

شماره درس: ۲۰۲۱۰۹۵

طرح درس جهت ارائه در نیمسال تحصیل دوم

دانشکده	علوم پزشکی	گروه	ژنتیک پزشکی
گرایش	ژنتیک پزشکی	مقطع	دکتری
نام درس	سیتوژنتیک پزشکی پیشرفته	نوع درس	پایه ☐ نظری ☐ تخصصی ☒ عملی ☐ اختیاری ☐ نظری-عملی ☒
تعداد واحد	۲	نام استاد	حسین مزدارانی
دروس پیش نیاز		تلفن دفتر کار	۳۸۳۰
دروس هم نیاز	ژنتیک مولکولی پیشرفته	پست الکترونیک	mozdarani@modares.ac.ir

✓ اهداف درس:

۱. کسب مهارت دانش نظری و عملی سیتوژنتیک در رابطه با ساختار کروموزومی و نقش آنها در بیماریها با استفاده از فناوری های: سیتوژنتیک مولکولی FISH, array-CGH, CGH, MLPA, QF-PCR

✓ رئیس مطالب و برنامه ارائه در کلاس: (در صورتی که واحد عملی یا نظری-عملی بود، نوع آموزش در توضیحات بیان شود)

شماره جلسه	موضوع جلسه درس	توضیحات
جلسه اول	مقدمه و تاریخچه ژنتیک پزشکی، اهمیت و کاربردهای سیتوژنتیک در پزشکی، شیوع اختلالات کروموزومی	
جلسه دوم	ساختار ژنوم، ساختار کروماتین، ساختار کروموزومهای متافازی در انسان، واریانت های هتروکروماتینی و یوکروماتینی	
جلسه سوم	آسیب های ناپایدار کروموزومی، دی سانتریک، تبادلهای کروموزومی، آنیوپلویدی های شایع اتوزومی و جنسی، فنوتیپ، منشا و مکانیزم پیدایش و روش های تشخیص افراد مبتلا	
جلسه چهارم	آسیب های پایدار کروموزومی، جابجایی های دوسویه، روبرتسونی، واژگونی ها، گامتوزن در افراد ناقل، تخمین مخاطره ناهنجاری در فرزندان	
جلسه پنجم	اتصالات سانترومری، ایزوکروموزوم ها، اتصالات تلومری، مارکر کروموزوم، آنیوپلویدی کروموزومهای جنسی، اختلالات ساختاری کروموزوم های جنسی، سندروم ایکس شکننده	
جلسه ششم	سیتوژنتیک ناباروری، علل سیتوژنتیکی سقط مکرر، غربالگری برای تربیزومی های جنینی، روش های پیش از تولد اختلالات کروموزومی شایع در جنین ها	
جلسه هفتم	مبانی و روش دورگ گیری فلوئورسانس درجا و انواع روش های وابسته و نمونه های مورد استفاده، انواع و ساختار پروب های مورد استفاده در FISH و نحوه تهیه آنها.	
جلسه هشتم	تست های سریع تشخیص اختلالات کروموزومی FISH, QF-PCR, MLPA	

جلسه نهم	های کروموزومی فاقد اثرات فنوتیپی، واریانت های زیرمیکروسکوپی و کاربرد aCGH در سیتوژنتیک
جلسه دهم	آشنایی با کاریوتایپ و لندمارک های کروموزومی، کاریوتایپ کروموزوهای نرمال، کاریوتایپ اختلالات رایج کروموزومی.
جلسه یازدهم	نحوه کشت و محصولبرداری و تهیه کاریوتایپ از نمونه های خون و مغز استخوان
جلسه دوازدهم	نحوه کشت و محصولبرداری و تهیه کاریوتایپ از نمونه های رایج قبل از تولد
جلسه سیزدهم	مراحل عملی FISHT MLPA, QF-PCR
جلسه چهاردهم	نحوه انجام FISH انترفازی Dual Color و کاربردهای آن در تشخیص اختلالات کروموزومی
جلسه پانزدهم	توضیح مراحل انجام CGH و array CGH و استفاده از آنها در اختلالات کروموزومی.
جلسه شانزدهم	توضیح مراحل انجام FISH بر روی نمونه های بافتی فیکس شده در پارافین برای بررسی های کروموزومی و تکثیر ژن

✓ روش ارزشیابی:

- انجام آزمون میان ترم
- انجام آزمون پایان ترم تشریحی و عملی

✓ منابع:

1. Zneimer SM (2016) Cytogenetic laboratory management: Chromosomal, FISH, and microarray based best practice and procedures. Wiley-Blackwell.
۲. مزدارانی ح. (۱۳۹۵). سیتوژنتیک بالینی (مبانی و روش ها). انتشارات بارش دانش. تهران
3. McGowan-Jordan J., Simones A., Schmid M. (2020) ISCN 2020: An international system for human cytogenetic nomenclature. S. Karger Publishing.
4. Lisa G, Shaffer RJ, Gardner McKinlay, Sutherland GR (Latest edition) Chromosome abnormalities and genetic counseling. Oxford University Press.

۵. مقالات مرتبط