

HARRAN ÜNİVERSİTESİ
SAĞLIK BİLİMLERİ ENSTİTÜSÜ
TIBBİ BİYOLOJİ VE GENETİK DOKTORA PROGRAMI

Dersin Adı	Yarıyılı	T+ U	Kredisi	AKTS
Genetik Hastalıkların Molekülerin Temelleri	Güz/Bahar	4	4	4
Ön Koşul Dersler	Yok			
Dersin Dili	Türkçe			
Dersin Türü	Seçmeli			
Dersin Koordinatörü				
Dersi Verenler				
Dersin Yardımcıları				
Dersin Amacı	Genetik hastalıkların oluşumunda yer alan genetic ve moleküler mekanizmaları örneklerle öğrenmek.			
Dersin İçeriği	Genetik hastalıkların oluşumunda yer alan genetic ve moleküler mekanizmaları örneklerle öğrenmek. Protein fonksiyonları üzerinde mutasyonların etkisi, Farklı sınıflardan proteinlerin mutasyonlarına bağlı hastalıklar. Örnek molekül hemoglobin ve hemoglobinopatilerin mekanizması. Örnek molekül insulin ve tip 1 diabetin mekanizması. Enzim bozukluklarına örnek fenilketonüri mekanizması. Familial hiperkolesterolemi, kistik fibrozis, müsükler distrofi, frajil X sendromu, huntington hastalığı, Myotonik distrofi, Alzheimer ve retinitis pigmentosanın moleküler ve genetic mekanizmaları.			
Dersin Öğrenme Çıktıları	Bu dersin sonunda öğrenci; ÖÇ1: Mutasyonların protein fonksiyonları üzerindeki etkisini öğrenir ÖÇ2: Genetic hastalıkların temelinde yatan genetic mekanizmaları ana hatları ile öğrenir. ÖÇ3: Belli başlı model moleküllerin yapısını öğrenir. ÖÇ4: Model genetic etyopatolojileri öğrenir. ÖÇ5: Farklı sınıflardan proteinlerin mutasyonlarına bağlı hastalıkları öğrenir.			
Haftalar	Konular			
1	Protein fonksiyonları üzerinde mutasyonların etkisi			
2	Farklı sınıflardan proteinlerin mutasyonlarına bağlı hastalıklar			
3	Örnek molekül hemoglobin ve hemoglobinopatilerin mekanizması			
4	Talasemi			
5	Örnek molekül insulin ve tip 1 diabetin mekanizması			
6	Enzim bozukluklarına örnek fenilketonüri mekanizması			
7	Reseptör protein bozukluklarına örnek familial hiperkolesterolemi			
8	Transport bozuklukları – kistik fibrozis			
9	Yapısal protein bozuklukları ve müsükler distrofi			
10	Üçlü tekrar bozuklukları ve frajil X sendromu			

11	Kodonlardaki üçlü tekrar bozuklukları ve huntington hastalığı
12	Kodlamayan bölgelerdeki tekrar artışları ve Myotonik distrofi
13	Alzheimer hastalığının moleküler ve genetic mekanizması
14	Retinitis pigmentosa'nın genetiği.
Genel Yeterlilikler	
Ölçme ve Değerlendirme	Ara sınav: %40 Yarıyıl sonu sınavı: %60
Kaynaklar	1.İhsan Yaşa, Bilge Hilal Çadırcı, Tahsin Öner. Moleküler Biyoloji ve Biyoteknoloji, Palme Yayınevi, 2018. 2.Nusbaum RL, McInnes RR, Willard HF. Thompson&Thompson Genetics in Medicine, 8th edition. United States of America: WB, Saunders Company Philadelphia; 2015. 3.Dündar M. Tıbbi Genetik ve Klinik Uygulamalar. Ankara: M Grup Yayıncılık; 2016. 4. Başaran N. Tıbbi Genetik. 7. Baskı. Eskişehir: Güneş&Nobel Tıp Kitabevi; Bölüm 9;161,1999.

PROGRAM ÇIKTILARI VE DERSİN ÖĞRENME ÇIKTILARI İLİŞKİSİ

	PÇ1	PÇ2	PÇ3	PÇ4	PÇ5	PÇ6	PÇ7
ÖÇ1	3	3	4	4	5	2	3
ÖÇ2	3	3	4	4	5	4	1
ÖÇ3	3	4	4	2	5	3	2
ÖÇ4	4	3	4	3	5	2	1
ÖÇ5	4	4	3	5	5	4	2
	PÇ1	PÇ2	PÇ3	PÇ4	PÇ5	PÇ6	PÇ7
Tüm	4	4	4	4	5	3	2

PROGRAM ÇIKTILARI VE DERSİN ÖĞRENME ÇIKTILARI İLİŞKİSİ

PÇ: Program Çıktıları, ÖÇ: Öğrenme Çıktıları					
Katkı Düzeyi	1 Çok Düşük	2 Düşük	3 Orta	4 Yüksek	5 Çok Yüksek