

دانشکده پزشکی – بخش ژنتیک

نام درس : ژنتیک پزشکی	تعداد واحد : 1 واحد
مقطع : کارشناسی	مدت زمان ارائه درس : 16 ساعت
پیش نیاز:	مسئول برنامه : معاون آموزشی
تاریخ تهیه:	تاریخ بازنگری: شهریور 1402

اهداف و معرفی درس:

به منظور فهم نقش ژنتیک پزشکی در تشخیص، درمان و مدیریت اختلالات وراثتی تمام همک اران حیطة علوم توانبخشی نیازمند درک اصول زمینه ای ژنتیک انسانی و علم وراثت 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 :

- 1) اهمیت ژنتیک پزشکی، تقسیم سلول و چرخه سلول
- 2) ساختمان ژنها و کروموزومها
- 3) موتاسیون و پلی مورفیسم
- 4) ناهنجاریهای کروموزومهای اتوزوم و جنسی
- 5) الگوی وراثت تک ژنی؛ بیماریهای ژنتیکی با توارث اتوزومال غالب و مغلوب
- 6) الگوی وراثت تک ژنی: وابسته به X و میتوکندریایی
- 7) سندرومهای دارای اختلالات گفتار و زبان
- 8) روشهای تشخیص پیش از تولد و درمان بیماریهای ژنتیکی

اهداف کلی :

دانشجو در پایان دوره بایستی بتواند با اهمیت ژنتیک پزشکی، تقسیم سلول و چرخه سلولی، جهش ها و پلی مورفیسم ها، قوانین مندل و الگوی وراثت تک ژنی، اتوزومال، وابسته به X، میتوکندریایی و بیماریهای مهم آنها، سیتوژنتیک، ناهنجاری و اختلالات کروموزومی، روشهای مطالعه کروموزوم ها، و بیماریهای مهم آنها، روشهای تشخیص پیش و پس از تولد و روشهای مهم درمانی در انسان آشنا گردد.

اهداف میانی

1- 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 پزشکی 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.
- اسپرماتوژنز را با اووژنز مقایسه کند.

2- 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.
- 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 ذکر مثال Gene Family را شرح دهد.
- خانواده ژنی گلوبین را شرح دهد و چگونگی بیان این ژنها را شرح دهد.
- با مفهوم سودوژنها آشنا شود و مکانیسم شکل گیری آنها را بشناسد.
- با ژنوم میتوکندری و خصوصیات آن به طور مختصر آشنا شود.

3- 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 انسان 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 انسان 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.
- اصول تشخیص هویت در پزشکی قانونی را شرح دهد.

4- دانشجو بایستی با سیتوژنتیک، نحوه تهیه کاریوتیپ، روشهای مطالعه کروموزوم ها، نواریندی کروموزومها و بررسی اختلالات کروموزومی اتوزوم و جنسی آشنا گردد.

❖ اهداف اختصاصی

دانشجو باید بتواند:

- اهمیت سیتوژنتیک را در بیماری های انسان شرح دهد.
- نحوه تهیه کاریوتیپ را شرح دهد.
- روش های مختلف نوار گذاری کروموزوم ها را شرح دهد.
- انواع ناهنجاریهای تعداد کروموزوم را نام ببرد و علل ایجاد آنها را شرح دهد.
- انواع ناهنجاریهای ساختار کروموزوم را نام ببرد و علل ایجاد آنها را شرح دهد.
- با سندروم های کلاین فلتز، سندروم 47 XYY ، تریزومی X و سندروم ترنر، فنوتیپ بیماران، علت سیتوژنتیک بیماری و شیوع آنها آشنا گردد.
- انواع اختلالات کروموزومی که منجر به سندروم داون می گردد را شرح دهد.
- ساختمان کروموزوم Y را شرح دهد.
- ساختمان کروموزوم X را شرح دهد.

5- دانشجو باید با توارث اتوزومی غالب و مغلوب و ویژگیهای آنها آشنا گردد و بیماریهای مهم آن را بیاموزد.

❖ اهداف اختصاصی

دانشجو باید بتواند:

- الگوی وراثت اتوزومال غالب را از روی شجره نامه توضیح دهد.
- ویژگیهای وراثت اتوزومال غالب را نام ببرد.

- الگوی وراثت اتوزومال مغلوب را از روی شجره نامه شرح دهد.
- ویژگیهای وراثت اتوزومال مغلوب را نام ببرد.
- فراوانی ژن مغلوب را در جمعیت و به کمک تعادل هاردی و اینبرگ محاسبه کند.
- نقش هم خونی در ایجاد بیماریهای اتوزوم مغلوب را شرح دهد.

6- دانشجو بایستی توارث وابسته به X غالب و مغلوب را بیاموزد و با ویژگی ها و بیماری 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.
- از روی شجره نامه الگوی وراثت وابسته به X مغلوب را تشخیص دهد.
- از روی شجره نامه الگوی وراثت وابسته به X غالب را تشخیص دهد.
- نحوه توارث سندروم X شکننده را توضیح دهد.

7- دانشجو باید با قوانین مندل و شجره نامه آشنا گردد و بیماریهای مهم در رابطه با اختلالات گفتار را فرا گیرد.

❖ اهداف اختصاصی

دانشجو باید بتواند:

- قوانین اول و دوم مندل را توضیح دهد.
- علائم مورد استفاده در رسم شجره نامه را بیان کند.
- نحوه تهیه شجره نامه را توضیح دهد.
- عوامل تاثیر گذار بر الگوی شجره نامه را توضیح دهد.
- منظور از نفوذ (Penetrance) و تجلی (Expressivity) را توضیح دهد.
- پلیوتروپی را با ذکر مثال توضیح دهد.
- نحوه توارث و اصول ژنتیکی بیماریهای سندرم رت، اوتیسم و اختلالات گفتاری را شرح دهد.

8- دانشجو بایستی مشاوره ژنتیکی و روشهای تشخیص پیش از تولد و پس از تولد و روش های مهم درمانی در انسان را بیاموزد.

❖ اهداف اختصاصی

دانشجو باید بتواند:

- کاربردهای تشخیص قبل از تولد را شرح دهد.
- مشاوره ژنتیکی برای تشخیص قبل از تولد را شرح دهد.

- متدهای تشخیص قبل از تولد (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.
- تکنولوژی‌های در حال ظهور برای تشخیص قبل از تولد را بیان کند.
- مطالعات آزمایشگاهی (سیتوژنتیک ، سنجش بیوشیمیایی ، آنالیز DNA) را شرح دهد.
- اثر تشخیص قبل از تولد بر روی جلوگیری و اداره بیماری ژنتیک را توضیح دهد.
- غربالگری جمعیت بر روی بیماریهای ژنتیکی را شرح دهد.
- تفاوت درمان بیماری های ژنتیکی و ژن درمانی را شرح دهید.
- وضعیت فعلی درمان بیماری های ژنتیکی را شرح دهد.
- ملاحظات ویژه درمان بیماریهای ژنتیکی را توضیح دهد.
- استراتژیهای درمانی را شرح دهد.

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 پایان ترم بصورت چند گزینه‌ای

❖ نحوه محاسبه نمره کل

- امتحان پایان ترم 100% کل نمره

❖ مقررات

منابع اصلی درسی:

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

3) درسنامه اساتید

تهیه کننده و هماهنگ کننده : دکتر مونا انتظام – معاون آموزشی گروه ژنتیک پزشکی – دانشکده پزشکی شیراز