

סילבוס קורס גנטיקה

דרישות קדם (אם אין נא לרשום אין)/מקביל

ביולוגיה של התא², גנטיקה מולקולרית

תיאור/תקציר הקורס: מושגים וחוקי התורשה, היכרות עם דרכי תורשה שונות, ניתוח עצי משפחה, תכונות מונוגניות, פוליגניות ומורכבות, מוטציות ומגננוני תיקון, תאחיזה ורקומבינציה, ציטוגנטיקה ואנאופלואידיות, גנטיקה של התפתחות, גנטיקה של אוכלוסיות, ריפוי גנטי, סוגיות אתיות בגנטיקה.

מטרות הקורס:

1	הבנת עקרונות ומושגים בסיסיים בחוקי התורשה
2	הבנת דרכי תורשה וניתוח על פי עצי משפחה
3	הכרת מנגנונים המובילים למחלות ושינויים גנטיים
4	הכרות עם שיטות מחקר גנטי לגילוי גנים חדשים בתורשה מונוגנית ותורשה רב גורמית
5	הכרות עם גנטיקה התפתחותית וגנטיקה של אוכלוסיות
6	היכרות עם טבנולוגיות מתקדמות של ריפוי באמצעות כלים גנטיים מולקולריים
7	סוגיות אתיות במחקר גנטי בסיסי וקליני

תוצרי למידה (מה מצופה מהסטודנט/ית להבין, לבצע וכו' בסוף הקורס)

1	התלמידים יבינו עקרונות ומושגים בגנטיקה ובחוקי התורשה, וידעו לחשב סיכויים להורשה של תכונות גנטיות, גם דרך עצי משפחה.
2	התלמידים יקבלו כלים ורקע להבנת תהליכי התפתחות גנטיים בבריאות ובחולי (מחלות ושינויים גנטיים) ולהבנת שיטות מתקדמות למחקר גנטי.
3	התלמידים כיצד נוצרים הבדלים גנטיים בין אוכלוסיות וסוגיות אתיות בגנטיקה מחקרית וקלינית.

נושאי \ תכני הקורס:

מספר השבוע	נושא	מספר מפגשים \ שעות	שם המרצה	מספר פריט ממקורות חובה/מומלץ
1	מושגים בגנטיקה : גנוטיפ, פנוטיפ , דומיננטי , רצסיבי, אלל, גן, הומוזיגוט, הטרוזיגוט	2	ציפי	Griffiths. (2020) Chapters 1-2
1	בניית עץ משפחה HUMAN PEDGREE ניתוח עצי משפחה וקביעת	2	ציפי	Griffiths. (2020) Chapter 2.6

			אורח התורשה לפיהם	
	מתרגלות בהדרכת ציפי	2	תרגול מושגים + ציור עץ משפחה פרטי	1
Griffiths. (2020) Chapter 2	ד"ר טובה הרשקוביץ	4	עקרונות התורשה המנדלית: תורשה אוטוזומלית רצסיבית ודומיננטית. דוגמאות למחלות ולתכונות העוברות בתורשה, חישוב הסיכון להישנות, אבחון הנשאים.	2
	מתרגלות בהדרכת טובה		תרגול חישובי סיכויי מחלה תוך ניתוח עצי משפחה Basian Analysis	2
Griffiths. (2020) Chapters 12.4 , 2.6	ד"ר טובה הרשקוביץ	2	תורשה מנדלית בכרומוזומי המין (תכונות בתאחיזה לכרומוזום X או Y), אינאקטיבציה של כרומוזום X ומוזאיקה	3
Griffiths. (2020) Chapter 3	ד"ר טובה הרשקוביץ	2	תורשה מיטוכונדרילית (אמהית)	3
	מתרגלות בהנחיית ד"ר טובה הרשקוביץ		תרגול ניתוח עצי משפחה של מחלות בתאחיזה לכרומוזומי המין וגנים מיטוכונדריליים	3
Griffiths. (2020) Chapter 3	ד"ר עדי נוימן	2	תורשה דיהיברידית ופוליגנית, אפיסטזיס	4
Harper (2019) Chapter 3	ד"ר עדי נוימן	2	תורשה לא מנדלית: חצי- דומיננטיות, קו-דומיננטיות, תורשה של סוגי דם, פנוטיפ פליאוטרופי, אפיסטזיס וחדירות.	4
	ד"ר עדי נוימן		אינטראקציות בין גנים ותורשה לא מנדלית	4
Griffiths. (2020) Chapter 17	ציפי	4	שיחלוף ואי-הפרדת כרומוזומים (אנאופלואידיות). ציטוגנטיקה: קריוטיפ תקין,	5

