

III Ogólnopolska Konferencja Naukowa

Choroby rzadkie w XXI wieku

Abstrakty

III Ogólnopolska Konferencja Naukowa
Choroby rzadkie w XXI wieku

Abstrakty

Redakcja:
Magdalena Śliwa
Kamil Maciąg

Lublin 2020

III Ogólnopolska Konferencja Naukowa

Choroby rzadkie w XXI wieku

Lublin, 21 lutego 2020 r.

Abstrakty

Redakcja:

Magdalena Śliwa

Kamil Maciąg

Skład i łamanie:

Magdalena Śliwa

Projekt okładki:

Marcin Szklarczyk

© Copyright by Fundacja na rzecz promocji nauki i rozwoju TYGIEL

ISBN 978-83-66261-43-3

Wydawca:

Fundacja na rzecz promocji nauki i rozwoju TYGIEL

ul. Głowackiego 35/348

20-060 Lublin

www.fundacja-tygiel.pl

Komitet Naukowy:

dr hab. n. med. Jolanta Sykut-Cegielska, prof. IMiD

dr hab. Roman Paduch, prof. UMCS

prof. dr hab. n. med. Elżbieta Starosławska

prof. dr hab. n. med. Jerzy Tarach

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

Daria Ciszewska

Alicja Danielewska

Joanna Jędrzejewska

Paulina Kazimierczak

Agata Krzos

Kamil Maciąg

Monika Maciąg

Marceli Romańczuk

Aleksandra Surma

Marcin Szklarczyk

Magdalena Śliwa

Dorota Suszczyk

Kamila Talarek

Organizatorzy



Fundacja
TYGIEL



WBiB
SAMORZĄD STUDENTÓW

Patroni Honorowi:

PATRONAT
HONOROWY



PREZYDENT MIASTA LUBLIN
KRZYSZTOF ŻUK



www.nzb.pl

Nowoczesne
Zarządzanie
Biznesem

10^{lat}



lubelska medycyna

klaster usług medycznych i prozdrowotnych



Wydawnictwo
TYGIEL



Marszałek
Województwa Lubelskiego
Jarosław Stawiarski

Patroni Medialni:



e-biotechnologia.pl



sharing
medical
knowledge™

Laboratorium

PRZEGLĄD OGÓLNOPOLSKI

LABORATORIUM
MEDYCZNE

TV
Student

Spis treści:

Wystąpienia Gości Honorowych

Rzadkie choroby nowotworowe u dorosłych (Rare malignant neoplasms in adults).....	13
Specyfika chorób rzadkich na przykładzie medycyny metabolicznej (Specificity of rare diseases on an example of metabolic medicine).....	15
Rzadkie choroby endokrynologiczno-metaboliczne (REMD) (Rare endocrine – metabolic diseases (REMD)).....	17

Wystąpienia ustne

ACTH-niezależny zespół Cushinga w przebiegu olbrzymiego raka kory nadnerczy u pacjentki ze schizofrenią – opis przypadku (ACTH-independent Cushing syndrome in a schizophrenic patient with giant adrenocortical carcinoma – a case study)	21
Akromegalia łagodny nowotwór predysponujący do nowotworów złośliwych – opis przypadku (Acromegaly benign tumor predisposing to malignant tumors – a case report).....	23
Aktualny stan wiedzy na temat ziarniszczaka jajnika i perspektywy badań (Current knowledge about ovarian granulosa-cell tumor and research prospects).....	25
Choroba i zespół Caroliego (The Caroli's disease and syndrome)	27
Co kryje w sobie koci krzyk, czyli o zaburzeniach psychicznych w chorobie Cri du Chat (What is hidden in the cat's scream – about mental disorders in Cri du Chat disease).....	29
Czy można zapomnieć o oddychaniu? Klątwa Ondyny, czyli zespół wrodzonej centralnej hipowentylacji (Is it possible to forget to breathe? Ondine's curse or Congenital Central Hypoventilation Syndrome).....	31
Czy osoby uczulone na słońce mogą cieszyć się latem? – postępowanie farmakologiczne w protoporfirii erytropoetycznej (Can people with sun allergies enjoy the summer? – the pharmacological management of erythropoietic protoporphyria)	33
Czy Stwardnienie Zanikowe Boczne da się leczyć? (Could Amyotrophic Lateral Sclerosis be treated?).....	35
Czy zastosowanie ruksolitynibu przynosi korzyści pacjentom z mielofibrozą? (Does ruxolitinib benefit patients with myelofibrosis?) ...	37

Diagnostyka choroby i zespołu Caroliego – przegląd literatury (Diagnosis of Caroli's disease and syndrome – literature review)	39
Diagnostyka Tocznia rumieniowatego układuowego (Diagnostics of systemic lupus erythematosus)	41
Dystonia szyjna: czynniki zwiększające niepełnosprawność pacjentów leczonych toksyną botulinową (Cervical dystonia: factors increasing disability of patients treated with botulinum toxin)	43
Homozygotyczna hipercholesterolemia rodzinna – epidemiologia, patogeneza i diagnostyka (Homozygous familial hypercholesterolemia – epidemiology, pathogenesis and diagnosis)	45
Leczenie homozygotycznej hipercholesterolemii rodzinnej – obecne możliwości i perspektywy na przyszłość (Treatment of homozygous familial hypercholesterolemia – current possibilities and future perspectives)	47
Luspatercept, jako nowy kierunek w terapii β -talasemii (Luspatercept as a new direction in the treatment of β -thalassemia)	49
Medycyna spersonalizowana jako nowy sposób podejścia diagnostycznego chorób rzadkich (Precision Medicine: Transforming the Way Rare Diseases are Analyzed)	51
Metaboliczne uszkodzenie mózgu. Hemibalizm jako rzadkie powikłanie cukrzycy – opis przypadku (Metabolic brain injury. Hemibalism as a rare complication of diabetes – a case report)	53
Mukowiscydoza – nadal aktualny problem diagnostyczny i terapeutyczny (Cystic fibrosis – still current diagnostic and therapeutic problem).....	55
Plazmafereza jako alternatywna metoda leczenia ciężkiego rzutu stwardnienia rozsianego – opis przypadku (Plasmapheresis as an alternative treatment for a severe relapse of multiple sclerosis – a case report)	57
Postępowanie fizjoterapeutyczne w zespole Strumpell-Lorrain (Physiotherapy approach in Strümpell-Lorrain syndrome)	59
Próchnica zębów oraz profilaktyka zdrowia jamy ustnej u dorosłych pacjentów z mukowiscydozą (Tooth decay and oral health prophylaxis in adult patients with cystic fibrosis).....	61
Rezygnacja z uporczywej terapii. Problem odmowy podłączenia do respiratora przez pacjentów chorych na stwardnienie zanikowe boczne (ALS) (Abandoning persistent therapy. The problem of refusal to use tracheostomy ventilation by patients with amyotrophic lateral sclerosis (ALS))	63

Rodzinny rak trzustki – aktualny stan wiedzy (Family pancreatic cancer – current state of knowledge).....	65
Starość jako towarzysz całego życia, czyli choroba zwana progerią Hutchinsona-Gilforda (Aging as a lifelong companion – a disease called Hutchinson-Gilford Progeria Syndrome).....	67
Trudności diagnostyczne w zespole Goodpasture’a (Diagnostic problems in Goodpasture syndrom)	69
Udar niedokrwienny u dzieci. Opis trzech przypadków klinicznych (An ischemic stroke in children. Description of three clinical cases)	71
Wrodzona aganglionioza jelita grubego, czyli choroba Hirschsprunga (Congenital aganglionic megacolon – Hirschsprung’s disease).....	73
Zespół Möbiusa jako rzadka choroba genetyczna wpływająca na wygląd twarzy i poczucie własnej wartości (Möbius syndrome as a rare genetic disease affecting facial appearance and self-esteem)	75
Zespół niewrażliwości na androgeny – kobieta XY (Androgen insensitivity syndrome – female XY)	77
Żywe trupy, czyli zaburzenia istnienia w zespole Cotarda (The Walking Dead – Disorders of Existence in Cotard’s Syndrome).....	79
<i>Postery naukowe</i>	
Analiza jakości życia dzieci i młodzieży z rozpozną wrodzoną łamliwością kości (<i>osteogenesis imperfecta</i>) z wykorzystaniem skali KIDSCREEN-10 – doniesienia wstępne (Analysis of the quality of life of children and adolescents with diagnosed <i>osteogenesis imperfecta</i> using the KIDSCREEN-10 scale – preliminary report).....	83
Ocena efektywności nowych substancji o potencjalnym działaniu terapeutycznym w nadciśnieniu płucnym. Meta-analiza z 291 prób przedklinicznych (Evaluation of the effectiveness of new substances with potential therapeutic effect in pulmonary hypertension. Meta-analysis of 291 preclinical trials)	86
Podłoże molekularne wrodzonej łamliwości kości (<i>Osteogenesis Imperfecta</i>) (Molecular basis of congenital bone fragility (<i>Osteogenesis Imperfecta</i>)).....	88
<i>Indeks autorów</i>	90

**Wystąpienia
Gości Honorowych**

Rzadkie choroby nowotworowe u dorosłych

prof. dr hab. n. med. Elżbieta Starosławska, Dyrektor Centrum Onkologii Ziemi Lubelskiej im. św. Jana z Dukli, Konsultant Wojewódzki w dziedzinie Onkologii Klinicznej, Lekarz Kierujący Oddziałem Onkologii Klinicznej COZL im. św. Jana z Dukli

Rzadkie choroby nowotworowe u dorosłych definiowane są jako choroby, których zachorowalność wynosi mniej niż 6 na 100 000 w Europie (wg „Surveillance of rare cancers in Europe”, RARECARE), a w Stanach Zjednoczonych mniej niż 15 na 100 000 (wg „Orphan Drug Act”). Rzadkie nowotwory złośliwe stanowią poważny problem diagnostyczny i duże wyzwanie terapeutyczne. Z pewnością wyznaczenie ośrodków referencyjnych do leczenia rzadkich chorób nowotworowych zapewni poprawę dostępności, diagnostyki i leczenia tych chorób. Omówimy kilka takich schorzeń.

1. Zespół POEMS (polineuropatia, organomegalia, endokrynopatia, białko M, zmiany skórne) jest bardzo rzadką proliferacją komórek plazmatycznych, przebiegającą z licznymi objawami o charakterze paraneoplastycznym. Przedstawiamy pacjenta z zespołem POEMS, u którego w chwili rozpoznania polineuropatia była słabo wyrażona, występował odczynowy rozrost monocytów i limfadenopatia.

2. Pacjentka w ciąży z rakiem piersi – opis przypadku.

3. Pacjent z obwodowym niedojrzałym guzem neuroektodermalnym (pozaszkieletowy guz Ewinga, ang. *Peripheral Primitive Neuroectodermal Tumor*, PNET) – opis przypadku.

4. Pacjent z nowotworem podścieliskowym przewodu pokarmowego (*Gastrointestinal Stromal Tumors*, GIST) – opis przypadku.

Rare malignant neoplasms in adults

The rare malignant neoplasms are defined as entities with incidence less than 6 per 100,000 persons/year in Europe (acc. Surveillance of rare cancers in Europe, RARECARE) and less than 15 per 100,000 person/year in USA (acc. Orphan Drug Act). The rare malignant tumours are associated with many diagnostic problems and therapeutic challenges. Certainly, the management of rare cancers in referential centers allows to improvement of availability, diagnostics and therapy in patients with these diseases. A few cases of rare malignant neoplasms will be presented.

1. The POEMS syndrome (polyneuropathy, organomegaly, endocrinopathy, M-protein and skin changes) is a very rare plasma cell proliferation with many paraneoplastic symptoms. We present the patient with neuropathy poor expressed, reactive monocytosis and lymphadenopathy at diagnosis.

2. The pregnant woman with breast cancer – case report.

3. The patient with Peripheral Primitive Neuroectodermal Tumor (Ewing tumour) – case report.

4. The patient with Gastrointestinal Stromal Tumors (GIST) – case report.

Specyfika chorób rzadkich na przykładzie medycyny metabolicznej

dr hab. n. med. Jolanta Sykut-Cegielska, prof. IMiD, Kierownik Kliniki Wrodzonych Wad Metabolizmu i Pediatrii, Instytut Matki i Dziecka

Choroby rzadkie (ang. *Rare Diseases*, RD) to choroby występujące w populacji z częstością mniejszą niż 5 na 10 000 osób (zgodnie z definicją stosowaną w Europie). Dotychczas zidentyfikowano około 8 000 różnych RD. Dotyczą pacjentów w każdym wieku, z różnorodną symptomatologią, przebiegiem i rokowaniem (często niepomyślnym). Wśród nich 65% ma ciężki przebieg, 70% ujawnia się u dzieci przed 2. rokiem życia. W połowie przypadków RD towarzyszy niepełnosprawność intelektualna. RD prowadzą do zgonu w 1 roku życia (35%), w wieku 1-15 rok życia (12%), znacznie upośledzają jakość życia pacjentów i ich rodzin. Szacuje się, że w Europie na RD choruje blisko 30 mln mieszkańców. RD mają zbliżoną charakterystykę z medycznego, społecznego, organizacyjnego i ekonomicznego punktu widzenia, co pozwala na potraktowanie RD jako wspólnego zagadnienia. Brak polityki zdrowotnej dotyczącej wyłącznie RD i małe zasoby wiedzy specjalistycznej powodują opóźnienie rozpoznania i trudny nierówny dostęp do opieki. Większość RD to zaburzenia genetycznie uwarunkowane, a wrodzone wady metabolizmu (tj. medycyna metaboliczna) są znakomitym przykładem RD.

Specificity of rare diseases on an example of metabolic medicine

Rare Diseases (RD) occur with frequency below 5 out of 10 000 persons in population, according to definition used in Europe. Up to now about 8 000 various RD have been identified. They refer to the patients at different ages, with heterogeneous symptomatology, clinical course and prognosis (frequently unfavourable). Among them 65% present with severe course, at 70% clinical onset appear at age of 2 years. Half of the patients with RD present with intellectual disability. RD lead to a death in infantile period (35%), at age of 1-15 years (12%), and decrease significantly a quality of the patients' and their parents' life. In Europe an estimated number of people affected by RD are near 30 million inhabitants. RD are similar because of medical, social, organizational and economic aspects, what enables regarding RD as a common issue. Lack of health policy exclusively concerning RD together with small resources of professional knowledge caused delay in diagnosis and difficult, uneven access to a proper care. Majority of RD are genetically determined, and inborn errors of metabolism (so metabolic medicine) are a perfect example of RD.

Rzadkie choroby endokrynologiczno-metaboliczne (REMD)

prof. dr hab. n. med. Jerzy Tarach, Katedra i Klinika Endokrynologii, Wydział Lekarski, Uniwersytet Medyczny w Lublinie

REMD stanowią ważną strefę w medycynie oraz w farmakologii i duże wyzwanie diagnostyczno-terapeutyczne dla endokrynologów klinicznych. Rzeczywiście, endokrynolodzy wieku dojrzałego muszą stale stawać w obliczu tych chorób lub wykluczać je, ustalając rozmaite rozpoznania klinicznych zaburzeń endokrynologicznych, częściej aniżeli inni specjaliści, poza pediatrią. REMD interesujące endokrynologów, obejmują wszystkie dziedziny endokrynologii, łącznie z rzadkimi chorobami przysadki – 24 postaci, tarczycy – 24, chorobami nadnerczy i przyzwojakami – 49, jajników – 24, jąder – 28, 8 rzadkich zaburzeń kostnych i metabolizmu minerałów, 41 rzadkich chorób PTH/PTHr1 oraz receptorów PTHrP, 69 rzadkich chorób związanych z metabolizmem glukozy, lipidów i mukopolisacharydów, 6 rzadkich zaburzeń gospodarki wodnej, 14 zespołów rzadkich z możliwym zaangażowaniem wielu gruczołów dokrewnych, oraz 23 rzadkie guzy neuroendokrynne. Szacowane całkowite, przeciętne występowanie REMD wynosi około 20-50 przypadków/1.000.000 osób. A zatem, pomimo niskiego rozpowszechnienia każdej rzadkiej choroby, całkowita liczba osób dotkniętych tą chorobą w EU szacowana jest między 27 a 36 milionów. W około 80% mają podłoże genetyczne. Między tymi pacjentami większość cierpi z powodu bardziej rzadkich chorób pojawiających się $\leq 1/100\ 000$. Europejska Organizacja ds. Chorób Rzadkich ocenia, że istnieje 5.000-7.000 odmiennych rzadkich jednostek chorobowych, zaś 6-8% populacji Unii Europejskiej cierpi z powodu przynajmniej jednej z nich. Jedynie w 400 rzadkich chorobach dysponujemy terapiami celowanymi. Choroby rzadkie mogą różnić się częstością występowania między populacjami.

