

نام و کد درس: ژنتیک پزشکی 15119611	رشته و مقطع تحصیلی: دکترای حرفه ای	ترم: پنجم
نی.مسال: ✓ <u>اول</u> ✓ <u>دوم</u> تابستان	روز و ساعت برگزاری: سه شنبه ها و چهارشنبه ها ۱۴-۱۲	محل برگزاری: دانشکده پزشکی، کلاس ۱
تعداد و نوع واحد (<u>نظری</u> / عملی) : ۲ واحد نظری	دروس پیش نیاز: ۱- بیوشیمی سلول-مولکول ۲- فیزیولوژی سلول	
مدرس یا مدرسین: دکتر شکاری، دکتر منصوری	شماره تماس دانشکده: ۳۳۳۷۱۵۸۷	

جلسه اول

مدرس: دکتر شکاری

اهداف کلی : تاریخچه و تاثیر ژنتیک در پزشکی، مبانی سلولی و مولکولی وراثت(۱)

اهداف اختصاصی	حیطه های اهداف	فعالیت استاد	فعالیت دانشجو	عرصه یادگیری	زمان	رسانه کمک آموزشی	روش ارزیابی
• قوانین مندل را نام ببرد. • هر قانون را با مباحث به روز ژنتیک تطبیق دهد. • تناقضات این قوانین را با قوانین جدیداً شناخته شده مطرح کند. • تاریخچه مختصری از نحوه شناسایی کروموزوم ها و ژن های انسانی را توضیح دهد. • کاربرد انواع قوانین مندل را در مشاوره و تشخیص اختلالات ژنتیک توضیح دهد. • ساختار کروموزوم و انواع توالی های DNA • کاربرد انواع قوانین مندل را در مشاوره و تشخیص اختلالات ژنتیک توضیح دهد • انواع جهشها و اثرات ساختاری جهشها بر پروتئینها	شناختی شناختی شناختی شناختی شناختی شناختی	سخنرانی و تشویق دانشجویان برای مشارکت بیشتر	شرکت فعال در کلاس و مشارکت در بحث	کلاس درس	۲ ساعت	ویدیو پروژکتور، پاورپوینت و وایت برد	امتحان پایان ترم

جلسه دوم

مدرس: دکتر شکاری

اهداف کلی : سیتوژنتیک بالینی: کروموزوم ها ، تقسیمات سلولی و روش های

بررسی ناهنجاریهای کروموزومی

اهداف اختصاصی	حیطه های اهداف	فعالیت استاد	فعالیت دانشجو	عرصه یادگیری	زمان	رسانه کمک آموزشی	روش ارزیابی
• کروموزوم و نحوه مشاوره اختلالات کروموزومی را بشناسد. • نحوه تهیه کاریوتایپ کروموزومی جهت شناسایی اختلالات کروموزومی را به ور کلی بیان کند. • نحوه تفسیر و آنالیز نتایج تست کاریوتایپ را بیان کند. • ساختمان کروموزومهای یوکاریوتیک را توصیف نمایند. • کروموزومهای متافازی را شرح دهند. • اهمیت کاریوتایپینگ صحیح و علمی را درک کنند	شناختی شناختی شناختی شناختی شناختی	سخنرانی و تشویق دانشجویان برای مشارکت بیشتر	شرکت فعال در کلاس و مشارکت در بحث	کلاس درس	۲ ساعت	ویدیو پروژکتور، پاورپونت و وایت برد	امتحان پایان ترم

جلسه سوم
مدرس: دکتر شکاری

اهداف کلی : آزمایشات تشخیص پیش از تولد و ژنتیک تولید مثل

اهداف اختصاصی	حیطه های اهداف	فعالیت استاد	فعالیت دانشجو	عرصه یادگیری	زمان	رسانه کمک آموزشی	روش ارزیابی
- با روشهای تشخیص پیش از تولد شامل سونوگرافی، آمنیوسنتز، CVS، کوردوسنتز، فتوسکوپی و رادیوگرافی آشنا باشد. - غربالگری های مادری سه ماهه اول و دوم برای تشخیص نقص لوله عصبی و آنوپلوئیدهای شایع را توضیح دهد. - اندیکاسیونهای تشخیص ژنتیکی پیش از تولد را بداند. - با مشکلات و پیچیدگیهای تشخیص ژنتیکی پیش از تولد آشنا باشد. - با روشهای ART شامل ICSI, IVF و استفاده از گامت اهدایی آشنا باشد.	شناختی شناختی شناختی شناختی شناختی	سخنرانی و تشویق دانشجویان برای مشارکت بیشتر	شرکت فعال در کلاس و مشارکت در بحث	کلاس درس	۲ ساعت	ویدیو پروژکتور، پاورپوینت و وایت برد	امتحان پایان ترم

