

برنامه درسی گروه ژنتیک پزشکی نیمسال دوم ۱۴۰۱-۱۴۰۰

ژنتیک بیوشیمیایی کارشناسی ارشد ژنتیک انسانی

کوردیناتور: دکتر منصوری تعداد واحد: ۲ واحد نظری دوشنبه ها (۱۲-۱۰)

جلسه	روز	مدرس	سرفصل و برنامه درسی
۱	دوشنبه	دکتر منصوری	مقدمه و تاریخچه (رده بندی بیماریهای متابولیکی ارثی) ویژگی های کلی بیماریهای متابولیکی و تشخیص افتراقی و شیوع
۲	دوشنبه	دکتر منصوری	نواقص مادرزادی در متابولیسم و سنتز اسیدهای آمینه (آلبینیسم، PKU، الکاپتونوری)،
۳	دوشنبه	دکتر منصوری	نواقص مادرزادی در متابولیسم و سنتز اسیدهای آمینه (هوموسیستینوری، تیروزینمی، سیستینوری، سیستینوزیس)
۴	دوشنبه	دکتر منصوری	اختلالات مربوط به متابولیسم کربوهیدراتها شامل (گلاکتوزمی، هیپولاکتازی ، عدم تعادل فروکتوز ارثی، فروکتوزوری، دیابت نوع ۱ و ۲ و MODY
۵	دوشنبه	دکتر منصوری	بیماریهای مربوط به اکسیداسیون اسیدهای چرب و متابولیسم پورفیرین ها
۶	دوشنبه	دکتر منصوری	بیماریهای مربوط به نقص در ذخیره لیزوزوم ها شامل – Tay ...sandhoffs.fabry(infantile) ,Nieman-pick.Gaucher.sachs
۷	دوشنبه	دکتر منصوری	موکوپلی ساکاریدها شامل: هورلر، هانتز و ...
۸	دوشنبه	دکتر منصوری	بیماریهای مربوط به متابولیسم پورین ها و پریمیدین ها
۹	دوشنبه	دکتر شکاری	بیماریهای مربوط به چرخه اوره
۱۰	دوشنبه	دکتر شکاری	نواقص مربوط به متابولیسم لیپیدها شامل SCAD.LCAN.MCAD
۱۱	دوشنبه	دکتر شکاری	روشهای غربالگری در بیماری های متابولیکی ارثی
۱۲	دوشنبه	دکتر شکاری	تشخیص نوع جهش در افراد مبتلا و ناقلین بیماریهای متابولیکی
۱۳	دوشنبه	دکتر شکاری	بیماریهای مربوط به متابولیسم استروئیدها و عملکرد پراکسیزوم
۱۴	دوشنبه	دکتر شکاری	نواقص مربوط به همکاری بیش از یک آنزیم در پیدایش بیماری مانند: HPRT
۱۵	دوشنبه	دکتر شکاری	نواقص مربوط به انتقال پروتئین ها شامل: نقص در سیستم های انتقال دهنده مواد، هیپرکلسترولمی خوشاوندی ، راشیتیس مقاوم به ویتامین D
۱۶	دوشنبه	دکتر شکاری	روش های درمان بیماریهای متابولیکی ارثی (۱) و (۲)
۱۷			

امضاء مدیر گروه:

امضاء معاون آموزشی: