

Naziv uže specijalizacije	Bolesti metabolizma
Naziv koji se stječe polaganjem ispita iz uže specijalizacije	Specijalist pedijatrije- uži specijalist iz bolesti metabolizma
Trajanje uže specijalizacije	24 mjeseca. Od toga je godišnji odmor 60 dana. Ukoliko specijalizant nije u roku od 24 mjeseca savladao program trajanje se može produljiti za najviše 6 mjeseci.
Program uže specijalizacije	Program se odvija u <i>Referentnom centru za bolesti metabolizma djece</i> odnosno pod nadzorom Referentnog centra za bolesti metabolizma djece što znači najvećim dijelom u <i>Zavodu za bolesti metabolizma Klinike za pedijatriju Kliničkog bolničkog centra Zagreb</i> ili u nekom specijaliziranom inozemnom metaboličkom centru u kojem se koncentrira veći broj pedijatrijskih bolesnika s metaboličkim bolestima. Tijekom specijalizacije ovisno o pojavi specifičnih bolesnika s takvim potrebama program se diskontinuirano odvija i u <i>odjelu pedijatrijskog intenzivnog liječenja</i> i u <i>službi za dijetetiku</i> te do 1 mjesec dana u <i>Zavodima ili odjelima za bolesti metabolizma interne medicine</i>. U <i>laboratoriju za dijagnostiku nasljednih metaboličkih bolesti</i> provodi se kontinuirano 2 mjeseca, a u <i>kabinetu/odjelu za novorođenački skrining Republike Hrvatske</i> 1 mjesec. Program završava praktičnim i usmenim ispitom.
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. <i>Mentor</i> je voditelj Zavoda za bolesti metabolizma Referentnog centra za metaboličke bolesti djece RH. <i>Komentori</i> su osobe koje poučavaju i nadziru rad i osposobljavanje specijalizanta, a imenuje ih mentor ovisno o mjestu na kojem se obavlja odgovarajući dio specijalizacije. Popis znanja, vještina i stavova koji slijedi napravljen je prema preporukama <i>Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism</i> i može se naći na mrežnoj stranici: http://www.ssiem.org/centralstore/training/Training_Syllabus_Clinical_2006.pdf . Time se želi što je više moguće uskladiti program s odgovarajućim programima uže specijalizacije iz bolesti metabolizma u pedijatriji u zemljama Europske zajednice. S obzirom da je program na navedenoj stranici napravljen 2006. godine, program u ovom dokumentu osuđen je na informacijama iz radne verzije novog programa koji završava <i>Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism</i> . Dodatno

je u manjoj mjeri program uže specijalizacije u Hrvatskoj prilagođen osobitostima naše sredine.

Opće kompetencije sadržane u općim kompetencijama programa specijalizacije iz pedijatrije. Mentor je odgovoran za provjeru je li specijalizant stekao i ima li još kompetencije sadržane u općim kompetencijama programa specijalizacije iz pedijatrije i ukoliko to nije slučaj za njihovo dodatno stjecanje.

POSEBNE KOMPETENCIJE

Završetkom ovog dijela uže specijalizacije iz bolesti metabolizma specijalizant mora usvojiti:

A. Znanja

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

1. ravnoteža vode i elektrolita, potreba za energijom, proteinima, mastima i ugljikohidratima
2. acido-bazna ravnoteža
3. intermedijarni metabolizam, uključujući regulaciju glukoze u krvi i njezin transport te metabolički odgovor na gladovanje
4. metabolizam piruvata i laktata
5. ciklus ureje, nastajanje i eliminacija amonijaka
6. metabolizam aminokiselina
7. metabolizam organskih kiselina
8. razgradnja i iskorištavanje masnih kiselina
9. ciklus karnitina
10. stvaranje energije u mitohondriju
11. promet i metabolizam lipida i lipoproteina
12. metabolizam sterola i žučnih kiselina
13. funkcije i metabolizam lizosoma
14. funkcije i metabolizam peroksisoma
15. metabolizam purina i pirimidina

16. metabolizam porfirina
17. promet kalcija i fosfata, mineralizacija kostiju
18. promet bilirubina
19. promet elemenata u tragovima (osobito željezo, bakar, cink)
20. relevantni aspekti metabolizma mozga uključujući neurotransmitore, uloga krvno-moždane barijere
21. metabolizam u Golgijevom tjelešcu i endoplazmatskom retikulumu s naglaskom na glikozilaciji proteina
22. biokemija enzima i njihova ekspresija u tkivima

