

VII Konferencja
„Choroby rzadkie nie tylko w programie nauczania”

Szczecin, Wrocław, Poznań, Olsztyn, Tarnobrzeg (on-line)
18 maja 2021 roku

The 7th Conference
‘Rare diseases not only in the curriculum’

Szczecin, Wrocław, Poznań, Olsztyn, Tarnobrzeg (on-line)
18 May 2021

Polskie Towarzystwo Przyrodników im. Kopernika, Kraków 2021

ISBN 978-83-961656-4-0

Książka streszczeń zamieszczona na stronie internetowej <https://ptpk.org/konferencje.html>

Organizatorzy / The organizers

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

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

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

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

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

Katedra Pediatrii, Zakład Propedeutyki Pediatrii i Chorób Rzadkich, Uniwersytetu Medycznego im. Piastów Śląskich we Wrocławiu
Department of Paediatrics, Division of Propaedeutics of Paediatrics and Rare Disorders, Wrocław Medical University

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

Zakład Pielęgniarstwa, Wydział Nauk Społecznych i Humanistycznych, Państwowa Uczelnia Zawodowa im. prof. Stanisława Tarnowskiego w Tarnobrzegu
Department of Nursing, Faculty of Social Sciences and Humanities, State Vocational Academy School Memorial of Prof. Stanislaw Tarnowski in Tarnobrzeg

Studenckie Koło Naukowe Genetyki Klinicznej Uniwersytetu Medycznego im. Piastów Śląskich we Wrocławiu
Student Scientific Circle of Clinical Genetics, Wrocław Medical University

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

Polskie Towarzystwo Pielęgniarskie
Polish Nursing Association

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

Komitet Naukowy i Organizacyjny / Scientific and Organizational Committee

dr n. med. Ryszard Ślęzak, Uniwersytet Medyczny im. Piastów Śląskich we Wrocławiu
przewodniczący / president

dr hab. Anna Szylar, prof. ucz., Państwowa Uczelnia Zawodowa im. prof. Stanisława Tarnowskiego w Tarnobrzegu
wiceprzewodnicząca / vice-president

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

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

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

prof. dr hab. n. med. Wojciech Poncyłjusz, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie

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

dr n. med. Anna Romaszko-Wojtowicz, Uniwersytet Warmińsko-Mazurski w Olsztynie

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

dr n. med. Katarzyna Wołyńska, Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu

dr hab. n. zdr. Bożena Mroczek, prof. nadzw. PUM, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie

prof. dr hab. Urszula Zaleska-Dorobisz, Uniwersytet Medyczny im. Piastów Śląskich we Wrocławiu

dr n. med. Marianna Charzyńska-Guła, Państwowa Uczelnia Zawodowa im. prof. Stanisława Tarnowskiego w Tarnobrzegu

prof. dr hab. Krzysztof Tomczuk, Uniwersytet Przyrodniczy w Lublinie

dr n. med. Anna Stodoła, Uniwersytet Medyczny im. Piastów Śląskich we Wrocławiu

dr hab. n. zdr. Barbara Ślusarska, Państwowa Uczelnia Zawodowa im. prof. Stanisława Tarnowskiego w Tarnobrzegu

dr n. ekon. Anna Zych, Państwowa Uczelnia Zawodowa im. prof. Stanisława Tarnowskiego w Tarnobrzegu

mgr piel. Grażyna Rożek, Państwowa Uczelnia Zawodowa im. prof. Stanisława Tarnowskiego w Tarnobrzegu

dr n. zdr. Marek Boberski, Gabinet Fizjoterapeutyczny – Terapia Dzieci w Szczecinie

tech. inf. Kacper Kukiełka, Państwowa Uczelnia Zawodowa im. prof. Stanisława Tarnowskiego w Tarnobrzegu

mgr Patrycjusz Gronczewski, Państwowa Uczelnia Zawodowa im. prof. Stanisława Tarnowskiego w Tarnobrzegu

