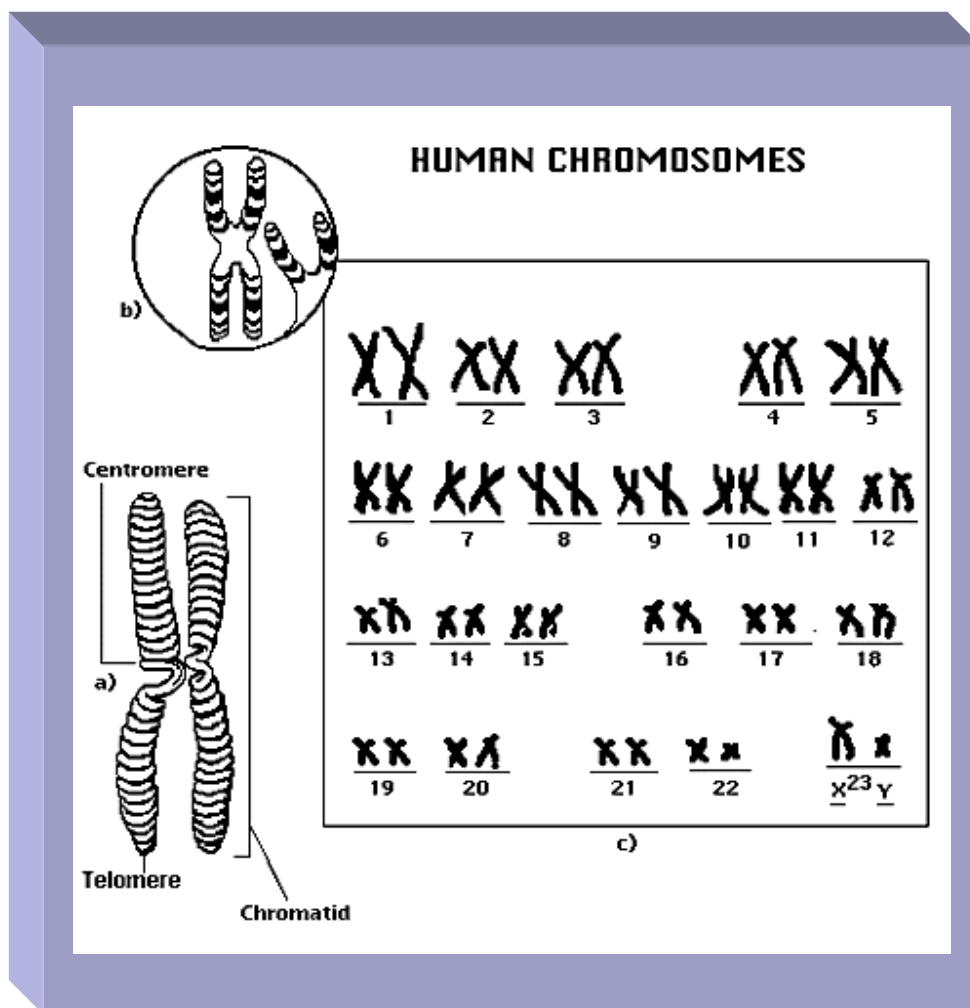


بسمه تعالی

برنامه درسی

بیماریهای ارثی و مشاوره ژنتیک

دانشکده پزشکی



تهیه و تنظیم
واحد برنامه ریزی آموزشی مرکز مطالعات و توسعه آموزش پزشکی
گروه بیوشیمی دانشکده پزشکی

دانشکده پزشکی - بخش بیوشیمی

نام درس : بیماریهای ارثی و مشاوره ژنتیک

تعداد واحد: ۱ واحد نظری

مقطع : علوم پایه

مدت زمان ارائه درس: ۱ ترم (۱۷ ساعت)

پیش نیاز:

مسئول برنامه: معاون آموزشی علوم پایه

اهداف کلی :

- ۱- سیکل سلولی و تقسیم میوز
- ۲- اهمیت ژنتیک پزشکی - قوانین مندل، شجره نامه
- ۳- توارث اتوزومی غالب و مغلوب
- ۴- توارث وابسته به X غالب و مغلوب و جنبه های بروز فنوتیپ
- ۵- جهش
- ۶- پلی مورفیسم ژنتیک
- ۷- روشهای تشخیص پیش از زایمان و پس از تولد و مشاوره ژنتیکی

اهداف اختصاصی :

اهداف : دانشجو در پایان این مبحث بتواند:

عنوان: اهمیت ژنتیک پزشکی و سیکل سلولی و تقسیم میوز

- ۱ - اهمیت کاربرد بالینی ژنتیک پزشکی را توضیح دهد.
- ۲ - مراحل سیکل سلولی را نام ببرد.
- ۳ - تغییرات هر مرحله از سیکل سلولی را شرح دهد.
- ۴ - نحوه کنترل سیکل سلولی را توضیح دهد.
- ۵ - انواع کروموزوم ها را نام ببرد.
- ۶ - ساختار کروموزوم های یوکاریوتی را شرح دهد.
- ۷ - مراحل تقسیم میوز را شرح دهد.
- ۸ - اسپرما توژنز را با اووژنز مقایسه کند.

عنوان : قوانین مندل، شجره نامه

- ۱ - قوانین اول و دوم مندل را توضیح دهد.
- ۲ - رابطه غالب و مغلوبی را توضیح دهد.
- ۳ - علائم مورد استفاده در رسم شجره نامه را بشناسد.
- ۴ - نحوه تهیه شجره نامه را توضیح دهد.
- ۵ - عوامل تاثیر گذار بر الگوی شجره نامه را توضیح دهد.

عنوان: توارث اتوزومی غالب و مغلوب

- ۱ - بتواند الگوی وراثت اتوزومال غالب را از روی شجره نامه تشخیص دهد.
- ۲ - ویژگیهای وراثت اتوزومال غالب را نام ببرد.
- ۳ - نحوه توارث بیماریهای هانتینگتون - نوروفیبروماتوز و آکندروپلازی را توضیح دهد.
- ۴ - بتواند الگوی وراثت اتوزومال مغلوب را از روی شجره نامه تشخیص دهد.
- ۵ - ویژگیهای وراثت اتوزومال مغلوب را نام ببرد.
- ۶ - بتواند فراوانی ژن مغلوب را در جمعیت و به کمک تعادل هاردی واینبرگ محاسبه کند.
- ۷ - نحوه توارث سیستمیک فیروز را توضیح دهد.
- ۸ - نقش هم خونی را در ایجاد بیماریهای اتوزوم مغلوب را شرح دهد.
- ۹ - منظور از نفوذ (Penetrance) و تجلی (Expressivity) را توضیح دهد.
- ۱۰ - پلیوتروپی را با ذکر مثال توضیح دهد.
- ۱۱ - صفات محدود به جنس و تحت نفوذ جنس نرا با ذکر مثال توضیح دهد.
- ۱۲ - مکانیزم های غیر کلاسیک موثر بر اختلالات تک ژنی را نام ببرد.

عنوان : توارث وابسته به X غالب و مغلوب و جنبه های بروز فنوتیپ

- ۱ - وراثت وابسته به جنس را تعریف کند.
- ۲ - فرضیه لیون در مورد غیر فعال شدن کروموزوم X را توضیح دهد.
- ۳ - نتایج حاصل از غیر فعال شدن کروموزوم X را توضیح دهد.
- ۴ - از روی شجره نامه الگوی وراثت وابسته به X مغلوب را تشخیص دهد.
- ۵ - از روی شجره نامه الگوی وراثت وابسته به X غالب را تشخیص دهد.
- ۶ - نحوه توارث سندروم X شکننده را توضیح دهد.
- ۷ - نحوه توارث میتوکندریایی را با ذکر مثال توضیح دهد.
- ۸ - موزانیسم را تعریف و نحوه اثر آن بر الگوی توارث صفات را شرح دهد.
- ۹ - با ذکر مثال Genomic imprinting را شرح دهد.
- ۱۰ - با ذکر مثال uniparental diosomy را شرح دهد.

عنوان : جهش

- ۱ - جهش را تعریف کند و انواع جهش را نام ببرید.
- ۲ - منشاء ایجاد جهش ها را نام ببرد.
- ۳ - نحوه ترمیم جهش و سیستم ترمیم DNA را شرح دهد.
- ۴ - بیماریهای ناشی از نقص در سیستم ترمیم DNA را نام ببرد.
- ۵ - Silent mutation , missense mutation و non sense mutation را شرح دهد.
- ۶ - Transion و transversion را تعریف کند.
- ۷ - انواع جهش حذف و اضافه را شرح دهد.

