

بسمه تعالی



دانشگاه علوم پزشکی کرمانشاه

دانشکده دندانپزشکی

قالب نگارش طرح درس (نیمسال دوم ۹۵):

| | |
|----------------------------------|--------------------------------------|
| عنوان درس : ژنتیک انسانی | مخاطبان: دانشجویان ترم ۳ دندانپزشکی |
| تعداد واحد: ۲ واحد تئوری | ساعت پاسخگویی به سوالات فراگیر: آزاد |
| زمان ارائه درس: سه‌شنبه‌ها ۱۰-۱۲ | مدرس: دکتر نازنین جلیلیان |
| درس پیش نیاز: ندارد | |

هدف کلی:

مطالعه پدیده توارث در سطح خانواده و جمعیت

شرح درس:

فراگیری ساختمان و عملکرد ژن‌ها و کروموزوم‌ها، سیتوژنتیک و اساس مولکولی و بیوشیمیایی بیماری‌های

ژنتیکی جنسی و غیر جنسی

اهداف کلی جلسات:

جلسه ۱- آشنایی با تاریخچه علم ژنتیک، اساس کروموزومی وراثت، ژنتیک مندلی، تعاریف و اصطلاحات

جلسه ۲ - آشنایی با ساختار DNA، کروماتین، کروموزوم، آشنایی با ساختمان و عملکرد ژن‌ها-واریاسیون ژنتیکی، چندشکلی و جهش

جلسه ۳- آشنایی با انواع شیوه های توارث، شناخت و رسم شجره نامه

جلسه ۴ و ۵ - آشنایی با الگوهای وراثت تک ژنی، اساس مولکولی و بیوشیمیایی بیماری‌ها

جلسه ۶- آشنایی با هموگلوبینوپاتی‌ها

جلسه ۷ و ۸- آشنایی با ساختمان کروموزوم‌ها، سیتوژنتیک بالینی، کروموزوم‌های جنسی و ناهنجاری‌های مرتبط با تغییرات کروموزوم های اتوزومی و جنسی

جلسه ۹- آشنایی با شیوه‌ی توارث چند عاملی

جلسه ۱۰- مشاوره ژنتیک و ارزیابی عوامل ریسک

جلسه ۱۱- ایمونوژنتیک و بیماری‌های خودایمنی

جلسه ۱۲- روش‌های تشخیص مولکولی

جلسه ۱۳- روش‌های ژنتیکی غربالگری، تشخیص پیش و پس از تولد

جلسه ۱۴- آشنایی با ژنتیک تکوین و نقایص بدو تولد

جلسه ۱۵- بیماری‌های شایع ژنتیکی

جلسه ۱۶- روش‌های درمانی بیماری‌های ژنتیکی

اهداف ویژه رفتاری به تفکیک اهداف کلی هر جلسه:

جلسه اول

هدف کلی:

آشنایی با تاریخچه علم ژنتیک، اساس کروموزومی وراثت، ژنتیک مندلی، تعاریف و اصطلاحات

اهداف ویژه:

در پایان جلسه دانشجو باید قادر باشد:

- ✓ سیر تکاملی دانش ژنتیک را بداند
- ✓ مطالعات مندلی و مفهوم ژنتیک مندلی را عنوان کند
- ✓ قوانین مندلی را بداند
- ✓ توانایی حل مسائل مرتبط با قوانین مندلی را داشته باشد
- ✓ به تعاریف پایه ای دانش ژنتیک، که مبنای کار جلسات بعدی خواهند بود، تسلط یابد.

جلسه دوم:

هدف کلی: آشنایی با ساختار DNA، کروماتین، کروموزوم، آشنایی با ساختمان و عملکرد ژن‌ها-واریاسیون

ژنتیکی، چندشکلی و جهش

اهداف ویژه:

در پایان جلسه دانشجو باید قادر باشد:

- ✓ کلیات ساختمانی DNA و RNA را تشریح نماید

- ✓ ساختار کروماتین و کروموزوم را توصیف نماید
- ✓ با توزیع ژن‌ها در ژنوم انسان آشنا گردد
- ✓ بخش‌های مختلف یک ژن شامل پروموتور، اگزون، 5'UTR و 3'UTR را شرح دهد
- ✓ انواع مختلف ژن‌ها را به لحاظ عملکردی توضیح دهد
- ✓ مفهوم جهش را توضیح دهد
- ✓ عوامل جهش‌زا را بشناسد
- ✓ تفاوت جهش و چندشکلی را بیان کند
- ✓ انواع چندشکلی‌های ژنوم انسان را عنوان کند

