

دانشگاه علوم پزشکی فسا  
مرکز مطالعات و توسعه آموزش پزشکی  
فرم طرح درس



دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی فسا

دانشکده پزشکی

نام درس : ژنتیک پزشکی	تعداد واحد : ۲ واحد
مقطع : علوم پایه	مدت زمان ارائه درس : ۳۴ ساعت
پیش نیاز : بیوشیمی و بافت‌شناسی	
مسئول برنامه : معاون آموزشی علوم پایه	

مقدمه:

عناوین کلی این درس شامل موارد زیر است :

- ۱) اهمیت ژنتیک پزشکی، تقسیم سلول و چرخه سلول
- ۲) ساختمان زن و خانواده‌های زنی
- ۳) ابزارهای ژنتیک مولکولی انسانی و مهندسی ژنتیک در پزشکی
- ۴) جهش و ترمیم جهش
- ۵) پلی مورفیسم ژنتیکی اهمیت و کاربردها
- ۶) قوانین مندل و کاربرد آمار و احتمالات و الگوی وراثت تک زنی
- ۷) الگوی توارث اتوزومال، ویژگی‌ها و بیماری‌های مهم
- ۸) الگوی توارث اتوزومال وابسته به X ویژگی‌ها و بیماری‌های مهم
- ۹) جنبه‌های بروز فنوتیپ، وراثت میتوکندریایی و موزائیسیم
- ۱۰) سیتوژنتیک، ناهنجاری کروموزومی، روش‌های مطالعه کروموزوم‌ها، روش‌های نواریابی کروموزوم، تهیه کاربوتایپ و اختلالات کروموزومی و بیماری‌های مهم
- ۱۱) اختلالات کروموزوم‌های اتوزوم ناهنجاری‌های کروموزوم‌های جنسی و بیماری‌های مهم

دانشگاه علوم پزشکی فسا  
مرکز مطالعات و توسعه آموزش پزشکی  
فرم طرح درس



دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی فسا

۱۲) بیماری‌های ژنتیکی چند عاملی

۱۳) ژنتیک سرطان

۱۴) روش‌های تشخیص پیش و پس از تولد همراه با مثال‌های مهم

۱۵) روش‌های مهم ژن درمانی در انسان همراه با مثال‌های مهم

❖ هدف کلی

آشنایی با اهمیت ژنتیک پزشکی و سیکل سلولی و تقسیم میوز

❖ 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 کروموزوم‌ها را نام ببرد.
- ساختار کروموزوم‌های یوکاریوتی را شرح دهد.
- مراحل تقسیم میوز را شرح دهد.
- اسپرματοژنز را با اووژنز مقایسه کند.

❖ هدف کلی

آشنایی با ساختمان ژن

❖ اهداف اختصاصی

دانشجو باید بتواند:

- انواع رده‌های مختلف DNA را نام ببرد.
- مشخصات DNA های اقماری را نام برده و نقش آن‌ها را در ژنوم شرح دهد.

دانشگاه علوم پزشکی فسا  
مرکز مطالعات و توسعه آموزش پزشکی  
فرم طرح درس



دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی فسا

- انواع خانواده‌های DNA تکرار شونده را نام ببرد.
- مشخصات خانواده‌های DNA تکرار شونده ALU و Li را نام ببرد.
- ساختمان ژن‌های یوکاریوتی را شرح دهد.
- نقش پروموتور و تشدید کننده‌های (Enhancer) را توضیح دهد.
- نحوه پردازش hnRNA و تبدیل به mRNA را شرح 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 ایمونوگلوبولین‌ها را شرح دهد.
- ساختار کدهای ژنتیکی را شرح دهد.
- تشابهات و تفاوت‌های ژنتیکی پروکاریوت‌ها و یوکاریوت‌ها را شرح دهد.

❖ هدف کلی

آشنایی با ابزارهای ژنتیک مولکولی انسانی و مهندسی ژنتیک در پزشکی

❖ اهداف اختصاصی

دانشجو باید بتواند:

- کلون‌سازی 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 کتابخانه‌های DNA مکمل را شرح دهد.
- روش‌های آنالیز اسیدهای نوکلئیک را توضیح دهد.
- PCR و کاربرد بالینی آن را شرح دهد.
- هیبریداسیون In Situ کروموزوم‌ها را توضیح دهد.
- روش‌های آنالیز پروتئین را شرح دهد.

دانشگاه علوم پزشکی فسا  
مرکز مطالعات و توسعه آموزش پزشکی  
فرم طرح درس



دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی فسا

❖ هدف کلی

آشنایی با جهش و ترمیم جهش

❖ اهداف اختصاصی

دانشجو باید بتواند:

- جهش را تعریف کند و انواع جهش را نام ببرد.
- منشاء ایجاد جهش‌ها را نام ببرد.
- نحوه ترمیم جهش و سیستم ترمیم DNA را شرح دهد.
- بیماری‌های ناشی از نقص در سیستم ترمیم DNA را نام ببرد.
- Nonsense Mutation و Missense Mutation , Silent Mutation را شرح دهد.
- Transversion و Transition را تعریف کند.
- انواع جهش حذف و اضافه را شرح دهد.

❖ هدف کلی

آشنایی با پلی‌مورفیسم ژنتیک، اهمیت و کاربردها

❖ اهداف اختصاصی

دانشجو باید بتواند:

- پلی‌مورفیسم را تعریف کند.
- در سیستم گروه خونی ABO انواع ال‌ها و نحوه عملکرد ال‌ها و تشکیل انواع آنتی‌ژن‌ها را توضیح دهد.
- پلی‌مورفیسم ال Rh و اهمیت بالینی این سیستم خونی را شرح دهد.
- پلی‌مورفیسم RFLP و نحوه بررسی آن را شرح دهد.
- پلی‌مورفیسم VNTR و نحوه بررسی آن را شرح دهد.

دانشگاه علوم پزشکی فسا  
مرکز مطالعات و توسعه آموزش پزشکی  
فرم طرح درس



دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی فسا

❖ هدف کلی

آشنایی با قوانین مندل، شجره نامه، کاربرد آمار و احتمالات و الگوی وراثت تک ژنی

❖ 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 تاثیرگذار بر الگوی شجره نامه را توضیح دهد.

❖ هدف کلی

آشنایی با توارث اتوزومی غالب و مغلوب، ویژگی‌ها و بیماری‌های مهم

❖ 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 واینبرگ محاسبه کند.
- نحوه توارث سیستمیک فیبروز را توضیح دهد.
- نقش هم‌خونی در ایجاد بیماری‌های اتوزوم مغلوب را شرح دهد.

دانشگاه علوم پزشکی فسا  
مرکز مطالعات و توسعه آموزش پزشکی  
فرم طرح درس



دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی فسا

❖ هدف کلی

آشنایی با توارث وابسته به X غالب و مغلوب ، ویژگیها و بیماریهای مهم

❖ 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 شجره‌نامه الگوی وراثت وابسته به X مغلوب را تشخیص دهد.
- از روی شجره‌نامه الگوی وراثت وابسته به X غالب را تشخیص دهد.
- نحوه توارث سندروم X شکننده را توضیح دهد.

❖ هدف کلی

آشنایی با توارث وابسته به X غالب و مغلوب و جنبه‌های بروز فنوتیپ

❖ 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.
- مکانیزم‌های 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.

