**13. i BOLESTI METABOLIZMA U PEDIJATRIJI**

**Naziv koji se stječe polaganjem ispita iz uže specijalizacije**

specijalist pedijatrije, uži specijalist bolesti metabolizma u pedijatriji

**Trajanje uže specijalizacije**

Trajanje uže specijalizacije je 24 mjeseca, od toga je 2 mjeseca godišnji odmor.

**Program uže specijalizacije**

18 mjeseci ustrojbene jedinicama pedijatrijskih klinika. Tijekom boravka u ustanovama koje ispunjavaju uvjete, ovisno o pojavi specifičnih bolesnika s takvim potrebama program se odvija i u odjelu pedijatrijskog intenzivnog liječenja*.*

1 mjesec zavodi ili odjeli za bolesti metabolizma interne medicine

2 mjeseca odjeli za dijagnostiku nasljednih metaboličkih bolesti (laboratoriji) u kojima se provode: orijentacijski testovi s urinom za dijagnozu nasljednih metaboličkih bolesti, mjerenje aminokiselina u plazmi, urinu i cerebrospinalnom likvoru, mjerenje metabolita važnih za dijagnozu nasljednih metaboličkih bolesti (galaktoza, karnitin, ukupni homocistein), mjerenje i kromatografija mukopolisaharida, kromatografija oligosaharida, analiza organskih kiselina, enzimska dijagnostika nasljednih metaboličkih bolesti, uzgoj staničnih kultura i izvođenje metaboličkih pretraga u njima

1 mjesec odjel za novorođenački skrining Republike Hrvatske

**Kompetencije** **koje polaznik stječe završetkom uže specijalizacije**

Razina usvojene kompetencije:

**1** Specijalizant je svladao tematsko područje na osnovnoj razini i potrebna mu je pomoć i

stručni nadzor u radu i rješavanju problema iz tematskog područja

**2** Specijalizant je djelomično svladao tematsko područje i uz djelomični stručni nadzor u

mogućnosti je raditi i rješavati probleme iz tematskog područja

**3** Specijalizant je u potpunosti svladao tematsko područje, poznaje odgovarajuću literaturu i u

mogućnosti je samostalno raditi i rješavati probleme iz tematskog područja

Za stjecanje kompetencija odgovoran je specijalizant, mentor i komentor.

Opće kompetencije treba steći prema općim kompetencijama programa specijalizacije iz pedijatrije.

**Posebne kompetencije**

Završetkom uže specijalizacije bolesti metabolizma u pedijatriji specijalist pedijatrije na užoj specijalizaciji stječe kompetencije iz sljedećih tematskih područja:

**A. ZNANJA**

I). Normalna fiziologija i biokemija, uključujući promjene tijekom djetinjstva:

ravnoteža vode i elektrolita, potreba za energijom, proteinima, mastima i ugljikohidratima (3)

acido-bazna ravnoteža (3)

intermedijarni metabolizam, uključujući regulaciju glukoze u krvi i njezin transport te metabolički odgovor na gladovanje (3)

metabolizam piruvata i laktata (3)

ciklus ureje, nastajanje i eliminacija amonijaka (3)

metabolizam aminokiselina (3)

metabolizam organskih kiselina (3)

razgradnja i iskorištavanje masnih kiselina(3)

ciklus karnitina (3)

stvaranje energije u mitohondriju (3)

promet i metabolizam lipida i lipoproteina (3)

metabolizam sterola i žučnih kiselina (3)

funkcije i metabolizam lizosoma (3)

funkcije i metabolizam peroksisoma (3)

metabolizam purina i pirimidina (3)

metabolizam porfirina (3)

promet kalcija i fosfata, mineralizacija kostiju (3)

promet bilirubina(3)

promet elemenata u tragovima(osobito željezo, bakar, cink) (3)

relevantni aspekti metabolizma mozga uključujući neurotransmitore, uloga krvno-moždane barijere (3)

metabolizam u Golgijevom tjelešcu i endoplazmatskom retikulumu s naglaskom na glikozilaciji proteina (3)

biokemija enzima i njihova ekspresija u tkivima (2)

