

بسمه تعالی

نام و کد درس : اصول مشاوره ژنتیک و بیماری های ارثی ۱۴۸۳۹۰۱۶ رشته و مقطع تحصیلی : مشاوره در مامایی - کارشناسی ارشد
نیمسال اول روز و ساعت برگزاری : چهارشنبه ۱۰-۱۲ محل برگزاری: دانشکده پرستاری
تعداد و نوع واحد (نظری / عملی) : یک واحد نظری یک واحد عملی دروس پیش نیاز : ندارد
مدرس یا مدرسین: دکتر اکبر امیرفیروزی شماره تماس دانشکده: ۰۴۱۳۴۷۸۵۹۱۲

جلسه اول - دکتر اکبر امیرفیروزی

اهداف کلی : تاریخچه علم ژنتیک، سلول و ساختمان آن

اهداف اختصاصی	حیطه های اهداف	فعالیت استاد	فعالیت دانشجو	عرصه یادگیری	زمان	رسانه کمک آموزشی	روش ارزیابی
آشنایی با: # تاریخچه علم ژنتیک # آزمایشات مندل و نتایج آن # کشف ساختار DNA # ابداع روش PCR # ابداع روش Sanger # پروژه زنوم انسانی # تکامل روش NGS # ساختمان سلول (غشا، سیتوپلاسم، هسته و غشای هسته) # اجزای سلول (شبکه اندوپلاسمی- دستگاه گلژی- لیزوزوم- وریکول- هسته- هستک) # تقسیم سلولی (میتوز و میوز)	شناختی شناختی شناختی شناختی شناختی شناختی شناختی شناختی شناختی شناختی شناختی شناختی	سخنرانی، بحث و ایجاد انگیزش، تشویق دانشجویان برای مشارکت بیشتر در کلاس	شرکت فعال در کلاس	کلاس درس	۱۲۰ دقیقه	وایت برد، پاورپوینت و ویدیو پروژکتور	امتحان کتبی پایان ترم

جلسه دوم - دکتر اکبر امیرفیروزی

اهداف کلی : آشنایی با ساختمان اسیدهای نوکلئوتیک

اهداف اختصاصی	حیطه های اهداف	فعالیت استاد	فعالیت دانشجو	عرصه یادگیری	زمان	رسانه کمک آموزشی	روش ارزیابی
آشنایی با: # ساختار قند ریبوز و داکسی ریبوز # ساختار بازها # ساختار نوکلئوتید # انواع نوکلئوتیدها # ساختار پیوند هیدروژی بین نوکلئوتیدها # ساختار یک رشته DNA # ساختار دو رشته ای DNA # ساختار RNA # نحوه همانند سازی DNA	شناختی شناختی شناختی شناختی شناختی شناختی شناختی	سخنرانی، بحث و ایجاد انگیزش، تشویق دانشجویان برای مشارکت بیشتر در کلاس	شرکت فعال در کلاس	کلاس درس	۱۲۰ دقیقه	وایت برد، پاورپوینت و ویدیو پروژکتور	امتحان کتبی پایان ترم

جلسه سوم - دکتر اکبر امیرفیروزی

اهداف کلی : آشنایی با کروموزوم، ژن و ساختمان ژنوم انسان و تنظیم بیان ژن

اهداف اختصاصی	حیطه های اهداف	فعالیت استاد	فعالیت دانشجو	عرصه یادگیری	زمان	رسانه کمک آموزشی	روش ارزیابی
آشنایی با : # نحوه بسته بندی و ایجاد تراکم در رشته DNA از سطح هیستونها تا کروموزم متافازی شامل: # ساختار هیستونها # ساختار نوکلئوزم # ساختار کروماتین # ساختار داربست پروتئینی (Scaffold) # ساختار کروموزم متافازی # ساختمان ژن: # تعریف ژن # تعریف اگزون و اینترون # تعریف پروموتور # تعریف UTR # تعریف عوامل تنظیمی # نحوه نسخه برداری و ساخت RNA اولیه # ویرایش RNA و ایجاد RNA بالغ # تنظیم بیان ژن در سطوح مختلف: # سطح کروماتین و هیستون # متیلاسیون # نوالی های تنظیمی # در سطح RNA # در سطح پروتئین	شناختی شناختی شناختی شناختی شناختی شناختی شناختی شناختی شناختی شناختی شناختی شناختی شناختی	سخنرانی، بحث و ایجاد انگیزش، تشویق دانشجویان برای مشارکت بیشتر در کلاس	شرکت فعال در کلاس	کلاس درس	۱۲۰ دقیقه	وایت برد، پاورپوینت و ویدیو پروژکتور	امتحان کتبی پایان ترم

