

תאריך עדכון: יולי 2014

## שם ומספר הקורס: גנטיקה רפואית 81105

**ראש תחום:** פרופ' צפורה פליק-זכאי  
**מחלקות מלמדות ומנהליהן:** ביה"ח נהרייה - פרופ פליק-זכאי צפורה, ביה"ח זיו - ד"ר עאדל שלעאטה,  
**סוג הקורס:** קרקשיפ  
**שנת לימודים:** תשע"ה **סמסטר:** א'+ב' **היקף שעות:** 2 ש"ש  
**אתר הקורס באינטרנט:** מודל

### א. מטרת הקורס:

#### מטרות כלליות:

להקנות לסטודנט ידע, מיומנות וניסיון קליני בסיסי בטיפול בבעיות רפואיות בתחום גנטיקה רפואית של האדם.

#### ידע בסיסי וקליני:

- הסטודנט יבין את ההיבטים הפיסיולוגיים והפתו-פיסיולוגיים של המחלות השכיחות בגנטיקה רפואית.
- הסטודנט ילמד לפרש ממצאים בולטים ושכיחים של בדיקות דימות ובדיקות מעבדה ציטוגנטיות, מולקולאריות וביוכימיות.

#### לימוד גישה קלינית:

- הסטודנט ילמד לקיחת אנמנזה גנטית ובניית אילן יוחסין, בדיקה גופנית, בדיקה דיס מורפולוגית, הכנת רשימת בעיות ו/או אבחנה מבדלת.
- הסטודנט ילמד לבחור תוכנית טיפול מתאימה המבוססת על האבחנה המבדלת, יצביע על הפרוגנוזה, כמו גם יעריך את הסיכונים והסיבוכים האפשריים של המחלות השונות, הטיפולים, והבדיקות הפולשניות.
- הסטודנט ילמד עקרונות אבחון, גילוי מוקדם ומניעה לבעיות קליניות מתחומי הגנטיקה הרפואית.
- הסטודנט יחשף לגישה מקצועית, אתית ומכבדת את החולה ומשפחתו ויאמץ ערכים המתאימים לרופא בכלל ולגנטיקאי רפואי בפרט. הסטודנט יחשף לדילמות האתיות והמשפטיות המתלוות למקצוע הגנטיקה הרפואית.
- הסטודנט יחשף למשמעויות של גידול ילדים החולים המחלה גנטית כרונית, ניהול חיים בוגרים עם מחלה כרונית, נשאות למוטציות המקנות סיכון למחלות קשות בגיל מבוגר.

#### אמצעי עזר:

- הסטודנט ילמד עקרונות השימוש והפענוח של בדיקות עזר הכוללות:
  - א. צילומי רנטגן, MRI, US, CT
  - ב. בדיקות דם ציטוגנטיות
  - ג. בדיקות דם ביוכימיות
  - ד. בדיקות דם מולקולאריות

ה. שימוש במאגרי מידע קליניים וביואינפורמטיים

ו. יסודות מחקר קליני

ז. יסודות מחקר בסיסי ויישומי בגנטיקה רפואית

#### מרפאות:

- הסטודנט יצפה הייעוצים גנטיים מסוגים שונים וילמד את המורכבות האופיינית ודרכי הטיפול בכל תחום

א. יעוץ גנטי טרום לידתי

ב. ייעוץ גנטי אחר לידתי

ג. ייעוצים נירוגנטיים

ד. ייעוצים נפרוגנטיים

ה. ייעוצי "מרפאה שקטה" לאחר מות עוברי או נאוטלי.

ו. ייעוצים המחלקות השונות בבית החולים.

ז. ייעוצים מטבוליים.

#### מעבדות:

- הסטודנט יצפה בעבודה השוטפת של המעבדה הציטו גנטית
- הסטודנט יצפה בעבודה השוטפת במעבדה המולקולארית
- הסטודנט יצפה בעבודה השוטפת במעבדה הביוכימית.
- הסטודנט יצפה בעבודת פתולוג הילדים.

