

# **TUKMOS**

*TIPTA UZMANLIK KURULU  
MÜFREDAT OLUŞTURMA VE STANDART BELİRLEME SİSTEMİ*

---

**ÇOCUK GENETİK HASTALIKLARI**  
*Uzmanlık Eğitimi Çekirdek Müfredatı*

**12.10.2017**

## **İÇİNDEKİLER**

|   |           |
|---|-----------|
| <b>1. GİRİŞ</b>                         | <b>3</b>  |
| <b>2. MÜFREDAT TANITIMI</b>             | <b>3</b>  |
| <b>3. TEMEL YETKİNLİKLER</b>            | <b>4</b>  |
| <b>4. ÖĞRENME VE ÖĞRETME YÖNTEMLERİ</b> | <b>9</b>  |
| <b>5. EĞİTİM STANDARTLARI</b>           | <b>13</b> |
| <b>6. ROTASYON HEDEFLERİ</b>            | <b>13</b> |
| <b>7. ÖLÇME VE DEĞERLENDİRME</b>        | <b>14</b> |
| <b>8. KAYNAKÇA</b>                      | <b>14</b> |

## 1. GİRİŞ

Çocuk Genetik Hastalıkları Yan Dal Uzmanlığı, kalıtsal hastalıklar, genetik sendromlar ve doğumsal anomaliler gibi genetik nedenlere bağlı, ya da genetik yatkınlık sonucu ortaya çıkan hastalıklara gebelik döneminden başlayarak tanı koyar, bu hastaların ve gereğinde ailelerinin tedavi ve izlem şemalarını planlar ve uygular; risk değerlendirmesi yaparak tüm bu bilgileri genetik danışmanlık seansları ile ailelere iletir. Bireyler, aileler ya da toplumlari genetik hastalıklardan koruma yöntemleri ve tarama programları geliştirir. Bu alanın uzmanları, bu görevleri yapabilmek için gerekli teorik bilgiye, klinik uygulama pratiğine, laboratuvar tanı tetkiklerini uygulayabilecek ve sonuçlarını yorumlayabilecek deneyime sahip olmalıdır. Çocuk Genetik Hastalıkları Yan Dal Uzmanlık Müfredatı, yukarıda sözü edilen amaçları gerçekleştirmeye yönelik olarak hazırlanmıştır.

## 2. MÜFREDAT TANITIMI

### 2.1.Müfredatın Amacı ve Hedefleri

Müfredatın amacı, Çocuk Genetik Hastalıkları alanında çağdaş bilimsel donanıma sahip, evrensel gelişmeleri takip edebilen ve her tür insan ilişkisinde etik kuralları önemseyen ilkeli uzmanlar yetiştirmek ve bu donanım temelinde ülkemizde ve dünyada çocuk ve toplum sağlığının gelişimine katkıda bulunmaktır.

Çocuk genetik hastalıkları yan dal uzmanı gebelik öncesinde, gebelikte ya da doğumdan sonra ortaya çıkan doğrudan genetik nedenlere bağlı ya da genetik yatkınlık sonucu görülen hastalıklara tanı koyar, tedavi planlaması yapar, bu hastalar ve ailelerini takip eder, toplum tarama programlarını uygular, risk tahmini yaparak genetik danışmanlık verir. Bu alanın uzmanları bu görevleri yapabilmek için gerekli laboratuvar tetkiklerini uygulayabilecek, sonuçlarını değerlendirebilecek deneyime ve araştırmacı ruhuna sahip olmalıdır. Çocuk Genetik Hastalıkları Yan Dal Uzmanlık Eğitim programı mezunlarına bu bilgi, beceri ve yetkinlikleri kazandırmayı amaçlar.

Bu eğitim, teorik ders, hasta izlem ve değerlendirilmesi, genetik danışma ile birey, aile ve hasta için gerekli genetik testlerin yapılması, değerlendirilmesi ve uygulamalarını kapsar. Eğitim programının temel bileşenleri;

Temel Genetik Eğitimi

Klinik Genetik Bilgi ve Beceri Eğitimi

Genetik Danışma ve İletişim Becerileri

Laboratuvar EğitimiTamamlayıcı EğitimlerAraştırma'dır.

