



CENTRUM MEDYCZNE  
KSZTAŁCENIA  
PODYPŁOMOWEGO

## **Program specjalizacji w dziedzinie**

# **PEDIATRII METABOLICZNEJ**

dla lekarzy posiadających specjalizację I lub II stopnia lub tytuł  
specjalisty w dziedzinie pediatrii

(obowiązuje lekarzy, którzy rozpoczęli szkolenie specjalizacyjne w wyniku  
postępowania kwalifikacyjnego - wiosna 2023 r.)

Zatwierdzam  
z upoważnienia Ministra Zdrowia  
Piotr Bromber  
Podsekretarz Stanu  
/dokument podpisany elektronicznie/

Warszawa 2023

## **Program specjalizacji opracował zespół ekspertów w składzie:**

1. Dr hab. med. Jolanta Sykut-Cegielska, prof. IMiD – konsultant krajowy w dziedzinie pediatrii metabolicznej;
2. Prof. dr hab. med. Maria Giżewska – przedstawiciel konsultanta krajowego;
3. Prof. dr hab. med. Mirosław Bik-Multanowski – przedstawiciel konsultanta krajowego;
4. Dr n. med. Ewa Starostecka – przedstawiciel Sekcji Wrodzonych Wad Metabolizmu Polskiego Towarzystwa Pediatrycznego;
5. Dr hab. med. Ewa Jamroz – przedstawiciel Naczelnej Rady Lekarskiej;
6. Prof. dr hab. med. Teresa Jackowska – przedstawiciel Centrum Medycznego Kształcenia Podyplomowego;
7. Lek. med. Marzena Bozio – przedstawiciel Naczelnej Rady Lekarskiej odbywający szkolenie specjalizacyjne.

## **I. CELE SZKOLENIA SPECJALIZACYJNEGO**

### **1. Cele ogólne**

Ramowy program szkolenia specjalizacyjnego w dziedzinie pediatrii metabolicznej opracowano zgodnie z potrzebami zdrowotnymi polskiej populacji pediatrycznej w obszarze wrodzonych wad metabolizmu i w oparciu o rekomendacje międzynarodowego towarzystwa Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM), European Board of Paediatrics oraz „A Framework of Competences for Level 3 Training in Paediatric Inherited Metabolic Medicine” (zatwierdzone w styczniu 2009) w Royal College of Paediatrics and Child Health w Wielkiej Brytanii.

Celem szkolenia specjalizacyjnego jest poszerzenie wiedzy z zakresu pediatrii o teoretyczne i praktyczne aspekty pediatrii metabolicznej, tj. wiadomości z zakresu rozpoznawania i postępowania u pacjentów z genetycznie uwarunkowanymi rzadkimi wrodzonymi wadami metabolizmu, zgodne z aktualnymi krajowymi i międzynarodowymi zaleceniami. Będzie to możliwe poprzez nabycie przez lekarza pełnej wiedzy teoretycznej wraz z umiejętnościami praktycznymi, określonymi w programie specjalizacji. Celem szkolenia specjalizacyjnego jest również poznanie specyfiki chorób rzadkich i ich miejsca w systemie ochrony zdrowia. Lekarz będzie miał możliwość doskonalenia własnej osobowości i kształtowania postaw etycznych,

co ma znaczenie przy podejmowaniu decyzji co do zdrowia i życia dzieci z wrodzonymi wadami metabolizmu i co jest też istotne w kontaktach z rodziną pacjenta. Szkolenie w dynamicznie rozwijającej się dziedzinie pediatrii metabolicznej wymaga od specjalizującego się lekarza nieustannego samokształcenia i pogłębiania wiedzy, a także gotowości do podejmowania trudnych decyzji, innowacyjnych terapii oraz współpracy z ośrodkami pediatrii metabolicznej w kraju i za granicą.

## **2. Uzyskane kompetencje zawodowe**

***Celem szkolenia specjalizacyjnego jest uzyskanie szczególnych kwalifikacji w dziedzinie pediatrii metabolicznej umożliwiających zgodnie ze współczesną wiedzą medyczną:***

- 1) samodzielne rozwiązywanie problemów klinicznych związanych z diagnostyką i leczeniem pacjentów z wrodzonymi wadami metabolizmu;
- 2) opracowanie i wydawanie orzeczeń, opinii i wniosków dotyczących leczonych pacjentów, udzielanie konsultacji lekarzom opieki podstawowej i innych specjalności medycznych oraz przedstawicielom specjalności niemedyceńskich uczestniczącym w opiece nad rodzinami obciążonymi wrodzonymi wadami metabolizmu;
- 3) umiejętność samodzielnego kierowania oddziałem klinicznym, szpitalnym lub poradnią;
- 4) wykonywanie indywidualnej, specjalistycznej praktyki lekarskiej lub udzielanie świadczeń zdrowotnych w ramach grupowej praktyki lekarskiej w dziedzinie pediatrii metabolicznej;
- 5) kierowanie szkoleniem specjalizacyjnym innych lekarzy w zakresie pediatrii metabolicznej;
- 6) udzielanie specjalistycznej konsultacji w zakresie pediatrii metabolicznej dla lekarzy podstawowej opieki zdrowotnej oraz innych specjalistów;
- 7) planowanie projektów naukowo-badawczych w zakresie pediatrii metabolicznej;
- 8) kierowanie eksperymentem medycznym w dziedzinie pediatrii metabolicznej;
- 9) podejmowanie i propagowanie działań profilaktycznych oraz promocji zdrowia.

## **3. Uzyskane kompetencje społeczne**

***Lekarz w czasie szkolenia specjalizacyjnego kształtuje i rozwija postawę etyczną oraz doskonali kompetencje społeczne, a w szczególności:***

- 1) kierowanie się w swoich działaniach nadrzędną zasadą dobra chorego;

- 2) respektowanie społecznie akceptowanego systemu wartości oraz zasad deontologicznych;
- 3) umiejętność podejmowania decyzji oraz gotowość wzięcia odpowiedzialności za postępowanie swoje i powierzonego sobie zespołu;
- 4) umiejętność właściwej organizacji pracy własnej i harmonijnej współpracy w zespole;
- 5) umiejętność nawiązywania relacji z pacjentem oraz rodziną i opiekunem pacjenta, z poszanowaniem godności osobistej oraz zróżnicowania kulturowego, etnicznego i społecznego;
- 6) znajomość psychologicznych uwarunkowań relacji lekarz — pacjent;
- 7) umiejętność przekazywania informacji o stanie zdrowia, rokowaniach i postępowaniu diagnostyczno-terapeutycznym.

## **II. WYMAGANA WIEDZA**

***Oczekuje się, że lekarz po ukończeniu szkolenia specjalizacyjnego w dziedzinie pediatrii metabolicznej wykaże się przedstawioną poniżej wiedzą:***

### **1. Elementy fizjologii, patofizjologii i biochemii, z uwzględnieniem specyfiki wieku dziecięcego w następującym zakresie:**

- 1) fizjologia rozwoju somatycznego, psychoruchowego i intelektualnego dziecka w różnych grupach wiekowych;
- 2) podstawy żywienia w zależności od wieku z uwzględnieniem zapotrzebowania na płyny, energię, białko, witaminy i minerały niezbędne do prawidłowego wzrostu i rozwoju dziecka;
- 3) równowaga kwasowo-zasadowa i wodno-elektrolitowa (w tym gospodarka wapniowo-fosforanowa);
- 4) metabolizm pośredni, w tym: homeostaza glukozy i odpowiedź metaboliczna na głódzenie, metabolizm kwasu mlekowego, amoniaku, aminokwasów, kwasów organicznych i kwasów tłuszczowych;
- 5) metabolizm energetyczny: fosforylacja oksydacyjna i spalanie tłuszczów;
- 6) metabolizm lipidów (w tym cholesterolu oraz innych steroli) i lipoprotein;
- 7) przemiany zachodzące w lizosomach i peroksysomach;
- 8) metabolizm puryn i pirymidyn;
- 9) metabolizm pierwiastków śladowych;

- 10) podstawy metabolizmu ośrodkowego układu nerwowego, w tym budowa i funkcja bariery krew-mózg i metabolizm neurotransmiterów;
- 11) biochemia, struktura i funkcja enzymów z uwzględnieniem ekspresji tkankowej.

## **2. Etiologia, patogeneza, obraz kliniczny i diagnostyka wrodzonych wad metabolizmu:**

- 1) zaburzenia w przebiegu szlaków metabolicznych występujących w poszczególnych wrodzonych wadach metabolizmu;
- 2) objawy kliniczne charakterystyczne dla poszczególnych wrodzonych wad metabolizmu;
- 3) diagnostyka wrodzonych wad metabolizmu:
  - a) diagnostyka wczesna w oparciu o skrining populacyjny (populacyjne badania przesiewowe noworodków) w kierunku wrodzonych wad metabolizmu,
  - b) kryteria i elementy składowe przesiewu,
  - c) skrining selektywny,
  - d) zasady kwalifikacji do badań, ich dobór (badania inwazyjne i nieinwazyjne),
  - e) interpretacja wyników.