#### הדרכה בקהילה:

- הסטודנט ייחשף לפעילות הקהילתית המתבצעת במרפאות לבריאות האישה והילד באזור הגליל.

#### תוכן הקורס:

##### 1. כללי:

רפואה גנטית כוללת את המדעים הבסיסיים, התחלואה הרלוונטית העולמית והמקומית, אמצעי האבחון המקובלים והחדשניים, אמצעי המניעה ואמצעי הטיפול. כל זאת בזיקה למחלות גנטיות במערכות הגוף השונות וכן מחלות מטבוליות.

הרשימה הבאה כוללת את מכלול החומר המהווה את חומר הלימוד. אין ציפיה כי במהלך הסבב ניתן יהיה לכסות את כל החומר המפורט אך החומר שיועבר בדיוני המקרים הקליניים ובסמינרים ייבחר לפי שיקול דעת מנהל המחלקה מתוך החומר המפורט. נושאים שהם בבחינת חובה מסומנים בהדגשה ובקו תחתון. בהמשך יפורטו פרקי קריאה חובה המקבילים לנושאי החובה המסומנים.

2. לימוד בסיסי של שיטות של בדיקות גנטיות אבחנתיות בתחומי הגנטיקה המולקולרית, ציטוגנטיקה וביוכימיה גנטית (כולל בדיקות סקר בהיריון)

Nussbaum et al. Thompson & Thompson Genetics in Medicine,  
Chapter 4: Tools of Human Molecular Genetics.  
Chapter 5 Principles of Clinical Cytogenetics

2. ניתוח אנמנזה משפחתית של החולה ובני משפחתו ובניית עצי משפחה.

Nussbaum et al. Thompson & Thompson Genetics in Medicine, 7 th edition. Chapter 7 **Patterns of Single-Gene Inheritance.**

3. הכשרה בגנטיקה רפואית (קלינית) בתחומים שונים הכוללים (בין השאר) דיסמורפולוגיה, תסמונות שכיחות.

Nussbaum et al. Thompson & Thompson Genetics in Medicine, 7 th edition. Chapter 6: **Clinical Cytogenetics: Disorders of the Autosomes and the Sex Chromosomes**

4. מחלות מטבוליות:

Nussbaum et al. Thompson & Thompson Genetics in Medicine, 7 th edition. Chapter 12 **The Molecular, Biochemical, and Cellular Basis of Genetic Disease**

5. מחלות גנטיות של הגיל המבוגר:

Nussbaum et al. Thompson & Thompson Genetics in Medicine, 7 th edition. Huntington disease : p.276-277

6. גנטיקה של מחלות סרטן (אונוקוגנטיקה):

Nussbaum et al. Thompson & Thompson Genetics in Medicine, 7 th edition. Chapter 16 **Cancer Genetics and Genomics.**

7. מומים /ממצאים טרום לידתיים שאינם תקינים ושימוש בשיטות אבחון גנטיות :

Nussbaum et al. Thompson & Thompson Genetics in Medicine. 7 th edition, Chapter 15: **Prenatal Diagnosis**

Nussbaum et al. Thompson & Thompson Genetics in Medicine, 7 th edition. Chapter 14: **14 Developmental Genetics and Birth Defects.**

8. מחלות גנטיות שכיחות:

פרקים מהספר האלקטרוני Genereviews:

A. *FMRI*-Related Disorders

B. Autism Spectrum Disorders

C. connective tissue disorders (Marfan)

D. Deafness

9. רכישת מיומנות בקביעת הסיכון למחלה, בהתבסס על נתוני משפחה ואוכלוסייה, ותוצאות בדיקות המעבדה.

10. פיתוח תקשורת בין-אישית עם החולים, ומשפחותיהם.

