

دانشکده پزشکی
قالب نگارش طرح درس ترمی

عنوان درس : بیماریهای متابولیک مادرزادی 1.

مخاطبان: دانشجویان ترم اول دکتری تخصصی بیوشیمی بالینی
تعداد واحد: (یا سهم استاد از واحد):

ساعت پاسخگویی به سوالات فراگیر: تا یک ساعت پس از اتمام جلسات درس
زمان ارائه درس: (روز، ساعت و نیمسال تحصیلی) روز یکشنبه ساعت 13-15
مدرس: دکتر سهیلا اسدی، دکتر هادی مظفری و دکتر محمد سجاد امامی آل آقا
درس و پیش نیاز: -

هدف کلی درس :

اهداف کلی جلسات :

- 1- اختلالات متابولیسم گالاکتوز
- 2- اختلالات متابولیسم فروکتوز
- 3- اختلالات مسیر گلیکولیز و پنتوز فسفات
- 4- اختلالات مسیر گلیکولیز و پنتوز فسفات
- 5- اختلالات چرخه کربس
- 6- هیپرانسولینوما و اختلالات ناقلین سلولی گلوکز
- 7- فنیل کتونوری کلاسیک (PKU)
- 8- انواع هایپر فنیل آلانینمیا (PKU غیر کلاسیک) و بیماری آلکاپتونوری
- 9- تیروزینمی چشمی-پوستی و تیروزینمی کبدی-کلیوی
- 10- آمینهای بیوژنیک و نقص در آنزیمهای چرخه اوره
- 11- هموسیستینوری، بیماری شربت افرا و هایپرگلیسینمیای غیر کتوتیک

هدف کلی جلسه اول : اختلالات متابولیسم گالاکتوز
اهداف ویژه جلسه اول

- ۱-مروری بر متابولیسم گالاکتوز
- ۲-معرفی علائم کلینیکی گالاکتوزمی
- ۳-توضیح علت ژنتیکی گالاکتوزمی کلاسیک
- ۴-معرفی روشهای تشخیص گالاکتوزمی کلاسیک
- ۵-معرفی درمانهای موجود برای گالاکتوزمی کلاسیک
- ۶-توضیح مانیتورینگ بیوشیمیایی بیماران مبتلا به گالاکتوزمی کلاسیک، عوارض بلند مدت آن و تاثیر گالاکتوزمی کلاسیک بر باروری
- ۷-معرفی علائم کلینیکی، ژنتیک، روشهای تشخیص و درمانهای موجود برای Uridine Diphosphate Galactose 4'-Epimerase Deficiency

۸-معرفی علائم کلینیکی، ژنتیک، روشهای تشخیص و درمانهای موجود برای
Galactokinase Deficiency

هدف کلی جلسه دوم: اختلالات متابولیسم فروکتوز

اهداف ویژه جلسه دوم

- ۱-معرفی علائم کلینیکی، ژنتیک، روشهای تشخیص و درمانهای موجود برای Essential Fructosuria
- ۲-معرفی علائم کلینیکی، ژنتیک، روشهای تشخیص و درمانهای موجود برای عدم تحمل ارثی فروکتوز
- ۳-معرفی علائم کلینیکی، ژنتیک، روشهای تشخیص و درمانهای موجود برای Fructose-1,6-Bisphosphatase Deficiency

هدف کلی جلسه سوم و چهارم: اختلالات مسیر گلیکولیز و پنتوز فسفات

اهداف ویژه جلسه سوم و چهارم:

- ۱-معرفی علائم کلینیکی، ژنتیک، روشهای تشخیص و درمانهای موجود برای Muscle Phosphofructokinase Deficiency
- 2- معرف علائم کلینیکی، ژنتیک، روشهای تشخیص و درمانهای موجود برای Aldolase A Deficiency
- ۳-معرفی علائم کلینیکی، ژنتیک، روشهای تشخیص و درمانهای موجود برای Triosephosphate Isomerase Deficiency
- ۴-معرفی علائم کلینیکی، ژنتیک، روشهای تشخیص و درمانهای موجود برای Phosphoglycerate Kinase Deficiency
- ۵-معرفی علائم کلینیکی، ژنتیک، روشهای تشخیص و درمانهای موجود برای Phosphoglycerate Mutase Deficiency
- ۶-معرفی علائم کلینیکی، ژنتیک، روشهای تشخیص و درمانهای موجود برای Enolase Deficiency
- ۷-معرفی علائم کلینیکی، ژنتیک، روشهای تشخیص و درمانهای موجود برای Lactate Dehydrogenase Deficiency
- ۸-معرفی علائم کلینیکی، ژنتیک، روشهای تشخیص و درمانهای موجود برای Ribose-5-Transketolase Deficiency، Transaldolase Deficiency، Phosphate Isomerase Deficiency و Sedoheptulokinase Deficiency

