

دانشکده پزشکی – بخش ژنتیک

نام درس : ژنتیک پزشکی	تعداد واحد : ۲ واحد
مقطع : کارشناسی ارشد	مدت زمان ارائه درس : ۳۴ ساعت
رشته تحصیلی: بیوتکنولوژی	
مسئول برنامه : معاون آموزشی	

اهداف و معرفی درس

معرفی درس:

به منظور فهم نقش ژنتیک پزشکی و استفاده از اصول مهندسی ژنتیک در تشخیص و مدیریت اختلالات وراثتی، و همچنین آشنایی با انواع اختلالات ژنتیکی و نحوه بررسی آنها در آزمایشگاه تمام همکاران حیطه پیراپزشکی نیازمند درک اصول زمینه ای ژنتیک انسانی 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 :

- ۱) موتاسیون
- ۲) پلی مرفیسم
- ۳) مکانیسم مولکولی بیماریهای ژنتیکی (۱)
- ۴) مکانیسم مولکولی بیماریهای ژنتیکی (۲)
- ۵) قوانین وراثت و کاربرد احتمالات در الگوهای وراثت
- ۶) الگوی وراثت تک زنی؛ توارث اتوزومال غالب و مغلوب ۱
- ۷) الگوی وراثت تک زنی؛ توارث وابسته به X غالب و مغلوب
- ۸) سیتوژنتیک ۱

۹) سیتوژنتیک ۲

۱۰) ژنتیک جمعیت

۱۱) ایمنوژنتیک

۱۲) بیماری های ژنتیکی چند عاملی

۱۳) روش های سلولی و مولکولی تشخیص پیش از تولد

۱۴) اصول مشاوره ژنتیک

۱۵) ژن درمانی

۱۶) تازه های ژنتیک انسانی

اهداف کلی :

دانشجو در پایان دوره بایستی بتواند با اهمیت ژنتیک پزشکی، تقسیم سلول و چرخه سلولی، ابزارهای ژنتیک مولکولی انسانی، پلی مرفیسم، 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.

اهداف میانی

۱- دانشجو باید با مفهوم جهش 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 آشنا گردد.
- انواع جهش ها و 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.

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

❖ اهداف اختصاصی

دانشجو باید بتواند:

- با مفهوم پلی مورفیسم آشنا گردد.
- انواع پلی مورفیسم ها و طبقه بندی آنها را بشناسد.
- کاربردهای انواع پلی مورفیسم ها را شرح دهد.
- با مفهوم پزشکی شخصی آشنا گردد.
- با مفهوم فارماکوژنتیک به طور مختصر آشنا گردد.
- اصول تشخیص هویت در پزشکی قانونی را شرح دهد.
- با نحوه بررسی هویت نمونه های بیولوژیک در آزمایشگاه آشنا شود.

۳ و ۴- دانشجو بایستی با اساس مولکولی و بیوشیمیایی و نحوه تشکیل بیماریهای ژنتیکی آشنا شود.

❖ اهداف اختصاصی

دانشجو باید بتواند:

- تاثیر موتاسیون بر روی عملکرد پروتئین را شرح دهد.
- اساس مولکولی و بیوشیمیایی بیماریهای ژنتیکی را توضیح دهد.
- عملکرد مولکولی جهش های متفاوت را با یکدیگر مقایسه کند.
- اساس مولکولی بیماریهایی که بر اثر نقص آنزیمی رخ می دهند را شرح دهد.
- بیماریهای ژنتیکی با نقص آنزیمی را نام ببرد.
- اساس بیماریهای ژنتیکی که بر اثر نقص در پروتئین های گیرنده و نقل و انتقال پروتئین در سلول رخ می دهد را شرح دهد.
- بیماریهای ژنتیکی با نقص در پروتئین های ساختاری را نام برده و اساس مولکولی آن را توضیح دهد.
- اساس مولکولی بیماری های Neurodegenerative را توضیح دهد.