II). Bolesti metabolizma u pedijatriji

Etiologija, patološke i biokemijske promjene, klinički simptomi, dijagnostika te terapija sljedećih skupina bolesti :

Poremećaji metabolizma aminokiselina i metabolizma peptida (fenilketonurija, homocistinurija, leucinoza, itd.) (3)

Poremećaji metabolizma organskih kiselina (propionska acidemija, metilmalonska acidemija, glutarna acidurija tipa 1,itd.) (3)

Hiperamonijemija i poremećaji ciklusa ureje (3)

Poremećaji metabolizma i transporta ugljikohidrata (glikogenoze, galaktozemija,

fruktozemija, poremećaji glukoneogeneze, hiperinzulinizam, itd.) (3)

Poremećaji oksidacije masnih kiselina (srednjelančanih, dugolančenih, itd.) (3)

Lizosomske bolesti (mukopolisaharidoze,oligosaharidoze, sfingolipidoze, cistinoza,

itd.) (3)

Poremećaji lipoproteina i metabolizma lipida (3)

Peroksisomne bolesti (adrenoleukodistrofija, poremećaji biogeneze peroksisoma, itd.) (3)

Poremećaji mitohondrijskog stvaranja energije (3)

Poremećaji sinteze kreatina (3)

Poremećaji metabolizma purina i pirimidina (3)

Poremećaji metabolizma kalcija i fosfata, uključujući rahitis i osteoporozu (3)

Poremećaji metabolizma i transporta ketonskih tijela(3)

Poremećaji metabolizma metala (akrodermatitis enteropatika, hemokromatoze, Wilsonova bolest, Menkesov sindrom, itd.) (3)

Porfirije (3)

Poremećaji sinteze sterola i žučnih kiselina (3)

Poremećaji metabolizma vitamina (biotin, kobalamin, kalciferol, itd.) (3)

Poremećaji membranskog transporta (3)

Poremećaji glikozilacije (3)

Poremećaji vezivnog tkiva (3)

III) Načela liječenja metaboličkih bolesti

Liječenje lijekovima specifičnim za bolesti metabolizma, razumijevanje njihovog djelovanja i upotrebe u liječenju metaboličkih poremećaja. (3)

Enzimska nadomjesna terapija (3)

Transplantacija. Indikacije za transplantaciju jetre, hematopoetskih matičnih stanica i bubrega te dugoročno praćenje transplantiranih bolesnika. (2)

Načela *ex vivo* i *in vivo* transfera gena i njegovo značenje za nasljedne metaboličke poremećaje. (1)

IV.) Prehrana

Tjelesne potrebe za proteinima, energijom, mastima, ugljikohidratima, vitaminima i mineralima nužnima za normalan rast i razvoj. (3)

Principi terapije dijetom uključujući i posljedice promjena unosa hranjivih tvari. Posljedice pothranjenosti i specifični deficiti pojedinih hranjivih tvari. (3)

Parenteralna prehrana (3)

V.) Genetika

Mehanizam nasljeđivanja i razumijevanje molekularne genetike, uključujući mitohondrijsku DNA. (3)

Metode analize gena (1)

Razumijevanje načela prenatalne dijagnostike (3)

VI.) Razvoj

Normalni intelektualni i psihološki razvoj (3)

Metode procjene kvocijenta razvoja i kvocijenta inteligencije, ponašanja i neurofizioloških funkcija (2)

VII.) Kliničko istraživanje

Načela dobre kliničke prakse u kliničkim istraživanjima. (3)

Poznavanje strukture i tijeka kliničkih istraživanja (2)

**B. VJEŠTINE**

I). Ocjena stanja, dijagnostička obrada metaboličkih uzroka i gdje je moguće terapija sljedećih stanja:

Akutna encefalopatija (3)

Neurološka bolest (uključujući mentalnu retardaciju, neurološko propadanje, konvulzije, poremećaje pokreta, itd.) (3)

