Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie

SYLABUS ZAJĘĆ
Informacje ogólne

Nazwa ZAJĘĆ: **Żywienie w rzadkich chorobach metabolicznych o podłożu genetycznym**	
Rodzaj ZAJĘĆ	*Obowiązkowy*
Wydział PUM	*Nauk o Zdrowiu*
Kierunek studiów	*Dietetyka kliniczna*
Specjalność	*Nie dotyczy*
Poziom studiów	☐ *I stopnia* ☑ *II stopnia* ☐ *Jednolite magisterskie*
Forma studiów	*stacjonarne*
Rok studiów /semestr studiów	*1 rok, I semestr*
Liczba przypisanych punktów ECTS	*2*
Formy prowadzenia zajęć (liczba godzin)	*E-learning – 10h* *Seminaria – 10h* *Ćwiczenia – 10h*
Sposoby weryfikacji i oceny efektów uczenia się	☑ *Zaliczenie na ocenę* ☐ *opisowe* ☐ *testowe* ☑ *praktyczne* ☐ *ustne* ☐ *Zaliczenie bez oceny* ☐ *Egzamin końcowy* ☐ *opisowy* ☐ *testowy* ☐ *praktyczny* ☐ *ustny*
Kierownik jednostki	*Prof. dr hab. n. med. Ewa Stachowska*
Adiunkt dydaktyczny lub osoba odpowiedzialna za przedmiot	*dr n. med. i n. o zdr. Kamilla Strączek* *kamillastraczek@wp.pl*
Nazwa i dane kontaktowe jednostki	*Katedra i Zakład Żywienia Człowieka i Metabolomiki, Wydział Nauk o Zdrowiu PUM* *ul. Broniewskiego 24, 71 - 460 Szczecin* *tel. 91 441 4806; fax. 91 441 4807*
Język prowadzenia zajęć	*polski*
Strona internetowa jednostki https://www.pum.edu.pl/studia_iii_stopnia/informacje_z_jednostek/wnoz/katedra_ywienia_czowieka_i_metabolomiki/zakad_ywienia_czowieka_i_metabolomiki/	

Informacje szczegółowe

Cele zajęć		Zapoznanie studenta z: – zasadami postępowania dietetycznego we wrodzonych wadach metabolizmu (wwm) u dzieci – ustalaniem indywidualnego planu diety dla pacjentów z wrodzonymi wadami metabolizmu – zagrożeniami wystąpienia niedoborów składników odżywczych, wynikających z ograniczeń dietetycznych stosowanych w poszczególnych grupach wwm Zwrócenie uwagi na: – specyfikę wywiadu dietetycznego stosowanego we wrodzonych wadach metabolizmu – zależność oceny dietetycznej z aktualnymi wynikami biochemicznymi pacjenta.
Wymagania wstępne w zakresie	Wiedzy	Znajomość zasady żywienia człowieka i roli prawidłowego żywienia dla zachowania homeostazy organizmu. Znajomość mechanizmów dziedziczenia i głównych przyczyny wrodzonych wad metabolizmu oraz zależność pomiędzy występującym blokiem enzymatycznym a stanem całego organizmu.
	Umiejętności	Potrafi opracować lub zmodyfikować plan postępowania dietetycznego i zalecenia żywieniowe w oparciu o wywiad i wyniki biochemiczne pacjenta, łącząc sposób żywienia ze stanem odżywienia pacjenta.
	Kompetencji społecznych	Potrafi czerpać wiedzę z publikacji naukowych i szukać wiarogodnych danych o nowych zaleceniach żywieniowych.

EFEKTY UCZENIA SIĘ			
lp. efektu uczenia się	Student, który zaliczył ZAJĘCIA wie/umie/potrafi:	**SYMBOL (odniesienie do) efektów uczenia się dla kierunku**	**Sposób weryfikacji efektów UCZENIA SIĘ***
W01	Scharakteryzować i omówić przyczyny, objawy i metody diagnostyczne wybranych wrodzonych wad metabolizmu i zaburzeń metabolicznych opartych na dowodach naukowych.	DK2_W01	O, ME
W02	Rozpoznać wady i określić metody postępowania terapeutycznego stosowane u pacjentów z wybranymi wrodzonymi wadami metabolizmu i zaburzeniami w metabolizmie oparte na dowodach naukowych.	DK2_W02	O, ME

W03	Omówić zasady postępowania żywieniowego w wybranych chorobach metabolicznych uwzględniając wiek, wysiłek fizyczny, stan fizjologiczny, informację genetyczną i stan zdrowia.	DK2_W03	O, ME
U01	Zaplanować i wdrożyć postępowanie żywieniowe uwzględniające suplementację, wiek, wysiłek fizyczny, stan fizjologiczny, informację genetyczną i stan zdrowia pacjenta z wrodzonymi wadami metabolicznymi.	DK2_U10	O, RZS
K01	Interpretować uzyskane informacje dotyczące wrodzonych wad metabolizmu, integrować, a także wyciągać wnioski i formułować opinie na ich temat.	DK2_K02	O