## **3. Metody leczenia i postępowanie we wrodzonych wadach metabolizmu:**

- 1) leczenie przewlekłe:
  - a) zasady leczenia żywieniowego, następstwa nieprawidłowego żywienia z uwzględnieniem przewlekłych niedoborów specyficznych składników diety,
  - b) farmakoterapia, w tym zastosowanie kofaktorów oraz enzymatyczna terapia substytucyjna,
  - c) wskazania do przeszczepiania (transplantacja narządów, komórek hematopoetycznych pnia i hepatocytów),
  - d) możliwości terapii genowej i innych innowacyjnych metod leczenia,
  - e) opieka nad przewlekłe chorym dzieckiem z wrodzoną wadą metabolizmu, w tym zasady prewencji stanów dekompensacji metabolicznej;
- 2) postępowanie w stanach dekompensacji metabolicznej:
  - a) zasady postępowania (w tym leczenia dietetycznego) w warunkach domowych i szpitalnych z uwzględnieniem sposobów promowania anabolizmu,
  - b) farmakoterapia,

- c) wskazania i wybór metod pozaustrojowego oczyszczania organizmu w stanach intoksykacji metabolicznej,
- d) wskazania do założenia dostępu do naczyń centralnych i zastosowania technik wspomaganie oddechu.

#### **4. Podstawy genetyki klinicznej:**

- 1) mechanizmy dziedziczenia i analiza rodowodu;
- 2) DNA jądrowe i mitochondrialne;
- 3) nowoczesne metody diagnostyki genetycznej (w tym sekwencjonowanie następnej generacji);
- 4) wstępna porada genetyczna;
- 5) wskazania i zasady diagnostyki prenatalnej.

#### **5. Zagadnienia bioetyczne:**

- 1) przekazywanie informacji rodzicom pacjenta z wrodzoną wadą metabolizmu;
- 2) postępowanie z pacjentem o niepomyślnym rokowaniu;
- 3) postępowanie z pacjentem w stanie terminalnym.

***Oczekuje się, że lekarz po ukończeniu szkolenia specjalizacyjnego w dziedzinie pediatrii metabolicznej wykaże się znajomością problematyki następujących wrodzonych wad metabolizmu:***

#### **1. Zaburzenia metabolizmu aminokwasów i białek:**

- 1) zaburzenia metabolizmu aminokwasów rozgałęzionych;
- 2) klasyczne acydurie organiczne;
- 3) defekty cyklu mocznikowego;
- 4) zaburzenia metabolizmu biotyny;
- 5) zaburzenia metabolizmu fenyloalaniny i tyrozyny;
- 6) zaburzenia metabolizmu histydyny;
- 7) zaburzenia metabolizmu lizyny i tryptofanu;
- 8) zaburzenia transferu grup metylowych i metabolizmu aminokwasów siarkowych;
- 9) zaburzenia metabolizmu kobalaminy;
- 10) zaburzenia metabolizmu glicyny i seryny;
- 11) zaburzenia metabolizmu ornityny i proliny;
- 12) zaburzenia transportu aminokwasów;
- 13) zaburzenia cyklu gamma-glutamylowego;
- 14) zaburzenia metabolizmu peptydów.

**2. Zaburzenia metabolizmu energetycznego:**

- 1) choroby mitochondrialne:
  - a) zaburzenia metabolizmu kwasu pirogronowego i cyklu Krebsa,
  - b) defekty łańcucha oddechowego;
- 2) zaburzenia utleniania kwasów tłuszczowych i ketogenezy;
- 3) zaburzenia ketolizy;
- 4) zaburzenia biosyntezy i transportu kreatyny.

**3. Zaburzenia metabolizmu węglowodanów:**

- 1) zaburzenia metabolizmu galaktozy;
- 2) zaburzenia metabolizmu fruktozy;
- 3) zaburzenia glukoneogenezy;
- 4) glikogenozy;
- 5) zaburzenia metabolizmu glicerolu;
- 6) zaburzenia metabolizmu pentoz i polioli;
- 7) zaburzenia transportu glukozy;
- 8) wrodzony hiperinsulinizm.

**4. Zaburzenia metabolizmu lizosomów:**

- 1) mukopolisacharydozy;
- 2) oligosacharydozy;
- 3) sfingolipidozy;
- 4) mukolipidozy;
- 5) zaburzenia spichrzania lipidów;
- 6) defekty transportu lizosomalnego;
- 7) neuronalna ceroidolipofuscynoza.

**5. Zaburzenia metabolizmu peroksysomów.**

**6. Zaburzenia metabolizmu steroli:**

- 1) zaburzenia biosyntezy steroli;
- 2) zaburzenia syntezy kwasów żółciowych.

**7. Zaburzenia glikozylacji białek:**

- 1) wrodzone zaburzenia glikozylacji.

**8. Zaburzenia metabolizmu lipoprotein:**

- 1) hipercholesterolemie;
- 2) mieszane hiperlipidemie;
- 3) hipertriglicerydemie;

4) hipolipoproteinemie.

**9. Zaburzenia metabolizmu nukleotydów:**

- 1) zaburzenia metabolizmu puryn;
- 2) zaburzenia metabolizmu pirymidyn.

**10. Zaburzenia metabolizmu neurotransmitterów:**

- 1) zaburzenia metabolizmu amin biogennych;
- 2) zaburzenia metabolizmu GABA (kwas gamma- aminomasłowy);
- 3) inne zaburzenia neurotransmitterów.

**11. Inne wrodzone wady metabolizmu:**

- 1) zaburzenia metabolizmu metali i pierwiastków śladowych;
- 2) choroby neurodegeneracyjne o podłożu metabolicznym;
- 3) inne rzadkie wrodzone wady metabolizmu.

### **III. WYMAGANE UMIEJĘTNOŚCI PRAKTYCZNE**

***Oczekuje się, że lekarz po ukończeniu szkolenia specjalizacyjnego w dziedzinie pediatrii metabolicznej wykaże się umiejętnością:***

**1. Umiejętności kliniczne:**

- 1) umiejętność zbierania danych z wywiadu osobniczego i rodzinnego;
- 2) rozpoznawanie metabolicznego podłoża:
  - a) ostrej encefalopatii,
  - b) schorzeń neurologicznych, w tym zahamowania w rozwoju, niepełnosprawności intelektualnej, zaburzeń napadowych, ruchowych, padaczki lekoopornej, miopatii i innych,
  - c) chorób wątroby, w tym ostrej niewydolności wątroby,
  - d) hepatosplenomegalii,
  - e) kardiomiopatii i zaburzeń rytmu serca,
  - f) chorób układu moczowo-płciowego, w tym tubulopatii,
  - g) chorób narządu wzroku i słuchu,
  - h) schorzeń układu kostno-stawowego,
  - i) chorób skóry i jej przydatków,
  - j) chorób mięśni,
  - k) zaburzeń rozwoju fizycznego (nadmiar lub niedobór masy ciała, nadmiar lub niedobór wzrostu),



- l) zespołów dysmorficznych;
- 3) interpretacja kliniczna wyników noworodkowych badań przesiewowych;
- 4) dobór i interpretacja badań niezbędnych do rozpoznania i monitorowania wrodzonych wad metabolizmu oraz znajomość czynników analitycznych, fizjologicznych i żywieniowych mających wpływ na wyniki badań, takich jak:
  - a) aminokwasy,
  - b) kwasy organiczne (z interpretacją wyników analizy metodą GC/MS - chromatografii gazowej sprzężonej ze spektrometrią mas),
  - c) amoniak,
  - d) neurotransmitery,
  - e) glukoza, galaktoza, fruktoza, mleczany, ketony, wolne kwasy tłuszczowe, kwas moczowy, kreatyna,
  - f) lipidy i lipoproteiny,
  - g) karnityna i jej pochodne,
  - h) puryny i pirymidyny,
  - i) metabolity szlaków peroksysomalnych,
  - j) glikozaminoglikany,
  - k) witaminy i minerały,
  - l) analizy enzymatyczne,
  - m) zasady zabezpieczania materiału biologicznego w badaniu pośmiertnym;
- 5) ustalanie wskazań i interpretacja wyników:
  - a) testów prowokacyjnych i obciążeniowych:
    - testu przedłużonego głodzenia,
    - testu obciążenia białkiem,
    - testu obciążenia allopurinolem,
    - testu obciążenia dożylnego glukozą,
    - testu obciążenia BH4 (tetrahydrobiopteryna),
    - testu z glukagonem,
  - b) biopsji narządów:
    - biopsji mięśnia z badaniem łańcucha oddechowego,
    - biopsji wątroby,
    - biopsji skóry z hodowlą fibroblastów,
    - biopsji spojówki,
  - c) analiz molekularnych;

- 6) umiejętność zaplanowania leczenia we wrodzonych wadach metabolizmu:
  - a) postępowanie promujące anabolizm (w tym leczenie dietetyczne) w stanach nagłych we wrodzonych wadach metabolizmu,
  - b) znajomość wskazań i technik pozaustrojowego oczyszczania organizmu,
  - c) przewlekłe leczenie żywieniowe,
  - d) zastosowanie kofaktorów,
  - e) innowacyjne terapie,
  - f) zasady monitorowania leczenia;
- 7) interpretacja wyników oceny psychologicznej i testów neuropsychometrycznych;
- 8) umiejętność zorganizowania przewlekłej opieki nad pacjentem z wrodzoną wadą metabolizmu i jego rodziną (również w zakresie przygotowania pacjenta w wieku młodzieńczym do wejścia w wiek dorosły).

