

האוניברסיטה העברית בירושלים

סילבוס

גנטיקה של האדם - 91313

תאריך עדכון אחרון 27-03-2025

נקודות זכות באוניברסיטה העברית: 3

תואר: בוגר

היחידה האקדמית שאחראית על הקורס: אחיזת (סיעוד) - "הדסה"

השנה הראשונה בתואר בה ניתן ללמוד את הקורס: 0

סמסטר: סמסטר ב'

שפת ההוראה: עברית

קמפוס: עין כרם

מורה אחראי על הקורס (רכז): ד"ר חגית דאום

דוא"ל של המורה האחראי על הקורס: dhagit100@gmail.com

שעות קבלה של רכז הקורס: אפשר לפנות במייל

מורי הקורס:

תאור כללי של הקורס:

יכולת השימוש במחקר הגנטי באופן קליני הינה מהתחומים המתפתחים ביותר ברפואה ודורשת עדכונים מתמידים על ידי המגזר הקליני הרפואי והסיעודי. הקורס יתמקד בהבנת עקרונות בסיסיים בגנטיקה של מחלות באדם כפי שהם נתפסים בקליניקה הסיעודית. בקורס ידונו גם היבטים תיאורטיים וגם היבטים פרקטיים הקשורים לעבודה הקלינית בגנטיקה של האדם הן בקהילה והן בתוך בית החולים. הסטודנטים יחשפו גם לטכנולוגיות חדשות אשר משמשות בקליניקה ובמחקר.

מטרות הקורס:

1. הבנת אופני ההורשה השונים בגנטיקה של האדם.
2. מיון המחלות והמומים השונים לסוגים שונים כגון מחלות מונוגניות, פוליגניות כרומוזומליות וכד'.
3. פיתוח יכולת הבנה ושימוש בשיטות מתודולוגיות שונות ואמצעים אבחנתיים על היבטיהם הקליניים. הכרת טכנולוגיות חדשניות.
4. מיקוד על נושאים הקשורים ל:
 - מניעת מחלות גנטיות
 - בדיקות גנטיות והאפשרויות לטיפול
 - ייעוץ גנטי
 - אפשרויות טיפול במחלות גנטיות

תוצרי למידה

בסיומו של קורס זה, סטודנטים יהיו מסוגלים:

1. להבדיל בין מחלות ומומים מסוגים שונים ולהסביר את הרקע הגנטי שלהם.
2. לנתח את אופן ההורשה המסתבר של מחלות גנטיות.
3. לתאר שיטות ואמצעים אבחנתיים ושימושיהם בקליניקה.
4. להבין את התפקודים היכולות והמגבלות של ייעוץ גנטי.

דרישות נוכחות (%) :
90%

שיטת ההוראה בקורס: הרצאות פרונטליות

רשימת נושאים / תכנית הלימודים בקורס:

מבוא, כרומוזומים, מבנה גנים.
מוטציה, חלבון, DNA, RNA.

סוגי מוטציות.
מנדל, אוטוזומלי דומיננטי, רצסיבי.
מחלות מנדליאניות.
חדירות, וריאביליות, מוטציה גרמינלית.
נשואי קרובים, חישובי סיכון גנטי.
תורשה אחוזה במין, R-XL, D-XL.
מחלות אחוזות למין.
מיטוזה, מיוזה, הפרעות כרומוזומליות.
מומים מולדים.
הפרעות כרומוזומליות מספריות ומבניות, טריזומיה, מונוזומיה.
אבחון תסמונת דאון בהריון.
טרנסלוקציות, שימוש ב FISH, דוגמאות.
טכניקות אבחון ב DNA.
מיפוי גנטי של מחלות תאחיזה.
בדיקות מי שפיר ובדיקות סיסי שליה.
תורשה מולטיפקטוראלית וגנטיקה של מחלות שכיחות.
השימוש בסקרים גנטיים, מחלות בקבוצות אתניות מסוימות.
מחלות של הרחבה גנומית.
כרומוזומי המין, קביעת המין, בעיות בהתפתחות מינית.
תורשה מיטוכונדראלית,
גנטיקה של סרטן.
החתמה גנומית.
טכנולוגיות חדשות בגנטיקה.
טיפול קיימים למחלות גנטיות.

חומר חובה לקריאה:
אין

- חומר לקריאה נוספת:
- Connor JM, Ferguson-Smith MA: *Essential Medical Genetics*. 5th edition, Blackwell Scientific Publications
 - Mueller RF, Young ID: *Emery's Elements of Medical Genetics*. 10th edition, Churchill Livingstone
 - A Guide to Genetic Counseling. Baker DL, Schuette JL, Uhlmann WR eds. Wiley Liss Publication 1998

מרכיבי הציון הסופי :
מבחן בכתב 100 %

הערכה בקורס במקרה שלא ניתן יהיה לערוך בחינה רגילה:

1. במקרה ולא ניתן יהיה לקיים את הבחינה במתכונתה הרגילה, יינתן הציון בקורס על סמך מטלה סטודנטים 5-6 של עבודה בקבוצות תתבצע המטלה. במוודל (assignment)
2. המטלה תכלול תקציר קצר של אחת ההרצאות בקורס, וכן מענה על מספר שאלות פתוחות בעזרת חומר הקורס (חומר פתוח). התקציר יהיה בהיקף של עמוד 4A אחד מודפס בפונט גודל 11-12 עם רווחים של שורה וחצי. על התקציר לכלול 2-3 משפטי מבוא המתארים את נושא ההרצאה, פסקה מרכזית המתארת את עיקר הנושאים שנלמדו, ו-2-3 משפטי סיכום המתארים את הקשר והחשיבות של נושא ההרצאה בגנטיקה של האדם. המטלה תוגש כקובץ PDF סרוק או WORD בלבד, והבדיקה תתבצע על גבי הקובץ.
3. שימו לב: החלוקה לקבוצות העבודה תפורסם רק כשבוע לפני המבחן. המטלה לכל קבוצה תינתן ביום שנקבע למבחן על פי השנתון, ויהיו לכם שלוש שעות לדיון בקבוצה והגשת המטלה. מאחר והזמן לא יספיק לכתיבת סיכום של ההרצאה שקיבלתם, על כל משתתפי הקורס להכין סיכומים אישיים של כל הרצאה והרצאה. בזמן הבחינה תוכלו להשוות בינכם את הסיכומים ולבחור או לערוך את הסיכום המשותף, וכן לענות ביחד על השאלות הפתוחות. חשוב: הצלחה במבחן מחייבת עבודה אישית על הסיכומים במשך כל הקורס.
4. ההשתתפות בדיונים בזום ודרך הפורום במוודל לא יהוו מרכיב בציון. עם זאת אנחנו מבקשים מכל המשתתפים בקורס להיכנס לפחות אחת לשבוע לאתר הקורס במוודל, להוריד את המצגות, ולעקוב אחרי ההודעות בפורום. נשמח לראות אתכם במפגשים השבועיים בזום ובפורום. מי שלא יכול להיכנס למוודל מסיבות טכניות או אחרות מתבקש להודיע בהקדם למורי הקורס ולמזכירות סיעוד. שימו לב: סטודנט שלא ייכנס בכלל למוודל לא יוכל לגשת לבחינה ולא יקבל ציון בקורס!
5. באם האוניברסיטה תחזור לפעילות מלאה לפני סוף הסמסטר, תתקיים הבחינה במתכונתה הרגילה.