II). Bolesti metabolizma u pedijatriji

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

1. Poremećaji metabolizma aminokiselina i metabolizma peptida (fenilketonurija, homocistinurija, leucinoza, itd.)
2. Poremećaji metabolizma organskih kiselina (propionska acidemija, metilmalonska acidemija, glutarna acidurija tipa 1, itd.)
3. Hiperamonijemija i poremećaji ciklusa ureje
4. Poremećaji metabolizma i transporta ugljikohidrata (glikogenoze, galaktozemija, fruktozemija, poremećaji glukoneogeneze, hiperinzulinizam, itd.)
5. Poremećaji oksidacije masnih kiselina (srednjelančanih, dugolančanih, itd.)
6. Lizosomske bolesti (mukopolisaharidoze, oligosaharidoze, sfingolipidoze, cistinoza, itd.)
7. Poremećaji lipoproteina i metabolizma lipida
8. Peroksisomske bolesti (adrenoleukodistrofija, poremećaji biogeneze peroksisoma, itd.)
9. Poremećaji mitohondrijskog stvaranja energije
10. Poremećaji sinteze kreatina
11. Poremećaji metabolizma purina i pirimidina
12. Poremećaji metabolizma kalcija i fosfata, uključujući rahitis i osteoporozu
13. Poremećaji metabolizma i transporta ketonskih tijela
14. Poremećaji metabolizma metala (akrodermatitis enteropatija, hemokromatoze, Wilsonova bolest, Menkesov sindrom, itd.)

15. Porfirije
16. Poremećaji sinteze sterola i žučnih kiselina
17. Poremećaji metabolizma vitamina (biotin, kobalamin, kalciferol, itd.)
18. Poremećaji membranskog transporta
19. Poremećaji glikozilacije
20. Poremećaji vezivnog tkiva

III) Načela liječenja metaboličkih bolesti

1. Liječenje lijekovima specifičnim za bolesti metabolizma, razumijevanje njihovog djelovanja i upotrebe u liječenju metaboličkih poremećaja.
2. Enzimska nadomjesna terapija
3. Transplantacija. Indikacije za transplantaciju jetre, hematopoetskih matičnih stanica i bubrega te dugoročno praćenje transplantiranih bolesnika.
4. 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.
2. Principi terapije dijetom uključujući i posljedice promjena unosa hranjivih tvari. Posljedice pothranjenosti i specifični deficiti pojedinih hranjivih tvari.
3. Parenteralna prehrana

V.) Genetika

1. Mehanizam nasljeđivanja i razumijevanje molekularne genetike, uključujući mitohondrijsku DNA.
2. Metode analize gena

3. Razumijevanje načela prenatalne dijagnostike

VI.) Razvoj

1. Normalni intelektualni i psihološki razvoj
2. 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.
2. Poznavanje strukture i tijeka kliničkih istraživanja

B. Vještine

I). Ocjena stanja i dijagnostička obrada metaboličkih uzroka sljedećih stanja:

1. Akutna encefalopatija
2. Neurološka bolest (uključujući mentalnu retardaciju, neurološko propadanje, konvulzije, poremećaje pokreta, itd.)
3. Jetrena bolest, uključujući akutno zatajenje jetre
4. Hepatosplenomegalija
5. Kardiomiopatija
6. Bolesti oka
7. Nenapredovanje u tjelesnoj masi i zaostali rast
8. Dismorfija
9. Abnormalnosti skeleta
10. Bolesti kože

	11. Bolesti bubrega uključujući i Fanconijev sindrom 12. Miopatija 13. Hiperamonijemija 14. Hipoglikemija 15. Acidoza (ketoacidoza, laktacidoza, i dr.) II). Hitna stanja i indikacija za upotrebu: 1. Asistirane ventilacije 2. Peritonealne dijalize 3. Hemodijalize, hemofiltracije i srodnih tehnika 4. 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 2. Neurotransmiteri i metaboliti biogenih amina 3. Organske kiseline (uključujući interpretaciju rezultata plinske kromatografije sa spektrometrijom masa) 4. Amonijak 5. Intermedijarni metaboliti: glukoza, slobodne masne kiseline, laktat, ketoni 6. Acidobazna ravnoteža i plinovi u krvi 7. Protuinzulinski hormoni 8. Karnitin 9. Profil acilkarnitina 10. Glikozaminoglikani
--	---

11. Oligosaharidi
12. Lipidi i lipoproteini
13. Peroksisomni enzimi i metaboliti (masne kiseline vrlo dugih lanaca, fitanat, itd.)
14. Purini i pirimidini
15. Vitamini, minerali i analiza ostalih nutritiva uključujući bakar i cink
16. Kolesterol i ostali steroli
17. Porfirini
18. Enzimski testovi
19. Rad sa staničnim kulturama

