

## نام خدا

معرفی درس: کنترل متابولیسی و بیماریهای مادرزادی  
دانشکده: داروسازی  
تعداد و نوع واحد: ۲ واحد نظری  
روز و ساعت برگزاری: شنبه ۸-۱۰  
مدرس و مسئول درس: دکتر پورفرزام  
آدرس Email: [pourfarzam@pharm.mui.ac.ir](mailto:pourfarzam@pharm.mui.ac.ir)  
آدرس دفتر: دانشکده داروسازی - گروه بیوشیمی بالینی

نیمسال: دوم ۹۳-۹۴  
گروه آموزشی: بیوشیمی بالینی  
رشته و مقطع تحصیلی: بیوشیمی بالینی PhD  
محل برگزاری: دانشکده داروسازی  
تلفن تماس: دکتر پورفرزام ۲۵۹۰

هدف کلی درس: آشنائی با اختلالات سلولی مولکولی بیماریهای ارثی متابولیسی و فاکتورهای بیوشیمیایی مربوطه

### اهداف اختصاصی درس:

- ۱- آشنائی با علم بیوشیمی زنتیک و بیماری های ارثی متابولیک
- ۲- آشنائی با اختلالات سلولی مولکولی متابولیسم کربوهیدراتها
- ۳- آشنائی با اختلالات سلولی مولکولی متابولیسم لیپیدها، لیپوپروتئینها و چربی ها
- ۴- آشنائی با اختلالات سلولی مولکولی متابولیسم اسیدهای آمینه
- ۵- آشنائی با اختلالات سلولی مولکولی متابولیسم ویتامین ها و کوفاکتورها
- ۶- آشنائی با بیماریهای لیزوزومی
- ۷- آشنائی با بیماریهای پروکسوزومی
- ۸- آشنائی با بیماریهای میتوکندری
- ۹- آشنائی با روشهای بررسی تشخیص و درمان بیماریهای ارثی متابولیسی
- ۱۰- آشنائی با اصول تستهای غربالگری برای شناسایی بیماریهای ارثی متابولیسی

### منابع قابل استفاده:

1. Physicians guide to the laboratory diagnosis of metabolic diseases 2<sup>nd</sup> edition- Blau, Duran, Blaskovics, Gibson, eds. Springer-Verlag 2003
2. Laboratory Guide to the Methods in Biochemical Genetics – Nenad Blau· Marinus Duran, K. Michael Gibson. Springer 2008
3. Inborn Metabolic Diseases, Diagnosis and Treatment - Fernandes, Saudubray, van den Berghe, Walter (Editors), 4<sup>th</sup> ed, Springer 2006
4. OMIM, Online Mendelian Inheritance in Man, a database of human genes and genetic disorders developed by Johns Hopkins University ([www.ncbi.nlm.nih.gov/omim](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim))

نحوه ارزشیابی دانشجویان و بارم مربوط به هر ارزشیابی:

- الف) بحث و تبادل نظر در طول دوره  
ب) بعضی مباحث بصورت سمینار توسط دانشجویان ارائه خواهد شد  
ج) امتحان پایان ترم

سیاست مسئول دوره در مورد برخورد با غیبت و تاخیر دانشجویان در کلاس درس:  
طبق مقررات دانشگاه

جدول زمان بندی ارائه برنامه درس کنترل متابولیسی و بیماریهای مادرزادی نیمسال دوم ۹۴-۹۳

ردیف	تاریخ	ساعت	عنوان
۱	جلسه اول	۲	مقدمه - آشنائی با علم بیوشیمی زنتیک و بیماری های ارثی متابولیک
۲	جلسه دوم	۲	اختلالات سلولی مولکولی متابولیسم اسیدهای آمینه و پروتئین (۱) اختلالات متابولیسم اولیه اسیدهای آمینه: اختلالات متابولیسم آمینواسیدهای آروماتیک، اختلالات متابولیسم آمینواسیدهای حاوی سولفور، alkaptanuria, non-ketotic hyperglycinaemia, serine deficiency اختلالات ترانسپورت اسیدهای آمینه
۳	جلسه سوم	۲	اختلالات سلولی مولکولی متابولیسم اسیدهای آمینه و پروتئین (۲) اختلالات متابولیسم اسیدهای آلی - ارگانیک اسیدی و ارگانیک اسیدوری: Branched-Chain amino acids disorders, Cerebral organic acidurias, Biotin disorders, oxalic acidurias
۴	جلسه چهارم	۲	اختلالات سلولی مولکولی متابولیسم اسیدهای آمینه و پروتئین (۳) هیپر آمونیا و بیماریهای سیکل اوره
۵	جلسه پنجم	۲	آشنائی با اختلالات سلولی مولکولی متابولیسم لیپیدها (۱) اختلالات متابولیسم اسیدهای چرب و اجسام ستونی: کمبود کارنیتین اولیه، اختلالات شاتل کارنیتین، اختلالات بتا-اکسیداسیون میتوکندری، اختلالات سنتز و مصرف اجسام ستونی
۶	جلسه ششم	۲	اختلالات سلولی مولکولی متابولیسم لیپوپروتئینها (۲) LPL کمبود، LCAT کمبود، HDL اختلالات متابولیسم
۷	جلسه هفتم	۲	اختلالات سلولی مولکولی متابولیسم لیپیدها و لیپوپروتئینها (۳): اختلالات سنتز استرول ها
۸	جلسه هشتم	۲	اختلالات سلولی مولکولی متابولیسم کربوهیدراتها (۱) ۱- اختلالات متابولیسمی گلوکوز، فروکتوز، گالاکتوز، پنتوز، اسید پیرویک، گلیسرول
۹	جلسه نهم	۲	اختلالات سلولی مولکولی متابولیسم کربوهیدراتها (۲) ۲- بیماریهای گلوکوژن، بیماریهای ذخیره ای گلیکوژن
۱۰	جلسه دهم	۲	آشنائی با بیماریهای پروکسیزومی: اختلالات تشکیل پروکسیزومها، اختلالات بتا-اکسیداسیون پروکسیزم ها، سندرم زلوگار، بیماری رفسام، آدرنال لوکودیستروپی مرتبط با کروموزوم X
۱۱	جلسه یازدهم	۲	آشنائی با بیماریهای میتوکندری
۱۲	جلسه دوازدهم	۲	آشنائی با بیماریهای لیزوزومی
۱۳	جلسه سیزدهم	۲	اختلالات سلولی مولکولی متابولیسم پورین ها و پیریمیدین ها
۱۴	جلسه چهاردهم	۲	غریبالگری بیماریهای ارثی متابولیسی
۱۵	جلسه پانزدهم	۲	آشنائی با روشهای آزمایشگاهی برای بررسی تشخیص و درمان بیماریهای ارثی متابولیسی