

بیماریهای ارثی و مشاوره ژنتیکی

کد درس : ۲۱

پیشنیاز : ندارد

تعداد واحد : ۱

نوع واحد : نظری

اهداف :

- آشنایی با اصول و مبانی ژنتیک و انتقال بیماریهای ارثی
- آشنایی با علائم و تظاهرات بیماریها و ناهنجاریهای ژنتیک در کودکان
- توانایی اینکه با تعیین شجره نامه و وضعیت خانوادگی یک کودک بیمار، والدین وی را در مورد احتمال خطر در حاملگیهای بعدی برای داشتن یک فرزند معلول آگاه نماید.

شرح درس :

در این درس دانشجویان با اصول، مبانی و علائم و تظاهرات بیماریهای ژنتیکی و ناهنجاریهای ناشی از آن در کودکان آشنا شده و قادر خواهند بود با تعیین شجره نامه و وضعیت خانواده یک کودک بیمار والدین او را در باره احتمال خطر در حاملگی های بعدی آموزش دهند.

سرفصل درس : (۱۷ ساعت)

- ♦ تعاریف و تاریخچه ژنتیک
- ♦ ساختمان سلول و سلولهای جنسی
- ♦ تکامل جنین و ناهنجاریهای جنینی
- ♦ ژن ها، ژنوتیپ و فنوتیپ
- ♦ قوانین وراثت
- ♦ اختلالات کروموزومی (بیماریهای مربوط به کروموزومهای جنسی - اختلالات مربوط به کروموزومهای اوتوزومال)
- ♦ بیماریهای مندلی
- ♦ ژنوزوموباتی و بیماریهای متابولیک
- ♦ ایمنوژنتیک و گروههای خونی (سیستم ABO, سیستم رزوس (Rh), اریتروبلاستوز جنینی)
- ♦ اختلالات چند عاملی (Multifactorial Disorders)



♦ نقش استعداد ژنتیک در اختلالات شایع (سرطانها - بیماریهای قلب و عروق - دیابت - اختلالات مغزی و ...)

♦ ژنتیک جمعیت

♦ اقدامات پیشگیری و اجتماعی:

الف) اقداماتی که برای ارتقاء سلامتی صورت گرفته: نیک زادگی (Eugenics) منفی و مثبت اصلاح نژاد - مشاوره ژنتیک - پیشگیری از ازدواجهای فامیلی پرخطر و ازدواج در سنین بالا
ب) محافظت اختصاصی

ج) تشخیص به موقع و درمان: تعیین حاملین ژنتیکی - تشخیص قبل از تولد - غربالگری نوزادان تازه متولد شده و تشخیص بیماران قبل از ظهور و علائم بالینی
د) پیشگیری و توان بخشی در بیماریهای ژنتیکی

منابع:

۱- در سنانه طب پیشگیری و پزشکی اجتماعی جلد اول، تالیف پارک، ترجمه دکتر خسرو رفاهی شیرپاک، فصل ژنتیک و بهداشت

۲- تعیین منابع در مورد مشاوره ژنتیک به عهده استاد مربوطه است.

نحوه ارزشیابی دانشجو:

- آزمون نهائی
- تهیه شجره نامه برای یک کودک مبتلا به بیماریهای ژنتیکی و بررسی احتمال خطر

