



کد درس	۱۹
نام درس	ژنتیک بیوشیمیایی انسان
دوره تحصیلی	دکتری تخصصی ژنتیک پزشکی
دروس پیش نیاز و یا همزمان	ندارد
نوع درس	نظری
ساعت آموزشی	۳۴
تعداد واحد درسی	۲ واحد
اهداف کلی	آشنایی با مفاهیم تغییرات بیوشیمیایی حاصل از نقایص حاصله در ساختار ژنتیک سلول های انسانی
شرح درس	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 دانشجویان 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 کنند.
محتوای درس	۱- مقدمه و تاریخچه (رده بندی بیماری های متابولیکی ارثی) ۲- ویژگی های کلی بیماری های متابولیکی و تشخیص افتراقی و شیوع ۳- نواقص مادرزادی در متابولیسم و سنتز اسیدهای آمینه (آلبینیسم، PKU، الکاپتونوری، هوموسیستینوری، تیروزینمی، سیستینوری، سیستینوزیس) ۴- اختلالات مربوط به متابولیسم کربوهیدرات ها شامل گلاکتوزمی، هیپولاکتازی، عدم تعادل فروکتوز ارثی، فروکتوزوری،

<p>دیابت نوع ۱ و ۲ و MODY</p> <p>۵- نواقص مربوط به انتقال پروتئین ها شامل: نقص در سیستم های انتقال دهنده مواد، هیپرکلسترولمی خویشاوندی، راشیتیس مقاوم به ویتامین D</p> <p>۶- بیماری های مربوط به نقص در ذخیره لیزوزوم ها شامل Tay – Sachs ،Gaucher ،Nieman-Pick ،Sandhoff’s ،Fabry(Infantile)</p> <p>۷- موکوپلی ساکاریدوزها شامل : هورلر، هانتز و ...</p> <p>۸- بیماری های مربوط به چرخه اوره</p> <p>۹- نواقص مربوط به متابولیسم لیپید ها شامل: MCAD ،LCAD و 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 اسیدهای 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. Tietz Textbook of Clinical Chemistry and Molecular Diagnostics, Six Edition 2018 by Nader Rifai</p> <p>2. Inborn Metabolic Diseases: Diagnosis and Treatment 6th ed. 2016 Edition by Jean-Marie Saudubray, Matthias R. Baumgartner, John H. Walter</p> <p>3. Laboratory Guide to the Methods in Biochemical Genetics 2008th Edition by Nenad Blau (Editor), Marinus Duran (Editor), K. Michael Gibson</p>	<p>منابع مورد استفاده</p>

<p>4. Physician's Guide to the Diagnosis, Treatment, and Follow-Up of Inherited Metabolic Diseases 2016</p> <p>by Nenad Blau, Marinus Duran, K Michael Gibson, Carlo Dionisi Vici</p> <p>5. Inborn Errors of Metabolism: From Neonatal Screening to Metabolic Pathways (Oxford Monographs on Medical Genetics) 1st Edition 2014 by Brendan Lee, Fernando Scaglia</p>	
	<p>وظایف دانشجو</p>
	<p>نحوه ارزشیابی دانشجو</p>

۱- حضور و مشارکت در کلیه برنامه های آموزشی

۲- انجام تکلیف های محوله در طول ترم

آزمون تشریحی