πρόοδος στην Ιατρική Γενετική και τη Γονιδιωματική έχει αλλάξει ριζικά τον τρόπο σκέψης στην Ιατρική. Η Ιατρική Γενετική άρχισε πρακτικά να διαμορφώνεται στην αρχή του περασμένου αιώνα όταν ξεκίνησε η περιγραφή κλινικών οντοτήτων με συνδρομικά χαρακτηριστικά και ενδείξεις γενετικής προδιάθεσης ή κληρονομικότητας. Η δεύτερη μεγάλη ώθηση δόθηκε στην Ιατρική Γενετική από την ταξινόμηση των ανθρώπινων χρωμοσωμάτων και την πρόοδο της Κυτταρογενετικής στη δεκαετία του 1960. Αν και η μεγαλύτερη συμβολή της Κυτταρογενετικής ήταν αρχικά εντοπισμένη στον προγεννητικό έλεγχο, τις συγγενείς ανωμαλίες και τον έλεγχο των νεογνών, αργότερα με την πρόοδο των τεχνικών μέσων η Μοριακή Κυτταρογενετική διείσδυσε στο σύνολο της Ιατρικής επιστήμης και ιδιαίτερα στην Ογκολογία και την ιατρική γενετική έρευνα. Δύο δεκαετίες αργότερα, η Μοριακή Ιατρική Γενετική ενισχύθηκε από την αλματώδη ανάπτυξη τεχνικών Μοριακής Γενετικής στη δεκαετία του 1980. Χαρακτηριστικό παράδειγμα αποτελεί η τεχνική της αλυσιδωτής αντίδρασης της πολυμεράσης, η οποία μέχρι σήμερα εξελίσσεται διαρκώς, με νέες τεχνολογικές πλατφόρμες και εφαρμογές, οι οποίες απαντούν σε όλες σχεδόν τις διαγνωστικές και ερευνητικές απαιτήσεις.

Η αποκρυπτογράφηση του ανθρώπινου γονιδιώματος βοήθησε στην περαιτέρω ανάπτυξη των μοριακών τεχνικών, με αποκορύφωμα την τεχνολογία των μικροσυστοιχιών στην αρχή της νέας χιλιετίας. Σήμερα, όσο ποτέ, η σημασία της Ιατρικής Γενετικής στην Ιατρική επιστήμη συνολικά ενισχύεται ακόμη

περισσότερο από την κοινή παραδοχή ότι σχεδόν κάθε νόσος επηρεάζεται τουλάχιστον εν μέρει από το γενετικό υλικό του πάσχοντος ατόμου. Παρά το ότι οι πλευρές του συνολικού προβλήματος της γενετικής προδιάθεσης και του γενετικού καθορισμού στη σύγχρονη Ιατρική είναι πολλές λόγω της «πολυπαραγοντικότητας» των νοσημάτων, υπάρχει σήμερα η τεχνική δυνατότητα της προσέγγισής τους.

Ως εκ τούτου, είναι σημαντικό να εξεταστεί η επίπτωση της γενετικής «ταυτότητας» ενός ατόμου στην υγεία του και στα νοσήματα που ενδέχεται να εκδηλώσει σε όλη τη διάρκεια της ζωής του.

Ο σκοπός του παρόντος προγράμματος εξ αποστάσεως εκπαίδευσης δεν είναι μόνο η ανάπτυξη των βασικών θεμάτων της γενετικής, αλλά η συζήτηση θεμάτων Ιατρικής Γενετικής στη κλινική και εργαστηριακή πράξη και η επίλυσή τους με τη χρήση της τεχνολογίας αιχμής.

Το επιμορφωτικό πρόγραμμα παρέχει πληροφορίες σχετικά με τη διάγνωση των γενετικών νοσημάτων, το οικογενειακό ιστορικό, τον προσυμπτωματικό έλεγχο, και τη γενετική συμβουλευτική. Τα κεφάλαια που περιλαμβάνονται είναι σχεδιασμένα να βοηθήσουν στην ενημέρωση και κατάρτιση των εκπαιδευομένων για τις συνεχώς εξελισσόμενες εφαρμογές της Γενετικής και της Γονιδιωματικής.

Η ραγδαία ανάπτυξη των βάσεων δεδομένων έχει επιφέρει τη δυνατότητα πρόσβασης σε τεράστιο όγκο πληροφοριών που επιτρέπουν την εφαρμογή της βασικής έρευνας σε υπηρεσίες για την εξατομικευμένη λήψη διαγνωστικών αποφάσεων. Η υλοποίηση όλων των ανωτέρω επιτευγμάτων της γενετικής κορυφώνεται από την τεχνολογία της πολλαπλής παράλληλης ανάλυσης της αλληλουχίας του γονιδιώματος (η NEXT GENERATION SEQUENCING) που εμφανίστηκε την τελευταία πενταετία και έχει αλλάξει από τότε δραματικά το τοπίο της ιατρικής γενετικής πρακτικής.

Όπως θα διαπιστώσετε οι επιστημονικοί συνεργάτες του προγράμματος είναι εξειδικευμένοι στο αντικείμενο που πραγματεύονται, ενώ το καινοτόμο σύστημα της ψηφιακής εκπαίδευσης μας δίνει για πρώτη φορά στα ελληνικά δεδομένα τη δυνατότητα να σας προσφέρουμε ένα άρτιο επιμορφωτικό πρόγραμμα στην Ιατρική Γενετική με την ευελιξία και την αξιοπιστία της εξ αποστάσεως εκπαίδευσης. Επιπλέον, το σκέλος της πρακτικής άσκησης έχει

σχεδιαστεί ώστε να σας φέρει σε επαφή με κάθε πλευρά των σύγχρονων τεχνολογικών και εργαστηριακών δυνατοτήτων και να συμπληρώσει τη θεωρητική σας κατάρτιση με εμπειρικά εφόδια και συγκεκριμένες δεξιότητες.

Θα χαρούμε να σας έχουμε κοντά μας και ελπίζουμε ότι τα οφέλη και οι γνώσεις που θα αποκομίσετε να αποτελέσουν μοχλούς προόδου και καλλιέργειας στη μελλοντική σας εξέλιξη.

Οι επιστημονικά υπεύθυνοι του προγράμματος

### **Ιωάννης Γεωργίου**

Καθηγητής Ιατρικής Γενετικής  
και Υποβοηθούμενης Αναπαραγωγής  
Πανεπιστημίου Ιωαννίνων

### **Εμμανουήλ Καναβάκης**

Ομότιμος Καθηγητής Ιατρικής Γενετικής  
Εθνικού και Καποδιστριακού  
Πανεπιστημίου Αθηνών