

## بسمه تعالی

### مشخصات کلی درس

مقطع رشته: دکتری حرفه ای

• نام رشته: پزشکی

• نام درس: ژنتیک پزشکی

• مشخصات استاد مسؤول:

| نام     | نام خانوادگی | رتبه     | گروه    | دانشگاه    | شماره تماس  | تلفن همراه  |
|---------|--------------|----------|---------|------------|-------------|-------------|
| ابراهیم | حسینی        | استادیار | بیوشیمی | ع.پ. یاسوج | ۰۹۳۰۷۷۷۱۰۰۴ | ۰۹۳۰۷۷۷۱۰۰۴ |

استاد مسؤول درس وظیفه نظارت بر روند درس و تکالیف دانشجویان و ارتباط با دانشجویان را بر عهده دارد.

آدرس پست الکترونیکی استاد مسؤول: [e.hosseini@outlook.com](mailto:e.hosseini@outlook.com)

## اهداف و معرفی درس

### ۱. معرفی درس

تا به امروز نزدیک به شش هزار بیماری تک ژنی با مکانیسم مولکولی شناخته شده در انسان گزارش شده است، با دانش تحلیل الگوهای وراثت این بیماریها، غربالگری و انجام آزمایشات تشخیصی میتوان تا حد بسیار زیادی از پیدایش چنین بیماریهایی پیشگیری کرد.

همچنین بسیاری از بیماریهای غیر تک ژنی که فراوانی بالایی دارند مانند همه انواع سرطانها، بیماریهای قلبی و عروقی، بیماریهای اعصاب و روان، بیماریهای خود ایمنی و بسیاری دیگر از بیماریها، عوامل زمینه ساز ژنتیکی دارند. شناخت این عوامل ژنتیکی همگام با توسعه روزافزون تکنولوژیهای مطالعه ژنتیکی و ژنومی، در آیندهای نه چندان دور علم پزشکی را دگرگون خواهد ساخت. روزی را تصور کنید که با گرفتن یک نمونه از دهان نوزاد تازه متولد شده، بتوانیم تمامی استعدادهای ژنتیکی نوزاد برای ابتلا به انواع مختلف بیماریها را بطور دقیق پیش بینی کنیم و برنامه بهداشتی ویژه ای بر مبنای آن طراحی نماییم و سلامتی فرد را در آینده بهبود بخشیم. این آینده نگری، رویایی دست نیافتنی نیست. چنانکه نزدیک به نیم قرن از شناخت DNA، هم اکنون مکانیسم مولکولی شش هزار بیماری در انسان شناسایی شده است. از طرفی پزشکی فردی که درمان را براساس ژنتیک افراد انجام می دهد، در حال جایگزین شدن با طب رایج کلی نگر می باشد.

ظهور بیماری کرونا و ابداع واکسنهای RNA و واکسن نو ترکیب آدنوویروسی مثالی روشن و ایده آل از کاربرد علم ژنتیک در ابداع و ساخت این واکسن ها است چرا که بدون داشتن ژنتیک، امکان دستیابی به این فن آوریهای زیستی نوین غیر ممکن میباشد.

همه این موارد ضرورت مطالعه این درس که به منظور آشنایی با مفاهیم ابتدایی و پایه ای علم ژنتیک می باشد را آشکار می نماید. مباحث این درس تنها قطره ای است از بیکران دانش ژنتیک. امیدوارم که این آشنایی مفید باشد و در تقویت انگیزه شما برای رهپویی این دانش و بهره مندیهای بیشتر در آینده راهگشا باشد.

از دانشجویان انتظار می‌رود محتوای هر جلسه را در موعد مقرر یک هفته‌ای مربوط با آن جلسه مطالعه و مشاهده نماید، در بازه زمانی مشخص هر جلسه، تکالیف مربوط به آن جلسه را انجام دهید. در خودآزمون‌ها که هر دو یا سه جلسه برگزار می‌گردد آمادگی لازم را داشته باشید و بطور منظم در آزمون‌ها شرکت نمایید.

## ۲. اهداف درس

۱. آشنایی با مفاهیم ژن، ژنوم، کروموزوم و توانایی تمیز دادن این مفاهیم. مطالعه کروموزوم‌ها و تعاریف مربوط به آن، آشنایی با ساختار کلی ژنوم انسان و کاربرد نشانگرهای مولکولی ژنوم در پزشکی قانونی و تعیین هویت
۲. از اطلاعات ژن تا عملکرد آن. آشنایی با مفاهیم و جزئیات مختصر از فرایندهای مولکولی رونویسی، پیراش و ترجمه.
۳. مقایسه تقسیم میوز و میتوز. درک تولید مثل جنسی و چگونگی تنوع در تولید مثل جنسی بر پایه تقسیم میوز، نقش مارکرهای ژنتیکی در تعیین نقشه ژنتیکی ژنها و کاربرد آن در غربالگری و تشخیص بیماریهای تک ژنی
۴. آشنایی با مفاهیم جهش، انواع جهش‌های ژنتیکی و مکانیسم‌های جهش زایی و ترمیم جهش، درک نقش جهش‌ها در ایجاد تنوع زیستی، نحوه نامگذاری جهشها، معرفی بیماری‌های ژنتیکی مرتبط با نقص در تعمیر جهش
۵. آشنایی با تعاریف ژنتیک کلاسیک (آلل، غالب و مغلوب، هتروزیگوت، هموزیگوت و .....)، رسم شجره نامه
۶. تحلیل شجره نامه (دودمان) وراثت اتوزوم غالب، مشاوره و پیشگیری از بیماریهای با وراثت اتوزوم غالب، معرفی بیماری‌های تک ژنی شایع با وراثت اتوزوم غالب
۷. تحلیل شجره نامه (دودمان) بیماریهای با وراثت اتوزوم مغلوب، اهمیت ازدواج‌های خویشاوندی در بیماریهای اتوزوم مغلوب، محاسبه ضریب خویشاوندی، مشاوره و پیشگیری از بیماریهای با وراثت اتوزوم مغلوب، معرفی بیماری‌های تک ژنی شایع با وراثت اتوزوم مغلوب.
۸. تحلیل شجره نامه (دودمان) بیماریهای با وراثت وابسته به جنس، غربالگری بیماری‌های با وراثت وابسته به جنس و محاسبه شانس ابتلای افراد تحت ریسک، مشاوره و پیشگیری از بیماریهای با وراثت وابسته به جنس، معرفی بیماری‌های تک ژنی شایع با وراثت وابسته به جنس.

