

TUKMOS

*TIPTA UZMANLIK KURULU
MÜFREDAT OLUŞTURMA VE STANDART BELİRLEME SİSTEMİ*

ÇOCUK METABOLİZMA HASTALIKLARI
Uzmanlık Eğitimi Çekirdek Müfredatı

12.10.2017

İÇİNDEKİLER

| | |
|---|-----------|
| 1. Giriş | 3 |
| 2. MÜFREDAT TANITIMI | 3 |
| 3. TEMEL YETKİNLİKLER | 4 |
| 4. ÖĞRENME VE ÖĞRETME YÖNTEMLERİ | 14 |
| 5. EĞİTİM STANDARTLARI | 18 |
| 6. ROTASYON HEDEFLERİ | 18 |
| 7. ÖLÇME VE DEĞERLENDİRME | 19 |
| 8. KAYNAKÇA | 19 |

1. GİRİŞ

Çocuk Metabolizma Hastalıkları yan dal uzmanlık eğitimi, bu alandaki tüm klinik, laboratuvar ve girişimsel uygulamaları gerçekleştirebilecek yeterlilikte uzman yetiştirilmesini amaçlayan bir programdır. Bu program dahilinde Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları uzmanlık eğitiminden sonra Çocuk Metabolizma Hastalıkları yan dal uzmanlık eğitimine başlanır. Bu eğitimin hedefi, yenidoğan döneminden itibaren tüm yaş gruplarında (erişkin dahil) kalıtsal metabolik hastalıkların tanı, tedavi ve yönetimi ile ilgili bir klinik ve laboratuvarı yönetecek düzeyde bilgi, beceri ve tutum kazandırılmasıdır. Ayrıca bu yan dal uzmanlık eğitiminde gebelikten başlayarak tüm çocukluk yaş gruplarında (yenidoğandan erişkinliğe kadar) sağlıklı (anne sütü ile beslenme ve tamamlayıcı beslenme dahil) ve kalıtsal metabolik hastalıklı bireylerin beslenmesi ile kronik hastalıkların önlenmesi için sağlıklı beslenme planlarının yapılması, beslenme bozukluklarının yönetimi ve bu konularda ilgili laboratuvar yöntemlerinin uygulanması hedeflenir. Bu eğitim süreci tüm Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları yan dal uzmanlık alanları, Beslenme ve Diyet uzmanlığı, Çocuk Ruh Sağlığı uzmanlığı, Sosyal Hizmetler ve kalıtsal metabolik hastalıklarla ilişkisi olabilen diğer tüm sağlık alanları ile işbirliği içinde multidisipliner bir yaklaşımla yürütülür. Bu müfredatın amacı ülke genelinde kalıtsal metabolizma hastalıklarının tanı ölçütlerini ve tedavi yöntemlerini standardize etmektir. Yine bu süreç içinde sağlıklı bireylerin topluma kazandırılabilmesi için kalıtsal metabolizma hastalıklarının kapsamına giren yenidoğan tarama programları, moleküler tanı ve prenatal tanı uygulamaları dahil koruyucu hekimlik uygulamalarının benimsenmesi, uygulanması ve bu konuda güncel ilerlemelere uygun yeni laboratuvar yöntemlerinin geliştirilmesi hedeflenmektedir.

2. MÜFREDAT TANITIMI

2.1. Müfredatın Amacı ve Hedefleri

Bu müfredatın amacı girişte detayları verilen kalıtsal metabolik hastalıklar ve beslenme ile ilgili konularda tanı, tedavi, koruma ve izlem yapabilecek niteliklere ve bir metabolizma klinik ve laboratuvarını yönetebilecek donanıma sahip, çağdaş tıbbın gereksinimlerini karşılayabilen, hekimliğin gerektirdiği bilimsel ve ahlaki sorumluluğun farkında olan, güncel tıbbi ve gelişmeleri takip eden çocuk metabolizma hastalıkları uzmanı yetiştirmektir.

