

## היבטים פסיכו-חברתיים של הגנטיקה

מס' קורס: 01634952

שיעור, 2 ש"ס

מועד הקורס: סמסטר ב', יום ג' שעות: 10-12

מרצה: פרופ' צביה בר-נוי דואר אלקטרוני: sivia@tauex.tau.ac.il

שעות קבלה: בתאום מראש.

### רציונל:

מאז גילוי מבנה ה DNA בשנת 1953, הגנטיקה מתקדמת בצעדי ענק. בשנים האחרונות, ישנה אפשרות לפענח את מבנה הגנום האנושי ולאתר גנים המעורבים במחלות ותכונות שונות. כיום ידוע שלרוב המחלות יש בסיס גנטי (מוטציה או נטייה גנטית). מעבר לאפשרויות האיתור והריפוי שנובעים מהתגליות החדשות למידע הגנטי ישנן השלכות חברתיות אתיות וחוקיות. כגון: הפסקות הריון, שיבוט, בחירת מין עובר, השבחה גנטית של בני אדם. במסגרת הקורס ידונו הטכנולוגיות החדשות באבחון גנטי והשלכותיה על הפרט המשפחה והחברה. עד כה במסגרת ההכשרה בסייעוד הסטודנטים קיבלו ידע בסיסי בגנטיקה, הקורס הנוכחי מרחיב לגבי את הקשר שבין מחלות עם בסיס גנטי, אפשרויות האבחון והטיפול לבין ההשפעה של כל אלו על הפרט, המשפחה החברה ועל העוסקים בסייעוד.

### מטרות הקורס:

להכיר, ללמוד ולדון בבסיס הגנטי של מחלות ובהשלכות החברתיות אתיות וחוקיות של הגילויים החדשים, אפשרויות האבחון הטיפול המבוססים על ידע גנטי.

### נושאי השיעורים:

- חוקי מנדל ותורשה כרומוזמלית
- ריפוי גנטי, שיבוט ועריכת גנים
- פרויקט הגנום האנושי והבסיס הגנטי של מחלות
- טכנולוגיות גנטיות והשפעתן על החברה
- בדיקות גנטיות טרום לידתיות, בילדים ובגיל המאוחר
- היבטים חוקיים של הגנטיקה – חוק מידע גנטי, חוק איסור התערבות גנטית, אפליה גנטית
- ייעוץ גנטי: הפסקות הריון, בחירת מין עובר, PGD-Preimplantation Genetic Diagnosis, NIPT-Non Invasive Prenatal Screening

- משמעות מידע גנטי: למי שייך, שיתוף משפחות, סודיות המידע, פרטיות המטופל, התמודדות משפחות עם מידע גנטי
- טכנולוגיות גנטיות ואאוגניקה - Eugenics
- טכנולוגיות פריון: תרומת ביציות/זרע, שיבוט, ריפוי גנטי
- שימוש ב DNA לפיענוח פשעים/מציאת קרובי משפחה
- DNA מיטוכונדריאלי ואוכלוסיות

### שיטות הוראה:

הרצאות פרונטליות, סרטונים ודיונים

### דרישות קדם:

ידע של כללי התורשה ברמת תואר ראשון

### דרישות הקורס:

1. נוכחות והשתתפות פעילה בשיעורים (נוכחות תיבדק נוכחות בתחילת כל שיעור, העדרות של למעלה מ-20% תגרור הורדה של 10 נקודות בציון, סטודנט שיעדר למעלה מ 50% מהשיעורים, לימודיו בקורס יופסקו)
2. בחירת נושא להעמקה והצגתו בכיתה: תוך ניהול דיון בנושא, הנחיות ינתנו בתחילת הקורס

### ציון:

20% - הצגת מטלה בכיתה

80% - בחינה מסכמת

הסטודנט חייב בציון 60 לפחות בשני מרכיבי הציון

## ספרות חובה:

- Anderson, G., & Monsen, R. B. (2014). Genetic nursing: Reflections on the 20th century. *Journal of Nursing Education and Practice*, 4(5), p171.
- Boyd, A. M., Alt-White, A. C., Anderson, G., Schaa, K. L., & Kasper, C. E. (2017). Genomic Competencies for Nursing Practice: Implications for Nursing Leadership. *Journal of Nursing Administration*, 47(1), 62-67.
- Remennick, L. (2006). The quest for the perfect baby: why do Israeli women seek prenatal genetic testing?. *Sociology of health & illness*, 28(1), 21-53.

## ספרות מומלצת:

- Barr, J. A., Tsai, L. P., Welch, A., Faradz, S. M., Lane-Krebs, K., Howie, V., & Hillman, W. (2018). Current practice for genetic counselling by nurses: An integrative review. *International Journal of Nursing Practice*, 24(2), 1-9.
- Brédart, A., Kop, J. L., Dick, J., Cano, A., De Pauw, A., Anota, A., ... & Dolbeault, S. (2019). Psychosocial problems in women attending French, German and Spanish genetics clinics before and after targeted or multigene testing results: an observational prospective study. *BMJ open*, 9(9), e029926.
- Collins, F. S. (1999). Medical and societal consequences of the Human Genome Project. *New England Journal of Medicine*, 341(1), 28-37.
- Cloninger, C. R., Cloninger, K. M., Zwir, I., & Keltikangas-Järvinen, L. (2019). The complex genetics and biology of human temperament: a review of traditional concepts in relation to new molecular findings. *Translational psychiatry*, 9(1), 1-21.
- Hudson, K. L. (2011). Genomics, health care, and society. *New England Journal of Medicine*, 365(11), 1033-1041.
- Huddleston, K. C. (2014). Ethics: The Challenge of Ethical, Legal, and Social Implications (ELSI) in Genomic Nursing. *Online Journal of Issues in Nursing*, 19(1), 14.
- Lee, H., Gill, J., Barr, T., Yun, S., & Kim, H. (2017). Primer in Genetics and Genomics, Article 2—Advancing Nursing Research With Genomic Approaches: A Review of Methodological Considerations. *Biological Research for Nursing*, 19(2), 229-239.
- Lombardi, L., Bramanti, S. M., Babore, A., Stuppia, L., Trumello, C., Antonucci, I., & Cavallo, A. (2019). Psychological aspects, risk and protective factors related to BRCA genetic testing: a —review of the literature. *Supportive Care in Cancer*, 1-10.

- Sharoff, L. (2017). The Emerging Genetic-Genomic Era and the Implications for the Holistic Nurse. *Journal of Holistic Nursing*, 35(1), 5-6.
- Taylor, J. Y., Wright, M. L., Hickey, K. T., & Housman, D. E. (2017). Genome sequencing technologies and nursing: What are the roles of nurses and nurse scientists?. *Nursing research*, 66(2), 198-205.
- Tluczek, A., Twal, M. E., Beamer, L. C., Burton, C. W., Darmofal, L., Kracun, M., ... & Turner, M. (2018). How American Nurses Association Code of Ethics informs genetic/genomic nursing. *Nursing Ethics*, 0969733018767248.
- Yanes, T., Willis, A. M., Meiser, B., Tucker, K. M., & Best, M. (2019). Psychosocial and behavioral outcomes of genomic testing in cancer: a systematic review. *European Journal of Human Genetics*, 27(1), 28-35.

## **The Social Aspects of Genetics**

**Course number: 01634952**

**Lecture, 2 semester hours**

**Date of course:** second semester, Tuesday, 10:00-12:00

**Lecturer:** Prof. Sivia Barnoy      **E-mail:** [sivia@tauex.tau.ac.il](mailto:sivia@tauex.tau.ac.il)

**Office hours:** by appointment

### **Rationale:**

Since the discovery of the structure of DNA in 1953, genetics advanced rapidly. In recent years, it is possible to decode the structure of the human genome and identify genes involved in diseases and various characteristics. It is now known that most diseases have a genetic component (mutation or genetic predisposition). Beyond screening and therapeutic possibilities, arising from the new discoveries, genetic information holds social ethical and legal implications. Such as opportunity for pregnancy termination, cloning, sex selection, genetic enhancement. The course will discuss the new genetic technologies and their implications for the individual, family and society. The current course adds the link between diseases with a genetic basis, diagnosis and treatment options, and their impact on the individual, family and society.

### **Goals of the course:**

To recognize, study and discuss the genetic basis of diseases, the new discoveries, diagnosis options and genetic-based treatment and their ethical legal and social implications.

