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: ژنتیک جمعیت

کد درس: ۰۹

نوع و تعداد واحد[۱]: نظری ۲ واحد

نام مسؤول درس: دکتر پویا صالحی پور

مدرس/ مدرسان: دکتر پویا صالحی‌پور؛ دکتر ذکری؛ دکتر سید مصطفی حسینی

پیش‌نیاز/ هم‌زمان: ژنتیک انسانی کد ۰۴ – ژنتیک مولکولی کد ۰۷

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 ژنتیک جمعیت به بررسی توزیع و تغییر فراوانی آلل‌ها، ژنوتیپ‌ها و تنوع ژنتیکی در جمعیت‌های انسانی و عوامل مؤثر بر آن می‌پردازد. در این درس، مفاهیم جمعیت و ساختار جمعیتی، تعادل هاردی–واینبرگ، روش‌های برآورد فراوانی آللی و ژنوتیپی، نیروهای تکاملی شامل جهش، گزینش، مهاجرت و رانش ژنتیکی، جداسازی و الگوهای جفت‌گیری، هم‌خونی و پیامدهای آن، چندشکلی‌های ژنتیکی و توزیع گروه‌های خونی بررسی می‌شود. دانشجویان با کاربرد مدل‌های احتمالاتی و آزمون‌های آماری در تحلیل مسائل ژنتیک جمعیت آشنا خواهند شد.

بخش کاربردی درس، ارتباط اصول ژنتیک جمعیت با اپیدمیولوژی ژنتیک و پژوهش‌های ژنومیک انسانی را تبیین می‌کند؛ از جمله تفسیر شیوع بیماری‌ها و سهم عوامل ژنتیکی، توارث‌پذیری، طراحی و تحلیل مطالعات جمعیتی، مبانی داده‌های حاصل از ریزآرایه‌های ژنوتایپینگ و توالی‌یابی کم‌عمق، عدم تعادل پیوستگی، تعیین فاز و هاپلوتیپ، مطالعات ارتباط سراسر ژنوم (GWAS) و امتیاز خطر چندژنی (PRS). تأکید درس بر فهم مبانی، انجام محاسبات پایه، تفسیر انتقادی داده‌ها و تشخیص محدودیت‌های روش‌شناختی و کاربرد بالینی نتایج است؛ بدون آنکه آموزش عملی پیشرفته نرم‌افزارها به‌عنوان پیش‌نیاز موفقیت در درس فرض شود.

اهداف کلی/ محورهای توان‌مندی:

۱. تبیین اصول نظری و ریاضی و آمار در ژنتیک جمعیت.

۲. محاسبه و تفسیر فراوانی‌های آللی و ژنوتیپی و کاربرد تعادل هاردی–واینبرگ در مسائل جمعیتی و پزشکی.

۳. تحلیل آثار نیروهای تکاملی، ساختار جمعیتی، الگوهای جفت‌گیری و هم‌خونی بر تغییرات ژنتیکی.

۴. توصیف انواع چندشکلی‌های ژنتیکی و ارزیابی کاربرد نشانگرهای ژنتیکی، گروه‌های خونی و داده‌های ژنومی.

۵. تفسیر مبانی روش‌های آماری و طرح‌های مطالعه در ژنتیک جمعیت و اپیدمیولوژی ژنتیک.

۶. تفسیر بیماری‌های ژنتیکی در جمعیت، توارث‌پذیری، GWAS و PRS و ملاحظات اخلاقی استفاده از داده‌های جمعیتی.

اهداف اختصاصی/ زیرمحورهای هر توان‌مندی:

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

۱. جمعیت مندلی، مخزن ژنی، فراوانی آلل، ژنوتیپ و هاپلوتیپ، چندشکلی ژنتیکی و ساختار جمعیتی را تعریف و از یکدیگر تفکیک کند.

۲. از داده‌های شمارشی ژنوتیپ، فراوانی آلل‌ها و ژنوتیپ‌ها را محاسبه و نتایج را از نظر کیفیت نمونه و اندازه جمعیت تفسیر کند.

۳. فراوانی‌های مورد انتظار ژنوتیپی در تعادل هاردی–واینبرگ را محاسبه کند؛ مفروضات مدل، روش آزمون انحراف و محدودیت استنباط از آن را توضیح دهد.

۴. آثار جهش، گزینش، جریان ژنی/مهاجرت و رانش ژنتیکی را بر فراوانی آللی مقایسه و با مثال‌های عددی ساده پیش‌بینی کند.

۵. مفاهیم اندازه مؤثر جمعیت، اثر بنیان‌گذار، گلوگاه جمعیتی، جداسازی، جفت‌گیری غیرتصادفی و ضریب هم‌خونی را توضیح دهد و کاربردهای پایه آن‌ها را تحلیل کند.

۶. نشانگرهای SNP، STR و CNV، چندشکلی‌های پروتئینی، گروه‌های خونی و آنزیم‌های گلبول قرمز را از نظر ماهیت و کاربرد جمعیتی مقایسه کند.