**2. Umiejętność zabiegowa:**

- 1) biopsja skóry.

**3. Umiejętności szkoleniowe:**

- 1) udział w kursach edukacyjnych i konferencjach naukowych;
- 2) umiejętność przekazania wiedzy innym lekarzom i osobom zaangażowanym w opiekę nad pacjentem z wrodzoną wadą metabolizmu.

**4. Umiejętności badawcze:**

- 1) planowanie i realizacja badania naukowego w zakresie pediatrii metabolicznej z opanowaniem podstaw statystyki medycznej;
- 2) krytyczna analiza wyników badań i ich prezentacja w formie publikacji naukowych i wystąpień;
- 3) współpraca z krajowymi i zagranicznymi ośrodkami o profilu pediatrii metabolicznej;
- 4) umiejętność korzystania z katalogów medycznych baz danych: OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man), PUBMED i MEDLINE.

**5. Umiejętności komunikacji z pacjentem/ rodziną:**

- 1) umiejętność właściwego przekazania informacji o rozpoznaniu wrodzonej wady metabolizmu, sposobach postępowania i rokowaniu z uwzględnieniem podłoża kulturowego i etnicznego rodziny;
- 2) edukacja pacjenta i jego rodziny w zakresie istoty choroby;
- 3) umiejętność nawiązania współpracy z organizacjami zrzeszającymi pacjentów.

## IV. FORMY I METODY SZKOLENIA

### A – Kursy specjalizacyjne

**Uwaga:** Lekarz uzyska zaliczenie tylko tych kursów, które zostały wpisane na prowadzoną przez CMKP listę kursów specjalizacyjnych, publikowaną corocznie na stronie internetowej CMKP: [www.cmkp.edu.pl](http://www.cmkp.edu.pl).

Czas trwania kursów jest określony w dniach i godzinach dydaktycznych, przy czym 1 godzina dydaktyczna trwa 45 minut. Łączny czas trwania poszczególnych zajęć dydaktycznych w trakcie jednego dnia kursu nie może przekraczać 8 godzin dydaktycznych.

Wybrane kursy specjalizacyjne mogą być realizowane w formie e-learningowej.

Kursy specjalizacyjne objęte programem specjalizacji są realizowane w dni robocze.

#### 1. Kurs wprowadzający: „Wprowadzenie do pediatrii metabolicznej”

**Cel kursu:**

zapoznanie się ze specyfiką pediatrii metabolicznej oraz ze wstępnymi informacjami na temat rozpoznawania, leczenia i kompleksowej opieki nad pacjentem z wrodzoną wadą metabolizmu.

**Zakres wiedzy:**

- 1) etiologia, patogeneza, symptomatologia, podział wrodzonych wad metabolizmu;
- 2) podstawy genetyki klinicznej w pediatrii metabolicznej;
- 3) laboratoryjna diagnostyka wrodzonych wad metabolizmu;
- 4) zasady rozpoznawania wrodzonych wad metabolizmu, w tym populacyjne badania przesiewowe noworodków i wczesnoobjawowy skrining selektywny;
- 5) metody leczenia i zasady kompleksowego postępowania, w tym w nagłych stanach dekompensacji metabolicznej;
- 6) medycyna metaboliczna wieku młodzieńczego i dorosłego;
- 7) wrodzone wady metabolizmu jako choroby rzadkie;
- 8) wprowadzenie do przedmiotów klinicznych objętych programem danego szkolenia specjalizacyjnego;
- 9) zadania, kompetencje i oczekiwane wyniki kształcenia specjalisty w tej dziedzinie;

- 10) podstawy farmakoekonomiki w chorobach rzadkich;
- 11) podstawy dobrej praktyki lekarskiej, w tym zasady praktyki opartej na rzetelnych i aktualnych publikacjach;
- 12) formalnoprawne podstawy doskonalenia zawodowego lekarzy;
- 13) podstawy onkologii;
- 14) zagadnienia bezpieczeństwa w opiece zdrowotnej dotyczące bezpieczeństwa pacjentów i lekarzy.

**Czas trwania kursu:** 5 dni (40 godzin dydaktycznych) w pierwszym roku odbywania szkolenia specjalizacyjnego.

**Forma realizacji kursu:** z wykorzystaniem metod i technik kształcenia na odległość lub stacjonarnie.

**Forma zaliczenia kursu:** potwierdzenie uczestnictwa w kursie oraz zaliczenie sprawdzianu z zakresu wiedzy objętej programem kursu.

## **2. Kurs: „Zaburzenia metabolizmu energetycznego: choroby mitochondrialne i zaburzenia utleniania kwasów tłuszczowych”**

### **Cel kursu:**

nabywanie wiedzy na temat patogenezy, fenotypów, metod diagnostycznych i terapeutycznych w zaburzeniach metabolizmu energetycznego.

### **Zakres wiedzy:**

- 1) mechanizmy powstawania i utrzymywania energii;
- 2) patomechanizm i obraz kliniczny chorób mitochondrialnych o dziedziczeniu jądrowym i mitochondrialnym, ze szczególnym uwzględnieniem patologii noworodków i niemowląt, w tym zespołu Leigha;
- 3) wywiad, obraz kliniczny i postępowanie w defektach spalania tłuszczów i ketogenezy, ze szczególnym uwzględnieniem deficytów:
  - LCHAD (deficyt dehydrogenazy 3-hydroksyacylo-koenzymu A długołańcuchowych kwasów tłuszczowych),
  - VLCAD (deficyt dehydrogenazy acylo-koenzymu A bardzo długołańcuchowych kwasów tłuszczowych),
  - MCAD (deficyt dehydrogenazy acylo-koenzymu A średniołańcuchowych kwasów tłuszczowych);

- 4) znaczenie kliniczne wykrywanych w przesiewie noworodkowym defektów spalania tłuszczów.

**Czas trwania kursu:** 3 dni (24 godziny dydaktyczne).

**Forma realizacji kursu:** z wykorzystaniem metod i technik kształcenia na odległość lub stacjonarnie.

**Forma zaliczenia kursu:** potwierdzenie uczestnictwa w kursie oraz zaliczenie sprawdzianu z zakresu wiedzy objętej programem kursu.

### **3. Kurs: „Wrodzone wady metabolizmu o typie intoksykacji”**

**Cel kursu:**

nabycie wiedzy na temat patogenezy, obrazu klinicznego, diagnostyki i leczenia we wrodzonych wadach metabolizmu o typie intoksykacji.

**Zakres wiedzy:**

- 1) patogeneza, objawy i zasady postępowania w zespole intoksykacji;
- 2) zaburzenia metabolizmu aminokwasów rozgałęzionych – diagnostyka, obraz kliniczny i leczenie;
- 3) hiperamonemie pierwotne – przyczyny, diagnostyka, obraz kliniczny i postępowanie.

**Czas trwania kursu:** 3 dni (24 godziny dydaktyczne).

**Forma realizacji kursu:** z wykorzystaniem metod i technik kształcenia na odległość lub stacjonarnie.

**Forma zaliczenia kursu:** potwierdzenie uczestnictwa w kursie oraz zaliczenie sprawdzianu z zakresu wiedzy objętej programem kursu.

### **4. Kurs: „Choroby spichrzeniowe – glikogenozy, choroby lizosomalne. Choroby peroksysomalne”**

**Cel kursu:**

nabycie wiedzy na temat klasyfikacji, patomechanizmów, fenotypów, metod diagnostycznych i terapeutycznych w chorobach spichrzeniowych.

**Zakres wiedzy:**

- 1) patomechanizm, podział, obraz kliniczny, rozpoznawanie i leczenie glikogenoz;

- 2) patomechanizm, podział, obraz kliniczny i rozpoznawanie chorób lizosomalnych;
- 3) enzymatyczna terapia substytucyjna i inne metody leczenia w chorobach lizosomalnych;
- 4) etiopatogeneza, podział, obraz kliniczny i postępowanie diagnostyczne w chorobach peroksysomalnych.

**Czas trwania kursu:** 3 dni (24 godziny dydaktyczne).

**Forma realizacji kursu:** z wykorzystaniem metod i technik kształcenia na odległość lub stacjonarnie.

**Forma zaliczenia kursu:** potwierdzenie uczestnictwa w kursie oraz zaliczenie sprawdzianu z zakresu wiedzy objętej programem kursu.

## 5. Kurs: „Choroby neurometaboliczne”

### **Cel kursu:**

nabycie wiedzy na temat patomechanizmu i symptomatologii chorób neurometabolicznych.

