



مرکز آموزش عالی علوم پزشکی وارستگان

نام و کد درس: ژنتیک پزشکی - ۲۵۶	تعداد واحد: ۱ واحد
تعداد جلسات: ۱۰ جلسه (۲۰ ساعت)	مدت هر جلسه: ۳۰-۶۰ دقیقه (آفلاین) ۶۰-۹۰ دقیقه (آنلاین) زمان:
پیش نیاز: زیست شناسی سلولی و مولکولی	فراگیران: دانشجویان کارشناسی علوم آزمایشگاهی
مشخصات استاد درس: دکتر فاطمه کیفی، دکتری تخصصی بیوشیمی بالینی ساعات حضور: همه روزه از ساعت ۸ الی ۱۶ آدرس پست الکترونیکی: keifyf@varastegan.ac.ir	
هدف کلی: ژنتیک پزشکی نقش شناخته شده ای را به عنوان تخصص طبی کسب نموده که با تشخیص، درمان و برخورد با اختلالات وراثتی سروکار دارد. آشنایی با زبان و موضوعات ژنتیک انسانی و ژنتیک پزشکی و ارج نهادن به تابلوی ژنتیک و ژنومیک در سلامتی و بیماری، چهارچوبی برای یادگیری در تمامی طول عمر خواهد ساخت که بخشی از کار تمامی متخصصین سلامتی و بهداشت می باشد. هدف از این درس آشنایی دانشجو با الگوی وراثت، بیماریهای ژنتیک شایع در ایران و راههای پیشگیری از این بیماریها می باشد.	
شرح درس: ۱- ساختمان و عملکرد کروموزوم و ژن ۲- جهش ۳- چندشکلی ژنتیکی ۴- تکنیکهای تشخیص بیماریهای ژنتیکی ۵- اساس مولکولی و بیوشیمیایی بیماریهای ژنتیکی ۶- تشخیص پیش از تولد و درمان بیماریهای ژنتیکی ۷- سیتوژنتیک بالینی ۸- کروموزوم جنسی و ناهنجاریهای آن	
فعالیت استاد: سخنرانی و تدریس به شکل آفلاین و آنلاین، تشویق دانشجویان برای مشارکت در مباحث کلاسی و یادگیری بیشتر - استفاده از فیلم و انیمیشن جهت یادگیری بیشتر دانشجویان، در اختیار گذاشتن سوال و پرسش کلاسی جهت مشارکت بیشتر دانشجویان در مباحث کلاسی آنلاین، بارگذاری تکالیف در مباحث کلاسی آفلاین	
قوانین کلاس: ۱- حضور و غیاب در کلاس های آنلاین اجباری بوده و در هر جلسه حضور و غیاب صورت می گیرد. ۲- کلاس های آنلاین طبق برنامه ذکر شده در طرح درس برگزار خواهد شد. ۳- تمامی کلاس های آفلاین رأس ساعت مقرر بارگذاری خواهد شد. ۴- غیبت غیر موجه و غیبت موجه در روزهای برگزاری آزمون به ترتیب موجب اختصاص نمره صفر و عدم محاسبه نمره در فرآیند ارزشیابی دانشجو می گردد. ۵- سرفصل مطالب و مراجع مورد استفاده و همینطور سیاستها و قوانین درس در جلسه اول درسی اعلام می گردد.	
وظایف و فعالیت های دانشجویان: شرکت فعال در کلاس آنلاین و مشارکت در مباحث کلاسی، مطالعه مباحث تعیین شده توسط استاد قبل از برگزاری کلاس آنلاین، ارائه سمینار در زمینه ژنتیک، پاسخ به تکالیف آفلاین تعیین شده در طول ترم	
شیوه ارزشیابی (با تعیین میزان نمره هر آیتم): امتحانات پایان ترم (۱۲ نمره) - حضور به موقع و مرتب در کلاس آنلاین، مشارکت در مباحث کلاس آنلاین، مطالعه مباحث تعیین شده برای کلاس آنلاین - پاسخ به تکالیف آفلاین (۵ نمره) - کویزهای طول ترم (۳ نمره) - ارائه کنفرانس از مباحث مختلف درس (۲ نمره افزایشی) یا تهیه فیلم و محتوا برای کانالهای علمی (۱ نمره افزایشی) - مشارکت در پروژه های شبیه سازی (۴ نمره افزایشی)	

امکانات آموزشی: نرم افزارهای تولید محتوا، سامانه آموزش مجازی، Adobe connect

روش آموزش: ارائه محتوا توسط استاد با استفاده از سامانه آموزش مجازی و برگزاری کلاس های آنلاین با استفاده از نرم افزار Adobe connect همراه با پرسش و پاسخ از دانشجویان در جلسات آنلاین

منابع:

- ۱- ژنتیک پزشکی تامپسون و تامپسون - ترجمه دکتر مراد علیزاده
- ۲- مبانی ژنتیک پزشکی امری - ترجمه دکتر آناهیتا محسنی میبدی - زهرا منصوری و شبنم زرعی مرادی

جلسه	تاریخ ارائه	عنوان سرفصل مطالب	اهداف اختصاصی
در پایان این جلسه از دانشجو انتظار می رود:			
۱		عنوان: ساختمان و عملکرد کروموزوم و ژن سرفصل: آشنایی با ساختمان و نقش هسته، هستک و کروماتین، آشنایی با ساختار کروموزوم و ژن	• ساختمان کروماتین یوکاریونی را شرح دهد. • هتروکروماتین و یوکلروماتین را شرح دهد. • نقش پروتئینهای هیستونی و غیرهیستونی را ذکر کند. • ساختار کروموزوم یوکاریونی و پروکاریوتی را با هم مقایسه کند • اجزا مختلف کروموزوم را نام ببرد • کاریوتیپ را تعریف کند
۲		عنوان: جهش و چند شکلی های ژنتیکی سرفصل: آشنایی با تغییر شکل DNA و کروموزوم و علت تغییر شکل	• تعریف جهش را بداند • انواع جهشهای در سطح DNA را بداند • جهشهای نقطه ای و انواع آن را بداند • جهشهای کروموزومی و انواع آن را بداند.
۳		عنوان: جهش و چند شکلی های ژنتیکی سرفصل: آشنایی با تغییر شکل DNA و کروموزوم و علت تغییر شکل	• تعریف جهش را بداند • انواع جهشهای در سطح DNA را بداند • جهشهای نقطه ای و انواع آن را بداند • جهشهای کروموزومی و انواع آن را بداند.
۴ و ۵		عنوان: تکنیکهای تشخیص بیماریهای ژنتیکی در سطح DNA سرفصل: آشنایی با استراتژی تشخیص بیماری ژنتیکی، آشنایی با تکنیکهای مولکولی تشخیص بیماریها	• استراتژی تشخیص بیماریهای ژنتیکی در خانواده را بداند. • تکنیکهای تشخیص جهشهای نقطه ای را بداند • تکنیکهای تشخیص جهشهای حذف و اضافه شدنهای بزرگ را بداند. • تکنیکهای اسکن کردن جهشها آشنایی پیدا کند. • تکنیکهای میکرواری را بداند.
۶		عنوان: تکنیکهای تشخیص بیماریهای ژنتیکی در سطح کروموزوم سرفصل: آشنایی با انواع تکنیکهای کروموزومی تشخیص بیماریها از لحاظ تعداد و ساختار کروموزوم	• تکنیکهای تشخیص جهشهای تعدادی کروموزومها را بداند. • تکنیکهای تشخیص جهشهای ساختاری کروموزومها را بداند. • سندرم داون، ادوارد، پاتو، کلاین فیلتر را بداند. • سندرم فریاد گربه، اختلالات کروموزمهای جنسی را بداند.
۷		پرسش و پاسخ مباحث تکنیکهای ژنی و کروموزومی - ارائه سمینار دانشجویان	• توانایی پرسش و پاسخ در کلاس را بدست آورد. • مشارکت فعال در کلاس داشته باشد. • اطلاع از مطالعه مباحث قبل توسط استاد فراهم شود.
۸		عنوان: الگوهای وراثت	• تعریف آلل را بداند. • تفاوت آلل غالب و مغلوب را بداند. • تعریف لوکوس ژن را بداند.

		سرفصل: آشنایی با الگوهای وراثت بیماریهای ژنتیکی	• تفاوت هم غالبی و غالبیت ناقص را بداند. • تفاوت چند آلی و چند ژنی را بداند
۹		عنوان: کروموزومهای اتوزومال و جنسی و ناهنجاریهای آن سرفصل: آشنایی با انواع کروموزومهای اتوزومال و ناهنجاریهای آن	• تفاوت کروموزومهای اتوزومال از لحاظ الگوی باندینگ و اندازه • ناهنجاریهای مربوط به کروموزومهای اتوزومال و علت آن را بداند • تفسیر شجره نامه بیماریهای اتوزومال را بداند. • تفاوت کروموزومهای جنسی از لحاظ الگوی باندینگ و اندازه • ناهنجاریهای مربوط به کروموزومهای جنسی و علت آن را بداند • تفسیر شجره نامه بیماریهای جنسی را بداند
۱۰		پرسش و پاسخ مباحث الگوهای وراثت و ناهنجاریها	• توانایی پرسش و پاسخ در کلاس را بدست آورد. • مشارکت فعال در کلاس داشته باشد. • اطلاع از مطالعه مباحث قبل توسط استاد فراهم شود.
۱۱		امتحان پایان ترم	