

האוניברסיטה העברית בירושלים

סילבוס

גנומיקה אישית - 98464

תאריך עדכון אחרון 05-08-2019

נקודות זכות באוניברסיטה העברית: 2

תואר: מוסמך

היחידה האקדמית שאחראית על הקורס: בריאות הציבור ורפואה קהילתית

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 שי כרמי

דוא"ל של המורה האחראי על הקורס: shai.carmi@huji.ac.il

שעות קבלה של רכז הקורס: בתיאום מראש באימייל

מורי הקורס:

תאור כללי של הקורס:

הקורס יסקור שיטות מודרניות לניתוח והפקת מידע מתוך הגנום ה"איש". בתחילת הקורס נסקור טכנולוגיות למיפוי רצף הדנ"א, ונלמד על הכוחות הבסיסיים היוצרים שונות גנטית ברמה המולקולרית (מוטציה וריקומבינציה) וברמת האוכלוסיה (סחף גנטי וברירה). בהתבסס על ידע זה, נלמד כיצד לקבוע את אוכלוסיית המוצא הגנטי של הנבדקים, למצוא את קרובי משפחתם, ולשמור על פרטיותם הגנטית. לאחר מכן נלמד כיצד לקבוע את החשיבות הקלינית של מוטציות שהתגלו, לחזות תכונות, ולהעריך את הסיכון ללקות במחלות. אחת המטרות של הקורס היא להסביר את העומד מאחורי שיטות לניתוח הגנום המיושמות ע"י חברות מסחריות, מאחר ושירותים אלו נפוצים למדי היום אך אינם מובנים דיים לציבור הרחב ואף לאנשי מקצועות הרפואה. הקורס ישים דגש על מה ניתן ומה לא ניתן ללמוד מתוך המידע הגנומי, ההשלכות לבריאות הציבור של הטכנולוגיות החדשות, ונושאים אתיים שעולים מתוך היישום של אותן טכנולוגיות.

מטרות הקורס:

תוצרי למידה

בסיומו של קורס זה, סטודנטים יהיו מסוגלים:
ראה תאור הקורס ונושאי הקורס

דרישות נוכחות (%) :
100%

שיטת ההוראה בקורס: הרצאות פרונטליות

רשימת נושאים / תכנית הלימודים בקורס:
נושאי הקורס יבחרו מתוך הנושאים הבאים:

- * מבוא לגנומיקה ושונות גנטית של האדם, קצב המוטציה ומאפייני המוטציות
- * שיטות מסורתיות, קיימות, וחדשות למיפוי רצף הדנ"א, שיטות לעיבוד מידע גנטי: בקרת איכות, phasing, imputation
- * פרויקטים בינלאומיים גדולים של ריצוף דנ"א, דנ"א עתיק
- * מבוא לגנטיקה של אוכלוסיות: שיווי משקל הרדי-וינברג, שינוי בשכיחות אללים כתוצאה של סחף גנטי וברירה
- * ריקומבינציה ותאחיזה, אב קדום גנטי לעומת גנאלוגי
- * סקירה של השונות הגנטית באוכלוסיות אנושיות, שיטות להסקת המוצא הגנטי של הגנום
- * ברירה טבעית: שיטות לזיהוי מוטציות תחת ברירה, ברירה שלילית וחיובית, דוגמאות לאדפטציה

(פתוגנים, תזונה, סביבות קיצוניות, מעבר גנים ממיני אדם קדמוניים)
* זיהוי אזורים גנומיים ממוצא משותף ומציאת קרובי משפחה
* פרטיות גנטית וזיהוי על סמך דנ"א
* גנומים קליניים: הערכת הפתוגניות של מוטציות, סיבות לכשלון בזיהוי גורם המחלה, מוטציות בתבנית פסיפס
* חיזוי גנטי של תכונות ומחלות: תורשתיות, מחקרים כלל-גנומיים לזיהוי קשרים בין גנוטיפ לפנוטיפ, שיטות חיזוי, ויכולת הדיוק הקיימת
* אבחון גנטי טרום-השרשתי ואבחון גנטי לא-פולשני של העובר במהלך ההריון

חומר חובה לקריאה:

אין

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:

רקע חובה לסטודנטים בקורס:
* סטטיסטיקה בסיסית (למשל, כפי שנלמדת בקורס הניתן לשנה ראשונה של בריאות הציבור/רפואה/מדעים ביו-רפואיים).
* ביולוגיה וגנטיקה בסיסיים (למשל, כפי שנלמדים בשנה ראשונה בביולוגיה, רפואה, רוקחות, וכד').
* מתמטיקה תיכונית ברמת 5 יחידות.
* לא חובה אך מומלץ מאד להכיר את החומר הנלמד בקורס "נושאים מתקדמים בניתוח נתונים ברפואה ובריאות הציבור" (98464).

לא נדרש ידע מוקדם במדעי המחשב. עם זאת, יודגש כי תוצאות מתמטיות ואלגוריתמים יתוארו בהרחבה במהלך הקורס.

התכנים הסופיים של הקורס יקבעו בהתאם להרכב הסטודנטים המשתתפים ותחומי העניין שלהם. הקורס עשוי להיערך בפורמט סמינר, במידה ומספר הסטודנטים הרשומים יאפשר זאת.