



DERS BİLGİ FORMU

FAKÜLTE / ENSTİTÜ ADI	Fen Edebiyat Fakültesi
BÖLÜM / PROGRAM / ANABİLİM DALI ADI	Moleküler Biyoloji ve Genetik
DERSİN ADI	Kalıtım Kalıpları ve Genetik Hastalıklar
DERSİN KODU	MBG4474
YEREL KREDİSİ	3
AKTS KREDİSİ	5
HAFTALIK DERS SAATİ	3
HAFTALIK UYGULAMA SAATİ	0
HAFTALIK LABORATUVAR SAATİ	0
ÖNKOŞULLAR	Yok
YARIYIL	Bahar
DERSİN DİLİ	İngilizce, Türkçe
DERSİN SEVİYESİ	Lisans
DERSİN TÜRÜ	Seçmeli
DERSİN KATEGORİSİ	Uzmanlık/Alan Dersleri
DERSİN VERİLİŞ ŞEKLİ	Yüz Yüze
DERSİ SUNAN AKADEMİK BİRİM	Moleküler Biyoloji ve Genetik Bölümü
DERSİN KOORDİNATÖRÜ	M. Hamza Müslümanoğlu
ASİSTAN(LAR)	-
DERSİN AMACI	Bu dersin amacı; Mendeliyen ve Mendel dışı kalıtım mekanizmalarını kavratarak genetik hastalıkların ortaya çıkışındaki rolünü açıklamak; ayrıca genetik hastalıkların moleküler temelleri, klinik özellikleri ve tanısal yaklaşımlarını öğretmek suretiyle öğrencilerin genetik verileri yorumlama ve klinik bağlamda değerlendirme becerilerini geliştirmektir.
DERSİN İÇERİĞİ	Genetik hastalıklara genel bakış, Kromozom yapı ve organizasyonu, Mitokondriyal DNA ve hastalıkları Mendel Kalıtımı, Mendel dışı kalıtım, Epigenetik, Mutasyonlar ve polimorfizm, Kanseri genetiği, Hematolojik hastalıklar ve genetik, İmmünogenetik, İnsan genetik hastalıkları, Genetik tetkiklerde yaklaşım stratejileri, Genetik danışma.
DERS KİTABI / MALZEMESİ / ÖNERİLEN KAYNAKLAR	Ders Kitabı: [1] Robert L. Nussbaum, Roderick R. McInnes, Huntington F. Willard. Thompson & Thompson Genetics in Medicine, 9th Edition. Philadelphia, Elsevier, 2022.
Ders Öğrenim Çıktıları	Bu dersi başarıyla tamamlayan öğrenciler, 1. Kromozom yapı ve organizasyonunu hakkında kapsamlı bilgi sahibi olacaktır. 2. Mendel ve Mendel dışı kalıtımı kavrayacaklardır. 3. Epigenetik mekanizmalarla hastalıkların ilişkisini önemini kavrayacaklardır. 4. Mutasyonlar ve polimorfizm kavramlarını tanıyıp ve öğreneceklerdir.



5. İnsan genetik hastalıklarına genetik yaklaşım stratejilerini kavrayacaklardır.

DEĞERLENDİRME SİSTEMİ

Etkinlikler	Sayı	Katkı Payı
Devam/Katılım:		
Laboratuvar:		
Uygulama (Sözlü Sınav):		
Arazi Çalışması		
Derse Özgü Staj		
Kısa Sınavlar/Stüdyo Kritiği (Zorunlu):		
Ödev: Sunum/Jüri: İçerik: Araştırma projesinin sunumu Format: Bireysel sunumlar Detaylı Değerlendirme Kriterleri: - Araştırma projesinin açık ve etkili bir şekilde ve akademik dile uygun olarak sunulması -Sunum tekniklerinin doğru kullanılması	1	% 30
Sunum/Jüri:		
Proje:		
Seminer/Workshop		
Ara Sınavlar: İçerik: Sınav haftasına kadar işlenen konuların tümünü kapsayan kapsamlı sorular. Format: Yüz yüze. Sınav (60 dakika) Detaylı Değerlendirme Kriterleri: Gelişim genetiğine giriş ve sınav haftasına kadar işlenen konuların anlaşıldığının gösterilmesi.	1	% 30
Final: İçerik: Ders boyunca işlenen konuların tümünü kapsayan kapsamlı sorular. Format: Yüz yüze. Sınav (60 dakika) Detaylı Değerlendirme Kriterleri: Derste işlenen tüm konuların derinlemesine kavranmış olduğunun gösterilmesi.	1	% 40
Dönem İçi Çalışmaların Başarı Notuna Katkısı		%60
Final Sınavının Başarı Notuna Katkısı		%40
TOPLAM		%100
HAFTALIK KONULAR VE İLGİLİ ÖN HAZIRLIK ÇALIŞMALARI		
HAFTALAR	KONULAR	Ön Hazırlık
1	Konu anlatımı: Genetik hastalıklara genel bakış. Sınıf içi uygulama: Konu ile ilgili örnekler üzerinden anlatım.	1. Genetik hastalıklara genel bakışın anlaşılması. Kaynak: Ders kitabı 1- Bölüm 1.