جلسه چهارم - دکتر اکبر امیرفیروزی

اهداف کلی : آشنایی با توارث مندلی و بیماری های شایع آن

اهداف اختصاصی	حیطه های اهداف	فعالیت استاد	فعالیت دانشجو	عرصه یادگیری	زمان	رسانه کمک آموزشی	روش ارزیابی
آشنایی با: # تعریف الگوی وراثت # تعریف الگوی وراثت تک ژنی، چند ژنی، چند عاملی # لیست انواع الگوی وراثت تک ژنی (مندلی) # الگوهای اتوزومی غالب # الگوی وراثت اتوزومی مغلوب # الگوی وراثت وابسته به X غالب و مغلوب # الگوی وراثت هولاندریک # الگوی وراثت میتوکندریال # مفهوم صفات محدود به جنس # مفهوم صفات متأثر از جنس # مثال های از بیماری های هر الگو و صفات مربوطه # رسم و تفسیر شجره نامه	شناختی شناختی شناختی شناختی شناختی شناختی شناختی شناختی شناختی شناختی	سخنرانی، بحث و ایجاد انگیزش، تشویق دانشجویان برای مشارکت بیشتر در کلاس	شرکت فعال در کلاس	کلاس درس	۱۲۰ دقیقه	وایت برد، پاورپوینت و ویدیو پروژکتور	امتحان کتبی پایان ترم

اهداف کلی : آشنایی با ناهنجاری های کروموزوم ها

اهداف اختصاصی	حیطه های اهداف	فعالیت استاد	فعالیت دانشجو	عرصه یادگیری	زمان	رسانه کمک آموزشی	روش ارزیابی
تعریف ناهنجاری کروموزومی و مقایسه آن با اختلالات مولکولی ژنتیک دسته بندی انواع ناهنجاری های کروموزمی: # ناهنجاری های تعدادی و ذکر انواع اختلالات مرتبط: #Aneuploidy: Monosomy Trisomy Tetrasomy # Polyploidy: Triploidy Tetraploidy # ناهنجاری های ساختاری: #Translocations Reciprocal Robertsonian # Deletions # Insertions # Inversions Paracentric Pericentric # Rings # Isochromosomes # ناهنجاری های چند رده ای: Mosaicism Chimerism	شناختی شناختی شناختی شناختی شناختی شناختی شناختی شناختی شناختی شناختی شناختی	سخنرانی، بحث و ایجاد انگیزش، تشویق دانشجویان برای مشارکت بیشتر در کلاس	شرکت فعال در کلاس	کلاس درس	۱۲۰ دقیقه	وایت برد، پاورپوینت و ویدیو پروژکتور	امتحان کتبی پایان ترم

جلسه ششم - دکتر اکبر امیرفیروزی

اهداف کلی : آشنایی با توارث سیتوپلاسمی

اهداف اختصاصی	حیطه های اهداف	فعالیت استاد	فعالیت دانشجو	عرصه یادگیری	زمان	رسانه کمک آموزشی	روش ارزیابی
آشنایی با: # تعریف توارث سیتوپلاسمی # و مکانیسم سلولی و مولکولی انواع توارث سیتوپلاسمی شامل: # توارث از طریق محتوای RNA های تخم باقی مانده # تاثیرات محتوای پروتئینی باقی مانده در سلول تخم از تخمک # تاثیرات عوامل عفونی در سیتوپلاسم تخمک یا اسپرم # توارث میتوکندریای # بیماریهای شایع مرتبط با انواع توارث سیتوپلاسمی # مشاوره ژنتیک مرتبط با این نوع توارث	شناختی شناختی شناختی شناختی شناختی شناختی شناختی شناختی	سخنرانی، بحث و ایجاد انگیزش، تشویق دانشجویان برای مشارکت بیشتر در کلاس	شرکت فعال در کلاس	کلاس درس	۱۲۰ دقیقه	وایت برد، پاورپوینت و ویدیو پروژکتور	امتحان کتبی پایان ترم