هدف کلی جلسه پنجم: اختلالات چرخه کربس و متابولیسم پیرووات

اهداف ویژه جلسه پنجم:

- ۱-معرفی علائم کلینیکی، ژنتیک، روشهای تشخیص و درمانهای موجود برای Pyruvate Carboxylase Deficiency
- ۲-معرفی علائم کلینیکی، ژنتیک، روشهای تشخیص و درمانهای موجود برای Phosphoenolpyruvate Carboxykinase Deficiency
- ۳-معرفی علائم کلینیکی، ژنتیک، روشهای تشخیص و درمانهای موجود برای Pyruvate Dehydrogenase Complex Deficiency
- ۴-معرفی علائم کلینیکی، ژنتیک، روشهای تشخیص و درمانهای موجود برای Ketoglutarate Dehydrogenase Complex Deficiency
- ۵-معرفی علائم کلینیکی، ژنتیک، روشهای تشخیص و درمانهای موجود برای Fumarase Deficiency
- ۶-معرفی علائم کلینیکی، ژنتیک، روشهای تشخیص و درمانهای موجود برای Succinate Dehydrogenase Deficiency

۷- معرفی علائم کلینیکی، ژنتیک، روشهای تشخیص و درمانهای موجود برای Pyruvate
Transporter Defect
۸- معرفی علائم کلینیکی، ژنتیک، روشهای تشخیص و درمانهای موجود برای Protein-
Bound Lipoic Acid Defect

هدف کلی جلسه ششم: بیماریهای ذخیره ای گلیکوژن (GSD)

اهداف ویژه جلسه ششم:

- ۱- مرور کلی متابولیسم گلیکوژن در بدن و تنظیم آن
- ۲- توضیح کلی انواع GSD شامل: انواع کبدی، عضلانی-قلبی و مغزی
- ۳- توصیف انواع GSD کبدی (نوع 0، I، II، III، IV، VI، IX و سندرم بیکل-فانکنی)
- ۴- توضیح تظاهرات بالینی، اختلالات متابولیسمی، اساس ژنتیکی، تستهای تشخیصی و درمان GSD0
- ۵- توضیح تظاهرات بالینی، اختلالات متابولیسمی، اساس ژنتیکی، تستهای تشخیصی و درمان GSDI
- ۶- توضیح تظاهرات بالینی، اختلالات متابولیسمی، اساس ژنتیکی، تستهای تشخیصی و درمان GSDIII
- ۷- توضیح تظاهرات بالینی، اختلالات متابولیسمی، اساس ژنتیکی، تستهای تشخیصی و درمان GSDIV
- ۸- توضیح تظاهرات بالینی، اختلالات متابولیسمی، اساس ژنتیکی، تستهای تشخیصی و درمان GSDVI
- ۹- توضیح تظاهرات بالینی، اختلالات متابولیسمی، اساس ژنتیکی، تستهای تشخیصی و درمان GSDIX
- ۱۰- توضیح تظاهرات بالینی، اختلالات متابولیسمی، اساس ژنتیکی، تستهای تشخیصی و درمان انواع GSD عضلانی (نوع V، II، بیماری دونان)
- ۱۱- توضیح تظاهرات بالینی، اختلالات متابولیسمی، اساس ژنتیکی، تستهای تشخیصی و درمان GSD مغزی یا بیماری لافورا

هدف کلی جلسه هفتم: هیپرانسولینوما و اختلالات ناقلین سلولی گلوکز

اهداف ویژه جلسه هفتم:

- ۱- مرور کلی مسیر و نحوه ترشح انسولین و عملکردهای مختلف آن
- ۲- توصیف و معرفی انواع ناقلین سلولی گلوکز (GLUTs)
- ۳- توصیف کلی هیپرانسولینوسم، انواع آن، تظاهرات بالینی، اختلالات متابولیسمی، اساس ژنتیکی، تستهای تشخیصی، پیش آگهی و درمان آن
- ۴- توصیف کلی اختلالات ژنتیکی انواع مختلف ناقلین سطح سلولی گلوکز، تظاهرات بالینی، اختلالات متابولیسمی، اساس ژنتیکی، تستهای تشخیصی و درمان آن
- ۵- توضیح تظاهرات بالینی، اختلالات متابولیسمی، اساس ژنتیکی، تستهای تشخیصی و درمان نقص SGLT1
- ۶- توضیح تظاهرات بالینی، اختلالات متابولیسمی، اساس ژنتیکی، تستهای تشخیصی و درمان SGLT2
- ۷- توضیح تظاهرات بالینی، اختلالات متابولیسمی، اساس ژنتیکی، تستهای تشخیصی و درمان GLUT1
- ۸- توضیح تظاهرات بالینی، اختلالات متابولیسمی، اساس ژنتیکی، تستهای تشخیصی و درمان GLUT2
- ۹- توضیح تظاهرات بالینی، اختلالات متابولیسمی، اساس ژنتیکی، تستهای تشخیصی و درمان GLUT10