Rare endocrine – metabolic diseases (REMD)

REMD represent an important area in medicine and pharmacology and constitute a major diagnostic – therapeutical challenge for the clinical endocrinologist. Indeed, adult endocrinologists have to constantly face and/or rule out rare diseases in the differential diagnoses of clinical endocrine disorders, more than any other medical specialist outside the pediatric field. The rare diseases of interest to endocrinologists involve all fields of endocrinology, including 24 rare diseases of the pituitary, 24 thyroid, 49 adrenal glands and paraganglia diseases, 20 rare ovarian and 28 testicular, 8 rare disorders of bone and mineral metabolism, 41 rare diseases of the PTH/PTHr1 and PTHrp receptors, 69 rare metabolic diseases of glucose, lipids and mucopolysaccharides, 6 rare water metabolism diseases, 14 rare syndromes with possible involvement of multiple endocrine glands, and 23 rare neuroendocrine tumors. The estimated total average prevalence of rare endocrine diseases in a million inhabitants is around 20-50/1,000,000. Therefore, despite the low prevalence of each rare disease, the total number of people affected by rare diseases in the EU is estimated to be between 27 and 36 million. Among these, the majority suffer from even more uncommon diseases with a prevalence of $\leq 1/100,000$. The European Organization for Rare Diseases (EUROR-DIS) estimates that as many as 5,000-7,000 distinct rare diseases exist, and as much as 6-8% of the population of the European Union is affected by at least one. Only about 400 rare diseases have targeted therapies. About 80% have a genetic component. Therefore, despite the low prevalence of each rare disease, the total number of people affected by rare diseases in the EU is estimated to be between 27 and 36 million. Rare diseases can vary in prevalence between populations.

Wystąpienia ustne

ACTH-niezależny zespół Cushinga w przebiegu olbrzymiego raka kory nadnerczy u pacjentki ze schizofrenią – opis przypadku

Michał Obel, *michalobel3@gmail.com*, Studenckie Koło Naukowe przy Katedrze Endokrynologii Uniwersytetu Medycznego w Lublinie

Małgorzata Matuszek, *matuszek.ma@wp.pl*, Studenckie Koło Naukowe przy Katedrze Endokrynologii Uniwersytetu Medycznego w Lublinie

Edyta Śliwak, *edyta.sliwak@gmail.com* Studenckie Koło Naukowe przy Katedrze Endokrynologii Uniwersytetu Medycznego w Lublinie

Ewa Obel, *obel.ewa@wp.pl*, Katedra i Klinika Endokrynologii Uniwersytetu Medycznego w Lublinie

Wstęp: Rak kory nadnerczy jest rzadkim nowotworem (zapadalność 0.6-1.67 os. mln/rok). Wykazuje dużą skłonność do inwazji oraz tworzenia przerzutów odległych. W 60% przypadków jest czynny hormonalnie, wydzielając w nadmiarze głównie kortyzol i androgeny.

Materiały i metody: Opis przypadku na podstawie analizy historii choroby i przeglądu tematycznego piśmiennictwa.

Opis przypadku: Pacjentka lat 30, ze schizofrenią, z cechami zespołu Cushinga, była diagnozowana z powodu stwierdzonego w bad. fizykalnym guza jamy brzusznej, zweryfikowanego w CT jako olbrzymi guz prawego nadnercza (17×8×11cm). W wywiadzie narastające od 6 miesięcy objawy: przyrost masy ciała (ok. 50 kg), sino-czerwonych rozstępy skóry, trądzik, hirsutyzm i wtórny brak miesiączki. Objawy te były przez pacjentkę bagatelizowane, być może z powodu objawów depresji, związanych tak z hiperkortyzolemią jak i podstawową chorobą psychiatryczną. Stwierdzono zespół Cushinga i włączono inhibitor steroidogenezy. Wykonano adrenalektomię prawostronną. W badaniu hist-pat: rak nadnercza. Chora została zakwalifikowana do terapii mitotanem.

Wnioski: Czynne hormonalnie raki nadnercza są wcześniej rozpoznawane ze względu na objawy nadmiaru hormonów. Opóźnienie rozpoznania pogarsza rokowanie. Resekcja guza z następczą adjuwantową terapią mitotanem jest jedynym rekomendowanym postępowaniem. Ze względu na rzadkość choroby sformułowanie rekomendacji opartych na zasadach EBM czy ocena potencjalnych nowych terapii jest zadaniem trudnym.

ACTH-independent Cushing syndrome in a schizophrenic patient with giant adrenocortical carcinoma – a case study

Introduction: Adrenocortical carcinoma is a rare tumor with incidence: 0.6-1.67 person/million/year. It is highly prone to local invasion and metastases. In 60% of cases is hormonally active, secreting in excess mainly cortisol and androgens.

Material and methods: Case study based on the analysis of medical history and a review of the thematic literature.

Case study: 30-year-old female patient with schizophrenia, with features of Cushing's syndrome, was diagnosed with an abdominal tumor during examination. It was verified in CT as a giant tumor of the right adrenal gland (17×8×11cm). History revealed gradually worsening symptoms lasting at least 6 months: weight gain (approx. 50 kg), purple/red striae, acne, hirsutism and secondary amenorrhea. Those symptoms were dismissed by the patient, perhaps due to depression associated with both hypercortisolemia and underlying psychiatric disease. Cushing syndrome was diagnosed, and steroidogenesis inhibitor was implemented. Right adrenalectomy was performed. In the histopathological study: adrenal cancer. The patient was scheduled for mitotane therapy.

Conclusions: Hormonally active adrenal cancers are diagnosed early because of symptoms of excess hormones. Delayed diagnosis worsens the prognosis. Tumor resection with subsequent adjuvant mitotane therapy is the only recommended treatment. Due to the rarity of the disease, it is difficult to formulate recommendations based on EBM principles or to evaluate potential new therapies.

Akromegalia łagodny nowotwór predysponujący do nowotworów złośliwych – opis przypadku

Edyta Śliwak, *edyta.sliwak@gmail.com*, Studenckie Koło Naukowe przy Katedrze i Klinice Endokrynologii Uniwersytetu Medycznego w Lublinie, www.umlub.pl

Małgorzata Matuszek, *matuszek.ma@wp.pl*, Studenckie Koło Naukowe przy Katedrze i Klinice Endokrynologii Uniwersytetu Medycznego w Lublinie, www.umlub.pl

Michał Obel, *michalobel3@gmail.com*, Studenckie Koło Naukowe przy Katedrze i Klinice Endokrynologii Uniwersytetu Medycznego w Lublinie, www.umlub.pl

Marcin Lewicki, *lewicki-marcin@wp.pl*, Katedra i Zakład Epidemiologii i Metodologii Badań Klinicznych Uniwersytetu Medycznego w Lublinie, www.umlub.pl

Wstęp: Akromegalia to rzadka endokrynopatia związana z nadprodukcją hormonu wzrostu i wtórnie IGF-1. Przez obecność czynników wzrostowych predysponuje do występowania wtórnych nowotworów w tym tarczycy. Zapadalność na raka tarczycy u chorych na akromegalię szacuje się na około 5%.

Cel pracy: Przedstawienie obrazu klinicznego 55-letniej pacjentki, procesu diagnostycznego i zastosowanego leczenia.

Materiał i metody: analiza dokumentacji medycznej.

Opis przypadku: Pierwsze objawy akromegalii wystąpiły w roku 1995 r. W 2005 r. ustalono rozpoznanie akromegalii w przebiegu makrogruczolaka przysadki. W 2006 r. przeprowadzono zabieg przezklinowej resekcji makrogruczolaka. W pooperacyjnej ocenie hormonalnej stwierdzono prawidłowy test hamowania GH glukozą oraz normalizację IGF-1, bez cech niedoczynności przysadki i konieczności terapii analogiem somatostatyny. W 2019 r. z uwagi na stwierdzone wole guzkowe toksyczne i podejrzenie nowotworu w biopsji, podjęto decyzję o przeprowadzeniu strumectomii całkowitej, następnie wdrożono uzupełniające leczenie jodem promieniotwórczym i supresyjną terapię lewotyroksyną. Badanie histopatologiczne potwierdziło, obecność wariantu pęcherzykowego raka brodawkowatego.

Wnioski: W akromegalii, w związku z obserwowanym zwiększonym ryzykiem występowania nowotworów, w tym głównie raka tarczycy, raka sutka i raka jelita grubego, zaleca się wykonywanie badań przesiewowych w celu wczesnego wykrycia towarzyszącej choroby nowotworowej.

Acromegaly benign tumor predisposing to malignant tumors – a case report

Introduction: Acromegaly is a rare endocrinopathy associated with overproduction of growth hormone and secondary to IGF-1. By the presence of growth factors, it predisposes to secondary cancers including the thyroid gland. The incidence of thyroid cancer in acromegaly patients is estimated at about 5%.

Aim of the study: Presentation of the clinical picture of a 55-year-old patient, the diagnostic process and the treatment used.

Material and methods: analysis of medical records.

Case: The first symptoms of acromegaly occurred in 1995. In 2005 diagnosis of acromegaly in the course of pituitary macroadenoma was established. In 2006 transsphenoidal macroadenoma resection was performed. In the postoperative hormonal assessment, a normal GH glucose inhibition test and IGF-1 normalization were found, without hypopituitarism and the need for somatostatin analogue therapy. In 2019 due to the presence of toxic nodular goiter and suspicion of a tumor in a biopsy, a decision was made to perform a complete streamectomy, followed by complementary radioactive iodine treatment and suppressive levothyroxine therapy. Histopathological examination confirmed the presence of a variant of follicular papillary cancer.

Conclusions: In acromegaly, due to the observed increased risk of cancer, including mainly thyroid cancer, breast cancer and colorectal cancer, it is recommended to perform screening for early detection of accompanying cancer.

Aktualny stan wiedzy na temat ziarniszczaka jajnika i perspektywy badań

Monika Michalczyk, monikam0327@gmail.com, Studenckie Koło Naukowe przy Samodzielnej Pracowni Biologii Medycznej, Wydział Farmaceutyczny z Oddziałem Analityki Medycznej, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, <http://www.umlub.pl/>

Joanna Kubik, joanna.kubik@umlub.pl, Samodzielna Pracownia Biologii Medycznej, Wydział Farmaceutyczny z Oddziałem Analityki Medycznej, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, <http://www.umlub.pl/>

Ziarniszczak (*Granulosa Cell Tumor*, GCT) wywodzi się ze sznurów płciowych i zrębu jajnika. Szacuje się, że stanowi od 2 do 7% wszystkich nowotworów jajnika. Charakteryzują się niskim stopniem złośliwości, ale z tendencją do nawrotów. Rokowanie jest bardzo korzystne, a 5-letnie przeżycia sięgają 90%. GCT jest hormonalnie czynne i głównie wydzielają estradiol, co przekłada się na objawy obejmujące krwawienia z dróg rodnych, ostre bóle brzucha oraz zaburzenie miesiączkowania. Komórki ziarniszczaka ponadto mogą wytwarzać inhibinę, która stanowi wartościowy marker diagnostyczny. Główna metoda leczenia to zabieg operacyjny. W bardziej zaawansowanych stadiach choroby niezbędne jest chemioterapie. W ostatnich latach prowadzone są badania nad molekularnym podłożem ziarniszczaka, m. in. związane z białkiem FOXL2, GATA4, szlakiem sygnałowym TGF- β czy ekspresją specyficznych microRNA. Mają one znaczący wpływ na proliferację czy apoptozę. Ziarniszczak jako niezwykle rzadko pojawiający się nowotwór niesie ze sobą wiele trudności w leczeniu, monitorowaniu choroby oraz ustaleniu czynników ryzyka, co ściśle wiąże się z niedostatecznym poznaniem molekularnej patogenezy GCT. Celem tej pracy jest podsumowanie najnowszej wiedzy na temat potencjalnych czynników etiologicznych i molekularnych mechanizmów, które mogą przyczynić się do opracowania terapii nowej generacji, a także skutecznej profilaktyki GCT.

Current knowledge about ovarian granulosa-cell tumor and research prospects

Granulosa cell tumor (GCT) is derived from the sex cords and ovarian stroma. It is estimated to account for 2 to 7% of all ovarian cancers. It is characterized by a low degree of malignancy, but with a tendency to recurrences. The prognosis is favorable and the 5-year survival is reaching to 90%. GCT is hormonally active and mainly secrete estradiol, which is linked to the symptoms, particularly genital bleeding, acute abdominal pain and menstrual disorder. Granulosa cells can also produce inhibin, which is a valuable diagnostic marker. The main method of treatment is surgery. In more advanced stages of the disease, chemotherapy is necessary. In recent years, studies have been conducted on the molecular basis of granulosa, including those associated with the FOXL2, GATA4 protein, TGF- β signaling pathways and specific microRNA expression. They are related to proliferation or apoptosis. Granulosa as an extremely rare cancer lead to many difficulties in efficient treatment, monitoring of the disease and determination of risk factors, which is closely result from insufficient knowledge of the molecular pathogenesis of GCTs. The purpose of this work is to summarize the latest knowledge on potential etiological factors and molecular mechanisms that may contribute to the development of a new generation of therapy as well as effective GCT prevention.

Choroba i zespół Caroliego

Józefina Ochab-Jakubiak, jozefina.ochab@wp.pl, Oddział Kliniczny Chorób Wewnętrznych, Angiologii i Medycyny Fizykalnej, Szpital Specjalistyczny nr 2 w Bytomiu, www.szpital2.bytom.pl

Grzegorz Cieślar, cieslar1@tlen.pl, Katedra i Oddział Kliniczny Chorób Wewnętrznych, Angiologii i Medycyny Fizykalnej w Bytomiu, Wydział Nauk Medycznych w Zabrze, Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach, www.angiomedfiz.sum.edu.pl

Agata Stanek, astanek@tlen.pl, Katedra i Oddział Kliniczny Chorób Wewnętrznych, Angiologii i Medycyny Fizykalnej w Bytomiu, Wydział Nauk Medycznych w Zabrze, Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach, www.angiomedfiz.sum.edu.pl

Choroba Caroliego należy do rzadkich wrodzonych chorób wątroby, która charakteryzuje się torbielowatymi poszerzeniami wewnątrzwątrobowych dróg żółciowych. Częstotliwość występowania w populacji ogólnej szacuje się na jeden przypadek na milion osób. W przypadku współistnienia włóknienia wątroby mówi się o zespole Caroliego. W 60% przypadków zespołu Caroliego współistnieją zaburzenia nerkowe, takie jak wielotorbielowatość nerek.

Choroba przez wiele lat może być nie rozpoznana i zostać zdiagnozowana przypadkowo w trakcie rutynowych badań. W przypadku zespołu Caroliego objawami sugerującymi chorobę mogą być kamica i nawracające zapalenia dróg żółciowych, objawy rozwijającej się marskości wątroby i zaburzenia funkcji nerek.

W diagnostyce wykorzystuje się głównie metody obrazowe, tj. ultrasonografię, tomografię komputerową oraz rezonans magnetyczny. Pomocne w postawieniu rozpoznania może być także badanie histopatologiczne fragmentu wątroby, w którym stwierdza się cechy włóknienia narządu. W celu zapobiegnięcia powikłaniom choroby może być niezbędne usunięcie segmentu lub całego płata wątroby. Natomiast w skrajnych przypadkach może być konieczny przeszczep wątroby.

Celem niniejszej pracy jest przedstawienie aktualnego stanu wiedzy na temat patogenezы, diagnostyki i leczenia choroby oraz zespołu Caroliego.

The Caroli's disease and syndrome

The Caroli disease belongs to rare congenital diseases of liver, which is characterised by cystic dilatations of intrahepatic bile ducts. The disease occurs in 1 per 1000 000 people. In case of coexisting hepatic fibrosis the Caroli syndrome is diagnosed. In 60% of cases of Caroli syndrome renal disorders such as polycystic renal disease may be observed.

The disease can be unrecognised for many years, and the final diagnose can be made during routine tests. The recurrent episodes of cholelithiasis and cholangitis, symptoms of liver cirrhosis and renal disfunction may suggest the diagnose of Caroli syndrome.

To establish the diagnose imaging tests are mainly used, for example ultrasonography, computed tomography or magnetic resonance. Also histopatological diagnose of hepatic fibrosis in examined tissue may be helpful in setting the final diagnosis. To prevent the complications segmental or lobar hepatic resection may be necessary. In extreme cases liver transplantation may be imperative.

The purpose of this manuscript is to present the current knowledge of pathogenesis, diagnosis and treatment of the Caroli disease and syndrome.

Co kryje w sobie koci krzyk, czyli o zaburzeniach psychicznych w chorobie Cri du Chat

Adrianna Niececka, a.niececka@wp.pl, Interdyscyplinarne Studenckie Koło Naukowe Geriatrii, Wydział Nauk o Zdrowiu, Collegium Medicum Uniwersytetu Mikołaja Kopernika w Bydgoszczy, www.geriatriacmumk.wordpress.com

Wstęp: Choroba kociego krzyku, nazywana także zespołem Cri du Chat, oprócz wielu cech dysmorficznych i charakterystycznego płaczu niemowląt, cechuje się różnym stopniem upośledzenia umysłowego, poziomem komunikacji prewerbalnej, a także licznymi zaburzeniami zachowania. Celem pracy jest przedstawienie profilu psychologicznego pacjentów z zespołem kociego krzyku w oparciu o literaturę naukową.

