

Εισαγωγή στη Βιολογία συστημάτων Μετάβαση από την παραδοσιακή μελέτη στη Βιολογία συστημάτων

Παραδείγματα βιολογικών προβλημάτων για την επίλυση των οποίων έχει διαφοροποιηθεί ο τρόπος/διαδικασία μελέτης και αντιμετώπισης.

Γονιδιωματική Μεταγραφωμική Πρωτεωμική Μεταβολωμική Συνδεδωμική Φαινωμική

1. Γενετικό υλικό

1.1 Δομή και λειτουργία γενετικού υλικού

1.1.1 Δομή DNA/RNA

- Περιγράφουν τη χημική δομή των νουκλεοτιδίων.
- Αναγνωρίζουν ότι τα μόρια των νουκλεϊκών οξέων είναι νουκλεοτιδικά πολυμερή.
- Περιγράφουν τον 3'-5' φωσφοδιεστερικό δεσμό μεταξύ των νουκλεοτιδίων.
- Αναγνωρίζουν πώς προκύπτει ο 5' → 3' προσανατολισμός της πολυνουκλεοτιδικής αλυσίδας.
- Περιγράφουν το μοντέλο της διπλής έλικας του DNA.
- Εξηγούν γιατί οι δύο αλυσίδες του DNA είναι αντιπαράλληλες μεταξύ τους.
- Αναλύουν δεδομένα για τον προσδιορισμό της μορφής (κυκλικό- γραμμικό, μονόκλωνο-δίκλωνο) και του τύπου του νουκλεϊκού οξέος (DNA-RNA).
- Κατασκευάζουν μοντέλα νουκλεϊκών οξέων.

1.1.2 Οργάνωση DNA προκαρυωτικών

- Περιγράφουν το βακτηριακό χρωμόσωμα.
- Ορίζουν το πυρηνοειδές.
- Εξηγούν τον τρόπο με τον οποίο οργανώνεται το βακτηριακό DNA στο κύτταρο.
- Αναγνωρίζουν τα πλασμίδια ως μικρότερα μόρια γενετικού υλικού των βακτηρίων και να αναφέρουν τα χαρακτηριστικά και τις ιδιότητές τους.
- Συγκρίνουν το μέγεθος του βακτηριακού DNA με το DNA ενός ευκαρυωτικού κυττάρου
- Αναγνωρίζουν σε ψηφιακά μέσα τις διαφορετικές μορφές του βακτηριακού DNA.

1.1.3 Οργάνωση DNA ευκαρυωτικών (νουκλεόσωμα χρωματίνη, χρωμόσωμα)

- Αναγνωρίζουν τα σημεία του ευκαρυωτικού κυττάρου στα οποία υπάρχει DNA.
- Ορίζουν τη χρωματίνη.
- Κατηγοριοποιούν τη χρωματίνη σε ευχρωματίνη και ετεροχρωματίνη.
- Περιγράφουν από τι αποτελείται το νουκλεόσωμα.
- Περιγράφουν τα διαδοχικά στάδια συσπείρωσης και αναδίπλωσης του DNA και να συσχετίζουν τον βαθμό συσπείρωσης με τα αντίστοιχα στάδια του κυτταρικού κύκλου.
- Εξηγούν γιατί το νουκλεόσωμα αποτελεί τη βασική μονάδα οργάνωσης της χρωματίνης των ευκαρυωτικών οργανισμών.
- Αναγνωρίζουν τα διάφορα στάδια του κυτταρικού κύκλου παρατηρώντας τον βαθμό συσπείρωσης του DNA σε μόνιμα ή νωπά παρασκευάσματα κυττάρων.
- Αναφέρουν το μεταφασικό χρωμόσωμα ως το τελικό στάδιο συσπείρωσης του DNA.
- Κατασκευάζουν μοντέλα του γενετικού υλικού του πυρήνα σε διαφορετικά επίπεδα συσπείρωσης.

1.1.4 Οργάνωση DNA/RNA ιών

- Κατηγοριοποιούν το γενετικό υλικό των ιών σε DNA και RNA, μονόκλωνο ή δίκλωνο, γραμμικό ή κυκλικό.
- Συγκρίνουν το μέγεθος του γενετικού υλικού και τον αριθμό γονιδίων των ιών με αυτά των προκαρυωτικών και ευκαρυωτικών κυττάρων.

1.1.5 Λειτουργίες γενετικού υλικού (αντιγραφή ως διαδικασία διατήρησης και μεταβίβασης της γενετικής πληροφορίας, αναφορά στο Κεντρικό Δόγμα της Βιολογίας και τον κυτταρικό κύκλο)

- Αναφέρουν τις βασικές λειτουργίες του γενετικού υλικού.
- Διατυπώνουν τη σύγχρονη εκδοχή του Κεντρικού Δόγματος της Βιολογίας.
- Περιγράφουν τη διαδικασία της αντιγραφής με αναφορά στα ένζυμα και τον ρόλο τους.
- Αιτιολογούν γιατί η αντιγραφή του DNA πρέπει να γίνεται ταυτόχρονα με συνεχή και ασυνεχή σύνθεση.
- Προσδιορίζουν ποια αλυσίδα του DNA αντιγράφεται συνεχώς και ποια ασυνεχώς σε διαφορετικές περιπτώσεις.
- Αιτιολογούν πώς εξασφαλίζεται η πιστότητα κατά την αντιγραφή του DNA.
- Εξηγούν τον ρόλο των τελομερών και να τα συσχετίζουν με τη δράση της τελομεράσης.
- Προβλέπουν την κατεύθυνση της αντιγραφής και τον τρόπο σύνθεσης (συνεχής-ασυνεχής) στη νεοσυντιθέμενη αλυσίδα DNA.
- Κατασκευάζουν μοντέλο για την περιγραφή της διαδικασίας της αντιγραφής.

