



Ders Adı	Kodu	Yarıyıl	T+U Saat	AKTS	Z / S
Genetik Hastalıklar ve Tanı Yöntemi	TLT221	3	2 + 0	2,0	Seçmeli
Birim Bölüm	Tıbbi Laboratuvar Teknikleri - Ön Lisans (Yüz Yüze)				
Amaç	Bu dersin amacı, öğrenciye genetikle ilgili temel kavramlar, genetik hastalıklar ve genetik hastalıkların tanı yöntemleri hakkında bilgi ve beceri kazandırmaktır.				
Ders İçeriği	Genetik materyal, nükleik asit, DNA, RNA, gen, transkripsiyon, kromozom, mitoz ve mayoz bölünme, gametogenezis, mendel yasaları, genotip, fenotip, gen etki ve etkileşimleri, mutasyon, cinsiyete bağlı kalıtım.				
Ders Veren	Öğr. Gör. Dr. Merve GÖZTEPE				
Ders Kaynakları	Nussbaum, R. L., McInnes, R. R., & Willard, H. F. (2023). Tıbbi Genetik: Thompson & Thompson (9. baskı, Çev. Ed. ilgili çevirmen). Elsevier. (Orijinal eser 2023'te yayımlandı.), Klug, W. S., Cummings, M. R., Spencer, C. A., Palladino, M. A., & Killian, D. J. (2019). Genetik Kavramlar (11. baskı, Çev. Ed. [Çevirmen Adı]). Pearson. (Orijinal eser 2019'da yayımlandı.)				

Hafta	Konu
1	Genetik bilimine giriş, genetik hastalıkların sınıflandırılması
2	Hücre bölünmesi, gametogenez, kromozomlar, sayı ve yapıları
3	Kalıtım Kalıpları -1
4	Kalıtım Kalıpları -2
5	Kromozomal Hastalıklar
6	Dismorfizm, teratojen ve mutajenler
7	DNA yapısı ve mutasyonları
8	Tek gen hastalıkları
9	Multifaktoriyel Hastalıklar
10	Sitogenetik tetkikler
11	Periferik kan kültürü hazırlama
12	Karyotip analizi
13	Fluoresan in situ hibridizasyon (FISH) ve mikroarray tekniği
14	Prenatal genetik testler

Ders İş Yükü	Çalışma Türü / Öğretim Metotlar	Süresi (Saat)	Sayısı
Dinleme ve anlamlandırma	Ders	2	14
Araştırma – yaşam boyu öğrenme, yazma, okuma, Bilişim, eleştirel düşünme, soru geliştirme, yönetsel beceriler, takım çalışması	Grup Çalışması	3	2
Ara Sınav 1		5	1
Ödev 1		3	1
Final		8	1
Ders İş Yükü:		50	
AKTS (Ders İş Yükü / 25.5):		1,96	

Program Çıktıları
1 Mesleği ile ilgili temel, güncel ve uygulamalı bilgilere sahip olur.
2 İş sağlığı ve güvenliği, çevre bilinci ve kalite süreçleri hakkında bilgi sahibi olur.
3 Mesleği için güncel gelişmeleri ve uygulamaları takip eder, etkin şekilde kullanır.
4 Mesleği ile ilgili bilişim teknolojilerini (yazılım, program, animasyon vb.) etkin kullanır.
5 Mesleki problemleri ve konuları bağımsız olarak analitik ve eleştirel bir yaklaşımla değerlendirme ve çözüm önerisini sunabilme becerisine sahiptir.
6 Bilgi ve beceriler düzeyinde düşüncelerini yazılı ve sözlü iletişim yolu ile etkin biçimde sunabilir, anlaşılır biçimde ifade eder.
7 Alanı ile ilgili uygulamalarda karşılaşılan ve öngörülemeyen karmaşık sorunları çözmek için ekip üyesi olarak sorumluluk alır.
8 Kariyer yönetimi ve yaşam boyu öğrenme konularında farkındalığa sahiptir.
9 Alanı ile ilgili verilerin toplanması, uygulanması ve sonuçlarının duyurulması aşamalarında toplumsal, bilimsel, kültürel ve etik değerlere sahiptir.
10 Bir yabancı dili kullanarak alanındaki bilgileri takip eder ve meslektaşları ile iletişim kurar.
11 Tıbbi laboratuvar ortamını ve işleyişini bilir.
12 Tıbbi laboratuvara gelen numuneleri; kabul etme, analiz etme, raporlama ve sonuçları iletilme işlemlerini tanımlar ve yapar.
13 Laboratuvar hijyeni, güvenliği ve atık yönetimini açıklar.

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	PÇ 13
İnsan genetiği ve genetik hastalıklarla ilgili temel bilgileri öğrenir.	5	-	5	-	5	-	-	-	-	-	-	5	-
Genetik özellik ve hastalıkların ana kalıtım biçimlerini bilir.Knows the main inheritance patterns of genetic traits and diseases.	5	-	5	-	5	-	-	-	-	-	-	5	-
Genetik hastalıkların saptanmasında kullanılan yöntemleri bilir.	5	-	5	-	5	-	-	-	-	-	-	5	-
Genetik hastalıkların moleküler ve metabolik mekanizmalarını anlayabilir.	5	-	5	-	5	-	-	-	-	-	-	5	-
Ortalama Değer	5	-	5	-	5	-	-	-	-	-	-	5	-

<https://ebs.bilecik.edu.tr/pdf/dersbilgigetir/405917>