

دانشگاه شاهد
دانشکده پزشکی
طرح درس اختلالات ژنتیک و بیماریهای دوره کودکی

نام درس : پاتولوژی اختلالات ژنتیک و بیماریهای دوره کودکی
مخاطبان: دانشجویان پزشکی مقطع علوم پایه
ساعات آموزشی: ۸ ساعت
درس و پیش نیاز: پاتولوژی آماس و ترمیم بافتی
مدرس : دکتر محمد حسین قینی

هدف کلی درس :

شناخت اختلالات ژنتیک و بیماریهای دوره نوزادی و کودکی از دیدگاه آسیب شناسی

اهداف کلی جلسات : (جهت هر جلسه یک هدف)

- ۱) آشنایی با ماهیت ماده وراثتی، نحوه بیان ژن و تقسیم بندی بیماریهای ژنتیک، انواع بیماریهای اتوزومال غالب
- ۲) آشنایی با بیماریهای اتوزومال مغلوب و نحوه پیشگیری از آنها
- ۳) آشنایی با توارث غیرمندلی و اهمیت پدیده های جهش در تکرار سه تایی و تغییرات اپی ژنتیک
- ۴) آشنایی با انواع عوارض دوره جنینی، زمان تولد، دوره نوزادی و کودکی

اهداف ویژه به تفکیک اهداف کلی هر جلسه:

اهداف ویژه جلسه اول:

در پایان دانشجو قادر باشد

- ۱-۱- ساختار ژن را شرح دهد.
- ۱-۲- اصطلاحات مرتبط با بیماریهای ژنتیک را نام برده و توضیح دهد.
- ۱-۳- تفاوت انواع بیماریهای ژنتیک شرح دهد.
- ۱-۴- تفاوت اتوزومال غالب و مغلوب و نیز خصوصیات وابسته به جنس را از لحاظ ابتلا و نحوه توارث شرح دهد.
- ۱-۵- بیماریهای اتوزومال غالب نظیر مارفان و هیپرکلسترولمی خانوادگی را شرح دهد.

اهداف ویژه جلسه دوم:

در پایان دانشجو قادر باشد

- ۲-۱- خصوصیات کلی بیماریهای اتوزومال مغلوب از لحاظ ابتلا و نحوه توارث را شرح دهد.
- ۲-۲- علائم بیماری فنیل کتونوری و گالاکتوزمی را توضیح داده و نحوه پیشگیری از آنها را بیان کند.
- ۲-۳- مکانیسم و انواع بیماریهای احتباسی لیزوزوم را شرح دهد.
- ۲-۴- مکانیسم و انواع بیماریهای احتباسی گلیکوژن را شرح دهد.
- ۲-۵- خصوصیات کلی بیماریهای وابسته به جنس و تفاوت آنها با بیماریهای اتوزومال را توصیف کند.
- ۲-۶- نقش عوامل ژنتیک را در عوارض مولتی فاکتوریال توضیح دهد.

اهداف ویژه جلسه سوم:

در پایان دانشجو قادر باشد

- ۳-۱- انواع توارث غیرمندلی را بیان نموده و تفاوت آن با توارث کلاسیک مندلی را شرح دهد.
- ۳-۲- مثالهایی از موتاسیون در تکرار سه تایی را نام برده و خصوصیات آنها را توضیح دهد.
- ۳-۳- تغییرات اپی ژنتیک را شرح داده و تاثیر آنها را در فرایندهای بیولوژیک شرح دهد.

۳-۴- خصوصیات توارث میتوکندریال را با ذکر مثال توضیح دهد.

اهداف ویژه جلسه چهارم:

در پایان دانشجو قادر باشد

- ۴-۱- اصطلاحات و نحوه تقسیم بندی بیماریهای دوره جنینی، نوزادی و کودکی را شرح دهد.
- ۴-۲- انواع مافورماسیون را نام برده و تفاوت آن با دفرمیتی را شرح دهد.
- ۴-۳- سندروم دیسترس تنفسی نوزادان را با ذکر عوامل زمینه ای توضیح دهد.
- ۴-۴- مفهوم هیدروپس فتالیس، انواع آن و نقش ناسازگاری خونی مادر و جنین و تاثیر آن بر روی نوزاد را بیان کند.
- ۴-۵- نئوپلاسمهای زمان کودکی، تفاوتهای آن با تومورهای بزرگسالی و نحوه شناسایی آنها را شرح دهد.

منابع:

Basis Pathology, Robbins, 2018, 10th edition.

روش تدریس :

سخنرانی (حضور یا مجازی)، گفتگو با دانشجویان و بحث کاربردهای بالینی

وسایل آموزشی :

اسلایدهای پاورپوینت با وایت بورد و ویدئوپروژکتور (در صورت حضوری بودن کلاس) یا رایانه و سامانه آموزشی (در صورت مجازی بودن کلاس)

سنجش و ارزشیابی :

آزمون تستی چهارگزینه ای

مقررات کلاس و انتظارات از دانشجو:

- ۱- حضور فعال در کلاس (حضور یا مجازی) و آمادگی برای پاسخ به سوالات
- ۲- استفاده از رفرانس معتبر اعلام شده

نام و امضای مدیر گروه:

دکتر رضا صداقت

تاریخ ارسال:

۱۴۰۴/۷/۵

نام و امضای مدرس:

دکتر محمد حسین قینی

تاریخ تحویل:

۱۴۰۴/۷/۱