



קורס בגנטיקה רפואית

סייעוד-שנה ב'

סמסטר א' – תשע"א-2010-11

המרצים: פרופ' סתות שלו ופרופ' צבי בורוכוביץ

מטרות הקורס: לחשוף את הסטודנטיות/ים לנושאים בגנטיקה הרפואית ע"מ לאפשר להן/ם להבין את התהליכים הגורמים לשונות הקיימת באוכלוסיה הכללית, לתהליכים הגורמים לתחלואה, ולאפשר קבלת ידע אודות הדרכים שניתן להשתמש בהן ע"מ לאתר נטייה לתחלואה באוכלוסיה הכללית בכלל, ונטייה לתחלואה במחלות גנטיות בפרט.

מטלות: א. השתתפות חובה בכל השעורים וקריאת החומר לקראת הדיונים בכיתה ב. מעבר בחינה בהצלחה

**כל הזכויות למצגות המופיעות באתר החוג שמורות למרצים.
אין לעשות במצגות, כולן או מקצתן, כל שימוש, למעט לצרכי לימוד הקורס, אלא לאחר אישור מראש ובכתב מאת פרופ' שלו או פרופסור בורוכוביץ.**

חלק א' - מבוא ורקע מושגי

שעור (1) – 19.10.2010 (פרופ' צבי בורוכוביץ)

מה זה גנטיקה - למה ללמוד גנטיקה; איך ללמוד גנטיקה; מושגי יסוד; היסטוריה של הגנטיקה; איך הגנטיקה מותאמת "לתמונה הכללית".
"הספור המשפחתי". הדרך לקבלת מידע ואנמנזה משפחתית. ציור והבנת "עץ המשפחה".

חלק ב' - התא, הגן ומבנה הגנום

שעור (2) – 26.10.2010 (דר' רונן שפיגל)

מבנה התא והגרעין; מבנה ה-DNA; תהליכי רפליקציה; מוטציה; מבנה הגן וסביבתו; רצפים של גנים; אזורי הטלומרים; מבנה הכרומוזומים;

יש לקרוא לשיעור:

Thompson & Thompson.- Genetics in Medicine. 7th Edition (2007). Nussbaum, McInnes and Willard (Eds.). pp. 25-39.

שעור (3) – 2.11.2010 (דר' רונן שפיגל)

תפקוד הגן - מבנה חלבון; תיפקוד חלבון; פנוטיפ וגנוטיפ; מיטוזיס ומיוזיס. גמטוגנזיס.

יש לקרוא לשיעור:

Thompson & Thompson.- Genetics in Medicine. 7th Edition (2007). Nussbaum, McInnes and Willard (Eds.) pp. 25-39.



חלק ג'- פרויקט הגנום ההומני, סוגי התורשות וחלוקת המחלות הגנטיות

שעור (4) – 9.11.2010 (פרופ' צבי בורוכוביץ)
פרויקט הגנום ההומאני ומשמעויותיו על הרפואה; גנומיקה וביואינפורמטיקה-
משמעויות קליניות ומחקריות.

שעור (5) – 16.11.2010 (פרופ' סתית שלו)
סוגי התורשות השונים: אוטוזומית, בתאחיזה למין, מולטיפקטוריאלי-פוליגנית
ומיטוכונדרית. חלוקת המחלות הגנטיות; קביעת מין הילוד; הגנטיקה של אוכלוסיות.

חלק ד' – סוגיות בגנטיקה קלינית

שעור (6) – 23.11.2010 (פרופ' סתית שלו)
יעוץ גנטי- משמעויות ודרכי פעולה.

יש לקרוא לשיעור:

Thompson & Thompson.-Genetics in Medicine. 7th Edition (2007). Nussbaum, McInnes and Willard (Eds.) pp. 507-519.

שעור (7) – 30.11.2010 (פרופ' סתית שלו)
דיסמורפולוגיה וגנטיקה של מחלות.

יש לקרוא לשיעור:

Thompson & Thompson.-Genetics in Medicine. 7th Edition (2007). Nussbaum, McInnes and Willard (Eds.) pp. 419-440.

שעור (8) – 7.12.2010 (דר' רונן שפיגל)
מחלות שכיחות הנגרמות כתוצאה מפגיעה בגן יחיד.

יש לקרוא לשיעור:

Thompson & Thompson.-Genetics in Medicine. 7th Edition (2007). Nussbaum, McInnes and Willard (Eds.) pp. 115-146.

שעור (9) – 14.12.2010 (דר' רונן שפיגל)
מחלות שכיחות הנגרמות בשל שינויים כרומוזומיים.

יש לקרוא לשיעור:

Thompson & Thompson.-Genetics in Medicine. 7th Edition (2007). Nussbaum, McInnes and Willard (Eds.) pp. 59-82.

שעור (10) – 21.12.2010 (דר' רונן שפיגל)
מחלות שכיחות הנגרמות בשל שינויים פוליגניים (מולטיפקטוריאליים); מומים
מולדים; מחלות הנגרמות בשל שינויים בגנום המיטוכונדרי.



שעור (11) – 28.12.2010 (פרופ' צבי בורוכוביץ)
בדיקות סקירה לאיתור נשאים למחלות גנטיות באוכלוסיה הכללית; אבחון טרום-
לידתי; סוגיות אתיות בגנטיקה;

יש לקרוא לשיעור:

Thompson & Thompson.-Genetics in Medicine. 7th Edition (2007). Nussbaum,
McInnes and Willard (Eds.) pp. 391-397.

שעור (12) – 4.1.2011 (פרופ' צבי בורוכוביץ)
גנטיקה וסרטן. סוגיות אתיות בגנטיקה.

שעור (13) – 11.1.2011 (פרופ' צבי בורוכוביץ)
השלמות; סכום וחזרה

בהצלחה
סמסטר מעניין וקורס מלמד!