

## GENEL TANIM / GENERAL DESCRIPTION

Ders Adı / Course Name	CLINICAL BIOCHEMICAL GENETICS / CLINICAL BIOCHEMICAL GENETICS	
Ders Kodu / Course Code	BKM1410	
Ders Türü / Course Type		
Ders Seviyesi / Course Level	First Cycle / First Cycle	
Ders Akts Kredi / ECTS	4.00	
Haftalık Ders Saati (Kuramsal) / Course Hours For Week (Theoretical)	2.00	
Haftalık Uygulama Saati / Course Hours For Week (Objected)	0.00	
Haftalık Laboratuvar Saati / Course Hours For Week (Laboratory)	0.00	
Dersin Verildiği Yıl / Year	4	
Öğretim Sistemi / Teaching System	Face to Face / Face to Face	
Eğitim Dili / Education Language	English / English	
Ön Koşulu Olan Ders(ler) / Precondition Courses	Yok	None
Amacı / Purpose	Bu dersin amacı metabolik hastalıkların genetik mekanizmalarının ve günümüzde kullanılan biyokimyasal genetik metodların anlaşılmasıdır.	The objective of this course is to understand genetic mechanisms of metabolic disorders, as well as biochemical genetic methods in current use.
İçeriği / Content	Metabolik hastalıkların genetik temeli. Doğuştan gelen genetik metabolik hastalıkların tanısı ve kontrolünde kullanılan testler.	Genetic basis of metabolic diseases. Metabolic testing for diagnosis and management of inborn errors of metabolism.
Önerilen Diğer Hususlar / Recommended Other Considerations	Yok	None
Staj Durumu / Internship Status	Yok	None
Kitap / Malzemesi / Önerilen Kaynaklar / Books / Materials / Recommended Reading	Emery and Rimoin's Principles and Practice of Medical Genetics and Genomics Foundations, 7th Edition, Reed E. Pyeritz, Bruce R. Korf and Wayne W. Grody, Academic Press, 2019. Medical Genetics 5th Edition, Lynn Jorde John Carey Michael Bamshad, 2015, Elsevier. Robin Woods. Biochemical Genetics (Outline Studies in Biology), Springer 2012. G. Bradley Schaefer, James N. Thompson Jr, Medical Genetics, McGraw-Hill Professional, 2014.	Emery and Rimoin's Principles and Practice of Medical Genetics and Genomics Foundations, 7th Edition, Reed E. Pyeritz, Bruce R. Korf and Wayne W. Grody, Academic Press, 2019. Medical Genetics 5th Edition, Lynn Jorde John Carey Michael Bamshad, 2015, Elsevier. Robin Woods. Biochemical Genetics (Outline Studies in Biology), Springer 2012. G. Bradley Schaefer, James N. Thompson Jr, Medical Genetics, McGraw-Hill Professional, 2014.
Öğretim Üyesi (Üyeleri) / Faculty Member (Members)	Doç. Dr. Serap Evran	

## ÖĞRENME ÇIKTILARI / LEARNING OUTCOMES

1	Doğuştan gelen metabolik hastalıkların genetik sebeplerini anlayabilme	Be able to understand the genetic causes of inborn errors of metabolism
2	Doğuştan gelen metabolik hastalıkların tanısı ve kontrolünde kullanılan biyokimyasal teknikleri ve testleri anlayabilme.	Be able to understand the biochemical techniques and tests used for the diagnosis and management of inborn errors of metabolism
3	Genetik nedenleri olan klinik hastalıkların biyokimyasal mekanizmasını anlayabilme	Be able to understand the biochemical mechanism of clinical disorders that have a genetic component
4	Biyokimyasal genetik testlerin sağlık alanındaki farklı uygulamalarını anlayabilme	Be able to understand the importance of molecular and biochemical genetic tests to aid in diagnosis of genetic diseases.

## HAFTALIK DERS İÇERİĞİ / DETAILED COURSE OUTLINE

Hafta / Week					
	Teorik Dersler / Theoretical	Uygulama	Lab	Öğretim Yöntem ve Teknikleri/Teaching Methods Techniques	Ön Hazırlık / Preliminary
1	Genetik varyasyon ve kalıtım				
	Genetic variation and inheritance				
2	Teorik Dersler / Theoretical	Uygulama	Lab	Öğretim Yöntem ve Teknikleri/Teaching Methods Techniques	Ön Hazırlık / Preliminary
	Doğuştan gelen genetik metabolik hastalıklar. Üre çevrimi, lipid metabolizması, purin/pirimidin metabolizması, amino asit metabolizması hastalıkları. Overview of inborn errors of metabolism. Disorders of urea cycle, lipid metabolism, purine/ pyrimidine metabolism, amino acid metabolism				
3	Teorik Dersler / Theoretical	Uygulama	Lab	Öğretim Yöntem ve Teknikleri/Teaching Methods Techniques	Ön Hazırlık / Preliminary
	Klinik Sitogenetik Clinical Cytogenetics				
4	Teorik Dersler / Theoretical	Uygulama	Lab	Öğretim Yöntem ve Teknikleri/Teaching Methods Techniques	Ön Hazırlık / Preliminary
	Epiegenetik Epigenetics				
5	Teorik Dersler / Theoretical	Uygulama	Lab	Öğretim Yöntem ve Teknikleri/Teaching Methods Techniques	Ön Hazırlık / Preliminary
	Mitokondriyal DNA Hastalıkları Mitochondrial DNA Diseases				

