

بسمه تعالی



دانشگاه علوم پزشکی کرمانشاه

دانشکده پیراپزشکی

قالب نگارش طرح درس (نیمسال اول ۹۶-۹۵):

مخاطبان:	عنوان درس : ژنتیک پزشکی
دانشجویان ترم ۵ کارشناسی پیوسته علوم آزمایشگاهی	
تعداد واحد: ۱ واحد تئوری	ساعت پاسخگویی به سوالات فراگیر: آزاد
زمان ارائه درس: شنبه ها ۱۶-۱۴	مدرس: دکتر نازنین جلیلیان
درس پیش نیاز: زیست شناسی سلولی و مولکولی	تاریخ امتحان: ۱۳۹۵/۱۰/۲۰ ساعت ۸/۳۰-۱۰/۳۰

هدف کلی:

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

شرح درس:

فراگیری ساختمان و عملکرد ژنها و کروموزومها، نقش 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، 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 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 بداند
- ✓ 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 بداند
- ✓ انواع مختلف ناهنجاری‌های عددی کروموزومی را نام ببرد
- ✓ تعریف و علل ایجاد پلی پلویدی را برشمارد
- ✓ آنیوپلویدی را تعریف کند
- ✓ علل ایجاد آنیوپلویدی 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
- ✓ نکات اصلی غربالگری در مورد هر یک از شیوه های توارث را توضیح دهد
- ✓ مهم ترین معیارهای یک برنامه غربالگری را عنوان کند
- ✓ گروه های مخاطب غربالگری را عنوان کند
- ✓ روش های تعیین حاملین در بیماری های وابسته به X را عنوان کند
- ✓ با تشخیص پیش نشانه ای اختلالات غالب اتوزومی آشنا گردد
- ✓ 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، اسلاید‌های آموزشی، پرسش و پاسخ کلاسی

وسایل آموزشی:

اسلایدهای آموزشی، ویدیو پروژکتور، وایت برد

سنجش و ارزشیابی:

آزمون	روش	سهم از نمره کل	تاریخ
کوئیز میانی	چند گزینه ای و تشریحی	۲	در اولین جلسه کلاس مشخص خواهد شد
حضور فعال در کلاس، شرکت مؤثر در فعالیت- های کلاسی	ارزیابی در هر جلسه	۱	به طور مستمر در طول نیمسال تحصیلی
آزمون پایان ترم	چند گزینه ای	۱۷	۱۳۹۵/۱۰/۲۰ ساعت ۱۰/۳۰-۸/۳۰

مقررات کلاس و انتظارات از دانشجو:

- حضور به موقع در کلاس
- رعایت سقف غیبت‌های مجاز
- عدم استفاده از تلفن همراه
- حضور فعال در پرسش و پاسخ‌های کلاسی

جدول زمان بندی درس:

نام درس: ژنتیک پزشکی، دانشکده پیراپزشکی، نیمسال اول ۹۶-۱۳۹۵

تعداد واحد: ۱

ساعات تدریس: شنبه ها ۱۶-۱۴

مسئول درس: دکتر نازنین جلیلیان

جلسه	تاریخ	استاد	موضوع
۱	شنبه ۹۵/۰۶/۲۰	دکتر جلیلیان	تاریخچه علم ژنتیک، اساس کروموزومی وراثت، ژنتیک مندلی، تعاریف و اصطلاحات
۲	دو شنبه ۹۵/۰۶/۲۷	دکتر جلیلیان	ساختمان و عملکرد ژن-ها-واریاسیون ژنتیکی، چندشکلی و جهش
۳	شنبه ۹۵/۰۷/۰۳	دکتر جلیلیان	الگوهای وراثت تک ژنی، اساس مولکولی و بیوشیمیایی بیماری‌ها
۴	شنبه ۹۵/۰۷/۱۰	دکتر جلیلیان	الگوهای وراثت تک ژنی، اساس مولکولی و بیوشیمیایی بیماری‌ها
۵	شنبه ۹۵/۰۷/۱۷	دکتر جلیلیان	ساختمان کروموزوم‌ها، سیتوژنتیک بالینی، کروموزوم‌های جنسی و ناهنجاری‌های مرتبط با تغییرات کروموزوم‌های اتوزومی و جنسی
۶	شنبه ۹۵/۰۷/۲۴	دکتر جلیلیان	ساختمان کروموزوم‌ها، سیتوژنتیک بالینی، کروموزوم‌های جنسی و ناهنجاری‌های مرتبط با تغییرات کروموزوم‌های اتوزومی و جنسی
۷	شنبه ۱۳۹۵/۸/۱	دکتر جلیلیان	کلیات نقشه برداری ژنی در انسان
۸	شنبه ۹۵/۰۸/۸	دکتر جلیلیان	غربالگری پیش از تولد، تشخیص پیش از زایمان و درمان بیماری‌های ژنتیکی