

دانشکده پزشکی – بخش ژنتیک

نام درس : ژنتیک	تعداد واحد : ۲ واحد
مقطع : کارشناسی	مدت زمان ارائه درس : ۳۴ ساعت
مسئول برنامه : معاون آموزشی	

اهداف و معرفی درس

معرفی درس:

به منظور فهم نقش ژنتیک در علوم زیستی و علم وراثت، و همچنین آشنایی با انواع دستکاریهای ژنتیکی جهت کنترل ناقلین زیستی و روشهای آزمایشگاهی تمام همکاران حیطه بهداشتی نیازمند درک اصول زمینه ای ژنتیک پایه هستند. هدف کلی از ارائه درس آشنایی و آگاهی دانشجویان نسبت به موارد ذیل می باشد.

عناوین کلی این درس شامل موارد زیر می باشد :

- ۱) اهمیت ژنتیک پزشکی، تقسیم سلول و چرخه سلول
- ۲) ساختمان ژنها و کروموزومها
- ۳) ابزارهای ژنتیک ملکولی
- ۴) موتاسیون و پلی مورفیسم
- ۵) سیتوژنتیک
- ۶) ناهنجاری های کروموزوم های اتوزوم و جنسی
- ۷) مقدمه ای بر اصول مندلی – توارث اتوزومال غالب و مغلوب
- ۸) الگوی وراثت تک ژنی: وابسته به X و میتوکندریایی
- ۹) همانند سازی و تکثیر در یوکاریوتها
- ۱۰) بیان ژن و سنتز پروتئین ها
- ۱۱) استعداد ژنتیکی به بیماریهای عفونی
- ۱۲) بیماریهای چند عاملی
- ۱۳) Recent insect gene modification
- ۱۴) ترانس ژنیک
- ۱۵) کاربرد ژنتیک در علوم زیستی
- ۱۶) تعیین نقشه کروموزمی

اهداف کلی :

دانشجو در پایان دوره بایستی بتواند با اهمیت ژنتیک پزشکی، تقسیم سلول و چرخه سلولی، نحوه همانند سازی، رونویسی، کنترل بیان ژن، ترجمه، ابزارهای ژنتیک مولکولی انسانی، پلی مرفیسم و جهش، قوانین مندل و الگوی وراثت تک ژنی، اتوزومال، وابسته به X، سیتوژنتیک، ناهنجاری و اختلالات کروموزومی، روشهای مطالعه کروموزوم ها، صفات و بیماریهای ژنتیکی چند عاملی و روشهای مهم انتقال ژن و مهندسی ژنتیک در دستکاری ارگانیسم ها و تولید حیوانات ترانس ژن آشنا گردد.

اهداف میانی

۱- دانشجو باید با اهمیت ژنتیک پزشکی و سیکل سلولی و تقسیم های میتوز و میوز آشنا شود.

❖ اهداف اختصاصی

دانشجو باید بتواند:

- اهمیت کاربرد بالینی ژنتیک را توضیح دهد.
- مراحل سیکل سلولی را نام ببرد.
- تغییرات هر مرحله از سیکل سلولی را شرح دهد.
- نحوه کنترل سیکل سلولی را توضیح دهد.
- انواع کروموزوم ها را نام ببرد.
- ساختار کروموزوم های یوکاریوتی را شرح دهد.
- مراحل تقسیم میوز را شرح دهد.

۲- دانشجو باید با ساختمان ژن و کروموزوم آشنا شود.

❖ اهداف اختصاصی

دانشجو باید بتواند:

- انواع رده های مختلف DNA را نام ببرد.
- انواع خانواده های DNA تکرار شونده را نام ببرد.
- با نحوه سازماندهی ژنوم آشنا شود.
- ساختمان ژنهای یوکاریوتی را شرح دهد.
- نقش پروموتور و تشدید کننده های (Enhancer) را توضیح دهد.
- مکانیزم کنترل بیان ژنها در رابطه با زمان و محل را شرح دهد.
- با مفهوم کروموزومهای polytene آشنا شود.
- با مفهوم سودوژنهای آشنا شود و مکانیسم شکل گیری آنها را بشناسد.
- با ژنوم میتوکندری و خصوصیات آن به طور مختصر آشنا شود.

۳- دانشجو باید با ابزارهای ژنتیک مولکولی و مهندسی ژنتیک آشنا گردد.