Jetrena bolest, uključujući akutno zatajenje jetre (3)

Hepatosplenomegalija (3)

Kardiomiopatija (3)

Bolesti oka (3)

Nenapredovanje u tjelesnoj masi i zaostali rast (3)

Dismorfija (3)

Abnormalnosti skeleta (3)

Bolesti kože (3)

Bolesti bubrega uključujući i Fanconijev sindrom (3)

Miopatija (3)

Hiperamonijemija (3)

Hipoglikemija (3)

Acidoza (ketoacidoza, laktacidoza, i dr.) (3)

II). Hitna stanja i indikacija za upotrebu:

Asistirane ventilacije (2)

Peritonealne dijalize (1)

Hemodijalize, hemofiltracije i srodnih tehnika (1)

Monitoriranje intrakranijskog tlaka (1)

III). Genetsko savjetovanje i savjetovanje prije prenatalne dijagnostike (3)

IV). Interpretacija biokemijskih nalaza uključujući razumijevanje analitičkih, fizioloških i

nutritivnih čimbenika koji utječu na rezultate. Laboratorijsko praćenje metaboličkih bolesti, odabir i korištenje biomarkera.

Aminokiseline (uključujući interpretaciju kromatograma)(3)

Neurotransmiteri i metaboliti biogenih amina (2)

Organske kiseline (uključujući interpretaciju rezultata plinske kromatografije sa spektrometrijom masa) (3)

Amonijak(3)

Intermedijarni metaboliti: glukoza, slobodne masne kiseline, laktat, ketoni(3)

Acidobazna ravnoteža i plinovi u krvi(3)

Inzulin i protuinzulinski hormoni (2)

Karnitin(3)

Profil acilkarnitina(3)

Glikozaminoglikani(2)

Oligosaharidi(2)

Lipidi i lipoproteini(2)

Peroksisomni enzimi i metaboliti (masne kiseline vrlo dugih lanaca, fitanat, itd.) (2)

Purini i pirimidini(2)

Vitamini, minerali i analiza ostalih nutritiva uključujući bakar i cink(2)

Kolesterol i ostali steroli(2)

Porfirini(2)

Enzimski testovi(1)

Rad sa staničnim kulturama(1)

V). Indikacija za testove opterećenja, njihovo izvođenje i interpretacija

Test gladovanja za poremećaje intermedijarnog metabolizma (3)

Alopurinolski test (3)

Glukagonski test (3)

Testovi za tzv. vitaminske ovisnosti (npr. test vitaminom B12za metilmalonsku acidemiju, test opterećenja tetrahidrobiopterinom) (3)

Testovi opterećenja proteinima, aminokiselinama, uljem (suncokretovo ulje), glukozom, fenilpropionskom kiselinom (3)

Test ishemije podlaktice (3)

VI). Interpretacija rezultata novorođenačkog skrininga (3)

VII). Biopsije- indikacije, planiranje i interpretacija testova dobivenih:

biopsijom kože (za kulturu fibroblasta i patohistološke analize) s izvođenjem(2)

biopsijom jetre (2)

biopsijom mišića (2)

ostalim biopsijama (2)

VIII). Indikacija za molekularno genetičke testove (uključujući sekvencioniranje egzoma i i druge metode sljedeće generacije sekvencioniranja) i njihova interpretacija(2)

IX). Praktični aspekti terapije dijetom, uključujući pisanje jelovnika:

Evaluacija unosa hrane (kalorija, makronutritiva i mikronutritiva) i potreba (3)

Dijeta s ograničenim unosom proteina i kontroliranim unosom aminokiselina (leucinoza, organske acidurije, fenilketonurija uključujući dijetu za trudnice) (3)

Dijeta s malim i vrlo malim unosom prirodnih masti (3)

Dijete bez galaktoze i fruktoze (3)

Ketogena dijeta (3)

Dijeta kod bolesti nakupljanja glikogena (3)

Dijeta u metaboličkim krizama i prijetećim metaboličkim krizama (3)

Nadomjestak elektrolita (za liječenje Fanconijevog sindroma) (3)

X). Prepoznavanje rezultata slikovnih pretraga karakterističnih za pojedine metaboličke bolesti (uključujući spektroskopiju) (2)

XI). Interpretacija psihološkog i neuropsihometrijskog testiranja. (2)

XII). Korištenje specifičnih internetskih baza podataka, specijaliziranih e-foruma, sudjelovanje u registrima bolesnika s rijetkim metaboličkim bolestima(2)

XIII). Kritička procjena literature iz područja metaboličkih bolesti , usmena priopćenja stručnih i znanstvenih rezultata i iskustava, organizacija podataka(2)

**C. PROFESIONALNO PONAŠANJE**

I). Uvažiti shvaćanje bolesti od strane pacijenta i njegove obitelji (3)

II). Razumjeti psihološki stres nakon dijagnoze metaboličke bolesti i vladati situacijom koju on može izazvati (3)

III). Razumjeti etničke i kulturološke razlike u poimanju metaboličke bolesti i vladati situacijom koja se može razviti iz tih razlika (3)

IV). Razumijevanje problema pacijenata i njihovih obitelji, koji boluju od progresivnih bolesti i bolesti kod kojih je teško predvidjeti tijek (npr. Leighova bolest) (3)

V). Rad u timu s ostalim stručnjecima koji skrbe za bolesnu djecu (multidisciplinarni timovi- osobito biokemičarima, dijetetičarima, genetičarima, psiholozima; dodatna edukacija, itd.) (3)

VI). Orijentiranost na potpuno rješavanje kliničkih problema u suradnji s domaćim i inozemnim partnerima (3)

VII). Spremnost na potporu u rješavanju socijalnih teškoća bolesika i obitelji nastalih zbog metaboličkih bolesti (3)

VIII.) Spremnost na inovativni pristup kliničkim problemima, zainteresiranost za klinička istraživanja (3)

Teorijska nastava organizirat će se kroz jedan tečaj trajne edukacije iz područja uže specijalizacije.

**Uvjeti za ustanovu u kojoj se provodi uža specijalizacija**

Ustanova mora ispunjavati uvjete iz članka 4. ili 5. Pravilnika o specijalističkom usavršavanju doktora medicine. U pogledu radnika uvjet je da imaju u radnom odnosu u punom radnom vremenu najmanje jednog doktora medicine specijalista uže specijalizacije bolesti metabolizma u pedijatriji ili bar jednog doktora medicine specijalista pedijatra užeg specijalista medicinske genetike s deset godina staža koji radi u ustrojbenoj jedinici za provođenje edukacije, koji je mentor.

Ustanova u kojoj se odvija dio programa uže specijalizacije u pedijatrijskim klinikama u trajanju od 18 mjeseci mora imati:

* + klinički odjel ili zavod namijenjen za zbrinjavanje djece s bolestima metabolizma, pedijatrijsku službu koja može u svako doba pružiti punu skrb djeci s metaboličkim bolestima, uključujući hitno zbrinjavanje životno ugroženih (intenzivna pedijatrijska skrb, pripremljene postupke i lijekove za suzbijanje hiperamonijemičnih kriza, ekstrakorporalna detoksikacija dijaliznim metodama, iskustvo u zbrinjavaju takvih bolesnika, hitno izvođenje specifičnih metaboličkih pretraga- analiza organskih kiselina, aminokiselina)
  + odjel (laboratorij) za dijagnostiku nasljednih metaboličkih bolesti u kojem se održavaju redoviti sastanci sa zdravstvenim radnicima magistrima medicinske biokemije i to jednom tjedno tijekom kojih se evaluiraju metabolički bolesnici
  + ambulantu za metaboličke bolesti djece
  + nutricionističku službu s iskustvom u osiguranju posebnih dijeta (niskoproteinske dijete, dijete sa smanjenom količinom pojedinih aminokiselina, dijete sa smanjenim udjelom masnih kiselina dugih lanaca) i s kojom klinički odjel ili zavod svakodnevno surađuje za bolničke i ambulantne bolesnike
  + ima dovoljan broj bolesnika s nasljednim metaboličkim bolestima kako bi se mogao zadovoljavajuće obaviti program uže specijalizacije, tj. godišnje se obavi ambulantno ili kroz odjel sljedeći minimalni broj pregleda: 150 s aminoacidopatijama (uključujući poremećaje ciklusa ureje), 100 s lizosomskim bolestima nakupljanja uključujući enzimsku nadomjesnu terapiju, 30 s organskim acidurijama, 30 s poremećajima metabolizma ugljikohidrata, 30 s poremećajima mitohondrijskog stvaranja energije, 30 s poremećajima beta-oksidacije i karnitinskog ciklusa, 30 drugih različitih nasljednih metaboličkih bolesti
* redovitu kontrolu kvalitete

**OBRAZAC PRAĆENJA NAPREDOVANJA U STJECANJU KOMPETENCIJA**

**IZ BOLESTI METABOLIZMA U PEDIJATRIJI**

(svjetlo sivo polje označava stupanj kompetentnosti do kojeg specijalizant mora napredovati)

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| **TEMA** | **STUPANJ NAPREDOVANJA** | | | **MENTOR** |
| **1** | **2** | **3** |
| Provjera vladanja općim kompetencijama iz programa specijalizacije iz pedijatrije |  |  |  |  |
| POSEBNE KOMPETENCIJE | Datum i potpis | | | Datum i potpis mentora |
| 1. **ZNANJA** |  |  |  |  |
| **I.** **Normalna fiziologija i biokemija, uključujući promjene tijekom djetinjstva** |  |  |  |  |
| 1. ravnoteža vode i elektrolita, potreba za energijom, proteinima, mastima i ugljikohidratima |  |  |  |  |
| 1. acido-bazna ravnoteža |  |  |  |  |
| 1. intermedijarni metabolizam, uključujući regulaciju glukoze u krvi i njezin transport te metabolički odgovor na gladovanje |  |  |  |  |
| 1. metabolizam piruvata i laktata |  |  |  |  |
| 1. ciklus ureje, nastajanje i eliminacija amonijaka |  |  |  |  |
| 1. metabolizam aminokiselina |  |  |  |  |
| 1. metabolizam organskih kiselina |  |  |  |  |
| 1. razgradnja i iskorištavanje masnih kiselina |  |  |  |  |
| 1. ciklus karnitina |  |  |  |  |
| 1. stvaranje energije u mitohondriju |  |  |  |  |
| 1. promet i metabolizam lipida i lipoproteina |  |  |  |  |
| 1. metabolizam sterola i žučnih kiselina |  |  |  |  |
| 1. funkcije i metabolizam lizosoma |  |  |  |  |
| 1. funkcije i metabolizam peroksisoma |  |  |  |  |
| 1. metabolizam purina i pirimidina |  |  |  |  |
| 1. metabolizam porfirina |  |  |  |  |
| 1. promet kalcija i fosfata, mineralizacija kostiju |  |  |  |  |
| 1. promet bilirubina |  |  |  |  |
| 1. promet elemenata u tragovima(osobito željezo, bakar, cink) |  |  |  |  |
| 1. relevantni aspekti metabolizma mozga uključujući neurotransmitore, uloga krvno-moždane barijere |  |  |  |  |
| 1. metabolizam u Golgijevom tjelešcu i endoplazmatskom retikulumu s naglaskom na glikozilaciji proteina |  |  |  |  |
| 1. biokemija enzima i njihova ekspresija u tkivima |  |  |  |  |
| **II. Bolesti metabolizma u pedijatriji** |  |  |  |  |
| 1. Poremećaji metabolizma aminokiselina i metabolizma peptida (fenilketonurija, homocistinurija, leucinoza, itd.) |  |  |  |  |
| 1. Poremećaji metabolizma organskih kiselina (propionska acidemija, metilmalonska acidemija, glutarna acidurija tipa 1,itd.) |  |  |  |  |
| 1. Hiperamonijemija i poremećaji ciklusa ureje |  |  |  |  |
| 1. Poremećaji metabolizma i transporta ugljikohidrata (glikogenoze, galaktozemija, fruktozemija, poremećaji glukoneogeneze, hiperinzulinizam, itd.) |  |  |  |  |
| 1. Poremećaji beta-oksidacije masnih kiselina |  |  |  |  |
| 1. Lizosomske bolesti (mukopolisaharidoze,oligosaharidoze, sfingolipidoze, cistinoza, itd.) |  |  |  |  |
| 1. Poremećaji lipoproteina i metabolizma lipida |  |  |  |  |
| 1. Peroksisomne bolesti (adrenoleukodistrofija, poremećaji biogeneze peroksisoma, itd.) |  |  |  |  |