2.2. Müfredat Çalışmasının Tarihsel Süreci

İlk kez 2002 Tıpta Uzmanlık Tüzüğü'nde ayrı bir yan dal olarak kabul edilen Çocuk Metabolizma Hastalıkları eğitim müfredatı 2010 Ocak ayında Antalya'da birinci TUKMOS çalıştayında taslak olarak hazırlanmış, Ankara'da 2011 yılında v.1.0 şekline dönüştürülmüş, Nisan 2013 tarihinde de v.2.0 müfredatı oluşturulmuştur. Çocuk Metabolizma Hastalıkları yan dal uzmanlık eğitimi müfredatının hazırlanması sürecinde komisyon üyeleri olarak Prof. Dr. Alev Hasanoğlu (Başkan), Doç. Dr. Halil İbrahim Aydın, Prof. Dr. Turgay Coşkun, Prof. Dr. Mahmut Çoker, Prof. Dr. Mübeccel Demirkol, Prof. Dr. Fatih S. Ezgü, Prof. Dr. Gülden Gökçay, Prof. Dr. Mustafa Kendirci, Prof. Dr. H. Serap Sivri, Prof. Dr. Fatoş Tanzer ve Prof. Dr. Ayşegül Tokatlı görev almıştır. 11.05.2016 tarihinde Prof. Dr. Mahmut Çoker, Prof. Dr. Fatih Süheyl Ezgü, Prof. Dr. Fatoş Neşe Tanzer, Prof. Dr. Hatice Serap Sivri, Prof. Dr. Mustafa Kendirci tarafından v.2.1 müfredat taslağı oluşturulmuştur.

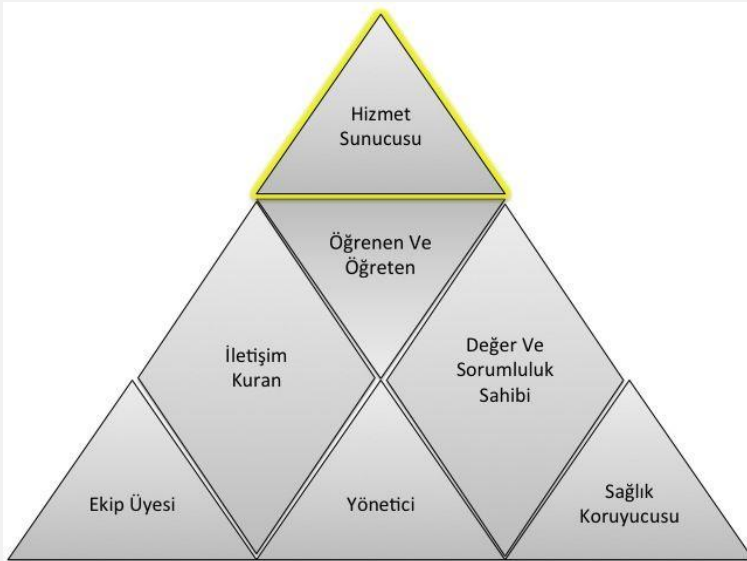
2.3. Uzmanlık Eğitimi Süreci

Mevcut mevzuat gereğince yan dal uzmanlık eğitimi süresi 3 yıldır. Laboratuvarlara ait yetkinliklerin kazanılması için eğitim süresinin en az 3 ayını metabolik testler ve moleküler analizlerin yapıldığı laboratuvar da geçirir.

2.4. Kariyer Olasılıkları

Kalıtısal metabolik hastalıklar, ülkemizde sık rastlanan, yeni geliştirilen tanı ve tedavi yöntemleriyle de her geçen gün sayı ve çeşitliliği artan hastalık grubudur. Çocuk metabolizma hastalıkları bu nedenle gelişmeye çok açık bir yan dal alanıdır. Bu yan dalın uzmanları, görevlerini yerine getirebilmek için klinik ve laboratuvar alt yapısı mevcut tüm sağlık kurum ve kuruluşlarında hizmet verir, istenen konsültasyonları gerçekleştirir. Gerekliğinde metabolizma laboratuvarı kurar, yönetir ve sonuçları değerlendirir; üniversitelerde ve diğer eğitim kurum ve kuruluşlarında öğretim elemanı, eğitici ve danışman olarak görev yapabilir.