### 2.2.Müfredat Çalışmasının Tarihsel Süreci

Çocuk Genetik Hastalıkları yan dal müfredat çalışmaları, Sağlık Bakanlığı tarafından Mart 2010 yılında TUKMOS çalışmaları ile başlatılmış, Temmuz 2011 de ilk taslak oluşturulmuştur. Taslak Ocak 2013 te Çocuk Genetik Hastalıkları Derneği yönetim kurulunda tartışılmış, Nisan 2013 te TUKMOS çalıştayında güncellenerek mevcut şeklini almıştır. 16.01.2015 tarihinde Çocuk Genetik Hastalıkları Komisyonu (Prof. Dr. Beyhan Tüysüz, Prof. Dr. Ergül Tunçbilek, Prof. Dr. Feriştah Ferda Özkınay, Prof. Dr. Huriye Nursel Elçioğlu, Prof. Dr. Koray Boduroğlu, Prof. Dr. Murat Derya Erçal, Prof. Dr. Özgür Çoğulu) tarafından v.2.1 müfredat taslağı tamamlanmıştır.

### 2.3.Uzmanlık Eğitimi Süreci

Mevcut mevzuat gereğince yan dal uzmanlık eğitiminde eğitim süresi 3 yıl olup, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları uzmanı olması şartı aranmaktadır.

Çocuk Genetik yan dal eğitimi Çekirdek Eğitim Müfredatı kapsamında verilir. Bu eğitim süresinin en az 6 ayı sitogenetik ve moleküler sitogenetik, 6 ayı moleküler genetik olmak üzere 1 yılı laboratuvarında geçirilmektedir.

Bu eğitim süresinin sonunda aday uzman, prenatal dönemden başlayarak çocuk genetik hastalıkları alanında ayaktan ve yatan hasta takibi yapabilecek, genetik tanı laboratuvarı yönetebilecek ve test sonuçlarını değerlendirebilecek bilgi, beceri ve tutum kazanır.

Ayrıca; Aday uzman eğitim sürecinde etik kuralları göz önünde tutarak prekonsepsiyonel dönemden başlamak üzere ailelere genetik danışma hizmeti verecek beceri kazanır.

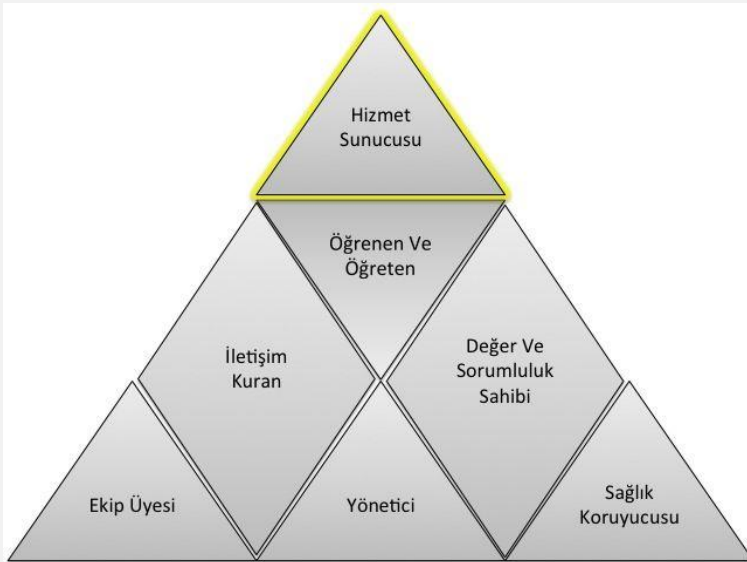
Tercihen, en az bir proje de yer alması ve bir uluslararası yayın yapması önerilmektedir.

### 2.4.Kariyer Olasılıkları

Her yıl yaklaşık 1.2 milyon bebeğin doğduğu ve akraba evliliklerinin sık yapıldığı ülkemizde genetik hastalıklar konusunda uzman çocuk hekimlerine her zamankinden çok gereksinim vardır.

Çocuk Genetik uzmanları, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Uzmanlık ve yan dal eğitimlerini veren akademik kurumlarda; çocuklara sağlık hizmeti veren diğer kurumlarda ve ilgili alanının araştırmalarına ve danışmanlığına gereksinim duyulan tüm kurumlarda kariyer olasılığına sahiptir.

## 3. TEMEL YETKİNLİKLER



Şekil 1- TUKMOS'un Yeterlilik Üçgeni (Yedi temel yetkinlik alanı)

Yetkinlik, bir uzmanın bir iş ya da işlemin gerektiği gibi yapılabilmesi için kritik değer taşıyan, eğitim ve öğretim yoluyla kazanılıp iyileştirilebilen, gözlenip ölçülebilen, özellikleri daha önceden tarif edilmiş olan, *bilgi, beceri, tutum ve davranışların* toplamıdır. Yetkinlikler 7 temel alanda toplanmışlardır.

