دانشکده بهداشت

قالب نگارش طرح درس دوره ترمی

عنوان درس :بیماری‌های ارثی و مشاوره ژنتیک	مخاطبان:دانشجویان کارشناسی بهداشت عمومی
تعدادواحد:۲ واحد	ساعت پاسخگویی به سوالات فراگیر:یکشنبه ها ۱۲-۱۰
زمان ارائه درس: شنبه ۱۲-۱۰	مدرس: دکتر نازنین جلیلیان
درس و پیش نیاز: ندارد	

هدف کلی درس :

- 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 حاملگی‌های 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 : (جهت هر جلسه یک هدف)

جلسه ۱- آشنایی با تاریخچه علم ژنتیک، تقسیم میتوز و میوز، تعاریف و اهمیت دانش ژنتیک پزشکی

جلسه ۲ و ۳- آشنایی با چرخه سلول، ساختار DNA، کروماتین، کروموزوم، همانند سازی، رونویسی و ترجمه

جلسه ٤ - آشنایی با ساختمان و عملکرد ژن‌ها-واریاسیون ژنتیکی، چندشکلی و جهش

جلسه ٥- آشنایی با هموگلوبینوپاتی‌ها

جلسه ٦ - آشنایی با انواع شیوه های توارث، شناخت و رسم شجره نامه

جلسه ۷ و ۸- آشنایی با مفاهیم و کلیات شیوه توارثتوزومی غالب و مغلوب، وابسته به X ، هولاندریک

جلسه ۹ و ۱۱- آشنایی با ساختمان کروموزوم‌ها، سیتوژنتیک بالینی، کروموزوم‌های جنسی و ناهنجاری‌های مرتبط با تغییرات کروموزوم های اتوزومی و جنسی

جلسه ۱۰- آشنایی با ژنتیک بیماری‌های شایع

جلسه ۱۲ - آشنایی با تئوری تشخیص مولکولی و برخی از تکنیک‌های ژنتیک مولکولی

جلسه ۱۳- آشنایی با بیماری‌های چندعاملی

جلسه ١٤- آشنایی با تکامل جنین و ناهنجاری های جنینی

جلسه ۱۵ و ١٦- غربالگری پیش از تولد، تشخیص پیش از زایمان و درمان بیماری‌های ژنتیکی

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 و سوم:

آشنایی با چرخه سلول، ساختار DNA، همانند سازی، رونویسی و ترجمه

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.
- ✓ کلیات ساختمانی DNA و RNA را تشریح نماید
- ✓ چگونگی مضاعف شدن DNA را توضیح دهد.
- ✓ تفاوت همانندسازی رشته leading و lagging را بیان کند.
- ✓ مولکول‌های مهم در فرایند همانندسازی را با ذکر عملکردشان، نام ببرد.
- ✓ چگونگی تبدیل اطلاعات ژنتیکی را بیان نماید
- ✓ چگونگی نسخه برداری از DNA را بیان کند.
- ✓ تفاوت نسخه برداری و همانندسازی را بداند.
- ✓ چگونگی ترجمه را بیان کند.
- ✓ مراحل مختلف ترجمه را بیان کند.

هدف کلی جلسه چهارم:

آشنایی با فشرده سازی DNA و ساختمان کروموزوم‌ها، عملکرد ژن‌ها–واریاسیون ژنتیکی، چندشکلی و جهش ساختار DNA و ویژگی‌های آن را بداند.

اهداف ویژه:

در پایان جلسه دانشجو باید قادر باشد:

- ✓ 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

هدف کلی جلسه پنجم:

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 و ساختار آن‌ها را بیان کند.
- ✓ زمان و مکان بیان هر یک از هموگلوبین‌ها را ذکر کند.
- ✓ اساس بیماری تالاسمی آلفا را شرح دهد.
- ✓ اساس بیماری تالاسمی بتا را شرح دهد.
- ✓ اساس بیماری کم خونی داسی شکل را شرح دهد.

هدف کلی جلسه ششم:

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
- ✓ بتواند به صورت مستقل یک شجره نامه فرضی را رسم کند.

