

## **Sprawozdanie z XIV Międzynarodowej Konferencji Chorób Rzadkich „Choroby Rzadkie – Nasze Zadanie”, 1–3.07.2016 r., Białobrzegi**

**Aleksandra Panasiewicz, Małgorzata Mueller-Malesińska**

Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu, Światowe Centrum Słuchu, Warszawa/Kajetany

**Adres autora:** Aleksandra Panasiewicz, Światowe Centrum Słuchu, Klinika Audiologii i Foniatrii, ul. Mokra 17, Kajetany, 05-830 Nadarzyn, e-mail: a.panasiewicz@ifps.org.pl

W konferencji, organizowanej przez Stowarzyszenie Chorych na Mukopolisacharydozę i Choroby Rzadkie oraz Federację Pacjentów z Chorobami Rzadkimi w Europie Centralnej i Wschodniej, którą patronatem honorowym objął Prezydent Rzeczypospolitej Polskiej Andrzej Duda oraz Małżonka Prezydenta Agata Kornhauser-Duda, wzięło udział ponad 300 lekarzy, genetyków i diagnostów, m.in. z Polski, Kanady, Belgii, Rosji i Ukrainy, oraz członkowie rodzin osób cierpiących na choroby rzadkie. Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu reprezentowały dr n. med. Małgorzata Mueller-Malesińska i lek. Aleksandra Panasiewicz.

Choroby rzadkie to schorzenia o przewlekłym i często ciężkim przebiegu, uwarunkowane najczęściej genetycznie, występujące u nie więcej niż 5 na 10 000 osób. Cierpi na nie od 6% do 8% populacji, a w Polsce od 2,3 do 3 mln osób. Dotychczas zarejestrowanych jest 4500 chorób rzadkich. Obecnie dobiegają końca prace związane z uzgadnianiem kodów ICD dla poszczególnych jednostek, gdyż do tej pory figurowały one pod jednym kodem.

Konferencję otworzyła przewodnicząca komitetu naukowego prof. Anna Tylki-Szymańska z Kliniki Pediatrii Żywności i Chorób Metabolicznych Instytutu „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka” w Warszawie, podkreślając konieczność interdyscyplinarnej opieki nad pacjentami cierpiącymi na choroby rzadkie, a także rolę ścisłej współpracy lekarzy z pacjentami i ich rodzinami w poszerzaniu wiedzy o tych schorzeniach.

Główną część konferencji stanowiła sesja medyczna dla lekarzy, naukowców, diagnostów, studentów medycyny i fizjoterapeutów. Rozpoczął ją wykład Marca Doomsa – starszego farmaceuty leków sierocych Szpitala Uniwersyteckiego w Lovanium w Belgii, przybliżający sylwetkę Remberta Dodoensa, flamandzkiego lekarza i pioniera chorób rzadkich oraz autora „Księgi ziół” (1554) – pierwszej farmakopei leków ziołowych. Następnie dr Dooms zapoznał uczestników konferencji z zasadami transgranicznej opieki zdrowotnej i stosowania leków sierocych. Leki sieroce to produkty medyczne przeznaczone do diagnozy, prewencji lub leczenia stanów zagrażających życiu, występujących u <5 na 10 000 obywateli UE. Obecnie do użytku zarejestrowanych jest 120 takich leków.

Prof. Sylvia Stockler z Kliniki Pediatrii Uniwersytetu British Columbia poświęciła swoje wystąpienie chorobom metabolicznym powodującym zaburzenia intelektualne. Spośród 81 opisanych chorób tego typu, większość jest uleczalna. Dlatego – jak przekonywała prof. Stockler – niezwykle istotne jest wprowadzenie wśród dzieci z opóźnieniem intelektualnym jednolitego algorytmu badań przesiewowych dla uleczalnych chorób metabolicznych. Przykładem takiego postępowania jest istniejący w Polsce program przesiewowego badania noworodków w kierunku fenyloketonurii, która była pierwszą opisaną chorobą metaboliczną objawiającą się zaburzeniami funkcji intelektualnych.

Problem badań przesiewowych poruszył również prof. Shunji Tomatsu ze Szpitala Dziecięcego Nemours/Alfred I duPont w Wilmington (USA). Zaproponował powszechne sprawdzanie zawartości w moczu siarczanu heparanu i siarczanu dermatanu jako test w kierunku mukopolisacharydozy, jednej z lizosomalnych chorób spichrzeniowych. Co roku na świecie rodzi się około 5400 dzieci z różnymi typami tej choroby, upośledzającej układ mięśniowo-szkieletowy, sercowo-naczyniowy, nerwowy, oddechowy, narząd wzroku oraz będącej przyczyną niedosłuchu odbiorczego.

