

بسمه تعالی



دانشگاه علوم پزشکی کرمانشاه

دانشکده پیراپزشکی

قالب نگارش طرح درس (نیمسال دوم ۹۷-۱۳۹۶):

عنوان درس : ژنتیک پزشکی	مخاطبان:
تعداد واحد: ۱ واحد تئوری	دانشجویان ترم ۲ کارشناسی ناپیوسته علوم آزمایشگاهی
زمان ارائه درس: شنبه ها ۱۰-۱۲	ساعت پاسخگویی به سوالات فراگیر: آزاد
درس پیش نیاز: زیست شناسی سلولی و مولکولی	مدرس: دکتر نازنین جلیلیان
	تاریخ امتحان:

هدف کلی:

آشنایی دانشجویان با الگوی وراثت، بیماریهای ژنتیکی شایع در ایران و راههای پیشگیری از این بیماریها

شرح درس:

فراگیری ساختمان و عملکرد ژن ها و کروموزومها، نقشه ژنی انسان، 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 ساختمان و عملکرد ژن‌ها-واریاسیون ژنتیکی، چندشکلی و جهش

جلسه ۳ و ۴- آشنایی با الگوهای وراثت تک ژنی، اساس مولکولی و بیوشیمیایی بیماری‌ها

جلسه ۵ و ۶- آشنایی با ساختمان کروموزوم‌ها، سیتوژنتیک بالینی، کروموزوم‌های جنسی و ناهنجاری‌های مرتبط با تغییرات کروموزوم‌های اتوزومی و جنسی

جلسه ۷- آشنایی با کلیات نقشه برداری ژنی در انسان

جلسه ۸- غربالگری پیش از تولد، تشخیص پیش از زایمان و درمان 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 ساختمان و عملکرد زن‌ها-وارثیون ژنتیکی، چندشکلی و جهش

### اهداف ویژه:

- ✓ در پایان جلسه دانشجو باید قادر باشد:
- ✓ با توزیع زن‌ها در ژنوم انسان آشنا گردد

- ✓ بخش های مختلف یک ژن شامل پروموتور، اگزون، اینترون، 5'UTR و 3'UTR را شرح دهد
- ✓ انواع مختلف ژن ها را به لحاظ عملکردی توضیح دهد
- ✓ مفهوم جهش را توضیح دهد
- ✓ عوامل جهش زا را بشناسد
- ✓ تفاوت جهش و چندشکلی را بیان کند
- ✓ انواع چندشکلی های ژنوم انسان را عنوان کند

### جلسه سوم و چهارم:

#### هدف کلی:

آشنایی با الگوهای وراثت تک ژنی، اساس مولکولی و بیوشیمیایی بیماری ها

#### اهداف ویژه:

در پایان جلسه دانشجو باید قادر باشد:

- ✓ انواع شیوه های 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
- ✓ شیوه توارث اتوزومی غالب را بداند
- ✓ شجره نامه هایی با شیوه توارث اتوزومی غالب را تشخیص دهد
- ✓ مهمترین بیماری های ژنتیکی با شیوه توارث غالب اتوزومی و ژن درگیر آن را بداند
- ✓ شیوه توارث اتوزومی مغلوب را بداند
- ✓ شجره نامه هایی با شیوه توارث اتوزومی مغلوب را تشخیص دهد

- ✓ مهمترین بیماری‌های ژنتیکی با شیوه توارث مغلوب اتوزومی ژن درگیر را بداند
- ✓ توانایی تعیین ریسک در شجره نامه هایی با شیوه های 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 شجره نامه هایی با شیوه های توارث ذکر شده را کسب کند
- ✓ مفهوم توارث هولاندریک و شجره نامه های مرتبط را درک کند

## جلسه ۵ و ۶

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

## جلسه ۷

### هدف کلی:

آشنایی با کلیات نقشه برداری ژنی در انسان

### اهداف ویژه:

در پایان جلسه دانشجو باید قادر باشد:

- ✓ مفهوم نقشه برداری ژنی را توضیح دهد
- ✓ استراتژی های مورد استفاده در نقشه برداری ژنی را عنوان کند
- ✓ کلیات دو روش association study و linkage study را شرح دهد
- ✓ مفهوم positional cloning را توضیح دهد
- ✓ استفاده از تکنولوژی های جدید، مانند exome sequencing، در نقشه برداری ژنی را تشریح کند

## جلسه ۸

### اهداف کلی:

غربالگری پیش از تولد، تشخیص پیش از زایمان و درمان بیماری های ژنتیکی

### اهداف ویژه:

در پایان جلسه دانشجو باید قادر باشد

- ✓ سطوح مختلف غربالگری در بیماری های ژنتیکی را عنوان کند
- ✓ مهم ترین معیارهای یک برنامه غربالگری را عنوان کند
- ✓ گروه های 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
- ✓ روش‌های مختلف درمان بیماری‌های ژنتیکی را توضیح دهد
- ✓ جدیدترین دستاوردها در زمینه درمان بیماری‌های ژنتیکی را توضیح دهد

## 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	۲	چند گزینه ای و تشریحی	کوئیز میانی
به طور مستمر در طول نیمسال تحصیلی	۱	ارزیابی در هر جلسه	حضور فعال در کلاس، شرکت مؤثر در فعالیت - های کلاسی
	۱۷	چند گزینه ای	آزمون پایان ترم

## جدول زمان بندی درس:

نام درس: ژنتیک پزشکی، دانشکده پیراپزشکی، نیمسال دوم ۹۷-۱۳۹۶

ساعات تدریس: شنبه ها ۱۰-۱۲

تعداد واحد: ۱

مسئول درس: دکتر نازنین جلیلیان

جلسه	تاریخ	استاد	موضوع
۱	شنبه ۱۳۹۷/۰۲/۰۸	دکتر جلیلیان	تاریخچه علم ژنتیک، اساس کروموزومی وراثت، ژنتیک مندلی، تعاریف و اصطلاحات
۲	شنبه ۱۳۹۷/۰۲/۱۵	دکتر جلیلیان	ساختمان و عملکرد ژن‌ها-واریاسیون ژنتیکی، چندشکلی و جهش
۳	شنبه ۱۳۹۷/۰۲/۲۲	دکتر جلیلیان	الگوهای وراثت تک ژنی، اساس مولکولی و بیوشیمیایی بیماری‌ها
۴	شنبه ۱۳۹۷/۰۲/۲۹	دکتر جلیلیان	الگوهای وراثت تک ژنی، اساس مولکولی و بیوشیمیایی بیماری‌ها
۵	شنبه ۱۳۹۷/۰۳/۰۵	دکتر جلیلیان	ساختمان کروموزوم‌ها، سیتوژنتیک بالینی، کروموزوم‌های جنسی و ناهنجاری‌های مرتبط با تغییرات کروموزوم‌های اتوزومی و جنسی
۶	شنبه ۱۳۹۷/۱۳/۱۲	دکتر جلیلیان	ساختمان کروموزوم‌ها، سیتوژنتیک بالینی، کروموزوم‌های جنسی و ناهنجاری‌های مرتبط با تغییرات کروموزوم‌های اتوزومی و جنسی
۷ و ۸	شنبه ۱۳۹۷/۰۳/۱۹  با توجه به تعطیلی ۱۳۹۷/۰۳/۲۶ به صورت دو جلسه ای برگزار می گردد	دکتر جلیلیان	کلیات نقشه برداری ژنی در انسان  غربالگری پیش از تولد، تشخیص پیش از زایمان و درمان بیماری‌های ژنتیکی
۸	دو شنبه ۱۳۹۷/۰۳/۲۶	دکتر جلیلیان	تعطیل رسمی