هدف کلی جلسه ۷ و ۸:

آشنایی با مفاهیم و کلیات شیوه توارث اتوزومی غالب، اتوزومی مغلوب، وابسته به X و هولاندریک

اهداف ویژه:

در پایان جلسه دانشجو باید قادر باشد:

- ✓ 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 ۹ و ۱۱:

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

هدف کلی جلسه ۱۰:

آشنایی با ژنتیک بیماری‌های شایع

اهداف ویژه:

در پایان جلسه دانشجو باید قادر باشد:

- ✓ اهمیت بیماری X شکننده را توصیف کند
- ✓ اساس مولکولی بیماری X شکننده را تشریح کند
- ✓ اهمیت شکل ارثی سرطان پستان را ذکر کند
- ✓ اساس مولکولی و مشاوره ژنتیک شکل ارثی سرطان پستان را توصیف کند.
- ✓ اهمیت بماری فیبروز کیستیک را تشریح کند
- ✓ اساس مولکولی و مشاوره ژنتیک بیماری فیبروز کیستیک را ذکر کند.

هدف کلی جلسه ۱۲:

آشنایی با تشخیص مولکولی و تکنیک‌های تشخیص مولکولی

اهداف ویژه:

در پایان جلسه دانشجو باید قادر باشد:

- ✓ اهمیت و کاربردهای تشخیص مولکولی در پزشکی مدرن را تشریح کند.
- ✓ اهمیت تشخیص‌های مولکولی در پیشگیری، تشخیص و درمان را بیان کند.
- ✓ اهمیت و اصول استخراج DNA را بیان کند.
- ✓ اهمیت، کاربردها و اصول PCR را ذکر کند.
- ✓ اهمیت، کاربردها و اصول FISH را ذکر کند.
- ✓ اهمیت، کاربردها و اصول آنزیم‌هایی که بر روی DNA عمل می‌کنند را ذکر کند.

هدف کلی جلسه ۱۳:

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

هدف کلی جلسه ١٤:

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
- ✓ 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
- ✓ مسیر تکوین جنسیت و ناهنجاری‌های تکوین جنسیتی را برشمارد

هدف کلی جلسه ١٥ و ١٦:

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 روش های تشخیص پیش از تولد را بیان 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(برحسب درصد)	تاریخ	ساعت
آزمون میان ترم	آزمون ۴ گزینه‌ای	۷ نمره (۳۵٪)	جلسه ۹	۱۲-۱۰
آزمون پایان ترم	آزمون ۴ گزینه‌ای	۱۱ نمره (۵۵٪)	۱۴۰۳/۰۴/۰۹	۹
حضور فعال در کلاس	پایش مستمر	۲ نمره (۱۰٪)	هر جلسه	///////

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 بیماری‌های ارثی و مشاوره ژنتیک-کارشناسی پیوسته بهداشت عمومی

