



معرفی درس: کنترل متابولیکی و بیماریهای مادرزادی	نیمسال: اول ۱۴۰۱-۰۲
گروه آموزشی: بیوشیمی بالینی	شماره درس: ۳۱۱۶۱۹
رشته و مقطع تحصیلی: بیوشیمی بالینی PhD	محل برگزاری: گروه بیوشیمی کلاس تخصصی
روز و ساعت برگزاری: چهارشنبه ۸-۱۰	تعداد و نوع واحد: ۲ واحد نظری
مدرس: دکتر پورفرزام	مسئول درس: دکتر پورفرزام (تلفن تماس: ۷۰۴۵)
آدرس دفتر: دانشکده داروسازی - گروه بیوشیمی بالینی	آدرس Email: Pourfarzam@pharm.mui.ac.ir

هدف کلی درس: آشنائی با اختلالات سلولی مولکولی بیماریهای ارثی متابولیکی 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 متابولیکی
- ۱۰- آشنائی با اصول تستهای غربالگری برای شناسایی بیماریهای ارثی متابولیکی

منابع قابل استفاده:

1. Physicians guide to the laboratory diagnosis of metabolic diseases 4th edition– Blau, Duran, Blaskovics, Gibson, eds. Springer-Verlag 2014
2. Inborn Metabolic Diseases, Diagnosis and Treatment - Fernandes, Saudubray, van den Berghe, Walter (Editors), 4th ed, Springer 2006
3. 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)
4. Tietz Textbook of Clinical Biochemistry. 2018, Chapter 70

نحوه ارزشیابی دانشجوی 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 درمورد برخورد با غیبت و تاخیر دانشجوی در کلاس درس:
 طبق مقررات دانشگاه

جدول زمان بندی ارائه برنامه درس کنترل متابولیکی و بیماریهای مادرزادی نیمسال اول ۱۴۰۱-۰۲

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 گلوکوژنز، بیماریهای ذخیره ای گلیکوژن
۱۰	جلسه دهم	۲	آشنائی با بیماریهای پروکسیزومی: اختلالات تشکیل پروکسیزومها، اختلالات بتا-اکسیداسیون پروکسیزومها، 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	غربالگری بیماریهای ارثی متابولیکی
۱۵	جلسه پانزدهم و شانزدهم	۴	آشنائی با روشهای آزمایشگاهی برای بررسی تشخیص و درمان بیماریهای ارثی متابولیکی
۱۶			امتحان و ارزشیابی