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 bütünleyici “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 dört ana düzeyden birini mutlaka içermelidir. **T, ETT ve TT** düzeyleri **A ve K** ile birlikte kodlanabilirken **B** düzeyi sadece **K** düzeyi ile birlikte kodlanabilir. **B, T, ETT, 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 |
|--|--|-----------|-------|----------|
| KALITSAL METABOLİK HASTALIK BAKIŞ AÇISIYLA DEĞERLENDİRİLEN DURUMLAR | AKUT ENSEFALOPATİ (STUPOR, KOMA VB) | ETT, A, K | 1 | BE-YE-UE |
| | NÖROLOJİK HASTALIKLAR (RETARDASYON, PROGRESYON GÖSTEREN NÖROLOJİK BULGULAR, KAZANILAN BECERİ KAYBI, KONVÜLSİYON, DİRENÇLİ KONVÜLSİYONLAR, İNME, HAREKET BOZUKLUKLARI, MİYOPATİ GİBİ BULGULARIN VARLIĞINDA) | ETT, A, K | 1 | BE-YE-UE |
| | PSİKİYATRİK BOZUKLUKLAR | ETT, A, K | 1 | BE-YE-UE |
| | BESLENME VE BÜYÜME SORUNLARI | ETT, A, K | 1 | BE-YE-UE |
| | AKUT KARACİĞER YETERSİZLİĞİNİ DE İÇEREN KARACİĞER HASTALIKLAR | ETT, A, K | 1 | BE-YE-UE |
| | HEPATOMEGALİ, SPLENOMEGALİ VE HEPATOSPLENOMEGALİ | ETT, A, K | 1 | BE-YE-UE |
| | KARDİOVASKÜLER HASTALIKLAR | ETT, A, K | 1 | BE-YE-UE |
| | GÖZ HASTALIKLARI | ETT, A, K | 1 | BE-YE-UE |
| | İŞİTME BOZUKLUKLARI | ETT, A, K | 1 | BE-YE-UE |
| | DİSMORFİK BULGULAR | ETT, A, K | 1 | BE-YE-UE |
| | İSKELET BOZUKLUKLARI | ETT, A, K | 1 | BE-YE-UE |
| | DERİ VE DERİ EKLERİ BULGULARI | ETT, A, K | 1 | BE-YE-UE |

| | KLİNİK YETKİNLİK | Düzyey | Kıdem | Yöntem |
|--|---|-----------|-------|----------|
| | RENAL VE ÜROGENİTAL BOZUKLUKLAR | ETT, A, K | 1 | BE-YE-UE |
| | KAS HASTALIKLARI | ETT, A, K | 1 | BE-YE-UE |
| | GASTROİNTESTİNAL BULGULAR | ETT, A, K | 1 | BE-YE-UE |
| | HEMATOLOJİK BULGULAR VE/VEYA TROMBOEMBOLİK OLAYLAR | ETT, A, K | 1 | BE-YE-UE |
| | İMMUN BOZUKLUKLAR | ETT, A, K | 1 | BE-YE-UE |
| | ENDOKRİNOPATİLER | ETT, A, K | 1 | BE-YE-UE |
| | SOLUNUM BOZUKLUKLARI | ETT, A, K | 1 | BE-YE-UE |
| | PERİNATAL SORUNLAR (FÖTAL-MATERNAL-YENİDOĞAN) | ETT, A, K | 1 | BE-YE-UE |
| | ANİ ÖLÜM SENDROMU | ETT, A, K | 1 | BE-YE-UE |
| | ROMATOLOJİK SORUNLAR | ETT, A, K | 1 | BE-YE-UE |
| | AĞIZ VE DİŞ SORUNLARI | ETT, A, K | 1 | BE-YE-UE |
| | ANESTEZİ SORUNLARI | ETT, A, K | 1 | BE-YE-UE |
| | SIVI-ELEKTROLİT VE ASİT-BAZ DENGESİ BOZUKLUKLARI | ETT, A, K | 1 | BE-YE-UE |
| | ÜREME SAĞLIĞINI İLGİLENDİREN SORUNLAR | ETT, A, K | 1 | BE-YE-UE |
| | ERİŞKİN DÖNEMDEKİ KALITSAL METABOLİZMA HASTALIKLARI | ETT, A, K | 1 | BE-YE-UE |
| KARBONHİDRAT METABOLİZMASI BOZUKLUKLARI | GLİKOJEN DEPO HASTALIĞI VE İLGİLİ DİĞER BOZUKLUKLAR | TT, A, K | 1 | BE-YE-UE |
| | GALAKTOZ METABOLİZMA BOZUKLUKLARI | TT, A, K | 1 | BE-YE-UE |
| | PENTOZ FOSFAT YOLU BOZUKLUKLARI | TT, A, K | 2 | BE-YE-UE |

