

II Ogólnopolska Konferencja Naukowa
Choroby rzadkie w XXI wieku

Abstrakty

II Ogólnopolska Konferencja Naukowa
Choroby rzadkie w XXI wieku

Abstrakty

Redakcja:
Barbara Wrzyszczyńska
Monika Maciąg

Lublin 2019

II Ogólnopolska Konferencja Naukowa
Choroby rzadkie w XXI wieku
Lublin, 22 lutego 2019 r.

Abstrakty

Redakcja:
Barbara Wrzyszc
Monika Maciąg

Skład i łamanie:
Monika Maciąg

Projekt okładki:
Marcin Szklarczyk

© Copyright by Fundacja na rzecz promocji nauki i rozwoju TYGIEL

ISBN 978-83-66261-07-5

Wydawca:
Fundacja na rzecz promocji nauki i rozwoju TYGIEL
ul. Głowackiego 35/348
20-060 Lublin
www.fundacja-tygiel.pl

Komitet Naukowy:

- prof. nadzw. dr hab. n. farm. Anna Bogucka-Kocka
- dr hab. Roman Paduch, prof. nadzw.
- dr n. med. Agnieszka Bartoszek
- dr n. o zdr. Mariola Janiszewska
- dr n. med. Wojciech Placha
- dr n. farm. Anna Serefko

Komitet Organizacyjny:

- Ewelina Chodźko
- Alicja Danielewska
- Joanna Jędrzejewska
- Aneta Kasprzak
- Ewelina Kowalska
- Kamil Maciąg
- Monika Maciąg
- Aleksandra Surma
- Marcin Szklarczyk
- Barbara Wrzyszc

Organizator:



Fundacja
TYGIEL

Patronaty Honorowe:



Marszałek
Województwa Lubelskiego
Jarosław Stawiarski

**PATRONAT
HONOROWY**



PREZYDENT MIASTA LUBLIN
KRZYSZTOF ŻUK

Patronaty medialne:

**MEDIA
PLANET**

 e-biotechnologia.pl

 **Biotechnologia.pl**

Spis treści

Wystąpienie Gościa Honorowego

<i>Parazytofobie</i>	13
----------------------------	----

Wystąpienia ustne

<i>Aktualny stan wiedzy na temat raka pęcherzyka żółciowego – przegląd piśmiennictwa (The current state of knowledge on gallbladder cancer – review article)</i>	17
--	----

<i>Anaplastyczny chłoniak z dużych komórek związany z implantem piersi – opis przypadku i przegląd literatury (Breast implant-associated anaplastic large cell lymphoma – case report and review of literature)</i>	19
---	----

<i>Autoprzeciwiła w diagnostyce Zespołu Sjögrena (Autoantibodies in the diagnosis of Sjögren Syndrome)</i>	21
--	----

<i>Choroba Fabry'ego: Ping pong z Ministerstwem Zdrowia (Fabry disease: Ping pong with the Ministry of Health)</i>	23
--	----

<i>Ciężka niewydolność nerek w przebiegu choroby Fabry'ego – możliwości terapeutyczne przy braku zgody na leczenie nerkozastępcze (Severe kidney failure as a result of Fabry disease – therapeutic possibilities when there is no consent for transplant)</i>	25
--	----

<i>Codziennosc z chorobą, jak pomóc pacjentom zmagającym się z Samoistnym Włóknieniem Płuc? (Everyday life with illness, how to help patients struggling with Idiopathic Pulmonary Fibrosis?)</i>	27
---	----

<i>Czy mogę się zarazić Alzheimerem? – prionowa natura choroby Alzheimer'a (Is Alzheimer's contagious? – prion-like nature of Alzheimer's disease)</i>	29
--	----

<i>Diagnostyka mikrobiologiczna rzadkich zakażeń inwazyjnych (Microbiological diagnostics of rare invasive infections)</i>	31
--	----

<i>Hiperglicynemia nieketotyczna z punktu widzenia dietetyka – opis przypadku (A nutritionist's view into nonketonic hyperglycinemia – a case study)</i>	33
--	----

<i>Kostniejące zapalenie powięzi w nietypowej lokalizacji – opis przypadku i analiza pułapek diagnostycznych (Ossifying fasciitis at an extraordinary site – a case report and analysis of diagnostic pitfalls)</i>	35
---	----

<i>Miastenia – studium przypadku (Myasthenia gravis – case studies)</i>	37
---	----

<i>Objawy oczne w przebiegu zespołu Sticklera – opis przypadku (Ocular complications in the course of Stickler syndrome – case report)</i>	39
--	----

<i>Ocena jakości życia opiekunów osób z chorobą Huntingtona (Evaluation of the quality of life of caregivers of people with Huntington's disease)</i>	41
--	----

<i>Postępujące kostniejące zapalenie mięśni – studium przypadku (Progressive ossifying muscle inflammation – case study)</i>	43
<i>Rak gruczołowo-torbielowaty piersi – rzadki nowotwór o nieprzewidywalnym przebiegu klinicznym. Seria pięciu przypadków (Adenoid Cystic Carcinoma of the Breast – an uncommon malignancy of unpredictable clinical behaviour – a case series of five patients)</i>	45
<i>Rak rdzeniasty tarczycy jako rzadki nowotwór gruczołu tarczowego (Medullary thyroid cancer as a rare cancer of the thyroid gland)</i>	47
<i>SMA 1 – codzienne wyzwania podczas rehabilitacji (SMA 1 – daily challenges in rehabilitation)</i>	49
<i>Sporadyczna postać choroby Creutzfeldta-Jakoba – co o niej wiemy? (Sporadic Creutzfeldt Jakob Disease – what do we know about her?)</i>	51
<i>Studium przypadku pacjenta z niedoborem alfa 1-antytrypsyny (A case study of a patient with alpha 1-antitrypsin deficiency).....</i>	53
<i>Śródmiąższowe choroby płuc wyzwaniem pediatrów na przykładzie neuroendokrynnej hiperplazji płuc typu niemowlęcego (Interstitial lung diseases as a challenge for paediatricians on the basis of neuroendocrine cell hyperplasia of infancy)</i>	55
<i>Torbiel zawiązkowa szczęki u pacjenta ze szpiczakiem plazmocytowym – diagnostyka i leczenie (Follicular cyst in the patient with plasma cell myeloma – diagnostics and treatment).....</i>	57
<i>Wampiry w XXI wieku – legendy czy rzadkie choroby? (Vampires in the 21st century – legends or rare diseases?)</i>	59
<i>Wpływ Big Data na rozwój medycyny spersonalizowanej (Impact of Big Data for Precision Medicine).....</i>	61
<i>Wybrane metody rehabilitacji pulmonologicznej w chorobach rzadkich (Selected methods of pulmonary rehabilitation in rare diseases)</i>	63
<i>Zespół Guillaina-Barrégo jako rzadka choroba neurologiczna – postępowanie rehabilitacyjne (Guillain-Barré syndrome as a rare neurological disease – rehabilitation treatment).....</i>	65
<i>Zespół hemofagocytarny związany z zakażeniem – leczenie w Oddziale Intensywnej Terapii (The hemophagocytic syndrome associated with infection in intensive therapy patient).....</i>	67
<i>Zespół Pradera-Williego – choroba nieustającego głodu (Prader-Willi syndrome – a disease of constant hunger)</i>	69

Postery naukowe

<i>Fenyloketonuria w Polsce. Epidemiologia i opieka zdrowotna (Phenylketonuria in Poland. Epidemiology nad health care)</i>	73
<i>Leki sierocne w terapii wybranych chorób rzadkich układu nerwowego (The orphan drugs in the therapy of chosen rare diseases of the nervous system)</i>	75
<i>Paraganglioma jako wyzwanie terapeutyczne – opis przypadku (Paraganglioma – a therapeutic challenge. A case study)</i>	77
<i>Pełzakowe zapalenie rogówki – choroba coraz powszechniej występująca u osób noszących soczewki kontaktowe (Acanthamoeba keratitis – a disease that is more and more common in people wearing contact lenses)</i>	79
<i>Pierwszy przypadek zarażenia Bertiella sp. (Cestoda, Anoplocephalidae) w Polsce (First case of human infection by Bertiella sp. (Cestoda, Anoplocephalidae) in Poland)</i>	81
<i>Poprawa parametrów obiektywnej analizy chodu, a badanie ortopedyczne i testy równowagi u pacjentki po przebytych zespołach Guillain-Barré (Improvement of objective gait analysis parameters and clinical examination and balance tests in a patient after Guillain-Barré Syndrom)</i>	83
<i>Rejestrowana zapadalność i chorobowość na mukopolisacharydozy w Polsce (Registered incidence and prevalence of mucopolysaccharidoses in Poland)</i>	85
<i>Wykorzystanie testu Timed Up&Go, skali Berga oraz Biodex Balance System do oceny narządu ruchu pacjentów z rzadkimi chorobami neurologicznymi (Application of tests: Timed Up&Go, scale Berga and Biodex Balance System in evaluation of the motor system of patients with neurological diseases)</i>	87
<i>Zespół progerii Hutchinsona-Gilforda jako przykład nukleopatii dziecięcej (Hutchinson-Gilford progeria syndrome as an example of nucleopathy in children)</i> ...	89
<i>Zespół Williamsa – diagnostyka i pomoc psychologiczna (Williams' syndrome – diagnosis and psychological help)</i>	91
<i>Indeks autorów</i>	93

Wystąpienie
Gościa Honorowego

Parazytofobie

Prof. nadzw. dr hab. n. farm. Anna Bogucka-Kocka, Katedra i Zakład Biologii z Genetyką, Wydział Farmaceutyczny z Oddziałem Analityki Medycznej, Uniwersytet Medyczny w Lublinie

Fobie są zaburzeniami lękowymi o podłożu nerwicowym. Zaburzenia te są heterogenne i objawiają się lękami przed różnego rodzaju przedmiotami, zjawiskami, osobami oraz sytuacjami. Biorąc pod uwagę klasyfikację zaburzeń lękowych można je podzielić na trzy rodzaje tj. agorafobie (lęk przed otwartą przestrzenią), fobie specyficzne (np. lęk przed środowiskiem naturalnym, zwierzętami, sytuacją), fobie społeczne (lęk przed obecnością innych osób). Parazytofobia objawia się uporczywym lękiem przed pasożytami. Bardzo poważnym zaburzeniem jest obłąd pasożytniczy (Zespół Ekboma), który początkowo zaliczany był do fobii lecz obecnie uznawany jest za zaburzenie psychiczne, halucynozę. Zespół Ekboma objawia się występowaniem omamów, urojeń czuciowych (pacjenci sygnalizują, że pod skórą mają „robaki”, „pasożyty”). Obłąd pasożytniczy wymaga zastosowania leczenia farmakologicznego za pomocą leków przeciwpsychotycznych (neuroleptyków).

Wystąpienia ustne

Aktualny stan wiedzy na temat raka pęcherzyka żółciowego – przegląd piśmiennictwa

Grzegorz Adamczuk, *grzegorz.adamczuk3@wp.pl*, Samodzielna Pracownia Biologii Medycznej Katedry i Zakładu Toksykologii, Wydział Farmaceutyczny z Oddziałem Analityki Medycznej, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, www.umlub.pl

Ewelina Humeniuk, *ewelina.humeniuk@vp.pl*, Samodzielna Pracownia Biologii Medycznej Katedry i Zakładu Toksykologii, Wydział Farmaceutyczny z Oddziałem Analityki Medycznej, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, www.umlub.pl

Kamila Szymańska, *kamilaszymanska@umlub.pl*, Katedra i Zakład Biochemii i Biologii Molekularnej, II Wydział Lekarski z Oddziałem Anglojęzycznym, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, www.umlub.pl

Rak pęcherzyka żółciowego (ang. *gallbladder cancer*, GBC) jest to złośliwy nowotwór dróg żółciowych. Rozwija się w pęcherzyku żółciowym (pot. zwanym woreczkiem żółciowym), niewielkim organie zlokalizowanym pod wątrobą. Odpowiedzialny jest za uwalnianie zmagazynowanej żółci niezbędnej do procesu emulgacji tłuszczu. GBC jest stosunkowo rzadko występującym nowotworem na świecie. Jednak w pewnych regionach jak np. Boliwia i Chile ze względu na wysokie współczynniki zachorowalności stanowi poważny problem społeczno-ekonomiczny. Nowotwór ten dotyka przede wszystkim osoby starsze powyżej 60-70 roku życia, znacznie częściej kobiety niż mężczyźni.

Jedynie wczesne rozpoznanie umożliwia pełne wyleczenie pacjenta, poprzez całkowitą resekcję guza. Najczęściej w momencie rozpoznania nowotworu obserwowane są charakterystyczne objawy świadczące o jego znacznym zaawansowaniu (żółtaczka, ból w prawym, górnym kwadrancie czy wyczuwalny guz), kiedy już rokowania dla chorego są niekorzystne. W tym stadium jedyną formą leczenia pacjenta pozostaje terapia paliatywna, gdyż jest to nowotwór oporny zarówno na klasyczną chemio- jak i radioterapię.

Uważa się, że długotrwanie utrzymująca się kamica pęcherzyka żółciowego jest jedną z najczęstszych, a zarazem główną przyczyną rozwoju GBC (ryzyko wzrasta wraz ze średnicą powstających kamieni). Dodatkowo, przewlekły stan zapalny, infekcje bakteryjne, spożycie alkoholu, otyłość, AIDS, obecność

torbieli czy anomalii dróg żółciowych zwiększają ryzyko zachorowania na ten nowotwór. Celem pracy jest przybliżenie problemu jakim jest rak pęcherzyka żółciowego oraz aktualny przegląd piśmiennictwa w zakresie tego tematu.

The current state of knowledge on gallbladder cancer – review article

Gallbladder cancer (GBC) is a malignant tumor of the bile ducts. It develops in the gallbladder, a small organ located under the liver. It is responsible for release of the stored bile vital for the process of emulsifying fats. GBC constitutes relatively rare cancer in the world. However, in certain regions, such as Bolivia and Chile, due to high incidence rates, it is a serious socio-economic problem. This cancer primarily affects elderly people over 60-70 year old, and more often women than men.

Only an early diagnosis allows the patient to recover due to complete tumor resection. Most often at the time of tumor diagnosis, characteristic symptoms present in patients indicate its considerable advancement (jaundice, pain in the right upper quadrant or palpable tumor), therefore the prognosis is unfavorable. At this stage, palliative therapy remains the only form of treatment for the patient, as GBC is resistant to both classical chemo- and radiotherapy.

It is believed that long-lasting cholelithiasis is one of the most common, and at the same time the main reason for the development of GBC (the risk increases with the diameter of the stones formed). In addition, chronic inflammation, bacterial infections, alcohol consumption, obesity, AIDS, the presence of cysts or biliary anomalies increase the risk of this particular cancer development. The aim of the work is to present the problem of gallbladder cancer and current literature review in this subject.

Anaplastyczny chłoniak z dużych komórek związany z implantem piersi – opis przypadku i przegląd literatury

Łukasz Kowalczyk, kowalczyklb@gmail.com, *Studenckie Koło Naukowe Patologii Ogólnej i Onkologicznej, Wydział Lekarski, Uniwersytet Medyczny w Łodzi, www.umed.pl*

Marcin Braun, braunmarcin@gmail.com, *Zakład Patologii, Katedra Onkologii, Uniwersytet Medyczny w Łodzi, www.umed.pl*

Piotr Pluta, drpiotrpluta@gmail.com, *Oddział Chirurgii Onkologicznej, Wojewódzki Szpital Specjalistyczny im. Mikołaja Kopernika w Łodzi, www.roo.kopernik.lodz.pl*

Karolina Loga, karolina.loga@umed.lodz.pl, *Zakład Radioterapii, Uniwersytet Medyczny w Łodzi, www.umed.pl*

Dorota Jesionek-Kupnicka, dorota.jesionek-kupnicka@umed.lodz.pl, *Zakład Patologii, Katedra Onkologii, Uniwersytet Medyczny w Łodzi, www.umed.pl*

Anaplastyczny chłoniak z dużych komórek związany z implantem piersi jest nową jednostką prowizoryczną WHO 2017. Występuje u jednej osoby na 30 tysięcy wszczepionych implantów rocznie. Rozwija się w przestrzeni pomiędzy implantem piersi a torebką włóknistą, typowo w około 10 lat po wszczepieniu implantu. W patogenezie tej rzadkiej jednostki chorobowej uwzględnia się przewlekły proces zapalny indukowany przez teksturowaną powierzchnię implantu, stymulację przez antygeny biofilmu oraz czynniki genetyczne.

Opisujemy przypadek 29-letniej kobiety, która zgłosiła się do poradni chirurgicznej z powodu obrzęku i asymetrycznego powiększenia piersi prawej. W wywiadzie stwierdzono wszczepienie implantów silikonowych o teksturowanej powierzchni 5 lat temu. Rezonans magnetyczny i tomografia komputerowa ujawniły obecność płynu pomiędzy implantem a torebką włóknistą piersi prawej. Przeprowadzono biopsję aspiracyjną pod kontrolą USG. Usunięto około 100 ml mętnej cieczy, poddano ją analizie cytologicznej i immunocytochemiczne (ICC). Na podstawie rozmazów cytologicznych z ICC rozpoznano anaplastycznego chłoniaka z dużych komórek związanego z implantem piersi. Badanie PET/CT wykluczyło obecność ognisk chłoniaka

przekraczających pierś. Wykonano kapsulektomię z usunięciem implantów piersi. Badanie histopatologiczne i immunohistochemiczne wykluczyło naciekanie torebki włóknistej. Pacjentka pozostaje pod kontrolą onkologiczną.

Breast implant-associated anaplastic large cell lymphoma – case report and review of literature

Breast implant associated anaplastic large cell lymphoma (BI-ALCL) is a provisional disease WHO 2017. Breast lymphomas represent below 1% of lymphomas and BI-ALCL represents around 6% of breast lymphomas. BI-ALCL arises between implant and capsule, typically in ten years after implementation. Pathogenesis of BI-ALCL encompasses textured, silicone implants, bacterial biofilm formation, genetic factors.

A 29-year-old woman was admitted to the hospital because painful right breast. The patient reported a implantation of textured, silicone breast implant within a period of five years. Magnetic resonance imaging (MRI) of the right breast showed fluid between implant and capsule. Fine needle aspiration with cytological evaluation and immunocytochemistry (ICC) was performed. Based on the microscopic and ICC image, location and clinical course, breast implant associated anaplastic large cell lymphoma was finally diagnosed. PET/CT excluded metastatic disease. Total capsulectomy and implant removal were performed. Histopathology examination did not reveal capsule invasion. Patient has remained under surveillance for 18 months without signs of recurrence.

