

معرفی درس: ژنتیک بیوشیمیایی انسان نیمسال اول: ۱۴۰۲-۱۴۰۳
دانشکده: پزشکی گروه آموزشی: ژنتیک انسانی

* نام و شماره درس: ژنتیک بیوشیمیایی انسان	* رشته و مقطع تحصیلی: ژنتیک انسانی / کارشناسی ارشد
* روز و ساعت برگزاری: شنبه ۱۰-۱۲	* محل برگزاری: کلاس کارشناسی ارشد
* تعداد و نوع واحد (نظری/عملی): ۲ واحد نظری	
* دروس پیش نیاز: ندارد	
* نام مسوول درس: دکتر محمدهاشم	* تلفن و روزهای تماس: ۳۳۳۱۴۷۱ - ۰۳۸
* آدرس دفتر: دانشکده پزشکی	* آدرس Email: shahrekord.uni.mohamadhashem@gmail.com

* هدف کلی درس: آشنایی با مفاهیم تغییرات بیوشیمیایی حاصل از نقایص حاصله در ساختار ژنتیک سلول‌های انسانی	
* اهداف اختصاصی درس:	
۱- فهم تاریخچه، اهمیت جایگاه و اساس تئوریک نقص‌های ژنتیکی مرتبط با بیماری‌های بیوشیمیایی	
۲- آشنایی با اهمیت جایگاه و اساس تئوریک نقص‌های ژنتیکی مرتبط با بیماری‌های متابولیک ارثی	
۳- آشنایی با اساس سلولی و مولکولی این بیماری‌ها	
۴- آشنایی با روش‌های پیشگیری، تشخیص و درمان این بیماری‌ها	
۵- آگاهی در رابطه با غربالگری این بیماری‌ها	

* منابع اصلی درس (عنوان کتاب، نام نویسنده، سال و محل انتشار، نام ناشر، شماره فصول یا صفحات مورد نظر در این درس - در صورتی که مطالعه همه کتاب یا همه مجلدات آن به عنوان منبع ضروری نباشد)	
1) Georg F. Hoffmann, Johannes Zschocke, William L. Nyhan, Inherited Metabolic Diseases: Clinical Approach	
2) Peter Turnpenny, Sian Ellard, Ruth Cleaver, Emery's Elements of Medical Genetics and Genomics	
۳- مقالات جدید در زمینه بیماری‌های ژنتیکی بیوشیمیایی و بیماری‌های متابولیکی ارثی	

* نحوه ارزشیابی دانشجویان و بارم مربوط به هر ارزشیابی:	
الف) ۳۰ درصد از نمره در طول دوره (از طریق انجام تکلیف، آزمون‌های کلاسی و ...)	
ب) پایان دوره (امتحان جامع از تمام مباحث) ۷۰ درصد از نمره	
* سیاست مسوول دوره در مورد برخورد با غیبت و تاخیر دانشجویان در کلاس درس: عدم حضور در پرسش و پاسخ‌های روزانه کلاسی موجب از دست رفتن نمره آن می‌شود. غیبت بیش از حد مجاز موجب محرومیت از امتحان پایان دوره خواهد شد.	