2	Konu anlatımı: Kromozom yapı ve organizasyonu. Sınıf içi uygulama: Konu ile ilgili örnekler üzerinden anlatım.	1. Kromozom yapı ve organizasyonunun anlaşılması. Kaynak: Ders kitabı 1- Bölüm 1 ve 2.
3	Konu anlatımı: Mitokondriyal DNA ve hastalıkları. Sınıf içi uygulama: Konu ile ilgili örnekler üzerinden anlatım.	1. Mitokondriyal DNA ve hastalıklarının anlaşılması. Kaynak: Ders kitabı 1- Bölüm 3.
4	Konu anlatımı: Mendel Kalıtımı. Sınıf içi uygulama: Konu ile ilgili örnekler üzerinden anlatım.	1. Mendel kalıtımının anlaşılması. Kaynak: Ders kitabı 1- Bölüm 4.
5	Konu anlatımı: Mendel dışı kalıtım. Sınıf içi uygulama: Konu ile ilgili örnekler üzerinden anlatım.	1. Mendel dışı kalıtımın anlaşılması. Kaynak: Ders kitabı 1- Bölüm 5.
6	Konu anlatımı: Epigenetik. Sınıf içi uygulama: Konu ile ilgili örnekler üzerinden anlatım.	1. Epigenetik kavramların anlaşılması. Kaynak: Ders kitabı 1- Bölüm 10.
7	Konu anlatımı: Mutasyonlar ve polimorfizm. Sınıf içi uygulama: Konu ile ilgili örnekler üzerinden anlatım.	1. Mutasyonlar ve polimorfizm ilişkisinin anlaşılması. Kaynak: Ders kitabı 1- Bölüm 6.
8	Ara Sınav 1	Sınav haftasına kadar işlenen konuların tümünün tekrar edilmesi
9	Konu anlatımı: Kanser genetiği. Sınıf içi uygulama: Konu ile ilgili örnekler üzerinden anlatım.	1. Kanser genetiğinin anlaşılması. Kaynak: Ders kitabı 1- Bölüm 7.
10	Konu anlatımı: Hematolojik hastalıklar ve genetik. Sınıf içi uygulama: Konu ile ilgili örnekler üzerinden anlatım.	1. Hematolojik hastalıklar ve genetik kavramının anlaşılması. Kaynak: Ders kitabı 1- Bölüm 6.
11	Konu anlatımı: İmmünogenetik. Sınıf içi uygulama: Konu ile ilgili örnekler üzerinden anlatım.	1. İmmünogenetik kavramının anlaşılması. Kaynak: Ders kitabı 1- Bölüm 8.
12	Konu anlatımı: İnsan genetik hastalıkları. Sınıf içi uygulama: Konu ile ilgili örnekler üzerinden anlatım.	1. İnsan genetik hastalıklarının anlaşılması. Kaynak: Ders kitabı 1- Bölüm 10.
13	Konu anlatımı: Genetik tetkiklerde yaklaşım stratejileri. Sınıf içi uygulama: Konu ile ilgili örnekler üzerinden anlatım.	1. Genetik tetkiklerde yaklaşım stratejilerinin anlaşılması. Kaynak: Ders kitabı 1- Bölüm 9.
14	Konu anlatımı: Genetik danışma Sınıf içi uygulama: Konu ile ilgili örnekler üzerinden anlatım.	1. Genetik danışmanın anlaşılması. Kaynak: Ders kitabı 1- Bölüm 11.
15	Konu anlatımı: Proje sunumları Sınıf içi uygulama: Konu ile ilgili örnekler üzerinden anlatım.	1. Proje öneri örnekleri. Kaynak: Ders kitabı 1- Bölüm 13.
16	Final	İşlenen konuların tümünün tekrar edilmesi

