

CENTRUM MEDYCZNE KSZTAŁCENIA PODYPLOMOWEGO



Program specjalizacji

w dziedzinie

PEDIATRII METABOLICZNEJ

dla lekarzy posiadających specjalizację I stopnia w dziedzinie pediatrii

AKTUALIZACJA 2018

Z upoważnienia Ministra Zdrowia
DYREKTOR
Departamentu Nauki i Szkolnictwa Wyższego

Jakub Berezowski

13 LIS. 2018

Warszawa 2014

*zgodnie z załącznikiem nr 6, pkt I „Wykaz specjalizacji lekarskich”, lp. 62, do rozporządzenia
Ministra Zdrowia z dnia 2 stycznia 2013 r. w sprawie specjalizacji lekarzy
i lekarzy dentyistów (Dz. U. poz. 26)*

Program specjalizacji opracował zespół ekspertów w składzie:

1. Dr hab. Jolanta Sykut-Cegielska – konsultant krajowy w dziedzinie pediatrii metabolicznej;
2. Prof. dr hab. Ewa Pronicka – przedstawiciel konsultanta krajowego;
3. Prof. dr hab. Andrzej Milanowski – przedstawiciel konsultanta krajowego;
4. Dr hab. Maria Giżewska – przedstawiciel konsultanta krajowego;
5. Dr Ewa Starostecka – przedstawiciel Sekcji Polskiego Towarzystwa Wrodzonych Wad Metabolizmu;
6. Dr hab. Artur Mazur – przedstawiciel Naczelnej Rady Lekarskiej;
7. Prof. dr hab. Teresa Jackowska – przedstawiciel Centrum Medycznego Kształcenia Podyplomowego.

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 wymagają 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 opinii, zaświadczeń i wniosków dotyczących leczonych pacjentów, udzielanie konsultacji lekarzom opieki podstawowej i innych specjalności medycznych oraz przedstawicielom specjalności niemedycejskich uczestniczących 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 w zakresie pediatrii metabolicznej innych lekarzy;
- 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.

3. Uzyskane kompetencje społeczne

Lekarz w czasie szkolenia specjalizacyjnego kształtuje i rozwija postawę etyczną oraz doskonali kompetencje zawodowe, 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 peroksyzomach;
- 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 wspomagania oddechu.

4. Podstawy genetyki klinicznej:

- 1) mechanizmy dziedziczenia i analiza rodowodu;
- 2) DNA jądrowe i mitochondrialne;
- 3) wstępna porada genetyczna;
- 4) 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 acyduurie 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 peroksyzomów.
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) hipertriglicydemie;
 - 4) hipolipoproteinemie.
9. Zaburzenia metabolizmu nukleotydów:
 - 1) zaburzenia metabolizmu puryn;
 - 2) zaburzenia metabolizmu pirymidyn.
10. Zaburzenia metabolizmu neurotransmiterów:
 - 1) zaburzenia metabolizmu amin biogennych;
 - 2) zaburzenia metabolizmu GABA;

- 3) inne zaburzenia neurotransmiterów.
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 po ukończeniu szkolenia specjalizacyjnego w dziedzinie pediatrii metabolicznej lekarz wykaże się umiejętnościami:

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),
 - c) amoniak,
 - d) neurotransmitery,
 - e) glukoza, galaktoza, fruktoza, mleczały, ketony, wolne kwasy tłuszczowe, kwas moczowy, kreatyna,
 - f) lipidy i lipoproteiny,
 - g) karnityna i jej pochodne,
 - h) puryny i pirymidyny,
 - i) metabolity szlaków peroksyzomalnych,
 - 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 feniloalaniną i innymi aminokwasami,
 - testu obciążenia BH₄,
 - 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:**
- 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: OMIM, 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 obowiązkowe

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.

Czas trwania kursów jest określony w dniach i godzinach dydaktycznych, przy czym 1 godzina dydaktyczna = 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.

1. Kurs wprowadzający: „Wprowadzenie do pediatrii metabolicznej”

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) podstawy farmakoekonomiki w chorobach rzadkich;
- 9) zagrożenia bezpieczeństwa pacjentów i lekarzy w opiece zdrowotnej;
- 10) podstawy dobrej praktyki lekarskiej, w tym zasady praktyki opartej na rzetelnych i aktualnych publikacjach.

