

IV Ogólnopolska Konferencja Naukowa
Choroby rzadkie w XXI wieku

Abstrakty

IV Ogólnopolska Konferencja Naukowa
Choroby rzadkie w XXI wieku

Abstrakty

Redakcja:
Monika Maciąg
Kinga Kalbarczyk

Fundacja na rzecz promocji nauki i rozwoju TYGIEL
Lublin 2021

IV Ogólnopolska Konferencja Naukowa
Choroby rzadkie w XXI wieku
19 lutego 2021 r.

Abstrakty

Redakcja:

Monika Maciąg

Kinga Kalbarczyk

Skład i łamanie:

Monika Maciąg

Projekt okładki:

Marcin Szklarczyk

© Copyright by Fundacja na rzecz promocji nauki i rozwoju TYGIEL

ISBN 978-83-66861-10-7

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. Artur Jurczyszyn**, Katedra Hematologii, Uniwersytet Jagielloński – Collegium Medicum
- **dr hab. n. med. Krzysztof Kanecki**, Zakład Medycyny Społecznej i Zdrowia Publicznego, Warszawski Uniwersytet Medyczny
- **dr n. med. Agnieszka Bartoszek**, Zakład Medycyny Rodzinnej i Pielęgniarstwa Środowiskowego, Katedra Onkologii i Środowiskowej Opieki Zdrowotnej, Wydział Nauk o Zdrowiu, Uniwersytet Medyczny w Lublinie
- **dr n. o zdr. Mariola Janiszewska**, Zakład Informatyki i Statystyki Medycznej z Pracownią Zdalnego Nauczania, Wydział Nauk o Zdrowiu, Uniwersytet Medyczny w Lublinie
- **dr n. med. Wojciech Placha**, Zakład Chemii Fizjologicznej, Katedra Biochemii Lekarskiej, Uniwersytet Jagielloński w Krakowie
- **dr n. med. Justyna Woś**, Katedra i Zakład Immunologii Klinicznej, Wydział Lekarski, Uniwersytet Medyczny w Lublinie

Komitet Organizacyjny:

- Beata Bujalska
- Ewelina Chodźko
- Alicja Danielewska
- Monika Iwaniuk
- Kinga Kalbarczyk
- Kamil Maciąg
- Monika Maciąg
- Izabela Mołdoch-Mendoń
- Konrad Skrzątek
- Marcin Szklarczyk
- Paulina Szymczyk

Organizator:



Fundacja
TYGIEL

Patronaty Honorowe:

**PATRONAT
HONOROWY**



PREZYDENT MIASTA LUBLIN
KRZYSZTOF ŻUK



Marszałek
Województwa Lubelskiego
Jarosław Stawiarski



**lubelska
medycyna**



Nowoczesne **Zarządzanie** Biznesem

Teoria · Praktyka · Sukces
www.nzb.pl



Wydawnictwo
TYGIEL

Patronaty medialne:

 **Biotechnologia.pl**

**MEDIA
PLANET**

 **TV
Student**

Spis treści

Wystąpienia Gości Honorowych

Choroby rzadkie – współczesne wyzwania9

Diagnostyka i leczenie amyloidozy w XXI wieku9

Wystąpienia ustne

ADEM – co to za choroba? Epidemiologia oraz diagnostyka
(ADEM – what is this disease? Epidemiology and diagnostics).....13

Aspekt psychologiczny w zespole bolesnego pęcherza
(Psychological aspect in painful bladder syndrom).....15

Choroba Strümpella-Lorraina jako wyzwanie dla lekarzy i fizjoterapeutów
(Strümpell-Lorrain disease as a challenge for doctors and physiotherapists).....17

Choroba Takayasu (Takayasu's arteritis)19

Choroba Whipple'a (Whipple's disease).....21

Diabulimia u pacjentów z cukrzycą typu I
(Diabulimia in patients with type I diabetes)23

Diagnostyka Autoimmunologicznego zapalenia wątroby
(Diagnostics of autoimmune hepatitis)25

Diagnostyka zespołu Alströma (Diagnostics of the Alström syndrome)27

Dystonia szyjna: ból jako główny czynnik ograniczający codzienną
aktywność pacjentów (Cervical dystonia: pain as a key factor limiting
patients daily activities).....29

Glikogenoza typu 0 – najrzadsza z rzadkich, opis przypadku
(Glycogenesis type 0 – the rarest of the rare, case report)31

Ile ćwiczeń wystarczy a ile to za dużo, czyli o fizjoterapii w Dystrofii mięśniowej
Duchenne'a (How much exercises are enough or too much –
physiotherapy for DMD)33

Jakie są możliwości terapeutyczne w zespole IFAP – dzieci z rybią łuską, brakiem
owłosienia i światłowstrętem? (What are the treatment options for IFAP syndrome
– children with ichthyosis, alopecia, and photophobia?).....35

Kostniakomięsak – przyszłościowe kierunki leczenia oparte na immunoterapii
limfocytami CAR-T (Osteosarcoma – the newest exciting therapeutic option
with CAR-T cells immunotherapy).....37

Ornitoza – rozpoznanie rzadkiej choroby zakaźnej w praktyce lekarza
podstawowej opieki zdrowotnej (Ornithosis – a rare contagious disease
in general practitioner work).....39

Pacjent z EDS jako przykład niezbędnej współpracy pomiędzy lekarzami,
fizjoterapeutami i pacjentem (EDS patient as a example of essential cooperation
between medical professionals, physical therapists and patient).....41

Problematyka prowadzenia procesu leczenia pacjenta z chorobą rzadką – na przykładzie pacjentów z zespołem Ehlersa-Danlosa, Marfana i innymi kolagenopatiami (Patient with rare disease – problematic treatment and how to deal with it? Based on a patients with EDS, Marfan and other collagen pathologies cases).....	43
Rehabilitacja pacjenta ze stwardnieniem zanikowym bocznym (Rehabilitation of a patient with amyotrophic lateral sclerosis)	45
Rola treningu stabilizacji i ćwiczeń propriocepcji w procesie leczenia pacjentów z zespołem Ehlersa Danlosa (Joint stability and proprioception exercises in Ehlers-Danlos Syndrome cases).....	47
Rzadkie trombocytopatie (Rare thrombocytopathies)	49
Skoordynowana opieka nad pacjentem z chorobą rzadką (Coordinated care for patients with rare diseases)	51
Włosy paciorkowate – wyzwanie terapeutyczne dla współczesnych dermatologów (Monilethrix a therapeutic challenge for modern dermatologists)	53
Występowanie choroby Still'a (AOSD) w Polsce: Ogólnopolskie Badanie Chorobowości Szpitalnej (Adult-onset Still's disease in Poland: a nationwide population-based study).....	55
Zaburzona mineralizacja kości i zębów – jak odróżnić hipofosfatazję od krzywicy? (Defective mineralization of bones and teeth – how to distinguish hypophosphatasia from rickets?).....	57
Zespół Guillaina-Barre'go (Guillain-Barre Syndrome)	59
Zespół Susaca – rzadki problem diagnostyczny i terapeutyczny (Susac syndrome – a rare diagnostic and therapeutic problem).....	61
Znaczenie wczesnego rozpoznania akromegalii w przebiegu choroby i skuteczności terapii (The importance of early diagnosis of acromegaly in disease progression and treatment efficacy)	63
Postery naukowe	
Epidemiologia i diagnostyka cukrzycy w mukowiscydozie (Epidemiology and diagnosis of diabetes in cystic fibrosis).....	67
Ocena wpływu kwasu rozmarynowego na biosyntezę i sekrecję kolagenu typu I w fibroblastach pacjenta z Wrodzoną łamliwością kości typu I (Assessment of the influence of Rosmarinic acid on the biosynthesis and secretion of type I collagen in fibroblasts of a patient with type I congenital bones fragility).....	69
Progeria – w poszukiwaniu sposobu leczenia tej rzadkiej choroby (Progeria – looking for a way to treat this rare disease).....	71
Indeks autorów.....	73

Wystąpienia Gości Honorowych

Choroby rzadkie – współczesne wyzwania

dr hab. n. med. Krzysztof Kanecki, Zakład Medycyny Społecznej i Zdrowia Publicznego, Warszawski Uniwersytet Medyczny

Diagnostyka i leczenie amyloidozy w XXI wieku

dr n. med. Wojciech Placha, Zakład Chemii Fizjologicznej, Katedra Biochemii Lekarskiej, Uniwersytet Jagielloński

Wystąpienia ustne

ADEM – co to za choroba?

Epidemiologia oraz diagnostyka

Karolina Kończalska, *karolina.koncalska@onet.pl*, *Katedra i Klinika Geriatrii, Wydział Nauk o Zdrowiu, Collegium Medicum im. L. Rydygiera w Bydgoszczy, UMK w Toruniu*

Ostre rozsiane zapalenie mózgu i rdzenia to autoimmunologiczna demielinizacyjna choroba mózgu. Głównie chorują dzieci w wieku 5-8 lat, a u dorosłych występuje mniej niż 3% chorych. Celem pracy jest przybliżenie opisu choroby rzadkiej oraz jej występowania. W prezentowanej pracy zostaną przedstawione objawy choroby, a także diagnostyka. ADEM występuje zwykle po zakażeniu wirusowym. Bardzo często rozwój choroby następuje już po ok. tygodnia od wystąpienia wysypki skórnej spowodowanej wirusem. Hipotetycznie przyjmuje się, że pod wpływem obcego antygenowirusa, powstają przeciwciała skierowane przeciw składnikom mieliny, co wtórnie prowadzi – na drodze reakcji hiperergicznej – do rozwoju ADEM. Inne domniemane czynniki przyczynowe wyzwalające ostre rozsiane zapalenie mózgu i rdzenia to czynniki bakteryjne oraz szczepionki starej generacji. Choroba autoimmunologiczna jest podobna do stwardnienia rozsianego, przy czym w SM występują chroniczne nawracające rzuty choroby, a ADEM jest jednofazową chorobą. Leczenie opiera się głównie na stosowaniu kortykosterydów oraz immunoglobulin.

ADEM – what is this disease? Epidemiology and diagnostics

Acute disseminated encephalomyelitis is an autoimmune demyelinating disease of the brain. Mainly children aged 5-8 suffer from disease, and in adults it affects less than 3% of patients. The aim of the study is to present the description of a rare disease and its occurrence. The present work presents the symptoms of the disease as well as the diagnosis. ADEM usually occurs after a viral infection. Very often, the development of the disease occurs approximately one week after the appearance of a skin rash caused by a virus. It is hypothetically assumed that under the influence of a foreign antigen – virus, antibodies against myelin components are formed, which secondary – by way of a hypergic reaction – to the development of ADEM. Other putative factors behind acute disseminated encephalomyelitis are bacterial agents and old-generation vaccines. Autoimmune disease is similar to multiple sclerosis, with MS having chronic relapses and ADEM being a monophasic disease. Treatment is mainly based on the use of corticosteroids and immunoglobulins.

Aspekt psychologiczny w zespole bolesnego pęcherza

Aleksandra Nowicka, *aleksnowickaa@gmail.com*, *Interdyscyplinarne Koło Naukowe Geriatrii, Katedra Geriatrii, Collegium Medicum UMK w Bydgoszczy, www.cm.umk.pl*

Zespół bolesnego pęcherza (*painful bladder syndrome* – PBS) należy do chorób rzadkich. Szacuje się, że ta jednostka chorobowa dotyczy znacznie częściej kobiet, z zachorowalnością oscylującą między 2,7% a 6,5%. Wiąże się z występowaniem przewlekłego lub nawracającego bólu, uczucia ucisku i dyskomfortu związanego z pęcherzem moczowym oraz innymi objawami dotyczącymi dolnych dróg moczowych. Na podstawie przeglądu systematycznego przeprowadzonego przez uczonych z Vanderbilt University School of Medicine w Tennessee w USA zauważono, iż aspekt psychologiczny nieodzownie towarzyszy przebiegowi PBS. Pacjenci cierpiący na PBS zmagają się z psychicznymi negatywnymi manifestacjami pod postacią zaburzeń emocjonalnych, lękowych, depresyjnych i seksualnych, które ujemnie przekładają się na jakość życia, pogarszają przebieg choroby oraz mogą nasilać symptomy bólowe. Celem pracy jest zwrócenie uwagi na kluczowość wszechstronnego podejścia do pacjenta nie tylko z uwagi na dolegliwości natury fizycznej ale również psychospołecznej, która w praktyce niejednokrotnie jest pomijana. Z uwagi na niepoznaną jeszcze w pełni etiologię choroby, nie ma skutecznego leczenia przyczynowego. Dlatego tak istotne jest skupienie się na aspekcie psychicznym i fizycznym, ponieważ zachodzi między nimi nieodzowna współzależność i kulminacyjnie wpływa na przebieg i ciężkość choroby.

