

| Dersin Adı                           | Kodu                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      | Yarıyıl       | Teori<br>(saat/hafta) | Uygulama<br>(saat/hafta) | Laboratuvar<br>(saat/hafta) | AKTS |
|--------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------|-----------------------|--------------------------|-----------------------------|------|
| <b>TIBBİ GENETİK</b>                 | MTP 514                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   | 1./2. Yarıyıl | 3                     | 0                        | 0                           | 5    |
| Önkoşullar                           | Yok                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       |               |                       |                          |                             |      |
| Dersin Dili                          | Türkçe                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |               |                       |                          |                             |      |
| Dersin Türü                          | Seçmeli                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |               |                       |                          |                             |      |
| Dersin Öğrenme ve Öğretme Teknikleri | Anlatım, Soru-Yanıt, Gösterme, Uygulama - Alıştırma                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       |               |                       |                          |                             |      |
| Dersin Sorumlusu(ları)               | Doç. Dr. Zafer ÇETİN                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |               |                       |                          |                             |      |
| Dersin Amacı                         | Temel tıbbi genetik, soyağacı analizi, genetik değerlendirmelerde kullanılan metodlar, tıbbi genetikte istatistikî metodlar, popülasyon genetiği, seçim baskısı ve mutasyon hızı, genetik dağılım ve akraba evlilikleri, ayrılma ve ayrılmama analizleri, monogenik ve poligenik özellikler, belirli hastalıkların değerlendirilmesi, kromozomlar ve karyotipleme, klinik sitogenetik, doğum öncesi tanı metodlarını kazanması bekleniyor |               |                       |                          |                             |      |
| Dersin Öğrenme Çıktıları             | <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Kromozomlar yapı ve sayı anomalilerini açıklayabilme, hastalıklar ile ilişkilendirebilme</li> <li>2. Kalıtım modellerini tanımlayabilme, moleküler biyoloji teknikleri ve kullanım alanlarını tartışabilme, genetik tanı yöntemlerini yorumlayabilme</li> <li>3. Kuşaklar arasında kalıtılan genlerin kalıtım biçimlerine göre bireyleri bilgilendirme yeteneğini kazanabilme</li> </ol>        |               |                       |                          |                             |      |
| Kaynaklar                            | <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Tıbbi Genetik Ders Kitabı, Nurettin Başaran</li> <li>2. Medikal Genetik İlkeler, Bekir Sİtkı Şaylı</li> <li>3. Tıbbi Genetik, Thomson&amp;Thomson</li> </ol>                                                                                                                                                                                                                                    |               |                       |                          |                             |      |

#### Haftalık Ders Konuları:

| HAFTALAR  | TARTIŞILACAK İŞLENECEK KONULAR                                                                                      |
|-----------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 1. Hafta  | Genetik nedir? Tıbbi Genetik içeriği nedir?                                                                         |
| 2. Hafta  | DNA yapısı ve kromozom oluşumu                                                                                      |
| 3. Hafta  | Kromatin: Nedir, nasıl yapılır, protein tipleri nelerdir                                                            |
| 4. Hafta  | Kromozom anomali tipleri: Sayısal ve Yapısal Kromozom Anomalileri                                                   |
| 5. Hafta  | Sayısal Kromozom Anomalileri: Tipleri ve Oluşumu                                                                    |
| 6. Hafta  | Mayoz Mitoz Bölünme, Mozaisizm ve Kimerizm                                                                          |
| 7. Hafta  | Yapısal kromozom anomali tipleri: Translokasyonlar                                                                  |
| 8. Hafta  | <b>ARA SINAV</b>                                                                                                    |
| 9. Hafta  | Resiprokal translokasyonlar, segregasyon tipleri, riskleri                                                          |
| 10. Hafta | Cinsiyet kromozom translokasyonları, tipleri, segregasyon özellikleri ve sonuçları                                  |
| 11. Hafta | Robertson tipi translokasyonlar, segregasyon tipleri, riskleri                                                      |
| 12. Hafta | Yapısal kromozom anomali tipleri: inversiyon ve izokromozomların sınıflandırılması, dağılım özellikleri ve riskleri |
| 13. Hafta | Halka kromozomların insersiyonların ve delesyonların klasifikasyonu, dağılım özellikleri ve riskleri                |
| 14. Hafta | X kromozomu inaktivasyonu ve genomic imprinting                                                                     |
| 15. Hafta | ISCN yazım kuralları ve karyotip yazılımı                                                                           |