mgr inż. Małgorzata Majewska, Polskie Towarzystwo Przyrodników im. Kopernika, Oddział Szczeciński

stud. Karina Lissak, Uniwersytet Medyczny im. Piastów Śląskich we Wrocławiu

stud. Natalia Olesińska, Uniwersytet Medyczny im. Piastów Śląskich we Wrocławiu

stud. Natalia Polakowska, Uniwersytet Medyczny im. Piastów Śląskich we Wrocławiu

stud. Bartłomiej Orzeł, Uniwersytet Medyczny im. Piastów Śląskich we Wrocławiu

stud. Milena Dudek, Uniwersytet Medyczny im. Piastów Śląskich we Wrocławiu

stud. Krystian Nagi, Uniwersytet Medyczny im. Piastów Śląskich we Wrocławiu

stud. Maria Kucharska, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie

Słowo wstępne

Coroczna konferencja „Choroby rzadkie nie tylko w programie nauczania” po raz pierwszy odbyła się w Szczecinie w 2014 roku a w latach 2015-2019 posiadała dwie sesje – szczecińską i wrocławską. W roku 2021, po dwuletniej przerwie z powodu epidemii choroby koronawirusowej roku 2019 (COVID19), wybrano formę on-line. Spotkanie to zostało zorganizowane przez grono osób zaangażowanych w pomoc osobom chorującym na choroby rzadkie i badania naukowe w zakresie tytułowej problematyki. Wśród nich byli przedstawiciele Uniwersytetu Medycznego im. Piastów Śląskich we Wrocławiu, Pomorskiego Uniwersytetu Medycznego w Szczecinie, Uniwersytetu Medycznego im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu, Uniwersytetu Warmińsko-Mazurskiego w Olsztynie i Państwowej Uczelni Zawodowej im. prof. Stanisława Tarnowskiego w Tarnobrzegu oraz kilku stowarzyszeń – Studenckiego Koła Naukowego Genetyki Klinicznej Uniwersytetu Medycznego im. Piastów Śląskich we Wrocławiu, Sekcji Nauk o Człowieku Polskiego Towarzystwa Przyrodników im. Kopernika, Polskiego Towarzystwa Pielęgniarskiego i Sekcji Metodologii Nauk Medycznych Polskiego Towarzystwa Lekarskiego. Główne dziedziny reprezentowane na tegorocznym spotkaniu to genetyka kliniczna, pediatria, pielęgniarstwo, fizjoterapia, pulmonologia i diagnostyka obrazowa, nie zabrakło jednak tematyki społecznej i humanistycznej. Większość wystąpień przygotowali i wygłosili pracownicy i studenci ww. uczelni oraz członkowie stowarzyszeń. Konferencja ma zasięg krajowy lecz od kilku lat uczestniczą w niej również osoby z zagranicy (w tym roku z Portugalii). Zwiększanie liczby organizatorów oraz udział osób spoza ww. instytucji i stowarzyszeń daje okazję do dyskusji o chorobach rzadkich w coraz szerszym gronie. Dziękuję wszystkim uczestnikom oraz przewodniczącym i członkom Komitetu Naukowego i Organizacyjnego za przyjęcie zaproszenia oraz wkład w przygotowanie tej konferencji.

/dr n. med. Michał Skoczylas, sekretarz Komitetu Naukowego i Organizacyjnego, Szczecin, 2021/

