دانشکده علوم توانبخشی

قالب نگارش طرح درس دوره ترمی

عنوان درس : ژنتیک پزشکی (ارائه برای اولین بار)	**مخاطبان: دانشجویان ترم دوم مقطع کارشناسی گفتار درمانی**
تعدادواحد: ۱ واحد (تئوری)	**ساعت پاسخگویی به سوالات فراگیر: آزاد**
زمان ارائه درس: شنبه ۱۰/۱۵- ۰۸/۱۵	**مدرس: دکتر نازنین جلیلیان**
درس و پیش نیاز: ندارد	

هدف کلی درس :

آشنایی با مبانی و کاربرد ژنتیک و سندرم های دارای اختلالات گفتار و زبان

اهداف کلی جلسات : (جهت هر جلسه یک هدف)

۱-آشنایی با تاریخچه علم ژنتیک، تعاریف و اهمیت دانش ژنتیک پزشکی

۲- آشنایی با ساختار DNA و کروموزوم‌ها، عملکرد ژن‌ها، مفهوم جهش و واریانت‌های ژنتیکی

۳ و ٤- آشنایی با شیوه رسم شجره نامه و توارث مندلی

۵و ٦- آشنایی با ساختمان کروموزوم‌ها، روش‌های مطالعه کروموزوم‌ها و انواع ناهنجاری‌های کروموزومومی

۷ و۸- جنبه‌های ژنتیکی، نشانه‌ها و ویژگی‌های سندرم‌های دارای اختلالات زبان و گفتار

اهداف ویژه به تفکیک اهداف کلی هر جلسه:

هدف کلی جلسه اول:

آشنایی با تاریخچه علم ژنتیک، تعاریف و اهمیت دانش ژنتیک پزشکی

اهداف ویژه جلسه اول:

در پایان جلسه دانشجو باید قادر باشد:

- ✓ سیر تکاملی دانش ژنتیک را بداند
- ✓ مطالعات مندل و مفهوم ژنتیک مندلی را عنوان کند.
- ✓ قوانین مندل را بداند و کاربرد آن‌ها را شرح دهد
- ✓ توانایی حل مسائل مرتبط با قوانین مندل را داشته باشد
- ✓ تئوری کروموزومی وراثت را شرح دهد.
- ✓ به تعاریف پایه ای دانش ژنتیک ، که مبنای کار جلسات بعدی خواهند بود، تسلط یابد.
- ✓ اهمیت و کاربردهای ژنتیک پزشکی در سطوح مختلف بالین را ذکر کند.

هدف کلی جلسه دوم:

آشنایی با ساختار DNA و کروموزوم‌ها، عملکرد ژن‌ها، مفهوم جهش و واریانت‌های ژنتیکی

اهداف ویژه جلسه دوم:

- ✓ ساختار DNA و ویژگی‌های آن را بداند.
- ✓ سطوح مختلف فشرده شدن DNA و ساختار کروموزوم را تشریح کند.
- ✓ با توزیع ژن‌ها در ژنوم انسان آشنا گردد.
- ✓ بخش های مختلف یک ژن شامل پروموتر، اگزون، 5'UTR و 3'UTR را شرح دهد
- ✓ دسته بندی انواع توالی‌های ژنوم انسان را بداند و از هر گروه چند مثال را بشناسد.
- ✓ با انواع خانواده‌های ژنی آشنا شود.
- ✓ مفهوم و اهمیت جهش را توضیح دهد
- ✓ عوامل جهش زا را بشناسد
- ✓ دسته بندی‌های مختلف جهش‌ها را توضیح دهد.
- ✓ تفاوت جهش و چندشکلی را بیان کند
- ✓ انواع چندشکلی های ژنوم انسان را عنوان کند

جلسه سوم و چهارم:

هدف کلی:

آشنایی با شیوه رسم شجره نامه و توارث مندلی

اهداف ویژه:

در پایان جلسه دانشجو باید قادر باشد:

- ✓ با انواع روش‌های انتقال بیماری‌های ژنتیکی آشنا شود.
- ✓ علائم مورد استفاده در شجره نامه را بلد باشد
- ✓ رسم و تفسیر شجره نامه را بیاموزد
- ✓ یک شجره نامه فرضی را رسم کند
- ✓ ویژگی‌های اصلی شیوه توارث اتوزومی غالب را بداند.
- ✓ بتواند شجره‌نامه‌هایی با شیوه توارث اتوزومی غالب را تشخیص دهد

- ✓ چند بیماری مهم 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
- ✓ بتواند دو مفهوم هتروژنی لکوسی و هتروژنی را تمییز دهد و اهمیت آن‌ها را در بیماری‌های با توارث اتوزوم مغلوب شرح دهد.
- ✓ چند بیماری ژنتیکی مهم 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
- ✓ با ویژگی‌های الگوی توارثی وابسته به X غالب آشنا شود.
- ✓ شجره‌نامه‌هایی با شیوه توارث وابسته به X غالب را تشخیص دهد
- ✓ با چند بیماری ژنتیکی مهم که با شیوه توارث وابسته به X غالب انتقال می‌یابند آشنا شود و ژن درگیر هر یک را بداند.
- ✓ با ویژگی‌های الگوی توارثی وابسته به X غالب آشنا شود.
- ✓ شجره‌نامه‌هایی با شیوه توارث وابسته به X مغلوب را تشخیص دهد.
- ✓ اهمیت غیرفعال شدن کروموزوم X در زنان را توصیف کند.
- ✓ با چند بیماری ژنتیکی مهم که با شیوه توارث وابسته به X غالب انتقال می‌یابند آشنا شود و ژن درگیر هر یک 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 ٦

اهداف کلی:

آشنایی با ساختمان کروموزوم‌ها، سیتوژنتیک بالینی، کروموزوم‌های جنسی و ناهنجاری‌های مرتبط با تغییرات کروموزوم های 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 بداند

- ✓ 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 بداند
- ✓ انواع مختلف ناهنجاری‌های عددی کروموزومی را نام ببرد
- ✓ تعریف و علل ایجاد پلی پلوییدی را برشمارد
- ✓ آنیوپلوییدی را تعریف کند
- ✓ علل ایجاد آنیوپلوییدی 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
- ✓ مهم ترین 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 موزاییسم را از یکدیگر تمایز دهد

جلسه ۷ و ۸:

اهداف کلی:

جنبه‌های ژنتیکی، نشانه‌ها و ویژگی‌های سندرم‌های دارای اختلالات زبان و گفتار

اهداف ویژه:

در پایان جلسه دانشجو باید قادر باشد

با جنبه‌های ژنتیکی تکامل گفتار آشنا شود

با فهرستی از مهم‌ترین ژن‌هایی که در گفتار نقش دارند، آشنا شود.

با نقش عوامل ژنتیکی در ایجاد/پیشرفت اختلالات گفتار آشنا شود.

در خصوص هر یک از اختلالات گفتار، مهم‌ترین ژن‌ها را نام ببرد.

با سندرم های ژنتیکی که با اختلالات گفتار همراه هستند آشنا شود و بتواند نشان ویژگی‌ها و عامل ایجاد کننده‌ی هر کدام را تشریح کند.

منابع:

ژنتیک در پزشکی تامپسون-ویرایش هشتم

ژنتیک پزشکی ایمری، ویرایش شانزدهم

روش تدریس:

سخنرانی، پرسش و پاسخ کلاسی

وسایل آموزشی :

اسلایدهای آموزشی، ویدیو پروژکتور، وایت برد

سنجش و ارزشیابی

آزمون	روش	سهم از نمره کل(بر حسب درصد)	تاریخ	ساعت
کوئیز	پرسش و پاسخ کلاسی- پاسخدهی به تکالیف	۲ نمره	هر جلسه-	//////////////////////
آزمون پایان ترم	آزمون ۴گزینه ای	۱۷ نمره	۱۴۰۳/۰۴/۱۱	۰۸/۱۵
حضور فعال در کلاس	پایش مستمر	۱ نمره	هرجلسه	///////

