



Żywienie dzieci z wrodzonymi wadami metabolizmu

1. METRYCZKA

Rok akademicki	2026/2027
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	Fakultatywny
Forma weryfikacji efektów uczenia się	Zaliczenie
Jednostka prowadząca /jednostki prowadzące	Zakład Dietetyki Klinicznej Ul. Erazma Ciołka 27 01-445 Warszawa
Kierownik jednostki/kierownicy jednostek	Dr hab. n. med. i n. o zdr. Agnieszka Bzikowska-Jura
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, I semestr	Liczba punktów ECTS	3,00
-----------------------	---	---------------------	------

FORMA PROWADZENIA ZAJĘĆ	Liczba godzin	Kalkulacja punktów ECTS
Godziny kontaktowe z nauczycielem akademickim		
wykład (W) – online w czasie rzeczywistym	15	0,6
seminarium (S)	10	0,4
ćwiczenia (C)	-	-
e-learning (e-L)	-	-
zajęcia praktyczne (ZP)	-	-
praktyka zawodowa (PZ)	-	-
Samodzielna praca studenta		
Przygotowanie do zajęć i zaliczeń	60	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	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:

D2.W52	specyfikę dietoterapii w wybranych chorobach rzadkich u dzieci, uwzględniając potrzeby metaboliczne oraz aktualne rekomendacje kliniczne;
D2.W53	zasady żywienia dzieci z wrodzonymi wadami metabolizmu;

Umiejętności – Absolwent potrafi:

D2.U.87	opracować indywidualne plany żywieniowe dla dzieci z chorobami rzadkimi, uwzględniając ich specyficzne potrzeby metaboliczne i ograniczenia dietetyczne;
D2.U.88	monitorować i modyfikować dietę dzieci z wrodzonymi wadami metabolizmu, dostosowując podaż makro- i mikroskładników do aktualnych potrzeb klinicznych;

Kompetencji społecznych – Absolwent jest gotów do:

D2.K.03	skutecznej współpracy w zespole interdyscyplinarnym i organizowania jego pracy
---------	--

D2.K.06	odpowiedzialności za własny rozwój i doskonalenie zawodowe oraz działania w oparciu o potwierdzoną naukowo wiedzę;
---------	--

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”).	D2.W52, D2.W53 D2.K.03, D2.K.06
Wykład 2	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).	
Wykład 3	Zaburzenia B-oksydacji kwasów tłuszczowych. Zasady leczenia dietetycznego (charakterystyka chorób; zasady leczenia dietetycznego; preparaty; nowe możliwości leczenia; zapobieganie dekompensacjom metabolicznym; trudności w żywieniu).	
Wykład 4	Zaburzenia metabolizmu węglowodanów. Postępowanie dietetyczne (charakterystyka glikogenez + leczenie dietetyczne; charakterystyka wrodzonej nietolerancji fruktozy i galaktozy).	
Wykład 5	Dieta ketogenna we wrodzonych wadach metabolizmu (charakterystyka chorób; planowanie diety ketogennej w medycynie; preparaty i narzędzia wspierające pacjentów).	
Seminarium 1	Analiza wybranych przypadków pacjentów i ich diet cz. 1 (analiza jadtospisów pacjentów, omówienie, wydawanie zaleceń).	D2.W52, D2.W53 D2.U.87, D2.U.88 D2.K.03, D2.K.06
Seminarium 2	Analiza wybranych przypadków pacjentów i ich diet cz. 2 (analiza jadtospisów pacjentów, omówienie, wydawanie zaleceń).	
Seminarium 3	Diety stosowane we wrodzonych wadach metabolizmu - planowanie diet i zaleceń dla noworozpoznanych pacjentów (uzupełnienie treści wykładu, praca nad planowaniem diety dla pacjentów z wrodzonymi wadami metabolizmu; rozmowa z rodzicami – scenki).	
Seminarium 4	Preparaty i żywność stosowane we wrodzonych wadach metabolizmu. (ocena organoleptyczna preparatów, porównanie składów, omówienie; porównanie wartości odżywczej żywności specjalistycznej, ocena ryzyka niedoborów pokarmowych).	