| 1. Poremećaji mitohondrijskog stvaranja energije |  |  |  |  |
| 1. Poremećaji sinteze kreatina |  |  |  |  |
| 1. Poremećaji metabolizma purina i pirimidina |  |  |  |  |
| 1. Poremećaji metabolizma kalcija i fosfata, uključujući rahitis i osteoporozu |  |  |  |  |
| 1. Poremećaji metabolizma i transporta ketonskih tijela |  |  |  |  |
| 1. Poremećaji metabolizma metala (akrodermatitis enteropatija, hemokromatoze, Wilsonova bolest, Menkesov sindrom, itd.) |  |  |  |  |
| 1. Porfirije |  |  |  |  |
| 1. Poremećaji sinteze sterola i žučnih kiselina |  |  |  |  |
| 1. Poremećaji metabolizma vitamina (biotin, kobalamin, kalciferol, itd.) |  |  |  |  |
| 1. Poremećaji membranskog transporta |  |  |  |  |
| 1. Poremećaji glikozilacije |  |  |  |  |
| 1. Poremećaji vezivnog tkiva |  |  |  |  |
| **III. Načela liječenja metaboličkih bolesti** |  |  |  |  |
| 1. Liječenje lijekovima specifičnim za bolesti metabolizma, razumijevanje njihovog djelovanja i upotrebe u liječenju metaboličkih poremećaja. |  |  |  |  |
| 1. Enzimska nadomjesna terapija |  |  |  |  |
| 1. Transplantacija. Indikacije za transplantaciju jetre, hematopoetskih matičnih stanica i bubrega te dugoročno praćenje transplantiranih bolesnika. |  |  |  |  |
| 1. Načela *ex vivo* i *in vivo* transfera gena i njegovo značenje za nasljedne metaboličke poremećaje. |  |  |  |  |
| **IV. Prehrana** |  |  |  |  |
| 1. Tjelesne potrebe za proteinima, energijom, mastima, ugljikohidratima, vitaminima i mineralima nužnima za normalan rast i razvoj. |  |  |  |  |
| 1. Principi terapije dijetom uključujući i posljedice promjena unosa hranjivih tvari. Posljedice pothranjenosti i specifični deficiti pojedinih hranjivih tvari. |  |  |  |  |
| 1. Parenteralna prehrana |  |  |  |  |
| **V. Genetika** |  |  |  |  |
| 1. Mehanizam nasljeđivanja i razumijevanje molekularne genetike, uključujući mitohondrijsku DNA. |  |  |  |  |
| 1. Metode analize gena |  |  |  |  |
| 1. Razumijevanje načela prenatalne dijagnostike |  |  |  |  |
| **VI. Razvoj** |  |  |  |  |
| 1. Normalni intelektualni i psihološki razvoj |  |  |  |  |
| 1. Metode procjene kvocijenta razvoja i kvocijenta inteligencije, ponašanja i neurofizioloških funkcija |  |  |  |  |
| **VII. Kliničko istraživanje** |  |  |  |  |
| 1. Načela dobre kliničke prakse (engl. *Principles of Good Clinical Practice*) u kliničkim istraživanjima. |  |  |  |  |
| 1. Poznavanje strukture i tijeka kliničkih istraživanja |  |  |  |  |
| 1. **VJEŠTINE** |  |  |  |  |
| **I). Ocjena stanja i dijagnostička obrada metaboličkih uzroka sljedećih stanja** |  |  |  |  |
| 1. Akutna encefalopatija |  |  |  |  |
| 1. Neurološka bolest (uključujući mentalnu retardaciju, neurološko propadanje, konvulzije, poremećaje pokreta, itd.) |  |  |  |  |
| 1. Jetrena bolest, uključujući akutno zatajenje jetre |  |  |  |  |
| 1. Hepatosplenomegalija |  |  |  |  |
| 1. Kardiomiopatija |  |  |  |  |
| 1. Bolesti oka |  |  |  |  |