مقررات کلاس و انتظارات از دانشجو:

- حضور در کلاس
- انجام به موقع تکالیف
- رعایت نظم و انضباط کلاسی

نام و امضای مدرس: **نام و امضای مدیر گروه:** **نام و امضای**

مسئول EDO دانشکده:

تاریخ تحویل: **تاریخ ارسال:** **تاریخ ارسال :**

جدول زمانبندی درس ژنتیک پزشکی

روز و ساعت جلسه :شنبه‌ها ۱۰/۱۵-۰۸/۱۵

جلسه	تاریخ	موضوع هر جلسه	مدرس
۱	۱۴۰۲/۱۱/۲۸	آشنایی با تاریخچه علم ژنتیک، تعاریف و اهمیت دانش ژنتیک پزشکی	دکتر نازنین جلیلیان
۲	۱۴۰۲/۱۲/۰۵	آشنایی با ساختار DNA و کروموزوم‌ها، عملکرد ژن‌ها، مفهوم جهش و واریانت‌های ژنتیکی	دکتر نازنین جلیلیان
۳	۱۴۰۲/۱۲/۱۲	آشنایی با شیوه رسم شجره نامه و توارث مندلی	دکتر نازنین جلیلیان
۴	۱۴۰۲/۱۲/۱۹	آشنایی با شیوه رسم شجره نامه و توارث مندلی	دکتر نازنین جلیلیان
۵	۱۴۰۳/۰۱/۱۸	آشنایی با ساختمان کروموزوم‌ها، روش‌های مطالعه کروموزوم‌ها و انواع ناهنجاری‌های کروموزومی	دکتر نازنین جلیلیان
۶	۱۴۰۳/۰۱/۲۵	آشنایی با ساختمان کروموزوم‌ها، روش‌های مطالعه کروموزوم‌ها و انواع ناهنجاری‌های کروموزومی	دکتر نازنین جلیلیان
۷	۱۴۰۳/۰۲/۰۱	جنبه‌های ژنتیکی، نشانه‌ها و ویژگی‌های سندرم‌های دارای اختلالات زبان و گفتار	دکتر نازنین جلیلیان
۸	۱۴۰۳/۰۲/۰۸	جنبه‌های ژنتیکی، نشانه‌ها و ویژگی‌های سندرم‌های دارای اختلالات زبان و گفتار	دکتر نازنین جلیلیان

جدول بلوپرینتEDC

رتبه علمی: دانشیار نام گزوه آموزشی: بیوشیمی بالینی تعداد سوال: ۴۰

جدول بلوپرینت آزمون: ژنتیک پزشکی نیمسال تحصیلی : دوم ۱۴۰۳-۱۴۰۲..... دانشکده: توانبخشی گروه آموزشی: ژنتیک پزشکی							
ردیف	عنوان محتوای آموزشی	مدت زمان آموزش (ساعت)	درصد زمان اختصاص داده شده	تعداد سؤالات	تعداد سؤالات مربوط به هر یک از سطوح اهداف یادگیری		
					حیطه ی شناختی	حیطه ی مهارتی	حیطه ی نگرشی
۱	آشنایی با تاریخچه علم ژنتیک، تعاریف و اهمیت دانش ژنتیک پزشکی	۲ ساعت	12.5%	۵	۵	–	–
۲	آشنایی با ساختار DNA و کروموزوم‌ها، عملکرد ژن‌ها، مفهوم جهش و واریانت‌های ژنتیکی	۲ ساعت	12.5.5	۵	۵	–	–
۳	آشنایی با شیوه رسم شجره نامه و توارث مندلی	۴ ساعت	25%	۱۰	۱۰	–	–
۴	آشنایی با ساختمان کروموزوم‌ها، روش‌های مطالعه کروموزوم‌ها و انواع ناهنجاری‌های کروموزومومی	۴ ساعت	25%	۱۰	۱۰	–	–
۵	جنبه‌های ژنتیکی، نشانه‌ها و ویژگی‌های سندرم‌های دارای اختلالات زبان و گفتار	۴ ساعت	25%	۱۰	۱۰	–	–