W drugim dniu konferencji prelegenci skupili się na roli badań neuroobrazowych w diagnostyce wrodzonych chorób neurodegeneracyjnych. Dr n. med. Hanna Mierzewska z Instytutu Matki i Dziecka w Warszawie przedstawiła przydatną w diagnostyce różnicowej klasyfikację zmian w zwojach podstawy widocznych w badaniach metodą rezonansu magnetycznego (MRI) oraz przykłady chorób z takimi zmianami. Zmiany hiperintensywne w T2 i FLAIR odpowiadające obrzękowi, martwicy i glejzie typowe są dla choroby Wilsona i choroby Huntingtona, zmiany hipointensywne w T2 i FLAIR związane z odkładaniem żelaza występują w neurowyrodnieniu ze spichrzeniem żelaza w mózgu, a zmiany hiperintensywne w T1 i hipointensywne w WSI odpowiadają zwapnieniom, które są objawem m.in. zespołów Fahra oraz Cockayne’a.

Drugim istotnym blokiem tematycznym były objawy układowe w mukopolisacharydozach. Patologie układu

krążenia, tj. wady zastawkowe, kardiomiopatia czy niewydolność serca, przyczyniają się do przedwczesnej śmierci pacjentów z mukopolisacharydozami, a często przez długi czas pozostają nierozpoznane z powodu malformacji układu kostno-szkieletowego, które utrudniają rozpoznanie zmian osłuchowych nad sercem. Dla mukopolisacharydoz typowa jest również dysfunkcja układu oddechowego, na którą wpływ mają deformacje klatki piersiowej i dróg oddechowych, obturacja dróg oddechowych, makroglossia i przerost migdałków, predysponujące również do częstych zapaleń ucha środkowego.

Sesję zakończyło spotkanie dysmorfologiczne koordynowane przez przedstawicieli Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka, podczas którego genetycy konsultowali z zebranymi trudne przypadki kliniczne i omawiali charakterystyczne objawy rzadkich zespołów genetycznych, które do tej pory udało im się zdiagnozować.

Drugiego dnia konferencji odbyła się również sesja naukowa dla organizacji, pacjentów i terapeutów, na której przedstawiono możliwości diagnostyczne, zasady postępowania w chorobach rzadkich, jak również poruszono kwestię opieki psychologicznej nad pacjentem z chorobą rzadką oraz jego rodziną. Sesja ta była okazją do udzielenia odpowiedzi na wiele pytań nurtujących osoby na co dzień zmagające się z chorobą własną lub swoich dzieci.

Podczas ostatniego dnia uczestnicy konferencji mieli okazję zapoznać się z nową potencjalną metodą leczenia choroby Huntingtona. Wykorzystuje ona naturalny izoflawon – gensteinę, która stymuluje lizosomy, w wyniku czego dochodzi do usuwania z komórek złogów zmutowanego białka huntingtyny. Dzień ten poświęcony był również przypadkom klinicznym pacjentów m.in. z zespołem Retta, zespołem Lescha-Nyhana przebiegającym z niedokrwistością megaloblastyczną oraz leukodystrofią

z hipomielinizacją i zanikiem jąder podstawnych mózgu i mózdzku.

Podczas wszystkich sesji naukowych wielu wykładowców podkreślało rolę portalu Orphanet w poszerzaniu wiedzy o chorobach rzadkich. Orphanet jest to europejski, referencyjny portal dla chorób rzadkich i leków sierocych, który ma na celu poprawę diagnostyki, opieki i leczenia pacjentów z chorobami rzadkimi. W unikatowy sposób łączy on aktualną wiedzę o poszczególnych jednostkach chorobowych z wykazem wyspecjalizowanych centrów eksperckich, projektów badawczych, badań klinicznych, rejestrów pacjentów oraz stowarzyszeń i organizacji zrzeszających osoby dotknięte tymi schorzeniami.

Konferencja „Choroby Rzadkie – Nasze Zadanie” miała na celu zwrócenie uwagi na problematykę chorób rzadkich oraz trudności, z jakimi muszą zmierzyć się lekarze i członkowie rodzin osób dotkniętych tymi schorzeniami w procesie diagnostyki i leczenia. Była również okazją do nawiązania kontaktów pomiędzy lekarzami wielu specjalności, których ścisła współpraca jest niezbędna do zapewnienia pacjentom z chorobami rzadkimi kompleksowej opieki medycznej.

Trzydniowe spotkanie naukowe w Białobrzegach poprzedziło dwutygodniowy turnus rehabilitacyjny dla podopiecznych Stowarzyszenia Chorych na Mukopolisacharydozę i Choroby Rzadkie, podczas którego osoby chore oraz ich opiekunowie mogli skorzystać z zabiegów rehabilitacyjnych oraz konsultacji fizjoterapeutów, logopedów i lekarzy. Konsultacje audiologiczno-laryngologiczne połączone z przesiewowym badaniem słuchu przeprowadził zespół lekarzy i techników z Instytutu Fizjologii i Patologii Słuchu, który od wielu lat współpracuje ze Stowarzyszeniem Chorych na MPS i Choroby Rzadkie, zapewniając specjalistyczną opiekę medyczną jego podopiecznym.