Autoprzeciwciała w diagnostyce Zespołu Sjögrena

Weronika Kasprzycka, *weronikakasprzycka2@gmail.com*, Katedra i Zakład Fizjologii Człowieka, Uniwersytet Medyczny w Lublinie

Iwona Homa-Mlak, *iwona.homa@wp.pl*, Katedra i Zakład Fizjologii Człowieka, Uniwersytet Medyczny w Lublinie

Teresa Małecka-Masalska, *teresa.malecka-massalska@umlub.pl* Katedra i Zakład Fizjologii Człowieka, Uniwersytet Medyczny w Lublinie

Wstęp: Zespół Sjögrena (ang. *Sjögren's syndrome*, SS) jest chorobą rzadką (0,1-0,6% ogólnej populacji) o podłożu autoimmunologicznym. W związku z trudnościami diagnostycznymi SS poszukiwane są nowe markery użyteczne w wykrywaniu choroby we wczesnym stadium.

Cel pracy: Celem pracy jest omówienie nowych trendów we wczesnym wykrywaniu SS.

Metody: Przegląd literatury na podstawie bazy PubMed, zawężony do lat 2012-2018.

Wyniki: Najnowsze doniesienia wskazują na możliwość wykorzystania autoprzeciwciał specyficznych tkankowo (ang. *tissue specific autoantibodies*, TSA), białka wydzielniczego 1 (ang. *salivary protein 1*, SP-1), anhidrazy węglanowej 6 (ang. *carbonic anhydrase 6*, CA6) oraz białka wydzielniczego ślinianek przyusznych (ang. *parotid secretory protein*, PSP) występujących w początkowych stadiach SS. Dane wskazują, iż markery SP-1, CA6 oraz PSP u pacjentów z SS mogą być wykrywane jeszcze przed klasycznymi autoprzeciwciałami. Przeciwciało CA6 występowało u młodszych pacjentów z cięższymi objawami. S. Karakus et.al u 80,4% chorych z SS wykryli autoprzeciwciała SSA/Ro oraz SSB/La, a u 60,9% dodatkowo autoprzeciwciała TSA. Autoprzeciwciała SP-1, CA6, zostały wykryte u 50% badanych bez zdiagnozowanego SS ale z objawami suchego oka.

Wnioski: Wczesne wykrycie choroby może pozwolić na wdrożenie odpowiedniego leczenia i diety, zatrzymanie postępu choroby, zmniejszenie ryzyka powikłań, takich jak np. rozwój chłoniaka.

Autoantibodies in the diagnosis of Sjögren Syndrome

Introduction: Sjögren syndrome (SS) is a rare disease (0.1-0.6% of the general population) with autoimmune background. Due to the diagnostic difficulties of the SS, new markers useful in detecting the disease at an early stage are sought.

Aim of the study: The aim of the research is to discuss new trends in early detection of SS.

Methods: Literature review based on PubMed database, limited to 2012-2018.

Results: Recent reports indicate the possibility of using tissue specific autoantibodies (TSAs), salivary protein 1 (SP-1), carbonic anhydrase 6 (CA6) and parotid secretory protein (PSP) occurring in the early stages of SS. The data indicate that the SP-1, CA6 and PSP markers in SS patients can be detected even before classic autoantibodies. CA6 antibody was present in younger patients with more severe symptoms. S. Karakus et al. detected SSA/Ro and SSB/La autoantibodies in 80.4% of SS patients, and positive TSA autoantibodies in 60.9% of SS patients. SP-1 and CA6 autoantibodies were detected in 50% of the subjects without diagnosed SS but with symptoms of a dry eye.

Conclusions: Early detection of the disease may allow for the implementation of appropriate treatment and diet, stopping the progression of the disease, reducing the risk of complications, such as, e.g. the development of lymphoma.

Choroba Fabry'ego: Ping pong z Ministerstwem Zdrowia

Mirosław Malec, *miroslawmalec90@gmail.com*, *Katedra i Zakład Farmacji Klinicznej i Biofarmacji, Wydział Farmaceutyczny, Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu*

Osoby z chorobą Fabry'ego dziedziczą nieprawidłową budowę genu odpowiedzialnego za produkcję jednego z 40 enzymów występujących w ciele człowieka – alfa-GAL. To enzym, który rozkłada substancje tłuszczowe w naszych organizmach. Gdy jest go zbyt mało tłuszcze gromadzą się w tkankach i naczyniach krwionośnych uszkadzając m.in. nerki, serce czy mózg. Niejednoznaczne objawy choroby są często mylone z dolegliwościami reumatycznymi czy kardiologicznymi. Dlatego postawienie diagnozy trwa nawet 15 lat, a pacjent odwiedza w tym czasie średnio 9 specjalistów. Pierwsze symptomy choroby można zauważyć już u czteroletniego dziecka: odczuwanie zmęczenia, czerwono-purpurowa wysypka, a także piekący ból stóp oraz dłoni, który pojawia się podczas ciepłych dni lub w czasie wysiłku fizycznego. Z wiekiem objawy nasilają się prowadząc do wielu zagrażających życiu skutków ubocznych – takich jak niewydolność nerek, zaburzenia pracy serca czy przedwczesne udary mózgu. Choroba Fabry'ego może być skutecznie leczona za pomocą enzymatycznej terapii zastępczej, która dostarcza do organizmu osób chorych brakujący enzym. Właściwa diagnoza i podjęcie leczenia może powstrzymać rozwój i niebezpieczne skutki choroby, pozwalając pacjentom na prowadzenie aktywnego życia. Polska jest jedynym krajem w UE, który nie refunduje uznanej na świecie terapii.

Fabry disease: Ping pong with the Ministry of Health

People with Fabry disease inherit the incorrect structure of the gene responsible for the production of one of the 40 enzymes found in the human body – alpha-GAL. It is an enzyme that breaks down fatty substances in our bodies. When there is too little fat accumulates in the tissues and blood vessels damaging, among others kidneys, heart or brain. Ambiguous symptoms of the disease are often confused with rheumatic or cardiological ailments. Therefore, the diagnosis lasts up to 15 years, and the patient visits an average of 9 specialists during this time. The first symptoms of the disease can be seen in a four-year-old child: fatigue, red-purple rash, and burning pain in the feet and hands that appear during warm days or physical exertion. With age, the symptoms worsen, leading to many life-threatening side effects – such as kidney failure, heart problems or premature strokes. Fabry disease can be effectively treated with enzyme replacement therapy, which provides the body of patients with a missing enzyme. Proper diagnosis and treatment may stop the development and dangerous effects of the disease, allowing patients to live an active life. Poland is the only country in the EU that does not refund the internationally recognized therapy.

Ciężka niewydolność nerek w przebiegu choroby Fabry'ego – możliwości terapeutyczne przy braku zgody na leczenie nerkozastępcze

Weronika Lea Śliwińska, *lea.sliwinska@gmail.com*, *Studenckie Nefrologiczne Koło Naukowe, Wojskowy Instytut Medyczny, Klinika Chorób Wewnętrznych, Nefrologii i Dializoterapii, Warszawski Uniwersytet Medyczny, www.wum.edu.pl*

Piotr Halicki, *piotr.halicki93@gmail.com*, *Studenckie Nefrologiczne Koło Naukowe, Wojskowy Instytut Medyczny, Klinika Chorób Wewnętrznych, Nefrologii i Dializoterapii, Warszawski Uniwersytet Medyczny, www.wum.edu.pl*

Tło: Choroba Fabry'ego jest jedną z najbardziej rozpowszechnionych lizosomalnych chorób spichrzeniowych. Spowodowana jest mutacją w genie kodującym białko enzymu α -galaktozydazy co prowadzi do nagromadzenia globotriaosyloceramidu (Gb3) w lizosomach. Pochodne Gb3 mają działanie prozapalne, profibrotyczne i cytotoksyczne, dlatego też uważa się, że to właśnie one są odpowiedzialne za manifestację kliniczną choroby.

Przypadek: U 30-letniego pacjenta w przebiegu rozpoznanej w 2015 choroby Fabry'ego doszło do przewlekłej niewydolności nerek w stadium G4, co zakwalifikowało go do leczenia nerkozastępczego. W badaniu podmiotowym i przedmiotowym stwierdzono nadciśnienie tętnicze, niewydolność serca, objawy zajęcia przewodu pokarmowego, oka oraz nieliczne zmiany skórne. Dodatkowe badania wykazały podwyższone wskaźniki retencji azotowej (kreatynina 3,6 mg/dl, mocznik 92 mg/dl), a badanie ogólne moczu wykazało utratę białka z moczem 100 mg/dl. W USG jamy brzusznej stwierdzono zmianę ogniskową – prawdopodobnie rozrostową. Pacjent nie wyraził zgody na dalszą diagnostykę zmiany.

Wnioski: W przypadku pacjenta nie było możliwości wykluczenia przeciwwskazań do przeszczepu, który jest najlepszą metodą leczenia przewlekłej choroby nerek w stadium G4. Pozostałe opcje terapeutyczne tj. hemodializa, dożylne podawanie α -galaktozydazy bądź parakalcytolu docewnikowo, jako potencjalnie wspomagającej terapii są jedynie metodami leczenia objawowego lub spowalniającymi przebieg choroby.

Severe kidney failure as a result of Fabry disease – therapeutic possibilities when there is no consent for transplant

Introduction: Fabry disease is one of the most common lysosomal storage diseases. It is caused by the mutation of the gene encoding the protein of the enzyme alpha galactosidase, which leads to the accumulation of globotriaosylceramide (Gb3) in lysosomes. Derivatives of Gb3 have proinflammatory, profibrotic and cytotoxic activity and this is why, it is believed that they play a key role in the clinical manifestation of the disease.

Case: 30 year old patient diagnosed with Fabry disease in 2015 has chronic kidney disease in G4 stadium (CKD) which qualifies him for renal replacement therapy. In the subject research and the physical examination the patient has hypertension, heart failure, symptoms of the involvement of gastrointestinal tract, eyes and also few skin lesions. Additional tests showed increased nitrogen retention (creatinine 3,6 mg/dl, urea 92 mg/dl), and urinalysis showed a protein loss in the urine of 100 mg/dl. The ultrasound of abdomen established focal lesion – probably tumor. The patient did not agree to further diagnostics of the lesion.

Conclusions: In this case it was not possible to exclude contradictions to transplantation, which is considered to be the best method of treatment of the stage G4 CKD. Remaining therapeutic options e.g. hemodialysis, alpha galactosidase i.v. infusions or paracalcitol intra – catheter infusion which belong to the supportive therapy are believed to be the methods of a symptomatic treatment which could slow down the progression of Fabry disease.

Codziennosc z chorobą, jak pomoc pacjentom zmagającym się z Samoistnym Włóknieniem Płuc?

Oktawia Wysocka, *oktawia.wysocka.1820@gmail.com*, *Interdyscyplinarne Studenckie Koło Naukowe z Geriatrii, Wydział Nauk o Zdrowiu, Collegium Medicum im. Ludwika Rydygiera w Bydgoszczy UMK w Toruniu*

Beniamin Szmelcer, *ben.szmelcer@gmail.com*, *Interdyscyplinarne Studenckie Koło Naukowe z Geriatrii, Wydział Nauk o Zdrowiu, Collegium Medicum im. Ludwika Rydygiera w Bydgoszczy UMK w Toruniu*

Natalia Skierkowska, *nataliaskierkowska1@gmail.com*, *Interdyscyplinarne Studenckie Koło Naukowe z Geriatrii, Wydział Nauk o Zdrowiu, Collegium Medicum im. Ludwika Rydygiera w Bydgoszczy UMK w Toruniu*

Samoistne Włóknienie Płuc (SWP) to rzadka, przewlekła choroba, której przyczyny i przebieg nie są w pełni poznane. W SWP występują zmiany rozsiane w płucach, a wraz z rozwojem choroby dochodzi do włóknienia płuc i upośledzenia wymiany gazowej. Rozpoznawana jest zwykle po 60 roku życia. W Europie szacuje się, że SWP występuje u ok. 10 osób /100 000 ludzi. Objawy występujące w Samoistnym Włóknieniu Płuc to suchy, męczący kaszel oraz duszność które wraz z postępem choroby nasilają się. W związku z tym, u chorych występują coraz większe problemy z wykonywaniem codziennych czynności. W zaawansowanym stadium choroby, kiedy istnieje znaczne niedotlenienie organizmu, pojawiają się palce pałeczkowate. Rozwijają się niewydolność oddechowa i ostre zaburzenia oddechowe. Obecnie opieka nad osobą chorą na Samoistne Włóknienie Płuc powinna skłaniać się ku leczeniu farmakologicznemu i rehabilitacji oddechowej oraz właściwej edukacji chorego. W związku z tym, iż średni czas przeżycia od rozpoznania SWP to ok. 3 lata, chory powinien być również pod opieką paliatywną.

Samoistne Włóknienie Płuc jest chorobą rzadką, osoby które otrzymują taką diagnozę niewiele wiedzą o tym schorzeniu. Potrzebują wiedzy na temat tego czym jest choroba, jak przebiega, jak sobie poradzić w przypadku nasilenia duszności, kiedy pojawia się u nich strach o własne życie. Należy zwiększać świadomość na temat SWP, gdyż wraz ze starzejącym się społeczeństwem, częstość tego schorzenia będzie wzrastać.

Everyday life with illness, how to help patients struggling with Idiopathic Pulmonary Fibrosis?

Idiopathic Pulmonary Fibrosis (IPF) is a rare, chronic disease whose causes and course are not fully understood. There are changes in the lungs in the IPF, and as the disease develops, pulmonary fibrosis and impaired gas exchange occur. It is usually diagnosed after the age of 60. In Europe it is estimated that IPF is present in approx. 10/100,000 people. Symptoms occurring in Idiopathic Pulmonary Fibrosis are a dry, tiring cough, shortness of breath that increases with the progression of the disease. Therefore, patients have more and more problems with performing their daily activities. In the advanced stage of the disease, when there is significant hypoxia of the body, stick fingers appear. Respiratory failure and acute respiratory disorders develop. Currently, care for a person suffering from IPF should be inclined towards pharmacological treatment and respiratory rehabilitation as well as proper education of the patient. Due to the fact that the average survival time from the diagnosis of IPF is about 3 years, the patient should also be under palliative care. Idiopathic Pulmonary Fibrosis a rare disease, people who receive such a diagnosis do not know much about this disease. They need knowledge about what the disease is, how it goes, how to deal with the worsening of breathlessness when they are afraid of their own lives. It is necessary to raise awareness about IPF, because in time with an aging society, the frequency of this disease will increase.

Czy mogę się zarazić Alzheimerem? – prionowa natura choroby Alzheimera

Marta Kalwas, *marta.kalwas@hotmail.com*, *Studenckie Koło Patologii Ogólnej i Onkologicznej, Uniwersytet Medyczny w Łodzi*

Mateusz Pryt, *mateuszpryt@gmail.com*, *Studenckie Koło Patologii Ogólnej i Onkologicznej Uniwersytet Medyczny w Łodzi*

Julia Sołek, *julia.solek@gmail.com*, *Studenckie Koło Patologii Ogólnej i Onkologicznej, Uniwersytet Medyczny w Łodzi*

Wyniki badań ostatnich lat przyniosły przekonujące dowody na prionową naturę beta amyloidu, białka gromadzącego się w chorobie Alzheimera (AD). Odkrycie to otworzyło nowy obszar poszukiwań w zakresie patogenezy choroby, jak również przyniosło obawy dotyczące konsekwencji dla zdrowia publicznego.

Ostatnie badania z wykorzystaniem biologii molekularnej wskazują, że zarówno beta amyloid jak i amyloid w chorobach prionowych powstają w wyniku nieprawidłowego ukształtowania przestrzennego białka i przyjmują strukturę beta-harmonijki oraz posiadają zdolność samorozprzestrzeniania się. Konsekwencją tego faktu jest zagrożenie przeniesienia AD podczas bezpośredniego kontaktu z beta amyloidem. W ostatnich latach udowodniono wystąpienie patologii AD u osób, które otrzymywały hormon wzrostu zanieyszczony amyloidem.

Na szczególną uwagę zasługują cechy predysponujące do nabycia AD poprzez podanie egzogenego białka, ponieważ nie każdy organizm rozwija objawy otępienia po wszczepieniu potencjalnie zakaźnego materiału. Ponadto, do ważnych zagadnień należy droga przenoszenia zakażenia AD, gdyż badania nad zakaźnością beta-amyloidu w zależności od drogi podania przynoszą niejednoznaczne wyniki.

Podobieństwa między chorobami prionowymi a AD rodzą wiele pytań. W odpowiedzi na wyniki badań nad zakaźnością beta-amyloidu ważnym zadaniem jest opracowanie sposobów dekontaminacji narzędzi chirurgicznych, mając na względzie znacznie wyższą częstość występowania AD w porównaniu do chorób prionowych.

Is Alzheimer's contagious? – prion-like nature of Alzheimer's disease

Results of recent studies have brought convincing evidence for prion-like nature of beta-amyloid, protein which aggregates in Alzheimer's disease (AD). This finding opens new area of research in AD pathogenesis and also brings concerns about public health consequences.

Results of recent studies suggest that both beta amyloid and amyloid in prion diseases are created as an effect of protein misfolding and gain structure of beta-sheet along with self propagation ability.

It is important in context of public health due to the risk of beta amyloid transmission. Recently, cases of AD after treatment with human growth hormone contaminated with prion protein were confirmed.

Since dementia does not occur in every case of exogenous beta-amyloid inoculation, the features predisposing to AD development should be considered. Furthermore, there is a need to examine the way of beta-amyloid transmission due to inconsistent results of studies on this area.

Similarities between prion diseases and AD raise many vital questions. As a response to results of studies concerning probable infectious nature of AD and in consideration of its higher prevalence, it is important to develop decontamination methods of surgical tools.

Diagnostyka mikrobiologiczna rzadkich zakażeń inwazyjnych

Halina Marchel, halinamarchel@gmail.com, 1. Zakład Mikrobiologii Stomatologicznej, Warszawski Uniwersytet Medyczny, www.wum.edu.pl; 2. Uniwersyteckie Centrum Kliniczne Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego – Centralny Szpital Kliniczny, www.spcsk.pl

Marta M. Wróblewska, martamwroblewska@gmail.com, 1. Zakład Mikrobiologii Stomatologicznej, Warszawski Uniwersytet Medyczny, www.wum.edu.pl; 2. Uniwersyteckie Centrum Kliniczne Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego – Centralny Szpital Kliniczny, www.spcsk.pl

Zakażenia inwazyjne należą do najcięższych postaci chorób infekcyjnych. Określenie etiologii zakażeń ma znaczący wpływ na wynik całego procesu opieki nad pacjentem.

Przeprowadzono analizę rzadkich zakażeń inwazyjnych w dużym szpitalu klinicznym, w celu identyfikacji problemów diagnostyczno-terapeutycznych.

Materiał stanowiły wyniki badania zakażeń krwi (ang. *bloodstream infections* – BSI) w latach 2015-2017 r. w szpitalu liczącym 1050 łóżek. Krew obwodową (n=52708) badano w systemie Bactec FX (Becton-Dickinson). Drobnoustroje zidentyfikowano spektrometrem mas (MALDI-TOF MS-Bruker). Przeanalizowano 2446 epizodów BSI. Za rzadkie czynniki etiologiczne uznano izolaty wykrywane z częstością 1-3/rok, przy liczbie hospitalizacji ok. 55 000/rok.

Stwierdzono 264 rzadkich epizodów BSI (10,79% ogółu przypadków), w tym o etiologii: *Actinomyces odontolyticus*, *Actinotignum schaalii*, *Granulicatella adiacens*, *Listeria monocytogenes*, *Wautersiella falsenii*. Diagnostyka patogenów wymagała znacznego nakładu pracy. Potwierdzono przydatność metody spektrometrii mas do identyfikacji rzadkich chorób bakteryjnych.

Wnioski:

1. Rzadkie zakażenia mogą stwarzać problemy diagnostyczno-terapeutyczne.
2. Spektrometria mas zapewnia wiarygodną, szybką i ekonomiczną diagnostykę w przypadku rzadkich czynników etiologicznych zakażeń.

Microbiological diagnostics of rare invasive infections

Invasive infections belong to the most severe forms of infectious diseases. Determination of the etiology of infections has a significant impact on the outcome of the whole process of the patient's care.

In order to identify diagnostic and therapeutic problems linked to rare invasive infections, an analysis has been carried out in a tertiary care, university-affiliated hospital.

Material comprised of the results of blood culture tests of patients with bloodstream infections (BSI) in 2015-2017 in a university-affiliated hospital (1050 beds). Peripheral blood samples (n=52708) were tested using Bactec FX (Becton-Dickinson) system. Microorganisms were identified with the use of mass spectrometry method (MALDI-TOF MS-Bruker). In total 2446 episodes of BSI were analysed. Rare etiological factors were defined as bacteria which were detected with a frequency of 1-3/year, out of about 55 000 hospitalisations/year.

During 3 years, 264 episodes of BSI (10.79% of all cases) of rare etiology were detected, including *Actinomyces odontolyticus*, *Actinotignum schaalii*, *Granulicatella adiacens*, *Listeria monocytogenes*, and *Wautersiella falsenii*. Identification of these microorganisms required a higher workload. The usefulness of mass spectrometry method in identification of rare etiology of bacterial infectious diseases has been confirmed.

Conclusions:

1. Rare infections may pose diagnostic and therapeutic problems.
2. Mass spectrometry provides a reliable, fast and economic identification of the rare etiological agents of infections.

Hiperglicynemia nieketotyczna z punktu widzenia dietetyka – opis przypadku

Filip Biernacki, *filip.biernacki.cmumk@gmail.com*, Interdyscyplinarne Koło Naukowe Geriatrii, Wydział Nauk o Zdrowiu, Collegium Medicum im. Ludwika Rydygiera w Bydgoszczy, www.cm.umk.pl

Hanna Bednarek, *bednarekhania@gmail.com*, Interdyscyplinarne Koło Naukowe Geriatrii, Wydział Nauk o Zdrowiu, Collegium Medicum im. Ludwika Rydygiera w Bydgoszczy, www.cm.umk.pl

Daria Bienieć, *dariabienieć444@gmail.com*, Interdyscyplinarne Koło Naukowe Geriatrii, Wydział Nauk o Zdrowiu, Collegium Medicum im. Ludwika Rydygiera w Bydgoszczy, www.cm.umk.pl

Hiperglicynemia nieketotyczna jest chorobą metaboliczną charakteryzującą się podwyższonym stężeniem glicyny w płynie mózgowo-rdzeniowym, surowicy krwi i moczu. Częstość wykrywania choroby szacuje się <1:100 000. Dominują objawy neurologiczne. Dzieci, które przeżywają pierwszy okres choroby, są głęboko upośledzone umysłowo, wiotkie, z napadami drgawek i współwystępującymi zaburzeniami w zakresie stanu odżywienia. Na chwilę obecną brak jest leczenia przyczynowego oraz jasnych wytycznych dotyczących leczenia żywieniowego.

Celem pracy było wykazanie konieczności prowadzenia leczenia żywieniowego, jako leczenia wspomagającego.

Dokonano analizy dokumentacji medycznej oraz przeprowadzono badanie i dokładny wywiad z rodzicami pacjenta i jego lekarzem prowadzącym.

W pracy przedstawiono 3-letnią pacjentkę, u której zdiagnozowano hiperglicynemię nieketotyczną w 6 dobie życia oraz padaczkę lekooporną. Na chwilę obecną dziewczynka wyniszczona, bez kontaktu. W badaniu fizykalnym utrata tkanki podskórnej, zapadnięte gałki oczne. Masa ciała, obwód głowy i BMI na poziomie poniżej 3 centyla, wysokość ciała na poziomie 25 centyla. W kwietniu 2018 r. odstąpiono od żywienia dietą przemysłową. Obecnie dziecko jest na diecie kuchennej niskowęglowodanowej z napadami drgawek o charakterze toniczno-klonicznym.

Z przeprowadzonej analizy wynika, że leczenie żywieniowe jest niezbędnym elementem terapii opisywanej choroby. Wymaga to jednak dalszych badań i obserwacji.

A nutritionist's view into nonketonic hyperglycinemia – a case study

Nonketotic hyperglycinemia is a metabolic disease characterized by elevated levels of glycine in the cerebrospinal fluid, blood serum and urine. The frequency of detecting this disease is estimated <1:100,000. Neurological symptoms dominate. Children who survive the first period of the disease are deeply mentally retarded, flaccid, with seizures and co-morbidities in regards of nutrition. At present, there is no causative treatment and no clear guidelines for nutritional treatment.

The aim of the study was to demonstrate the need to provide nutritional treatment as an adjunctive therapy.

The medical documentation was analysed and a thorough interview was conducted with the patient's parents and his doctor.

The paper presents a 3-year-old patient diagnosed with drug-resistant epilepsy, as well as with non-etic hyperglycinemia detected at 6 days of age. At the moment, the girl is emaciated, without contact. In physical examination, there is a loss of subcutaneous tissue as well as sunken eyeballs. Body weight, head circumference and BMI less than 3 percentile, body height at 25 percentile. In April 2018, nutrition with an industrial diet was abandoned. Currently, the child is on a low carbohydrate diet with seizures of the tonic-clonic nature.

The analysis shows that nutritional treatment is an indispensable element of therapy for the described disease. However, this requires further research and observation.

Kostniejące zapalenie powięzi w nietypowej lokalizacji – opis przypadku i analiza pułapek diagnostycznych

Łukasz Kowalczyk, *kowalczyklb@gmail.com*, *Studenckie Koło Naukowe Patologii Ogólnej i Onkologicznej, Wydział Lekarski, Uniwersytet Medyczny w Łodzi, www.umed.pl*

Marcin Braun, *braunmarcin@gmail.com*, *Zakład Patologii, Katedra Onkologii, Uniwersytet Medyczny w Łodzi, www.umed.pl*

Bartłomiej Tomasiak, *bartektomasik@gmail.com*, *Zakład Biostatystyki i Medycyny Translacyjnej, Uniwersytet Medyczny w Łodzi, www.umed.pl*

Dominika Piasecka, *dom.piasecka@gmail.com*, *Zakład Patologii, Katedra Onkologii, Uniwersytet Medyczny w Łodzi, www.umed.pl*

Dominika Michno, *nika.michno@gmail.com*, *Studenckie Koło Naukowe Patologii Ogólnej i Onkologicznej, Wydział Lekarski, Uniwersytet Medyczny w Łodzi, www.umed.pl*

Jacek Fijuth, *jacekf@kopernik.lodz.pl*, *Zakład Radioterapii, Uniwersytet Medyczny w Łodzi, www.umed.pl*

Dorota Jesionek-Kupnicka, *jesionek.kupnicka.dorota@gmail.com*, *Zakład Patologii, Katedra Onkologii, Uniwersytet Medyczny w Łodzi, www.umed.pl*

Radziław Kordek, *radzislaw.kordek@umed.lodz.pl*, *Zakład Patologii, Katedra Onkologii, Uniwersytet Medyczny w Łodzi, www.umed.pl*

Kostniejące zapalenie powięzi (*fasciitis ossificans*) jest niezwykle rzadką chorobą, zakwalifikowaną jako odmiana *fasciitis nodularis* – stosunkowo częstego pseudoguza. Histopatologicznie naśladuje zmiany złośliwe, głównie kostniakomięsaka. *Fasciitis ossificans* to łagodna, nienowotworowa zmiana o charakterze reaktywnym, powstająca z tkanki łącznej. Rozwija się z w ciągu kilku tygodni jako pojedynczy, heterotopowy, kostniejący guz. W literaturze opisano przypadki zlokalizowane głównie w obrębie powięzi lub mięśni kończyn górnych, klatki piersiowej, pleców, głowy i szyi, a przykłady zlokalizowane wśród innych struktur układu mięśniowo-szkieletowego są rzadkie.

Opisujemy przypadek 30-letniej kobiety, u której w kilkutygodniowym okresie rozwinęła się bolesna zmiana lewego stawu kolanowego. W wywiadzie

stwierdzono uraz. Guz usunięto, obraz histopatologiczny sugerował charakter złośliwy zmiany (o cechach kostniakomięsaka). Szczegółowa analiza kliniczno-patologiczna i radiologiczna doprowadziła do ostatecznego rozpoznania skrajnie rzadkiej jednostki chorobowej – kostniejącego zapalenia powięzi w nietypowej lokalizacji. Postawienie właściwego rozpoznania uchroniło pacjentkę przed wdrożeniem agresywnego, okaleczającego leczenia adekwatnego dla kostniakomięsaka. Opisywany przypadek udowadnia, że znaczne podobieństwo *fasciitis ossificans* do osteosarcomy może stanowić wyzwanie nawet dla doświadczonego patologa.

Ossifying fasciitis at an extraordinary site – a case report and analysis of diagnostic pitfalls

Fasciitis ossificans is a disease qualified as a variant of fasciitis nodularis. In general, fasciitis nodularis is a relatively frequent pseudo-tumor of soft tissue, however its subtype – ossifying fasciitis – is extremely rare. Typically, fasciitis ossificans arises as a single heterotopic ossifying tumor in few weeks. The literature describes the cases of fasciitis located mainly in fascia or muscle of the upper extremities, chest, back, head and neck, while the examples localized among other structures of musculoskeletal system are rare. Histopathologically, fasciitis nodularis and fasciitis ossificans can strongly mimic malignant lesions, mainly osteosarcomas. Thus, an accurate diagnosis of such lesions is critical and should include radiological and clinical data.

We report a case of 30-year-old woman, who experienced a rapidly growing painful lesion of the left knee joint, which was preceded by trauma. The tumor was resected, and histopathological image suggested a malignant lesion with features of an osteosarcoma. Detailed correlation with clinicopathological and radiological analysis lead to the final diagnosis of ossifying fasciitis at an extraordinary site of patellar retinaculum. Our case shows that the close resemblance of *fasciitis ossificans* to osteosarcoma may be challenging even for experienced pathologist.

Miastenia – studium przypadku

Małgorzata Gajos, *malgorzata.gajos0904@gmail.com*, Katedra Geriatrii, Wydział Nauk o Zdrowiu, Collegium Medicum im. Ludwika Rydygiera w Bydgoszczy Uniwersytetu Mikołaja Kopernika w Toruniu

Weronika Topka, *weronika.topka.bydg@gmail.com*, Katedra Geriatrii, Wydział Nauk o Zdrowiu, Collegium Medicum im. Ludwika Rydygiera w Bydgoszczy Uniwersytetu Mikołaja Kopernika w Toruniu

Agnieszka Kujawska, *agajos11@gmail.com*, Katedra Geriatrii, Wydział Nauk o Zdrowiu, Collegium Medicum im. Ludwika Rydygiera w Bydgoszczy Uniwersytetu Mikołaja Kopernika w Toruniu

Miastenia (choroba Erba-Goldflama, łac. *myasthenia gravis*, ang. *myasthenia gravis*) przewlekła choroba charakteryzująca się nużliwością, czyli szybkim zmęczeniem i osłabieniem mięśni szkieletowych. Zachorowalność wynosi około 50-125:1 000 000, kobiety chorują 2-3 razy częściej niż mężczyźni. Choroba ma podłoże autoimmunologiczne. Organizm produkuje przeciwciała skierowane przeciwko receptorom acetylocholino. Na początku nużliwość obejmuje okolice oczu, objawiające się opadaniem powiek oraz niejednokrotnie podwójnym widzeniem. Miastenia ograniczająca się wyłącznie do mięśni powiek i mięśni gałkoruchowych nazywana jest miastenią oczną. W przypadku zajęcia przez chorobę mięśni kończyn górnych, dolnych oraz tułowia mówi się o miastении uogólnionej. Osłabienie mięśni kończyn górnych może powodować problemy w wykonywaniu codziennych czynności, natomiast osłabienie mięśni kończyn dolnych prowadzić może do upadków. Niebezpieczne jest zajęcie mięśni oddechowych. Wymaga to zastosowania w okresie zaostrzenia choroby oddechu wspomaganego. Celem pracy jest analiza przypadku medycznego. W pracy opisano przypadek 78-letniej pacjentki hospitalizowanej w jednym z bydgoskich szpitali na oddziale kardiologicznym. Scharakteryzowano obraz kliniczny, leczenie szpitalne a także rehabilitację szpitalną oraz domową.

Myasthenia gravis – case studies

Myasthenia gravis (Erba-Goldflam disease, Latin: *myasthenia gravis*) is a chronic disease characterized by fatigue, i.e. rapid fatigue and skeletal muscle weakness. Morbidity is around 50-125:1,000,000, women suffer 2-3 times more often than men. The disease is autoimmune. The body produces antibodies directed against acetylcholine receptors. At the beginning, the fatigue covers the eye area, manifesting in the eyelids drooping and often double vision. Myasthenia, limited to the muscles of the eyelids and myocardial muscles, is called ocular myasthenia. If upper and lower limbs and trunk muscles are affected by the disease, talks about generalized myasthenia. Weakening of upper limb muscles may cause problems in performing daily activities, while weakening of lower limb muscles may lead to falls. The involvement of respiratory muscles is dangerous. This requires application during the exacerbation of the disease of the assisted breath. The aim of the work is to analyze the medical case. The paper describes a case of a 78-year-old patient hospitalized in one of the hospitals in Bydgoszcz at the cardiology ward. Clinical picture, hospital treatment as well as hospital and home rehabilitation were characterized.

Objawy oczne w przebiegu zespołu Sticklera – opis przypadku

Katarzyna Baltaziak, *k.baltaziak@gmail.com*, *Studenckie Koło Naukowe przy Klinice Okulistyki Ogólnej, II Wydział Lekarski, Uniwersytet Medyczny w Lublinie*

Maria Małaczek, *maria9407@poczta.fm* *Studenckie Koło Naukowe przy Klinice Okulistyki Ogólnej, II Wydział Lekarski, Uniwersytet Medyczny w Lublinie*

Joanna Nowakowska, *Studenckie Koło Naukowe przy Klinice Okulistyki Ogólnej, II Wydział Lekarski, Uniwersytet Medyczny w Lublinie*

Katarzyna Nowomiejska, *katarzynanowomiejska@umlub.pl*, *Klinika Okulistyki Ogólnej, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, www.spsk1.lublin.pl*

Robert Rejda, *robertrejda@yahoo.com*, *Klinika Okulistyki Ogólnej, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, www.spsk1.lublin.pl*

Cel pracy: Zespół Sticklera w ujęciu okulistycznym – objawy, przebieg choroby i badania na przykładzie pacjenta, lat 11.

Wprowadzenie: Zespół Sticklera (Stickler syndrome) jest dziedziczną, postępującą artrooftalmopatią, uwarunkowaną genetycznie, związaną z zaburzeniami struktury kolagenu. Występuje u 1/10 000 noworodków, chociaż niektórzy badacze uważają, że jest częstszy (1/7500-1/9000) lecz nierozpoznawany. Zespół ten jest dziedziczony jako cecha autosomalna dominująca, ale opisano też postaci dziedziczenia jako cecha autosomalna recesywna. Przyczyną zespołu Sticklera są mutacje genów kodujących łańcuchy kolagenu α typu II i XI. Do głównych zmian należą zmiany stawowe i mięśniowo-szkieletowe, które stwierdza się u 80% chorych. Objawy zależą od wieku chorych i mogą być nasilone lub słabo zaznaczone. W aspekcie okulistycznym twierdza się znaczną krótkowzroczność, zwyrodnienie siatkówki i ciała szklistego, zaćmę i ślepotę. U połowy chorych dochodzi do odklejenia siatkówki.

Metody: Badanie przedniego odcinka oka w lampie szczelinowej, badanie dna oka, badanie ostrości widzenia, USG oraz testy genetyczne metodą NGS.

Wnioski: Ze względu na zróżnicowanie zespołu u części chorych przebiega on bardzo ciężko, umierają we wczesnym dzieciństwie. Chorzy z łagodniejszymi postaciami dożywają wieku dorosłego, niestety często nie widzą i nie słyszą oraz mają zaburzenia mowy.

Ocular complications in the course of Stickler syndrome – case report

Aim of the study: Stickler syndrome as an ophthalmological presentation: symptoms, course of the disease and examination of the 11 year old patient as an example.

Introduction: Stickler syndrome is an inherited, progressive arthro-ophthalmopathy, genetically determined, associated with collagen structure disorders. There are 1/10 000 newborns, although some researchers think that it is more common (1/7500-1 / 9,000) but not diagnosed. This syndrome is inherited as a dominant autosomal trait, but the forms of autosomal recessive trait inheritance are also described. The cause of Stickler's syndrome are mutations of genes encoding collagen α -chain type II and XI. The main changes include joint and musculoskeletal system, which are found in 80% of patients. Symptoms depend of the patients' age and may be severe or mildly presented. In the ophthalmic aspect, significant short-sightedness, degeneration of the retina and vitreous body, cataracts and blindness are described. In half of the patients the retina is detached.

Methods: Examination of the anterior segment of the eye in the slit lamp, examination of the fundus, examination of visual acuity, ultrasound and genetic testing by the NGS method.

Conclusions: Due to the diversity of the syndrome some patients with severe presentation die in early childhood. Patients with milder forms live to adulthood, unfortunately they often have vision and hearing impairment, also they have speech disorders.

Ocena jakości życia opiekunów osób z chorobą Huntingtona

Adrian Bartoszek, *adrianbartoszek96@gmail.com*, Wydział Lekarski, kierunek lekarski, Uniwersytet Medyczny w Łodzi

Wstęp: Choroba Huntingtona (HD) jest rzadką neurodegeneracyjną chorobą dziedziczną w sposób autosomalnie dominujący. Trajektoria choroby w rodzinie z HD może trwać kilkadziesiąt lat. Złożone problemy wynikające z dziedzicznego charakteru HD mają ogromny wpływ na jakość życia opiekunów rodzinnych, którzy mają świadomość progresji choroby w kolejnych pokoleniach. Opiekunowie zostali opisani jako „zapomniane osoby” w rodzinach z HD, zapomniane także w poradnictwie genetycznym.