جلسه چهارم
مدرس: دکتر شکاری

اهداف کلی : اختلالات تعدادی و ساختاری کروموزوم های اتوزومی

اهداف اختصاصی	حیطه های اهداف	فعالیت استاد	فعالیت دانشجو	عرصه یادگیری	زمان	رسانه کمک آموزشی	روش ارزیابی
• شیوع و اهمیت بیماریهای کروموزومی را بداند. • اختلالات تعدادی کروموزومی: آنیوپلوئیدها و تریپلوئیدی را توصیف کند. • اختلالات ساختاری کروموزومی (ریز حذفها، دوپلیکاسیونها، وارونگیها و جابجایی های کروموزومی) را توضیح دهد. • سندرمهای شکست کروموزومی را توضیح دهد.	شناختی شناختی شناختی شناختی	سخنرانی و تشویق دانشجویان برای مشارکت بیشتر	شرکت فعال در کلاس و مشارکت در بحث	کلاس درس	۲ ساعت	ویدیو پروژکتور، پاورپوینت و وایت برد	امتحان پایان ترم

اهداف کلی: اختلالات تعدادی و ساختاری کروموزوم های جنسی

اهداف اختصاصی	حیطه های اهداف	فعالیت استاد	فعالیت دانشجو	عرصه یادگیری	زمان	رسانه کمک آموزشی	روش ارزیابی
• شیوع و اهمیت بیماریهای کروموزومی را بداند. • اختلالات تعدادی کروموزومی: آنیوپلوئیدها و تریپلوئیدی را توصیف کند. • اختلالات ساختاری کروموزومی (ریز حذفها، دوپلیکاسیونها، وارونگیها و جابجایی های کروموزومی) را توضیح دهد. • اختلالات کروموزومهای جنسی را توضیح دهد.	شناختی شناختی شناختی شناختی	سخنرانی و تشویق دانشجویان برای مشارکت بیشتر	شرکت فعال در کلاس و مشارکت در بحث	کلاس درس	۲ ساعت	ویدیو پروژکتور، پاورپوینت و وایت برد	امتحان پایان ترم

جلسه ششم
مدرس: دکتر شکاری

اهداف کلی : توارث چند ژنی ، چند عاملی و میتوکندریایی.

اهداف اختصاصی	حیطه های اهداف	فعالیت استاد	فعالیت دانشجو	عرصه یادگیری	زمان	رسانه کمک آموزشی	روش ارزیابی
- آشنایی با شیوع بیماریهای چند عاملی - آشنا شدن با علل ژنی و محیطی در بروز بیماریهای چند عاملی - آشنا شدن با تقسیم بندی علمی بیماریهای چند عاملی - آشنا شدن با بیماریهایی که عامل بروز آنها تخریب و یا موتاسیون در دی آن آ میتوکندری می باشد.	شناختی شناختی شناختی شناختی	توضیح مباحث از طریق سخنرانی، ارائه سوال و پرسش از دانشجویان قبل از ارائه مفاهیم برای ایجاد انگیزه در یادگیری و مشارکت هر چه بیشتر در کلاس بحث و گفتگو	شرکت فعال در کلاس و مشارکت در بحث	کلاس درس	۲ ساعت	کامپیوتر، ویدئو پروژکتور، پاورپوینت و وایت برد	امتحان به صورت سوالهای چند گزینه ای از تمامی مطالب تدریس شده

جلسه هفتم:

مدرس: دکتر شکاری

اهداف کلی: ناهنجاری های مادرزادی ، سندروم های بد شکلی و ناتوانی در یادگیری

اهداف اختصاصی	حیطه های اهداف	فعالیت استاد	فعالیت دانشجو	عرصه یادگیری	زمان	رسانه کمک آموزشی	روش ارزیابی
- با شیوع ناهنجاری های مادرزادی، سندرم های بد شکلی و ناتوانی در یادگیری آشنایی داشته باشد. - تعریف و طبقه بندی های ناهنجاری های مادرزادی را بداند. - با علل کروموزومی، تک ژنی و مولتی فاکتوریال ناهنجاری های مادرزادی آشنا باشد. - Neural Tube Defects را توصیف نماید. - ترا توژنها را بشناسد. - با بیماری های ژنتیکی با علایم ناتوانی در یادگیری آشنا باشد.	شناختی شناختی شناختی شناختی	توضیح مباحث از طریق سخنرانی، ارائه سوال و پرسش از دانشجویان قبل از ارائه مفاهیم برای ایجاد انگیزه در یادگیری و مشارکت هر چه بیشتر در کلاس بحث و گفتگو	شرکت فعال در کلاس و مشارکت در بحث	کلاس درس	۲ ساعت	کامپیوتر، ویدئو پروژکتور، پاورپوینت و وایت برد	امتحان به صورت سوال های چند گزینه ای از تمامی مطالب تدریس شده

مدرس: دکتر منصوری

اهداف کلی: الگوهای توارثی در بیماریهای تک ژنی _ الگوی وراثتی اتوزومال غالب و مغلوب و بیماریهای شایع آن

اهداف اختصاصی	حیطه های اهداف	فعالیت استاد	فعالیت دانشجو	عرصه یادگیری	زمان	رسانه کمک آموزشی	روش ارزیابی
• بتواند ویژگی های الگوی وراثتی اتوزومال غالب و اتوزومال مغلوب را درک و توصیف نماید.	شناختی	توضیح مباحث از طریق سخنرانی،	شرکت فعال در کلاس و مشارکت در بحث	کلاس درس	۲ ساعت	کامپیوتر، ویدئو پروژکتور، پاورپوینت و وایت برد	امتحان به صورت سوالهای چند گزینه ای از تمامی مطالب تدریس شده
• با شجره نامه اتوزومال غالب و مغلوب معمولی آشنا شود.	شناختی	ارائه سوال و پرسش از دانشجویان قبل از ارائه مفاهیم برای ایجاد انگیزه در یادگیری و مشارکت هر چه بیشتر در کلاس					
• با مفاهیم Variable expression, penetrance، Anticipation، موزاییسم آشنا شود.	شناختی						
• مفهوم و اهمیت پدیده Imprinting را بدانند.	شناختی						
• بتواند خطرات عود برای اختلالات تک ژنی با وراثت اتوزومال غالب و مغلوب را محاسبه نماید.	شناختی	بحث و گفتگو					
• علایم و ژنتیک بیماریهایی شایع تک ژنی با وراثت اتوزومال غالب و مغلوب را توصیف نماید.	شناختی						
• در مورد تاثیر ازدواج خویشاوندی در خطر بروز بیماریهای اتوزومال مغلوب بدانند و با روشهای مدیریت خطرات و پیشگیری از بروز موارد جدید آشنا شود.	شناختی						
• هتروژنی اللی و هتروژنی لوکوسی را توضیح دهد.							

جلسه نهم مدرس : دکتر منصوری اهداف کلی : الگوی وراثتی وابسته به X غالب و مغلوب و بیماری شایع آنها							
اهداف اختصاصی	حیطه های اهداف	فعالیت استاد	فعالیت دانشجو	عرصه یادگیری	زمان	رسانه کمک آموزشی	روش ارزیابی
- ویژگی های الگوهای وراثتی بیماریهای وابسته به X غالب و مغلوب را درک و توصیف نماید. - ویژگیهای توارث هوالندریک را بداند. - با شجره نامه بیماریهای وابسته به X غالب و مغلوب آشنا شود. - بتواند خطرات عود برای اختلالات تک ژنی با وراثت وابسته به X غالب و مغلوب را محاسبه نماید. - علایم، و ژنتیک بیماریهای شایع تک ژنی با وراثت وابسته به X غالب و مغلوب را توصیف نماید.	شناختی شناختی شناختی شناختی	توضیح مباحث از طریق سخنرانی، ارائه سوال و پرسش از دانشجویان قبل از ارائه مفاهیم برای ایجاد انگیزه در یادگیری و مشارکت هر چه بیشتر در کلاس بحث و گفتگو	شرکت فعال در کلاس و مشارکت در بحث	کلاس درس	۲ ساعت	کامپیوتر، ویدئو پروژکتور، پاورپوینت و وایت برد	امتحان به صورت سوالهای چند گزینه ای از تمامی مطالب تدریس شده