| 1. Nenapredovanje u tjelesnoj masi i zaostali rast |  |  |  |  |
| 1. Dismorfija |  |  |  |  |
| 1. Abnormalnosti skeleta |  |  |  |  |
| 1. Bolesti kože |  |  |  |  |
| 1. Bolesti bubrega uključujući i Fanconijev sindrom |  |  |  |  |
| 1. Miopatija |  |  |  |  |
| 1. Hiperamonijemija |  |  |  |  |
| 1. Hipoglikemija |  |  |  |  |
| 1. Acidoza (ketoacidoza, laktacidoza, i dr.) |  |  |  |  |
| **II). Hitna stanja i indikacija za upotrebu** |  |  |  |  |
| 1. Asistirane ventilacije |  |  |  |  |
| 1. Peritonealne dijalize |  |  |  |  |
| 1. Hemodijalize, hemofiltracije i srodnih tehnika |  |  |  |  |
| 1. Monitoriranje intrakranijskog tlaka |  |  |  |  |
| **III). Genetsko savjetovanje i savjetovanje prije prenatalne dijagnostike** |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |
| **IV). Interpretacija biokemijskih nalaza uključujući razumijevanje analitičkih, fizioloških i nutritivnih čimbenika koji utječu na rezultate. Laboratorijsko praćenje metaboličkih bolesti, odabir i korištenje biomarkera**. |  |  |  |  |
| 1. Aminokiseline |  |  |  |  |
| 1. Neurotransmiteri i metaboliti biogenih amina |  |  |  |  |
| 1. Organske kiseline (uključujući interpretaciju rezultata plinske kromatografije sa spektrometrijom masa) |  |  |  |  |
| 1. Amonijak |  |  |  |  |
| 1. Intermedijarni metaboliti: glukoza, slobodne masne kiseline, laktat, ketoni |  |  |  |  |
| 1. Acidobazna ravnoteža i plinovi u krvi |  |  |  |  |
| 1. Inzulin i protuinzulinski hormoni |  |  |  |  |
| 1. Karnitin |  |  |  |  |
| 1. Profil acilkarnitina |  |  |  |  |
| 1. Glikozaminoglikani |  |  |  |  |
| 1. Oligosaharidi |  |  |  |  |
| 1. Lipidi i lipoproteini |  |  |  |  |
| 1. Peroksisomni enzimi i metaboliti (masne kiseline vrlo dugih lanaca, fitanat, itd.) |  |  |  |  |
| 1. Purini i pirimidini |  |  |  |  |
| 1. Vitamini, minerali i analiza ostalih nutritiva uključujući bakar i cink |  |  |  |  |
| 1. Kolesterol i ostali steroli |  |  |  |  |
| 1. Porfirini |  |  |  |  |
| 1. Enzimski testovi |  |  |  |  |
| 1. Rad sa staničnim kulturama |  |  |  |  |
| **V). Indikacija za testove opterećenja, njihovo izvođenje i interpretacija** |  |  |  |  |
| 1. Test gladovanja za poremećaje intermedijarnog metabolizma |  |  |  |  |
| 1. Alopurinolski test |  |  |  |  |
| 1. Glukagonski test |  |  |  |  |
| 1. Testovi za tzv. vitaminske ovisnosti (npr. B12 test za metilmalonsku acidemiju) test opterećenaja tetrahidrobiopterinom |  |  |  |  |
| 1. Testovi opterećenja proteinima, aminokiselinama, uljem (suncokretovo ulje), glukozom, fenilpropionskom kiselinom |  |  |  |  |
| 1. Test ishemije podlaktice |  |  |  |  |
| **VI). Interpretacija rezultata novorođenačkog skrininga** |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |
| **VII). Biopsije- indikacije, planiranje i interpretacija testova dobivenih** |  |  |  |  |
| 1. biopsijom kože (za kulturu fibroblasta i patohistološke analize), s izvođenjem |  |  |  |  |
| 1. biopsijom jetre |  |  |  |  |
