

סילבוס קורס מס' 2740242 חורף תשפ"ו שם הקורס: גנטיקה של האדם נקודות זיכוי: 2

צוות הוראה בקורס

שם מרכז הקורס פרופ' ק' סתוית אלון-שלו
פרטי התקשרות: 04-6494430 stavit_sh@clalit.org.il
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 עוואד Lamaaw@campus.technion.ac.il

מהלך הקורס

ימים ושעות הרצאה ימי ה' בין השעות 13:00-15:00, חדר אדום הפקולטה לרפואה

מבחנים:

מועד א'		מועד ב'	
יום	תאריך	יום	תאריך
ב'	09.02.2026	ד'	11.03.2026

נוכחות בקורס

נוכחות הרצאות- לא חובה

דרישות קדם לקורס:

גנטיקה כללית 2740165

מקורות מומלצים לקורס:

Genetics and Genomics in Medicine (Thompson & Thompson) 9th edition

R. Cohn, S. Scherer, A. Hamosh

מצגות של ההרצאות יופיעו באתר, לפני מועד ההרצאה.

מטרות:

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

פרוט 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 שיקללו 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 ההכוונה של קבלת הסכמה מודעת ומושכלת על ידי בני המשפחה ותמיכה במשפחות.

נושאי ההרצאה בקורס על פי שבועות הסמסטר

שבוע	תאריך	שם מרצה	נושא ההרצאה	פרקים ועמודים בספר הקורס
1	30.10.2025	פרופ' תמר בן יוסף	זיהוי גנים במחלות מונוגניות	פרק 11
2	06.11.2025	פרופ' תמר בן יוסף	אפיגנטיקה	פרק 8
3	13.11.2025	פרופ' תמר בן יוסף	טיפול במחלות גנטיות	פרק 14
4	20.11.2025	דר' קארין וייס	גנטיקה של מחלות סרטן 1	פרק 16
5	27.11.2025	דר' קארין וייס	גנטיקה של מחלות סרטן 2	פרק 16
6	04.12.2025	דר' קארין וייס	ציטוגנטיקה רפואית	פרק 6
7	11.12.2025	פרופ' ח' רונן שפיגל	מחלות אנזימטיות	פרק 13
8	25.12.2025	פרופ' ח' רונן שפיגל	מחלות רצפטורים וחלבונים מבניים	פרק 13
9	01.01.2026	פרופ' ח' רונן שפיגל	מחלות רצפים חוזרים ומחלות מיטוכונדריאליות	פרק 13
10	08.01.2026	פרופ' ק סתית א. שלו	מחלות בחלבוני CF - transport	פרק 13
11	15.01.2026	פרופ' ק סתית א. שלו	ייעוץ גנטי ובדיקות סקר גנטיות	פרק 17
12	22.01.2026	פרופ' ק סתית א. שלו	אבחון טרום לידתי	פרקים 18
13	29.01.2025	דר' קארין וייס	פרמקוגנטיקה	פרק 19
		פרופ' ק סתית א. שלו	אתיקה בגנטיקה	פרק 20

כלי הערכה: בחינה סופית

מבנה הציון בקורס

בחינה סופית 100% ציון

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