مدرس: دکتر منصوری

اهداف کلی : تکنیک های آزمایشگاهی و برای تشخیص بیماری های تک ژنی.

اهداف اختصاصی	حیطه های اهداف	فعالیت استاد	فعالیت دانشجو	عرصه یادگیری	زمان	رسانه کمک آموزشی	روش ارزیابی
- تفاوت کاربرد روشهای مولکولی با روش سیتوژنتیک را بداند. - تعریف مهندسی ژنتیک و کاربردهای آن در پزشکی توضیح دهد. - روشهای معمول (از قبیل PCR و انواع آن، آنالیز پیوستگی، تعیین توالی Sanger ، روشهای مبتنی بر هیبریداسیون DNA و ...) را بشناسد و کاربردهای آن را بداند. - با تازه ترین روشهای تشخیص مولکولی (تعیین توالی نسل جدید (NGS) آشنا شود و کاربردهای آن را بداند. - با انواع روشهای تشخیص پیش از تولد بیماریهای ژنتیک آشنا شود و زمانبندی انجام آن را بداند.	شناختی شناختی شناختی شناختی	توضیح مباحث از طریق سخنرانی، ارائه سوال و پرسش از دانشجویان قبل از ارائه مفاهیم برای ایجاد انگیزه در یادگیری و مشارکت هر چه بیشتر در کلاس بحث و گفتگو	شرکت فعال در کلاس و مشارکت در بحث	کلاس درس	۲ ساعت	کامپیوتر، ویدئو پروژکتور، پاورپوینت و وایت برد	امتحان به صورت سوالهای چند گزینه ای از تمامی مطالب تدریس شده

جلسه یازدهم :
مدرس: دکتر منصوری

اهداف کلی : ژنتیک بیوشیمیایی انسان.

اهداف اختصاصی	حیطه های اهداف	فعالیت استاد	فعالیت دانشجو	عرصه یادگیری	زمان	رسانه کمک آموزشی	روش ارزیابی
- بیماریهای متابولیک تعریف نماید. - اختلالات مربوط به متابولیسم اسید آمینه (PKU, آلبنیسم پوستی - چشمی، آلکاپتونوری...) را توصیف نماید. - انواع تیپهای بیماریهای ذخیره گلیکوژن را توصیف نماید. - انواع بیماریهای موکوپلی ساکاریدوز (بیماریهای ذخیره ای لیزوزومی) - بیماریهای اسفنگولیپیدوزیس (تی ساکس، گوشه، لکودیستروفي متارومیک، ...) را توصیف نماید. - اختلالات مربوط به متابولیسم آمینو اسید های شاخه دار (گالاکتوزومی، Maple Syrup Urine Disease, ...) را توصیف نماید.	شناختی شناختی شناختی شناختی شناختی شناختی شناختی شناختی	توضیح مباحث از طریق سخنرانی، ارائه سوال و پرسش از دانشجویان قبل از ارائه مفاهیم برای ایجاد انگیزه در یادگیری و مشارکت هر چه بیشتر در کلاس بحث و گفتگو	شرکت فعال در کلاس و مشارکت در بحث	کلاس درس	۲ ساعت	کامپیوتر، ویدئو پروژکتور، پاورپوینت و وایت برد	امتحان به صورت سوالهای چند گزینه ای از تمامی مطالب تدریس شده