	Teorik Dersler / Theoretical	Uygulama	Lab	Öğretim Yöntem ve Teknikleri/Teaching Methods Techniques	Ön Hazırlık / Preliminary
6	Multifactorial diseases				
	Multifaktöryel hastalıklar				
7	İmmunogenetik				
	Immunogenetics				
8	Ara sınav				
	Midterm exam				
9	Genetik ve Bireyselleştirilmiş Tıp				
	Genetics and Personalized medicine				
10	Kanser genetiği				
	Cancer genetics				
11	Diagnostik Moleküler Genetik				
	Diagnostic Molecular Genetics				

	Teorik Dersler / Theoretical	Uygulama	Lab	Öğretim Yöntem ve Teknikleri/Teaching Methods Techniques	Ön Hazırlık / Preliminary
12	Genetik testler ve Gen tedavisi				
	Genetic testing and Gene therapy				
13	Klinik genetik ve genetik danışmanlık. Klinik genetikte etik ve sosyal kavramlar.				
	Clinical genetics and genetic counseling. Ethical and social issues in clinical genetics				
14	Öğrenci Sunumları				
	Oral presentation				
15	Öğrenci Sunumları				
	Oral presentation				
16	Final sınavı				
	Final exam				

DEĞERLENDİRME / EVALUATION

Yarıyıl (Yıl) İçi Etkinlikleri / Term (or Year) Learning Activities	Sayı / Number	Katkı Yüzdesi / Percentage of Contribution (%)
Ara Sınav / Midterm Examination	1	100
Toplam / Total:	1	100
Başarı Notuna Katkı Yüzdesi / Contribution to Success Grade(%):		40

  

Yarıyıl (Yıl) Sonu Etkinlikleri / End Of Term (or Year) Learning Activities	Sayı / Number	Katkı Yüzdesi / Percentage of Contribution (%)
Final Sınavı / Final Examination	1	100
Toplam / Total:	1	100
Başarı Notuna Katkı Yüzdesi / Contribution to Success Grade(%):		60

  

Etkinliklerinin Başarı Notuna Katkı Yüzdesi(%) Toplamı / Total Percentage of Contribution (%) to Success Grade:	100
Değerlendirme Tipi / Evaluation Type:	

İŞ YÜKÜ / WORKLOADS

Etkinlikler / Workloads	Sayı / Number	Süresi (Saat) / Duration (Hours)	Toplam İş Yüğü (Saat) / Total Work Load (Hour)
Derse Katılım / Attending Lectures	14	2.00	28.00
Soru-Yanıt / Question-Answer	14	2.00	28.00
Rapor Sunma / Report Presentation	1	1.00	1.00
Ara Sınav İçin Bireysel Çalışma / Individual Study for Mid term Examination	1	15.00	15.00
Final Sınavı için Bireysel Çalışma / Individual Study for Final Examination	1	30.00	30.00
Okuma / Reading	6	5.00	30.00
Toplam / Total:	37	55.00	132.00

Dersin AKTS Kredisi = Toplam İş Yüğü (Saat) / 30.00 (Saat/AKTS) = 132.00/30.00 = 4.40 ~ / Course ECTS Credit = Total Workload (Hour) / 30.00 (Hour / ECTS) = 132.00 / 30.00 = 4.40 ~

PROGRAM VE ÖĞRENME ÇIKTISI / PROGRAM LEARNING OUTCOMES

Öğrenme Çıktıları / Learning Outcomes	Program Çıktıları / Program Outcomes															
	1.1.1	1.1.2	1.1.3	1.1.4	1.1.5	1.1.6	1.1.7	1.1.8	1.1.9	1.1.1	1.1.1	1.1.1	1.1.1	1.1.1	1.1.1	1.1.1
1.Doğuştan gelen metabolik hastalıkların genetik sebeplerini anlayabilme / Be able to understand the genetic causes of inborn errors of metabolism	5	5	5	5	5	4	3	4	2	5	1	1	5	1	1	
2.Doğuştan gelen metabolik hastalıkların tanısı ve kontrolünde kullanılan biyokimyasal teknikleri ve testleri anlayabilme. / Be able to understand the biochemical techniques and tests used for the diagnosis and management of inborn errors of metabolism	5	5	5	5	5	4	5	5	3	5	1	1	5	1	1	
3.Genetik nedenleri olan klinik hastalıkların biyokimyasal mekanizmasını anlayabilme / Be able to understand the biochemical mechanism of clinical disorders that have a genetic component	5	5	5	5	5	3	3	5	3	5	1	1	5	1	1	
4.Biyokimyasal genetik testlerin sağlık alanındaki farklı uygulamalarını anlayabilme / Be able to understand the importance of molecular and biochemical genetic tests to aid in diagnosis of genetic diseases.	5	5	5	5	5	4	5	5	3	5	1	4	5	1	3	

Katkı Düzeyi / Contribution Level : 1-Çok Düşük / Very low, 2-Düşük / Low, 3-Orta / Moderate, 4-Yüksek / High, 5-Çok Yüksek / Very high