روز و ساعت جلسه : شنبه ۱۲-۱۰

جلسه	تاریخ	موضوع هر جلسه	مدرس
۱	۱۴۰۲/۱۱/۲۸	آشنایی با تاریخچه علم ژنتیک، تقسیم میتوز و میوز، تعاریف و اهمیت دانش ژنتیک پزشکی	دکتر نازنین جلیلیان
۲	۱۴۰۲/۱۲/۰۵	آشنایی با چرخه سلول، ساختار DNA، کروماتین، کروموزوم، همانند سازی، رونویسی و ترجمه	دکتر نازنین جلیلیان
۳	۱۴۰۲/۱۲/۱۲	آشنایی با چرخه سلول، ساختار DNA، کروماتین، کروموزوم، همانند سازی، رونویسی و ترجمه	دکتر نازنین جلیلیان
۴	۱۴۰۲/۱۲/۱۹	آشنایی با ساختمان و عملکرد ژن‌ها-واریاسیون ژنتیکی، چندشکلی و جهش	دکتر نازنین جلیلیان
۵	۱۴۰۳/۱۲/۲۶	**آشنایی با هموگلوبینوپاتی‌ها (مجازی)**	دکتر نازنین جلیلیان
۶	۱۴۰۳/۰۱/۱۸	آشنایی با انواع شیوه های توارث، شناخت و رسم شجره نامه	دکتر نازنین جلیلیان
۷	۱۴۰۳/۰۱/۲۵	آشنایی با مفاهیم و کلیات شیوه توارث اتوزومی غالب و مغلوب، وابسته به X ، هولاندریک	دکتر نازنین جلیلیان
۸	۱۴۰۳/۰۲/۰۱	آشنایی با مفاهیم و کلیات شیوه توارث اتوزومی غالب و مغلوب، وابسته به X ، هولاندریک	دکتر نازنین جلیلیان
۹	۱۴۰۳/۰۲/۰۸	آزمون میان ترم- آشنایی با ساختمان کروموزوم‌ها، سیتوژنتیک بالینی، کروموزوم‌های جنسی و ناهنجاری‌های مرتبط با تغییرات کروموزوم های اتوزومی و جنسی (بخش اول)	دکتر نازنین جلیلیان
۱۰	۱۴۰۳/۰۲/۱۵	**تعطیل رسمی- آشنایی با ژنتیک بیماری‌های شایع (مجازی)**	دکتر نازنین جلیلیان
۱۱	۱۴۰۳/۰۲/۲۲	آشنایی با ساختمان کروموزوم‌ها، سیتوژنتیک بالینی، کروموزوم‌های جنسی و ناهنجاری‌های مرتبط با تغییرات کروموزوم های اتوزومی و جنسی (بخش دوم)	دکتر نازنین جلیلیان
۱۲ و ۱۳	۱۴۰۳/۰۲/۲۹ (همراه با جلسه فوق العاده)	آشنایی با تشخیص مولکولی و تکنیک‌های تشخیص مولکولی آشنایی با بیماری‌های چندعاملی	دکتر نازنین جلیلیان
۱۴	۱۴۰۳/۰۳/۰۵	آشنایی با تکامل جنین و ناهنجاری های جنینی	دکتر نازنین جلیلیان
۱۵	۱۴۰۳/۰۳/۱۲	غربالگری پیش از تولد، تشخیص پیش از زایمان و درمان بیماری‌های ژنتیکی	دکتر نازنین جلیلیان
۱۶	۱۴۰۳/۰۳/۱۹	غربالگری پیش از تولد، تشخیص پیش از زایمان و درمان بیماری‌های ژنتیکی	دکتر نازنین جلیلیان

جدول بلوپرینتEDC

رتبه علمی: دانشیار ژنتیک پزشکی **نام گروه آموزشی:** بیوشیمی بالینی **تعداد سوال:** ۸۰ سوال

جدول بلوپرینت آزمون: بیماری‌های ارثی و مشاوره ژنتیک **نیمسال تحصیلی : دوم ۱۴۰۳-۱۴۰۲**

دانشکده: بهداشت **گروه آموزشی: بیوشیمی**

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، تقسیم میتوز و میوز، تعاریف و اهمیت دانش ژنتیک پزشکی	۲	6/2%	۴	۴	-	-
۲	آشنایی با چرخه سلول، ساختار DNA، کروماتین، کروموزوم، همانند سازی، رونویسی و ترجمه	۴	12/5%	۱۰	۱۰	-	-
۳	آشنایی با ساختمان و عملکرد ژن‌ها-واریاسیون ژنتیکی، چندشکلی و جهش	۲	6/2%	۵	۵	-	-
۴	آشنایی با هموگلوبینوپاتی‌ها	۲	6/2%	۵	۵	-	-
۵	آشنایی با انواع شیوه های توارث، شناخت و رسم شجره نامه	۲	6/2%	۵	۵	-	-
۶	آشنایی با مفاهیم و کلیات شیوه توارث اتوزومی غالب و مغلوب، وابسته به X ، هولاندریک	۴	12/5%	۱۱	۱۱	-	-
۷	آشنایی با ساختمان کروموزوم‌ها، سیتوژنتیک بالینی، کروموزوم‌های جنسی و ناهنجاری‌های مرتبط با تغییرات	۴	12/5%	۱۱	۱۱	-	-

	کروموزوم های اتوزومی و جنسی						
۸	آشنایی با ژنتیک بیماری-های شایع	۲	6/2%	۵	۵	–	–
۹	آشنایی با تئوری تشخیص مولکولی و روش‌های ژنتیک مولکولی	۲	6/2%	۵	۵	–	–
۱۰	آشنایی با بیماری‌های چندعاملی	۲	6/2%	۴	۴		
۱۱	آشنایی با تکامل جنین و ناهنجاری های جنینی	۲	6%	۵	۵	–	–
۱۲	غربالگری پیش از تولد، تشخیص پیش از زایمان و درمان بیماری‌های ژنتیکی	۴	12/5%	۱۰	۱۰	–	–