Her bir temel yetkinlik alanı, uzmanın ayrı bir rolünü temsil eder (Şekil 1). Yedinci temel alan olan Hizmet Sunucusu alanına ait yetkinlikler klinik yetkinlikler ve girişimsel yetkinlikler olarak ikiye ayrılırlar. Sağlık hizmeti sunumu ile doğrudan ilişkili Hizmet Sunucusu alanını oluşturan yetkinlikler diğer 6 temel alana ait yetkinlikler olmadan gerçek anlamlarını kazanamazlar ve

verimli bir şekilde kullanılamazlar. Başka bir deyişle 6 temel alandaki yetkinlikler, uzmanın “Hizmet Sunucusu” alanındaki yetkinliklerini sosyal ortamda hasta ve toplum merkezli ve etkin bir şekilde kullanması için kazanılması gereken yetkinliklerdir. Bir uzmanlık dalındaki eğitim sürecinde kazanılan bu 7 temel alana ait yetkinlikler uyumlu bir şekilde kullanılabilirdiğinde yeterlilikten bahsedilebilir. Bu temel yetkinlik alanları aşağıda listelenmiştir;

3.1. Yönetici

3.2. Ekip Üyesi

3.3. Sağlık Koruyucusu

3.4. İletişim Kuran

3.5. Değer ve Sorumluluk Sahibi

3.6. Öğrenen ve Öğreten

3.7. Hizmet Sunucusu

**Hizmet sunucusu** temel yetkinlik alanındaki yetkinlikler, kullanılış yerlerine göre iki türdür: Klinik Yetkinlik: Bilgiyi, kişisel, sosyal ve/veya metodolojik becerileri tıbbi kararlar konusunda kullanabilme yeteneğidir;

Girişimsel Yetkinlik: Bilgiyi, kişisel, sosyal ve/veya metodolojik becerileri tıbbi girişimler konusunda kullanabilme yeteneğidir.



Klinik ve girişimsel yetkinlikler edinilirken ve uygulanırken Temel Yetkinlik alanlarında belirtilen diğer yetkinliklerle uyum içinde olmalı ve uzmanlığa özel klinik karar süreçlerini kolaylaştırmalıdır.

### 3.7.1. KLİNİK YETKİNLİKLER

Uzman Hekim aşağıda listelenmiş klinik yetkinlikleri ve eğitimi boyunca edindiği diğer bütüncü “temel yetkinlikleri” eş zamanlı ve uygun şekilde kullanarak uygular.

#### KLİNİK YETKİNLİK İÇİN KULLANILAN TANIMLAR VE KISALTMALARI

**Klinik yetkinlikler** için; dört ana düzey ve iki adet ek düzey tanımlanmıştır. Öğrencinin ulaşması gereken düzeyler bu üç ana düzeyden birini mutlaka içermelidir. T ve TT düzeyleri A ve K ile birlikte kodlanabilirken B düzeyi sadece K düzeyi ile birlikte kodlanabilir. B, T, ETT ve TT

düzeyleri birbirlerini kapsadıkları için birlikte kodlanamazlar.

**B:**Hastalığa ön tanı koyma ve gerekli durumda hastaya zarar vermeyecek şekilde ve doğru zamanda, doğru yere sevk edebilecek bilgiye sahip olma düzeyini ifade eder.

**T:**Hastaya tanı koyma ve sonrasında tedavi için yönlendirebilme düzeyini ifade eder.

**TT:** Ekip çalışmasının gerektirdiği durumlar dışında herhangi bir desteğe gereksinim duymadan hastanın tanı ve tedavisinin tüm sürecini yönetebilme düzeyini ifade eder.

**ETT:** Ekip çalışması yaparak hastanın tanı ve tedavisinin tüm sürecini yönetebilme düzeyini ifade eder.

Klinik yetkinliklerde bu düzeylere ek olarak gerekli durumlar için A ve K yetkinlik düzeyleri eklenmektedir:

**A:**Hastanın acil durum tanısını koymak ve hastalığa özel acil tedavi girişimini uygulayabilme düzeyini ifade eder.

**K:**Hastanın birincil, ikincil ve üçüncül korunma gereksinimlerini tanımlamayı ve gerekli koruyucu önlemleri alabilme düzeyini ifade eder.