Czas trwania kursu: 5 dni (40 godzin dydaktycznych).

Forma zaliczenia kursu: potwierdzenie uczestnictwa w kursie oraz zaliczenie kolokwium z zakresu wiedzy objętej programem kursu, przeprowadzanego przez kierownika kursu.

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

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, VLCAD i MCAD;
- 4) znaczenie kliniczne wykrywanych w przesiewie noworodkowym defektów spalania tłuszczów.

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

Forma zaliczenia kursu: potwierdzenie uczestnictwa w kursie oraz zaliczenie kolokwium z zakresu wiedzy objętej programem kursu, przeprowadzanego przez kierownika kursu.

3. Kurs: „Wrodzone wady 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 zaliczenia kursu: potwierdzenie uczestnictwa w kursie oraz zaliczenie kolokwium z zakresu wiedzy objętej programem kursu, przeprowadzanego przez kierownika kursu.

4. Kurs: „Choroby spichrzeniowe – glikogenozy, choroby lizosomalne. Choroby peroksyzomalne”

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 peroksyzomalnych.

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

Forma zaliczenia kursu: potwierdzenie uczestnictwa w kursie oraz zaliczenie kolokwium z zakresu wiedzy objętej programem kursu, przeprowadzanego przez kierownika kursu.

5. Kurs: „Choroby neurometaboliczne”

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 zaliczenia kursu: potwierdzenie uczestnictwa w kursie oraz zaliczenie kolokwium z zakresu wiedzy objętej programem kursu, przeprowadzanego przez kierownika kursu.

6. Kurs: „Podłoże metaboliczne wybranych objawów klinicznych i zaburzeń 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 zaliczenia kursu: potwierdzenie uczestnictwa w kursie oraz zaliczenie kolokwium z zakresu wiedzy objętej programem kursu, przeprowadzanego przez kierownika kursu.

7. Kurs: „Hiperfenyloalaninemie”

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 fenylketonurii matczynej;
- 4) zasady edukacji pacjenta i jego rodziny.

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

Forma zaliczenia kursu: potwierdzenie uczestnictwa w kursie oraz zaliczenie kolokwium z zakresu wiedzy objętej programem kursu, przeprowadzanego przez kierownika kursu.

8. Kurs: „Ratownictwo medyczne”

Cel kursu:

Oczekuje się, że lekarz po ukończeniu kursu wykaże się znajomością zaawansowanych technik resuscytacji krążeniowo-oddechowej oraz ratunkowego leczenia urazów.

Zakres wiedzy:

Dzień I. Wprowadzenie do medycyny ratunkowej, mechanizmy powstawania bólu oraz metody kontroli bólu przewlekłego:

- 1) historia rozwoju medycyny ratunkowej;
- 2) założenia organizacyjne i zadania medycyny ratunkowej we współczesnych systemach ochrony zdrowia. Podstawy prawne w Polsce;
- 3) struktura, organizacja i funkcjonowanie szpitalnego oddziału ratunkowego;
- 4) epidemiologia nagłych zagrożeń zdrowia i życia;
- 5) monitorowanie funkcji życiowych i ocena kliniczna pacjenta w szpitalnym oddziale ratunkowym;
- 6) śródszpitalna segregacja medyczna – *triage* śródszpitalny, dokumentacja medyczna, ruch chorych w SOR;
- 7) definicja i patomechanizm bólu przewlekłego;
- 8) klasyfikacja bólu;
- 9) ocena kliniczna chorego z bólem;
- 10) ocena nasilenia bólu (ilościowa) – skale bólowe;
- 11) charakterystyka bólu (ocena jakościowa) – kwestionariusze i inne narzędzia oceny jakościowej;
- 12) ocena skuteczności leczenia bólu przewlekłego;
- 13) ocena kliniczna chorego z bólem przewlekłym;

- 14) farmakoterapia bólu;
- 15) nefarmakologiczne metody kontroli bólu;
- 16) skutki niewłaściwej kontroli bólu.