| | KLİNİK YETKİNLİK | Düzey | Kıdem | Yöntem |
|---|---|--------------|--------------|---------------|
| | FRUKTOZ METABOLİZMA BOZUKLUKLARI | TT, A, K | 1 | BE-YE-UE |
| | GLUKOZ TRANSPORT BOZUKLUKLARI | TT, A, K | 2 | BE-YE-UE |
| | DİĞER KARBONHİDRAT METABOLİZMASI BOZUKLUKLARI | TT, A, K | 2 | BE-YE-UE |
| MİTOKONDRIYAL YAĞ ASİDİ OKSİDASYONU VE İLGİLİ METABOLİK YOLLAR | PİRÜVAT METABOLİZMA VE TRİKARBOKSİLİK ASİT DÖNGÜSÜ BOZUKLUKLARI | TT, A, K | 2 | BE-YE-UE |
| | MİTOKONDRIYAL YAĞ ASİDİ OKSİDASYONU BOZUKLUKLARI | TT, A, K | 1 | BE-YE-UE |
| | KETOGENEZ VE KETOLİZ BOZUKLUKLARI | TT, A, K | 2 | BE-YE-UE |
| | SOLUNUM ZİNCİRİ BOZUKLUKLARI | TT, A, K | 2 | BE-YE-UE |
| | KREATİN EKSİKLİĞİ SENDROMLARI | TT, A, K | 2 | BE-YE-UE |
| | DİĞER MİTOKONDRIYAL HASTALIKLAR VE YAĞ ASİDİ METABOLİZMASI BOZUKLUKLARI | TT, A, K | 2 | BE-YE-UE |
| | FENİLKETONÜRİ VE DİĞER HİPERFENİLALANİNEMİLER | TT, A, K | 1 | BE-YE-UE |
| AMİNO ASİT METABOLİZMASI VE TRANSPORTU BOZUKLUKLARI | AMİNOASİT TAŞINMA BOZUKLUKLARI | TT, A, K | 1 | BE-YE-UE |
| | TİROZİN METABOLİZMASI BOZUKLUKLARI | TT, A, K | 1 | BE-YE-UE |
| | ORGANİK ASİDÜRİLER / ASİDEMİLER | TT, A, K | 1 | BE-YE-UE |
| | ÜRE DÖNGÜSÜ BOZUKLUKLARI | TT, A, K | 1 | BE-YE-UE |
| | SÜLFÜRLÜ AMİNOASİT METABOLİZMASI BOZUKLUKLARI | TT, A, K | 1 | BE-YE-UE |
| | ORNİTİN METABOLİZMASI BOZUKLUKLARI | TT, A, K | 2 | BE-YE-UE |
| | SEREBRAL ORGANİK ASİDÜRİLER VE LİZİN KATABOLİZMASI BOZUKLUKLARI | TT, A, K | 1 | BE-YE-UE |

| | KLİNİK YETKİNLİK | Düzey | Kıdem | Yöntem |
|--|---|--------------|--------------|---------------|
| | NONKETOTİK HİPERGLİSİNEMİ | TT, A, K | 1 | BE-YE-UE |
| | PROLİN, SERİN VE GLUTAMAT METABOLİZMASI BOZUKLUKLARI | TT, A, K | 2 | BE-YE-UE |
| | DİĞER AMİNOASİT METABOLİZMASI BOZUKLUKLARI | TT, A, K | 2 | BE-YE-UE |
| VİTAMİNE YANITLI HASTALIKLAR | BİYOTİNİDAZ EKSİKLİĞİ VE DİĞER BİYOTİNE YANITLI BOZUKLUKLAR | TT, A, K | 1 | BE-YE-UE |
| | KOBALAMİN VE FOLAT METABOLİZMASI BOZUKLUKLARI | TT, A, K | 1 | BE-YE-UE |
| | VİTAMİNE YANITLI DİĞER HASTALIKLAR | TT, A, K | 2 | BE-YE-UE |
| NÖROTRANSMİTTER VE KÜÇÜK PEPTİT BOZUKLUKLARI | NÖROTRANSMİSYON BOZUKLUKLARI | TT, A, K | 2 | BE-YE-UE |
| | GLUTATYON VE İMİDAZOL METABOLİZMASI BOZUKLUKLARI | TT, A, K | 2 | BE-YE-UE |
| | DİĞER NÖROTRANSMİTTER METABOLİZMASI BOZUKLUKLARI | TT, A, K | 2 | BE-YE-UE |
| | TRİMETİLAMİNÜRİ VE DİMETİLGİSİN DEHİDROGENAZ EKSİKLİĞİ | TT, A, K | 2 | BE-YE-UE |
| LİPİT VE SAFRA ASİDİ METABOLİZMASI BOZUKLUKLARI | DİSLİPİDEMİLER | TT, A, K | 1 | BE-YE-UE |
| | KOLESTEROL SENTEZİ BOZUKLUKLARI | TT, A, K | 2 | BE-YE-UE |
| | SAFRA ASİDİ SENTEZİ BOZUKLUKLARI | TT, A, K | 2 | BE-YE-UE |
| | DİĞER LİPİT VE SAFRA ASİDİ METABOLİZMASI BOZUKLUKLARI | TT, A, K | 2 | BE-YE-UE |
| NÜKLEİK ASİT VE HEM METABOLİZMASI BOZUKLUKLARI | PÜRİN VE PİRİMİDİN METABOLİZMASI BOZUKLUKLARI | TT, A, K | 2 | BE-YE-UE |
| | HEM BİYOSENTEZİ BOZUKLUKLARI | TT, A, K | 2 | BE-YE-UE |