### Öğrenci İş Yüğü Tablosu

| Etkinlikler                                                                                                      | Sayısı   | Süresi | Toplam İş Yüğü |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------|--------|----------------|
| Ders                                                                                                             | 14       | 3      | 42             |
| Laboratuvar                                                                                                      |          |        |                |
| Uygulama                                                                                                         |          |        |                |
| Alan Çalışması                                                                                                   |          |        |                |
| Sınıf Dışı Ders Çalışma Süresi (Serbest çalışma/Grup Çalışması/Ön Çalışma)                                       | 14       | 4      | 56             |
| Sunum (Video çekmek/Poster hazırlama/Sözel Sunum Yapma/Odak Grup Görüşmesi/Anket Uygulama/Gözlem ve Rapor Yazma) |          |        |                |
| Seminer Hazırlama                                                                                                |          |        |                |
| Proje                                                                                                            |          |        |                |
| Vaka Çalışması                                                                                                   |          |        |                |
| Rol Oynama, Dramatize etme                                                                                       |          |        |                |
| Makale yazma-Kritik etme                                                                                         |          |        |                |
| Yarıyıl İçi Sınavları                                                                                            | 2        | 10     | 20             |
| Yarıyıl Sonu Sınavları                                                                                           | 1        | 7      | 7              |
| <b>Toplam İş Yüğü (Saat) / 25(s)</b>                                                                             | 125/25=5 |        |                |
| <b>Ders AKTS</b>                                                                                                 | 5        |        |                |

### Değerlendirme Sistemi

| Yarıyıl İçi Çalışmaları                          | Sayısı | Katkı Payı |
|--------------------------------------------------|--------|------------|
| Ara Sınav                                        | 1      | %50        |
| Kısa Sınav                                       |        |            |
| Laboratuvar                                      |        |            |
| Uygulama                                         |        |            |
| Alan Çalışması                                   |        |            |
| Derse Özgü Staj (Varsa)                          |        |            |
| Ödevler                                          |        |            |
| Sunum ve Seminer                                 |        |            |
| Projeler                                         |        |            |
| Diğer                                            |        |            |
| <b>Yarıyıl İçi Çalışmaların Toplamı</b>          |        | %50        |
| <b>Yarıyıl Sonu Çalışmaları</b>                  |        |            |
| Final                                            | 1      | %50        |
| Ödev                                             |        |            |
| Uygulama                                         |        |            |
| Laboratuvar                                      |        |            |
| <b>Yarıyıl Sonu Çalışmaların Toplamı</b>         |        | %50        |
| Yarıyıl İçi Çalışmalarının Başarı Notuna Katkısı |        | %50        |
| Yarıyıl Sonu Sınavının Başarı Notuna Katkısı     |        | %50        |
| <b>Başarı notunun toplamı</b>                    |        | 100        |