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

1. Test gladovanja za poremećaje intermedijarnog metabolizma
2. Alopurinolski test
3. Glukagonski test
4. Testovi za tzv. vitaminske ovisnosti (npr. B12 test za metilmalonsku acidemiju) test opterećenaja tetrahidrobiopterinom
5. Testovi opterećenja proteinima, aminokiselinama, uljem (suncokretovo ulje), glukozom, fenilpropionskom kiselinom
6. 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
- 2.biopsijom jetre
- 3.biopsijom mišića

	4.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 2. 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 4. Dijete bez galaktoze i fruktoze 5. Ketogena dijeta 6. Dijeta kod bolesti nakupljanja glikogena 7. Dijeta u metaboličkim krizama i prijetećim metaboličkim krizama 8. 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. Stavovi
--	---

	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 metaboličke bolesti VIII.) Spremnost na inovativni pristup kliničkim problemima, zainteresiranost za klinička istraživanja
Uvjeti za ustanovu u kojoj se provodi uža specijalizacija	Ustanova mora ispunjavati uvjete iz članka 4. ili 5. Pravilnika o specijalističkom usavršavanju doktora medicine. Jedino se mijenja 5. uvjet članka 4 i 3. uvjet članka 5 u: - imaju u radnom odnosu s punim radnim vremenom jednog doktora medicine specijalista uže specijalizacije za koju se specijalizant usavršava s najmanje pet godina specijalističkoga staža, . Dijelovi uže specijalizacije mogu se obavljati i u ustanovama (uključujući suradne ustanove) koje ne zadovoljavaju uvjete iz članka 4. ili 5. Pravilnika o spec. usavršavanju doktora medicine ukoliko postoje potrebe za stjecanjem određenih kompetencija koje se u njima mogu steći, a osobito ukoliko ih nije moguće steći u drugim ustanovama. O mjestu gdje će se obavljati pojedini dio uže specijalizacije odlučuje mentor, a u okvirima zadanog u rubrici „Program uže specijalizacije“

**OBRAZAC PRAĆENJA NAPREDOVANJA U STJECANJU KOMPETENCIJA
IZ BOLESTI METABOLIZMA**

TEMA	STUPANJ NAPREDOVANJA			GLAVNI MENTOR .
	1	2	3	
Provjera vladanja općim kompetencijama iz programa specijalizacije iz pedijatrije			x	

POSEBNE KOMPETENCIJE	Datum i potpis mentora			Datum i potpis
A. ZNANJA				
I. Normalna fiziologija i biokemija, uključujući promjene tijekom djetinjstva				
1. ravnoteža vode i elektrolita, potreba za energijom, proteinima, mastima i ugljikohidratima			X	
2. acido-bazna ravnoteža			X	
3. intermedijarni metabolizam, uključujući regulaciju glukoze u krvi i njezin transport te metabolički odgovor na gladovanje			X	
4. metabolizam piruvata i laktata			X	
5. ciklus ureje, nastajanje i eliminacija amonijaka			X	
6. metabolizam aminokiselina			X	
7. metabolizam organskih kiselina			X	
8. razgradnja i iskorištavanje masnih kiselina			X	
9. ciklus karnitina			X	
10. stvaranje energije u mitohondriju			X	
11. promet i metabolizam lipida i lipoproteina			X	

12. metabolizam sterola i žučnih kiselina			X	
13. funkcije i metabolizam lizosoma			X	
14. funkcije i metabolizam peroksisoma			X	
15. metabolizam purina i pirimidina			X	
16. metabolizam porfirina			X	
17. promet kalcija i fosfata, mineralizacija kostiju			X	
18. promet bilirubina			X	
19. promet elemenata u tragovima(osobito željezo, bakar, cink)			X	
20. relevantni aspekti metabolizma mozga uključujući neurotransmitore, uloga krvno-moždane barijere			X	
21. metabolizam u Golgijevom tjelešcu i endoplazmatskom retikulumu s naglaskom na glikozilaciji proteina			X	
22. biokemija enzima i njihova ekspresija u tkivima		X		
II. Bolesti metabolizma u pedijatriji				
1. Poremećaji metabolizma aminokiselina i metabolizma peptida (fenilketonurija, homocistinurija, leucinoza, itd.)			X	
2. Poremećaji metabolizma organskih kiselina (propionska acidemija, metilmalonska acidemija,			X	

