

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 : بیماری‌های ارثی و مشاوره ژنتیک	تعداد واحد : ۲ نظری
مقطع : کارشناسی بهداشت	مدت زمان ارائه درس :
پیش نیاز : ندارد	
مسئول برنامه : معاون آموزشی علوم پایه	

مقدمه:

عناوین کلی این درس شامل موارد زیر است :

- ۱) اصول و مباحث ژنتیک مولکولی
- ۲) الگوهای توارثی اتوزومی غالب و مغلوب و بیماری‌های مربوط به این نوع توارث ۱
- ۳) الگوهای توارثی اتوزومی غالب و مغلوب و بیماری‌های مربوط به این نوع توارث ۲
- ۴) الگوهای توارثی وابسته به جنس و بیماری‌های مربوط به این نوع توارث
- ۵) اصول سیتوژنتیک بالینی و اختلالات کروموزومی
- ۶) اختلالات عددی کروموزوم‌های اتوزومی و جنسی
- ۷) ناهنجاری‌های ساختاری کروموزوم‌ها و بیماری‌های آن
- ۸) ژنتیک بیوشیمیایی و هموگلوبینوپتی‌ها
- ۹) مشاوره ژنتیک در بیماری‌های ژنتیکی و تخمین ریسک خطر در فرزندان
- ۱۰) ژنتیک سرطان
- ۱۱) روش‌های تشخیص قبل از تولد

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 اصول و مباحث ژنتیک مولکولی ۱

❖ اهداف اختصاصی

دانشجو باید بتواند:

- DNA را تعریف نموده و انواع آن از نظر توالی‌های نوکلئوتیدی توضیح دهد.
- ساختمان DNA و RNA را توضیح داده و تفاوت‌های آن‌ها را بیان کند.
- تعریف ژن را بیان کرده و اجزای مختلف تشکیل دهنده ژن توضیح دهد.
- کلیات رونویسی و سنتز پروتئین را توضیح دهد.

❖ هدف کلی

آشنایی با اصول و مباحث ژنتیک مولکولی ۲

❖ اهداف اختصاصی

دانشجو باید بتواند:

- تقسیم سلولی و همانندسازی DNA را توضیح دهد.
- انواع پلیمرها و عملکرد آن‌ها در ساخت RNA و DNA را توضیح دهد.
- انواع جهش‌های کروموزومی و مولکولی را بشناسد.
- چگونگی مکانیزم ایجاد جهش‌های ژنومی را توضیح دهد.

❖ هدف کلی

آشنایی با اصول سیتوژنتیک بالینی و اختلالات کروموزومی

❖ اهداف اختصاصی

دانشجو باید بتواند:

- کاریوتایپ و فرمول کروموزومی انواع اختلالات را توضیح دهد

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



دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی فسا

- بسته‌بندی کروموزومی را تعریف و تشکیل نوکلئوزوم را بیان کند
- انواع ناهنجاری‌های کروموزومی جنسی و اتوزومی را بشناسد
- چگونگی ایجاد اختلالات عددی و ساختاری کروموزوم‌ها را توضیح دهد
- بتواند علت ایجاد سندروم‌های پرادرویلی و آنجلمن را توضیح دهد.

❖ هدف کلی

آشنایی با اختلالات عددی کروموزوم‌های اتوزومی و جنسی

❖ اهداف اختصاصی

دانشجو باید بتواند:

- مکانیزم عدم تفرق صحیح کروموزومی در میوز I و II را توضیح دهد
- انواع اختلالات کروموزومی اتوزومی و بیماری‌های مهم آن را بیان کند.
- انواع اختلالات کروموزومی جنسی و بیماری‌های مهم آن را بیان کند.
- علائم مهم بیماری‌های داون، پاتو و ادوارد را نام ببرد.
- اختلاف نقش Nondisjunction در میوز I و II را توضیح دهد.

❖ هدف کلی

آشنایی با ناهنجاری‌های ساختاری کروموزوم‌ها و بیماری‌های آن

❖ اهداف اختصاصی

دانشجو باید بتواند:

- ناهنجاری‌های ساختاری در کروموزوم‌های جنسی و غیر جنسی را بیان کند.
- فرایند تولید گامت‌ها در افراد دارای ترانسلوکاسیون‌ها را توضیح دهد.
- فرایند تولید گامت‌ها در افراد دارای واژگونی کروموزومی را شرح دهد.
- طبقه‌بندی دوجنسی‌ها را بداند و جنسیت معکوس را توضیح دهد.

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



دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی فسا

- فرایند تولید گامت‌ها در افراد دارای حذف و درج کروموزومی را توضیح دهد.

❖ هدف کلی

آشنایی با قوانین مندلی و الگوهای شجره‌نامه و انواع توارث مندلی

❖ اهداف اختصاصی

دانشجو باید بتواند:

- قوانین مندلی را بیان کند و فرایند غالب و مغلوب بودن ژن‌ها را توضیح دهد.
- مدل‌های توارث تک ژنی، پلی‌ژنی، اولیگوژنی و مالتی فاکتوریال را توضیح دهد.
- واژه‌های متداول توارث مانند پروباند، انواع الل‌ها، پلی‌مورفیسم و غیره را تعریف کند.
- الگوهای مختلف توارثی را از یکدیگر تشخیص دهد.

❖ هدف کلی

آشنایی با الگوهای توارثی اتوزومی غالب و مغلوب و بیماری‌های مربوط به این نوع توارث

❖ اهداف اختصاصی

دانشجو باید بتواند:

- الگوهای شجره‌نامه و مدل‌های اختصاصی توارث غالب و مغلوب را رسم کند.
- چند الگوی شجره‌نامه شایع و مهم وابسته به جنس مغلوب را رسم کند.
- چند نمونه از بیماری‌های شایع و مهم اتوزومی مغلوب را نام ببرد.
- چند نمونه از بیماری‌های شایع و مهم اتوزومی غالب را نام ببرد.
- الگوهای غیر متعارف مانند هتروژنی، کاهش نفوذ و بیان متغیر را توضیح 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 الگوهای توارثی وابسته به جنس و بیماری‌های مربوط به این نوع توارث

❖ اهداف اختصاصی

دانشجو باید بتواند:

- الگوی شجره‌نامه‌های وابسته به جنس غالب و مغلوب را رسم کند.
- چند نمونه از بیماری‌های شایع و مهم وابسته به جنس مغلوب را نام ببرد.
- چند نمونه از بیماری‌های شایع و مهم وابسته به جنس غالب را نام ببرد.
- الگوی شجره‌نامه‌های هلوئندریک و میتوکندریایی را رسم کند.
- الگوی شجره‌نامه‌های محدود و وابسته به جنس را رسم کند.

❖ هدف کلی

آشنایی با مشاوره ژنتیک در بیماری‌های ژنتیکی و تخمین ریسک خطر در فرزندان

❖ اهداف اختصاصی

دانشجو باید بتواند:

- مشاوره در بیماری‌های اتوزومی مغلوب و محاسبه ریسک خطر را توضیح دهد.
- چگونگی مشاوره در بیماری‌های اتوزومی غالب و محاسبه ریسک خطر را توضیح دهد.
- مشاوره در بیماری‌های وابسته به جنس مغلوب و محاسبه ریسک خطر را توضیح دهد.
- مشاوره در بیماری‌های وابسته به جنس غالب و محاسبه ریسک خطر را توضیح دهد.
- مشاوره در بیماری‌های دارای الگوی توارثی غیر متعارف را توضیح 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.

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



دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی فسا

شرایط اجراء

❖ امکانات آموزشی بخش

- اسلاید پروژکتور، ویدئو پروژکتور و کامپیوتر

❖ آموزش دهنده

- دکتر یاسر منصوری

منابع اصلی درسی

- مطالب تدریس شده توسط استاد در کلاس‌های درس
- مبانی ژنتیک پزشکی امری

ارزشیابی

❖ نحوه ارزشیابی

- ارزشیابی دانشجو با حضور فعال در کلاس
- شرکت در پرسش و پاسخ کلاسی
- پاسخ‌گویی صحیح و کامل به سؤالات 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.

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



دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی فسا

❖ 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 بیماری‌های ارثی و مشاوره ژنتیک

روش ارزشیابی	امکانات مورد نیاز	منابع درسی	نحوه ارائه	ساعت ارائه	سرفصل مطالب
Quiz- midtem and final exam	Computer- video projector	<i>Emery's</i> Element Of Medical Genetics	Lecture with ppt slide	۲	تاریخچه ژنتیک و توارث
Quiz- midtem and final exam	Computer- video projector	<i>Emery's</i> Element Of Medical Genetics	Lecture with ppt slide	۲	آشنایی با ژنوم انسان، ساختمان و عملکرد ژن‌ها
Quiz- midtem and final exam	Computer- video projector	<i>Emery's</i> Element Of Medical Genetics	Lecture with ppt slide	۲	الگوهای توارث تک‌ژنی غالب و مغلوب و بیماری های مربوطه ۱
Quiz- midtem and final exam	Computer- video projector	<i>Emery's</i> Element Of Medical Genetics	Lecture with ppt slide	۲	الگوهای توارث تک‌ژنی غالب و مغلوب و بیماری های مربوطه ۲
Quiz- midtem and final exam	Computer- video projector	<i>Emery's</i> Element Of Medical Genetics	Lecture with ppt slide	۲	الگوهای توارث تک‌ژنی وابسته به جنس و میتوکندریایی
Quiz- midtem and final exam	Computer- video projector	<i>Emery's</i> Element Of Medical Genetics	Lecture with ppt slide	۲	سیتوژنتیک و ساختار کروموزم‌ها
Quiz- midtem and final exam	Computer- video projector	<i>Emery's</i> Element Of Medical Genetics	Lecture with ppt slide	۲	اختلالات تعدادی کروموزوم ها
Quiz- midtem and final exam	Computer- video projector	<i>Emery's</i> Element Of Medical Genetics	Lecture with ppt slide	۲	اختلالات ساختاری کروموزوم‌ها
Quiz- midtem and final exam	Computer- video projector	<i>Emery's</i> Element Of Medical Genetics	Lecture with ppt slide	۲	ژنتیک بیوشیمیایی و هموگلوبینوپاتی‌ها
Quiz- midtem and final exam	Computer- video projector	<i>Emery's</i> Element Of Medical Genetics	Lecture with ppt slide	۲	مشاوره ژنتیک و ارزیابی خطر
Quiz- midtem and final exam	Computer- video projector	<i>Emery's</i> Element Of Medical Genetics	Lecture with ppt slide	۲	ژنتیک سرطان
Quiz- midtem and final exam	Computer- video projector	<i>Emery's</i> Element Of Medical Genetics	Lecture with ppt slide	۲	نقش ژنتیک در پیشگیری از بیماری‌ها



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	<i>Emery's</i> Element Of Medical Genetics	Lecture with ppt slide	۲	ژن درمانی
Quiz- midtem and final exam	Computer- video projector	<i>Emery's</i> Element Of Medical Genetics	Lecture with ppt slide	۲	روش های ژنتیکی غربالگری و تشخیص قبل از تولد
Quiz- midtem and final exam	Computer- video projector	<i>Emery's</i> Element Of Medical Genetics	Lecture with ppt slide	۲	پرسش و پاسخ و رفع اشکال