۵- دانشجو باید با قوانین مندل و شجره نامه آشنا گردد و کاربرد آمار و احتمالات و الگوی وراثت تک زنی 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.
- منظور از نفوذ (Penetrance) و تجلی (Expressivity) را توضیح دهد.

- پلیوتروپی را با ذکر مثال توضیح دهد

۶- 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.
- نحوه توارث بیماریهای هانتینگتون - نوروفیبروماتوز و آکندروپلازی را توضیح دهد.
- 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.
- نحوه توارث سیستمیک فیبروز را توضیح دهد.
- نقش هم خونی در ایجاد بیماریهای اتوزوم مغلوب را شرح دهد.

۷- دانشجو بایستی توارث وابسته به X غالب و مغلوب را بیاموزد و با ویژگیها و بیماریهای مهم آنها 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.

۸- دانشجو بایستی با سیتوژنتیک، نحوه تهیه کاریوتیپ، روشهای مطالعه کروموزومها، نواربندی کروموزومها و بررسی اختلالات کروموزومی آشنا گردد.

❖ اهداف اختصاصی

دانشجو باید بتواند:

- اهمیت سیتوژنتیک را در سقطهای مکرر خودبخود و سایر بیماریها انسان شرح دهد.
- نحوه تهیه کاریوتیپ را شرح دهد.
- روشهای مختلف نوار گذاری کروموزومها 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 گامت‌های غیر طبیعی در واژگونی‌ها را شرح دهد.
- جابجایی را تعریف کند.
- نحوه تولید گامت‌های غیر طبیعی در جابجایی کروموزومی و تأثیر آن در بارداری را شرح دهد.

۹- دانشجو باید با اختلالات کروموزوم‌های اتوزوم و نحوه تعیین جنسیت و اختلالات کروموزوم‌های جنسی آشنا گردد.

❖ اهداف اختصاصی

دانشجو باید بتواند:

- علائم سندروم داون را نام ببرد.
- انواع اختلالات کروموزومی که منجر به سندروم داون می‌گردد را شرح دهد.
- مشاوره ژنتیک در برخورد با خانواده دارای فرزند سندروم داون را شرح دهد.
- تریزومی ۱۸ و تریزومی ۱۳ 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.
- با سندروم‌های کلاین فلتز، سندروم XY 47، تریزومی X و سندروم ترنر، فنوتیپ بیماران، علت سیتوژنتیک بیماری و شیوع آنها آشنا گردد.
- هر مافرودیسوم کاذب و واقعی و علل پیدایش آنها را شرح دهد.

۱۰- دانشجو بایستی با اصول ژنتیک جمعیت و قوانین آمار و احتمالات در محاسبه خطر بیماری‌های ژنتیکی آشنا شود.

❖ اهداف اختصاصی

دانشجو باید بتواند:

- با مفهوم ژنتیک اجتماعی آشنا شود.
- با مفهوم تعادل هاردی-واینبرگ آشنا شود.
- نحوه محاسبه فراوانی‌های آلی را فرا گیرد.
- نحوه محاسبه فراوانی‌های جمعیتی را فرا گیرد.
- با عوامل برهم زننده تعادل هاردی-واینبرگ آشنا شود.
- تأثیر مهاجرت در ژنتیک جمعیت را شرح دهد.
- تأثیر انتخاب طبیعی در ژنتیک جمعیت را شرح دهد.

- تاثیر ازدواج های خویشاوندی در ژنتیک جمعیت را شرح دهد.
- اثر drift در تغییر فراوانی های آلی را شرح دهد.

۱۱- دانشجو بایستی با اصول ایمونوزنتیک و نحوه سازماندهی ژنهای سیستم ایمنی آشنا شود.