Dzień II. Zaawansowana resuscytacja krążeniowo-oddechowa:

- 1) epidemiologia, klinika i diagnostyka nagłego zatrzymania krążenia;
- 2) podstawy zaawansowanej resuscytacji oddechowej u dorosłych: ratunkowa drożność dróg oddechowych, techniki prowadzenia oddechu zastępczego, monitorowanie jakości i skuteczności wentylacji zastępczej;
- 3) podstawy zaawansowanej resuscytacji krążenia u dorosłych: techniki bezprzyrządowego wspomaganie krążenia, technologie krążenia zastępczego, monitorowanie jakości i skuteczności krążenia zastępczego;
- 4) elektroterapia w nagłym zatrzymaniu krążenia i w stanach zagrażających NZK;
- 5) ratunkowe dostępy donaczyniowe;
- 6) farmakoterapia nagłego zatrzymania krążenia.

Dzień III. Zaawansowana resuscytacja krążeniowo-oddechowa (cd.):

- 1) epidemiologia i klinika nagłych zatrzymań krążenia u dzieci, odrębności anatomiczno-fizjologicznych wieku dziecięcego;
- 2) specyfika zaawansowanej resuscytacji krążeniowo-oddechowej noworodków, niemowląt i dzieci: drożność dróg oddechowych, wentylacja zastępcza, wspomaganie krążenia, farmako- i płynoterapia;
- 3) współczesne zalecenia i algorytmy prowadzenia resuscytacji krążeniowo-oddechowej: zespół resuscytacyjny – jego zadania i monitorowanie skuteczności;
- 4) resuscytacja krążeniowo-oddechowa w sytuacjach szczególnych: wstrząs anafilaktyczny, wstrząs kardiogeny, wstrząs septyczny, resuscytacja ciężarnych, podtopienie, hipotermia, porażenie prądem/piorunem, ostry zespół wieńcowy, udar mózgowy;
- 5) etyczne i prawne aspekty resuscytacji krążeniowo-mózgowej, DNR, stwierdzenie zgonu, śmierć mózgu;
- 6) wprowadzenie do intensywnej terapii poresuscytacyjnej: wentylacja zastępcza, protekcja centralnego układu nerwowego, hipotermia terapeutyczna, terapia nerkozastępcza, tlenoterapia hiperbaryczna.

Dzień IV. Ratunkowe leczenie urazów:

- 1) epidemiologia okołourazowych mnogich, ciężkich obrażeń ciała;
- 2) zadania ratownictwa medycznego i medycyny ratunkowej w postępowaniu okołourazowym: centra urazowe w Polsce – legislacja, finansowanie;
- 3) wstępna ocena poszkodowanych i postępowanie ratunkowe w mnogich obrażeniach okołourazowych w okresie przedszpitalnym: ocena kinetyki urazu, raport przedszpitalny, przekaz telemedyczny, transport chorego z obrażeniami okołourazowymi;
- 4) ocena wtórna pacjenta z mnogimi obrażeniami w szpitalnym oddziale ratunkowym: resuscytacja okołourazowa, *triage* śródszpitalny, diagnostyka przyłóżkowa, skale ciężkości urazów;
- 5) *Trauma team*: organizacja, zadania w leczeniu wstępnym obrażeń, ocena skuteczności;
- 6) krwotoki, okołourazowa resuscytacja płynowa;
- 7) wybrane procedury leczenia okołourazowego: drożność dróg oddechowych, torakotomia ratunkowa, drenaż opłucnowy, *damage control*.

Dzień V. Ratunkowe leczenie urazów (cd.):

- 1) specyfika urazów i postępowania okołourazowego u dzieci;

- 2) wybrane sytuacje leczenia okołourazowego: urazy u ciężarnych, obrażenia u osób w wieku podeszłym, urazy głowy i rdzenia kręgowego, urazy twarzoczaszki, urazy narządu wzroku, urazy klatki piersiowej, urazy kończyn, urazy jamy brzusznej i miednicy małej, urazy oparzeniowe, urazy postrzałowe;
- 3) zdarzenia masowe i katastrofy, *triage* przedszpitalny.

Czas trwania kursu: 5 dni (40 godzin dydaktycznych).

Forma zaliczenia kursu: potwierdzenie uczestnictwa w kursie oraz sprawdzian testowy i sprawdzian praktyczny z wiedzy objętej programem kursu, przeprowadzane przez kierownika kursu.

