

# Ordnung zur Erlangung der Zusatzweiterbildung Spezielle Stoffwechselmedizin im Kindes- und Jugendalter

## Definition

Die Zusatz-Weiterbildung Spezielle Kinder-Stoffwechselmedizin umfasst die Erkennung, Behandlung und Rehabilitation von Stoffwechselstörungen und –krankheiten einschließlich ihrer Komplikationen bei Kindern und Jugendlichen.

## Weiterbildungsziel

Ziel der Zusatz-Weiterbildung ist die Erlangung der fachlichen Kompetenz in der Speziellen Kinder-Stoffwechselmedizin nach Ableistung der vorgeschriebenen Weiterbildungszeit und Weiterbildungsinhalte.

## Voraussetzung zum Erwerb der Bezeichnung

Facharztanerkennung für Kinder- und Jugendmedizin

## Weiterbildungszeit

18 Monate bei einem Weiterbildungsbefugten gemäß § 5 Abs.1 Satz 2

## Weiterbildungsinhalt

Erwerb von Kenntnissen, Erfahrungen und Fertigkeiten in

- der Erkennung und Behandlung angeborener und erworbener Störungen des enzymatischen Abbaus von Nährstoffen und Stoffwechsel-Zwischenprodukten, deren Transport und Synthese, sowie Störungen der hormonellen Steuerung dieser Prozesse
- der Erkennung und Behandlung von Störungen im Stoffwechsel von Aminosäuren, Harnstoffzyklus, Kohlenhydraten, Lipiden, Fettsäureoxidation, organischen Säuren, Purinen und Pyrimidinen, Neurotransmittern, Vitaminen und Coenzymen, Elektrolyten und Spurenelementen, Glykoproteinen, Mitochondrien, Peroxisomen sowie von lysosomalen Speicherkrankheiten einschließlich der Notfallbehandlung bei metabolischen Entgleisungen  
**(Richtzahlen 50)**
- Funktions- und Belastungstesten

- der Enzyersatztherapie
- der interdisziplinären Indikationsstellung zu weiterführenden diagnostischen und therapeutischen Maßnahmen
- der Ernährungsberatung und Diätetik bei Stoffwechselkrankheiten
- der Schulung und Beratung von Patienten und ihren Familien sowie in der psychosozialen Begleitung
- der multidisziplinären Betreuung einschließlich dem Management komplexer Störungen unter Berücksichtigung psychosozialer Auswirkungen bei Kindern und Jugendlichen
- in der Bewertung der Befunde des Neugeborenen-Screenings zur Früherkennung von Stoffwechselstörungen
- in der Bewertung der Befunde von klinisch-chemischen Verfahren zur Diagnostik und Therapieüberwachung hereditärer Stoffwechselstörungen und der enzymatischen und molekulargenetischen Diagnostik von Stoffwechselstörungen.

**(Richtzahlen:** 200 quantitative chromatographische Bestimmungen von Aminosäuren und 200 massenspektrometrische Analysen von organischen Säuren in biologischen Flüssigkeiten, 50 dünn-schichtchromatographische Analysen anderer Metabolite und je 50 Enzym- bzw. Mutationsanalysen zum Nachweis erblicher Stoffwechselstörungen).