

KONSULTANT KRAJOWY w dziedzinie pediatrii metabolicznej

Dr hab. n. med. Jolanta Sykut-Cegielska

Wykaz źródeł bibliograficznych oraz wytycznych właściwych towarzystw naukowych, na podstawie których jest weryfikowana poprawność pytań testowych PES w dziedzinie

PEDIATRII METABOLICZNEJ 2025

Podręczniki obowiązkowe w języku polskim

- Sykut-Cegielska J., Wrodzone wady metabolizmu, w zbiorze: Pediatria, t. 1, red. W. Kawalec, R. Grenda, M. Kulus, Warszawa, PZWL Wydawnictwo Lekarskie, 2020.
- Sykut-Cegielska J., Kowalik A., Giżewska M., Wybrane wrodzone wady metabolizmu, w zbiorze: Żywnienie i leczenie żywieniowe dzieci i młodzieży, red. H. Szajewska, A. Horvath, Kraków, Medycyna Praktyczna, 2017.

Podręczniki zalecane obcojęzyczne

- Valle D., Beaudet A. L., Antonarakis S. E., Ballabio A., Mitchell G. (eds.), The Online Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease, McGraw-Hill.
- Blau N., Duran M., Gibson K. M., Dionisi-Vici C., Physician's Guide to the Diagnosis, Treatment, and Follow-Up of Inherited Metabolic Diseases, Springer-Verlag, Berlin Heidelberg New York, 2014.
- Hoffmann G. F., Zschocke J., Nyhan W. L., Inherited Metabolic Diseases: A clinical approach, Springer-Verlag, Berlin Heidelberg New York, 2010.
- Blau N., Duran M., Gibson K. M., Laboratory Guide to the Methods in Biochemical Genetics, Springer-Verlag, Berlin Heidelberg, 2008.
- Saudubray J. M., Baumgartner M. R., Walter J., Inborn Metabolic Diseases. Diagnosis and treatment, 6th Edition, Springer-Verlag, Berlin Heidelberg, 2016.
- Acosta P. B., Nutrition Management of Patients with Inherited Metabolic Disorders, Jones and Bartlett Publishers, LLC, 2010.
- Zschocke J., Hoffmann G. F., Vademecum metabolicum. Diagnosis and treatment of inborn errors of metabolism, 5th edition, Milupa Metabolics, Schattauer, 2020.

Czasopisma zalecane polskie (opcjonalnie)

- „Pediatria Polska”,
- „Pediatria Po Dyplomie”,
- „Standardy Medyczne Pediatria”.

Czasopisma zalecane obcojęzyczne (opcjonalnie)

- „Journal of Inherited Metabolic Disease”,
- „Molecular Genetics and Metabolism”,
- „Orphanet Journal of Rare Diseases”,
- „Journal of Mother and Child”,
- „Journal of Pediatrics”,
- „European Journal of Paediatrics”.

Edukacyjne strony internetowe (opcjonalnie)

-  MetBio.Net - National Metabolic Biochemistry Network