هدف کلی جلسه هشتم: فنیل کتونوری کلاسیک (PKU)

اهداف ویژه جلسه هشتم:

۱-مروری بر متابولیسم فنیل آلانین و نقش آنزیم فنیل آلانین هیدروکسیلاز

۲-تاریخچه کشف بیماری PKU

۳-تظاهرات بالینی بیماران مبتلا به PKU

۴-ژنتیک بیماری PKU

۵-پاتوژنز بیماری PKU

۶-اصول تشخیص بیماری PKU

۷-درمان بیماری PKU

۲. ۸-MPKU یا PKU القا شده توسط مادر

۳. MPKU یا PKU القا شده توسط مادر

هدف کلی جلسه نهم: انواع هایپر فنیل آلانینمیا (PKU غیر کلاسیک) و بیماری آلکاپتونوری

اهداف ویژه جلسه نهم:

۱-نقص در آنزیم GTP سیکلو هیدرولاز

۲-نقص در آنزیم ۶-پیرووئیل تتراهیدروبیوپترین سنتاز

۳-نقص در آنزیم سپاپترین ردوکتاز

۴-نقص در آنزیم دی هیدروبیوپترین ردوکتاز

۵-علائم بالینی، ناشی از نقص در آنزیم های فوق الذکر

۶-ژنتیک و پاتوژنز، ناشی از نقص در آنزیم های فوق الذکر

۷-نحوه تشخیص نقص در آنزیم های فوق الذکر

۸-درمان PKU غیر کلاسیک (نقص در آنزیم های فوق الذکر)

۹-هموژنتیک اسیدوریا

۱۰-تاریخچه کشف بیماری آلکاپتونوری

۱۱-ژنتیک و پاتوژنز بیماری آلکاپتونوری

۱۲-نحوه تشخیص بیماری آلکاپتونوری

هدف کلی جلسه دهم: تیروزینمی چشمی-پوستی و تیروزینمی کبدی-کلیوی

اهداف ویژه جلسه دهم:

۱-مروری بر نقش آنزیم های تیروزین آمینوترانسفراز و فوماریل استواسات هیدرولاز

۲-تاریخچه کشف بیماری تیروزینمی

۳-تظاهرات بالینی بیماران مبتلا به تیروزینمی

۴-ژنتیک بیماری تیروزینمی

۵-پاتوژنز بیماری تیروزینمی

۶- اصول تشخیص بیماری تیروزینمی

۷- درمان بیماری تیروزینمی

هدف کلی جلسه یازدهم: آمین‌های بیوژنیک و نقص در آنزیمهای چرخه اوره

اهداف ویژه جلسه یازدهم:

نقص در آنزیم ال-آمینوآسید دکربوکسیلاز

۱- تاریخچه کشف نقص در آنزیم ال-آمینوآسید دکربوکسیلاز

۲- تظاهرات بالینی نقص در آنزیم ال-آمینوآسید دکربوکسیلاز

۳- ژنتیک نقص در آنزیم ال-آمینوآسید دکربوکسیلاز

۴- پاتوژنز نقص در آنزیم ال-آمینوآسید دکربوکسیلاز

۵- اصول تشخیص نقص در آنزیم ال-آمینوآسید دکربوکسیلاز

۶- درمان نقص در آنزیم ال-آمینوآسید دکربوکسیلاز

۷- نقص در آنزیم تیروزین هیدروکسیلاز

۸- تاریخچه کشف نقص در آنزیم تیروزین هیدروکسیلاز

۹- تظاهرات بالینی نقص در آنزیم تیروزین هیدروکسیلاز

۱۰- ژنتیک نقص در آنزیم تیروزین هیدروکسیلاز

۱۱- پاتوژنز نقص در آنزیم تیروزین هیدروکسیلاز

۱۲- اصول تشخیص نقص در آنزیم تیروزین هیدروکسیلاز

۱۳- درمان نقص در آنزیم تیروزین هیدروکسیلاز

۱۴- سندروم نقص انتقال دهنده دوپامین

۱۵- تاریخچه کشف نقص در نقص انتقال دهنده دوپامین

۱۶- تظاهرات بالینی نقص انتقال دهنده دوپامین

۱۷- ژنتیک نقص در انتقال دهنده دوپامین

۱۸- پاتوژنز نقص در انتقال دهنده دوپامین

۱۹- اصول تشخیص نقص انتقال دهنده دوپامین

۲۰- درمان نقص در انتقال دهنده دوپامین

۲۱- نقص در آنزیمهای چرخه اوره از جمله اورنیتین ترانس کرباموئیللاز، کرباموئیل فسفات سنتتاز و ...