|   | KLİNİK YETKİNLİK                      | Düzyey | Kıdem | Yöntem     |
|---|---------------------------------------|--------|-------|------------|
| <b>KROMOZOM HASTALIKLARI</b>            | OTOZOMAL KROMOZOM HASTALIKLAR         | TT, K  | 1     | YE, UE, BE |
|   | CİNSİYET KROMOZOM HASTALIKLARI        | TT, K  | 1     | YE, UE, BE |
| <b>KOPYA SAYISI DEĞİŞİKLİKLERİ</b>      | MİKRODELEZYON SENDROMLARI             | TT, K  | 2     | YE, UE, BE |
|   | MİKRODUPLİKASYON SENDROMLARI          | TT, K  | 2     | YE, UE, BE |
| <b>MENDEL TİPİ KALITIM HASTALIKLARI</b> | OTOZOMAL KALITIM                      | TT, K  | 1     | YE, UE, BE |
|   | X'E BAĞLI KALITIM                     | TT, K  | 1     | YE, UE, BE |
| <b>MENDEL DIŞI KALITIM HASTALIKLARI</b> | MİTOKONDRİYAL HASTALIKLAR             | TT, K  | 2     | YE, UE, BE |
|   | GENOMİK İMPRİNTİNG HASTALIKLARI       | TT, K  | 2     | YE, UE, BE |
|   | UNİPARENTAL DİZOMİ (UPD) HASTALIKLARI | TT, K  | 2     | YE, UE, BE |
|   | EPİGENETİK İLİŞKİLİ HASTALIKLAR       | TT, K  | 2     | YE, UE, BE |
|   | MULTİFAKTÖRİYEL KALITIM               | T,K    | 2     | YE, UE, BE |
| <b>DİSMORFOLOJİ</b>                     | KONJENİTAL ANOMALİLER                 | TT, K  | 2     | YE, UE, BE |

|   | <b>KLİNİK YETKİNLİK</b>                          | <b>Düzyey</b> | <b>Kıdem</b> | <b>Yöntem</b> |
|---|--|---------------|--------------|---------------|
|   | TERATOJENİK ETKİLER                              | TT, K         | 2            | YE, UE, BE    |
|   | EMBRYONEL GELİŞİMSEL GEN HATALARI                | TT, K         | 2            | YE, UE, BE    |
| <b>ZİHİNSEL YETERSİZLİK, GELİŞİMSEL GERİLİK, DAVRANIŞ PROBLEMLERİ</b> | X'E BAĞLI ZİHİNSEL ENGELLİLİK                    | TT, K         | 1            | YE, UE, BE    |
|   | FRAJİL X SENDROMU                                | TT, K         | 1            | YE, UE, BE    |
|   | İDİYOPATİK ZİHİNSEL ENGEL                        | TT, K         | 1            | YE, UE, BE    |
|   | GELİŞİMSEL GERİLİK SENDROMLARI                   | TT, K         | 1            | YE, UE, BE    |
|   | OTİZM VE OTİSTİK SPEKTRUM BOZUKLUĞU              | T, K          | 1            | YE, UE, BE    |
| <b>SİSTEMLERİN ÇOCUKLUK ÇAĞINDA GÖRÜLEN GENETİK HASTALIKLARI</b>      | HEMATOLOJİK HASTALIKLAR                          | T, K          | 2            | YE, UE, BE    |
|   | İSKELET SİSTEMİ HASTALIKLARI                     | ETT, K        | 2            | YE, UE, BE    |
|   | PRİMER İMMÜN YETMEZLİK HASTALIKLARI              | T, K          | 2            | YE, UE, BE    |
|   | KARDİYOYASKÜLER GENETİK HASTALIKLAR              | T, K          | 2            | YE, UE, BE    |
|   | CİNSEL FARKLILAŞMA BOZUKLUKLARI                  | T, K          | 2            | YE, UE, BE    |
|   | DİSMORFİK KALITSAL METABOLİK HASTALIKLAR         | ETT, K        | 2            | YE, UE, BE    |
|   | GENODERMATOZLAR                                  | T, K          | 2            | YE, UE, BE    |
|   | NÖROGENETİK HASTALIKLAR                          | ETT, K        | 2            | YE, UE, BE    |
|   | DİĞER (GÖZ, KBB VS) KALITSAL GENETİK HASTALIKLAR | T, K          | 2            | YE, UE, BE    |
| <b>ÇOCUKLUK ÇAĞI KANSERLERİ</b>                                       | KANSERE YATKINLIK SENDROMLARI                    | T, K          | 2            | YE, UE, BE    |
|   | AİLEVİ KANSERLER                                 | T, K          | 2            | YE, UE, BE    |
|   | KANSERDE SOMATİK MUTASYON HASTALIKLARI           | T, K          | 2            | YE, UE, BE    |

### 3.7.2. GİRİŞİMSEL YETKİNLİKLER

Uzman Hekim aşağıda listelenmiş girişimsel yetkinlikleri ve eğitimi boyunca edindiği diğer bütünlüyci “temel yetkinlikleri” eş zamanlı ve uygun şekilde kullanarak uygular.