Psychological aspect in painful bladder syndrom

Painful bladder syndrome (PBS) is counted as a rare disease. It is estimated that occurrence varies between 2.7% and 6.5% and concerns more often women than men. It is associated with chronic and recurrent pain, feeling of pressure, discomfort in urinary bladder and other symptoms concerning lower urinary tract. Upon the systematic review conducted at Vanderbilt University School of Medicine in Tennessee USA, researchers noticed that there is an indispensable connection between psychological aspects and severity of painful bladder syndrome. Patients suffering from PBS struggle with negative psychological manifestations such as emotional disorders, anxiety, depression, sexual disorders, which negatively affect the quality of life, worsen the course of the disease and can intensify the pain sensation. The aim of this study is to draw attention to the importance of a comprehensive approach to the patient not only due to physical ailments but also psychosocial, which in practice is often overlooked. Due to the unknown yet etiology of this disease, there is no casual treatment. For this reason, it is crucial to focus both on mental and physical aspects of PBS, because there is an indispensable interdependence between them, that affect the course and severity of the disease.

Choroba Strümpella-Lorraina jako wyzwanie dla lekarzy i fizjoterapeutów

Aleksandra Modlińska, aleksandra.modlinska@wp.pl, *Interdyscyplinarne Koło Naukowe Geriatrii, Wydział Nauk o Zdrowiu, Collegium Medicum im. Ludwika Rydygiera w Bydgoszczy, Uniwersytet Mikołaja Kopernika w Toruniu, www.geriatriacmumk.wordpress.com*

Oliwia Jarosz, oliwia.jarosz09@gmail.com, *Interdyscyplinarne Koło Naukowe Geriatrii, Wydział Nauk o Zdrowiu, Collegium Medicum im. Ludwika Rydygiera w Bydgoszczy, Uniwersytet Mikołaja Kopernika w Toruniu www.geriatriacmumk.wordpress.com*

Choroba Strümpella-Lorraina, zwana także jako dziedziczna paraplegia spastyczna (ang. HSP, *hereditary spastic paraparesis*) to rzadka choroba genetyczna, która występuje u 1-9 osób na 100000. Jest dziedziczona autosomalnie recesywnie bądź dominująco, może być także sprzężona z chromosomem X. Do tej pory odkryto ponad 80 genów, które są odpowiedzialne za tą chorobę. Do objawów zalicza się: postępującą spastyczność, osłabienie kończyn dolnych, zaburzenia chodu, równowagi oraz czucia głębokiego. Pojawia się także zaburzenie oddawania moczu, zaburzenia poznawcze, np. otępienie, a również w niektórych przypadkach epilepsja czy objawy pozapiramidowe, np. dystonia.

Celem pracy było przedstawienie metod leczenia stosowanych w HSP oraz zwrócenie uwagi na złożoność choroby.

Dokonano przeglądu literatury naukowej z lat 2011-2021 przy użyciu następujących baz naukowych: Cochrane, Google Scholar oraz PubMed. Artykuły przeanalizowano pod kątem najnowszych doniesień i wyzwań podczas leczenia pacjentów z tą chorobą.

Przy chorobie Strümpella-Lorraina leczenie ma charakter zachowawczy, ponieważ nie znaleziono dotychczas na nią leku. Rehabilitacja pacjentów z HSP jest istotnym warunkiem poprawy ich jakości życia. Istnieje zapotrzebowanie na większą ilość badań naukowych na temat tej choroby, ale jest to trudne ze względu na jej epidemiologię.

Strümpell-Lorrain disease as a challenge for doctors and physiotherapists

Strümpell-Lorrain disease, also known as hereditary spastic paraparesis (HSP), is a rare genetic disease that affects 1-9 out of 100,000 people. It is inherited either as autosomal recessive or dominant and can also be chromosomal X-linked. So far, over 80 genes that are responsible for this disease have been discovered. Symptoms include progressive spasticity, weakness in the lower limbs, disturbances in gait, balance, and sensory abnormalities. There are also disorders of urination, cognitive disorders, e.g. dementia, and in some cases, epilepsy or extrapyramidal symptoms, e.g. dystonia.

The aim of the study was to present the treatment methods used in HSP and to draw attention to the complexity of the disease.

The scientific literature from 2011-2021 was reviewed using the following scientific databases: Cochrane, Google Scholar and PubMed. The articles have been analyzed for the latest reports and challenges in treating patients with this disease.

In Strümpell-Lorrain disease, the treatment is conservative, as no drug has been found yet. Rehabilitation of patients with HSP is an important condition for improving their quality of life. There is a need for more research on this disease, but it is difficult due to its epidemiology.

Choroba Takayasu

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

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

Grzegorz Cieślak, 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

Choroba Takayasu jest rzadką chorobą zapalną dużych naczyń, która najczęściej dotyczy aorty oraz jej gałęzi, rzadziej tętnic płucnych. Choroba częściej dotyczy młodych kobiet oraz osób posiadających allele HLA-B*52, HLA-B*13 oraz inne. Patogeneza nie jest w pełni wyjaśniona. Obejmuje między innymi takie zjawiska, jak zapalenie ziarniniakowe, aktywacja komórek śródbłonna vasa vasorum, naciek zapalny złożony z limfocytów T CD4+, limfocytów T CD8+, limfocytów T $\gamma\delta$, komórek NK, makrofagów oraz neutrofilii, a także produkcja cytokin prozapalnych. Objawy zależą od lokalizacji zwężeń w obrębie tętnic, często są niespecyficzne i dlatego rozpoznanie choroby może sprawiać trudności. W przebiegu choroby może dojść do chromania kończyn, zaburzeń widzenia oraz niedokrwienia mięśnia sercowego, a w badaniu fizykalnym często stwierdza się asymetrię tętna. W diagnostyce istotną rolę odgrywają badania obrazowe, a często badaniem rozstrzygającym jest PET. W badaniach laboratoryjnych nie ma swoistych markerów dla tej choroby. W celu rozpoznania schorzenia coraz częściej są stosowane kryteria Sharpy, bardziej czułe i swoiste niż kryteria Ishikawy i ARA. Leczeniem z wyboru jest farmakoterapia immunosupresyjna,

w niektórych przypadkach może być konieczne leczenie inwazyjne. Celem niniejszego wystąpienia jest przedstawienie najważniejszych informacji na temat aktualnego stanu wiedzy w zakresie epidemiologii, patogenezы, symptomatologii, diagnostyki oraz leczenia choroby Takayasu.

Takayasu's arteritis

Takayasu's arteritis is a rare inflammatory disease of large vessels that most commonly affects the aorta and its branches, less often the pulmonary arteries. The disease more often affects young women and people with HLA-B*52, HLA-B*13 and other alleles. The pathogenesis is not fully understood. It includes such phenomena as granulomatous inflammation, vasa vasorum endothelial cell activation, inflammatory infiltration consisting of CD4+ T cells, CD8+ T cells, T $\gamma\delta$ cells, NK cells, macrophages and neutrophils, and the production of pro-inflammatory cytokines. Symptoms depend on the location of the narrowing within the arteries, are often non-specific, and therefore diagnosis may be difficult. In the course of the disease, limb claudication, visual disturbances and myocardial ischemia may occur, and physical examination often reveals pulse asymmetry. Imaging tests play an important role in diagnosis, and PET is often the decisive test. There are no specific markers for this disease in laboratory tests. In order to diagnose the disease, Sharma criteria are used more and more often, which are more sensitive and specific than the criteria of Ishikawa and ARA. The treatment of choice is immunosuppressive pharmacotherapy, and invasive treatment may be necessary in some cases. The purpose of this speech is to present the most important information on the current state of knowledge in the field of epidemiology, pathogenesis, symptomatology, diagnosis and treatment of Takayasu's arteritis.

Choroba Whipple'a

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

Grzegorz Cieślar, cieslar1@tlen.pl, Oddział Kliniczny Chorób Wewnętrznych, Angiologii i Medycyny Fizykalnej w Bytomiu, Wydział Nauk Medycznych w Zabrze, Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach, www.szpital2.bytom.pl

Agata Stanek, astanek@tlen.pl, Oddział Kliniczny Chorób Wewnętrznych, Angiologii i Medycyny Fizykalnej w Bytomiu, Wydział Nauk Medycznych w Zabrze, Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach, www.szpital2.bytom.pl

Choroba Whipple'a, inaczej nazywana lipodystrofią jelitową, jest rzadkim schorzeniem wieloukładowym wywołanym przez Gram-dodatnią bakterię *Tropheryma whipplei*. Aby doszło do rozwoju choroby Whipple'a niezbędne jest również współistnienie sprzyjających warunków, tj. upośledzonej odporności organizmu, jednakże patofizjologia choroby nie jest do końca poznana. Częstość występowania tej choroby w populacji ogólnej szacuje się na 0,01%. Najczęściej chorują mężczyźni rasy kaukaskiej w wieku 30-50 lat. W obrazie klinicznym choroby dominują takie objawy jak obrzęk i bóle stawów, a przy uszkodzeniu układu pokarmowego ból brzucha, biegunka oraz zespół złego wchłaniania, prowadzący do stopniowego wyniszczenia i zaburzeń związanych z niedoborem mikro- i makroskładników. Nieleczona choroba nieuchronnie prowadzi do śmierci. W diagnostyce schorzenia stosuje się badanie endoskopowe górnego odcinka przewodu pokarmowego, metody obrazowe, takie jak ultrasonografia lub tomografia komputerowa oraz badania metodami biologii molekularnej płynów ustrojowych i tkanek, takich jak płyn stawowy lub płyn mózgowo-rdzeniowy. Kryterium rozpoznania jest typowy obraz histopatologiczny wycinka pobranego z jelita cienkiego. Leczenie polega na wieloletniej złożonej antybiotykoterapii. Celem niniejszego wystąpienia jest przedstawienie aktualnych informacji dotyczących patofizjologii, diagnostyki i leczenia choroby Whipple'a.

Whipple's disease

Whipple's disease, otherwise known as intestinal lipodystrophy, is a rare multi-system disorder caused by the Gram-positive bacteria *Tropheryma whippelii*. For Whipple's disease to develop, the coexistence of conductive condition is necessary, i.e. impaired immunity, but the pathophysiology of the disease is not fully understood. The prevalence of this disease in the general population is estimated at 0.01%. The disease is most common in caucasian men aged 30–50. The clinical picture of the disease is dominated by symptoms such as swelling and pain in the joints, and because of damage to the digestive system, abdominal pain, diarrhea and malabsorption syndrome, leading to gradual wasting and disorders related to the deficiency of micro- and macronutrients. If left untreated, the disease will inevitably lead to death. The diagnosis of the disease involves endoscopic examination of the upper gastrointestinal tract, imaging methods such as ultrasound or computed tomography, and molecular biology tests of body fluids and tissues such as synovial fluid or cerebrospinal fluid. The diagnostic criterion is a typical histopathological image of a specimen taken from the small intestine. Treatment is based on a long-term, complex antibiotic therapy. The aim of this speech is to present current information on the pathophysiology, diagnosis and treatment of Whipple's disease.

Diabulimia u pacjentów z cukrzycą typu I

Paulina Wróbel, phebe@onet.pl, Uniwersytet Jagielloński, Instytut Psychologii

Jako chroniczna choroba metaboliczna cukrzyca typu 1 wywiera silny wpływ na fizyczne, psychiczne i społeczne aspekty dobrostanu pacjentów i wymaga kompleksowego leczenia, uwzględniającego oddziaływania nie tylko medyczne, ale również poznawcze, emocjonalne i behawioralne. Badania pokazują, że coraz więcej młodych osób cierpiących na cukrzycę prezentuje symptomy zaburzeń psychicznych. Diabulimia jest terminem określającym zaburzenia odżywiania u osób z cukrzycą insulinozależną. Najczęściej jest utożsamiana z celowym pomijaniem lub zmniejszaniem dawek insuliny, by obniżyć masę ciała, choć może być używana do nazwania wszelkich zaburzonych nawyków żywieniowych u diabetyków, zwłaszcza z cukrzycą typu 1. Udowodniono, że u pacjentów z cukrzycą typu 1 istnieje wyższe niż w populacji ogólnej ryzyko rozwinięcia zaburzeń odżywiania i zaburzonych zachowań żywieniowych – szacuje się, że 10% z nich spełnia kryteria takich zaburzeń, a 30-40% na przestrzeni swojego życia będzie doświadczać ich symptomów. Najczęstszymi rozpoznaniami u diabetyków są pełnoobjawowa bulimia i niespecyficzne zaburzenia odżywiania (np. Binge Eating). W niniejszej prezentacji zostaną przedstawione najważniejsze informacje na temat poznawczych, emocjonalnych i fizycznych symptomów diabulimii, jej powikłań i związanych z nią czynników psychospołecznych.