Tabela efektów UCZENIA SIĘ w odniesieniu do formy zajęć								
lp. efektu uczenia się	**Efekty uczenia się**	**Forma zajęć**						
		Wykład	**E-learning**	**Seminarium**	**Ćwiczenia**	**Symulacje**	**Inne formy**	
1.	W01	x						
2.	W02	x						
3.	W03	x						
4.	U10			x	x			
5.	K02			x	x			

TABELA TREŚCI PROGRAMOWYCH			
Lp. treści programowej	**Treści programowe**	**Liczba godzin**	**Odniesienie do efektów uczenia się do ZAJĘĆ**
Semestr zimowy			
E-learning:		10h	
TK 01	Definicja wrodzonych wad metabolizmu (WWM). Badania przesiewowe noworodków w kierunku WWM oraz rodzaje WWM wyrywanych obecnie w skryningu noworodkowym. Podział WWM oraz ogólne zasady leczenia dietetycznego WWM. Dietetyczne leczenie zaburzeń metabolizmu białka	1h	W01, W02, W03,

TK 02	Fenyloketonuria (PKU). Charakterystyka choroby i wymagania dietetyczne. Zasady żywienia w 1 roku życia i w kolejnych latach życia oraz charakterystyka preparatów wysokospecjalistycznych stosowanych w leczeniu PKU	1h	W01, W02, W03
TK 03	Leczenie dorosłych z PKU. Zagrożenia „overtreatment”. Alternatywne metody leczenia PKU. Planowanie diety dla ciężarnej z PKU	2h	W01, W02, W03
TK 04	Postępowanie dietetyczne w acyduriach organicznych. Patomechanizm acydurii organicznych. Zasady planowania diety w acydurii metylomalonowej, propionowej, izowalerianowej oraz acydurii glutarowej typu 1. Elementy monitorowania leczenie dietetycznego. Zasady postępowania w zagrożeniach dekompensacją metaboliczną	2h	W01, W02, W03
TK 05	Postepowanie dietetyczne w zaburzeniach B-oksydacji kwasów tłuszczowych. Zasady leczenia dietetycznego. Patomechanizm B-oksydacji kwasów tłuszczowych. Zasady leczenia dietetycznego w deficycie MCAD, LCHAD i VLCAD	2h	W01, W02, W03,
TK 06	Postepowanie dietetyczne w zaburzeniach metabolizmu węglowodanów. Patomechanizm i zasady leczenia dietetycznego we wrodzonej nietolerancji fruktozy i galaktozy oraz glikogenozach różnego typu	2h	W01, W02, W03,
Seminaria:		10h	
TK 07	Planowaniem diety dla pacjenta z PKU od okresu niemowlęctwa do dorosłości. Ocena organoleptyczna preparatów stosowanych w leczeniu PKU. Analiza jadłospisów pacjentów z PKU oraz ich omówienie.	2h	U10, K02,
TK 08	Analiza wybranych przypadków pacjentów z PKU ze szczególnym uwzględnieniem modyfikacji zaleceń dietetycznych w zależności od stanu klinicznego i badań biochemicznych. Zespół fenyloketonuri matczynej (MPKU).	2h	U10, K02,

TK 09	Analiza dietetyczna wybranych przypadków pacjentów z kwasicą izowalerianową, metylomalonową oraz glutarową typ 1. Omówienie postępowania dietetycznego u pacjenta z kwasicą propionową po przeszczepie wątroby.	2h	U10, K02,
TK 10	Analiza dietetyczna wybranych przypadków pacjentów z LCHADD, VLCADD i MCAD oraz planowanie diety dla pacjentów z LCHADD i VLCADD.	2h	U10, K02,
TK 11	Analiza dietetyczna wybranych przypadków pacjentów z galaktozemią i glikogenozą typ 1 a oraz planowanie diety dla pacjentów z galaktozemią i glikogenozą typ 1 a.	2h	U10, K02,
Ćwiczenia:		10h	
TK12	Planowaniem diety dla pacjenta z PKU w różnych grupach wiekowych z uwzględnieniem jego statusu metabolicznego.	2 h	U10, K02,
TK13	Planowanie diety dla pacjentki z PKU planującej ciążę. Planowanie diety dla pacjenta z PKU i otyłością.	2 h	U10, K02,
TK14	Planowanie diety dla pacjentka z kwasicą organiczną.	2h	U10, K02,
TK15	Planowanie diety dla pacjenta z zaburzeniami β-oksydacji kwasów tłuszczowych.	2h	U10, K02,
TK16	Planowanie diety dla pacjentów z zaburzeniami metabolizmu węglowodanów.	2h	U10, K02,

