

بسمه تعالی



دانشگاه علوم پزشکی کرمانشاه

دانشکده پرستاری و مامایی

قالب نگارش طرح درس (نیمسال اول ۹۹-۱۳۹۸):

عنوان درس : ژنتیک	مخاطبان: دانشجویان ترم ۳ کارشناسی پیوسته مامایی
تعداد واحد: ۲ واحد تئوری	ساعت پاسخگویی به سوالات فراگیر: آزاد
زمان ارائه درس: دوشنبه ها ۱۶-۱۴	مدرس: دکتر نازنین جلیلیان
درس پیش نیاز: ندارد	تاریخ امتحان: ۱۳۹۸/۱۱/۰۵

### هدف کلی:

شناخت کامل اصول تشخیص در بیماری های ژنتیکی

کسب مهارت های دلازم در اجرای طرق و روش های پیشگیری و اصول بیمار یابی بیماری های ژنتیکی در جامعه

کاربرد علمی و عملی از آثار و علائم بالینی و آزمایشگاهی در زمینه ژنتیکی و سلولی در رابطه با ارائه خدمات بالینی مامایی

آشنایی با ناهنجاری های کروموزومی

### شرح درس:

در طول این درس، اصول تشخیص بیماری های ژنتیک در دوران جنینی توضیح داده می شود و دانشجویان ضمن آشنایی با

ناهنجاری های کروموزومی با روشهای پیشگیری و اصول بیماریابی آشنا می شوند.

# اهداف کلی جلسات:

---

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

جلسه ۲ و ۳- آشنایی با ساختار DNA، کروماتین، کروموزوم و ژن

جلسه ۴- آشنایی با چرخه‌ی سلولی، میتوز و میوز، ساختمان سلول پروکاریوت و یوکاریوت، گامتوژنز

جلسه ۵ - آشنایی با ساختمان و عملکرد ژن‌ها-واریاسیون ژنتیکی، چندشکلی و جهش

جلسه ۶ - آشنایی با انواع شیوه‌های توارث، شناخت و رسم شجره‌نامه

جلسه ۷- آشنایی با مفاهیم و کلیات شیوه توارث اتوزومی غالب و مغلوب

جلسه ۸- آشنایی با مفاهیم و کلیات شیوه توارث وابسته به X، هولاندریک

جلسه ۹- آشنایی با ژنتیک میتوکندریایی و بیماری‌های آن و شجره‌های مربوطه

جلسه ۱۰- آشنایی با هموگلوبینوپاتی‌ها

جلسه ۱۱ و ۱۲- آشنایی با ساختمان کروموزوم‌ها، سیتوژنتیک بالینی، کروموزوم‌های جنسی و ناهنجاری‌های

مرتبط با تغییرات کروموزوم‌های اتوزومی و جنسی

جلسه ۱۳- آشنایی با شیوه‌ی توارث چند عاملی

جلسه ۱۴- آشنایی با ژنتیک سرطان

جلسه ۱۵- آشنایی با تکامل جنین و ناهنجاری‌های جنینی

جلسه ۱۶- 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 و 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 چرخه‌ی 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 گامتوز در مردان و زنان را بداند

### جلسه پنجم:

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
- ✓ بخش‌های مختلف یک ژن شامل پروموتور، اگزون، اینترون، 5'UTR و 3'UTR را شرح دهد
- ✓ انواع مختلف ژن‌ها را به لحاظ عملکردی توضیح دهد

- ✓ مفهوم جهش را توضیح دهد
- ✓ عوامل جهش را بشناسد
- ✓ تفاوت جهش و چندشکلی را بیان کند
- ✓ انواع چندشکلی های ژنوم انسان را عنوان کند

### جلسه ششم:

**هدف کلی:** آشنایی با انواع شیوه های 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 هفتم و هشتم:

**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
- ✓ 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

- ✓ 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 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 ۹:

**هدف کلی:** آشنایی با ژنتیک میتوکندریایی و بیماری‌های آن و شجره های مربوطه

### **اهداف ویژه:**

در پایان جلسه دانشجو باید:

- ✓ بتواند ژنوم میتوکندری را تشریح کند
- ✓ ویژگی‌های ژنوم میتوکندری و تفاوت‌های آن با ژنوم هسته را بداند
- ✓ ژن‌های موجود در ژنوم میتوکندری را عنوان کند
- ✓ مفاهیم هتروپلاسمی و هوموپلاسمی را بیان کند
- ✓ مفهوم توارث میتوکندریایی را درک کند
- ✓ شجره‌هایی با توارث میتوکندریایی را تشخیص دهد
- ✓ بیماری‌های مهم با توارث میتوکندریایی را بشناسد

## جلسه ۱۰:

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 ۱۱ و ۱۲:

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 پلوپیدی را برشمارد
- ✓ آنیوپلوپیدی را تعریف کند
- ✓ علل ایجاد آنیوپلوپیدی 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 فلتز، 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 ۱۳:

**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 ۱۴:

هدف کلی: آشنایی با ژنتیک سرطان

در پایان جلسه دانشجو باید:

- ✓ سرطان را به عنوان یک بیماری ژنتیکی معرفی کند
- ✓ مشخصات رشد سلول‌های توموری و نرمال را مقایسه کند
- ✓ ویژگی‌های سلول‌های سرطانی را برشمارد
- ✓ چرخه سلولی و اهمیت آن در سرطان را توضیح دهد
- ✓ مهم‌ترین گروه‌های ژنی درگیر در سرطان را بیان کند
- ✓ مهم‌ترین بازآرایی‌های کروموزومی درگیر در سرطان‌ها را عنوان کند
- ✓ مهم‌ترین سندرم‌های سرطان خانوادگی را عنوان کند
- ✓ بتواند سرطان خانوادگی را از غیرخانوادگی تمییز دهد

#### جلسه ۱۵:

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 ۱۶:

**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
- ✓ مهم‌ترین 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 روش های تشخیص پیش از تولد را بیان کند
- ✓ روش های مختلف درمان بیماری های ژنتیکی را توضیح دهد
- ✓ جدیدترین دستاوردها در زمینه درمان بیماری های 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	۵	چند گزینه ای	آزمون میان ترم
به طور مستمر در طول نیمسال تحصیلی	۱	ارزیابی در هر جلسه	حضور فعال در کلاس، شرکت مؤثر در فعالیت- های کلاسی
در ابتدای هر جلسه کلاس	۱	در ابتدای هر جلسه	پرسش و پاسخ کلاسی
طبق برنامه اعلام شده آموزش	۱۳	چند گزینه ای	آزمون پایان ترم

## جدول زمان بندی درس :

نام درس: ژنتیک پزشکی، دانشکده پرستاری و مامایی، نیمسال اول ۹۹-۱۳۹۸

ساعات تدریس : دوشنبه‌ها ۱۶-۱۴

تعداد واحد: ۲

مسئول درس: دکتر نازنین جلیلیان

جلسه	تاریخ	استاد	موضوع
۱	دوشنبه ۱۳۹۸/۰۶/۲۶	دکتر جلیلیان	آشنایی با تاریخچه علم ژنتیک، اساس کروموزومی وراثت، ژنتیک مندلی، تعاریف و اصطلاحات
۲	دوشنبه ۱۳۹۸/۰۷/۰۱	دکتر جلیلیان	آشنایی با ساختار DNA، کروماتین، کروموزوم و ژن
۳	دوشنبه ۱۳۹۸/۰۷/۰۸	دکتر جلیلیان	آشنایی با ساختار DNA، کروماتین، کروموزوم و ژن
۴	دوشنبه ۱۳۹۸/۰۷/۱۵	دکتر جلیلیان	آشنایی با چرخه‌ی سلولی، میتوز و میوز، ساختمان سلول پروکاریوت و یوکاریوت، گامتوزن
۵	دوشنبه ۱۳۹۸/۰۷/۲۲	دکتر جلیلیان	آشنایی با ساختمان و عملکرد ژن‌ها-واریاسیون ژنتیکی، چندشکلی و جهش
۶	دوشنبه ۱۳۹۸/۰۷/۲۹	دکتر جلیلیان	آشنایی با انواع شیوه‌های توارث، شناخت و رسم شجره‌نامه
۷	دوشنبه ۱۳۹۸/۰۸/۰۶	دکتر جلیلیان	آشنایی با مفاهیم و کلیات شیوه توارث اتوزومی غالب و مغلوب
۸	دوشنبه ۱۳۹۸/۰۸/۱۳	دکتر جلیلیان	آشنایی با مفاهیم و کلیات شیوه توارث وابسته به X، هولاندریک
۹	دوشنبه ۱۳۹۸/۰۸/۲۰	دکتر جلیلیان	آشنایی با ژنتیک میتوکندریایی و بیماری‌های آن و شجره‌های مربوطه
۱۰	دوشنبه ۱۳۹۸/۰۸/۲۷	دکتر جلیلیان	آشنایی با هموگلوبینوپاتی‌ها
۱۱	دوشنبه ۱۳۹۸/۰۹/۰۴	دکتر جلیلیان	آشنایی با ساختمان کروموزوم‌ها، سیتوژنتیک بالینی، کروموزوم‌های جنسی و ناهنجاری‌های مرتبط با تغییرات کروموزوم‌های اتوزومی و جنسی

آشنایی با ساختمان کروموزوم‌ها، سیتوژنتیک بالینی، کروموزوم‌های جنسی و ناهنجاری‌های مرتبط با تغییرات کروموزوم‌های اتوزومی و جنسی	دکتر جلیلیان	دوشنبه ۱۳۹۸/۰۹/۱۱	۱۲
آشنایی با شیوه‌ی توارث چند عاملی	دکتر جلیلیان	دوشنبه ۱۳۹۸/۰۹/۱۸	۱۳
آشنایی با ژنتیک سرطان	دکتر جلیلیان	دوشنبه ۱۳۹۸/۰۹/۲۵	۱۴
آشنایی با ژنتیک تکوین و نقایص بدو تولد	دکتر جلیلیان	دوشنبه ۱۳۹۸/۰۹/۰۲ <b>برگزاری کلاس به صورت مجازی</b>	۱۵
غربالگری پیش از تولد، تشخیص پیش از زایمان و درمان بیماری‌های ژنتیکی	دکتر جلیلیان	دوشنبه ۱۳۹۸/۰۹/۰۹	۱۶