



Żywienie dzieci z wrodzonymi wadami metabolizmu

1. METRYCZKA

Rok akademicki	2025/2026
Wydział	Wydział Nauk o Zdrowiu
Kierunek studiów	Dietetyka
Dyscyplina wiodąca	Nauki o Zdrowiu
Profil studiów	Praktyczny
Poziom kształcenia	II stopnia
Forma studiów	Niestacjonarne
Typ modułu/przedmiotu	Fakultatywny
Forma weryfikacji efektów uczenia się	Zaliczenie
Jednostka prowadząca /jednostki prowadzące	Zakład Dietetyki Klinicznej ul. E. Ciołka 27 01-445 Warszawa
Kierownik jednostki/kierownicy jednostek	prof. dr hab. Dorota Szostak-Węgierek
Koordynator przedmiotu	dr hab. n. med. i n. o zdr. Iwona Boniecka dr n. med. i n. o zdr. Ewa Ehmke vel Emczyńska-Seliga
Osoba odpowiedzialna za sylabus	dr hab. n. med. i n. o zdr. Iwona Boniecka iwona.boniecka@wum.edu.pl
Prowadzący zajęcia	dr n. med. i n. o zdr. Ewa Ehmke vel Emczyńska-Seliga ewaehmke@gmail.com

2. INFORMACJE PODSTAWOWE

Rok i semestr studiów	II rok studiów II stopnia Semestr I	Liczba punktów ECTS	4.00
-----------------------	--	---------------------	------

FORMA PROWADZENIA ZAJĘĆ	Liczba godzin	Kalkulacja punktów ECTS
Godziny kontaktowe z nauczycielem akademickim		
wykład (W)	10	0,4
seminarium (S)	5	0,2
ćwiczenia (C)	-	-
e-learning (e-L)	-	-
zajęcia praktyczne (ZP)	-	-
praktyka zawodowa (PZ)	-	-
Samodzielna praca studenta		
Przygotowanie do zajęć i zaliczeń	85	3,4

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	Zapoznanie studenta z zagrożeniami związanymi z chorobą oraz z ograniczeniami dietetycznymi stosowanymi w poszczególnych grupach WWM.

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 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	opracować indywidualne plany żywieniowe dla dzieci z chorobami rzadkimi, uwzględniając ich specyficzne potrzeby metaboliczne i ograniczenia dietetyczne;
E_U59	monitorować i modyfikować dietę dzieci z wrodzonymi wadami metabolizmu, dostosowując podaż makro- i mikrośladników do aktualnych potrzeb klinicznych;

Kompetencji społecznych – Absolwent jest gotów do:

Załącznik nr 4B do Procedury opracowywania i okresowego przeglądu programów studiów
(stanowiącej załącznik do Zarządzenia nr .../2024 Rektora WUM z dnia2024 r.)

E_K13	Rozumie potrzebę uaktualniania wiedzy z zakresu zaleceń dietetycznych i doboru produktów spożywczych do diety dzieci z wrodzonymi wadami metabolizmu;
E_K47	Rozumie trudności pacjenta związane z zaleconym sposobem żywienia

5. ZAJĘCIA		
Forma zajęć	Treści programowe	Efekty uczenia się
Wykład 1	Wrodzone wady metabolizmu w zarysie historycznym. Badania przesiewowe noworodków i leczenie dietetyczne we wrodzonych wadach metabolizmu w Polsce. Rodzaje diet i preparatów stosowanych w leczeniu. Import docelowy. Pacjent dorosły z wrodzoną wadą metabolizmu. Oferowane wsparcie dla pacjentów i ich rodzin (rozpoznawanie wrodzonych wad metabolizmu w screeningu selektywnym i screeningu noworodkowym; patomechanizm wrodzonych wad metabolizmu; wiadomości wstępne o grupach wrodzonych wad metabolizmu; różnorodność stosowanych diet i preparatów). Fenyloketonuria (PKU). Zasady leczenia dietetycznego (charakterystyka choroby i wymagania ograniczenia podaży fenyloalaniny; neurotoksyczność fenyloalaniny; zasady żywienia w 1 roku życia; preparaty; fenyloketonuria matczyzna; zagrożenia „overtreatment”). Choroba syropu klonowego (MSUD), tyrozynergia (TYR), homocystynuria (HCU). Zasady leczenia dietetycznego (charakterystyka chorób; zasady planowania diet w różnych okresach życia; preparaty na import docelowy; postępowanie w dekompensacji metabolicznej; trudności w karmieniu/ jedzeniu, sonda, PEG). Postępowanie dietetyczne w acyduriach organicznych (OA) i hiperamonemiach (UCD) (charakterystyka chorób; zasady planowania diet; preparaty; postępowanie pozadietetyczne; zasady postępowania w trudnościach żywieniowych i zagrożeniach dekompensacją metaboliczną). Zaburzenia B-oksydacji kwasów tłuszczowych. Zasady leczenia dietetycznego (charakterystyka chorób; zasady leczenia dietetycznego; preparaty; nowe możliwości leczenia; zapobieganie dekompensacjom metabolicznym; trudności w żywieniu).	E_W21, E_W37 E_K13, E_K47
Wykład 2	Zaburzenia metabolizmu węglowodanów. Postępowanie dietetyczne (charakterystyka glikogenez + leczenie dietetyczne; charakterystyka wrodzonej nietolerancji fruktozy i galaktozy). Dieta ketogenna we wrodzonych wadach metabolizmu (charakterystyka chorób; planowanie diety ketogennej w medycynie; preparaty i narzędzia wspierające pacjentów).	
Seminarium 1	Diety stosowane we wrodzonych wadach metabolizmu - planowanie diet i zaleceń dla pacjentów. Podsumowanie wiedzy na temat WWM. (uzupełnienie treści wykładu, praca nad planowaniem diety dla pacjentów z WWM; dyskusja kończąca, pytania)	

