

اطلاعات عمومی

گروه:



معاونت آموزشی

مرکز مطالعات و توسعه آموزش علوم پزشکی دانشگاه

تعداد واحد: ۱ (تئوری - عملی - کارآموزی)

نام درس: ژنتیک بالینی

پیش نیاز: ندارد

رشته: پزشکی مقطع تحصیلی: فیزیوپاتولوژی

سال تحصیلی: ۹۹-۰۰ نیمسال: اول

مسئول درس: دکتر نسرين قاسمی مدرسین: دکتر نسرين قاسمی، دکتر محمد حسن شیخا، دکتر سید مهدی کلاتر

ساعت تشکیل کلاس: سه شنبه ساعت ۱۴-۸

مقدمه: با توجه به اینکه ژنتیک پزشکی به تشخیص و درمان بیماریهای ژنتیکی و ارثی می پردازد. هر دانشجوی پزشکی باید با بیماریهای ژنتیکی و ارثی آشنا باشد و انواع بیماریهای ژنتیکی را به خوبی مورد مطالعه قرار دهد.

پیامدهای یادگیری: آشنایی دانشجویان رشته پزشکی با بیماریهای ژنتیکی ارثی. همچنین راهکارهای مدیریت انواع بیماری های مادرزادی و ارائه راهکار های پیشگیری در انتقال بیماریها از نسلی به نسل دیگر.

هدف کلی: انتظار می رود فراگیران به مهارت های زیر دست یافته باشند:

- ۱- انواع الگوهای توارث بیماریها را شرح دهد
- ۲- انواع اختلالات کروموزومی را توضیح دهد.
- ۳- بیماریهای شایع ژنتیکی با الگوهای توارث مختلف را توضیح دهد
- ۴- انواع و کاربرد تستهای قبل از تولد را توضیح دهد.
- ۵- انواع روشهای تشخیصی اختصاصی بیماریهای وراثتی را به خوبی شرح دهد.
- ۶- اصول مشاوره ژنتیک را شرح دهد
- ۷- روش رسم شجره خانوادگی را توضیح دهد
- ۸- چگونگی مدیریت بیماریهای شایع و غیر شایع ژنتیکی را توضیح دهد
- ۹- چگونگی ارزیابی نتایج آزمایش های ژنتیکی را شرح دهد

اهداف عینی	سرفصل موضوعات	حیطه اهداف آموزش	روش تدریس	فعالیت های یادگیری	روش ارزیابی فراگیر	مدرسین	جلسه/برنامه زمانی
الگوی توارث مندلی بیماری را شرح دهد. نشانه های استاندارد رسم شجره خانوادگی را توضیح دهد. چگونگی رسم شجره خانوادگی را توضیح دهد	الگوی توارث مندلی بیماری	شناختی	غیر همزمان در سامانه	نکالیف کوئیز اتاق گفتگو	روش های کتبی (چهار جوابی، کوتاه پاسخ، تشریحی، جورکردنی گسترده)	دکتر قاسمی	جلسه اول
- الگوی توارث بیماری های غالب را شرح دهد. - شایعترین بیماری های اتوزومی غالب را نام ببرد. - نحوه بروز بیماریهای غالب را توضیح دهد. - مکانسیم عمل ژن جهش یافته در بیماریهای اتوزومی غالب را توضیح دهد.	بیماریهای اتوزومی غالب	شناختی	غیر همزمان در سامانه	نکالیف کوئیز اتاق گفتگو	روش های کتبی (چهار جوابی، کوتاه پاسخ، تشریحی، جورکردنی گسترده)	دکتر شیخا	جلسه دوم

جلسه سوم	دکتر قاسمی	روش های کتبی (چهار جوابی، کوتاه پاسخ، تشریحی، جور کردنی گسترده)	نکالیف کوئیز اتاق گفتگو	غیر همزمان در سامانه	شناختی	بیماریهای اتوزومی مغلوب	- الگوی توارث بیماری های مغلوب را شرح دهد. - شایعترین بیماری های اتوزومی مغلوب را نام ببرد. - نحوه بروز بیماریهای مغلوب را توضیح دهد. - مکانسیم عمل ژن چش یافته در بیماریهای اتوزومی مغلوب را توضیح دهد. هموگلوبینوگاتی ها را نام ببرد و آنها را شرح دهد بیماریهای متابولیک را نام ببرد و آنها را شرح دهد
جلسه چهارم	دکتر شیخها	روش های کتبی (چهار جوابی، کوتاه پاسخ، تشریحی، جور کردنی گسترده)	نکالیف کوئیز اتاق گفتگو	غیر همزمان در سامانه	شناختی	بیماریهای وابسته به X	- الگوی توارث بیماری های وابسته به X را شرح دهد. - شایعترین انواع بیماری های وابسته به کروموزومهای جنسی را نام ببرد. - نحوه بروز بیماریهای وابسته به X را توضیح دهد. - مکانسیم عمل ژن چش یافته در بیماریهای وابسته به X را توضیح دهد.
جلسه پنجم	دکتر کلاتر	روش های کتبی (چهار جوابی، کوتاه پاسخ، تشریحی، جور کردنی گسترده) آزمون های استدلالی (KF)	نکالیف کوئیز اتاق گفتگو	غیر همزمان در سامانه	شناختی	اختلالات کروموزومی	-انواع اختلالات کروموزومی را شرح دهد. -بیماری های وابسته به اختلالات کروموزومی را توضیح دهد. -نحوه توارث انواع اختلالات کروموزومی را شرح دهد
جلسه ششم	دکتر قاسمی	روش های کتبی (چهار جوابی، کوتاه پاسخ، تشریحی، جور کردنی گسترده) آزمون های استدلالی (KF)	نکالیف کوئیز اتاق گفتگو	غیر همزمان در سامانه	شناختی	نقایص مادرزادی	-انواع نقایص مادرزادی را توضیح دهد. -نحوه توارث بیماریهای مادری و مولتی فاکتوریال را شرح دهد. تفاوت نقایص مادرزادی ژنتیکی و غیر ژنتیکی را بیان کند. -راهکارهای پیش گیری و پیش آگاهی در نقایص مادرزادی را شرح دهد.
جلسه هفتم	دکتر کلاتر	روش های کتبی (چهار جوابی، کوتاه پاسخ، تشریحی، جور کردنی گسترده) آزمون های استدلالی (KF)	نکالیف کوئیز اتاق گفتگو	غیر همزمان در سامانه	شناختی	تستهای غربالگری تشخیص پیش از تولد	-انواع تستهای غربالگری را توضیح دهد. -تفاوت تستهای تهاجمی و غیر تهاجمی را توضیح دهد. -زمان مناسب جهت استفاده از تستهای غربالگری را توضیح دهد. -تشخیص پیش از تولد را توضیح دهد. -کاربرد تستهای غربالگری و تشخیصی و زمان در تشخیص پیش از تولد را شرح دهد.

جلسه هشتم و نهم	دکتر شیخها	روش های کتبی (چهار جوابی، کوتاه پاسخ، تشریحی، جورکردنی گسترده) آزمون های استدلالی (KF)	نکالیف کوییز اتاق گفتگو	غیر همزمان در سامانه	شناختی	روش های استخراج DNA و RNA	انواع - انواع روش های استخراج DNA و RNA را شرح دهد. - تفاوت های روش های جداسازی DNA و RNA را بیان کند
جلسه ۱۰ و ۱۱	دکتر شیخها	روش های کتبی (چهار جوابی، کوتاه پاسخ، تشریحی، جورکردنی گسترده)	نکالیف کوییز اتاق گفتگو	غیر همزمان در سامانه	شناختی	تکنیک های آزمایشگاهی برای شناسایی اختلالات تک ژنی	- اصول پایه PCR را بیان کند. - اصول طراحی پرایمر به منظورهای مختلف را شرح دهد. - روش انجام PCR و RFLP و کاربرد آن ها را توضیح دهد.
جلسه ۱۲ و ۱۳	دکتر شیخها	روش های کتبی (چهار جوابی، کوتاه پاسخ، تشریحی، جورکردنی گسترده)	نکالیف کوییز اتاق گفتگو	غیر همزمان در سامانه	شناختی	تکنیک های آزمایشگاهی برای شناسایی اختلالات تک ژنی	- اصول پایه و روش انجام ARMS-PCR و TETRA ARMS را شرح دهد.
جلسه ۱۴ و ۱۵	دکتر شیخها	روش های کتبی (چهار جوابی، کوتاه پاسخ، تشریحی، جورکردنی گسترده)	نکالیف کوییز اتاق گفتگو	غیر همزمان در سامانه	شناختی	روش انجام REAL TIME PCR و کاربردهای بالینی	- اصول REAL TIME PCR و روش انجام آن را شرح دهد. - کاربرد بالینی REAL TIME PCR در شناسایی عفونت ها و سرطان را توضیح دهد. - کاربردهای آن در بررسی کمی نمونه ها توضیح دهد
جلسه ۱۶ و ۱۷	دکتر کلاتر	روش های کتبی (چهار جوابی، کوتاه پاسخ، تشریحی، جورکردنی گسترده)	نکالیف کوییز اتاق گفتگو	غیر همزمان در سامانه	شناختی	تستهای تشخیصی اختلالات کروموزمی	- روش ها مبتنی بر ARRAY را شرح دهد. - تفاوت ها و کاربردهای بالینی روش ها مبتنی بر ARRAY را بیان کند.
جلسه ۱۸ و ۱۹	دکتر کلاتر	روش های کتبی (چهار جوابی، کوتاه پاسخ، تشریحی، جورکردنی گسترده)	نکالیف کوییز اتاق گفتگو	غیر همزمان در سامانه	شناختی	تستهای تشخیصی اختلالات کروموزمی	- روش ARRAY CGH را توضیح دهد - انواع FISH و کاربرد آنها در تشخیص بیماریهای ژنتیکی را بیان کند.
جلسه ۲۰ و ۲۱	دکتر کلاتر	روش های کتبی (چهار جوابی، کوتاه پاسخ، تشریحی، جورکردنی گسترده)	نکالیف کوییز	غیر همزمان در سامانه	شناختی	تستهای تشخیصی اختلالات کروموزمی	- اصول مقدماتی توالی یابی DNA را شرح دهد. - انواع روش های توالی یابی و کاربرد های بالینی آن را توضیح

دهد.			اتاق گفتگو				
-انواع نقایص مادرزادی را نام ببرد تفاوت نقایص مادرزادی ژنتیکی و غیر ژنتیکی را شرح دهد	نقایص مادرزادی	شناختی - نگرشی	حضور	نکالیف کوییز اتاق گفتگو	روش های کتبی (چهار جوابی، کوتاه پاسخ، تشریحی، جورکردنی گسترده)	دکتر قاسمی	جلسه ۲۳ و ۲۲
-انواع بیماری های ارثی و مادرزادی و فامیلی را توضیح دهد. -نکات کلیدی و علایم استفاده در ترسیم شجره ژنتیکی بیماران را شرح دهد. -اداب و شرایط مشاوره ژنتیک را توضیح دهد.	مشاوره ژنتیک	شناختی - نگرشی	حضور	نکالیف کوییز اتاق گفتگو	روش های کتبی (چهار جوابی، کوتاه پاسخ، تشریحی، جورکردنی گسترده) آزمون های استدلالی (KF)	دکتر قاسمی	جلسه ۲۵ و ۲۴
مدیریت تشخیص بیماریهای ژنتیکی شایع را شرح دهد روشهای پیشگیری بیماریهای ژنتیکی شایع را نام ببرد	تشخیص و درمان و پیشگیری بیماریهای شایع	شناختی - نگرشی	حضور	نکالیف کوییز اتاق گفتگو	روش های کتبی (چهار جوابی، کوتاه پاسخ، تشریحی، جورکردنی گسترده) آزمون های استدلالی (KF)	دکتر قاسمی	جلسه ۲۷ و ۲۶
مدیریت تشخیص بیماریهای ژنتیکی غیر شایع را شرح دهد روشهای پیشگیری بیماریهای ژنتیکی غیر شایع را نام ببرد	تشخیص و درمان و پیشگیری بیماریهای غیر شایع	شناختی - نگرشی	حضور	نکالیف کوییز اتاق گفتگو	روش های کتبی (چهار جوابی، کوتاه پاسخ، تشریحی، جورکردنی گسترده) آزمون های استدلالی (KF)	دکتر قاسمی	جلسه ۲۹ و ۲۸
ارزیابی نتایج آزمایشهای مولکولی ژنتیکی را شرح دهد ارزیابی نتایج آزمایشهای سیتو ژنتیکی را شرح دهد	ارزیابی نتایج آزمایشهای ژنتیکی	شناختی - نگرشی	حضور	نکالیف کوییز اتاق گفتگو	روش های کتبی (چهار جوابی، کوتاه پاسخ، تشریحی، جورکردنی گسترده) آزمون های استدلالی (KF)	دکتر قاسمی	جلسه ۳۱ و ۳۰
تکالیف فراگیر	-دانشجو موظف است تکالیفی که در طول دوره مطرح می شود را انجام داده و ارائه نماید. -دانشجو موظف است دروس را مطالعه و به پرسش های کلاسی پاسخ دهد.						
نحوه نمره دهی	- نمره امتحان پایان ترم تئوری ۷ نمره عملی ۶ نمره کارآموزی ۷ نمره ۲۰						

- حضور فیزیکی و فعال در بحث ها و پرسش و پاسخ کلاس: به کل نمره تئوری تا ۱ نمره اضافه می شود. - سوالات بصورت چهار جوابی، تشریحی، کوتاه پاسخ جورکردنی گسترده و آزمون استدلالی (KF) است.. - حداقل ۲۰٪ سوالات دارای تاکسونومی ۲ و ۳ می باشد (سوالات بصورت case) - حداقل ۲۰٪ سوالات بصورت غیر تستی می باشد. - در صورت تصویب توسط EDC دانشگاه، ۱۰٪ سوالات به زبان انگلیسی می باشد.		
اصول ژنتیک پزشکی امری 1		منبع آموزشی

فرم طرح درس / طرح دوره: