

بسمه تعالی



دانشگاه علوم پزشکی کرمانشاه

دانشکده بهداشت

قالب نگارش طرح درس (نیمسال دوم ۹۸-۱۳۹۷):

عنوان درس : بیماری های ارثی و مشاوره ژنتیک مخاطبان: دانشجویان ترم ۵ کارشناسی بهداشت عمومی

تعداد واحد: ۲ واحد تئوری ساعت پاسخگویی به سوالات فراگیر: آزاد

زمان ارائه درس: ۴ شنبه ها ۸-۱۰ مدرس: دکتر نازنین جلیلیان

درس پیش نیاز: ندارد

هدف کلی:

آشنایی با اصول و مبانی ژنتیک و انتقال بیماری های ارثی

آشنایی با علائم و تظاهرات بیماری ها و ناهنجاری های ژنتیک در کودکان

توانایی اینکه با تعیین وضعیت شجره نامه و وضعیت خانوادگی یک کودک بیمار، والدین او را در مورد احتمال خطر در حاملگی -

های بعدی برای داشتن یک فرزند معلول آگاه نمایند

شرح درس:

در این درس دانشجویان با اصول، مبانی، علائم و تظاهرات بیماری های ژنتیکی و ناهنجاری های ناشی از آن در کودکان آشنا شده

و قادر خواهند بود با تعیین شجره نامه و وضعیت خانواده یک کودک بیمار والدین او را در مورد احتمال خطر در حاملگی های

بعدی آموزش دهند

اهداف کلی جلسات:

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

جلسه ۲- آشنایی با چرخه سلولی، میتوز و میوز، ساختمان سلول پروکاریوت و یوکاریوت، گامتوژنز

جلسه ۳- آشنایی با ساختار DNA، کروماتین، کروموزوم، همانند سازی، رونویسی و ترجمه

جلسه ۴- آشنایی با انواع شیوه های توارث، شناخت و رسم شجره نامه

جلسه ۵- آشنایی با مفاهیم و کلیات شیوه توارث اتوزومی غالب و مغلوب

جلسه ۶- آشنایی با مفاهیم و کلیات شیوه توارث وابسته به X، هولاندریک

جلسه ۷- آشنایی با بیماری های شایع ژنتیکی

جلسه ۸ و ۹- آشنایی با ساختمان کروموزومها، سیتوژنتیک بالینی، کروموزومهای جنسی و ناهنجاریهای

مرتبط با تغییرات کروموزوم های اتوزومی و جنسی

جلسه ۱۰- آشنایی با تکامل جنین و ناهنجاری های جنینی

جلسه ۱۱- آشنایی با شیوه های توارث چند عاملی و نقش استعداد در بیماری های شایع

جلسه ۱۲- آشنایی با ژنتیک ایمنی

جلسه ۱۳- آشنایی با روش های تشخیص مولکولی

جلسه ۱۴- آشنایی با مشاوره ژنتیک، ارزیابی عوامل ریسک و تشخیص بیماری های ژنتیکی

جلسه ۱۵ و ۱۶- غربالگری پیش از تولد، تشخیص و درمان بیماری های 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 جلسه دوم: آشنایی با چرخه سلولی، میتوز و میوز، ساختمان سلول پروکاریوت و یوکاریوت،

گامتوز

اهداف ویژه:

در پایان جلسه دانشجو باید قادر باشد:

- ✓ مراحل مختلف چرخه سلولی را بداند
- ✓ وقایعی که در هر یک از مراحل چرخه سلولی رخ می دهد را بداند
- ✓ با مراحل میتوز و میوز آشنا گردد

- ✓ شباهت‌ها و تفاوت‌های میتوز و میوز را عنوان کند
- ✓ ساختمان سلول پروکاریوت؛ تفاوت‌ها و شباهت‌های آن‌ها را برشمارد
- ✓ مراحل سلولی و مولکولی گامتوزن در مردان و زنان را بداند

جلسه سوم:

هدف کلی: آشنایی با ساختار DNA، کروماتین، کروموزوم، همانند سازی، رونویسی و ترجمه

اهداف ویژه:

در پایان جلسه دانشجو باید قادر باشد:

- ✓ کلیات ساختمانی DNA و RNA را تشریح نماید
- ✓ چگونگی مضاعف شدن DNA را توضیح دهد
- ✓ چگونگی تبدیل اطلاعات ژنتیکی را بیان نماید
- ✓ چگونگی نسخه برداری از DNA را بیان کند
- ✓ چگونگی ترجمه را بیان کند
- ✓ مراحل مختلف فشرده شدن DNA را تشریح کند
- ✓ ساختار کروماتین و کروموزوم را توصیف نماید

جلسه چهارم:

هدف کلی: آشنایی با انواع شیوه‌های توارث، شناخت و رسم شجره نامه

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

جلسه پنجم و ششم:

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 شجره نامه‌هایی 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 نامه‌هایی با شیوه های توارث ذکر شده را کسب کند