9. Kurs: „Zdrowie publiczne”

Część I: Zdrowie publiczne

Zakres wiedzy:

1. Wprowadzenie do zagadnień zdrowia publicznego:

- 1) ochrona zdrowia a zdrowie publiczne, geneza, przedmiot zdrowia publicznego jako dyscypliny naukowej i działalności praktycznej;
- 2) wielosektorowość i multidyscyplinarność ochrony zdrowia, prozdrowotna polityka publiczna w krajach wysokorozwiniętych;
- 3) aktualne problemy zdrowia publicznego w Polsce i UE.

2. Organizacja i ekonomika zdrowia:

- 1) systemy ochrony zdrowia na świecie - podstawowe modele organizacji i finansowania, transformacje systemów – ich przyczyny, kierunki i cele zmian;
- 2) zasady organizacji i finansowania systemu opieki zdrowotnej w Polsce;
- 3) instytucje zdrowia publicznego w Polsce: Państwowa Inspekcja Sanitarna, Państwowa Agencja Rozwiązywania Problemów Alkoholowych, Krajowe Biuro Do Spraw Przeciwdziałania Narkomanii, Krajowe Centrum Do Spraw AIDS, zadania własne samorządu terytorialnego oraz administracji centralnej: organizacja, zadania, instrumenty działania;
- 4) wspólnotowe i międzynarodowe regulacje prawne ochrony zdrowia;
- 5) podstawowe pojęcia ekonomii zdrowia: popyt i podaż świadczeń zdrowotnych; odmienności rynku świadczeń zdrowotnych od innych towarów i usług, asymetria informacji i pełnomocnictwo, koncepcje potrzeby zdrowotnej, równość i sprawiedliwość społeczna oraz efektywność jako kryterium optymalnej alokacji zasobów, koszty bezpośrednie i pośrednie choroby, koszty terapii i następstw choroby;
- 6) ocena technologii medycznych jako narzędzie podejmowania decyzji alokacji publicznych środków na opiekę zdrowotną;
- 7) zasady funkcjonowania systemu refundacji leków w Polsce: cele i narzędzia polityki lekowej państwa a regulacje wspólnotowe;
- 8) wskaźniki stanu zdrowia i funkcjonowania opieki zdrowotnej w krajach OECD.

3. Zdrowie ludności i jego ocena:

- 1) pojęcie zdrowia i choroby – przegląd wybranych koncepcji teoretycznych;
- 2) społeczne i ekonomiczne determinanty zdrowia;
- 3) podstawowe pojęcia epidemiologii, mierniki rozpowszechnienia zjawisk zdrowotnych w populacji;
- 4) epidemiologia jako narzędzie zdrowia publicznego: źródła informacji o sytuacji zdrowotnej oraz określanie potrzeb zdrowotnych ludności;
- 5) sytuacja zdrowotna Polski na tle Europy i świata;
- 6) procesy demograficzne a planowanie celów systemu ochrony zdrowia;

- 7) epidemiologia wybranych chorób zakaźnych: zakażenia wewnątrzszpitalne w Polsce i w Europie.

4. Promocja i profilaktyka zdrowotna:

- 1) podstawowe definicje: profilaktyka, promocja zdrowia, edukacja zdrowotna;
- 2) geneza, kierunki działania i strategię promocji zdrowia;
- 3) rola edukacji pacjenta w systemie opieki zdrowotnej;
- 4) zasady Evidence Based Public Health;
- 5) programy zdrowotne jako narzędzie profilaktyki i promocji zdrowia (Narodowy Program Zdrowia, Narodowy Program Zwalczania Chorób Nowotworowych, Narodowy Program Przeciwdziałania Chorobom Cywilizacyjnym – POL-HEALTH, Narodowy Program Wyrównywania Dostępności do Profilaktyki i Leczenia Chorób Układu Sercowo Naczyniowego POLKARD, Program Ograniczania Zdrowotnych Następstw Palenia Tytoniu w Polsce, Narodowy Program Ochrony Zdrowia Psychicznego, przegląd programów samorządowych).