جلسه سوم:

آشنایی با انواع شیوه‌های توارث، شناخت و رسم شجره نامه

اهداف ویژه:

در پایان جلسه دانشجو باید قادر باشد:

- ✓ انواع شیوه‌های توارث را نام ببرد
- ✓ علائم مورد استفاده در شجره نامه را بلد باشد
- ✓ رسم و تفسیر شجره نامه را بیاموزد
- ✓ یک شجره نامه فرضی را رسم کند

جلسه چهارم و پنجم:

هدف کلی:

آشنایی با الگوهای وراثت تک ژنی، اساس مولکولی و بیوشیمیایی بیماری‌ها

اهداف ویژه:

در پایان جلسه دانشجو باید قادر باشد:

- ✓ شیوه توارث اتوزومی غالب را بداند

- ✓ شجره‌نامه‌هایی با شیوه توارث اتوزومی غالب را تشخیص دهد
- ✓ مهمترین بیماری‌های ژنتیکی با شیوه توارث غالب اتوزومی و ژن درگیر آن را بداند
- ✓ شیوه توارث اتوزومی مغلوب را بداند
- ✓ شجره‌نامه‌هایی با شیوه توارث اتوزومی مغلوب را تشخیص دهد
- ✓ مهمترین بیماری‌های ژنتیکی با شیوه توارث مغلوب اتوزومی ژن درگیر را بداند
- ✓ توانایی تعیین ریسک در شجره‌نامه‌هایی با شیوه‌های توارث ذکر شده را کسب کند
- ✓ شیوه توارث وابسته به X غالب را بداند
- ✓ شجره‌نامه‌هایی با شیوه توارث وابسته به X غالب را تشخیص دهد
- ✓ مهمترین بیماری‌های ژنتیکی با شیوه توارث وابسته به X غالب و ژن درگیر را بداند
- ✓ شیوه توارث وابسته به X مغلوب را بداند
- ✓ شجره‌نامه‌هایی با شیوه توارث وابسته به X مغلوب را تشخیص دهد
- ✓ مهمترین بیماری‌های ژنتیکی با شیوه توارث وابسته به X مغلوب و ژن درگیر در بیماری را بداند
- ✓ توانایی تعیین ریسک در شجره‌نامه‌هایی با شیوه‌های توارث ذکر شده را کسب کند
- ✓ مفهوم توارث هولاندریک و شجره‌نامه‌های مرتبط را درک کند

جلسه ششم:

هدف کلی: آشنایی با هموگلوبینوپاتی‌ها

اهداف ویژه:

در پایان جلسه دانشجو باید قادر باشد:

- ✓ ساختار هموگلوبین را تشریح کند
- ✓ ساختار زنجیره گلوبینی را بیان کند
- ✓ ساختار ژن گلوبین را توصیف کند
- ✓ انواع مختلف هموگلوبین‌های انسانی را بیان کند

- ✓ اساس بیماری تالاسمی آلفا را شرح دهد
- ✓ اساس بیماری تالاسمی بتا را شرح دهد
- ✓ اساس بیماری کم خونی داسی شکل را شرح دهد

جلسه هفتم و هشتم:

اهداف کلی:

آشنایی با ساختمان کروموزوم‌ها، سیتوژنتیک بالینی، کروموزوم‌های جنسی و ناهنجاری‌های مرتبط با تغییرات کروموزوم‌های اتوزومی و جنسی

اهداف ویژه:

در پایان جلسه دانشجو باید قادر باشد

- ✓ ریخت شناسی کروموزوم‌ها و قسمت‌های مختلف کروموزوم را توضیح دهد
- ✓ نام گذاری و تقسیم بندی کروموزوم‌های انسانی را عنوان کند
- ✓ روش‌های مختلف تجزیه و تحلیل کروموزومی را بیان کند
- ✓ تمایز بین ناهنجاری‌های ساختاری و تعدادی را درک کند
- ✓ مفهوم هر یک از ناهنجاری‌های ساختاری شامل:

○ جابجایی‌ها، حذف/مضعف شدگی‌ها، درون پیوستگی، وارونگی و کروموزوم حلقوی و

ایزوکروموزوم را توضیح دهد

- ✓ انواع مختلف ناهنجاری‌های عددی کروموزومی را نام ببرد
- ✓ تعریف و علل ایجاد پلی پلوئیدی را برشمارد
- ✓ آنیوپلوئیدی را تعریف کند
- ✓ علل ایجاد آنیوپلوئیدی را بیان کند

