



## AYDIN ADNAN MENDERES ÜNİVERSİTESİ DERS BİLGİ FORMU

|                                   |   |                                                                                                                                 |            |             |   |               |   |             |   |
|-----------------------------------|---|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------|-------------|---|---------------|---|-------------|---|
| Dersin Adı                        |   | Tıbbi Genetik                                                                                                                   |            |             |   |               |   |             |   |
| Ders Kodu                         |   | BİO512                                                                                                                          |            | Ders Düzeyi |   | Yüksek Lisans |   |             |   |
| AKTS Kredi                        | 6 | İş Yüğü                                                                                                                         | 156 (Saat) | Teori       | 3 | Uygulama      | 0 | Laboratuvar | 0 |
| Dersin Amacı                      |   | Dersin amacı, insan hastalıkları, ilgili genler ve moleküler mekanizmaları öğretmek                                             |            |             |   |               |   |             |   |
| Özet İçeriğı                      |   | İnsan genomunun yapısı, genlerin işlevi, mutasyonların kalıtımı, tek gen ve kromozomal anormallikler, tanı, genetik danışmanlık |            |             |   |               |   |             |   |
| Staj Durum                        |   | Yok                                                                                                                             |            |             |   |               |   |             |   |
| Öğretim Yöntemleri                |   | Anlatım (Takrir), Tartışma, Bireysel Çalışma                                                                                    |            |             |   |               |   |             |   |
| Dersi Veren Öğretim Elemanı(ları) |   |                                                                                                                                 |            |             |   |               |   |             |   |

### Ölçme ve Değerlendirme Araçları

| Araç                      | Adet | Oran (%) |
|---------------------------|------|----------|
| Ara Sınav (Vize)          | 1    | 40       |
| Dönem Sonu Sınavı (Final) | 1    | 60       |

### Ders Kitabı / Önerilen Kaynaklar

|   |                                                                                                                                           |
|---|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 1 | Ders notları                                                                                                                              |
| 2 | Nussbaum R.L., McInnes R.R. and Willard H.F., (2001), Thompson & Thompson Genetics in Medicine, W.B. Saunders Company, ISBN 0-7216-6902-6 |
| 3 | Levin B., (2004) Genes VIII, Pearson Education Inc. ISBN-0-19-508956-1                                                                    |
| 4 | Sambrook and Russell, (2001) Molecular Cloning, Cold Spring Harbor Laboratory Press, ISBN-0-87969-577-3                                   |
| 5 | Temizkan G., Arda N. (Ed.) (2004), Moleküler Biyolojide Kullanılan Yöntemler, Nobel Kitapevleri, ISBN 975-420-347-4                       |

| Hafta | Haftalara Göre Ders Konuları |                                                                  |
|-------|------------------------------|------------------------------------------------------------------|
| 1     | Teorik                       | İnsan genetiğine giriş                                           |
| 2     | Teorik                       | Kalıtımın kromozomal temeli                                      |
| 3     | Teorik                       | İnsan genomu: genlerin ve kromozomların yapı ve fonksiyonu       |
| 4     | Teorik                       | İnsan genetiğinde araçlar                                        |
| 5     | Teorik                       | Tek gen kalıtımı                                                 |
| 6     | Teorik                       | Genetik varyasyonlar; Mutasyonlar ve Polimorfizm                 |
| 7     | Teorik                       | Populasyon genetiğı                                              |
| 8     | Teorik                       | Klinik sitogenetiğın prensipleri, Moleküler hastalıkların temeli |
| 9     | Teorik                       | Genetik hastalık tedavisi                                        |
| 10    | Teorik                       | Kompleks kalıtım                                                 |
| 11    | Teorik                       | Prenatal tanı                                                    |
| 12    | Ara Sınav (Vize)             | Ara Sınav                                                        |
| 13    | Teorik                       | Türkiye'de yaygın genetik hastalıklar I                          |
| 14    | Teorik                       | Türkiye'de yaygın genetik hastalıklar II                         |
| 15    | Teorik                       | Kanser                                                           |
| 16    | Teorik                       | Genetik danışmanlık ve risk değerlendirmesi                      |
| 17    | Dönem Sonu Sınavı (Final)    | Yarıyıl Sonu Sınavı                                              |

### Dersin Öğrenme, Öğretme ve Değerlendirme Etkinlikleri Çerçevesinde İş Yüğü Hesabı (Ortalama Saat)

| Etkinlik      | Adet | Ön Hazırlık | Etkinlik Süresi | Toplam İş Yüğü |
|---------------|------|-------------|-----------------|----------------|
| Kuramsal Ders | 15   | 3           | 3               | 90             |
| Ödev          | 2    | 10          | 2               | 24             |
| Ara Sınav     | 1    | 20          | 1               | 21             |



|                                                       |   |    |   |     |
|-------------------------------------------------------|---|----|---|-----|
| Dönem Sonu Sınavı                                     | 1 | 20 | 1 | 21  |
| Toplam İş Yüğü (Saat)                                 |   |    |   | 156 |
| Yuvarla [Toplam İş Yüğü (saat) / 25*] = AKTS Kredisi  |   |    |   | 6   |
| *25 saatlik iş yüğü 1 AKTS olarak kabul edilmektedir. |   |    |   |     |

**Dersin Öğrenme Çıktıları**

|   |                                                    |
|---|----------------------------------------------------|
| 1 | Kalıtsal hastalıkların anlaşılması                 |
| 2 | Mutasyonların popülasyonda yayılışının anlaşılması |
| 3 | İnsan genlerinin işlevlerinin anlaşılması          |
| 4 | Pedigri analizinin anlaşılması                     |
| 5 | Moleküler analizlerin anlaşılması                  |

**Program Çıktıları (Biyoloji Yüksek Lisans Programı)**

|    |                                                                                                                                              |
|----|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 1  | Özel çalışma ve araştırma alanına yönelik bilimsel birikime sahip olabilmek                                                                  |
| 2  | Biyolojik konularda sorun tespit etme, değerlendirme ve çözüm geliştirme yeteneğine sahip olabilmek                                          |
| 3  | Biyoloji alanındaki bilimsel gözlem ve deneylerin sonuçlarını istatistik analiz yöntemleriyle değerlendirebilmek                             |
| 4  | Biyoloji araştırma alanıyla ilişkili diğer alanlarda temel donanımlara sahip olabilmek                                                       |
| 5  | Araştırmaları için gerekenlerin elde edilmesinde yüksek düzeyde sosyal iletişimi yeteneği ile farklı disiplinlerle işbirliği geliştirebilmek |
| 6  | Biyoloji araştırmalarda kullanılacak her türlü yöntem, araç kullanımı ve teknoloji bilgisine sahip olabilmek                                 |
| 7  | Araştırmalarına ve yazarına rehber olacak etik anlayışa sahip olabilmek                                                                      |
| 8  | Yüksek Lisans için; Avrupa Dil Portföyü B2 genel düzeyinde dil becerisine sahip olabilmek                                                    |
| 9  | Araştırmalarını bilimsel ortamlarda teknolojik araçları da kullanarak bilimsel gelenek ve tarzlara uygun biçimde sunabilmek ve tartışabilmek |
| 10 | Araştırma alanının ve özgün araştırmasının sonuçlarının toplumsal, ekonomik ve sosyal etkilerini algılayabilmek ve değerlendirebilmek        |

**Program ve Öğrenme Çıktıları İlişkisi 1:Çok Düşük, 2:Düşük, 3:Orta, 4:Yüksek, 5:Çok Yüksek**

|      | ÖÇ1 | ÖÇ2 | ÖÇ3 | ÖÇ4 | ÖÇ5 |
|------|-----|-----|-----|-----|-----|
| PÇ1  | 5   | 5   | 5   | 5   | 5   |
| PÇ2  | 4   | 4   | 4   | 4   | 4   |
| PÇ3  |     |     |     | 5   | 5   |
| PÇ4  | 4   | 4   | 4   | 4   | 4   |
| PÇ6  | 5   | 5   | 5   | 5   | 5   |
| PÇ7  | 4   | 4   | 4   | 4   | 4   |
| PÇ8  | 5   | 5   | 5   | 5   | 5   |
| PÇ9  | 5   | 5   | 5   | 5   | 5   |
| PÇ10 | 4   | 4   | 4   | 4   | 4   |