### **Zakres wiedzy:**

- 1) struktura i funkcja układu nerwowego w aspekcie procesów metabolicznych;
- 2) wrodzone zaburzenia neurotransmisji;
- 3) padaczka we wrodzonych wadach metabolizmu;
- 4) zespoły neurologiczne (piramidowy, pozapiramidowy, mózdkowy, obwodowy) jako następstwo wrodzonych wad metabolizmu – patomechanizm uszkodzenia i obraz kliniczny;
- 5) leukodystrofie;
- 6) miopatie metaboliczne.

**Czas trwania kursu:** 2 dni (16 godzin dydaktycznych).

**Forma realizacji kursu:** z wykorzystaniem metod i technik kształcenia na odległość lub stacjonarnie.

**Forma zaliczenia kursu:** potwierdzenie uczestnictwa w kursie oraz zaliczenie sprawdzianu z zakresu wiedzy objętej programem kursu.

## **6. Kurs: „Podłoże metaboliczne wybranych objawów klinicznych i zaburzeń biochemicznych”**

### ***Cel kursu:***

nabycie wiedzy na temat metabolicznego podłoża różnych objawów klinicznych i odchyleń biochemicznych.

### ***Zakres wiedzy:***

- 1) kardiomiopatia i zaburzenia rytmu serca w przebiegu wrodzonych wad metabolizmu;
- 2) tubulopatia jako objaw wrodzonych wad metabolizmu;
- 3) metaboliczne podłoże dysfunkcji wątroby;
- 4) nieprawidłowy fenotyp we wrodzonych wadach metabolizmu;
- 5) hipoglikemia jako objaw wrodzonych wad metabolizmu;
- 6) zaburzenia metabolizmu i transportu lipidów;
- 7) patologia narządów zmysłów we wrodzonych wadach metabolizmu.

***Czas trwania kursu:*** 2 dni (16 godzin dydaktycznych).

***Forma realizacji kursu:*** z wykorzystaniem metod i technik kształcenia na odległość lub stacjonarnie.

***Forma zaliczenia kursu:*** potwierdzenie uczestnictwa w kursie oraz zaliczenie sprawdzianu z zakresu wiedzy objętej programem kursu.

## **7. Kurs: „Hiperfenyloalaninemie”**

### ***Cel kursu:***

nabycie wiedzy na temat zasad diagnostyki, leczenia, prewencji i edukacji pacjentów z hiperfenyloalaninemią.

### ***Zakres wiedzy:***

- 1) zasady diagnostyki i leczenia hiperfenyloalaninemii zależnych od deficytów hydroksylazy fenyloalaninowej i tetrahydrobiopteryny;
- 2) leczenie dietetyczne hiperfenyloalaninemii;
- 3) zasady prewencji rozwoju wrodzonych wad rozwojowych w zespole fenyloketonurii matczynej;
- 4) zasady edukacji pacjenta i jego rodziny.

***Czas trwania kursu:*** 3 dni (24 godziny dydaktyczne).

**Forma realizacji kursu:** z wykorzystaniem metod i technik kształcenia na odległość lub stacjonarnie.

**Forma zaliczenia kursu:** potwierdzenie uczestnictwa w kursie oraz zaliczenie sprawdzianu z zakresu wiedzy objętej programem kursu.

## 8. Kurs: „Orzecznictwo lekarskie”

### **Cel kursu:**

nabycie przez lekarzy wiedzy teoretycznej i praktycznej na temat prawidłowego formułowania opinii bądź orzeczeń oceniających stan zdrowia pacjenta.

### **Zakres wiedzy:**

- 1) podstawowe zasady systemu ochrony zdrowia w Polsce, w tym regulacje dotyczące zawodów medycznych;
- 2) system zabezpieczenia społecznego w razie choroby i jej następstw realizowany w ramach: powszechnego ubezpieczenia społecznego pracowników, osób pracujących na własny rachunek i rolników, zaopatrzenia społecznego, pomocy społecznej oraz systemu wspierania osób niepełnosprawnych i pracodawców;
- 3) zasady orzecznictwa lekarskiego, zasady sporządzania orzeczeń, a także podstawowe zasady i cele badania stanu zdrowia dla celów orzeczniczych;
- 4) specyfika wzajemnej relacji między osobą badaną a lekarzem orzecznikiem;
- 5) zasady prawidłowego prowadzenia dokumentacji medycznej i odpowiedzialność za prowadzenie jej niezgodnie z prawem;
- 6) zasady odpowiedzialności prawnej lekarza (cywilnej, karnej i zawodowej), umiejętność porównania, rodzaje ubezpieczeń medycznych;
- 7) zakres odpowiedzialności lekarzy oraz podmiotów leczniczych. Podstawy prawa pracy;
- 8) pojęcie błędu medycznego, najczęstsze przyczyny błędów medycznych i zasady opiniowania w takich przypadkach;
- 9) istota, podział oraz zasady opiniowania sądowno-lekarskiego dotyczące: zdolności do udziału w czynnościach procesowych, uszczerbku na zdrowiu;
- 10) najważniejsze dziedziny, w których opiniowanie lekarskie jest konieczne i niezbędne. Odrębności opiniowania m.in. na potrzeby psychiatrii, prawa pracy, ubezpieczycieli komercyjnych;



11) znaczenie i zasady rehabilitacji leczniczej w ramach prewencji rentowej.

**Czas trwania kursu:** 3 dni (24 godziny dydaktyczne).

**Forma realizacji kursu:** z wykorzystaniem metod i technik kształcenia na odległość lub stacjonarnie.

**Forma zaliczenia kursu:** potwierdzenie uczestnictwa w kursie oraz zaliczenie sprawdzianu z zakresu wiedzy objętej programem kursu.

## **9. Kurs: „Profilaktyka i promocja zdrowia”**

### **Cel kursu:**

nabycie przez lekarzy wiedzy teoretycznej i praktycznej na temat aktualnych reguł prowadzenia profilaktyki chorób/problemów zdrowotnych oraz promocji zdrowia – zarówno w odniesieniu do jednostek (pacjentów) jak też społeczności, również zawodowej.

Założeniem kursu jest też kształtowanie kompetencji społecznych, w tym promowanie autorefleksji i krytycznego myślenia oraz rozwijania współpracy na rzecz zdrowia. Ponadto kurs dąży do kształtowania postaw etycznych, promowania „pro-profilaktycznej” kultury pracy w sektorze zdrowia, a także stałego samokształcenia lekarzy w celu poszerzania oraz pogłębiania wiedzy i umiejętności związanych z profilaktyką oraz promocją zdrowia.

### **Zakres wiedzy:**

#### **Część I: Naukowe i etyczne podstawy profilaktyki oraz promocji zdrowia:**

- 1) modele zdrowia, determinanty zdrowia i ich nowoczesna kwantyfikacja, piramida wpływu na zdrowie (wg Freiden 2015);
- 2) gradient zdrowia w populacji, przyczyny i tzw. przyczyny przyczyn, w tym polityki publiczne, podejścia do przeciwdziałania nierównościom/niesprawiedliwościom w zdrowiu, w tym tzw. *group-gap-gradient*, proporcjonalny uniwersalizm;
- 3) podstawowe definicje i cele profilaktyki chorób oraz promocji zdrowia, w tym promocji zdrowia wg Karty Ottawskiej (WHO 1986), podobieństwa i różnice;
- 4) interpretacje, podejścia i strategie profilaktyki:
  - a) indywidualna w ramach opieki medycznej, w tym medycyna stylu życia, populacyjna w działaniach zdrowia publicznego,

- b) *primordial*, pierwotna, wtórna, trzeciorzędowa, czwartorzędowa – zastosowania,
  - c) wysokiego ryzyka, populacyjna – zastosowania,
  - d) uniwersalna, selektywna, wskazująca – zastosowania,
  - e) inne podejścia i strategie profilaktyki – zastosowania;
- 5) interpretacje, podejścia i strategie promocji zdrowia:
- a) podejście WHO, w tym siedliskowe, zastosowania, m.in. szpitale i placówki medyczne promujące zdrowie (w tym promocja zdrowia na rzecz pracowników ochrony zdrowia), szkoły promujące zdrowie, zdrowie miasta,
  - b) inne podejścia i strategie promocji zdrowia stosowane w podmiotach leczniczych:
    - cztery obszary aktywności lekarza w promocji zdrowia (wg Beattie 1991),
    - podejścia medyczne, behawioralne, edukacyjne, skoncentrowane na kliencie/upodmiotowienie, zmiana społeczna (wg Ewles, Simnett 2003),
    - udział lekarzy w przeciwdziałaniu nierównościom/niesprawiedliwościom w zdrowiu,
    - rola postaw lekarza w kształtowaniu prozdrowotnych zachowań pacjenta;
- 6) działalność zgodna z zasadami *Evidence Based Practice (policy/public health/disease prevention/health promotion/health education)*, wykorzystanie baz dobrych praktyk;
- 7) zasady etyczne w działalności profilaktycznej oraz w promocji zdrowia, działania niepożądane działalności profilaktycznej/promocji zdrowia;
- 8) aktualne i pożądane: struktura i organizacja działalności profilaktycznej oraz promocji zdrowia, kompetencje pracowników, aspekty ekonomiczne.