AKTS İŞYÜKÜ TABLOSU

Etkinlikler	Sayı	Süresi (Saat)	Toplam İşyükü
Ders Saati	14	3	42
Laboratuvar			
Uygulama (sözlü Sınav)			
Arazi Çalışması			
Sınıf Dışı Ders Çalışması	14	3	42
Derse Özgü Staj			
Ödev	1	8	8
Küçük Sınavlar/Stüdyo Kritiği			
Projeler			



Sunum / Seminer	1	10	10
Ara Sınavlar (Sınav Süresi + Sınav Hazırlık Süresi)	1	20	20
Final (Sınav Süresi + Sınav Hazırlık Süresi)	1	40	40
Toplam İş yükü:			162
Toplam İş yükü / 30(s):			5.40
AKTS Kredisi:			5



COURSE INFORMATION FORM

FACULTY / GRADUATE SCHOOL	Faculty of Arts and Sciences
DEPARTMENT / PROGRAMME	Molecular Bioogy and Genetics
TITLE OF COURSE	Patterns of Inheritance and Genetic Diseases
CODE	MBG4122
LOCAL CREDIT	3
ECTS	5
LECTURE HOUR / WEEK	3
PRACTICAL HOUR / WEEK	0
LABORATORY HOUR / WEEK	0
PREREQUISITE	None
SEMESTER	Spring
COURSE LANGUAGE	English, Turkish
LEVEL OF COURSE	First Cycle
COURSE TYPE	Elective
COURSE CATEGORY	Major Area Courses
MODE OF DELIVERY	Face-to-Face
OWNER ACADEMIC UNIT	Department of Molecular Biology and Genetics
COURSE COORDINATOR	M. Hamza Müslümanoğlu
ASSISTANT(S)	-
COURSE OBJECTIVES	The aim of this course is to explain the role of Mendelian and non-Mendelian inheritance mechanisms in the emergence of genetic diseases; and to develop students' skills in interpreting genetic data and evaluating them in a clinical context by teaching the molecular basis, clinical features, and diagnostic approaches of genetic diseases.
COURSE CONTENT	Overview of genetic diseases, Chromosome structure and organization, Mitochondrial DNA and diseases, Mendelian inheritance, non-Mendelian inheritance, Epigenetics, Mutations and polymorphisms, Cancer genetics, Hematological diseases and genetics, Immunogenetics, Human genetic diseases, Approach strategies in genetic tests, Genetic counseling.
RECOMMENDED OR REQUIRED READINGS	Coursebook: [1] Robert L. Nussbaum, Roderick R. McInnes, Huntington F. Willard. Thompson & Thompson Genetics in Medicine, 9th Edition. Philadelphia, Elsevier, 2022.
Course Learning Outcomes	Upon successful completion of the course, students will be able to; 1. Be able to acquire a comprehensive knowledge of chromosome structure and organization. 2. Be able to understand Mendelian and non-Mendelian inheritance.



3. Be able to understand the importance of the relationship between epigenetic mechanisms and diseases.
4. Be able to recognize and learn the concepts of mutations and polymorphisms.
5. Be able to understand genetic approaches to human genetic diseases.

EVALUATION SYSTEM

Activities	Number	Percentage of Grade
Attendance/Participation:		
Laboratory		
Application (Oral Examination):		
Field Work		
Special Course Internship (Work Placement)		
Quizzes/Studio Critics:		
Homework Assignments: Presentation/Jury: • Content: Presentation of the research project • Format: Individual presentations • Detailed Evaluation Criteria: - Clear and effective presentation of the research project, using academic language - Proper use of presentation techniques	1	30 %
Presentations/Jury:		
Project:		
Seminar/Workshop		
Midterms: Content: Comprehensive questions covering all of the topics covered until the exam week • Format: face -to -face. Exam (60 minutes) • Detailed evaluation criteria: -Showing the understanding of concepts and rules related to developmental genetics.	1	30 %
Final: • Content: Comprehensive questions covering all the topics covered throughout the course • Format: face -to -face. Exam (60 minutes) • Detailed evaluation criteria: - Showing that all the topics committed in the course are in -depth understanding	1	40 %
Percentage of In-Term Studies		60 %