Diabulimia in patients with type I diabetes

As chronic metabolic disease, type 1 diabetes has an impact on physical, mental and social aspects of patient's wellbeing and requires complex treatment including medical as also cognitive, emotional and behavioral actions. Studies show that more and more diabetics have symptoms of mental diseases. Diabulimia is the term for eating disorders in insulin dependent diabetics. Most often it is identified as purposeful insulin reduction or omission, but it can be use to name all disordered eating behaviors in diabetes patients, especially witg type 1 diabetes. It was proven that patients with type 1 diabetes are at risk of eating disorders and disordered eating behaviors – it is estimated that 10% of them meet eating disorders criteria and 30-40% will have ED symptoms throughout the lifetime. Full-blown bulimia and Eating Disorders Not Otherwise Specified are the most popular diagnosis in diabetics (e.c. Binge Eating). In the presentation the most important information about diabulimia cognitive, emotional and phisical symptoms, complication and diabulimia related psychosocial factors will be presented.

Diagnostyka Autoimmunologicznego zapalenia wątroby

Weronika Domerecka, *domereckaweronika@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

Autoimmunologiczne zapalenie wątroby (ang. *autoimmune hepatitis*, AIH) jest chorobą rzadką (10-17 przypadków na 100000). W związku z trudnościami diagnostycznymi i jednoczesnym sklasyfikowaniem AIH poszukiwane są nowe markery użyteczne w wykrywaniu choroby we wczesnym stadium.

Celem pracy jest omówienie markerów diagnostycznych we wczesnym wykrywaniu AIH.

Dokonano przeglądu literatury na podstawie bazy PubMed, zawężony do lat 2012-2019.

Rozpoznanie AIH z uwagi na niejednolity obraz kliniczny oraz rzadkość występowania jest bardzo utrudnione i wymaga przeprowadzenia szeregu specjalistycznych badań. Diagnostyka AIH opiera się na dokładnym zebraniu wywiadu, wykonaniu badań laboratoryjnych, w celu oceny aktywności stanu zapalnego wątroby oraz funkcjonowania narządów wewnętrznych. W tym celu wykonuje się badania serologiczne, tj. poziom miana przeciwciał (ANA, ASMA, anty-LKM, anty-SLA/LP, anty-LC1), stężenie immunoglobuliny G. Rutynowo wykonuje się również badanie morfologii krwi, pomiar stężenia wskaźników stanu zapalnego tj. CRP, IL-6, wskaźniki krzepnięcia oraz parametry biochemiczne np. ALT, ASPT.

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

Diagnostics of autoimmune hepatitis

Autoimmune hepatitis (AIH) is a rare disease (10-17 cases per 100,000). Due to diagnostic difficulties and simultaneous classification of AIH, new markers useful in detecting the disease at an early stage are being sought.

The aim of the study is to discuss diagnostic markers in the early detection of AIH.

A literature review was made on basis of on PubMed database, narrowed down to 2012-2019.

Diagnosis of AIH, due to the heterogeneous clinical picture and rarity, is very difficult and requires a number of specialized tests. AIH diagnostics is based on a thorough collection of medical history, laboratory tests to assess the activity of inflammation hepatitis and the functioning of internal organs. For this purpose, both the level of antibodies (ANA, ASMA, anty-LKM, anty-SLA/LP, anty-LC1) and immunoglobulin G concentration. Routine tests of blood counts, inflammation markers, i.e. CRP, IL-6, coagulation indexes, biochemical parameters, e.g. ALT, ASPT, and various additional tests, e.g. liver biopsy.

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 cirrhosis.

Diagnostyka zespołu Alströma

Adrianna Niececka, a.niececka@wp.pl, Interdyscyplinarne Koło Naukowe Geriatrii, Wydział Nauk o Zdrowiu, Collegium Medicum Uniwersytetu Mikołaja Kopernika w Bydgoszczy, kikgeriat@cm.umk.pl

Zespół Alströma należący do grupy ciliopatii manifestuje się różnorodnymi objawami takimi jak: otyłość, obustronny niedosłuch odbiorczy, kardiomiopatia rozstrzeniowa czy niski wzrost. Szerokie spektrum symptomów tej choroby utrudnia odpowiednio szybkie postawienie rozpoznania. Celem tej pracy jest przedstawienie diagnostyki zespołu Alströma w oparciu o literaturę naukową.

Dokonano przeglądu literatury na podstawie baz danych Google Scholar oraz PubMed.

W diagnostyce zespołu Alströma istotną rolę odgrywają kryteria kliniczne zależne od wieku pacjenta oraz diagnostyka molekularna. Wykorzystuje się także badania obrazowe takie jak elektroretinografia, echokardiografia czy ultrasonografia oraz oznaczenia parametrów laboratoryjnych.

Ze względu na różnorodny obraz kliniczny dalszy rozwój diagnostyki zespołu Alströma powinien być ukierunkowany na diagnostykę molekularną, która pozwala jednoznacznie potwierdzić rozpoznanie, a także może w przyszłości stanowić punkt wyjścia do podjęcia leczenia przyczynowego tej choroby.

Diagnostics of the Alström syndrome

Alström's syndrome, which belongs to the ciliopathy group, is manifested by various symptoms, such as obesity, bilateral sensorineural hearing loss, dilated cardiomyopathy or short stature. The wide spectrum of symptoms of this disease makes it difficult to make a diagnosis quickly. The aim of this study is to present the diagnosis of Alström's syndrome based on the scientific literature.

The literature was reviewed on the basis of Google Scholar and PubMed databases.

Clinical criteria depending on the patient's age and molecular diagnostics play an important role in the diagnosis of Alström's syndrome. Imaging tests such as electroretinography, echocardiography or ultrasonography as well as laboratory parameters are also used.

Due to the diverse clinical picture, the further development of the diagnosis of Alström's syndrome should be focused on molecular diagnosis, which allows to clearly confirm the diagnosis, and may also be a starting point for the causal treatment of this disease in the future.

Dystonia szyjna: ból jako główny czynnik ograniczający codzienną aktywność pacjentów

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

Dystonia szyjna (DS) jest rzadkim neurologicznym schorzeniem układu ruchowego charakteryzującym się mimowolnym skurczem mięśni szyi i głowy prowadzącym do powstawania przykurczów, ruchów mimowolnych oraz zaburzeń posturalnych. Ból dystoniczny występuje u ponad 60% pacjentów chorujących na DS.

Celem przeprowadzonego badania kliniczno-kontrolnego było określenie wpływu bólu dystonicznego na codzienną aktywność pacjentów z DS. Do oceny dolegliwości dystonicznych wykorzystano skalę TWSTRS. Na podstawie autorskiego kwestionariusza określono stopień i rodzaj dolegliwości bólowych u pacjentów leczonych toksyną botulinową.

W badaniu uczestniczyło 50 pacjentów, z których 66% zgłosiło występowanie bólu dystonicznego. Istotne ograniczenia w codziennych aktywnościach (stopień 2 lub wyższy w skali niepełnosprawności TWSTRS) były 8-krotnie częstsze u pacjentów obciążonych bólem dystonicznym w porównaniu do pacjentów bez bólu (88,89% v. 11,11%, $\chi^2 = 6,6$; $p < 0,01$). Ograniczenia dotyczyły głównie trudności w czytaniu, oglądaniu telewizji oraz prowadzeniu samochodu ($p < 0,05$). Pacjenci, u których obszar bólu zmniejszył się po leczeniu toksyną botulinową, zgłaszali znaczną poprawę w zakresie możliwości wykonywania codziennych aktywności ($\chi^2 = 9,2$; $p < 0,05$). Co ciekawe, zanotowano odwrotną korelację pomiędzy wiekiem pacjentów a ograniczeniem sprawności ruchowej w wyniku bólu ($R = 0,51$; $p < 0,01$).

Ból dystoniczny w istotnym stopniu obniża sprawność ruchową oraz zdolność wykonywania codziennych czynności, szczególnie w grupie młodszych pacjentów. Leczenie toksyną botulinową, poprzez redukcję objawów bólowych, może pozytywnie wpłynąć na poprawę codziennej aktywności pacjentów.

Cervical dystonia: pain as a key factor limiting patients daily activities

Cervical dystonia (CD) is a rare neurological disorder of the musculoskeletal system characterized by involuntary contraction of the neck and head muscles resulting in involuntary movements and postural abnormalities. Dystonic pain occurs in more than 60% of patients with CD.

The purpose of this case-control study was to determine the impact of dystonic pain on the daily activities of patients with CD. The TWSTRS scale was used to assess the disease symptoms. Based on the author's questionnaire we determined the severity and type of dystonic pain in patients treated with botulinum toxin.

Fifty patients participated in the study, 66% of whom reported dystonic pain. Significant limitations in daily activities (grade 2 or higher in the TWSTRS disability scale) were 8 times more common in patients with dystonic pain compared to patients without pain (88.89% v. 11.11%, $\chi^2 = 6.6$; $p < 0.01$). Main limitations concerned difficulties in reading, watching TV and driving ($p < 0.05$). Patients whose pain area were decreased during botulinum toxin treatment reported significant improvement in their ability to perform daily activities ($\chi^2 = 9.2$; $p < 0.05$). Interestingly, an inverse correlation was noted between the age of patients and limitation of daily activities due to pain occurrence ($R = 0.51$; $p < 0.01$).

Dystonic pain significantly reduces ability to perform daily activities, especially in a group of younger CD patients. Botulinum toxin treatment may reduce pain symptoms and improve daily activities of CD patients.

Glikogenoza typu 0 – najrzadsza z rzadkich, opis przypadku

Hubert Szyller, *hermeszyller@gmail.com*, *Studenckie Koło Naukowe Pediatrii, Gastroenterologii i żywienia, Uniwersytet Medyczny im. Piastów Śląskich we Wrocławiu*

Joanna Braksator, *joanna.braksator@umed.wroc.pl*, *II Katedra i Klinika Pediatrii, Gastroenterologii i Żywienia, Uniwersytet Medyczny im. Piastów Śląskich we Wrocławiu*

Glikogenozy, lub choroby spichrzeniowe glikogenu (ang. GSD), to determinowane genetycznie zaburzenia metaboliczne spotykane w praktyce klinicznej sporadycznie. Przypadkiem szczególnie wyróżniającym się jest typ 0, charakteryzujący się zaburzeniem glikogenogenezy już na jej początkowych etapach, co skutkuje odmiennymi od pozostałych typów objawami.

Opis przypadku klinicznego pacjentki ma za zadanie przybliżenie tej unikalnej w rozumieniu medycznym jednostki chorobowej poprzez analizę dokumentacji pacjentki, publikacji medycznych i podobnych opisanych przypadków.

Pacjentka lat 12 została przyjęta na oddział gastroenterologii dziecięcej z powodu trudności w karmieniu, od 4 lat była karmiona enteralnie a następnie przy użyciu zgłębnika gastrostomijnego. W obrazie klinicznym występowały hipoglikemie nawet w krótkiej przerwie po posiłku. Pacjentka źle znosiła sondę, zgłaszała nudności, wymioty i bóle brzucha. W badaniu USG stwierdzono hepatomegalię bez powiększenia żyły wątrobowej i wrotnej, badania laboratoryjne mieściły się w normie za wyjątkiem obniżonego poziomu wit. D i glukozy. Dziecko zakwalifikowano do ponownego wytworzenia przetoki odżywczej.

Na oddziale wznowiono żywienie dojelitowe, które pacjentka znosiła dobrze, we wskazaniach zalecono kontrolę glikemii i opiekę poradni żywieniowej.

Choroba jest nieuleczalna, jedyna możliwa terapia obejmuje zachowanie glikemii na właściwym poziomie, częste posiłki zgodne z zaleceniami dietetycznymi.

Glycogenosis type 0 – the rarest of the rare, case report

Glycogenoses, or glycogen storage diseases (GSD), are genetically determined metabolic disorders occasionally encountered in clinical practice. A particularly distinguishing case is type 0, characterized by a disturbance of glycogenesis at its initial stages, which results in symptoms different from other types.

This paper is a description of a clinical case of a patient with this unique disease with analysis of patient records, medical publications and similar described cases.

A 12-year-old patient was admitted to the pediatric gastroenterology ward due to difficulties in feeding, for 4 years she was enterally fed and then by using a gastrostomy tube. In the clinical picture, there were hypoglycaemia even in a short break after a meal. The patient did not tolerate treatment good, she reported nausea, vomiting and abdominal pain. Ultrasound examination revealed hepatomegaly without enlargement of the hepatic and portal veins, laboratory tests were normal with the exception of reduced vitamin D and glucose levels. The child was qualified to re-create the nutritional fistula by an operation.

In the ward, enteral nutrition was resumed which the patient endured well, and the indications included glycemic control and the care of a nutrition clinic.

The disease is incurable, the only possible therapy includes keeping glycemia at an appropriate level, frequent meals in accordance with dietary recommendations.

Ile ćwiczeń wystarczy a ile to za dużo, czyli o fizjoterapii w Dystrofii mięśniowej Duchenne'a

Malwina Kępa, *malwinakepa001@gmail.com*, *Klinika Neurologii UCK WUM*,
www.fizjodyscyplina.pl

Dystrofia mięśniowa Duchenne'a (DMD) jest najczęstszą postacią dystrofii mięśniowej w dzieciństwie. Choroba ma charakter postępujący i prowadzi do klinicznych cech opóźnienia rozwoju motorycznego, przerostu łydek, przykurczów stawowych i postępującego osłabienia mięśni. Progresywne zwyrodnienie mięśni ostatecznie prowadzi do utraty samodzielności chodzenia we wczesnym okresie dojrzewania. Śmierć następuje przed upływem trzeciej dekady życia w wyniku powikłań sercowo-oddechowych. Ważnym aspektem leczenia jest fizjoterapia. Interwencje terapeutyczne powinny być dostosowane do indywidualnych potrzeb, stadium choroby, odpowiedzi na terapię i tolerancję, zapewniane przez całe życie pacjenta. Wykonywanie codziennych ćwiczeń rozciągających może być najskuteczniejszym sposobem zapobiegania przykurczom i deformacjom. Prawidłowo wykonywane codzienne rozciąganie w połączeniu z ortezowaniem i pozycjonowanie może ostatecznie wydłużyć sprawność fizyczną i niezależność. Również zaleca się submaksymalne ćwiczenia aerobowe (np. pływanie i jazda na rowerze), unikanie ćwiczeń ekscentrycznych, o wysokim oporze, przestrzeganie potrzeby odpoczynku i oszczędzania energii oraz minimalizowanie ryzyka upadków i leczenie ewentualnych złamań. Stosowanie miarodajnej, terminowej oceny fizjoterapeutycznej pozwala na przewidywanie problemu i aktywnie nim zarządzać. Obecnie dostępne interwencje terapeutyczne dają chłopcom z DMD maksymalną funkcjonalność i niezależność, tak aby mogli prowadzić satysfakcjonujące życie jako dorośli.

How much exercises are enough or too much – physiotherapy for DMD

Duchenne muscular dystrophy (DMD) is the most common type of muscular dystrophy in childhood. The disease is progressive and leading to the clinical features of motor developmental delay, calf hypertrophy, joint contractures, and progressive muscle weakness. Progressive muscle degeneration eventually leads to loss of independent ambulation by early adolescence. Death occurring before the third decade of life due to cardiorespiratory complications. Rehabilitation have to be, comprehensive, anticipatory, consistent and preventive. Therapeutic interventions should be tailored to individual needs, stage of disease, response to therapy, and tolerance, provided across the patient's lifespan. Performing a daily stretching routing can be your most effective way to prevention of contracture and deformity. Properly performed daily stretching combined with orthotic intervention and positioning can ultimately prolong physical ability and independence. Also is recommended submaximal, aerobic exercise (eg. swimming and cycling) avoidance of eccentric and high-resistance exercise, respect for the need for rest and energy conservation and minimization of fall risk and fracture management. Using a meaningful and timely of rehabilitation assessment can predict problems and be pro-active in managing them. Currently available therapeutic interventions give boys with DMD maximum functionality and independence so that they can lead fulfilling lives as adults.

Jakie są możliwości terapeutyczne w zespole IFAP – dzieci z rybią łuską, brakiem owłosienia i światłowstrętem?

Marta Janiszewska, marta.mrt09407@interia.pl, Interdyscyplinarne Koło Naukowe Geriatrii, Wydział Nauk o Zdrowiu, Collegium Medicum Uniwersytetu Mikołaja Kopernika w Bydgoszczy, kikgeriat@cm.umk.pl

Ichthyosis follicularis – alopecia – photophobia czyli zespół IFAP jest rzadką genodermatozą. W pracy przedstawiono problemy zdrowotne, z jakimi zmagają się pacjenci i ich rodziny wraz z dotychczasowymi metodami terapeutycznymi, które okazały się skuteczne w raportowanych na całym świecie przypadkach.

Dokonano przeglądu literatury na podstawie baz danych Google Scholar oraz PubMed i Orphan.net, używając słów kluczowych: „IFAP syndrome”, „Genodermatosis”, „MBTPS2 gene”.

Zespół IFAP często sprawia problemy diagnostyczne, a prawidłowa diagnoza jest kluczowa do odpowiedniego leczenia. Charakterystyczna triada objawów obejmuje rybią łuskę mieszkową, brak owłosienia i światłowstręt. Do tej pory nie ma trwałego lekarstwa na zespół IFAP i pacjenci leczeni są objawowo. Zalecane są środki keratolityczne, emolienty, acytretyna i nawilżanie oczu.

Zespół IFAP jest wyzwaniem dla współczesnej medycyny nie tylko podczas rozpoznawania choroby, ale przede wszystkim do udoskonalania dotychczasowych odkryć i poszukiwania nowych form terapii, takich jak terapia genowa. Zwracanie uwagi na tę genodermatozę jest w stanie poprawić jakość życia małych pacjentów oraz ich najbliższych zmagających się z chorobą.

What are the treatment options for IFAP syndrome – children with ichthyosis, alopecia, and photophobia?

Ichthyosis follicularis – alopecia – photophobia or IFAP syndrome is a rare genodermatosis. The paper presents the health problems faced by patients and their families, along with the current therapeutic methods that have proved effective in reported cases all over the world.

The literature was reviewed based on Google Scholar, PubMed, and Orphan.net databases, using the following keywords: "IFAP syndrome", "Genodermatosis", "MBTPS2 gene".

The IFAP syndrome often causes diagnostic problems, and correct diagnosis is key to appropriate treatment. The characteristic triad of symptoms includes ichthyosis, alopecia, and photophobia. To date, there is no permanent cure for IFAP syndrome and patients are treated symptomatically. Topical keratolytics, emollients, acitretin, and eye lubrication are recommended.

The IFAP syndrome is a challenge for modern medicine not only in diagnosing the disease but above all in improving the discoveries made so far and in searching for new forms of therapy, such as gene therapy. Paying attention to this genodermatosis can improve the quality of life of young patients and their relatives struggling with the disease.

Kostniakomięsak – przeszłościowe kierunki leczenia oparte na immunoterapii limfocytami CAR-T

Jakub Zblewski, *kuba.zet1997@gmail.com*, Wydział lekarski, Collegium Medicum im. Ludwika Rydygiera w Bydgoszczy Uniwersytetu Mikołaja Kopernika w Toruniu

Kostniakomięsak (łac. *osteosarcoma*) to pierwotny złośliwy nowotwór kości, wywodzący się z komórek mezenchymatycznych. Chociaż jest to choroba stosunkowo rzadka, z zapadalnością roczną około 3-5/1 000 000 osób, największy szczyt zachorowań przypada niestety na okres dojrzewania. Pomimo tego, że w ostatnich kilkudziesięciu latach nastąpił ogromny progres w leczeniu i rokowaniu u pacjentów, przerzuty nadal stanowią główną przyczynę śmiertelności, a 5-letnia przeżywalność u takich chorych oscyluje na poziomie zaledwie 10%. W związku z tym istnieje ciągła potrzeba poszukiwania nowych metod walki z osteosarcoma. Celem pracy jest zwrócenie uwagi na najnowsze kierunki terapii, które niosą nowe nadzieje na zwiększenie przeżywalności – przede wszystkim u pacjentów słabo reagujących na konwencjonalną chemioterapię. Skupiono się na omówieniu zastosowania immunoterapii CAR-T cells w leczeniu osteosarcoma, która swoją popularność zyskała już w ostatnich kilku latach, w związku z powodzeniem wykorzystywania u pacjentów z B-komórkowymi nowotworami układu chłonnego. Najświeższe doniesienia naukowe wskazują na ogromny potencjał, jaki niosą stworzone nowatorskie CAR ukierunkowane na antygeny prezentowane przez komórki osteosarcoma – m.in. B7-H3 (CD276) w zwalczaniu guzów pierwotnych oraz przerzutów. Dostarczają one nowych możliwości, zwłaszcza na znaczne przedłużenie życia tej szczególnej grupy pacjentów – jaką są pacjenci pediatryczni.

Osteosarcoma – the newest exciting therapeutic option with CAR-T cells immunotherapy

Osteosarcoma is a primary paediatric bone malignancy originating from mesenchymal cells. Although it is a relatively rare disease with an annual morbidity around 3-5/1,000,000 people, it affects mainly children at puberty. Despite the fact that in the last few decades there has been a huge progress in the treatment and prognosis, metastases are still the main cause of mortality, and the 5-year overall survival rate in such patients is about 10%. Thereupon, there is an absolute necessity to search for new methods of treatment osteosarcoma. The aim of the study is to draw attention to the newest directions of therapy that can bring forward a higher survival outcomes – especially those who have developed resistance to traditional chemotherapy. The focus was on the use of CAR-T cells immunotherapy which present a revolutionary therapeutic option for people suffer from osteosarcoma. It has gained popularity in the last few years due to the positive effects of its use in patients with B-cell hematologic malignancies. The most recent scientific reports indicate the enormous potential of the innovative CAR-T cells which target at the antigens presented by osteosarcoma, including B7-H3 (CD276) in the fight against primary tumours and metastases. They provide new opportunities, especially to prolong life of this specific group – paediatric patients.

Ornitoza – rozpoznanie rzadkiej choroby zakaźnej w praktyce lekarza podstawowej opieki zdrowotnej

*Piotr Sajdak, piotr.sajdak98@gmail.com, Studenckie Koło Chorób Zakaźnych,
Kolegium Nauk Medycznych Uniwersytet Rzeszowski*

Wstęp: Papuzica jest w Polsce rzadko występującą chorobą, w okresie 2017-2019 z terenu całego kraju zgłoszono do nadzoru sanitarno-epidemiologicznego jeden przypadek zachorowania. Praca jest opisem dwóch, jednoczesnych przypadków stanów gorączkowych z radiologicznym obrazem zapalenia płuc u małżeństwa zajmującego się w swoim mieszkaniu hobbystyczną hodowlą egzotycznych ptaków.

Cel: Przedstawiony opis przypadków może być dowodem na możliwość szybkiego rozpoznania w oparciu o właściwą analizę obrazu klinicznego z uwzględnieniem wywiadu epidemiologicznego, umożliwiającą w warunkach podstawowej opieki zdrowotnej włączenie skutecznego leczenia.

Materiały i metody: Analiza dokumentacji medycznej.

Opis przypadku: W obu przypadkach wysoka gorączka utrzymującą się przez 9 i 5 dni poprzedziła wystąpienie objawów ze strony dróg oddechowych pod postacią suchego, nieproduktywnego kaszlu z radiologicznymi cechami zapalenia płuc przebiegającego z wysokimi wskaźnikami stanu zapalnego.

W oparciu o obraz kliniczny i wywiad epidemiologiczny rozpoznano papuzicę z włączonymi do terapii fluorochinolonami kontynuowanymi przez 14 dni.

W trakcie leczenia szybka poprawa stanu ogólnego chorych wyprzedziła regresję zmian zapalnych w płucach monitorowanych klinicznie i badaniem ultrasonograficznym.

Brak powikłań schorzenia, dobra odpowiedź na celowane chemioterapeutyki była przyczyną braku konieczności podejmowania dalszych badań diagnostycznych z utrzymaniem wstępnego rozpoznania papuzicy.

Ornithosis – a rare contagious disease in general practitioner work

Introduction: Ornithosis is a rare contagious disease caused by *Chlamydia psittaci*. In the last three years only one case was reported to the epidemiological surveillance in Poland.

Aim of the study: This case report proves that the clinical picture and a well-collected epidemiological interview are essential to make a correct diagnosis in the general practitioner's work.

Material and methods: Analysis of medical records.

Case: This case report concerns a couple who breed egzotic birds as a hobby. Both of them showed high fever, further diagnostics revealed elevated CRP level and the presence of inflammatory changes in their lungs.

In both cases, fever was the first symptom, which was followed by dry, non-productive cough and lasted for five days in the first case and nine days in the second one. After assembling both the clinical picture and the epidemiological interview both patients were diagnosed with ornithosis and were prescribed a 14-day fluorochinolone treatment. During the treatment the patients' general condition improved and a regression of the inflammatory changes in the lungs was observed

Treatment went well, without any complications so there was no need to run more diagnostic tests. The preliminary diagnosis was maintained.