5. Bioetyka:

- 1) etyczne podstawy zdrowia publicznego: prawa człowieka a system opieki zdrowotnej, etyczne modele systemów opieki zdrowotnej, wolność indywidualna i jej granice w obszarze polityki zdrowotnej, solidaryzm społeczny, sprawiedliwość w dostępie do świadczeń zdrowotnych, równy dostęp do świadczeń zdrowotnych;
- 2) kluczowe wartości zdrowia publicznego: wartość zdrowia, wartość autonomii pacjenta, prywatność, zdrowie populacji, odpowiedzialność obywatela a odpowiedzialność władz publicznych za jego zdrowie;
- 3) wybrane dylematy etyczne zdrowia publicznego: równość dostępu do świadczeń a efektywność systemu opieki zdrowotnej, wysoka jakość świadczeń a efektywność systemu opieki zdrowotnej, wszechstronność a równość w dostępie do świadczeń, pluralizm światopoglądowy a działania władz publicznych w obszarze zdrowia publicznego, wyrównywanie nierówności zdrowotnych, refundacja kosztów leczenia i leków, finansowanie procedur o wysokiej kosztocłonności, finansowanie leczenia chorób rzadkich;
- 4) rola lekarza w zdrowiu publicznym: lekarskie standardy etyczne i ich związek ze zdrowiem publicznym, lekarz w promocji i profilaktyce zdrowotnej, konflikty interesów pracowników ochrony zdrowia;
- 5) zagadnienia zdrowia publicznego w wybranych regulacjach bioetycznych: regulacje etyczne samorządów zawodów medycznych, Europejska Konwencja Bioetyczna.

Czas trwania części I: 5 dni (40 godzin dydaktycznych).

Część II: Orzecznictwo lekarskie

Zakres wiedzy:

- 1) system zabezpieczenia społecznego choroby i jej następstw w Polsce;
- 2) rodzaje świadczeń z zabezpieczenia społecznego oraz warunki ich nabywania;
- 3) ogólne zasady i tryb przyznawania świadczeń dla ubezpieczonych i ich rodzin;
- 4) rola i zadania lekarzy leczących w procesie ubiegania się przez pacjenta o przyznanie świadczeń z zabezpieczenia społecznego;
- 5) rola orzecznictwa lekarskiego w zabezpieczeniu społecznym;
- 6) zasady i tryb orzekania lekarskiego o:
 - a) czasowej niezdolności do pracy,
 - b) potrzebie rehabilitacji leczniczej w ramach prewencji rentowej,
 - c) okolicznościach uzasadniających przyznanie uprawnień do świadczenia rehabilitacyjnego lub przedłużonego okresu zasiłkowego,

- d) celowości przekwalifikowania zawodowego,
 - e) prawie do renty socjalnej,
 - f) niezdolności do pracy zarobkowej i jej stopniach,
 - g) całkowitej niezdolności do pracy w gospodarstwie rolnym,
 - h) inwalidztwie funkcjonariuszy i żołnierzy zawodowych,
 - i) niezdolności do samodzielnej egzystencji,
 - j) okresie trwania: niezdolności do pracy, niezdolności do pracy w gospodarstwie rolnym, niezdolności do samodzielnej egzystencji,
 - k) niepełnosprawności dzieci i dorosłych,
 - l) procentowym uszczerbku na zdrowiu;
- 7) opiniodawstwo sądowo-lekarskie;
 - 8) Międzynarodowa Klasyfikacja Funkcjonowania, Niepełnosprawności i Zdrowia (ICF);
 - 9) orzecznictwo lekarskie w ubezpieczeniach komercyjnych;
 - 10) rola kompleksowej rehabilitacji w prewencji rentowej.

Czas trwania części II: 3 dni (24 godziny dydaktyczne).

Czas trwania kursu ogółem – część I i część II: 8 dni (64 godziny dydaktyczne).

Forma zaliczenia kursu: potwierdzenie uczestnictwa w kursie oraz zaliczenie kolokwium z zakresu wiedzy objętej programem kursu, przeprowadzane przez kierownika kursu.

10. Kurs: „Prawo medyczne”

Cel kursu:

Oczekuje się, że lekarz po ukończeniu kursu wykaże się znajomością podstawowych przepisów prawa w zakresie wykonywania zawodu lekarza i lekarza dentystry oraz odpowiedzialności.

Zakres wiedzy:

- 1) zasady sprawowania opieki zdrowotnej w świetle Konstytucji Rzeczypospolitej Polskiej;
- 2) zasady wykonywania działalności leczniczej:
 - a) świadczenia zdrowotne,
 - b) podmioty lecznicze – rejestracja, zasady działania, szpitale kliniczne, nadzór,
 - c) działalność lecznicza lekarza, lekarza dentystry w formie praktyki zawodowej,
 - d) nadzór specjalistyczny i kontrole;
- 3) zasady wykonywania zawodu lekarza:
 - a) definicja zawodu lekarza,
 - b) prawo wykonywania zawodu,
 - c) uprawnienia i obowiązki zawodowe lekarza,
 - d) kwalifikacje zawodowe,
 - e) eksperyment medyczny,
 - f) zasady prowadzenia badań klinicznych,
 - g) dokumentacja medyczna,
 - h) prawa pacjenta a powinności lekarza (pojęcie świadomej zgody, prawo do odmowy udzielenia świadczenia),
 - i) stwierdzenie zgonu i ustalenie przyczyn zgonu;
- 4) zasady powszechnego ubezpieczenia zdrowotnego:
 - a) prawa i obowiązki osoby ubezpieczonej i lekarza ubezpieczenia zdrowotnego,
 - b) organizacja udzielania i zakres świadczeń z tytułu ubezpieczenia zdrowotnego,
 - c) dokumentacja związana z udzielaniem świadczeń z tytułu ubezpieczenia;

- 5) zasady wypisywania recept na leki oraz zleceń na wyroby medyczne;
- 6) zasady działania samorządu lekarskiego:
 - a) zadania izb lekarskich,
 - b) prawa i obowiązki członków samorządu lekarskiego,
 - c) odpowiedzialność zawodowa lekarzy – postępowanie wyjaśniające przed rzecznikiem odpowiedzialności zawodowej, postępowanie przed sądem lekarskim,
- 7) uregulowania szczególne dotyczące postępowania lekarza w innych ustawach, w tym w szczególności:
 - a) sztucznej prokreacji,
 - b) przeszczepiania narządów i tkanek,
 - c) przerywania ciąży,
 - d) zabiegów estetycznych,
 - e) leczenia paliatywnego i stanów terminalnych,
 - f) chorób psychicznych,
 - g) niektórych chorób zakaźnych,
 - h) przeciwdziałania i leczenia uzależnień,
 - i) badań klinicznych;
- 8) odpowiedzialność prawna lekarza – karna, cywilna:
 - a) odpowiedzialność karna (nieudzielenie pomocy, działanie bez zgody, naruszenie tajemnicy lekarskiej),
 - b) odpowiedzialność cywilna (ubezpieczenie od odpowiedzialności cywilnej).

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

Forma zaliczenia kursu: potwierdzenie uczestnictwa w kursie oraz zaliczenie kolokwium z zakresu wiedzy objętej programem kursu, przeprowadzane przez kierownika 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

Zakres wiedzy teoretycznej:

- 1) elementy fizjologii, patofizjologii i biochemii, z uwzględnieniem specyfiki wieku dziecięcego;
- 2) etiologia, patogenez, 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 kierunkowego (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: 63 tygodnie (315 dni roboczych) w ośrodku posiadającym akredytację, w tym co najmniej 40 dni w poradni. Staż może być realizowany w formie nieciągłej.

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

2. Staż kierunkowy w pracowni badań przesiewowych

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: jednostka, która uzyskała akredytację do prowadzenia ww. stażu.

3. Staż kierunkowy w laboratorium metabolicznym

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 odchyżeń 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: jednostka, która uzyskała akredytację do prowadzenia ww. stażu.

4. Staż kierunkowy w zakresie genetyki klinicznej

Zakres wiedzy teoretycznej:

- 1) molekularne podstawy dziedziczenia;
- 2) wskazania i niezbędne dane kliniczne do wyboru badań molekularnych;
- 3) techniki analizy DNA 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: 8 tygodni (40 dni roboczych), w tym 4 tygodnie (20 dni roboczych) we wskazanej przez konsultanta krajowego pracowni genetycznej i 4 tygodnie (20 dni roboczych) we wskazanej przez konsultanta krajowego poradni genetycznej.