Percentage of Final Examination	40 %
TOTAL	100 %

WEEKLY SUBJECTS AND RELATED PREPARATION STUDIES

WEEKS	COURSE OUTLINE	Related Preparation
1	Lecture: Overview of genetic diseases. In-class practice: Explanation through examples related to the subject.	1. Understanding an overview of genetic diseases. Source: Textbook 1 - Chapter 1.
2	Lecture: Chromosome structure and organization. In-class practice: Explanation through examples related to the subject.	1. Understanding chromosome structure and organization. Source: Textbook 1 - Chapters 1 and 2.
3	Lecture: Mitochondrial DNA and its diseases. In-class practice: Explanation through examples related to the subject.	1. Understanding mitochondrial DNA and diseases. Source: Textbook 1 - Chapter 3.
4	Lecture: Mendelian inheritance. In-class practice: Explanation through examples related to the subject.	1. Understanding Mendelian inheritance. Source: Textbook 1 - Chapter 4.
5	Lecture: Non-Mendelian inheritance. In-class practice: Explanation through examples related to the subject.	1. Understanding non-Mendelian inheritance. Source: Textbook 1 - Chapter 5.
6	Lecture: Epigenetics. In-class practice: Explanation through examples related to the subject.	1. Understanding epigenetic concepts. Source: Textbook 1 - Chapter 10.
7	Lecture: Mutations and polymorphisms. In-class practice: Explanation through examples related to the subject.	1. Understanding the relationship between mutations and polymorphisms. Source: Textbook 1 - Chapter 6.
8	Midterm 1	Review of all topics covered up to exam week.
9	Lecture: Cancer genetics. In-class practice: Explanation through examples related to the subject.	1. Understanding the relationship between mutations and polymorphisms. Source: Textbook 1 - Chapter 6.
10	Lecture: Hematological diseases and genetics. In-class practice: Explanation through examples related to the subject.	1. Understanding the concept of hematological diseases and genetics. Source: Textbook 1, Chapter 6.
11	Lecture: Immunogenetics. In-class practice: Explanation through examples related to the subject.	1. Understanding the concept of immunogenetics. Source: Textbook 1, Chapter 8.
12	Lecture: Human Genetic Diseases. In-class practice: Explanation through examples related to the subject.	1. Understanding human genetic diseases. Source: Textbook 1, Chapter 10.
13	Lecture: Approach strategies in genetic testing. In-class practice: Explanation through examples related to the subject.	1. Understanding approach strategies in genetic testing. Source: Textbook 1, Chapter 9.
14	Lecture: Genetic counseling. In-class practice: Explanation through examples related to the subject.	1. Understanding genetic counseling. Source: Textbook 1, Chapter 11
15	Lecture: Project presentations. In-class practice: Explanation through examples related to the subject.	Project proposal examples.
16	Final	Review of all topics covered.

ECTS WORKLOAD TABLE

Activities	Number	Duration (Hour)	Total Workload
Course Hours	14	3	42
Laboratory			
Application			
Field Work			



Study Hours Out of Class	14	3	42
Special Course Internship (Work Placement)			
Homework Assignments	1	8	8
Quizzes/Studio Critics			
Project			
Presentations / Seminar	1	10	10
Mid-Terms (Examination Duration + Examination Prep. Duration)	1	20	20
Final (Examination Duration + Examination Prep. Duration)	1	40	40
Total Workload:			162
Total Workload / 30(h):			5.40
ECTS Credit:			5



