

האוניברסיטה העברית בירושלים

סילבוס

גנטיקה - 75119

תאריך עדכון אחרון 16-02-2017

נקודות זכות באוניברסיטה העברית: 4

תואר: בוגר

היחידה האקדמית שאחראית על הקורס: רפואה - לימודים כלליים

השנה הראשונה בתואר בה ניתן ללמוד את הקורס: 0

סמסטר: סמסטר ב'

שפת ההוראה: עברית

קמפוס: עין כרם

מורה אחראי על הקורס (רכז): ורדיאקה מיינר

דוא"ל של המורה האחראי על הקורס: vmeiner@hadassah.org.il

שעות קבלה של רכז הקורס: במייל תיאום מראש

מורי הקורס:

פרופ ורדיאלה מינר
ד"ר איילה פרומקין
פרופ אן סעדה-רייך
ד"ר רות שמר
פרופ אורלי אלפלג
גב הגר מור שקד
גב מיכל מקרוב
גב תמר סוקה
גב ליזה דוייב
גב הדס אשכנזי
גב כנרת טלר

תאור כללי של הקורס:

הקורס עוסק בדרכי ההורשה השונות של תכונות באדם (תורשה מנדלית ושאינה מנדלית) עם דגש על היבטים קליניים. הקורס מהווה בסיס להבנתם של מצבים קליניים מגוונים: מחלות תורשתיות כתוצאה ממוטציות בגנים, מצבים של פרדיספוזיציה למחלות שכיחות והתפתחות של גידולים סרטניים. נלמד על שיטות ציטוגנטיות ומולקולאריות המשמשות לאבחון של מחלות גנטיות ועל האפשרות של מניעתן דרך סקרים באוכלוסיה ואבחונים של העוברים בשלבים שונים של ההיריון. נושא חדש בתחום הוא שיטות טיפול למחלות גנטיות. הדילמות הרבות שמועלות כתוצאה מהידע הרב שמצטבר בתחום יועלו דרך הצגה של היעוץ הגנטי והדיון בשאלות אתיות.

מטרות הקורס:

הקניית ידע ממוקד וכלים מעשיים לשם עיבוד ובירור מצבי מחלה עם היבטים גנטיים.

תוצרי למידה

בסיומו של קורס זה, סטודנטים יהיו מסוגלים:

בסיומו של קורס זה תהיה לתלמידים הבנה של מושגי היסוד של גנטיקה קלינית בבני אדם. הם יהיו מסוגלים לבצע ניתוחים בסיסיים רבים של נתונים גנטיים. הם יוכלו להסיק מידע על הגנים, אללים ופונקציות גן מהניתוח של ההיסטוריה המשפחתית ודפוסי הורשה.

דרישות נוכחות (%) :

100

שיטת ההוראה בקורס: הרצאות פרונטליות ותרגולים

רשימת נושאים / תכנית הלימודים בקורס:

מבוא; הגישה בגנטיקה לאנמנזה מהחולה; עקרונות בגנטיקה רפואית

הגישה הקלינית לחולה במחלה אוטוזומלית דומיננטית - עקרונות וחידושים
היבטים גנטיים במחלות אוטוזומליות רצסיביות - 'קרובים קרובים' או שלא
הייחוד הקליני במחלות גנטיות אחוזות בכרומוזום X - מיהו באמת המין החזק
שימושים בטכנולוגיות החדשות לאיתור גורמי מחלה, מיפוי הומוזיגוטיות וריצוף באמצעות אקסום
ציטוגנטיקה - מבוא ושיטות אבחון; עקרונות הדיסמורפולוגיה
שינויים כרומוזומאליים מספריים כגורמי מחלה
הגנום הדינאמי: שינויים כרומוזומאליים מבניים כגורמי מחלה
הפרעות בכרומוזומי המין ואינאקטיבציה של כרומוזום X
'בן או בת' - היבטים גנטיים במחלות הקשורות לקביעת המין (development sexual of Disorders)

גנטיקה של אוכלוסיות וסקרים גנטיים
היבטים גנטיים באבחון טרום לידתי (א')
היבטים גנטיים באבחון טרום לידתי (ב')
'מוטציות מתנפחות' - עקרונות במחלות שנובעות מהרחבת מקטעים גנומיים
מחלות שנובעות ממנגנוני החתמה
'הכל גנטי' - מחלות מורכבות עם הורשה מולטיפקטוריאלי
'סרטן במשפחה' היבטים גנטיים והתערבות מניעתית (א')
'סרטן במשפחה' היבטים גנטיים והתערבות מניעתית (ב')
מחלות שנובעות מפגיעה מיטוכונדריאלי

חומר חובה לקריאה:

ספרי לימוד בסיסיים:

1. THOMPSON & THOMPSON, GENETICS IN MEDICINE , 6TH EDITION, 2004
2. Starchan T, Read AP. Human Molecular Genetics, 3rd edition. 2004
3. Scriver, Charles R.; Beaudet, Arthur L.; Sly, William S.; Valle, J. The metabolic and molecular bases of inherited disease. 8th Edition, 2001
4. Martin CL, Warburton D. Detection of Chromosomal Aberrations in Clinical Practice: From Karyotype to Genome Sequence. Ann Rev Genomics Hum Genet 2015; 16:309-326

ציטוגנטיקה:

- 5. Therman, Eeva. Human chromosomes: structure, behavior, and effects. Springer Verlag, 1993.

חומר לקריאה נוספת:

הערכת הקורס - הרכב הציון הסופי :

מבחן מסכם בכתב/בחינה בעל פה 90 %
הרצאה 0 %

השתתפות 0 %
הגשת עבודה 0 %
הגשת תרגילים 10 %
הגשת דו"חות 0 %
פרויקט מחקר 0 %
בחנים 0 %
אחר 0 %

מידע נוסף / הערות: