

دانشکده پزشکی - بخش ژنتیک پزشکی

تعداد واحد : 2 واحد	نام درس : ژنتیک پزشکی
مدت زمان ارائه درس : 32 ساعت	مقطع : علوم پایه
پیش نیاز : بیوشیمی و بافت شناسی	
مسئول برنامه : معاون آموزشی علوم پایه	

به منظور فهم نقش ژنتیک پزشکی در تشخیص، درمان و اداره اختلالات وراثتی، پزشکان، نیازمند درک اصول زمینه ای ژنتیک انسانی هستند.

اهداف کلی :

دانشجو در پایان دوره بایستی بتواند با اهمیت ژنتیک پزشکی، تقسیم سلول و چرخه سلولی، ابزارهای ژنتیک مولکولی انسانی، پلی مورفیسم، 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، بیماریهای ژنتیکی چند عاملی، ژنتیک سرطان، بیماریهای ژنتیکی مربوط به هموگلوبین، روشهای تشخیص پیش و پس از تولد و روشهای مهم ژن درمانی در انسان آشنا گردد.

1. اهمیت ژنتیک پزشکی و سیکل سلولی و تقسیم های میتوز و میوز
2. ساختمان ژن
3. ابزارهای ژنتیک مولکولی انسانی و مهندسی ژنتیک در پزشکی
4. جهش و پلی مورفیسم ژنتیک اهمیت و کاربردها آنها
5. قوانین مندل، شجره نامه و کاربرد آمار و احتمالات و الگوی وراثت تک ژنی
6. توارث اتوزومی غالب و مغلوب و ویژگیهای و بیماریهای مهم آنها
7. توارث وابسته به X غالب و مغلوب را بیاموزد و با ویژگیها و بیماریهای مهم
8. توارث وابسته به X غالب و مغلوب و جنبه های بروز فنوتیپ آن
9. مکانیسم مولکولی
10. بیماری های متابولیک (Case presentation)
11. سیتوژنتیک، نحوه تهیه کاریوتیپ، روشهای مطالعه کروموزوم ها، نواربندی کروموزومها و بررسی اختلالات کروموزومی
12. اختلالات کروموزوم های اتوزوم و نحوه تعیین جنسیت و اختلالات کروموزوم های جنسی
13. بیماریهای ژنتیکی چند عاملی
14. ژنتیک سرطان
15. بیماریهای ژنتیکی مربوط به هموگلوبین
16. مشاوره ژنتیکی و روشهای تشخیص پیش از زایمان و پس از تولد
17. روش های مهم ژن درمانی در انسان همراه با مثال های مهم

❖ هدف میانی

دانشجو باید بتواند 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.
- اسپرماٹوزنز را با اووژنز مقایسه کند.

❖ هدف میانی

دانشجو باید بتواند با ساختمان ژن آشنا شود.

❖ اهداف اختصاصی

دانشجو باید بتواند:

- انواع رده های مختلف DNA را نام ببرد.
- مشخصات DNA های اقماری را نام برده و نقش آنها را در ژنوم شرح دهد.
- انواع خانواده های DNA تکرار شونده را نام ببرد.
- مشخصات خانواده های DNA تکرار شونده ALU و Li را نام ببرید.
- 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.
- خانواده ژنی سوپر فامیلی ایمونوگلوبولین ها را شرح دهد.
- تشابهات و تفاوت های ژنتیکی پروکاریوت ها و یوکاریوت ها را شرح دهد.

❖ هدف میانی

دانشجو باید بتواند با ابزارهای ژنتیک مولکولی انسانی و مهندسی ژنتیک در پزشکی آشنا گردد.

❖ اهداف اختصاصی

دانشجو باید بتواند:

- کلن سازی مولکولی را شرح دهد.
- خواص آنزیمهای محدود کننده و کاربرد آنها در مهندسی ژنتیک را شرح دهد.
- ناقلین DNA را در مهندسی ژنتیک شرح دهد و انواع آن را نام ببرد.
- نحوه تهیه کتابخانه ژنومی و کتابخانه های DNA مکمل را شرح دهد.
- روشهای آنالیز اسیدهای نوکلئیک را توضیح دهد.
- PCR و کاربرد بالینی آن را شرح دهد.
- آنالیز نتایج PCR و الکتروفورز را توضیح دهد.
- هیبریداسیون *in situ* کروموزومها را توضیح دهد.
- روشهای تعیین توالی DNA را شرح دهد.

❖ هدف میانی

دانشجو باید بتواند با مفهوم جهش و پلی مورفیسم ژنتیکی آشنا گردد و اهمیت و کاربرد آنها را بیاموزد.

❖ اهداف اختصاصی

دانشجو باید بتواند:

- با انواع تغییرات ژنوم انسان آشنا شود.
- جهش و پلی مورفیسم را تعریف کند و انواع طبقه بندی آنها را بشناسد.
- منشاء ایجاد جهش ها را نام ببرد.
- نحوه ترمیم جهش و سیستم ترمیم DNA را مختصراً شرح دهد.
- 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.

❖ هدف میانی

دانشجو باید بتواند با قوانین مندل ، شجره نامه آشنا گردد و کاربرد آمار و احتمالات و الگوی وراثت تک ژنی را فرا گیرد.

❖ اهداف اختصاصی

دانشجو باید بتواند:

- قوانین اول و دوم مندل را توضیح دهد.
- رابطه غالب و مغلوبی 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.

❖ هدف میانی

دانشجو باید بتواند 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.
- نحوه توارث بیماریهای هانتینگون - نوروفیبروماتوز و آکندروپلازی را توضیح دهد.
- الگوی وراثت اتوزومال مغلوب را از روی شجره نامه شرح دهد.
- ویژگی های وراثت اتوزومال مغلوب را نام ببرد.
- فراوانی ژن مغلوب را در جمعیت و به کمک تعادل هاردی و اینبرگ محاسبه کند.
- نحوه توارث سیستمیک فیبروز را توضیح دهد.
- نقش هم خونی در ایجاد بیماریهای اتوزوم مغلوب را شرح دهد.

❖ هدف میانی

دانشجو بایستی بتواند 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.

❖ هدف میانی

دانشجو بایستی بتواند با توارث وابسته به X غالب و مغلوب و جنبه های بروز فنوتیپ آن آشنا گردد.

❖ اهداف اختصاصی

دانشجو باید بتواند:

- منظور از نفوذ (Penetrance) و تجلی (Expressivity) را توضیح دهد.
- پلیوتروپی را با ذکر مثال توضیح دهد.
- صفات محدود به جنس و تحت نفوذ جنس را با ذکر مثال توضیح دهد.
- مکانیزم های غیر کلاسیک موثر بر اختلالات تک ژنی را نام ببرد.
- نحوه توارث میتوکندریایی را با ذکر مثال توضیح دهد.
- موزانیسم را تعریف و نحوه اثر آن بر الگوی توارث صفات را شرح دهد.
- با ذکر مثال Genomic imprinting را شرح دهد.
- با ذکر مثال Uniparental Diosomy را شرح دهد.

❖ هدف میانی

دانشجو بایستی بتواند با سیتوژنتیک، نحوه تهیه کاریوتیپ، روشهای مطالعه کروموزوم ها، نواربندی کروموزومها و بررسی اختلالات کروموزومی را آشنا گردد.

❖ اهداف اختصاصی

دانشجو باید بتواند:

- اهمیت سیتوژنتیک را در سقط های مکرر خودبخود و سایر بیماری ها 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.
- Isochromese را با رسم شکل نشان دهد و ایزوکروموزوم Xq و ارتباط آن سندرم ترنر را شرح دهید.
- واژگونی را تعریف و انواع آن را نام ببرد.
- نحوه تولید گامت های غیر طبیعی در واژگونی ها را شرح دهد.
- جابجایی را تعریف کند.
- نحوه تولید گامت های غیر طبیعی در جابجایی کروموزومی و تأثیر آن در بارداری را شرح دهد.

❖ هدف میانی

دانشجو باید بتواند با اختلالات کروموزوم های اتوزوم و نحوه تعیین جنسیت و اختلالات کروموزوم های جنسی آشنا گردد.

❖ اهداف اختصاصی

دانشجو باید بتواند:

- علائم سندروم داون را نام ببرد.
- انواع اختلالات کروموزومی که منجر به سندروم داون می گردد را شرح دهد.
- مشاوره ژنتیک در برخورد با خانواده دارای فرزند سندروم داون را شرح دهید.
- تریزومی 18 و تریزومی 13 را شرح دهد.
- علت ایجاد سندروم فریاد گربه را شرح دهد.
- نحوه تعیین جنسیت در انسان را شرح دهد.
- ساختمان کروموزوم Y را شرح دهد.
- ساختمان کروموزوم X را شرح دهد.
- در مورد سندروم های کلاین فلتر، سندروم xyy 47، تریزومی X و سندروم ترنر فنوتیپ بیماران - علت سیتوژنتیک بیماری و شیوع آنها شرح دهید.
- کاروتیپ و جنسیت هر بیماری - فنوتیپ هر بیماری - علت سیتوژنتیک بیماری هر مافرودیسم کاذب و واقعی و علل پیدایش آنها را شرح دهد.

❖ هدف میانی

دانشجو بایستی بتواند با بیماریهای ژنتیکی چند عاملی آشنا شود.

❖ اهداف اختصاصی

دانشجو باید بتواند:

- صفات چند عاملی را توضیح دهد.
- اصول ژنتیکی بیماریهای چند عاملی را شرح دهد.
- نحوه تطابق صفات چند عاملی با الگوی توزیع نرمال در جامعه را توضیح دهد.
- اهمیت مطالعات خانوادگی در تعیین نقش متقابل محیط و وراثت را شرح دهد.
- اهمیت ژنتیکی مطالعه دوقلوئی در تعیین نقش متقابل محیط و وراثت را شرح دهد.
- نحوه تعیین میزان توارث پذیری یک صفت را شرح دهد.
- برخی از صفات که نحوه توارث آنها به صورت صفات چند عاملی است را شرح دهد.
- انواع مطالعات ژنتیکی جهت یافتن ژن های دخیل در بیماری های چند عاملی را شرح دهد.

❖ هدف میانی

دانشجو بایستی بتواند با ژنتیک سرطان را آشنا شود.

❖ اهداف اختصاصی

دانشجو باید بتواند:

- تفاوت واژه های ژنتیکی و ارثی در سرطان را شرح دهید.
- ژنهایی که در سرطان نقش دارند را نام ببرد.
- انکوژنها را تعریف و انواع آنها را نام ببرد.
- نحوه تبدیل پروتوانکوژن به انکوژن را شرح دهد.
- سندرمهای ارثی بخاطر انکوژنهای فعال شده را شرح دهد.
- ژنهای مهار کننده تومور را تعریف کند.
- نقش ژن P53 را شرح دهد.
- مثالهایی از ژنهای مهار کننده تومور و نحوه عملکرد آنها را شرح دهد.
- نحوه توارث سرطان سینه رتینوبلاستوم - تومور ویلمز - پولیپوز فامیلی کولون و نوروفیبروماتوز را شرح دهد.

❖ هدف میانی

دانشجو بایستی بتواند با بیماریهای ژنتیکی مربوط به هموگلوبین آشنا گردد.