Ders Öğrenim Çıktısı & Program Çıktısı Matrisi

	<u>DÖC-1</u>	<u>DÖC-2</u>	<u>DÖC-3</u>	<u>DÖC-4</u>	<u>DÖC-5</u>
PC-1 Moleküler biyoloji ve genetik alanındaki temel yapı ve süreçleri kavrayabilecekler, biyolojik sistemlerin, hücrelerin ve genlerin işleyişini hücresel ve moleküler düzeyde analiz edebilecekler, deney tasarımı yapabilecekler, laboratuvar tekniklerini uygulayabilecekler, elde ettikleri verileri değerlendirebilecekler ve sonuçlarını yorumlayabileceklerdir./Comprehend the fundamental structures and processes in the field of molecular biology and genetics, analyse the functioning of biological systems, cells and genes at the cellular and molecular levels, design experiments, apply laboratory techniques; evaluate the obtained data and interpret the results					
PC-2 Moleküler biyoloji ve genetik alanının temel kavram, ilke ve kuramlarını kullanarak yaşam bilimleri ile ilgili problemlerin tanımlanması, yorumlanması ve çözümünde uygun yöntemleri seçebileceklerdir./ Select appropriate methods for identifying, interpreting and solving problems in the life sciences employing the fundamental concepts, principles and theories of molecular biology and genetics.					
PC-3 Moleküler biyoloji ve genetik alanındaki bilgilerini kullanarak bir olayı, olguyu, donanımı veya ürünü anlayıp yorumlayabilecekler, problemleri tanımlayabilecekler, çözüm için uygun bilimsel yöntemleri seçebilecekler ve kullanabilecekler ve deneysel verileri analiz etmek için istatistiksel yöntemleri ve biyoinformatik araçları etkin şekilde uygulayabileceklerdir./ Understand and interpret phenomena, processes, equipment or products, identify problems; select and apply appropriate scientific methods for solutions and effectively use statistical methods and bioinformatics tools to analyse experimental data using their knowledge of molecular biology and genetics.					
PC-4 Disiplinlerarası bir yaklaşımla, farklı alanlarda edinmiş oldukları bilgileri sentezleyebileceklerdir./ Synthesise knowledge acquired from different disciplines through an interdisciplinary approach.	<u>5</u>	<u>5</u>	<u>5</u>	<u>5</u>	<u>5</u>
PC-5 Moleküler biyoloji ve genetik alanında edindikleri bilgi birikimlerini, genetik, genomik ve gelişim biyolojisi, tıbbi biyoloji ve genetik, biyoteknoloji, sentetik biyoloji ve biyoinformatik gibi disiplin-İçi ve disiplinlerarası uzmanlık alanlarında geliştirebileceklerdir./ Advance their acquired knowledge in molecular biology and genetics in both disciplinary and interdisciplinary areas of specialisation such as genetics, genomics and developmental biology, medical biology and	<u>5</u>	<u>5</u>	<u>5</u>	<u>5</u>	<u>5</u>



genetics, biotechnology, synthetic biology and bioinformatics.					
PC-6 Moleküler biyoloji ve genetik alanında yaygın olarak kullanılan en az bir programlama dili ile bilgisayar ve yapay zekâ teknolojilerini, problemleri çözmek, veri analizi yapmak ve simülasyonlar gerçekleştirmek için etkin biçimde kullanabileceklerdir./ Use at least one programming language and computer and artificial intelligence technologies widely employed in molecular biology and genetics for problem-solving, data analysis, and simulations.					
PC-7 Moleküler biyoloji ve genetik ve ilgili alanlardaki bilimsel ve teknolojik gelişmeleri izleyebilecek, kariyer fırsatlarını değerlendirerek kişisel ve mesleki gelişim hedeflerini belirleyebilecek ve bu hedeflere ulaşmak için hayat boyu öğrenme stratejilerini kullanabileceklerdir./ Follow scientific and technological developments in molecular biology and genetics and related fields, assess career opportunities, identify personal and professional development goals, and adopt lifelong learning strategies to achieve these goals.	<u>5</u>	<u>5</u>	<u>5</u>	<u>5</u>	<u>5</u>
PC-8. Bilimsel araştırmalarını ve mesleki faaliyetlerini yürütürken doğabilecek hukuksal sonuçları ve toplumsal etkileri dikkate alarak mesleki etik ilkeler, kalite standartları ile evrensel değerler doğrultusunda ve sosyal sorumluluk bilinci ve adalet duygusuyla hareket edebileceklerdir./ Act with a sense of social responsibility and justice and in accordance with professional ethical principles, quality standards, and universal values by taking into account potential legal and societal consequences of their scientific research and professional activities.	<u>5</u>	<u>5</u>	<u>5</u>	<u>5</u>	<u>5</u>
PC-9 Bireysel olarak ya da takımlarda etkin biçimde çalışabileceklerdir./ Work effectively both independently and as part of a team.					
PC-10 Moleküler biyoloji ve genetik alanında güvenilir bilgi kaynaklarına ulaşarak literatür taraması yapabilecek ve akademik araştırma tasarlayıp yürütebileceklerdir./ Access reliable sources of information, conduct literature reviews, and design and carry out academic research in the field of molecular biology and genetics.					
PC-11 Moleküler biyoloji ve genetik alanındaki konuları, araştırmaları ve problemlere yönelik çözümleri, alan terminolojisini kullanarak tüm paydaşlara Türkçe ve İngilizcede sözlü ve yazılı olarak etkili biçimde aktarabileceklerdir./ Effectively communicate topics, research, and problem solutions in the field of molecular biology and genetics to all relevant stakeholders using appropriate molecular biology and genetics					



terminology, both orally and in writing, in Turkish and in English.					
---	--	--	--	--	--