



Żywnienie 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	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	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 Semestr I	Liczba punktów ECTS	3.00
-----------------------	--	---------------------	------

FORMA PROWADZENIA ZAJĘĆ	Liczba godzin	Kalkulacja punktów ECTS
Godziny kontaktowe z nauczycielem akademickim		
wykład (W) – online w czasie rzeczywistym	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	65	2,6

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 mikrośladników 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). Fenylketonuria (PKU). Zasady leczenia dietetycznego (charakterystyka choroby i wymagania ograniczenia podaży fenylalaniny; neurotoksyczność fenylalaniny; zasady żywienia w 1 roku życia; preparaty; fenylketonuria 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).	D2.W52, D2.W53 D2.K.03, D2.K.06
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)	D2.W52, D2.W53 D2.U.87, D2.U.88 D2.K.03, D2.K.06

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. *Pediatrica 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	<i>Pole definiuje metody wykorzystywane do oceniania studentów, np. kartkówka, kolokwium, raport z ćwiczeń itp.</i>	<i>Np. próg zaliczeniowy</i>
D2.W52, D2.W53 D2.U.87, D2.U.88 D2.K.03, D2.K.06	Forma zaliczenia przedmiotu: aktywność i praca wykonywana na seminarium zlecona przez nauczyciela.	≥60% Zaliczenie na podstawie pracy zleconej przez wykładowcę

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 wejściówki 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

Zaliczenie na podstawie pracy zleconej przez wykładowcę. Próg zaliczenia wynosi 60% punktów możliwych do zdobycia. W przypadku braku zaliczenia w pierwszym terminie, studentowi/studentce 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