

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  
 تعداد و نوع واحد ( نظری / عملی ) : یک واحد نظری یک واحد عملی مدرس یا مدرسین: دکتر اکبر امیرفیروزی  
 محل برگزاری: دانشکده پرستاری دروس پیش نیاز : ندارد 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- وزیکول- 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 نوکلئویک

اهداف اختصاصی	حیطه های اهداف	فعالیت استاد	فعالیت دانشجو	عرصه یادگیری	زمان	رسانه کمک آموزشی	روش ارزیابی
<p>آشنایی با:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li># ساختار قند ریبوز و داکسی ریبوز</li> <li># ساختار بازها</li> <li># ساختار نوکلئوتید</li> <li># انواع نوکلئوتیدها</li> <li># ساختار پیوند هیدروژی بین نوکلئوتیدها</li> <li># ساختار یک رشته DNA</li> <li># ساختار دو رشته ای DNA</li> <li># ساختار RNA</li> <li># نحوه همانند سازی DNA</li> </ul>	<p>شناختی</p> <p>شناختی</p> <p>شناختی</p> <p>شناختی</p> <p>شناختی</p> <p>شناختی</p>	<p>سخنرانی، بحث و ایجاد انگیزش، تشویق دانشجویان برای مشارکت بیشتر در کلاس</p>	<p>شرکت فعال در کلاس</p>	<p>کلاس درس</p>	<p>۱۲۰ دقیقه</p>	<p>وایت برد، پاورپوینت و ویدیو پروژکتور</p>	<p>امتحان کتبی پایان ترم</p>

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

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، چندعاملی # 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

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

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
<p>آشنایی با:</p> <p># تعریف توارث سیتوپلاسمی</p> <p># و مکانیسم سلولی و مولکولی انواع توارث سیتوپلاسمی شامل:</p> <p># توارث از طریق محتوای RNA های تخم باقی مانده</p> <p># تاثیرات محتوای پروتئینی باقی مانده در سلول تخم از تخمک</p> <p># تاثیرات عوامل عفونی در سیتوپلاسم تخمک یا اسپرم</p> <p># توارث میتوکندریایی</p> <p># بیماریهای شایع مرتبط با انواع توارث سیتوپلاسمی</p> <p># مشاوره ژنتیک مرتبط با این نوع توارث</p>	<p>شناختی</p> <p>شناختی</p> <p>شناختی</p> <p>شناختی</p> <p>شناختی</p> <p>شناختی</p> <p>شناختی</p> <p>شناختی</p> <p>شناختی</p>	<p>سخنرانی، بحث و ایجاد انگیزش، تشویق دانشجویان برای مشارکت بیشتر در کلاس</p>	<p>شرکت فعال در کلاس</p>	<p>کلاس درس</p>	<p>۱۲۰ دقیقه</p>	<p>وایت برد، پاورپوینت و ویدیو پروژکتور</p>	<p>امتحان کتبی پایان ترم</p>

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 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
<p>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</p> <p># دسته بندی انواع تستهای ژنتیک از سطح سلولی مولکولی: سیتوژنتیک، سیتوژنتیک مولکولی، ژنتیک مولکولی</p> <p># تستهای سیتوژنتیک: کاریوتایپ، FISH</p> <p># تستهای سیتوژنتیک مولکولی: array CGH – qPCR</p> <p># تستهای ژنتیک مولکولی: PCR Sanger Sequencing MLPA WES- WGS</p>	<p>شناختی</p> <p>شناختی</p> <p>شناختی</p> <p>شناختی</p> <p>شناختی</p> <p>شناختی</p> <p>شناختی</p> <p>شناختی</p> <p>شناختی</p> <p>شناختی</p> <p>شناختی</p>	<p>فعالیت استاد</p> <p>سخنرانی، بحث و ایجاد انگیزش، تشویق دانشجویان برای مشارکت بیشتر در کلاس</p>	<p>فعالیت دانشجو</p> <p>شرکت فعال در کلاس</p>	<p>عرصه یادگیری</p> <p>کلاس درس</p>	<p>زمان</p> <p>۱۲۰ دقیقه</p>	<p>رسانه کمک آموزشی</p> <p>وایت برد، پاورپوینت و ویدیو پروژکتور</p>	<p>روش ارزیابی</p> <p>امتحان کتبی پایان ترم</p>



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 مسنول 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