Cel: Celem tej pracy jest ocena jakości życia opiekunów osób chorujących na HD.

Materiał i metody: Do badania zostało zaproszonych 55 osób z czego 51 wypełniło kwestionariusz. Narzędziem badawczym był kwestionariusz ankiety, oceniający 3 aspekty jakości życia: praktyczne aspekty opieki, satysfakcja z życia, emocje w życiu opiekuna związane z HD.

Wyniki: Większość (68,6%) opiekunów stanowią kobiety, mężatki (60%), z wykształceniem wyższym (47,1%). Średnia wieku wynosi 51,8 lat (SD=15,7). 64,7% jest głównym opiekunem chorego, a średni czas trwania opieki wynosi 8 lat. Wśród 61 % opiekunów opieka nad chorym ma istotny wpływ na ich jakość życia. Ponad połowa (51%) jest zadowolona z życia w stopniu umiarkowanym. Dla 76 % opiekunów ich emocje mają umiarkowany wpływ na jakość życia z HD.

Wnioski: Sprawowanie długotrwałej opieki nad chorym z HD ma istotny wpływ na jakość życia opiekunów rodzinnych.

W systemie ochrony zdrowia należy zwrócić uwagę także na opiekunów, którzy z powodu pogorszenia stanu zdrowia wynikającego ze sprawowania opieki, będą potencjalnymi odbiorcami świadczeń opieki zdrowotnej.

Evaluation of the quality of life of caregivers of people with Huntington's disease

Introduction: Huntington's disease (HD) is a rare neurodegenerative disease inherited in an autosomal dominant manner. Trajectory of illness in a family with HD can last for several dozen years. Complexity of problems resulting from the hereditary nature of HD have a huge impact on the quality of life of family caregivers, who are aware of the progression of the disease in subsequent generations. Carers have been described as "forgotten people" in HD families, forgotten also in genetic counseling.

Aim: The aim of this study is to assess the quality of life of caregivers of people suffering from HD.

Material and methods: 55 people were invited to the survey, of which 51 completed the questionnaire. The research tool was a questionnaire, evaluating three aspects of quality of life: practical aspects of care, satisfaction with life, emotions in the life of a carer related to HD.

Results: The majority (68.6%) of carers are women, married (60%), with higher education (47.1%). The average age is 51.8 years (SD = 15.7). 64.7% are the main caregiver of the patient, and the average duration of care is 8 years. Among 61% of carers, care over the patient has a significant impact on their quality of life. Over half (51%) are moderately satisfied with life. For 76% of carers, how they feel is having a moderate impact on their quality of life.

Conclusions: Long-term care for patients with HD has a significant impact on the quality of life of family caregivers.

In the health care system, attention should also be paid to carers who, due to the deterioration of health resulting from care, will be potential patient of healthcare services.

Postępujące kostniejące zapalenie mięśni – studium przypadku

Natalia Skierkowska, *nataliaskierkowska1@gmail.com*, Katedra Geriatrii, Wydział Nauk o Zdrowiu, Collegium Medicum im. Ludwika Rydygiera w Bydgoszczy Uniwersytetu Mikołaja Kopernika w Toruniu

Małgorzata Gajos, *malgorzata.gajos0904@gmail.com*, Katedra Geriatrii, Wydział Nauk o Zdrowiu, Collegium Medicum im. Ludwika Rydygiera w Bydgoszczy Uniwersytetu Mikołaja Kopernika w Toruniu

Monika Prylińska, *prylińska.monika@gmail.com*, Katedra Higieny, Epidemiologii i Ergonomii, Wydział Nauk o Zdrowiu, Collegium Medicum im. Ludwika Rydygiera w Bydgoszczy Uniwersytetu Mikołaja Kopernika w Toruniu

Postępujące kostniejące zapalenie mięśni zwane także fibrodysplazją, postępującym skostnieniem mięśni, chorobą Munchmeyera (ang. *fibrodysplasia ossificans progressiva*, w skrócie FOP). Jest skrajnie rzadką i upośledzającą autosomalną dominującą chorobą, która objawia się postępującym kostnieniem tkanek miękkich. FOP jest jedną z najrzadszych chorób, dzięki czemu znajduje się na liście chorób rzadkich Orphanet. Częstość jej występowania szacuje się na około 1:2 000 000. Charakterystyczne dla tej choroby jest postępujące heterotopowe kostnienie rozpoczynające się epizodycznie w pierwszej dekadzie życia, które pojawia się spontanicznie lub wtórnie. Deformacje kości prowadzą do ciężkich stwardnień kręgosłupa, kończyn i żuchwy. Nieprzewidywalny postęp prowadzi do niepełnosprawności i umieralności z powikłań na przykład krążeniowo-oddechowych około czwartej dekady życia. Celem pracy jest przywołanie studium przypadku z artykułu Shengjie Tian et.al z 2018. Analizie został poddany przypadek przypadek szesnastoletniego mężczyzny, który skarżył się na ból i obrzęk przez okres dwóch miesięcy po biopsji. Po całościowym badaniu fizykalnym wykazało poważną sztywność i liczne masy kostne. FOP jest rzadkim zaburzeniem, które jest często błędnie zdiagnozowane, może to przyczynić się do poważnego pogorszenia stanu zdrowia pacjenta. Ważne jest aby medycy mieli świadomość istoty zarządzania tak ważną chorobą.

Progressive ossifying muscle inflammation – case study

Progressive ossifying myositis also called fibrodysplasia, progressive ossification, Munchmeyer's disease, fibrodysplasia ossificans progressiva in short FOP. It is extremely rare and disabling autosomal dominant disease, which manifests itself as progressive ossification of soft tissues. FOP is one of the rarest diseases, making it one of the rare diseases list of Orphanet. The frequency of its occurrence is estimated at about 1:2,000,000. Characteristic for this disease is progressive heterotopic ossification which begins episodically in the first decade of life, which occurs spontaneously or secondarily. Deformations of bones lead to severe sclerosis of the spine, limbs and mandible. Unpredictable progress leads to disability and mortality from cardio-respiratory complications around the fourth decade of life. The aim of the work is to recall a case study from the article Shengjie Tian et.al from 2018. The case was analyzed by a case of a 16-year-old man who complained of pain and swelling for two months after the biopsy. After a comprehensive physical examination, it showed severe stiffness and numerous bone weights. FOP is a rare disorder that is often misdiagnosed, which can contribute to a serious deterioration of the patient's health. It is important for medics to be aware of the importance of managing such an important disease.

Rak gruczołowo-torbielowaty piersi – rzadki nowotwór o nieprzewidywalnym przebiegu klinicznym. Seria pięciu przypadków

Julia Sołek, *julia.solek@gmail.com*, *Studenckie Koło Patologii Ogólnej i Onkologicznej, Uniwersytet Medyczny w Łodzi*

Mateusz Pryt, *mateuszpryt@gmail.com*, *Studenckie Koło Chirurgii Onkologicznej, Uniwersytet Medyczny w Łodzi*

Marta Kalwas, *marta.kalwas@hotmail.com*, *Studenckie Koło Chirurgii Onkologicznej, Uniwersytet Medyczny w Łodzi*

Rak gruczołowo-torbielowaty(ACC) jest najczęstszym guzem gruczołów ślinowych mniejszych. W innych lokalizacjach występuje bardzo rzadko. W piersi stanowi <0,1% wszystkich diagnozowanych w tej lokalizacji. W naszej klinice w latach 2009-2017 spotkaliśmy się z 5 przypadkami ACC, które przedstawiamy poniżej.

Średni wiek pacjentek wynosił 53 lata. W dwóch przypadkach stwierdzony został podtyp lity ACC. W jednym przypadku ACC występował razem z inwazyjnym rakiem przewodowym. W momencie diagnozy w żadnym przypadku nie stwierdzono zajęcia węzłów chłonnych ani odległych przerzutów.

Trzy pacjentki zostały poddane zabiegowi operacyjnemu – mastektomii lub lumpektomii. Jedna z nich otrzymała adjuwantową radioterapię i chemioterapię, jedna chemioterapię bez radioterapii, a jedna nie otrzymała terapii adjuwantowej. Informacje na temat leczenia nie były dostępne dla dwóch pacjentek. W dwóch przypadkach w wyniku progresji choroby rozwinęły się przerzuty odległe. Żadna z pacjentek nie zmarła w trakcie obserwacji.

ACC jest bardzo rzadkim nowotworem i rekomendacje dotyczące leczenia są ubogie. ACC piersi jest uznany za nowotwór o łagodnym przebiegu, jednak czasem, tak jak w naszej serii przypadków, może przebiegać agresywnie i dawać odległe przerzuty. Wszystkie te fakty powinny być w świadomości patologów oraz klinicystów zarówno podczas procesu diagnostycznego, jak i podejmowania decyzji terapeutycznych.

Adenoid Cystic Carcinoma of the Breast – an uncommon malignancy of unpredictable clinical behaviour – a case series of five patients

Adenoid cystic carcinoma (ACC) is a common tumour of minor salivary glands, infrequently seen in other anatomical localisations. ACC accounts for less than 0,1% breast cancer diagnoses. Here we report our institution experience with 5 cases of breast ACC diagnosed between 2009 and 2017.

Mean age of women included in the study was 53 (ranged from 41 to 62). In two cases, ACC showed the solid growth pattern. In one case, ACC presented with a component of invasive ductal carcinoma., Neither nodal involvement nor metastases were present at diagnosis.

Three patients have undergone surgical resection of the tumour – mastectomy or lumpectomy. One patient received adjuvant radiotherapy and chemotherapy, one chemotherapy without radiotherapy and one received no adjuvant therapy. Information about the treatment were not available for two patients. Two patients developed metastatic disease, however no deaths were recorded.

ACC is a rare neoplasm of breast and there are no robust recommendations for treatment. ACC of breast is regarded as an indolent disease, in contrast to ACC in other localisations. However, despite its apparent indolent nature, it can present aggressive course with distal metastases, what calls for a deep awareness of both pathologists and clinicians in diagnosis and selection of appropriate therapeutic strategies.

Rak rdzeniasty tarczycy jako rzadki nowotwór gruczołu tarczowego

Ewelina Humeniuk, ewelina.humeniuk@vp.pl, Samodzielna Pracownia Biologii Medycznej Katedry i Zakładu Toksykologii, Wydział Farmaceutyczny z Oddziałem Analityki Medycznej, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, www.umlub.pl

Grzegorz Adamczuk, grzegorz.adamczuk3@wp.pl, Samodzielna Pracownia Biologii Medycznej Katedry i Zakładu Toksykologii, Wydział Farmaceutyczny z Oddziałem Analityki Medycznej, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, www.umlub.pl

Kamila Szymańska, kamilaszymanska@umlub.pl, Katedra i Zakład Biochemii i Biologii Molekularnej, II Wydział Lekarski z Oddziałem Anglojęzycznym, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, www.umlub.pl

Raki gruczołu tarczowego są rzadko, występującymi nowotworami. Pośród nich wyróżniamy raka rdzeniastego tarczycy (*medullary thyroid cancer*, MTC), który stanowi około 3-4% przypadków nowotworów złośliwych dotyczących ten narząd. MTC jest neuroendokrynnym nowotworem złośliwym. W odróżnieniu od innych nowotworów tarczycy MTC wywodzi się z komórek przypęcherzykowych C (komórek C). Komórki te odpowiedzialne są za uwalnianie kilku peptydów neuroendokrynnych między innymi kalcytoniny oraz antygeny karcynoembrionalnego.

Spośród wszystkich przypadków MTC, 75-80% przypadków są to raki rozwijające się sporadycznie. Pozostałe 20-25% przypadków MTC stanowią przypadki dziedziczne, występujące w przebiegu jednego z trzech zespołów występujących rodzinie: mnogiej gruczolakowatości wewnątrzwydzielniczej (*multiple endocrine neoplasia*, MEN) 2A, MEN2B lub rodzinnego raka rdzeniastego tarczycy (*familial MTC*, FMTC). MTC może przebiegać bezobjawowo lub dawać takie objawy jak m. in. bolesność tarczycy przy dotyku, trudności w połykaniu, chrypka, biegunka oraz powiększenie szyjnych węzłów chłonnych. Diagnostyka MTC obejmuje m.in. badanie poziomu kalcytoniny, antygeny karcynoembrionalnego, badanie ultrasonograficzne oraz biopsje aspiracyjną cienkoigłową.

Wskaźnik dziesięcioletniego przeżycia przy MTC obejmującym tylko gruczoł tarczowy wynosi ponad 95%, natomiast przy pojawieniu się przerzutów wskaźnik ten spada do 20-40%. Dlatego też, celem mojej pracy jest poszerzenie wiedzy na temat raka rdzeniastego tarczycy, co może przyczynić się do wcześniejszego wykrywania tego nowotworu.

Medullary thyroid cancer as a rare cancer of the thyroid gland

Cancers of the thyroid gland are rare tumors. Among them, we distinguish medullary thyroid cancer (MTC), which accounts for about 3-4% of malignant tumors affecting this organ. MTC is a neuroendocrine malignant tumor. Unlike other tumors of the thyroid gland, MTC originates from the parafollicular cells (C cells). These cells are responsible for the release of, inter alia, calcitonin and carcinoembryonic antigen.

Of all MTC cases, 75-80% of cases are sporadically developing cancers. The remaining 20-25% of cases of MTC are hereditary cases occurring in one of three family syndromes: multiple endocrine neoplasia (MEN) 2A, MEN 2B or familial medullary thyroid cancer (*familial* MTC, FMTC). MTC may be asymptomatic or give such symptoms as, among others pain of the thyroid when touched, difficulties in swallowing, hoarseness, diarrhoea and enlargement of the cervical lymph nodes. MTC diagnostics include testing of calcitonin, carcinoembryonic antigen, ultrasound examination and fine needle aspiration biopsy.

The 10-year MTC survival rate if the cancer involve only thyroid gland, is over 95%. Whereas with metastasis this rate drops to 20-40%. Therefore, the purpose of my work is to broaden knowledge about medullary thyroid cancer, which may contribute to the earlier detection of this cancer.

SMA 1 – codzienne wyzwania podczas rehabilitacji

Aleksandra Modlińska, *aleksandra.modlinska1997@gmail.com*, *Interdyscyplinarne Koło Naukowe Geriatrii, Wydział Nauk o Zdrowiu, Collegium Medicum w Bydgoszczy Uniwersytetu Mikołaja Kopernika w Toruniu, www.wnoz.cm.umk.pl/kikger*

Beniamin Szmelcer, *ben.szmelcer@gmail.com*, *Interdyscyplinarne Koło Naukowe Geriatrii, Wydział Nauk o Zdrowiu, Collegium Medicum w Bydgoszczy Uniwersytetu Mikołaja Kopernika w Toruniu, www.wnoz.cm.umk.pl/kikger*

Adrian Zwolinski, *zwolinski.adrian@wp.pl*, *Interdyscyplinarne Koło Naukowe Geriatrii, Wydział Nauk o Zdrowiu, Collegium Medicum w Bydgoszczy Uniwersytetu Mikołaja Kopernika w Toruniu, www.wnoz.cm.umk.pl/kikger*

Wstęp: SMA 1 to rdzeniowy zanik mięśni typu 1, który jest rzadką chorobą nerwowo-mięśniową o podłożu genetycznym. Schorzenie ma charakter postępujący. W postępowaniu rehabilitacyjnym wyznacza się cel, jakim jest walka z objawami choroby. Jedną z gałęzi stosowanej rehabilitacji jest fizjoterapia pulmonologiczna. Zalicza się do niej nieinwazyjną wentylację mechaniczną i techniki wspomagania kaszlu. Prócz tego niezbędne jest stosowanie pozycji ułożeniowych u chorych dzieci i sprzętu ortopedycznego. Nieocenione znaczenie ma również masaż.

Cel pracy: Celem pracy było przedstawienie fizjoterapii stosowanej w SMA 1 oraz porównanie metod ich działania.

Materiały i metody: Dokonano przeglądu najnowszej literatury przy użyciu baz z artykułami naukowymi, w tym Google Scholar i ResearchGate. Artykuły zostały przeanalizowane pod kątem najnowszych trendów dotyczących rehabilitacji, aby omówić możliwości pracy fizjoterapeutów podczas pracy z chorymi dziećmi.

Rezultaty: Analiza najnowszych doniesień naukowych pokazuje, że omówione gałęzie fizjoterapii potrafią w znaczący sposób usprawnić funkcjonowanie osoby cierpiącej na SMA 1.

Wnioski: Rehabilitacja osób z SMA 1 jest wciąż rozwijającą się dziedziną. Fizjoterapia w rdzeniowym zaniku mięśni ma na celu zapobieganie dodatkowym skutkom choroby, takim jak przykurcze mięśniowe i skolioza. Potrzeba więcej doniesień naukowych omawiających rdzeniowy zanik mięśni typu 1, które statycznie wykazałyby działanie rehabilitacji na pewnej grupie osób.

SMA 1 – daily challenges in rehabilitation

Introduction: SMA 1 is a spinal muscular atrophy type 1, which is a rare genetic neuromuscular disorder. This illness is progressive. During rehabilitation, the main goal is to fight with the symptoms of the disease. One of the branches of applied rehabilitation is pulmonary physiotherapy. This includes non-invasive mechanical ventilation and cough support techniques. In addition, it is necessary to use special positions for sick children and orthopedic equipment. The massage is also invaluable.

The aim of study: The aim of the work was to present the physiotherapy used in SMA 1 and to compare the methods of this operation.

Materials and methods: A review of the latest literature using databases of scientific articles, including Google Scholar and ResearchGate. The articles were analyzed in terms of the latest trends in rehabilitation to discuss the possibilities of physiotherapists' work.

Results: The analysis of the latest scientific reports shows that the discussed branches of physiotherapy can significantly improve the functioning of a person suffering from SMA 1.

Conclusions: Rehabilitation of people with SMA 1 is still a growing field. Physiotherapy in spinal muscular atrophy type 1 aims to prevent the additional effects of the disease, such as muscle contractions and scoliosis. More scientific reports are needed to discuss spinal muscular dystrophy type 1, which would statically show the effect of rehabilitation on a certain group of people.

Sporadyczna postać choroby Creutzfeldta–Jakoba – co o niej wiemy?