## **Cześć II: Ogólna charakterystyka i skuteczność wybranych metod działania w profilaktyce chorób oraz w promocji zdrowia:**

- 1) cykl życia programu szczepień, wątpliwości wobec szczepionek (*vaccine hesitancy*), modele uwarunkowań *hesitancy*, w tym 3C, 4C, 5C, podejście WHO do przeciwdziałania zjawisku *hesitancy* i zwiększania wyszczepialności (aktualnie w oparciu o model COM-B);

- 2) masowe (zorganizowane) badania przesiewowe, różnice w stosunku do badań diagnostycznych, kryteria wdrożenia, działania niepożądane, bilans korzyści i strat;
- 3) edukacja zdrowotna, edukacja pacjenta, poradnictwo, *coaching*, podobieństwa i różnice, zasady postępowania;
- 4) komunikowanie o zdrowiu za pośrednictwem starych i nowych mediów, możliwości i ograniczenia, cechy poprawnej informacji o zdrowiu, infodemia, profilaktyka piątego rzędu, komunikowanie ryzyka w sytuacjach kryzysowych;
- 5) praca ze społecznością lokalną, w tym organizacja/mobilizacja społeczności, procesy, zasady, metody postępowania, *social prescribing*;
- 6) zdrowie we wszystkich politykach (*Health in All Policies*), metody postępowania, w tym rzecznictwo zdrowotne, ocena wpływu na zdrowie (*Health Impact Assessment*);
- 7) programy zdrowotne jako narzędzie realizacji populacyjnej profilaktyki chorób i promocji zdrowia, ocena potrzeb zdrowotnych, schematy planowania, teorie zmiany zachowań, monitorowanie i ewaluacja programów;
- 8) przywództwo w sektorze zdrowia;
- 9) inne aktualne i ważne metody działania (np. interwencje nefarmaceutyczne w stosunku do COVID-19).

**Część III: Zastosowania profilaktyki oraz promocji zdrowia** (w tym rekomendacje, działania, metody, narzędzia, materiały, etc.) **do praktycznej kontroli chorób/ problemów zdrowotnych** (tj. do zmniejszania zapadalności, chorobowości i umieralności do poziomu, który jest w danym kontekście (czasu, miejsca, warunków) możliwy do zaakceptowania przy użyciu metod zapobiegawczych i leczniczych):

- 1) zalecenia żywieniowe, poprawa żywienia, minimalna interwencja w otyłości;
- 2) zalecenia nt. poziomu aktywności fizycznej wg WHO, zwiększanie aktywności fizycznej;
- 3) promocja zdrowia psychicznego, zapobieganie samobójstwom;
- 4) przeciwdziałanie paleniu tytoniu, w tym strategia minimalnej interwencji antytytoniowej, redukcja szkód;
- 5) przeciwdziałanie używaniu substancji psychoaktywnych, w tym strategia redukcji szkód, oraz uzależnieniom behawioralnym;
- 6) zapobieganie upadkom osób starszych;

- 7) inne aktualne zalecenia prozdrowotne w kontekście czynników ryzyka chorób bądź konkretnych chorób/problemów zdrowotnych (np. zanieczyszczenie powietrza, zmiana klimatu, model diety planetarnej, *One Health*);
- 8) zasady zarządzania epidemiami chorób zakaźnych, organizacja i funkcjonowanie opieki zdrowotnej, wnioski z pandemii COVID-19.

**Czas trwania kursu:** 2 dni (16 godzin dydaktycznych).

**Forma realizacji kursu:** z wykorzystaniem metod i technik kształcenia na odległość lub stacjonarnie.

**Forma zaliczenia kursu:** potwierdzenie uczestnictwa w kursie oraz zaliczenie sprawdzianu z zakresu wiedzy objętej programem kursu.

## **10. Kurs atestacyjny (podsumowujący): „Postępy w pediatrii metabolicznej”**

Przed przystąpieniem do realizacji programu kursu atestacyjnego organizator kursu jest zobowiązany do przeprowadzenia kolokwium sprawdzającego wiedzę nabytą w trakcie szkolenia specjalizacyjnego. Zakres wiedzy obejmuje kursy specjalizacyjne i staże zrealizowane w ramach całego szkolenia specjalizacyjnego.

### **Cel kursu:**

podsumowanie i zaktualizowanie wiedzy i umiejętności z zakresu pediatrii metabolicznej.

### **Zakres wiedzy:**

- 1) rozpoznawanie wrodzonych wad metabolizmu na poziomie klinicznym, biochemicznym i molekularnym, z uwzględnieniem skriningu noworodkowego i selektywnego;
- 2) postępowanie terapeutyczne w różnych wrodzonych wadach metabolizmu, z uwzględnieniem leczenia dietetycznego oraz terapii innowacyjnych;
- 3) zaburzenia metabolizmu energetycznego;
- 4) dekompensacja metaboliczna we wrodzonych wadach metabolizmu – diagnostyka i postępowanie;
- 5) zaburzenia neurometaboliczne i hiperfenyloalaninemie;
- 6) choroby spichrzeniowe w pediatrii metabolicznej.

**Czas trwania kursu:** 5 dni (40 godzin dydaktycznych) w ostatnim roku odbywania szkolenia specjalizacyjnego przed przystąpieniem do PES.

**Forma realizacji kursu:** z wykorzystaniem metod i technik kształcenia na odległość lub stacjonarnie.

**Forma zaliczenia kursu:** potwierdzenie uczestnictwa w kursie oraz zaliczenie sprawdzianu z zakresu wiedzy objętej programem kursu.

## **B – Staże kierunkowe**

Lekarz jest zobowiązany do odbycia niżej wymienionych staży. Czas trwania stażu podany jest w tygodniach i dniach roboczych w wymiarze czasu pracy 7 godzin 35 minut dziennie. Staż należy przedłużyć o każdy dzień nieobecności, w tym również o dni ustawowo wolne od pracy w danym roku.

### **1. Staż podstawowy w zakresie pediatrii metabolicznej**

#### **Cel stażu:**

nabycie wiedzy i umiejętności w zakresie pediatrii metabolicznej.

#### **Zakres wiedzy teoretycznej:**

- 1) elementy fizjologii, patofizjologii i biochemii, z uwzględnieniem specyfiki wieku dziecięcego;
- 2) etiologia, patogenezą, obraz kliniczny i diagnostyka poszczególnych wrodzonych wad metabolizmu;
- 3) różne metody leczenia oraz monitorowanie we wrodzonych wadach metabolizmu – w trybie ambulatoryjnym i szpitalnym;
- 4) postępowanie w stanie dekompensacji metabolicznej;
- 5) kompleksowa opieka nad pacjentem z wrodzoną wadą metabolizmu.

#### **Zakres umiejętności praktycznych:**

- 1) rozpoznawanie i diagnostyka różnicowa metabolicznego podłoża schorzenia;
- 2) dobór i interpretacja badań diagnostycznych służących do monitorowania przebiegu i oceny wyrównania metabolicznej choroby;
- 3) ustalanie wskazań i interpretacja wyników specjalistycznych procedur metabolicznych (populacyjnych badań przesiewowych noworodków, testów

- prowokacyjnych i obciążeniowych, biopsji narządów, analizy rodowodu i analizy DNA);
- 4) postępowanie w stanach nagłych oraz planowanie leczenia i monitorowania przebiegu choroby;
  - 5) praktyczne prowadzenie leczenia żywieniowego we wrodzonych wadach metabolizmu;
  - 6) interpretacja wyników oceny psychologicznej i testów neuropsychometrycznych;
  - 7) organizowanie przewlekłej opieki nad pacjentem z wrodzoną wadą metabolizmu i jego rodziną (w tym przygotowanie pacjenta w wieku młodzieńczym do przekazania pod opiekę internistyczną) oraz współpracy z innymi instytucjami, sporządzanie orzeczeń o stanie zdrowia;
  - 8) wykonanie biopsji skóry;
  - 9) przekazywanie wiedzy innym lekarzom i osobom zaangażowanym w opiekę nad pacjentem z wrodzoną wadą metabolizmu;
  - 10) przekazywanie członkom rodziny pacjenta informacji o rozpoznaniu wrodzonej wady metabolizmu, sposobach postępowania i rokowaniu;
  - 11) szkolenie pacjenta i jego rodziny w zakresie istoty choroby;
  - 12) planowanie i realizacja badania naukowego w zakresie pediatrii metabolicznej.

***Forma zaliczenia stażu (u kierownika specjalizacji):***

- 1) złożenie kolokwium z zakresu wiedzy teoretycznej objętej programem stażu;
- 2) zaliczenie sprawdzianu z umiejętności praktycznych – potwierdzenie przez kierownika specjalizacji wykonanych przez lekarza zabiegów lub procedur medycznych objętych programem stażu.

