



Żywienie dzieci z wrodzonymi wadami metabolizmu

1. METRYCZKA	
Rok akademicki	2022/2023
Wydział	Wydział Nauk o Zdrowiu
Kierunek studiów	Dietetyka
Dyscyplina wiodąca (zgodnie z załącznikiem do Rozporządzenia Ministra MSW z 26 lipca 2019)	Nauki o zdrowiu
Profil studiów (ogólnoakademicki/praktyczny)	Praktyczny
Poziom kształcenia (I stopnia/II stopnia/ jednolite magisterskie)	II stopnia
Forma studiów (stacjonarne/niestacjonarne)	Stacjonarne
Typ modułu/przedmiotu (obowiązkowy/fakultatywny)	Obowiązkowy
Forma weryfikacji efektów uczenia się (egzamin/zaliczenie)	Zaliczenie

Jednostka/jednostki prowadząca/e (oraz adres/yjednostki/jednostek)	Zakład Dietetyki Klinicznej
---	-----------------------------

Kierownik jednostki/kierownicy jednostek	Dr hab. n. o zdr. Dorota Szostak-Węgierek
Koordinator przedmiotu (tytuł, imię, nazwisko, kontakt)	Dr Agnieszka Kowalik
Osoba odpowiedzialna za sylabus (imię, nazwisko oraz kontakt do osoby, której należy zgłaszać uwagi dotyczące sylabusa)	Dr Agnieszka Kowalik
Prowadząca zajęcia	Dr Agnieszka Kowalik

2. INFORMACJE PODSTAWOWE

Rok i semestr studiów	II rok, I semestr	Liczba punktów ECTS	1.00
FORMA PROWADZENIA ZAJĘĆ		Liczba godzin	Kalkulacja punktów ECTS
Godziny kontaktowe z nauczycielem akademickim			
wykład (W)	20	0,25	
seminarium (S)	10	0,25	
ćwiczenia (C)	-		
e-learning (e-L)	-		
zajęcia praktyczne (ZP)	-		
praktyka zawodowa (PZ)	-		
Samodzielna praca studenta			
Przygotowanie do zajęć i zaliczeń	-	0,50	

3. CELE KSZTAŁCENIA

	1. Zapoznanie studenta z ogólnymi zasadami postępowania dietetycznego we wrodzonych wadach
--	--

	<p>metabolizmu (wmm) u dzieci.</p> <ol style="list-style-type: none"> 2. Zapoznanie studenta z opracowaniem indywidualnego planu diety dla pacjentów z wrodzonymi wadami metabolizmu. 3. Zwrócenie uwagi na specyfikę wywiadu dietetycznego stosowanego we wmm. 4. Zwrócenie uwagi na zależność oceny dietetycznej z aktualnymi wynikami biochemicznymi pacjenta. 5. Zapoznanie z zagrożeniami wystąpienia niedoborów składników odżywczych, związanych z ograniczeniami dietetycznymi stosowanymi w poszczególnych grupach wmm. 6. Zapoznanie z wielodyscyplinarną opieką nad pacjentem z wmm. 7. Zapoznanie z przyczynami występowania trudności w realizowaniu zaleceń dietetycznych przez pacjentów z wmm.

4. EFEKTY UCZENIA SIĘ		
Numer efektu uczenia się	Efekty w zakresie	
Wiedzy — Absolwent zna i rozumie:		
E_W21	Wykazuje znajomość zmian organicznych, czynnościowych i metabolicznych zachodzących w ustroju pod wpływem choroby i towarzyszących w ustroju pod wpływem choroby i towarzyszących jej zaburzeń odżywiania.	
E_W37	Posiada pogłębioną wiedzę na temat procesów metabolicznych zachodzących u dzieci z wybranymi wrodzonymi wadami metabolizmu.	
Umiejętności — Absolwent potrafi:		
E_U46	Umie prawidłowo planować i bilansować diety dla dzieci z mukowiscydozą / fenyloketonurią / chorobą syropu klonowego	
E_U59	Identyfikuje czynniki istotne w procesie zmiany zachowania oraz dokonuje diagnozy czynników utrudniających proces zmiany zachowania	
Kompetencji społecznych — Absolwent jest gotów do:		
E_K38	Rozumie potrzebę uczenia się przez całe życie, potrafi inspirować i organizować proces uczenia się innych osób	
E_K47	Rozumie trudności pacjenta związane z zaleconym sposobem żywienia	
5. ZAJĘCIA		
Forma zajęć	Treści programowe	Efekty uczenia się
Wykład (II semester)	<p>W1 – Wykład 1 Wrodzone wady metabolizmu w zarysie historycznym. Rozwój badania przesiewowego noworodków i leczenia dietetycznego we wrodzonych wadach metabolizmu w Polsce.</p>	<p>E_W21 E_W37 E_U46 E_U59</p>