11. פיתוח רגישות להיבטים אתיים בגנטיקה ובייעוץ הגנטי הנלווה:

Nussbaum et al. Thompson & Thompson Genetics in Medicine, 7 th edition. Chapter 20 **Ethical Issues in Medical Genetics.**

12. היכרות עם מערכות הסוקרות תת-אוכלוסיות הנמצאות בסיכון יתר למחלות תורשתיות.

13. שימוש בספרות (רגילה ומקוונת) ובמאגרי מידע ממוחשבים קליניים ומעבדתיים בתחום

הגנטיקה, הן באינטרנט (כגון GeneTests), OMIM והן בתוכנות מקובלות בשימוש קליני (כגון POSSUM ו-London Dysmorphology Database).

### מהלך השיעורים:

- עיקר לימוד החומר העיוני יהיה בדרך של לימוד עצמי על ידי קריאה, השתתפות בדיונים קליניים המבוססים על מקרי אמת או על שימוש באמצעי לימוד אינטראקטיביים. יש לנצל את הזמן בכיתה לדיון קליני ועיבוד החומר ולא להעברת חומר.
- כל סטודנט יקבל ויציג בפני חבריו הסטודנטים ורופאי המחלקה שני מטופלים בכל שבוע. בשאיפה כל סטודנט ייחשף למגוון מצבים קליניים.
- כל סטודנט יכין סמינר, באחד מתחומי הגנטיקה הרפואית, ויציגו לפרום העמיתים והרופאים במחלקה (תוכנית מפורטת תועבר לסטודנטים עוד לפני תחילת הסבב). נושאי הסמינרים יילקחו מתוך רשימת נושאי החובה לפי החלטת מנהל המחלקה/מרכז הסבב.
- יתקיימו דיוני מקרים קליניים המבוססים על מקרי אמת או על שימוש באמצעי לימוד אינטראקטיביים.
- במסגרת קריאת החובה, דיוני מקרים קליניים וסמינרים יכוסה כל החומר שהוגדר כחובה.
- יום הלימודים מתחיל בשעה 8:00 בבוקר ועד 15:30.
- בסוף השבוע הראשון שיחת משוב עם הסטודנטים ע"י מרכז הסבב או מנהל המחלקה.

### תכנית הוראה מפורטת לכל השיעורים:

שבוע ראשון:

יום	משעה	עד שעה	הנושא
ראשון	08:00	09:00	שיחת פתיחה הכרת המחלקה. חלוקת הקבוצה לזוגות וארגון מפורט של הקורס.
	09:00	10:30	דיון, הדגמה ותרגול (לאחר צפייה בחומר מקדים): מבוא לגנטיקה רפואית, אנמנזה גנטית, ובדיקה פיזיקלית דיסמורפולוגית.
	10:30	12:00	מרפאה טרום לידתית/מרפאת ילדים (מודרך).
	12:00	12:30	הפסקת צהרים.
	12:30	14:00	מרפאת ילדים/מרפאה טרום לידתית (מודרך).
	14:00	15:00	קבלת חולים (תיקים) והכנת דיון מקרה
	15:00	15:30	הכנת סמינר.

