



סילבוס קורס מס' 274242 חורף תשפ"ד מותאם ל 12 שבועות

שם הקורס: גנטיקה של האדם נקודות זיכוי: 2

צוות הוראה בקורס

שם מרכז הקורס פרופ' ק' סתוית אלון-שלו
פרטי התקשרות stavit_sh@clalit.org.il 04-6494430
ימים ושעות קבלה – על פי תאום

מרצים נוספים בקורס:

דר' קארין וייס k_weiss@rambam.health.gov.il
פרופ' ח' ק' רונן שפיגל ronenspiegel@gmail.com
פרופ' תמר בן יוסף benyosef@technion.ac.il

מתרגלים בקורס: למא עואד Lamaaw@campus.technion.ac.il

מהלך הקורס

ימים ושעות הרצאה ימי ה' בין השעות 13:00-15:00 אולם רות בפקולטה לרפואה

מבחנים:

מועד א' – 05.05.2024

מועד ב' – 29.05.2024

נוכחות בקורס

נוכחות הרצאות- לא חובה

דרישות קדם לקורס:

גנטיקה כללית 274165

מקורות מומלצים לקורס:

Genetics in Medicine (Thompson & Thompson) **8th edition**

Nussbaum, McInnes and Wilard, W.B. company

מצגות של ההרצאות יופיעו באתר, לפני מועד ההרצאה.



מטרת על:

הקניית רקע אקדמי בנושאים מרכזיים בגנטיקה של האדם

מטרות:

בסיום הקורס הלומד יכיר מנגנונים גנטיים באדם, מנגנוני התפתחות מחלות, גישות רפואיות מקובלות בהתמודדות עם מחלות גנטיות במשפחות ובאוכלוסייה.

פרט מטרות הקורס:

- להבין איך שיטות מעבדתיות שונות משמשות לאבחון מחלות גנטיות שונות
- להכיר את היתרונות והחסרונות של הבדיקות השונות
- להכיר עקרונות בגישה לבחירה בשימוש בטכנולוגיה אחת על פני רעותה
- להבין מנגנונים שונים של התפתחות מחלות גנטיות, כגון שינוי כרומוזומי מיקרוסקופי ותת-מיקרוסקופי והבנת מנגנונים של CNV, שינוי בגן בודד, שינוי במספר גנים או מנגנונים מולטי-פקטוריאליים.
- לתאר ביטוי רפואי במספר מחלות גנטיות
- לציין עקרונות שיטות טיפוליות שונות במחלות גנטיות
- להבין מנגנונים שונים בהתפתחות מחלת הסרטן, להבחין בין מצבים משפחתיים לספוראדיים, להכיר את הטיפול והייעוץ הגנטי לפרט ולמשפחה.
- להכיר מאגרי מידע זמינים בנושאים גנטיים
- לחשב סיכון להישנות מחלה במשפחה או אצל פרט בודד, להבין את המורכבות הקיימת לעיתים ואת הצורך להכיר היטב את הבסיס הגנטי של המחלה ושיטות מעבדתיות של האבחון כדי להסיק מסקנות מדויקות
- להכיר עקרונות של מידע המועבר למשפחות אודות מחלות גנטיות רלבנטיות, משמעות הסיכון והדרכים העומדות בפניהם
- להכיר דרכי מניעה של מחלות גנטיות, עקרונות של בחירת מחלות שיכללו בתוכניות סקר אוכלוסייה
- להכיר דרכים לאבחון של עובר פגוע בהריון
- להבין את עקרונות האתיים המנחים ייעוץ ושירות גנטי, להכיר מורכבות של מצבים המעלים דילמות אתיות בשירות הגנטי, להבין את מורכבות ההכונה של קבלת הסכמה מודעת ומושכלת על ידי בני המשפחה ותמיכה במשפחות.



נושאי ההרצאה בקורס על פי שבועות הסמסטר

שבע	תאריך	שם מרצה	נושא ההרצאה	פרקים ועמודים בספר הקורס
1	18.01.2024	פרופ' תמר בן יוסף	ארגון הגנום האנושי פחייקט גנום האדם	פרק 3, ע"מ 21-27, ע"מ 145-146, 198,
2	25.01.2024	פרופ' תמר בן יוסף	זיהוי גנים במחלות מונוגניות	פרק 10
3	01.02.2024	פרופ' תמר בן יוסף	Modifier genes תורשה רב גורמית	203 פרק 8
4	08.02.2024	פרופ' תמר בן יוסף	טיפול במחלות גנטיות	פרק 13
5	15.02.2024	דר' קארין וייס	גנטיקה של מחלות סרטן 1	פרק 15
6	22.02.2024	דר' קארין וייס	גנטיקה של מחלות סרטן 2	פרק 15
7	29.02.2024	פרופ' חונן שפיגל	מחלות אנזימטיות + מחלות רצפטורים וחלבונים מבניים	פרק 5, פרק 12, ע"מ 216-226
8	07.03.2024	דר' קארין וייס	ציטוגנטיקה רפואית	פרק 12, ע"מ 226-230; 233-242
9	14.03.2024	פרופ' חונן שפיגל	מחלות רצפים חוזרים ומחלות מיטוכונדריליות	פרק 12, ע"מ 246-254
10	21.03.2024	פרופ' סתית א. שלו	מחלות בחלבוני transport CF -	פרק 12, ע"מ 230-233
11	28.03.2024	פרופ' סתית א. שלו	ייעוץ גנטי ובדיקות סקר גנטיות	פרק 16
12	04.04.2024	פרופ' סתית א. שלו	אבחון טרום לידתי	פרקים 17, 19

שיטות הוראה:

הרצאה פרונטלית

כלי הערכה: בחינה סופית

מבנה הציון בקורס

בחינה סופית 100% ציון

יש לעבור בציון 55 את הבחינה הסופית על מנת לקבל ציון עובר בקורס

מבנה הבחינה:

45 שאלות

משך הבחינה - שעתיים