



			۱۵	کد درس
			ژنتیک بیوشیمیایی	نام درس
			کارشناسی ارشد ژنتیک انسانی	دوره تحصیلی
			ندارد	دروس پیش نیازو یا همزمان
کل	عملی	نظری	نوع درس	
۳۴	-----	۳۴	ساعت آموزشی	
			۲ واحد	تعداد واحد درسی
آشنایی با مفاهیم تغییرات بیوشیمیایی حاصل از نقایص حاصله در ساختار ژنتیک سلول های انسانی				
<p>شرح درس</p> <p>فهم تاریخچه، اهمیت، جایگاه و اساس تئوریک نقص های ژنتیکی که موجب پیدایش بیماری های فراوان و مهم بیوشیمیایی و متابولیکی ارثی در انسان می شود، از جمله هدف های اصلی این درس به شمار می رود. به علاوه دانشجو ضمن آشنایی (سلولی و مولکولی) با روش های پیشگیری، تشخیص و درمان این بیماری ها از روش های غربالگری در مورد این اختلالات ژنتیکی نیز آگاهی نسبتا عمیق کسب می کند.</p>				
<p>محتوای درس</p> <p>۱- مقدمه و تاریخچه (رده بندی بیماری های متابولیکی ارثی) ۲- ویژگی های کلی بیماری متابولیکی و تشخیص افتراقی و شیوع ۳- نواقص مادرزادی در متابولیسم و سنتز اسید آمینه (آلبنیسم ، PKU ، آلکاپتونوری ، هوموسیستینوری ، تیروزینمی ، سیستینوری ، سیستینوزیس) ۴- اختلالات مربوط به متابولیسم کربوهیدرات ها شامل (گالاکتوزمی ، هیپولاکتازی ، عدم تعادل فروکتوز ارثی ، فروکتوزوری ، دیابت نوع ۱ و ۲ و MODY) ۵- نواقص مربوط به انتقال پروتئین ها شامل نقص در سیستم های انتقال دهنده مواد ، هیپرکلسترولمی خویشاوندی ، راشیتیس مقاوم به ویتامین D ۶- بیماری های مربوط به نقص در ذخیره لیزوزوم ها شامل Sandhoffs , Fabry (Infantile) , Nieman- Pick , Tay – Sachs, Gaucher</p>				

<p>۷- موکوپلی ساکاریدوزها شامل : هورلر ، هانتز ، ...</p> <p>۸- بیماری های مربوط به چرخه اوره</p> <p>۹- نواقص مربوط به متابولیسم لیپید ها شامل : MCAD ، LCAD ، SCAD</p> <p>۱۰- نواقص مربوط به همکاری بیش از یک آنزیم در پیدایش بیماری مانند : HPRT</p> <p>۱۱- بیماری های مربوط به اکسیداسیون اسید های چرب و متابولیسم پورفیرین ها</p> <p>۱۲- بیماری های مربوط به متابولیسم استروئیدها و عملکرد پراکسیزوم</p> <p>۱۳- بیماری های مربوط به متابولیسم پورین ها و پریمیدین ها</p> <p>۱۴- روش های غربالگری در بیماری های متابولیکی ارثی</p> <p>۱۵- تشخیص نوع جهش در افراد مبتلا و ناقلین بیماری های متابولیکی</p> <p>۱۶- روش های درمان بیماری های متابولیکی ارثی (۱)</p> <p>۱۷- روش های درمان بیماری های متابولیکی ارثی (۲)</p>	
<p>برگزاری کلاس با رویکرد سخنرانی و مشارکت دانشجویان</p>	<p>راهبرد آموزشی</p>
<p>1. Inherited Metabolic Diseases. 2017 by Georg F. Hoffmann and Johannes Zschocke</p> <p>2. Introduction to Biochemical Genetics: Biochemical Genetics 2011 by Khalifa Abd El maksoud Zaied</p> <p>3. Inborn Metabolic Diseases: Diagnosis and Treatment 6th ed. 2016 Edition by Jean-Marie Saudubray, Matthias R. Baumgartner, John H. Walter</p>	<p>منابع مورد استفاده</p>
<p>۱- حضور و مشارکت در کلیه برنامه های آموزشی</p> <p>۲- انجام تکلیف های محوله در طول ترم</p>	<p>وظایف دانشجو</p>
<p>آزمون تشریحی</p>	<p>نحوه ارزشیابی دانشجو</p>