Oktawia Wysocka, *oktawia.wysocka.1820@gmail.com*, *Interdyscyplinarne Studenckie Koło Naukowe z Geriatrii, Wydział Nauk o Zdrowiu, Collegium Medicum im. Ludwika Rydygiera w Bydgoszczy UMK w Toruniu*

Mateusz Porada, *poradamatt@gmail.com*, *Interdyscyplinarne Studenckie Koło Naukowe z Geriatrii, Wydział Farmaceutyczny, Collegium Medicum im. Ludwika Rydygiera w Bydgoszczy UMK w Toruniu*

Jakub Husejko, *kubahusejko@gmail.com*, *Interdyscyplinarne Studenckie Koło Naukowe z Geriatrii, Wydział Lekarski, Collegium Medicum im. Ludwika Rydygiera w Bydgoszczy UMK w Toruniu*

Choroba Creutzfeldta–Jakoba (*Creutzfeldt–Jakob disease* – CJD) należy do schorzeń zakaźnych. Wywołuje ją nagromadzenie w organizmie prionów (białkowe cząsteczki zakaźne o nieprawidłowej strukturze przestrzennej). CJD może wystąpić u ludzi oraz u zwierząt. Choroba prowadzi do zmian degeneracyjnych komórek nerwowych i śmierci chorego. Schorzenie to jest niewyleczalne. Istnieje kilka typów CJD, w tym Sporadyczna postać Choroby Creutzfeldta–Jakoba. Są to zaburzenia rzadko występujące, szacuje się że jest to ok. 1 przypadek choroby/1 mln ludzi. Najczęściej pojawia się między 60-70 r.ż. Objawia się zaburzeniami otępiennymi, zaburzeniami chodu, mowy, drżenia i sztywność kończyn, drgawki. Prowadzi do zgonu w ciągu 2 lat od wystąpienia objawów. Diagnostyka CJD nie jest łatwa, najpierw należy wykluczyć inne możliwe przyczyny wyżej wymienionych objawów. W trakcie procesu diagnozowania korzysta się także z badań takich jak rezonans magnetyczny, czy punkcja łądźwiowa. Leczenie koncentruje się głównie na objawach. Prowadzone są jednak ciągle badania, których celem jest znalezienie takiej metody leczenia by było możliwe całkowite wyleczenie lub spowolnienie rozwoju tego schorzenia.

Sporadic Creutzfeldt–Jakob Disease – what do we know about her?

Creutzfeldt–Jakob disease – CJD belongs to infectious diseases. It is caused by accumulation in the prion's body (protein infectious molecules with abnormal spatial structure). CJD can occur in humans and animals. The disease leads to degenerative changes in nerve cells and death of the patient. This condition is not recoverable. There are several types of CJD, including the sporadic form of Creutzfeldt–Jakob Disease.

These are rare disorders, it is estimated that it is about 1/1 million people. Most often it appears between 60-70 years old. It is manifested by dementia disorders, gait disturbances, speech disorders, twitching and stiffness of limbs, convulsions. It leads to death within 2 years of the onset of symptoms.

CJD diagnosis is not easy, first of all other possible causes of the above symptoms should be excluded. During the diagnostic process, tests such as magnetic resonance or lumbar puncture are also used. Treatment focuses mainly on symptoms. However, research is continuing, the aim of which is to find such a method of treatment in order to be able to completely cure or slow down the development of this disease.

Studium przypadku pacjenta z niedoborem alfa 1-antytrypsyny

Weronika Topka, *weronika.topka@wp.pl*, Klinika Geriatrii, Katedra Geriatrii, Wydział Nauk o Zdrowiu, Collegium Medicum i. Ludwika Rydygiera w Bydgoszczy, Uniwersytet Mikołaja Kopernika w Toruniu, *www.cm.umk.pl*

Natalia Skierkowska, *nataliaskierkowska1@gmail.com*, Klinika Geriatrii, Katedra Geriatrii, Wydział Nauk o Zdrowiu, Collegium Medicum i. Ludwika Rydygiera w Bydgoszczy, Uniwersytet Mikołaja Kopernika w Toruniu, *www.cm.umk.pl*

Agnieszka Kujawska, *agajos11@gmail.com*, Klinika Geriatrii, Katedra Geriatrii, Wydział Nauk o Zdrowiu, Collegium Medicum i. Ludwika Rydygiera w Bydgoszczy, Uniwersytet Mikołaja Kopernika w Toruniu, *www.cm.umk.pl*

Niedobór alfa 1-antytrypsyny należy do grupy chorób uwarunkowanych genetycznie, która dziedziczy się w sposób autosomalny recesywny. Jest chorobą rzadką, ale jednocześnie jedną z najczęściej występujących chorób wrodzonych w Europie. Występowanie formy z dwoma deficytowymi allelami AAT (PI*ZZ) ocenia się na 1/1500-1/3500 żywych urodzeń. Główne objawy kliniczne niedoboru alfa 1-antytrypsyny to przedłużająca się żółtaczka, odbarwione stolce i powiększona wątroba. Istotnym elementem w opiece nad dziećmi z rozpoznaniem niedoborem alfa 1-antytrypsyny jest profilaktyka zakażeń układu oddechowego, aby zminimalizować ryzyko uszkodzenia płuc. Głównym czynnikiem wpływającym niekorzystnie na uszkodzenie mięszu płuc i skrócenie czasu przeżycia jest narażenie na przebywanie w dymie papierosowym. U osób dorosłych nierozpoznana wcześniej choroba z reguły objawia się jako rozedma płuc. Celem pracy jest analiza przypadku 22-letniego pacjenta z niedoborem alfa 1-antytrypsyny, który z chorobą zmagają się od urodzenia.

A case study of a patient with alpha 1-antitrypsin deficiency

Alpha 1 deficiency – antitrypsin belongs to the group of genetically determined diseases, which inherits in an autosomal recessive manner. It is a rare disease but one of the most common congenital diseases in Europe. The occurrence of a form with two deficient AAT alleles (PI*ZZ) is estimated at 1/1500-1/3500 live births. The main clinical symptoms of alpha 1-antitrypsin deficiency are prolonged jaundice, discolored stools and enlarged liver. An important element in the care of children diagnosed with alpha 1-antitrypsin deficiency is the prevention of respiratory infections to minimize the risk of lung damage. The main factor adversely affecting damage to the lung parenchyma and shortening the survival time is the exposure to being in cigarette smoke. In adults, a previously unrecognized disease usually manifests as emphysema. The aim of the study is to analyze the case of a 22-year-old patient with alpha 1-antitrypsin deficiency, who suffers from the disease from birth.

Śródmiąższowe choroby płuc wyzwaniem pediatrów na przykładzie neuroendokrynnej hiperplazji płuc typu niemowlęcogo

Marcelina Kaleta, *marcelina-kaleta15@wp.pl*, *Studenckie Koło Naukowe przy Klinice Chorób Płuc i Reumatologii Dziecięcej, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, www.umlub.pl*

Sandra Jastrzębska, *sandra0189@gmail.com*, *Studenckie Koło Naukowe przy Klinice Chorób Płuc i Reumatologii Dziecięcej, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, www.umlub.pl*

Aleksandra Kuchnicka, *Studenckie Koło Naukowe przy Klinice Chorób Płuc i Reumatologii Dziecięcej, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, www.umlub.pl*

Anna Bodajko-Grochowska, *annabodgroch@gmail.com*, *Klinika Chorób Płuc i Reumatologii Dziecięcej Uniwersytetu Medycznego w Lublinie, www.umlub.pl*

Violetta Opoka-Winiarska, *viola.winiarska@gmail.com*, *Klinika Chorób Płuc i Reumatologii Dziecięcej Uniwersytetu Medycznego w Lublinie, www.umlub.pl*

Wstęp: Choroby śródmiąższowe płuc są rzadko spotykanymi, przewlekłymi schorzeniami układu oddechowego u dzieci. Manifestacja kliniczna jest często niecharakterystyczna, co przyczynia się do opóźnienia rozpoznania. Celem pracy jest przedstawienie przypadku niemowlęcia z łagodną chorobą śródmiąższową płuc na podstawie analizy dokumentacji medycznej.

Opis przypadku: 11-miesięczny chłopiec został przyjęty do Kliniki z powodu utrzymującego się od 7 miesięcy kaszlu i przewlekłych trzeszczeń nad płucami. Chłopiec dotychczas przeżył pięć epizodów zapaleń oskrzeli i dwa epizody zapaleń płuc o przebiegu bezgorączkowym.

Przy przyjęciu chłopiec był w stanie dość dobrym z prawidłową temperaturą ciała, sporadycznie kasłał. Badaniem fizykalnym stwierdzono tachypnoe, nad płucami zmiany osłuchowe o typie trzeszczeń. Saturacja krwi była okresowo obniżona do 80-92%. Badania laboratoryjne i rtg kłp nie wykazały istotnych odchyień od normy. W CT klatki piersiowej z kontrastem uwidoczono zmiany o typie matowej szyby w segmencie I, II płuca prawego. Chłopca skierowano do Kliniki Pneumonologii w Warszawie, gdzie

wykonano biopsję płuca i rozpoznano neuroendokrynną hiperplazję wieku niemowlęcą (NEHI).

Wnioski: NEHI jest dobrze rokującą, samoograniczającą się chorobą śródmiąższową wieku dziecięcego. Należy uwzględnić ją w diagnostyce różnicowej u dzieci do 2 r.ż. w dobrym stanie ogólnym, z towarzyszącą okresowo hipoksemią oraz utrzymującymi się trzeszczeniami nad polami płucnymi.

Interstitial lung diseases as a challenge for paediatricians on the basis of neuroendocrine cell hyperplasia of infancy

Introduction: Interstitial lung diseases are rare, chronic diseases of the respiratory system in children. Clinical symptoms are often uncharacteristic, which contributes to delay in diagnosis. The aim of the study is to present the case of an infant with a mild interstitial lung disease on the base of the analysis of medical records.

Case report: An 11-month-old boy was admitted to the Clinic because of coughing for 7 months and persistent crackles over the lungs. So far, the boy has suffered from five episodes of bronchitis and two episodes of pneumonia without fever.

At the moment of admission to the hospital the boy was in quite a good condition with the normal body temperature, he coughed occasionally. A physical examination revealed tachypnea, auscultation findings such as crackles over the lungs. Blood saturation was periodically reduced to 80-92%. Laboratory tests and chest X-ray revealed no significant abnormalities. The chest CT with contrast showed changes in the type of ground-glass opacities in I, II segment of the right lung.

The boy was directed to the Department of Pneumonology in Warsaw, where he underwent a lung biopsy and was diagnosed with neuroendocrine cell hyperplasia of infancy (NEHI).

Conclusions: NEHI is a promising, self-limiting childhood interstitial lung disease. It should be included in differential diagnosis in children up to 2 years of age in a good general condition, accompanied by periodic hypoxemia and persistent crackles over the pulmonary fields.

Torbiel zawiązkowa szczęki u pacjenta ze szpiczakiem plazmocytowym – diagnostyka i leczenie

Magdalena Sałek, *magdalena.salek@onet.eu*, Studenckie Koło Naukowe Kliniki Chirurgii Szczękowo-Twarzowej, I Wydział Lekarski z Oddziałem Stomatologicznym, Uniwersytet Medyczny w Lublinie

Aleksandra Rawska, *a.rawska95@gmail.com*, Studenckie Koło Naukowe Kliniki Chirurgii Szczękowo-Twarzowej, I Wydział Lekarski z Oddziałem Stomatologicznym, Uniwersytet Medyczny w Lublinie

Monika Zaborek, *zaborelli00@gmail.com*, Studenckie Koło Naukowe Kliniki Chirurgii Szczękowo-Twarzowej, I Wydział Lekarski z Oddziałem Stomatologicznym, Uniwersytet Medyczny w Lublinie

Jakub Łyczba, *jakublyczba7@gmail.com*, Studenckie Koło Naukowe Kliniki Chirurgii Szczękowo-Twarzowej, I Wydział Lekarski z Oddziałem Stomatologicznym, Uniwersytet Medyczny w Lublinie

Wstęp: Zębopochodne torbiele zawiązkowe rozwijają się w wyniku proliferacji i ekspansji komórek nabłonka szkliwa, które powodują zwyrodnienie wodniczkowe i tworzą patologiczną jamę, wyścieloną nabłonkiem wytwarzającym płyn. Zmiany powstają w przebiegu nieprawidłowego procesu wyrzynania i rozwoju zawiązków zębowych.

Szpiczak plazmocytowy (PCM) to nieprawidłowe, nadmierne mnożenie się plazmocytów zwykle w kościach płaskich. Istotą choroby jest rozwój ognisk guzowatych – charakterystyczne ubytki kostne. Celem pracy było przedstawienie diagnostyki i leczenia torbieli zawiązkowej szczęki u 60-letniego pacjenta leczonego z powodu szpiczaka.

Opis przypadku: Pacjenta z rozpoznaniem PCM przyjęto do Kliniki Chirurgii Szczękowo-Twarzowej w Lublinie do diagnostyki i leczenia zmiany torbielowatej otaczającej ząb zatrzymany 14. Z powodu terapii bisfosfonianami zabieg odroczone na okres 3 tygodni. Torbiel wraz z zębem tkwiącym w przedniej i przyśrodkowej ścianie zatoki szczękowej prawej usunięto chirurgicznie w znieczuleniu ogólnym z dostępu Caldwell-Luca. Wynik badania histopatologicznego potwierdził rozpoznanie.

Wnioski: W opisanym przypadku szczególną uwagę należy zwrócić na różnicowanie torbieli z kostnymi ubytkami osteolitycznymi występującymi w PCM. W pracy przeprowadzono staranną diagnostykę kliniczną, radiolo-

giczną i laboratoryjną we współpracy ze specjalistą hematologiem. Ostateczne rozpoznanie ustalono na podstawie wyniku badania histopatologicznego materiału z jamy torbieli.

Follicular cyst in the patient with plasma cell myeloma – diagnostics and treatment

Background: Odontogenic follicular cysts develop as a result of the proliferation of island cells of the enamel epithelium which yield to the vacuolar degeneration and create a hollow, lined with liquid producing epithelium. Lesions occur due to abnormal process of erupting and development of dental germs.

Plasma cell myeloma (PCM) is an abnormal, excessive multiplication of plasmocytes usually in flat bones. The essence of the disease is the development of nodular foci-osteolytic defects.

The aim of the study was to present the diagnostics and treatment of follicular cysts of the maxilla in a 60-year-old patient treated for multiple myeloma.

Case report: A patient diagnosed with PCM was admitted to the Clinic of Maxillofacial Surgery in Lublin for the diagnostics and treatment of cystic lesion surrounding the impacted tooth 14. Due to bisphosphonate therapy, the treatment was postponed for 3 weeks. The cyst located in the anterior and medial wall of the right maxillary sinus was surgically removed under general anesthesia from Caldwell-Luc approach. The result of the histopathological examination confirmed the diagnosis.

Conclusions: In this case, particular attention should be paid to the differentiation of cysts with bone osteolytic defects found in PCM. The work involved careful clinical, radiological and laboratory diagnostics in cooperation with a hematologist.

The final diagnosis was based on the result of histopathological examination of the cyst cavity material.

Wampiry w XXI wieku – legendy czy rzadkie choroby?

Jakub Husejko, *kubahusejko@gmail.com*, *Interdyscyplinarne Studenckie Koło Naukowe Geriatrii, Wydział Nauk o Zdrowiu, Collegium Medicum Uniwersytetu Mikołaja Kopernika w Bydgoszczy, www.geriatriacmumk.wordpress.com*

Beniamin Szmelcer, *ben.szmelcer@gmail.com*, *Interdyscyplinarne Studenckie Koło Naukowe Geriatrii, Wydział Nauk o Zdrowiu, Collegium Medicum Uniwersytetu Mikołaja Kopernika w Bydgoszczy, www.geriatriacmumk.wordpress.com*

Hanna Bednarek, *bednarekhania@gmail.com*, *Interdyscyplinarne Studenckie Koło Naukowe Geriatrii, Wydział Nauk o Zdrowiu, Collegium Medicum Uniwersytetu Mikołaja Kopernika w Bydgoszczy, www.geriatriacmumk.wordpress.com*

Cel pracy: Wampiry są niezwykle interesującymi postaciami występującymi w wierzeniach ludzi na całym świecie. Ich pojawienie się w wielu kulturach w sposób niezależny od siebie, zachowując jednak zbliżone cechy wyglądu i zachowania, doprowadziło do stworzenia hipotezy, według której osoby określane mianem wampirów cierpiały w rzeczywistości na choroby rzadko występujące w populacji. Celem pracy jest porównanie cech wampirów pochodzących z tekstów kultury do objawów chorób znanych współczesnej medycynie, co pozwoli na naukowe wytłumaczenie fenomenu wampiryzmu.

Materiały i metody: Dokonano przeglądu literatury używając baz danych EBSCO oraz Google Scholar. Artykuły były analizowane używając słów kluczowych: wampiryzm, wampiry, porfirie, wścieklizna. W pracy przedstawiono objawy dwóch chorób: porfirii oraz wścieklizny, które są zbliżone do cech wampirów pochodzących z tekstów kultury.

Wyniki: Istnieje typ porfirii określanej jako protoporfiria erytropoetyczna, której objawy są często zbliżone do wampiryzmu. Należą do nich między innymi nadwrażliwość na światło czy awersja do czosnku. Dla wścieklizny charakterystyczne są zaburzenia w zachowaniu, występujące po ugryzieniu przez dzikie zwierze, takie jak nietoperz, co także jest typową cechą wampirów.

Wnioski: Współczesna medycyna zna przypadki chorób o obrazie klinicznym zbliżonym do postaci wampira znanego z tekstów kultury. Potwierdza to hipotezę pochodzenia wampiryzmu od rzadko występujących zaburzeń.

Vampires in the 21st century – legends or rare diseases?

Aim of the work: Vampires are extremely interesting characters appearing in the beliefs of people around the world. Their appearance in many cultures in an independent manner, while maintaining similar characteristics of appearance and behavior, led to the creation of a hypothesis according to which people referred to as vampires actually suffered from diseases rare in the population. The aim of the work is to compare vampire traits from culture texts to symptoms of diseases known to modern medicine, which will allow for a scientific explanation of the phenomenon of vampirism.

Materials and methods: The literature was reviewed using the EBSCO and Google Scholar databases. Articles were analyzed using keywords: vampirism, vampires, porphyria, rabies. The work presents the symptoms of two diseases: porphyria and rabies, which are similar to the features of vampires originating from cultural texts.

Results: There is a type of porphyria called erythropoietic protoporphyria, the symptoms of which are often close to vampirism. These include, among others, hypersensitivity to light or aversion to garlic. For rabies, behavioral disorders occur when bitten by a wild animal such as a bat, which is also a typical feature of vampires.

Conclusions: Modern medicine knows cases of diseases with a clinical picture similar to the vampire form known from cultural texts. This confirms the hypothesis of the origin of vampirism from rarely occurring disorders.