1.2 Μέθοδοι ανάλυσης

1.2.1 Ιστορική αναδρομή στις μεθόδους ανάλυσης, αλληλούχηση DNA, PCR, ηλεκτροφόρηση, καρυότυπος

- Συνδέουν τις διαφορετικές τεχνικές που έχουν αναπτυχθεί για τη μελέτη του γενετικού υλικού με τα χαρακτηριστικά του.
- Αναφέρουν τη χρησιμότητα της μεθόδου PCR για τη μελέτη του γενετικού υλικού.
- Αναφέρουν τα απαιτούμενα υλικά για την πραγματοποίηση της αντίδρασης PCR.
- Συσχετίζουν την αποδιάταξη και την υβριδοποίηση του DNA με τις μεταβολές στη θερμοκρασία.
- Περιγράφουν τη διαδικασία της PCR.
- Αναγνωρίζουν τη PCR ως τεχνική για τον πολλαπλασιασμό ειδικών αλληλουχιών DNA με σκοπό την ποιοτική ή/και ποσοτική ανίχνευσή τους.
- Αναφέρουν τις εφαρμογές της PCR.
- Περιγράφουν τη διαδικασία ηλεκτροφόρησης του DNA.
- Αναγνωρίζουν την ηλεκτροφόρηση του DNA ως μεθοδολογία για την ανίχνευση τμημάτων DNA και τον προσδιορισμό του μεγέθους τους.
- Αξιολογούν το αποτέλεσμα ηλεκτροφόρησης για τον προσδιορισμό τμημάτων DNA διαφορετικού μεγέθους συγκρινόμενα με γνωστό μάρτυρα.
- Καταλήγουν σε συμπεράσματα σχετικά με την παρουσία DNA-στόχου στο προς εξέταση δείγμα.
- Αναγνωρίζουν τις τεχνικές αλληλούχησης του DNA ως τεχνολογία για τον προσδιορισμό της αλληλουχίας των αζωτούχων βάσεων σε ένα μόριο DNA.
- Αναφέρουν την αρχή της μεθόδου Sanger.
- Εξηγούν τις εφαρμογές της αλληλούχησης του DNA.
- Επιλέγουν την κατάλληλη τεχνική που θα χρησιμοποιήσουν για να απαντήσουν σε ένα ερευνητικό ερώτημα ή/και να επιλύσουν ένα καθημερινό πρόβλημα.
- Σχεδιάζουν μικρές έρευνες συμπεριλαμβάνοντας τις κατάλληλες πειραματικές διαδικασίες.
- Περιγράφουν τη διαδικασία κατασκευής καρυότυπου.
- Αναγνωρίζουν την τεχνική του καρυότυπου ως μεθοδολογία για τη μελέτη των χρωμοσωμάτων ενός οργανισμού.
- Επεξεργάζονται έτοιμες φωτογραφίες ή εικόνες για την κατασκευή καρυότυπου.
- Εξηγούν τις εφαρμογές του καρυότυπου.

1.2.2 Χαρτογράφηση γονιδιωμάτων και Πρόγραμμα Ανθρώπινου Γονιδιώματος

- Αναφέρουν παραδείγματα επιστημονικής αξιοποίησης των δεδομένων που προκύπτουν από το Πρόγραμμα Ανθρώπινου Γονιδιώματος.
- Αναφέρουν εφαρμογές που προκύπτουν από τη χρήση των αποτελεσμάτων του Προγράμματος Ανθρώπινου Γονιδιώματος.

1.3 Γονιδιωματική - Προσδιορισμός μεγάλου μήκους ή/και του συνολικού γονιδιώματος

1.3.1 Σύγχρονες μέθοδοι ανάλυσης: Μικροσυστοιχίες DNA, Αλληλούχηση του DNA Επόμενης Γενιάς, Μεγάλα Δεδομένα: Εργαλεία βιοπληροφορικής

- Ορίζουν τη γονιδιωματική ως τον κλάδο της Βιολογίας που μελετά πλήρεις ομάδες γονιδίων και τις μεταξύ τους αλληλεπιδράσεις.
- Αναγνωρίζουν τον ρόλο της βιοπληροφορικής (υπολογιστικά εργαλεία) για την οργάνωση και ανάλυση του τεράστιου όγκου δεδομένων (Μεγάλα Δεδομένα) που παράγονται από την εφαρμογή σύγχρονων τεχνικών, με σκοπό την ολιστική μελέτη.
- Περιγράφουν την τεχνική των μικροσυστοιχιών DNA.
- Αναγνωρίζουν τη χρήση των μικροσυστοιχιών DNA για την ταυτόχρονη ανάλυση (ποσοτικοποίηση) της έκφρασης γονιδίων με σύγκριση δειγμάτων.
- Συσχετίζουν την εφαρμογή των μικροσυστοιχιών DNA με την αρχή της συμπληρωματικότητας μεταξύ νουκλεϊκών οξέων DNA-DNA ή DNA-RNA, τις συνθήκες θερμοκρασίας και τη χρήση φθορίζουσών ουσιών.
- Αναφέρουν εφαρμογές της χρήσης μικροσυστοιχιών DNA.
- Αναφέρουν την Αλληλούχηση του DNA Επόμενης Γενιάς ως μια μέθοδο αλληλούχησης εκατομμυρίων βάσεων DNA.
- Συγκρίνουν τη μέθοδο NGS με τη συμβατική αλληλούχηση.
- Αναφέρουν εφαρμογές της χρήσης NGS.

1.3.2 Σύγκριση γονιδιωμάτων και εξέλιξη

- Αναγνωρίζουν τον ρόλο των προγραμμάτων χαρτογράφησης γονιδιώματος διαφόρων οργανισμών στον προσδιορισμό πιθανών εξελικτικών σχέσεων ανάμεσά τους.
- Αναλύουν δεδομένα, τα συγκρίνουν, τα ταξινομούν και να καταλήγουν σε συμπεράσματα για το είδος των εξελικτικών σχέσεων των οργανισμών που προκύπτουν από αυτά.

