معاونت آموزشی

مرکز مطالعات و توسعه آموزش علوم پزشکی

واحد برنامه‌ریزی آموزشی

# چارچوب طراحی«طرح دوره»

**اطلاعات درس:**

گروه آموزشی ارایه دهنده درس: ژنتیک پزشکی

عنوان درس: بیوانفورماتیک

کد درس: ۱۰

نوع و تعداد واحد[۱]: عملی (۱ واحد)

نام مسؤول درس: دکتر پویا صالحی‌پور

مدرس/ مدرسان: دکتر پویا صالحی‌پور؛ دکتر غلامرضا رفیعی؛ دکتر مهدیه شیرزاد؛ دکتر پوریا خانی

پیش‌نیاز/ هم‌زمان: ندارد

رشته و مقطع تحصیلی: رشته ژنتیک پزشکی در مقطع کارشناسی ارشد

**اطلاعات مسؤول درس:**

رتبه علمی: استادیار

رشته تخصصی: ژنتیک پزشکی

محل کار: دانشگاه علوم پزشکی تهران – دانشکده پزشکی – گروه ژنتیک پزشکی

تلفن تماس: ۰۹۱۰۵۴۴۱۹۷۰

نشانی پست الکترونیک: psalehipour@tums.ac.ir

[۱] مشتمل بر: نظری، عملی و یا نظری- عملی به تفکیک تعداد واحدهای مصوب. (مثال: ۲ واحد نظری، ۱ واحد عملی)

**توصیف کلی درس (انتظار می‌رود مسؤول درس ضمن ارائه توضیحاتی کلی، بخش‌های مختلف محتوایی درس را در قالب یک یا دو بند، توصیف کند):**

درس بیوانفورماتیک در مقطع کارشناسی ارشد ژنتیک انسانی، درسی عملی و مسئله‌محور است که دانشجویان را با منطق بازیابی، سازمان‌دهی، ارزیابی و تحلیل داده‌های مولکولی و ژنومی آشنا می‌کند. محتوای آن بر اساس برنامه درسی اجراشده شامل ساختار ژنوم و انواع ترنسکریپت‌ها، پایگاه‌های تغییرات ژنتیکی، داده‌های عمومی GEO و SRA، مبانی گردش‌کارهای WES و RNA-seq، منابع توالی و ساختار پروتئین، طراحی پرایمر، تحلیل شبکه‌ها، همتایابی و فیلوژنی و نیز پایگاه‌ها و ابزارهای مرتبط با سرطان است. تأکید بر انتخاب درست منابع، شناخت فراداده‌ها و تفسیر انتقادی یافته‌هاست؛ نه صرفاً حفظ نام پایگاه‌ها یا نرم‌افزارها.

بخش مهارتی درس از طریق سه مجموعه پروژه با محوریت محیط لینوکس و ابزارهای خط فرمان، نرم‌افزار CLC و افزونه‌های مرتبط و برنامه‌نویسی پایتون و کتابخانه‌های مورد استفاده در بیوانفورماتیک دنبال می‌شود. انتظار می‌رود دانشجو بتواند مسئله‌ای متناسب با سطح درس را به پرسش قابل تحلیل تبدیل کند، داده و ابزار مناسب برگزیند، مراحل کار را مستند سازد و خروجی را با توجه به کیفیت داده، فروض روش و محدودیت شواهد گزارش کند.

**اهداف کلی/ محورهای توان‌مندی:**

۱. کسب توانایی دسترسی هدفمند به پایگاه‌های داده ژنومی، ترنسکریپتومی، واریانت‌ها، پروتئین و سرطان و انتخاب منبع مناسب

۲. درک ساختار داده‌های مولکولی، شناسه‌ها، نسخه‌های مرجع، فراداده‌ها و اصول کنترل کیفیت

۳. آشنایی کاربردی با منطق گردش‌کارهای تحلیل داده‌های توالی‌یابی نسل جدید در سطح مقدماتی، به‌ویژه WES و RNA-seq.

