



دانشگاه: پزشکی گروه آموزشی: گروه بیوتکنولوژی پزشکی نام درس: ژنتیک پزشکی نیمسال دوم: ۱۴۰۲-۱۴۰۱

رشته و مقطع تحصیلی: دکترای حرفه ای	نام و شماره درس: ژنتیک پزشکی-۱۲۴
محل برگزاری: دانشکده پزشکی	روز و ساعت برگزاری:
تعداد و نوع واحد (نظری/عملی): ۱ واحد (۱ واحد نظری)	
دروس پیش نیاز: بیوشیمی سلول و مولکول- فیزیولوژی سلول	
نام مدرسین: خانم دکتر سعیده عسکریان	نام مسئول درس: خانم دکتر سعیده عسکریان
آدرس دفتر: پردیس-دانشکده پزشکی-طبقه چهارم- اتاق	تلفن و روزهای تماس: همه روزه
معاونت آموزشی	آدرس Email: Askarians1@nums.ac.ir

هدف / اهداف کلی درس در ابعاد دانشی، نگرشی و مهارتی:

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

*** اهداف اختصاصی (ویژه) درس در سه حیطه دانشی، نگرشی و مهارتی:**

- تاریخچه و سیر تکاملی علم ژنتیک بداند و بتواند در مورد آن توضیح دهد.
- بتواند اهمیت و کاربردهای کلی علم ژنتیک را در پزشکی توضیح داده و چند مثال بزند.
- تعاریف و اصطلاحات مهم مانند کروموزوم، ژن، آلل، جهش، واریانت، پلی مورفیسم، ژنوتیپ، فنوتیپ، هموزیگوت، هتروزیگوت، فنوکپی، توارث غالب، مغلوب در بیماری های ژنتیکی، بیماری مادرزادی، بیماری ارثی را تعریف کند.
- قوانین وراثت بیماری های مندلی را بداند و توضیح دهد.
- شجره نامه را بشناسد و اصطلاحات رایج و علائم استفاده شده در شجره نامه را بداند .
- بتواند با توضیح یک مورد، شجره نامه آن را رسم نماید.
- الگوهای وراثت اتوزومی بیماری های تک ژنی (غالب و مغلوب) را نام ببرد ، تعریف کند و خصوصیات و اصول توارث هر کدام را توضیح دهد و مثال بزند.
- الگوهای تحت تاثیر جنس و محدود به جنس را توضیح دهد و مثال بزند.
- زیر گروههای توارث اتوزوم غالب شامل غالب کامل، غالب ناکامل ، همباز را بداند و توضیح دهد و مثال بزند .
- بتواند یک شجره نامه با توارث تک ژنی اتوزوم را تشخیص دهد.

