



Ders Adı	Kodu	Yarıyıl	T+U Saat	AKTS	Z / S
Kromozomal Hastalıklar	MBG328	6	3 + 0	4,0	Seçmeli
Birim Bölüm	Moleküler Biyoloji ve Genetik - Lisans (Yüzyüze)				
Amaç	Öğrencilerin kromozomal ve mitokondriyal kalıtıma bağlı olarak ortaya çıkan hastalıkların moleküler mekanizması hakkında bilgi sahibi olmalarını sağlamaktır.				
Ders İçeriği	Genetik hastalıklarda temel kliniği öğrenebilmek, Genotip- fenotip korelasyonunu öğrenmek, Genetik hastalıklarda kalıtım paternini öğrenebilmek, İnsan tanımlanabilir klinik paternlerinde terminolojiyi öğrenmek				
Ders Veren	Dr. Öğr. Üyesi Emrah KAYGUSUZ				
Ders Kaynakları	Tıbbi Genetiğin Esasları, S. Edwards Tobias, İstanbul Tıp Kitabevi, İstanbul, 2014. •				

Hafta	Konu
1	İnsan tanımlanabilir paternlerin terminolojisi
2	İnsan genetiğinin prensipleri
3	İnsan genomunun yapısı
4	Kromozom nomenklatürü
5	Kromozomal anomalilerin fenotipe etkisini etkileyen faktörler.
6	Genetik hastalıkların analizinde kullanılan yöntemler
7	Otozomal sayısal kromozom anomali sendromları
8	X ve Y kromozomu anomalileri
9	Otozomal kromozomlarda yapısal anomali sendromları
10	Mikrodelesyon sendromları
11	Tek gen hastalıkları
12	Genetik tetkiklerde yaklaşım stratejileri
13	Genetik danışma
14	Genel Tekrar

Ders İş Yüğü	Çalışma Türü / Öğretim Metotlar	Süresi (Saat)	Sayısı
Dinleme ve anlamlandırma	Ders	2	14
Dinleme ve anlamlandırma, gözlem/durumları işleme, eleştirel düşünme, soru geliştirme	Tartışmalı Ders	3	5
Araştırma – yaşam boyu öğrenme, yazma, okuma, Bilişim	Sınıf Dışı Çalışma	2	8
Araştırma – yaşam boyu öğrenme, durumları işleme, soru geliştirme, yorumlama, sunum	Sözlü	1	6
Önceden planlanmış özel beceriler	Problem Çözme	2	6
Ara Sınav 1		6	1
Final		10	1
<b>Ders İş Yüğü:</b>		93	
<b>AKTS (Ders İş Yüğü / 25.5):</b>		3,65	

Program Çıktıları	
1	Alanında edindiği bilgi ve deneyimlerle dünyadaki teknolojik gelişmeleri takip ederek ulusal veya uluslararası üniversite, kamu ve özel sektör kuruluşlarında araştırma-geliştirme çalışmalarını yapabilme becerisine sahiptir.
2	Fen Bilimleri, Biyoloji, Moleküler Biyoloji ve Genetik dalları ile ilgili konularda yeterli bilgi ve deneyime sahip olma; uygulamalı araştırma projeleri geliştirebilme becerisine sahiptir.
3	Canlıların yapısal ve işlevsel özelliklerini kendi bilim alanının bakış açısından inceleyebilme ve öğrenebilme becerisi; bu bakış açısından yaklaşarak olası problemlerin çözümüne yönelik ihtiyaç duyulan temel bilgileri kullanabilme becerisine sahiptir.
4	Moleküler Biyoloji ve Genetiğin uygulama alanında gerekli metod ve teknikleri uygulayabilme, ilgili cihazları etkin olarak kullanabilme becerisi; alanıyla ilgili bilişim teknolojilerini kullanma becerisine sahiptir.
5	Bireysel olarak ve alanı veya farklı bilimsel disiplinlerde çalışan kişilerle ve onların oluşturduğu takımlarda etkin olarak çalışabilme becerisi; görev bilinci, sorumluluk alma ve lider olabilme özgüvenine sahiptir.
6	Bilgiye erişebilme ve bunun için kaynak taraması yapabilme, teknolojiyi kullanarak veri tabanlarını ve diğer bilgi kaynaklarını kullanabilme becerisi; bilgi kaynaklarının güvenilirliğini ölçme becerisine sahiptir.
7	İnsan yaşamı boyunca öğrenmenin daima devam ettiğinin ve gerekliliğinin bilincinde olma; bilim ve teknolojiye güncel gelişmeleri takip etme ve kendini yenileyebilme becerisine sahiptir.
8	Türkçeyi ve en az bir yabancı dili, sözlü ve yazılı olarak iletişimde etkin bir biçimde kullanabilme becerisine sahiptir.
9	Proje yönetimi, çalışma disiplini, çalışanların sağlığı, çevre ve iş güvenliği konularında bilince sahip olma; alanındaki uygulamaların hukuksal sonuçlarının farkındadır.
10	Alanında araştırma projeleri oluşturma, planlama, proje çalışanlarını seçebilme, etkin görev paylaşımı yapabilme becerisi; Laboratuvar çalışmalarını koordine edebilme, sahip olunan cihaz ve ekipmanı etkin bir biçimde kullanabilme becerisine sahiptir.
11	Moleküler Biyoloji ve Genetik alanındaki uygulamaların evrensel ve toplumsal boyutlardaki etkilerinin bilincinde olmak; girişimci ve yenilikçi olmak; çağın sorunları hakkında bilgi sahibidir.
12	Alanıyla ilgili konularda toplumsal refahı ön planda tutarak ve etik değerlere uygun değerlendirme ve yorum yapabilme

## Ders Öğrenme Çıktısı - Program Çıktıları (1 -5 Puan Aralığı)

Ders Öğrenme Çıktısı	PÇ 1	PÇ 2	PÇ 3	PÇ 4	PÇ 5	PÇ 6	PÇ 7	PÇ 8	PÇ 9	PÇ 10	PÇ 11	PÇ 12
----------------------	------	------	------	------	------	------	------	------	------	-------	-------	-------

<https://ebs.bilecik.edu.tr/pdf/dersbilgigetir/265943>