| 1. biopsijom mišića |  |  |  |  |
| 1. ostalim biopsijama |  |  |  |  |
| **VIII). Indikacija za molekularno genetičke testove (uključujući sekvencioniranje egzoma i i druge metode sljedeće generacije sekvencioniranja) i njihova interpretacija** |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |
| **IX). Praktični aspekti terapije dijetom** |  |  |  |  |
| 1. Evaluacija unosa hrane i potreba |  |  |  |  |
| 1. Dijeta s ograničenim unosom proteina i kontroliranim unosom aminokiselina (leucinoza, organske acidurije, fenilketonurija uključujući dijetu za trudnice, poremećaji ciklusa ureje) |  |  |  |  |
| 1. Dijeta s malim i vrlo malim unosom prirodnih masti |  |  |  |  |
| 1. Dijete bez galaktoze i fruktoze |  |  |  |  |
| 1. Ketogena dijeta |  |  |  |  |
| 1. Dijeta kod bolesti nakupljanja glikogena |  |  |  |  |
| 1. Dijeta u metaboličkim krizama i prijetećim metaboličkim krizama |  |  |  |  |
| 1. Nadomjestak elektrolita (za liječenje Fanconijevog sindroma) |  |  |  |  |
| **X). Prepoznavanje rezultata slikovnih pretraga karakterističnih za pojedine metaboličke bolesti (uključujući spektroskopiju)** |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |
| **XI). Interpretacija psihološkog i neuropsihometrijskog testiranja**. |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |
| **XII). Korištenje specifičnih internetskih baza podataka, specijaliziranih e-foruma, sudjelovanje u registrima bolesnika s rijetkim metaboličkim bolestima** |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |
| **XIII). kritička procjena literature iz područja metaboličkih bolesti , usmena priopćenja stručnih i znanstvenih rezultata i iskustava, organizacija podataka** |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |
| **C. PROFESIONALNO PONAŠANJE** |  |  |  |  |
| I). Uvažiti shvaćanje bolesti od strane pacijenta i njegove obitelji |  |  |  |  |
| II). Razumjeti psihološki stres nakon dijagnoze metaboličke bolesti |  |  |  |  |
| III). Razumjeti etničke i kulturološke razlike u poimanju metaboličke bolesti |  |  |  |  |
| IV). Razumijevanje problema pacijenata i njihovih obitelji, koji boluju od progresivnih bolesti i bolesti kod kojih je teško predvidjeti tijek (npr. Leighova bolest) |  |  |  |  |
| V). Rad u timu s ostalim stručnjecima koji skrbe za bolesnu djecu (multidisciplinarni timovi- osobito biokemičarima, dijetetičarima, genetičarima, psiholozima; dodatna edukacija, itd.) |  |  |  |  |
| VI). Orijentiranost na potpuno rješavanje kliničkih problema u suradnji s domaćim i inozemnim partnerima |  |  |  |  |
| VII). Spremnost na potporu u rješavanju socijalnih teškoća bolesnika i obitelji nastalih zbog metabolički bolesti |  |  |  |  |
| VIII.) Spremnost na inovativni pristup kliničkim problemima, zainteresiranost za klinička istraživanja |  |  |  |  |
| **Datum i potpis mentora kojim na završetku programa uže specijalizacije potvrđuje da je specijalizant uspješno završio program** |  | | | |