| | KLİNİK YETKİNLİK | Düzye | Kıdem | Yöntem |
|--|---|--------------|--------------|---------------|
| | DİĞER NÜKLEİK ASİT VE HEM METABOLİZMASI BOZUKLUKLARI | TT, A, K | 2 | BE-YE-UE |
| METAL TRANSPORT BOZUKLUKLARI | BAKIR METABOLİZMASI BOZUKLUKLARI | TT, A, K | 2 | BE-YE-UE |
| | ÇİNKO METABOLİZMASI BOZUKLUKLARI | TT, A, K | 2 | BE-YE-UE |
| | MAGNEZYUM METABOLİZMASI BOZUKLUKLARI | TT, A, K | 2 | BE-YE-UE |
| | DİĞER METAL TRANSPORT BOZUKLUKLARI | TT, A, K | 2 | BE-YE-UE |
| ORGANEL BOZUKLUKLARI VE DİĞERLERİ | SFİNGOLİPİT METABOLİZMASI BOZUKLUKLARI | TT, A, K | 2 | BE-YE-UE |
| | MUKOPOLİSAKKARİDOZLAR VE OLİGOSAKKARİDOZLAR | TT, A, K | 1 | BE-YE-UE |
| | PEROKSİZOMAL HASTALIKLAR | TT, A, K | 2 | BE-YE-UE |
| | DOĞUMSAL GLİKOZİLASYON BOZUKLUKLARI | TT, A, K | 2 | BE-YE-UE |
| | SİSTİNOZİS | TT, A, K | 2 | BE-YE-UE |
| | HİPEROKZALÜRİ | TT, A, K | 2 | BE-YE-UE |
| DİĞER METABOLİK TEMELLİ HASTALIKLAR | KALSİYUM, FOSFOR VE D VİTAMİNİ METABOLİZMASI BOZUKLUKLARI | TT, A, K | 1 | BE-YE-UE |
| | MOLİBDEN METABOLİZMASI BOZUKLUKLARI | TT, A, K | 1 | BE-YE-UE |
| | KONNEKTİF DOKU BOZUKLUKLARI | TT, A, K | 1 | BE-YE-UE |
| BESLENME BOZUKLUKLARI | EKZOJEN OBEZİTE VE METABOLİK SENDROM | TT, K | 1 | BE-YE-UE |
| | YEME BOZUKLUKLARI (ANOREKSİYA, BULUMİYA VB.) | ETT, A, K | 2 | BE-YE-UE |
| | MİKROBESİN ÖĞESİ EKSİKLİKLERİ/FAZLALIKLARI | TT, K | 2 | BE-YE-UE |
| | PROTEİN-ENERJİ MALNÜTRİSYONU | TT, A, K | 1 | BE-YE-UE |

| | KLİNİK YETKİNLİK | Düzyey | Kıdem | Yöntem |
|--|---|----------|-------|----------|
| | YENİDEN BESLENMEYE GEÇİŞ (REFEEDING) SENDROMU | TT, A, K | 1 | BE-YE-UE |

