

دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی گناباد

مرکز مطالعات و توسعه آموزش علوم پزشکی دانشگاه

واحد برنامه ریزی درسی و آموزشی

طرح دوره (COURSE PLAN)

دانشکده : پزشکی..... گروه آموزشی: فیزیولوژی فارماکولوژی مقطع و رشته تحصیلی: دکترای تخصصی فیزیولوژی.....	
نام درس : ژنتیک پزشکی.....	تعداد واحد: ۲ واحد واحد نظری
گروه هدف: دانشجویان پزشکی.....	تعداد جلسات : ۱۴.....
پیش نیاز: ندارد.....	مکان برگزاری:
مدرس / مدرسین: دکتر زهرا سعادتیان..... تهیه و تنظیم : دکتر زهرا سعادتیان تاریخ تدوین / بازنگری: ۱۴۰۴/۶/۱۲.....	

معرفی درس: ژنتیک پزشکی

هدف کلی: آشنایی با ژنتیک

❖ تکالیف و پروژه های دانشجویان

■ تکالیف طول ترم

شماره	عنوان تکلیف	شرح تکلیف	مهلت پاسخ دادن دانشجویان	مهلت فیدبک دادن مدرس	هدف از ارائه تکلیف
۱	سوال	تهیه اسلاید در مورد بیماری یا ترجمه ۲۰ صفحه از کتابهای معرفی شده نمره اضافی دارد.	تا پایان ترم		ارتقای حیطه یادگیری

■ پروژه درسی

۱. آیا برای درس خود پروژه پایان ترم / میان ترم در نظر گرفته‌اید؟ ■ بلی □ خیر

در صورت پاسخ مثبت شرح مختصر و هدف از ارائه آن را بنویسید: طرح سوالات مربوط به هر مبحث که دانشجویان برای تحلیل و ارزیابی نیاز به استفاده از منابع بیشتر دارد.

❖ سایر فعالیت های یادگیری

در سامانه امکان فعال سازی اتاق بحث (غیرهمزمان)، وجود دارد. اگر در طراحی و هدایت مباحثه دقت کافی انجام شود می-تواند به پرورش تفکر انتقادی در دانشجویان کمک زیادی نماید. در صورت تمایل به استفاده از این امکان موارد زیر را تکمیل نمایید:

■ اتاق بحث (فورم)

■ موضوع بحث:

❖ مشخصات آن متعاقبا اعلام خواهد شد

آزمون های خود ارزیابی

۱. آیا برای درس خود آزمون در نظر گرفته‌اید؟ □ بلی ■ خیر

■ در صورت وجود تعداد و نوع خودآزمون ها را ذکر کنید.

رسانه و وسایل آموزشی:

اسلاید پرزکتور ، ویدئو پرزکتور ، وایت برد و کامپیوتر با استفاده از نرم افزارهایی شامل سامانه نوید-.....

روش تدریس:

نمایش تصاویر با power point ، وایت برد، نرم افزار کامتازیا برای تهیه فیلم

سخنرانی، پرسش و پاسخ، یادگیری مبتنی بر حل مسئله (PBL) ، بحث گروهی، بیمار شبیه سازی شده، یادگیری مبتنی بر تیم (TBL)، آموزش مجازی، رویکرد ترکیبی (حضور مجازی).....

ارزشیابی دانشجویان

نوع ارزشیابی	شیوه ارزشیابی دانشجو	نمره
ارزشیابی تکوینی (میان دوره)	آزمون کتبی تستی	۵
ارزشیابی پایانی (پایان دوره)	آزمون کتبی تستی تشریحی	۱۵
جمع کل		۲۰

❖ مقررات

مقررات ۱

- دانشجویان بایستی بطور مرتب و منظم در جلسات آموزش حضور داشته باشند.
- ۲- مطالعه منابع مطالعه قبل و بعد از شرکت در کلاس به منظور حضور پویا و فعال در مباحث کلاسی.
- ۳- شرکت دانشجو در کوئیزها و امتحان پایان ترم الزامی است.

- حداقل نمره قبولی ۱۰
- تعداد دفعات مجاز غیبت موجه در کلاس حد اکثر ۳.....
-

منابع درسی: (در صورت استفاده از کتاب، مقاله، جزوه و.. مشخصات آن طبق فرمت منابع در طرح دوره نوشته شود).

منابع آموزشی اصلی

- ژنتیک پزشکی امری
- ژنتیک پزشکی تامپسون
-

- در صورتی که در نظر دارید جزوه یا هر نوع محتوای دیگری (مانند فیلم، مجموعه اسلاید و ...) علاوه بر منابع فوق یا به تنهایی به عنوان منبع درسی به دانشجویان معرفی کنید، مشخصات آن را ذکر کنید و **فایل** آن را ضمیمه نمایید:

جدول زمانبندی درس ..فیزیولوژی سلول.. نیمسال ...اول ۵-۴-۳.....

