


بسمه تعالی

کد مدرک و شماره بازنگری: EO-WI-002/01	طرح دوره نظری (course plan) دفتر توسعه آموزش نیمسال اول تحصیلی ۱۴۰۰-۱۴۰۱ رشته مراقبت های ویژه پرستاری نوزادان مقطع کارشناسی ارشد	 دانشکده پرستاری و مامایی
---	--	---

تاریخ تدوین: شهریور ۱۴۰۰
تاریخ بازنگری: شهریور ۱۴۰۲

عنوان واحد: جنین شناسی و ژنتیک عنوان درس: جنین شناسی و ژنتیک میزان واحد: ۱ واحد پیش نیاز: ندارد گروه آموزشی: کودکان و مراقبت های ویژه نوزادان مقطع تحصیلی: کارشناسی ارشد مراقبت های ویژه پرستاری نوزادان زمان برگزاری کلاس: روزهای شنبه ۱۵ تا ۱۷ محل برگزاری کلاس حضوری: کلاس شماره ...
--

اساتید	ایمیل، ساعات ملاقات حضوری
خانم دکتر فاطمه خوشنوا	f.khoshnava@gmail.com

شرح درس:

اختلالات ژنتیک دسته مهمی از بیماری ها و مشکلات بهداشتی هستند. بیش از ۶۰۰۰ اختلال و بیماری ژنتیکی در حال حاضر شناسایی شده که طیف گسترده ای از مشکلات سلامتی را برای کودکان و خانواده های آنان ایجاد می کنند. اختلالات کروموزومی در بیماری های ژنتیک، در زمان پیش از تولد وجود دارند. بنابراین شناسایی خصوصیات و فرایندهای رشد و تکامل جنینی از اهمیت بالایی برخوردار است. علاوه بر آن، شناسایی و آشنایی با اصول بیماری های ژنتیک، تشخیص مشکلات نوزادی در زمان پره ناتال، اصول مشاوره و آموزش و مراقبت از بیماران با نیازهای خاص، از جمله مباحث بنیادین در این واحد درسی می باشد.

هدف کلی:

آشنایی دانشجویان با روند تکامل از دوران جنینی تا زمان تولد و سپس تغییرات ایجاد شده در حین تولد و پس از آن، توانمندی دانشجویان برای ایفای نقش مراقبتی و آموزشی به بیمار و خانواده دارای کودک مبتلا به نقص ژنتیکی

اهداف ویژه:

پس از پایان درس انتظار می رود که دانشجو قادر باشد:

- ۱- اصول تکامل جنینی را شرح دهد.
- ۲- اصول وراثت را شرح دهد.
- ۳- روند تکامل جنین را بیان کند.
- ۴- عوامل موثر بر پره مچوریتی (نارسی) نوزاد را شرح دهد.
- ۵- انواع ابنورمالیتی های کروموزومی را بیان کند.
- ۶- مفاهیمی مانند اختلالات تک ژنی و چند ژنی را توضیح دهد.
- ۷- اپی ژنتیک را تشریح کرده و جنبه های مختلف و تاثیرگذاری آن بر نوزاد را بیان کند.
- ۸- انواع مختلف بیماری های ژنتیک را نام برده و مشخصات بالینی، پاتوفیزیولوژی و نشانگان و مراقبت و درمان بیماری ها را شرح دهد.

روشهای تدریس:

تدریس در کلاس درس با روش های سخنرانی، بحث های گروهی، ارائه case، مشارکت فراگیران و نقد مسائل و ارائه تکالیف محوله اجرا خواهد شد. در زمان شیوع ویروس کرونا تدریس به صورت مجازی برگزار می شود.

وسایل کمک آموزشی:

رایانه، ویدئوپروژکتور، پرده نمایش، وایت برد

وظایف دانشجویان:

- مشارکت و حضور فعال

- ارائه سمینار بر اساس مفاهیم و عناوین مطرح شده در کلاس و جستجوی منابع مرتبط با سلامت نوزادان کشور با رویکرد و نقد پرستاری از دیدگاه دانشجو

- امتحان پایان ترم و یا تحویل پروژهها

قوانین و مقررات کلاس:

روش ارزشیابی (تکوینی و پایانی):

درصد نمره	نحوه ارزشیابی
۲ نمره	مشارکت و حضور فعال، ارزیابی ها و فعالیت های داخل کلاس و ارائه به موقع تکالیف محوله:
۲ نمره	۲ - ارائه سمینار بر اساس مفاهیم و عناوین مطرح شده در کلاس و جستجوی منابع مرتبط با سلامت نوزادان کشور با رویکرد و نقد پرستاری از دیدگاه دانشجو
۱۶ نمره	۳ - امتحان پایان ترم

منابع:

Srivastava, G. (2018). BOOK REVIEW: LANGMAN'S MEDICAL EMBRYOLOGY BY TW SADLER. *Era's Journal of Medical Research*, 5(1), 86-86.