✓ مفهوم توارث هولاندريک و شجره نامه های مرتبط را درک کند

جلسه ۷:

هدف کلی: آشنایی با هموگلوبینوپاتی و بیماری های متابولیک

اهداف ویژه:

در پایان جلسه دانشجو باید:

- ✓ ساختار هموگلوبین را تشریح کند
- ✓ ساختار زنجیره گلوبینی را بیان کند
- ✓ ساختار ژن گلوبین را توصیف کند
- ✓ انواع مختلف هموگلوبین های 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
- ✓ با اهمیت بیماری های متابولیک آشنا شود
- ✓ اساس بیماری فنیل کتونوریا را شرح دهد
- ✓ اساس بیماری گالاکتوزمی را توصیف کند

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/مضاعف 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 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 موزایسم را از یکدیگر تمایز دهد

جلسه ۱۰:

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 ۱۱

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 ۱۲:

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 ۱۳:

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 ۱۴:

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 ۱۵ و ۱۶:

اهداف کلی: غربالگری پیش از تولد، تشخیص 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
طبق برنامه اعلام شده توسط آموزش	۱۷	چند گزینه ای	آزمون پایان ترم

جدول زمان بندی درس:

نام درس: ژنتیک پزشکی، دانشکده پرستاری و مامایی، نیمسال دوم ۹۸-۱۳۹۷

ساعات تدریس: چهارشنبه‌ها ۸-۱۰

تعداد واحد: ۲

مسئول درس: دکتر نازنین جلیلیان

جلسه	تاریخ	استاد	موضوع
۱	چهارشنبه ۱۳۹۷/۰۷/۰۴	دکتر جلیلیان	آشنایی با تاریخچه علم ژنتیک، اساس کروموزومی وراثت، ژنتیک مندلی، تعاریف و اصطلاحات
۲	چهارشنبه ۱۳۹۷/۰۷/۱۱	دکتر جلیلیان	آشنایی با چرخه‌ی سلولی، میتوز و میوز، ساختمان سلول پروکاریوت و یوکاریوت، گامتوزن
۳	چهارشنبه ۱۳۹۷/۰۷/۱۸	دکتر جلیلیان	، کروماتین، کروموزوم، همانند سازی، رونویسی و ترجمه DNA آشنایی با ساختار
۴	چهارشنبه ۱۳۹۷/۰۷/۲۵	دکتر جلیلیان	آشنایی با انواع شیوه‌های توارث، شناخت و رسم شجره‌نامه
۵	چهارشنبه ۱۳۹۷/۰۸/۰۲	دکتر جلیلیان	آشنایی با مفاهیم و کلیات شیوه توارث اتوزومی غالب و مغلوب
۶	چهارشنبه ۱۳۹۷/۰۸/۰۹	دکتر جلیلیان	، هولاندریک X آشنایی با مفاهیم و کلیات شیوه توارث وابسته به
	چهارشنبه ۱۳۹۷/۰۸/۱۶	دکتر جلیلیان	تعطیل رسمی
۷	چهارشنبه ۱۳۹۷/۰۸/۲۳	دکتر جلیلیان	آشنایی با بیماری‌های شایع ژنتیکی
۸	چهارشنبه ۱۳۹۷/۰۸/۳۰	دکتر جلیلیان	آشنایی با ساختمان کروموزوم‌ها، سیتوزنتیک بالینی، کروموزوم‌های جنسی و ناهنجاری- های مرتبط با تغییرات کروموزوم‌های اتوزومی و جنسی

۹	چهارشنبه ۱۳۹۷/۰۹/۰۷	دکتر جلیلیان	آشنایی با ساختمان کروموزوم‌ها، سیتوژنتیک بالینی، کروموزوم‌های جنسی و ناهنجاری- های مرتبط با تغییرات کروموزوم‌های اتوزومی و جنسی
۱۰	چهارشنبه ۱۳۹۷/۰۹/۱۴	دکتر جلیلیان	آشنایی با تکامل جنین و ناهنجاری‌های جنینی
۱۱	چهارشنبه ۱۳۹۷/۰۹/۲۱	دکتر جلیلیان	آشنایی با شیوه‌ی توارث چند عاملی و نقش استعداد در بیماری‌های شایع
۱۲	چهارشنبه ۱۳۹۷/۰۹/۲۸	دکتر جلیلیان	آشنایی با ژنتیک ایمنی
۱۳	چهارشنبه ۱۳۹۷/۱۰/۰۵	دکتر جلیلیان	آشنایی با روش‌های تشخیص مولکولی
۱۴	چهارشنبه ۱۳۹۷/۱۰/۱۲	دکتر جلیلیان	آشنایی با مشاوره ژنتیک، ارزیابی عوامل ریسک و تشخیص بیماری‌های ژنتیکی
۱۵ و ۱۶	چهارشنبه ۱۳۹۷/۱۰/۱۹	دکتر جلیلیان	غریبالگری پیش از تولد، تشخیص و درمان بیماری‌های ژنتیکی