



AYDIN ADNAN MENDERES ÜNİVERSİTESİ DERS BİLGİ FORMU

Dersin Adı	Tıbbi Genetik								
Ders Kodu	MBTK548		Ders Düzeyi		Yüksek Lisans				
AKTS Kredi	8	İş Yüğü	200 (Saat)	Teori	3	Uygulama	0	Laboratuvar	0
Dersin Amacı	Öğrencilere tıbbi genetik hakkında teorik bilgi kazandırmak.								
Özet İçeriği	Genetik terminoloji, insan genomu, mutasyonlar, DNA tamiri, kalıtım kalıpları, kanser genetiği, gelişimsel genetik, gen tedavisi ve genetik danışmanlık								
Staj Durum	Yok								
Öğretim Yöntemleri	Anlatım (Takrir), Tartışma, Örnek Olay, Bireysel Çalışma								
Dersi Veren Öğretim Elemanı(ları)	Prof. Dr. Seda ÖRENAY BOYACIOĞLU								

Ölçme ve Değerlendirme Araçları

Araç	Adet	Oran (%)
Ara Sınav (Vize)	1	30
Dönem Sonu Sınavı (Final)	1	70

Ders Kitabı / Önerilen Kaynaklar

1	Tıbbi Genetik ve Klinik uygulamaları Cilt 1 Munis Dünder (Editör), Erciyes Üniversitesi, Kayseri, 2016
2	Tıbbi Genetik ve Klinik uygulamaları Cilt 2 Munis Dünder (Editör) Erciyes Üniversitesi, Kayseri, 2016
3	Atlas of Dysmorphology and diagnosis, Munis Dünder (editör), Kayseri, 2015
4	8- Thompson & Thompson Tıbbi Genetik Sekizinci Baskı, Huntington F. Willard, Roderick R. McInnes, Robert L. Nussbaum. Mehmet Alikaşifoğlu (Çeviri Editörü), Güneş Tıp Kitabevi, Ankara, 2019

Hafta	Haftalara Göre Ders Konuları	
1	Teorik	Tıbbi Genetik Terminoloji
2	Teorik	İnsan nükleer ve mitokondriyal genom organizasyonu
3	Teorik	Omik Teknolojileri
4	Teorik	Mutasyonlar ve oluş mekanizmaları
5	Teorik	DNA tamiri
6	Teorik	Mendel Genetiği
7	Teorik	Monogenik Kalıtım ve Hastalık Örnekleri
8	Teorik	Konu tekrarı (Ara sınav)
9	Teorik	Monogenik Kalıtım ve Hastalık Örnekleri
10	Teorik	Non-Mendelyan Kalıtım ve Hastalık Örnekleri
11	Teorik	Gelişimsel Genetik
12	Teorik	Onkogenetik
13	Teorik	Gen Tedavisi
14	Teorik	Genetik Danışma

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

Etkinlik	Adet	Ön Hazırlık	Etkinlik Süresi	Toplam İş Yüğü
Kuramsal Ders	14	9	3	168
Kısa Sınav	4	0	0,25	1
Ara Sınav	1	14	1	15
Dönem Sonu Sınavı	1	15	1	16
Toplam İş Yüğü (Saat)				200
Yuvarla [Toplam İş Yüğü (saat) / 25*] = AKTS Kredisi				8

*25 saatlik iş yüğü 1 AKTS olarak kabul edilmektedir.

Dersin Öğrenme Çıktıları

1	Genetik terminoloji hakkında bilgi sahibi olma
---	--



2	İnsan genom yapısı ve omiks teknolojileri hakkında bilgi sahibi olma
3	Mutasyonlar ve oluş mekanizmaları hakkında bilgi sahibi olma
4	Kalıtım modelleri ve hastalık örnekleri hakkında bilgi sahibi olma
5	DNA tamiri hakkında bilgi sahibi olma
6	Kanser genetiği ve gelişimsel genetik hakkında bilgi sahibi olma
7	Gen tedavisi ve genetik danışmanlık hakkında bilgi sahibi olma

Program Çıktıları (Moleküler Biyoteknoloji Disiplinlerarası Yüksek Lisans Programı)

1	Moleküler biyoteknoloji ile ilgili problemleri tanımlama, analiz etme ve anlama becerisi, biyoteknolojideki temel bilgi ile geçerli sonuçlar elde etme becerisi
2	Bilimin çeşitli alanlarında araştırma ve gözlem yapmakta kullanılan laboratuvar ve ekipmanlarının amacına uygun kullanımı becerisi
3	Hücre, doku, organ, system ve organizma düzeylerindeki biyolojik süreçleri anlama ve yorumlama becerisi
4	Biyoteknolojik manipülasyonlarda uygun araç ve tekniklere karar verme ve uygulama becerisi
5	Genetik ve moleküler biyolojinin temel ilkelerini kavrama ve bunlara ilişkin uygulamalarda kullanılan temel yöntemleri gerçekleştirme becerisi
6	Biyoteknolojideki tekniklere protein ve DNA kimyası ve immunoloji temellerini uygulama becerisi
7	Problem çözmede kazanılan beceriler ile uygulamalı biyoteknolojinin temellerini anlamak ve Pratik yapma becerisi
8	Moleküler uygulamaların tıbbi, ekonomik, veteriner ve adli alanlarda kullanımına ilişkin temel bilgilere sahip olma ve bunları yorumlama becerisi
9	Küresel veya ülkesel boyutlu biyolojik varlıkların ve sorunların kavranması
10	Biyoloji biliminin olay ve olgularını algılama, çözümlenme ve yorumlama süreçlerinde destek aldığı temel bilimlerin diğer alanlarında kabul edilebilir seviyede birikimin eldesi ve bunlara ilişkin temel yöntemleri kullanma/uygulama becerisi
11	Düzenli çalışma ortamı, envanter ve sipariş işlemleri, ekipmanın kurulması ve devamı gibi konuları içeren laboratuvar yönetiminde yeterlilik becerisi
12	Mikrobiyolojideki temel metotlar ve mikrobiyoloji laboratuvarındaki temel yetenekleri öğrenme becerisi
13	Absorbans ölçümleri, rekombinant DNA teknolojisi, protein saflaştırma ve tanımlama ve hücre kültürü standart teknik becerileri

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

	ÖÇ1	ÖÇ2	ÖÇ3	ÖÇ4	ÖÇ5	ÖÇ6	ÖÇ7
PÇ1	2	1					2
PÇ2	3	2					
PÇ3		5					3
PÇ4		5					
PÇ5	4						4
PÇ6	2				1	1	
PÇ7					1	1	
PÇ8							1
PÇ9			4	1		2	
PÇ10			5	1		1	
PÇ11			2	5		3	3
PÇ12				5	1		
PÇ13				1	3		