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 |
|--------------------------------|--|--------|-------|--------|
| KALITSAL METABOLİK HASTALIKLAR | İDRAR ÖRNEĞİNDE KALITSAL METABOLİK HASTALIKLAR YÖNÜNDEN YAPILAN ANALİZLERİ (TAM İDRAR TETKİKİ, KOKU, RENK, SPOT TESTLER VB.) | 2 | 1 | YE-UE |
| | AMİNOASİT ANALİZİ (PLAZMA, İDRAR, BEYİN-OMURİLİK SIVISI VB.) | 1 | 1 | YE-UE |
| | BEYİN-OMURİLİK SIVISI VE DİĞER SIVILARDA NÖROTRANSMİTTER VE BİYOJENİK AMİN METABOLİTLERİ ANALİZİ | 1 | 2 | YE-UE |
| | ORGANİK ASİTLERİN GAZKROMATOĞRAFI/KÜTLESPEKTROMETRİ (GC/MS) VE YÜKSEK BASINÇLI LİKİT KROMATOĞRAFI (HPLC) İLE VÜCUT SIVILARINDA ANALİZİ | 1 | 1 | YE-UE |
| | AMONYAK ANALİZİ | 2 | 1 | YE-UE |
| | ARA METABOLİTLERİN (GLUKOZ, SERBEST YAĞ ASİTLERİ, LAKTAT, KETONLAR) ANALİZİ | 1 | 1 | YE-UE |

| | GİRİŞİMSEL YETKİNLİK | Düzyey | Kıdem | Yöntem |
|--|--|--------|-------|--------|
| | KARNİTİNLER VE KARNİTİN ESTERLERİNİN (MSMS, HPLC VB. İLE) ANALİZİ | 1 | 1 | YE-UE |
| | ENZİM ÇALIŞMALARININ (ÖZGÜN VE ÖZGÜN OLMAYAN YÖNTEMLER İLE) ANALİZİ | 1 | 2 | YE-UE |
| | GLİKOZAMİNOGLİKANLARIN (MUKOPOLİSAKARİDLER, OLİGOSAKKARİDLER, SİALİK ASİT VB.) ANALİZİ | 1 | 2 | YE-UE |
| | LİPİDLER VE LİPOPROTEİNLERİN ANALİZİ | 1 | 2 | YE-UE |
| | PEROKSİZOMAL ENZİMLER VE METABOLİTLERİN (VLCFA, PRİSTANOİK ASİT, FİTANİK ASİT, PLAZMALOJENLER, VB.) ANALİZİ | 1 | 2 | YE-UE |
| | PÜRİNLER VE PİRİMİDİNLERİN ANALİZİ | 1 | 2 | YE-UE |
| | VİTAMİN, MİNERAL VE DİĞER BESİN ÖĞELERİNİN (BAKIR VE SERULOPLAZMİNİ DE İÇEREN) ANALİZİ | 1 | 2 | YE-UE |
| | KOLESTEROL VE DİĞER STEROLLERİN ANALİZİ | 1 | 2 | YE-UE |
| | PORFİRİNLER, BİLİRUBİN VE SAFRA ASİTLERİNİN ANALİZİ | 1 | 2 | YE-UE |
| | SİALOTRANSFERRİNLERİN ANALİZİ | 1 | 2 | YE-UE |
| | VÜCUT SIVILARINDA NMR (NÜKLEER MANYETİK SPEKTROSKOPI) İLE GERÇEKLEŞTİRİLEN ANALİZİ | 1 | 2 | YE-UE |
| | ARA METABOLİZMA BOZUKLUKLARINDA AÇLIK TESTİNİN UYGULAMASI | 4 | 1 | YE-UE |
| | ALLOPURİNOL TESTİNİN UYGULAMASI | 4 | 1 | YE-UE |
| | GLUKAGON TESTİNİN UYGULAMASI | 4 | 1 | YE-UE |
| | KOFAKTÖRE YANITLI HASTALIKLAR İÇİN TESTLERİN (ÖRN. MMA'DA B12 TESTİ, TETRAHİDROBİOPTERİN(BH4)) VB. UYGULAMASI | 4 | 1 | YE-UE |
| | YÜKLEME TESTLERİNİN (PROTEİN, AMİNO ASİT, ORTA ZİNCİRLİ TRİGLİSERİD (MCT),UZUN ZİNCİRLİ TRİGLİSERİD (LCT), GLUKOZ, GALAKTOZ, FRUKTOZ VB.) UYGULAMASI | 4 | 1 | YE-UE |
| | TARAMA TESTLERİ (YENİDOĞAN TARAMALARI, SELEKTİF TARAMALAR VB.) | 2 | 1 | YE-UE |
| | EGZERSİZ TESTİ | 4 | 1 | YE-UE |