Wpływ Big Data na rozwój medycyny spersonalizowanej

Marta Rusek, *marta.rusek02@gmail.com*, *Katedra i Klinika Dermatologii, Wenereologii i Dermatologii Dziecięcej, Katedra i Zakład Patofizjologii, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, www.umlub.pl*

Dorota Krasowska, *Katedra i Klinika Dermatologii, Wenereologii i Dermatologii Dziecięcej, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, www.umlub.pl*

Generowanie ogromnych ilości danych dotyczących sekwencjonowania określonych chorób i fenotypów klinicznych prowadzi do rozwoju badań biomedycznych w kierunku charakteryzacji i głębszego zrozumienia powszechnych zmian biologicznych na poziomie molekularnym i komórkowym. Postępy w genomice, transkryptomice i dostępności Big Data zmieniły nauki medyczne. Nowa wysokoprzepustowa analiza danych pozwala na uzyskiwanie, zarządzanie i analizowanie wielu zestawów danych. Metody i narzędzia bioinformatyczne w znacznym stopniu przyczyniają się do lepszego zrozumienia chorób i ich mechanizmów, odkrycia bardziej skutecznego leczenia, w oparciu o profil genetyczny pacjenta, który ma znaczący wpływ na to, czy pacjenci będą dobrze reagować na określone leczenie. Te podejścia, które łączą odkrycie i funkcjonalną interpretację zmienności genomicznej związanej z chorobą, generują podstawę Personalized Medicine. Aby osiągnąć te cele, bioinformatyka musi stawić czoła kilku wyzwaniom. Obecnie spersonalizowana medycyna opiera się na identyfikacji biomarkerów, które w większości polegają na indywidualnych zdarzeniach mutacyjnych, w oparciu o powiązania statystyczne, z progresją choroby lub reakcjami na leczenie. Co więcej, ma to kluczowe znaczenie we wczesnej i precyzyjnej diagnozie poważnych chorób i zastosowaniu efektywnego leczenia obejmującego m.in. terapię RNA, terapię genową oraz immunoterapie.

Omówimy tutaj, w jaki sposób wykorzystać dane dotyczące zmienności ekspresji genów oraz biomarkerów w celu oceny diagnostycznej wystąpienia schorzenia oraz wyboru najlepszego leczenia dla pacjenta na podstawie oceny jego odpowiedzi na terapię.

Impact of Big Data for Precision Medicine

The massive generation of sequencing data around specific diseases and clinical phenotypes is driving biomedical research into characterization and deeper understanding of common biological changes at the molecular and cellular level. Advances in genomics, transcriptomics, and the availability of Big Data has transformed the medical sciences. New high-throughput data analysis allows to obtain, manage and analyze many datasets. The bioinformatics tools significantly contribute to the better understanding of the diseases and their mechanisms, the discovery of more effective treatment, based on the patient's genetic profile, which has a significant impact whether patients will respond well to specific treatment. These approaches that combine the discovery and the functional interpretation of the genomic variability associated to disease are generating the basis of Personalized Medicine. Currently, personalized medicine is based on the identification of biomarkers that mostly consist on individual mutational events, based on statistical associations to disease progression or treatment responses. Moreover, it is crucial in the early diagnosis of serious diseases and the development treatment, and include study on intestinal bacteria, RNA therapeutics, gene therapies, and immunotherapy.

Here we will discuss how gene expression and gene variation data can be integrated and transformed into mechanism-based biomarkers that determine disease outcome or drug response.

Wybrane metody rehabilitacji pulmonologicznej w chorobach rzadkich

Beniamin Szmelcer, *ben.szmelcer@gmail.com*, Interdyscyplinarne Studenckie Koło Naukowe Geriatrii, Collegium Medicum UMK w Bydgoszczy, www.cm.umk.pl

Oktawia Wysocka, *oktawia.wysocka.1820@gmail.com*, Interdyscyplinarne Studenckie Koło Naukowe Geriatrii, Collegium Medicum UMK w Bydgoszczy, www.cm.umk.pl

Aleksandra Modlińska, *aleksandra.modlinska1997@gmail.com*, Interdyscyplinarne Studenckie Koło Naukowe Geriatrii, Collegium Medicum UMK w Bydgoszczy, www.cm.umk.pl

Rehabilitacja pulmonologiczna jest wielokierunkowym działaniem mającym na celu osiągnięcie i utrzymanie jak najwyższego poziomu sprawności osób z chorobami płuc. Do głównych działań rehabilitacji pulmonologicznej należą postępowanie fizjoterapeutyczne, edukacja pacjenta, pomoc psychospołeczna oraz obserwacja pacjenta. Celami postępowania z pacjentem z chorobami rzadkimi układu oddechowego są przede wszystkim zmniejszeniem nasilenia objawów, poprawa tolerancji wysiłków, zmniejszenie ilości hospitalizacji czy ogólna poprawa jakości życia.

Specyficznymi metodami rehabilitacji w chorobach pulmonologicznych są między innymi działania mające na celu usuwanie nadmiaru wydzieliny z płuc do których należą: drenaże dynamiczne i statyczne, techniki efektywnego kaszlu, oklepywania klatki piersiowej czy wibracje klatki piersiowej. Inne przeznaczenie mają techniki związane ze wzmocnieniem i treningiem mięśni oddechowych. Należą do nich oddychanie przez zasnurowane usta czy oddychanie przeponowe. Fizykoterapia oraz balneologia również stanowią istotną część postępowania fizjoterapeutycznego. Bardzo ważnym aspektem rehabilitacji w chorobach rzadkich układu oddechowego jest kontrola postępu i stanu pacjenta, w tym celu wykorzystuje się między innymi ergospirometrię czy 6 minutowy test marszu. Do wybranych rzadkich jednostek chorobowych w których wykorzystuje się rehabilitację pulmonologiczną należą między innymi: mukowiscydoza, idiopatyczne włóknienie płuc czy samoistna fibroelastoza opłucnowo-śródmięszowa.

Selected methods of pulmonary rehabilitation in rare diseases

Pulmonary rehabilitation is a multidirectional activity aimed at achieving and maintaining the highest level of fitness of people with lung diseases. The main departments of pulmonary rehabilitation include physiotherapy, patient education, psychosocial support and patient observation. The goals of dealing with a patient with rare diseases of the respiratory system are primarily a reduction in the severity of symptoms, improvement of tolerance of efforts, reduction of the number of hospitalizations or general improvement of the quality of life.

Specific methods of rehabilitation in pulmonary diseases include, among others, activities aimed at removing excess secretion from the lungs, which include: dynamic and static drainage, techniques of effective coughing, chest patterning or chest vibrations. Other uses have techniques related to the strengthening and training of respiratory muscles. These include breathing through lace-up lips or diaphragmatic breathing. Physical therapy and balneology are also an important part of physiotherapy. A very important aspect of rehabilitation in rare diseases of the respiratory system is the control of the progress and condition of the patient, for this purpose, among others, ergospirometry or a 6-minute walk test are used. Selected rare diseases in which pulmonary rehabilitation is used include, among others, cystic fibrosis, idiopathic pulmonary fibrosis or idiopathic pleural-interstitial fibroelastosis.

Zespół Guillaina-Barrégo jako rzadka choroba neurologiczna – postępowanie rehabilitacyjne

Beniamin Szmelcer, *ben.szmelcer@gmail.com*, *Interdyscyplinarne Studenckie Koło Naukowe Geriatrii, Collegium Medicum UMK w Bydgoszczy, www.cm.umk.pl*

Jakub Husejko, *kubahusejko@gmail.com*, *Interdyscyplinarne Studenckie Koło Naukowe Geriatrii, Collegium Medicum UMK w Bydgoszczy, www.cm.umk.pl*

Hanna Bednarek, *bednarekhania@gmail.com*, *Interdyscyplinarne Studenckie Koło Naukowe Geriatrii, Collegium Medicum UMK w Bydgoszczy, www.cm.umk.pl*

Zespół Guillain-Barrégo – zapalenie wielokorzeniowo-nerwowe to ostra ruchowo-czuciowa polineuropatia demielinizacyjna z symetrycznym wstępującym osłabieniem odcinków proksymalnych kończyn. Podtypy jakie można wyróżnić w zespole Guillain-Barrégo to: ostra zapalna demielinizacyjna poliradikulopatia (AIDP), ostra aksonalna neuropatia ruchowa (AMAN), ostra aksonalna neuropatia ruchowo- czuciowa (AMSAN), czy też Zespół Millera Fishera (MFS). Zakres i rodzaj zastosowanego leczenia w GBS zależy od stopnia nasilenia objawów klinicznych oraz od fazy choroby. Przebieg kliniczny zapalenia może być ciężki, a nawet śmiertelny. Objawy niewydolności oddechowej występują u około 25% chorych, a u 60% można wykryć zaburzenia układu autonomicznego.

Postępowanie rehabilitacyjne powinno być wdrażane od pierwszych dni rozpoznania choroby. W okresie ostrym cele rehabilitacji to przede wszystkim profilaktyka wtórna powikłań takich jak: zapalenie płuc, zakrzepowe zapalenie żył, odleżyny, spadek wydolności krążeniowo-oddechowej, nadmierne rozciągnięcie struktur torebkowo-więzadłowych stawów. poprzez ćwiczenia oddechowe, odpowiednie pozycje ułożeniowe, ćwiczenia bierne kończyn porażonych, czy też wspomagane w przypadku niedowładów. Jeśli pozwala na to stan ogólny pacjenta stosuje się pionizację bierną. Przebieg rehabilitacji po ustąpieniu okresu ostrego zależy od stanu występowania porażenia oraz niedowładów – od ćwiczeń biernych po przez bierno-czynne, czynno-bierne do czynnych wolnych i z oporem.

Guillain-Barré syndrome as a rare neurological disease – rehabilitation treatment

Guillain-Barre syndrome – multi-root inflammation is an acute motor-sensory demyelinating polyneuropathy with symmetrical ascending weakening of the proximal limb sections. The subtypes that can be distinguished in Guillain-Barre syndrome are: acute inflammatory demyelinating polyradiculopathy (AIDP), acute axonal motor neuropathy (AMAN), acute axonal motor-sensory neuropathy (AMSAN), or Miller Fisher Syndrome (MFS). The scope and type of treatment used in GBS depends on the severity of clinical symptoms and the phase of the disease. The clinical course of inflammation can be severe and even fatal. Symptoms of respiratory failure occur in about 25% of patients, and 60% can detect autonomic disorders.

Rehabilitation proceedings should be implemented from the first days of the diagnosis. In the acute period, the goals of rehabilitation are primarily secondary prevention of complications such as pneumonia, thrombophlebitis, decubitus ulcers, decreased respiratory and respiratory capacity, excessive extension of the capsule-ligamentous structures of the joints. through breathing exercises, appropriate postures, passive exercises of affected limbs, or assisted in the case of paresis. If the general condition of the patient allows it, passive standing is used. The course of rehabilitation after the resolution of the acute period depends on the state of occurrence of paralysis and paresis – from passive exercise to passive-active, active-passive to active free and with resistance.

Zespół hemofagocytarny związany z zakażeniem – leczenie w Oddziale Intensywnej Terapii

Martyna Natalia Sokół, *maryska.es@gmail.com*, *Studenckie Koło Naukowe II Kliniki Anestezjologii i Intensywnej Terapii, II Wydział Lekarski, Uniwersytet Medyczny w Lublinie*

Zespół hemofagocytarny jest zagrażającym życiu, rzadkim schorzeniem (0,12/100 tys. u dzieci 0,36/100 tys. u dorosłych). Jest spowodowany nadmiernym uwalnianiem cytokin przez histocyty i limfocyty T. Wyróżnia się postać wrodzoną i nabytą, a wśród nabytych występuje postaci związane z zakażeniem, nowotworem, chorobą autoimmunologiczną. 31-letni mężczyzna ze stwierdzonym HLH został przeniesiony z klinicznego Oddziału Chorób Wewnętrznych do Oddziału Intensywnej terapii z powodu narastającej niewydolności oddechowej. W OIT zastosowano leczenie immunosupresyjne zgodnie z zaleceniami hematologicznymi, plazmaferezę, przetaczanie preparatów krwiopochodnych, profilaktykę przeciwniekcyjną, antybiotykoterapię, fizjoterapię ruchową tlenoterapię bierną. Po 11 dobach pobytu w oddziale stan chorego uległ stabilizacji, dzięki czemu możliwe było przeniesienie go do Kliniki Hematoonkologii celem dalszego leczenia HLH. Ze względu na nieswoisty obraz kliniczny proces diagnostyczny HLH jest utrudniony. Istotnym elementem jest oznaczenie poziomu ferrytyny – markera wysoce czułego i swoistego dla tej choroby. Z powodu ostrego i ciężkiego przebiegu HLH znajomość objawów oraz kryteriów diagnostycznych przez lekarzy różnych specjalności jest konieczna dla jak najszybszego ustalenia rozpoznania oraz włączenia właściwego leczenia.

The hemophagocytic syndrome associated with infection in intensive therapy patient

Hemophagocytic lymphohistiocytosis is a rare life-threatening disorder (0,12/100 000 in children, 0,36/100 000 in adult). It is caused by hiperproduction of proinflammatory cytokines by histiocytes and lymphocytes T. There are genetic and secondary HLH. The latter is associated with infections, autoimmune disorders, malignancies. 31 years old man diagnosed with HLH was admitted to intensive care unit from internal medicine department because of respiratory failure. He was treated by immunosupresive therapy according to hematooncologic recommendations, therapeutic plasma exchange. Moreover, blood products were transfused, anty-infectious prophylaxis, physiotherapy, oxygen therapy. After 11 days of hospitalization in ICU patient's condition stabilized, and he was transfer to the hematooncology department for further treatment. Diagnosis was difficult due to non specific clinical picture. However, serum ferritin was elevated, and this screening test is specific for hemophagocytic syndrome recognition. Awareness of HLH signs and symptoms is crucial among physicians for the early diagnosis and immediate introduction of adequate treatment.

Zespół Pradera-Williego – choroba nieustającego głodu

Hanna Bednarek, *bednarekhania@gmail.com*, *Interdyscyplinarne Koło Geriatrii, Wydział Nauk o Zdrowiu, CM UMK Collegium Medicum w Bydgoszczy, www.cm.umk.pl*

Filip Biernacki, *filip.biernacki.cmumk@gmail.com*, *Interdyscyplinarne Koło Geriatrii, Wydział Nauk o Zdrowiu, CM UMK Collegium Medicum w Bydgoszczy, www.cm.umk.pl*

Jakub Husejko, *kubahusejko@gmail.com*, *Interdyscyplinarne Koło Geriatrii, Wydział Nauk o Zdrowiu, CM UMK Collegium Medicum w Bydgoszczy, www.cm.umk.pl*

Wstęp: Zespół Pradera-Williego to nieuleczalna choroba genetyczna z wskaźnikiem urodzeń ok. 1:15000 dzieci. Główne objawy choroby u dorosłych i nastolatków to: otyłość, hiperfagia, agresja i niskorosłość. Wraz z narastającą otyłością osoby z Zespołem Pradera-Williego są narażone na cukrzycę, choroby układu krążenia, zaburzenia układu oddechowego. Wiadomo, że terapia hormonem wzrostu, stosowanie się do ściśle określonych wytycznych żywieniowych i codzienna aktywność fizyczna są podstawowymi elementami terapii osób z Zespołem Pradera-Williego.

Cel: Celem niniejszej pracy była analiza sposobu żywienia dzieci z Zespołem Pradera-Williego a także ocena stosowania zaleceń żywieniowych przez rodziców dzieci z PWS.

Metodologia: Dokonano szczegółowej analizy dokumentacji medycznej, przeprowadzono rozmowy z rodzicami i przeanalizowano 3-dniowe dzienniczki żywieniowe. W tym celu użyto oceny jakościowej według Starzyńskiej oraz oceny ilościowej.

Wyniki: Przedstawione w pracy dzieci chore na PWS w dużej mierze odżywiano zgodnie z zaleceniami, natomiast zaobserwowano błędy żywieniowe popełnione przez rodziców. Odnotowano pojawienie się słodyczy, za małą podaż surowych warzyw i owoców, nasion strączkowych i kasz oraz niedostateczne spożycie białka i błonnika.

Wnioski: Z przeprowadzonych badań i analizy wynika, że dzieci z Zespołem Pradera-Williego żywiono w większości z zaleceniami a rodzice tych dzieci posiadali dość wysoka wiedzę żywieniową.

Prader-Willi syndrome – a disease of constant hunger

Introduction: Prader-Willi syndrome is an incurable genetic disorder with a birth rate of approximately 1: 15,000 children. The main symptoms of the disease in adults and adolescents are: obesity, hyperphagia, aggression and short stature. With increasing obesity, people with Prader-Willi syndrome are at risk of diabetes, cardiovascular disease, and respiratory disorders. It is known that growth hormone therapy, adherence to strictly defined nutritional guidelines and daily physical activity are the basic elements of therapy for people with Prader-Willi Syndrome.

Aim: The aim of this study was to analyze the way children are fed with the Prader-Willi syndrome, as well as to evaluate the application of nutritional recommendations by parents of PWS children.

Methodology: A detailed analysis of medical records, interviews with parents and three-day nutritional diary were analyzed. For this purpose, a qualitative assessment according to Starzyńska and a quantitative assessment was used.

Results: The children with PWS presented in the work were fed to a large extent in accordance with the recommendations, while the nutritional mistakes made by the parents were observed. There was the appearance of sweets, for a small supply of raw vegetables and fruits, legumes and groats, and insufficient intake of protein and fiber.

Conclusions: The research and analysis show that the children with Prader-Willi syndrome were fed mostly with recommendations and the parents of these children possessed quite high nutritional knowledge.

Postery naukowe

Fenyloketonuria w Polsce. Epidemiologia i opieka zdrowotna

Agnieszka Szypowska, *Klinika Pediatrii, Warszawski Uniwersytet Medyczny*

Władysław Grzeszczak, *Katedra i Klinika Chorób Wewnętrznych, Diabetologii i Nefrologii, Śląski Uniwersytet Medyczny*

Winiacusz Filipow, *Dział Badawczo-Rozwojowy Chorób Metabolicznych, Diabetica, Nysa*

Mariusz Zięba, *Departament Analiz i Strategii Ministerstwa Zdrowia, Warszawa*

Jakub Adamski, *Departament Analiz i Strategii Ministerstwa Zdrowia, Warszawa*

Jolanta Sykut-Cegielska, *Zakład Badań Przesiewowych i Diagnostyki Metabolicznej, Instytut Matki i Dziecka w Warszawie*

Joanna Taybert, *Zakład Badań Przesiewowych i Diagnostyki Metabolicznej, Instytut Matki i Dziecka w Warszawie*

Edward Franek, *Klinika Chorób Wewnętrznych, Endokrynologii i Diabetologii CSK MSWiA w Warszawie, Zakład Epigenetyki, Instytut Medycyny Doświadczalnej I Klinicznej im. M. Mossakowskiego PAN w Warszawie*

Fenyloketonuria (PKU) jest wrodzoną chorobą metaboliczną, rozpoznawaną zwykle u noworodków w wyniku badań przesiewowych przeprowadzanych w 3 dniu życia. Celem badania była ocena zapadalności i chorobowości, jak również jakości opieki zdrowotnej u chorych na PKU.