Pacjent z EDS jako przykład niezbędnej współpracy pomiędzy lekarzami, fizjoterapeutami i pacjentem

Marta Jokiel, Katedra i Klinika Traumatologii, Ortopedii i Chirurgii Ręki Uniwersytetu Medycznego im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu; Zakład Fizjoterapii Uniwersytetu Medycznego im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu

Olga Haus, Katedra Genetyki Klinicznej Collegium Medicum, Uniwersytet im. Mikołaja Kopernika w Toruniu

Leszek Romanowski, Katedra i Klinika Traumatologii, Ortopedii i Chirurgii Ręki Uniwersytetu Medycznego im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu

Zespół Ehlersa-Danlosa (EDS) jest rzadką genetyczną mutacją, która doprowadza do zmian w budowie strukturalnej tkanek miękkich z nieprzewidywanym przebiegiem i wielowątkowością objawów.

Pomimo intensywnego rozwoju medycyny i fizjoterapii EDS jest nadal chorobą stanowiącą wielkie wyzwanie zarówno dla fizjoterapeutów i lekarzy specjalistów, dla których jest to niezwykle wyzwanie diagnostyczne. Specyficzny proces rozwoju tej choroby doprowadza do postępujących dolegliwości, z których większość leczona jest nieoperacyjnie. W wielu wypadkach podejmowany prawidłowy schemat postępowania nie przynosi rezultatów, a objawy ulegają pogorszeniu lub dodatkowo pojawiają się nowe symptomy. Dlatego niezwykle istotną kwestią jest powiązanie objawów zgłaszanych przez chorych i połączenie ich z badaniem genetycznym, które jako jedyne może potwierdzić występowanie zespołu Ehlersa-Danlosa. Poprawnie przeprowadzony proces diagnostyczny jest kluczem do zaplanowania i przeprowadzenia odpowiedniego programu rehabilitacji i tym samym zwiększenia jakości życia pacjentów.

Współpraca lekarzy i fizjoterapeutów stanowi kluczową rolę w procesie leczenia pacjentów z EDS.

Podczas wystąpienia pragniemy przedstawić propozycję programu diagnostycznego i schematu leczenia w przypadkach pacjentów z zespołem EDS jaki staramy się stosować w Katedrze i Klinice Traumatologii, Ortopedii i Chirurgii Ręki Uniwersytetu Medycznego im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu.

EDS patient as a example of essential cooperation between medical professionals, physical therapists and patient

Ehlers-Danlos Syndrome (EDS) is a genetic mutation which is responsible for protein coding which provides to changes in soft tissues structure connected with joints, tendons, cardiac, gastrointestinal and skin symptoms. Patients are suffering because of high developed pain issues, deformities, joint sub and full luxation and congenital anomalies of the circulatory and digestive systems. One of the greatest problems is muscle fatigue and imbalance which leads to the joint instability and further injuries. The specific process of this disease development leads to number of symptoms which should be treated mostly non-operatively. According to this situation patients are searching new methods of treatment and visit wide range of specialists. It is why the cooperation and experience exchange play most important role in treatment of EDS patients which leads to further genetic examination and proper diagnosis. The proper diagnosis is the key to planning and performing different types of treatment which leads to decrease of pain and improvement of patients condition which leads to improvement of patients quality of life. The cooperation between doctor and physical therapists plays the most important role in the healing process and ensure the patients recovery.

We would like to present 10 different types of EDS patients who are participating in rehabilitation program in Traumatology, Orthopedics and Hand Surgery Department Poznan University of Medical Sciences.

Problematyka prowadzenia procesu leczenia pacjenta z chorobą rzadką – na przykładzie pacjentów z zespołem Ehlersa-Danlosa, Marfana i innymi kolagenopatiami

Marta Jokiel, Katedra i Klinika Traumatologii, Ortopedii i Chirurgii Ręki Uniwersytetu Medycznego im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu; Zakład Fizjoterapii Uniwersytetu Medycznego im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu

Ewa Bręborowicz, Katedra i Klinika Traumatologii, Ortopedii i Chirurgii Ręki Uniwersytetu Medycznego im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu

Aleksander Jamsheer, Katedra i Zakład Genetyki Medycznej Uniwersytetu Medycznego im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu

Zespół Ehlersa-Danlosa (EDS) został zakwalifikowany jako rzadka choroba genetyczna w klasyfikacji ORPHA pod nr: 287 oraz 98249, zespół Marfana pod nr: 558. Szereg różnorodnych objawów zgłaszanych przez pacjentów, często niespójnych w wywiadzie i w czasie oraz trudności diagnostyczne doprowadzają często do znacznego stopnia wydłużenia drogi do prawidłowej diagnozy choroby. Niezwykle istotną kwestią jest ścisła współpraca z pacjentem i personelem medycznym. Postawienie prawidłowej diagnozy nie kończy jednakże trudności w prowadzeniu procesu leczenia pacjentów. Trudności w dostępności wizyt do specjalistów, wydłużony czas oczekiwania na rehabilitację oraz zmienność objawów to tylko niektóre z przeszkód. Aktualna pandemia COVID-19 również nie ułatwiła, a wręcz znacząco utrudniła pacjentom dostęp do odpowiedniej opieki zdrowotnej.

Jednym z rozwiązań wydaje się być nowoczesny system telekonsultacji i telerehabilitacji umożliwiający zdalne prowadzenie leczenia. Katedra i Klinika Traumatologii, Ortopedii i Chirurgii Ręki Uniwersytetu Medycznego im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu od kilku lat zajmuje się tematyką informatyzacji procesu leczenia pacjentów oraz zastosowania rozwiązań z zakresu telemedycyny i teleedukacji. Członkowie Kliniki stworzyli w celu edukacji pacjentów filmy instruktażowe.

W trakcie wystąpienia pragniemy przedstawić problematykę prowadzenia procesu leczenia pacjentów z chorobami rzadkimi oraz proponowane możliwości ich rozwiązania.

Patient with rare disease – problematic treatment and how to deal with it? Based on a patients with EDS, Marfan and other collagen pathologies cases

Ehlers-Danlos Syndrome (EDS) were classified as rare disease in ORPHA classification as 287 and 98349, Marfans Syndrome as 558.

Patients often present multidirectional symptoms which are inconsistent in time and interview. Because of that a lot of patients are suffering because of prolonged diagnose and further medical treatment. Collagen pathologies and rare diseases such as EDS and Marfans syndrome are at the beginning usually derivative from clinical diagnosis, and after based on genetic testing. Each clinical diagnose is based on the interview, patients complaints and medical staff experience. Crucial for proper diagnose and treatment is strict cooperation between medical staff and patient.

Often changes in patients condition and disease flare periods are indicating constant access to medical services. COVID-19 pandemic has proven that access to medical service and professionals are crucial for all patients especially with rare diseases.

One of the solutions is to use the modern technology and practice with systems of teleconsulting and telerehabilitation. Traumatology, Orthopedics and Hand Surgery Department Poznan University of Medical Sciences since 2016 is involved in teleeducation and telemedicine programs development. Clinic physical therapists have produced movie materials for patients.

During our presentation we would like to present the problematic issue of treatment rare disease patients and their methods of solutions.

Rehabilitacja pacjenta ze stwardnieniem zanikowym bocznym

Marta Lipka, *martalipka1998@wp.pl*, *Interdyscyplinarne SKN Geriatrii, Wydział Nauk o Zdrowiu, Collegium Medicum w Bydgoszczy UMK, www.cm.umk.pl*

Stwardnienie zanikowe boczne jest chorobą neurodegeneracyjną, charakteryzującą się postępującym zwyrodnieniem górnego i dolnego neuronu ruchowego. Prowadzi ona do osłabienia siły mięśniowej, ograniczenia lub utraty sprawności fizycznej, a w konsekwencji do śmierci. Średnia długość życia od wykrycia choroby wynosi ok. 5 lat

Charakterystyczną cechą tej choroby jest zanik mięśni, osłabienie siły mięśniowej oraz drżenie mięśniowe. Jednak objawy jak i stopień ich nasilenia jest sprawą indywidualną dla każdego pacjenta.

Choroba jest jak dotąd nie uleczalna, stosuje się jednak Riluzol w celu spowolnienia przebiegu choroby. Zatem opieka nad pacjentem skupia się na łagodzeniu objawów oraz zmniejszenia stopnia bólu. Jednym z elementów terapii jest rehabilitacja, która ma za zadanie utrzymanie optymalnej sprawności pacjenta. Stosuje się metody kinezyterapeutyczne, fizyko-terapeutyczne oraz masaż. Szczególnie zwraca się uwagę na usprawnienie układu oddechowego, ponieważ jego niewydolność mięśni oddechowych staje się główną przyczyną śmierci. Ćwiczenia powinny być indywidualnie dopasowane do każdego pacjenta.

Fizjoterapia wpływa na poprawę samopoczucia pacjenta, zapobiega usztywnieniu stawów, zmniejsza przykurcze. Wcześnie wdrożona pozwala dłużej utrzymać sprawność pacjenta na optymalnym poziomie.

Rehabilitation of a patient with amyotrophic lateral sclerosis

Amyotrophic lateral sclerosis is a neurodegenerative disease characterized by the progressive degeneration of the upper and lower motor neurons. It leads to muscle weakness, reduction or loss of physical function and, consequently, death. The average life expectancy from the detection of the disease is about 5 years

A characteristic feature of this disease is muscle atrophy, muscle weakness and tremors. However, the symptoms and the degree of their severity is an individual matter for each patient.

The disease is not cured so far, but Riluzole is used to slow the course of the disease. Thus, patient care focuses on relieving symptoms and reducing the severity of pain. One of the elements of the therapy is rehabilitation, which is designed to maintain the optimal efficiency of the patient. I use kinesiotherapeutic and physiotherapeutic methods and massage. Particular attention is paid to the improvement of the respiratory system, because its failure of the respiratory muscles becomes the main cause of death. Exercises should be individually tailored to each patient.

Physiotherapy improves the patient's well-being, prevents stiffening of the joints, reduces contractures. Early implementation helps to keep the patient's efficiency at an optimal level for longer.

Rola treningu stabilizacji i ćwiczeń propriocepcji w procesie leczenia pacjentów z zespołem Ehlersa Danlosa

Marta Jokiel, Katedra i Klinika Traumatologii, Ortopedii i Chirurgii Ręki Uniwersytetu Medycznego im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu; Zakład Fizjoterapii Uniwersytetu Medycznego im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu

Aleksandra Bartkowiak, Katedra i Klinika Traumatologii, Ortopedii i Chirurgii Ręki Uniwersytetu Medycznego im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu; Zakład Fizjoterapii Uniwersytetu Medycznego im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu

Anna Wachowiak, Katedra i Klinika Traumatologii, Ortopedii i Chirurgii Ręki Uniwersytetu Medycznego im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu; Zakład Fizjoterapii Uniwersytetu Medycznego im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu

Wstęp: Zespół Ehlersa-Danlosa (EDS) jest mutacją genetyczną odpowiedzialną za zmianę kodowania białek, które prowadzi do zmian w obrębie struktury tkanek miękkich organizmu. Objawy pochodzą głównie ze strony tkanek miękkich, skóry, więzadeł, torebek stawowych oraz objawami kardiologicznymi i gastrycznymi.

Celem pracy jest przedstawienie przykładowej terapii pacjentów z EDS z różnego rodzaju dolegliwościami.

Materiał i metodyka: 108 pacjentów ze zdiagnozowanym EDS zostało poddanych badaniom klinicznym i biomechanicznym. 31 cierpiących z powodu silnych dolegliwości bólowych w obrębie stawów (NRS: 7) oraz niestabilności zostało poddanych indywidualnemu 2 miesięcznemu treningowi. W ocenie efektywności terapii wykorzystano pomiar globalnej siły chwytu i izokinetyczną ocenę na dynamometrze elektronicznym.

Wyniki: W pierwszym miesiącu terapii zaobserwowano zmniejszenie dolegliwości bólowych (NRS: 4) w kolejnych etapach terapii zmniejszenie dolegliwości do (NRS: 2). Po zakończonej terapii zaobserwowano istotny statystycznie ($p > 0,05$) wzrost globalnej siły chwytu oraz istotne zwiększenie parametrów biomechanicznych mięśni.

Wnioski: Zespół Ehlersa-Danlosa jest złożoną jednostką chorobową, która prowadzi do znacznej ilości problemów związanych z uczuciem niestabilności i dolegliwościami bólowymi. Z uwagi na zmniejszone napięcie tkanek miękkich terapią z wyboru jest trening propriocepcji i stabilizacji głębokiej.

Joint stability and proprioception exercises in Ehlers-Danlos Syndrome cases

Background: Ehlers-Danlos Syndrome (EDS) is a genetic mutation which is responsible for protein coding which provides to changes in soft tissues structure connected with joints, ligaments, tendons, cardiac and skin symptoms. Patients are suffering because of high developed pain ailments, deformities, congenital anomalies of the circulatory and digestive systems.

The aim of the study is to present joint stability and proprioception example therapy for EDS patients.

Materials and methods: 108 patients with further EDS diagnose were examined with full clinical and biomechanical examination. 31 female patients (avg age: 27 y.o.) suffering because of high wrist pain (NRS: 7), instability received individual joint stability, proprioception and muscle strengthening exercises. To assess patients condition biomechanical testing was conducted with Biodex System 4 Pro dynamometer.