جلسه دوازدهم: مدرس: دکتر منصوری اهداف کلی: هموگلوبینوپاتی ها							
اهداف اختصاصی	حیطه های اهداف	فعالیت استاد	فعالیت دانشجو	عرصه یادگیری	زمان	رسانه کمک آموزشی	روش ارزیابی
• اپیدمیولوژی هموگلوبینوپاتی ها در جهان و ایران بداند. • ساختار هموگلوبین را توصیف کند. • ساختار لوکوسهای بتاگلوبین و آلفاگلوبین و نحوه کنترل بیان انواع ژنها در این لوکوسها در طی تکامل جنین انسان توضیح دهد. • انواع بتا تالاسمی و آلفا تالاسمی، علایم، پاتوفیزیولوژی و انواع موتاسیونهای مسئول را توضیح دهد. • انواع واریانتهای هموگلوبینی و اهمیت آنها در بروز آنمی شدید را توضیح دهد. • با غربالگری و تشخیص پیش از تولد از بتا تالاسمی و آلفا تالاسمی آشنا باشد. • دستورالعملهای کشوری برای جلوگیری از بروز موارد جدید هموگلوبینوپاتی ها را بداند	شناختی شناختی شناختی شناختی شناختی شناختی شناختی شناختی	توضیح مباحث از طریق سخنرانی، ارائه سوال و پرسش از دانشجویان قبل از ارائه مفاهیم برای ایجاد انگیزه در یادگیری و مشارکت هر چه بیشتر در کلاس بحث و گفتگو	شرکت فعال در کلاس و مشارکت در بحث	کلاس درس	۲ ساعت	کامپیوتر، ویدئو پروژکتور، پاورپوینت و وایت برد	امتحان به صورت سوالهای چند گزینه ای از تمامی مطالب تدریس شده

جلسه سیزدهم: مدرس : دکتر منصوری اهداف کلی : ژنتیک سرطان.							
اهداف اختصاصی	حیطه های اهداف	فعالیت استاد	فعالیت دانشجو	عرصه یادگیری	زمان	رسانه کمک آموزشی	روش ارزیابی
- سرطان و مکانیسم آن را توضیح دهد. تعریف - سیکل سلولی و ژنهای دخیل در کنترل آن را توضیح دهد. - تاثیر عوامل ژنتیکی و عوامل محیطی در سرطان را بشناسد. - در مورد تاثیر موتاسیونها در بروز سرطان بداند. - تفلوت موتاسیونهای ژرم لاین را با موتاسیونهای سوماتیک بداند. - انکوژنها را تعریف نماید و انکوژنهای مشهور را بشناسد. - ژنهای تومور ساپرسور را تعریف نماید و ژنهای تومور ساپرسور مشهور را بشناسد. - فرضیه دو ضربه ناسون را توصیف نماید. - با پیچیدگی های مشاوره ژنتیک برای سرطان های خانوادگی آشنا شود.	شناختی شناختی شناختی شناختی شناختی شناختی شناختی شناختی	توضیح مباحث از طریق سخنرانی، ارائه سوال و پرسش از دانشجویان قبل از ارائه مفاهیم برای ایجاد انگیزه در یادگیری و مشارکت هر چه بیشتر در کلاس بحث و گفتگو	شرکت فعال در کلاس و مشارکت در بحث	کلاس درس	۲ ساعت	کامپیوتر، ویدئو پروژکتور، پاورپوینت و وایت برد	امتحان به صورت سوالهای چند گزینه ای از تمامی مطالب تدریس شده

جلسه چهاردهم : ایمونوژنتیک

مدرس: دکتر منصوری

اهداف کلی : هدف از ارائه این مبحث آشنایی با کلیات مبحث ایمنی، رابطه ژنتیک و ایمونولوژی، ژنهای دخیل و بیماریهای ارثی ایمنی است.