۴. به‌کارگیری اصول پایه طراحی پرایمر، همتایابی توالی، تفسیر ساختار پروتئین، نمایش شبکه زیستی و تحلیل مقدماتی فیلوژنتیک.

۵. آشنایی با محیط‌های لینوکس، نرم‌افزار CLC و پایتون در جهت انجام کارهای بیوانفورماتیکی

**اهداف اختصاصی/ زیرمحورهای هر توان‌مندی:**

**الف) حیطه شناختی (Cognitive): در پایان این دوره، دانشجو باید بتواند:**

۱. تفاوت داده‌های ژنومی، ترنسکریپتومی، پروتئومی و داده‌های مربوط به واریانت را توضیح دهد.
۲. ساختار ژن، ژنوم و ترنسکریپت (از جمله ایزوفرم‌ها و عناصر اگزونی/اینترونی) را شرح دهد.
۳. مفهوم شناسه‌های پایگاه داده، نسخه مجموعه مرجع و اهمیت ذکر نسخه و زمان بازیابی داده را توضیح دهد.
٤. انواع عمده تغییرات توالی مانند SNV و indel را از یکدیگر تمایز دهد.
٥. ساختار اطلاعات مطالعات ثبت‌شده در GEO و SRA و نقش فراداده‌ها در انتخاب مجموعه داده را شرح دهد.
٦. گام‌های اصلی تحلیل مقدماتی WES از داده خام تا اولویت‌بندی واریانت را به ترتیب صحیح بیان کند.
۷. گام‌های اصلی تحلیل RNA-seq را توضیح دهد.
۸. شاخص‌های طراحی پرایمر مانند طول، Tm، درصد GC، اندازه محصول و اختصاصیت را تبیین کند.
۹. هدف، تفاوت و کاربرد همتایابی جفتی و چندتایی را توضیح داده و محدودیت‌های یک درخت فیلوژنتیک را تشخیص دهد.
۱۰. منابع داده مرتبط با سرطان را از نظر نوع نمونه، نوع اندازه‌گیری و محدوده استنتاج مقایسه کند.
۱۱. کارکرد ابزارهای متنی لینوکس، مراحل کلی اجرای تحلیل در CLC و اجزای اساسی یک اسکریپت پایتون را توضیح دهد.

**ب) حیطه عاطفی (Affective): در پایان این دوره، دانشجو باید:**

۱. در بازیابی و استفاده از داده‌ها، اصول محرمانگی، مجوز دسترسی، حقوق مالکیت فکری و استناد علمی را رعایت کند.
۲. نسبت به کیفیت و خاستگاه داده، تفاوت نسخه‌های پایگاه داده و امکان خطای محاسباتی حساسیت علمی نشان دهد.
۳. در برابر نتایج ناسازگار یا مبهم، با نگرش انتقادی و بدون ارائه نتیجه‌گیری قطعیِ ناموجه رفتار کند.
۴. در فعالیت گروهی، تقسیم کار، تبادل نظر مستند و دریافت/ارائه بازخورد سازنده را رعایت کند.
۵. در ثبت داده ورودی، پارامترها، کد و خروجی‌ها، مسئولیت‌پذیری و پایبندی به بازتولیدپذیری علمی نشان دهد.

**رویکرد آموزشی[1]:**

□ مجازی[2] ■ حضوری □ ترکیبی[3]

**روش‌های یاددهی- یادگیری با عنایت به رویکرد آموزشی انتخاب شده:**

**رویکرد مجازی**

□ کلاس وارونه
□ یادگیری مبتنی بر بازی دیجیتال
□ یادگیری مبتنی بر محتوای الکترونیکی تعاملی
□ یادگیری مبتنی بر حل مسئله (PBL)
□ یادگیری اکتشافی هدایت شده
□ یادگیری مبتنی بر سناریوی متنی
□ یادگیری مبتنی بر مباحثه در فروم