Results: After first month of the therapy patients observed significant decrease of pain (NRS: 4). After 6 weeks of therapy patients claimed prolonged decrease of pain and increase of wrist stability. At the end of therapy we observed significant pain decrease (NRS: 2) and significant increase of forearm muscles biomechanical parameters.

Conclusions: EDS is complicated rare genetic disease which leads to great number of medical issues connected with pain and instability. According to poor muscle activation and biomechanical capabilities nonoperative treatment is first method of choice.

Rzadkie trombocytopatie

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

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

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

Pojęcie hemostazy obejmuje ogół procesów fizjologicznych, które odpowiadają za zapobieganie wynaczynieniu krwi w razie uszkodzenia ściany naczyń krwionośnych oraz za utrzymanie płynności krwi wewnątrz-naczyniowej. W procesie hemostazy biorą udział płytki krwi, osoczowe czynniki krzepnięcia, ściany naczyń krwionośnych oraz układ fibrynolizy. Skazy krwotoczne są stanami patologicznymi związanymi z nadmierną predyspozycją do krwawień. Wyróżnia się skazy krwotoczne wrodzone i nabyte oraz płytkowe, osoczowe i naczyniowe. Wrodzone trombocytopatie mogą być efektem dysfunkcji receptora dla białek adhezyjnych, dysfunkcji receptorów dla rozpuszczalnych agonistów, anomalii ziarnistości płytkowych, nieprawidłowego przebiegu transdukcji sygnału lub wynikać z zaburzeń prokoagulacyjnej aktywności trombocytów. Do wrodzonych skaz naczyniowych płytkowych należą takie zespoły, jak płytkowy typ choroby von Willebranda, zespół Bernarda-Souliera, trombastenia Glanzmanna, defekt receptora dla kolagenu, defekt receptora dla ADP, defekt receptora dla tromboksanu, zespół Hermansky'ego-Pudlaka, zespół Chediaka-Higashiego, izolowany defekt ziarnistości δ , zespół szarych płytek, skaza płytkowa

Quebec, niedobór syntazy tromboksanu (zespół Ghosal), niedobór cytozolowej fosfolipazy A2 α , zespół Scotta oraz zespół Stormorken. Celem niniejszej pracy jest przedstawienie aktualnego stanu wiedzy na temat wybranych wrodzonych trombocytopatii, które spełniają kryterium choroby rzadkiej.

Rare thrombocytopathies

The term haemostasis covers all physiological processes that are responsible for preventing blood extravasation in the event of damage to the blood vessel wall, and for maintaining intravascular blood flow. Platelets, plasma coagulation factors, walls of blood vessels and the fibrinolytic system are involved in the process of haemostasis. Haemorrhagic diatheses are pathological conditions associated with an excessive predisposition to bleeding. There are congenital and acquired haemorrhagic diathesis, as well as platelet, plasma and vascular defects. Congenital thrombocytopathies may be the result of receptor dysfunction for adhesion proteins, dysfunction of soluble agonist receptors, anomalies of platelet granules, abnormal signal transduction, or impaired procoagulation activity of thrombocytes. Congenital platelet defects include such syndromes as platelet-type von Willebrand disease, Bernard-Soulier syndrome, Glanzmann thrombasthenia, collagen receptor defect, ADP receptor defect, thromboxane receptor defect, Hermansky-Pudlak syndrome, Chediak-Higashi syndrome, isolated δ granularity defect, grey platelet syndrome, Quebec platelet disorder, thromboxane synthase deficiency (Ghosal syndrome), cytosolic phospholipase A2 α deficiency, Scott syndrome, and Stormorken syndrome. The aim of this study is to present the current state of knowledge on selected congenital thrombocytopathies that meet the rare disease criterion.

Skoordynowana opieka nad pacjentem z chorobą rzadką

Ewelina Wolańska, e.wolanska@potrafiepomoc.org.pl, Centrum Diagnostyczno Terapeutyczne Chorób Rzadkich im. Bartłomieja Skrzyńskiego; Fundacja Potrafię Pomóc na Rzecz Dzieci Niepełnosprawnych z Wadami Rozwojowymi we Wrocławiu, <https://centrum.potrafiepomoc.org.pl/>

Robert Śmigiel, r.smigiel@potrafiepomoc.org.pl, Centrum Diagnostyczno Terapeutyczne Chorób Rzadkich im. Bartłomieja Skrzyńskiego; Fundacja Potrafię Pomóc na Rzecz Dzieci Niepełnosprawnych z Wadami Rozwojowymi we Wrocławiu, <https://centrum.potrafiepomoc.org.pl/>

Choroby rzadkie dotknęły już 300 milionów ludzi na świecie, oznacza to, że cierpi na nie 8% populacji. Na świecie co 25 dziecko rodzi się z chorobą rzadką. W literaturze opisano dotąd około 8 tysięcy chorób. W Polsce problem chorób rzadkich może dotyczyć nawet 2,3-3 milionów osób.

Pacjenci w celu postawienia diagnozy przechodzą długi i kosztowny proces diagnostyczny. Wielu pacjentów jest diagnozowanych długie miesiące, a nawet lata. Dzięki prowadzonym badaniom naukowym oraz licznym publikacjom diagnostyka chorób rzadkich staje się bardziej dokładana i szybsza.

Skoordynowana wielospecjalistyczna opieka jest podstawą wysokiej jakości życia zarówno pacjenta jak i jego rodziny. Współpraca między lekarzami a terapeutami umożliwia pacjentom kompleksową opiekę, co zapewnia komfort psychiczny całej rodzinie. Koncepcją skoordynowanej opieki są różne formy wsparcia – nowy sposób myślenia o opiece medycznej i terapeutycznej, która umożliwia każdej osobie ze szczególnymi potrzebami, w jednej placówce odnalezienie odpowiedzi na wszystkie pytania.

Coordinated care for patients with rare diseases

Rare diseases already affect 300 million people worldwide, which means 8% of the population. Every 25th child in the world is born with a rare disease. About 8 000 diseases have been described in the literature. In Poland the problem of rare diseases may affect 2.3-3 million people.

Patients undergo a long and costly diagnostic process in order to be diagnosed. Many patients are diagnosed for months or even years. Thanks to ongoing research and numerous publications, diagnosis of rare diseases is becoming more accurate and faster.

Coordinated multi-specialist care is essential for a high quality of life for both the patient and his family. The cooperation between doctors and therapists enables patients to receive comprehensive care, which provides psychological comfort for the whole family. The concept of coordinated care is based on various forms of support – a new way of thinking about medical and therapeutic care that makes it possible for every person with special needs to find the answer to all their questions in one place.

Włosy paciorkowate – wyzwanie terapeutyczne dla współczesnych dermatologów

Paulina Koszykowska, *pkoszykowska92@gmail.com*, *nterdyscyplinarne Koło Naukowe Geriatrii przy Katedrze i Klinice Geriatrii Szpitala Uniwersyteckiego nr 1 Collegium Medicum UMK w Bydgoszczy*

Adam Wełniak, *silversufler@gmail.com*, *Interdyscyplinarne Koło Naukowe Geriatrii przy Katedrze i Klinice Geriatrii Szpitala Uniwersyteckiego nr 1 Collegium Medicum UMK w Bydgoszczy*

Włosy paciorkowate to rzadka genodermatoza prowadząca do zmiany struktury łodygi włosa na charakterystyczne koraliki. Prowadzi to do nadmiernej łamliwości i kruchości, skutkując łysiną. Mogą występować osobno lub stanowić część zespołu włosów paciorkowatych. Dotyczy ona często młodych dziewczyn i kobiet co w obecnych czasach, gdzie każdy stara się wyglądać jak najlepiej stanowi dużą wadę kosmetyczną uderzającą w poczucie własnej wartości. W powyższej pracy zostanie przedstawiona epidemiologia z patogenezą choroby oraz metody terapeutyczne. Schorzenie powoduje zwiększoną podatność na uszkodzenia mechaniczne oraz sprawia, że skóra głowy jest niezmiernie wrażliwa. Stąd należy do terapii podchodzić bardzo delikatnie. Z postępem medycyny wiążą się nowe metody leczenia oraz sposoby na radzenie sobie z zaburzeniami wyglądu. Powstaje pytanie jak bardzo są one skuteczne. Żadna metoda nie daje stuprocentowego leczenia. Sprawy nie ułatwia również fakt, że jest to choroba rzadka, z którą dermatolodzy nie często mają kontakt.

Monilethrix a therapeutic challenge for modern dermatologists

Monilethrix is a rare genodermatosis that causes changes in the structure of the hair shaft into characteristic beads. This leads to excessive fragility and brittleness, resulting in baldness. They may appear separately or be part of the bead hair complex. This disease often affects young girls and women, in times when everyone tries to look their best, it is a major cosmetic defect that strikes self-esteem. The intent of this work is to present epidemiology with the pathogenesis of the disease and available therapeutic methods. The sickness causes increased susceptibility to mechanical damage and makes the scalp extremely sensitive. Hence, one should approach the therapy very gently. With the advancement of medicine, there are new treatments and ways to deal with disorders of appearance. The question is how effective they are. No method gives 100% treatment. The fact that, it is a rare disease with which dermatologists do not often come into contact with, it does not make things any easier.

Występowanie choroby Still'a (AOSD) w Polsce: Ogólnopolskie Badanie Chorobowości Szpitalnej

Magdalena Bogdan, *mbogdan@wum.edu.pl*, Zakład Medycyny Społecznej i Zdrowia Publicznego, Warszawski Uniwersytet Medyczny

Irena Kosińska, *ikosinska@wum.edu.pl*, Zakład Medycyny Społecznej i Zdrowia Publicznego, Warszawski Uniwersytet Medyczny

Krzysztof Kanecki, *kanecki@mp.pl*, Zakład Medycyny Społecznej i Zdrowia Publicznego, Warszawski Uniwersytet Medyczny

Choroba Still'a u osób dorosłych (ang. *Adult-onset Still's disease*, AOSD) jest rzadką układową chorobą zapalną o nieznaną etiologię, która dotyczy młodych osób dorosłych, może przebiegać z zajęciem wielu narządów, powodować komplikacje zagrażające życiu.

Celem pracy była analiza występowania AOSD wśród hospitalizowanych pacjentów w Polsce oraz identyfikacja czynników wpływających na rozwój choroby. Badania retrospektywne, bazujące na populacji zostały przeprowadzone z wykorzystaniem danych pochodzących z rejestrów szpitalnych sporządzonych przez Narodowy Instytut Zdrowia Publicznego – Państwowy Zakład Higieny w latach 2009-2018. Badana grupa obejmowała 1050 pacjentów hospitalizowanych po raz pierwszy z powodu AOSD w badanym okresie czasu. W grupie tej średnia i mediana wieku wynosiła 42 (95% CI: 40,8-42,8) oraz 38 lat odpowiednio. Dominowały kobiety (60%) w badanej grupie. Średnia roczna zapadalność na AOSD w okresie 10-cio letnim był na poziomie 0,32/100 000 (95% CI: 0,30-0,34) ze wskaźnikiem chorobowości 2,7/100 000 na koniec 2018 roku. AOSD jest typowana jako schorzenie rzadkie. W pracy obserwowano przewagę pacjentów z obszarów miejskich. Wyniki pracy mogą sugerować wpływ środowiskowych i indywidualnych czynników predysponujących do wystąpienia AOSD.

Adult-onset Still's disease in Poland: a nationwide population-based study

Adult-onset Still's disease (AOSD) is a rare systemic inflammatory disorder of unknown etiology, which affects young adults and is associated with multiple organ involvement and life-threatening complications.

The authors sought to establish the incidence and prevalence of AOSD in Poland and factors related to this disease among hospitalized patients. A retrospective, population-based study was conducted, using data from hospital discharge records compiled by the National Institute of Public Health in the years 2009-2018.

Based on hospitalization records and census data in the group of 1050 patients included in the study, women were predominant (60%) and patients' mean and median ages at hospitalization were 42 (95% CI: 40.8-42.8) and 38 years, respectively. The average annual incidence rate of AOSD during the 10-year period was established at the level of 0.32/100 000 (95% CI: 0.30-0.34) and the point prevalence at the end of 2018 was 2.7/100 000.

AOSD is a rare disease Poland in incidence rates and predominance of cardiovascular diseases among comorbidities. Predominance of patients from urban regions and predominance of women may suggest environmental and personal factors in AOSD development.

Zaburzona mineralizacja kości i zębów – jak odróżnić hipofosfatazję od krzywicy?