شماره جلسه	رئوس مطالب	اهداف اختصاصی (حیطه شناختی، عاطفی و مهارتی)	روز و تاریخ	ساعت	استاد
۱	آشنایی با تاریخچه، کاربرد، چشم انداز ژنتیک، قوانین مندل و جایگاه آن در نظام سلامت	دانشجویان باید با : ارزشیابی و نحوه طرح درس -بیان درسی منابع -آشنایی با اهمیت ژنتیک برتاریخچه و -نگاهی پزشکی -نقش ژنتیک در علم پزشکی -اساس وراثت ژنتیک پزشکی -شاخه‌های مختلف ژنتیکی از لحاظ اختلالات بندی -دسته مسبب‌ها -کاربردهای ژنتیک پزشکی و آینده علم ژنتیک آشنا شوند. - پروژه ژنوم انسان و دستاوردهای آن - ژنتیک مندلی و غیرمندلی و استثناءهای آن آشنا شوند.			دکتر سعادتیان
۲	آشنایی با سلول، توالی ژنوم انسان، مکانیسم های مولکولی درون سلول	دانشجویان باید با: - سلول انسان ژنوم -ساختار - ساختار ژن (پروموتور، اگزون، اینترون) تا DNA فشردگی ژنوم انسان از -مراحل کروموزوم DNA-انواع های چندژنی ژن،خانواده مولکولی -تعریف کاذب ژنهای و - همانندسازی، رونویسی و ترجمه آشنا شوند. -			دکتر سعادتیان
۳	آشنایی با جهش های مولکولی و مکانیسم های ترمیم	دانشجویان باید با: تعریف جهش و دسته بندی آن انواع جهش در سطح DNA			دکتر سعادتیان

			انواع جهش در سطح RNA مکانیسم تاثیر عملکردی جهش‌ها مکانیسم های ترمیم جهش و بیماری های مرتبط با آن آشنا شوند.		
دکتر سعادتیان			. دانشجویان باید با: - کروموزوم‌های انسانی - -طبقه‌بندی کروموزوم‌ها - نام‌گذاری کروموزوم‌ها - کروموزوم‌های اتوزومی - کروموزوم‌های جنسی. - مکانیسم پیدایش اختلالات کروموزومی - ناهنجاری‌های عددی کروموزومی - ناهنجاری‌های ساختاری کروموزومی - موزایسم و کایمریسم کروموزومی -اختلالات کروموزومی اتوزومی شامل سندرم داون، پاتو، ادوارد، کرای دیو شات و ... -اختلالات کروموزومی وابسته به جنسیت شامل: -سندرم کلاین-فلتر -سندرم ترنر - X-پلی‌زومی‌های کروموزوم - بیماری‌هایی که به واسطه اختلالات ساختاری کروموزوم ها ایجاد می شود - X-مکانیسم غیرفعال سازی کروموزوم -اختلالات ناشی از دیزومی تک والدی -اختلالات ناشی از تریپلوئید ها -اندیکاسیون‌های مطالعه سیتوژنتیکی آشنا شود.	آشنایی با کروموزوم‌ها و سیتوژنتیک بالینی (اختلالات کروموزومی اتوزوم و جنسی)-	۴
دکتر سعادتیان			دانشجویان باید با -اهمیت مطالعات خانوادگی و گرفتن سابقه خانوادگی - و تحلیل و تجزیه ، تهیه -آشنایی با طرز شجره‌نامه‌ها تفسیر - و ویژگیها اتوزومی، غالب -الگوی آن مهم بیماریهای -بیماری‌های تک ژنی با الگوی وراثت غالب (نفوذ پذیری، پلیوتروفی، کاهش نفوذ، جهش جدید و پیش‌دستی)،	آشنایی با الگوهای وراثت تک ژنی اتوزوم غالب و بیماری های آن و شجره نامه	۵

۶	آشنایی با الگوهای وراثت تک ژنی اتوزوم مغلوب و بیماری های آن و شجره نامه	دانشجویان باید با: و ویژگیها اتوزومی، مغلوب -الگوی آن-الگوی توارث وابسته به مهم بیماریهای غالب و مغلوب X -هتروژنی لکوسی -هتروژنی آلی آشنا شوند.	دکتر سعادتیان
۷	آشنایی با الگوهای وراثت تک ژنی اوابسته به X و بیماری های آن و شجره نامه	دانشجویان باید با: غالب و X-بیماریهای وابسته به جنس مغلوب و بیماری های مرتبط به انها -ژنهای مسبب -توارث میتوکندریایی -توارث هولندریک بیماریهای از جنس، متأثر بیماریهای - جنس و وابسته به جنس به محدود - آشنا شوند.	دکتر سعادتیان
۸	آشنایی با موزایسم، اپی ژنتیک، ایمپرینتینگ و و توارث چند عاملی و مشاوره ژنتیک	- دانشجویان باید با: - موزایسم - نقش پذیری ژنومی و دیزومی تک والدی - مفهوم اپی ژنتیک - مکانیسم های اپی ژنتیکی ایجاد بیماری های آنجلمن و پرادر ویلی - انواع و مکانیسم های استعداد ژنتیکی - مفهوم توارث پذیری - مفهوم همراهی - وراثت چندعاملی - تعرف مشاوره ژنتیک - رسیدن به تشخیص ژنتیکی - محاسبه و ارائه میزان خطر کیفی و کمی - تفسیر خطرها در جایگاه خود - بحث در مورد گزینه های پیش روی مشاور گیرنده - تعامل یا مشاوره گیرنده - مشاوره ژنتیک دستوری یا غیر- دستوری - پیامدهای مشاوره ژنتیکی - مشکلات خاصی که در مشاوره ممکن است رخ دهد، آشنا شوند.	دکتر سعادتیان

			چه افرادی اندیکاسیون مشاوره ژنتیک را دارند		
دکتر سعادتیان			دانشجویان باید با: -فاکتورهای ژنتیکی و محیطی موثر در سرطان‌زایی - انکوژن‌ها و انواع آن -ژن‌های مهارکننده و انواع آن - سرطان‌های خانوادگی، تک‌گیر و توارثی - سرطان‌های شایع توارثی و غیرتوارثی مانند روده، پستان، پروستات و رتینوبلاستوما آشنا شوند. - مفهوم پزشکی شخصی	با ژنتیک آشنایی سرطان، روش‌های ژن درمانی در سرطان و تفصیل چند مثال فارماکوژنتیک	۹
دکتر سعادتیان			دانشجویان باید با: -مفهوم تست غربالگری و تست تشخیصی (PND)-روش‌های غربالگری قبل از تولد - آمنیوسنتز - نمونه‌گیری از پرزهای کوریونی -تست‌های تشخیصی ژنتیکی قبل از تولد -شاخصه‌های ورود مادران جهت انجام تست‌های تشخیصی - مشکلاتی که به هنگام تشخیص قبل از تولد ایجاد می‌شود و راهکارهای رفع آن آشنا شوند. - چه اختلالاتی را می‌توان با تشخیص قبل از تولد شناسایی کرد. آشنا شوند.	آشنایی با تشخیص پیش از زایمان و درمان بیماری‌های ژنتیکی	۱۰
دکتر سعادتیان			دانشجویان باید با: -مفهوم تست غربالگری بعد تولد انواع غربالگری های بیماری های ژنتیکی -شاخصه‌های بیماری‌های ژنتیکی جهت انجام تست‌های تشخیصی - چه اختلالاتی را می‌توان با غربالگری شناسایی کرد. آشنا شوند.	آشنایی با غربالگری بعد از تولد بیماری‌های ژنتیکی	۱۱
دکتر سعادتیان			دانشجویان باید با: - ناهنجاری‌های مادرزادی - تعریف مافورماسیون، دفروماسیون، دیسپلازی - ناهنجاری‌های ایزوله و غیر ایزوله	آشنایی با اختلالات مادرزادی و تراژون‌ها	۱۲

			-چند مثال از ناهنجاری های مادرزادی شایع - عوامل تراژوژن (ناهنجاری زا) - انواع تراژوژن ها و مثال های آن آشنا شوند.		
دکتر سعادتیان			دانشجویان باید با: روش واکنش زنجیره ای پلی مرز -PCR-RFLP - real time PCR ARRAY - توالی یابی سنجر و کاربرد هر کدام از تکنیک های مورد اشاره در تشخیص جهش های مولکولی آشنا شوند آشنا شوند.	آشنایی با روش های آزمایشگاهی ژنتیک مولکولی در تشخیص ، جهش ها کاربردهای آن فناوری های DNA و تکنیک های تشخیصی در ژنتیک	۱۳
دکتر سعادتیان			دانشجویان باید با مفهوم: - ژن درمانی - درمان ژنتیکی بیماری ها در برابر درمان بیماری های ژنتیکی - ناقلین ویروسی و غیرویروسی مزیت ها و محدودیت های آن ها - انواع روش های ژن درمانی - بیماری هایی که امروزه هدف ژن درمانی هستند - استفاده از داروهای نوین مبتنی بر جهش ژنی - مثال هایی از ژن درمانی سوماتیکی - آینده ژن درمانی و ژنوم ادیتینگ آشنا شوند.	آشنایی با ناقلین ویروسی و غیر ویروسی در ژن درمانی ، انواع روش های مورد استفاده در ژن درمانی	۱۴
				ارزشیابی	۱۵