Foreword

The annual conference ‘Rare diseases not only in the curriculum’ was first held in Szczecin in 2014 and in the years 2015-2019 had two sessions – in Szczecin and Wrocław. In 2021, after a two-year break due to the coronavirus disease 2019 epidemic (COVID19), the on-line form was selected. The meeting was organized by a group of people involved in helping people suffering from rare diseases and research on the subject matter. Among them there were representatives of Silesian Piasts Medical University in Wrocław, Pomeranian Medical University in Szczecin, Karol Marcinkowski Poznań University of Medical Sciences, University of Warmia and Mazury in Olsztyn and State Vocational Academy School Memorial of Prof. Stanislaw Tarnowski in Tarnobrzeg, and several associations – Student Scientific Circle of Clinical Genetics in Silesian Piasts Medical University in Wrocław, Section of Human Biology in Polish Copernicus Society of Naturalists, Polish Nursing Association and Section of Methodology of Medical Sciences in Polish Medical Association. The main areas represented at this year's meeting are clinical genetics, paediatrics, nursing, physiotherapy, pulmonology and diagnostic imaging, but there were also social and humanistic topics. Most of the speeches were prepared and delivered by the employees and students of the above-mentioned universities and members of associations. The conference is national in scope, but for several years people from abroad have also been participating (in this year from Portugal). Increasing the number of organizers and the participation of people from outside the above-mentioned institutions and associations provide the opportunity to discuss rare diseases in an increasingly large group. I thank all the participants as well as the presidents and the members of the Scientific and Organizing Committee for accepting the invitation and contributing to the preparation of this conference.

/Michał Skoczylas, MD PhD, secretary of the Scientific and Organizational Committee, Szczecin, 2021/

Program

9.00 **Otwarcie konferencji / Introduction**

dr hab. n. hum. Anna Szylar, prof. ucz., Państwowa Uczelnia Zawodowa im. prof. Stanisława Tarnowskiego w Tarnobrzegu

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

9.10 – 9.20 **Zespół Van der Woude**

Van der Woude syndrome

stud. Karina Lissak, stud. Daria Matyja, stud. Karolina Mikołajczak, Studenckie Koło Naukowe Genetyki Klinicznej przy Katedrze Genetyki Uniwersytetu Medycznego we Wrocławiu

opiekun naukowy: dr n. med. Ryszard Ślęzak, Uniwersytet Medyczny we Wrocławiu

9.20-9.30 **The case of a 66-year old man with chronic asthma and COPD with α -I antitrypsin deficiency**

Przypadek 66-letniego mężczyzny z przewlekłą dychawicą i przewlekłą obturacyjną chorobą płuc oraz niedoborem α -I antytrypsyny

Victor Böhmeke Picallo, Studenckie Koło Naukowe Kardiopulmonologiczne i Chorób Rzadkich Układu Oddechowego, Katedra Pulmonologii, Uniwersytet Warmińsko-Mazurski w Olsztynie

opiekunowie naukowcy: dr n. med. Anna Romaszko-Wojtowicz, prof. dr hab. n. med. Anna Doboszyńska

9.30 – 9.40 **Opis przypadku chłopca cierpiącego na zespół Treachera-Collinsa**

Case report of a boy suffering from Treacher-Collins syndrome

dr n. zdr. Halina Kalandyk, Państwowa Uczelnia Zawodowa im. Prof. Stanisława Tarnowskiego w Tarnobrzegu

9.40 – 9.50 **Wiedza rodziców w opiece nad dzieckiem z wrodzoną wadą metabolizmu z perspektywy antropologii społecznej**

Parents' knowledge in the care over a child with an inborn error of metabolism from the perspective of social anthropology

dr n. hum. Filip Rogalski, Instytut Filozofii i Socjologii Polskiej Akademii Nauk, Warszawa

9.50 – 10.00 **Opieka pielęgniarska nad pacjentem z zespołem Edwardsa i jego rodziną**

Nursing care for a patient with Edwards syndrome and his family

dr n. med. Agnieszka Dziewa¹, lic. Sebastian Trela²

¹ Państwowa Uczelnia Zawodowa im. Stanisława Tarnowskiego w Tarnobrzegu, Samodzielny Publiczny Zakład Opieki Zdrowotnej w Kraśniku

² Wojewódzkie Pogotowie Ratunkowe, Samodzielny Publiczny Zakład Opieki Zdrowotnej w Lublinie

10.00 – 10.10 **Praktyczne aspekty diagnostyczno-terapeutyczne w zespole deficytu transportera glukozy typu 1**

