



Żywienie dzieci z wrodzonymi wadami metabolizmu

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

Kierownik jednostki/kierownicy jednostek	prof. dr hab. Dorota Szostak-Węgierek
Koordynator przedmiotu	dr Agnieszka Kowalik
Osoba odpowiedzialna za sylabus	mgr Jakub Krawczyk (jakub.krawczyk@wum.edu.pl)
Prowadzący zajęcia	dr Agnieszka Kowalik

2. INFORMACJE PODSTAWOWE

Rok i semestr studiów	II rok studiów II stopnia Semestr I	Liczba punktów ECTS	4
FORMA PROWADZENIA ZAJĘĆ		Liczba godzin	Kalkulacja punktów ECTS
Godziny kontaktowe z nauczycielem akademickim			
wykład (W)		15	1
seminarium (S)		10	1
ćwiczenia (C)			
e-learning (e-L)			
zajęcia praktyczne (ZP)			
praktyka zawodowa (PZ)			
Samodzielna praca studenta			
Przygotowanie do zajęć i zaliczeń		75	2

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 / fenyloketonurią / 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>W2 – Wykład 2 Fenyloketonuria (PKU). Zasady leczenia dietetycznego</p>	<p>E_W21 E_W37</p> <p>E_U46 E_U59</p> <p>E_K13 E_K38 E_K47</p>

	<p>Treści kształcenia: T5- charakterystyka choroby i wymagania ograniczenia podaży feniloalaniny T6 – neurotoksyczność feniloalaniny; T7 – zasady żywienia w 1 roku życia z przykładami; T8- Fenylketonuria matczyzna 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 wdekompensacji 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 T 17 – zasady postępowania w trudnościach żywieniowych i zagrożeniach dekompenacją metaboliczną</p> <p>W5 – Wykład 5 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>W6 – Wykład 6 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>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 dekompenacją 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</p>	
--	---	--

	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.	
Seminarium	<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 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. - Treści kształcenia: T35 - uzupełnienie treści wykładu, analiza jadłospisów pacjentów i ich omówienie.</p> <p>S3 – Seminarium 3 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.</p> <p>S4 – Seminarium 4 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</p> <p>S5 – Seminarium 5 Materiały edukacyjne dla pacjentów z wwm. Treści kształcenia: T38 - uzupełnienie treści wykładu, praca z artykułami naukowymi i dyskusja.</p>	<p>E_W21 E_W37 E_U46 E_U59 E_K13 E_K38 E_K47</p>

6. LITERATURA

Obowiązkowa

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
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
16. [Orphanet Journal of Rare Diseases](http://Orphanet.Journal.of.Rare.Diseases)
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

-

7. SPOSOBY WERYFIKACJI EFEKTÓW UCZENIA SIĘ

Symbol przedmiotowego efektu uczenia się	Sposoby weryfikacji efektu uczenia się	Kryterium zaliczenia
	<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)</p> <p>72 – 78% - dość dobry (3,5)</p> <p>79 – 85% - dobry (4,0)</p> <p>86 – 92% - ponad dobry (4,5)</p> <p>93 – 100% - bardzo dobry (5,0)</p> <p>Obecność na zajęciach, wykonanie zadania na zajęciach</p>

8. INFORMACJE DODATKOWE

-

UWAGA

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