glutarna acidurija tipa 1, itd.)				
3. Hiperamonijemija i poremećaji ciklusa ureje			X	
4. Poremećaji metabolizma i transporta ugljikohidrata (glikogenoze, galaktozemija, fruktozemija, poremećaji glukoneogeneze, hiperinzulinizam, itd.)			X	
5. Poremećaji beta-oksidacije masnih kiselina			X	
6. Lizosomske bolesti (mukopolisaharidoze, oligosaharidoze, sfingolipidoze, cistinoza, itd.)			X	
7. Poremećaji lipoproteina i metabolizma lipida			X	
8. Peroksisomne bolesti (adrenoleukodistrofija, poremećaji biogeneze peroksisoma, itd.)			X	
9. Poremećaji mitohondrijskog stvaranja energije			X	
10. Poremećaji sinteze kreatina			X	
11. Poremećaji metabolizma purina i pirimidina			X	
12. Poremećaji metabolizma kalcija i fosfata, uključujući rahitis i osteoporozu			X	
13. Poremećaji metabolizma i transporta ketonskih tijela			X	
14. Poremećaji metabolizma metala (akrodermatitis enteropatija, hemokromatoze, Wilsonova bolest,			X	

Menkesov sindrom, itd.)				
15. Porfirije			X	
16. Poremećaji sinteze sterola i žučnih kiselina			X	
17. Poremećaji metabolizma vitamina (biotin, kobalamin, kalciferol, itd.)			X	
18. Poremećaji membranskog transporta			X	
19. Poremećaji glikozilacije			X	
20. Poremećaji vezivnog tkiva			X	
III. Načela liječenja metaboličkih bolesti				
1. Liječenje lijekovima specifičnim za bolesti metabolizma, razumijevanje njihovog djelovanja i upotrebe u liječenju metaboličkih poremećaja.			X	
2. Enzimska nadomjesna terapija			X	
3. Transplantacija. Indikacije za transplantaciju jetre, hematopoetskih matičnih stanica i bubrega te dugoročno praćenje transplantiranih bolesnika.		X		
4. Načela <i>ex vivo</i> i <i>in vivo</i> transfera gena i njegovo značenje za nasljedne metaboličke poremećaje.	X			
IV. Prehrana				

1. Tjelesne potrebe za proteinima, energijom, mastima, ugljikohidratima, vitaminima i mineralima nužnima za normalan rast i razvoj.			X	
2. Principi terapije dijetom uključujući i posljedice promjena unosa hranjivih tvari. Posljedice pothranjenosti i specifični deficiti pojedinih hranjivih tvari.			X	
3. Parenteralna prehrana			X	
V. Genetika				
1. Mehanizam nasljeđivanja i razumijevanje molekularne genetike, uključujući mitohondrijsku DNA.			X	
2. Metode analize gena	X			
3. Razumijevanje načela prenatalne dijagnostike			X	
VI. Razvoj				
1. Normalni intelektualni i psihološki razvoj			X	
2. Metode procjene kvocijenta razvoja i kvocijenta inteligencije, ponašanja i neurofizioloških funkcija		X		
VII. Kliničko istraživanje				
1. Načela dobre kliničke prakse (engl. <i>Principles of Good Clinical Practice</i>) u kliničkim istraživanjima.			X	

2. Poznavanje strukture i tijeka kliničkih istraživanja		X		
B. VJEŠTINE				
D). Ocjena stanja i dijagnostička obrada metaboličkih uzroka sljedećih stanja				
1. Akutna encefalopatija			X	
2. Neurološka bolest (uključujući mentalnu retardaciju, neurološko propadanje, konvulzije, poremećaje pokreta, itd.)			X	
3. Jetrena bolest, uključujući akutno zatajenje jetre			X	
4. Hepatosplenomegalija			X	
5. Kardiomiopatija			X	
6. Bolesti oka			X	
7. Nenapredovanje u tjelesnoj masi i zaostali rast			X	
8. Dismorfija			X	
9. Abnormalnosti skeleta			X	
10. Bolesti kože			X	
11. Bolesti bubrega uključujući i Fanconijev sindrom			X	
12. Miopatija			X	