❖ اهداف اختصاصی

دانشجو باید بتواند:

- کلون سازی مولکولی را شرح دهد.
- خواص آنزیمهای محدود کننده و کاربرد آنها در مهندسی ژنتیک را شرح دهد.
- ناقلین DNA را در مهندسی ژنتیک شرح دهد و انواع آن را نام ببرد.
- نحوه تهیه کتابخانه ژنومی و کتابخانه های DNA مکمل را شرح دهد.
- روشهای آنالیز اسیدهای نوکلئیک را توضیح دهد.
- PCR و کاربرد آن را شرح دهد.
- آنالیز نتایج PCR و الکتروفورز را توضیح دهد.
- هیبریداسیون in situ کروموزومها را توضیح دهد.
- روشهای تعیین توالی DNA را شرح دهد.

۴- دانشجو باید با مفهوم جهش و پلی مورفیسم ژنتیکی آشنا گردد و اهمیت و تفسیر آنها را بیاموزد.

❖ اهداف اختصاصی

دانشجو باید بتواند:

- با انواع تغییرات ژنوم آشنا شود.
- با مفهوم جهش و پلی مورفیسم آشنا گردد.
- انواع جهش ها و پلی مورفیسم ها و طبقه بندی آنها را بشناسد.
- منشاء ایجاد جهش ها را نام ببرد.
- Hot point mutation ژنوم را بشناسد.
- شدت اثر بیماریزایی جهش های مختلف را بتواند تا حدی مقایسه کند.
- اصول نوشتن و نامگذاری جهش ها را بداند.
- کاربردهای انواع پلی مورفیسم ها را شرح دهد.

۵- دانشجو بایستی با سیتوژنتیک، نحوه تهیه کاریوتیپ، روشهای مطالعه کروموزوم ها، نواربندی کروموزومها و بررسی اختلالات کروموزومی آشنا گردد.

❖ اهداف اختصاصی

دانشجو باید بتواند:

- اهمیت سیتوژنتیک را در بقا سلول شرح دهد.
- نحوه تهیه کاریوتیپ را شرح دهد.

- روش های مختلف نوار گذاری کروموزوم ها را شرح دهد.
- کاربردهای روش های G-band و C-band را شرح دهد.
- روش های سیتوژنتیک مولکولی را شرح دهد.
- روش FISH و انواع آن را شرح دهد.
- روش CGH-array و کاربرد آن را شرح دهد.

۶- دانشجو باید با اختلالات کروموزوم های اتوزوم و نحوه تعیین جنسیت و اختلالات کروموزوم های جنسی آشنا گردد.

❖ اهداف اختصاصی

دانشجو باید بتواند:

- نحوه تعیین جنسیت در انسان را شرح دهد.
- با سیستم های تعیین جنسیت در حشرات آشنا شود.
- ساختمان کروموزوم Y را شرح دهد.
- ساختمان کروموزوم X را شرح دهد.
- انواع ناهنجاریهای تعداد کروموزوم را نام ببرد و علل ایجاد آنها را شرح دهد.
- انواع ناهنجاریهای ساختاری کروموزوم را نام ببرد و علل ایجاد آنها را شرح دهد.
- واژگونی را تعریف و انواع آن را نام ببرد.
- جابجایی را تعریف کند.
- تفاوت ناهنجاریهای کروموزومهای اتوزوم و جنسی را شرح دهد.

۷- دانشجو باید با قوانین مندل و توارث اتوزومی غالب و مغلوب و ویژگیهای آنها آشنا گردد

❖ اهداف اختصاصی

دانشجو باید بتواند:

- قوانین اول و دوم مندل را توضیح دهد.
- رابطه غالب و مغلوبی را توضیح دهد.
- منظور از نفوذ (Penetrance) و تجلی (Expressivity) را توضیح دهد.
- با توجه به قوانین مندل نحوه وراثت اتوزومال غالب را از نسلی به نسل دیگر شرح دهد.
- ویژگیهای وراثت اتوزومال غالب را نام ببرد.
- با توجه به قوانین مندل نحوه وراثت اتوزومال مغلوب را از نسلی به نسل دیگر شرح دهد.
- ویژگیهای وراثت اتوزومال مغلوب را نام ببرد.
- با مفهوم Compound heterozygote آشنا شود.

۸- دانشجو بایستی توارث وابسته به X غالب و مغلوب را بیاموزد و با ویژگی های مهم آشنا شود.

