

معاونت آموزشی – مرکز مطالعات و توسعه آموزش پزشکی

فرم طرح درس

نیمسال تحصیلی : دوم ۱۳۹۱

نام درس: ژنتیک	رشته تحصیلی: علوم آزمایشگاهی پیوسته	مقطع تحصیلی دانشجویان: کارشناسی	محلبرگزاری: دانشکده پزشکی	مدرس: نصرالله صالح گوهری
----------------	--	---------------------------------	---------------------------	--------------------------

هدف کلی درس: آشنایی دانشجویان با الگوی وراثت، بیماری های ژنتیکی شایع در ایران و راههای پیشگیری از این بیماری ها

منابع اصلی درس: ۱- ژنتیک پزشکی تامپسون، ، ترجمه دکتر همت خواه، دکتر منوچهر شریعتی. ۲- Medical Genetics (G.H.SACK)

شماره جلسه	تاریخ جلسه	اهداف میانی (رئوس مطالب)	اهداف ویژه (بر اساس سه حیطه اهداف آموزشی : شناختی، عاطفی، روان حرکتی)	طبقه هر حیطه	روش یاددهی* یادگیری	مواد و وسایل آموزشی	زمان جلسه (دقیقه)	تکالیف دانشجوی	نحوه** ارزشیابی و درصد آن
۱		مقدمه اساس کروموزومی وراثت	۱- نقش ژنتیک در علم پزشکی ۲- تقسیم بندی اختلالات ژنتیکی ۳- آینده علم ژنتیک ۴- ساختار ژنوم انسان ۵- ساختار کروموزوم ها، کاریونایپ ۶- چرخه حیات سلول ۷- تقسیم سلولی میتوز و میوز ۸- کامتوزنر (اسپرماتوزنر و اووژنر)				۶۰		
۲		ساختمان و عملکرد ژنها و کروموزوم ها	۱- ساختمان ژن (بروموتور، UTR، اینترون ها، اگزون ها، و ..) ۲- خانواده های ژنی ۳- ژن های کاذب ، ژن های RNA ۴- رونویسی، ترجمه، کد ژنتیکی ۵- پردازش پس از ترجمه ۶- رونویسی ژنوم میتوکندریایی ۷- پلی ادنیلاسیون، پیرایش RNA ، تنظیم				۱۸۰		

* روش یاددهی – یادگیری می تواند شامل: سخنرانی، مباحثه ای – گروهی کوچک، نمایشی – حل مسئله – پرسش و پاسخ – گردش علمی، آزمایشی

** آزمون ها بر اساس اهداف می توانند به صورت آزمون ورودی (آگاهی از سطح آمادگی دانشجویان) مرحله ای یا تکوینی (در فرایند تدریس با هدف شناسایی قوت و ضعف دانشجویان) و آزمون پایانی یا تراکمی (پایان یک دوره یا مقطع آموزشی با هدف قضاوت در مورد تسلط دانشجویان) برگزار گردد.

						بیان ژن ۸- تنوع ایمنوگلوبولین ها و گیرنده های سلول های T			
		۱۸۰				۱- وراثت مندلی، ژنوتیپ، فنوتیپ، هتوزیگوتی الی، لوکوسی و فنوتیپی، همزیگوت، هتروزیگوت، ۲- الگو های توارث اتوزومی غالب و مغلوب ۳- الگو های توارث وابسته به X غالب، (نفوذ، سن شروع بیماری، بیان) و مغلوب (همخونی) ۴- وراثت اتوزومال کاذب ۵- وراثت تحت تاثیر جنسیت ۶- وراثت محدود به جنس ۷- شجره نامه ۸- توارث میتوکریایی ۹- موزائیسیم (سوماتیک، رده زاینده) ۱۰- گسترش توالی های تکراری (هانتینگتون، x شکننده، اناکسی فردریش،	الگو های وراثت تک ژنی	۳	
		۶۰				۱- جهش های کروموزومی و ژنی و منشأ آنها ۲- انواع جهش ها (بد معنی، ختم زنجیره، پردازش، لکه های داغ، حذف و اضافه های بزرگ و کوچک و نتایج آنها، نام گذاری جهش ها، تفاوت های جنسی در میزان جهش ۳- تنوع ژنتیکی در انسان (مفهوم پلی مورفیسیم) ۴- تنوع و پلی مورفیسیم DNA (SNP)، پلی مورفیسیم حذف و اضافه، پلی مورفیسیم میکروساتلایت، مینی ساتلایت، تعداد نسخه ها	وارپاسیون ژنتیکی، چند شکلی و جهش	4	