جلسه هفتم - دکتر اکبر امیرفیروزی

اهداف کلی : ژنتیک سرطان

اهداف اختصاصی	حیطه های اهداف	فعالیت استاد	فعالیت دانشجو	عرصه یادگیری	زمان	رسانه کمک آموزشی	روش ارزیابی
# تعریف سرطان # شیوع سرطان و اهمیت آن # ارتباط سرطان با ژنتیک # مکانیسم تکاملی در سطح مولکولی و ژنتیک در سرطان # مفهوم Chekpoint # مکانیسمهای ترمیم DNA # تعریف انکوژن و پروتوانکوژن # تعریف تومور ساپرسور # مثال انواع سرطان ناشی از جهش در ژنهای انکوژن و تومور ساپرسورها # انواع آسیبهای DNA # ارتباط ژنتیکی سرطان با عوامل محیطی، کارسینوژنها و متیلاسون DNA # سرطان و اختلالات کروموزومی	شناختی شناختی شناختی شناختی شناختی شناختی شناختی شناختی شناختی	سخنرانی، بحث و ایجاد انگیزش، تشویق دانشجویان برای مشارکت بیشتر در کلاس	شرکت فعال در کلاس	کلاس درس	۱۲۰ دقیقه	وایت برد، پاورپوینت و ویدیو پروژکتور	امتحان کتبی پایان ترم

جلسه هشتم - دکتر اکبر امیرفیروزی

اهداف کلی : روش های تشخیص مولکولی ژنتیکی و سیتوژنتیک

اهداف اختصاصی	حیطه های اهداف	فعالیت استاد	فعالیت دانشجو	عرصه یادگیری	زمان	رسانه کمک آموزشی	روش ارزیابی
آشنایی با: # دسته بندی انواع تستهای ژنتیک از نظر کاربرد: Diagnostic testing Presymptomatic and predictive testing Preimplantation testing Prenatal testing Newborn screening Forensic testing (legal purpose) Pharmacogenetics Carrier testing # دسته بندی انواع تستهای ژنتیک از سطح سلولی مولکولی: سیتوژنتیک، سیتوژنتیک مولکولی، ژنتیک مولکولی # تستهای سیتوژنتیک: کاریوتایپ، FISH # تستهای سیتوژنتیک مولکولی: array CGH – qPCR # تستهای ژنتیک مولکولی: PCR Sanger Sequencing MLPA WES- WGS	شناختی شناختی شناختی شناختی شناختی شناختی شناختی شناختی شناختی شناختی شناختی	سخنرانی، بحث و ایجاد انگیزش، تشویق دانشجویان برای مشارکت بیشتر در کلاس	شرکت فعال در کلاس	کلاس درس	۱۲۰ دقیقه	وایت برد، پاورپوینت و ویدیو پروژکتور	امتحان کتبی پایان ترم

جلسه نهم و دهم عملی - دکتر اکبر امیرفیروزی

اهداف کلی : مشاوره ژنتیک قبل از ازدواج

اهداف اختصاصی	حیطه های اهداف	فعالیت استاد	فعالیت دانشجو	عرصه یادگیری	زمان	رسانه کمک آموزشی	روش ارزیابی
حضور در درمانگاه مشاوره ژنتیک و مشاهده مشاوره ژنتیک صورت گرفته برای مراجعین جهت مشاوره قبل از ازدواج و رسم شجره نامه	کارآموزی	انجام مشاوره ژنتیک برای مراجعین و توضیح نکات مهم مشاوره برای دانشجویان و نظارت بر رسم صحیح شجره نامه	شرکت فعال در جلسه مشاوره	درمانگاه مشاوره ژنتیک	۱۲۰ دقیقه	وایت برد،	امتحان کتبی پایان ترم

جلسه یازدهم و دوازدهم عملی - دکتر اکبر امیرفیروزی

اهداف کلی : مشاوره ژنتیک قبل از بارداری

اهداف اختصاصی	حیطه های اهداف	فعالیت استاد	فعالیت دانشجو	عرصه یادگیری	زمان	رسانه کمک آموزشی	روش ارزیابی
حضور در درمانگاه مشاوره ژنتیک و مشاهده مشاوره ژنتیک صورت گرفته برای مراجعین جهت مشاوره قبل از بارداری و رسم شجره نامه	کارآموزی	انجام مشاوره ژنتیک برای مراجعین و توضیح نکات مهم مشاوره برای دانشجویان و نظارت بر رسم صحیح شجره نامه	شرکت فعال در جلسه مشاوره	درمانگاه مشاوره ژنتیک	۱۲۰ دقیقه	وایت برد،	امتحان کتبی پایان ترم