❖ اهداف اختصاصی

دانشجو باید بتواند:

- ژنهای مختلف سازنده گلوبین را نام ببرد.
- نحوه تنظیم بیان ژن های مختلف سازنده گلوبین در حین نمو انسان را شرح دهد.
- اختلالات مهم ساختاری ژنهای مختلف سازنده گلوبین را شرح دهد.
- اختلالات مهم بیانی ژنهای مختلف سازنده گلوبین را شرح دهد.
- انواع مختلف بیماریهای تالاسمی را شرح دهد.
- موتاسیونهای شایع در مورد ژن سازنده زنجیره آلفا و بتا را شرح دهد.
- روشهای مطالعه موتاسیونهای ژن سازنده زنجیره آلفا و بتا را شرح دهد.
- نحوه تشخیص ناقلین تالاسمی را توضیح دهد.
- با شبکه ارجاع و غربالگری بیماری تالاسمی در کشور آشنا شود.

❖ هدف میانی

دانشجو بایستی مشاوره ژنتیکی و روشهای تشخیص پیش از زایمان و پس از تولد را بیاموزد.

❖ اهداف اختصاصی

دانشجو باید بتواند:

- کاربردهای تشخیص قبل از زایمان را شرح دهد.
- مشاوره ژنتیکی برای تشخیص قبل از زایمان را شرح دهد.
- 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.
- تکنولوژی‌های در حال ظهور برای تشخیص قبل از زایمان را بیان کند.
- مطالعات آزمایشگاهی (سیتوژنتیک ، سنجش بیوشیمیایی ، آنالیز DNA) را شرح دهد.
- اثر تشخیص قبل از زایمان بر روی جلوگیری و اداره بیماری ژنتیک را توضیح دهد.
- غربال جمعیت بر روی بیماریهای ژنتیکی را شرح دهد.
- غربال نوزادان را شرح دهد.
- غربال بالغین را شرح دهد.
- غربال هتروزیگوتها را شرح دهد.
- غربال پیش از زایمان را شرح دهد.

❖ هدف میانی

دانشجو بایستی بتواند با روش های مهم ژن درمانی در انسان همراه با مثال های مهم آشنا شود.

❖ اهداف اختصاصی

دانشجو باید بتواند:

- 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.
- درمان ناهنجاریهای متابولیسمی را شرح دهد.
- درمان در سطح پروتئین را شرح دهد.
- اصلاح ژنوم سوماتیک با پیوند را شرح دهد.
- ژن درمانی را شرح دهد.
- استراتژی‌های انتقال ژن را بیان نماید.
- خطرات ژن درمانی را شرح دهد.
- نحوه ژن درمانی نقص ایمنی مرکب شدید ، هموفیلی D ، دیستروفی عضلانی دوشن، کمبود آدنوزین د آمیناز را شرح دهد.
- در مورد سیستم های ویرایش ژنی خصوصاً سیستم کریسپر توضیح دهید.

روش آموزش

- آموزش به روش ارائه سخنرانی همراه با پرسش و پاسخ توسط اساتید با استفاده از امکانات کمک آموزشی نظیر ویدئو پروژکتور و دادن درسنامه از مباحث مربوطه به دانشجویان می باشد.

شرایط اجراء

❖ امکانات آموزشی بخش

- اسلاید پروژکتور ، ویدئو پروژکتور و کامپیوتر

❖ آموزش دهنده

- اعضاء هیات علمی گروه ژنتیک پزشکی

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) Essential Medical Genetics, J.M. Conner

(4) درسنامه های اساتید

ارزشیابی

❖ نحوه ارزشیابی

- کوئیز از جلسات تدریس شده
- امتحان کتبی میان ترم و پایان ترم بصورت چند گزینه ای

❖ نحوه محاسبه نمره کل

- امتحان میان ترم
- امتحان پایان ترم
- کوئیز
- 45٪ کل نمره
- 45٪ کل نمره
- 10٪ کل نمره

$20 \times \text{مجموع نمرات کسب شده توسط دانشجو در دو امتحان کوئیز}$

$\frac{\text{مجموع نمرات دو امتحان و کوئیز}}{\text{مجموع نمرات کسب شده توسط دانشجو در دو امتحان کوئیز}}$

❖ مقررات

- حداقل نمره قبولی
- تعداد دفعات مجاز غیبت موجه در کلاس
- 10
- حد اکثر 3 جلسه (6 ساعت)