

بسمه تعالی



دانشگاه علوم پزشکی کرمانشاه

دانشکده پیراپزشکی

### قالب نگارش طرح درس (نیمسال اول ۹۸-۱۳۹۷)

عنوان درس : ژنتیک پزشکی	مخاطبان:
دانشجویان ترم ۵ کارشناسی پیوسته علوم آزمایشگاهی	
تعداد واحد: ۱ واحد تئوری	ساعت پاسخگویی به سوالات فراگیر: آزاد
زمان ارائه درس: سه شنبه ها ۱۰-۱۲	مدرس: دکتر نازنین جلیلیان
درس پیش نیاز: زیست شناسی سلولی و مولکولی	تاریخ امتحان:
	دو شنبه ۱۳۹۷/۱۰/۲۴ ساعت ۱۵/۳۰-۱۳/۳۰

#### هدف کلی:

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

#### شرح درس:

فراگیری ساختمان و عملکرد ژن‌ها 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 ژن‌ها-واریاسیون ژنتیکی، چندشکلی و جهش

#### اهداف ویژه:

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

- ✓ بخش های مختلف یک ژن شامل پروموتور، اگزون، ایترون، 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 دانشجویان باید قادر باشند:

- ✓ 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 نامه‌هایی 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 شجره نامه‌هایی با شیوه‌های توارث ذکر شده را کسب کند
- ✓ مفهوم توارث هولاندریک و شجره نامه‌های 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 موزایسیسم را از یکدیگر تمایز دهد

## جلسه ۷

اهداف 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 ۸

اهداف کلی:

غربالگری پیش از تولد، تشخیص پیش از زایمان و درمان بیماری‌های ژنتیکی

اهداف ویژه:

در پایان جلسه دانشجو باید قادر باشد

- ✓ سطوح مختلف غربالگری در بیماری‌های ژنتیکی را عنوان کند
- ✓ مهم ترین 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
- ✓ 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 اول ۹۸-۱۳۹۷

ساعات تدریس: سه شنبه ها ۱۰-۱۲

تعداد واحد: ۱

مسئول درس: دکتر نازنین جلیلیان

جلسه	تاریخ	استاد	موضوع
۱	سه شنبه ۱۳۹۷/۰۶/۲۷	دکتر جلیلیان	تاریخچه علم ژنتیک، اساس کروموزومی وراثت، ژنتیک مندلی، تعاریف و اصطلاحات
۲	سه شنبه ۱۳۹۷/۰۷/۳	دکتر جلیلیان	ساختمان و عملکرد ژن‌ها-وارثیون ژنتیکی، چندشکلی و جهش
۳	سه شنبه ۱۳۹۷/۰۷/۱۰	دکتر جلیلیان	الگوهای وراثت تک ژنی، اساس مولکولی و بیوشیمیایی بیماری‌ها
۴	سه شنبه ۱۳۹۷/۰۷/۱۷	دکتر جلیلیان	الگوهای وراثت تک ژنی، اساس مولکولی و بیوشیمیایی بیماری‌ها
۵	سه شنبه ۱۳۹۷/۰۷/۲۴	دکتر جلیلیان	ساختمان کروموزوم‌ها، سیتوژنتیک بالینی، کروموزوم‌های جنسی و ناهنجاری‌های مرتبط با تغییرات کروموزوم‌های اتوزومی و جنسی
۶	سه شنبه ۱۳۹۷/۰۸/۰۱	دکتر جلیلیان	ساختمان کروموزوم‌ها، سیتوژنتیک بالینی، کروموزوم‌های جنسی و ناهنجاری‌های مرتبط با تغییرات کروموزوم‌های اتوزومی و جنسی
	سه شنبه ۱۳۹۷/۰۸/۰۸	دکتر جلیلیان	تعطیل رسمی
۷	سه شنبه ۱۳۹۷/۰۸/۱۵	دکتر جلیلیان	هموگلوبینوپاتی‌ها
۸	سه شنبه ۱۳۹۷/۰۸/۲۲	دکتر جلیلیان	غربالگری پیش از تولد، تشخیص پیش از زایمان و درمان بیماری‌های ژنتیکی