



## Żywienie dzieci z wrodzonymi wadami metabolizmu

<b>1. METRYCZKA</b>	
<b>Rok akademicki</b>	2023/2024
<b>Wydział</b>	Wydział Nauk o Zdrowiu
<b>Kierunek studiów</b>	Dietetyka
<b>Dyscyplina wiodąca</b>	Nauki o Zdrowiu
<b>Profil studiów</b>	Praktyczny
<b>Poziom kształcenia</b>	II stopnia
<b>Forma studiów</b>	Niestacjonarne
<b>Typ modułu/przedmiotu</b>	Obowiązkowy
<b>Forma weryfikacji efektów uczenia się</b>	Zaliczenie
<b>Jednostka prowadząca</b>	Zakład Dietetyki Klinicznej ul. E. Ciołka 27 01-445 Warszawa

<b>Kierownik jednostki/kierownicy jednostek</b>	prof. dr hab. Dorota Szostak-Węgierek
<b>Koordynator przedmiotu</b>	dr Ewa Ehmke vel Emczyńska-Seliga
<b>Osoba odpowiedzialna za sylabus</b>	mgr Jakub Krawczyk (jakub.krawczyk@wum.edu.pl)
<b>Prowadzący zajęcia</b>	dr Ewa Ehmke vel Emczyńska-Seliga

## 2. INFORMACJE PODSTAWOWE

<b>Rok i semestr studiów</b>	II rok studiów II stopnia Semestr I	<b>Liczba punktów ECTS</b>	4
<b>FORMA PROWADZENIA ZAJĘĆ</b>		<b>Liczba godzin</b>	<b>Kalkulacja punktów ECTS</b>
<b>Godziny kontaktowe z nauczycielem akademickim</b>			
wykład (W)		10	1
seminarium (S)		5	0,5
ćwiczenia (C)			
e-learning (e-L)			
zajęcia praktyczne (ZP)			
praktyka zawodowa (PZ)			
<b>Samodzielna praca studenta</b>			
Przygotowanie do zajęć i zaliczeń		75	2,5

## 3. CELE KSZTAŁCENIA

C1	Zapoznanie studenta z ogólnymi zasadami postępowania dietetycznego we wrodzonych wadach metabolizmu (wwm) u dzieci.
C2	Zapoznanie studenta z opracowaniem indywidualnego planu diety dla pacjentów z wrodzonymi wadami metabolizmu.
C3	Zwrócenie uwagi na specyfikę wywiadu dietetycznego stosowanego we wwm.

C4	Zwrócenie uwagi na zależność oceny dietetycznej z aktualnymi wynikami biochemicznymi pacjenta.
C5	Zapoznanie z zagrożeniami wystąpienia niedoborów składników odżywczych, związanych z ograniczeniami dietetycznymi stosowanymi w poszczególnych grupach wwm.
C6	Zapoznanie z wielodyscyplinarną opieką nad pacjentem z wwm.
C7	Zapoznanie z przyczynami występowania trudności w realizowaniu zaleceń dietetycznych przez pacjentów z wwm.

#### 4. EFEKTY UCZENIA SIĘ

Numer efektu uczenia się	Efekty w zakresie
--------------------------	-------------------

##### Wiedzy – Absolwent zna i rozumie:

E_W21	Konieczność znajomości zmian organicznych, czynnościowych i metabolicznych zachodzących w ustroju pod wpływem choroby i towarzyszących jej zaburzeń odżywiania.
E_W37	Tematykę procesów metabolicznych zachodzących u dzieci z wybranymi wrodzonymi wadami metabolizmu.

##### Umiejętności – Absolwent potrafi:

E_U46	Prawidłowo planować i bilansować diety dla dzieci z mukowiscydozą / fenylketonurią / chorobą syropu klonowego.
E_U59	Identyfikować czynniki istotne w procesie zmiany zachowania oraz dokonuje diagnozy czynników utrudniających proces zmiany zachowania.

##### Kompetencji społecznych – Absolwent jest gotów do:

E_K13	Uaktualniania wiedzy z zakresu zaleceń dietetycznych i doboru produktów spożywczych do diety dzieci z wrodzonymi wadami metabolizmu.
E_K38	Uczenia się przez całe życie, potrafi inspirować i organizować proces uczenia się innych osób.
E_K47	Rozpoznawania trudności pacjenta związane z zaleconym sposobem żywienia.

#### 5. ZAJĘCIA

Forma zajęć	Treści programowe	Efekty uczenia się
Wykład	<p>W1 – Wykład 1 Wrodzone wady metabolizmu w zarysie historycznym. Rozwój badania przesiewowego noworodków i leczenia dietetycznego we wrodzonych wadach metabolizmu w Polsce. Treści kształcenia: T1- rozpoznawanie wrodzonych wad metabolizmu w screeningu selektywnym i screeningu noworodkowym; T2 – patomechanizm wrodzonych wad metabolizmu T3- wiadomości wstępne o grupach wrodzonych wad metabolizmu T4 – rynek produktów spożywczych niskobiałkowych i preparatów specjalistycznych</p> <p>Fenylketonuria (PKU). Zasady leczenia dietetycznego Treści kształcenia: T5- charakterystyka choroby i wymagania ograniczenia podaży fenylalaniny</p>	<p>E_W21 E_W37</p> <p>E_U46 E_U59</p> <p>E_K13 E_K38 E_K47</p>

	<p>T6 – neurotoksyczność feniloalaniny; T7 – zasady żywienia w 1 roku życia z przykładami; T8- Fenylketonuria matczyna T9 – zagrożenia „overtreatment”</p> <p>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 wdekompensacji metabolicznej</p> <p>Postępowanie dietetyczne w acyduriach organicznych Treści kształcenia: T14 – patomechanizm acydurii organicznych T15 – zasady planowania diety w acydurii metylomalonowe i acydurii propionowej oraz acydurii izowalerianowej i acydurii glutarowej typu 1; T16 – elementy monitorowania leczenia dietetycznego T 17 – zasady postępowania w trudnościach żywieniowych i zagrożeniach dekompensacją metaboliczną</p> <p>Zaburzenia cyklu mocznikowego, homocystynuria (HCU), tyrozynemia 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>W2 – Wykład 2 Zaburzenia B-oksydacji kwasów tłuszczowych. Zasady leczenia dietetycznego Treści kształcenia: T21- Patomechanizm B-oksydacji 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>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>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>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>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	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 wykładu, praca nad planowaniem diety dla pacjenta z PKU, MSUD i LCHADD	E_W21 E_W37  E_U46 E_U59
	Analiza wybranych przypadków pacjentów z wwm, ze szczególnym uwzględnieniem modyfikacji zaleceń dietetycznych w zależności od stanu klinicznego i badań biochemicznych. - Treści kształcenia: T35 - uzupełnienie treści wykładu, analiza jadłospisów pacjentów i ich omówienie.	E_K13 E_K38 E_K47
	Preparaty specjalistyczne stosowane we wrodzonych wadach metabolizmu- wymagania odnośnie do składu i wartości odżywczej, rola i udział w diecie pacjentów z wwm. Treści kształcenia: T36 - uzupełnienie treści wykładu, ocena organoleptyczna preparatów, porównanie składów, omówienie.	
	Żywność niskobiałkowa oraz o zmodyfikowanej zawartości kwasów tłuszczowych – skład, rola i udział w diecie pacjentów z wwm. Treści kształcenia: T37 – ocena organoleptyczna żywności niskobiałkowej, porównanie z wartości odżywczej z produktami tradycyjnymi, omówienie	
	Materiały edukacyjne dla pacjentów z wwm. Treści kształcenia: T38 - uzupełnienie treści wykładu, praca z artykułami naukowymi i dyskusja.	

## 6. LITERATURA

### Obowiązkowa

1. *Pediatrics* po Dyplomie, 2014, t. 18, nr. 4
2. *Standardy Medyczne*, 2013, t.10, nr. 3
3. *Pediatrics* 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](http://www.thelancet.com/diabetes-endocrinology) Published online January 9, 2017
9. Nutrition management guideline for maple syrup urine disease: An evidence- and consensus-based approach
10. Dianne M. *Molecular Genetics and Metabolism* 112 (2014) 210–217
11. 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.
12. 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.
13. 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
14. Acosta PB (red.): *Nutrition management of Patients with Inherited Metabolic Disorders*. Jons&Bartlett Pub. 2010
15. Internet: [www.SSIEM-DG.org](http://www.SSIEM-DG.org)
16. [Orphanet Journal of Rare Diseases](http://OrphanetJournalofRareDiseases)
17. Jarosz M. (red): *Normy żywienia człowieka 2020*.
18. Kunachowicz H., i in.: *Wartość odżywcza wybranych produktów spożywczych i typowych potraw*. PZWL, Warszawa 2008.

### Uzupełniająca

-

<b>7. SPOSOBY WERYFIKACJI EFEKTÓW UCZENIA SIĘ</b>		
<b>Symbol przedmiotowego efektu uczenia się</b>	<b>Sposoby weryfikacji efektu uczenia się</b>	<b>Kryterium zaliczenia</b>
	Forma zaliczenia przedmiotu: a) zaliczenie z zakresu wiedzy – opracowanie zaleceń dietetycznych dla pacjenta z określoną wrodzoną wadą metabolizmu (praca zaliczeniowa).  b) Zaliczenie z zakresu umiejętności: prace wykonywane na poszczególnych zajęciach zlecone przez nauczyciela.	Kryteria ocen: 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)  Obecność na zajęciach, wykonanie zadania na zajęciach

<b>8. INFORMACJE DODATKOWE</b>
-

**UWAGA**

Końcowe 10 minut ostatnich zajęć w bloku/semestrze/roku należy przeznaczyć na wypełnienie przez studentów Ankiety Oceny Zajęć i Nauczycieli Akademickich