6. LITERATURA
Obowiązkowa

1. Nguengang Wakap S. et al.: Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. European Journal of Human Genetics 2019
2. Program Polityki Zdrowotnej, Program Badań Przesiewowych noworodków w Rzeczypospolitej Polskiej na lata 2019-2026, Warszawa 2022.
3. Ołtarzewski M.: Znaczenie i organizacja badań przesiewowych noworodków w Polsce. Pediatra po Dyplomie, 2014; 4: 8–21.
4. Zschocke J., Hoffmann G.F.: Vademecum Metabolicum, Milupa GmbH & Co. KG 2004.
5. Bernstein L.E., Rohr F., Helm J.R.: Nutrition Management of Inherited Metabolic Diseases. Springer 2015.
6. Szablewski L., Skopińska A., Zaburzenia metabolizmu węglowodanów powodowane mutacjami i rola diety jako terapii. Część II – fruktozemia, Med Rodzinna 2005, 4: 113–116.
7. Mönch E., Moses S.W. Inherited Disorders of Carbohydrate Metabolism. UNI-MED Verlag AG 2014
8. van Wegberg A.M.J., MacDonald A., Ahring K. et al.: The complete European guidelines on phenylketonuria: diagnosis and treatment. Orphanet Journal of Rare Disease; 2017. 12:162.
9. Baumgartner M. et al.: Proposed guidelines for the diagnosis and management of methylmalonic and propionic academia. Orphanet Journal of Rare Diseases 2014, 9:130.
10. Frazier D. et al.: Nutrition management guideline for maple syrup urine disease: An evidence and consensus based approach. Mol Genet Metab 112 (2014): 210-217
11. Haberle J. et al.: Suggested guidelines for the diagnosis and management of urea cycle disorders: First revision. JIMD 2019, 1-39
12. Summar M.L., Dobbelaere D., Brusilov S. et al.: Diagnosis, symptoms, frequency and mortality of 260 patients with urea cycle disorders from a 21-year, multicenter study of acute hyperammonaemic episodes. Acta Paediatr. 2008, 97(10): 1420-1425
13. Mönch E., Link R.: Diagnostik und Therapie bei angeborenen Stoffwechselstrungen. SPS Publ, 2002

Uzupełniająca

1. Jarosz M. (red): Normy żywienia człowieka 2020.
2. Kunachowicz H. i in.: Tabele składu i wartości odżywczej żywności. PZWL, Warszawa 2024.

7. SPOSOBY WERYFIKACJI EFEKTÓW UCZENIA SIĘ

Symbol przedmiotowego efektu uczenia się	Sposoby weryfikacji efektu uczenia się	Kryterium zaliczenia
E_W21, E_W37 E_U47, E_U59 E_K13, E_K47	Forma zaliczenia przedmiotu: Zaliczenie z zakresu wiedzy i umiejętności: aktywność i praca wykonywana na seminarium zlecona przez nauczyciela.	Zaliczenie na podstawie wykonanej pracy

8. INFORMACJE DODATKOWE

(tu należy zamieścić informacje istotne z punktu widzenia nauczyciela niezawarte w pozostałej części sylabusu, w szczególności w oparciu o regulacje wynikające z § 26 ust. 1 i 2, § 27 ust. 3 oraz § 28 ust. 1 Regulaminu Studiów wskazanie liczby terminów zaliczeń przedmiotu, w tym zaliczeń dopuszczających do egzaminu, oraz 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.

UWAGA

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