Z bazy danych Narodowego Funduszu Zdrowia wyekstrahowano wszystkich pacjentów z rozpoznaniem E.70 (z rozszerzeniami) wg klasyfikacji ICD10. U tych chorych oceniano rejestrowaną zapadalność i chorobowość, jak również rozkład wieku, śmiertelność oraz strukturę przyjęć szpitalnych i ambulatoryjnych.

Średnia rejestrowana zapadalność roczna na PKU w latach 2013-2015 wynosiła 12,9/100000 żyjących noworodków, albo 0,4/100000 mieszkańców. Chorobowość rejestrowana w dniu 31.12.2015 wynosiła 7,02/100000 mieszkańców (2706 chorych w Polsce). Ponad 40% pierwszych wizyt ambulatoryjnych odbyło się w pierwszym roku życia, a tylko 1% chorych wszystkich chorych z PKU w Poradni było powyżej 28 roku życia. Prawie 70%

chorych dorosłych i prawie 65% dzieci było leczonych w dwóch największych jednostkach ambulatoryjnych. W trakcie okresu obserwacji zanotowano jedynie 12 zgonów, średni wiek tych chorych wynosił 63 lata.

Wnioski: PKU jest choroba względnie rzadką, ale dobrze rozpoznawaną. Wydaje się, że opieka nad chorymi w wieku dorosłym jest niewystarczająca. Mała liczba wizyt ambulatoryjnych chorych dorosłych jest prawdopodobnie spowodowana nieprawidłową transycją z opieki pediatrycznej do poradni dla dorosłych.

Phenylketonuria in Poland. Epidemiology nad health care

Phenylketonuria (PKU) is an inherited metabolic disease, which is diagnosed in newborn after screening performed usually on the 3rd day of life. The aim of the study was to assess the incidence and prevalence as well as quality of health care in patients with PKU.

The National Health Fund database (comprising almost all citizens of Poland) was searched for the patients with ICD-10 code E.70 and its extensions. In those patients (registered) incidence and prevalence of the disease as well as age distribution, mortality, hospital and ambulatory admissions structure was assessed.

The mean registered yearly incidence of PKU in the years 2013-2015 was 12.9 cases per 100000 living newborns, or 0.4 cases per 100000 citizens. The registered prevalence on 31.12.2015 was 7.02 per 100000 citizens (2706 patients in Poland). More than 40% of first ambulatory visits were performed in the first year of age, and only 1% of all patients with PKU having visits in the ambulatory care were older than 28 years. Almost 70% of adults and almost 65% of children were treated in two biggest ambulatory units. In the observation period only 12 deaths were noted, mean age of death was 63 years.

Conclusions: PKU is relatively rare but well diagnosed disease. It seems however that in adults with PKU the health care is insufficient. The low number of ambulatory visits in adults is probably caused by improper transition from the paediatric to adult health care.

Leki sieroce w terapii wybranych chorób rzadkich układu nerwowego

Ewelina Głowacka, *e.glowacka94@gmail.com*, *Studenckie Koło Naukowe przy Katedrze i Zakładzie Farmakologii z Farmakodynamiką, Wydział Farmaceutyczny z Oddziałem Analityki Medycznej, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, www.umlub.pl*

Sebastian Gadowski, *sebastiangadowski@gmail.com*, *Studenckie Koło Naukowe przy Katedrze i Zakładzie Chemii Leków, Wydział Farmaceutyczny z Oddziałem Analityki Medycznej, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, www.umlub.pl*

Jolanta Orzelska-Górka, *jolanta.orzelska@umlub.pl*, *Katedra i Zakład Farmakologii z Farmakodynamiką, Wydział Farmaceutyczny z Oddziałem Analityki Medycznej, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, www.umlub.pl*

Choroby rzadkie to schorzenia, które na terenie Europy dotyczą nie więcej niż 1 osobę na 2000. Zdecydowaną większość grupy stanowią choroby o podłożu genetycznym, ale wymienia się także choroby autoimmunologiczne i nowotwory. Przyczyny wielu z nich wciąż nie zostały poznane ani udowodnione. Na dzień dzisiejszy szacuje się istnienie ok. 6-7 tysięcy chorób rzadkich na całym świecie. Choroba rzadka cechuje się ciężkim i postępującym przebiegiem oraz długotrwałym charakterem. W przypadku ponad połowy schorzeń, pierwsze objawy występują dopiero w wieku dojrzałym, natomiast reszta chorób dotyczy głównie okresu dzieciństwa. Leki sieroce to grupa medykamentów wykorzystywanych w terapiach chorób rzadkich. Ich działanie polega przede wszystkim na hamowaniu rozwoju schorzenia, wydłużaniu czasu życia i łagodzeniu dokuczliwych objawów. Dostępność leków sierocych jest mocno ograniczona i niektóre kraje w ogóle nie posiadają ich w obrocie na rynku farmaceutycznym. Główną tego przyczyną są czynniki ekonomiczne – grupa odbiorców leków sierocych jest nieliczna, podczas gdy koszty badań i produkcji bardzo wysokie. Z tego względu firmy farmaceutyczne niechętnie inwestują w ten obszar farmakoterapii.

Niniejszy poster stanowi zbiór wybranych leków sierocych obecnych na rynku europejskim. Wszystkie medykamenty wykorzystywane są w terapii chorób układu nerwowego i często stanowią jedyny produkt leczniczy oficjalnie dopuszczony do leczenia danego schorzenia.

The orphan drugs in the therapy of chosen rare diseases of the nervous system

The rare diseases are disorders, which affect fewer than 1 in 2000 people inhabiting a territory of Europe.

They can be rare in one region, but common in another. Most of rare disease are genetic diseases, but the group including also autoimmune disease and rare tumors. The cause are still unknown for many of them. Nowadays, six to seven thousand rare diseases have been discovered on whole world. The character of rare disease is serious, progressive and chronic. Over 50% of disorders appear during adulthood, whereas the rest of them concerns the period of childhood.

The orphan drugs are used in the therapies of rare diseases. Their actions are mainly based on the retardation of disease's progress and the mitigation of its nagging symptoms. The availability of orphan drugs is limited and some European countries haven't many of them on the pharmaceutical market. The main reason of this situation are economic factors - the group of patients taking orphan drugs is small, while the costs of researches and production are very high. In effect, the sponsors are reluctant to develop them under usual marketing conditions.

This poster is a presentation of chosen orphan drugs available on European (but unnecessary Polish) pharmaceutical market. All of them are used in the therapies of nervous system rare diseases and often are the only medicinal products officially approved in treatment of specific disorders.

Paraganglioma jako wyzwanie terapeutyczne – opis przypadku

Karolina Zawadzka, *karolina.zawadzka@onet.pl*, *Studenckie Koło Endokrynologii, Wydział Lekarski, Uniwersytet Jagielloński Collegium Medicum, www.cm-uj.krakow.pl*

Katarzyna Matwiej, *kasia.matwiej6@gmail.com*, *Studenckie Koło Endokrynologii, Wydział Lekarski, Uniwersytet Jagielloński Collegium Medicum, www.cm-uj.krakow.pl*,

Elwira Przybylik-Mazurek, *eprzybyl@cm-uj.krakow.pl*, *Katedra Endokrynologii, Szpital Uniwersytecki w Krakowie, www.su.krakow.pl*

Przyzwojaki są rzadkimi nowotworami pochodzenia neuroendokrynnego, które mogą rozwijać się w różnych lokalizacjach. Większość z nich jest zmianą jednostronną oraz łagodną. Mniej niż 1% wszystkich przyzwojaków występuje w regionie głowy i szyi. W naszej pracy prezentujemy rzadki przypadek kliniczny pacjentki z guzami okolicy szyi.

60-letnia kobieta została przyjęta na oddział endokrynologii w celu diagnostyki zmiany zlokalizowanej po stronie lewej od poziomu kręgu C1 do kości gnykowej. Pacjentka była operowana w 2013r, 2014r, 2015r, 2016r celem usunięcia obustronnych przyzwojaków w okolicy tętnicy szyjnej. Badania genetyczne wykazały obecność mutacji punktowej w genie SDHD. Od listopada 2016 roku uwidocznił się znaczny wzrost zmiany zlokalizowanej w naczyniach szyjnych po stronie lewej. Na podstawie badań obrazowych rozpoznano przyzwojaka nerwu błędnego. Guz znacznie przemieszcza część ustną gardła, śliniankę podżuchwową, tętnice szyjne oraz żyłę szyjną wewnętrzną. Ze względu na lokalizację zmiany nie jest już możliwe leczenie operacyjne. Radioterapia wydaje się być stosunkowo skuteczną i bezpieczną opcją leczenia. Chemioterapia ogólnoustrojowa może spowolnić postępy u niektórych pacjentów z rozsianą chorobą.

Pomimo, że zdecydowana większość paraganglioma zaliczana jest do nowotworów łagodnych, możliwość występowania częstych wznów w krótkim okresie czasu oraz brak jasno określonych standardów leczenia znacznie komplikują proces diagnostyczny i terapeutyczny.

Paraganglioma – a therapeutic challenge. A case study

Paragangliomas are rare, neuroendocrine tumors which develop in various locations of the body. Most of them are unilateral and benign. Less than 1% of all paragangliomas occur in the head and neck region. We present here a rare case of tumors in the neck region.

A 60-year-old woman was admitted to the endocrinology department to diagnose an unknown lesion on the left side from vertebra C1 to the hyoid bone. The patient was operated in 2013, 2014, 2015, 2016 with the aim to resect bilateral paragangliomas in the area of carotid artery. Additional genetic research revealed point mutation in gene SDHD. Since 2016 it has been exposed a considerable growth of lesion located in left-sided carotid vessels. According to imaging scans, paraganglioma of vagus nerve has been diagnosed. Tumor significantly shift oral part of pharynx, submandibular gland, carotid artery and internal jugular vein. Taking localisation of lesion in consideration there is no possibility in surgical treatment. Radiotherapy seems to be effective and safe treatment options. In some cases chemotherapy may slow down the progression in some disseminated patients.

Despite the fact that majority of paragangliomas are classified as benign tumors, possibility of frequent relapses in short period of time and lack of clearly defined standards of treatment considerably impedes diagnostic and treatment process.

Pełzakowe zapalenie rogówki – choroba coraz powszechniej występująca u osób noszących soczewki kontaktowe

Monika Derda, mderda@ump.edu.pl, Katedra i Zakład Biologii i Parazytologii Lekarskiej, Uniwersytet Medyczny w Poznaniu, www.parasit.ump.edu.pl

Edward Hadaś, ehadas@ump.edu.pl, Katedra i Zakład Biologii i Parazytologii Lekarskiej, Uniwersytet Medyczny w Poznaniu, www.parasit.ump.edu.pl

Pełzaki należące do rodzajów *Acanthamoeba* są organizmami wolno żyjącymi. Są one rozpowszechnionymi w środowisku. Występują w wodzie wodociągowej, prysznicach, urządzeniach sanitarnych, basenach kąpielowych, w glebie, w urządzeniach klimatyzacyjnych, w butelkowanej wodzie mineralnej oraz w płynach do pielęgnacji soczewek kontaktowych.

Pełzaki z rodzaju *Acanthamoeba* są czynnikiem etiologicznym wielu schorzeń. Wywołują między innymi zapalenie rogówki oka (AK – *Acanthamoeba keratitis*), ziarniniakowe zapalenia mózgu (GAE – *granulomatous amoebic encephalitis*) oraz inne stany zapalne tkanek. Najczęstszym schorzeniem wywołanym przez pełzaki jest *Acanthamoeba keratitis*. Pełzaki są najczęściej wprowadzana do oka za pośrednictwem soczewek kontaktowych, które zostały wystawione na kontakt z pasożytem poprzez użycie zanieczyszczonego roztworu do pielęgnacji soczewek, stosowanie roztworów domowej roboty na bazie soli fizjologicznej lub wody z kranu lub poprzez noszenie soczewek kontaktowych podczas kąpieli lub pływania. Do zarażenia może dojść podczas pływania w basenach kąpielowych z chlorowaną wodą. Pełzaki mogą również zostać wprowadzone do oka przez kontakt z zanieczyszczoną glebą, roślinnością lub przez uraz rogówki. Leczenie AK jest bardzo trudne i nie zawsze skuteczne. Większość leków wykazuje wysoką toksyczność dla człowieka, wywołując reakcje niepożądane.

Przypadki AK zazwyczaj są późno diagnozowane i brak jest jednolitych standardów postępowania diagnostycznego i terapeutycznego.

***Acanthamoeba keratitis* – a disease that is more and more common in people wearing contact lenses**

Amoebae from to the genus *Acanthamoeba* are free-living organisms. They are widespread in the environment. They are present in tap water, showers, sanitary fixtures, swimming pools, in soil, air-conditioning, in bottled mineral water and contact lens cleaning solutions.

Amoebae belonging to the genus *Acanthamoeba* are the causative factor of many diseases. Among other things, they cause *Acanthamoeba keratitis* (AK), chronic *granulomatous amoebic encephalitis* (GAE) and other inflammation of tissues. *Acanthamoeba keratitis* is the most common disease caused by amoebae.

Amoebae are most commonly introduced to the eye by contact lenses that have been exposed to the parasite through the use of contaminated lens solution, using homemade saline-based solution or tap water, or from wearing contact lenses while bathing or swimming. The infection may occur when swimming in swimming pools with chlorine water. Amoebae may also be introduced to the eye by exposure to soil or vegetation, or cornea injury.

AK treatment is very difficult and not always effective. Most drugs show high toxicity to humans, causing adverse reactions.

The cases of AK are usually diagnosed late, and there aren't of uniform standards for diagnostic and therapeutic procedures.

Pierwszy przypadek zarażenia *Bertiella* sp. (*Cestoda*, *Anoplocephalidae*) w Polsce

Anna Słodkowicz-Kowalska, aslodk@ump.edu.pl, Katedra i Zakład Biologii i Parazytologii Lekarskiej, Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu, www.ump.edu.pl

Małgorzata Paul, mpaul@ump.edu.pl, Katedra i Klinika Chorób Tropikalnych i Pasożytniczych, Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu, www.ump.edu.pl

Ruslan Sałamatin, rsalamatin@gmail.com, Katedra Biologii Ogólnej i Parazytologii, Warszawski Uniwersytet Medyczny, www.wum.edu.pl; Zakład Parazytologii i Chorób Przenoszonych przez Wektory, Narodowy Instytut Zdrowia Publicznego – Państwowy Zakład Higieny, pzh.gov.pl

Tasiemce z rodzaju *Bertiella* są pasożytami naczelnych, gryzoni, skóroskrzydłych oraz australijskich torbaczy występujących w Azji, Oceanii, Afryce i obu Amerykach.

U ludzi mogą powodować przypadkowe zarażenia. Pasożyty mogą być nabyte przez spożycie znajdującego się w glebie mechowca, zawierającego stadium larwalne.

W prezentowanej pracy opisaliśmy pierwszy przypadek zarażenia *Bertiella* sp. w Polsce. W kale 9-letniego chłopca znaleziono białe, płaskie, segmentowane obiekty, które na podstawie budowy morfologicznej zidentyfikowano jako człony maciczne tasiemca z rodziny *Anoplocephalidae*. W kale dziecka wykryto liczne okrągłe jaja o wielkości około 40 µm z widocznym aparatem gruszkowatym. Przeprowadzone badania molekularne potwierdziły obecność *Bertiella* sp. (amplifikowano fragment genu oksydazy cytochromu c o długości 393 pz; otrzymaną sekwencję porównano z sekwencjami dostępnymi w bazie GenBank).

Chłopiec nie podróżował do krajów odmiennej strefy klimatyczno-środowiskowej i sanitarno-epidemiologicznej. Zarażenie było bezobjawowe. Po przeprowadzonym leczeniu parazykwantelami w kale dziecka nie stwierdzono obecności członów i jaj tasiemca.

Opisane tutaj zarażenie prawdopodobnie było spowodowane przypadkowym spożyciem mechowca znajdującego się w glebie w ogrodzie zoologicznym lub poprzez spożycie owoców zanieczyszczonych mechowcem.

First case of human infection by *Bertiella* sp. (*Cestoda*, *Anoplocephalidae*) in Poland

Cestodes of the *Bertiella* genus are mainly parasites of primates, rodents, dermopterans and Australasian marsupials in Asia, Oceania, Africa and the Americas. In humans they may cause accidental infections. Parasites may be acquired by ingestion of the soil mite containing cysticeroid larval stage.

In the present study, we described the first case of human infection by *Bertiella* sp. in Poland. White flat worm segments were found in the stool sample of a nine-year-old boy which by morphometric analysis were identified as gravid proglottids of anoplocephalid tapeworm. In faecal samples of child round shape eggs of tapeworm with the average diameter about 40 µm and pyriform apparatus were detected. Molecular methods confirmed presence of *Bertiella* sp. (fragments of cytochrome c oxidase gene of 393 bp in length were amplified; the PCR product was sequenced, and the obtained sequence was compared to the sequences available in GenBank).

The boy was not travel to areas of different climatic-environmental and sanitary-hygienic conditions. The infection was asymptomatic. After the treatment with praziquantel proglottids and eggs were not identified in stool samples of the child.

Most probable the infection described here the was acquired by accidental ingestion of mites, present in the soil in Zoological Garden or by eating fruit contaminated by larval forms of the parasite developing in infected mites.

Poprawa parametrów obiektywnej analizy chodu, a badanie ortopedyczne i testy równowagi u pacjentki po przebytych zespole Guillain-Barré

Anna Świącicka, *a.swiecicka@ipczd.pl*, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka” w Warszawie, Klinika Rehabilitacji

Ewa Szczerbik, *e.szczerbik@ipczd.pl*, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka” w Warszawie, Klinika Rehabilitacji

Małgorzata Kalinowska, *m.kalinowska@ipczd.pl*, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka” w Warszawie, Klinika Rehabilitacji

Celem pracy było przedstawienie wieloaspektowego badania pacjentki po przebytych zespole Guillain-Barré (GBS), które, dla celów rehabilitacji, ujawniło korzyść z połączenia kilku rodzajów badania. Diagnostyka obejmowała: badanie ortopedyczne (pomiar obwodów uda i podudzia, zakresu ruchu i siły mięśni), obiektywną analizę chodu (parametry czasowo-przestrzenne, wyliczenia MAP, GPS, GDI) i obiektywny test równowagi na platformie Biodex.

Poprawa stabilności posturalnej, poprawa parametrów czasowo-przestrzennych oraz wskaźników MAP, GPS i GDI wskazuje na poprawę mechanizmów posturalnych niezależnych od siły mięśni stabilizujących obręcz biodrową. Koreluje też z normalizacją obwodów kończyn. Odnotowano znaczne zwiększenie siły zginaczy i osłabienie prostowników stóp, a także pogorszenie parametrów chodu dla ruchu stawu skokowego w płaszczyźnie strzałkowej i względem linii kierunkowej chodu.