***Czas trwania stażu:*** łącznie 65 tygodni (325 dni roboczych), w tym co najmniej 40 dni w poradni metabolicznej dla dzieci.

***Miejsce stażu:*** jednostka, która posiada akredytację do prowadzenia szkolenia specjalizacyjnego w dziedzinie pediatrii metabolicznej.

## **2. Staż kierunkowy w zakresie badań przesiewowych**

### **Cel stażu:**

nabycie wiedzy i umiejętności w zakresie badań przesiewowych noworodków.

### **Zakres wiedzy teoretycznej:**

- 1) zasady organizacji systemu populacyjnego przesiewu noworodkowego;
- 2) metody stosowane w populacyjnym przesiewie noworodkowym (ze szczególnym uwzględnieniem tandemowej spektrometrii mas);
- 3) kryteria diagnostyki przesiewowej i badania weryfikujące oraz zasady postępowania w przypadkach zidentyfikowanych poprzez populacyjny przesiew noworodkowy.

### **Zakres umiejętności praktycznych:**

- 1) interpretacja wyników badania przesiewowego metodą tandemowej spektrometrii mas;
- 2) dobór badań o typie „second tier test”;
- 3) postępowanie praktyczne w przypadku podejrzenia wrodzonej wady metabolizmu na podstawie nieprawidłowego wyniku badania przesiewowego.

### **Forma zaliczenia stażu (u kierownika stażu):**

- 1) złożenie kolokwium z zakresu wiedzy teoretycznej objętej programem stażu;
- 2) zaliczenie sprawdzianu z umiejętności praktycznych – potwierdzenie przez kierownika stażu wykonanych przez lekarza zabiegów lub procedur medycznych objętych programem stażu.

**Czas trwania stażu:** 4 tygodnie (20 dni roboczych).

**Miejsce stażu:** pracownia/zakład/laboratorium badań przesiewowych realizujące program badań przesiewowych noworodków.

## **3. Staż kierunkowy w laboratorium metabolicznym**

### **Cel stażu:**

nabycie wiedzy i umiejętności w zakresie laboratoryjnej diagnostyki w kierunku wrodzonych wad metabolizmu.

### **Zakres wiedzy teoretycznej:**

- 1) wybór laboratoryjnych badań diagnostycznych w zależności od obrazu klinicznego;

- 2) techniki laboratoryjne stosowane w rozpoznawaniu i monitorowaniu wrodzonych wad metabolizmu;
- 3) interpretacja wyników badań biochemicznych i enzymatycznych;
- 4) znaczenie międzynarodowych kontroli jakości badań laboratoryjnych.

**Zakres umiejętności praktycznych:**

- 1) znajomość czynników analitycznych, fizjologicznych i żywieniowych wpływających na wyniki badań laboratoryjnych;
- 2) znajomość metod pobierania próbek materiału biologicznego do badań, jego zabezpieczenia i transportu do laboratorium, wpływ błędów przedlaboratoryjnych na wyniki badań;
- 3) umiejętność praktycznego interpretowania wyników badań biochemicznych i enzymatycznych z uwzględnieniem wyników podstawowych badań chemii klinicznej oraz oceny błędów laboratoryjnych;
- 4) różnicowanie pierwotnego i wtórnego charakteru odchyłań laboratoryjnych;
- 5) planowanie badań diagnostycznych w kierunku wrodzonych wad metabolizmu.

**Forma zaliczenia stażu (u kierownika stażu):**

- 1) złożenie kolokwium z zakresu wiedzy teoretycznej objętej programem stażu;
- 2) zaliczenie sprawdzianu z umiejętności praktycznych – potwierdzenie przez kierownika stażu wykonanych przez lekarza zabiegów lub procedur medycznych objętych programem stażu.

**Czas trwania stażu:** 4 tygodnie (20 dni roboczych).

**Miejsce stażu:** certyfikowane laboratorium metaboliczne.

#### **4. Staż kierunkowy w zakresie genetyki klinicznej**

**Cel stażu:**

nabycie wiedzy i umiejętności w zakresie podstaw genetyki klinicznej niezbędnych do rozpoznawania wrodzonych wad metabolizmu.

**Zakres wiedzy teoretycznej:**

- 1) molekularne podstawy dziedziczenia;
- 2) wskazania i niezbędne dane kliniczne do wyboru badań molekularnych;
- 3) techniki analizy DNA (w tym badania metodą sekwencjonowania nowej generacji NGS) wykorzystywane w diagnostyce wrodzonych wad metabolizmu;



- 4) diagnostyka molekularna niepełnosprawności intelektualnej;
- 5) weryfikacja rozpoznania chorób mitochondrialnych na podstawie wyników analizy DNA jądrowego i mitochondrialnego.

**Zakres umiejętności praktycznych:**

- 1) interpretacja wyników analizy DNA;
- 2) analiza rodowodu;
- 3) udzielanie wstępnej porady genetycznej;
- 4) współpraca z genetykiem klinicznym w zakresie planowania badań molekularnych w kierunku wrodzonych wad metabolizmu.

**Forma zaliczenia stażu (u kierownika stażu):**

- 1) złożenie kolokwium z zakresu wiedzy teoretycznej objętej programem stażu;
- 2) zaliczenie sprawdzianu z umiejętności praktycznych – potwierdzenie przez kierownika stażu wykonanych przez lekarza zabiegów lub procedur medycznych objętych programem stażu.

**Czas trwania stażu:** łącznie 8 tygodni (40 dni roboczych), w tym 4 tygodnie (20 dni roboczych) w pracowni genetycznej i 4 tygodnie (20 dni roboczych) w poradni genetycznej.

**Miejsce stażu:** jednostka, która posiada akredytację do prowadzenia szkolenia specjalizacyjnego w dziedzinie genetyki klinicznej lub ww. stażu.

## **C – Szkolenie umiejętności wykonywania zabiegów i procedur medycznych**

**Oznaczenie procedur:**

**Kod A** – wykonywanie samodzielne z asystą lub pod nadzorem kierownika specjalizacji albo lekarza specjalisty przez niego wyznaczonego (liczba)

**Kod B** – w których lekarz uczestniczy jako pierwsza asysta (liczba)

*Wykaz i liczba zabiegów oraz procedur medycznych, które obowiązują lekarza w trakcie realizacji stażu podstawowego:*

<b>Zabiegi/procedury medyczne</b>	<b>kod A</b>	<b>kod B</b>
1. badanie podmiotowe i przedmiotowe pacjentów z rozpoznaniem wrodzonej wady metabolizmu	100	0

Program specjalizacji w dziedzinie pediatrii metabolicznej dla lekarzy posiadających specjalizację I lub II stopnia lub tytuł specjalisty w dziedzinie pediatrii

2.przeprowadzenie konsultacji metabolicznych dotyczących diagnostyki w kierunku wrodzonych wad metabolizmu (poza badaniem przesiewowym)	50	0
3. przeprowadzenie konsultacji metabolicznych dotyczących postępowania i monitorowania choroby u pacjentów z rozpoznaniem wrodzonej wady metabolizmu	100	0
4. przeprowadzenie konsultacji metabolicznych u pacjentów z rozpoznaniem/ podejrzeniem wrodzonej wady metabolizmu przed zabiegami chirurgicznymi i po nich, sanacji jamy ustnej oraz w innych sytuacjach klinicznych z ryzykiem dekompensacji metabolicznej	20	0
5.interpretacja wyników badań przesiewowych noworodków w kierunku wrodzonych wad metabolizmu	20	0
6. przeprowadzenie konsultacji metabolicznych w związku z nieprawidłowym wynikiem przesiewu noworodkowego w kierunku wrodzonych wad metabolizmu	20	0
7. asystowanie przy badaniu podmiotowym i przedmiotowym pacjentów z wrodzonymi wadami metabolizmu	0	50
8. uczestniczenie w diagnostyce laboratoryjnej (przypadki wrodzonych wad metabolizmu)	0	50
9. asystowanie przy zlecaniu i interpretacji badań dodatkowych klinicznych, biochemicznych, obrazowych, histopatologicznych i molekularnych w przypadkach różnych wrodzonych wad metabolizmu	0	50
10. asystowanie w przeprowadzaniu testów prowokacyjnych i obciążeniowych	0	min.10

11. asystowanie w opracowaniu zaleceń terapeutycznych (w tym dietetycznych) dla pacjentów z wrodzonymi wadami metabolizmu	0	50
12. asystowanie przy zbieraniu danych rodowodów rodzinnych	0	50
13. asystowanie w udzielaniu wstępnej porady genetycznej rodzicom pacjenta z wrodzoną wadą metabolizmu (przypadki)	0	20
14. asystowanie w opracowaniu opinii, orzeczeń i wniosków dotyczących leczonych pacjentów (w tym na rehabilitację, w orzekaniu niezdolności do pracy, uszczerbku na zdrowiu czy niepełnosprawności) u pacjentów z wrodzonymi wadami metabolizmu	0	20
15. asystowanie w wykonaniu biopsji skóry celem hodowli fibroblastów	0	min.1
<b>Łącznie</b>	<b>310</b>	<b>301</b>

## D – Samokształcenie

Lekarz jest zobowiązany do ciągłego i aktywnego samokształcenia w celu pogłębiania swojej wiedzy, śledzenia postępów w dziedzinie pediatrii metabolicznej, a w szczególności korzystania z polecanych pozycji piśmiennictwa, uczestniczenia w posiedzeniach edukacyjnych towarzystw naukowych, napisania publikacji i udziału w innych formach samokształcenia wskazanych przez kierownika specjalizacji.