جلسه سیزدهم عملی - دکتر اکبر امیرفیروزی

اهداف کلی : مشاوره ژنتیک حین بارداری

اهداف اختصاصی	حیطه های اهداف	فعالیت استاد	فعالیت دانشجو	عرصه یادگیری	زمان	رسانه کمک آموزشی	روش ارزیابی
حضور در درمانگاه مشاوره ژنتیک و مشاهده مشاوره ژنتیک صورت گرفته برای مراجعین جهت مشاوره حین بارداری و رسم شجره نامه	کارآموزی	انجام مشاوره ژنتیک برای مراجعین و توضیح نکات مهم مشاوره برای دانشجویان و نظارت بر رسم صحیح شجره نامه	شرکت فعال در جلسه مشاوره	درمانگاه مشاوره ژنتیک	۱۲۰ دقیقه	وایت برد،	امتحان کتبی پایان ترم

جلسه چهاردهم عملی - دکتر اکبر امیرفیروزی

اهداف کلی : مشاوره ژنتیک خانواده‌های با سابقه بیماری ژنتیکی

اهداف اختصاصی	حیطه های اهداف	فعالیت استاد	فعالیت دانشجو	عرصه یادگیری	زمان	رسانه کمک آموزشی	روش ارزیابی
حضور در درمانگاه مشاوره ژنتیک و مشاهده مشاوره ژنتیک صورت گرفته برای مراجعین جهت مشاوره خانواده‌های با سابقه بیماری ژنتیکی و رسم شجره نامه	کارآموزی	انجام مشاوره ژنتیک برای مراجعین و توضیح نکات مهم مشاوره برای دانشجویان و نظارت بر رسم صحیح شجره‌نامه	شرکت فعال در جلسه مشاوره	درمانگاه مشاوره ژنتیک	۱۲۰ دقیقه	وایت برد،	امتحان کتبی پایان ترم

جلسه پانزدهم عملی - دکتر اکبر امیرفیروزی

اهداف کلی : مشاوره ژنتیک ناباروری

اهداف اختصاصی	حیطه های اهداف	فعالیت استاد	فعالیت دانشجو	عرصه یادگیری	زمان	رسانه کمک آموزشی	روش ارزیابی
حضور در درمانگاه مشاوره ژنتیک و مشاهده مشاوره ژنتیک صورت گرفته برای مراجعین جهت مشاوره ژنتیک ناباروری و رسم شجره نامه	کارآموزی	انجام مشاوره ژنتیک برای مراجعین و توضیح نکات مهم مشاوره برای دانشجویان و نظارت بر رسم صحیح شجره نامه	شرکت فعال در جلسه مشاوره	درمانگاه مشاوره ژنتیک	۱۲۰ دقیقه	وایت برد،	امتحان کتبی پایان ترم

جلسه شانزدهم عملی - دکتر اکبر امیرفیروزی

اهداف کلی : مشاوره ژنتیک سقط مکرر

اهداف اختصاصی	حیطه های اهداف	فعالیت استاد	فعالیت دانشجو	عرصه یادگیری	زمان	رسانه کمک آموزشی	روش ارزیابی
حضور در درمانگاه مشاوره ژنتیک و مشاهده مشاوره ژنتیک صورت گرفته برای مراجعین جهت مشاوره ژنتیک سقط مکرر و رسم شجره نامه	کارآموزی	انجام مشاوره ژنتیک برای مراجعین و توضیح نکات مهم مشاوره برای دانشجویان و نظارت بر رسم صحیح شجره نامه	شرکت فعال در جلسه مشاوره	درمانگاه مشاوره ژنتیک	۱۲۰ دقیقه	وایت برد،	امتحان کتبی پایان ترم

❖ سیاست مسئول دوره در مورد برخورد با غیبت و تاخیر دانشجو در کلاس درس: گزارش به اداره آموزش

❖ نحوه ارزشیابی دانشجو و بارم مربوط به هر ارزشیابی :

الف (در طول دوره (کونیز ، تکالیف ، امتحان ، میان ترم)
ب (پایان دوره

بارم : ۰
بارم : ۲۰

منابع اصلی درس(رفرانس): فصول مرتبط با سرفصل از کتاب ژنتیک پزشکی ایمری و ژنتیک و ژنومیک مولکولی استراخان