سایر موارد (لطفاً نام ببرید) -------

**رویکرد حضوری**

■ سخنرانی تعاملی (پرسش و پاسخ، کوئیز، بحث گروهی و ...)
■ بحث در گروههای کوچک
□ ایفای نقش
■ یادگیری اکتشافی هدایت شده
■ یادگیری مبتنی بر تیم (TBL)
■ یادگیری مبتنی بر حل مسئله (PBL)
□ یادگیری مبتنی بر سناریو
■ استفاده از دانشجویان در تدریس (تدریس توسط همتایان)
□ یادگیری مبتنی بر بازی

سایر موارد (لطفاً نام ببرید) -------

**رویکرد ترکیبی**

ترکیبی از روش‌های زیرمجموعه رویکردهای آموزشی مجازی و حضوری، به کار می‌رود.

لطفا نام ببرید .....

1. Educational Approach
2. Virtual Approach
3. Blended Approach: Blended learning is an approach to education that combines online educational materials and opportunities for interaction online with traditional place-based classroom methods.

**تقویم درس:**

**سرفصل‌ها و زمان‌بندی**

| جلسه | عنوان مبحث | روش تدریس | فعالیت‌های یادگیری/ تکالیف دانشجو | نام مدرس/ مدرسان |
|---|---|---|---|---|
| ۱ | آشنایی با بانک‌های اطلاعاتی و نرم‌افزارهای مرتبط با Genomics و ساختار ژنوم | سخنرانی تعاملی، یادگیری اکتشافی هدایت شده | شناسایی یک ژن در پایگاه ژنومی؛ ثبت شناسه، موقعیت ژنومی و نسخه مرجع. | دکتر صالحی‌پور |
| ۲ | آشنایی با بانک‌های اطلاعاتی و نرم‌افزارهای مرتبط با Transcriptomics؛ ساختار انواع ترنسکریپت‌ها | سخنرانی تعاملی، یادگیری اکتشافی هدایت شده | مقایسه ترنسکریپت‌های یک ژن و تشخیص ایزوفرم‌ها و تفاوت ساختار اگزونی. | دکتر پوریا خانی |
| ۳ | بررسی چندشکلی‌ها و موتاسیون‌ها و دیتابیس‌های مرتبط | سخنرانی تعاملی، یادگیری اکتشافی هدایت شده | بازیابی اطلاعات یک واریانت و تفکیک نوع تغییر، شناسه و سطح شواهد موجود. | دکتر صالحی‌پور |
| ۴ | مفاهیم پایه و بررسی بانک‌های داده GEO و SRA | سخنرانی تعاملی، یادگیری اکتشافی هدایت شده | یافتن یک مطالعه عمومی؛ ثبت شماره دسترسی، نوع آزمایش و فراداده‌های ضروری. | دکتر صالحی‌پور |
| ۵ | آشنایی با آنالیز داده‌های Genomics مانند WES | سخنرانی تعاملی، یادگیری مبتنی بر حل مسئله | ترسیم مراحل کلی QC، همترازی، شناسایی واریانت و تفسیر محدودیت‌های تحلیل WES. | دکتر صالحی‌پور |
| ۶ | آشنایی با آنالیز داده‌های Transcriptomics مانند RNA-seq | سخنرانی تعاملی، یادگیری مبتنی بر حل مسئله | ترسیم مراحل QC، همترازی/شبه‌همترازی، کمی‌سازی و تحلیل بیان ژن؛ بررسی اثر طراحی مطالعه. | دکتر صالحی‌پور |
| ۷ | کار با پایگاه‌های توالی و ساختار پروتئین: UniProt ، NCBI Protein، ExPASy، InterPro، Pfam و PDB | سخنرانی تعاملی، یادگیری مبتنی بر حل مسئله | تهیه شناسنامه یک پروتئین شامل توالی، دومین‌ها، عملکرد و ساختار سه‌بعدیِ در دسترس. | دکتر صالحی‌پور |
| ۸ | طراحی پرایمر | سخنرانی تعاملی، یادگیری مبتنی بر حل مسئله | پیشنهاد یک جفت پرایمر و گزارش طول، Tm، GC، طول آمپلیکون و بررسی اختصاصیت محاسباتی. | دکتر صالحی‌پور |
| ۹ | آشنایی با نرم‌افزارهای رسم شبکه | سخنرانی تعاملی، یادگیری اکتشافی هدایت شده | ایجاد یک شبکه کوچک زیستی و تفسیر گره، یال و محدودیت داده‌های ارتباطی. | دکتر صالحی‌پور |