۱۱. سه اصطلاح مهم نفوذپذیری، بیان متنوع و چند اثری توضیح داده و مثال بزند.
۱۲. هتروژنیته ژنتیکی (آلی و لکوسی) بداند و برای هر کدام توضیح کوتاه بدهد و مثال بزند.
۱۳. الگوهای وراثت وابسته به جنس را نام ببرد و خصوصیات و اصول توارث هر کدام را بداند و مثال بزند.
۱۴. غیر فعال شدن کروموزم X، اهمیت آن را توضیح دهد.
۱۵. موزائیسیم ژنی مکانیسیم و اهمیت آن در هنگام مشاوره ژنتیک را بداند.
۱۶. بتواند یک شجره نامه با توارث تک ژنی اعم از اتوزوم و وابسته به جنس را تشخیص دهد.
۱۷. نشانه گذاری ژنومی imprinting را تعریف کرده مکانیسیم آن را بداند و بیماری با این مکانیسیم در انسان را توضیح دهد.
۱۸. سیتوژنتیک را تعریف کند.
۱۹. ساختار کروموزم و قسمت های مختلف آن را نام ببرد و اهمیت هر کدام را بداند.
۲۰. انواع کروموزمها از نظر شکل ظاهری را نام ببرد.
۲۱. انواع اختلالات کروموزومی عددی و عوارض آن ها را توضیح دهد.
۲۲. انواع اختلالات کروموزومی ساختمانی شامل بازآرایی متعادل و نامتعادل را تعریف کند، نام ببرد و پیامد های هر کدام را توضیح دهد.
۲۳. انواع اختلالات کروموزومی ساختمانی نامتعادل شامل: حذف شدگی، مضاعف شدگی، کروموزم حلقوی و نشانگر، ایزوکروموزم را مختصرا توضیح دهد.
۲۴. انواع اختلالات کروموزومی ساختمانی متعادل شامل: وارونگی، جابه جایی را مختصرا توضیح دهد.
۲۵. موزایسیسم و کایمریسم را تعریف کند علل آن ها را توضیح دهد.
۲۶. توارث سیتوپلاسمی (میتوکندریایی) را تعریف کند. خصوصیات توارث سیتوپلاسمی و نقش آن در انتقال ژنتیکی را بداند و توضیح داده و چند اختلال مهم را نام ببرد.
۲۷. تعریف صفات چند عاملی را بداند.
۲۸. انواع مطالعات مانند مطالعه دوقلوها و نقش آن ها در تعیین نقش ژنتیک و محیط در ایجاد این بیماری ها بداند.
۲۹. نقش فاکتورهای ژنتیکی و محیطی در اختلالات شایع چند عاملی بشناسد.
۳۰. تعریف، علل ناهنجاریهای مادرزادی و انواع ناهنجاریها را توضیح دهد.
۳۱. تعریف تراژون، مکانیسیم اثر آن ها را بداند و انواع تراژون ها را نام ببرد.
۳۲. مثال هایی از تراژون های مختلف و اثر آنها بر جنین را بداند و توضیح دهد.
۳۳. فراگیر در مراحل مختلف تدریس اصول ژنتیک و بیماری های ارثی در بحث های گروهی فعالانه شرکت می کند.
۳۴. فراگیر در یادگیری این درس به سایر دانشجویان، تشویق و ترغیب گردد.
۳۵. فراگیر در تمام مراحل مختلف تدریس با حرکات سر و برقراری ارتباط چشمی نسبت به موضوع درس توجه نشان دهد.
۳۶. علائم مربوط به رسم شجره را بشناسد و بتواند یک شجره ساده را طبق اصول رسم کند.
۳۷. بتواند برای هر الگو توارث چند نمونه بالینی را معرفی و توضیح دهد.
۳۸. بتواند از الگو بیماری در افراد یک شجره الگو توارث ژنی (مندلی) را تشخیص دهد به عبارت دیگر شجره ساده را بتواند تفسیر نماید.



دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی تبریز

* در خصوص اهداف شناختی میتوان از سوالات چندگزینه ای، جورکردنی، صحیح-غلط، تشریحی، کوتاه پاسخ، کامل کردنی،¹ PMP و KF² استفاده کرد. برای اهداف مهارتی می توان از آزمون های عملی مثل Log Book، OSPE³ و پورتفولیو و مشابه آن استفاده کرد، در خصوص اهداف نگرشی می تواند از سوالات در قالب پرسشنامه نظرسنجی یا چک لیست مشاهده عملکرد استفاده کرد.

¹ Patient Management Problem

²Key Feature

³ Objective Structured Practical Examination

جدول زمان بندی ارائه درس: علوم تشریح قلب و عروق نیمسال دوم: ۱۴۰۱-۱۴۰۲

ردیف	تاریخ	ساعت	موضوع	مدرس	آمادگی دانشجویان قبل از شروع کلاس
۱	شنبه	۱۴-۱۶	تاریخچه و جایگاه ژنتیک در علوم پزشکی	دکتر عسکریان	ارزشیابی آغازین و مروری بر مطالب دروس پیش نیاز
۲	شنبه	۱۴-۱۶	سیتوژنتیک و روشهای مطالعه کروموزومها، روشهای نواریندی کروموزوم و تهیه کاریوتایپ	دکتر عسکریان	بارش افکار درباره اهمیت ژنتیک و دانش فراگیران
۳	شنبه	۱۴-۱۶	ناهنجاریهای تعدادی کروموزومی و بیماریهای مهم	دکتر عسکریان	پرسش و پاسخ جهت مرور دروس قبل
۴	شنبه	۱۴-۱۶	ناهنجاریهای ساختار کروموزومی، بیماریهای مهم	دکتر عسکریان	پرسش و پاسخ جهت مرور دروس قبل
۵	شنبه	۱۴-۱۶	تقسیم بندی اختلالات ژنتیکی، وراثتهای تک ژنی، الگوهای غالب و مغلوب آتوزومی	دکتر عسکریان	کوئیز از مطالب تدریس شده و پاسخ در کلاس
۶	شنبه	۱۴-۱۶	تقسیم بندی اختلالات ژنتیکی الگوهای غالب و مغلوب وابسته به X و YL	دکتر عسکریان	بررسی چند شجره از تمرین ها
۷	شنبه	۱۴-۱۶	معرفی اپی ژنتیک و Genomic imprinting، وراثتهای چند ژنی و میتوکندریال	دکتر عسکریان	پرسش و پاسخ جهت مرور دروس قبل
۸	شنبه	۱۴-۱۶	ناهنجاریهای حین تولد و تراتوژنها	دکتر عسکریان	پرسش و پاسخ جهت مرور
۹			آزمون پایان ترم		