❖ اهداف اختصاصی

دانشجو باید بتواند:

- با مبحث تنوعات ژنتیکی در ژنهای مرتبط با سیستم ایمنی در افراد مختلف آشنا گردد.
- جایگاه ژنهای کد کننده ایمونوگلوبولین ها را بشناسد.
- با فرایند نوترکیبی سوماتیک آشنا گردد.
- تفاوت سازماندهی ژنهای سیستم ایمنی با سایر ژنها را شرح دهد.
- نحوه بیان گیرنده های T-cell را شرح دهد.
- نحوه بیان گیرنده های B-cell را شرح دهد.
- تفاوت سازماندهی ژنهای گیرنده های B-cell و T-cell با یکدیگر را شرح دهد.
- با اساس ژنتیکی سیستم HLA آشنا گردد.
- آنزیم های درگیر در فرایند نوترکیبی سوماتیک را بشناسد.
- فرایند class switching را شرح دهد.

۱۲- دانشجو بایستی 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 دوقلویی در تعیین نقش متقابل محیط و وراثت را شرح دهد.
- نحوه تعیین میزان توارث پذیری یک صفت را شرح دهد.
- با برخی از صفات که نحوه توارث آنها به صورت صفات چند عاملی است آشنا گردد.
- انواع مطالعات ژنتیکی جهت یافتن ژن های دخیل در بیماری های چند عاملی را شرح دهد.

۱۳- دانشجو بایستی روشهای سلولی و مولکولی به کار رفته در تشخیص پیش از تولد و پس از تولد را بیاموزد.

❖ اهداف اختصاصی

دانشجو باید بتواند:

- کاربردهای 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 نوزادان را شرح دهد.
- روشهای غربالگری بالغین و شناسایی هتروزیگوتها را شرح دهد.

۱۴- دانشجو بایستی اصول مشاوره ژنتیک را بیاموزد.

❖ اهداف اختصاصی

دانشجو باید بتواند:

- مشاوره ژنتیکی برای تشخیص قبل از تولد را شرح دهد.
- غربالگری جمعیت بر روی بیماریهای ژنتیکی را شرح دهد.
- با اصول مشاوره ژنتیک جهت غربالگری بالغین آشنا گردد.
- با اهمیت نقش مشاوره ژنتیک در تشخیص های پیش از تولد آشنا گردد.
- با اصول اخلاقی در مشاوره ژنتیک آشنا گردد.
- فواید و کاربردهای مشاوره ژنتیک را شرح دهد.

۱۵- دانشجو بایستی 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 متابولسمی 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.

۱۶- دانشجوی بایستی با مواردی از یافته های جدید در علم ژنتیک آشنا گردد.

❖ اهداف اختصاصی

دانشجو باید بتواند:

- با تکنولوژیهای جدید در زمینه تعیین توالی DNA و کاربردهای آنها آشنا شود.
- روش Next Generation Sequencing و مزیت ها و معایب آن را به اختصار شرح دهد.
- با کاربردهای روش Whole Exome Sequencing آشنا شود.
- روش Non-Invasive Prenatal Testing و مزیت ها و معایب آن را به اختصار شرح دهد.
- با تکنوژی Microarray و کاربردهای آنها آشنا شود.
- با مفهوم Aptamer آشنا شود و کاربرد آن در علوم زیستی را شرح دهد.
- با روش جدید بررسی های بیوکیمال جهت غربالگری متابولیک نوزادان و تکنولوژی LC-MSMS آشنا شود.
- با اصول اولیه Nutrigenomics آشنا گردد.

روش آموزش و ارزیابی

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 میان ترم و پایان ترم بصورت چند گزینه‌ای و تشریحی

❖ نحوه محاسبه نمره کل

▪ امتحان میان ترم ۵۰٪ کل نمره
▪ امتحان پایان ترم ۵۰٪ کل نمره

❖ مقررات

▪ حداقل نمره قبولی ۱۴

منابع

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) Molecular Cell Biology; 7th (seventh) Edition by Lodish, Harvey, Berk, Arnold

(۴) درسنامه اساتید

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