2. Έκφραση της γενετικής πληροφορίας – Μεταγραφή

2.1 Μεταγραφή

2.1.1 Διαδικασία μεταγραφής – Ρύθμιση στο επίπεδο της μεταγραφής σε προκαρυωτικούς και ευκαρυωτικούς οργανισμούς.

- Αναγνωρίζουν τη μεταγραφή ως το πρώτο βήμα της γονιδιακής έκφρασης.
- Συσχετίζουν τη γονιδιακή έκφραση με την κυτταρική διαφοροποίηση.
- Περιγράφουν τον ρόλο της RNA πολυμεράσης στη διαδικασία της μεταγραφής σε ευκαρυωτικούς και προκαρυωτικούς οργανισμούς.
- Εντοπίζουν τις περιοχές του ευκαρυωτικού και προκαρυωτικού κυττάρου που επιτελείται η μεταγραφή.
- Αναφέρουν τα διαφορετικά είδη γονιδίων ανάλογα με το RNA το οποίο παράγεται (mRNA, tRNA, rRNA, snRNA, miRNA).
- Αναγνωρίζουν τα ρυθμιστικά στοιχεία της μεταγραφής και να περιγράφουν τον ρόλο τους.
- Αναγνωρίζουν την κωδική και μη κωδική αλυσίδα του γονιδίου και να τις εντοπίζουν σε ένα μόριο DNA.
- Προσδιορίζουν τα άκρα (5', 3') σε μόρια RNA, υποδεικνύοντας ταυτόχρονα την κατεύθυνση της μεταγραφής.
- Αναφέρουν τους μηχανισμούς ωρίμανσης του mRNA στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς.
- Συγκρίνουν την πορεία της μεταγραφής σε οργανισμούς.
- Εντοπίζουν τα εξώνια και τα εσώνια σε γονίδια.
- Συσχετίζουν τη διαδικασία της μεταγραφής με τη ρύθμιση της γονιδιακής έκφρασης σε ευκαρυωτικούς και προκαρυωτικούς οργανισμούς.

2.2 Μέθοδοι ανάλυσης

2.2.1 Ιστορική αναδρομή μεθόδων ανάλυσης – Αποτύπωση κατά Northern, RT-PCR, αλληλούχηση RNA

- Αναφέρουν την αποτύπωση κατά Northern ως τεχνική μελέτης RNA που έχει παραχθεί σε συγκεκριμένους ιστούς και σε συγκεκριμένα στάδια ανάπτυξης και να τη συσχετίζουν με μόρια ανιχνευτές.
- Περιγράφουν την τεχνική RT-PCR και τις εφαρμογές της.
- Αναφέρουν την αλληλούχηση RNA ως τεχνική μελέτης της αλληλουχίας του RNA.

2.3 Μεταγραφωμική - Μελέτη μεταγραφωμάτων (σύνολο RNAs)

2.3.1 Σύγχρονες μέθοδοι ανάλυσης: Μικροσυστοιχίες RNA, δημιουργία βάσεων δεδομένων, Μεγάλα Δεδομένα, Βιοπληροφορική

- Ορίζουν το μεταγράψωμα ως το σύνολο των RNA που παράγονται σε έναν οργανισμό.
- Περιγράφουν την τεχνική μικροσυστοιχιών RNA ως μέσο για τη συλλογή μεγάλου αριθμού δεδομένων και να αναφέρουν τους περιορισμούς που παρουσιάζει στη μελέτη γνωστών αλληλουχιών και όχι στην ανακάλυψη νέων.
- Επιλέγουν την κατάλληλη τεχνική για την επίλυση επιστημονικού ζητήματος.

3. Έκφραση της γενετικής πληροφορίας – Πρωτεϊνοσύνθεση

3.1 Μετάφραση

3.1.1 Διαδικασία μετάφρασης – Ρύθμιση στο επίπεδο της μετάφρασης και μεταμεταφραστικά

- Περιγράφουν τη διαδικασία της μετάφρασης με αναφορά στα σημεία του κυττάρου στα οποία λαμβάνει χώρα.
- Συσχετίζουν τη λειτουργία των μορίων mRNA, tRNA και rRNA με τη διαδικασία της μετάφρασης.
- Προβλέπουν την αμινοξική αλληλουχία με αναφορά στον γενετικό κώδικα.
- Εξηγούν πώς συγκεκριμένοι παράγοντες καθορίζουν την ποσότητα της παραγόμενης πρωτεΐνης ανάλογα με τις λειτουργικές ανάγκες του κυττάρου.
- Αναφέρουν τους μηχανισμούς μεταμεταφραστικής τροποποίησης των πρωτεϊνών.

3.2 Δομή και λειτουργία πρωτεϊνών

3.2.1 Διαμόρφωση της πρωτεΐνης στον χώρο, Μετουσίωση

- Περιγράφουν τον σχηματισμό του πεπτιδικού δεσμού.
- Ορίζουν την πρωτοταγή δομή της πολυπεπτιδικής αλυσίδας.
- Αναφέρουν τα διαφορετικά επίπεδα διαμόρφωσης μίας πρωτεΐνης στον χώρο και να προβλέπουν τις μετατροπές στη δομή με την επίδραση διαφόρων συνθηκών.
- Συσχετίζουν τη μετουσίωση των πρωτεϊνών με την απώλεια της λειτουργικότητάς τους.
- Σχεδιάζουν πείραμα για τη μελέτη της μετουσίωσης των πρωτεϊνών.