عنوان : پلی مورفیسم ژنتیک

- ۱ - پلی مورفیسم را تعریف کند.
- ۲ - در سیستم گروه خونی ABO انواع الل ها و نحوه عملکرد الل ها و تشکیل انواع آنتی ژنها را توضیح دهد.
- ۳ - پلی مورفیسم الل Rh و اهمیت بالینی این سیستم خونی را شرح دهد.
- ۴ - پلی مورفیسم RFLP و نحوه بررسی آن را شرح دهد.
- ۵ - پلی مورفیسم VNTR و نحوه بررسی آن را شرح دهد.

عنوان : مشاوره ژنتیکی و روشهای تشخیص پیش از زایمان و پس از تولد

- ۱ - مشاوره ژنتیکی را شرح دهد.
- ۲ - کاربرد شایع مشاوره ژنتیکی را بداند.
- ۳ - فرایند مشاوره ژنتیکی را شرح دهد.
- ۴ - نقش مشاوران ژنتیک را بداند.
- ۵ - ارزیابی اولیه ، تاریخچه فامیلی ، تاریخچه پزشکی ، ارزیابی و تحقیق ، مشاوره ژنتیکی - پیگیری
- ۶ - کنترل مورد در مشاوره ژنتیکی به همراه مثال را بداند.
- ۷ - کاربردهای تشخیص قبل از زایمان را شرح دهد.
- ۸ - مشاوره ژنتیکی برای تشخیص قبل از زایمان را شرح دهد.
- ۹ - متدهای تشخیص قبل از زایمان (آزمایشهای تهاجمی شامل : آمینوسنتز، نمونه گیری از ویلی کوریونیک ، کوردوسنتز ، آزمایشات غیر تهاجمی غربال سرم مادری برای سنجش آلفا فیتوپروتئین و غربال سه گانه) و الکتروسونوگرافی را بداند.
- ۱۰ - تکنولوژیهای در حال ظهور برای تشخیص قبل از زایمان را بداند.
- ۱۱ - مطالعات آزمایشگاهی (ستوژنتیک ، سنجش بیوشیمیایی ، آنالیز DNA) را شرح دهد.

- ۱۲- اثر تشخیص قبل از زایمان بر روی جلوگیری و اداره بیماری ژنتیک را بدانند.
- ۱۳- غربال جمعیت بر روی بیماریهای ژنتیکی را شرح دهد.
- ۱۴- غربال نوزادان را شرح دهد.
- ۱۵- غربال بالغین را شرح دهد.
- ۱۶- غربال هتروزیگوتها را شرح دهد.
- ۱۷- غربال پیش از زایمان را شرح دهد.

آموزش به روش ارائه سخنرانی توسط اساتید با استفاده از اورهد ، Power point و دادن پلی کپی از مباحث مربوطه به دانشجویان می باشد.

شرایط اجراء

* امکانات آموزشی بخش

- سالن سخنرانی
- وسایل کمک آموزشی (اسلاید ، ویدیوپروژکتور و اورهد)

* آموزش دهنده

- اعضاء هیئت علمی بخش بیوشیمی

منابع اصلی درسی

- 1) Essential medical Genetics, J.M. Conner
- 2) Elements of Medical Genetics, A.E.H. Emery & R. F. Mueller
- 3) Genetics in medicine, J.S Thompson and M.W. Thomson

۴) پلی کپی های اساتید

ارزشیابی

* نحوه ارزشیابی

- ارزشیابی به صورت کتبی است
- امتحان کتبی به صورت یک امتحان میان ترم و یک امتحان نهایی و به صورت چند گزینه ای برگزار می شود.

* نحوه محاسبه نمره کل

- آزمون کتبی % کل نمره
- کوئیز و تکالیف کلاسی % کل نمره

۲۰ × مجموع نمرات کسب شده توسط دانشجو در دو امتحان

مجموع نمرات دو امتحان

* مقررات

- حداقل نمره قبولی
 - تعداد دفعات مجاز غیبت در کلاس حداکثر جلسه
- ۱۰