

Anforderungen zur Weiterbildung in Pädiatrischer Metabolischer Medizin (PMM)

(Erarbeitet von H.G. Koch, P. Burgard, U. Wendel)

Die „Weiterbildungskommission“ der APS macht für den Erwerb der Zusatzweiterbildung in Spezieller Pädiatrischer Stoffwechselmedizin in enger Anlehnung an die Vorgaben **des EU-Weiterbildungsprogramms in Paediatric Metabolic Medicine** die folgenden Vorschläge:

Zum Erwerb der Zusatzweiterbildung in Spezieller Pädiatrischer Stoffwechselmedizin ist grundsätzlich eine zweiteilige Weiterbildung erforderlich:

1. Eine 2-jährige praktische Weiterbildung vor Ort in einem Weiterbildungszentrum
2. Die Teilnahme an strukturierten theoretischen Weiterbildungskursen im Umfang von 2 x 40 Stunden.

Anforderung an ein Weiterbildungszentrum

1. Als Weiterbildungszentrum kann eine einzelne Einrichtung oder eine Gruppe von sich ergänzenden Einrichtungen fungieren, von denen mindestens eine als Einrichtung der Maximalversorgung eingeordnet ein muss.
2. Ein Weiterbildungszentrum muss alle Kernmodule (s. unten) der Weiterbildung abdecken.
3. Ein Weiterbildungszentrum hat einen Leiter, der für die Koordinierung der lokalen Weiterbildungsmaßnahmen verantwortlich ist.
4. Jedes Weiterbildungszentrum muss mindestens 2 Ausbilder (Lehrer) in Pädiatrischer Stoffwechselmedizin vorhalten.
5. Zusätzlich ist ein externer Ausbilder (Lehrer) als Tutor der Weiterbildung zu benennen. Dieser hat eine Aufsichtsfunktion für die ordnungsgemäße Weiterbildung.
6. Ein auf die biochemische und molekulargenetische Analytik spezieller pädiatrischer Stoffwechselmedizin ausgerichtetes Labor (Stoffwechsellabor) sowie mindestens eine ausgebildete Fachkraft für Diätetik und ein Diplom-Psychologe müssen vorhanden sein.
7. Die Zusammenarbeit mit der pädiatrischen Kardiologie, Neurologie, Nephrologie, Gastroenterologie, Intensivmedizin sowie mit der Neonatologie muss gegeben sein.
8. Es muss die Kooperation mit den nicht-pädiatrischen Abteilungen für Anästhesie, Radiologie und Bildgebung, Nuklearmedizin sowie Chirurgie gewährleistet sein.
9. Eine Einbindung in wissenschaftliche Projekte auf dem Gebiet pädiatrischer Stoffwechselstörungen muss gegeben sein. Publikationsleistung wird erwartet.
10. Das Weiterbildungszentrum muss sicherstellen, dass sich Weiterzubildende in den 2 Jahren ihrer Weiterbildung mit der einer vollen Anstellung entsprechenden Wochenstundentätigkeit ausschließlich den Aufgaben der pädiatrischen Stoffwechselmedizin widmen können.

11. Im Weiterbildungszentrum müssen wöchentliche Fortbildungsveranstaltungen auf dem Gebiet der pädiatrischen Stoffwechselmedizin (Klinikfortbildungen, Seminare, Journal Club) angeboten werden.
12. Im Weiterbildungszentrum müssen aktuelle Lehrbücher und Monographien aus dem Fachgebiet unmittelbar verfügbar sein und eine Bibliothek mit umfassender Literatur sowie elektronischem Literaturservice (Medline etc.) muss leicht zugänglich sein.
13. Die Anerkennung (Akkreditierung) als Weiterbildungszentrum erfolgt nach dessen Bewerbung um Anerkennung bei der nationalen Fachgesellschaft - hier bei der APS in der DGKJM - nach Annahme der Bewerbung und Visitation durch **das Education and Training Advisory Committee (ETAC)**. Der Anerkennungsprozess ist durch das ETAC der SSIEM festgelegt.

Kernmodule der Weiterbildung sind:

Störungen im Stoffwechsel der Aminosäuren und organischen Säuren
Hyperammonämien und Harnstoffzyklusstörungen
Kohlenhydratstoffwechselstörungen
Störungen der Fettsäureoxidation
Lysosmale Speicherkrankheiten
Störungen des Lipidstoffwechsels, Dyslipidämien
Peroxisomale Krankheiten
Kongenitale Laktazidosen

Anforderungen an die Ausbilder in PMM

Jedes Weiterbildungszentrum muss mindestens 2 Lehrer (Ausbilder) vorhalten, die sich gegenseitig vertreten können. Der Leiter des Weiterbildungszentrums muss über eine mindestens 10-jährige Erfahrung in der pädiatrischen Stoffwechselmedizin verfügen, wobei mindestens 60 % der Tätigkeit auf die Stoffwechselmedizin entfallen mußten. In Zukunft muß eine entsprechende Akkreditierung vorgewiesen werden. Eine Übergangsregelung ist vorgesehen. Zusätzliche Lehrer (mindestens 1 weiterer) sollen über eine mindestens 5-jährige Erfahrung mit ebenfalls mindestens 60 % Tätigkeit in der pädiatrischen Stoffwechselmedizin verfügen. Die Ausbilder müssen ihre derzeitige klinisch-wissenschaftlich aktive Tätigkeit in der pädiatrischen Stoffwechselmedizin durch Publikationen belegen.

Die Lehrer arbeiten mit den Weiterzubildenden auf der Basis der Weiterbildungsordnung einen Katalog der zu erbringenden Leistungen (Pflichtenheft) aus. In einem Weiterbildungszentrum darf die Anzahl der Weiterzubildenden die Anzahl der Lehrer nicht überschreiten. Ein externer Lehrer wird als Tutor der Weiterbildung benannt. Alle 3 Monate erfolgt eine Besprechung des Weiterzubildenden mit den Lehrern bezüglich der bereits erbrachten und noch zu erbringenden Anforderungen. Während der Weiterbildung ist die Tätigkeit in der pädiatrischen Stoffwechselmedizin in einem Arbeitsbericht (Logbuch) zu dokumentieren. Dieser Arbeitsbericht beinhaltet die Epikrisen der selbständig betreuten ambulanten und stationären Patienten.

Anforderungen an die Weiterzubildenden

Voraussetzung für die Aufnahme der Weiterbildung in PMM ist die abgeschlossene Weiterbildung in der Pädiatrie.

Pro Ausbildungsjahr ist die aktive Teilnahme an mindestens einer nationalen und einer internationalen Fachtagung für pädiatrische Stoffwechselmedizin erforderlich. Die aktive Teilnahme ist durch mindestens 2 Beiträge zu dokumentieren, die ebenfalls Bestandteil des Arbeitsberichtes sind.

Die Weiterbildung in pädiatrischer Stoffwechselmedizin wird begleitet von einem theoretischen Weiterbildungskurs, das in Seminaren der APS angeboten wird. Hierbei sind 80 Stunden abzuleisten. Die Zertifikate, dieser Seminare sind ebenfalls Bestandteil des Arbeitsberichts. Entsprechend dem Pflichtenheft sind Vorträge, Fallkonferenzen, Seminare, Studentenunterricht und die Veröffentlichung einer Originalarbeit in einer internationalen Fachzeitschrift durchzuführen.

Theoretischer Weiterbildungskurs

Die theoretische Weiterbildung wird in zwei Blöcken abgehalten. Das volle Programm wiederholt sich in zweijährigem Turnus. Die Teilnahme ist für die Weiterzubildenden obligatorisch. Am Ende jedes Blockes wird eine Prüfung über die vermittelten Inhalte durchgeführt. Prüfer werden durch die APS eingesetzt. Die Kurse sind nach den durch das Education and Training Advisory Committee (ETAC) der SSIEM publizierten Richtlinien zu planen und von dem ETAC als geeignet anzuerkennen.

Die Teilnehmerzahl ist auf 20 begrenzt. Bis zum Erreichen der Teilnehmer-Höchstzahl können auch solche Kollegen/innen auf ihre Bewerbung hin teilnehmen, die sich nicht in der Weiterbildung befinden. Die Vergabe dieser Plätze erfolgt entsprechend der Vorkenntnisse und Eignung der Bewerber.

Die Inhalte der Weiterbildung sind auf der Homepage www.aps-med.de verzeichnet. Nachfolgend die Inhalte des theoretischen Weiterbildungskurses

Qualifikation in Spezieller Pädiatrischer Stoffwechselmedizin. Inhalte des theoretischen Fortbildungskurses (80 Stunden)

Teil 1. Allgemeine Grundlagen

1. Normale Physiologie und Biochemie einschließlich der altersabhängigen Veränderungen im Kindesalter (einschließlich der pränatalen Periode)

- Enzymologie (Enzymkatalyse, Enzymregulation); Gewebsspezifische Expressierung Transportprozesse; Prinzipien der Regulation
- Stoffwechsel der Kohlenhydrate
- Stoffwechsel der Lipide und Lipoproteine
- Stoffwechsel der Aminosäuren

- Grundlagen des Intermediärstoffwechsels einschließlich Blutzucker und Fastenantwort (Laktat, Ammoniak, Aminosäuren, Fettsäuren) Katabolismus
- Pyruvatstoffwechsel. Citratcyclus, oxidative Phosphorylierung und Atmungskette
- Stoffwechsel der Purine und Pyrimidine
- Stoffwechsel von Häm und Gallenfarbstoffen; Gallensäuren
- Spurenelemente und Vitamine
- Wasser und Elektrolythaushalt, Säuren-Basen-Haushalt
- Zelluläre Organellen und Strukturen

3. Organbezogene Biochemie und Physiologie sowie Pathobiochemie und Pathophysiologie

- Binde- und Stützgewebe
- Endokrine Regulation
- Nervengewebe und wichtige Aspekte des Hirnstoffwechsels einschließlich Neurotransmitter, Rolle der Blut-Hirn-Schranke
- Magen-Darm-Trakt und Leber
- Nieren und Urin
- Immunsystem

3. Ernährung

- Normaler Bedarf der Nährstoffe (für normales Wachstum und Entwicklung)
- Kompartimentmodelle zur Darstellung der Körperzusammensetzung
- Energiebilanz des Organismus
- Besondere Ernährungsformen
- Prinzipien der Diätetik einschließlich der Konsequenzen der veränderten Nährstoffaufnahme. Konsequenzen der Unterernährung und spezifischer Ernährungsmängel

4. Grundkenntnisse der Genetik

- Grundlagen der Vererbung
- Pränatale Diagnostik und Konsequenzen
- Genetische Beratung
- Molekularbiologische Diagnostik - Techniken, klinische Bedeutung für Therapie und Prognose

5. Normale Entwicklung

- Wachstum (pränatal/postnatal)
- Psychomotorische Entwicklung.
- Intellektuelle und psychische Entwicklung, Sozialisationsverlauf
- Messung von DQ, IQ, Verhalten und neuropsychologische Funktionen

6. Psychosoziale Aspekte chronischer Stoffwechselkrankheiten

- Das chronisch kranke Kind - Bedeutung für Familie, Erziehung und psychosoziale Entwicklung
- Diagnostik
- Therapie, Unterstützende soziale Maßnahmen
- Probleme der Compliance

7. Stoffwechseldiagnostik im Labor

- Darstellung der verschiedenen Methoden – GC-MS, HPLC etc.
- Bewertung (Reproduzierbarkeit, Richtigkeit, Sensitivität, Spezifität etc.)

