

Wrodzone wady metabolizmu – wprowadzenie

Inborn errors of metabolism – introduction

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

Kierownik Kliniki Chorób Metabolicznych Instytutu „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka” w Warszawie

Streszczenie

Wrodzone wady metabolizmu (wvm) stanowią wyzwanie dla pediatrii, ze względu na rzadkość występowania, różnorodność obrazu klinicznego i specyfikę właściwego postępowania terapeutycznego. Wobec wzrastającej w Polsce liczby rozpoznawanych przypadków wvm (głównie w wyniku przesiewu noworodkowego i skringu selektywnego), konieczne jest wyszkolenie pediatrów i lekarzy rodzinnych w zakresie pediatrii metabolicznej.

Słowa kluczowe: wrodzone wady metabolizmu, diagnostyka, postępowanie.

Summary

Inborn errors of metabolism (IEMs) are a challenge for paediatricians, because of their low prevalence, heterogeneity of clinical picture and specificity of proper therapeutic management. Due to increasing number of diagnosed IEMs cases (mainly as an effect of newborn screening and selective screening) in Poland, it is necessary to educate paediatricians and family doctors in the field of paediatric metabolic medicine.