### **Course topics:**

- The human genome project and genetic basis of diseases
- Genetic Technologies and their influence on society
- Genetic testing: prenatal genetic testing, and testing for late onset diseases
- The legal Aspects of genetics – Genetic information law, Prohibition of Genetic Intervention Law and Genetic discrimination
- Genetic counseling: Pregnancy Termination, Sex selection, PGD-Preimplantation Genetic Diagnosis, NIPT- Noninvasive Prenatal Testing
- The significance of genetic information: Privacy of genetic information, Patients privacy, Who owns it and disclosure to families, families coping with genetic information
- Eugenics
- Fertility Technologies' egg/sperm donation, cloning
- Use of DNA testing for forensics/finding relatives
- Mitochondrial inheritance and origin of populations

### **Teaching methods:**

Frontal lectures, , videos and classroom discussions.

### **Prerequisites**

Knowledge of the rules of heredity at the undergraduate level

### **Course requirements**

1. Active participation during class discussion (Attendance will be checked at the beginning of each lesson, absence of more than 20% of lectures will result in mark reduction of 10%, absence of more than 50% of the course will result in cancellation of the course).
2. Final assignment: preparing work in pairs on one aspects of the course
  - A. Class presentation and leading class discussion on the topic (in pairs).
  - B. Final exam

### **Grade:**

Class presentation– 20%

Exam – 80%

### **Mandatory Bibliography:**

Anderson, G., & Monsen, R. B. (2014). Genetic nursing: Reflections on the 20th century. *Journal of Nursing Education and Practice*, 4(5), p171.

Boyd, A. M., Alt-White, A. C., Anderson, G., Schaa, K. L., & Kasper, C. E. (2017). Genomic Competencies for Nursing Practice: Implications for Nursing Leadership. *Journal of Nursing Administration*, 47(1), 62-67.

Remennick, L. (2006). The quest for the perfect baby: why do Israeli women seek prenatal genetic testing?. *Sociology of health & illness*, 28(1), 21-53.

### **Recommended Bibliography:**

- Barr, J. A., Tsai, L. P., Welch, A., Faradz, S. M., Lane-Krebs, K., Howie, V., & Hillman, W. (2018). Current practice for genetic counselling by nurses: An integrative review. *International Journal of Nursing Practice*, 24(2), 1-9.
- Brédart, A., Kop, J. L., Dick, J., Cano, A., De Pauw, A., Anota, A., ... & Dolbeault, S. (2019). Psychosocial problems in women attending French, German and Spanish genetics clinics before and after targeted or multigene testing results: an observational prospective study. *BMJ open*, 9(9), e029926.
- Collins, F. S. (1999). Medical and societal consequences of the Human Genome Project. *New England Journal of Medicine*, 341(1), 28-37.
- Cloninger, C. R., Cloninger, K. M., Zwir, I., & Keltikangas-Järvinen, L. (2019). The complex genetics and biology of human temperament: a review of traditional concepts in relation to new molecular findings. *Translational psychiatry*, 9(1), 1-21.
- Hudson, K. L. (2011). Genomics, health care, and society. *New England Journal of Medicine*, 365(11), 1033-1041.
- Huddleston, K. C. (2014). Ethics: The Challenge of Ethical, Legal, and Social Implications (ELSI) in Genomic Nursing. *Online Journal of Issues in Nursing*, 19(1), 14.
- Lee, H., Gill, J., Barr, T., Yun, S., & Kim, H. (2017). Primer in Genetics and Genomics, Article 2—Advancing Nursing Research With Genomic Approaches: A Review of Methodological Considerations. *Biological Research for Nursing*, 19(2), 229-239.
- Lombardi, L., Bramanti, S. M., Babore, A., Stuppia, L., Trumello, C., Antonucci, I., & Cavallo, A. (2019). Psychological aspects, risk and protective factors related to BRCA genetic testing: a review of the literature. *Supportive Care in Cancer*, 1-10.
- Sharoff, L. (2017). The Emerging Genetic-Genomic Era and the Implications for the Holistic Nurse. *Journal of Holistic Nursing*, 35(1), 5-6.
- Taylor, J. Y., Wright, M. L., Hickey, K. T., & Housman, D. E. (2017). Genome sequencing technologies and nursing: What are the roles of nurses and nurse scientists?. *Nursing research*, 66(2), 198-205.
- Tluczek, A., Twal, M. E., Beamer, L. C., Burton, C. W., Darmofal, L., Kracun, M., ... & Turner, M. (2018). How American Nurses Association Code of Ethics informs genetic/genomic nursing. *Nursing Ethics*, 0969733018767248.

Yanes, T., Willis, A. M., Meiser, B., Tucker, K. M., & Best, M. (2019). Psychosocial and behavioral outcomes of genomic testing in cancer: a systematic review. *European Journal of Human Genetics*, 27(1), 28-35.