3.2.2 Παραδείγματα πρωτεϊνών – Τα ένζυμα

- Κατηγοριοποιούν τις πρωτεΐνες σε δομικές και λειτουργικές.
- Αναφέρουν συγκεκριμένα παραδείγματα από κάθε κατηγορία πρωτεϊνών (ένζυμα, πρωτεΐνες μεμβρανών, αντισώματα, κολλαγόνο).
- Συσχετίζουν την τρισδιάστατη δομή των ενζύμων με τη δράση τους.
- Ερμηνεύουν την εξειδίκευση των ενζύμων.
- Προσδιορίζουν τις χημικές ιδιότητες των ενζύμων.
- Προσδιορίζουν τους παράγοντες που επηρεάζουν την ταχύτητα των ενζυμικών αντιδράσεων (συγκέντρωση υποστρώματος, θερμοκρασία, pH, συγκέντρωση ενζύμου).
- Χρησιμοποιούν την εξίσωση Michaelis-Menten για να προβλέπουν την πορεία της ενζυμικής αντίδρασης παρουσία ή απουσία αναστολέων, να σχεδιάζουν και να αναλύουν τα αντίστοιχα διαγράμματα.
- Διατυπώνουν υποθέσεις και να σχεδιάζουν πείραμα για την επίδραση της θερμοκρασίας και του pH στη δράση των ενζύμων και να καταλήγουν σε συμπεράσματα.
- Αναγνωρίζουν τους αναστολείς και τους συμπαράγοντες των ενζύμων και να αιτιολογούν τη σημασία τους για τη δραστηριότητα των ενζύμων.
- Συσχετίζουν τις συνέπειες της δράσης των αναστολέων (εντομοκτόνων, βαρέων μετάλλων) με την υγεία του ανθρώπου και την επιβίωση των οργανισμών.
- Συνδέουν τη σύσταση των συνενζύμων με τη σημασία μιας διατροφής πλούσιας σε βιταμίνες.

3.2.3 Αλληλεπίδραση πρωτεϊνών με άλλα μόρια

- Παραθέτουν παραδείγματα αλληλεπίδρασης πρωτεϊνών με άλλα μόρια (π.χ. λιπίδια, υδατάνθρακες) και να αναφέρονται στη λειτουργία τους.

3.3 Μέθοδοι ανάλυσης

3.3.1 Ηλεκτροφόρηση πρωτεϊνών, ανοσοαποτύπωμα Western, ELISA

- Περιγράφουν την τεχνική της ηλεκτροφόρησης των πρωτεϊνών για τον διαχωρισμό τους ανάλογα με το φορτίο και το μέγεθός τους.
- Αναφέρουν εφαρμογές χρήσης της ηλεκτροφόρησης πρωτεϊνών για τη μελέτη βιολογικών φαινομένων και ασθενειών.
- Αναλύουν και να αξιολογούν δεδομένα από απεικονίσεις ηλεκτροφόρησης και να εξάγουν συμπεράσματα.
- Αναφέρουν την τεχνική ανοσοαποτύπωσης ως τεχνική για την ποιοτική και ποσοτική μελέτη των πρωτεϊνών που εκφράζονται σε ιστούς και να τη συσχετίζουν με τη διάγνωση ασθενειών.
- Αναφέρουν την ELISA ως τεχνική για την ποσοτική και ποιοτική ανάλυση πρωτεϊνών σε βιολογικά δείγματα με τη βοήθεια αντισωμάτων.

3.4 Πρωτεωμική - Πρωτεϊνικό προφίλ κυττάρων σε σχέση με τη λειτουργία που επιτελούν

3.4.1 Δισδιάστατη ηλεκτροφόρηση, Φασματομετρία, Μεγάλα Δεδομένα

- Ορίζουν το πρωτέωμα ως το σύνολο των πρωτεϊνών που παράγονται σε έναν οργανισμό ή σε μια ομάδα ομοειδών κυττάρων.
- Αναφέρουν την αρχή της μεθόδου της δισδιάστατης ηλεκτροφόρησης.
- Αναφέρουν την αρχή της μεθόδου της φασματομετρίας και να εξηγούν τους λόγους εφαρμογής της για τη μελέτη του συνόλου των πρωτεϊνικών μορίων.
- Χρησιμοποιούν δεδομένα από πρότυπη καμπύλη για τον υπολογισμό της συγκέντρωσης πρωτεϊνών σε βιολογικά δείγματα.

4. Προέλευση των χαρακτηριστικών

4.1 Ποικιλότητα χαρακτηριστικών – Κληρονομικότητα

4.1.1 Γονοτυπικές και φαινοτυπικές αναλογίες σε διαφορετικές κατηγορίες γονιδίων (πολλαπλά αλληλόμορφα, θνησιγόνα, ατελώς επικρατή, συνεπικρατή, φυλοσύνδετα, ατελώς φυλοσύνδετα, ολανδρικά, φυλοπεριορισμένα, φυλοεπηρεαζόμενα)

- Ορίζουν τα αλληλόμορφα γονίδια και να τα συσχετίζουν με τις γενετικές θέσεις των χρωμοσωμάτων.
- Ορίζουν τον γονότυπο και τον φαινότυπο.
- Περιγράφουν τη διαδικασία παραγωγής γαμετών (μείωση) και να απεικονίζουν τον τυχαίο συνδυασμό των γαμετών κατά τη γονιμοποίηση.
- Εξηγούν τη δημιουργία των γαμετών μετά από επιχiasμό και να αιτιολογούν την κατανομή των αλληλόμορφων στα χρωμοσώματα.
- Συσχετίζουν τον επιχiasμό με τη γενετική ποικιλομορφία.
- Συσχετίζουν την ποικιλότητα των χαρακτηριστικών με τις διαφορετικές κατηγορίες γονιδίων (πολλαπλά αλληλόμορφα, θνησιγόνα, ατελώς επικρατή, συνεπικρατή, φυλοσύνδετα, ατελώς φυλοσύνδετα, ολανδρικά, φυλοπεριορισμένα, φυλοεπηρεαζόμενα).
- Χρησιμοποιούν τους νόμους της κληρονομικότητας για την πρόβλεψη των γονοτυπικών και φαινοτυπικών αναλογιών σε γονείς και απογόνους.
- Αξιοποιούν πειραματικά δεδομένα από διασταυρώσεις για τον προσδιορισμό του τύπου της κληρονομικότητας και του γονότυπου των ατόμων.
- Προβλέπουν τις γονοτυπικές και φαινοτυπικές αναλογίες που προκύπτουν σε περίπτωση επιχiasμού.
- Σχεδιάζουν γενεαλογικά δέντρα.
- Χρησιμοποιούν γενεαλογικά δέντρα για τη μελέτη του τρόπου κληρονόμησης διαφορετικών χαρακτήρων.
- Διαχωρίζουν τους μονογονιδιακούς από τους πολυγονιδιακούς χαρακτήρες αναλύοντας αποτελέσματα διασταυρώσεων.
- Δίνουν παραδείγματα πολυγονιδιακών χαρακτήρων (π.χ. ύψος ανθρώπου)

4.2 Μεταλλαγές

4.2.1 Είδη μεταλλαγών (γονιδιακές, χρωμοσωμικές), πολυμορφισμοί

- Διαχωρίζουν τις γονιδιακές μεταλλαγές από τις χρωμοσωμικές ανωμαλίες.
- Αναγνωρίζουν τις αλλαγές στο γονιδιακό προϊόν ως αποτέλεσμα των γονιδιακών μεταλλαγών.
- Κατηγοριοποιούν τις γονιδιακές μεταλλαγές ως προς τον μηχανισμό δημιουργίας τους.
- Κατηγοριοποιούν τις γονιδιακές μεταλλαγές ως προς το αποτέλεσμα που επιφέρουν (σιωπηλές, ουδέτερες).
- Ορίζουν τον πολυμορφισμό ως αποτέλεσμα γονιδιακών μεταλλαγών.
- Αναφέρουν παραδείγματα ασθενειών που οφείλονται σε γονιδιακές μεταλλαγές (π.χ. ασθένεια Νάξος).
- Απεικονίζουν διαγραμματικά την παραγωγή μη φυσιολογικών γαμετών που οδηγούν σε αριθμητικές και δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες.
- Συσχετίζουν τη χρωμοσωμική σύσταση με τον φαινότυπο ατόμων που φέρουν χρωμοσωμικές ανωμαλίες.
- Συσχετίζουν την εμφάνιση καρκίνου με την επίδραση γονιδιακών μεταλλαγών και χρωμοσωμικών ανωμαλιών.

4.3 Αλληλεπίδραση γενετικού υλικού-περιβάλλοντος

4.3.1 Έκφραση γονιδίων και περιβάλλον

- Δίνουν παραδείγματα της επίδρασης των περιβαλλοντικών συνθηκών (π.χ. θερμοκρασία) στην έκφραση του γενετικού υλικού των οργανισμών.

4.4 Επιγενετική

4.4.1 Μεθυλίωση βάσεων, ακετυλίωση ιστονών

- Περιγράφουν την επιγενετική ως το σύνολο των διεργασιών που επηρεάζουν την έκφραση των γονιδίων χωρίς να τροποποιούν την αλληλουχία τους.
- Αναφέρουν επιγενετικούς μηχανισμούς (μεθυλίωση βάσεων, ακετυλίωση ιστονών).

4.4.2 Παραδείγματα επιγενετικών μηχανισμών στους οργανισμούς

- Συσχετίζουν τις επιγενετικές διεργασίες με αλλαγές στο περιβάλλον ανάπτυξης του οργανισμού.

4.5 Μέθοδοι ανάλυσης

4.5.1 Τεχνικές προγεννητικού ελέγχου

- Αναφέρουν ιστορικά τη χρήση γενεαλογικών δέντρων για τη μελέτη του τρόπου κληρονομής χαρακτηριστικών.
- Αναφέρουν τις τεχνικές προγεννητικού ελέγχου.
- Εξηγούν πώς οι τεχνικές προγεννητικού ελέγχου σχετίζονται με τη διάγνωση και την πρόβλεψη γενετικών ασθενειών.
- Αξιολογούν δεδομένα και να επιλέγουν ανάλογα με αυτά την κατάλληλη μέθοδο προγεννητικού ελέγχου.

4.6 Φαινωμική

4.6.1 3D φαινοτύπηση, Μεγάλα Δεδομένα

- Ορίζουν τη φαινωμική ως τεχνική μελέτης του συνόλου των φαινοτύπων ενός οργανισμού κατά τα διαφορετικά στάδια ανάπτυξής του και πιθανών επιδράσεων (μεταλλαγές, περιβάλλον).
- Αναφέρουν το παράδειγμα της 3D φαινοτύπησης και να το συσχετίζουν με την αναγκαιότητα συγκέντρωσης πλήθους δεδομένων για την ολοκληρωμένη μελέτη των χαρακτηριστικών ενός πληθυσμού.

5. Μεταβολισμός

5.1 Μεταβολικές διαδικασίες

5.1.1 Ορισμός και αρχές (διάσπαση – βιοσύνθεση ουσιών, παραγωγή ενέργειας)

- Ορίζουν την έννοια του μεταβολισμού.
- Διακρίνουν διαδικασίες βιοσύνθεσης και διάσπασης ουσιών.
- Δίνουν παραδείγματα αντίστοιχων μεταβολικών διεργασιών στους οργανισμούς.
- Εφαρμόζουν με παραδείγματα τη μεταφορά ενέργειας στα κύτταρα μέσω συζευγμένων αντιδράσεων (εξώθερμες- ενδόθερμες αντιδράσεις).

5.1.2 Μεταβολικά μονοπάτια με συμμετοχή ενζύμων και άλλων μορίων – Παραγωγή μεταβολιτών

- Ορίζουν την έννοια του μεταβολικού μονοπατιού.
- Ορίζουν τους μεταβολίτες ως τα ενδιάμεσα ή τελικά προϊόντα του μεταβολισμού.
- Αναφέρουν τα βασικά χαρακτηριστικά των μεταβολικών μονοπατιών.
- Εξηγούν τη συμμετοχή των ενζύμων και άλλων μορίων στα μεταβολικά μονοπάτια.
- Ορίζουν τις αλυσίδες αντιδράσεων (π.χ. γλυκόλυση) και τους κύκλους αντιδράσεων (π.χ. κύκλος του Krebs) με εφαρμογή παραδειγμάτων.
- Αναγνωρίζουν και να εξηγούν τη σημασία ελέγχου των μεταβολικών μονοπατιών.
- Αναγνωρίζουν την παρουσία κοινών μεταβολικών μονοπατιών (σύνθεσης και διάσπασης) σε όλους τους οργανισμούς ως βιοχημική ενότητα των οργανισμών και να την αξιοποιούν στην ερμηνεία της κοινής καταγωγής τους.

5.1.3 Μεταβολίτες ως λειτουργικά μόρια:

5.1.3.1 σε βιοσυνθετικά μονοπάτια

5.1.3.2 σε μονοπάτια κυτταρικής επικοινωνίας

- Αναγνωρίζουν τον ρόλο των μεταβολιτών στη σύνθεση ουσιών.
- Αναγνωρίζουν τον ρόλο των μεταβολιτών στη διακυτταρική επικοινωνία.
- Εξηγούν τον ρόλο των ορμονών στην επικοινωνία μεταξύ των κυττάρων.
- Ορίζουν τις ορμόνες ως χημικούς αγγελιαφόρους μηνυμάτων.
- Κατηγοριοποιούν τις ορμόνες σε πεπτιδικές, στεροειδείς, προερχόμενες από αμινοξέα και λιπίδια.
- Συσχετίζουν τα συμπτώματα ανθρώπινων ασθενειών (PKU, αλφισμός, Parkinson's) αξιοποιώντας βιοχημικά μονοπάτια.

5.2 Μέθοδοι ανάλυσης

5.2.1 Φασματομετρία, χρωματογραφία, φασματοσκοπία

- Αναφέρουν την αρχή της τεχνικής της χρωματογραφίας.
- Αναφέρουν τις εφαρμογές των τεχνικών μελέτης στον διαχωρισμό, την ταυτοποίηση και τον ποσοτικό προσδιορισμό των μεταβολιτών.
- Αναγνωρίζουν την καταλληλότητα των τεχνικών αυτών για την ταυτόχρονη παρακολούθηση πολλαπλών μεταβολικών παραμέτρων και όχι μεμονωμένων μεταβολιτών.

5.3 Μεταβολωμική

5.3.1 Πρόγραμμα Ανθρώπινου Μεταβολώματος – Μεγάλα Δεδομένα

- Ορίζουν τη μεταβολωμική ως σύνολο ποσοτικών περιγραφών όλων των μικρών μορίων ενός βιολογικού δείγματος στη μονάδα του χρόνου που αυτό εξετάζεται.
- Αναγνωρίζουν τη συμβολή του Προγράμματος Ανθρώπινου Μεταβολώματος στη δημιουργία βάσης δεδομένων.
- Αναγνωρίζουν τον ρόλο αυτών των βάσεων δεδομένων στην έρευνα και μελέτη των ανθρώπινων μεταβολιτών.
- Αναφέρουν εφαρμογές των βάσεων μεταβολικών δεδομένων για την υγεία του ανθρώπου.
- Διακρίνουν τη σημασία των μεταβολωμικών αναλύσεων τόσο για την ταυτοποίηση όσο και για τον ποσοτικό προσδιορισμό των μεταβολιτών στους οργανισμούς.

- Συσχετίζουν τις πληροφορίες της γονιδιωματικής, της πρωτεωμικής και της μεταβολωμικής με τις φυσιολογικές λειτουργίες των οργανισμών.

6. Κυτταρικές αλληλεπιδράσεις

6.1 Επικοινωνία

6.1.1 Κυτταρική επικοινωνία

- Αναγνωρίζουν την ανάγκη διακυτταρικής επικοινωνίας για τη φυσιολογική λειτουργία των κυττάρων και των ιστών.
- Αναγνωρίζουν τη σημασία των μεμβρανικών πρωτεϊνών και γλυκοπρωτεϊνών στη δημιουργία ιστών.
- Εξηγούν την ανάγκη επικοινωνίας των κυττάρων με το περιβάλλον τους

6.1.2 Κυτταρική σηματοδότηση

- Αναγνωρίζουν τον ρόλο των γλυκοπρωτεϊνών και των γλυκολιπιδίων ως υποδοχέων μηνυμάτων.
- Ορίζουν τους χασμοσυνδέσμους και να εξηγούν τον ρόλο τους.
- Εξηγούν τη σχέση υποδοχέα – προσδέτη (εξειδίκευση).
- Αναγνωρίζουν την ποικιλομορφία των υποδοχέων στους διαφορετικούς κυτταρικούς τύπους.
- Διακρίνουν τους υποδοχείς σε διαμεμβρανικούς και ενδοκυτταρικούς.
- Συσχετίζουν την ποικιλομορφία των υποδοχέων με τη διαφορική απόκριση των διαφορετικών κυτταρικών τύπων σε κοινά ερεθίσματα.
- Εξηγούν τη διαφορετική απόκριση των κυτταρικών τύπων σε κοινά χημικά ερεθίσματα.
- Ερμηνεύουν τη διαφορετική ταχύτητα μετάδοσης σήματος.
- Εξηγούν την επίδραση του μηνύματος σε μεταβολικά μονοπάτια, έκφραση γονιδίων, σχήμα κυττάρου.
- Περιγράφουν τους μηχανισμούς διακοπής του σήματος.

6.1.3 Χημική φύση μηνυμάτων

- Αναφέρουν παραδείγματα σηματοδοτικών μορίων (ορμόνες, αυξητικοί παράγοντες, νευροπεπτίδια).
- Εξηγούν τη μετατροπή του ηλεκτρικού σήματος σε χημικό.

6.1.4 Νευρική ώση

- Ερμηνεύουν το δυναμικό ηρεμίας χρησιμοποιώντας τους μηχανισμούς μεταφοράς ιόντων διαμέσου της πλασματικής μεμβράνης.
- Εξηγούν το δυναμικό ενεργείας των νευρώνων.
- Ορίζουν την ανερέθιστη περίοδο.
- Προβλέπουν την απόκριση των νευρώνων σε ερεθίσματα στη διάρκεια της ανερέθιστης περιόδου.