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

C – Szkolenie umiejętności wykonywania zabiegów i procedur medycznych

Wykaz procedur i zabiegów medycznych

1. Wykonywane samodzielnie (pod nadzorem kierownika specjalizacji) w czasie trwania specjalizacji:

- 1) badania podmiotowego i przedmiotowego 100 pacjentów z rozpoznaniem wrodzonej wady metabolizmu;
- 2) przeprowadzenie 50 konsultacji metabolicznych dotyczących diagnostyki w kierunku wrodzonych wad metabolizmu (poza badaniem przesiewowym);
- 3) przeprowadzenie 100 konsultacji metabolicznych dotyczących postępowania i monitorowania choroby u pacjentów z rozpoznaniem wrodzonej wady metabolizmu;
- 4) przeprowadzenie 20 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.

2. Wykonywane z asystą lub pod nadzorem kierownika specjalizacji:

- 1) interpretacji wyników badań przesiewowych 20 noworodków w kierunku wrodzonych wad metabolizmu;
- 2) przeprowadzenie 20 konsultacji metabolicznych w związku z nieprawidłowym wynikiem przesiewu noworodkowego w kierunku wrodzonych wad metabolizmu;
- 3) asystowanie przy badaniu podmiotowym i przedmiotowym 50 pacjentów z wrodzonymi wadami metabolizmu;
- 4) uczestniczenie w diagnostyce laboratoryjnej w 50 przypadkach wrodzonych wad metabolizmu;
- 5) asystowanie przy zlecaniu i interpretacji badań dodatkowych klinicznych, biochemicznych, obrazowych, histopatologicznych i molekularnych w 50 przypadkach różnych wrodzonych wad metabolizmu;
- 6) asystowanie w przeprowadzaniu min. 10 testów prowokacyjnych i obciążeniowych;
- 7) asystowanie w opracowaniu zaleceń terapeutycznych (w tym dietetycznych) dla 50 pacjentów z wrodzonymi wadami metabolizmu;
- 8) asystowanie przy zbieraniu danych 50 rodowodów rodzinnych;
- 9) asystowanie w udzielaniu wstępnej porady genetycznej rodzicom pacjenta z wrodzoną wadą metabolizmu w min. 20 przypadkach;
- 10) asystowanie w opracowaniu opinii, zaświadczeń i wniosków dotyczących leczonych pacjentów (w tym na rehabilitację, w orzekaniu niezdolności do pracy, uszczerbku na zdrowiu czy niepełnosprawności) u 20 pacjentów z wrodzonymi wadami metabolizmu;
- 11) asystowanie w wykonaniu biopsji skóry celem zahodowania fibroblastów w min. 1 przypadku.

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 towarzystw naukowych

- 1) Udział w działalności edukacyjnej Polskiego Towarzystwa Wrodzonych Wad Metabolizmu i Polskiego Towarzystwa Fenylketonurii.
- 2) Aktywne uczestnictwo (tj. z prezentacją plakatową 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. Przygotowanie publikacji

Lekarz jest zobowiązany do przygotowania, jako pierwszy autor, jednej pracy pogładowej, oryginalnej lub kazuistycznej z dziedziny wrodzonych wad metabolizmu opublikowanej w recenzowanym czasopiśmie medycznym krajowym lub zagranicznym.

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 kierownik 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 skraca 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 nie wykorzystane 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/specjalizacji.

2. Bieżąca ocena oraz sprawdziany umiejętności praktycznych

Bieżącej oceny nabywanych przez lekarza umiejętności praktycznych dokonuje kierownik specjalizacji lub kierownik stażu, w czasie poszczególnych staży. Lekarz jest zobowiązany do zaliczenia po każdym stażu sprawdzianu z umiejętności praktycznych tj. wykonanych przez lekarza samodzielnie zabiegów lub jako pierwsza asysta zabiegów i procedur medycznych objętych programem stażu, co zostaje odnotowane w karcie szkolenia specjalizacyjnego w formie potwierdzenia zaliczenia stażu.

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 stopnia w dziedzinie pediatrii wynosi 2 lata.