❖ اهداف اختصاصی

دانشجو باید بتواند:

- وراثت وابسته به جنس را تعریف کند.
- فرضیه لیون در مورد غیر فعال شدن کروموزوم X را توضیح دهد.
- نتایج حاصل از غیر فعال شدن کروموزوم X را توضیح دهد.
- با توجه به قوانین مندل نحوه وراثت وابسته به X از نسلی به نسل دیگر را شرح دهد.
- با توجه به قوانین مندل نحوه وراثت وابسته به X غالب را نسلی به نسل دیگر را شرح دهد.

۹- دانشجو بایستی با اصول همانند سازی و تکثیر در یوکاریوتها آشنا شود.

❖ اهداف اختصاصی

دانشجو باید بتواند:

- نحوه همانند سازی ژنوم را توضیح دهد.
- آنزیمهای مرتبط با همانند سازی در ژنوم را شرح دهد.
- با نقطه شروع همانندسازی و فراوانی آن در یوکاریوتها و ساختار آن طی مراحل میتوز آشنا گردد.
- مرحله ادامه همانندسازی و آنزیمهای درگیر در این مرحله را به روشنی شرح دهد.
- مشخصات نقطه پایان و نحوه ختم رونویسی را شرح دهد.
- نحوه تنظیم همانندسازی در یوکاریوتها را فراگیرد.

۱۰- دانشجو بایستی با اصول رونویسی، بیان ژنها و بیان پروتئین ها در یوکاریوتها آشنا شود.

❖ اهداف اختصاصی

دانشجو باید بتواند:

- نحوه رونویسی از ژنوم را توضیح دهد.
- آنزیمهای مرتبط با رونویسی در ژنوم را شرح دهد.
- نحوه تنظیم فرایند رونویسی در یوکاریوتها را فراگیرد.
- با عوامل ژنتیکی و اپی ژنتیکی کنترل کننده رونویسی در ژنوم آشنا شود.
- تفاوت عوامل کنترل کننده به صورت cis و trans در ژنوم را شرح دهد.
- عوامل Enhancer و Silencer در ژنوم را بشناسد و مقایسه کند.
- با مفهوم Operon آشنا شود.
- با مفهوم کنترل اپی ژنتیکی آشنا شود.
- مکانیسم های کنترل کننده اپی ژنتیکی را به طور مختصر شرح دهد.

۱۱- دانشجوی بایستی با مفهوم استعداد ژنتیکی متفاوت افراد در ابتلا به بیماری های عفونی و عوامل کنترل کننده آن آشنا شود.

❖ اهداف اختصاصی

دانشجو باید بتواند:

- مفهوم برتری هتروزیگوتی را بیاموزد.
- مکانیسم های استعداد ژنتیکی ابتلاء به بیماری های عفونی را بشناسد.
- با مکانیسم استعداد ژنتیکی ابتلا به بیماری مالاریا آشنا گردد.
- نحوه کنترل استعداد ژنتیکی ابتلاء به بیماری عفونی از طریق تغییرات ژن های درگیر در مسیرهای انتقال پیام را بیاموزد.
- با اصول اولیه بیماری های اتوایمیون آشنا شود.
- ارتباط بین تغییرات ژنتیکی در ژن های HLA و بیماری های عفونی را درک کند.
- مفهوم اتوفاژی را بیاموزد.
- بیماری های حاصل از نقص در ژن های اتوفاژی را به طور مختصر شرح دهد.

۱۲- دانشجوی بایستی با بیماریهای ژنتیکی چند عاملی آشنا شود.

❖ اهداف اختصاصی

دانشجو باید بتواند:

- صفات چند عاملی را توضیح دهد.
- اصول ژنتیکی بیماریهای چند عاملی را شرح دهد.
- نحوه تطابق صفات چند عاملی با الگوی توزیع نرمال در جامعه را توضیح دهد.
- نحوه تعیین میزان توارث پذیری یک صفت را شرح دهد.
- با برخی از صفات که نحوه توارث آنها به صورت صفات چند عاملی است آشنا گردد.
- انواع مطالعات ژنتیکی جهت یافتن ژن های دخیل در بیماری های چند عاملی را شرح دهد.
- با مطالعات Case- Control به طور مختصر آشنا شود.

