

بسمه تعالی

دانشگاه علوم پزشکی بابل

دانشکده پزشکی - گروه آموزشی ژنتیک پزشکی

طرح دوره (Course plan)

عنوان درس: ژنتیک پزشکی	نام مدرس/مدرسین: دکتر عبدالرضا دارائی
دانشکده: پزشکی	گروه آموزشی: ژنتیک پزشکی
رشته و مقطع تحصیلی: دکتری حرفه ای پزشکی	نیمسال اول/دوم: نیمسال اول سال تحصیلی
تعداد و نوع واحد: ۲ واحد نظری	روز و ساعت برگزاری: طبق برنامه ریزی آموزشی
عرصه آموزش: کلاس و محیط سامانه نوید	دروس پیش نیاز: ۱- بیوشیمی سلول - مولکول ۲- فیزیولوژی سلول
محل برگزاری: دانشکده پزشکی	مدت تدریس: ۳۴ ساعت نظری
آدرس پست الکترونیکی:	تاریخ آزمون پایان ترم: طبق برنامه ریزی آموزشی

فعالیت استاد:

- ۱- حضور منظم و شرکت فعال در کلاس
 - ۲- ایجاد زمینه مناسب برای فعالیت دانشجویان
 - ۳- تشویق دانشجویان به مشارکت در بحث
- وظایف و تکالیف دانشجویان:

- ۱- حضور منظم و به موقع در کلاس
- ۲- شرکت فعال در بحث های کلاسی و انجام تکالیف مربوطه

مقدمه: (عینا بر اساس کوریکولوم نوشته شود)

در این درس از دانشجو انتظار می رود درک مناسبی در مورد مباحث اساسی ژنتیک پزشکی زیر به دست آورد و با آگاهی بر اصلی ترین فنون جاری ژنتیک پزشکی و مولکولی بتواند آن ها را در فرایندهای طبیعی وراثت، بیماریهای شایع و ناهنجاری های مادرزادی شناسایی کند.

اهداف کلی درس: (عینا بر اساس کوریکولوم نوشته شود)

- ۱- جایگاه راهبردی ژنتیک پزشکی در نظام سلامت
- ۲- انواع وراثت ها و شباهت ها و تفاوت های آن ها و نیز توانایی تمیز میان آن ها
- ۳- بیماری های مهم و شایع انسان در هریک از وراثت های مطرح در ژنتیک پزشکی
- ۴- انواع ناهنجاری های مادرزادی، تراژون ها و دوقلوها و رابطه آن ها با ژنتیک پزشکی
- ۵- کاربرد مهم ترین روش های مطرح در تشخیص ژنتیکی پیش و پس از تولد
- ۶- اپی ژنتیک و بیماری های انسان
- ۷- سیتوژنتیک و ژنتیک مولکولی در انسان و روش های قدرتمند آن ها در تشخیص بیماری های انسانی
- ۸- مبانی و خاستگاه های سلولی و مولکولی بیماری های ژنتیکی در انسان
- ۹- اصول مشاوره ژنتیک و جایگاه راهبردی آن در تعیین ریسک خطر و تعیین الگوی توارثی بیماری
- ۱۰- روشهای قدرتمند مهندسی ژنتیک در پزشکی
- ۱۱- روش های قدرتمند ژن درمانی و روش های مهم آن
- ۱۲- روش های قدرتمند ژنتیک سرطان و روش های مهم تشخیص و درمان آن
- ۱۳- جایگاه فارماکوژنتیک و ضرورت پزشکی انفرادی
- ۱۴- رویکردها و روش های مهم ژنتیکی در مسیر پیشگیری، شناسایی و درمان بیماری ها

محتوی ضروری دوره آموزشی: (عینا بر اساس کوریکولوم نوشته شود)

- ۱- تاریخچه، جایگاه، اهمیت، کاربرد های ژنتیک پزشکی و چشم انداز
- ۲- سیتوژنتیک بالینی: مقدمات لازم، روش های ناهنجاریهای کروموزوم
- ۳- ژنتیک مولکولی و جهش های ژنی، اهمیت و کاربرد ها
- ۴- عملکرد / بیان ژن و چگونگی تنظیم آن
- ۵- اصول مشاوره ژنتیک، تجزیه و تحلیل و کاربرد شجره در بیماریهای تک ژنی
- ۶- الگوهای توارث تک ژنی در بیماریهای انسان (وراثت مندلی)
- ۷- الگوهای توارث تک ژنی در بیماریهای انسان، توارث هولاندریک
- ۸- وراثت چند عاملی، وراثت سیتوپلاسمی و وراثت ایمنی
- ۹- ناهنجاری های مادرزادی، تراژونها و دوقلوها
- ۱۰- مهندسی ژنتیک و کاربردهای آن در پزشکی
- ۱۱- تازه ترین روش های تشخیص مولکولی پیش و پس از تولد

- ۱۲- اپی ژنتیک و بیماریهای انسان
 ۱۳- ژن درمانی در انسان، اصلی ترین روشهای جاری با معرفی نمونه های مهم
 ۱۴- کاربرد ناقلین ویروسی و غیر ویروسی در ژن درمانی
 ۱۵- ژنتیک سرطان، روشهای جاری ژن درمانی در سرطان و همراه با نمونه های مهم
 ۱۶- فارماکوژنتیک و پزشکی مبتنی بر ویژگیهای فردی (Individualized Medicine)

اهداف اختصاصی درس: (توسط خود استاد نوشته شود: در نگارش اهداف موارد زیر در نظر گرفته شود:

- ۱- لازم است از افعال قابل اندازه گیری استفاده شود بطور مثال : بداند، فهرست نماید، تشریح نماید و مشخص کند و
- ۲- به صورت جمله کامل باشد .
- ۳- حیطه های شناختی ، عاطفی و مهارتی برای هر یک از اهداف مشخص گردد.
- ۱- تعاریف علم ژنتیک و تاریخچه آن را بداند.(حیطه شناختی)
- ۲- اهمیت، کاربرد و جایگاه علم ژنتیک و ژنتیک انسانی در پزشکی را درک کند. (حیطه عاطفی)
- ۳- با محتوا، سازمان دهی و ساختار ژنوم هسته ای و میتوکندریایی انسان و تفاوت آنها با هم آشنا باشد. (حیطه شناختی)
- ۴- مکانیسم همانندسازی ژنوم و جریان اطلاعات ژنتیکی را بحث کند. (حیطه عاطفی)
- ۵- فرایند و مکانیسم بیان ژن در سطح رونویسی و مراحل مختلف آن و همچنین مکانیسم های تنظیمی آن را بداند. (حیطه شناختی)
۶. با اپی ژنتیک و اختلالات آن در انسان آشنا شود.(حیطه شناختی)
- ۷- مفهوم جهش و پلی مرفیسم و تفاوت بین آنها را بداند.(حیطه شناختی)
- ۸- با پاتوژنز مولکولی جهش ها و بیماری های انسان با انواع جهش های ژنی آشنا شود.(حیطه شناختی)
- ۹- ساختار و مجموعه تعدادی کروموزوم های انسان را بداند. (حیطه شناختی)
- ۱۰- طبقه بندی و انواع کروموزوم های انسان و مشخصات هر کدام از آنها را بحث کند. (حیطه عاطفی)
- ۱۱- مراحل تولید اسپرم و تخمک را بیان و با هم مقایسه نماید. (حیطه عاطفی)
- ۱۲- با انواع جهش ها و ناهنجاری های کروموزومی و مکانیسم های ایجاد آنها در انسان آشنا شود. (حیطه شناختی)
- ۱۳- بیماری های ناشی از ناهنجاری های مختلف تعدادی کروموزوم های اتوزوم و جنسی را بداند. (حیطه شناختی)