13. Hiperamonijemija			X	
14. Hipoglikemija			X	
15. Acidoza (ketoacidoza, laktacidoza, i dr.)			X	
II). Hitna stanja i indikacija za upotrebu				
1. Asistirane ventilacije		X		
2. Peritonealne dijalize	X			
3. Hemodijalize, hemofiltracije i srodnih tehnika	X			
4. Monitoriranje intrakranijskog tlaka	X			
III). Genetsko savjetovanje i savjetovanje prije prenatalne dijagnostike			X	
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		X		
2. Neurotransmiteri i metaboliti biogenih amina		X		
3. Organske kiseline (uključujući interpretaciju rezultata plinske kromatografije sa spektrometrijom masa)			X	
4. Amonijak			X	
5. Intermedijarni metaboliti: glukoza, slobodne masne			X	

kiseline, laktat, ketoni				
6. Acidobazna ravnoteža i plinovi u krvi			X	
7. Inzulin i protuinzulinski hormoni		X		
8. Karnitin			X	
9. Profil acilkarnitina			X	
10. Glikozaminoglikani		X		
11. Oligosaharidi		X		
12. Lipidi i lipoproteini		X		
13. Peroksisomni enzimi i metaboliti (masne kiseline vrlo dugih lanaca, fitanat, itd.)		X		
14. Purini i pirimidini		X		
15. Vitamini, minerali i analiza ostalih nutritiva uključujući bakar i cink		X		
16. Kolesterol i ostali steroli		X		
17. Porfirini		X		
18. Enzimski testovi	X			
19. Rad sa staničnim kulturama	X			
V). Indikacija za testove opterećenja, njihovo izvođenje i interpretacija				

1. Test gladovanja za poremećaje intermedijarnog metabolizma			X	
2. Alopurinolski test			X	
3. Glukagonski test			X	
4. Testovi za tzv. vitaminske ovisnosti (npr. B12 test za metilmalonsku acidemiju) test opterećenaja tetrahidrobiopterinom			X	
5. Testovi opterećenja proteinima, aminokiselinama, uljem (suncokretovo ulje), glukozom, fenilpropionskom kiselinom			X	
6. Test ishemije podlaktice			X	
VI). Interpretacija rezultata novorođenačkog skrininga			X	
VII). Biopsije- indikacije, planiranje i interpretacija testova dobivenih				
1.biopsijom kože (za kulturu fibroblasta i patohistološke analize), s izvođenjem		X		
2.biopsijom jetre		X		
3.biopsijom mišića		X		
4.ostalim biopsijama		X		
VIII). Indikacija za molekularno genetičke testove (uključujući sekvencioniranje egzoma i i druge metode		X		

sljedeće generacije sekvencioniranja) i njihova interpretacija				
IX). Praktični aspekti terapije dijetom				
1. Evaluacija unosa hrane i potreba			X	
2. Dijeta s ograničenim unosom proteina i kontroliranim unosom aminokiselina (leucinoza, organske acidurije, fenilketonurija uključujući dijetu za trudnice, poremećaji ciklusa ureje)			X	
3. Dijeta s malim i vrlo malim unosom prirodnih masti			X	
4. Dijete bez galaktoze i fruktoze			X	
5. Ketogena dijeta			X	
6. Dijeta kod bolesti nakupljanja glikogena			X	
7. Dijeta u metaboličkim krizama i prijetećim metaboličkim krizama			X	
8. Nadomjestak elektrolita (za liječenje Fanconijevog sindroma)			X	
X). Prepoznavanje rezultata slikovnih pretraga karakterističnih za pojedine metaboličke bolesti (uključujući spektroskopiju)		X		
XI). Interpretacija psihološkog i neuropsihometrijskog testiranja.		X		

XII). Korištenje specifičnih internetskih baza podataka, specijaliziranih e-foruma, sudjelovanje u registrima bolesnika s rijetkim metaboličkim bolestima			X	
XIII). kritička procjena literature iz područja metaboličkih bolesti , usmena priopćenja stručnih i znanstvenih rezultata i iskustava, organizacija podataka		X		
C. STAVOVI				
I). Uvažiti shvaćanje bolesti od strane pacijenta i njegove obitelji			X	
II). Razumjeti psihološki stres nakon dijagnoze metaboličke bolesti			X	
III). Razumjeti etničke i kulturološke razlike u poimanju metaboličke bolesti			X	
IV). Razumijevanje problema pacijenata i njihovih obitelji, koji boluju od progresivnih bolesti i bolesti kod kojih je teško predvidjeti tijek (npr. Leighova bolest)			X	
V). Rad u timu s ostalim stručnjecima koji skrbe za bolesnu djecu (multidisciplinarni timovi- osobito biokemičarima, dijetetičarima, genetičarima, psiholozima; dodatna edukacija, itd.)			X	
VI). Orijentiranost na potpuno rješavanje kliničkih problema u suradnji s domaćim i inozemnim partnerima			X	
VII). Spremnost na potporu u rješavanju socijalnih teškoća bolesnika i obitelji nastalih zbog metabolički bolesti			X	
VIII.) Spremnost na inovativni pristup kliničkim problemima, zainteresiranost za klinička istraživanja			X	