



طرح درس ژنتیک انسانی

کارشناسی گفتار درمانی

نیمسال اول سال تحصیلی ۱۴۰۳-۱۴۰۲

الف) اطلاعات عمومی درس

شماره درس: ۲۱

نوع واحد: نظری

تعداد واحد: ۱

مسئول درس: دکتر مریم طهماسبی بیرگانی

مدرسین: دکتر مریم طهماسبی بیرگانی

ب) پیش نیازها

ندارد

ج) اهداف درس

ج-۱) شرح درس

در این درس دانشجویان با مبانی و مفاهیم پایه دانش ژنتیک شامل اصول مندل، وراثت، نقش کروموزوم ها و ژن ها در ناهنجاری های ژنتیکی آشنا میشوند و اسامی، ویژگی ها و نشانه های سندروم های دارای اختلالات گفتار و زبان را فرا میگیرند.

ج-۲) اهداف کلی

ج-۳) اهداف اختصاصی

۱. انتظار میرود دانشجو در پایان این دوره به اهداف زیر دست یابد:

۲. با تاریخچه علم ژنتیک پزشکی و کاربردهای آن در تشخیص و بالین آشنا گردد.
۳. بتواند شجره های ژنتیکی را ترسیم نمایند.
۴. با انواع الگوهای توارثی در انسان آشنا گردد.
۵. با جهش و تقسیم بندی آن آشنا گردد.
۶. با ناهنجاری های تک ژنی و مثال های بالینی آشنا شود.
۷. با ناهنجاری های کروموزومی و مثال های بالینی آشنا شود.
۸. با جنبه های ژنتیکی، نشانه ها و ویژگی های سندروم های دارای اختلالات گفتار و زبان آشنا گردد.
۹. با توارث میتوکندریائی آشنا گردد.
۱۰. ژنتیک بیماری های متابولیک را فرا گیرد.

د) محتوای دوره

جلسه	مبحث	مدرس	تاریخ
۱.	مقدمه، تاریخچه، اهداف و کاربرد ژنتیک پزشکی: أ. اصول مندل و استثنائات آن ب. اصطلاحات و تعاریف ژنتیکی ج. ساختار DNA و RNA و کارکرد آن ها	دکتر طهماسبی	۱۲ مهر
۲.	تقسیم سلول و انواع آن		۱۹ مهر
۳.	الگوهای توارثی در انسان و آشنائی با اصول رسم شجره های ژنتیکی		۲۶ مهر
۴.	جهش و تقسیم بندی آن		۳ آبان
۵.	ناهنجاری های تک ژنی و مثال های بالینی		۱۰ آبان
۶.	ناهنجاری های کروموزومی و مثال های بالینی: کروموزوم ها، ساختار و مورفولوژی و بررسیهای سیتوژنتیکی		۱۷ آبان
۷.	جنبه های ژنتیکی، نشانه ها و ویژگی های سندروم های دارای اختلالات گفتار و زبان		۲۴ آبان
۸.	توارث میتوکندریائی		۱ آذر
۹.	ژنتیک بیماری های متابولیک		۸ آذر

ه) قوانین و شرایط برگزاری دوره

۱. برنامه ریزی دوره و زمان آزمون نهایی بر اساس تقویم آموزشی دانشگاه صورت گرفته است.

۲. شیوه ارزشیابی دانشجو بر مبنای ترکیبی از ارزشیابی تکوینی و مستمر با ارزشیابی تراکمی (آزمون جامع کتبی پایانی) خواهد بود. آزمون پایان ترم به صورت تستی صورت میگیرد و محاسبه نمره درس دوره بر مبنای امتیاز اخذ شده طی فعالیت های کلاسی و نرم آزمون پایان ترم گزارش میشود.
۳. به صورت میانگین انتظار می رود برای بهره گیری مناسب از این دوره علاوه بر ۲ ساعت حضور در کلاس در هر هفته نیاز باشد.
۴. حضور شما در تمامی جلسات الزامی است و صرفاً با هماهنگی قبلی مسئول درس میتوانید غیبت داشته باشید. در موارد استثنا که امکان هماهنگی قبلی وجود نداشته باشد، تشخیص موجه بودن غیبت با مدرسین میباشد. لازم به ذکر است به ازای هر جلسه غیبت غیر مجاز نیم نمره از نتیجه ارزشیابی کم میشود .
۵. پاسخ تمرین های کلاسی را به مدرس مربوطه ایمیل کنید. در جلسات کلاس پاسخهای شما بررسی و رفع اشکال میشود. با توجه به ماهیت درس تلاش شده است زمان کافی برای تمرین در کلاسها در نظر گرفته شود. با این حال به دلیل محدودیت زمان جلسات، لازم است در خارج از ساعات کلاس علاوه بر حل پروژها به تمرین بیشتر مباحث هر جلسه پردازید.
۶. گوشی تلفن همراه خود را در طول کلاس خاموش یا بیصدا کنید.
۷. بازخورد شما از تجربه این درس، برای ما بسیار راهگشا است. لطفاً به صورت حضوری یا از طریق ایمیل به آدرس tahmasebi.birgani62@gmail.com نظرات خود را مطرح نمایید.

ی) منبع مورد استفاده در دوره

اصول ژنتیک پزشکی امری - ترجمه دکتر محمدضا نوری دلوائی - چاپ ۱۴۰۱.