Sadler, T. W. (2018). *Langman's medical embryology*. Lippincott Williams & Wilkins.

Martin, R. J., Fanaroff, A. A., & Walsh, M. C. (2014). *Fanaroff and Martin's neonatal-perinatal medicine e-book: diseases of the fetus and infant*. Elsevier Health Sciences.

- Thompson, H. J., & Brooks, M. V. (2011). Genetics and genomics in nursing: evaluating essentials implementation. *Nurse education today*, 31(6), 623-627.
- Iourov, I. Y., Vorsanova, S. G., & Yurov, Y. B. (2019). Pathway-based classification of genetic diseases. *Molecular cytogenetics*, 12(1), 1-5.
- Nopoulos, P. C. (2022). Huntington disease: a single-gene degenerative disorder of the striatum. *Dialogues in clinical neuroscience*.
- Vrablik, M., Tichý, L., Freiburger, T., Blaha, V., Satny, M., & Hubacek, J. A. (2020). Genetics of familial hypercholesterolemia: new insights. *Frontiers in Genetics*, 11, 574474.
- Tada, H., Takamura, M., & Kawashiri, M. A. (2021). Familial hypercholesterolemia: a narrative review on diagnosis and management strategies for children and adolescents. *Vascular Health and Risk Management*, 59-67.
- Symonds, J. D., Zuberi, S. M., Stewart, K., McLellan, A., O'Regan, M., MacLeod, S., ... & Wilson, M. (2019). Incidence and phenotypes of childhood-onset genetic epilepsies: a prospective population-based national cohort. *Brain*, 142(8), 2303-2318.
- Rahman, S. (2020). Mitochondrial disease in children. *Journal of internal medicine*, 287(6), 609-633.
- Al-Abadi, B., Al-Hiary, M., Khasawneh, R., Al-Momani, A., Bani-Salameh, A., Al-Saeidat, S., ... & Aboalsondos, O. (2019). Cystic fibrosis gene mutation frequency among a group of suspected children in King Hussein Medical Center. *Medical Archives*, 73(2), 118.
- Butnariu, L. I., Țarcă, E., Cojocaru, E., Rusu, C., Moisă, Ș. M., Leon Constantin, M. M., ... & Trandafir, L. M. (2021). Genetic modifying factors of cystic fibrosis phenotype: a challenge for modern medicine. *Journal of Clinical Medicine*, 10(24), 5821.
- Inusa, B. P., Hsu, L. L., Kohli, N., Patel, A., Ominu-Evbota, K., Anie, K. A., & Atoyebi, W. (2019). Sickle cell disease—genetics, pathophysiology, clinical presentation and treatment. *International journal of neonatal screening*, 5(2), 20.
- Nelwan, M. (2020). Phenylketonuria: Genes in phenylketonuria, diagnosis, and treatments. *African Journal of Biological Sciences*, 2(1), 1-8.
- Migeon, B. R. (2020). X-linked diseases: susceptible females. *Genetics in Medicine*, 22(7), 1156-1174.
- Sun, C., Shen, L., Zhang, Z., & Xie, X. (2020). Therapeutic strategies for Duchenne muscular dystrophy: an update. *Genes*, 11(8), 837.
- Iskandar, B. J., & Finnell, R. H. (2022). Spina bifida. *New England Journal of Medicine*, 387(5), 444-450.
- Sacco, A., Ushakov, F., Thompson, D., Peebles, D., Pandya, P., De Coppi, P., ... & Deprest, J. (2019). Fetal surgery for open spina bifida. *The Obstetrician & Gynaecologist*, 21(4), 271.
- Deguchi, M., Tsuji, S., Katsura, D., Kasahara, K., Kimura, F., & Murakami, T. (2021). Current overview of osteogenesis imperfecta. *Medicina*, 57(5), 464.