۹. آشنایی با ناهنجاری‌های کروموزومی و بیماری‌های مرتبط با آن، نقش مهم تغییرات کروموزومی در نازایی و سقط

جنین

۱۰. درک اساس ژنتیکی بیماری‌های چند عاملی، تفهیم وراثت پذیری در مورد بیماری‌های چند عاملی، روش‌های

مطالعه ژنتیک بیماری‌های چند عاملی (یافتن ژنها و پلی مورفیسم‌های همراهی کننده بیماری‌های چند عاملی)

۱۱. درک اساس ژنتیک مولکولی سرطان‌ها، چرخه سلول و سرطان، معرفی آنکوژنها و ژنهای سرکوبگرتومور، توضیح

مختصر ژنتیک آپتوز، آنژیوژنز و متاستاز. روند شکل‌گیری سرطان.

۱۲. آشنایی با روش‌های پیش‌گیری از بیماری‌های ژنتیکی از جمله غربالگری بیماری‌های ژنتیکی و روش‌های تشخیص

بیماری‌های ژنتیکی قبل از تولد

۱۳. آشنایی با مشاوره ژنتیک در ارتباط با بیماری‌های توارثی

۱۴. درک مفهوم پزشکی فردی و آشنایی مختصر با ژن درمانی

• برنامه زمانبندی درس ژنتیک پزشکی نیم‌سال اول ۱۴۰۴-۱۴۰۵ دانشجویان پزشکی

| ردیف | عنوان  | تاریخ      |
|------|--|------------|
| ۱    | مطالعه ژنوم انسان                                    | ۱۴۰۴/۰۷/۰۱ |
| ۲    | کلیات ژنتیک مولکولی                                  | ۱۴۰۴/۰۷/۰۸ |
| ۳    | چرخه سلول، تقسیم میتوز و میوز                        | ۱۴۰۴/۰۷/۱۵ |
| ۴    | جهش  | ۱۴۰۴/۰۷/۲۲ |
| ۵    | مفاهیم ژنتیک   | ۱۴۰۴/۰۷/۲۹ |
| ۶    | بیماری‌های اتوزومی غالب                              | ۱۴۰۴/۰۸/۰۶ |
| ۷    | بیماری‌های اتوزومی مغلوب و ازدواج‌های خویشاوندی      | ۱۴۰۴/۰۸/۱۳ |
| ۸    | بیماری‌های وابسته به جنس مغلوب - الگوهای وراثتی نادر | ۱۴۰۴/۰۸/۲۰ |
| ۹    | بیماری‌های وراثتی چند عاملی                          | ۱۴۰۴/۰۸/۲۷ |
| ۱۰   | ناهنجاری‌های کروموزومی                               | ۱۴۰۴/۰۹/۰۴ |
| ۱۱   | ژنتیک سرطان  | ۱۴۰۴/۰۹/۱۱ |
| ۱۲   | تکنیک‌های تشخیص قبل از تولد                          | ۱۴۰۴/۰۹/۱۸ |
| ۱۳   | غربالگری و مشاوره ژنتیک                              | ۱۴۰۴/۰۹/۲۵ |
| ۱۴   | ژن درمانی و پزشکی فردی                               | ۱۴۰۴/۱۰/۰۲ |
| ۱۵   | آزمون نهایی  | ۱۴۰۴/۱۱/۱۱ |

## منابع درسی دانشجویان

| صفحات و فصل های مشخص شده برای آزمون          | مشخصات کتاب شامل عنوان، نویسندگان، مترجمین، انتشارات، سال و نوبت چاپ  |
|--|---|
| فصل های ۱-۱۰ و فصل های ۱۳ و ۱۴<br>Chapter -۷ | درآمدی بر ژنتیک پزشکی - دکتر ابراهیم حسینی و راضیه ابراهیمی<br><b>Human Genetics- concepts and applications</b><br><b>Ricki Lewis</b> |

## ارزشیابی درس

|         |            |                                 |
|---------|------------|---------------------------------|
| ۶ نمره  | جلسات ۱-۹  | خودآزمون های کلاسی در پایان درس |
| ۱۴ نمره | جلسات ۶-۱۴ | آزمون پایانترم                  |