منابع اصلی درس (فارسی و لاتین): (عنوان کتاب، نام نویسنده، سال و محل انتشار، نام ناشر، شماره فصول یا صفحات مورد نظر در این درس - در صورتی که مطالعه همه کتاب یا همه مجلدات آن به عنوان منبع ضروری نباشد).

1. Emery's Elements of Medical Genetics; last edition,
2. Essential Medical Genetics; Conner, last edition,
3. Thampson and Thampson Genetics in medicine; Last edition,

منابع فرعی درس:

- ۱- استفاده از درس در موکس آرمان <https://arman.smums.ac.ir/?AspxAutoDetectCookieSupport=1>
- ۲- استفاده از سایت OMIM
- ۳- مطالعه مقاله مربوط به بیماری های ژنتیک رایج در ایران ۲۰۱۹

روش تدریس:

با کمک ارایه پاورپوینت و سخنرانی استاد و پرسش و پاسخ
معرفی نمونه های بالینی بیماران Case present
از طوفان مغزی یا بارش افکار (Brain storming)

وظایف فراگیران:

- حضور کاملا به موقع در کلاس
- رعایت نظم و احترام کلاس
- مطالعه مباحث هر جلسه قبل از کلاس
- شرکت در کلاس درس و حضور فعال در بحث ها
- انجام به موقع تکالیف محوله
- آمادگی برای امتحان های تعیین شده در تاریخ مشخص

نحوه ارزیابی دانشجوی و بارم مربوطه:

(هر استاد بسته به سیاست خود برای ارزیابی دانشجوی می تواند مواردی را به این بند اضافه نماید).

آزمون نظری پایان ترم	۱۶ نمره
کوئیزها و تکلیف آموزشی	۴ نمره
نظم آموزشی	- نمره
آزمون های پایان ترم نظری در سالن آزمون و بصورت الکترونیکی برگزار خواهد شد. در پایان هر آزمون، قابلیت آنالیز آزمون برای هر دانشجو وجود دارد.	
جمع	۲۰

سیاست مسئول دوره در مورد برخورد با غیبت و تاخیر دانشجوی در کلاس درس:

- در خصوص غیبت غیر موجه و بیش از حد مجاز مطابق با مصوبه شورای آموزشی دانشکده برخورد خواهد شد.
- حضور دانشجویان حداقل ۵ دقیقه قبل از شروع کلاس درس الزامی می باشد و در صورت تکرار تاخیر، به ازای هر دو جلسه تاخیر، یک جلسه غیبت غیر موجه برای دانشجو در نظر گرفته می شود.
- غیبت دسته جمعی توسط کلیه دانشجویان کلاس، به معاونت آموزشی دانشکده اطلاع داده شده و با کسر ۲ نمره از نمره کل محاسبه می گردد.

سایر تذکرات مهم برای دانشجویان:

- حضور منظم در سر کلاس ها، بعلت وابستگی شدید هر محتوی کلاس و درس مربوطه برای کلاس ها و دروس بعدی
- دانشجو موظف است تکالیفی که در طول دوره مطرح می شود را انجام داده و ارائه نماید.
- دانشجو موظف است با منتور (دانشجویان پزشکی سال بالایی) خود همکاری کند و برای یادگیری بهتر با ایشان در ارتباط باشد.
- دانشجو موظف است دروس را مطالعه و به پرسش های در کلاس پاسخ دهد.
- در صورت نیاز و تشخیص استاد کلاس جبرانی برای تکمیل مباحث برگزار خواهد شد.
- با اطلاع قبلی کوئیز اخذ خواهد شد.
- به افراد فعال در کلاس نمره تشویقی تعلق خواهد گرفت.
- در صورت مشاهده یا گزارش موارد تقلب، دانشجو به معاونت آموزشی دانشکده ارجاع شده و در این خصوص، مطابق مقررات آموزشی دانشگاه عمل خواهد شد.