دانشگاه علوم پزشکی فسا  
مرکز مطالعات و توسعه آموزش پزشکی  
فرم طرح درس



دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی فسا

❖ هدف کلی

آشنایی با سیتوژنتیک، نحوه تهیه کاریوتیپ، روش‌های مطالعه کروموزوم‌ها، نواربندی کروموزوم‌ها و بررسی اختلالات کروموزومی

❖ اهداف اختصاصی

دانشجو باید بتواند:

- نحوه تهیه کاریوتیپ را شرح دهد.
- روش‌های مختلف نوارگذاری کروموزوم‌ها را شرح دهد.
- انواع ناهنجاری‌های کروموزومی را نام ببرد.
- انواع ناهنجاری‌های تعداد کروموزوم را نام ببرد و علل ایجاد آن‌ها را شرح دهد.
- انواع ناهنجاری‌های ساختاری کروموزوم را نام ببرد.
- Isochromosome را با رسم شکل نشان دهد.
- 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 را شرح دهد.

❖ هدف کلی

آشنایی با اختلالات کروموزوم‌های اتوزوم و نحوه تعیین جنسیت و اختلالات کروموزوم‌های جنسی

❖ اهداف اختصاصی

دانشجو باید بتواند:

- علائم سندروم داون را نام ببرد.
- انواع اختلالات کروموزومی که منجر به سندروم داون می‌گردد را شرح دهد.
- عوامل موثر بر ریسک سندروم داون را شرح دهد.
- تریزومی ۱۸ و تریزومی ۱۳ را شرح دهد.
- علت ایجاد سندروم فریاد گربه را شرح دهد.

دانشگاه علوم پزشکی فسا  
مرکز مطالعات و توسعه آموزش پزشکی  
فرم طرح درس



دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی فسا

- نحوه تعیین جنسیت در انسان را شرح دهد.
- ساختمان کروموزوم Y را شرح دهد.
- ساختمان کروموزوم X را شرح دهد.
- در مورد سندروم کلاین فلتر، سندروم  $XYY$  ۴۷، تریزومی - X سندروم ترنر به سؤالات زیر پاسخ دهد:
  - کاریوتیپ و جنسیت هر بیماری - فنوتیپ هر بیماری - علت سیتوژنتیک بیماری
- هر مافرودیسم کاذب و واقعی و علل پیدایش آن‌ها را شرح دهد.

❖ هدف کلی

آشنایی با بیماری‌های ژنتیکی چند عاملی

❖ اهداف اختصاصی

دانشجو باید بتواند:

- انواع صفات چند عاملی را نام ببرد و مشخصات هر یک را شرح دهد.
- اصول ژنتیکی بیماری‌های چند عاملی را شرح دهد.
- اهمیت ژنتیکی مطالعه دوقلوهای مشابه در تعیین نقش متقابل محیط و وراثت را شرح دهد.
- نحوه تعیین میزان توارث‌پذیری یک صفت را شرح دهد.
- برخی از صفات که نحوه توارث آن‌ها به صورت صفات چند عاملی است را شرح دهد.
- نقش توارث در بیماری‌های بدشکلی‌های مادرزادی، شراین کرونر، آلزایمر و دیابت شیرین را شرح دهد.

❖ هدف کلی

آشنایی با ژنتیک سرطان

❖ اهداف اختصاصی

دانشجو باید بتواند:

- ژن‌هایی که در سرطان نقش دارند را نام ببرد.
- انکوژن‌ها را تعریف و انواع آن‌ها را نام ببرد.



دانشگاه علوم پزشکی فسا  
مرکز مطالعات و توسعه آموزش پزشکی  
فرم طرح درس



دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی فسا

- نحوه تبدیل پروتوانکوژن را شرح دهد.
- سندرم‌های ارثی به‌خاطر انکوژن‌های فعال‌شده را شرح دهد.
- ژن‌های مهارکننده تومور را تعریف کند.
- نقش ژن P53 را شرح دهد.
- مثال‌هایی از ژن‌های مهارکننده تومور و نحوه عملکرد آن‌ها را شرح دهد.
- نحوه توارث رتینوبلاستوم - تومور ویلمز - پولیپوز فامیلی کولون و نوروفیبروماتوز را شرح دهد.

❖ هدف کلی

آشنایی با مشاوره ژنتیکی و روش‌های تشخیص پیش از زایمان و پس از تولد

❖ 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، نمونه‌گیری از ویلی کوریونیک، کوردوسنتز، آزمایش‌های غیر تهاجمی غربالگری سرم مادری برای سنجش آلفا فیتوپروتئین و غربالگری سه‌گانه) و الکتروسونوگرافی را بداند.
- تکنولوژی‌های در حال ظهور برای تشخیص قبل از زایمان را بداند.
- 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.
- غربالگری جمعیت بر روی بیماری‌های ژنتیکی را شرح دهد.
- غربالگری نوزادان را شرح دهد.
- غربالگری بالغین را شرح دهد.
- غربالگری هتروزیگوت‌ها را شرح دهد.
- غربالگری پیش از زایمان را شرح دهد.

دانشگاه علوم پزشکی فسا  
مرکز مطالعات و توسعه آموزش پزشکی  
فرم طرح درس



دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی فسا

❖ هدف کلی

آشنایی با روش‌های مهم ژن‌درمانی در انسان همراه با مثال‌های مهم

❖ اهداف اختصاصی

دانشجو باید بتواند:

- وضعیت فعلی درمان بیماری ژنتیک را شرح دهد.
- ملاحظات ویژه درمان بیماری‌های ژنتیکی را توضیح دهد.
- استراتژی‌های درمانی را شرح دهد.
- درمان ناهنجاری‌های متابولیکی را شرح دهد.
- درمان در سطح پروتئین را شرح دهد.
- اصلاح ژنوم سوماتیک با پیوند را شرح دهد.
- ژن‌درمانی را شرح دهد.
- استراتژی‌های انتقال ژن را بیان نماید.
- خطرات ژن‌درمانی را شرح دهد.
- نحوه ژن‌درمانی نقص ایمنی مرکب شدید، هموفیلی D، دیستروفی عضلانی دوشن، کمبود آدنوزین دامیناز را شرح دهد.

روش آموزش:

سخنرانی با استفاده از اسلاید، فیلم‌های آموزشی، وایت برد، خلاصه و جمع‌بندی و نتیجه‌گیری در پایان هر جلسه، پرسش، که دانشجو باید بتواند در حین هر جلسه به آن پاسخ بگوید.

شرایط اجراء

❖ امکانات آموزشی بخش

- اسلاید پروژکتور ، ویدئو پروژکتور و کامپیوتر

دانشگاه علوم پزشکی فسا  
مرکز مطالعات و توسعه آموزش پزشکی  
فرم طرح درس



دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی فسا

❖ آموزش دهنده

- دکتر یاسر منصوری

منابع اصلی درسی

- مطالب تدریس شده توسط استاد در کلاس‌های درس
- آخرین ویرایش کتاب ژنتیک در پزشکی تامپسون
- آخرین ویرایش کتاب مبانی ژنتیک پزشکی ایمری

ارزشیابی

❖ نحوه ارزشیابی

- ارزشیابی دانشجو با حضور فعال در کلاس
- شرکت در پرسش و پاسخ کلاسی
- پاسخ‌گویی صحیح و کامل به سوالات مطرح شده مربوط به هر جلسه کلاس
- آزمون میان‌ترم و پایان‌ترم که با طرح سؤال‌های کوتاه تشریحی و چهارگزینه‌ای انجام خواهد شد صورت می‌گیرد. طرح سؤال به گونه‌ای خواهد بود که قدرت تجزیه و تحلیل دانشجو ارزشیابی شود نه فقط محفوظات وی

❖ نحوه محاسبه نمره کل

برآیند فعالیت‌های کلاسی و آزمون‌های تشریحی در طول ترم، آزمون میان‌ترم و پایان‌ترم

❖ مقررات

- حداقل نمره قبولی
- تعداد دفعات مجاز غیبت در کلاس

دانشگاه علوم پزشکی فسا  
مرکز مطالعات و توسعه آموزش پزشکی  
فرم طرح درس



دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی فسا

جدول زمانبندی درس ژنتیک پزشکی

روش ارزشیابی	امکانات مورد نیاز	منابع درسی	نحوه ارائه	ساعت ارائه	سرفصل مطالب
Quiz- midtem and final exam	Computer- video projector	Medical Genetic <b><u>Jorde</u></b>	Lecture with ppt slide	2	<b><i>Background and History of Genetics</i></b>
Quiz- midtem and final exam	Computer- video projector	Medical Genetic <b><u>Jorde</u></b>	Lecture with ppt slide	2	<b><i>Mutation and genetic variation</i></b>
Quiz- midtem and final exam	Computer- video projector	Medical Genetic <b><u>Jorde</u></b>	Lecture with ppt slide	2	<b><i>Inheritance pattern I (principle)</i></b>
Quiz- midtem and final exam	Computer- video projector	<b><u>Emery's</u></b> Element Of Medical Genetics	Lecture with ppt slide	2	<b><i>Inheritance pattern II (Autosomal Dominant and Recessive)</i></b>
Quiz- midtem and final exam	Computer- video projector	<b><u>Emery's</u></b> Element Of Medical Genetics	Lecture with ppt slide	2	<b><i>Inheritance pattern III (Sex-Linked and Mitochondrial Inheritance</i></b>
Quiz- midtem and final exam	Computer- video projector	<b><u>Emery's</u></b> Element Of Medical Genetics	Lecture with ppt slide	2	<b><i>Biochemical Genetics</i></b>
Quiz- midtem and final exam	Computer- video projector	<b><u>Emery's</u></b> Element Of Medical Genetics	Lecture with ppt slide	2	<b><i>pharmacogenetics</i></b>
Quiz- midtem and final exam	Computer- video projector	Genetic in Medicine <b><u>Thompson &amp; Thompson</u></b>	Lecture with ppt slide	2	<b><i>Principle of Cytogenetics</i></b>
Quiz- midtem and final exam	Computer- video projector	Genetic in Medicine <b><u>Thompson &amp; Thompson</u></b>	Lecture with ppt slide	4	<b><i>Chromosomal abnormality</i></b>
Quiz- midtem and final exam	Computer- video projector	<b><u>Emery's</u></b> Element Of Medical Genetics	Lecture with ppt slide	2	<b><i>Genetic Screening &amp; PND</i></b>

دانشگاه علوم پزشکی فسا  
مرکز مطالعات و توسعه آموزش پزشکی  
فرم طرح درس



دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی فسا

Quiz- midtem and final exam	Computer- video projector	<u>Emery's</u> Element Of Medical Genetics	Lecture with ppt slide	2	<b><i>Cancer Genetics</i></b>
Quiz- midtem and final exam	Computer- video projector	Genetic in Medicine <u>Thompson &amp;</u> <u>Thompson</u>	Lecture with ppt slide	2	<b><i>Inheritance pattern IV (complex inheritance)</i></b>
Quiz- midtem and final exam	Computer- video projector	<u>Emery's</u> Element Of Medical Genetics	Lecture with ppt slide	2	<b><i>Multifactorial and polygenic inheritance</i></b>
Quiz- midtem and final exam	Computer- video projector	<u>Emery's</u> Element Of Medical Genetics	Lecture with ppt slide	2	<b><i>Gene Therapy</i></b>
Quiz- midtem and final exam	Computer- video projector	<u>Emery's</u> Element Of Medical Genetics	Lecture with ppt slide	2	<b><i>Recombinant DNA technology</i></b>
Quiz- midtem and final exam	Computer- video projector	Genetic in Medicine <u>Thompson &amp;</u> <u>Thompson</u>	Lecture with ppt slide	2	<b><i>Genetic Counseling</i></b>