			חוסר הפרדה במיזוה - תסמונת דאון, תסמונת טרנר, תסמונת קליינפלטור. החתמה גנומית+UPD	
			ציטוגנטיקה	5
Griffiths. (2020) Chapter 12	דר עדי נוימן	4	מבנה גנים ובקרת ביטוי גנים אאוקריוטיים, אפיגנטיקה, מודיפיקציות היסטונים, אלמנטי בקרה	6
			בקרת ביטוי גנים	6
Griffiths. (2020) Chapter 15	ד"ר עדי נוימן	2	מוטציות ותיקון דנ"א : סוגי מוטציות ומנגנוני תיקון, אבולוציה, SNP.	7
Griffiths. (2020) Chapter ,	ד"ר טובה הרשקוביץ	2	סרטן ותורשה- תהליך ההתפתחות הסרטנית כתלות בצבירת מוטציות ושינויים גנטיים, אברציות כרומוזומליות וטרנסלוקציות, סוגי סרטן משפחתי, אונקוגנים וגנים מדכאי גידול,	7
	ד"ר טובה הרשקוביץ		וריאנטים גנטיים שונים/ מחלות גנטיות בהתאמה.	7
	ד"ר עדי נוימן	2	גנטיקה התפתחותית	8
Griffiths. (2020) Chapter 4	ד"ר עדי נוימן	4	רקומבינציה ומיפוי גנטי- תאחיזה, שחלופים בין כרומוזומים הומולוגיים- השפעה על שונות גנטית, חישוב מרחקים גנטיים ובניית מפות גנטיות.	9
	מתרגלות בהנחיית ד"ר עדי נוימן		תרגיל מגוון גנטי	9
Griffiths. (2020) Chapter 20	ד"ר עדי נוימן	2	סמנים גנטיים וריצוף הגנום האנושי	10
	ד"ר עדי נוימן	2	אבולוציה של גנים וגנומים, טרנספוזונים	10
	מתרגלות בהנחיית		תרגול סמנים גנטיים	10

	ד"ר עדי נוימן			
	ד"ר עדי נוימן	2	מחלות מורכבות, גנומיקה פונקציונלית	11
Griffiths. (2020) Chapter 18	ד"ר טובה הרשקוביץ	2	גנטיקה של אוכלוסיות, שיווי משקל הרדי ויינברג, חישוב סטטיסטי של אללים באוכלוסיות שונות.	12
			תרגיל גנטיקה של אוכלוסיות	12
Griffiths. (2020) Chapter 18	ד"ר עדי נוימן	4	גישה מולקולרית לטיפול במחלות גנטיות : ריפוי גני, עריכה גנומית, עקרונות בהנדסה גנטית	13
	מתרגלות בהנחיית ד"ר עדי נוימן		תרגיל הנדסה גנטית	13
?	ציפי	4	היבטים אתיים בגנטיקה וגנומיקה	14
	מתרגלות בהנחיית ציפי		תרגיל סוגיות אתיות	14

ביבליוגרפיה חובה - עדכנית

1. Griffiths, A.J.F. Wessler, S.R. Lewontin, R.C. & Carroll S.B (2020). <i>An introduction to Genetic Analysis</i> . New York: W.H. Freeman. 12th Ed. ISBN: 1319114784
2.

ביבליוגרפיה מומלצת/רשות

Harper, P.S. (2019) <i>Practical Genetic Counselling</i> . CRC Press. 8th Ed. ISBN: 978-0-340-99069-8