**DERSİN ÖĞRENİM ÇIKTILARININ PROGRAM YETERLİLİKLERİ İLE İLİŞKİSİ**

| No                                                                                   | PROGRAM YETERLİLİKLERİ                                                                                                                                                                                                                | Dersin Öğrenme Çıktıları |     |     |
|--------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------|-----|-----|
|                                                                                      |                                                                                                                                                                                                                                       | ÖÇ1                      | ÖÇ2 | ÖÇ3 |
| 1                                                                                    | Lisans düzeyi yeterliliklerine dayalı olarak moleküler tıp alanında uzmanlık düzeyinde güncel bilgilere sahiptir, bunları geliştirir ve derinleştirir.                                                                                | 3                        | 3   | 3   |
| 2                                                                                    | Moleküler Tıp alanının gerektirdiği düzeyde bilgi teknolojileri, teknik ekipman ve alana özgü olan cihaz ve aletler hakkında bilgi sahibidir                                                                                          | 3                        | 3   | 3   |
| 3                                                                                    | Moleküler Tıp alanında sahip olduğu bilgileri farklı disiplinlerden gelen bilgilerle bütünleştirip yeni bilgiler oluşturmak için yorumlar, değişik araştırma yöntemleri kullanarak analiz ve sentez yapar ve çözüm önerileri getirir. | 3                        | 3   | 3   |
| 4                                                                                    | Yaptığı araştırmanın raporunu yazar.                                                                                                                                                                                                  | 3                        | 3   | 3   |
| 5                                                                                    | Deneyssel araştırma planlar, yapar.                                                                                                                                                                                                   | 3                        | 3   | 3   |
| 6                                                                                    | Moleküler Tıp alanı ile ilgili uzmanlık gerektiren konularda kurgular, çözüm önerileri getirir, sorunları çözer, elde edilen sonuçları değerlendirir ve gerektiğinde uygular.                                                         | 3                        | 3   | 3   |
| 7                                                                                    | Moleküler Tıp Alanı ve toplum sağlığı ile ilgili öncelikli konularda bilimsel klinik ve/veya tanımlayıcı araştırma/sunum/yayın yapar.                                                                                                 | 3                        | 3   | 3   |
| 8                                                                                    | Moleküler Tıp alanı ile ilgili bilgileri eleştirel bir yaklaşımla değerlendirir ve öğrenmesini yönlendirir.                                                                                                                           | 3                        | 3   | 3   |
| 9                                                                                    | Moleküler Tıp alanı ile ilgili mesleki gelişim ve yaşam boyu öğrenme ilkelerini gerçekleştirdiği çalışmalarda uygular.                                                                                                                | 3                        | 3   | 3   |
| 10                                                                                   | Moleküler Tıp alanındaki bilgilerini, güncel gelişmeleri ve kendi çalışmalarını aynı alandaki veya dışındaki gruplarla yazılı, sözlü ve görsel olarak sistemli bir biçimde tartışır ve paylaşır.                                      | 3                        | 3   | 3   |
| 11                                                                                   | Mesleki ve profesyonel ortamdaki sosyal ilişkileri ve bu ilişkileri yönlendiren normları eleştirel bir bakış açısıyla inceler ve bunları geliştirmek üzere gereğini yapar.                                                            | 3                        | 3   | 3   |
| 12                                                                                   | Moleküler Tıp alanı ile ilgili verilerin toplanması, kayıtlanması, yorumlanması, duyurulması aşamalarında toplumsal, bilimsel ve etik değerleri gözetir ve bu değerleri öğretir.                                                      | 3                        | 3   | 3   |
| 13                                                                                   | Moleküler Tıp alanındaki güncel gelişmeleri toplumun temel birimi olan çocuk ve aileyi de kapsayacak şekilde ulusal değerler ve ülke gerçekleri doğrultusunda değerlendirir.                                                          | 3                        | 3   | 3   |
| 14                                                                                   | Etik ilkelerin ve etik kurulların birey ve toplum için önemini bilir, etik davranır.                                                                                                                                                  | 3                        | 3   | 3   |
| 15                                                                                   | Moleküler Tıp alanı ile ilgili konularda strateji, politika ve uygulama planları geliştirir ve elde edilen sonuçları kalite süreçleri çerçevesinde değerlendirir.                                                                     | 3                        | 3   | 3   |
| Yeterliliği sağlama düzeyi: 1: Düşük, 2: Düşük/Orta, 3: Orta, 4: Yüksek, 5: Mükemmel |                                                                                                                                                                                                                                       |                          |     |     |