۷. نقش فراوانی آللی، نفوذ، ساختار جمعیتی، سوگیری انتخاب نمونه و عوامل محیطی را در تفاوت شیوع بیماری‌ها میان جمعیت‌ها تحلیل کند.

۸. منطق انتخاب Genotyping Array و Low-pass NGS، مفهوم پوشش، داده گمشده، Imputation و معیارهای پایه کنترل کیفیت را توضیح دهد.

۹. مفاهیم LD، شاخص‌های r^2 و D'، هاپلوتیپ و Phasing را تبیین کند و خروجی‌های آموزشی مرتبط را تفسیر کند.

۱۰. مراحل اصلی یک GWAS شامل طراحی، کنترل کیفیت، کنترل مخدوشگری ناشی از ساختار جمعیتی، آزمون ارتباط و تصحیح چندگانه را شرح دهد.

۱۱. منطق محاسبه PRS و عوامل مؤثر بر عملکرد و قابلیت انتقال آن بین جمعیت‌ها را توضیح دهد و بین خطر آماری و تشخیص قطعی تمایز قائل شود.

۱۲. توارث‌پذیری در معنای گسترده و محدود را تعریف و تفکیک کند، نتایج طرح‌های مطالعه جمعیتی و اپیدمیولوژیک را نقد کند و محدودیت تعمیم یافته‌های ژنتیکی را بیان کند.

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

۱. به دقت در محاسبه، صحت‌سنجی داده‌ها و گزارش شفاف مفروضات و محدودیت‌های استنتاج علمی پایبند باشد.

۲. در بحث‌های گروهی نسبت به تفاوت‌های ژنتیکی بین جمعیت‌ها، از تعمیم‌های غیرموجه و تفسیرهای تبعیض‌آمیز پرهیز کند.

۳. حفاظت از محرمانگی و حریم خصوصی داده‌های ژنتیکی، رضایت آگاهانه و کاربرد مسئولانه نتایج پژوهش را رعایت کند.

۴. در حل مسئله و نقد مقالات، مشارکت علمی مسئولانه، استدلال مبتنی بر شواهد و پذیرش عدم قطعیت را 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	مقدمه، تاریخچه، توصیف جمعیت، جایگاه و اهمیت ژنتیک جمعیت	سخنرانی تعاملی؛ گفت‌وگوی هدایت‌شده	تعریف آمار و مخزن ژنی؛ تحلیل تفاوت «جمعیت» و «نمونه» با مثال انسانی؛ مطالعه اصطلاحات پایه.	دکتر صالحی‌پور
۲	تعادل هاردی–واینبرگ و روش‌های آماری (۱): فراوانی آلل و ژنوتیپ	سخنرانی تعاملی؛ یادگیری مبتنی بر حل مسئله	محاسبه p و q از داده ژنوتیپی؛ استخراج p^2، pq۲ و q^2؛ تمرین کتبی کوتاه.	دکتر ذکری
۳	تعادل هاردی–واینبرگ و روش‌های آماری (۲): آزمون و کاربردها	سخنرانی تعاملی؛ یادگیری مبتنی بر حل مسئله	آزمون و تفسیر انحراف از تعادل با مثال آموزشی؛ بررسی مفروضات و کاربرد در برآورد فراوانی ناقلان.	دکتر ذکری
۴	نیروی تکاملی: جهش	سخنرانی تعاملی؛ یادگیری مبتنی بر حل مسئله	مقایسه انواع جهش و نرخ جهش؛ تحلیل یک مسئله ساده تغییر فراوانی آللی تحت جهش.	دکتر صالحی‌پور
۵	نیروی تکاملی: گزینش	سخنرانی تعاملی؛ یادگیری مبتنی بر حل مسئله	تفسیر برازندگی نسبی و ضریب گزینش؛ تحلیل نمونه‌های انتخاب طبیعی و اثر آن بر فراوانی آلل.	دکتر صالحی‌پور
۶	نیروی تکاملی: مهاجرت و جریان ژنی	سخنرانی تعاملی؛ یادگیری مبتنی بر حل مسئله	محاسبه تغییر فراوانی آلل در مدل ساده مهاجرت؛ بررسی اختلاط جمعیت و اثر آن بر تحلیل‌های ارتباط ژنتیکی.	دکتر صالحی‌پور
۷	نیروی تکاملی: جداسازی، الگوهای جفت‌گیری و ضریب هم‌خونی	سخنرانی تعاملی؛ یادگیری مبتنی بر حل مسئله	مقایسه جداسازی و جفت‌گیری غیرتصادفی؛ شناسایی ازدواج خویشاوندی و محاسبه مفهومی/پایه ضریب هم‌خونی.	دکتر صالحی‌پور
۸	نیروی تکاملی: رانش ژنتیکی	سخنرانی تعاملی؛ یادگیری مبتنی بر حل مسئله	تفسیر اثر بنیان‌گذار، گلوگاه و اندازه مؤثر جمعیت؛ مقایسه تغییر تصادفی و جهت‌دار فراوانی آللی.	دکتر صالحی‌پور
۹	چندشکلی‌های DNA: انواع، سازوکار ایجاد و کاربردها	سخنرانی تعاملی؛ یادگیری اکتشافی هدایت شده	تمایز SNP، STR و CNV؛ محاسبه/تفسیر فراوانی و هتروزیگوسیتی در داده نمونه؛ انتخاب نشانگر مناسب.	دکتر صالحی‌پور
۱۰	چندشکلی آنزیم‌های گلبول قرمز و گروه‌های خونی	سخنرانی تعاملی	تحلیل تفاوت فراوانی گروه‌های ABO/Rh و نشانگرهای آنزیمی مانند G6PD میان جمعیت‌ها؛ بیان محدودیت‌های تفسیر.	دکتر صالحی‌پور
۱۱	علل تفاوت شیوع بیماری‌ها و ارزیابی زمینه ژنتیکی در جمعیت	سخنرانی تعاملی	تمایز شیوع و بروز؛ تفسیر نقش فراوانی آلل، نفوذ، محیط، خویشاوندی و سوگیری نمونه‌گیری در یک سناریوی بیماری.	دکتر صالحی‌پور

