

KONSULTANT KRAJOWY W DZIEDZINIE PEDIATRII METABOLICZNEJ

Dr hab. n. med. Jolanta Sykut-Cegielska, Prof. IMiD

Instytut Matki i Dziecka

Klinika Wrodzonych Wad Metabolizmu i Pediatrii

Zakład Badań Przesiewowych i Diagnostyki Metabolicznej

01-211 Warszawa, ul. Kasprzaka 17A, p. 215, tel. 22 32 77 375, fax 22 32 77 043, tel. kom. 519 517 104

e-mail: jolanta.cegielska@imid.med.pl, www.pediatriametaboliczna.pl

L.dz. KK/0-73/PM/43/18

Warszawa, dnia 04.12.2018

Pan
Jakub Berezowski
Dyrektor Departamentu
Nauki i Szkolnictwa Wyższego
Ministerstwo Zdrowia

Dotyczy: NSK.841.50.2018.88

Szanowny Panie Dyrektorze,

W odpowiedzi na pismo poniżej przedstawiam moją opinię również jako Przewodnicząca Zarządu Polskiego Towarzystwa Wrodzonych Wad Metabolizmu, Kierownik Kliniki Wrodzonych Wad Metabolizmu i Pediatrii Instytutu Matki i Dziecka oraz Członek Korespondent w SSIEM (*the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism*) na Polskę, Węgry i Rosję.

Pediatria metaboliczna (PM) została cztery lata temu wydzielona z pediatrii ogólnej i w mojej opinii powinna taką pozostać jako podspecjalizacja w pediatrii, co nie oznacza ponownego włączenia PM do pediatrii ogólnej. Połączenie PM z pediatrią stanowiłoby krok wstecz w systemie służby zdrowia.

Wyodrębnienie pediatrii metabolicznej jako podspecjalizacji po pediatrii przynosi wiele korzyści, w tym w szczególności:

- a) ewidentnie poprawia jakość i efektywność opieki nad pacjentami w wrodzonych wadami metabolizmu,

- b) zwiększa wiedzę o tych rzadkich chorobach wśród lekarzy pediatrów, a także innych specjalności,
- c) chorzy zidentyfikowani poprzez badania przesiewowe noworodków metodą tandemowej spektrometrii mas (obecnie w kierunku 28 różnych chorób), całkowicie finansowanego z budżetu Ministerstwa Zdrowia, pozostają pod właściwą opieką profesjonalistów. Rozszerzanie badań przesiewowych noworodków jako realizacja programu polityki zdrowotnej państwa, wiąże się z rosnącą liczbą wykrywanych pacjentów wymagających specjalistycznej opieki.
- d) umożliwia roztoczenie profesjonalnej opieki nad pacjentami w pobliżu ich miejsca zamieszkania,
- e) pozwala na rozpoczęcie kształcenia lekarzy medycyny dorosłych w dziedzinie medycyny metabolicznej. Obecnie specjaliści pediatrii metabolicznej także zajmują się bezpośrednio lub koordynują opiekę nad dorosłymi pacjentami z wrodzonymi wadami metabolizmu.

Wydzielenie pediatrii metabolicznej (z ang. *Paediatric Metabolic Medicine*) jako oddzielnej dziedziny jest zgodne z zaleceniami międzynarodowego towarzystwa *the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism*, *European Board of Paediatrics* oraz dokumentu "A Framework of Competences for Level 3 Training in Paediatric Inherited Metabolic Medicine" wydanego przez Royal College of Paediatrics and Child Health w Wielkiej Brytanii. W Polsce szkolenie specjalizacyjne w dziedzinie PM jest realizowane wg sylabusów opracowanych na podstawie powyższych dokumentów.

W Europie nadzór nad szkoleniem specjalizacyjnym w dziedzinie pediatrii metabolicznej sprawuje *ETAC (Education and Training Advisory Committee)* - organ SSIEM, który rekomenduje utrzymanie wysokich standardów w zakresie przedmiotowej specjalizacji; opinia ETAC o bieżącej realizacji specjalizacji PM w Polsce w toku.

PM obejmuje około 2 tysiące różnych wrodzonych wad metabolizmu tj. rzadkich genetycznie uwarunkowanych chorób, polegających na zaburzeniu metabolizmu białek, tłuszczów lub węglowodanów. Choć są to choroby rzadkie, ogółem liczba pacjentów z ich rozpoznaniem jest znaczna. Są to schorzenia wrodzone, przewlekłe, wymagają właściwego postępowania terapeutycznego i kontroli przez całe życie pacjentów – wielu z nich będąc odpowiednio leczonymi podejmuje pracę zawodową, zakłada rodziny, ma zdrowe dzieci.

Choroby te wykazują heterogenność w zakresie etiopatogenezy, patomechanizmów, obrazu i przebiegu klinicznego oraz metod diagnostycznych i terapeutycznych, a także sposobów monitorowania i odległych powikłań. Wrodzone wady metabolizmu to najczęściej choroby wielonarządowe, dlatego ich diagnostyka i leczenie wymaga znajomości w zasadzie wszystkich dziedzin medycyny, a głównie neurologii, hepatologii, kardiologii czy endokrynologii oraz zdolności holistycznego spojrzenia na problemy zdrowotne pacjenta.

Tak więc nie jest zasadne, a nawet wręcz byłoby szkodliwe, przeniesienie PM do katalogu umiejętności zawodowych. W mojej opinii oczywiste jest, że tak jak pediatrii nie można nazwać umiejętnością, tak i PM nie można określić jako zaledwie umiejętność. Dodatkowo zamiana PM ze specjalizacji w umiejętność niewątpliwie spowodowałaby znaczne zmniejszenie zainteresowania dziedziną PM ze strony lekarzy, co z kolei odbiłoby się na jakości opieki nad pacjentami z wrodzonymi wadami metabolizmu. Aktualnie, gdy w Polsce wykrywanych jest tylko w samych badaniach przesiewowych noworodków prawie 200 nowych pacjentów w każdym roku, a ogólna liczba chorych w kraju wymagających profesjonalnej opieki lekarskiej specjalisty pediatrii metabolicznej wynosi kilka tysięcy, zaniechanie szkoleń specjalizacyjnych z PM i brak specjalistów PM może stanowić realne zagrożenie dla bezpieczeństwa pacjentów z wrodzonymi wadami metabolizmu – chorobami powszechnie bardzo mało znanymi.

2 porażaniem

KONSULTANT KRAJOWY

w dziedzinie
pediatrii metabolicznej

prof. nadzw. dr hab. n. med.
Jolanta Sykut - Cegielska