Seminarium 5	Zajęcia podsumowujące wiadomości dot. wrodzonych wad metabolizmu i test (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. Pediatria 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
Np. A.W1, A.U1, K1	Pole definiuje metody wykorzystywane do oceniania studentów, np. kartkówka, kolokwium, raport z ćwiczeń itp.	Np. próg zaliczeniowy
D2.W52, D2.W53 D2.U.87, D2.U.88 D2.K.03, D2.K.06	Forma zaliczenia przedmiotu: test zamknięty w formie stacjonarnej (30 pytań z 1 poprawną odpowiedzią). Aktywność i prace wykonywane na poszczególnych zajęciach zlecone przez nauczyciela.	≥60%

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)

Podstawowe kwestie organizacyjne:

Wszystkie formy realizowanych zajęć są obowiązkowe (wykłady/ seminaria). Na każdych zajęciach sprawdzana jest lista obecności. Udział w zajęciach z inną grupą seminaryjną/ćwiczeniową niż ta, do której student/-ka jest przypisany/-a jest możliwe wyłącznie po uprzednim (co najmniej 1-dniowym) ustaleniu tego z wykładowcą realizującym dane zajęcia. Zasada ta dotyczy wszystkich studentów, również tych z przyznaną IOS. W przypadku dużych dysproporcji w liczebności grup prowadzący ma prawo odmówić możliwości zmiany grupy.

Wiedza dotycząca znajomości materiału realizowanego na wykładach może być sprawdzana w formie wejściówek/wyjściówek na zajęciach seminaryjnych (bez dodatkowego wcześniejszego informowania). Próg zaliczenia wynosi 60%. Niezaliczony materiał należy poprawić (forma poprawy powinna zostać ustalona indywidualnie z wykładowcą).

Zaliczenie zajęć seminaryjnych odbywa się na podstawie obecności na zajęciach oraz realizacji prac zleczanych przez wykładowcę i dyskusję podczas zajęć.

Podczas zajęć obowiązuje zakaz korzystania z telefonów komórkowych oraz innych urządzeń mobilnych w celach niezwiązanych z realizacją zajęć. Urządzenia powinny być wyciszone. Dopuszcza się korzystanie z nich wyłącznie w sytuacjach uzasadnionych realizacją zajęć, w szczególności podczas wykonywania zadań lub ćwiczeń przewidzianych przez osobę prowadzącą.

Obecności

Nie dopuszcza się możliwości nieobecności podczas zajęć seminaryjnych.

Nieobecność należy usprawiedliwić na najbliższych zajęciach, na który student/-ka jest obecny/-a. Po upływie tego terminu nieobecność pozostanie nieusprawiedliwiona. W takim przypadku student musi przygotować pracę zleconą przez nauczyciela. W sytuacji przedłużającej się nieobecności spowodowanej pobytem w szpitalu, sanatorium lub innymi uzasadnionymi okolicznościami, sprawa studenta będzie rozpatrywana indywidualnie przez kierownika

Dozwolone jest 15-minutowe spóźnienie na zajęcia seminaryjne. Spóźnienie powyżej 15 minut jest równoznaczne z nieobecnością. Forma odrobienia zajęć pozostaje do ustalenia z osobą prowadzącą zajęcia, na których student był nieobecny. Dopuszcza się możliwość odrobienia zajęć z inną grupą, po uprzednim uzyskaniu zgody osoby prowadzącej.

Zaliczenie

Test składający się z 30 pytań (1 poprawna odpowiedź). Materiał obowiązujący na zaliczeniu obejmuje pełen zakres realizowanych treści, czyli zarówno podczas wykładów, seminariów, jak i w ramach samokształcenia. Próg zaliczenia wynosi 60% punktów możliwych do zdobycia. W przypadku braku zaliczenia w pierwszym terminie, studentowi/studentce przysługują dwa terminy poprawkowe.

W przypadku nieuzyskania zaliczenia przysługują dwa terminy poprawkowe.

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