שני	08:00	09:00	שימוש במאגרי מידע. הצגת מקרים זוג סטודנטים יוצא לקהילה עם איש צוות המכון.
	09:00	12:00	מרפאה טרום לידתי/ילדים/נפר וגנטית/אונקוגנטית/דיקורי מי שפיר
	9:00	12:00	מעבדה מולקולרית/מעבדה ציטוגנטית/ מעבדת מחקר
	12:00	12:30	הפסקת צהריים
	12:30	13:30	דיון מקרה קליני מיוחד נירו גנטי.
	13:30	15:00	הצגת סמינר ע"י 2 סטודנטים
	15:00	15:30	קבלת חולים למחר, והכנת סמינר.
שלישי	08:00	09:00	בקר בוקר ודיון במקרים מיוחדים. זוג סטודנטים יוצא לקהילה.
	09:00	12:00	מרפאה טרום לידתי/ילדים/נפר וגנטית/אונקוגנטית/דיקורי מי שפיר
	09:00	12:00	מעבדה מולקולרית/מעבדה ציטוגנטית/ מעבדת מחקר
	12:00	12:30	הפסקת צהרים.
	12:30	13:30	דיון מקרה קליני מיוחד נפרוגנטי.
	13:30	15:00	הצגת סמינר ע"י 2 סטודנטים
	15:00	15:30	הכרות עם תיקי מטופלים מוזמנים למחר.
רביעי	08:00	09:30	ישיבת בוקר מחלקתית. זוג סטודנטים יוצא לקהילה.
	09:30	12:00	מרפאה טרום לידתי/סב-לידתי/נפרוגנטית/אונקוגנטית
	09:00	12:00	מעבדה מולקולרית/מעבדה ציטוגנטית/ מעבדת מחקר
	12:00	12:30	הפסקת צהרים.
	12:30	13:30	דיון מקרה קליני מיוחד המטולוגי-גנטי.
	13:30	15:00	הצגת סמינר ע"י 2 סטודנטים
	15:00	15:30	הכרות עם תיקי מטופלים מוזמנים למחר. הכנת סמינר
חמישי	08:00	09:00	בקר בוקר ודיון במקרים מיוחדים. זוג סטודנטים יוצא לקהילה.
	09:00	12:00	מרפאה טרום לידתי/ילדים/נירוגנטית/אונקוגנטית

מעבדה מולקולרית/מעבדה ציטוגנטית/ מעבדת מחקר	12: 00	09: 00
הפסקת צהרים.	12: 30	12: 00
סמינר מיוחד אופטלמולוגיה- גנטית.	13: 30	12: 30
הצגת סמינר ע"י 2 סטודנטים	15: 00	13: 30
הכרות עם תיקי מטופלים מוזמנים למחר.	15: 30	15: 00

שבוע שני:

יום	משעה	עד שעה	הנושא	
ראשון	08: 00	09: 00	ישיבת בוקר קלינית	
	9: 00	12: 00	מרפאה טרום לידתית/מרפאת ילדים	
	12: 00	12: 30	הפסקת צהרים.	
	12: 30	13: 30	פתולוגיה וגנטיקה בקור מודרך ודיון במקרים מיוחדים	
	13: 30	15: 00	סמינר סטודנטים (2)	
	15: 00	15: 30	הכנת מקרים למחר וסמינר.	
שני	08: 00	09: 00	פתולוגיה וגנטיקה דיון במקרה מיוחד. זוג סטודנטים יוצא לקהילה עם איש צוות המכון.	
	09: 00	12: 00	מרפאה טרום לידתית/ילדים/נפר וגנטית/אונקוגנטי/דיקורי מי שפיר	
	9: 00	12: 00	מעבדה מולקולרית/מעבדה ציטוגנטית/ מעבדת מחקר	
	12: 00	12: 30	הפסקת צהריים	
	12: 30	13: 30	דיון מקרה קליני מיוחד אונקוגנטי.	
	13: 30	15: 00	הצגת סמינר ע"י 2 סטודנטים	
	15: 00	15: 30	קבלת חולים למחר, והכנת סמינר.	
	שלישי	08: 00	09: 00	בוקר בוקר ודיון במקרים מיוחדים. זוג סטודנטים יוצא לקהילה.
		09: 00	12: 00	מרפאה טרום לידתית/ילדים/נפר וגנטית/אונקוגנטי/ דיקורי מי שפיר
		09: 00	12: 00	מעבדה מולקולרית/מעבדה ציטוגנטית/ מעבדת מחקר
12: 00		12: 30	הפסקת צהרים.	
12: 30		13: 30	דיון מקרה קליני מיוחד קרדיולוגי גנטי-מטבולי.	

הצגת סמינר ע"י 2 סטודנטים	15: 00	13: 30	
הכרות עם תיקי מטופלים מוזמנים למחר.	15: 30	15: 00	
ישיבת בוקר מחלקתית. זוג סטודנטים יוצא לקהילה.	09: 30	08: 00	רביעי
מרפאה טרום לידתי/סב-לידתי/נפרוגנטית/אונקוגנטית	12: 00	09: 30	
מעבדה מולקולרית/מעבדה ציטוגנטית/ מעבדת מחקר	12: 00	09: 00	
הפסקת צהרים.	12: 30	12: 00	
דיון מקרה קליני מיוחד מטבולי- סקר ילודים.	13: 30	12: 30	
הצגת סמינר ע"י 2 סטודנטים	15: 00	13: 30	
הכרות עם תיקי מטופלים מוזמנים למחר. הכנת סמינר	15: 30	15: 00	
בוקר בוקר ודיון במקרים מיוחדים. זוג סטודנטים יוצא לקהילה.	09: 00	08: 00	חמישי
מרפאה טרום לידתי/ילדים/נוירוגנטית/אונקוגנטית	12: 00	09: 00	
מעבדה מולקולרית/מעבדה ציטוגנטית/ מעבדת מחקר	12: 00	09: 00	
הפסקת צהרים.	12: 30	12: 00	
סמינר מיוחד גנטיקה בקהילה	13: 30	12: 30	
הצגת סמינר ע"י 2 סטודנטים	15: 00	13: 30	
הכרות עם תיקי מטופלים מוזמנים למחר.	15: 30	15: 00	

### ג. חובות הקורס:

#### דרישות קדם:

הנחת היסוד היא שהנושאים הבאים נלמדו בשנים הפרה-קליניות, והסטודנט בקיא בהם: רצוי שהרוטציה בגנטיקה תתקיים לאחר הרוטציות ברפואה פנימית, ילדים וגינקולוגיה ומיילדות

1. ידע בציטוגנטיקה
2. ידע בגנטיקה מולקולרית
3. ידע אספקטים בסיסיים ועדכניים של הריון ופוריות.
4. ידע באספקטים בסיסיים ועדכניים של רפואת ילדים.
5. ידע עדכני באונקוגנטיקה .
6. ידע בסיסי באמבריולוגיה ואנטומיה.

#### מרכיבי הציון הסופי:

- נוכחות חובה.
- על מנת לעבור את הקורס נדרש ציון 60 לפחות, בכל אחד ממרכיבי הציון הסופי.

- הערכה של המחלקה : 60%
- ציון בחינה מסכמת : 40%

א. בחינה מסכמת תתקיים בסוף התקופה בבוקר היום האחרון לסבב הקליני בת 30 שאלות מתוך חומר החובה.

ב. הערכה של הסטודנט ע"י מרכז הסבב במחלקה בסוף הלימודים : מרכיבי ההחלטה הם השתתפות בקרקשיפ, רמת הצגת המטופלים שנחשף אליהם, רמת הסמינרים שהסטודנט הכין בעיקר בנושאים הקשורים לחוליו, התנהגות אישית עם הצוות, חברי הקבוצה והמטופלים.

### ג. ביבליוגרפיה :

\* Thompson & Thompson genetics in medicine, by Robert MD Nussbaum, Roderick McInnes, and Huntington Willard (Elsevier Publishing, 2007).

\* New Clinical Genetics, by Andrew Read and Dian Donnai (Scion Publishing Ltd, 2007).

\*Pyeritz, Connor, Rimoin, Korf. Principles and practice of medical genetics. Elseveir edt. 2002

\*Harper. Practical Genetic counseling. Heinemann Publishers, Oxford, 2004

\*Gardner, Sutherland. Chromosome abnormalities and Genetic counseling. Oxford University press US, 2004