6.1.5 Νευροδιαβιβαστές, ενδορφίνες, εγκεφαλίνες

- Ορίζουν τους νευροδιαβιβαστές.
- Αναφέρουν παραδείγματα νευροδιαβιβαστών.
- Εξηγούν τον ρόλο των νευροδιαβιβαστών στη μετάδοση του σήματος.
- Κατηγοριοποιούν τους νευροδιαβιβαστές ανάλογα με τη χημική τους σύσταση.
- Διακρίνουν τους νευροδιαβιβαστές σε διεγερτικούς και ανασταλτικούς.
- Αναφέρουν πεπτιδικά μόρια σηματοδότησης (εγκεφαλίνες, ενδορφίνες).
- Συσχετίζουν τη δράση των εγκεφαλινών με την ανακούφιση του πόνου.
- Περιγράφουν τη σύναψη (προσυναπτικός και μετασυναπτικός νευρώνας, συναπτική σχισμή).

6.2 Μέθοδοι ανάλυσης

6.2.1 Ηλεκτρονική μικροσκοπία

- Αναγνωρίζουν τη σημασία της ηλεκτρονικής μικροσκοπίας στη διατύπωση των μοντέλων που περιγράφουν τη δομή της πλασματικής μεμβράνης.

6.3 Συνδεωμική

6.3.1 Απεικόνιση και μελέτη των πολύπλοκων συνδέσεων στον εγκέφαλο του ανθρώπου και άλλων οργανισμών – μοντέλων

- Αναγνωρίζουν την ανάπτυξη των τεχνολογιών της συνδεωμικής ως προσέγγιση μελέτης του συνόλου των αλληλεξαρτήσεων και αλληλεπιδράσεων των κυττάρων του εγκεφάλου.
- Αναλύουν τη σχέση μεταξύ του σχεδιασμού θεραπευτικών προσεγγίσεων και της δομής και των λειτουργιών των νευρωνικών δικτύων.

7. Πληθυσμός

7.1 Γενετική πληθυσμών

7.1.1 Βιοποικιλότητα (ποικιλότητα ειδών, οικοσυστημάτων, γενετική ποικιλότητα)

- Διακρίνουν και να περιγράφουν τα διαφορετικά επίπεδα μελέτης της βιοποικιλότητας.
- Προσδιορίζουν τους τρεις παράγοντες της γενετικής ποικιλότητας: τις μεταλλάξεις, τη φυσική επιλογή και την απομόνωση.
- Ερμηνεύουν τη συμβολή της βιοποικιλότητας στη διατήρηση της ισορροπίας των οικοσυστημάτων.
- Αξιοποιούν τον δείκτη ποικιλότητας Simpson για τον υπολογισμό του πλούτου των ειδών σε ένα οικοσύστημα και τη σημασία του στη διαχείριση των οικοσυστημάτων.
- Περιγράφουν τα οφέλη του ανθρώπου από τη γενετική ποικιλότητα, την ποικιλότητα των ειδών και των οικοσυστημάτων.
- Αναγνωρίζουν τους παράγοντες που απειλούν τη βιοποικιλότητα και τις επιπτώσεις από την απώλειά της στην υγεία, την ποιότητα ζωής και την οικολογική ισορροπία.
- Αναπτύσσουν κριτικά θετική στάση για τη διατήρηση της βιοποικιλότητας.
- Αναγνωρίζουν τη σημασία της αειφόρου διαχείρισης των οικοσυστημάτων.

7.1.2 Ισορροπία Hardy-Weinberg, πληθυσμιακό μέγεθος, ποικιλότητα, συχνότητα γονιδίων

- Προσδιορίζουν τι είναι η ισορροπία Hardy-Weinberg και να αναφέρουν τις προϋποθέσεις εξασφάλισής της.
- Αξιοποιούν την εξίσωση Hardy-Weinberg για να προσδιορίζουν αν η γονιδιακή δεξαμενή ενός πληθυσμού μεταβάλλεται.
- Προσδιορίζουν τις γονοτυπικές συχνότητες για έναν γονιδιακό τόπο, όταν είναι γνωστή η γονιδιακή συχνότητα ενός από τα δύο αλληλόμορφα του.

7.1.3 Δυναμική πληθυσμών

- Αναγνωρίζουν τον ρυθμό γεννήσεων, τη θνησιμότητα και τη διασπορά (μετανάστευση και αποδημητισμός) ως τους παράγοντες αλλαγής μεγέθους ενός πληθυσμού και της γονιδιακής δεξαμενής του.

7.1.4 Οι οργανισμοί στο οικοσύστημα – Ρύθμιση πληθυσμιακού μεγέθους – περιοριστικός παράγοντας Βιολογικός έλεγχος

- Αναγνωρίζουν τους διαφορετικούς τρόπους αλληλεπίδρασης των πληθυσμών: διαειδικός ανταγωνισμός, θήρευση, παρασιτισμός, σχέσεις συμβίωσης.
- Αναγνωρίζουν την πρακτική εφαρμογή αυτών των εννοιών στον βιολογικό έλεγχο.
- Συσχετίζουν τον βιολογικό έλεγχο με την προσπάθεια ελάττωσης του πληθυσμού «ενοχλητικών» ειδών, με την εισαγωγή πληθυσμών θηρευτών τους ή πληθυσμών που παρασιτούν σε εκείνους.

7.2 Μεταγονιδιωματική

7.2.1 Καταγραφή και μελέτη του γονιδιωματικού προφίλ της φυσιολογικής μικροχλωρίδας ή πληθυσμών μικροοργανισμών σε οικοσυστήματα

- Αναγνωρίζουν ότι το μικροβίωμα κάθε ανθρώπου είναι μοναδικό και διαφοροποιείται ως προς τα είδη των μικροοργανισμών, τον πληθυσμό του κάθε είδους και τη μεταξύ τους αναλογία.
- Συσχετίζουν την υγεία και την ασθένεια του ανθρώπου όχι μόνο με την έκφραση των γονιδίων που ο ίδιος φέρει, αλλά και με την έκφραση των γονιδίων των μικροοργανισμών που φιλοξενεί.