Zalecana literatura:
Literatura podstawowa
1. Nutrition Management of Inherited Metabolic Diseases: Lessons from Metabolic University 2015 Edition Laurie E. Bernstein; Fran Rohr , Sandy van Calcar 2. Acosta PB (red.): Nutrition management of Patients with Inherited Metabolic Disorders. Jons&Bartlett Pub. 2010 3. Szajewska H., i Horvath A., Żywienie i leczenie żywieniowe dzieci i młodzieży, Kraków 2017. 4. Jarosz M. (red): Normy żywienia człowieka 2020 5. H. Kunachowicz., i in.: Tabele składu i wartości odżywczej żywności. PZWL, Warszawa 2020 6. Artykuły naukowe: – Pediatria po Dyplomie, 2014, t. 18, nr. 4; – Standardy Medyczne, 2013, t.10, nr. 3; – J Inherit Metab Dis 2014 37 (suppl 1): 110; – J Inherit Metab Dis 2015
Literatura uzupełniająca: artykuły i standardy - źródło internet

1. Key European guidelines for the diagnosis and management of patients with phenylketonuria www.thelancet.com/diabetes-endocrinology Published online January 9, 2017 http://dx.doi.org/10.1016/S2213-8587(16)30320-5
2 PKU dietary handbook to accompany PKU guidelines A. MacDonald; A. M. J. van Wegberg; K. Ahring, S. Beblo; A. Bélanger-Quintana; A. Burlina et. al. Orphanet Journal of Rare Diseases (2020) https://doi.org/10.1186/s13023-020-01391-y
2. Recommendations for diagnosing and managing individuals with glutaric aciduria type 1: Third revision J Inherit Metab Dis. 2022 Oct 11 https://doi.org/10.1002/jimd.12566
1. Diagnosis and Clinical Management of Long-chain Fatty-acid Oxidation Disorders: A Review ouchREVIEWS in Endocrinology. 2021;17(2):108–11 https://doi.org/10.17925/EE.2021.17.2.108
2. International clinical guideline for the management of classical galactosemia: diagnosis, treatment, and follow-up J Inherit Metab Dis . 2017 Mar;40(2):171-176 https://www.researchgate.net/publication/310586310
3. 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 https://doi.org/10.1007/s10545-013-9639-6
4. VLCAD Nutrition Management Guidelines https://southeastgenetics.org/ngp/guidelines.php/106/tbls/0/0/Nutrition%20Management%20Guidelines/#tid_252
5. Internet: www.SSIEM-DG.org

Nakład pracy studenta	
Forma nakładu pracy studenta (udział w zajęciach, aktywność, przygotowanie sprawozdania, itp.)	Obciążenie studenta [h]
	W ocenie (opinii) nauczyciela
Godziny kontaktowe z nauczycielem	20
Przygotowanie do seminarium i do ćwiczeń	10
Czytanie wskazanej literatury	5
Napisanie raportu z laboratorium/ćwiczeń/przygotowanie projektu/referatu itp.	5
Przygotowanie do kolokwium/kartkówki	
Realizacja kursu e-lerningowego w ramach godzin bez nauczyciela	
Zajęcia e-lerningowe	10
Przygotowanie do zaliczenia na ocenę	10
Inne …..	
Sumaryczne obciążenie pracy studenta	60
Punkty ECTS za przedmiot	2
Uwagi	

Kryteria oceny materiałów edukacyjnych przygotowanych przez studentów na zaliczenie końcowe:	
65 – 71% - dostateczny (3,0)	Student opracował produkty dozwolone i zakazane, przykładowe posiłki z wykorzystaniem specjalistycznego preparatu i specjalistycznej żywności w danej wwm.
72 – 78% - dość dobry (3,5)	Student opracował produkty dozwolone i zakazane, zaproponowała postepowanie dietetyczne przed wysiłkiem fizycznym oraz w sytuacjach zagrożenia dekompensacją metaboliczną „emergency card".
79 – 85% - dobry (4,0)	Student opracował produkty dozwolone i zakazane, podała przykłady specjalistycznej żywności stosowanej w danej wwm, zaproponowała postępowanie dietetyczne przed wysiłkiem fizycznym oraz w sytuacjach zagrożenia dekompensacją metaboliczną „emergency card".
86 – 92% - ponad dobry (4,5)	Student opracował produkty dozwolone i zakazane, opracowała przykłady posiłków z wykorzystaniem specjalistycznego preparatu i specjalistycznej żywności, podała przykłady specjalistycznej żywności

	stosowanej w danej wwm, zaproponowała postępowanie dietetyczne przed wysiłkiem fizycznym oraz w sytuacjach zagrożenia dekompensacją metaboliczną „emergency card”.
93 – 100% - bardzo dobry (5,0)	Student opracował harmonogram regularnych posiłków i odpowiednie przerwy między karmieniami, produkty dozwolone i zakazane, przykłady posiłków z wykorzystaniem specjalistycznego preparatu i specjalistycznej żywności, podał rodzaj specjalistycznej żywności stosowanej w danej wwm, zaproponowała postępowanie dietetyczne przed wysiłkiem fizycznym oraz w sytuacjach zagrożenia dekompensacją metaboliczną „emergency card”.

Sposoby weryfikacji efektów uczenia się:
O – ocena aktywności i postawy studenta
RZS- raport z seminariów
ME- Opracowanie materiałów edukacyjnych