

بسمه تعالی

برنامه درس اپیدمیولوژی مولکولی و ژنتیک

اهمیت درس و شیوه تدریس

پس از اتمام پروژه ژنوم انسان در سال ۲۰۰۳، انتظار زیادی به وجود آمده است که با شناخت توالی ژنوم انسان و شناسایی ژن هایی که عملکردهای مختلف را بر عهده دارند، نقش ژنتیک در سبب شناسی بیماری ها و اثرات متقابل ژنتیک و محیط هم در ایجاد بیماری و هم در پاسخ به درمان ها بهتر از گذشته درک شود. این موضوع اهمیت اپیدمیولوژی ژنتیک را بیشتر کرده است به نحوی که شاید بتوان گفت در عصر حاضر ژنتیک اپیدمیولوژی فعال ترین شاخه اپیدمیولوژی از نظر به کار گیری روش های جدید و کشف یافته های علمی مهم می باشد. از نشانه های این قضیه این است که فرصت های شغلی برای اپیدمیولوژیست های متبحر در ژنتیک اپیدمیولوژی از سایر رشته ها بیشتر است.

در این درس، مسائلی از قبیل تجمع فAMILی، مطالعات دوقلویی و فرزندخواندگی، میزان همخوانی (concordance)، تحلیل جداسازی (segregation)، تحلیل پیوستگی (linkage)، مطالعه همراهی (association study)، و مطالعات همراهی طول ژنوم (GWAS) مورد بحث قرار میگیرند. انتظار می رود دانشجویان از مبانی انواع مطالعات اپیدمیولوژیک به ویژه مطالعه مورد-شاهدی و همچنین از متغیرهای مخدوش کننده و اثر متقابل اطلاع قبلی کافی داشته باشند. مطالعه بر هم کنش کل ژنوم انسان (genomics)، با کل مواجهه های او (exposome)، کل RNA نسخه برداری شده (transcriptome)، کل پروتئین (proteome)، کل متابولیت ها (metabolome)، کل محتوای اپی ژنوم (epigenome) و کل میکرب های داخل بدن (microbiome) موضوع مطالعه ژنتیک اپیدمیولوژی است.

تعداد واحد: ۲

مسئول درس: دکتر سید عباس متولیان

اهداف کلی

- آشنایی دانشجویان با مفاهیم پایه ژنتیک اپیدمیولوژی
 - افزایش آگاهی و مهارت دانشجویان در درک انواع مطالعات ژنتیک اپیدمیولوژی
- انتظار می رود در پایان دوره فراگیران قادر باشند:
- (۱) تعریف موتاسیون، پلی مورفیسم و SNP را بیان کند.
 - (۲) مطالعات ژنوم انسانی، HapMap، Genome ۱۰۰۰ و سایر مطالعات بین المللی ژنتیک را بشناسد.
 - (۳) جایگاه ژنتیک اپیدمیولوژی در سبب شناسی بیماری و سلامت را توضیح دهند.
 - (۴) شاخص محاسبه تجمع فAMILی را معرفی و نحوه محاسبه آن را بیان کند.
 - (۵) مطالعه "تنها مورد" (case-only) را بشناسد و کاربرد آن در تعیین اثر متقابل ژن و محیط را توضیح دهد.
 - (۶) تعادل هاردی-واینبرگ را توضیح دهد و پیش فرض های آن را تفسیر کند.
 - (۷) مطالعه تحلیل آمیختگی (commingling analysis) در مورد صفات کمی را بشناسد و نقاط ضعف آن را توضیح دهد.
 - (۸) نحوه انجام مطالعات دوقلویی و شاخص های آن برای صفات کیفی (concordance) و کمی (heritability) را بیان کند.
 - (۹) تحلیل جداسازی را بشناسد و شاخص های مورد استفاده در مطالعات segregation analysis را تفسیر کند.
 - (۱۰) اهمیت و کاربرد مطالعه linkage analysis را شرح دهد و تفسیر LOD score را بداند.
 - (۱۱) نحوه انجام و شاخص های مورد استفاده در nonparametric linkage analysis را شرح دهد.
 - (۱۲) مطالعات همراهی ژن انتخاب شده (candidate gene association study) را بشناسد.
 - (۱۳) مطالعات GWAS و نقاط قوت و ضعف آنها را توضیح دهد.
 - (۱۴) پدیده Linkage disequilibrium را شرح دهد.
 - (۱۵) اپی ژنتیک و مطالعات همراهی آن با بیماری ها را بشناسد.

برنامه کلاس

موضوع	ردیف
Review of epidemiologic methods (study designs)	۱
Review of epidemiologic methods (confounding/ interaction)	۲
Review of genetic concepts	۳
Human Genome Project, HapMap and other important genetic studies	۴
Case-only studies	۵
Measurement of genetic exposure	۶
Population genetics	۷
Familial aggregation	۸
Segregation analysis	۹
Linkage analysis	۱۰
Association studies	۱۱
Genome-Wide Association Studies (GWAS)	۱۲
Group reports	۱۳
Group reports	۱۴
Group reports	۱۵
Group reports	۱۶

نحوه ارزیابی:

حضور فعال و منظم در کلاس ۱۵٪

گزارش کار گروهی ۲۵٪

امتحان پایانی ۶۰٪

منابع درس:

- ۱) Teare MD. *Genetic Epidemiology*. Springer, ۲۰۱۱.
- ۲) Genetic Epidemiology Series. *Lancet*. Vol ۳۶۶, ۲۰۰۵.