- ۱۴- علایم بیماری های تعدادی پلی پلوئیدی و آنیوپلوئیدی کروموزوم های اتوزوم و جنسی را از هم افتراق دهد. (حیطه مهارتی)
- ۱۵- انواع بیماری های مربوط به ناهنجاری های ساختاری کروموزوم در انسان را توضیح دهد. (حیطه شناختی)
- ۱۶- فنوتایپ و علایم بالینی بیماری های کروموزومی ساختاری Microduplication Syndromes را بداند و از هم افتراق دهد. (حیطه مهارتی)
- ۱۷- ساختار شجره مندلی و ارثی را رسم و بحث کند. (حیطه عاطفی)
- ۱۸- انواع الگوهای وراثت را توضیح دهد. (حیطه شناختی)
- ۱۹- با الگوهای توارث غیر معمول بیماری های ارثی آشنا شود. (حیطه شناختی)
- ۲۰- اطلاعات الگوهای وراثتی را در مشاوره ژنتیکی به کار بگیرد. (حیطه مهارتی)
- ۲۱- ساختار شجره وراثت وابسته به جنس را توضیح دهد. (حیطه شناختی)
- ۲۲- وراثت مولتی فاکتوریال را توضیح دهد و مثال های بالینی بیماری های با وراثت مولتی فاکتوریال را بیان کند. (حیطه شناختی)
- ۲۳- با روش های مهندسی ژنتیک و کاربردهای آنها در پزشکی آشنا شود. (حیطه شناختی)
- ۲۴- با انواع روش ها و تکنیک های تشخیص جهش های ژنی و کروموزومی در انسان آشنا شود. (حیطه شناختی)
- ۲۵- اساس روش PCR و کاربردهای آن در بالین را بداند. (حیطه شناختی)
- ۲۶- کاریوتایپ کروموزومی برای تشخیص ناهنجاری های کروموزومی توسط انواع روش های باندینگ را توضیح دهد. (حیطه شناختی)
- ۲۷- با اساس تکنیک FISH برای تشخیص ناهنجاری های کروموزومی آشنا شود. (حیطه شناختی)
- ۲۸- روش ها و تکنیک های تشخیص جهش های ژنی و کروموزومی را در تشخیص بالینی به کار بگیرد. (حیطه مهارتی)
- ۲۹- انواع ناهنجاری های مادرزادی، تراژون ها و عوامل آسیب زا در این دوران را بشناسد. (حیطه شناختی)
- ۳۰- نقش ژنتیک در ناهنجاری های مادرزادی را توضیح دهد. (حیطه شناختی)
- ۳۱- با انواع هموگلوبین و ساختار ژنی آنها طی مراحل مختلف تکوین انسان و کنترل ژنتیکی سنتز هموگلوبین آشنا شود. (حیطه شناختی)
- ۳۲- اساس ژنتیکی و وراثتی بیماری های ارثی کیفی یا کمی هموگلوبینوپاتی ها و ویژگی های بالینی آنها را توضیح دهد. (حیطه شناختی)

- ۳۳- با روش های تشخیص ژنتیکی هموگلوبینوپاتی ها و روش های غربالگری ناقلین هموگلوبینوپاتی ها آشنا شود و در بالین به کار گیرد. (حیطه شناختی-مهارتی)
- ۳۴- انواع روش های سیتوژنتیک و ژنتیک مولکولی را بداند و مهارت استفاده از آنها را کسب نماید. (حیطه شناختی-مهارتی)
- ۳۵- با اصول مشاوره ژنتیک و جایگاه آن در ژنتیک پزشکی و محاسبه ریسک خطر بیماری ها آشنا شود. (حیطه شناختی)
- ۳۶- روش های قدرتمند مهندسی ژنتیک و ژن درمانی را توضیح دهد. (حیطه شناختی)
- ۳۷- اساس ژنتیک مولکولی سرطان را توضیح دهد. (حیطه شناختی)
- ۳۸- روش های قدرتمند ژنتیک سرطان، تشخیص و درمان آنها را توضیح دهد. (حیطه شناختی)
- ۳۹- جایگاه فارماکوژنتیک و فارماکوژنومیک و ضرورت استفاده از پزشکی انفرادی در تشخیص و درمان بیماری ها را بداند. (حیطه شناختی)
- ۴۰- مفهوم، اهمیت و کاربردهای ژن درمانی در پزشکی را توضیح دهد. (حیطه شناختی)
- ۴۱- انواع استراتژی های ژن درمانی سوماتیک را توضیح دهد. (حیطه شناختی)
- ۴۲- با روش های تشخیصی و غربالگری بیماری های ژنتیکی قبل و بعد از تولد آشنا شود و اهداف و روند آنها را بداند. (حیطه شناختی)
- ۴۳- تفاوت روش های غربالگری و تشخیصی بیماری های ژنتیکی را بداند. (حیطه شناختی)