Ocena pacjenta na podstawie jedynie badania zakresu ruchu, siły i obwodów, bez oceny równowagi i analizy chodu może wiązać się z niedoszacowaniem deficytów wymagających korekty rehabilitacyjnej.

Materiał przygotowany w ramach projektu Wirtualna Klinika Równowagi „VB-Clinic” finansowanego przez narodowe Centrum Badań i Rozwoju nr umowy STRATEGMED3/306011/1/NCBR/2017.

Improvement of objective gait analysis parameters and clinical examination and balance tests in a patient after Guillain-Barré Syndrom

The aim of the work was to present a multi-aspect study of a patient after Guillain-Barré Syndrom (GBS), that showed, for the aim of rehabilitation, the benefit from connecting more types of tests. Diagnostic included: orthopedic examination (measurement of leg circumferences, range of motion and muscle strength), objective gait analysis (spatiotemporal parameters, calculations of indices: MAP, GPS, GDI) and objective balance tests on the Biodex Balance System platform.

Improvement of postural stability, improvement of spatiotemporal parameters and gait indices MAP, GPS and GDI indicates the improvement of postural mechanisms independent of muscle strength of the hip pelvis region. It correlates also with the normalization of leg circumferences. There was a significant increase in feet flexor strength and weakening of the extensor, as well as deterioration of gait parameters for ankle movement in the sagittal plane and in relation to the direction line of the walk.

Assessment of the patient based solely on the range of movement, strength and circumference, without assessing balance and gait analysis may result in underestimation of deficits requiring a rehabilitation correction.

Acknowledgement: Study founded STRATEGMED3/306011/1/NCBR/2017.

Rejestrowana zapadalność i chorobowość na mukopolisacharydozy w Polsce

Adam Szostak, *Klinika Chorób Wewnętrznych, Endokrynologii i Diabetologii CSK MSWiA w Warszawie*

Agnieszka Szypowska, *Klinika Pediatrii, Warszawski Uniwersytet Medyczny*

Władysław Grzeszczak, *Katedra i Klinika Chorób Wewnętrznych, Diabetologii i Nefrologii, Śląski Uniwersytet Medyczny*

Winicjusz Filipow, *Dział Badawczo-Rozwojowy Chorób Metabolicznych, Diabetica, Nysa*

Mariusz Zięba, *Departament Analiz i Strategii Ministerstwa Zdrowia, Warszawa*

Jakub Adamski, *Departament Analiz i Strategii Ministerstwa Zdrowia, Warszawa*

Edward Franek, *Klinika Chorób Wewnętrznych, Endokrynologii i Diabetologii CSK MSWiA w Warszawie, Zakład Epigenetyki, Instytut Medycyny Doświadczalnej I Klinicznej im. M. Mossakowskiego PAN w Warszawie*

Mukopolisacharydozy (MPS) są rzadką grupą wrodzonych zaburzeń enzymów lizosomalnych, polegających na upośledzonej degradacji glikozaminoglikanów. Dane dotyczące zapadalności i chorobowości na MPS są skąpe. Celem badania była zatem ocena rejestrowanej zapadalności i chorobowości na te choroby w Polsce.

Z bazy danych Narodowego Funduszu Zdrowia (obejmującej prawie wszystkich mieszkańców Polski) wyekstrahowano chorych z rozpoznaniem E.76 i jego rozszerzeniami w klasyfikacji ICD-10. Do badania włączono wszystkich pacjentów z takim rozpoznaniem, uwzględniając także ich pierwsze pojawienie się w bazie danych. Zapadalność i chorobowość oceniono przy użyciu powyższych danych oraz danych populacyjnych z Głównego Urzędu Statystycznego.

Rejestrowana chorobowość na MPS na dzień 31.12.2015 wynosiła 1,89 na 100000 mieszkańców (728 chorych w Polsce). Średnia rejestrowana zapadalność w latach 2010 do 2015 wynosiła 0,237 przypadku na 100000 mieszkańców, Zapadalność i chorobowość nie różniły się pomiędzy płciami. Rozpoznanie MPS było stawiane równie często w szpitalu, jak w AOS. Większość chorych, którzy zmarli, zmarło w wieku dziecięcym, jednakże

część dożywa do późnego wieku, w badanym okresie 16 zgonów dotyczyło chorych w wieku powyżej 70 lat.

Wnioski: Mukopolisacharydozy są rzadkimi chorobami metabolicznymi, najczęściej rozpoznawanymi w dzieciństwie. Wspecjalizowane Poradnie Pediatriczne są w stanie rozpoznać MPS bez kierowania chorego do szpitala. Wielu chorych na MPS umiera w dzieciństwie, jednak wielu przeżywa dłużej, osiągając starszy wiek.

Registered incidence and prevalence of mucopolysaccharidoses in Poland

Mucopolysaccharidoses (MPS) are a rare group of inherited lysosomal storage diseases, characterized by impaired degradation of glycosaminoglycans. The data regarding their incidence and prevalence are rather scarce. Therefore the aim of the study was to assess registered incidence prevalence of mucopolysaccharidoses in Poland.

The National Health Fund database (comprising almost all citizens of Poland) was searched for the patients with ICD-10 code E.76 and its extensions. All patients with these codes (regarding also its first appearance in the database) were included. The registered incidence and prevalence were assessed using the population data from Main Statistical Office, registering all population data in Poland.

The registered prevalence of MPS on 31 December 2015 was 1.89 patients per 100000 citizens (728 patients in Poland). The mean registered yearly incidence (between 2010 and 2015) was 0.237 cases per 100000 citizens. Incidence and prevalence was similar in both sexes. The first diagnosis in young age was made with similar frequency in the ambulatory health care as in the hospital. Most of the patients who died, died in the childhood, although there are also some who survive until old age. In the examined period 16 patients died in the age over 70 years.

Conclusions: Mucopolysaccharidoses are rare metabolic diseases, diagnosed most frequently in the childhood. Specialized paediatric units are able to make a diagnosis without a hospital referral. Many patients die in the childhood, however many also survive longer, achieving older age.

Wykorzystanie testu Timed Up&Go, skali Berga oraz Biodex Balance System do oceny narządu ruchu pacjentów z rzadkimi chorobami neurologicznymi

Krzysztof Graff, *graffk@wp.pl*, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka” w Warszawie, Wydział Rehabilitacji, Akademia Wychowania Fizycznego Józefa Piłsudskiego w Warszawie

Piotr Pawlak, *pawlakpiotr1981@gmail.com*, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka” w Warszawie

Tomasz Rostek, *rostek.t@gmail.com*, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka” w Warszawie

Anna Świącicka, *anna.swiecicka.2009@gmail.com*, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka” w Warszawie

Ewa Szczerbik, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka” w Warszawie

Małgorzata Kalinowska, *m_kalinowska@poczta.onet.pl*, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka” w Warszawie

Małgorzata Syczewska, *m.syczewska@IPCZD.PL*, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka” w Warszawie

WSTĘP. Standardem w postępowaniu fizjoterapeutycznym jest ocena stanu wyjściowego i końcowego pacjentów poddanych leczeniu.

Celem pracy jest ocena możliwości zastosowania testów: chodu Timed Up&Go, skali Berga i oceny równowagi BIODEX Balance System w badaniach klinicznych pacjentów z rzadkimi zespołami neurologicznymi.

MATERIAŁ. Badania przeprowadzono wśród 11 pacjentów w wieku 9-17 lat z rzadkimi schorzeniami neurologicznymi: GBS, FAS, Recklinhausen, dystrofia miotoniczna, MPAN, zanik mózdzku, miopatia wrodzona.

METODYKA. Do oceny narządu ruchu wykorzystano: test Timed Up&Go (TUG), skalę Berga oraz Wskaźnik Równowagi Ogólnej (WRO) Biodex Balance System.

WYNIK. Pomimo różnorodności schorzeń neurologicznych stwierdzono charakterystyczne trendy.

W teście chodu TUG stwierdzono dłuższy czas wykonywania poszczególnych składowych testu: nawrót, marsz powrotny i siadanie. W skali Berga 55% badanych spełniało w pełni kryteria testu, a 45% uzyskało

wyniki w przedziale 77-96% normy. Oceniając WRO u 80% badanych stwierdzono znaczne zaburzenia równowagi.

WNIOSKI. U pacjentów występują znaczne deficyty równowagi oraz dysfunkcji chodu z zaburzeniami w dynamice zmiany tempa oraz kierunku chodu. Test Berga okazał się najmniej różnicującym testem. Zastosowane testy okazały się miarodajnym narzędziem obrazującym deficyty narządu ruchu niezależnie od przyczyny zaburzeń neurologicznych.

Praca finansowana w ramach: STRATEGMED3/306011/1/NCBR/2017.

Application of tests: Timed Up&Go, scale Berga and Biodex Balance System in evaluation of the motor system of patients with neurological diseases

INTRODUCTION: In physiotherapy the assessment of the initial and final functional status of the treated patients is a standard.

AIM of the study: to assess the applicability of the following tests: Time Up & Go (TUG), Berg Balance Scale and balance test on Biodex Balance System in clinical evaluation of patients with rare neurological diseases.

MATERIAL: The group consisted of 11 patients (6 girls, 5 boys) from 9 to 17 years old with rare neurological diseases:

METHODS: The following tests: Time Up & Go, Berg Balance Scale and balance test on Biodex Balance System were used.

RESULTS: In all patients the times of TUG phases were longer than in healthy subjects in cases of TUG 3 (turning), TUG 4 (return) and TUG 5 (sit down). Also the total time was longer than in healthy subjects. 55% of patients attained the highest results in Berg Balance Scale, and 45% of them attained only slightly lower results, between 77 and 96%. The general balance index from Biodex indicated balance problems in 80% of the patients.

CONCLUSIONS: In patients with neurological rare diseases the serious balance deficits are present, together with gait problems. Berg balance Scale had small sensitivity in comparison to the other two methods, which can be used as reliable tools for assessment of functional status of such patients.

Acknowledgement: Study founded STRATEGMED3/306011/1/NCBR/2017.

Zespół progerii Hutchinsona-Gilforda jako przykład nukleopatii dziecięcej

Angelika Tkaczyk, *angelika.tkaczyk92@gmail.com*, Zakład Genetyki Ogólnej i Molekularnej, Instytut Biologicznych Podstaw Produkcji Zwierzęcej, Wydział Biologii, Nauk o Zwierzętach i Biogospodarki, Uniwersytet Przyrodniczy w Lublinie, www.up.lublin.pl

Krzysztof Kowal, *krzysztof.a.kowal1994@gmail.com*, Zakład Genetyki Ogólnej i Molekularnej, Instytut Biologicznych Podstaw Produkcji Zwierzęcej, Wydział Biologii, Nauk o Zwierzętach i Biogospodarki, Uniwersytet Przyrodniczy w Lublinie, www.up.lublin.pl

Brygida Ślaska, *brygida.slaska@up.lublin.pl*, Zakład Genetyki Ogólnej i Molekularnej, Instytut Biologicznych Podstaw Produkcji Zwierzęcej, Wydział Biologii, Nauk o Zwierzętach i Biogospodarki, Uniwersytet Przyrodniczy w Lublinie, www.up.lublin.pl

Zespół progerii Hutchinsona-Gilforda (HGPS) jest rzadką chorobą genetyczną diagnozowaną u dzieci. Częstotliwość występowania jest szacowana na 1 do 4-8 milionów urodzeń. Cechą charakterystyczną HGPS jest wzmożone, przedwczesne starzenie się organizmu, stąd do typowych cech fenotypowych zalicza się: niskorosłość, nieprawidłową wagę ciała oraz uogólnione łysienie. Najczęstszą przyczyną choroby jest mutacja c.1824C>T w allelu ojcowskim genu LMNA, który znajduje się na długim ramieniu chromosomu 1. Gen LMNA koduje laminę A odpowiedzialną za organizację elementów jądra komórkowego oraz integrację jego komponentów. W wyniku mutacji dochodzi do powstania skróconego o 50 aminokwasów białka laminy AΔ50 zwanej progeryną. W efekcie nieprawidłowe białko prowadzi do szeregu deformacji elementów jądra komórkowego takich jak dysmorfia jądra, czy też utrata obwodowej heterochromatyny. Zmutowane białko występuje w formie nukleoplazmatycznych agregatów lub też nie odnotowuje się jego występowania.

Ponadto, lamina A ze względu na oddziaływanie z czynnikami wzrostu zaangażowana jest w regulację proliferacji. Zakłada się, że w początkowym okresie życia dziecka komórki funkcjonują w sposób prawidłowy, jednakże

deregulacja procesu proliferacji oraz wzmożone i niekontrolowane tempo podziałów komórkowych prowadzi do ich przedwczesnego starzenia. Aby utrzymać homeostazę w organizmie, komórki starzejące się zbyt szybko prowadzone są na drogę programowanej śmierci. W efekcie dochodzi do deficytu prawidłowych komórek i rozwoju fenotypu charakterystycznego dla „starzejących się dzieci”.

Hutchinson-Gilford progeria syndrome as an example of nucleopathy in children

Hutchinson-Gilford progeria syndrome (HGPS) is a rare genetic disease diagnosed in children. The estimated frequency of disease is 1 to 4-8 million newborns. HGPS is characterized by increased, premature aging of the body hence, the typical phenotypic symptoms including: short stature, incorrect body weight and full-body alopecia. The most common cause of the disease is mutation c.1824C>T in paternal allele of the LMNA gene which is located on the long arm of chromosome 1. The LMNA gene encodes the lamin A responsible for the organisation of the cell nucleus components and the integration of its components. As a result of the mutation is formed lamine A Δ 50 protein called progerin which does not contain 50 amino acids. Consequently, the abnormal protein leads to a number of deformations of the cell nucleus components such as dysmorphic nuclei or loss of peripheral heterochromatin. The mutated protein is found as nucleoplasmic aggregates or is missing.

Moreover, lamin A is involved in the regulation of proliferation due to its interaction with growth factors. It is assumed that in the early stages of child life their cells function properly however, deregulation of the proliferation process and the increased as well as uncontrolled rate of cell division leads to their premature aging. In order to maintain the homeostasis in the organism, cells which are aging too fast are lead to the path of programmed death. As a result, generated is a deficit of normal cells and the development of a characteristic phenotype for "aging children".

Zespół Williamsa – diagnostyka i pomoc psychologiczna

Katarzyna Magnuszewska, *magnuszewskakasia@gmail.com*, Wydział Psychologii,
Uniwersytet Warszawski, *www.uw.edu.pl*

Zespół Williamsa jest rzadkim, genetycznie uwarunkowanym zespołem wad wrodzonych, spowodowanym najczęściej mutacją w obrębie 7. chromosomu. O osobach z zespołem Williamsa mówi się często jako o „dzieciach elfach” ze względu na specyficzne rysy twarzy, które są charakterystycznym objawem tej choroby. Odmienność somatyczna dziecka stanowi realny problem psychologiczny, z którym musi się mierzyć sam chory, jak i jego rodzina. Ponadto u osób chorych często wykrywana jest niepełnosprawność intelektualna, co dodatkowo je wyróżnia i stygmatyzuje. Pacjenci z zespołem Williamsa wykazują się dużą ufnością wobec obcych osób, co dodatkowo przyczynia się do postrzegania ich jako dzieci. Osoby z zespołem Williamsa cierpią więc na zaburzenia somatyczne i psychiczne, dlatego nie należy bagatelizować trudności, z jakimi spotykają się w życiu prywatnym i społecznym. W posterze zostaną umieszczone informacje o diagnostyce zespołu Williamsa oraz pomocy psychologicznej, jaką można zaoferować osobom chorym i ich rodzinom.

Williams' syndrome – diagnosis and psychological help

Williams' syndrome is a rare, genetically conditioned syndrome of congenital malformations, generally caused by a mutation within the 7th chromosome. People with Williams' syndrome are often perceived to as "children of the elves" because of the specific facial features that are a characteristic symptom of this disease. The somatic differentiation of a child is a real psychological problem which must be faced by the patient himself and his family. In addition, intellectual disability is often detected in patients, which further distinguishes and stigmatizes them. Patients with Williams' syndrome show are trustful, which additionally contributes to their perception as children. People with Williams' syndrome suffer from somatic and mental disorders and they faced the difficulties in private and social life, thus the problem should not be underestimate. The poster will contain information about the diagnosis of Williams' syndrome and psychological help that could be offered to suffering people and their families.

Indeks autorów

Adamczuk G.	17, 47	Kordek R.	35	Rostek T.	87
Adamski J.	73, 85	Kowal K.	89	Rusek M.	61
Baltaziak K.	39	Kowalczyk Ł.	19, 35	Sałamatin R.	81
Bartoszek A.	41	Krasowska D.	61	Sašek M.	57
Bednarek H.	33, 59, 65, 69	Kuchnicka A.	55	Skierkowska N.	27, 43, 53
Bieniek D.	33	Kujawska A.	37, 53	Słodkiewicz-Kowalska A.	81
Biernacki F.	33, 69	Loga K.	19	Sokół M. N.	67
Bodajko-Grochowska A.	55	Łyczba J.	57	Sołek J.	29, 45
Bogucka-Kocka A.	13	Magnuszewska K.	91	Syczewska M.	87
Braun M.	19, 35	Malec M.	23	Sykut-Cegielska J.	73
Derda M.	79	Małaczek M.	39	Szczerbik E.	83, 87
Fijuth J.	35	Małecka-Masalska T.	21	Szmelcer B.	27, 49, 59, 63, 65
Filipow W.	73, 85	Marchel H.	31	Szostak A.	85
Franek E.	73, 85	Matwiej K.	77	Szymańska K.	17, 47
Gadowski S.	75	Michno D.	35	Szypowska A.	73, 85
Gajos M.	37, 43	Modlińska A.	49, 63	Ślaska B.	89
Głowacka E.	75	Nowakowska J.	39	Śliwińska W. L.	25
Graff K.	87	Nowomiejska K.	39	Święcicka A.	83
Grzeszczak W.	73, 85	Opoka-Winiarska V.	55	Taybert J.	73
Hadaś E.	79	Orzelska-Górka J.	75	Tkaczyk A.	89
Halicki P.	25	Paul M.	81	Tomasik B.	35
Homa-Mlak I.	21	Pawlak P.	87	Topka W.	37, 53
Humeniuk E.	17, 47	Piasecka D.	35	Wróblewska M. M.	31
Husejko J.	51, 59, 65, 69	Pluta P.	19	Wysocka O.	27, 51, 63
Jastrzębska S.	55	Porada M.	51	Zaborek M.	57
Jesionek-Kupnicka D.	19, 35	Prylińska M.	43	Zawadzka K.	77
Kaleta M.	55	Pryt M.	29, 45	Zięba M.	73, 85
Kalinowska M.	83, 87	Przybylik-Mazurek E.	77	Zwolinski A.	49
Kalwas M.	29, 45	Rawska A.	57		
Kasprzycka W.	21	Rejda R.	39		