#### GİRİŞİMSEL YETKİNLİK İÇİN KULLANILAN TANIMLAR VE KISALTMALARI

**Girişimsel Yetkinlikler** için dört düzey tanımlanmıştır.

**1:** Girişimin nasıl yapıldığı konusunda bilgi sahibi olma ve bu konuda gerektiğinde açıklama yapabilme düzeyini ifade eder.

**2:** Acil bir durumda, kılavuz veya yönerge eşliğinde veya gözetim ve denetim altında bu girişimi yapabilme düzeyini ifade eder.

**3:** Karmaşık olmayan, sık görülen tipik olgularda girişimi uygulayabilme düzeyini ifade eder.

**4:** Karmaşık olsun veya olmasın her tür olguda girişimi uygulayabilme düzeyini ifade eder.

|   | GİRİŞİMSEL YETKİNLİK  | Düzyey | Kıdem | Yöntem     |
|---|---|--------|-------|------------|
| <b>GENETİK DANIŞMA</b>                          | SOY AĞACI ÇİZİMİ  | 4      | 1     | UE         |
|   | HASTA VE AİLE MERKEZLİ RİSK DEĞERLENDİRME                   | 4      | 1     | UE, BE     |
|   | İLETİŞİM BECERİSİ   | 4      | 1     | UE, BE     |
| <b>NON-İNVAZİF TANISAL GİRİŞİMSEL BECERİLER</b> | SİSTEMİK VE DİSMORFİK MUAYENE                               | 4      | 1     | UE, BE     |
|   | GENETİK DEĞERLENDİRME (TANISAL KRİTERLER-SKORLAMA)          | 4      | 1     | YE, UE, BE |
|   | RADYOLOJİK GÖRÜNTÜLEME                                      | 1      | 1     | YE, BE     |
|   | HASTA İZLEM PLANI (YOL HARİTASI)                            | 4      | 2     | YE, UE, BE |
|   | GENETİK TESTLERDE BİYOİNFORMATİK VERİTABANLARININ KULLANIMI | 4      | 2     | UE, BE     |
|   | FETAL GÖRÜNTÜLEME   | 1      | 1     | YE, BE     |
|   | MATERNAL KANDA FETAL TANI                                   | 1      | 1     | YE, UE, BE |
|   | GENETİK TANI TESTLERİ VE AKILCI UYGULAMALAR                 | 4      | 2     | YE, UE, BE |



|  | GİRİŞİMSEL YETKİNLİK                          | Düzey | Kıdem | Yöntem     |
|--|---|-------|-------|------------|
| <b>İNVAZİF TANISAL GİRİŞİMSEL BECERİLER</b>          | FİBROBLAST KÜLTÜR AMAÇLI CİLT BİYOPSİSİ YAPMA | 3     | 1     | UE         |
| <b>LABORATUVAR BECERİLERİ</b>                        | DOKU VE HÜCRE KÜLTÜRÜ                         | 3     | 2     | YE, UE     |
|  | SİTOGENETİK                                   | 3     | 2     | YE, UE     |
|  | MOLEKÜLER SİTOGENETİK                         | 3     | 2     | YE, UE     |
|  | MOLEKÜLER GENETİK                             | 3     | 2     | YE, UE     |
| <b>ÇOCUK GENETİK HASTALIKLARINDA TEDAVİ</b>          | GEN EKSPRESYONUNU DEĞİŞTİREN TEDAVİLER        | 1     | 2     | YE, UE, BE |
|  | GENETİK DEFEKT HEDEFLİ TEDAVİ                 | 1     | 2     | YE, UE, BE |
|  | KÖK HÜCRE TEDAVİSİ                            | 1     | 2     | YE, BE     |
| <b>GENETİK HASTALIKLARA YAKLAŞIMDA ETİK UYGULAMA</b> | GENETİK HASTALIKLARA YAKLAŞIMDA ETİK UYGULAMA | 4     | 1     | YE, UE, BE |

#### 4. ÖĞRENME VE ÖĞRETME YÖNTEMLERİ

TUKMOS tarafından önerilen öğrenme ve öğretme yöntemleri üçe ayrılmaktadır: “Yapılandırılmış Eğitim Etkinlikleri” (YE), “Uygulamalı Eğitim Etkinlikleri” (UE) ve “Bağımsız ve Keşfederek Öğrenme Etkinlikleri” (BE).

##### 4.1. Yapılandırılmış Eğitim Etkinlikleri (YE)

###### 4.1.1. Sunum

Bir konu hakkında görsel işitsel araç kullanılarak yapılan anlatımlardır. Genel olarak nadir veya çok nadir görülen konular/durumlar hakkında veya sık görülen konu/durumların yeni gelişmeleri hakkında kullanılan bir yöntemdir. Bu yöntemde eğitici öğrencide eksik olduğunu bildiği bir konuda ve öğrencinin pasif olduğu bir durumda anlatımda bulunur. Sunum etkileşimli olabilir veya hiç etkileşim olmayabilir.

#### 4.1.2. Seminer

Sık görülmeyen bir konu hakkında deneyimli birinin konuyu kendi deneyimlerini de yansıtarak anlatması ve anlatılan konunun karşılıklı soru ve cevaplar ile geçmesidir. Sunumdan farklı konuyu dinleyenlerin de kendi deneyimleri doğrultusunda anlatıcı ile karşılıklı etkileşim içinde olmasıdır. Seminer karşılıklı diyalogların yoğun olduğu, deneyimlerin yargılanmadan paylaşıldığı ve farklı düzeylerde kişilerin aynı konu hakkında farklı düzeydeki sorular ile eksik yanlarını tamamlayabildikleri bir eğitim etkinliğidir.

#### 4.1.3. Olgu tartışması

Bir veya birkaç sık görülen olgunun konu edildiği bir küçük grup eğitim aktivitesidir. Bu eğitim aktivitesinin hedefi, farklı düzeydeki kişilerin bir olgunun çözümlenmesi sürecini tartışmalarını sağlayarak, tüm katılımcıların kendi eksik veya hatalı yanlarını fark etmelerini sağlamak ve eksiklerini tamamlamaktır. Bu olgularda bulunan hastalık veya durumlar ile ilgili bilgi eksikliklerinin küçük gruplarda tartışılması ile tamamlanması veya yanlış bilgilerin düzeltilmesi sağlanır. Ayrıca aynı durum ile ilgili çok sayıda olgunun çözümlenmesi yoluyla aynı bilginin farklı durumlarda nasıl kullanılacağı konusunda deneyim kazandırır. Olgunun/ların basamaklı olarak sunulması ve her basamak için fikir üretilmesi ile sürdürülür. Eğitici her basamakta doğru bilgiyi verir ve doğru kararı açıklar.

#### 4.1.4. Makale tartışması

Makalenin kanıt düzeyinin anlaşılması, bir uygulamanın kanıta dayandırılması ve bir konuda yeni bilgilere ulaşılması amacıyla gerçekleştirilen bir küçük grup etkinliğidir. Makalenin tüm bölümleri sırası ile okunur ve metodolojik açıdan doğruluğu ve klinik uygulamaya yansması ile ilgili fikir üretilmesi ve gerektiğinde eleştirilmesi ile sürdürülür. Eğitici her basamakta doğru bilgiyi verir ve doğru kararı açıklar. Uzman adayına, benzer çalışmalar planlayabilmesi için problemleri bilimsel yöntemlerle analiz etme, sorgulama, sonuçları tartışma ve bir yayın haline dönüştürme becerisi kazandırılır.

#### 4.1.5. Dosya tartışması

Sık görülmeyen olgular ya da sık görülen olguların daha nadir görülen farklı şekilleri hakkında bilgi edinilmesi, hatırlanması ve kullanılmasını amaçlayan bir eğitim yöntemidir. Eğitici, dosya üzerinden yazı, rapor, görüntü ve diğer dosya eklerini kullanarak, öğrencinin olgu hakkında her basamakta karar almasını sağlar ve aldığı kararlar hakkında geribildirim verir. Geribildirimler öğrencinin doğru kararlarını devam ettirmesi ve gelişmesi gereken kararlarının

açık ve anlaşılır bir biçimde ifade edilerek geliştirmesi amacıyla yapılır.

#### **4.1.6. Konsey**

Olgunun/ların farklı disiplinler ile birlikte değerlendirilmesi sürecidir. Olgunun sık görünürlüğünden çok karmaşık olması öğrencinin karmaşık durumlarda farklı disiplinlerin farklı bakış açılarını algılamasını sağlar.

#### **4.1.7. Kurs**

Bir konu hakkında belli bir amaca ulaşmak için düzenlenmiş birden fazla oturumda gerçekleştirilen bir eğitim etkinliğidir. Amaç genellikle bir veya birkaç klinik veya girişimsel yetkinliğin edinilmesidir. Kurs süresince sunular, küçük grup çalışmaları, uygulama eğitimleri birbiri ile uyum içinde gerçekleştirilir.