مقالات مرتبط طبق نظر اساتید درس

ژورنال های:

journal of pediatric genetics

Journal of Heredity

American journal of human genetic

بسمه تعالی

جدول زمانبندی ارائه درس جنین شناسی و ژنتیک نیمسال اول سال تحصیلی ۱۴۰۳-۱۴۰۲

روزهای برگزاری کلاس:

تاریخ شروع:

تعداد سوال امتحان	موضوع	مدرس	تاریخ	هفته
با نظر استاد	اصول تکامل جنین تکامل جنینی از گامت تا جنین، روند تکامل جنین	دکتر خوشنوا		۱
با نظر استاد	اصول توارث تعیین سن جنینی، ملاحظات سن مادری، ابنورمالیتی های کروموزومی به لحاظ تعداد، ابنورمالیتی های کروموزومی به لحاظ ساختار، اختلالات تک ژنی و چند ژنی، بیماری های اتوزومال، اختلالات وابسته به جنس، الگوهای توارث غیرمندی، اپی ژنتیک، عوامل خطر بیماری های ژنتیک	دکتر خوشنوا		۲
با نظر استاد	روش های تشخیصی اختلالات ژنتیک و اصول غربالگری روش های تشخیصی حین بارداری و پس از آن، اولتراسونوگرافی، انواع و اصول غربالگری های سه ماه اول، دوم و سوم، نمونه برداری از بافت کوریون، آمنیوسنتز، ارزیابی جنینی	دکتر خوشنوا	۱۴۰۰/۹/۱	۳
با نظر استاد	طبقه بندی بیماری های ژنتیک: "Gene-centric", "factor-centric", and Pathway-based classification,	دکتر خوشنوا	۱۴۰۰/۹/۸	۴

	<p>monogenic (digenic etc.), oligogenic, polygenic/multifactorial (complex), chromosomal, and mitochondrial</p>			
با نظر استاد	<p>بیماری های ژنتیک؛ تشخیص، پاتوفیزیولوژی، اپیدمیولوژی، مراقبت و درمان، پیش آگهی و پیشگیری () جلسه اول)</p> <p>Huntington disease, Familial hypercholesterolemia, childhood- onset genetic epilepsies, Cystic fibrosis, Sickle cell disease, Phenylketonuria, Fragile X syndrome, Turner syndrome, Duchenne muscular dystrophy, Surfactant Protein Abnormalities/ dysfunction, Congenital lactic acidosis</p>	دکتر خوشنوا	۱۴۰۰/۹/۱۵	۵
با نظر استاد	<p>بیماری های ژنتیک تشخیص، پاتوفیزیولوژی، اپیدمیولوژی، مراقبت و درمان، پیش آگهی و پیشگیری () جلسه دوم)</p> <p>Infantile-onset mitochondrial DNA depletion syndromes, Benign reversible mitochondrial myopathy, Pearson syndrome, Barth and Sengers syndromes, Leigh syndrome, Alpers– Huttenlocher syndrome, Kearns– Sayre syndrome, Progressive external ophthalmoplegia, The</p>	دکتر خوشنوا	۱۴۰۰/۹/۲۲	۶

	syndrome of mitochondrial encephalomyopathy with lactic acidosis and stroke-like episodes (MELAS) , Juvenile-onset POLG syndromes			
با نظر استاد	اختلالات ژنتیکی ، تشخیص، پاتوفیزیولوژی، اپیدمیولوژی، مراقبت و درمان، پیش آگهی و و پیشگیری) جلسه سوم) Spina bifida, Achondroplasia, Angelman syndrome, Cockayne syndrome, DeGeorge syndrome, Marfan syndrome, Prader-Willi syndrome (PWS) , Severe combined immunodeficiency (SCID), Waardenburg syndrome (WS), Werner syndrome	دکتر خوشنوا	۱۴۰۰/۹/۲۹	۷
با نظر استاد	اختلالات ژنتیکی ، تشخیص، پاتوفیزیولوژی، اپیدمیولوژی، مراقبت و درمان، پیش آگهی و و پیشگیری) جلسه چهارم) Williams syndrome, Zellweger syndrome, osteogenesis imperfecta, Congenital hernia diaphragmatic, Congenital heart defect, prenatal Noonan syndrome, Prenatal atrioventricular septal defect, trisomy 21, 13, 18, Retinitis pigmentosa, Neurofibromatosis	دکتر خوشنوا	۱۴۰۰/۱۰/۶	۸