۲۲- علایم بالینی، تشخیص و درمان نقصهای مرتبط با آنزیمهای چرخه اوره

هدف کلی جلسه دوازدهم: هموسیستینوری، بیماری شربت افرا و هایپرگلاسیسمیای غیر کتوتیک

اهداف ویژه جلسه دوازدهم

۱- بررسی نقص در آنزیم سیستاتینوین سنتاز

۲- بررسی نقص در آنزیم اکسواسید دهیدروژناز مرتبط با اسیدهای آمینه شاخه دار

۳- بررسی نقص در سیستم تجزیه گلیسین

۴- علایم بالینی، ناشی از نقص در آنزیم‌های فوق الذکر

۵- ژنتیک و پاتوژنز، ناشی از نقص در آنزیم‌های فوق الذکر

۶- نحوه تشخیص نقص در آنزیم‌های فوق الذکر

۷- درمان نقص در آنزیم‌های فوق الذکر

.

منابع: ویرایش ششم inborn metabolic disease

روش تدریس: آموزش مجازی (نوید)

وسایل آموزشی: نرم افزار پاور پوینت، نرم افزار BB flashback Pro 4

سنجش و ارزشیابی

آزمون	روش	سهم از نمره کل (بر حسب درصد)	تاریخ	ساعت
آزمون میان ترم	آزمون تستی	۴۰	متعاقبا مشخص میشود	-
آزمون پایان ترم	آزمون تستی	۵۵	متعاقبا مشخص میشود	متعاقبا مشخص میشود
حضور فعال در کلاس	پرسش شفاهی	۵	به صورت مستمر	به صورت مستمر

مقررات کلاس و انتظارات از دانشجو:

دانشجویان بایستی حضور به موقع و منظم در کلاس داشته باشند. در صورت تعداد غیبت بیش از حد مجاز درس آنها حذف خواهد شد.

در تمام جلسات کلاس، بایستی قبلا مطلب جلسه بعد را مطالعه کنند و در ارزیابی کلاسی شرکت فعال نمایند.

نام و امضای مدرس: دکتر سهیلا اسدی، دکتر هادی مظفری، دکتر محمد سجاد امامی آل آقا

نام و امضای مدیر گروه: پروفسور زهره رحیمی

نام و امضای مسئول EDO دانشکده:

تاریخ تحویل

تاریخ ارسال:

برنامه درس بیماریهای متابولیک مادرزادی دکتری تخصصی ورودی ۱۳۹۹ یکشنبه ها ساعت ۱۳-۱۵	
دکتر سهیلا اسدی	۱۳۹۹/۱۱/۵
دکتر سهیلا اسدی	۱۳۹۹/۱۱/۱۲
دکتر سهیلا اسدی	۱۳۹۹/۱۱/۱۹
دکتر سهیلا اسدی	۱۳۹۹/۱۱/۲۶
دکتر سهیلا اسدی	۱۳۹۹/۱۲/۳
دکتر هادی مظفری	۱۳۹۹/۱۲/۱۰
دکتر هادی مظفری	۱۳۹۹/۱۲/۱۷
دکتر محمد سجاد امامی آل اقا	۱۳۹۹/۱۲/۲۴
دکتر محمد سجاد امامی آل اقا	۱۴۰۰/۰۱/۱۵
دکتر محمد سجاد امامی آل اقا	۱۴۰۰/۰۱/۲۲
دکتر محمد سجاد امامی آل اقا	۱۴۰۰/۰۱/۲۹
دکتر محمد سجاد امامی آل اقا	۱۴۰۰/۰۲/۵
دکتر ابراهیم شکیبا	۱۴۰۰/۰۲/۱۲
دکتر ابراهیم شکیبا	۱۴۰۰/۰۲/۱۹
دکتر ابراهیم شکیبا	۱۴۰۰/۰۲/۲۶
دکتر ابراهیم شکیبا	۱۴۰۰/۰۳/۲
دکتر ابراهیم شکیبا	۱۴۰۰/۰۳/۹