

## طرح درس

### ژنتیک انسانی

کد درس ۰۴

نام دانشکده: پزشکی بندر عباس	گروه آموزشی: گروه ژنتیک پزشکی
مقطع تحصیلی: کارشناسی ارشد ژنتیک انسانی	
پیش نیاز و هم نیاز: ندارد	
نام مدرس و تهیه کننده طرح درس: دکتر کیانوش ملک زاده	
هدف کلی درس:	در این درس دانشجویان مقطع کارشناسی ارشد ژنتیک انسانی، بتوانند:
<p>الف) اساس ژنتیکی تنوع ایمنوگلوبین ها، تنوع TCR ها و HLA ها را دریافته تا بتوانند در خصوص بیماریهای مرتبط با TCR و BCR و HLA ها را بدانند و در استانداردهای جهانی در خصوص پیوند بالاخص سلولهای بنیادی و انتخاب بهترین دهنده را اعمال نمایند.</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>البته در این درس فرض بر آن است که دانشجو مفاهیم اولیه سیستم ایمنی و بیولوژی آن را کاملاً می داند و ارگانها، سلولها، مولکولها اعم از رسپتورها، سلکتین ها و اینتگرین ها و... پروتئین های دخیل در سیستم ایمنی و مسیرهای مولکولی سیستم ایمنی که منجر به فعال شدن، حرکت و ترافیک سلولها و کنترل سیستم ایمنی ذاتی و اختصاصی می گردد، را می شناسد.</li> </ul> <p>ب) علل بروز بیماریهای ژنتیکی بواسطه تراژوژن ها، را بدانند و با استفاده از آنالیز پیوستگی در تشخیص بیماری استفاده کند و استراتژی های غربالگری جامعه نگر، خانواده نگر و همجانی قبل و بعد از تولد را تشخیص دهد.</p>	

شماره جلسه	اهداف اصلی	اهداف ویژه	فعالیت های یاد دهنده (روش تدریس)	منابع
۱	ژن های ایمنوگلوبین، مکانیسم های تنوع زایی	دانشجو باید بتواند ساختار ژنی ایمنوگلوبین ها، مکانیسمهای مولکولی نوترکیبی، و تنوع زایی و کلاس سوئیچینگ را بشناسد	تدریس بصورت پاور پوینت توسط استاد	رفرنس اصلی: رفرنس-۱ فصول ۸ و ۱۲ رفرنس کمکی: رفرنس ۷
۲	ژنهای TCR، مکانیسم های تنوع زایی	دانشجو باید بتواند ساختار ژنی TCR ها، مکانیسمهای مولکولی نوترکیبی، و تنوع زایی و کلاس سوئیچینگ را بشناسد	تدریس بصورت پاور پوینت توسط استاد	رفرنس اصلی: رفرنس-۱ فصول ۸ و ۹ رفرنس کمکی: رفرنس ۷
۳	ناحیه ژنی HLA و انواع روش های HLA-typing و نقش بیولوژیکی HLA-typing	دانشجو باید بتواند ساختار ژنی HLA ها مکانیسمهای تنوع آن را بداند و با تنوع HLA ها و سیستم نامگذاری را فرا بگیرد و روشها، پروتکل های HLA-typing را بیاموزد	تدریس بصورت پاور پوینت توسط استاد	رفرنس اصلی: رفرنس ۱ فصل ۶ رفرنس ۵ فصل ۸ رفرنس کمکی: رفرنس ۲ فصل ۴۰
۴	HLA و پیوند	دانشجو باید بتواند اصول انتخاب بهترین دهنده چه از افراد خویشاوند و غیر خویشاوند در پیوند اعضا، مغز قرمز استخوان در درمان بیماریها فرا گیرد	توضیح، طرح مسئله و مثال و پرسش و پاسخ توسط استاد	رفرنس اصلی: مقالات متعدد در این رابطه
۵	سیستم کمپلمان و بیماریهای مرتبط با آن	دانشجو بایستی بتواند مولکولها و مسیرهای مولکولی و نحوه عمل سیستم کمپلمان را بشناسد تا بتواند درک درستی از مکانیسم ایجاد بیماری های آن داشته باشد	تدریس بصورت پاور پوینت توسط استاد	رفرنس اصلی: رفرنس ۳ فصل ۱۰ رفرنس کمکی: رفرنس ۲ فصل ۸۱

۶	ایمنی ذاتی	دانشجو بایستی بتواند مولکولها و مسیرهای مولکولی و نحوه عمل فاگوسیت ها و گرانولوسیت ها را بشناسد تا بتواند درک درستی از مکانیسم ایجاد بیماری ها نقص ایمنی داشته باشد	۱- تدریس بصورت پاور پوینت توسط استاد ۲- بصورت پرسش و پاسخ و پیش خوانی دانشجو	رفرنس اصلی : رفرنس ۷- فصل ۱۲  رفرنس کمکی: رفرنس ۱ فصل ۴
۷	بیماری های مهم ایمنی ذاتی	دانشجو بایستی بتواند در خصوص بیماری های مهم ایمنی ذاتی چون نقص در اتصال و بلع در فاگوسیتوز چون LAD، Neutropenia، CGD، نقص در کموتاکسی و سندرم WHIM، نقص در دگرانوله شدن چون سندرم های CHS، HPS، GS و Job، نقص در انفجار تنفسی چون نقص G6PD و سایر آنزیم های مرتبط، نقص در عملکرد مونوسیت ها و ماکروفاژها	۱- <b>پرزنت توسط دانشجو</b> ۲- توضیح در حین زمان پرزنت	رفرنس اصلی : رفرنس-۲ فصل ۸۲
۸	مکانیسم مولکولی signal transduction در BCR و TCR ها	دانشجو بایستی بتواند مولکولها و مسیرهای مولکولی دخیل در فعال شدن لنفوسیت ها را بشناسد تا بتواند درک درستی از مکانیسم ایجاد بیماری ها نقص ایمنی داشته باشد	۱- تدریس بصورت پاور پوینت توسط استاد ۲- بصورت پرسش و پاسخ و پیش خوانی دانشجو	رفرنس اصلی : رفرنس ۷- فصول ۶، ۷، ۸  رفرنس کمکی: رفرنس ۱ فصل ۷
۹	بیماری های مرتبط با ایمنوگلوبین ها Humeral immunodeficiency	دانشجو باید بتواند مهمترین بیماری های ناشی از اختلال ژن های مرتبط با ایمنوگلوبین ها چه از لحاظ ژنتیک، و چه از لحاظ مکانیسم همانند بیماری های آگامگلوبین، نقص در سیستم class switching، سمنتر فهرت CVID، IgA deficiencies، را توضیح دهد	۱- <b>پرزنت توسط دانشجو</b> ۲- توضیح در حین زمان پرزنت	رفرنس اصلی : رفرنس-۲ فصل ۸۰
۱۰	بیماری های مرتبط با TCR ها Cellular immunodeficiency	دانشجو باید بتواند مهمترین بیماری های ناشی از اختلال ژن های مرتبط با TCR ها چون SCID چه از لحاظ ژنتیک، و چه از لحاظ مکانیسم ایجاد توضیح دهد	۱- <b>پرزنت توسط دانشجو</b> ۲- توضیح در حین زمان پرزنت	رفرنس اصلی : رفرنس-۲ فصل ۸۰
۱۱	سندرم های ایجاد کننده immunodeficiency	دانشجو باید بتواند مهمترین سندرم هایی که منجر به نقص سیستم ایمنی می گردد چون WAS، DiGeorge، ATM، NBS، Skeletal Abnormalities with Bloom Immunodeficiency و X-linked Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia with Immunodeficiency	۱- <b>پرزنت توسط دانشجو</b> ۲- توضیح در حین زمان پرزنت	رفرنس اصلی : رفرنس-۲ فصل ۸۰
۱۲	بیماری های خود ایمنی	دانشجو باید بتواند ژنهای مرتبط با بیماریها ی خودایمنی من جمله HLA را بیاموزد	۱- <b>پرزنت توسط دانشجو</b> ۲- توضیح در حین زمان پرزنت	رفرنس اصلی : رفرنس ۱ فصل ۱۱  رفرنس کمکی: رفرنس ۲ فصول ۷۶
۱۳	گروه خونی و ارتباط با بیماری ها	دانشجو باید بتواند سیستم های آلی گروه های خونی مهم و ارتباط با بیماری ها را بیان کند	۱- <b>پرزنت توسط دانشجو</b> ۲- توضیح در حین زمان پرزنت	رفرنس اصلی : رفرنس-۸ جزوه تهیه شده توسط استاد از کتاب Henry

۱۴	ناهنجاری های مادر زادی، ترا توژن ها	۱- پرزنت توسط دانشجو ۲- توضیح در حین زمان پرزنت	رفرنس اصلی : رفرنس ۴ فصول ۱ و ۲ بالاخص ۲/۳ به بعد
۱۵	دو قولوها	- پرزنت توسط دانشجو ۲- توضیح در حین زمان پرزنت	رفرنس اصلی : رفرنس ۴ فصل 14  رفرنس کمکی: رفرنس ۲ فصل 16
۱۶	نقشه برداری ژن آنالیز پیوستگی	۱- پرزنت توسط دانشجو ۲- توضیح در حین زمان پرزنت	رفرنس اصلی : رفرنس ۴ فصل ۸  رفرنس کمکی: رفرنس ۲ فصل 16
۱۷	غریبالگری و تشخیص ژنتیکی (پیش و پس از تولد)	۱- پرزنت توسط دانشجو ۲- توضیح در حین زمان پرزنت	رفرنس اصلی : رفرنس 2 فصول ۲۵ و ۲۶ رفرنس کمکی: رفرنس ۶ فصول ۱1 و ۲۰

### توضیح

۱- قبل از پرزنت، شخص پرزنت دهنده با استاد مشورت کند که بر کدام قسمت ها تمرکز کند تا مطالب با اهمیت بیشتر صحبت شود

### منابع

- ۱- AbulAbbas - Cellular and Molecular Immunology – 9<sup>th</sup> edi – 2018
- 2- Emery & Rimoins principles and practice of medical genetics and genomics, ۶<sup>th</sup> edi. ۲۰۱۲
- 3- Emery & Rimoins principles and practice of medical genetics and genomics, Hematologic, Renal & Immunologic disorders 7<sup>th</sup> edi. 2023
- 4- Emery & Rimoins principles and practice of medical genetics and genomics, Foundation. 7<sup>th</sup> edi. 2019
- 5- Emery & Rimoins principles and practice of medical genetics and genomics, -Clinical Principles & Applications 7<sup>th</sup> edi. 2019
- 6- Emery's Elements of Medical Genetics and Genomics – 16<sup>th</sup> edition – 2022

۷- کتاب ۴ استاد ایمنی – آقای وجگانی

۸- جزوه استاد برگرفته از کتاب Henry در خصوص گروه های خونی