۱۲	مطالعات جمعیتی مبتنی بر Genotyping Array و Low-pass NGS	سخنرانی تعاملی؛ یادگیری اکتشافی هدایت شده	مقایسه خروجی و محدودیت دو فناوری؛ شناسایی شاخص‌های QC، پوشش، Imputation و خطای ژنوتایپ؛ تمرین خواندن گزارش.	دکتر صالحی‌پور
۱۳	عدم تعادل پیوستگی (LD)، تعیین فاز و هاپلوتیپ	سخنرانی تعاملی؛ یادگیری مبتنی بر حل مسئله	تفسیر r^2 و D' و نمودار LD؛ تمایز فاز ژنوتیپی و هاپلوتیپ؛ بررسی داده‌های فازبندی‌شده نمونه.	دکتر صالحی‌پور
۱۴	تحلیل داده‌های GWAS و محاسبه/تفسیر PRS	سخنرانی تعاملی؛ یادگیری مبتنی بر حل مسئله	تفسیر Manhattan/QQ plot و تصحیح آزمون‌های متعدد؛ توضیح منطق PRS، کالیبراسیون و محدودیت انتقال بین جمعیت‌ها.	دکتر صالحی‌پور
۱۵	توارث‌پذیری و سهم عوامل ژنتیکی در صفات و بیماری‌ها	سخنرانی تعاملی؛ یادگیری مبتنی بر حل مسئله	تفکیک H^2 و h^2؛ تفسیر یافته‌های مطالعات خانوادگی و دوقلوها؛ توضیح وابستگی توارث‌پذیری به جمعیت و محیط.	دکتر سید مصطفی حسینی
۱۶	مطالعات ژنتیکی جمعیتی و روش‌های آماری (۱)	سخنرانی تعاملی؛ یادگیری مبتنی بر حل مسئله	مقایسه طراحی مقطعی، مورد-شاهدی، هم‌گروهی و خانوادگی؛ تمرین خواندن OR، RR و فاصله اطمینان در مثال آموزشی.	دکتر سید مصطفی حسینی
۱۷	مطالعات ژنتیکی جمعیتی و روش‌های آماری (۲)	سخنرانی تعاملی؛ یادگیری مبتنی بر حل مسئله	جمع‌بندی آزمون‌های ارتباط و کنترل مخدوشگری؛ تفسیر نمونه PCA/FST و ارزیابی سوگیری، بازتولیدپذیری و اخلاق پژوهش.	دکتر سید مصطفی حسینی
۱۸	**آزمون پایان ترم**			

وظایف و انتظارات از دانشجو:

۱. حضور منظم و به‌موقع در جلسات و مشارکت فعال در پرسش‌وپاسخ و بحث‌های گروهی

۲. مطالعه پیش از کلاسِ مباحث معرفی‌شده و مرور مطالب، فرمول‌ها و اصطلاحات کلیدی پس از هر جلسه.

۳. انجام به‌موقع تکالیف محاسباتی شامل فراوانی آلل/ژنوتیپ، تعادل هاردی–واینبرگ، تغییر فراوانی آللی و ضریب هم‌خونی.

۴. مشارکت در تمرین‌های تفسیر داده‌های جمعیتی و نتایج آموزشی LD، GWAS، PRS و مطالعات اپیدمیولوژیک.

روش ارزیابی دانشجو:

حضور و مشارکت کلاسی: ۲ نمره

تکالیف کلاسی: ۴ نمره

امتحان نهایی: ۱۴ نمره

منابع:

1. Nielsen, R., & Slatkin, M. (2013). An Introduction to Population Genetics: Theory and Applications. Sinauer Associates.
2. Hamilton, M. B. (2021). Population Genetics (2nd ed.). Wiley-Blackwell.
3. Mourant, A. E., Kopeć, A. C., & Domaniewska-Sobczak, K. (1976). The Distribution of the Human Blood Groups and Other Polymorphisms (2nd ed.). Oxford University Press.
4. Cavalli-Sforza, L. L., & Bodmer, W. F. (1971). The Genetics of Human Populations. W. H. Freeman.

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			