						۵- پلی مورفیسم ارثی پروتئین ها (گروه خونی ABO و RH، بیماری همولیتیک نوزادان، HLA، MHC، ۶-		
		۶۰				۱- ژنوتیپ و فنوتیپ در جمعیت ها (مقومت به ایدز، قانون هاردی واینبرگ، ۲- عواملی که تعادل هاردی واینبرگ را بر هم می زنند ۳- تفاوت های نژادی در بیماری های ژنتیکی مختلف ۴- قانون هاردی واینبرگ در توارث های مندلی، ۵- استثنا در جمعیت بزرگ با آمیزش تصادفی (قشر بندی، دسته بندی، هم خونی) ۶- استثنائات فراوانی الل ها (دریفت، جهش و انتخاب، برازندگی، جریان ژنی،	ژنتیک در جمعیت ها	5
		۱۲۰				۱- دور نمای ژنتیکی از ژنوم (نقشه کشی ژنتیکی و فیزیکی، تعادل و عدم تعادل پیوستگی، ۲- نقشه کشی ژن های انسان توسط تجزیه و تحلیل پیوستگی (تعیین پیوستگی لوکوس ها، ۳- نقشه کشی صفات پیچیده، بیماری کمی ۴- از نقشه کشی ژن تا شناسایی ژن ۵- ۶-	کلیات نقشه ژنی انسان	6
		۱۲۰				۱- مقدمه، کاربرد بالینی، شناسایی کروموزوم ها، روش های خاص سیتوژنتیکی ۲- اختلالات کروموزومی (تعدادی:	سیتوژنتیک بالینی	7

						تریپلوئیدی، تتراپلوئیدی، انیپلوئیدی)، ساختمانی: متعادل و نامتعادل، موزائیسیم ۳- آثار منشاء والدی: اثر گذاری ژنومی، برادر ویلی و انجلمن، مول تراژوم موزائیسیم محدود به جفت ۴- مطالعه کروموزومها در میوز انسان ۵- اختلالات مندلی با تأثیر سیتوزنتیکی ۶- بررسی سیتوزنتیکی در سرطان		
		۶۰				۱- کروموزوم های جنسی و اختلالات آنها: اساس کروموزومی تعیین جنسیت، کروموزوم Y، رویان شناسی تولید مثل، ژن تعیین کننده Testis، ژن های وابسته به Y در اسپرم سازی، کروموزوم X، غیر فعال شدن X، عقب ماندگی ذهنی وابسته به X، اختلالات سیتوزنتیکی کروموزوم های جنسی مثل کلاین فلتز، ترنر، تریزومی X، سندرم 47XYY، ۲- اختلالات تکوینی در غدد و اندام های جنسی دیسژنری گنادی، تکوین و نگه داری تخمندان، هرمافروdit کاذب مونث و مذکر ۳- اختلالات کروموزوم های اتوزوم: داون، تریزومی ۱۸، تریزومی ۱۳، سندرم های حذفی اتوزومی مثل فریاد گربه	کروموزوم های جنسی و ناهنجاری های آنها	8
		۶۰				۱- بیماری های ناشی از جهش در پروتئین های مختلف: پروتئین های خانه داری، تخصصی و بیماری ژنتیکی، رابطه فنوتیپ و ژنوتیپ ۲- بیماری های ناشی از آنزیم ها: PKU،	اساس مولکولی و بیوشیمیایی بیماری های ژنتیکی	9

						بیماری های ذخیره لیوزومی مثل تی ساکس و موکوپلی ساکاریدوزها ۳- نقائص پروتئین گیرنده: هیپرکلسترولمی خانوادگی ۴- نقائص حمل و نقل: فیروز کیستیک ۵- اختلالات پروتئین های ساختاری: دوشن، استئوز نازق ۶- اختلالات استحال ای عصبی: الزایمر، بیماری های میتوکندریایی، گسترش توالی های تکراری		
		۱۲۰				۱- موارد استفاده از PND با استفاده از روش های تهاجمی ۲- روش های تشخیصی پیش از تولد: امنیوسنتز، CVS، غیر تهاجمی مثل غربالگری NTD و داون و سایر انوپلوئیدی ها، سونوگرافی ۳- مطالعات آزمایشگاهی: سیتوژنتیک، بررسی بیوشیمیایی در بیماری های متابولیک ۴- تکنولوژی های جدید برای PND: مثل PGD ۵- پیشگیری و مدیریت پیش از تولد بیماری ها: سقط جنین، درمان پیش از تولد ۶- مشاوره ژنتیک برای PND	تشخیص پیش از زایمان و درمان بیماری های ژنتیکی	10