### **4.2. Uygulamalı Eğitim Etkinlikleri (UE)**

#### **4.2.1. Yatan hasta bakımı**

##### **4.2.1.1. Vizit**

Farklı öğrenciler için farklı öğrenme ortamı oluşturan etkili bir eğitim yöntemidir. Hasta takibini yapan ve yapmayan öğrenciler vizitten farklı şekilde faydalanırlar. Hastayı takip eden öğrenci hasta takibi yaparak ve yaptıkları için geribildirim alarak öğrenir, diğer öğrenciler bu deneyimi izleyerek öğrenirler. Vizit klinikte görülen olguların hasta yanından çıktıktan sonra da tartışılması ve olgunun gerçek ortamda gözlemlenmesiyle öğrenmeyi sağlar.

##### **4.2.1.2. Nöbet**

Öğrencinin sorumluluğu yüksek bir ortamda derin ve kalıcı öğrenmesine etki eder. Olguyu yüksek sorumluluk durumunda değerlendirmek öğrencinin var olan bilgisini ve becerisini kullanmasını ve eksik olanı öğrenmeye motive olmasını sağlar. Nöbet, gereken yetkinliklere sahip olunan olgularda özgüveni artırırken, gereken yetkinliğin henüz edinilmemiş olduğu olgularda bilgi ve beceri kazanma motivasyonunu artırır. Nöbetlerde sık kullanılması gereken yetkinliklerin 1'inci kıdem yetkinlikleri arasında sınıflandırılmış olmaları bu açıdan önemlidir.

##### **4.2.1.3. Girişim**

Tanı ve tedaviye yönelik tüm girişimler, eğitici tarafından gösterildikten sonra belli bir kılavuz eşliğinde basamak basamak gözlem altında uygulama yoluyla öğretilir. Her uygulama basamağı için öğrenciye geribildirim verilir. Öğrencinin doğru yaptıklarını doğru yapmaya devam etmesi, eksik ve gelişmesi gereken taraflarını düzeltebilmesi için öğrenciye zamanında, net ve yapıcı müdahalelerle teşvik edici ve destekleyici ya da uyarıcı ve yol gösterici geribildirimler verilmelidir. Her girişim için öğrenciye önceden belirlenmiş yetkinlik düzeyine ulaşacak sayıda tekrar yaptırılması sağlanır.

#### **4.2.1.4. Ameliyat** *(Bu uzmanlık alanında yer almamaktadır)*

#### **4.2.2. Ayaktan hasta bakımı**

Öğrenci gözlem altında olgu değerlendirmesi yapar ve tanı, tedavi seçeneklerine karar verir. Öğrencinin yüksek/orta sıklıkta görülen acil veya acil olmayan olguların farklı başvuru şekillerini ve farklı tedavi seçeneklerini öğrendiği etkili bir yöntemdir. Ayaktan hasta bakımında sık kullanılması gereken yetkinliklerin 1'inci kıdem yetkinlikleri arasında sınıflandırılmış olmaları bu açıdan önemlidir.

#### **4.3. Bağımsız ve Keşfederek Öğrenme Etkinlikleri (BE)**

##### **4.3.1. Yatan hasta takibi**

Yatarak takip edilen bir olgu hakkında yeterliğe erişmemiş bir öğrencinin gözetim ve denetim altında, yeterliğe ulaşmış bir öğrencinin gözlem altında yaptığı çalışmalar sırasında eksikliğini fark ettiği konularda öğrenme gereksinimini belirleyerek bunu herhangi bir eğitim kaynağından tamamlaması sürecidir. Bu eğitim kaynaklarının doğru ve güvenilir olmasından eğitici sorumludur.

##### **4.3.2. Ayaktan hasta/materyal takibi**

Ayaktan başvuran acil veya acil olmayan bir olgu hakkında gereken yetkinlik düzeyine erişmemiş bir öğrencinin gözetim ve denetim gözlem altında, eğitici eşliğinde ve gereken yetkinlik düzeyine ulaşmış bir öğrencinin yüksek gözlem altında yaptığı çalışmalar sırasında eksikliğini fark ettiği konularda öğrenme gereksinimini belirleyerek bunu herhangi bir eğitim kaynağından tamamlaması sürecidir. Bu eğitim kaynaklarının doğru ve güvenilir olmasından eğitici sorumludur.

**4.3.3. Akran öğrenmesi**

Öğrencinin bir olgunun çözümlenmesi veya bir girişimin uygulanması sırasında bir akranı ile tartışarak veya onu gözlemleyerek öğrenmesi sürecidir.

**4.3.4. Literatür okuma**

Öğrencinin öğrenme gereksinimi olan konularda literatür okuması ve klinik uygulama ile ilişkilendirmesi sürecidir.

**4.3.5. Araştırma**

Öğrencinin bir konuda tek başına veya bir ekip ile araştırma tasarlaması ve bu sırada öğrenme gereksinimini belirleyerek bunu herhangi bir eğitim kaynağından tamamlaması sürecidir.

