

بسمه تعالی

نام و کد درس : بیماری های ارثی و مشاوره ژنتیک ۱۴۱۹۸۸۲۵ رشته و مقطع تحصیلی : مامایی گرایش بهداشت باروری - کارشناسی ارشد
 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
 دروس پیش نیاز : ندارد شماره تماس دانشکده: ۰۴۱۳۴۷۸۵۹۱۲

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 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 # ساختمان سلول (غشا، سیتوپلاسم، هسته و غشای هسته) # اجزای سلول (شبهه اندوپلاسمی- دستگاه گلژی- لیزوزوم- وزیکول- 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
<p>آشنایی با:</p> <ul style="list-style-type: none"> # 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 	<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 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
<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>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 : 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>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 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