| | | | | |
|---|---|---|---|---|
| ۱۰ | مفاهیم و ابزارهای همتایابی (Alignment) و ترسیم درخت فیلوژنی | سخنرانی تعاملی، یادگیری مبتنی بر حل مسئله | مقایسه همتایابی جفتی و چندتایی؛ ساخت یک درخت نمونه و بیان محدودیت تفسیر تکاملی. | دکتر مهدیه شیرزاد |
| ۱۱ | آشنایی با بانک‌های اطلاعاتی و نرم‌افزارهای مرتبط با سرطان | سخنرانی تعاملی، یادگیری اکتشافی هدایت شده | بازیابی و جمع‌بندی داده‌های یک ژن/تغییر ژنتیکی مرتبط با سرطان همراه با ذکر منبع و محدودیت. | دکتر غلامرضا رفیعی |
| ۱۲ | پروژه A: لینوکس و ابزارهای مرتبط در بیوانفورماتیک ـ بخش اول | بحث در گروههای کوچک؛ یادگیری مبتنی بر تیم | کار با مسیرها، فایل‌ها، دستورات پایه و مدیریت ورودی/خروجی در محیط لینوکس. | دکتر صالحی‌پور |
| ۱۳ | پروژه A: لینوکس و ابزارهای مرتبط در بیوانفورماتیک ـ بخش دوم | بحث در گروههای کوچک؛ یادگیری مبتنی بر تیم | اجرای گردش‌کار کوتاه روی فایل نمونه و مستندسازی دستورات، خروجی و خطاهای احتمالی. | دکتر صالحی‌پور |
| ۱۴ | پروژه B: نرم‌افزار CLC و پلاگین‌های مرتبط ـ بخش اول | بحث در گروههای کوچک؛ یادگیری مبتنی بر تیم | تعریف پروژه، ورود داده، آشنایی با ابزارهای مرتبط و انتخاب روش مناسب تحلیل در CLC. | دکتر صالحی‌پور |
| ۱۵ | پروژه B: نرم‌افزار CLC و پلاگین‌های مرتبط ـ بخش دوم | بحث در گروههای کوچک؛ یادگیری مبتنی بر تیم | اجرای یک تحلیل نمونه در CLC، ذخیره خروجی‌ها و گزارش پارامترهای مؤثر بر نتیجه. | دکتر صالحی‌پور |
| ۱۶ | پروژه C: پایتون و کتابخانه‌های مرتبط در بیوانفورماتیک ـ بخش اول | بحث در گروههای کوچک؛ یادگیری مبتنی بر تیم | ایجاد محیط اجرای کد؛ آشنایی با متغیر، شرط، حلقه، تابع و خواندن فایل زیستی نمونه. | دکتر صالحی‌پور |
| ۱۷ | پروژه C: پایتون و کتابخانه‌های مرتبط در بیوانفورماتیک ـ بخش دوم | بحث در گروههای کوچک؛ یادگیری مبتنی بر تیم | اجرای اسکریپت کوتاه برای پردازش داده زیستی و ثبت کد، داده ورودی و خروجی بازتولیدپذیر. | دکتر صالحی‌پور |
| ۱۸ | **آزمون پایان ترم** | | | |

**وظایف و انتظارات از دانشجو:**

۱. حضور منظم و فعال در تمام جلسات و انجام تکالیف هر جلسه.
۲. همراه داشتن ملزومات دسترسی به ابزارهای آموزشی.
۳. مشارکت در تمرین‌های عملی، طرح پرسش، گفت‌وگوی علمی و همکاری مسئولانه در فعالیت‌های فردی یا گروهی.

**روش ارزیابی دانشجو:**

حضور و مشارکت کلاسی: ۲ نمره
تکالیف کلاسی: ۸ نمره
ارائه‌های دانشجویی: ۱۰ نمره

**منابع:**


NCBI (https://www.ncbi.nlm.nih.gov/)

NCBI GEO (https://www.ncbi.nlm.nih.gov/geo/)

SRA (https://www.ncbi.nlm.nih.gov/sra)

Ensembl (https://www.ensembl.org/)

UCSC Genome Browser (https://genome.ucsc.edu/)

UniProt (https://www.uniprot.org/)

Primer3 (https://primer3.org/)

Biopython (https://biopython.org/)

CLC Genomics Workbench

Pevsner J. Bioinformatics and Functional Genomics. Wiley-Blackwell, 3rd ed. 2015.

Buffalo V. Bioinformatics Data Skills. O'Reilly Media, 2015.

پیوست ۱

| چک لیست ارزیابی طرح دوره | | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|
| گروه | رشته مقطع | نام درس | آیتم | معیارهای ارزیابی | چگونگی پردازش طرح با توجه به معیارها | | |
| | | | | | قابل قبول | نیازمند اصلاح | توضیحات در خصوص موارد نیازمند اصلاح |
| | | | اطلاعات درس | به اطلاعات کلی درس اعم از گروه آموزشی ارایه دهنده درس، عنوان درس، کد درس، نوع و تعداد واحد، نام مسؤول درس و سایر مدرسان، دروس پیش نیاز و هم‌زمان .و رشته و مقطع تحصیلی اشاره شده است | | | |
| | | | اطلاعات مسؤول درس | اطلاعات مسؤول درس اعم از رتبه علمی، رشته تخصصی، .اطلاعات تماس و ... درج شده است | | | |
| | | | توصیف کلی درس | بخش‌های مختلف محتوایی درس در حد یک یا دو بند .معرفی شده است | | | |
| | | | اهداف کلی/ محورهای توانمندی | اهداف کلی/ محورهای توانمندی با قالب نوشتاری صحیح .درج شده‌اند. | | | |
| | | | اهداف اختصاصی/ زیرمحورهای هر توان‌مندی | اهداف اختصاصی/ زیرمحورهای هر توان‌مندی با قالب .نوشتاری صحیح درج شده‌اند | | | |
| | | | رویکرد آموزشی | رویکرد آموزشی مورد نظر در ارایه دوره اعم از حضوری، .مجازی و ترکیبی مشخص شده است | | | |
| | | | روش‌های یاددهی- یادگیری | .روش‌های یاددهی و یادگیری درج شده‌اند | | | |
| | | | تقویم درس | جدول مربوط به تقویم درس، به طور کامل تکمیل شده .است | | | |
| | | | وظایف و انتظارات از دانشجو | وظایف و انتظارات از دانشجویان نظیر حضور منظم در کلاس درس، انجام تکالیف در موعد مقرر، مطالعه منابع معرفی شده و مشارکت فعال در برنامه‌های کلاس و ... .تعریف شده و درج گردیده است | | | |
| | | | نحوه ارزیابی دانشجو | نحوه ارزیابی دانشجو با ذکر نوع ارزیابی (تکوینی/تراکمی)، روش ارزیابی و سهم هر نوع/ روش .ارزیابی در نمره نهایی دانشجو، درج شده است | | | |
| | | | منابع | کتاب‌های درسی، نشریه‌های تخصصی، مقاله‌ها و نشانی وب‌سایت‌های مرتبط، معرفی شده‌اند | | | |