- ✓ در خصوص سندم داون، سبب شناسی، علائم بالینی، کاریوتایپ و مهم‌ترین علل ایجاد آن توضیح دهد
- ✓ در خصوص سندم ادواردز، سبب شناسی، علائم بالینی، کاریوتایپ و مهم‌ترین علل ایجاد آن توضیح دهد
- ✓ در خصوص سندم پاتو، سبب شناسی، علائم بالینی، کاریوتایپ و مهم‌ترین علل ایجاد آن توضیح دهد
- ✓ مهم‌ترین اختلالات تعدادی کروموزوم‌های جنسی را عنوان کند
- ✓ در خصوص سندم کلاین فلتر، سبب شناسی، علائم بالینی، کاریوتایپ و مهم‌ترین علل ایجاد آن توضیح دهد
- ✓ در خصوص سندم ترنر، سبب شناسی، علائم بالینی، کاریوتایپ و مهم‌ترین علل ایجاد آن توضیح دهد
- ✓ کایمرا و موزایسیسم را از یکدیگر تمایز دهد

جلسه ۹:

هدف کلی: آشنایی با شیوه‌ی توارث چند عاملی

اهداف ویژه:

در پایان جلسه دانشجو باید:

- ✓ اهمیت توارث چند عاملی در ناهنجاری‌های ژنتیکی را به خوبی درک کند
- ✓ با مفهوم توارث چند ژنی آشنا گردد
- ✓ مفهوم صفات کمی-پیوسته را بداند
- ✓ منحنی توزیع نرمال را در خصوص صفات پیچیده
- ✓ الگوی آستانه-استعداد را به خوبی تشریح کند
- ✓ بیماری‌های مهم با توارث چندعاملی را بشناسد
- ✓ بتواند مفهوم واریانس را بیان کند

جلسه ۱۰:

هدف کلی: مشاوره ژنتیک و ارزیابی عوامل ریسک

در پایان جلسه دانشجو باید:

- ✓ مفهوم و اهمیت مشاوره ژنتیک را تشریح کند
- ✓ با اهمیت تاریخچه خانوادگی در برآورد خطر آشنا گردد
- ✓ محدودیت‌های شایع مشاوره ژنتیک را فرا بگیرد
- ✓ جنبه‌های روانشناختی مشاوره ژنتیک را فرا بگیرد
- ✓ با تعیین خطر وقوع مجدد آشنا گردد
- ✓ مفهوم خطر عود تجربی را توضیح دهد

جلسه ۱۱:

اهداف کلی: ایمونوژنتیک و بیماری‌های خودایمنی

اهداف ویژه:

در پایان جلسه دانشجو باید:

- ✓ مفاهیم ایمنی ذاتی سلولی و ایمنی ذاتی هومورال را عنوان کند
- ✓ مفاهیم و اجزای ایمنی اکتسابی اختصاصی سلولی و هومورال را بیان کند
- ✓ روش‌های ایجاد تنوع در آنتی بادی‌ها را عنوان کند
- ✓ موارد مهم در ژنتیک پیوند را عنوان کند
- ✓ انواع و مثال‌های مهم بیماری‌های نقص ایمنی ارثی را ذکر کند
- ✓ اصول کلی بیماری‌های خود ایمنی و موارد مهم بیماری‌های خودایمنی را ذکر کند

جلسه ۱۲:

هدف کلی: روش‌های تشخیص مولکولی

اهداف ویژه:

در پایان جلسه دانشجو باید قادر باشد

- ✓ با روش کلون سازی DNA آشنا شود
- ✓ با روش PCR آشنا شود
- ✓ کاربردهای روش PCR در تشخیص را فرا بگیرد
- ✓ با روش MLPA آشنا شود و کاربردهای آن را در تشخیص بداند
- ✓ با روش‌های نوین تشخیص بیماری‌های ژنتیکی (مانند NGS) آشنا شود

جلسه ۱۳:

هدف کلی: روش‌های ژنتیکی غربالگری، تشخیص پیش و پس از تولد

اهداف ویژه:

در پایان جلسه دانشجو باید قادر باشد

- ✓ سطوح مختلف غربالگری در بیماری‌های ژنتیکی را عنوان کند
- ✓ مهم‌ترین معیارهای یک برنامه غربالگری را عنوان کند
- ✓ گروه‌های مخاطب غربالگری را عنوان کند
- ✓ معیارهای یک برنامه غربالگری را به خوبی بداند
- ✓ مزایا و معایب یک برنامه غربالگری را برشمارد
- ✓ اهمیت غربالگری پیش از تولد را ذکر کند
- ✓ غربالگری سه ماهه اول پیش از بارداری را تشریح کند

- ✓ بتواند نتایج غربالگری سه ماهه اول را تفسیر کند
- ✓ غربالگری سه ماهه دوم پیش از بارداری را تشریح کند
- ✓ بتواند نتایج غربالگری سه ماهه دوم پیش از بارداری را تفسیر کند
- ✓ انواع روش‌های تشخیص پیش از تولد را عنوان کند
- ✓ مزایا و معایب هر یک از روش‌های تشخیص پیش از تولد را بیان کند

جلسه ۱۴:

اهداف کلی: آشنایی با ژنتیک تکوین و نقایص بدو تولد

اهداف ویژه:

در پایان جلسه دانشجو باید قادر باشد

- ✓ مفهوم بدشکلی، دفورمیتی و گسیختگی را از هم تمییز دهد
- ✓ علل محیطی، ژنتیکی و ژنومیک بدشکلی‌ها را عنوان کند
- ✓ سندرم و توالی را از هم تمییز دهد
- ✓ فاکتورهای محیطی درگیر در فرایند تکوین را عنوان کند
- ✓ مکانیسم‌های سلولی و مولکولی درگیر در تکوین را تشریح کند
- ✓ با نقایص لوله عصبی آشنا شود

جلسه ۱۵:

هدف کلی: آشنایی با بیماری‌های شایع ژنتیکی

اهداف ویژه:

در پایان جلسه دانشجو باید قادر باشد

- ✓ شیوه توارث، خصوصیات فنوتیپی اصلی، بیماری‌زایی و عامل ژنتیکی درگیر در بیماری آمیلوژنز ایمپرکتا را توضیح دهد

- ✓ شیوه توارث، خصوصیات فنوتیپی اصلی، بیماری‌زایی و عامل ژنتیکی درگیر در سندرم بکویت-ویدمن را توضیح دهد
- ✓ شیوه توارث، خصوصیات فنوتیپی اصلی، بیماری‌زایی و عامل ژنتیکی درگیر در سرطان ارثی تخمدان و سینه را توضیح دهد
- ✓ شیوه توارث، خصوصیات فنوتیپی اصلی، بیماری‌زایی و عامل ژنتیکی درگیر در بیماری شارکوت ماری توث نوع ۱ را توضیح دهد
- ✓ شیوه توارث، خصوصیات فنوتیپی اصلی، بیماری‌زایی و عامل ژنتیکی درگیر در بیماری فیروز کیستیک را توضیح دهد
- ✓ شیوه توارث، خصوصیات فنوتیپی اصلی، بیماری‌زایی و عامل ژنتیکی درگیر در بیماری X شکننده را توضیح دهد

جلسه ۱۶:

هدف کلی: روش‌های درمانی بیماری‌های ژنتیکی

اهداف ویژه:

در پایان جلسه دانشجویان باید قادر باشند

- ✓ با وضعیت کنونی درمان بیماری‌های ژنتیکی آشنا شود
- ✓ سطوح مختلف درمانی مربوط به انواع ناهنجاری‌های ژنتیک را فرا بگیرد
- ✓ با مفهوم پیوند سلول‌های بنیادی آشنا گردد
- ✓ بتواند مفهوم ژن درمانی را بیان کند
- ✓ نکات مورد توجه در ژن درمانی را ذکر کند
- ✓ مواردی از ژن‌درمانی‌هایی که تا کنون انجام شده را اشاره کند
- ✓ خطرات ژن درمانی را تشریح کند

منابع:

ژنتیک در پزشکی تامپسون-ویرایش هفتم

ژنتیک پزشکی ایمری، ویرایش چهاردهم

روش تدریس:

سخنرانی، پرسش و پاسخ کلاسی

وسایل آموزشی:

اسلایدهای آموزشی، ویدیو پروژکتور، وایت برد

سنجش و ارزشیابی:

| تاریخ | سهم از نمره کل | روش | آزمون |
|--|----------------|--------------------|---|
| در اولین جلسه کلاس مشخص خواهد شد | ۵ | چند گزینه ای | آزمون میان ترم |
| به طور مستمر در طول نیمسال تحصیلی | ۱ | ارزیابی در هر جلسه | حضور فعال در کلاس، شرکت مؤثر در فعالیت- های کلاسی |
| بر اساس تاریخ اعلام شده توسط اداره آموزش | ۱۴ | چند گزینه ای | آزمون پایان ترم |

جدول زمان بندی درس:

نام درس: ژنتیک پزشکی، دانشکده دندانپزشکی، نیمسال دوم ۹۶-۱۳۹۵

ساعات تدریس: سه شنبه‌ها ۱۰-۱۲

تعداد واحد: ۲

مسئول درس: دکتر نازنین جلیلیان

| جلسه | تاریخ | استاد | موضوع |
|----------------|--------------------|--------------|--|
| ۱ | سه شنبه ۱۳۹۵/۱۱/۱۹ | دکتر جلیلیان | آشنایی با تاریخچه علم ژنتیک، اساس کروموزومی وراثت، ژنتیک مندلی، تعاریف و اصطلاحات |
| ۲ | سه شنبه ۱۳۹۵/۱۱/۲۶ | دکتر جلیلیان | آشنایی با ساختار DNA، کروماتین، کروموزوم، آشنایی با ساختمان و عملکرد ژن‌ها-واریاسیون ژنتیکی، چندشکلی و جهش |
| ۳ | سه شنبه ۱۳۹۵/۱۲/۳ | دکتر جلیلیان | آشنایی با انواع شیوه های توارث، شناخت و رسم شجره نامه |
| ۴ | سه شنبه ۱۳۹۵/۱۲/۱۰ | دکتر جلیلیان | آشنایی با الگوهای وراثت تک ژنی، اساس مولکولی و بیوشیمیایی بیماری‌ها |
| ۵ | سه شنبه ۱۳۹۵/۱۲/۱۷ | دکتر جلیلیان | آشنایی با الگوهای وراثت تک ژنی، اساس مولکولی و بیوشیمیایی بیماری‌ها |
| ۶ | سه شنبه ۱۳۹۶/۰۱/۱۵ | دکتر جلیلیان | آشنایی با هموگلوبینوپاتی‌ها |
| | سه شنبه ۱۳۹۵/۰۱/۲۲ | دکتر جلیلیان | تعطیل رسمی |
| <u>۷ و ۸*</u> | سه شنبه ۱۳۹۶/۰۱/۲۹ | دکتر جلیلیان | آشنایی با ساختمان کروموزوم‌ها، سیتوژنتیک بالینی، کروموزوم‌های جنسی و ناهنجاری‌های مرتبط با تغییرات کروموزوم های اتوزومی و جنسی |
| | سه شنبه ۱۳۹۶/۰۲/۰۵ | دکتر جلیلیان | تعطیل رسمی |
| <u>۹ و ۱۰*</u> | سه شنبه ۱۳۹۶/۰۲/۱۲ | دکتر جلیلیان | آشنایی با شیوه‌ی توارث چند عاملی مشاوره ژنتیک و ارزیابی عوامل ریسک |

| | | | |
|---|--------------|--------------------|----|
| ایمونوژنتیک و بیماری‌های خودایمنی | دکتر جلیلیان | سه شنبه ۱۳۹۶/۰۲/۱۹ | ۱۱ |
| روش‌های تشخیص مولکولی | دکتر جلیلیان | سه شنبه ۱۳۹۶/۰۲/۲۲ | ۱۲ |
| روش‌های ژنتیکی غربالگری، تشخیص پیش و پس از تولد | دکتر جلیلیان | سه شنبه ۱۳۹۶/۰۳/۲ | ۱۳ |
| آشنایی با ژنتیک تکوین و نقایص بدو تولد | دکتر جلیلیان | سه شنبه ۱۳۹۶/۰۳/۹ | ۱۴ |
| آشنایی با بیماری‌های شایع ژنتیکی | دکتر جلیلیان | سه شنبه ۱۳۹۶/۰۳/۱۶ | ۱۵ |
| روش‌های درمانی بیماری‌های ژنتیکی | دکتر جلیلیان | سه شنبه ۱۳۹۶/۰۳/۲۵ | ۱۶ |

* با توجه به تعطیلی رسمی در تاریخ ۱۳۹۵/۰۱/۲۲ و ۱۳۹۵/۰۲/۰۵، به صورت دو جلسه ای برگزار می‌گردند