- Αναγνωρίζουν τη συμβολή της Μεταγονιδιωμικής στην ανακάλυψη του πλούτου των μικροοργανισμών που δεν μπορούν να καλλιεργηθούν, επειδή διαβιούν σε οικοσυστήματα με ακραίες συνθήκες (π.χ. θαλάσσια ηφαίστεια, θερμοπηγές).

8. Σύγχρονες εφαρμογές της Βιολογίας στη βελτίωση της ποιότητας ζωής

8.1 Γενετική μηχανική

8.1.1 Γενετική τροποποίηση, Κλωνοποίηση, Γονιδιακή Θεραπεία, Μοριακά ψαλίδια (crispr-cas9).

- Εξηγούν τον όρο «γενετικά τροποποιημένος οργανισμός».
- Διακρίνουν τη γενετική τροποποίηση από τη μεταλλαγή.
- Αναγνωρίζουν τις εφαρμογές της βιοτεχνολογίας ως αποτέλεσμα των τεχνικών της γενετικής μηχανικής.
- Αναφέρουν εφαρμογές της βιοτεχνολογίας στην υγεία, στη γεωργία, στην κτηνοτροφία, στη βιομηχανία και στο περιβάλλον.
- Αναγνωρίζουν με χρήση παραδειγμάτων τον ρόλο των βιοτεχνολογικών εφαρμογών για τον άνθρωπο.

8.2 Εφαρμογές τεχνολογιών Genomics

8.2.1 Κλινική διάγνωση, πρόγνωση και θεραπεία ασθενειών

- Περιγράφουν τις διαδικασίες παραγωγής φαρμακευτικών πρωτεϊνών, μονοκλωνικών αντισωμάτων, εμβολίων και αντιβιοτικών με τη χρήση των τεχνικών του ανασυνδυασμένου DNA.
- Περιγράφουν τα στάδια της γονιδιακής θεραπείας διακρίνοντας τις διαφορετικές μορφές της (*in vivo*, *ex vivo*).
- Αναφέρουν περιπτώσεις ασθενειών που έχει εφαρμοστεί επιτυχώς η γονιδιακή θεραπεία.
- Περιγράφουν τις νέες τεχνικές επεξεργασίας γονιδιώματος των οργανισμών με τη χρήση νουκλεασών («μοριακά ψαλίδια»)/νουκλεάσες συστημάτων CRISPR-Cas9, ZFNs, TALENs).
- Αναγνωρίζουν τη σημασία των τεχνικών επεξεργασίας ανθρώπινου γονιδιώματος με αναφορά σε συγκεκριμένες θεραπευτικές εφαρμογές τους.
- Αναφέρουν θεραπευτικές εφαρμογές με τη χρήση των «μοριακών ψαλιδιών» εστιάζοντας στον μοριακό μηχανισμό των ασθενειών.

8.2.2 Φαρμακογονιδιωμική (εξατομικευμένη ιατρική)

- Περιγράφουν τη διαδικασία της εξατομικευμένης θεραπείας.
- Αναφέρουν ως μέρος της διαγνωστικής διαδικασίας, πριν την έναρξη της θεραπείας, την εξέταση του μοριακού προφίλ των ατόμων.
- Συγκρίνουν την εξατομικευμένη θεραπευτική με την κλασική θεραπευτική εντοπίζοντας τα σημεία διαφοροποίησής της.
- Αναγνωρίζουν τη φαρμακογονιδιωμική ως ανεπτυγμένο πεδίο της εξατομικευμένης ιατρικής, που εξετάζει τη σχέση ανάμεσα στις γενετικές διαφορές και στην ανταπόκριση στα φάρμακα.
- Αξιολογούν τα αποτελέσματα της φαρμακογονιδιωμικής για την κατανόηση των βιολογικών μηχανισμών των νοσημάτων.
- Αιτιολογούν με παραδείγματα τη στοχευμένη δράση των φαρμάκων σε συγκεκριμένα γενετικά χαρακτηριστικά των νόσων.

8.2.3 Έλεγχος τοξικότητας φαρμάκων/τροφίμων

- Ορίζουν τη έννοια της δόσοεξαρτώμενης τοξικότητας των ουσιών για τους οργανισμούς.
- Κατανοούν τους μηχανισμούς δράσης των τοξικών ουσιών και τη δυνατότητα παρακολούθησης των τοξικών μεταβολιτών μιας ουσίας με τις γενομικές τεχνικές (χαρτογράφηση της σύστασης βιολογικών υγρών).
- Απαριθμούν τις επιπτώσεις τοξικότητας ουσιών στα διάφορα στάδια της ανάπτυξης των οργανισμών (DDT, θαλιδομίδη, εμβρυοτοξικότητα, τερατογένεση).
- Αναφέρουν παραδείγματα τοξικότητας από την παρουσία ουσιών στο περιβάλλον (ρύπανση, εντομοκτόνα, φυτοφάρμακα, οργανικές ενώσεις).

8.2.4 Μελέτες στις επιστήμες διατροφής (διατροφογενωμική)

- Εντοπίζουν την ανάγκη για νέες ποικιλίες φυτών αιτιολογώντας τη συνεισφορά των ποικιλιών αυτών στην αυξανόμενη ζήτηση τροφίμων σε συνδυασμό με τις δυσμενείς επιπτώσεις της κλιματικής αλλαγής.
- Αξιολογούν τις τεχνικές βελτίωσης συνδυαστικά με τις νέες γενομικές τεχνολογίες, με παραδείγματα σχετικά με τη συμβολή τους στη σύγχρονη γεωργία.
- Αναγνωρίζουν τη διατροφογονιδιωματική ως τον κλάδο που συνδυάζει τη γονιδιωματική με την επιστήμη της διατροφής με σκοπό την εξατομικευμένη κάλυψη των διατροφικών αναγκών.

