



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 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
Ders İş Yüğü:		93	
AKTS (Ders İş Yüğü / 25.5):		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 yapabileceğine 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 yaklaşılarak 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 yapabileceğine, 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 yapabileceğine; 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	PÇ1	PÇ2	PÇ3	PÇ4	PÇ5	PÇ6	PÇ7	PÇ8	PÇ9	PÇ10	PÇ11	PÇ12
Temel genetik kavramları tanımlayabilme	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Öğrenciler kromozom yapı ve organizasyonunu öğrenir.	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Yapısal ve sayısal kromozom anomalilerini öğrenme	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Sık rastlanan genetik hastalıkları tanı ve tedavi yöntemlerini açıklayabilme ve tartışabilme	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Genetik danışma gerektiren birey ve ailelere sunulan tedavi hakkında bilgi edinme	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-

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