Materiały i metody: Dokonano przeglądu literatury na podstawie baz danych Google Scholar, ResearchGate oraz PubMed.

Wyniki: Chorobie kociego krzyku towarzyszą różnorodne zaburzenia takie jak samookaleczanie, zachowania powtarzalne, cechy autyzmu i częstsze występowanie schizofrenii. Wykazano również, że stopień komunikacji jest zależny od cech fenotypowych oraz czynników środowiskowych i opiera się na komunikatach prewerbalnych, do których należą wokalizowanie, gestykulacja czy wykorzystanie mimiki.

Wnioski: Ze względu na szerokie spektrum dysfunkcji opieka nad pacjentami z zespołem Cri du Chat powinna być spersonalizowana, aby zapewnić jak najlepszy rozwój w zależności od indywidualnych potrzeb.

What is hidden in the cat’s scream – about mental disorders in Cri du Chat disease

Introduction: The cat’s cry disease, also called Cri du Chat syndrome, in addition to many dysmorphic features and the distinctive way of infants’ cry, is characterized by a various degree of mental retardation and preverbal communication, as well as numerous behavioral disorders. The purpose of the work is to present the psychological profile of patients with a cat cry syndrome, based on scientific literature.

Materials and methods: A literature review was performed based on Google Scholar, ResearchGate and PubMed databases.

Results: Cat’s cry disease is accompanied by a variety of disorders such as self-mutilation, repetitive behavior, features of autism and more frequent occurrence of schizophrenia. It has also been shown that the degree of communication depends on phenotypic characteristics and environmental factors and is based on preverbal messages, which include vocalization, gesturing or the use of facial expressions.

Conclusions: Due to the wide spectrum of dysfunctions, care of patients with Cri du Chat syndrome should be personalized to ensure the best development adjusted to individual needs.

Czy można zapomnieć o oddychaniu? Klątwa Ondyny, czyli zespół wrodzonej centralnej hipowentylacji

Martyna Śledzik, martyna.sledzik@gmail.com, Interdyscyplinarne Studenckie Koło Naukowe Geriatrii, Wydział Nauk o Zdrowiu, Collegium Medicum im. Ludwika Rydygiera w Bydgoszczy, Uniwersytet Mikołaja Kopernika w Toruniu, www.cm.umk.pl

Zespół wrodzonej centralnej hipowentylacji (CCHS) to genetycznie uwarunkowana choroba, która charakteryzuje się dysfunkcją autonomicznego układu nerwowego. Jej podstawowym objawem jest hipowentylacja, która jest najbardziej nasiloną podczas snu i może doprowadzić do zatrzymania oddechu. U pacjentów z CCHS można zauważyć korelację z występowaniem choroby Hirschsprunga, zaburzeń akcji serca i problemów neurologicznych. Trudno dostępną podstawą diagnostyki jest analiza regionu kodującego gen PHOX2B. CCHS nie poddaje się leczeniu farmakologicznemu, nie ustępuje samoistnie a także nie odkryto przyczynowych metod leczenia. Podstawą opieki jest dożywnie wspomaganie wentylacji. W zależności od indywidualnych cech pacjenta dobiera się odpowiedni sposób: przenośne respiratory na dodatnie ciśnienie, maski nosowe lub nowoczesne stymulatory przepony.

Celem pracy jest przedstawienie objawów CCHS, ponieważ wielu pacjentów zostaje źle zdiagnozowanych z powodu braku wiedzy na temat tej choroby. Dokonano przeglądu najnowszej literatury przy użyciu baz naukowych m.in. Google Scholar i PubMed. Wiedza z artykułów została przeanalizowana pod kątem najnowszych trendów w leczeniu i diagnozie CCHS.

Brak schematów postępowania znacznie utrudnia pracę lekarza. Temat CCHS to wciąż rozwijająca się dziedzina. Potrzeba więcej badań i prac naukowych, by usprawnić życie chorych i ich rodzin zmagających się z tym problemem.

Is it possible to forget to breathe? Ondine’s curse or Congenital Central Hypoventilation Syndrome

Congenital Central Hypoventilation Syndrome is a genetically determined disease characterised by dysfunction of the autonomic nervous system. The main symptom is hypoventilation, which is the most severe during sleep and can lead to respiratory arrest. There can be seen correlations between CCHS and the occurrence of Hirschsprung disease, heart disease and neurological disorders. The only diagnostic basis is the analysis of the coding region of the PHOX2B gene, and it’s hardly available. Pharmacological and causal treatment is not possible. CCHS doesn’t resolve spontaneously. The basis of care is lifetime artificial respiratory support. It is selected depending on the individual characteristics of the patient: positive-pressure respirators, nasal masks or diaphragm pacing by phrenic nerve stimulation.

The aim of the study is to present the symptoms of CCHS, because many patients had been misdiagnosed because of the lack of knowledge about this disease. The literature was reviewed using the Google Scholar and PubMed databases. Knowledge from the articles has been analyzed in terms new trends in the CCHS treatment and diagnosis.

The knowledge about CCHS is still developing and the lack of treatment patterns makes the doctors’ work much more difficult. More research and scientific work are needed to improve the lives of patients and their families.

Czy osoby uczulone na słońce mogą cieszyć się latem? – postępowanie farmakologiczne w protoporfirii erytropoetycznej

Klaudyna Grzelakowska, *klaudyna.grzelakowska@gmail.com*, Interdyscyplinarne Koło Naukowe Geriatrii przy Katedrze Geriatrii, Wydział Lekarski, Collegium Medicum w Bydgoszczy UMK w Toruniu, www.cm.umk.pl

Magdalena Julia Jabłońska, *magdalena.jablonska14@gmail.com*, Interdyscyplinarne Koło Naukowe Geriatrii przy Katedrze Geriatrii, Wydział Lekarski, Collegium Medicum w Bydgoszczy UMK w Toruniu, www.cm.umk.pl

Protoporfiria erytropoetyczna (EPP) jest rzadką chorobą, u podłoża której leży krytyczne obniżenie aktywności ferrochelatazy, enzymu katalizującego przekształcanie protoporfiryny IX w hem. W konsekwencji dochodzi do kumulacji protoporfiryny IX w organizmie, co skutkuje ostrą nadwrażliwością skóry na światło słoneczne, która objawia się silnym, palącym bólem nawet w ciągu kilku minut od ekspozycji. EPP powoduje więc znaczne obniżenie jakości życia chorych. Odpowiedzią na ich bolączki okazał się lek afamelanotyd. Został on zatwierdzony przez amerykańską Agencję Żywności i Leków (FDA) pod koniec 2019 roku jako pierwszy lek zwiększający czas bezbolesnej ekspozycji na słońce w EPP. Afamelanotyd to agonista receptora melanokortyny 1 (MC1-R) będący analogiem melanotropiny α (α -MSH). Naśladując naturalny mechanizm działania α -MSH zwiększa produkcję eumelaniny przez melanocyty. Ta, jako fotoprotekcyjny filtr oraz wymiatacz wolnych rodników, zwiększa tolerancję chorych na światło słoneczne. Decyzja FDA oparta została na wynikach dwóch badań klinicznych: CUV039 i CUV029. W obu wykazano istotny wzrost liczby godzin spędzanych w świetle słonecznym bez wystąpienia bólu w przypadku zastosowania afamelanotydu w porównaniu z placebo. Jednak Europejska Agencja Leków (EMA) dopuściła afamelanotyd do użycia już w 2014 roku. Mimo ograniczonych danych na temat jego skuteczności wzięła pod uwagę świadectwa pacjentów. Obecnie również w Ameryce chorzy na EPP będą mogli cieszyć się latem.

Can people with sun allergies enjoy the summer? – the pharmacological management of erythropoietic protoporphyria

Erythropoietic protoporphyria (EPP) is a rare disease, which is caused by a critical decrease in the activity of ferrochelatase, an enzyme catalyzing the conversion of protoporphyrin IX into heme. As a consequence, protoporphyrin IX accumulates in the body, resulting in acute photosensitivity of the skin, which manifests itself in severe, burning pain even within minutes of exposure. Therefore EPP results in a significant decrease in patients' quality of life. A drug called afamelanotide turned out to be the remedy. It was approved by the Food and Drug Administration (FDA) at the end of 2019 as the first drug to increase pain-free light exposure in EPP. Afamelanotide is a melanocortin 1 receptor (MC1-R) agonist, an analog of α -melanocyte stimulating hormone (α -MSH). By mimicking the natural mechanism of action of α -MSH it increases eumelanin production by melanocytes. As a photoprotective filter and free radical scavenger, it increases patients' tolerance to sunlight. The FDA's decision was based on the results of two clinical trials: CUV039 and CUV029. Both showed a significant increase in the number of hours spent in sunlight with no pain when using afamelanotide compared to placebo. However, the European Medicines Agency (EMA) approved the use of afamelanotide in 2014. Despite limited efficacy data, it took into account patients' testimony. Currently, also in America, patients with EPP will be able to enjoy the summer.

Czy Stwardnienie Zanikowe Boczne da się leczyć?

Natalia Ankiewicz, nataliaankiewicz360@gmail.com, Interdyscyplinarne Koło Naukowe Geriatrii, Wydział Nauk o Zdrowiu, Collegium Medicum w Bydgoszczy Uniwersytetu Mikołaja Kopernika w Toruniu, www.cm.umk.pl

Aleksandra Modlińska, aleksandra.modlinska@wp.pl, Interdyscyplinarne Koło Naukowe Geriatrii, Wydział Nauk o Zdrowiu, Collegium Medicum w Bydgoszczy Uniwersytetu Mikołaja Kopernika w Toruniu, www.cm.umk.pl

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

Stwardnienie zanikowe boczne jest rzadką, postępującą chorobą degeneracyjną układu nerwowego powodującą rozległą, wybiórczą utratę neuronów ruchowych i komórek gąglowych pnia mózgu i rdzenia kręgowego. W przebiegu SLA dochodzi do stopniowej utraty funkcji ruchowych, zdolności mowy i samodzielności życiowej. Choroba występuje jedynie u 2-7 osób na 100 000, jest jednak powszechnie znana w społeczeństwie za sprawą licznych akcji pomocy. Pomimo ponad 200 badań klinicznych w 60 instytucjach akademickich i firmach na świecie, przyczyny choroby pozostają niewyjaśnione do dnia dzisiejszego. Naukowcy i badacze podejmują wiele prób odkrycia mechanizmu selektywnego niszczenia neuronów, jednak powstałe teorie nie posiadają naukowego potwierdzenia. Dotychczas opracowano i wprowadzono do użytku dwa leki: riluzol, a później edaravon, pozwalające na dłuższe utrzymanie sprawności i nieznaczne przedłużenie życia pacjentów. Nie ma sposobu umożliwiającego chorym odwrócenie zaistniałych uszkodzeń, można jednak poprzez odpowiednio dobraną, szybko wdrożoną rehabilitację spowolnić rozwój choroby i podtrzymać komfort życia. Celem pracy było przedstawienie dotychczas poznanych, standardowych metod oraz postępów dokonanych w ostatnich latach w leczeniu SLA.

Could Amyotrophic Lateral Sclerosis be treated?

Amyotrophic lateral sclerosis is a rare, progressive degenerative disease of the nervous system causing extensive, selective loss of motor neurons and glial cells of the brainstem and spinal cord. In the course of SLA, there is a gradual loss of motor function, speech ability and life independence. The disease occurs only in 2-7 people per 100,000 however, it is widely known in society due to numerous relief actions. Despite over 200 clinical trials in 60 academic institutions and companies around the world, the causes of the disease remain unclear to this day. Scientists and researchers make many attempts to discover the mechanism of selective destruction of neurons, however, the theories arising do not have scientific confirmation. To date, two drugs have been developed and introduced: riluzole and later edaravon, enabling patients to stay in good physical health longer and to prolong life slightly. There is no way for patients to reverse the damage, but it is possible to slow down the development of the disease and maintain comfort of life through properly selected, quickly applied rehabilitation. The aim of the study was to present previously known, classical methods and progress made in recent years in the treatment of SLA.

Czy zastosowanie ruksolitynibu przynosi korzyści pacjentom z mielofibrozą?

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

Monika Prylińska, *prylinska.monika@gmail.com, Katedra Higieny, Epidemiologii, Ergonomii i Kształcenia Podyplomowego, Wydział Nauk o Zdrowiu, CM w Bydgoszczy UMK w Toruniu, www.cm.umk.pl*

Natalia Skierkowska, *nataliaskierkowska1@gmail.com, Katedra Geriatrii, Wydział Nauk o Zdrowiu, CM w Bydgoszczy UMK w Toruniu, www.cm.umk.pl*

Wstęp: Mielofibroza jest chorobą charakteryzującą się włóknieniem szpiku kostnego, która uznawana jest za najrzadszy nowotwór szpiku. Przyczyny jej powstawania nie zostały dotychczasowo opisane w sposób wyczerpujący, jednak dużą rolę przypisuje się mutacjom w genie JAK2, co prowadzi między innymi do zwiększonego stężenia kinazy JAK2 u osób cierpiących na omawianą chorobę. Ruksolitynib, będący inhibitorem kinazy janusowej selektywnym dla podtypów JAK1 oraz JAK2, wydawał się zatem obiecującym lekiem w terapii mielofibrozy.

Cel: Celem pracy jest przedstawienie wyników badań, w których zastosowano ruksolitynib u pacjentów cierpiących na mielofibrozę, i wytłumaczenie przyczyn uznania przez FDA wspomnianego leku za odpowiedni w terapii omawianej choroby.

Materiał i metody: Dokonano przeglądu literatury używając baz danych EBSCO oraz Google Scholar.

Wyniki: Korzyści ze stosowania ruksolitynibu w postaci zmniejszenia wymiarów śledziony oraz obniżenia poczucia osłabienia opisano w badaniach COMFORT-I i COMFORT-II. Publikowane w okresie późniejszym opisy przypadków pacjentów leczonych ruksolitynibem zasugerowały jednak niewielki potencjał wspomnianego preparatu do wydłużania oczekiwanej długości życia po rozpoznaniu choroby.

Wnioski: Dotychczasowe publikacje wskazują na korzyści ze stosowania ruksolitynibu w celu zmniejszenia objawów choroby, jednak konieczne są dalsze badania na temat oczekiwanej długości życia u pacjentów z mielofibrozą.

Does ruxolitinib benefit patients with myelofibrosis?

Introduction: Myelofibrosis is a disease characterized by bone marrow fibrosis, which is considered to be the rarest bone marrow cancer. The reasons for its formation have not yet been described in detail, but a large role is attributed to mutations in the JAK2 gene, which leads, among others, to increased levels of JAK2 kinase in people suffering from the disease. Ruxolitinib, a Janus kinase inhibitor selective for JAK1 and JAK2 subtypes, therefore appeared to be a promising drug in the treatment of myelofibrosis.

Aim: The aim of the study is to present the results of studies in which ruxolitinib was used in patients suffering from myelofibrosis, and to explain the reasons why the FDA recognized the said drug as appropriate in the therapy of the disease.

Material and methods: A literature review was performed using EBSCO and Google Scholar databases.

Results: The benefits of ruxolitinib in the form of reduced spleen dimensions and reduced sense of weakness are described in COMFORT-I and COMFORT-II studies. Subsequent case reports of patients treated with ruxolitinib, however, suggested a small potential for said preparation to extend life expectancy after diagnosis.

Conclusions: Past publications show the benefits of ruxolitinib to reduce disease symptoms, however, further research on life expectancy in patients with myelofibrosis is needed.

Diagnostyka choroby i zespołu Caroliego – przegląd literatury

Martyna Goljat, *martyna.goljat@gmail.com*, *Studenckie Koło Naukowe Geriatrii, Wydział Lekarski, Collegium Medicum UMK*, <https://www.cm.umk.pl/>

Choroba Caroliego jest rzadką chorobą wrodzoną związaną z zaburzeniami embriogenezy w obrębie wewnątrzwątrobowego nabłonka przewodów żółciowych. Przypuszcza się, że u podłoża leży autosomalny recesywny sposób dziedziczenia. Częstość występowania szacuje się na około 1 przypadek na 1.000.000 osób, z czego najwięcej zachorowań zarejestrowano wśród populacji azjatyckiej. Choroba najczęściej obejmuje cały narząd, jednak może być ograniczona do jednego płata lub nawet jednego segmentu wątroby. Postępowanie zależy od rozległości zajętego obszaru. Stosowane jest leczenie zachowawcze bądź zabiegi operacyjne, takie jak transplantacja wątroby lub niecałkowita hepatektomia. Zdecydowanie częściej niż izolowana choroba Caroliego występuje zespół Caroliego. Do podstawowych problemów, z którymi zmagają się chorzy należą częste ropnie i nawracające zapalenia w obrębie dróg żółciowych, cholestaza oraz liczne zakażenia przewodów żółciowych. Mogą towarzyszyć również inne choroby w obrębie przewodów żółciowych, nerek oraz trzustki. W diagnostyce wykorzystuje się przede wszystkim metody obrazowe. Konieczne jest również różnicowanie z chorobami dającymi podobne objawy. W prezentacji omówiono problematykę choroby i zespołu Caroliego, obejmującą szczegółowo ich proces diagnostyczny.

