

## KONSULTANT KRAJOWY w dziedzinie pediatrii metabolicznej

**Dr hab. n. med. Jolanta Sykut-Cegielska**

Wykaz piśmiennictwa obowiązujący lekarzy realizujących szkolenie specjalizacyjne oraz przygotowujących się do egzaminu specjalizacyjnego w dziedzinie

### **PEDIATRII METABOLICZNEJ 2024**

## **Podręczniki obowiązkowe w języku polskim**

1. Sykut-Cegielska J., *Wrodzone wady metabolizmu*, **w zbiorze:** *Pediatrics*, t. 1, red. W. Kawalec, R. Grenda, M. Kulus, Warszawa, PZWL Wydawnictwo Lekarskie, 2020.
2. Sykut-Cegielska J., Kowalik A., Giżewska M., *Wybrane wrodzone wady metabolizmu*, **w zbiorze:** *Żywnienie i leczenie żywieniowe dzieci i młodzieży*, red. H. Szajewska, A. Horvath, Kraków, Medycyna Praktyczna, 2017.

## **Podręczniki zalecane obcojęzyczne**

1. Valle D., Beaudet A. L., Antonarakis S. E., Ballabio A., Mitchell G. (eds.), *The Online Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease*, McGraw-Hill.
2. Blau N., Duran M., Gibson K. M., Dionisi-Vici C., *Physician's Guide to the Diagnosis, Treatment, and Follow-Up of Inherited Metabolic Diseases*, Springer-Verlag, Berlin Heidelberg New York, 2014.
3. Hoffmann G. F., Zschocke J., Nyhan W. L., *Inherited Metabolic Diseases: A clinical approach*, Springer-Verlag, Berlin Heidelberg New York, 2010.
4. Blau N., Duran M., Gibson K. M., *Laboratory Guide to the Methods in Biochemical Genetics*, Springer-Verlag, Berlin Heidelberg, 2008.
5. Saudubray J. M., Baumgartner M. R., Walter J., *Inborn Metabolic Diseases. Diagnosis and treatment*, 6th Edition, Springer-Verlag, Berlin Heidelberg, 2016.
6. Acosta P. B., *Nutrition Management of Patients with Inherited Metabolic Disorders*, Jones and Bartlett Publishers, LLC, 2010.
7. Zschocke J., Hoffmann G. F., *Vademecum metabolicum. Diagnosis and treatment of inborn errors of metabolism*, 5th edition, Milupa Metabolics, Schattauer, 2020.

## **Czasopisma zalecane polskie (opcjonalnie)**

1. „Pediatria Polska”,
2. „Pediatria Po Dyplomie”,
3. „Standardy Medyczne Pediatria”.

## **Czasopisma zalecane obcojęzyczne (opcjonalnie)**

1. „Journal of Inherited Metabolic Disease”,
2. „Molecular Genetics and Metabolism”,
3. „Orphanet Journal of Rare Diseases”,
4. „Journal of Mother and Child”,
5. „Journal of Pediatrics”,
6. „European Journal of Paediatrics”.

## **Edukacyjne strony internetowe (opcjonalnie)**

[MetBio.Net - National Metabolic Biochemistry Network](#)