



نام درس : ژنتیک پزشکی

کد درس: ۵۴

پیش‌نیاز: زیست‌شناسی سلولی و مولکولی کد ۰۹، بیوشیمی پزشکی ۲ کد \* ۲۹

تعداد واحد: ۲ واحد

نوع واحد: نظری

هدف کلی: آشنایی دانشجویان با ژنتیک انسانی و کاربرد آن در جامعه

شرح درس: معرفی اصول علم ژنتیک و بیماری‌های ژنتیکی، عملکرد ژن‌ها و کروموزوم‌ها، سیتوژنتیک و روش‌های تشخیص مولکولی بیماری‌های ژنتیکی

رئوس مطالب: (۳۴ ساعت)

- مقدمه‌ای بر ژنتیک (تاریخچه، اصطلاحات، اهمیت و کاربرد علم ژنتیک در پزشکی و جامعه و چشم‌انداز آن)
- ساختمان و عملکرد ژن‌ها و کروموزوم‌ها، انواع DNA از نظر تکرار
- سیتوژنتیک و ناهنجاری‌های کروموزومی (ناهنجاری‌های عددی و ساختاری کروموزومی)
- مطالعه و بررسی انواع جهش‌ها، مکانیسم ایجاد جهش و عوامل ایجاد کننده آن (غریبالگری جهش‌ها)
- انواع مکانیسم‌های ترمیم DNA
- اختلالات ژنتیک تک ژنی و بیماری‌های مرتبط با آنها، الگوی انتقال آنها، صفات اتوزمی وابسته به جنس
- توارث چند عاملی و میتوکندریایی
- ژنتیک سرطان: تغییرات چرخه سلولی در سرطان، سلول‌های سرطانی و انواع آن، انواع جهش در ایجاد و شروع سرطان، آپوپتوز و تغییرات آن در سلول‌های سرطان، proto-oncogenes, oncogenes, Tumor suppressor
- تفاوت اساس مولکولی سرطان‌های ارثی (سینه، تخمدان، کلون) و اساس مولکولی سرطان‌های غیر ارثی
- ژن درمانی: ابزارهای ژن درمانی، نقش مهندسی ژنتیک در ژن درمانی، بررسی روند درمان سرطان با کمک تغییر بیان ژن‌های موثر در ایجاد سرطان، درمان‌های هدفمند سلول‌های سرطانی (Targeted therapy)
- نقش اپی ژنتیک در بیان ژن‌ها و سرطان
- بیماری‌های ارثی شایع و مشاوره ژنتیک (مشاوره قبل از ازدواج، ازدواج‌های پرخطر)، تعیین و محاسبه میزان خلل‌رات بیماری‌های ژنتیکی در ازدواج‌ها، اختلالات ژنتیک ناباروری
- ژنتیک جمعیت: تفاوت‌های ژنتیکی، محاسبات و کاربرد آمار و احتمالات
- تازه‌های ژنتیک انسانی
- اساس روش‌های تشخیص بیماری‌های ژنتیکی:
- آشنایی با تکنیک‌های سیتوژنتیک: کاریوتایپ (باندینگ‌های مختلف کروموزومی)، SKY، جهش‌های کروموزومی، روش‌های ژنتیکی تشخیص پیش و پس از تولد همراه با مثال، روش‌های PND, PGS, PGD
- اهمیت مارکرها در مطالعه پلی مورفیسم

- ژنتیک در پزشکی قانونی: کاربرد پروفایلینگ DNA در هویت افراد، رابطه ابوت و خویشاوندی، بررسی پلی مورفیسم (RFLP,STR,VNTR)

- تکنیک های جدید در مطالعات ژنتیکی

منابع اصلی درس:

1-*Emery's Elements of Medical Genetics. P. Turnpenney, S. Ellard. Last edition.*

2-*Human Molecular Genetics, T.Strachan. Last edition.*

3-*The Biology of Cancer, Garland Science. R.A.Weinberg. Last edition.*

شیوه ارزشیابی دانشجوی: حضور فعال در کلاس، پرسش و پاسخ، ارزشیابی مستمر، امتحان پایان نیمسال.

