

IV Konferencja  
„Choroby rzadkie nie tylko w programie nauczania”

Wrocław – Szczecin, 5 i 24 kwietnia 2017 roku

The 4<sup>th</sup> Conference  
‘Rare diseases not only in the curriculum’

Wrocław – Szczecin, 5 and 24 April 2017

Kraków 2017

ISBN

**Organizatorzy / The organizers**

Zakład Diagnostyki Obrazowej i Radiologii Interwencyjnej Pomorskiego Uniwersytetu Medycznego w Szczecinie  
*Department of Diagnostic Imaging and Interventional Radiology of Pomeranian Medical University in Szczecin*

Katedra i Zakład Genetyki Uniwersytetu Medycznego im. Piastów Śląskich we Wrocławiu  
*Department of Genetics, Wrocław Medical University*

Klinika Pediatrii, Endokrynologii, Diabetologii, Chorób Metabolicznych i Kardiologii Wieków Rozwojowych PUM  
*Department of Pediatrics, Endocrinology, Diabetology, Metabolic Diseases and Cardiology of the Developmental Age, PMU*

Katedra i Klinika Okulistyki PUM  
*Department of Ophthalmology, PMU*

Katedra Pulmonologii i Infekcjologii Uniwersytetu Warmińsko-Mazurskiego w Olsztynie  
*Department of Respiratory Medicine, University of Warmia and Mazury in Olsztyn*

Katedra i Zakład Genetyki Medycznej Uniwersytetu Medycznego im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu  
*Department of Medical Genetics, Poznan University of Medical Sciences*

Klinika Otolaryngologii Dorosłych i Dzieci i Onkologii Laryngologicznej PUM  
*Department of Otolaryngology and Laryngological Oncology, PMU*

Zakład Nauk Humanistycznych w Medycynie PUM  
*Department of Humanities in Medicine, PMU*

Studenckie Towarzystwo Naukowe PUM  
*Students' Scientific Society of PMU*

Międzynarodowe Stowarzyszenie Studentów Medycyny IFMSA – Poland Oddział Szczecin  
*International Federation of Medical Students' Associations – Poland, Branch Szczecin*

Sekcja Radiologii Klatki Piersiowej Polskiego Lekarskiego Towarzystwa Radiologicznego  
*Section of Thoracic Radiology, Polish Medical Society of Radiology*

Sekcja Nauk o Człowieku Polskiego Towarzystwa Przyrodników im. Kopernika  
*Section of Human Biology, Polish Copernicus Society of Naturalists*

Sekcja Metodologii Nauk Medycznych Polskiego Towarzystwa Lekarskiego  
*Section of Methodology of Medical Sciences, Polish Medical Association*

**Komitet Naukowy i Organizacyjny / Scientific and Organizational Committee**

prof. dr hab. n. med. Jacek Rudnicki, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie  
*przewodniczący sesji szczecińskiej*

dr n. med. Ryszard Ślęzak, Uniwersytet Medyczny im. Piastów Śląskich we Wrocławiu  
*przewodniczący sesji wrocławskiej*

prof. dr hab. n. med. Anna Walecka, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie

dr n. med. Marcin Sawicki, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie

dr hab. med. Maria Giżewska, prof. w PUM, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie

dr n. med. Elżbieta Krzywińska-Zdeb, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie

dr hab. med. Monika Modrzejewska, prof. PUM, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie

dr n. med. Anna Chodorowska, Centrum Affidea Wrocław I

prof. dr hab. med. Anna Doboszyńska, Uniwersytet Warmińsko-Mazurski w Olsztynie

prof. dr hab. med. Anna Latos-Bieleńska, Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu

prof. dr hab. n. med. Ireneusz Kojder, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie

prof. dr hab. n. med. Adam Stępień, Wojskowy Instytut Medyczny w Warszawie

dr hab. n. med. Ewa Jaworowska, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie

prof. dr hab. n. med. Dariusz Chlubek, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie

dr hab. n. zdr. Anna Lubkowska, prof. PUM, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie

dr n. med. Michał Skoczylas, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie

stud. Paweł Pawłowski, Uniwersytet Medyczny im. Piastów Śląskich we Wrocławiu

stud. Łukasz Gojny, Uniwersytet Medyczny im. Piastów Śląskich we Wrocławiu

stud. Daniel Biesiada, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie

stud. Anna Godycka-Ćwirko, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie

stud. Tomasz Machałowski, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie

Program: Wrocław, 05.04.2017

### 12.00 **Otwarcie konferencji**

dr n. med. Ryszard Ślęzak, Uniwersytet Medyczny we Wrocławiu

**12.05 – 12.50 Zmiany torbielowate płuc w przebiegu limfangioleiomiomatozy, histiocytozy i choroby Erdheima-Chesterera**

Dr Anna Chodorowska, Affidea

**12.50 Dyskusja**

**12.55 – 13.15 Rzadkie rearanżacje chromosomowe w diagnostyce zespołów ze spektrum autyzmu**

stud. Aleksandra Alczyk, stud. Iga Zendran, opiekun: dr n. med. Ryszard Ślęzak, Uniwersytet Medyczny we Wrocławiu

**13.15 – 13.30 Mukopolisacharydoza typu II i jej diagnostyka obrazowa**

stud. Tomasz Machałowski, stud. Ahmad Daba'n, stud. Anna Chaszczowska, stud. Karolina Niedzielska, stud. Maja Gądek, opiekunowie: dr n. med. Michał M. Skoczylas, prof. dr hab. n. med. Anna Walecka, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie

**13.30 – 13.50 Kliniczne aspekty zespołu NF1-Noonan**

stud. Agata Jakubiak, stud. Barbara Palka, opiekun: dr n. med. Ryszard Ślęzak, Uniwersytet Medyczny we Wrocławiu

**13.50 – 14.00 Przerwa**

**14.00 – 14.20 Rozpoznanie zespołu SHORT w diagnostyce niskorosłości u dzieci**

stud. Mateusz Walkowiak, opiekun: dr n. med. Ryszard Ślęzak, Uniwersytet Medyczny we Wrocławiu

**14.20 – 14.30 Trends in paediatrics, internal medicine, diagnostic imaging and general healthcare in the field of education on rare diseases**

stud. Anna Chaszczowska, stud. Ahmad Daban, stud. Tomasz Machałowski, stud. Magnus Schneider, stud. Karolina Niedzielska, opiekunowie: dr n. med. Michał M. Skoczylas, dr n. med. Marcin Sawicki, prof. dr hab. n. med. Anna Walecka, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie

**14.30 – 14.50 Zespół Aperta jako przykład kraniosynostozy**

stud. Agata Jakubiak, stud. Barbara Palka, opiekun: dr n. med. Ryszard Ślęzak, Uniwersytet Medyczny we Wrocławiu

**14.50 – 15.00 Dorobek Władysława Biegańskiego w dziedzinie filozofii medycyny na polu problematyki chorób rzadkich w XXI wieku – doniesienie wstępne**

dr n. med. Michał M. Skoczylas, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie

**15.00 Dyskusja końcowa i zakończenie sesji**

dr n. med. Ryszard Ślęzak, stud. Paweł Pawłowski, Uniwersytet Medyczny we Wrocławiu

Program: Szczecin, 24.04.2017

**13.15 Otwarcie konferencji / Introduction**

**13.15 – 13.20 Publikacje na temat chorób rzadkich w otorynolaryngologii na przykładach ze Szwecji, Stanów Zjednoczonych i Polski**

*Publications on rare diseases in otorhinolaryngology on examples from Sweden, United States and Poland*  
dr n. med. Michał M. Skoczylas, prof. dr hab. n. med. Jacek Rudnicki, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie

**13.20 – 13.50 Otaglia jako objaw niektórych schorzeń laryngologicznych oraz rzadkich zespołów chorobowych z objawami laryngologicznymi**

*Otaglia as a manifestation of some laryngological diseases and rare syndromes with laryngological symptoms*

dr n. med. Piotr Maj, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie

**13.50 – 13.55 Małocze – opis przypadku**

*Microphthalmia – case report*

Monika Modrzejewska, Tomasz Kubacki, Anna Modrzejewska, Sławomir Świdorski, Rafał Rzepka, Andrzej Torbé, Wojciech Lubiński, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie

**13.55 – 14.05 Wrodzona malformacja struktur gałki ocznej o charakterze rozszczepu w populacji niemowląt badanych w latach 2006-2017**

*Congenital Malformation of the Eye Structures in the Form of the Fissure in the Infant Population Studied in the Years 2006-2017*

dr hab. n. med. Monika Modrzejewska prof. PUM, stud. Joanna Gorący, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie

**14.05 – 14.20 Diagnostyka molekularna wrodzonej ślepoty Lebera – przegląd stosowanych metod**

*Molecular diagnostics of Leber congenital amaurosis*

stud. Klaudia Majer, stud. Kamila Pawlicka

opiekun naukowy: dr Katarzyna Wicher, Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu

**14.20 – 14.35 Strategia diagnostyki molekularnej u pacjentów z chorobą Stargardta**

*Strategy of molecular diagnostics in patients with Stargardt disease*

Katarzyna Wicher, Marcin Straburzyński, Anna Wawrocka, Anna Skorczyk-Werner, Maciej R. Krawczyński, Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu, Centra Genetyki Medycznej GENESIS

**14.35 – 14.40 Leczenie ruxolitiniem u pacjenta z zapaleniem rdzenia i nerwu wzrokowego: opis przypadku**

*Ruxolitinib treatment in a patient with neuromyelitis optica: a case report*

Bogna Juskowiak, Sibylle C. Hodecker, Jan-Patrick Stellmann, Sina C. Rosenkranz, Kim Young, Brigitte Holst, Manuel A. Friese, Christoph Heesen

**14.40 – 14.50 Rodzinny przypadek nadciśnienia płucnego**

*Family case of pulmonary hypertension*

stud. Iwona Pawełczak, stud. Artur Nowakowski, lek. Anna Romaszko, prof. dr hab. n. med. Anna Doboszyńska, Uniwersytet Warmińsko-Mazurski w Olsztynie

**14.50 – 15.00 Deficyt  $\beta$ -ketotiolazy (BKT) – czy wczesne rozpoznanie może uśpić czujność lekarza?**

*$\beta$ -ketothiolase (BKT) deficiency – could early diagnosis led doctor's guard down?*

stud. Arletta Kozłowska, stud. Ewa Mikołajczak

Opiekun naukowy: dr n. med. Elżbieta Krzywińska-Zdeb, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie

**15.00 – 15.10 Występowanie nerwiaka zarodkowego u dorosłych – przegląd przypadków**

*Neuroblastoma in adults – case review*

stud. Kamila Pawlicka

opiekun naukowy: dr Katarzyna Wicher, Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu

**15.10 – 15.20 Chodzenie jako istotny element fizjoterapii we wczesnym etapie rehabilitacji dystrofii mięśniowej Duchenne'a**

*Walking as an important element in the early stage of physiotherapy in Duchenne muscular dystrophy*

mgr Paweł Cichocki, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie, Fundacja Pomocy Chorym na Zanik

Mięśni w Szczecinie

**15.20 – 15.40 Optymalizacja badania podłoża molekularnego autosomalnych dominujących padaczek płata czołowego**

*Optimization of analysis of molecular basis of autosomal dominant frontal lobe epilepsies*

stud. Monika Krzyżaniak

Opiekunowie pracy: dr n. med. Magdalena Badura-Stronka, dr n. med. Anna Winczewska-Wiktor, dr n. med. Katarzyna Wicher, Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu

15.40 – 15.50 **Przerwa / Break**

**15.50 – 16.00 Poliuria z polidypsją początkiem diagnostyki zespołu wad wrodzonych**

*Polyuria with polydipsia as a beginning of a congenital disorder diagnosis*

stud. Łukasz Działach, mgr inż. Natalia Kochalska, mgr inż. Marcin Straburzyński

opiekunowie naukowci: dr n. med. Monika Obara-Moszyńska, prof. nadzw. dr hab. med. Maciej Krawczyński, dr n. med. Katarzyna Wicher, Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu

**16.00 – 16.10 Pneumoencefalografia w badaniach chorych z chorobami rzadkimi – rys historyczny**

*Pneumoencephalography in examinations of patients with rare diseases – a historical perspective*

stud. Anna Chaszczowska, stud. Tomasz Machałowski, stud. Magnus Schneider, dr n. med. Michał M. Skoczylas, dr n. med. Marcin Sawicki, prof. dr hab. n. med. Anna Walecka, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie

**16.10 – 16.20 56-letni pacjent z rakiem płaskonabłonkowym płuca zdiagnozowanym po leczeniu czerniaka skóry i choroby Hodgkina. Opis przypadku i przegląd piśmiennictwa**

*53-year-old patient with lung squamous cell carcinoma diagnosed after treatment of melanoma and Hodgkin's disease – a case report and literature review*

stud. Natalia Filimoniuk, stud. Szymon Gałka

Opiekunowie naukowci: lek. Anna Romaszko, prof. dr hab. n. med. Anna Doboszyńska, Uniwersytet Warmińsko-Mazurski w Olsztynie

**16.20 – 16.30 Analiza retrospektywna występowania raka płuc u chorych przed 50 r.ż.**

*The retrospective analysis of the lung cancer occurrence in a group of patients before age of 50*

stud. Karolina Późniewska, stud. Katarzyna Mogielnicka

Opiekunowie naukowci: prof. dr hab. n. med. Anna Doboszyńska, lek. Anna Romaszko, Uniwersytet Warmińsko-Mazurski w Olsztynie

**16.30 – 16.45 Rzadkie choroby neurologiczne z ograniczeniem sprawności psychofizycznej u dzieci**

*Rare neurological diseases with reduced psychophysical ability in children*

dr n. med. Seweryna Konieczna, Gdański Uniwersytet Medyczny

**16.45 – 16.55 Wrodzone zaburzenia glikozylacji białek typu Ia (CGD Ia) u 16-miesięcznej dziewczynki**

*Congenital disorders of glycosylation type Ia (CGD Ia) in 16-months old girl*

stud. Agnieszka Arcimowicz, stud. Ewa Mikołajczak, stud. Katarzyna Wajer

Opiekun naukowy: dr n. med. Elżbieta Krzywińska-Zdeb, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie

**16.55 – 17.05 Czy możliwe jest współistnienie zespołu fenyloketonurii matczynej (MPKU) z klasyczną fenyloketonurią (PKU)?**

*Is maternal phenylketonuria (MPKU) and phenylketonuria (PKU) coexistence possible?*

stud. Alicja Jackowiak, stud. Aneta Markiewicz

Opiekun naukowy: dr n. med. Elżbieta Krzywińska-Zdeb, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie

**17.05 – 17.15 Symptoms accompanying new daily persistent headache depending on its cause – an overview of case studies**

*Objawy towarzyszące nowemu codziennemu uporczywemu bólowi głowy w zależności od jego przyczyny – przegląd prac kazuistycznych*

dr n. med. Michał M. Skoczylas, stud. Johannes Muller, stud. Magda Zwolińska, prof. dr hab. n. med. Anna Walecka, dr n. med. Marcin Sawicki, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie

**17.15 – 17.20 Zespół Menkesa – opis przypadku klinicznego**

*Menkes disease – clinical case*

stud. Katarzyna Pozorska, stud. Magda Fraszczyk

Opiekun naukowy: dr n. med. Elżbieta Krzywińska-Zdeb, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie

**17.20 – 17.30 Choroba Pageta kości – patogeneza, objawy, diagnostyka, różnicowanie**

*Paget's disease of bone – pathogenesis, symptoms, diagnostics, differentiation*

stud. Tomasz Machałowski

opiekunowie: dr n. med. Michał M. Skoczylas, prof. dr hab. n. med. Anna Walecka, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie

**17.30 – 17.40 Nowe oblicza neonatalnych badań przesiewowych metodą MS/MS w rozpoznawaniu 3-metylokrotonyloglicynurii (deficyt MCC) u matek dwóch zdrowych noworodków**

*New faces of neonatal screening with the MS/MS method in diagnosing 3-methylcrotonylglycinuria (deficiency of 3-MCC) in mothers of two healthy newborns*

stud. Alicja Wajs, stud. Weronika Wasiak, stud. Daria Salloum

Opiekun naukowy: dr n. med. Elżbieta Krzywińska-Zdeb, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie

**17.40 – 17.50 Tyrozynemia typu II u 5-tygodniowego niemowlęcia**

*Type II tyrosinemia in a 5 week old infant*

stud. Daria Salloum, stud. Alicja Wajs, stud. Weronika Wasiak

Opiekun naukowy: dr n. med. Elżbieta Krzywińska-Zdeb, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie

**17.50 – 18.00 Zaburzenia  $\beta$ -oksydacji kwasów tłuszczowych w praktyce lekarskiej**

*Fatty acid oxidation (FAO) in medical practice*

stud. Agnieszka Arcimowicz, stud. Tomasz Machałowski

Opiekun naukowy: dr n. med. Elżbieta Krzywińska-Zdeb, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie

**18.00 Zakończenie sesji / Closure**

STRESZCZENIA / ABSTRACTS

**Zmiany torbielowate płuc w przebiegu limfangioleiomatozy, histiocytozy i choroby Erdheima-Chester**

Dr Anna Chodorowska, Przewodniczący Sekcji Radiologii Klatki piersiowej PLTR  
Affidea Wrocław 53-439 ul. Grabiszyńska 105

W szerokim spektrum chorób śródmiąższowych płuc znajdują się choroby przebiegające ze zmniejszoną gęstością tkanki płucnej. Należą do nich występujące często zmiany rozedmowe i znacznie radsze zmiany

torbielowate płuc. Chorobami, w których występują zmiany torbielowate w płucach są limfangioleiomatoza, histiocytoza X, choroba Erdheima-Chester, neurofibromatoza typ I. Bardzo ważna w ich diagnostyce różnicowej jest umiejętność zróżnicowania pomiędzy innymi zmianami przebiegającymi ze zmniejszoną gęstością tkanki płucnej do których należą rozstrzenie oskrzeli, rozedma czy nieodwracalne zmiany degeneracyjne płuca w postaci obszarów plastra miodu. Ponadto w diagnostyce wszystkich chorób śródmiąższowych, także tych torbielowatych kluczowa jest znajomość danych klinicznych i przeszłości pacjenta.

### **Cystic pulmonary changes in lymphangioleiomyomatosis, histiocytosis X and Erdheim-Chester disease**

Dr Anna Chodorowska, Affidea

In a broad spectrum of interstitial diseases, are various abnormalities associated with reduced attenuation of the lung. Among them are most common emphysematous changes, and rare primary cystic lung diseases. Pulmonary cystic changes are typical for a few diseases such as LAM, histiocytosis X or Erdheim-Chester disease. In differential diagnosis very important is to distinguish real cystic changes from other, more common low attenuating changes like cystic bronchiectasis, emphysema or honeycomb pattern. Crucial to proper diagnosis of all interstitial diseases including cystic ones is the knowledge of clinical data and patient's history.

### **Rzadkie rearanżacje chromosomowe w diagnostyce zespołów ze spektrum autyzmu**

Aleksandra Alczyk, Iga Zendran

SKN Genetyki Klinicznej przy Katedrze Genetyki Uniwersytetu Medycznego we Wrocławiu

Opiekun koła: dr n.med. Ryszard Ślęzak

Zespoły ze spektrum autyzmu są grupą zaburzeń neurorozwojowych rozpoznawanych najczęściej w okresie poniewowłęcym, etiopatologicznie związane są z różnymi czynnikami zarówno genetycznymi jak i środowiskowymi. Charakterystyczny fenotyp behawioralny, zaburzenia zachowań społecznych i trudności w komunikacji mogą występować w przebiegu wielu znanych chorób, takich jak zespół łamliwego chromosomu X czy stwardnienie guzowate. Ostatnie badania wykazują też korelację objawów autystycznych z rzadkimi zespołami mikroaberracji chromosomowych takimi jak delecje i duplikacje 16p11.2, duplikacje 15q11-q13 oraz duplikacje 22q13.

Zmiany w regionie 16p11.2 (AUTS14) występują w około 1% przypadków autyzmu i są często związane z bardzo wczesnie rozwijającą się otyłością (delecja 16p11.2) i licznymi, bardzo zróżnicowanymi cechami dysmorficznymi. Duplikacje w obszarze 15q11-q13 (AUTS4) są jednymi z najczęściej wykrywanych zmian genetycznych współistniejących z zachowaniami autystycznymi. Zespół duplikacji 15q11-q13 związany jest często z ataksją, hipotonią, napadami padaczkowymi i opóźnieniem rozwoju fizycznego. Zespół duplikacji 22q13 jest chorobą o zmiennej ekspresji i może charakteryzować się niepełnosprawnością intelektualną, opóźnieniem rozwoju psychoruchowego, trudnościami w nauce, niskim wzrostem oraz hipotonią mięśniową.

Rozpoznanie autyzmu ustalamy na podstawie wywiadu, obserwacji pacjenta oraz licznych testów psychologicznych. W diagnostyce różnicowej należy brać pod uwagę wiele zespołów ze spektrum autyzmu. Duża heterogenność tej grupy i zmienność ekspresji poszczególnych objawów może być czynnikiem w znacznym stopniu wpływającym na trudność rozpoznania zespołów mikroaberracyjnych i na ocenę ich roli w etiopatogenezie autyzmu.

### **Rare chromosomal rearrangements in diagnostics of autism spectrum syndromes**

Aleksandra Alczyk, Iga Zendran

Student Scientific Club of Clinical Genetics. Wrocław Medical University.

Tutor: Ryszard Ślęzak, PhD

Autism spectrum disorder describes a range of conditions classified as neurodevelopmental disorders, diagnosed most often in early childhood, etiopathologically connected with various genetic and environmental factors. Characteristic behavioral phenotype, social attitudes and communication difficulties may appear in the course of many commonly known diseases, such as fragile X syndrome or tuberous



sclerosis complex. Latest research indicate the correlation between autism signs and rare chromosome aberrations, such as 16p11.2 deletion and duplication, 15q11-q13 duplication and 22q13 duplication.

Mutations in the 16p11.2 (AUTS14) region appear in about 1% cases of autism and are often connected with early-onset obesity (16p11.2 deletion) and multiple, diverse dysmorphic defects. 15q11-q13 (AUTS4) region duplications are one of the most common genetic mutations coexisting with autism. Besides autism, 15q11-q13 duplication syndrome is also connected with ataxia, hypotonia, epileptic seizures and global developmental delay. 22q13 duplication syndrome (SHANK3) with: global developmental delay, facial dysmorphism, autistic behavior. Children with 22q13 region duplication often demonstrate mental retardation, ADHD-type disorders, learning difficulties, hypotonia, short stature and dysmorphic features.

The autism diagnosis is made on the basis of medical history, patient observation and numerous psychological tests. The diagnosis is difficult, particularly due to the heterogeneity of the affected group. The sophistication of genetic defects connected with autism does not facilitate the diagnostic process either.

### **Mukopolisacharydoza typu II i jej diagnostyka obrazowa**

stud. Tomasz Machałowski, Ahmad Daba'n, Anna Chaszczowska, Karolina Niedzielska, Maja Gądek  
Opiekun: dr n. med. Michał M. Skoczylas, prof. dr hab. n. med. Anna Walecka  
Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie

Zespół Huntera jest rzadką, metaboliczną i uwarunkowaną genetycznie chorobą dziedziczną, ma charakter recesywny związany z chromosomem X. Przyczyną choroby jest mutacja enzymu: sulfataza iduraniowa prowadząca do spichrzania mukopolisacharydów. Pierwsze objawy pojawiają się zazwyczaj pomiędzy 18 miesiącem a 4 rż. dziecka. Początkowym objawem są zazwyczaj częste infekcje dróg oddechowych (w szczególności zapalenia ucha środkowego), przepuklina pępkowa i pachwinowa, umiarkowane lub ciężkie upośledzenie umysłowe, hepatosplenomegalia (powiększenie w USG może być oczywiste). Badania radiologiczne mogą uwidoczniać krótką i szeroką żuchwę, zmiany w obrębie szczęki, zniekształcenia stomatologiczne (stawów skroniowo-żuchwowych). Czaszka zdeformowana, szwy czaszkowe zarośnięte przedwcześnie. Zwężone drogi oddechowe z lub bez bezdechu sennego. Stopniowe zmniejszenie ruchomości stawów oraz szerokie, szponiaste dłonie, krótkie palce mogą utrudnić samodzielność. Widoczna na USG kompresja nerwu pośrodkowego w ramach zespołu cieśni nadgarstka może być rzadkim objawem charakterystycznym dla zespołu Huntera.

### **Hunter syndrome and its diagnostic imaging**

stud. Tomasz Machałowski, Ahmad Daba'n, Anna Chaszczowska, Karolina Niedzielska, Maja Gądek  
Tutor: Michał M. Skoczylas MD PhD, Prof. Anna Walecka MD PhD  
Pomeranian Medical University in Szczecin

Hunter's syndrome is an X-linked recessive mucopolysaccharide disorder caused by a defect in the metabolism of glycosaminoglycans, which results from a deficiency of the enzyme iduronate sulfatase. At birth patients appear healthy, with initial symptoms appearing between 18 months and 4 years of age. Initial manifestations starts with frequent respiratory tract infections (in particular otitis media); umbilical and inguinal hernia, moderate to severe developmental delay and hepatosplenomegaly appearance on USG can be obvious. X-rays can reveal short and broad mandible; localized, radiolucent lesions of the jaws, flattened temporomandibular joints. Skull thickened and deformed, and the cranial base and orbital roofs become thick and dense with the sagittal and lamboidal sutures closing prematurely. Chest is enlarged with flaring ribs and short stature. The abnormal extremities show broad, claw-like short fingers. Median nerve compression on USG can be an evident of Carpal tunnel syndrome which is rare in children but is a common manifest in Hunter syndrome.

### **Kliniczne aspekty zespołu NF1-Noonan**

Agata Jakubiak, Barbara Palka

SKN Genetyki Klinicznej przy Katedrze Genetyki Uniwersytetu Medycznego we Wrocławiu

Opiekun koła: dr n.med.Ryszard Ślęzak

Zespół NF1-Noonan (NFNS) jest to wyodrębniona jednostka chorobowa ujawniająca cechy kliniczne zarówno nerwiakowłóknikowości typu 1 jak i zespołu Noonan. Po raz pierwszy związek między tymi zespołami został opisany w 1985r. przez J.E. Allanson i in. Częstość występowania NFNS nie jest znana. Do cech fenotypowych charakterystycznych dla neurofibromatozy należą plamy typu kawy z mlekiem, guzki Lisch, nerwiakowłókniaki, przebarwienia skórne w okolicach pachowych i pachwinowych. Cechami charakterystycznymi dla zespołu Noonan są hiperteloryzm, opadanie powiek, skośne ku dołowi ustawienie szpar powiekowych, nisko osadzone uszy, niski wzrost, wrodzone wady serca, deformacje klatki piersiowej. Podłożem molekularnym choroby jest mutacja inaktywacyjna genu *SPRED1*, będącego negatywnym regulatorem w kaskadzie RAS. W niektórych przypadkach stwierdza się również mutacje w genie *PTPN*, *NF1*, jak również w genach *KRAS*, *SOS1*. Zespół NF1-Noonan jest dziedziczony autosomalnie dominująco. Bywa uznawany za wariant choroby von Recklinghausena. Ze względu na heterogenność genetyczną, rozpoznanie jest stawiane na podstawie obrazu klinicznego, a badania molekularne mają charakter pomocniczy. Duża zmienność ekspresji objawów utrudnia rozpoznanie i postawienie właściwej diagnozy. Celem pracy jest przedstawienie podłoża genetycznego oraz cech fenotypowych NFNS w oparciu o przypadki kliniczne, a także trudnej diagnostyki tego zespołu.

### **Clinical aspects of the NF1-Noonan syndrome**

Agata Jakubiak, Barbara Palka

Student Scientific Club of Clinical Genetics. Wrocław Medical University.

Tutor: Ryszard Ślęzak, PhD

Neurofibromatosis-Noonan syndrome (NFNS) is a distinct entity which shows the clinical features of both Neurofibromatosis 1 and Noonan syndrome. Connection between this syndromes was first described in 1985 by J.E. Allanson et al. Prevalence of NFNS is unknown. Features characteristic for neurofibromatosis are café-au-lait spots, iris Lisch nodules, neurofibromas, axillary and inguinal freckling. Features characteristic for Noonan syndrome are hypertelorism, ptosis, downslanting palpebral fissures, short stature, congenital heart defects and pectus deformity. The genetic background of the disease is loss-of-function mutation in the *SPRED1* gene, which is negative regulator of RAS-MAPK pathway. In some cases there are mutations in gens *PTPN*, *NF1* and also *KRAS*, *SOS1*. Neurofibromatosis-Noonan syndrome is inherited in an autosomal recessive manner. Sometimes it's considered as variant of von Recklinghausen disease. Because of genetic heterogeneity, diagnosis is based on clinical picture, molecular examinations are auxiliary. Variability of symptom's expression make diagnosing difficult. The aim of the study is presenting the genetic background and features of NFNS, basing on clinical cases, as well as, difficulties in diagnosing of this syndrome.

### **Rozpoznanie zespołu SHORT w diagnostyce niskorosłości u dzieci**

Mateusz Walkowiak

SKN Genetyki Klinicznej przy Katedrze Genetyki Uniwersytetu Medycznego we Wrocławiu

Opiekun koła: dr n.med.Ryszard Ślęzak

Zespół SHORT jest to dziedziczony autosomalnie dominująco rzadki zespół chorobowy związanych z mutacją genu *PIK3R1* kodującego enzym PI3K. Obecnie na świecie opisano około 50 przypadków w 16 różnych rodzinach. Chorych cechują niski wzrost, nadmierna ruchomość w stawach, przepukliny pachwinowe, głębokie osadzenie gałek ocznych, anomalia Riegera oraz opóźnione ząbkowanie. Noworodki rodzą się przedwcześnie z zespołem hipotrofii wewnątrzmacicznej oraz charakterystycznymi cechami dysmorfii twarzy. Ponadto u chorych występują zaburzenia metaboliczne takie jak częściowa lipodystrofia oraz pojawiająca się w okresie wczesnej dorosłości insulinooporność. Rozpoznanie oparte jest na wykazaniu niedoboru wzrostu i masy ciała ze współistniejącymi zaburzeniami metabolicznymi oraz dysmorfia twarzy. Ze względu na podobieństwo zaburzeń występujących w zespole SHORT w porównaniu do innych schorzeń

o podłożu genetycznym wymaga on różnicowania z zespołem Silvera-Russela, wrodzonej lipodystrofii Berardinelli-Seip oraz zespołem Allagile. Leczenie w zespole SHORT ma charakter objawowy.

### **The diagnosis of SHORT in the diagnosis of short stature in children**

Mateusz Walkowiak

Student Scientific Club of Clinical Genetics. Wrocław Medical University

Tutor: Ryszard Ślęzak, PhD

The SHORT syndrome is a rare inherited in autosomal dominant way syndrome associated with mutations in the gene *PIK3R1* encoding the PI3K enzyme. Nowadays, there are 50 reported cases in 16 different families. The patients are characterized by short stature, hyperextensibility, inguinal hernia, ocular depression, Rieger anomaly and teething delay. Neonate are born prematurely with intrauterine growth restriction and characteristic facial gestalt. Moreover, the patients have metabolism disorders such like partial lipodystrophy and appeared in early adulthood insulin resistance. The diagnosis is based on the demonstration of growth and weight deficiency with coexisting of metabolic disorders and facial gestalt. Due to the similarity of disorders occurring in the SHORT syndrome to other genetic diseases, it needs differentiation with the Silver-Russell syndrome, the Berardinelli-Seip congenital lipodystrophy and the Allagile syndrome. Treatment SHORT syndrome is mainly symptomatic.

### **Trends in paediatrics, internal medicine, diagnostic imaging and general healthcare in the field of education on rare diseases**

Authors: Ahmad Daban<sup>1</sup>, Anna Chaszczowska<sup>1</sup>, Tomasz Machałowski<sup>1</sup>, Karolina Niedzielska<sup>1</sup>, Magnus Schneider<sup>1</sup>

Tutors: Michał M. Skoczylas, MD PhD<sup>2</sup>, Marcin Sawicki, MD PhD<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Student Scientific Circle on Rare Diseases and Student Scientific Circle on Radiology in Department of Diagnostic Imaging and Interventional Radiology, Pomeranian Medical University in Szczecin, Poland. The head: Prof. Anna Walecka, MD PhD

<sup>2</sup> Department of Diagnostic Imaging and Interventional Radiology, Pomeranian Medical University in Szczecin, Poland. The head: Prof. Anna Walecka, MD PhD

#### **Introduction:**

Rare diseases are diseases affecting less than 1 per 2000 people in a country, member of European Union. Their high number causes that not all of them are familiar to students and doctors. The aim of the study was to gather and analyse information on presence of rare diseases among topics of didactic and scientific works, using primary and secondary sources and keeping in mind that early diagnosis due to suitable education allows effective treatment and better rehabilitation.

#### **Description:**

The evidence of increasing awareness of rare diseases could be the number of papers published on this topic. An upward trend is seen in topics of abstracts in European Congresses of Radiology of European Society of Radiology in Vienna (Austria) (Skoczylas et al. 2016\*) and descriptions in books such as series under titles beginning from 'Choroby wewnętrzne' ('Internal diseases') by Andrzej Szczeklik (2005-2006, 2009, 2010, 2011) continued under title 'Interna Szczeklika' (2012, 2014, 2015, 2016) or 'Kompendium zespołów i rzadkich chorób dziecięcych' ('Compendium of syndromes and rare childhood diseases') by Zbysław Kopyś (1979, 1984) in Poland. Genetic diseases occurring rarely in a given region are reported more and more frequently. They can often manifest itself in uncharacteristic symptoms that may be characteristic of many other diseases, which leads to mistakes in their diagnosis and delays proper procedures. To facilitate their diagnosis, there are frequently updated databases (e.g. OMIM, Orpha.net) that allow users to draw the probability of making diagnoses of rare diseases based on the patient's symptoms. Contents of analysed books and databases of genetic diseases are helpful in the process of differential diagnosis.

#### **Summation:**

Currently in medicine there is an increasing awareness of rare diseases, which is reflected in an increase in the amount of teaching contents and scientific works in this field. Medical knowledge and skilful use of current databases useful for development of knowledge about them allow for a correct diagnosis.

\* References: Skoczylas MM, Sawicki M, Walecka A, Rudnicki J. Rare diseases among topics on European Congresses of Radiology in 2003 and 2013. Problems of Applied Sciences 2016;4:153-156.

## **Trendy w pediatrii, medycynie chorób wewnętrznych, diagnostyce obrazowej i ogólnej opiece zdrowotnej na polu edukacji o chorobach rzadkich**

Autorzy: Ahmad Daban<sup>1</sup>, Anna Chaszczowska<sup>1</sup>, Tomasz Machałowski<sup>1</sup>, Karolina Niedzielska<sup>1</sup>, Magnus Schneider<sup>1</sup>

Opiekunowie: Michał M. Skoczylas, MD PhD<sup>2</sup>, Marcin Sawicki, MD PhD<sup>2</sup>

1 Studenckie Koło Naukowe Chorób Rzadkich oraz Studenckie Koło Naukowe przy Zakładzie Diagnostyki Obrazowej I Radiologii Interwencyjnej Pomorskiego Uniwersytetu Medycznego w Szczecinie, Kierownik Zakładu: prof. Anna Walecka, MD PhD

2 Zakład Diagnostyki Obrazowej I Radiologii Interwencyjnej Pomorskiego Uniwersytetu Medycznego w Szczecinie, Kierownik Zakładu: prof. Anna Walecka, MD PhD

### **Wstęp:**

Za choroby rzadkie uważa się choroby dotykające mniej niż jedną na dwa tysiące osób. Mnogość chorób rzadkich powoduje, że nie wszystkie z nich są znane studentom oraz doktorom. Celem naszej pracy było zebranie oraz analiza informacji dotyczących chorób rzadkich w pracach naukowych oraz materiałach dydaktycznych, ilość dostępnych źródeł na temat chorób rzadkich oraz wykazanie, że odpowiednia edukacja pozwala na wcześniejszą diagnozę co z kolei umożliwia efektywne leczenie oraz daje lepsze wyniki rehabilitacji

### **Opis:**

Dowodem na rosnącą świadomość o znaczeniu chorób rzadkich może być ilość publikowanych prac dotyczących tego tematu. Ten wiodący trąd jest widoczny w liczbie abstraktów na Europejskim Kongresie Radiologii Europejskiego Towarzystwa Radiologicznego w Wiedniu (Austria) (Skoczylas et al. 2016\*) oraz w nowych wydaniach książek takich jak "Choroby wewnętrzne" Andrzeja Szczeklika (2005-2006, 2009, 2010, 2011), które w późniejszych latach (2012, 2014, 2015, 2016) były wydawane pod nazwą "Interna Szczeklika" lub "Kompendium zespołów i rzadkich chorób dziecięcych" Zbysława Kopyśca wydanych w Polsce w latach 1979 oraz 1984. Coraz częściej opisuje się choroby genetyczne występujące rzadko w danym rejonie. Często objawiają się niecharakterystycznymi objawami, które mogą występować w wielu chorobach, co prowadzi do postawienia błędnej diagnozy oraz opóźnienia prawidłowego leczenia. W celu ułatwienia diagnostyki chorób rzadkich coraz częściej używa się baz danych, (np. OMIM, Orpha.net), które pozwalają ustalić prawdopodobieństwo wystąpienia choroby rzadkiej na podstawie podanych objawów. Ciągłe uaktualnianie bazy dotyczące chorób genetycznych są bardzo pomocne w procesie różnicowania diagnostycznego.

### **Wnioski:**

Obecnie w środowisku medycznym widać rosnący wzrost zainteresowania chorobami rzadkimi, co przejawia się w materiałach edukacyjnych oraz publikacjach poświęconych temu tematowi. Wiedza medyczna oraz umiejętne posługiwanie się bazami danych są niezbędne do prawidłowego diagnozowania pacjentów.

\* *Piśmiennictwo: powyżej*

### **Zespół Aperta jako przykład kraniosynostozy**

Agata Jakubiak, Barbara Palka

SKN Genetyki Klinicznej przy Katedrze Genetyki Uniwersytetu Medycznego we Wrocławiu

Opiekun koła: dr n.med. Ryszard Ślęzak

Zespół Aperta, opisany po raz pierwszy w 1906 r. przez francuskiego lekarza Eugene Aperta, to genetycznie uwarunkowany zespół wad układu kostnego, spowodowany mutacją genu FGFR 2. 98% mutacji powstaje *de novo*. Zespół jest dziedziczony autosomalnie dominująco. Częstość występowania zespołu wynosi od 1/100.000 do 1/160.000 żywych urodzeń. Choroba zaliczana jest do grupy kraniosynostoz- charakteryzuje się przedwczesnym zarastaniem szwów czaszkowych, w wyniku czego dochodzi do charakterystycznych zmian w zakresie twarzoczaszki. Cechy fenotypowe zespołu to przede wszystkim: czaszka wieżowata, hiperteloryzm, syndaktylia palców rąk i stóp, rozszczep podniebienia, płytkie oczodoły, hipoplazja środkowej części twarzy oraz niedorozwój żuchwy, skutkujący wadami uzębienia. Wady kostne powodują także zmiany czynnościowe- m.in. upośledzenie słuchu i wzroku. Dodatkowo mogą wystąpić zaburzenia przewodzenia pokarmowego, układu moczowego oraz serca. Rozpoznanie stawiane jest najczęściej po

urodzeniu lub w okresie wczesnoniemowlęcym na podstawie charakterystycznych cech fenotypowych oraz badań genetycznych, Możliwa jest również diagnostyka prenatalna. Leczenie wielospecjalistyczne wymaga wielokrotnych interwencji neurochirurgicznych w celu umożliwienia wzrostu czaszki. Celem pracy jest omówienie podłoża genetycznego zespołu Aperta, przedstawienie najczęściej występujących cech fenotypowych, ogólnych zasad leczenia i diagnostyki w kontekście mechanizmu kraniosynostozy jako głównej przyczyny występujących anomalii.

### **Apert syndrome as a example of craniosynostosis**

Agata Jakubiak, Barbara Palka

Student Scientific Club of Clinical Genetics. Wrocław Medical University

Tutor: Ryszard Ślęzak, PhD

Apert syndrome, described for the first time in 1906 by a french physician Eugene Apert, is genetically determined complex of skeletal system disorders, which is caused by a mutation of FGFR 2 gene. 98% of mutations occurs de novo. Apert syndrome is inherited autosomally dominant. The incidence of Apert syndrome is from 1/100.000 to 1/160.000 live births. Disorder is qualified to craniosynostoses group- it is characterized by premature fusion of skull bones, which affects splanchnocranium characteristically. Main phenotypic disorders include turricephaly, wide-set eyes, syndactyly of hand and feet fingers, cleft palate, shallow orbits, hipoplasia of the middle face and immaturity of mandible which results dental abnormalities. Bone disorders result in functional dysfunctions, e.g. problems with hearing and seeing. Additionally, some defects in internal organs of digestive, urinary and cardiovascular system may occur. The diagnosis is generally made on the basis of characteristic phenotype and genetic tests after birth or in early infancy, but can also be diagnosed prenatally. Multidisciplinary treatment requires multiple neurosurgery interventions in order to allow the skull to grow correctly. The aim of the study is discussion of the genetic basis of the Apert syndrome, presentation of basic methods of treatment and diagnosis in the context of craniosynostosis mechanism as a main reason of occurring anomalies.

Dorobek naukowy Władysława Biegańskiego w dziedzinie filozofii medycyny na polu problematyki chorób rzadkich w XXI wieku – doniesienie wstępne

dr n. med. Michał M. Skoczylas, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie

Scientific achievements of Władysław Biegański in the medical philosophy in the field of problematic of rare diseases in the 21st century – preliminary report

Michał M. Skoczylas, MD PhD, Pomeranian Medical University in Szczecin

### **Publikacje na temat chorób rzadkich w otorynolaryngologii na przykładach ze Szwecji, Stanów Zjednoczonych i Polski**

dr n. med. Michał M. Skoczylas, prof. dr hab. n. med. Jacek Rudnicki, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie

### **Publications on rare diseases in otorhinolaryngology on examples from Sweden, United States and Poland**

dr n. med. Michał M. Skoczylas, prof. dr hab. n. med. Jacek Rudnicki, Pomeranian Medical University in Szczecin

### **Otalgia jako objaw niektórych schorzeń laryngologicznych oraz rzadkich zespołów chorobowych z objawami laryngologicznymi**

dr n. med. Piotr Maj, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie

### **Otalgia as a manifestation of some laryngological diseases and rare syndromes with laryngological symptoms**

### **Małocze – opis przypadku**

Monika Modrzejewska<sup>1</sup>, Tomasz Kubacki<sup>1</sup>, Anna Modrzejewska<sup>1</sup>, Sławomir Świdorski<sup>2</sup>, Rafał Rzepka<sup>2</sup>, Andrzej Torbé<sup>2</sup>, Wojciech Lubiński<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Katedra i Klinika Okulistyki Pomorskiego Uniwersytetu Medycznego w Szczecinie Kierownik: prof. dr hab. n. med. Wojciech Lubiński, FEBO

<sup>2</sup> Klinika Położnictwa i Ginekologii Pomorskiego Uniwersytetu Medycznego w Szczecinie Kierownik: prof. dr hab. n. med. Andrzej Torbé

**Celem pracy** jest przedstawienie stanu okulistycznego noworodka donoszonego z rzadką wadą wrodzoną w postaci małocza współwystępującego z zespołem wad wrodzonych.

**Materiał i metody** Nieprawidłowości rozwojowe przedniego i tylnego odcinka w gałkach ocznych zostały potwierdzone w następujących badaniach: w badaniu okulistycznym i ultrasonograficznym (USG-B) oraz w badaniu RETCAM II i rezonansu magnetycznego głowy (MR). Morfologiczną ocenę zaburzeń w budowie oczodołów i gałek ocznych potwierdzono już we wczesnym okresie płodowym w badaniach ultrasonograficznych ginekologiczno-położniczych (USG-3D), (MR) oraz w badaniu genetycznym płynu owodniowego. Funkcję czynnościową drogi wzrokowej oceniono testem elektrofizjologicznym wzrokowych wywołanych potencjałów wzrokowych przy stymulacji błyskiem (FVER).

**Wyniki** Uzyskane wyniki badań potwierdziły wrodzone małocze złożone.

**Wnioski** Diagnostyka małocza powinna się opierać na dokładnym badaniu prenatalnym włączając badanie USG płodu, w powiązaniu z badaniami genetycznymi płynu owodniowego i krwi matki jak też badan laboratoryjnych w celu wykluczenia chorób infekcyjnych. Szczegółowe badania postnatalne, w tym genetyczne, oraz USG z biometrią gałek ocznych, MR głowy i w testy elektrofizjologiczne oceniające funkcję nerwu wzrokowego są niezbędne w ustaleniu ostatecznej diagnozy. Diagnostyka powinna również obejmować poszukiwanie u dziecka innych schorzeń i wad wrodzonych współistniejących z małoczem. Leczenie powinno być wdrożone jak najszybciej po urodzeniu, aby można było zapewnić prawidłowy wzrost tkanek miękkich i kostnych oczodołu przez protezowanie.

### **Microphthalmia – Case Report**

Monika Modrzejewska<sup>1</sup>, Tomasz Kubacki<sup>1</sup>, Anna Modrzejewska<sup>1</sup>, Sławomir Świdorski<sup>2</sup>, Rafał Rzepka<sup>2</sup>, Andrzej Torbé<sup>2</sup>, Wojciech Lubiński<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Dep. of Ophthalmology Pomeranian Medical University Szczecin head Professor FEBO. Wojciech Lubiński,

<sup>2</sup> Dep. of Obstetrics and Gynecology Pomeranian Medical University Szczecin head. Professor Andrzej Torbé

**The aim** of this paper is to present an ophthalmic condition of a full term newborn with a rare congenital defect in the form of microphthalmia coexisting with congenital defect syndrome.

**Material and Methods** Developmental abnormalities within the anterior and posterior segments of the eyeballs were confirmed in the following examinations: ophthalmic and ultrasonography examinations (USG-B), Ret Cam-II and magnetic resonance imaging (MRI). The morphological evaluation of the orbital and eyeball disturbances were already confirmed in the early fetal period in the gynecological-obstetrical ultrasonography (USG-3D), MRI, as well as in amniotic fluid genetic tests. The activity function of the visual tract was evaluated with an electrophysiological test using flash visual evoked response (FVER).

**Results** The results obtained confirmed the diagnosis of Congenital Complex Microphthalmia.

**Conclusions** The diagnostics of microphthalmia should be based on thorough prenatal examination including fetal USG examination together with amniotic fluid genetic tests and mother's blood as well as lab tests in order to rule out infectious diseases. Detailed postnatal examinations, including genetic and eye-USG with eyeball biometry, head MRI and electrophysiological tests evaluating optic nerve function are crucial for making the final diagnosis. The diagnostics in a child should also include a search for other diseases and congenital defects coexisting with microphthalmia. The treatment should be started as soon as possible after birth to enable correct growth of soft and bone orbital tissues through prosthesis.



## **Wrodzona malformacja struktur gałki ocznej o charakterze rozszczepu w populacji niemowląt badanych w latach 2006-2017**

dr hab. n. med. Monika Modrzejewska prof. PUM<sup>1</sup>, stud. Joanna Gorący<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Katedra i Klinika Okulistyki PUM

<sup>2</sup> Studenckie Koło Naukowe przy Katedrze i Klinice Okulistyki PUM

Celem pracy jest przedstawienie wrodzonych malformacji ocznych związanych z rozszczepem różnych struktur anatomicznych gałki ocznej zdiagnozowanych wśród 6 noworodków w grupie populacji niemowląt badanej w latach 2006-2017 w Poradni Dziecięcej Katedry i Kliniki Okulistyki PUM w Szczecinie. Patogeneza rozwoju tych nieprawidłowości obejmuje niecałkowite zamknięcie szczeliny struktur kielicha ocznego w czasie życia płodowego. Biorąc pod uwagę rzadkie występowanie rozszczepów struktur gałki ocznej oraz nieliczne dane w literaturze dotyczące tego zagadnienia, autorzy przedstawiają następujące przypadki kliniczne: szczelina tęczówki, szczelina błony naczyniowej oka, szczelina siatkówki, szczelina tarczy nerwu wzrokowego oraz współistniejące z nimi wrodzone wady wielonarządowe. Obrazy przedniego i tylnego odcinka oka zarejestrowano przy pomocy aparatu Ret Cam II. W grupie badanych dzieci dokonano analizy matczyńskich czynników ryzyka z okresu ciąży i okresu okołoporodowego jak też uwzględniono udział czynników genetycznych i środowiskowych. Wśród niemowląt, u których rozpoznano wrodzone anomalie gałki ocznej, w celu zachowania możliwie jak najlepszej jakości widzenia w przyszłości zapewniono pomoc wysokospecjalistycznej opieki lekarskiej.

## **Congenital Malformation of the Eye Structures in the Form of the Fissure in the Infant Population Studied in the Years 2006-2017**

dr hab. n. med. Monika Modrzejewska prof. PUM<sup>1</sup>, stud. Joanna Gorący<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Department of Ophthalmology Pomeranian Medical University Szczecin

<sup>2</sup> Student Research Group in Department of Ophthalmology, PMU

The aim of this study is to present congenital malformations of the eye associated with the fissure of different anatomical structures of the eye which was diagnosed in 6 infants in the group of infant population studied in the Children's Clinic of the Department and Clinic of Ophthalmology at Pomeranian Medical University in Szczecin in the years 2006-2017. The pathogenesis of the development of these abnormalities includes incomplete closure of the fissure of the optic cup structures in the foetal development. Given the rarity of fissures of the eye structures and the limited data in the subject literature, the authors present the following clinical cases: coloboma of the iris, choroid coloboma, retinal coloboma and coloboma of the optic nerve together with the coexisting congenital multiorgan defects. The images of the anterior and posterior segment of the eye were archived with Ret Cam II. In the studied group of children maternal risks factors in pregnancy and in perinatal period as well as the genetic and environmental factors were taken into consideration. The infants who were diagnosed with congenital anomalies of the eye were provided with specialized medical care in order to maintain the best possible quality of vision in the future.

## **Diagnostyka molekularna wrodzonej ślepoty Lebera – przegląd stosowanych metod**

stud. Klaudia Majer, stud. Kamila Pawlicka

opiekun naukowy: dr Katarzyna Wicher, Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu

Wrodzona ślepota Lebera to grupa wrodzonych, dziedzicznych chorób siatkówki. Najczęstszą przyczyną choroby są mutacje w genach: CEP290, CRB1, GUCY2D, RPE65. Wrodzona ślepota Lebera dziedziczona jest w sposób autosomalny recesywny i występuje z częstością 1:30.000, z czego 10-20% przypadków wrodzonej ślepoty zdiagnozowano w krajach rozwiniętych. W chorobie tej dochodzi do stopniowej utraty wzroku, na skutek zaniku wrażliwości fotorceptorów oka na światło. Wczesne objawy obejmują oczopląs, nieprawidłowy odruch oczno-palcowy oraz leniwą lub nieobecną reakcję źrenic na światło. Na standardową diagnostykę kliniczną składa się między innymi badanie dna oka oraz obserwacje zapisów ERG (elektroretinogram). Jednakże opóźnione ustalenie rozpoznania skutkuje brakiem właściwej opieki medycznej, a co za tym idzie ograniczeniem możliwości terapeutycznych. Stanowi to o poważnej potrzebie



ulepszenia narzędzi diagnostycznych. Obecny postęp biologii molekularnej daje nadzieję na szybszą i dokładniejszą diagnostykę tej choroby. W miarę poznawania molekularnych podstaw choroby, projektowane są coraz to dokładniejsze testy diagnostyczne. W pracy przedstawiono metody badań genetycznych stosowanych do diagnostyki wrodzonej ślepoty Lebera: MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification), modyfikacje metody PCR, sekwencjonowanie metodą Sangera oraz sekwencjonowanie następnej generacji NGS (Next Generation Sequencing).

## **Molecular diagnostics of Leber congenital amaurosis**

stud. Klaudia Majer, stud. Kamila Pawlicka

Tutor: dr Katarzyna Wicher, Department of Medical Genetics, Poznan University of Medical Science

Leber congenital amaurosis is a group of hereditary retina disorders. The most common cause of the disorder are mutations in CEP290, CRB1, GUCY2D, RPE65 genes. Leber congenital amaurosis has an autosomal recessive pattern of inheritance and occurs with the frequency of 1:30.000, out of which 10-20% were diagnosed in developed countries. People with this disorder show a gradually loss of vision caused by decreasing light sensitivity of the photoreceptors. Early symptoms are nystagmus, abnormal ocular reflex-digital and delayed or absent papillary reaction to light. Standard clinical diagnostic contains fundus examination and observation of ERG. However, late diagnosis leads to the lack of the proper medical care which limits the therapeutic options. This shows the important need of the diagnostic tools improvement. Recent advances in molecular biology give hope for faster and more precise diagnosis of this disorder. Discovering the molecular basis of the Leber congenital amaurosis leads to design more accurate diagnostic tests. The study presents molecular diagnostics methods of this disorder that include: MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification), modifications of the PCR test, Sanger sequencing and NGS (Next Generation Sequencing).

## **Strategia diagnostyki molekularnej u pacjentów z chorobą Stargardta**

Wicher Katarzyna<sup>1</sup>, Straburzyński Marcin<sup>2</sup>, Wawrocka Anna<sup>1</sup>, Skorczyk-Werner Anna<sup>1</sup>, Krawczyński Maciej R.<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup> Katedra i Zakład Genetyki Medycznej Uniwersytetu Medycznego w Poznaniu

<sup>2</sup> Centra Genetyki Medycznej GENESIS

Choroba Stargardta (STGD), zwana także młodzieńczym zwyrodnieniem plamki, jest najczęściej występującą centralną dystrofią siatkówki, występując u około 1 osoby na 10,000. Choroba dziedziczona jest w sposób autosomalny recesywny, a jej główną przyczynę stanowią mutacje w genie *ABCA4*, kodującym specyficzne dla fotoreceptorów białko transportu aktywnego. Choć mutacje punktowe (przede wszystkim mutacje typu zmiany sensu) stanowią większość z nich, znane są także przypadki dużych delecji/duplikacji obejmujących kilka eksonów tego genu. Głównym objawem choroby jest stopniowe obustronne pogorszenie ostrości wzroku, zwykle w ciągu dwóch pierwszych dekad życia. Niekiedy występują także lekki światłowstręt oraz zaburzenia widzenia barwnego. W ciągu około 5 lat od wystąpienia pierwszych objawów ostrość wzroku spada do ok. 0,1. Pacjenci twierdzą, że widzą lepiej w przyćmionym oświetleniu oraz patrząc tzw. kątem oka. W pierwszej fazie okulista może nie dostrzegać żadnych zmian na dnie oka, dlatego często dzieci z chorobą Stargardta często posądzane są o symulację. W miarę postępu choroby pojawiają się typowe zmiany w oftalmoskopii, które cechuje duża różnorodność: od dyskretnych zmian bieguna tylnego (osłabiony refleks z dołka, przegrupowania barwnika) do typowych zmian o charakterze „kutego metalu” lub „ślądu ślimaka”, a także żółto-białych plamek w obszarze obwodowym siatkówki (dno żółtoplamiste). Charakterystycznym objawem w badaniu angiografii fluoresceinowej jest cisza naczyńkowa. Badanie OCT wykazuje ścieńczenie warstwy fotoreceptorów w dołku środkowym. Wynik badania ERG jest bardzo zróżnicowany i nie może stanowić podstawy rozpoznania choroby. Obecnie najskuteczniejszym sposobem na potwierdzenie diagnozy klinicznej jest wykonanie analizy molekularnej genu *ABCA4*.

W pracy przedstawiono strategię postępowania w diagnostyce molekularnej choroby Stargardta na przykładzie badania obejmującego 67 pacjentów, przeprowadzonego w Katedrze i Zakładzie Genetyki Medycznej Uniwersytetu Medycznego w Poznaniu.

### **Strategy of molecular diagnostics in patients with Stargardt disease**

Wicher Katarzyna<sup>1</sup>, Straburzyński Marcin<sup>2</sup>, Wawrocka Anna<sup>1</sup>, Skorczyk-Werner Anna<sup>1</sup>, Krawczyński Maciej R.<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup> Department of Medical Genetics, Poznan University of Medical Science

<sup>2</sup> Centra Genetyki Medycznej GENESIS

Stargardt disease is the most common form of juvenile, hereditary macular degeneration. The prevalence is estimated at 1:10,000 births. Stargardt disease is inherited in an autosomal recessive manner and it is caused by mutations in the photoreceptor cell-specific ATP-binding cassette transporter gene (ABCA4). Although most defects in this gene are expected to be small mutations, large deletion/duplication have been also reported. Usually, the first symptom of concern in patients with Stargardt disease is deteriorating visual acuity that decreases to approx. 0.1 in first 5 years of onset. In the first phase of the disease the ophthalmologist may not notice any changes in the macula of the eye, so that children with Stargardt disease are often suspected of simulating. Funduscopy findings varies greatly and may include discrete macular and posterior pole changes and loss of macular reflex or/and macula with a beaten metal or snail slime appearance often associated with intramacular yellowish flecks (s.c. fundus flavimaculatus). Fluorescein angiography is an important tool in Stargardt disease diagnosis, as it evidences the “dark” or “silent” choroid that reflects the accumulation of lipofuscin. Ganzfeld electroretinography (ERG) is usually non-specific, because functional loss of the retina is initially restricted to small areas of macula. In such cases optical coherence tomography (OCT) may help in diagnosing patients with the disease. Currently, the most effective way to confirm the clinical diagnosis of Stargardt disease is to perform a molecular analysis of ABCA4 gene.

The paper presents the strategy of the procedure in molecular diagnostics of Stargardt disease, basing on the research conducted on 67 polish patients with Stargardt disease in the Department of Medical Genetics at the Poznan University of Medical Sciences.

### **Rodzinny przypadek nadciśnienia płucnego**

Iwona Pawełczak<sup>1</sup>, Artur Nowakowski<sup>1</sup>, Anna Romaszko<sup>2</sup>, Anna Doboszyńska<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Studenckie Koło Naukowe Kardiopulmonologiczne i Chorób Rzadkich Układu Oddechowego przy Katedrze Pulmonologii, Uniwersytet Warmińsko-Mazurski w Olsztynie

<sup>2</sup> Katedra Pulmonologii, Uniwersytet Warmińsko-Mazurski w Olsztynie

Wstęp: Nadciśnienie płucne (PH) jest rzadką, ciężką i obciążoną wysoką śmiertelnością chorobą, w której występuje wzrost tętniczego ciśnienia płucnego prowadzący do niewydolności prawej komory serca. Stwierdzono, iż choroba dziedziczy się w sposób autosomalny dominujący [1], a odpowiadają za nią mutacje genów: BMPR2, ALK1, ENG, Smad9, CAV1 i KCNK3 [2]. Jednakże warianty genów związane z tętniczym nadciśnieniem płucnym (PAH) wykryto również u 15% pacjentów ze zdiagnozowaną idiopatyczną postacią tętniczego nadciśnienia płucnego (IPAH), u których nikt w rodzinie nie chorował na PAH. Zarówno postać rodzinną jak i idiopatyczną z obecnymi mutacjami związanymi z PAH, uznajemy za formy dziedzicznego tętniczego nadciśnienia płucnego (HPAH).

Cel pracy: Przedstawienie rzadkiego przypadku chorego z rodzinnym tętniczym nadciśnieniem płucnym.

Opis przypadku: 58-letni pacjent z kilkuletnim wywiadem nadciśnienia tętniczego, hiperlipidemią oraz otyłością. W wywiadzie rodzinnym ujawniono występowanie tętniczego nadciśnienia płucnego u dzieci chorego – syn zmarł w wieku 26 lat, córka jest w trakcie leczenia. Chory został przyjęty na początku 2016 roku do Kliniki Pulmonologii w Olsztynie z powodu pogorszenia tolerancji wysiłku fizycznego oraz duszności powysiłkowej występujących od około roku. Pacjent w stanie ogólnym dobrym. W badaniach laboratoryjnych stwierdzono wzrost NT-pro BNP oraz wysokie stężenie D-dimeru. Wykryto łagodne upośledzenie DLCO, a także istotną desaturację w 6MTW. W wykonanym angio-CT klatki piersiowej i

scyntygrafii perfuzyjnej płuc nie stwierdzono cech zatorowości płucnej. Natomiast na podstawie cewnikowania prawego serca (RHC) rozpoznano prekapilarne nadciśnienie płucne, non responder w teście wazoreaktywności. Pacjenta zakwalifikowano do leczenia w ramach programu terapeutycznego NFZ – chory otrzymał Sildenafil (Revatio). W czerwcu 2016 r. z powodu utrzymującego się podwyższonego stężenia NT-pro BNP wykonano kontrolne RHC. Rozpoczęto leczenie II rzutu – chory otrzymał Sildenafil (Revatio) oraz Opsumit (Macitentan), co spowodowało obniżenie wartości NT-pro BNP. Obecnie chory pozostaje pod opieką Kliniki Pulmonologii w stanie ogólnym dobrym.

Wnioski: Rodzinna postać HPAH jest chorobą, która ujawnia się w różnym wieku. Dlatego możliwe jest wystąpienie objawów najpierw u potomstwa, a dopiero później u ich rodziców. Przebieg choroby u poszczególnych członków rodziny może być różny. W analizowanym przypadku zaobserwowano, że zastosowanie monoterapii sildenafiliem w leczeniu HPAH może być niewystarczające. Dopiero włączenie drugiego leku w postaci macitentanu właściwie obniża poziom ciśnienia krążenia płucnego. Ważne jest zatem, aby po rozpoczęciu I rzutu leczenia regularnie kontrolować parametry pacjenta. Dobrym wskaźnikiem skuteczności zastosowanej terapii jest poziom stężenia NT-pro BNP.

Piśmiennictwo:

1. Eric D. Austin, James E. Loyd. Heritable forms of pulmonary arterial hypertension. NIH Public Access. Author Manuscript. *Semin Respir Crit Care Med.* 2013 October; 34(5): 568-580.
2. Gerald Simonneau et al.. Updated Clinical Classification of Pulmonary Hypertension. *Journal of the American College of Cardiology* 2013 by the American College of Cardiology Foundation Published by Elsevier Inc.; Vol.62, No.25, Suppl D, 2013; p. D35.

Family case of pulmonary hypertension

Iwona Pawelczak<sup>1</sup>, Artur Nowakowski<sup>1</sup>, Anna Romaszko<sup>2</sup>, Anna Doboszyńska<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Students' Association of Cardiopulmonology and Rare Pulmonary Diseases, Department of Pulmonology, University of Warmia and Mazury in Olsztyn

<sup>2</sup> Department of Pulmonology, University of Warmia and Mazury in Olsztyn

Introduction: Pulmonary hypertension (PH) is a rare, serious and associated with high mortality disease where an increase in arterial pulmonary pressure leads to right heart failure. It was found that PH is inherited in an autosomal dominant pattern [1], and caused by gene mutations: BMPR2, ALK1, ENG, Smad9, CAV1 and KCNK3 [2]. However, gene variants associated with pulmonary arterial hypertension (PAH) were also detected in 15% of patients diagnosed with idiopathic pulmonary arterial hypertension (IPAH), in which no one in the family has had PAH. Both the form of familial and idiopathic with existing mutations associated with PAH, consider to be hereditary forms of pulmonary arterial hypertension (HPAH).

Aim: To present a rare case of a patient with a family pulmonary arterial hypertension.

Case report: 58-year-old patient with several years' history of hypertension, hyperlipidemia and obesity. Family history revealed occurrence of pulmonary arterial hypertension in his children - son died at age 26 and daughter is undergoing treatment. In 2016 patient was admitted to Pulmonology Clinic in Olsztyn due to worsening exercise tolerance and shortness of breath after physical exercises occurring since the year. The patient was in good general condition. Laboratory test revealed an increase of NT-pro BNP and the high concentration of D-dimer. In pulmonary function tests mild decrease of DLCO and significant desaturation in 6MWT. CT angiography of the chest and perfusion lung scan showed no signs of pulmonary embolism. Subsequent right heart catheterization (RHC) revealed pre-capillary pulmonary hypertension, non-responder in the vasodilator test. The patient was qualified for treatment as part of a therapeutic program of NFZ - received Sildenafil (Revatio). In June 2016 was made control RHC, due to continued high level of NT-pro BNP. Started second-line therapy - patient received Sildenafil (Revatio) and Opsumit (Macitentan), which reduced the NT-pro BNP. Currently the patient is under the care of the Pulmonology Clinic in good general condition.

Conclusions: Familial HPAH is a disease that manifests itself at different ages. It is therefore possible symptoms first in the offspring, and only later their parents. The course of disease each of the family members may have in individual way. In the present case, it is showed, that the use of sildenafil monotherapy in the treatment of HPAH may be insufficient. Only integration of a second drug in the form of macitentan effectively dampens the pressure of the pulmonary circulation. It is important, therefore, that after the start of first-line treatment we should regularly control the parameters of the patient. A good indicator of the effectiveness of applied therapy is the level of NT-pro BNP.

*References: above*

### **Deficyt $\beta$ -ketotiolazy (BKT) – czy wczesne rozpoznanie może uspić czujność lekarza?**

*$\beta$ -ketothiolaze (BKT) deficiency – could early diagnosis led doctor's guard down?*

stud. Arletta Kozłowska, stud. Ewa Mikołajczak

Opiekun naukowy: dr n. med. Elżbieta Krzywińska-Zdeb, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie

### **Występowanie nerwiaka zarodkowego u dorosłych – przegląd przypadków**

*Neuroblastoma in adults – case review*

stud. Kamila Pawlicka

opiekun naukowy: dr Katarzyna Wicher, Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu

### **Chodzenie jako istotny element fizjoterapii we wczesnym etapie rehabilitacji dystrofii mięśniowej Duchenne'a**

*Walking as an important element in the early stage of physiotherapy in Duchenne muscular dystrophy*

mgr Paweł Cichocki, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie, Fundacja Pomocy Chorym na Zanik Mięśni w Szczecinie

### **Optymalizacja badania podłoża molekularnego autosomalnych dominujących padaczek płata czołowego**

*Optimization of analysis of molecular basis of autosomal dominant frontal lobe epilepsies*

stud. Monika Krzyżaniak

Opiekunowie pracy: dr n. med. Magdalena Badura-Stronka, dr n. med. Anna Winczewska-Wiktor, dr n. med. Katarzyna Wicher, Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu

### **Poliuria z polidypsją początkiem diagnostyki zespołu wad wrodzonych**

*Polyuria with polydipsia as a beginning of a congenital disorder diagnosis*

stud. Łukasz Działach, mgr inż. Natalia Kochalska, mgr inż. Marcin Straburzyński

opiekunowie naukowci: dr n. med. Monika Obara-Moszyńska, prof. nadzw. dr hab. med. Maciej Krawczyński, dr n. med. Katarzyna Wicher, Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu

### **Pneumoencefalografia w badaniach chorych z chorobami rzadkimi – rys historyczny**

*Pneumoencephalography in examinations of patients with rare diseases – a historical perspective*

stud. Anna Chaszczowska, stud. Tomasz Machałowski, stud. Magnus Schneider, dr n. med. Michał M. Skoczylas, dr n. med. Marcin Sawicki, prof. dr hab. n. med. Anna Walecka, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie

### **56-letni pacjent z rakiem płaskonabłonkowym płuca zdiagnozowanym po leczeniu czerniaka skóry i choroby Hodgkina. Opis przypadku i przegląd piśmiennictwa**

stud. Natalia Filimoniuk, stud. Szymon Gałka

Opiekunowie naukowcy: lek. Anna Romaszko, prof. dr hab. n. med. Anna Doboszyńska, Uniwersytet Warmińsko-Mazurski w Olsztynie

W pracy przedstawiono przypadek 53-letniego pacjenta z pierwotnymi nowotworami mnogimi. Pacjent został skierowany do kliniki Pulmonologii Miejskiego Szpitala Zespólnego w Olsztynie w celu diagnostyki zmiany guzowej oraz płynu w jamie opłucnej w obrębie płata górnego lewego, stwierdzonych w badaniu CT. W badaniu histopatologicznym stwierdzono nowotwór płaskonabłonkowy płuca w stadium IIb. Pacjent został zdyskwalifikowany z leczenia operacyjnego ze względu na niskie wartości spirometryczne, zakwalifikowany do leczenia radioterapią w dawkach radykalnych. W przeszłości pacjent leczony z powodu czerniaka skóry oraz dwukrotnie z powodu Choroby Hodgkina. Pacjenci ze zdiagnozowanym nowotworem mają 20 % większe szanse na zachorowanie na następny pierwotny nowotwór w porównaniu z resztą populacji. Częstość występowania pierwotnych nowotworów mnogich gwałtownie wzrosła w ostatnich dziesięcioleciach. Opisany przypadek wskazuje na celowość wzmożonej czujności onkologicznej w przypadku pacjentów po przebytej chorobie nowotworowej.

### **53-year-old patient with lung squamous cell carcinoma diagnosed after treatment of melanoma and Hodgkin's disease – a case report and literature review**

stud. Natalia Filimoniuk, stud. Szymon Gałka

Tutors: lek. Anna Romaszko, prof. dr hab. n. med. Anna Doboszyńska, Department of Pulmonology and Infectiology, Faculty of Medical Sciences, University of Warmia and Mazury

Here we present the case of a 53-year-old patient with multiple primary cancers. The patient was referred to the Department of Pulmonology in Municipal Hospital in Olsztyn for the diagnosis of tumor-like lesion and fluid in the pleural cavity within the left upper lobe, found in the CT. The histopathological examination revealed squamous cell carcinoma in stage IIb. The patient was disqualified from surgical treatment due to the low values in spirometry test and qualified for radical radiotherapy. In the past, the patient was treated because of skin melanoma and twice because of Hodgkin's Disease. Patients diagnosed with cancer have a 20% greater chance of developing the next primary cancer compared with the general population. The incidence of multiple primary tumors grew rapidly in recent decades. This case presents the importance of increased vigilance in patients with a history of cancer over the years.

### **Analiza retrospektywna występowania raka płuc u chorych przed 50 r.ż.**

stud. Karolina Późniewska, stud. Katarzyna Mogielnicka

Opiekunowie naukowcy: prof. dr hab. n. med. Anna Doboszyńska, lek. Anna Romaszko, Uniwersytet Warmińsko-Mazurski w Olsztynie

Organ doradczy jakim jest Rządowa Rada Ludnościowa już od wielu lat zwraca uwagę na problem zachorowalności i umieralności wśród ludzi w wyniku chorób nowotworowych. Według wytycznych Krajowego Rejestru Nowotworów z 2013 roku rak płuca stanowi około 1/5 zachorowań na nowotwory u mężczyzn, natomiast wśród kobiet zajmuje 3 miejsce. Jednocześnie rak płuca jest najczęstszą przyczyną zgonu u obu płci.

Celem pracy było przeprowadzenie analizy retrospektywnej występowania raka płuca u chorych przed 50. rokiem życia. Praca objęła pacjentów przyjętych do Szpitala Pulmonologicznego w Olsztynie w latach 2014-2016, u których rozpoznano nowotwór płuca.

Autorzy przeanalizowali 14 pacjentów w wieku 40 – 49 lat. Rozpoznano u nich 3 typy nowotworów: rak drobnokomórkowy (u 7 osób), gruczolowy (u 4 osób) oraz płaskonabłonkowy (u 3 osób). Mimo że grupa jest niewielka, zwraca uwagę przewaga rozpoznania raka drobnokomórkowego, który stanowi około 15-20% raków płuc i charakteryzuje się szybkim, agresywnym wzrostem. U 6 osób stwierdzono przerzuty raka, u 4 z nich zajęta została wątroba. Wszystkie nowotwory w chwili rozpoznania znajdowały się w III lub IV stopniu zaawansowania klinicznego. W większości przypadków choroba uległa progresji w trakcie leczenia.

W pracy stwierdzono, że w populacji ludzi młodych (kryterium wieku poniżej 50 r.ż) w znaczącym stopniu występują nowotwory o wysokim stopniu zaawansowania wymagające intensywnego leczenia. Aspekt ten potwierdza wagę wczesnej diagnostyki osób młodych, a także czujności onkologicznej, co może znacząco wpłynąć na skuteczność leczenia i rokowanie pacjentów.

## **The retrospective analysis of the lung cancer occurrence in a group of patients before age of 50**

stud. Karolina Późniewska, stud. Katarzyna Mogielnicka

Tutors: prof. dr hab. n. med. Anna Doboszyńska, lek. Anna Romaszko, Department of Pulmonology and Infectiology, Faculty of Medical Sciences, University of Warmia and Mazury

According to Poland's Government Population Council morbidity and mortality because of neoplasia is rapidly increasing problem. Following to database of the Polish National Cancer Registry in 2013 lung cancer had first place in oncological morbidity of men and third of women. Also lung cancer is the most reason of mortality in population.

The aim of the study was a retrospective analysis of the lung cancer occurrence in a group of patients before age of 50. Patients had confirmed lung cancer diagnosis and were hospitalized in Center for Pulmonary Disease in Olsztyn between 2014 and 2016.

The Authors analyzed 14 patients in the age 40-49. Half of them suffered from small-cell carcinoma, four of them from adenocarcinoma and three of them from squamous-cell carcinoma. Although the group is small, we can observe a prevalence of small-cell carcinoma, which accounts about 15-20% of lung cancer. It is characterized by a fast and aggressive growth. 6 patients had a metastases, which were localized in the liver in four cases. All cancer cases were in III and IV stage of clinical advancement at the beginning, progressing during treatment in most of the cases.

The study proved that in population before age of 50 cancer in high stage clinical advancement occurs the most what related with necessity of aggressive treatment. This conclusion confirms that diagnostics of early stage of cancers and oncological alertness has significant impact on treatment effectiveness and prognosis.

## **Rzadkie choroby neurologiczne z ograniczeniem sprawności psychofizycznej u dzieci**

*Rare neurological diseases with reduced psychophysical ability in children*

dr n. med. Seweryna Konieczna, Gdański Uniwersytet Medyczny

## **Wrodzone zaburzenia glikozylacji białek typu Ia (CGD Ia) u 16-miesięcznej dziewczynki**

*Congenital disorders of glycosylation type Ia (CGD Ia) in 16-months old girl*

stud. Agnieszka Arcimowicz, stud. Ewa Mikołajczak, stud. Katarzyna Wajer

Opiekun naukowy: dr n. med. Elżbieta Krzywińska-Zdeb, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie

## **Czy możliwe jest współistnienie zespołu fenyloketonurii matczynej (MPKU) z klasyczną fenyloketonurią (PKU)?**

*Is maternal phenylketonuria (MPKU) and phenylketonuria (PKU) coexistence possible?*

stud. Alicja Jackowiak, stud. Aneta Markiewicz

Opiekun naukowy: dr n. med. Elżbieta Krzywińska-Zdeb, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie

## **Symptoms accompanying new daily persistent headache depending on its cause – an overview of case studies**

*Objawy towarzyszące nowemu codziennemu uporczywemu bólowi głowy w zależności od jego przyczyny – przegląd prac kazuistycznych*

dr n. med. Michał M. Skoczylas, stud. Johannes Muller, stud. Magda Zwolińska, prof. dr hab. n. med. Anna Walecka, dr n. med. Marcin Sawicki, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie

## **Zespół Menkesa – opis przypadku klinicznego**

*Menkes disease – clinical case*

stud. Katarzyna Pozorska, stud. Magda Fraszczyk

Opiekun naukowy: dr n. med. Elżbieta Krzywińska-Zdeb, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie

### **Choroba Pageta kości – patogenezą, objawy, diagnostyka, różnicowanie**

*Paget's disease of bone – pathogenesis, symptoms, diagnostics, differentiation*

stud. Tomasz Machałowski

opiekunowie: dr n. med. Michał M. Skoczylas, prof. dr hab. n. med. Anna Walecka, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie

### **Nowe oblicza neonatalnych badań przesiewowych metodą MS/MS w rozpoznawaniu 3-metylokrotonyloglicynurii (deficyt MCC) u matek dwóch zdrowych noworodków**

*New faces of neonatal screening with the MS/MS method in diagnosing 3-methylcrotonylglycinuria (deficiency of 3-MCC) in mothers of two healthy newborns*

stud. Alicja Wajs, stud. Weronika Wasiak, stud. Daria Salloum

Opiekun naukowy: dr n. med. Elżbieta Krzywińska-Zdeb, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie

### **Tyrozynemia typu II u 5-tygodniowego niemowlęcia**

*Type II tyrosinemia in a 5 week old infant*

stud. Daria Salloum, stud. Alicja Wajs, stud. Weronika Wasiak

Opiekun naukowy: dr n. med. Elżbieta Krzywińska-Zdeb, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie

### **Zaburzenia $\beta$ -oksydacji kwasów tłuszczowych w praktyce lekarskiej**

*Fatty acid oxidation (FAO) in medical practice*

stud. Agnieszka Arcimowicz, stud. Tomasz Machałowski

Opiekun naukowy: dr n. med. Elżbieta Krzywińska-Zdeb, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie

Konferencja „Choroby rzadkie nie tylko w programie nauczania” odbywa się od 2014 roku. Początkowo w Pomorskim Uniwersytecie Medycznym w Szczecinie a od roku 2015 również w Uniwersytecie Medycznym im. Piastów Śląskich we Wrocławiu. Czwartą z kolei konferencję współorganizowali przedstawiciele Uniwersytetu Warmińsko-Mazurskiego w Olsztynie i Uniwersytetu Medycznego im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu. Udział w organizacji tej konferencji wzięły następujące organizacje: Studenckie Towarzystwo Naukowe Pomorskiego Uniwersytetu Medycznego, Międzynarodowe Stowarzyszenie Studentów Medycyny IFMSA – Poland Oddział Szczecin, Sekcja Radiologii Klatki Piersiowej Polskiego Lekarskiego Towarzystwa Radiologicznego, Sekcja Nauk o Człowieku Polskiego Towarzystwa Przyrodników im. Kopernika i Sekcja Metodologii Nauk Medycznych Polskiego Towarzystwa Lekarskiego. Spotkania uświetnili zaproszeni goście z Gdańskiego Uniwersytetu Medycznego i Pomorskiego Uniwersytetu Medycznego. Ideą konferencji jest przedstawienie problematyki chorób rzadkich, zarówno powszechnie znanych jak i tych, które nie są omawiane w toku studiów medycznych. Konferencja ma charakter naukowo-dydaktyczny.

W roku 2017 przedstawiono m.in. pierwotne nowotwory mnogie (rak płaskonabłonkowy płuca, czerniak skóry i choroba Hodgkina), zmiany torbielowate płuc w przebiegu limfangioleiomiomatozy, histiocytozy i choroby Erdheima-Chester, wrodzone zaburzenia glikozylacji białek typu Ia, tyrozynemię typu II, rzadkie

rearanżacje chromosomowe w diagnostyce zespołów ze spektrum autyzmu, strategię diagnostyki molekularnej choroby Stargarda, diagnostykę molekularną wrodzonej ślepoty Lebera, wady rozszczepowe gałki ocznej oraz diagnostykę różnicową zaburzeń występujących z bólem ucha w obrazie klinicznym, rzadkie choroby neurologiczne z ograniczeniem sprawności psychofizycznej u dzieci, objawy występujące wraz z nowym codziennym uporczywym bólem głowy i fizjoterapię osób chorych na dystrofię mięśniową Duchenne'a.

/ dr n. med. Michał Skoczylas /