**4.3.6. Öğretme**

Öğrencinin bir başkasına bir girişim veya bir klinik konuyu öğretirken bu konuda farklı bakış açılarını, daha önce düşünmediği soruları veya varlığını fark etmediği durumları fark ederek öğrenme gereksinimi belirlemesi ve bunu herhangi bir eğitim kaynağından tamamlaması sürecidir.

**5. EĞİTİM STANDARTLARI****5.1. Eğitici Standartları**

EN AZ DOÇENT UNVANINA SAHİP EN AZ BİR EĞİTİCİ BULUNMALIDIR.

**5.2. Mekan ve Donanım Standartları**

|   |
|---|
| YILDA EN AZ 500 ÇOCUK GENETİK HASTASININ TAKİP EDİLMESİ   |
| KURUMDA YATAKLI SERVİS  |
| KURUMDA SİTOGENETİK, MOLEKÜLER SİTOGENETİK VE MOLEKÜLER GENETİK TANI YÖNTEMLERİNİ UYGULAYABİLEN LABORATUVAR |
| ANTROPOMETRİK ÖLÇÜM VE MUAYENELER İÇİN GEREKLİ ARAÇ VE GEREÇLER   |

**6. ROTASYON HEDEFLERİ**

| ROTASYON SÜRESİ/AY | ROTASYON DALI                  |
|--------------------|--------------------------------|
| 1 AY               | ÇOCUK METABOLİZMA HASTALIKLARI |
| 1 AY               | ÇOCUK NÖROLOJİSİ               |
| 1 AY               | PERİNATOLOJİ                   |

| <b>ÇOCUK METABOLİZMA HASTALIKLARI ROTASYONU</b>                            |                         |
|--|-------------------------|
| <b>KLİNİK YETKİNLİK HEDEFLERİ</b>  |                         |
| <b>Yetkinlik Adı</b>   | <b>Yetkinlik Düzeyi</b> |
| Kalıtsal metabolik hastalıklar   | T, K                    |
| <b>GİRİŞİMSEL YETKİNLİK HEDEFLERİ</b>                                      |                         |
| <b>Yetkinlik Adı</b>   | <b>Yetkinlik Düzeyi</b> |
| Kalıtsal metabolik hastalıklara özgü testlerin seçimi                      | 2                       |
| Kalıtsal metabolik hastalıklarda kullanılan test sonuçlarının yorumlanması | 2                       |
| Kalıtsal metabolik hastalıklara tedavi yaklaşımı                           | 1                       |

| <b>ÇOCUK NÖROLOJİSİ ROTASYONU</b>                                   |                         |
|---|-------------------------|
| <b>KLİNİK YETKİNLİK HEDEFLERİ</b>                                   |                         |
| <b>Yetkinlik Adı</b>  | <b>Yetkinlik Düzeyi</b> |
| Nörojenetik hastalıklar   | T, K                    |
| <b>GİRİŞİMSEL YETKİNLİK HEDEFLERİ</b>                               |                         |
| <b>Yetkinlik Adı</b>  | <b>Yetkinlik Düzeyi</b> |
| Nörojenetik hastalıklara özgü testlerin seçimi                      | 2                       |
| Nörojenetik hastalıklarda kullanılan test sonuçlarının yorumlanması | 2                       |
| Psikometrik testlerin sonuçlarının yorumlanması                     | 3                       |
| Nörojenetik hastalıklarda tedavi yaklaşımı                          | 1                       |

| <b>PERİNATOLOJİ ROTASYONU</b>               |                         |
|---|-------------------------|
| <b>KLİNİK YETKİNLİK HEDEFLERİ</b>           |                         |
| <b>Yetkinlik Adı</b>                        | <b>Yetkinlik Düzeyi</b> |
| Genetik açıdan yüksek riskli gebelik        | T, K                    |
| Genetik hastalıklı fetusa prenatal yaklaşım | T                       |
| <b>GİRİŞİMSEL YETKİNLİK HEDEFLERİ</b>       |                         |
| <b>Yetkinlik Adı</b>                        | <b>Yetkinlik Düzeyi</b> |
| Fetal görüntüleme bulgularının yorumlanması | 2                       |
| Fetal örnekleme                             | 1                       |

## 7. ÖLÇME VE DEĞERLENDİRME

Eğiticinin uygun gördüğü ölçme değerlendirme yöntemleri uygulanmaktadır.

## 8. KAYNAKÇA

TUKMOS, TIPTA UZMANLIK KURULU MÜFREDAT OLUŞTURMA VE STANDART BELİRLEME SİSTEMİ, Çekirdek Müfredat Hazırlama Kılavuzu, v.1.1, 2010