Diagnosis of Caroli’s disease and syndrome – literature review

Caroli’s disease is a rare congenital disease associated with embryogenesis disorders within the intrahepatic bile duct epithelium. It is believed that at the root of the disease is an autosomal recessive inheritance. The incidence is estimated at about 1 case in 1,000,000 people, with the highest number of cases being recorded among the Asian population. The disease usually occurs the entire organ, but it can be limited to one lobe or even one segment of the liver. The procedure depends on the extent of the area involved. Conservative treatment or surgery, such as liver transplantation or incomplete hepatectomy, is being used. Caroli syndrome is much more common than isolated Caroli’s disease. The main problems patients face include frequent abscesses and recurrent bile duct inflammations, cholestasis, and numerous bile duct infections. They can also be accompanied by other diseases of the bile ducts, kidneys and pancreas. Imaging is primarily used in diagnostics. It is also necessary to differentiate from diseases that give similar symptoms. The presentation discussed the issues of Caroli’s disease and syndrome, including their diagnostic process in detail.

Diagnostyka Tocznia rumieniowatego układowego

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: Toczeń rumieniowaty układowy (ang. *Systemic lupus erythematosus*, SLE) jest chorobą rzadką (40-50 przypadków na 100 000) o podłożu autoimmunologicznym. W związku z trudnościami diagnostycznymi i jednoczesnym sklasyfikowaniem SLE poszukiwane są nowe markery użyteczne w wykrywaniu choroby we wczesnym stadium.

Cel pracy: Celem pracy jest omówienie markerów diagnostycznych we wczesnym wykrywaniu SLE.

Metody: Przegląd literatury na podstawie bazy PubMed, zawężony do lat 2012-2019.

Wyniki: Rozpoznanie SLE z uwagi na niejednorodny obraz kliniczny oraz rzadkość występowania jest bardzo utrudnione i wymaga przeprowadzenia szeregu specjalistycznych badań. Diagnostyka SLE opiera się na dokładnym zebraniu wywiadu, wykonaniu badań laboratoryjnych, w celu oceny aktywności stanu zapalnego oraz funkcjonowania narządów wewnętrznych. W tym celu wykonuje się poziom miana przeciwciał przeciwjądrowych (ang. *anti-nuclear antibodies*, ANA), które występują u ponad 90% osób z SLE, przeciwciał antyfosfolipidowych występujących u 30-40% pacjentów. Rutynowo wykonuje się badanie morfologii krwi, wskaźników stanu zapalnego tj. OB., IL-6, wskaźniki krzepnięcia oraz parametry biochemiczne np. ALT, ASPT oraz różnych badań dodatkowych np. RTG klatki piersiowej, USG serca.

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

Diagnostics of systemic lupus erythematosus

Introduction: Systemic lupus erythematosus (SLE) is a rare disease (40-50 cases per 100 000) with an autoimmune background. Due to diagnostic difficulties and simultaneous classification of SLE, new markers useful in detecting the disease at an early stage are being sought.

Aim of the study: The aim of the study is to discuss diagnostic markers in the early detection of SLE.

Methods: Literature review based on PubMed database, narrowed down to 2012-2019.

Results: Diagnosis of SLE, due to the heterogeneous clinical picture and rarity, is very difficult and requires a number of specialized tests. SLE diagnostics is based on a thorough collection of medical history, laboratory tests to assess the activity of inflammation and the functioning of internal organs. For this purpose, both the level of anti-nuclear antibodies (ANA), which occur in more than 90% of people with SLE, and the level of antiphospholipid antibodies, found in 30-40% of patients, are measured. Routine tests of blood counts, inflammation markers, i.e. OB, IL-6, coagulation indexes, biochemical parameters, e.g. ALT, ASPT, and various additional tests, e.g. chest x-ray and cardiac ultrasound, are performed.

Conclusions: Early detection of the disease may allow the implementation of appropriate treatment and diet, stopping the progression of the disease, reducing the risk of complications such as thrombosis.

Dystonia szyjna: czynniki zwiększające niepełnosprawność pacjentów leczonych toksyną botulinową

Michał Marciniak, *lekmarciniec@gmail.com*, Katedra i Klinika Neurologii, Wydział Lekarski, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, www.umlub.pl

Marcin Kulczyński, *mk.marcin.kulczynski@gmail.com*, Katedra i Klinika Neurologii, Wydział Lekarski, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, www.umlub.pl

Klaudia Sapko, *klaudia.sapko@gmail.com*, Katedra i Klinika Neurologii, Wydział Lekarski, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, www.umlub.pl

Wstęp: Dystonia szyjna (CD, *cervical dystonia*) charakteryzuje się trwałym lub okresowym skurczem mięśni powodującym nieprawidłowe ułożenie i ruchy mimowolne głowy i szyi. Pomimo głównie ruchowej manifestacji klinicznej choroby, częstymi objawami towarzyszącymi są zaburzenia psychiatryczne, emocjonalne i poznawcze, które mogą przyczyniać się do wzrostu poziomu niepełnosprawności pacjentów.

Materiały i metody: Celem badania kliniczno-kontrolnego było określenie czynników związanych ze zwiększonym stopniem niepełnosprawności u pacjentów chorujących na CD. Uczestnicy badania byli badani przy użyciu zwalidowanych skal: TWSTRS, Tsui i PNRs. Pacjentów podzielono na dwie grupy w oparciu o medianę niepełnosprawności w podskali TWSTRS.

Wyniki: Badanie ukończyło 62 uczestników. Podwyższony wynik niepełnosprawności w skali TWSTRS korelował ze wzrostem punktacji w dwóch innych podskalach TWSTRS: nasilenia objawów motorycznych ($r = 0,56$; $p < 0,01$) i pomiaru bólu ($R = 0,51$; $P < 0,01$), jak również wynikiem końcowym w skali Tsui ($r = 0,50$; $p < 0,01$) i PNRs ($r = 0,40$; $p < 0,01$). Jedyną chorobą mięśniową zwiększającą niepełnosprawność pacjentów był kurcz powiek ($t = 2,32$; $p < 0,05$). Nie stwierdzono związku między stopniem niepełnosprawności a wiekiem uczestników, płcią, długością przebiegu choroby, obecnością drżenia oraz rodzinnym występowaniem CD.

Wnioski: Głównymi czynnikami zwiększającymi poziom niepełnosprawności pacjentów chorujących na CD są nasilone objawy motoryczne oraz obecność bólu.

Cervical dystonia: factors increasing disability of patients treated with botulinum toxin

Introduction: Cervical dystonia (CD) is a neurological disorder characterized by sustained or intermittent muscle contractions causing abnormal movements and postures of the head and neck. CD is currently considered to be a „network” disorder with the involvement of multiple brain regions and cellular mechanisms. Despite mainly motor clinical presentation, patients often report physical, emotional, cognitive, and self-awareness symptoms which may contribute to patients’ disability.

Methods: This case-control study was designed to investigate factors associated with increased disability level of CD patients. Participants were examined with the use of validated scales: TWSTRS, Tsui and PNRS. Patients were divided into two groups based on the median disability score of TWSTRS subscale.

Results: 62 participants completed the study. Increased disability score of TWSTRS correlated with two other subscales of TWSTRS: severity ($r = 0,56; p < 0,01$) and pain ($R = 0,51; P < 0,01$), as well as Tsui total score ($r = 0,50; p < 0,01$) and PNRS ($r = 0,40; p < 0,01$). The only muscular comorbidity characterized by higher incidence in patients with increased disability TWSTRS score was blepharospasm ($t = 2,32; p < 0,05$). No association was found between disability level and age of participants, gender, length of the disease course, presence of tremor and family history of CD.

Conclusion: High disability level in patients with CD is influenced mainly by enhanced severity of muscular symptoms and increased pain intensity.

Homozygotyczna hipercholesterolemia rodzinna – epidemiologia, patogeneza i diagnostyka

Grzegorz K. Jakubiak, grzegorz.k.jakubiak@gmail.com, Katedra i Zakład Farmakologii w Zabrze, Wydział Nauk Medycznych w Zabrze, Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach, www.farmzabrze.sum.edu.pl, Oddział Kliniczny Chorób Wewnętrznych, Angiologii i Medycyny Fizykalnej, Szpital Specjalistyczny nr 2 w Bytomiu, www.szpital2.bytom.pl

Grzegorz Cieślar, cieslar1@tlen.pl, Katedra i Oddział Kliniczny Chorób Wewnętrznych, Angiologii i Medycyny Fizykalnej w Bytomiu, Wydział Nauk Medycznych w Zabrze, Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach, www.angiolmedfiz.sum.edu.pl

Agata Stanek, astanek@tlen.pl, Katedra i Oddział Kliniczny Chorób Wewnętrznych, Angiologii i Medycyny Fizykalnej w Bytomiu, Wydział Nauk Medycznych w Zabrze, Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach, www.angiolmedfiz.sum.edu.pl

Natalia Pawlas, n-pawlas@wp.pl, Katedra i Zakład Farmakologii w Zabrze, Wydział Nauk Medycznych w Zabrze, Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach, www.farmzabrze.sum.edu.pl

Homozygotyczna hipercholesterolemia rodzinna występuje w populacji ogólnej z częstością około 1:160-300 tys. osób. Cechuje się bardzo wysokimi wartościami stężenia cholesterolu LDL we krwi oraz zaawansowaną miażdżycą tętnic i występowaniem zdarzeń sercowo-naczyniowych w młodym wieku. Choroba jest uwarunkowana genetycznie. Istotą hipercholesterolemii rodzinnej jest wadliwy przebieg wątrobowego klirensu lipoprotein LDL za pośrednictwem receptora LDL (LDL-R), spowodowany mutacją w jednym z genów kodujących białko odgrywające istotną rolę w tym procesie, m.in. LDLR, APOB, PCSK9.

Do charakterystycznych objawów przedmiotowych, wynikających ze znacznej hipercholesterolemii, należą kępki żółte (łac. *xanthoma*), szczególnie okolic powiek i ścięgien. Inne objawy kliniczne oraz powikłania wynikają z rozwoju jednostek chorobowych na podłożu miażdżycy.

W diagnostyce hipercholesterolemii rodzinnej istotne znaczenie ma wywiad rodzinny, oznaczenie parametrów lipidogramu osocza, oraz badania genetyczne, choć u części pacjentów z rozpoznaną hipercholesterolemią rodzinną nie stwierdzono żadnej z dotychczas opisanych mutacji.

Celem niniejszej pracy jest omówienie aktualnego stanu wiedzy na temat patogenezy, obrazu klinicznego, diagnostyki oraz epidemiologii homozygotycznej hipercholesterolemii rodzinnej.

Homozygous familial hypercholesterolemia – epidemiology, pathogenesis and diagnosis

Homozygous familial hypercholesterolemia occurs in general population in about 1:160,000-300,000 people. It is genetically determined disorder, characterized by very high blood concentration of LDL cholesterol, advanced atherosclerosis and occurrence of cardiovascular diseases in young age. The essence of familial hypercholesterolemia is the abnormal course of hepatic clearance of LDL lipoproteins mediated by LDL receptor, caused by mutation in one of genes encoding protein necessary in this process, e. g. LDLR, APOB, PCSK9.

Xanthomas, mainly within tendons and eyelids, are characteristic findings in physical examination resulting from significant hypercholesterolemia. Other clinical symptoms and complications are associated with clinical entities arisen from atherosclerosis.

Familial anamnesis, determination of blood lipid parameters and genetic testing are important in diagnosis of familial hypercholesterolemia, but some patients with recognized familial hypercholesterolemia do not have any of the mutations described up to date.

The purpose of this work is to discuss the current state of knowledge about pathogenesis, clinical picture, diagnosis and epidemiology of homozygous familial hypercholesterolemia.

Leczenie homozygotycznej hipercholesterolemii rodzinnej – obecne możliwości i perspektywy na przyszłość

Grzegorz K. Jakubiak, grzegorz.k.jakubiak@gmail.com, Katedra i Zakład Farmakologii w Zabrze, Wydział Nauk Medycznych w Zabrze, Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach, www.farmzabrze.sum.edu.pl, Oddział Kliniczny Chorób Wewnętrznych, Angiologii i Medycyny Fizykalnej, Szpital Specjalistyczny nr 2 w Bytomiu, www.szpital2.bytom.pl

Grzegorz Cieślak, ecieslar1@tlen.pl, Katedra i Oddział Kliniczny Chorób Wewnętrznych, Angiologii i Medycyny Fizykalnej w Bytomiu, Wydział Nauk Medycznych w Zabrze, Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach, www.angiomedfiz.sum.edu.pl

Agata Stanek, astanek@tlen.pl, Katedra i Oddział Kliniczny Chorób Wewnętrznych, Angiologii i Medycyny Fizykalnej w Bytomiu, Wydział Nauk Medycznych w Zabrze, Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach, www.angiomedfiz.sum.edu.pl

Natalia Pawlas, n-pawlas@wp.pl, Katedra i Zakład Farmakologii w Zabrze, Wydział Nauk Medycznych w Zabrze, Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach, www.farmzabrze.sum.edu.pl

Leczenie homozygotycznej hipercholesterolemii rodzinnej polega przede wszystkim na działaniach zmierzających do zmniejszenia stężenia cholesterolu całkowitego oraz cholesterolu LDL we krwi. Prowadzi to do redukcji ryzyka sercowo-naczyniowego oraz opóźnienia rozwoju chorób na podłożu miażdżycy, wraz z ich powikłaniami.

W leczeniu farmakologicznym stosuje się statyny, ezetymib, żywice jonowymienne, fibraty, kwas nikotynowy i probukol. Inhibitory PCSK9 są stosunkowo nową grupą leków hipolipemizujących, używaną między innymi w leczeniu homozygotycznej hipercholesterolemii rodzinnej. Lomitapid i mipomersen są lekami podawanymi wyłącznie w leczeniu tej choroby. Lomitapid jest inhibitorem mikrosomalnego białka transportującego trójglicerydy. Mipomersen jest oligonukleotydem antysensownym, hamującym ekspresję genu APOB, kodującego apolipoproteinę B.

Podstawową niefarmakologiczną metodą leczenia jest afereza LDL. U niektórych pacjentów rozważa się przeprowadzenie transplantacji wątroby. Czasami stosuje się również chirurgiczne usuwanie żółtaków.

Wśród kierunków rozwoju nowych metod leczenia można wyróżnić m.in. inhibitory CETP oraz terapię genową.

Celem niniejszej pracy jest podsumowanie aktualnego stanu wiedzy na temat obecnych możliwości leczenia homozygotycznej hipercholesterolemii rodzinnej oraz najważniejszych kierunków badań naukowych w tym zakresie.

Treatment of homozygous familial hypercholesterolemia – current possibilities and future perspectives

The treatment of homozygous familial hypercholesterolemia involves primarily actions resulting in a drop in total cholesterol and LDL cholesterol blood levels. It causes reduction in cardio-vascular risk and retardation of development of diseases on the ground of atherosclerosis with their complications.

Statins, ezetimibe, bile acid sequestrants, fibrates, nicotinic acid and probucol are used in the treatment of homozygous familial hypercholesterolemia. PCSK9 inhibitors is relatively new group of medicines, applied among others in the treatment of homozygous familial hypercholesterolemia. Lomitapide and mipomersen are drugs used only in the treatment of this disease. Lomitapide is a microsomal triglyceride transfer protein inhibitor. Mipomersen is an antisense oligonucleotide that inhibits the expression of APOB gene, encoding apolipoprotein B.

Lipoprotein apheresis is the main non-pharmacological method in the treatment of homozygous familial hypercholesterolemia. In some patients liver transplantation may be considered. Surgical removing of xanthomas is used sometimes.

Among directions of new therapeutic methods development CETP inhibitors and gene therapy should be mentioned.

The purpose of this work is to summarize actual knowledge about current possibilities in the treatment of homozygous familial hypercholesterolemia and main directions of research in this area.

Luspatercept, jako nowy kierunek w terapii β -talasemii

Magdalena Julia Jabłońska, *magdalena.jablonska14@gmail.com*, Interdyscyplinarne Koło Naukowe Geriatrii przy Katedrze Geriatrii, Wydział Lekarski, Collegium Medicum w Bydgoszczy UMK w Toruniu, www.cm.umk.pl

Klaudyna Grzelakowska, *klaudyna.grzelakowska@gmail.com*, Interdyscyplinarne Koło Naukowe Geriatrii przy Katedrze Geriatrii, Wydział Lekarski, Collegium Medicum w Bydgoszczy UMK w Toruniu, www.cm.umk.pl

β -talasemia należy do grupy uwarunkowanych genetycznie niedokrwistości hemolitycznych, wynikających z mutacji w obrębie genu β -globiny lub jego elementów regulatorowych, skutkująca ekspansją erytroidalną w szpiku kostnym oraz nieefektywną erytropoezą. Zaburzenia te prowadzą do anemii oraz przeciążenia żelazem, których stopień nasilenia zależy od postaci choroby.

