



کد درس	۱۱		
نام درس	سیتوژنتیک پزشکی پیشرفته		
دوره تحصیلی	دکتری تخصصی ژنتیک پزشکی		
دروس پیش نیاز و یا همزمان	ژنتیک مولکولی پیشرفته کد ۱۳		
نوع درس	نظری	عملی	کل
ساعت آموزشی	۱۷	۳۴	۵۱
تعداد واحد درسی	۲ واحد (یک واحد نظری + یک واحد عملی)		
اهداف کلی	کسب مهارت دانش سیتوژنتیک در رابطه با ساختار کروموزومی و نقش آن ها در رابطه با بیماری ها با استفاده از فناوری پیشرفته مانند سیتوژنتیک مولکولی از جمله FISH، CGH، array-CGH، MLPA و QF-PCR		
شرح درس	فهم عمیق سازگارهای سلولی و مولکولی پیدایش اختلالات کروموزومی در افراد مبتلا به بیماری های کروموزومی، سرطان های جامد، لوسمی ها و لنفوم ها در انسان، کاربرد روش های سیتوژنتیکی و سیتوژنتیک مولکولی در تشخیص و پیشگیری از بروز این بیماری ها		
محتوای درس	رئوس مطالب نظری ۱- مقدمه و تاریخچه ژنتیک پزشکی، اهمیت و کاربردهای سیتوژنتیک در پزشکی، شیوع اختلالات کروموزومی ۲- ساختار ژنوم، ساختار کروماتین، ساختار کروموزوم های متافازی در انسان، واریانت های هتروکروماتینی و یوکروماتینی ۳- آنیوپلوئیدی های شایع اتوزومی، فنوتیپ، منشا و سازوکار پیدایش و روش های تشخیصی افراد مبتلا		

۴- جابجایی های دوسویه بین کروموزوم های اتوزومی و جنسی، منشا و سازوکار پیدایش، گامتوژنز در افراد ناقل، تخمین خطر بروز ناهنجاری در فرزندان و روش ارائه مشاوره ژنتیک

۵- جابجایی های رابرتسونی، منشا و سازوکار پیدایش، گامتوژنز در افراد ناقل، تخمین خطر بروز ناهنجاری در فرزندان و روش ارائه مشاوره ژنتیک

۶- اتصالات سانترومیری، ایزوکروموزوم های مکمل، اتصالات تلومیری، مارکر کروموزوم های اضافی متعادل و Jumping translocation

۷- واژگونی کروموزومی، تداخل ماده ژنتیکی، کروموزوم های حلقوی اتوزومی، جابجایی های چندجانبه، گامتوژنز در افراد ناقل، تخمین خطر بروز ناهنجاری در فرزندان و روش ارائه مشاوره ژنتیک

۸- آنیوپلوئیدی کروموزوم های جنسی، اختلالات ساختاری کروموزوم های جنسی، سندروم X شکننده، گامتوژنز در افراد ناقل، تخمین خطر بروز ناهنجاری در فرزندان و روش ارائه مشاوره ژنتیک

۹- دیزومی تک والدی و بیماری های Imprinting، سندروم های ناشی از عدم پایداری کروموزومی

۱۰- علل سیتوژنتیکی سقط مکرر و ناباروری

۱۱- غربالگری برای تریزومی های جنینی، روش های تشخیص پیش از تولد اختلالات کروموزومی، تشخیص اختلالات کروموزومی با استفاده از سلول های جنینی و DNA آزاد جنینی موجود در خون مادر، روش های تشخیص اختلالات کروموزومی در جنین های پیش لانه گزینی، اختلالات کروموزومی شایع در جنین ها

۱۲- انواع و ساختار پروب های مورد استفاده در FISH و نحوه ساخت و تولید آن ها

۱۳- مبانی روش های دورگه سازی فلوئورسنس درجا (FISH) و انواع روش های وابسته و متنوع آن و انواع نمونه های بیولوژیکی مورد استفاده در سیتوژنتیک بالینی

۱۴- واریانت های کروموزومی فاقد اثرات فنوتیپی، واریانت های ریز میکروسکوپی و کاربرد های array CGH در تشخیص آن ها

۱۵- کاربرد تکنیک های بر پایه NGS در سیتوژنتیک

۱۶- کاربرد روش های سیتوژنتیک و سیتوژنتیک مولکولی در تشخیص سرطان (انکوهماٹولوژی)

۱۷- کاربرد روش های سیتوژنتیک و سیتوژنتیک مولکولی در تشخیص سرطان (سرطان های جامد)

رئوس مطالب عملی

۱- آشنایی با کاریوتیپ و لند مارک های کروموزومی، کاریوتیپ کروموزوم های نرمال (زن و مرد)، کاریوتیپ اختلالات

<p>رایج کروموزومی (تعدادی، ساختاری)</p> <p>۲- نحوه کشت و هاروست و تهیه کاریوتیپ از نمونه های رایج قبل از تولد (آمنیون، CVS، POC)</p> <p>۳- نحوه کشت و هاروست و تهیه کاریوتیپ از نمونه های مغز استخوان و سرطان های جامد</p> <p>۴- مراحل عملی FISH و MLPA و QF-PCR و استفاده از آنها در Screening اختلالات کروموزومی قبل و بعد از تولد</p> <p>۵- تشخیص الحاق ABL/BCR با استفاده از روش Dual color FISH در بیماران مبتلا به CML</p> <p>۶- تشخیص الحاق PML/RARA با استفاده از روش Dual color FISH در بیماران مبتلا به AML-M3</p> <p>۷- مراحل عملی array-CGH و استفاده از آن در Screen یا تایید اختلالات کروموزومی قبل و بعد از تولد</p>	
<p>برگزاری کلاس با رویکرد سخنرانی و مشارکت دانشجویان</p>	<p>راهبرد آموزشی</p>
<ol style="list-style-type: none"> 1. Gardner and Sutherland's Chromosome Abnormalities and Genetic Counseling (5 ed.): 2017 by R.J. McKinlay Gardner and David J. Amor 2. Cytogenetic Abnormalities: Chromosomal, FISH, and Microarray-Based Clinical Reporting and Interpretation of Result 1st Edition: 2014 by Susan Mahler Zneimer 3. Molecular Diagnostics, 3rd Edition, 2017 by George P. Patrinos 4. Diagnostic Cytogenetics (Springer Lab Manuals): 2014 by Rolf-Dieter Wegner 5. Cancer Cytogenetics: Chromosomal and Molecular Genetic Aberrations of Tumor Cells 4th Edition, 2015 by Sverre Heim, Felix Mitelman 6. Cytogenetic Laboratory Management: Chromosomal, FISH and Microarray-Based Best Practices and Procedures 1st Edition 2016 by Susan Mahler Zneimer 7. The AGT Cytogenetics Laboratory Manual, 2017 by Marilyn S. Arsham and Margaret J. Barch 8. Flow Cytometry Protocols (Methods in Molecular Biology) 4th ed. 2018 Edition by Teresa S. Hawley, Robert G. Hawley 9. Fluorescence in situ Hybridization (FISH): Application Guide, Second Edition, 2017 by Thomas Liehr. 10. Array Comparative Genomic Hybridization: Protocols and Applications (Methods in Molecular Biology) 2013th Edition by Diponkar Banerjee, Sohrab P. Shah 11. Laser Capture Microdissection: Methods and Protocols (Methods in Molecular Biology) 2nd ed. 	<p>منابع مورد استفاده</p>

2011 Edition by Graeme I. Murray	
<p>۱- حضور و مشارکت در کلیه برنامه های آموزشی</p> <p>۲- انجام تکلیف های محوله در طول ترم</p>	<p>وظایف</p> <p>دانشجو</p>
<p>آزمون تشریحی و آزمون عملی</p>	<p>نحوه</p> <p>ارزشیابی</p> <p>دانشجو</p>