| | GİRİŞİMSEL YETKİNLİK | Düzy | Kıdem | Yöntem |
|----------------------------------|---|-------------|--------------|---------------|
| | KALITSAL METABOLİK HASTALIKLARLA İLGİLİ ANALİZ VE TESTLERİN YORUMLANMASI | 4 | 1 | YE-UE |
| | DERİ BİYOPSİSİ (FİBROBLAST KÜLTÜRÜ İÇİN) | 4 | 1 | YE-UE |
| | KARACİĞER BİYOPSİSİ | 1 | 1 | YE-UE |
| | DİĞER TANISAL GİRİŞİMLER (KEMİK İLİĞİ, LENF NODU LOMBER PONSİYON, SİNİR VE DİĞER ORGAN BİYOPSİLERİ VB.) | 3 | 1 | YE-UE |
| | POST MORTEM PROTOKOL | 4 | 1 | YE-UE |
| | KAS BİYOPSİSİ | 1 | 1 | YE-UE |
| | KALITSAL METABOLİK HASTALIKLARDA MOLEKÜLER GENETİK ANALİZLERİ | 2 | 2 | YE-UE |
| | KALITSAL METABOLİK HASTALIKLARIN SPESİFİK TEDAVİSİ | 4 | 2 | YE-UE |
| | KALITSAL METABOLİK HASTALIKLARIN DESTEK TEDAVİSİ | 4 | 1 | BE-YE-UE |
| | TOKSİK MADDE UZAKLAŞTIRILMASI | 3 | 1 | BE-YE-UE |
| | SUBSTRAT ELİMİNASYONU | 4 | 1 | BE-YE-UE |
| | KALITSAL METABOLİK HASTALIKLARIN BESLENME DESTEĞİ | 4 | 1 | BE-YE-UE |
| | ERİŞKİN DÖNEMDEKİ KALITSAL METABOLİZMA HASTALIKLARDA AKUT METABOLİK KRİZİN YÖNETİMİ | 4 | 1 | BE-YE-UE |
| | KALITSAL METABOLİK HASTALIKLARDA GENETİK/PRENATAL TANI DANIŞMANLIĞI | 4 | 1 | BE-YE-UE |
| | KALITSAL METABOLİK HASTALIKLI GEBENİN İZLEM VE DANIŞMANLIĞI | 4 | 1 | BE-YE-UE |
| | KALITSAL METABOLİK HASTALIKLI FETUS TAŞIYAN GEBE VE FETUSUN İZLEMİ | 4 | 1 | BE-YE-UE |
| SAĞLIKLI ÇOCUK BESLENMESİ | ANNE SÜTÜ VE TAMAMLAYICI BESLENME | 4 | 1 | BE-YE-UE |
| | OYUN VE OKUL ÇOCUĞU BESLENMESİ | 4 | 1 | BE-YE-UE |
| | ADÖLESAN BESLENMESİ | 4 | 1 | BE-YE-UE |
| | GEBELİK VE EMZİRMEDE BESLENME | 4 | 1 | BE-YE-UE |

| | GİRİŞİMSEL YETKİNLİK | Düzey | Kıdem | Yöntem |
|--------------------------|---|-------|-------|----------|
| | NUTRİGENOMİKS VE FONKSİYONEL BESİNLERİN KULLANIMI | 4 | 2 | BE-YE-UE |
| HASTA ÇOCUĞUN BESLENMESİ | BESLENME TEDAVİSİ PRENSİPLERİ VE BESİN ÖĞESİ ALIMINDAKİ DEĞİŞİKLİKLER | 4 | 1 | BE-YE-UE |
| | BESİN TÜKETİMİNİ DEĞERLENDİRME VE BESLENME PLANI | 4 | 1 | BE-YE-UE |
| | BESLENME YÖNTEMLERİ (ORAL, ENTERAL, PARENTERAL BESLENME) | 4 | 1 | BE-YE-UE |
| | NUTRİGENOMİK KULLANIMI | 4 | 2 | BE-YE-UE |
| | FONKSİYONEL BESİNLERİN KULLANIMI | 4 | 2 | BE-YE-UE |
| | DİĞER HASTALIK DURUMLARINDA BESLENME | 4 | 2 | BE-YE-UE |

4. ÖĞRENME VE ÖĞRETME YÖNTEMLERİ

TUKMOS tarafından önerilen tüm eğitim/öğretim yöntemleri kullanılmaktadır.

