



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 Hacer KAYA ÇAKIR				
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
Araştırma – yaşam boyu öğrenme, yazma, okuma, Bilişim	Sınıf Dışı Çalışma	1	8
Dinleme ve anlamlandırma	Ders	3	14
Araştırma – yaşam boyu öğrenme, durumları işleme, soru geliştirme, yorumlama, sunum	Sözlü	1	6
Dinleme ve anlamlandırma, gözlem/durumları işleme, eleştirel düşünme, soru geliştirme	Tartışmalı Ders	14	1
Ara Sınav 1		14	1
Final		14	1
Ders İş Yüğü:		98	
AKTS (Ders İş Yüğü / 25.5):		3,84	

Program Çıktıları	
1	Alanı ile ilgili konularda sahip olacağı yeterli bilgi ve deneyimi moleküler biyoloji ve genetiğin kapsadığı tüm alanlarla ilgili problemlere uygular.
2	Alanında edindiği bilgi ve deneyimlerle dünyadaki teknolojik gelişmeleri takip ederek farklı alanlarda araştırma-geliştirme çalışmalarını yapabilme becerisine sahip olur.
3	Moleküler Biyoloji ve Genetik alanındaki problemleri saptama, tanımlama, yorumlayabilme, problemleri çözebilmek için uygun analiz ve modelleme yöntemlerini seçebilme becerisine sahip olur.
4	Moleküler Biyoloji ve Genetik alanında gerekli teknikleri ve metotları uygularken ihtiyaç duyulan cihazları kullanabilme becerisine sahiptir.
5	Moleküler biyoloji ve genetiğin uygulamaları için gerekli olan çağdaş araçları ve uygun bilişim teknolojilerini etkin bir şekilde kullanabilir.
6	Bireysel ve takım içerisinde etkin olarak çalışabilme, sorumluluk alma bilinci, çözüm üretebilme ve iyi iletişim kurma becerisine sahiptir.
7	Alanında yayınlanmış olan bilimsel literatürden elde ettiği bilgileri sözlü ve yazılı olarak meslektaşlarına ve toplumun farklı kesimlerine aktarır.
8	Türkçeyi ve en az bir yabancı dili, sözlü/yazılı olarak iletişimde etkin bir biçimde kullanabilme becerisine sahiptir.
9	Yaşam boyu öğrenmenin gerekliliği bilincine sahip olma, bilgiye erişebilme, bilim ve teknolojiye gelişmeleri izleme ve kendini sürekli yenileme becerisine sahiptir.
10	Bilimsel çalışmalarda etik ilkeleri gözetme ve sosyal sorumluluk bilinciyle hareket etme, çevre ve iş güvenliği konularında bilince sahiptir.
11	Alanıyla ilgili bireysel veya çok disiplinli gruplarda mesleki gelişimine yönelik tüm bilimsel faaliyetlerde etkin biçimde sorumluluk alır.
12	Moleküler biyoloji ve genetik uygulamalarının evrensel ve toplumsal boyutlardaki etkilerini (Çevre sorunları, ekonomi, sürdürülebilirlik vb.) kavrayabilme yeteneğine sahiptir.

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

Ders Öğrenme Çıktısı	PÇ1	PÇ2	PÇ3	PÇ4	PÇ5	PÇ6	PÇ7	PÇ8	PÇ9	PÇ10	PÇ11	PÇ12
Temel genetik kavramları tanımlar.	5	5	5	5	5	5	5	5	5	5	4	4
Kromozom yapı ve organizasyonunu öğrenir.	5	5	5	5	5	5	5	5	5	4	4	4
Yapısal ve sayısal kromozom anomalilerini öğrenir.	5	5	4	5	5	4	5	5	4	4	5	4
Sık rastlanan genetik hastalıkları tanı ve tedavi yöntemlerini açıklar.	5	5	5	5	5	5	5	5	5	4	5	5
Genetik danışma gerektiren birey ve ailelere sunulan tedavi hakkında bilgi edinir.	4	5	4	4	5	5	5	5	4	5	5	5
Ortalama Değer	4,8	5	4,6	4,8	5	4,8	5	5	4,6	4,4	4,6	4,4

<https://ebs.bilecik.edu.tr/pdf/dersbilgigetir/355610>