Aktualnie dostępne terapie ograniczają się do leczenia objawowego. Jego podstawę stanowią transfuzje krwi wraz z terapią chelatacyjną.

Niestety, pomimo swojej skuteczności transfuzje krwi stanowią ogromne obciążenie zarówno dla chorych, jaki i systemu opieki zdrowotnej. Rodzi to konieczność poszukiwania nowych metod leczenia niezależnych od przetoczeń krwi.

„Kamieniem milowy” okazał się luspatercept będący rekombinowanym białkiem fuzyjnym zawierającym zmodyfikowaną zewnątrzkomórkową domenę ludzkiego receptora aktywiny typu IIB, połączoną z domeną Fc ludzkiej immunoglobuliny G1. W oparciu o wyniki III fazy badania klinicznego BELIEVE amerykańska Agencja Żywności i Leków w 2019 roku zatwierdziła jego użycie w terapii β -talasemii. Mechanizm działania leku polega na wiązaniu aktywiny, jednego z białek nadrodziny transformującego czynnika wzrostu β , wywierających hamujący wpływ na dojrzewanie erytrocytów. Dzięki temu luspatercept działa jako czynnik stymulujący erytropoezę, łagodząc tym samym niedokrwistość.

Celem niniejszej pracy było przybliżenie nowych osiągnięć w terapii β -talasemii na przykładzie luspaterceptu.

Luspatercept as a new direction in the treatment of β -thalassemia

β -thalassemia belongs to the group of genetically determined hemolytic anemias, resulting from mutations in the β -globin gene or its regulatory elements, resulting in erythroid expansion in the bone marrow and ineffective erythropoiesis. These disorders lead to anemia and iron overload, the severity of which depends on the form of the disease. Currently available therapies are limited to symptomatic treatment. It is based on blood transfusions along with chelation therapy. Unfortunately, despite their effectiveness, blood transfusions are a huge burden not only for both patients and the healthcare system. This raises the need to look for new treatments independent of blood transfusions.

Luspatercept, which is a recombinant fusion protein containing a modified extracellular domain of human type IIB receptor activin linked to the Fc domain of human immunoglobulin G1, was the „milestone”. Based on the results of the Phase III clinical trial BELIEVE, the American Food and Drug Administration approved its use in β -thalassemia therapy in 2019. The drug’s mechanism of action is based on binding of activin, one of the proteins of the superfamily transforming growth factor β that have an inhibitory effect on the maturation of erythrocytes. Thanks to this, luspatercept acts as a stimulant for erythropoiesis, thus alleviating anemia.

The aim of the paper was to present new achievements in the treatment of β -thalassemia on the example of luspatercept.

Medycyna spersonalizowana jako nowy sposób podejścia diagnostycznego chorób rzadkich

Marta Rusek, marta.rusek@umlub.pl, Pracownia Immunologii Chorób Skóry, Katedra i Klinika Dermatologii, Wenerologii i Dermatologii Dziecięcej, Katedra i Zakład Patofizjologii, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, www.umlub.pl

Małgorzata Kowal, malgorzata.kowal@umlub.pl, Pracownia Immunologii Chorób Skóry, Katedra i Klinika Dermatologii, Wenerologii i Dermatologii Dziecięcej, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, www.umlub.pl

Dorota Krasowska, dorota.krasowska@umlub.pl, Katedra i Klinika Dermatologii, Wenerologii i Dermatologii Dziecięcej, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, www.umlub.pl

Medycyna precyzyjna to zupełnie nowa koncepcja i technologia, która umożliwia diagnozowanie i leczenie chorób w oparciu o genomikę, transkryptomikę i określone techniki poszukiwania biomarkerów. Narzędzia bioinformatyczne znacząco przyczyniają się do lepszego zrozumienia chorób i mechanizmów ich powstawania, odkrycia bardziej skutecznego leczenia, opartego na profilu genetycznym pacjenta i jego reakcji na konkretne leczenie.

Sekwencjonowanie RNA i analiza pojedynczych komórek to podejścia multiomiczne i metody obliczeniowe mające na celu głębszy wgląd w profilowanie szlaków komórkowych, których regulacja zostaje zaburzona w przebiegu chorób rzadkich. Rozwiązania te generują mapy transkryptomiczne, epigenetyczne i immunofenotypowe z próbek klinicznych i zdrowych dawców, charakteryzują profil transkryptomiczny związany z profilem rzadkich zaburzeń u pacjenta, identyfikują czynniki transkrypcyjne, które regulują ekspresję genów specyficznych dla danego rodzaju komórek, i integrują różne typy pojedynczych danych genomicznych w celu rozwiązania zaburzeń komórkowych leżących u podstaw choroby.

Badania translacyjne wskazują na możliwości projektowania nowych podejść terapeutycznych w leczeniu pacjentów z chorobami rzadkimi, przyczyniając się do poprawy ich jakości życia.

Precision Medicine: Transforming the Way Rare Diseases are Analyzed

Precision medicine is a completely new concept and technology which makes possible the diagnosis and treatment of diseases by relying on genomics, transcriptomics, and specific biomarker techniques. 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, and their respond to specific treatment.

RNA-seq and single cell analysis are multiomic approaches and computational methods to gain deeper insight into cellular programs dysregulated in rare disorders. These solutions generate transcriptomic, epigenetic, and immunophenotypic maps from clinical samples and healthy donors, characterize transcriptomic and chromatin signatures associated with rare disorders profile in patient, identify transcription factors that regulate cell type-specific gene expression, and integrate different types of single cell genomics data to resolve the cellular programs underlying disease.

Translational research adapts new laboratory findings to improve prevention, quality of life, and survival for patients with rare disorders, while basic cell and molecular biology research suggest new clinical implications for effective treatment. This understanding will indicate the way of design the novel approaches to are disorders therapy.

Metaboliczne uszkodzenie mózgu. Hemibalizm jako rzadkie powikłanie cukrzycy – opis przypadku

Małgorzata Matuszek, *matuszek.ma@wp.pl*, Studenckie Koło Naukowe, Katedra i Klinika Endokrynologii, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, www.umlub.pl

Edyta Śliwak, *edyta.sliwak@gmail.com*, Studenckie Koło Naukowe, Katedra i Klinika Endokrynologii, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, www.umlub.pl

Michał Obel, *michalobel3@gmail.com*, Studenckie Koło Naukowe, Katedra i Klinika Endokrynologii, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, www.umlub.pl

Ewa Obel, *obel.ewa@wp.pl*, Katedra i Klinika Endokrynologii, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, www.umlub.pl

Wstęp: Encefalopatia cukrzycowa w przebiegu niedokrwienia jądra niskowzgórzowego, manifestująca się nasilonymi, gwałtownymi i nierytmicznymi ruchami o dużej amplitudzie (balizm) stanowi bardzo rzadką postać neuropatii.

Cel: Przedstawienie przypadku pacjenta z rzadkim powikłaniem świeżo wykrytej cukrzycy t. 2.

Materiał i metody: Retrospektywna analiza dostępnej dokumentacji medycznej.

Opis przypadku: Pacjent lat 46, z miesięcznym wywiadem niewyrównanej cukrzycy t. 2 (HbA1C przy rozpoznaniu: 15%), został przyjęty w trybie pilnym do Kliniki Endokrynologii, już w stanie normoglikemii na skutecznej terapii metforminą, z powodu nasilenia amplitudy ruchów płasawicznych lewej połowy ciała. W momencie rozpoznania cukrzycy stwierdzono zmiany niedokrwienne jąder podkorowych prawej półkuli mózgu z okresowymi, nieznacznymi ruchami hemibalicznymi. W celu łagodzenia objawów stosowano diazepam, haloperidol i midazolam, jednak z nieznacznym efektem klinicznym. Hospitalizacja powikłana zapaleniem płuc o etiologii *H. influenzae*, ze wstrząsem septycznym i niewydolnością oddechową. Stosowano sztuczną wentylację i wlew amin katecholowych. Wśród objawów niewydolności krążeniowo-oddechowej, urosepsy oraz nieodpowiadających na leczenie ruchów hemibalicznych, pomimo intensywnej terapii, pacjent zmarł po 30 dniach hospitalizacji.

Wnioski: Powikłania hiperglikemii mogą wystąpić już w momencie rozpoznania cukrzycy. Hemibalizm może być pierwszym objawem cukrzycy, stanowiąc bezpośredni stan zagrożenia życia.

Metabolic brain injury. Hemiballism as a rare complication of diabetes – a case report

Introduction: Diabetic encephalopathy due to subthalamic nucleus ischemia is a very rare form of neuropathy, manifesting as severe, nonrhythmic and involuntary high amplitude movements (ballism).

Aim: Case presentation of a patient with a rare complication of newly diagnosed type 2 diabetes mellitus (DM2).

Material and methods: Retrospective analysis of patient’s health records.

Case report: A 46 years old male with a month-long history of uncontrolled DM2 (HbA1c at the diagnosis: 15%), was admitted to the Department of Endocrinology due to the increasing amplitude of choreic movements of the left part of the body. On admission: normoglycemia on effective metformin therapy. Ischaemic changes of subcortical nuclei in the right brain hemisphere with slightly intensified ballistic movements were found at the moment of diagnosis. Diazepam, haloperidol and midazolam were used to alleviate those symptoms, but with modest clinical effect. Hospitalization was complicated by

H. influenzae pneumonia, that progressed into septic shock and respiratory failure. Artificial ventilation and catecholamines infusion were used. Despite the intensive therapy, the patient with circulatory and respiratory failure, sepsis and hemiballistic movements, which did not respond to treatment, died within 30 days of admission.

Results: Complications of untreated hyperglycemia may occur even at the moment of diagnosis. Hemiballism may be the first symptom of diabetes, being direct life threatening condition.

Mukowiscydoza – nadal aktualny problem diagnostyczny i terapeutyczny

Kamila Fortunka, kamilafortunka@gmail.com, *Studenckie Koło Naukowe Medyk, Collegium Medicum, Szkoła Doktorska Uniwersytetu Jana Kochanowskiego w Kielcach*, <https://wlinoz.ujk.edu.pl/>

Mukowiscydoza (z ang. *cystic fibrosis*, CF, zwłóknienie torbielowate) to rzadka choroba genetyczna spowodowana mutacją genu odpowiedzialnego za syntezę błonowego kanału chlorkowego CFTR. W Polsce choruje na nią około 2000 osób, a rocznie diagnozowana jest u ok. 80 dzieci.

Przyczyną mukowiscydozy jest mutacja genu CFTR, który odpowiada za właściwy transport soli i wody w komórkach. W rezultacie organizm chorego wytwarza nadmiernie lepki śluz, który powoduje zaburzenia we wszystkich narządach posiadających gruczoły śluzowe (głównie w układzie oddechowym, pokarmowym i rozrodczym). W przypadku układu oddechowego nadmierna produkcja gęstego i lepkiego śluzu sprawia, że zaczyna on zalegać w oskrzelach i staje się doskonałym podłożem dla rozwoju bakterii. Chorym towarzyszy uciążliwy kaszel i duszność, a nawracające zapalenia oskrzeli i płuc, trudno poddające się typowemu leczeniu, prowadzą z biegiem czasu do rozstrzenia oskrzeli i włóknienia płuc. Wszystko to wpływa na duże trudności z oddychaniem – potocznie mówi się, że osoby cierpiące na mukowiscydozę „toną od środka”.

W układzie pokarmowym gęsty i lepki śluz blokuje przede wszystkim przewody trzustkowe, przez co przyjmowane pokarmy są niedostatecznie wchłaniane. W efekcie wpływa to na opóźnienie rozwoju fizycznego chorego (niedobór masy i wzrostu), upośledzenie rozwoju mięśni oraz nadmierną męczliwość przy wysiłku fizycznym. Choroba niszczy też układ kostny. Wielu pacjentów cierpi na zaawansowaną osteoporozę, w związku z upośledzeniem wchłaniania witaminy D.

Cystic fibrosis – still current diagnostic and therapeutic problem

Cystic fibrosis (*cystic fibrosis*, *CF*, *cystic fibrosis*) is a rare genetic disease caused by a mutation in the gene responsible for the synthesis of the CFTR membrane chloride channel. In Poland, about 2,000 people suffer from it, and annually it is diagnosed in about 80 children.

The cause of cystic fibrosis is the mutation of the CFTR gene, which is responsible for the proper transport of salt and water in the cells. As a result, the patient's body produces excessively viscous mucus, which causes disorders in all organs with mucous glands (mainly in the respiratory, digestive and reproductive systems). In the case of the respiratory system, excessive production of thick and sticky mucus makes it begin to accumulate in the bronchi and becomes an excellent substrate for bacterial growth. Patients are accompanied by a troublesome cough and shortness of breath, and recurrent bronchitis and pneumonia, difficult to undergo typical treatment, over time lead to bronchiectasis and pulmonary fibrosis. All this causes great difficulty breathing – colloquially it is said that people suffering from cystic fibrosis „sink from the inside”.

In the digestive system, thick and sticky mucus primarily blocks the pancreatic ducts, which means that food intake is insufficiently absorbed. As a result, it affects the delay of the patient's physical development (deficiency of weight and height), impairment of muscle development and excessive fatigue during physical effort. The disease also destroys the skeletal system. Many patients suffer from advanced osteoporosis due to impaired absorption of vitamin D.

Plazmafereza jako alternatywna metoda leczenia ciężkiego rzutu stwardnienia rozsianego – opis przypadku

Klaudia Sapko, klaudia.sapko@gmail.com, Katedra i Klinika Neurologii, Wydział Lekarski, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, www.umlub.pl

Michał Marciniak, lekmarciniec@gmail.com, Katedra i Klinika Neurologii, Wydział Lekarski, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, www.umlub.pl

Marcin Kulczyński, mk.marcin.kulczynski@gmail.com, Katedra i Klinika Neurologii, Wydział Lekarski, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, www.umlub.pl

Wstęp: Stwardnienie rozsiane (*sclerosis multiplex* – SM) jest przewlekłą, zapalną chorobą demielinizacyjną ośrodkowego układu nerwowego. Wyróżnia się cztery podtypy SM, z których najczęściej występującą jest postać rzutowo-remisyjna. Pojawiające się w tej postaci okresowe zaostrzenia choroby są leczone sterydoterapią doustną lub dożylną w zależności od nasilenia objawów.

Opis przypadku: 19-letnia pacjentka, z rozpoznaną rzutowo-remisyjną postacią stwardnienia rozsianego, została przyjęta do Kliniki Neurologii z powodu pogorszenia stanu neurologicznego pod postacią niedowładu lewej kończyny górnej, głębokiego niedowładu i ataksji kończyn dolnych oraz prawostronnych zaburzeń czucia. Objawy narastały od około 2 miesięcy. Od 1,5 miesiąca pacjentka poruszała się na wózku inwalidzkim. W leczeniu zastosowano sterydoterapię dożylną przez 7 dni, bez efektu terapeutycznego. Następnie wykonano u pacjentki 5 zabiegów plazmaferezy leczniczej uzyskując poprawę stanu neurologicznego. Zaburzenia czucia ustąpiły, niedowład kończyny górnej lewej oraz kończyn dolnych częściowo wycofał się, w dniu wypisu pacjentka była w stanie spionizować się i chodzić na krótkie dystanse z pomocą obustronną.

Dyskusja: Konwencjonalna sterydoterapia doustna lub dożylna może okazać się nieskuteczna w leczeniu ciężkiego rzutu u pacjentów z SM. Zabieg plazmaferezy stanowi alternatywę dla leczenia zaostrzeń choroby u pacjentów z agresywnie postępującym SM, dając nadzieję na poprawę stanu neurologicznego.

Plasmapheresis as an alternative treatment for a severe relapse of multiple sclerosis – a case report

Introduction: Multiple sclerosis (MS) is a chronic, inflammatory demyelinating disease of the central nervous system. There are four subtypes of MS, and the most common is relapsing-remitting form. Periodic exacerbations appearing in this form are treated with oral or intravenous steroid therapy depending on the severity of the symptoms.

Case report: A 19-year-old patient with diagnosed relapsing-remitting MS was admitted to the Department of Neurology due to worsening of the neurological condition in the form of paresis of the left upper limb, deep paresis and ataxia of the lower limbs and right-sided sensory disorders. Symptoms have been increasing for about 2 months. For 1.5 months the patient has been moving in a wheelchair. In the treatment, intravenous steroid therapy was used for 7 days, without therapeutic effect. Then, 5 therapeutic plasmapheresis were performed, and patient's neurological condition improved. The sensory abnormalities subsided, paresis of the upper left limb and lower limbs partially withdrew, on the day of discharge the patient was able to stand up and walk for short distances with bilateral assistance.

Discussion: Conventional oral or intravenous steroid therapy may not be effective in the treatment of severe relapse in patients with MS. Plasmapheresis treatment is an alternative to the treatment of exacerbations of the disease in patients with aggressive MS, giving hope for improvement of the neurological condition.