Martyna Śledzik, *martyna.sledzik@gmail.com*, *Interdyscyplinarne Koło Naukowe Geriatrii, Wydział Lekarski, Collegium Medicum im. Ludwika Rydygiera w Bydgoszczy Uniwersytetu Mikołaja Kopernika w Toruniu*, <https://www.cm.umk.pl/>

Hipofosfatazja (HPP) to genetycznie uwarunkowana choroba metaboliczna, w której dochodzi do zaburzenia mineralizacji kości i zębów. Brak jest konkretnych danych epidemiologicznych. Częstość występowania ciężkiej postaci choroby szacuje się na 1:30000 żywych urodzeń w Europie. Przyczyną HPP są mutacje w genie ALPL, który koduje fosfatazę zasadową. Istnieje 6 podtypów klinicznych choroby, które różnią się między sobą występującymi objawami, ich nasileniem a także momentem ich ujawnienia. HPP często manifestuje się zmianami krzywiczymi kości, problemami stomatologicznymi, neurologicznymi jak i pulmonologicznymi. Diagnostyka jest utrudniona ze względu na brak schematów postępowania. Rozpoznanie powinno opierać się na wywiadzie i badaniu genetycznym wykazującym mutacje, a dodatkowo na oznaczeniu aktywności ALP i poziomu elektrolitów w osoczu oraz poziomu fosfoetanolaminy (PEA) w moczu. Brak jest przyczynowego leczenia choroby, można jedynie łagodzić objawy oraz stosować profilaktykę.

Celem pracy jest omówienie HPP, która często niesłusznie zostaje rozpoznana jako krzywica hipofosfatemiczna lub wrodzona łamliwość kości. Informacje zostały zaczerpnięte z baz naukowych, takich jak między innymi Google Scholar.

Niestety, nie ma wystarczającej liczby badań dotyczących HPP. Brak rzetelnych informacji dotyczących przyczynowego leczenia choroby uniemożliwia podniesienie komfortu życia pacjentom z ciężką postacią choroby.

Defective mineralization of bones and teeth – how to distinguish hypophosphatasia from rickets?

Hypophosphatasia (HPP) is an inherited metabolic disorder affecting mineralization of bones and teeth. There are not specific epidemiological data. The prevalence of severe disease is estimated at one in every 300 000 live births in Europe. HPP is caused by mutations in the gene encoding nonspecific alkaline phosphatase. There are six clinical types of the disease. The differences between them are symptoms, their severity, and the time of disclosure. HPP often manifests as bone curvature changes, dental problems, neurological and pulmonary disease. Diagnostics is difficult due to the lack of procedures. Diagnosis should be based both on medical history and genetic testing revealing mutations. Additionally, ALP activity, the level of electrolytes in the plasma and the level of phosphoethanolamine (PEA) in the urine should be determined. Treatment is only symptomatic and supportive.

The aim of the study is to discuss HPP, which is often wrongly diagnosed as hypophosphatemic rickets or osteogenesis imperfecta. The information was taken from scientific databases such as Google Scholar.

Unfortunately, there is not enough research studies about HPP. The lack of reliable information on the causal treatment of the disease makes it impossible to improve the quality of life for patients with severe disease.

Zespół Guillaina-Barre’go

Klaudia Węgier, *k.wegier@op.pl*, Collegium Medicum im. Ludwika Rydygiera w Bydgoszczy Uniwersytet Mikołaja Kopernika w Toruniu

Zespół Guillaina-Barre czyli ostra zapalna polineuropatia o charakterze autoimmunologicznym, jest najczęstszą znaną przyczyną wiotkiego niedowładu kończyn o ostrym początku. Według różnych źródeł zapadalność na chorobę wynosi 1-4/100 000 ludności na rok. Czynnikiem wyzwalającym w większości przypadków jest przebyta wcześniej infekcja układu oddechowego lub przewodu pokarmowego. Prawdopodobnie na drodze mimikry molekularnej dochodzi do powstawania przeciwciał przeciwko antygenom bakteryjnym lub wirusowym, które wiążą się z podobnymi epitopami w obwodowym układzie nerwowym. Obecny stan wiedzy wskazuje na to, że Zespół Guillaina-Barre to grupa kilku podtypów ostrej neuropatii. Na obraz kliniczny składają się zaburzenia motoryczne, zaburzenia czucia, zaburzenia układu autonomicznego i inne. Objawem koniecznym do rozpoznania jest postępujący wiotki niedowład więcej niż jednej kończyny ze zniesieniem lub osłabieniem odruchów ścięgnistych. Leczenie opiera się na zastosowaniu plazmaferezy i stosowaniu immunoglobulin. W związku z pandemią koronawirusa doniesienia naukowe sugerują zwiększoną zapadalność na GBS w korelacji z infekcją COVID-19. Praca zawiera przegląd doniesień naukowych (artykuły, analizy, badania) z lat 2017-2020. Wykorzystano bazy danych Google Scholar i PubMed wyszukując frazy: zespół Guillaina-Barre, ostra zapalna polineuropatia demielinizacyjna, plazmafereza, COVID-19.

Guillain-Barre Syndrome

Guillain-Barre syndrome, or acute autoimmune inflammatory polyneuropathy, is the most common known cause of flaccid, acute-onset limb paresis. According to various sources, the incidence of the disease is 1-4/100,000 of the population per year. The triggering factor in most cases is a previous respiratory or gastrointestinal tract infection. It is likely that molecular mimicry results in the generation of antibodies to bacterial or viral antigens that bind to similar epitopes in the peripheral nervous system. The current state of knowledge indicates that Guillain-Barre Syndrome is a group of several subtypes of acute neuropathy. The clinical picture includes motor disorders, sensory disturbances, disorders of the autonomic system and others. A symptom necessary for diagnosis is progressive flaccid paresis of more than one limb with the abolition or weakening of tendon reflexes. Treatment is based on the use of plasmapheresis and the use of immunoglobulins. In connection with the coronavirus pandemic, scientific reports suggest an increased incidence of GBS in correlation with COVID-19 infection. The work contains a review of scientific reports (articles, analyzes, research) from 2017-2020. The Google Scholar and PubMed databases were used to search for the following phrases: Guillain-Barre syndrome, acute inflammatory demyelinating polyneuropathy, plasmapheresis, COVID-19.

Zespół Susaca – rzadki problem diagnostyczny i terapeutyczny

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

Zespół Susaca jest rzadką waskulopatią charakteryzującą się triadą objawów: encefalopatią, zaburzeniami widzenia wynikającymi z okluzji rozgałęzień tętnicy środkowej siatkówki i niedosłuchem czuciowo-nerwowym. Dotyka najczęściej kobiety między 20 a 40 rokiem życia. Etiologia choroby nie jest do końca jasna, ale podaje się, że procesy autoimmunologiczne są głównym mechanizmem w Zespole Susaca.

Celem tej pracy jest zebranie najnowszej wiedzy dotyczącej diagnostyki i leczenia Zespołu Susaca.

Przeprowadzono analizę dostępnych publikacji naukowych dotyczących diagnostyki i leczenia Zespołu Susaca przy pomocy baz naukowych takich jak PubMed, ResearchGate oraz Google Scholar.

Diagnostyka Zespołu Susaca opiera się na objawach klinicznych oraz wynikach badań dodatkowych, przede wszystkim rezonansu magnetycznego głowy, audiometrii tonalnej czy angiografii fluorescencyjnej. Nie ma obecnie jednolitej strategii leczenia Zespołu Susaca, przyjmuje się jednak, że ze względu na prawdopodobną etiologię autoimmunologiczną choroby, ważne jest wprowadzenie leczenia immunomodulującego.

Zespół Susaca powinien być brany pod uwagę u każdego młodego pacjenta, u którego rozwinie się postępująca encefalopatia oraz zaburzenia słuchu i wzroku. Typowa triada objawów zwykle nie pojawia się jednocześnie, co opóźnia rozpoznanie i wdrożenie odpowiedniego leczenia, które zastosowane na wczesnym etapie poprawia rokowanie.

Susac syndrome – a rare diagnostic and therapeutic problem

Susac's Syndrome is a rare vasculopathy characterized by a triad of symptoms: encephalopathy, visual disturbances resulting from branch retinal artery occlusion and sensory neural hearing loss. It affects mostly women between 20 and 40 years of age. The etiology of the disease is not entirely clear, but autoimmune processes are reported to be the main mechanism in Susac's syndrome.

The purpose of this study is to collect the latest knowledge on the diagnosis and treatment of Susac's Syndrome.

The analysis of available scientific publications on the diagnosis and treatment of Susac's Syndrome using scientific databases such as PubMed, ResearchGate and Google Scholar was performed.

The diagnosis of Susac's Syndrome is based on clinical symptoms and the results of additional tests, mainly brain magnetic resonance imaging, tonal audiometry, and fluorescence angiography. There is currently no uniform treatment strategy for Susac's syndrome, however, due to the probable autoimmune etiology of the disease, it is important to introduce immunomodulating treatment.

Susac's syndrome should be considered in every young patient who develops progressive encephalopathy as well as hearing and vision disorders. The typical triad of symptoms usually does not appear simultaneously, delaying the diagnosis and implementation of appropriate treatment, which, if applied at an early stage, improves the prognosis.

Znaczenie wczesnego rozpoznania akromegalii w przebiegu choroby i skuteczności terapii

Michalina Wachulec, michalinawachulec@gmail.com, Collegium Medicum im. Ludwika Rydygiera w Bydgoszczy Uniwersytet Mikołaja Kopernika w Toruniu

Akromegalia jest chorobą rzadką związaną z nadmiernym wydzielaniem GH (hormonu wzrostu) oraz IGF-1 (insulinopodobnego czynnika wzrostu 1). Zazwyczaj jest to spowodowane obecnością gruczolaka przysadki. Choroba ta dotyka osoby dorosłe, u których zakończył się proces wzrastania kości. Początkowo obserwuje się postępujące zmiany w wyglądzie: powiększenie twarzoczaszki, rąk, stóp oraz języka. Występują również obrzęki tkanek miękkich, zlewne poty i bóle głowy. Później rozwijają się objawy wielonarządowe m.in: choroby układu krążenia, oddechowego, choroby układu kostno-stawowego, zaburzenia metaboliczne i hormonalne. Przeprowadzone dotychczas badania wykazały, iż powikłania te występują istotnie częściej u osób z długotrwałą niekontrolowaną chorobą. Leczeniem z wyboru jest operacyjna resekcja guza, która daje największą szansę na całkowite wyleczenie. Niestety bardzo często ze względu na późną diagnozę nie da się usunąć zmiany w całości. W takich przypadkach konieczne jest zastosowanie dodatkowego leczenia najczęściej farmakologicznego. Celem niniejszej pracy jest podkreślenie znaczenia wczesnego rozpoznania choroby i wdrożenia odpowiedniego leczenia, gdyż zwiększa to skuteczność zastosowanej terapii, zmniejsza śmiertelność oraz poprawia jakość życia pacjentów.

The importance of early diagnosis of acromegaly in disease progression and treatment efficacy

Acromegaly is a rare disorder associated with excessive secretion of GH (growth hormone) and IGF-1 (insulin-like growth factor 1). It is usually caused by the presence of a pituitary adenoma. The disease affects adults in whom bone growth has ceased. Initially, progressive changes in appearance are observed: enlargement of the face, hands, feet, and tongue. There is also swelling of the soft tissues, drenching sweats, and headaches. Later multi-organ symptoms develop including cardiovascular and respiratory diseases, osteoarticular diseases, metabolic and hormonal disorders. Studies conducted so far have shown that these complications occur significantly more often in patients with long-term uncontrolled disease. The treatment of choice is surgical resection of the tumor, which gives the best chance for a complete cure. Unfortunately, due to late diagnosis, it is often not possible to remove the entire lesion. In such cases additional treatment, usually pharmacological, is necessary. The aim of this paper is to emphasize the importance of early diagnosis of the disease and implementation of appropriate treatment, because it increases the effectiveness of the applied therapy, reduces mortality, and improves the quality of life of patients.

Postery naukowe

Epidemiologia i diagnostyka cukrzycy w mukowiscydozie

Olga Śmiech-Michalec, olga.smiech@doctoral.uj.edu.pl, Wydział Nauk o Zdrowiu, Uniwersytet Jagielloński – Collegium Medicum, www.cm-uj.krakow.pl

Magdalena Humaj-Grysztar, magdalena.humaj@uj.edu.pl, Pracownia Podstaw Opieki Położniczej, Wydział Nauk o Zdrowiu, Uniwersytet Jagielloński – Collegium Medicum, www.cm-uj.krakow.pl

Joanna Bonior, joanna.bonior@uj.edu.pl, Zakład Fizjologii Medycznej, Wydział Nauk o Zdrowiu, Uniwersytet Jagielloński – Collegium Medicum, www.cm-uj.krakow.pl

Mukowiscydoza (*cystic fibrosis* – CF) jest najczęściej występującą u osób rasy kaukaskiej chorobą o uwarunkowaniu genetycznym. U jej podłoża leży mutacja genu CFTR odpowiadającego za prawidłową budowę białka CFTR (*cystic fibrosis transmembrane conductance regulator*) tworzącego błonowy kanał chlorkowy. Powszechne badania przesiewowe noworodków w kierunku CF, nowe terapie przyczynowe, rehabilitacja oraz leczenie żywieniowe przyczyniły się do stopniowego zwiększania długości życia chorych na mukowiscydozę. Ze wzrostem długości życia chorych związane jest pojawianie się powikłań pogarszających ich jakość życia.