- Interne und externe Qualitätskontrolle (GLP)
- Strahlenschutz

8. Statistik und Qualitätssicherung

- Meta-Analysen
- Statistische Analyseverfahren
- Evidenzbasierte Medizin
- Standards zu Beurteilung wissenschaftlicher Publikationen
- Disease Management
- Case Management
- Richtlinien, Leitlinien, Empfehlungen

9. Therapieformen

- Pharmakotherapie, Pharmakinetik, Pharmakodynamik
- Elimination toxischer Substanzen (verschiedene Methoden)
- Transplantations-Therapie
- Gentherapie (Prinzipien)

10. Bildgebende Verfahren in der Stoffwechselmedizin

- Konventionelle Radiologie
- Sonographie
- NMR, MRS, CT, PET
- Szintigraphie

11. Ethik

- Ethik in der klinischen Forschung
- Prozess des informed consent

Teil 2. Stoffwechselkrankheiten: Spezielle Aspekte

1. Neugeborenencreening

- Ethische und psychosoziale Aspekte
- Organisation und Durchführung
- Präanalytik und Tracking
- Labormethoden und Qualitätssicherung
- Intermediärstoffwechsel des Neugeborenen (Katabolie als Voraussetzung für die Diagnostik von Stoffwechselstörungen im Neugeborenencreening)
- Diagnostic pathways von der Blutabnahme bis zur bestätigten Diagnose und Therapieentscheidung
- Ausblick auf Screening von endokrinologischen Krankheiten

2. Diagnostik der „Nicht-Screening-Stoffwechselkrankheiten“

- Klinische Erscheinungsbilder (altersabhängig)
- Leitsymptome, Manifestationszeitpunkte

- Natural history, Fehlbildungen, etc.
- Diagnostische Algorithmen

3. Belastungstest und Gewebsbiopsien in der Diagnostik von Stoffwechselkrankheiten

4. Der metabolische Notfall: Erkennung und Behandlung von Stoffwechselentgleisungen

-
- Erkennung, Diagnostik,
- Therapie, Interventionskaskaden
- Auswirkungen von Stress bei Stoffwechselstörungen

5. Therapie

- Behandlungsprinzipien bei verschiedenen Krankheitsgruppen
- Therapeutisches Team und Setting
- Diagnoseeröffnung
- Patientenschulung
- Evidenzbasierte Patienteninformation

6. Umgang mit nicht-normativen Situationen bei Stoffwechselkrankheiten

- Narkose
- operative Eingriffe

7. Monitoring

- Biochemisches Monitoring
- Homemonitoring
- Anthropometrie
- Somatisches Monitoring
- Neurologisches Monitoring
- Bildgebendes Monitoring
- Intelligenz, Informationsverarbeitung, Verhalten
- Schule, Beruf, Familie
- Reproduktion

8. Aspekte von Diagnose und Management der einzelnen Stoffwechselkrankheiten

9. Krankheitsmanifestationen an den nicht-neuronalen Organen Pathogenetische Mechanismen

- Leber (inklusive Blutgerinnung)
- Herz
- Muskel
- Knochen
- Niere
- Auge
- Haut

- Knochenmark und Blut

10. Manifestationen am Gehirn / ZNS – Pathogenetische Mechanismen

- Bildgebung
- Neuropsychologie
- Pathogenetische Modelle und Mechanismen bei den verschiedenen Krankheiten
- Mechanismen der Hirnschädigung, Neurodegeneration etc.

11. Stoffwechselkrankheiten im Erwachsenenalter

- Schwangerschaft
- Pränatale Therapie
- Spätfolgen

12. Spezielle Aspekte der Labordiagnostik von Stoffwechselmetaboliten

- Aminosäuren, Organische Säuren
- Purine, Lipide etc.