	<p>Treści kształcenia: T1- rozpoznawanie wrodzonych wad metabolizmu w skriningu selektywnym i skriningu noworodkowym; T2 – patomechanizm wrodzonych wad metabolizmu T3- wiadomości wstępne o grupach wrodzonych wad metabolizmu T4 – rynek produktów spożywczych niskobiałkowych i preparatów specjalistycznych</p> <p>W2 – Wykład 2 Fenyloketonuria (PKU). Zasady leczenia dietetycznego Treści kształcenia: T5- charakterystyka choroby i wymagania ograniczenia podaży fenyloalaniny T6 – neurotoksyczność fenyloalaniny; T7 – zasady żywienia w 1 roku życia z przykładami; T8- fenyloketonuria matczyna T9 – zagrożenia „overtreatment”</p> <p>W3 - Wykład 3 Choroba syropu klonowego (MSUD). Zasady leczenia dietetycznego Treści kształcenia: T10 – patomechanizm MSUD T11 – zasady planowania diety w różnych okresach życia ; T12 – cele i efekty leczenia dietetycznego T13 – postępowanie w dekompensacji metabolicznej</p> <p>W4 – Wykład 4 Postępowanie dietetyczne w acyduriach organicznych Treści kształcenia: T14- patomechanizm acydurii organicznych T15 – zasady planowania diety w acydurii metylomalonowej i acydurii propionowej oraz acydurii izowalerianowej i acydurii glutarowej typu 1 ; T16 – elementy monitorowania leczenia dietetycznego T17 – zasady postępowania w trudnościach żywieniowych i zagrożeniach dekompensacją metaboliczną</p> <p>W5 – Wykład 5 Zaburzenia cyklu mocznikowego, homocystynuria (HCU), tyrozyndemia typu 1 (TYR t1). Zasady leczenia dietetycznego; Treści kształcenia: T18- Przyczyny, objawy i diagnozowanie hiperamonemii, HCU, TYR t.1 T19- Składowe diety i zasady planowania jadłospisów T20- Monitorowanie leczenia dietetycznego i modyfikacja w zależności od wyników biochemicznych</p> <p>W6 – Wykład 6 Zaburzenia B-oksydacji kwasów tłuszczowych. Zasady leczenia dietetycznego Treści kształcenia:T21- Patomechanizm B-oksydacji</p>	<p>E_K38 E_K47</p>
--	---	------------------------

	<p>kwasów tłuszczowych T22- Zasady leczenia dietetycznego w deficycie MCAD T23- Zasady leczenia dietetycznego w deficycie LCHAD T24 – Zasady leczenia dietetycznego w deficycie VLCAD</p> <p>W7 – Wykład 7 Rola preparatów specjalistycznych i zastosowanie w wybranych sytuacjach klinicznych Treści kształcenia: T25- Charakterystyka preparatów stosowanych we wwm T26- Przykłady zastosowań preparatów w różnych sytuacjach klinicznych</p> <p>W8 – Wykład 8 Problemy żywieniowe i stany zagrożenia dekompensacją metaboliczną we wrodzonych wadach metabolizmu Treści kształcenia: T27- Przyczyny i częstość występowania problemów żywieniowych we wwm T28- Opisy przypadków z uwzględnieniem postępowania dietetycznego w sytuacjach niewyrównania metabolicznego</p> <p>W9 – Wykład 9 Zaburzenia metabolizmu węglowodanów. Postępowanie dietetyczne Treści kształcenia: T29- Patomechanizm i zasady leczenia dietetycznego w glikogenezach różnego typu (I, III, VI, IX) T30- Patomechanizm i zasady leczenia dietetycznego we wrodzonej nietolerancji fruktozy i galaktozy</p> <p>W10 – Wykład 10 Współpraca dietetyka z rodziną dziecka z wrodzoną wadą metabolizmu. Co dalej z dorosłym pacjentem z wwm? Treści kształcenia:T31- Zasady współpracy dietetyka z rodziną dziecka z wwm T32- Rola rodzica w przekazywaniu wiedzy, umiejętności i odpowiedzialności swojemu dziecku w poszczególnych okresach życia T33- Przyczyny braku „compliance” leczenia dietetycznego i potrzeby edukacyjne u pacjentów z wwm. Sytuacja dorosłego pacjenta z wwm w systemie opieki zdrowotnej.</p>	
Seminarium (II semester)	<p>S1 – Seminarium 1 Diety stosowane we wrodzonych wadach metabolizmu- wiadomości wstępne i planowanie diet. Rozdanie zadań (przypadków klinicznych) do opracowania zaleceń dietetycznych na zaliczenie Treści kształcenia: T34 – uzupełnienie treści</p>	<p>E_W21 E_W37 E_U46 E_U59 E_K38</p>