### 1.Studiowanie piśmiennictwa

Lekarz powinien korzystać z aktualnych podręczników i z czasopism naukowych z zakresu pediatrii metabolicznej, a także z innych źródeł wiedzy wskazanych przez kierownika specjalizacji.

### 2.Udział w działalności edukacyjnej

- 1) udział w działalności edukacyjnej Polskiego Towarzystwa Wrodzonych Wad Metabolizmu i Polskiego Towarzystwa Fenylketonurii;

- 2) aktywne uczestnictwo (tj. z prezentacją plakatu lub z doniesieniem ustnym) w dwóch konferencjach poświęconych wrodzonym wadom metabolizmu. Zaleca się udział w konferencjach zagranicznych na temat wrodzonych wad metabolizmu, potwierdzonych certyfikatem uczestnictwa;
- 3) udział w innych wydarzeniach edukacyjnych organizowanych przez instytucje działające w zakresie ochrony zdrowia.

### **3. Przygotowanie publikacji**

Lekarz jest zobowiązany do napisania pracy naukowej, opublikowanej w recenzowanym czasopiśmie medycznym, której lekarz jest autorem lub współautorem, lub pracy poglądowej – na temat objęty programem specjalizacji.

### **4. Uczestniczenie w edukacji pacjentów i ich rodzin**

Lekarz jest zobowiązany do czynnego udziału (tj. wygłoszenia wykładu) w co najmniej jednej konferencji dla pacjentów z wrodzonymi wadami metabolizmu i ich rodzin (potwierdzone programem konferencji).

### **5. Dodatkowe dni na samokształcenie**

Lekarzowi odbywającemu kształcenie specjalizacyjne przysługuje od dnia 1 stycznia 2019 r., 6 dni rocznie na samokształcenie, przeznaczonych na udział w konferencjach, kursach naukowych, kursach doskonalących i innych szkoleniach, związanych bezpośrednio z realizowaną przez lekarza dziedziną szkolenia specjalizacyjnego, zgodnie z wyborem i potrzebami edukacyjnymi lekarza. Termin i sposób wykorzystania przez lekarza dodatkowych dni na samokształcenie wskazuje w uzgodnieniu z lekarzem kierownikiem specjalizacji poprzez odpowiednie skrócenie innych obowiązkowych elementów szkolenia specjalizacyjnego. Skrócenie to nie może dotyczyć kursów specjalizacyjnych, a jedynie stażu podstawowego lub staży kierunkowych, przy czym wszystkie elementy szkolenia specjalizacyjnego (staże) muszą być zrealizowane i zaliczone. Kierownik specjalizacji w pierwszej kolejności decyduje o odpowiednim skróceniu czasu trwania stażu podstawowego, a jedynie w przypadku braku takiej możliwości odpowiednio skracając czas trwania staży kierunkowych, przy czym staż kierunkowy nie może ulec skróceniu o więcej niż połowę czasu trwania przewidzianą programem specjalizacji. Dodatkowe dni na

samokształcenie niewykorzystane w danym roku specjalizacji nie przechodzą na kolejne lata szkolenia specjalizacyjnego.

## **V. OCENA WIEDZY I UMIEJĘTNOŚCI PRAKTYCZNYCH**

### **1. Sprawdziany i kolokwia z wiedzy teoretycznej**

Lekarz jest zobowiązany do:

- 1) zaliczenia sprawdzianu lub kolokwium na zakończenie kursu specjalizacyjnego z zakresu wiedzy objętej programem kursu (u kierownika kursu);
- 2) złożenia kolokwium na zakończenie każdego stażu z zakresu wiedzy objętej programem stażu (u kierownika stażu/kierownika specjalizacji).

### **2. Bieżąca ocena oraz sprawdziany umiejętności praktycznych**

Kierownik specjalizacji lub kierownik stażu dokonuje bieżącej oceny umiejętności praktycznych nabywanych przez lekarza, w czasie poszczególnych staży.

Lekarz jest zobowiązany do zaliczenia sprawdzianu z umiejętności praktycznych (objętych programem stażu), tj. zaliczenie przez lekarza zabiegów i procedur medycznych wykonanych samodzielnie z asystą lub pod nadzorem kierownika specjalizacji albo lekarza specjalisty przez niego wyznaczonego (kod A) lub zabiegów i procedur medycznych, w których lekarz uczestniczy jako pierwsza asysta (kod B). Zaliczenie zostaje odnotowane w Elektronicznej Karcie Specjalizacji.

### **3. Ocena pracy naukowej lub pogładowej**

Kierownik specjalizacji ocenia przygotowane przez lekarza opracowania teoretyczne objęte programem specjalizacji: pracę naukową lub pogładową.

## **VI. CZAS TRWANIA SZKOLENIA SPECJALIZACYJNEGO**

Czas trwania szkolenia specjalizacyjnego w dziedzinie pediatrii metabolicznej dla lekarzy posiadających specjalizację I lub II stopnia lub tytuł specjalisty w dziedzinie pediatrii wynosi 2 lata.

<b>Przebieg szkolenia specjalizacyjnego</b>			
<b>Nr kursu</b>	<b>Kursy specjalizacyjne:</b>	<b>Czas trwania</b>	
		<b>liczba tygodni</b>	<b>liczba dni roboczych</b>
1.	Kurs wprowadzający: „Wprowadzenie do pediatrii metabolicznej”	1	5
2.	Kurs: „Zaburzenia metabolizmu energetycznego: choroby mitochondrialne i zaburzenia utleniania kwasów tłuszczowych”	0,6	3
3.	Kurs: „Wrodzone wady metabolizmu o typie intoksykacji”	0,6	3
4.	Kurs: „Choroby spichrzeniowe – glikogenozy, choroby lizosomalne. Choroby peroksysomalne”	0,6	3
5.	Kurs: „Choroby neurometaboliczne”	0,4	2
6.	Kurs: „Podłoże metaboliczne wybranych objawów klinicznych i zaburzeń biochemicznych”	0,4	2
7.	Kurs: „Hiperfenyloalaninemie”	0,6	3
8.	Kurs: „Orzecznictwo lekarskie”	0,6	3
9.	Kurs: „Profilaktyka i promocja zdrowia”	0,4	2
10.	Kurs atestacyjny (podsumowujący) „Postępy w pediatrii metabolicznej”	1	5
<b>Łącznie czas trwania kursów specjalizacyjnych</b>		<b>6 tyg. i 1 dzień</b>	<b>31</b>
<b>Nr stażu</b>	<b>Staż kierunkowe:</b>	<b>Czas trwania</b>	
		<b>liczba tygodni</b>	<b>liczba dni roboczych</b>
1.	Staż podstawowy w zakresie pediatrii metabolicznej	65	325
2.	Staż kierunkowy w zakresie badań przesiewowych	4	20

3.	Staż kierunkowy w laboratorium metabolicznym	4	20
4.	Staż kierunkowy w zakresie genetyki klinicznej	8	40
<b>Łącznie czas trwania staży kierunkowych</b>		<b>81 tyg.</b>	<b>405</b>
Samokształcenie		2 dni	2
<b>Łącznie czas trwania kształcenia specjalizacyjnego</b>		<b>87 tyg. i 3 dni</b>	<b>438</b>
<b>Urlopy i dni wolne od pracy:</b>		<b>Czas trwania</b>	
		<b>liczba tygodni</b>	<b>liczba dni roboczych</b>
Urlop szkoleniowy na przygotowanie i przystąpienie do PES		1 tydz. i 1 dzień	6
Urlopy wypoczynkowe		10 tyg. i 2 dni	52
Dni ustawowo wolne od pracy		5 tyg. i 1 dzień	26
<b>Łącznie czas trwania szkolenia specjalizacyjnego</b>		<b>104 tyg. i 2 dni</b>	<b>522</b>
Dodatkowe dni na samokształcenie (6 dni w każdym roku specjalizacji) przeznaczone na udział w konferencjach, kursach naukowych i doskonalących i innych szkoleniach w danej dziedzinie specjalizacji do wyboru lekarza		12	

## VII. PAŃSTWOWY EGZAMIN SPECJALIZACYJNY

Szkolenie specjalizacyjne w dziedzinie pediatrii metabolicznej kończy się Państwowym Egzaminem Specjalizacyjnym, złożonym z egzaminu testowego i egzaminu ustnego:

- 1) egzamin testowy stanowi zbiór pytań z zakresu wymaganej wiedzy określonej w programie specjalizacji, zawierających pięć wariantów odpowiedzi, z których tylko jeden jest prawidłowy;
- 2) egzamin ustny zawiera pytania problemowe, dotyczące wymaganej wiedzy określonej w programie specjalizacji.