Postępowanie fizjoterapeutyczne w zespole Strümpell-Lorrain

Amanda Maria Kostro, *amanda.m.kostro@gmail.com*, *Klinika Rehabilitacji Uniwersytet Medyczny w Białymstoku www.umb.edu.pl/wnoz/klinika-rehabilitacji*

Anna Kuryliszyn-Moskal, *rehab@umb.edu.pl*, *Klinika Rehabilitacji Uniwersytet Medyczny w Białymstoku www.umb.edu.pl/wnoz/klinika-rehabilitacji*

Zespół Strümpell-Lorrain (HSP – *Hereditary Spastic Paraplegia*), czyli dziedziczna paraplegia spastyczna należy do rzadkich, dziedzicznych chorób górnego neuronu ruchowego. Charakteryzuje ją spastyczność oraz osłabienie siły mięśniowej kończyn dolnych powodująca przede wszystkim deficyty w obrębie chodu i równowagi. Medycyna stara się odkryć lek, jednak na chwilę obecną jedynym sposobem terapii jest indywidualnie prowadzona rehabilitacja. W literaturze dostępne są badania dotyczące różnych możliwości terapii: od prostych ćwiczeń po autorskie programy rehabilitacji, uwzględniające niekiedy nowoczesne zdobycze techniki jak roboty wspomagające terapię chodu.

Cel pracy: Celem pracy było przedstawienie metod fizjoterapii stosowanej u pacjentów z HSP oraz porównanie ich działania.

Materiały i metody: Dokonano przeglądu najnowszej literatury przy użyciu baz z artykułami naukowymi, w tym Google Scholar i PubMed. Artykuły zostały przeanalizowane pod kątem najnowszych trendów w rehabilitacji.

Rezultaty: Dokonana analiza najnowszych doniesień naukowych dowodzi, że fizjoterapia odgrywa znaczącą rolę w procesie terapeutycznym pacjentów z HSP.

Wnioski: Rehabilitacja osób z HSP jest wciąż rozwijającą się dziedziną. Jednym z jej celów jest poprawa funkcjonalności pacjenta dotkniętego HSP. Ze względu na rzadkie występowania istnieje potrzeba większej liczby badań naukowych. Z aktualnych doniesień wynika, że konsekwentnie prowadzona terapia korzystnie wpływa na jakość życia pacjenta z HSP.

Physiotherapy approach in Strümpell-Lorrain syndrome

Strümpell-Lorrain syndrome (HSP – *Hereditary Spastic Paraplegia*), i.e. hereditary spastic paraplegia, is a rare, hereditary disease of the upper motor neuron. It is characterized by spasticity and weakening of the muscular strength in the lower limbs, which mainly causes deficits in gait and balance. Medicine has been making attempts to discover a medication but at the moment the only way of therapy is individual rehabilitation. In the literature, there are available research on various therapy options: from simple exercises to proprietary rehabilitation programs, sometimes with modern technological achievements such as robots supporting the gait therapy.

Aim of the study: The aim of the study was to present the methods of physiotherapy used in patients with HSP and to compare their effects.

Materials and methods: A review of the latest literature was carried out using databases with scientific articles, including Google Scholar and PubMed. The articles were analyzed for the latest trends in rehabilitation.

Results: The analysis of the latest scientific reports has proved that physiotherapy plays a significant role in the therapeutic process of patients with HSP.

Conclusions: Rehabilitation of people with HSP is still a developing field. One of its goals is to improve the functionality of the patient affected by HSP. Since this disease is rare, there is a need for more research. Current reports show that a consistent therapy has a beneficial effect on the quality of life of the patient with HSP.

Próchnica zębów oraz profilaktyka zdrowia jamy ustnej u dorosłych pacjentów z mukowiscydozą

Tomasz Hildebrandt, hildebrandt.tomek@gmail.com, Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach, Wydział Nauk Medycznych w Zabrzcu, <https://sum.edu.pl/uczelnia/wydzialy/wydzial-nauk-medycznych-w-zabrzcu>

Anna Zawilska, zawilska79@gmail.com, Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach, Wydział Nauk Medycznych w Zabrzcu, <https://sum.edu.pl/uczelnia/wydzialy/wydzial-nauk-medycznych-w-zabrzcu>

Henryk Mazurek, hmazurek@igrabka.edu.pl, Klinika Pneumonologii i Mukowiscydozy, Instytut Gruźlicy i Chorób Płuc Oddział Terenowy im. Jana i Ireny Rudników, Rabka Zdrój

Elżbieta Świętochowska, Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach, Wydział Nauk Medycznych w Zabrzcu, <https://sum.edu.pl/uczelnia/wydzialy/wydzial-nauk-medycznych-w-zabrzcu>

Marta Tanasiewicz, martatanasiewicz@sum.edu.pl, Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach, Wydział Nauk Medycznych w Zabrzcu, <https://sum.edu.pl/uczelnia/wydzialy/wydzial-nauk-medycznych-w-zabrzcu>

Mukowiscydoza (CF – Cystic Fibrosis) to zespół chorobowy uwarunkowany genetycznie, dziedziczony w sposób autosomalny recesywny, spotykany u rasy kaukaskiej. Częstość występowania schorzenia według różnych autorów waha się od 1:2000 do 1:2500 urodzeń co jest uzależnione od badanej populacji i położenia geograficznego. Badania własne prezentowane w niniejszej pracy wykazały większą skłonność do próchnicy wśród dorosłych pacjentów z mukowiscydozą, co potwierdziła analiza przeprowadzona przez innych badaczy, którzy stwierdzili, że istnienie ryzyka próchnicy u pacjentów z mukowiscydozą zdeterminowane jest przez ciężki przebieg choroby, długotrwałe przyjmowanie leków oraz wysoką podaż węglowodanów w celu zaspokojenia potrzeb energetycznych organizmu.

W dostępnej literaturze jest niewiele informacji dotyczących metod stosowanej profilaktyki chorób jamy ustnej w grupie pacjentów z mukowiscydozą. Brak jest również doniesień o stosowanych dodatkowych środkach do utrzymywania prawidłowej higieny jamy ustnej.

W przedstawianej pracy wykazano, metody jakie stosują dorośli pacjenci z mukowiscydozą w celu utrzymania prawidłowej higieny jamy ustnej.

Tooth decay and oral health prophylaxis in adult patients with cystic fibrosis

Cystic fibrosis (CF – Cystic Fibrosis) is a genetic disease syndrome, inherited in an autosomal recessive manner, found in the Caucasian race. According to various authors, the frequency of use of the disease ranges from 1: 2000 to 1: 2500 births, which depends on the studied population and geographical location. Own research presented in this work is much more prone to caries among adult patients with cystic fibrosis, which was confirmed by the analysis carried out by other researchers who concluded that the risk of caries in people with cystic fibrosis is determined by the severe course of the disease in order to meet the body's energy needs .

There is little information in the available literature on the method used to prevent oral diseases in patients with cystic fibrosis. There are also no reports or services from external centers to maintain the required oral hygiene.

In the presented work it has been shown the methods used by adult patients with cystic fibrosis in order to maintain proper oral hygiene.

Rezygnacja z uporczywej terapii. Problem odmowy podłączenia do respiratora przez pacjentów chorych na stwardnienie zanikowe boczne (ALS)

Marcin Ferdynus, marcin.ferdynus@wp.pl, Katedra Etyki, Wydział Filozofii, Katolicki Uniwersytet Lubelski Jana Pawła II

Stwardnienie zanikowe boczne (ALS) cechuje się objawami zwyrodnienia górnego i dolnego neuronu ruchowego, prowadząc do postępującego osłabienia mięśni opuszkowych, kończyn, tułowia oraz mięśni brzucha. Niewydolność oddechowa należy do krytycznych powikłań stwardnienia zanikowego bocznego. Inwazyjna wentylacja mechaniczna może przedłużyć czas przeżycia w ALS, w niektórych przypadkach o wiele lat. Jednakże, nie udokumentowano żadnego polepszenia jakości życia, na dodatek istnieje ryzyko, że u niektórych pacjentów może się pojawić zespół zamknięcia. Celem pracy jest próba odpowiedzi na pytanie o to, czy chory na stwardnienie zanikowe boczne może odmówić podłączenia do respiratora. Punktem odniesienia dla prowadzonych analiz jest wypracowana przez Polską Grupę Roboczą ds. Etyki Końca Życia definicja uporczywej terapii, jej zmodyfikowana wersja, jak również klasyfikacja środków medycznych, która łączy pary pojęć „proporcjonalne/nieproporcjonalne” i „zwyčajne/nadzwyczajne”. Zmodyfikowana wersja definicji uporczywej terapii Polskiej Grupy Roboczej oraz klasyfikacja środków medycznych mogą stanowić skuteczną pomoc w podejmowaniu decyzji o rezygnacji z uporczywej terapii zarówno dla lekarza, jak i dla pacjenta. Chory na stwardnienie zanikowe boczne może w sposób moralnie dopuszczalny odmówić tracheostomii i podłączenia do respiratora. Decyzja chorego powinna być przez lekarza uszanowana.

Abandoning persistent therapy. The problem of refusal to use tracheostomy ventilation by patients with amyotrophic lateral sclerosis (ALS)

Amyotrophic lateral sclerosis (ALS) is characterized by symptoms and signs of degeneration of the upper and lower motor neurons, leading to progressive weakness of the bulbar, limb, thoracic and abdominal muscles. Respiratory insufficiency is a critical complication of amyotrophic lateral sclerosis. Invasive mechanical ventilation can prolong survival in ALS, in some cases for many years. However, no documented improvement in quality of life has been reported, and there is a risk that some patients will develop a locked-in state. The study aims at answering the question whether a patient with amyotrophic lateral sclerosis (ALS) can refuse the tracheostomy ventilation. The reference point for the conducted analyzes is the definition of persistent therapy elaborated by the Polish Working Group for End-of-Life Ethics, its modified version, as well as the classification of medical means, which it combines the concept pairs „proportionate/disproportionate” and „ordinary/extraordinary”. The modified version of persistent therapy of the Polish Working Group and proposed classification of medical means may serve as an effective help in making decisions about abandoning persistent therapy, both for the physician and for the patient. Patient with amyotrophic lateral sclerosis can refuse the tracheostomy ventilation and his decision will be morally acceptable. The patient’s decision should be respect by doctor.

Rodzinny rak trzustki – aktualny stan wiedzy

Joanna Kubik, joanna.kubik@umlub.pl, Samodzielna Pracownia Biologii Medycznej Katedry i Zakładu Toksykologii, Wydział Farmaceutyczny, Uniwersytet Medyczny w Lublinie

Monika Michalczyk, monikam0327@gmail.com, Koło naukowe przy Samodzielnej Pracowni Biologii Medycznej Katedry i Zakładu Toksykologii, Wydział Farmaceutyczny, Uniwersytet Medyczny w Lublinie

Agnieszka Korga, agnieszka.korga@umlub.pl Samodzielna Pracownia Biologii Medycznej Katedry i Zakładu Toksykologii, Wydział Farmaceutyczny, Uniwersytet Medyczny w Lublinie

Częstość występowania rodzinnego raka trzustki (FPC ang. *Familial Pancreatic Cancer*) wśród wszystkich przypadków pacjentów z rakiem trzustki wynosi około 4%-10%. Etiologia rodzinnego raka trzustki jest nieznana, ale wiadomo, że wiele czynników środowiskowych i genetycznych wpływa na rozwój choroby. Obserwuje się przewagę czynników genetycznych nad środowiskowymi. Celem pracy jest przybliżenie aktualnych informacji dotyczących rodzinnego raka trzustki. Przegląd ten zawiera kluczowe informacje na temat epidemiologii, czynników ryzyka, diagnostyki, metod leczenia, biomarkerów i onkogenów charakterystycznych dla pacjentów z rodzinnym rakiem trzustki. Do tej pory nie zidentyfikowano genu odpowiedzialnego bezpośrednio za rodzinny rak trzustki, oprócz mutacji BRCA2, którą wykryto u ok. 18% przypadków chorych. Przypuszcza się że związek z etiologią mogą mieć mutacje w genach PALB2, STK 11/LKB1, p16/CDKN2A oraz CFTR. Badania wykazały, że ryzyko zachorowania na rodzinny rak trzustki wzrasta wraz z liczbą dotkniętych krewnych pierwszego stopnia. W ciągu ostatnich 5 lat zaobserwowano znaczny postęp w zakresie badań fenotypu, genotypu, metod i wyników badań przesiewowych pacjentów z FPC. Jednak konieczne są dalsze badania w celu wykrycia potencjalnych przyczyn rodzinnego raka trzustki. Planowane są badania sekwencjonowania całego genomu pacjentów z FPC.

Family pancreatic cancer – current state of knowledge

The prevalence of FPC (*Familial Pancreatic Cancer*) among all cases of pancreatic cancer is 4%-10%. The etiology of FPC is unknown, but many environmental and genetic factors are known to influence the development of the disease. The aim of the study is to present current information on familial pancreatic cancer. This review provides key information on epidemiology, risk factors, diagnostics, treatment methods, biomarkers and oncogenes specific to patients with familial pancreatic cancer. So far, the gene responsible directly for familial pancreatic cancer has not been identified, except for the BRCA2 mutation, which was detected in about 18% of patients. It is thought that the association with etiology may have mutations in the PALB2, STK 11/LKB1, p16/CDKN2A and CFTR genes. Studies have shown that the risk of familial pancreatic cancer increases with the number of first-degree relatives affected. In the last 5 years, significant progress has been observed in phenotypic, genotypic, method and screening results of FPC patients. However, further investigation is needed to detect potential causes of familial pancreatic cancer. Sequencing studies of the entire genome of FPC patients are planned.

Starość jako towarzysz całego życia, czyli choroba zwana progerią Hutchinsona-Gilforda

Aleksandra Modlińska, *aleksandra.modlinska1997@gmail.com*, Interdyscyplinarne Koło Naukowe Geriatrii, Wydział Nauk o Zdrowiu, Collegium Medicum w Bydgoszczy Uniwersytetu Mikołaja Kopernika w Toruniu, www.geriatriacmumk.wordpress.com

Natalia Ankiewicz, *nataliaankiewicz360@gmail.com*, Interdyscyplinarne Koło Naukowe Geriatrii, Wydział Nauk o Zdrowiu, Collegium Medicum w Bydgoszczy Uniwersytetu Mikołaja Kopernika w Toruniu, www.geriatriacmumk.wordpress.com

Adrian Zwolinski, *zwolinski.adrian1998@gmail.com*, Interdyscyplinarne Koło Naukowe Geriatrii, Wydział Nauk o Zdrowiu, Collegium Medicum w Bydgoszczy Uniwersytetu Mikołaja Kopernika w Toruniu, www.geriatriacmumk.wordpress.com

Wstęp: Zespół progerii Hutchinsona-Gilforda (HGPS) to rzadka i nieuleczalna choroba genetyczna, której cechą jest przyspieszony proces starzenia się. Zespół ten jest spowodowany mutacją punktową de novo zlokalizowaną na chromosomie 1 i dotyczy genu LMNA, który koduje laminę A. Jest to białko stabilizujące błonę otaczającą jądro komórkowe, w związku z tym wszelkie mutacje skutkują zaburzeniami w strukturze i funkcji jądra komórkowego.

Cel pracy: Celem pracy było przedstawienie historii, objawów i możliwości leczenia progerii Hutchinsona-Gilforda.

Materiały i metody: Dokonano przeglądu literatury naukowej z baz naukowych, tj. Google Scholar, PubMed oraz ResearchGate. Zwrócono uwagę tylko na najnowsze doniesienia, opublikowane w latach 2010-2020. Artykuły zostały przeanalizowane pod kątem cech choroby i możliwości jej leczenia.

Wyniki: Zespół progerii Hutchinsona-Gilforda (HGPS) należy do rzadkiej grupy schorzeń. Do objawów należy m.in. łysienie, niedojrzałość płciowa, niski wzrost, wylupiate oczy oraz cienkie kończyny. Osoby z tą chorobą umierają najczęściej w wieku 13-14 lat. Przyczyną zgonu są zazwyczaj choroby układu sercowo-naczyniowego, takie jak: zawał mięśnia sercowego bądź udar mózgu.

Wnioski: Progeria Hutchinsona-Gilforda to bardzo rzadka choroba genetyczna. Istnieje niewiele doniesień na jej temat. Nie została wynaleziona skuteczna metoda leczenia tej choroby, a wszelkie terapie genowe są w trakcie badań. Leczenie zachowawcze także nie jest szeroko rozwinięte. Potrzeba więcej doniesień naukowych omawiających zespół progerii Hutchinsona-Gilforda.

Aging as a lifelong companion – a disease called Hutchinson-Gilford Progeria Syndrome

Introduction: Hutchinson-Gilford Progeria Syndrome (HGPS) is a rare and incurable genetic disease whose feature is accelerated aging. This syndrome is caused by a point mutation, de novo, located on chromosome 1 and relates to the LMNA gene that encodes lamin A. It is a membrane stabilizing protein that surrounds the cell nucleus, therefore all mutations result in disturbances in the structure and function of the cell nucleus.