Najczęstszym powikłaniem metabolicznym pojawiającym się wraz z progresją choroby jest cukrzyca związana z mukowiscydozą (*cystic fibrosis related diabetes* – CFRD). Szacuje się, że dotyczy nawet 50% dorosłych z mukowiscydozą. Patofizjologia CFRD jest złożona, a mechanizmy prowadzące do jej rozwoju są wieloczynnikowe. Za jeden z podstawowych czynników uznawane jest zaleganie gęstego śluzu w przewodach wyprowadzających trzustki doprowadzające do rozwoju jej zewnątrzwydzielniczej niewydolności. W konsekwencji dochodzi do włóknienia i uszkodzenia wysp trzustkowych, czego efektem jest utrata komórek β oraz niedobór insuliny. Ponadto u pacjentów obserwuje się zmienną insulinooporność, zwłaszcza podczas stanów zapalnych.

W niniejszym opracowaniu autorzy skupili się na przedstawieniu epidemiologii, patofizjologii oraz procesu diagnostycznego cukrzycy związanej z mukowiscydozą.

Epidemiology and diagnosis of diabetes in cystic fibrosis

Cystic fibrosis (CF) is the most common genetic disease amongst caucasian race. It is caused by mutation of the CFTR gene which is responsible for the proper structure of the cystic fibrosis transmembrane conductance regulator protein that forms the membrane chloride channel. Widespread screening of newborns for CF, new casual treatments, rehabilitation, and nutritional treatments have contributed to a gradual increase in life expectancy in patients with cystic fibrosis. With the increase in the life expectancy of patients there is the occurrence of complications that deteriorates their quality of life.

Cystic fibrosis related diabetes (CFRD) is the most common metabolic complication that occurs as the disease progresses. It is estimated to affect up to 50% of adults with cystic fibrosis. The pathophysiology of CFRD is complex and the mechanisms leading to its development are multifactorial. One of the main factors is the presence of thick mucus in the pancreatic ducts, which leads to the development of its exocrine insufficiency. It leads to pancreatic fibrosis and islet damage, resulting in loss of β -cells and insulin deficiency. In addition, variable insulin resistance is observed in patients, especially during periods of inflammation.

In this study, authors focused on the epidemiology, pathophysiology and diagnostic process of diabetes associated with cystic fibrosis.

Ocena wpływu kwasu rozmarynowego na biosyntezę i sekrecję kolagenu typu I w fibroblastach pacjenta z Wrodzoną łamliwością kości typu I

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

Wrodzona łamliwość kości (*Osteogenesis Imperfecta*, OI) jest dziedziczną chorobą tkanki łącznej charakteryzującą się łamliwością kości oraz kliniczną i genetyczną heterogennością. Najczęściej jest to choroba dominująca, spowodowana mutacjami genów COL1A1 lub COL1A2 kodujących podjednostki kolagenu typu I, podstawowego białka budulcowego kości i skóry. W najłagodniejszym typie I OI występuje defekt ilościowy kolagenu prawidłowego, natomiast nie ulega ekspresji kolagen zmutowany. Celem pracy było poszukiwanie związków z grupy polifenoli o stymulującym i selektywnym działaniu na biosyntezę kolagenu typu I. Doświadczenia przeprowadzono na fibroblastach pochodzących od pacjenta z OI typu I oraz od pacjenta zdrowego (kontrola). Traktowano je kwasem rozmarynowym w stężeniach 0,01-100 μM . W celu oznaczenia cytotoksyczności kwasu wykonano test MTT, kolagen typu I oznaczono z zastosowaniem ELISA oraz elektroforezy w żelu poliakryloamidowym. Kwas rozmarynowy w zastosowanych stężeniach nie wykazywał działania cytotoksycznego na komórki. W fibroblastach OI typu I stężenie kolagenu było około 2-3 niższe w porównaniu do kontroli. W niższych stężeniach (0,01 μM , 0,1 μM i 1 μM) kwas rozmarynowy wykazywał stymulujące działanie na biosyntezę i sekrecję kolagenu typu I, a w stężeniu 100 μM nieznacznie hamujące. Wyniki selektywnego stymulującego działania polifenolu na kolagen typu I potwierdzono elektroforetycznie. Kwas rozmarynowy nie wykazujący działania toksycznego wobec fibroblastów ludzkich i stymulujący w niskich stężeniach biosyntezę oraz sekrecję kolagenu typu I może mieć potencjalne znaczenie w terapii OI typu I.

Assessment of the influence of Rosmarinic acid on the biosynthesis and secretion of type I collagen in fibroblasts of a patient with type I congenital bones fragility

Osteogenesis imperfecta (OI) is an inherited disease of connective tissue characterized by fragile bones, clinical and genetic heterogeneity. Most often, it is the dominant disease, caused by mutations in the COL1A1 or COL1A2 genes coding for the subunits of type I collagen, the basic building protein of bone and skin. In the mildest type I OI, there is a quantitative defect of normal collagen, but mutated collagen is not expressed. The aim of the study was to search for compounds from the group of polyphenols with a stimulating and selective effect on the biosynthesis of type I collagen. Experiments were carried out on fibroblasts from a patient with OI type I and from a healthy patient (control). They were treated with rosmarinic acid at concentrations of 0.01-100 μM . In order to determine the acid cytotoxicity the MTT test was performed, type I collagen was determined by ELISA and polyacrylamide gel electrophoresis. Rosmarinic acid in the concentrations used did not show any cytotoxic effect on cells. In OI type I fibroblasts the collagen concentration was approximately 2-3 lower compared to the control. At lower concentrations (0.01 μM , 0.1 μM and 1 μM) Rosmarinic acid showed a stimulating effect on the biosynthesis and secretion of type I collagen, and at a concentration of 100 μM it was slightly inhibitory. The results of the selective stimulating effect of polyphenol on type I collagen were confirmed by electrophoresis. Rosmarinic acid which is not toxic to human fibroblasts stimulates the biosynthesis and secretion of type I collagen at low concentrations. It may have a potential role in the therapy of type I OI.

Progeria – w poszukiwaniu sposobu leczenia tej rzadkiej choroby

Gabriela Juszczyk, *gabajul@icloud.com*, *Studenckie Koło Naukowe przy Katedrze i Zakładzie Toksykologii, Wydział Farmaceutyczny, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, www.umlub.pl*

Mariola Herbet, *mariola.herbet@umlub.pl*, *Katedra i Zakład Toksykologii, Wydział Farmaceutyczny, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, www.umlub.pl*

Progeria zaliczana jest do grupy rzadkich chorób dziecięcych o podłożu genetycznym. Wywołana jest nieodwracalną mutacją genu kodującego laminę A, warunkującej prawidłowe funkcjonowanie jądra komórkowego. W miejsce laminy A syntetyzowana jest w nadmiarze progeryna, która to, powoduje zaburzenia podziałów komórkowych. W wyniku tego dochodzi do szybkiego starzenia się organizmu. Dzieci dotknięte tą chorobą cierpią na schorzenia głównie ze strony układu krążenia oraz układu kostnego, co przypominając proces starzenia fizjologicznego, ostatecznie stają się przyczyną ich bardzo wczesnej śmierci. Obecne strategie leczenia progerii opierają się głównie na przeciwdziałaniu kumulacji progeryny w organizmie poprzez zastosowanie inhibitorów izoprenylacji i metylacji prelamin A, czy też aktywatorów autofagii prowadzących do degradacji progeryny. Próbuje się także złagodzić skutki wynikające z nadmiaru progeryny w komórkach poprzez stosowanie substancji przeciwdziałających stanom zapalnym, utrzymanie odpowiedniego poziomu pirofosforanów, jak również w wyniku oddziaływania na receptor witaminy D. Naukowcy starają się coraz dokładniej określić patomechanizmy zachodzące w organizmie dzieci chorych na progerię, by tym samym móc opracować skuteczną terapię łagodzenia objawów tej nieuleczalnej choroby. Celem pracy jest omówienie sposobów leczenia tej rzadkiej choroby na podstawie przeglądu literatury zawartej w naukowych bazach danych.

Progeria – looking for a way to treat this rare disease

Progeria (HGPS – Hutchinson-Gilford progeria syndrome) belongs to the group of rare childhood genetic diseases. It is caused by an irreversible mutation of the gene encoding lamina A, which regulates the functioning of the cell nucleus. In place of lamine A, an excess of progerin is synthesized, which disrupts cells' division. As a result, the patient's body becomes older very quickly. Affected children suffer from cardiovascular and skeletal diseases, which reminiscent of the physiological aging process. Finally, it's leads to death at a young age. The strategies of treatment are based on prevention the accumulation of progerin in body cells through the use of inhibitors of isoprenylation and methylation of prelamin A, or activators of autophagy leading to the degradation of progerin. Attempts are also made to alleviate the effects of excess progerin in cells by using anti-inflammatory substances, maintaining an adequate level of pyrophosphates, and by acting on the vitamin D receptor. Scientists are trying to describe the pathomechanisms occurring in the body of children suffer from progeria in more detail, in order to simultaneously develop an effective therapy to relieve this incurable disease. The aim of the study is to discuss the methods of treating this rare disease based on a review of the literature contained in scientific databases.

Indeks autorów

Bartkowiak A.....	47	Małecka-Masalska T.	25
Bogdan M.	55	Marciniec M.....	29
Bonior J.	67	Modlińska A.	17
Braksator J.....	31	Nowicka A.	15
Bręborowicz E.	43	Ochab-Jakubiak J.	21
Cieślar G.....	19, 21, 49	Pawlas N.	19, 49
Domerecka W.....	25	Placha W.....	9
Galicka A.	69	Romanowski L.	41
Haus O.....	41	Sajdak P.	39
Herbet M.	71	Sapko K.....	61
Homa-Mlak I.....	25	Stanek A.	19, 21, 49
Humaj-Gryzta M.....	67	Sutkowska J.	69
Jakubiak G.K.....	19, 49	Szyller H.	31
Jamsheer A.	43	Śledzik M.	57
Janiszewska M.....	35	Śmiech-Michalec O.....	67
Jarosz O.	17	Śmigiel R.	51
Jokiel M.	41, 43, 47	Wachowiak A.....	47
Juszczak G.	71	Wachulec M.....	63
Kanecki K.	9, 55	Węlniak A.	53
Kępa M.	33	Węgiel K.	59
Kończalska K.....	13	Wolańska E.....	51
Kosińska I.....	55	Wróbel P.	23
Koszykowska P.....	53	Zblewski J.	37
Lipka M.....	45		

*Rozwój i współczesne możliwości wykorzystania śladów biologicznych.
Kryminalistyczne badania biologiczne na przykładzie przestępstw na tle seksualnym*

Autor: Renata Włodarczyk

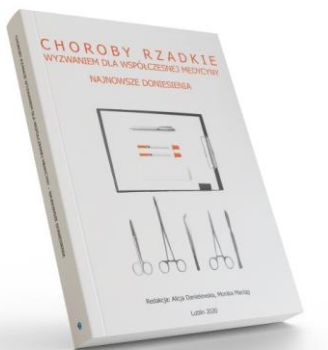
ISBN 978-83-65932-63-1

Liczba stron: 552

www.slady.wydawnictwo-tygiel.pl



Choroby rzadkie wyzwaniem dla współczesnej medycyny – najnowsze doniesienia

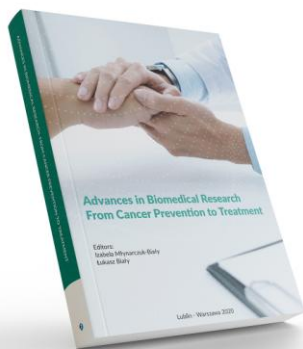


ISBN: 978-83-66489-13-4

Liczba stron: 142

bc.wydawnictwo-tygiel.pl

Advances in Biomedical Research – from Cancer Prevention to Treatment



ISBN: 978-83-66489-45-5

ISBN: 978-83-7637-551-9

Liczba stron: 260

bc.wydawnictwo-tygiel.pl

Przegląd zagadnień z fizjoterapii i sportu

ISBN: 978-83-66489-17-2

Liczba stron: 295

bc.wydawnictwo-tygiel.pl



Zapraszamy do zapoznania się z aktualną ofertą
Wydawnictwa Naukowego TYGIEL

kontakt@wydawnictwo-tygiel.pl, www.wydawnictwo-tygiel.pl