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 farkı 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. Olguların tartışılması

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 tartışılması

Makalenin kanıt düzeyinin anlaşılması, bir uygulamanın kanıtla 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 yansımaları 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 tartışılması

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 sunumlar, 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 arttırırken, gereken yetkinliğin henüz edinilmemiş olduğu olgularda bilgi ve beceri kazanma motivasyonunu arttırır. 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

tarafarını 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 (*Çocuk Metabolizma Hastalıkları yan dal uzmanlık eğitiminde uygulanmamaktadır.*)

İçinde çok sayıda karar ve girişim barındıran müdahale süreçleridir. Her karar ve girişimin ayrı ayrı gereken yetkinlik düzeylerine ulaşması amacıyla en az riskli/karmaşık olandan en riskli/karmaşık olana doğru olacak şekilde ameliyat sürecinin tüm basamakları yüksek gözlem altında öğretilir. Öğrencinin tüm basamaklarda gereken yetkinlik düzeyine ulaşması için yeterli sayıda tekrar yaptırılması sağlanır.

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

| |
|--|
| PROGRAMIN BAĞLI OLDUĞU KURUMDA ÇOCUK METABOLİZMA HASTALIKLARI ALANINDA SAĞLIK HİZMETİ VEREBİLMEK İÇİN YATAKLI SERVİS BULUNMASI |
| KURUMDA YENİDOĞAN VE FARKLI YAŞ GRUPLARININ YATIRILABİLECEĞİ YOĞUN BAKIM ÜNİTESİ VE ÇOCUK ACİL SERVİSİ OLMASI |
| KURUMDA BESLENME VE DİYET UZMANI BULUNMASI |
| KURUMDA KALITSAL METABOLİK HASTALIKLARIN KLİNİK TANI VE İZLEMİ İÇİN GEREKLİ BAŞLANGIÇ VE İLERİ METABOLİK TETKİKLER İLE GENETİK ÇALIŞMALARIN YÜRÜTÜLEBİLECEĞİ LABORATUVAR OLANAĞI |
| KURUMDA TANI VE TEDAVİ AMAÇLI GİRİŞİMSSEL İŞLEMLER İÇİN MEKANLARIN BULUNMASI |

6. ROTASYON HEDEFLERİ

| ROTASYON SÜRESİ/AY | ROTASYON DALI |
|--------------------|----------------------------|
| 1 AY | ÇOCUK GENETİK HASTALIKLARI |
| 1 AY | ÇOCUK NÖROLOJİSİ |

| ÇOCUK GENETİK HASTALIKLARI ROTASYONU | |
|--|-------------------------|
| KLİNİK YETKİNLİK HEDEFLERİ | |
| Yetkinlik Adı | Yetkinlik Düzeyi |
| Kromozomal bozukluklar | T |
| Tek gen hastalıkları | T |
| Sendromik olan ve olmayan zihinsel yetersizlik | T |
| Mendelian-nonmendelian hastalıklar | T |
| | |
| GİRİŞİMSEL YETKİNLİK HEDEFLERİ | |
| Yetkinlik Adı | Yetkinlik Düzeyi |
| Genetik öykü değerlendirme ve aile ağacı çizilmesi | 2 |
| Genetik tanısal metodların seçimi ve değerlendirilmesi | 2 |
| Dismorfik hastanın değerlendirilmesi | 2 |
| Nörogenetik hastaya yaklaşım | 2 |
| Kalıtım şekillerine hakimiyet | 1 |
| | |
| ÇOCUK NÖROLOJİSİ ROTASYONU | |
| KLİNİK YETKİNLİK HEDEFLERİ | |
| Yetkinlik Adı | Yetkinlik Düzeyi |
| Koma/bilinç kaybı | T |
| Sererovasküler hastalıklar ve inme | T |
| Periferik nöropatiler | T |
| Kas hastalıkları | T |
| Hareket bozuklukları | T |
| Konvülsiyonlar | T |
| Mental/motor retardasyon | T |
| | |
| GİRİŞİMSEL YETKİNLİK HEDEFLERİ | |
| Yetkinlik Adı | Yetkinlik Düzeyi |
| Kas biyopsisi | 1 |
| Kraniyal görüntülemenin değerlendirilmesi | 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, 2013