Aim of the study: The aim of the study was to present the history, symptoms and treatment options of Hutchinson-Gilford Progeria Syndrome.

Materials and methods: Review of the literature from scientific bases, i.e. Google Scholar, PubMed and ResearchGate was carried out. The attention was only paid to the latest reports published in 2010-2020. The articles were analyzed for the characteristics of the disease and its treatment options.

Results: Hutchinson-Gilford Progeria Syndrome (HGPS) belongs to a rare group of diseases. Symptoms include alopecia, sexual immaturity, short stature, prominent eyes and thin limbs. People with this disease usually die at the age of 13-14. Causes of death are usually cardiovascular diseases such as myocardial infarction or stroke.

Conclusions: Hutchinson-Gilford Progeria Syndrome is a very rare genetic disease. There are few reports about it. An effective method of treating this disease has not been invented, and all gene therapies are under investigation. The conservative treatment is also not well developed. More scientific reports are needed discussing the Hutchinson-Gilford Progeria Syndrome.

Trudności diagnostyczne w zespole Goodpasture’a

Zbigniew Heleniak, zbigniew.heleniak@gumed.edu.pl, Gdański Uniwersytet Medyczny, Wydział Lekarski, Katedra i Klinika Nefrologii, Transplantologii i Chorób Wewnętrznych

Zapalenie naczyń zajmujące włósniczki kłębuszków nerkowych i/lub płuc, w którym dochodzi do odkładania się przeciwciał anti-GBM w błonie podstawnej. Zajęcie płuc powoduje krwawienie pęcherzykowe, a zajęcie nerek – zapalenie kłębuszków z martwicą i tworzeniem półksiężyców. Płucno-nerkową manifestację choroby nazywano zespołem Goodpasture’a. Przebieg choroby jest zwykle gwałtowny i prowadzi do ostrej niewydolności oddechowej i niewydolności nerek. Zgony następują głównie z powodu krwotoku płucnego i niewydolności oddechowej. Powikłaniami przewlekłymi mogą być: przewlekła niewydolność nerek, zwłóknienie płuc i przewlekła niewydolność oddechowa. Diagnozę ustala się na podstawie obrazu klinicznego oraz stwierdzenia przeciwciał anti-GBM i typowych zmian histopatologicznych w nerkach. Przy czym do oznaczenia przeciwciał należy użyć odpowiednich narzędzi diagnostycznych o odpowiedniej czułości i swoistości, zwłaszcza gdy obraz kliniczny sugeruje rozpoznanie zespołu Goodpasture’a a oznaczenia immunologiczne są ujemne. Dodatkowo w badaniach laboratoryjnych obserwuje się wzrost OB i CRP, niedokrwistość, leukocytozę (często z eozynofilią) i cechami zajęcia nerek, co wymaga wnikliwej diagnostyki różnicowej.

Diagnostic problems in Goodpasture syndrom

Anti-GBM disease is a disorder in which circulating antibodies are directed against an antigen intrinsic to the glomerular basement membrane (GBM) in the kidney, thereby resulting in acute or rapidly progressive glomerulonephritis that is typically associated with crescent formation. Goodpasture syndrome and Goodpasture disease are often used synonymously to refer to anti-GBM antibody-mediated disease, which typically presents with the syndrome of glomerulonephritis and pulmonary hemorrhage but may present with glomerulonephritis alone. However, some use the term Goodpasture syndrome for the clinical constellation of glomerulonephritis and pulmonary hemorrhage, regardless of the underlying pathogenesis. The term Goodpasture disease should be reserved for those patients with glomerulonephritis, pulmonary hemorrhage, and anti-GBM antibodies. The diagnosis of anti-GBM disease should be suspected in any patient presenting with clinical symptoms and/or signs concerning for acute glomerulonephritis (eg, hematuria, proteinuria, cellular casts, renal insufficiency), particularly if accompanied by rapid progression and/or pulmonary (alveolar) hemorrhage. The more common approach is the detection of anti-GBM antibodies in serum using a direct ELISA; the specificity of the antibody can be confirmed by Western blot. High antibody titers are usually found in those with rapidly progressive disease. The sensitivity varies depending upon the commercial kit used, ranging from 63 to nearly 100 percent. False-negative results may occur in those with low antibody titers. In addition, laboratory tests show an increase in ESR and CRP, anemia, leukocytosis (often with eosinophilia) and features of kidney involvement, which requires careful differential diagnosis.

Udar niedokrwienny u dzieci. Opis trzech przypadków klinicznych

Ewa Kopyto, ewa.kopyto@gmail.com, Studenckie Koło Naukowe przy Zakładzie Radiologii Dziecięcej Uniwersyteckiego Szpitala Dziecięcego w Lublinie

Małgorzata Matuszek, Studenckie Koło Naukowe przy Zakładzie Radiologii Dziecięcej Uniwersyteckiego Szpitala Dziecięcego w Lublinie

Magdalena Maria Woźniak, Zakład Radiologii Dziecięcej Uniwersyteckiego Szpitala Dziecięcego w Lublinie, <https://www.umlub.pl/>

Cel: Celem pracy jest zaprezentowanie trzech przypadków udaru niedokrwiennego u dzieci oraz zwrócenie uwagi na przydatność badania MR (rezonans magnetyczny) w jego diagnostyce.

Wstęp: Udar u dzieci występuje rzadko, stąd jego objawy często są kwestionowane. Najczęstsze objawy kliniczne to ostry ogniskowy deficyt neurologiczny w postaci hemiparezy, ból głowy, drgawki i utrata świadomości. Czynniki ryzyka związane są z arteriopatią, chorobami serca oraz chorobą zakrzepową. Złotym standardem w diagnozowaniu udaru jest obecnie rezonans magnetyczny, szczególnie sekwencja DWI.

Przypadek kliniczny: Opisane przypadki dotyczą pacjentów Uniwersyteckiego Szpitala Dziecięcego w Lublinie. Pierwszy pacjent, trzyletni chłopiec z niezdiagnozowaną wcześniej wadą serca, u którego po angioplastyce z powodu udaru niedokrwiennego wystąpił udar krwotoczny. Kolejny pacjent to chłopiec, który w wieku 16 lat doznał udaru niedokrwiennego jako powikłanie zatorowości płucnej. U trzeciej pacjentki wystąpił udar niedokrwienny mózdzku. U wszystkich pacjentów pojawiły się objawy sugerujące niedokrwienie mózgu. W każdym przypadku wykonano badanie MR, umożliwiające zdiagnozowanie zmian niedokrwiennych.

Wniosek: Zastosowanie nowoczesnych technik obrazowania umożliwia szybkie wykrycie zmian niedokrwiennych i krwotocznych w mózgu u dzieci. Rezonans magnetyczny (sekwencja DWI) pozwala na diagnozowanie udaru niedokrwiennego mózgu od bardzo wczesnego etapu, co umożliwia zminimalizowanie trwałych powikłań udaru.

An ischemic stroke in children. Description of three clinical cases

Aim: The aim of the study is to present three cases of ischemic stroke in children and to indicate the usefulness of MRI (magnetic resonance imaging) examination in its diagnostics.

Background: Stroke in children occurs rarely, thus its symptoms are often questioned. The most frequent symptoms are an acute focal neurological deficit in the form of hemiparesis, headache, seizures and alteration of consciousness. Risk factors are most often associated with arteriopathy, cardiac disorders and thrombotic states. The gold standard for diagnosing is nowadays diffusion-weighted (DWI), blood-sensitive magnetic resonance imaging (MRI).

Case report: Described cases concern patients of the University Children’s Hospital in Lublin. The first patient, a 3-year-old boy, with previously undiagnosed heart defect, who developed hemorrhagic stroke after angioplasty due to ischemic stroke. Another 16-year old patient developing ischemic stroke as a complication of pulmonary embolism. The third patient had cerebellar ischemic stroke. All patients developed symptoms suggesting cerebral ischemia. In each case, MRI examination was performed, showing ischemic changes.

Conclusions: The use of modern imaging techniques enables rapid detection of ischemic and hemorrhagic changes in the brain in children. MRI, particularly DWI sequences, enable to diagnose with high sensitivity ischemic stroke at a very early stage, what enables to minimize late stroke complications.

Wrodzona aganglionozja jelita grubego, czyli choroba Hirschsprunga

Jakub Dorobiał, *jakub_dorobiala@wp.pl*, *Interdyscyplinarne Koło Naukowe Geriatrii, Wydział Lekarski, Uniwersytet Mikołaja Kopernika Collegium Medicum w Bydgoszczy*

Choroba Hirschsprunga to choroba z zakresu pediatrii, która polega na upośledzonej motoryce jelit na skutek wrodzonej aganglionozji ściany jelita grubego. Zazwyczaj choroba diagnozowana jest już u noworodków i niemowląt, jednak w literaturze pojawiają się przypadki rozpoznania późnych – organiczna przyczyna przewlekłych, niereagujących na leczenie zaparć. Praca przedstawia epidemiologię oraz etiologię jednostki chorobowej. Istnieje wiele prac na temat genetyki i możliwych sposobów dziedziczenia choroby Hirschsprunga. W pracy zawarte są najczęstsze przyczyny genetyczne choroby i elementy poradnictwa genetycznego. Przedstawione są narzędzia diagnostyczne – złoty standard, jakim jest badanie histopatologiczne oraz metody pomocnicze. Leczenie sprowadza się do resekcji pozbawionego zwojów fragmentu jelita, jednakże istnieją różne sposoby zaopatrywania pacjentów. Część pracy skupia się na funkcjonowaniu po operacji i problemach z tym związanych, możliwych powikłań wczesnych i późnych. Jest to rzadka choroba, która należy brać pod uwagę w przypadku diagnostyki niedrożności przewodu pokarmowego u dzieci, ale również przeoczonych diagnoz u dorosłych z trudno leczącymi się zaparciami.

Congenital aganglionic megacolon – Hirschsprung’s disease

Hirschsprung’s disease (congenital aganglionic megacolon) is a pediatric illness that involves impaired intestinal motility due to congenital aganglionosis of the colon wall. The disease is usually diagnosed in newborns and infants, however, in the literature there are cases of late diagnoses – the organic cause of chronic constipation that does not respond to treatment. The work presents epidemiology and etiology of the disease. There is a lot of studies on genetics and possible ways of inheriting Hirschsprung’s disease. The work includes the most common genetic causes of the illness and elements of genetic counseling. Diagnostic tools are presented – the gold standard, which is histopathological examination. Treatment consists of resection of the aganglionic fragment of the intestine, however, there are different ways to provide patients. Part of the work focuses on postoperative functioning and related problems, early and late complications. This is a rare disease that should be considered when diagnosing gastrointestinal obstruction in children, but also overlooked diagnoses in adults with difficult-to-treat constipation.

Zespół Möbiusa jako rzadka choroba genetyczna wpływająca na wygląd twarzy i poczucie własnej wartości

Magdalena Wasik, *magdawasik95@gmail.com*, SKN Medyk, Collegium Medicum, Szkoła Doktorska Uniwersytetu Jana Kochanowskiego w Kielcach, *www.wlinoz.ujk.edu.pl*

Wstęp: Zespół Möbiusa został po raz pierwszy opisany w XIX wieku przez niemieckiego lekarza Paula Juliusa Möbiusa. Znane jest jako wrodzone porażenie twarzy. Szacuje się, że występuje z częstością 1 na 50 000 żywych urodzeń. Najbardziej widoczną cechą zespołu Möbiusa jest brak możliwości wykonywania mimiki twarzy. Do innych objawów należy zniekształcenie stóp, skośne oczy, zdeformowany język oraz problemy z zębami. Zespół ten jest przykładem choroby, które ze względu na zniekształcenia twarzy może wpływać na poczucie własnej wartości.

Cel: Celem pracy było przedstawienie wpływu choroby genetycznej na wygląd zewnętrzny oraz poczucie własnej wartości.

Materiał i metoda: W pracy posłużono się metodą analizy piśmiennictwa. Materiał wykorzystany w pracy pochodzi z artykułów naukowych. Analizie opisowej poddano treści dotyczące Zespołu Möbiusa oraz godności człowieka.

Wyniki: Przegląd zgromadzonego materiału naukowego wykazał, iż osoby z zespołem Möbiusa wymagają opieki z zakresu kilku specjalności, a brak mimiki twarzy może prowadzić do pojawienia się problemów psychospołecznych.

Wnioski: Problemy psychologiczne jakich doświadczają osoby ze zniekształceniem twarzy wymagają nie tylko opieki medycznej, ale również pomocy w budowaniu własnej wartości i samoakceptacji.

Möbius syndrome as a rare genetic disease affecting facial appearance and self-esteem

Introduction: Möbius syndrome was first described in the 19th century by a German physician Paul Julius Möbius. It is known as congenital facial paralysis. It is estimated that it occurs with a frequency of 1 in 50 000 live births. The most visible feature of Möbius syndrome is the inability to perform facial expressions. Other symptoms include foot deformity, oblique eyes, deformed tongue and tooth problems. This syndrome is an example of a disease which, due to facial deformities, can affect the sense of self-esteem.

Aim: The aim of the study was to present the influence of genetic disease on external appearance and self-esteem.

Material and method: The paper uses the method of literature analysis. The material used in the paper comes from scientific articles. Descriptive analysis was carried out of the content concerning the Möbius syndrome and human dignity.

Results: The review of the collected scientific material showed that people with Möbius syndrome require care in several specialties, and the lack of facial expressions may lead to psychosocial problems.

Conclusions: Psychological problems experienced by people with facial malformations require not only medical care, but also help in building their own self-esteem and self-acceptance.

Zespół niewrażliwości na androgeny – kobieta XY

Paulina Trawka, paulina.trawka@gmail.com, Studencie Interdyscyplinarne Koło Naukowe Geriatrii CM UMK, <https://geriatricumk.wordpress.com/>

Wstęp: Zespół Morrisa to najczęstsza przyczyna zaburzeń rozwoju płciowego u osób z kariotypem 46, XY. Występuje z częstotliwością 1:20000-1:64000 urodzeń żywych męskich noworodków. Wynika z mutacji genu kodującego receptor androgenowy AR na chromosomie X. Tkanki obwodowe nie odpowiadają na wydzielane androgeny. Typowe objawy to *amenorrhea primaria* i guzowate masy w kanale pachwinowym. Badania obrazowe ujawniają brak macicy, przydatków, górnej części pochwy oraz gonady męskie, które mają zwiększone ryzyko zezłośliwienia.

Cel pracy: Celem pracy było przedstawienie zespołu Morrisa w zakresie epidemiologii i diagnostyki.

Materiały i metody: Dokonano przeglądu literatury za pomocą Google Scholar i PubMed. Skorzystano z aktualnej wiedzy dotyczącej epidemiologii i diagnostyki opisywanej choroby.

Wyniki: Zespół najczęściej diagnozuje się podczas dojrzewania. Niepowodzenie wirylizacji może być całkowite – CAIS, częściowe – PAIS aż do łagodnej formy – MAIS. Do określenia stopnia resztkowej funkcji receptora androgenowego stosuje się skalę Quigleya. We krwi stwierdza się stężenia testosteronu typowe dla młodych mężczyzn, podwyższone LSH i prawidłowe FH. Na podstawie obrazu klinicznego i badań dodatkowych można rozpoznać AIS. Badanie kariotypu i mutacji AR potwierdza diagnozę.

Wnioski: Zespół Morrisa występuje w trzech postaciach, co wiąże się ze spektrum objawów o różnym nasileniu. Odpowiednia diagnoza jest ważna, ponieważ pozwala zapobiec chorobie nowotworowej.

Androgen insensitivity syndrome – female XY

Introduction: Morris syndrome is the most common cause of sexual development disorders in people with 46, XY karyotype. It occurs at a frequency of 1: 20,000-1: 64,000 live births of male babies. It results from a mutation in the gene encoding the AR androgen receptor on the X chromosome. Peripheral tissues do not respond to secreted androgens. Typical symptoms are *amenorrhea primaria* and tuberos masses in the inguinal canal. Imaging studies reveal lack of uterus, appendages, upper vagina, and male gonads that have an increased risk of malignancy.

Aim of the work: The aim of the work was to present Morris syndrome in the field of epidemiology and diagnostics.

Materials and methods: A literature review was performed using Google Scholar and PubMed. The current knowledge about epidemiology and diagnostics of the described disease was used.

Results: The syndrome is most often diagnosed during puberty. Virilization failure can be complete – CAIS, partial – PAIS up to benign MAIS. The Quigley scale is used to determine the degree of residual androgen receptor function. Blood levels of testosterone typical of young men, elevated LSH and normal FH are found. Based on the clinical picture and additional tests, AIS can be diagnosed. The karyotype and AR mutation study confirms the diagnosis.

Conclusions: Morris syndrome occurs in three forms, which is associated with a spectrum of symptoms of varying intensity. The right diagnosis is important because it helps to prevent cancer.