جدول زمان بندی ارائه برنامه درس: ژنتیک بیوشیمیایی انسان نیمسال اول ۱۴۰۲-۱۴۰۳					
ردیف	تاریخ	ساعت	عنوان	مدرس	آمادگی لازم دانشجویان قبل از شروع کلاس
۱	۱۴۰۲/۷/۱	۱۰-۱۲	مقدمه، تاریخچه (رده بندی بیماری های متابولیک ارثی)	سرکار خانم دکتر قاسمی	پیش مطالعه مبحث
۲	۱۴۰۲/۷/۸	۱۰-۱۲	ویژگی های کلی بیماری های متابولیکی و تشخیص افتراقی و شیوع	سرکار خانم دکتر قاسمی	پیش مطالعه مبحث
۳	۱۴۰۲/۷/۱۵	۱۰-۱۲	نواقص مادرزادی در متابولیسم و سنتز اسیدهای آمینه (آلبینیسم، PKU، آلکاپتونوری، هموسیستینوری و ...)	دکتر محمدهاشم	پیش مطالعه مبحث
۴	۱۴۰۲/۷/۲۲	۱۰-۱۲	اختلالات مربوط به متابولیسم کربوهیدرات ها شامل (گالاکتوزمی، هیپولاکتازی، عدم تعادل فروکتوز ارثی و ...)	دکتر محمدهاشم	پیش مطالعه مبحث
۵	۱۴۰۲/۷/۲۹	۸-۱۰	نواقص مربوط به انتقال پروتئین ها شامل: نقص در سیستم های انتقال دهنده مواد، هایپر کلسترومی خویشانندی	دکتر محمدهاشم	پیش مطالعه مبحث
۶	۱۴۰۲/۸/۶	۱۰-۱۲	بیماری های مربوط به نقص در ذخیره لیزوزوم ها شامل تی ساکس، گوشه، نیمن پیک و ...	دکتر محمدهاشم	پیش مطالعه مبحث
۷	۱۴۰۲/۸/۱۳	۱۰-۱۲	موکوپلی ساکاریدوزها شامل: هورلر، هانتز و ...	دکتر محمدهاشم	پیش مطالعه مبحث
۸	۱۴۰۲/۸/۲۰	۱۰-۱۲	بیماری های مربوط به متابولیسم استروئیدها و عملکرد پراکسیزوم	دکتر محمدهاشم	پیش مطالعه مبحث
۹	۱۴۰۲/۸/۲۷	۱۰-۱۲	بیماری های مربوط به متابولیسم پورین ها و پریمیدین ها	دکتر محمدهاشم	پیش مطالعه مبحث
۱۰	۱۴۰۲/۹/۴	۱۰-۱۲	روش های غربالگری در بیماری های متابولیک ارثی	دکتر محمدهاشم	پیش مطالعه مبحث
۱۱	۱۴۰۲/۹/۱۱	۱۰-۱۲	تشخیص نوع جهش در افراد مبتلا و ناقلین بیماری های متابولیکی	دکتر محمدهاشم	پیش مطالعه مبحث
۱۲	۱۴۰۲/۹/۱۸	۱۰-۱۲	روش های درمان بیماری های متابولیکی ارثی (۱)	دکتر محمدهاشم	پیش مطالعه مبحث
۱۳	۱۴۰۲/۹/۲۵	۱۰-۱۲	بیماری های مربوط به چرخه اوره	جناب آقای دکتر تیموری	پیش مطالعه مبحث

جدول زمان بندی ارائه برنامه درس: ژنتیک بیوشیمیایی انسان نیمسال اول ۱۴۰۲-۱۴۰۳					
ردیف	تاریخ	ساعت	عنوان	مدرس	آمادگی لازم دانشجویان قبل از شروع کلاس
۱۴	۱۴۰۲/۱۰/۲	۱۰-۱۲	نواقص مربوط به متابولیسم لیپیدها شامل SCAD و LCAD, MCAD	جناب آقای دکتر تیموری	پیش مطالعه مبحث
۱۵	۱۴۰۲/۱۰/۹	۸-۱۰	نواقص مربوط به همکاری بیش از یک آنزیم در پیدایش بیماری مانند: HPRT	جناب آقای دکتر تیموری	پیش مطالعه مبحث
۱۶	۱۴۰۲/۱۰/۱۶	۱۰-۱۲	بیماری‌های مربوط به اکسیداسیون اسیدهای چرب و متابولیسم پورفیرین‌ها	جناب آقای دکتر تیموری	پیش مطالعه مبحث

*تاریخ امتحان میان ترم: با هماهنگی دانشجویان	*تاریخ امتحان پایان ترم: طبق برنامه آموزش
*سایر تذکرات مهم برای دانشجویان:	
(۱) حضور به موقع و فعال در جلسات کلاسی	
(۲) انجام آزمون‌ها و اعلام نمرات طبق زمانبندی آموزش	
(۳) آزمون بصورت تشریحی از دانشجویان گرفته خواهد شد.	
(۴) تکالیف فقط در تاریخ معین شده باید تحویل گردد.	



دکتر فائزه محمدهاشم
مدرس و مسئول درس