

GENETİK HASTALIKLARIN MOLEKÜLER VE KROMOZOMAL TEMELİ

1	Ders Adı:	GENETİK HASTALIKLARIN MOLEKÜLER VE KROMOZOMAL TEMELİ
2	Ders Kodu:	TTB5007
3	Ders Türü:	Seçmeli
4	Ders Seviyesi	Yüksek Lisans
5	Dersin Verildiği Yıl:	1
6	Dersin Verildiği Yarıyıl	1
7	Dersin AKTS Kredisi:	7.00
8	Teorik Ders Saati (saat/Hafta)	3.00
9	Uygulama Ders Saati(saat/Hafta)	0.00
10	Laboratuvar Ders Saati (saat/hafta) :	0
11	Dersin Önkoşulu:	Yok
12	Dersin Dili:	Türkçe
13	Dersin Veriliş Şekli:	Yüz yüze
14	Dersin Koordinatörü:	Prof. Dr. ÜNAL EGELİ
15	Dersi Veren Diğer Öğretim Elemanları:	Prof. Dr. Ünal EGELİ Prof. Dr. Gülşah ÇEÇENER Dr. Öğr. Üyesi Işıl Ezgi ERYILMAZ
16	Koordinatör İletişim Bilgileri:	Prof. Dr. Ünal EGELİ egeli@uludag.edu.tr Tıbbi Biyoloji Anabilim Dalı 0224 295 41 51
17	Dersin WEB adresi:	
18	Dersin Amacı:	Genetik hastalıkların moleküler temellerinin anlaşılması
19	Dersin Mesleki Gelişime Katkısı:	Genetik hastalıkların öngörülmesi, genetik danışmaya katkı sağlanması
20	Dersin Öğrenme Kazanımları:	
	1	Kalıtsal tipteki hastalıkların moleküler ve kromozomal temellerini anlamak
	2	Moleküler ve kromozomal düzeyde meydana gelen değişiklikleri anlayabilme ve ilgili hastalıklarla ilişkilendirebilme
	3	prenatal tanı ve genetik danışma hakkında bilgi sahibi olma
	4	
	5	
	6	
	7	
	8	
	9	
	10	
21	Dersin İçeriği:	
Hafta	DERS İÇERİKLERİ	
	Teorik	Uygulama
1	Kalıtsal tipteki hastalıkların moleküler genetik temelleri	

2	Kalıtsal hastalıkların genotipik ve fenotipik özellikleri	
3	Genetik Danışma	
4	Kalıtım biçimleri	
5	Gen seviyesinde kalıtsal hastalık örnekleri	
6	İnsan kromozomlarının yapısı	
7	Kromozomal hastalıkların sitogenetik temelleri	
8	Yapısal kromozom anomalileri ve buna bağlı gelişen hastalıklar	
9	Sayısal kromozom anomalileri ve buna bağlı gelişen hastalıklar	
10	Cinsiyet kromozomu anomalileri sonucu gelişen hastalıklar	
11	Kromozomal hastalıkların sitogenetik tanı yöntemleri	
12	Kromozom hastalıklarının prenatal tanısı	
13	Moleküler hastalıkların prenatal tanısı	
14	Moleküler hastalıkların prenatal tanısı	
22	Ders Kitabı, Referanslar ve/veya Diğer Kaynaklar:	Tıbbi Genetiğin Esasları, Edward S. TOBIAS, Çeviri Ed: Uğur Özbek Thompson & Thompson Tıbbi Genetik, Roderick R. McInnes Huntington F. Willard Robert L. Nussbaum, Elsevier
23	Değerlendirme	
YARIYIL İÇİ ÇALIŞMALARI		SAYISI
Ara Sınav		0
Kısa Sınav		0
Ödev		0
Yıl Sonu Sınavı		1
Toplam		1
Yıl içi çalışmalarının Başarıya Oranı		0.00
Finalin Başarıya Oranı		100.00
Toplam		100.00
Kullanılan Ölçme ve Değerlendirme Yaklaşımları		Yarıyıl sonu sınavı
24	AKTS / İŞ YÜKÜ TABLOSU	

ETKİNLİK	SAYISI	Süresi (Saat)	Toplam İş Yüğü (Saat)
Teorik Dersler	14	3.00	42.00
Uygulamalı Dersler	0	0.00	0.00
Sınıf Dışı Ders Çalışma Süresi (Ön çalışma, pekiştirme)	14	6.00	84.00
Ödevler	3	16.00	48.00
Projeler	0	0.00	0.00
Arazi Çalışmaları	0	0.00	0.00
Arasınaylar	0	0.00	0.00
Diğer	4	10.00	40.00
Yarıyıl Sonu Sınavı	1	2.00	2.00
Toplam İş Yüğü			216.00
Toplam İş Yüğü / 30 saat			7.20
Dersin AKTS Kredisi			7.00

25	PROGRAM YETERLİLİKLERİ İLE DERS ÖĞRETİM KAZANIMLARI İLİŞKİSİ TABLOSU															
	PY1	PY2	PY3	PY4	PY5	PY6	PY7	PY8	PY9	PY10	PY11	PY12	PY13	PY14	PY15	PY16
ÖK1	5	5	0	0	0	5	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
ÖK2	5	5	0	0	0	5	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
ÖK3	5	5	0	0	0	3	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
ÖK: Öğrenme kazanımlar PY: Program yeterlilikleri																
Katkı Düzeyi:	1 çok düşük			2 Düşük			3 Orta			4 Yüksek			5 Çok Yüksek			