Żywe trupy, czyli zaburzenia istnienia w zespole Cotarda

Adrian Zwolinski, zwolinski.adrian1998@gmail.com, Interdyscyplinarne Studenckie Koło Naukowe Geriatrii, Wydział Nauk o Zdrowiu, Collegium Medicum w Bydgoszczy Uniwersytetu Mikołaja Kopernika w Toruniu, www.geriatriacmumk.wordpress.com

Aleksandra Modlińska, aleksandra.modlinska1997@gmail.com, Interdyscyplinarne Studenckie Koło Naukowe Geriatrii, Wydział Nauk o Zdrowiu, Collegium Medicum w Bydgoszczy Uniwersytetu Mikołaja Kopernika w Toruniu, www.geriatriacmumk.wordpress.com

Natalia Ankiewicz, nataliaankiewicz360@gmail.com, Interdyscyplinarne Studenckie Koło Naukowe Geriatrii, Wydział Nauk o Zdrowiu, Collegium Medicum w Bydgoszczy Uniwersytetu Mikołaja Kopernika w Toruniu, www.geriatriacmumk.wordpress.com

Wstęp: Zespół Cotarda czy inaczej syndrom chodzącego trupa to rzadka choroba psychiczna objawiająca się nihilistycznymi urojeniami dotyczącymi ciała chorego, zaburzeniem poczucia istnienia, przeświadczenia chorego o byciu martwym, urojenia negacji własnego ciała, uczucia potępienia oraz przeświadczenia o własnej nieśmiertelności.

Cel pracy: Celem tej pracy jest przedstawienie etiologii, historii oraz specyfiki objawów jakie występują w zespole Cotarda.

Materiały i metody: Dokonano przeglądu literatury przy pomocy baz z artykułami naukowymi takimi jak GoogleScholar oraz ResearchGate. Artykuły zostały przeanalizowane pod kątem poznania historii i objawów schorzenia.

Wyniki: Zespół Cotarda należy do jednych z najrzadszych chorób istniejących na świecie, dlatego do dziś dyskutuje się, czy zespół ten powinien być uznawany za oddzielną jednostkę chorobową. Bardzo często powiązana jest ona z depresją, schizofrenią czy innymi chorobami powodującymi zaburzenia identyfikacji, które mogą być powodem tych objawów, jednakże ze względu na niespotykane w żadnym innym zespole objawy i zmiany w strukturach mózgu uznanie zespołu Cotarda jako oddzielną jednostkę chorobową zyskuje coraz liczniejszych zwolenników.

Wnioski: Zespół Cotarda jest bardzo rzadką chorobą, dlatego istnieje mało badań dotyczących tego schorzenia. Od momentu, gdy pierwszy raz opisano chorobę minęło ponad 100 lat i mimo to nadal opiera się ona na pracach kazuistycznych, przez co nie można wyciągnąć konkretnych wniosków.

The Walking Dead – Disorders of Existence in Cotard’s Syndrome

Introduction: Cotard syndrome is a rare mental illness manifesting itself in nihilistic delusions about the patient’s body, disturbed sense of existence, patient’s conviction of being dead, delusional negation of his own body, feeling of condemnation and confidence in his own immortality.

Aim of the work: The aim of this work is to present the etiology, history and specificity of symptoms that occur in Cotard’s syndrome.

Results: Cotard syndrome is one of the rarest diseases existing in the world, so it is still discussed today whether this syndrome should be considered as a separate disease entity. Very often it is associated with depression, schizophrenia or other diseases that cause identification disorders, which may be the reason for these symptoms, however, due to symptoms and changes in brain structures not seen in any other syndrome, recognition of Cotard syndrome as a separate disease entity is gaining more and more supporters.

Conclusions: Cotard syndrome is a very rare disease, therefore there is little research on this condition. More than 100 years have passed since the first time the disease was described, and it is still based on case studies, which means that no specific conclusions can be drawn.

Postery naukowe

Analiza jakości życia dzieci i młodzieży z rozpoznaną wrodzoną łamliwością kości (*osteogenesis imperfecta*) z wykorzystaniem skali KIDSCREEN-10 – doniesienia wstępne

Paulina Albińska, *paulina.albinska@umed.lodz.pl*, Klinika Pediatrii, Patologii Noworodka i Chorób Metabolicznych Kości, Uniwersytet Medyczny w Łodzi

Danuta Chlebna-Sokoł, *chlebnasokol@umed.lodz.pl*, Klinika Pediatrii, Patologii Noworodka i Chorób Metabolicznych Kości, Uniwersytet Medyczny w Łodzi

Elżbieta Jakubowska-Pietkiewicz, *elzbieta.jakubowska-pietkiewicz@umed.lodz.pl*, Klinika Pediatrii, Patologii Noworodka i Chorób Metabolicznych Kości, Uniwersytet Medyczny w Łodzi

Wrodzona łamliwość kości jest rzadką, uwarunkowaną genetycznie dysplazją kostną. W następstwie mutacji w obrębie genów odpowiedzialnych za produkcję kolagenu typu I pacjenci doświadczają niskoenergetycznych złamań kości długich i kręgow, a także uszkodzeń innych narządów.

Celem badania była ocena poziomu poczucia jakości życia pacjentów pediatrycznych z OI.

Przebadano 102 osoby (po 51 z OI i z nieprawidłowościami gospodarki wapniowo-fosforanowej). Zastosowano KIDSCREEN-10 oraz autorską ankietę socjometryczną. Charakterystykę badanych przedstawiono stosując rozkład procentowy. Pomiar istotności różnic między grupami wykonano stosując ANCOVA, z wiekiem jako zmienną zakłócającą.

Charakterystyka socjodemograficzna wykazała różnice pomiędzy grupami, przy braku ich występowania podczas ogólnej oceny poziomu jakości życia pacjentów.

Dzieci z OI funkcjonują na poziomie podobnym do grupy porównawczej. Możliwe, że skala KIDSCREEN-10 jest mało różnicująca. Konieczne dalsze poszukiwanie różnic między grupami z użyciem innych testów. Potrzeba stworzenia specyficznego narzędzia do badania dzieci i rodzin z OI celem oceny jakości ich życia.

Analysis of the quality of life of children and adolescents with diagnosed *osteogenesis imperfecta* using the KIDSCREEN-10 scale – preliminary report

Introduction: Brittle bone disease (osteogenesis imperfecta – OI) is a rare, genetically determined bone dysplasia. At the root of the disease, there is usually a defect associated with a mutation within the genes responsible for the production of type I collagen (COL1A1 or COL1A2) or genes that interfere with its post-translational processing. As a result of these irregularities, there is a quantitative and qualitative disruption of the production of collagen protein that builds bones, cartilage, blood vessels and skin, among others. As a result of these irregularities, patients experience, among others low-energy, recurrent fractures mainly in the long bones and vertebrae, as well as damage in many organs.

Objective: Development of analysis the issue of assessing the level of health-related quality of life children and adolescents diagnosed with osteogenesis imperfecta.

Patients and methods: The study included a total of 102 people (51 patients with osteogenesis imperfecta and 51 patients with calcium phosphate abnormalities). The analysis used the questionnaire for assessing the quality of life of children and youth KIDSCREEN-10 and the author’s sociometric survey. The calculations were made using the SPSS IBM Statistic 25 package. The characteristics of the studied groups were based on the percentage distribution. The measurement of the significance of differences between the groups – due to the relatively large variation in the level of development of respondents potentially determining the value of a health-related quality of life – was performed using ANCOVA assuming age as a disturbing variable.

Results: Sociodemographic characteristics showed differences between the groups, which indicates the correct selection of the research and comparative group. The analysis shows the lack of statistically significant differences in the

overall assessment of the level of sense of quality of life related to the state of health of patients belonging to the compared groups.

Conclusions: The data presented do not provide clear interpretation of the results obtained.

1. The stated lack of statistically significant differences may indicate that children and adolescents in a subjective sense function at a level not differing from the people from the comparative group.

2. It is also possible that the KIDSCREEN-10 scale was not very differentiating

- Further detailed analysis of the results of psychological research is therefore necessary to look for specific differences between groups using other tests.

- It is important to create or adapt a Polish tool adapted to the level of cognitive-emotional-behavioral development of children and adolescents diagnosed with osteogenesis imperfecta, which will allow a comprehensive assessment of the attitude towards patients and their families.

Ocena efektywności nowych substancji o potencjalnym działaniu terapeutycznym w nadciśnieniu płucnym. Meta-analiza z 291 prób przedklinicznych

Katarzyna Sztuka, katarzyna.sztuka@stud.umed.lodz.pl, Zakład Biofarmacji, Wydział Farmaceutyczny, Uniwersytet Medyczny w Łodzi

Daria E. Orszulak-Michalak, daria.orszulak-michalak@umed.lodz.pl, Zakład Biofarmacji, Wydział Farmaceutyczny, Uniwersytet Medyczny w Łodzi,

Magdalena Jasińska-Stroschein, magdalena.jasinska-stroschein@umed.lodz.pl, Zakład Biofarmacji, Wydział Farmaceutyczny, Uniwersytet Medyczny w Łodzi, <http://farmacja.umed.pl/zaklad-biofarmacji/>

Nadciśnienie płucne (PH, *pulmonary hypertension*) definiuje się jako podwyższenie średniego ciśnienia w tętnicy płucnej ≥ 25 mmHg w spoczynku oznaczone metodą cewnikowania prawego serca. Jest to choroba nieuleczalna, obciążona dużą śmiertelnością. Stosowana farmakoterapia poprawia jakość życia pacjentów i wydłuża czas przeżycia, ale nie powoduje całkowitego wyleczenia. Dlatego poszukuje się nowych możliwości terapeutycznych. Celem badania była ocena efektywności terapeutycznej nowych związków testowanych na wybranych modelach zwierzęcych PH. Przeprowadzono meta-analizę z 291 badań przedklinicznych. Zidentyfikowano 206 nowych związków o potencjalnym działaniu terapeutycznym w nadciśnieniu płucnym. Substancje zakwalifikowano do 30 grup farmakologicznych/terapeutycznych. Wyodrębniono dziesięć najczęściej badanych grup (m. in.: aktywatory kanałów potasowych, regulatory układu RAAS). Substancje do nich należące poddano dalszej szczegółowej analizie. Oceniono ich wpływ na poprawę wybranych parametrów hemodynamicznych, ograniczenie przerostu mięśnia prawej komory serca i przebudowę tętnic płucnych. Największą skuteczność wykazały: iptakalim, fasudil, imatynib, losartan, peryndopryl. Ocena efektywności terapeutycznej nowych substancji w nadciśnieniu płucnym może być przydatna w wyborze leków – potencjalnych kandydatów do dalszych prób klinicznych.

Evaluation of the effectiveness of new substances with potential therapeutic effect in pulmonary hypertension. Meta-analysis of 291 preclinical trials

Pulmonary hypertension (PH) is defined as elevated mean pulmonary hypertension ≥ 25 mmHg at rest, measured by right heart catheterization. It is an incurable disease with a high mortality rate. Current pharmacotherapy improves the quality of life of the patient and prolongs longevity, but cannot provide a complete cure. There is a need for novel therapies. The aim of the study was to evaluate the effectiveness of new agents tested in different animal models of PH. A meta-analysis of 291 preclinical trails was performed. In total, 206 potential agents were analysed and classified into 30 therapeutic/pharmacological groups. The 10 the most frequently studied groups were chosen (for example: potassium channel openers, RAAS regulators) and the agents classified into them were analysed in details. Their effects on the improvement of haemodynamic parameters, right ventricle hypertrophy and pulmonary artery wall thickness were examined. The most potent agents were iptakalim, fasudil, imatinib, losartan and perindopril. The evaluation of the therapeutic effectiveness of new agents in pulmonary hypertension can be useful in choosing potential candidates for further clinical trials.

Podłoże molekularne wrodzonej łamliwości kości (*Osteogenesis Imperfecta*)

Joanna Sutkowska, joanna.sutkowska@umb.edu.pl, Zakład Chemii Medycznej, Wydział Farmaceutyczny z Oddziałem Medycyny Laboratoryjnej, Uniwersytet Medyczny w Białymstoku, www.umb.edu.pl

Anna Galicka, angajko@umb.edu.pl, Zakład Chemii Medycznej, Wydział Farmaceutyczny z Oddziałem Medycyny Laboratoryjnej, Uniwersytet Medyczny w Białymstoku, www.umb.edu.pl

Osteogenesis imperfecta (OI) jest genetyczną chorobą o złożonym podłożu genetycznym i różnym nasileniu objawów od łagodnych do ciężkich oraz letalnych. Charakteryzuje się kruchością kości i występowaniem częstych złamań przy braku urazu, deformacją szkieletu, niskim wzrostem, zaburzeniem słuchu, kruchością naczyń krwionośnych, wiotkością stawów, więzadeł, ścieńczeniem skóry i zaburzeniami rozwoju zębów. Częstość występowania OI wynosi 1:20 000 urodzeń. W większości przypadków przyczyną są mutacje genów COL1A1 i COL1A2 kodujących kolagen typu I, dziedziczone w sposób autosomalny dominujący lub powstające „de novo”. Badania ostatnich lat ujawniły szereg nowych mutacji, dziedziczonych w sposób autosomalny recesywny, w genach kodujących białka uczestniczące w modyfikacji potranslacyjnej kolagenu (CRTAP, LEPRE1, PPIB, TMEM38B), zwijaniu kolagenu (SERPINH1, FKBP10), przemianie prokolagenu w kolagen (BMP1), tworzeniu wiązań sieciujących (PLOD2) ale również w genach białek nie związanych z kolagenem a istotnych w tworzeniu i mineralizacji kości (IFITM5 i SERPINF1) oraz rozwoju osteoblastów (WNT1, CREB3L1 i SP7). Odkrycie w ostatnich latach wielu nowych mutacji w genach niekolagenowych rozszerzyło klasyfikację Sillence’a, obejmującą cztery typy choroby (I-IV), do 16 typów OI i przyczyniło się do poszukiwania nowatorskich strategii terapeutycznych w celu poprawy objawów klinicznych choroby.

Molecular basis of congenital bone fragility (*Osteogenesis Imperfecta*)

Osteogenesis imperfecta (OI) is a genetic disease with a complex genetic basis and varying in severity from mild to severe and lethal. It is characterized by bone fragility and the occurrence of frequent fractures in the absence of injury, skeletal deformation, short stature, hearing impairment, fragility of blood vessels, flaccidity of joints, ligaments, thinning of the skin and disorders of tooth development. The incidence of OI is 1:20,000 births. In most cases, the cause is mutations in the COL1A1 and COL1A2 genes encoding type I collagen, inherited in an autosomal dominant way or arising de novo. Recent studies have revealed a number of new mutations, inherited in an autosomal recessive manner, in genes encoding proteins involved in post-translational collagen modification (CRTAP, LEPRE1, PPIB, TMEM38B), collagen folding (SERPINH1, FKBP10), transformation of procollagen into collagen (BMP1), cross-linking bonds (PLOD2) but also in the genes of proteins not related to collagen but important in bone formation and mineralization (IFITM5 and SERPINF1) and the development of osteoblasts (WNT1, CREB3L1 and SP7). The discovery in recent years of many new mutations in non-collagen genes has expanded the Sillence classification, covering four types of disease (I-IV), to 16 types of OI, and has contributed to the search for novel therapeutic strategies to improve clinical symptoms of the disease.

Indeks autorów:

Albińska P.	83	Marciniec M.	43, 57
Ankiewicz N.	35, 67, 79	Matuszek M.	21, 23, 53, 71
Chlebna-Sokół D.	83	Mazurek H.	61
Cieślak G.	27, 45, 47	Michalczyk M.	25, 65
Dorobiała J.	73	Modlińska A.	35, 67, 79
Ferdynus M.	63	Nieciecka A.	29
Fortunka K.	55	Obel E.	21, 53
Galicka A.	88	Obel M.	21, 23, 53
Goljat M.	39	Ochab-Jakubiak J.	27
Grzelakowska K.	33, 49	Orszulak-Michalak D. E.	86
Heleniak Z.	69	Pawlas N.	45, 47
Hildebrandt T.	61	Prylińska M.	37
Homa-Mlak I.	41	Rusek M.	51
Husejko J.	37	Sapko K.	43, 57
Jabłońska M. J.	33, 49	Skierkowska N.	37
Jabłońska M. J.	33	Stanek A.	27, 45, 47
Jakubiak G. K.	45, 47	Starosławska E.	13
Jakubowska-Pietkiewicz E.	83	Sutkowska J.	88
Jasińska-Stroschein M.	86	Sykut-Cegielska J.	15
Kasprzycka W.	41	Sztuka K.	86
Kopyto E.	71	Śledzik M.	31
Korga A.	65	Śliwak E.	21, 23, 53
Kostro A. M.	59	Świętochowska E.	61
Kowal M.	51	Tanasiewicz M.	61
Krasowska D.	51	Tarach J.	17
Kubik J.	25, 65	Trawka P.	77
Kulczyński M.	43, 57	Wasik M.	75
Kuryliszyn-Moskal A.	59	Woźniak M. M.	71
Lewicki M.	23	Zawilska A.	61
Małecka-Masalska T.	41	Zwolinski A.	35, 67, 79