Lp.	Przebieg szkolenia	Czas trwania	
		liczba tygodni	liczba dni roboczych
1	Staż podstawowy w zakresie pediatrii metabolicznej	63	315
2	Staż w pracowni badań przesiewowych	4	20
3	Staż w laboratorium metabolicznym	4	20
4	Staż w zakresie genetyki klinicznej	8	40
5	Kursy specjalizacyjne	7 tyg. i 2 dni	37
6	Urlopy wypoczynkowe	10 tyg. i 2 dni	52
7	Dni ustawowo wolne od pracy	5 tyg. i 1 dzień	26
8	Samokształcenie	2 tyg. i 2 dni	12
	Łącznie	104 tyg. i 2 dni	522
	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	2 tyg. i 2 dni	12

W przypadku, gdy w czasie odbywania modułu specjalistycznego przypadnie rok przestępny, czas przewidziany na samokształcenie ulega zwiększeniu o jeden dzień.

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 testowych wielokrotnego wyboru z zakresu wymaganej wiedzy określonej w programie specjalizacji;
- 2) egzamin ustny zawiera pytania ustne problemowe, dotyczące wymaganej wiedzy określonej w programie specjalizacji.

Załącznik do programu specjalizacji w dziedzinie pediatrii metabolicznej dla lekarzy posiadających specjalizację I stopnia w dziedzinie pediatrii

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,
 - b) 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),
 - c) prowadzenie działalności jako ośrodka zajmującego się diagnostyką i leczeniem stacjonarnym oraz ambulatoryjnym pacjentów z wrodzonymi wadami metabolizmu w wieku od 0-18 roku życia.
2. *W zakresie zapewnienia warunków organizacyjnych umożliwiających realizację programu specjalizacji określonej liczbie lekarzy:*

– 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:*

– 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, którzy mogą pełnić funkcję kierownika specjalizacji lub kierownika stażu kierunkowego określonych w programie 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 ostatnich 3 lat:
 - analiza ilościowa aminokwasów we krwi – co najmniej 20/rok,
 - profil kwasów organicznych w moczu metodą GC-MS – co najmniej 100/rok,
 - profil acylokarnityn w suchej kropli krwi metodą 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 lokalizacji),
 - 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 lokalizacji) metodą:
 - RTG,
 - USG,
 - rezonansu magnetycznego (MRI),
 - f) wykonywanie EKG 12-odprowadzeniowego (dostęp w lokalizacji),
 - g) wykonywanie 24-godzinnego monitorowania czynności serca metodą Holtera.

7. *W zakresie udzielania świadczeń zdrowotnych umożliwiających zrealizowanie programu specjalizacji określonej liczbie lekarzy:*
 - a) prowadzenie działalności polegającej na udzielaniu specjalistycznych świadczeń opieki zdrowotnej w dziedzinie pediatrii metabolicznej,
 - b) 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, z uwzględnieniem staży kierunkowych,
 - c) posiadanie doświadczenia w zakresie diagnostyki i leczenia wrodzonych wad metabolizmu w okresie ostatnich 3 lat:
 - co najmniej 100 hospitalizacji/rok pacjentów z podejrzeniem/rozpoznanem wrodzonej wady metabolizmu,

- co najmniej 16 nowo zdiagnozowanych pacjentów z wrodzonymi wadami metabolizmu/rok (w tym co najmniej połowa z non-PKU),
 - co najmniej 200 pacjentów z wrodzonymi wadami metabolizmu pozostających pod stałą opieką ośrodka,
 - co najmniej 300 porad ambulatoryjnych/rok,
- d) zapewnienie dostępu do oddziału intensywnej terapii dziecięcej (dostęp w lokalizacji),
- e) zapewnienie dostępu do konsultacji specjalistycznych z zakresu:
- kardiologii dziecięcej,
 - neurologii dziecięcej,
 - gastroenterologii,
 - genetyki klinicznej,
 - psychologii,
 - okulistyki,
 - audiologii,
- f) wykonywane testów prowokacyjnych i obciążeniowych:
- test przedłużonego głodzenia,
 - test obciążenia białkiem,
 - test obciążenia allopurinolem,
 - test obciążenia dożylnego glukozą,
 - test obciążenia fenyloalaniną i innymi aminokwasami,
 - test obciążenia BH₄,
 - test z glukagonem,
- g) wykonywanie biopsji skóry z hodowlą fibroblastów,
- h) zabezpieczenie materiału do izolacji DNA.