**Załącznik do programu specjalizacji w dziedzinie  
pediatrii metabolicznej**

**STANDARDY AKREDYTACYJNE PODMIOTÓW SZKOLĄCYCH**

– warunki, jakie musi spełnić jednostka w celu zapewnienia realizacji programu specjalizacji w dziedzinie pediatrii metabolicznej

Podmiot prowadzący szkolenie specjalizacyjne jest zobowiązany spełnić poniższe standardy akredytacyjne:

1. *W zakresie prowadzenia działalności odpowiadającej profilowi szkolenia specjalizacyjnego:*
  - a) posiadanie w swojej strukturze organizacyjnej oddziału pediatrii metabolicznej lub innej komórki organizacyjnej obejmującej w swoim profilu diagnostykę i leczenie dzieci z wrodzonymi wadami metabolizmu posiadającej status podmiotu wykonującego działalność leczniczą, potwierdzoną w Księdze Rejestrowej właściwym kodem charakteryzującym specjalność komórki organizacyjnej zakładu leczniczego, posiadanie łóżek przeznaczonych dla pacjentów, którym udziela się świadczeń zdrowotnych z zakresu specjalizacji będącej przedmiotem wniosku. Podstawą uzyskania akredytacji jest wykonywanie zabiegów i procedur wskazanych w stażu podstawowym,
  - b) prowadzenie działalności jako ośrodka zajmującego się diagnostyką i leczeniem stacjonarnym oraz ambulatoryjnym pacjentów z wrodzonymi wadami metabolizmu w wieku od 0-18 roku życia,
  - c) świadczenie usług w zakresie wrodzonych wad metabolizmu w trybie stacjonarnym i ambulatoryjnym w zakresie i liczbie umożliwiającej zrealizowanie programu specjalizacji z pediatrii metabolicznej (dopuszczalna możliwość zawarcia umowy w tym zakresie z podmiotem, który udziela takich świadczeń).



2. *W zakresie zapewnienia warunków organizacyjnych umożliwiających realizację programu specjalizacji i samokształcenia określonej liczbie lekarzy:*
  - a) posiadanie odpowiedniego pomieszczenia dydaktycznego, wyposażonego w sprzęt audiowizualny, dostęp do Internetu oraz podstawowe podręczniki i czasopisma naukowe z zakresu objętego programem specjalizacji.
  
3. *W zakresie zapewnienia pełnienia nadzoru nad jakością szkolenia specjalizacyjnego:*
  - a) posiadanie komisji lub powołanie osoby odpowiedzialnej za ocenę jakości szkolenia, organizowanie cyklicznych spotkań z lekarzami odbywającymi szkolenie specjalizacyjne, przyjmowanie i analizowanie zgłaszanych przez lekarzy uwag dotyczących problemów w realizacji ww. szkolenia.
  
4. *W zakresie zapewnienia monitorowania dokumentacji szkolenia specjalizacyjnego danego lekarza:*
  - a) okresowa kontrola kart szkolenia specjalizacyjnego oraz indeksów wykonanych zabiegów i procedur medycznych lekarzy odbywających szkolenie specjalizacyjne,
  - b) weryfikacja terminowości odbywania i zaliczania kursów specjalizacyjnych, staży kierunkowych oraz wykonywania zabiegów i procedur medycznych objętych programem specjalizacji, dokonywana przez komisję lub osobę odpowiedzialną za ocenę jakości szkolenia.
  
5. *W zakresie zapewnienia odpowiedniej kadry:*
  - a) posiadanie kadry specjalistów, w tym co najmniej jednego specjalisty w dziedzinie pediatrii metabolicznej, którzy mogą pełnić funkcję kierownika specjalizacji,
  - b) zalecane zatrudnienie dietetyka z co najmniej 3-letnim doświadczeniem w leczeniu żywieniowym we wrodzonych wadach metabolizmu w wymiarze co najmniej ½ wymiaru czasu pracy.

6. *W zakresie zapewnienia sprzętu i aparatury niezbędnych do realizacji programu specjalizacji:*
- a) posiadanie sprzętu i materiałów do wykonania badań oraz dostępu do badań ważnych w diagnostyce wrodzonych wad metabolizmu,
  - b) wykonywanie badań specjalistycznych z zakresu pediatrii metabolicznej w jednostce w ciągu ostatniego 1 roku:
    - analiza ilościowa aminokwasów we krwi – co najmniej 20/rok,
    - profil kwasów organicznych w moczu metodą chromatografii gazowej sprzężonej ze spektrometrią masową (GC-MS) – co najmniej 100/rok,
    - profil acylokarnityn w suchej kropli krwi metodą tandemowej spektrometrii mas MS/MS (poza populacyjnymi badaniami przesiewowymi noworodków) – co najmniej 50/rok,
  - c) zapewnienie dostępu do badań laboratoryjnych wykonywanych w medycznym laboratorium diagnostycznym wpisanym do ewidencji Krajowej Rady Diagnostów Laboratoryjnych (dostęp całodobowy w strukturze jednostki),
  - d) zapewnienie dostępu do laboratorium pozostającego pod międzynarodową kontrolą jakości badań wykonującego badania specjalistyczne, w tym:
    - analizę ilościową aminokwasów we krwi i w płynie mózgowo-rdzeniowym,
    - badanie profilu kwasów organicznych w moczu metodą GC-MS,
    - badanie profilu acylokarnityn w suchej kropli krwi metodą MS/MS,
    - badania enzymatyczne,
    - badania stężeń neurotransmiterów w płynie mózgowo-rdzeniowym,
  - e) zapewnienie dostępu do badań obrazowych (dostęp całodobowy w strukturze jednostki) metodą:
    - RTG,
    - USG,
    - rezonansu magnetycznego (MRI),
  - f) wykonywanie EKG 12-odprowadzeniowego (dostęp w strukturze jednostki),
  - g) wykonywanie 24-godzinnego monitorowania czynności serca metodą Holtera.

7. *W zakresie udzielania świadczeń zdrowotnych umożliwiających zrealizowanie programu specjalizacji określonej liczbie lekarzy:*

- a) udzielanie specjalistycznych świadczeń zdrowotnych, w tym wykonywanie zabiegów i procedur odpowiedniego rodzaju, w zakresie i liczbie umożliwiającej wszystkim lekarzom odbywającym szkolenie specjalizacyjne, w danej jednostce realizację programu specjalizacji, w tym wykonanie zabiegów i procedur medycznych określonych w programie specjalizacji,
- b) posiadanie doświadczenia w zakresie diagnostyki i leczenia wrodzonych wad metabolizmu w ciągu ostatniego 1 roku:
  - co najmniej 100 hospitalizacji/rok pacjentów z podejrzeniem/rozpoznanieniem wrodzonej wady metabolizmu, oraz co najmniej 50 hospitalizacji/rok pacjentów z podejrzeniem/rozpoznanieniem wrodzonej wady metabolizmu w przeliczeniu na jednego lekarza specjalizującego się,
  - co najmniej 16 nowo zdiagnozowanych pacjentów z wrodzonymi wadami metabolizmu/rok (w tym co najmniej połowa z non-PKU), oraz co najmniej 8 nowo zdiagnozowanych pacjentów z wrodzonymi wadami metabolizmu/rok, w tym co najmniej połowa pacjentów z wrodzonymi wadami metabolizmu innymi niż fenyloketonuria (non-PKU) w przeliczeniu na jednego specjalizującego się lekarza,
  - co najmniej 200 pacjentów z wrodzonymi wadami metabolizmu pozostających pod stałą opieką ośrodka, oraz co najmniej 100 pacjentów z wrodzonymi wadami metabolizmu pozostających pod stałą opieką ośrodka w przeliczeniu na jednego specjalizującego się lekarza,
  - co najmniej 300 porad ambulatoryjnych/rok, oraz co najmniej 150 porad ambulatoryjnych w przeliczeniu na jednego specjalizującego się lekarza.
- c) zapewnienie dostępu do oddziału intensywnej terapii dziecięcej (dostęp w strukturze jednostki),
- d) zapewnienie dostępu do konsultacji specjalistycznych z zakresu:
  - kardiologii dziecięcej,
  - neurologii dziecięcej,
  - gastroenterologii,
  - genetyki klinicznej,
  - psychologii,

- okulistyki,
  - audiologii,
- e) wykonywane testów prowokacyjnych i obciążeniowych:
- test przedłużonego głodzenia,
  - test obciążenia białkiem,
  - test obciążenia allopurinolem,
  - test obciążenia dożylnego glukozą,
  - test obciążenia BH<sub>4</sub>,
  - test z glukagonem,
- f) wykonywanie biopsji skóry z hodowlą fibroblastów,
- g) zabezpieczenie materiału do izolacji DNA,
- h) podpisanie umów z jednostkami akredytowanymi na realizację staży kierunkowych określonych w programie specjalizacji, których jednostka nie zapewnia w ramach swojej struktury organizacyjnej.