اهداف اختصاصی	حیطه های اهداف	فعالیت استاد	فعالیت دانشجو	عرصه یادگیری	زمان	رسانه کمک آموزشی	روش ارزیابی
• با کلیات ایمنی ذاتی و اکتسابی آشنا شود. • با کلیات ایمنی هومورال و سلولی آشنا شود. • ساختمان ایمونوگلوبینها و ژنهای دخیل در ساخت آنها را توضیح دهد. • فاکتورهای ژنتیکی دخیل در تنوع آنتی بادی را توضیح دهد. • تغییر کلاس (class switching) آنتی بادی ها را توصیف کند. • پلی مورفیسم ها آنتی ژن های لکوسیت انسانی و همراهی آنها با بیماری ها را بداند. • اختلالات شایع نقص ایمنی ارثی را بشناسد.	شناختی شناختی شناختی شناختی شناختی شناختی شناختی	توضیح مباحث از طریق سخنرانی، ارائه سوال و پرسش از دانشجویان قبل از ارائه مفاهیم برای ایجاد انگیزه در یادگیری و مشارکت هر چه بیشتر در کلاس بحث و گفتگو	شرکت فعال در کلاس و مشارکت در بحث	کلاس درس	۲ ساعت	کامپیوتر، ویدئو پروژکتور، پاورپوینت و وایت برد	امتحان به صورت سوالهای چند گزینه ای از تمامی مطالب تدریس شده

جلسه پانزدهم
مدرس: دکتر منصوری درخشان

**اهداف کلی : فارماکوژنتیک و پزشکی مبتنی بر
ویژگیهای فردی (Medicine Individualized)**

اهداف اختصاصی	حیطه های اهداف	فعالیت استاد	فعالیت دانشجو	عرصه یادگیری	زمان	رسانه کمک آموزشی	روش ارزیابی
۱. بداند تنوعات ژنتیکی انسانها بر عملکرد داروچه تاثیری می گذارد.	شناختی	سخنرانی و تشویق دانشجویان برای مشارکت بیشتر	شرکت فعال در کلاس و مشارکت در بحث	کلاس درس	۲ ساعت	ویدیو پروژکتور، پاورپوینت و وایت برد	ترم امتحان پایان
۲. با نشانگرهای ژنتیکی و نحوه تاثیر آنها بر توسعه داروها آشنا شود.	شناختی شناختی						
۳. با مفهوم پزشکی شخصی آشنا شود.	شناختی						
۴. کاربردهای فارماکوژنومیک در درمان کانسر را بداند	شناختی						
۵. با پیامدهای اخلاقی ، اجتماعی و حقوقی پیرامون کاربرد بالینی فارماکوژنتیک آشنا شود.							

جلسه شانزدهم
مدرس: دکتر منصوری درخشان

اهداف کلی: کاربرد ناقلین ویروسی و غیر
ویروسی در ژن درمانی

اهداف اختصاصی	حیطه های اهداف	فعالیت استاد	فعالیت دانشجو	عرصه یادگیری	زمان	رسانه کمک آموزشی	روش ارزیابی
۱. انتقال ژن با استفاده از ناقلین ویروسی را شرح دهد. ۲. انواع ناقلین ویروسی که در کلونینگ بکار می روند را شرح دهد. ۳. مزایا و معایب هر یک از وکتورهای ویروسی را بداند. ۴. با انواع روشهای انتقال ژن غیر ویروسی آشنا باشد. ۵. پروتئین های تولید شده با استفاده از فناوری DNA نو ترکیب را بداند.	شناختی شناختی شناختی شناختی شناختی شناختی	سخنرانی و تشویق دانشجویان برای مشارکت بیشتر	شرکت فعال در کلاس و مشارکت در بحث	کلاس درس	۲ ساعت	ویدیو پروژکتور، پاورپوینت و وایت برد	ترم امتحان پایان

اهداف کلی: مهندسی ژنتیک و کاربردهای آن در پزشکی - ژن درمانی در انسان، اصلی ترین روشهای جاری با معرفی نمونه های مهم

12

✱ سیاست مسئول دوره در مورد برخورد با غیبت و تاخیر دانشجو در کلاس درس : - گزارش به آموزش دانشکده

✱ نحوه ارزشیابی دانشجو و بارم مربوط به هر ارزشیابی : امتحان پایان ترم به شیوه MCQ

الف (در طول دوره (کوئیز ، تکالیف ، امتحان ، میان ترم) بارم :

✓ب (پایان دوره بارم : ۲۰

منابع اصلی درس (رفرانس):

۱- اصول ژنتیک پزشکی امری ترجمه و تالیف دکتر محمد رضا نوری دلویی

۲- Thompson