	<p>wykładu, praca nad planowaniem diety dla pacjenta z PKU, MSUD i LCHADD</p> <p>S2 – Seminarium 2 Analiza wybranych przypadków pacjentów z wwm, ze szczególnym uwzględnieniem modyfikacji zaleceń dietetycznych w zależności od stanu klinicznego i badań biochemicznych. - <i>Treści kształcenia: T35</i> - uzupełnienie treści wykładu, analiza jadłospisów pacjentów i ich omówienie.</p> <p>S3 – Seminarium 3 Preparaty specjalistyczne stosowane we wrodzonych wadach metabolizmu- wymagania odnośnie składu i wartości odżywczej, rola i udział w diecie pacjentów z wwm . <i>Treści kształcenia: T36</i> - uzupełnienie treści wykładu, ocena organoleptyczna preparatów, porównanie składów, omówienie.</p> <p>S4 – Seminarium 4 Żywność niskobiałkowa oraz o zmodyfikowanej zawartości kwasów tłuszczowych – skład, rola i udział w diecie pacjentów z wwm . <i>Treści kształcenia: T37</i> – ocena organoleptyczna żywności niskobiałkowej, porównanie z wartości odżywczej z produktami tradycyjnymi, omówienie</p> <p>S5 – Seminarium 5 Materiały edukacyjne dla pacjentów z wwm. <i>Treści kształcenia: T38</i> - uzupełnienie treści wykładu, praca z artykułami naukowymi i dyskusja.</p>	E_K47
6. LITERATURA		
Obowiązkowa		
<ol style="list-style-type: none"> 1. Pediatria po Dyplomie, 2014, t. 18, nr. 4 2. Standardy Medyczne, 2013, t.10, nr. 3 3. Pediatria po Dyplomie. 2014,t.18,4,35-41 4. J Inherit Metab Dis 2014 37 (suppl 1): 110 5. J Inherit Metab Dis 2015 6. Dietetyka 2013, 7, nr1, 7. Dietetyka 2015, 8, nr1 8. Key European guidelines for the diagnosis and management of patients with phenylketonuria www.thelancet.com/diabetes-endocrinology Published online January 9, 2017 http://dx.doi.org/10.1016/S2213-8587(16)30320-5 9. Nutrition management guideline for maple syrup urine disease: An evidence- and consensus-based approach Dianne M. Molecular Genetics and Metabolism 112 (2014) 210–217 		

10. Boy N., Mühlhausen C., Maier E. M. i wsp.: Proposed recommendations for diagnosing and managing individuals with glutaric aciduria type I: second revision. J Inherit Metab Dis, 2017; 40: 75.
11. Spiekerkoetter U, Lindner M, Santer R., i wsp., Treatment recommendations in long-chain fatty acid oxidation defects: consensus from a workshop, J Inherit Metab Dis; 2009;32:498-505
12. Living with an inborn error of metabolism detected by newborn screening—Parents’ perspectives on child development and impact on family life
J Inherit Metab Dis (2014) 37:189–195 DOI 10.1007/s10545-013-9639-6
13. Acosta PB (red.): Nutrition management of Patients with Inherited Metabolic Disorders. Jons&Bartlett Pub. 2010
14. Internet: www.SSIEM-DG.org
15. Orphanet Journal of Rare Diseases
16. Jarosz M. (red): Normy żywienia człowieka 2020.
17. Kunachowicz H., i in.: Wartość odżywcza wybranych produktów spożywczych i typowych potraw. PZWL, Warszawa 2008.

Uzupełniająca

7. SPOSOBY WERYFIKACJI EFEKTÓW UCZENIA SIĘ: prace wykonywane podczas zajęć, na koniec wszystkich zajęć zaliczenie w formie pracy pisemnej.

Symbol przedmiotowego efektu uczenia się	Sposoby weryfikacji efektu uczenia się	Kryterium zaliczenia
Np. A. wg A.UI, KI	Pole definiuje metody wykorzystywane do oceniania studentów, np. kartkówka, kolokwium, raport z ćwiczeń itp.	Np. próg zaliczeniowy
	<p>Forma zaliczenia przedmiotu:</p> <p>a) zaliczenie z zakresu wiedzy – opracowanie zaleceń dietetycznych dla pacjenta z określoną wrodzoną wadą metabolizmu (praca zaliczeniowa).</p> <p>b) Zaliczenie z zakresu umiejętności: prace wykonywane na poszczególnych zajęciach zlecone przez nauczyciela.</p>	<p>Kryteria ocen :</p> <p>65 – 71% - dostateczny (3,0) 72 – 78% - dość dobry (3,5) 79 – 85% - dobry (4,0) 86 – 92% - ponad dobry (4,5) 93 – 100% - bardzo dobry (5,0)</p> <p>Obecność na zajęciach, wykonanie zadania na zajęciach</p>

8.

INFORMACJE DODATKOWE (informacje istotne z punktu widzenia nauczyciele niezawarte w pozostałej części sylabusu, np. czy przedmiot jest powiązany z badaniami naukowymi, szczegółowy opis egzaminu, informacje o kole naukowym)

Prawa majątkowe, w tym autorskie, do sylabusu, przysługują WUM. Sylabus może być wykorzystywany dla celów związanych z kształceniem na studiach odbywanych w WUM. Korzystanie z sylabusu w innych celach wymaga zgody WUM.