۱۳- دانشجوی بایستی با روش های نوین در **modification** و اصلاح حشرات آشنا شود.

❖ اهداف اختصاصی

دانشجو باید بتواند:

- اهداف متفاوت از اصلاحات ژنتیکی در حشرات را شرح دهد.
- استراتژی های اصلاح نژاد ژنتیکی را بیان نماید.
- استراتژی های کنترل کننده ناقلین حشرات را توضیح دهد.
- در مورد سیستم های ژنتیکی عقیم کنندگی در حشرات توضیح دهد.

- در مورد سیستم های ژنتیکی کشنده در حشرات توضیح دهد.
- روش Dominant Lethal در کنترل ناقلین حشرات را توضیح دهد.
- مزایا و معایب روش Dominant lethal را شرح دهد.
- با اهمیت نحوه کنترل بیان ژنهای اصلاح شده و روش های آن آشنا گردد.

۱۴- دانشجو بایستی با روش های مهم انتقال ژن و تولید حیوانات ترانس ژنیک آشنا شود.

❖ اهداف اختصاصی

دانشجو باید بتواند:

- استراتژی های انتقال ژن را بیان نماید.
- روشهای فیزیکی انتقال ژن را شرح دهد.
- روشهای شیمیایی انتقال ژن را شرح دهد.
- مزایا و معایب هر روش را شرح دهد و انواع روشها را مقایسه نماید.
- ملاحظات ویژه در تولید حیوانات ترانس ژن را توضیح دهد.
- اصلاح ژنوم سوماتیک با پیوند را شرح دهد.
- در مورد سیستم های ویرایش ژنی خصوصاً سیستم کریسپر توضیح دهد.

۱۵- دانشجو بایستی با کاربرد ژنتیک در علوم مختلف زیستی آشنا شود.

❖ اهداف اختصاصی

دانشجو باید بتواند:

- چند کاربرد ژنتیک در علوم زیستی را توضیح دهد.
- کاربرد روشهای مهندسی ژنتیک در کنترل ناقلین بیولوژیک را شرح دهد.
- کاربرد ژنتیک در مطالعات زیست تکوین را شرح دهد.
- کاربرد ژنتیک در پزشکی قانونی را شرح دهد.
- کاربرد ژنتیک در دیرینه شناسی را شرح دهد.
- کاربرد ژنتیک در درمان بیماری ها را شرح دهد.
- با ملاحظات و محدودیت های فعلی علم ژنتیک در هر مورد به اختصار آشنا باشد.

۱۶- دانشجو بایستی مفهوم نقشه کشی ژنتیکی و روشهای تعیین نقشه کروموزومی را بیاموزد.

❖ اهداف اختصاصی

دانشجو باید بتواند:

- مفهوم نقشه کروموزومی را بیاموزد.
- مفهوم نقشه فیزیکی و تفاوت آن با نقشه کروموزومی را بیاموزد.
- مفهوم Genetic cross و Recombination را شرح دهد.
- نحوه تهیه نقشه های چهارچوب را بیاموزد.

- مفهوم Clone contig را شرح دهد.
- اهمیت و نحوه استفاده از پلی مورفیسم های ژنتیکی و کاربرد آنها در تهیه نقشه ژنتیکی را بیاموزد.

روش آموزش و ارزیابی

روش آموزش:

آموزش به روش ارائه سخنرانی همراه با پرسش و پاسخ توسط اساتید با استفاده از امکانات کمک آموزشی نظیر Power Point و دادن درسنامه اساتید از مباحث مربوطه به دانشجویان می باشد.

شرایط اجراء:

❖ امکانات آموزشی بخش

- اسلاید پروژکتور ، Power Point و کامپیوتر

❖ آموزش دهنده

- اعضاء هیات علمی گروه ژنتیک پزشکی

نحوه ارزشیابی

- امتحان کتبی میان ترم و پایان ترم بصورت چند گزینه ای

❖ نحوه محاسبه نمره کل

- امتحان میان ترم ۵۰٪ کل نمره
- امتحان پایان ترم ۵۰٪ کل نمره

❖ مقررات

- حداقل نمره قبولی ۱۰

منابع

منابع اصلی درسی:

- 1) Molecular Cell Biology; 7th (seventh) Edition by Lodish, Harvey, Berk, Arnold
- 2) Genetics in Medicine, J.S Thompson and M.W. Thomson

۳) درسنامه اساتید