



Ακαδημαϊκό Έτος 2023-24

2^ο Φροντιστηριακό Μάθημα Βιολογίας (4/12/23 – 14/12/23)

Βιβλιογραφική Ενημέρωση (Journal Club)

Υπεύθυνος: Αλέξανδρος Ονουφριάδης, Αναπληρωτής Καθηγητής

E-mail: onoufriadis@auth.gr

Οδηγίες:

- Κάθε ομάδα θα παρουσιάσει μια επιστημονική εργασία (δείτε παρακάτω τα ΑΕΜ/ονόματα των φοιτητών/τριών που απαρτίζουν την κάθε ομάδα, καθώς επίσης και την κάθε εργασία που θα παρουσιάσουν).
- Οι εργασίες αναφέρονται παρακάτω (μπορείτε να τις αναζητήσετε στη βάση δεδομένων PubMed) και θα τις βρείτε και αναρτημένες στο e-learning.
- Η παρουσίαση θα γίνει με τη μορφή **PowerPoint** και θα απαρτίζεται από 10-15 Διαφάνειες το μέγιστο. Πιο συγκεκριμένα, προτείνεται: 4-6 διαφάνειες Θεωρητικό Υπόβαθρο, 4-6 διαφάνειες Αποτελέσματα, 1-2 διαφάνειες Συμπεράσματα.
- Τα Αποτελέσματα να παρουσιαστούν συνοπτικά και να δοθεί έμφαση στο Θεωρητικό Υπόβαθρο. Οι Μέθοδοι μπορούν να αναφερθούν επιγραμματικά κατά την παρουσίαση των αντίστοιχων αποτελεσμάτων. Για το θεωρητικό Υπόβαθρο μπορείτε να εμπλουτίσετε την παρουσίασή σας με εικόνες/βίντεο κτλ. από τη διεθνή βιβλιογραφία (αναφέροντας την πηγή).
- Ο χρόνος παρουσίασης θα είναι αυστηρά στα **15 λεπτά**, και κάθε φοιτητής/τρια θα παρουσιάσει το λιγότερο από 2 διαφάνειες. Στις ομάδες που αποτελούνται από παραπάνω από 5 άτομα, δύναται ορισμένα άτομα να παρουσιάσουν από 1

διαφάνεια, ώστε να μην ξεπεραστεί το ανώτατο όριο των 10-15 διαφανειών. Θα ακολουθήσει συζήτηση με ερωτήσεις.

Ημέρα	Ημερομηνία	Ωρα	Τμήμα	Λεπτομέρειες
Δευτέρα	4/12/2023	8:00-10:00	E2	Ιατρικό
Δευτέρα	4/12/2023	13:00-15:00	E4	Ιατρικό
Τρίτη	5/12/2023	8:00-10:00	E3	Ιατρικό
Τρίτη	5/12/2023	13:00-15:00	E5	Ιατρικό
Τρίτη	5/12/2023	16:00-18:00	O2	Οδοντιατρικό
Τετάρτη	6/12/2023	8:00-10:00	E6	Ιατρικό
Τετάρτη	6/12/2023	13:00-15:00	E8	Ιατρικό
Πέμπτη	7/12/2023	8:00-10:00	E7	Ιατρικό
Πέμπτη	7/12/2023	13:00-15:00	E9	Ιατρικό
Πέμπτη	7/12/2023	16:00-18:00	O1	Οδοντιατρικό
Παρασκευή	8/12/2023	8:00-10:00	E10	Ιατρικό
Παρασκευή	8/12/2023	13:00-15:00	E1	Ιατρικό
Δευτέρα	11/12/2023	8:00-10:00	E11	Ιατρικό
Δευτέρα	11/12/2023	13:00-15:00	E13	Ιατρικό
Τρίτη	12/12/2023	8:00-10:00	E12	Ιατρικό
Τρίτη	12/12/2023	13:00-15:00	E14	Ιατρικό
Τρίτη	12/12/2023	16:00-18:00	O4	Οδοντιατρικό
Τετάρτη	13/12/2023	8:00-10:00	E15	Ιατρικό
Τετάρτη	13/12/2023	13:00-15:00	E17	Ιατρικό
Πέμπτη	14/12/2023	8:00-10:00	E16	Ιατρικό
Πέμπτη	14/12/2023	13:00-15:00	E18	Ιατρικό
Πέμπτη	14/12/2023	16:00-18:00	O3	Οδοντιατρικό

Η **ομάδα Α** κάθε τμήματος θα παρουσιάσει την **Εργασία Νο 1**

Η **ομάδα Β** κάθε τμήματος θα παρουσιάσει την **Εργασία Νο 2**

Η **ομάδα Γ** κάθε τμήματος θα παρουσιάσει την **Εργασία Νο 3**

Η **ομάδα Δ** κάθε τμήματος θα παρουσιάσει την **Εργασία Νο 4**

Εργασία Νο 1:

Onoufriadis A, Paff T, Antony D, et al. Splice-site mutations in the axonemal outer dynein arm docking complex gene CCDC114 cause primary ciliary dyskinesia. *Am J Hum Genet.* 2013;92(1):88-98. doi:10.1016/j.ajhg.2012.11.002

Εργασία Νο 2:

Olbrich H, Schmidts M, Werner C, et al. Recessive HYDIN mutations cause primary ciliary dyskinesia without randomization of left-right body asymmetry. *Am J Hum Genet.* 2012;91(4):672-684. doi:10.1016/j.ajhg.2012.08.016

Εργασία Νο 3:

Onoufriadis A, Shoemark A, Munye MM, et al. Combined exome and whole-genome sequencing identifies mutations in ARMC4 as a cause of primary ciliary dyskinesia with defects in the outer dynein arm. *J Med Genet.* 2014;51(1):61-67. doi:10.1136/jmedgenet-2013-101938

Εργασία Νο 4:

Onoufriadis A, Shoemark A, Schmidts M, et al. Targeted NGS gene panel identifies mutations in RSPH1 causing primary ciliary dyskinesia and a common mechanism for ciliary central pair agenesis due to radial spoke defects. *Hum Mol Genet.* 2014;23(13):3362-3374. doi:10.1093/hmg/ddu046

ΟΜΑΔΕΣ ΑΝΑ ΤΜΗΜΑΤΑ

ΑΕΜ	Τμήμα	Ομάδα
35029	E1	A
35046	E1	A
35063	E1	A
35081	E1	A
35099	E1	B
35117	E1	B
35135	E1	B
35153	E1	B
35189	E1	Γ
35207	E1	Γ
35225	E1	Γ
35243	E1	Γ
35261	E1	Δ
35029	E1	Δ
33928	E1	Δ
34668	E1	Δ
35301	E1	Δ
34668	E2	A
34922	E2	A
35064	E2	A
35082	E2	A
35100	E2	B
35118	E2	B
35154	E2	B
35190	E2	B
35208	E2	Γ
35226	E2	Γ
35244	E2	Γ
35262	E2	Γ
35280	E2	Γ
35030	E3	A
35047	E3	A
35065	E3	A
35083	E3	A
35101	E3	B
35119	E3	B
35137	E3	B
35155	E3	B
35173	E3	Γ

35191	E3	Г
35209	E3	Г
35227	E3	Г
35245	E3	Δ
35263	E3	Δ
35281	E3	Δ
35281	E3	Δ
35031	E4	A
35048	E4	A
35066	E4	A
35084	E4	A
35102	E4	B
35120	E4	B
35138	E4	B
35156	E4	B
35174	E4	Г
35192	E4	Г
35210	E4	Г
35228	E4	Г
35246	E4	Г
35264	E4	Δ
35282	E4	Δ
34951	E4	Δ
34994	E4	Δ
34920	E4	Δ
35032	E5	A
35049	E5	A
35067	E5	A
35085	E5	A
35103	E5	B
35121	E5	B
35139	E5	B
35157	E5	B
35175	E5	Г
35193	E5	Г
35211	E5	Г
35229	E5	Г
35247	E5	Г
35265	E5	Δ
35283	E5	Δ
35023	E5	Δ

34942	E5	Δ
34995	E5	Δ
35033	E6	A
35050	E6	A
35086	E6	A
35104	E6	A
35122	E6	B
35140	E6	B
35158	E6	B
35176	E6	B
35194	E6	B
35212	E6	Γ
35248	E6	Γ
35266	E6	Γ
35284	E6	Γ
35024	E6	Γ
35034	E7	A
35051	E7	A
35069	E7	A
35087	E7	A
35105	E7	B
35123	E7	B
35141	E7	B
35159	E7	B
35177	E7	Γ
35213	E7	Γ
35231	E7	Γ
35249	E7	Γ
35267	E7	Δ
35285	E7	Δ
34954	E7	Δ
35195	E7	Δ
35035	E8	A
35052	E8	A
35070	E8	A
35088	E8	A
35106	E8	B
35124	E8	B
35142	E8	B
35160	E8	B

35178	E8	Г
35196	E8	Г
35214	E8	Г
35232	E8	Г
35250	E8	Δ
35268	E8	Δ
35286	E8	Δ
34965	E8	Δ
35036	E9	A
35053	E9	A
35071	E9	A
35089	E9	A
35107	E9	B
35125	E9	B
35143	E9	B
35161	E9	B
35179	E9	Г
35197	E9	Г
35215	E9	Г
35233	E9	Г
35251	E9	Δ
35269	E9	Δ
35287	E9	Δ
34193	E9	Δ
35037	E10	A
35054	E10	A
35072	E10	A
35090	E10	A
35108	E10	A
35126	E10	B
35144	E10	B
35162	E10	B
35180	E10	B
35198	E10	B
35216	E10	Г
35234	E10	Г
35252	E10	Г
35270	E10	Г
35288	E10	Г
35038	E11	A

35055	E11	A
35073	E11	A
35091	E11	A
35109	E11	B
35127	E11	B
35145	E11	B
35163	E11	B
35181	E11	B
35217	E11	Г
35235	E11	Г
35253	E11	Г
35271	E11	Г
35289	E11	Г
35039	E12	A
35056	E12	A
35110	E12	A
35128	E12	A
35146	E12	B
35164	E12	B
35182	E12	B
35200	E12	B
35218	E12	Г
35236	E12	Г
35272	E12	Г
34948	E12	Г
35040	E13	A
35057	E13	A
35075	E13	A
35093	E13	A
35111	E13	A
35129	E13	B
35147	E13	B
35201	E13	B
35237	E13	B
35255	E13	B
35273	E13	Г
35291	E13	Г
34953	E13	Г
34969	E13	Г
35021	E13	Г

35041	E14	A
35058	E14	A
35076	E14	A
35094	E14	A
35112	E14	B
35148	E14	B
35166	E14	B
35184	E14	B
35202	E14	Г
35220	E14	Г
35238	E14	Г
35256	E14	Г
35274	E14	Δ
35292	E14	Δ
34967	E14	Δ
34971	E14	Δ
35042	E15	A
35059	E15	A
35077	E15	A
35095	E15	A
35113	E15	B
35131	E15	B
35149	E15	B
35167	E15	B
35185	E15	B
35203	E15	Г
35221	E15	Г
35239	E15	Г
35257	E15	Г
35293	E15	Г
35043	E16	A
35060	E16	A
35078	E16	A
35096	E16	A
35114	E16	B
35132	E16	B
35150	E16	B
35186	E16	B
35204	E16	B
35222	E16	Г
35240	E16	Г

35258	E16	Г
35276	E16	Г
35294	E16	Г
35044	E17	A
35061	E17	A
35079	E17	A
35097	E17	A
35115	E17	A
35133	E17	B
35151	E17	B
35187	E17	B
35205	E17	B
35223	E17	B
35259	E17	Г
35295	E17	Г
34961	E17	Г
34982	E17	Г
34996	E17	Г
35045	E18	A
35062	E18	A
35080	E18	A
35098	E18	A
35116	E18	A
35134	E18	B
35152	E18	B
35188	E18	B
35206	E18	B
35224	E18	B
35242	E18	Г
35260	E18	Г
35278	E18	Г
33237	E18	Г
35296	E18	Г
11531	O1	A
11553	O1	A
11554	O1	A
11556	O1	A
11557	O1	A
11559	O1	B
11560	O1	B

11561	O1	B
11562	O1	B
11563	O1	B
11564	O1	Г
11565	O1	Г
11566	O1	Г
11567	O1	Г
11568	O1	Г
11569	O1	Δ
11570	O1	Δ
11571	O1	Δ
11572	O1	Δ
11574	O1	Δ
11552	O1	Δ
11575	O2	A
11576	O2	A
11577	O2	A
11578	O2	A
11579	O2	A
11580	O2	A
11581	O2	B
11582	O2	B
11583	O2	B
11584	O2	B
11585	O2	B
11586	O2	B
11587	O2	Г
11588	O2	Г
11590	O2	Г
11591	O2	Г
11592	O2	Г
11593	O2	Г
11594	O2	Δ
11595	O2	Δ
11596	O2	Δ
11598	O2	Δ
11599	O2	Δ
11541	O2	Δ
11600	O3	A
11601	O3	A
11602	O3	A

11603	O3	A
11604	O3	A
11605	O3	A
11606	O3	B
11607	O3	B
11608	O3	B
11609	O3	B
11610	O3	B
11611	O3	B
11612	O3	Г
11613	O3	Г
11614	O3	Г
11615	O3	Г
11616	O3	Г
11617	O3	Г
11618	O3	Δ
11619	O3	Δ
11620	O3	Δ
11621	O3	Δ
11623	O3	Δ
11537	O3	Δ
11625	O4	A
11627	O4	A
11628	O4	A
11629	O4	A
11631	O4	B
11632	O4	B
11633	O4	B
11634	O4	B
11635	O4	Г
11637	O4	Г
11638	O4	Г
11642	O4	Г
11643	O4	Г
11644	O4	Δ
11645	O4	Δ
11647	O4	Δ
11648	O4	Δ
11649	O4	Δ