منابع اصلی درس:

1. Emery's Elements of Medical Genetic, Essential Medical Genetics, Latest edition.
2. Thompson & Thompson Genetics in Medicine, Latest edition.

شیوه های یاددهی - یادگیری: سخنرانی، پرسش و پاسخ و بحث گروهی

سایر شیوه های تدریس به شرح ذیل می باشد:

حوزه شناختی: سخنرانی، پرسش و پاسخ، کلاس وارونه (flipped classroom)، یادگیری براساس حل مشکل (PBL)، یادگیری مشارکتی، یادگیری با انجام پروژه و بحث گروهی

حوزه عاطفی: Role modeling، الگو مداری،

حوزه روانی - حرکتی: نمایش (Demonstration)، Role-Playing، کارگاه، فیلم، Task based learning

رسانه های آموزش:

کامپیوتر (نرم افزار Power Point و Prezi)، ویدئو پروژکتور و وایت برد

سایر رسانه های آموزشی:

کتاب کار، محتوای الکترونیکی (ویدئو، پادکست، چند رسانه ایی)

جدول زمانبندی ارائه درس

جلسات	روز و تاریخ	عنوان درس	مدرس
۱		تاریخچه ژنتیک بالینی، اهمیت، ساختار ژنوم انسان و همانندسازی آن در سلول	
۲		سازمان دهی ساختار و عملکرد ژنوم و اپی ژنوم انسان و بیان ژن در سطح رونویسی و ترجمه و مکانیسم های تنظیمی آنها	
۳		جهش های ژنی و اپی ژنتیکی در انسان و مکانیسم های ایجاد آنها و مکانیسم های تعمیر جهش در سلول	
۴		کروموزوم های انسان و چرخه سلولی	
۵		انواع جهش های کروموزومی در انسان	
۶		بیماری های ناشی از جهش های تعدادی کروموزومی در انسان	
۷		انواع بیماری های حاصل از ناهنجاری های ساختاری کروموزوم در انسان	
۸		الگوهای وراثت صفات و بیماری های تک ژنی انسان (وراثت مندلی): وراثت اتوزومال غالب و وراثت اتوزومال مغلوب	
۹		الگوهای وراثت تک ژنی: وراثت های وابسته به جنس و وراثت های غیر معمول	
۱۰		وراثت چند عاملی (Multifactorial Inheritance)	
۱۱		انواع روش ها و تکنیک های تشخیص جهش های ژنی و کروموزومی در انسان و مهندسی ژنتیک	
		امتحان میان ترم	
۱۲		ژنتیک ناهنجاری های مادرزادی یا نقایص بدو تولد	
۱۳		نقایص ژنتیکی هموگلوبین (هموگلوبینوپاتی ها)	
۱۴		ژنتیک سرطان	
۱۵		پزشکی شخصی و فارماکوژنتیک	
۱۶		ژن درمانی و کاربردهای آن در پزشکی	
۱۷		آزمایشات قبل و بعد از تولد بیماری های ژنتیکی	
		امتحان پایان ترم	

سنجش و ارزشیابی دانشجویان:

تاریخ	نمره	روش
بدون اعلام قبلی	۱	پرسش و پاسخ درون کلاسی
وسط ترم	۳	آزمون میان ترم
طبق برنامه دانشکده	۱۵	آزمون پایان ترم (تشریحی، کوتاه پاسخ و چهارگزینه ای ، جورکردنی)
هر جلسه درسی	۱	مشارکت در بحث گروهی حضور و غیاب