

## האוניברסיטה העברית בירושלים

סילבוס

רפואה מולקולרית ואונקוגנומיקה - 94812

תאריך עדכון אחרון 17-03-2020

נקודות זכות באוניברסיטה העברית: 4

תואר: מוסמך

היחידה האקדמית שאחראית על הקורס: מדעים ביורפואיים

השנה הראשונה בתואר בה ניתן ללמוד את הקורס: 0

סמסטר: סמסטר ב'

שפת ההוראה: עברית

קמפוס: עין כרם

מורה אחראי על הקורס (רכז): פרופ' רותם קרני

דוא"ל של המורה האחראי על הקורס: [rotemka@ekmd.huji.ac.il](mailto:rotemka@ekmd.huji.ac.il)

שעות קבלה של רכז הקורס: יום א' 17-18

מורי הקורס:

---

ד"ר שירה אדר,  
ד"ר אורן פרנס,  
פרופ רותם קרני,  
פרופ מיכל לוטם,  
פרופ חרמונה שורק

#### תאור כללי של הקורס:

הקורס יתן בסיס להבנה מולקולרית של מספר מחלות גנטיות כולל סרטן, דיאגנוסטיקה גנומית וגנטית של מחלות אלו והדרכים לריפויין באמצעות מגוון מולקולות וטיפולים ביולוגים

#### מטרות הקורס:

1. הבנת הבסיס המולקולרי של מספר מחלות גנטיות באדם.
2. הבנת הכלים הדיאגנוסטיים החדשים לאבחון מחלות אלו.
3. הדרכים הקיימות ואלו שבשלבי פיתוח לטיפול במחלות אלו

#### תוצרי למידה

##### בסיומו של קורס זה, סטודנטים יהיו מסוגלים:

להבין את הבסיס המולקולרי של מספר מחלות גנטיות באדם, הבנת הכלים הדיאגנוסטיים החדשים לאבחון מחלות אלו והדרכים הקיימות ואלו שבשלבי פיתוח לטיפול במחלות אלו.

#### דרישות נוכחות (%) :

#### שיטת ההוראה בקורס: פרונטלית

#### רשימת נושאים / תכנית הלימודים בקורס:

1. מבוא להבנת מורכבות הגנום ושינויים בגנום המובילים להתפתחות מחלות גנטיות וסרטן, הכרת סוגי המוטציות הקיימים ומשמעותן הביולוגית (נונסנס, מיססנס, סינונימוס, חסרים ואמפליפיקציות וכו').
2. מחלות הנובעות מפעילות יתר של אנזימים, ומעכבי אנזימים כתרופות. מעכבי קינזות כטיפול למחלות ומחלת הסרטן.
3. הבסיס המולקולרי לעמידות לתרופות שהן מעכבי קינזות
4. שעתוק, שחבור חליפי, ומחלות הנובעות מבעיות בתהליכים אלו
5. מחלות גנטיות הנובעות מאבדן פעילות והדרכים החדשות לריפויין (SMA, TZ, CF, DM1, DMD) (ועוד)
6. כולל מולקולות קטנות, אוליגונוקלאוטידים, עריכה גנומית (ועוד).
7. שימוש בעריכה גנומית למחקר ולטיפול במחלות
8. מחלת הסרטן כמחלה של הגנום, דיאגנוסטיקה של הגנום לטיפול מותאם אישית.
8. מבוא לאימונתרפיה לטיפול במחלת הסרטן

---

חומר חובה לקריאה:

1. *Molecular Biology of the Cell (Alberts) sixth edition*
2. Cooper TA, Wan L, Dreyfuss G. (2009). RNA and disease. *Cell*. 136:777-93.
3. Cartegni L, Chew SL, Krainer AR. (2002). Listening to silence and understanding nonsense: exonic mutations that affect splicing. *Nat Rev Genet*. 2002 Apr;3(4):285-98
4. Additional recent papers.

חומר לקריאה נוספת:

הערכת הקורס - הרכב הציון הסופי :

מבחן מסכם בכתב/בחינה בעל פה 100 %  
הרצאה 0 %  
השתתפות 0 %  
הגשת עבודה 0 %  
הגשת תרגילים 0 %  
הגשת דו"חות 0 %  
פרויקט מחקר 0 %  
בחנים 0 %  
אחר 0 %

מידע נוסף / הערות: