

بسمه تعالی

نام و کد درس : بیماری های ارثی و مشاوره ژنتیک ۱۴۱۹۸۸۲۵ رشته و مقطع تحصیلی : مامایی گرایش بهداشت باروری - کارشناسی ارشد ترم : ۳
نیمسال اول روز و ساعت برگزاری : چهارشنبه ۱۰-۱۲ محل برگزاری : دانشکده مامایی و پرستاری
تعداد و نوع واحد (نظری / عملی) : نیم واحد نظری نیم واحد عملی مدرس یا مدرسین: دکتر اکبر امیرفیروزی
شماره تماس دانشکده: ۰۴۱۳۴۷۸۵۹۱۲ دروس پیش نیاز : ندارد

جلسه اول - دکتر اکبر امیرفیروزی

اهداف کلی : تاریخچه علم ژنتیک، ساختمان اسید نوکلئیک، ساختمان ژن و کروموزم

اهداف اختصاصی	حیطه های اهداف	فعالیت استاد	فعالیت دانشجوی	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 # ساختمان سلول (غشا، سیتوپلاسم، هسته و غشای هسته) # اجزای سلول (شبکه اندوپلاسمی- دستگاه گلژی- لیزوزوم- وریکول- هسته- هستک) # تقسیم سلولی (میتوز و میوز) # ساختمان DNA # ساختمان ژن # نحوه تنظیم و عملکرد ژن # ساختمان کروموزم # نحوه همانندسازی DNA	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 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	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 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 کروموزومی: # 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	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 : 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	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 پنجم 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 ششم 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 هفتم 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 هشتم 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

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