Practical aspects of diagnostics and therapy of GLUT-1 deficiency syndrome

stud. Patrycja Drzonek, stud. Weronika Pawlik, Studenckie Koło Naukowe Pediatrii Metabolicznej przy Klinice Pediatrii, Endokrynologii, Diabetologii, Chorób Metabolicznych i Kardiologii Wiek

Rozwojowego, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie

opiekun naukowy: dr n. med. Elżbieta Krzywińska-Zdeb

10.10 – 10.20 **Gdy zapada zmrok – wrodzona stacjonarna ślepotą nocną typu 1A**

When it gets dark – congenital stationary night blindness type 1A

stud. Julia Michalak, Studenckie Koło Naukowe Genetyki Medycznej, Katedra i Zakład Genetyki Medycznej Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu

opiekun naukowy: prof. dr hab. n. med. Maciej Krawczyński

10.20 – 10.30 Zespół Alporta u kobiet – ocena obrazu klinicznego i przebiegu choroby w dwóch rodzinach z mutacjami genu COL4A5

Alport syndrome in women – assessment of the clinical picture and the course of the disease in two families with COL4A5 gene mutations

stud. Katarzyna Gadzała, stud. Justyna Korus, Studenckie Koło Naukowe Genetyki Klinicznej przy Katedrze Genetyki Uniwersytetu Medycznego we Wrocławiu
opiekun naukowy: dr n. med. Ryszard Ślęzak

10.30 – 10.40 62-letni mężczyzna z rozpoznaną ziarniniakowatością z zapaleniem naczyń

62-year old man diagnosed with granulomatosis with polyangiitis

stud. Anna Chorek, Studenckie Koło Naukowe Kardiopulmonologiczne i Chorób Rzadkich Układu Oddechowego, Uniwersytet Warmińsko-Mazurski w Olsztynie, Katedra Pulmonologii
opiekunowie naukowci: dr n. med. Anna Romaszko-Wojtowicz, prof. dr hab. n. med. Anna Doboszyńska

10.40 – 10.50 Rzadki przypadek duplikacji regionu 22q11.2 u 2-letniej dziewczynki z chorobą Hirschsprunga

A rare case of duplication of the 22q11.2 region in a 2-year-old girl with Hirschsprung's disease

stud. Natalia Polakowska, stud. Elżbieta Zajdel, Studenckie Koło Naukowe Genetyki Klinicznej przy Katedrze Genetyki Uniwersytetu Medycznego we Wrocławiu
opiekun naukowy: dr n. med. Ryszard Ślęzak, Uniwersytet Medyczny we Wrocławiu

10.50 – 11.00 Zadania fizjoterapii w procesie leczenia rdzeniowego zaniku mięśni

The tasks of physiotherapy in the management process of spinal muscular atrophy

Malwina Kępa

Uniwersyteckie Centrum Kliniczne Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego, Klinika Neurologii, Centralny Szpital Kliniczny

opiekun naukowy: dr Joanna Łuczak, Zakład Usprawniania, Centralny Szpital Kliniczny Ministerstwa Spraw Wewnętrznych i Administracji w Warszawie

11.00 – 11.10 Rzadki przypadek delecji długiego ramienia chromosomu 21

Rare case of deletion of long arm of chromosome 21

Ewa Uram, Natalia Olesińska, Zuzanna Marczyńska, Studenckie Koło Naukowe Genetyki Klinicznej przy Katedrze Genetyki Uniwersytetu Medycznego we Wrocławiu

opiekun naukowy: dr n. med. Ryszard Ślęzak, Uniwersytet Medyczny we Wrocławiu

11.10 – 11.20 Rzadki przypadek duplikacji ramienia długiego chromosomu 7 u 2,5-letniego chłopca

A rare case of duplication of the long arm of chromosome 7 I a 2,5-year-old boy

stud. Milena Dudek, stud. Bartłomiej Orzeł, stud. Krystian Nagi, Studenckie Koło Naukowe Genetyki Klinicznej przy Katedrze Genetyki Uniwersytetu Medycznego we Wrocławiu

opiekun naukowy: dr n. med. Ryszard Ślęzak, Uniwersytet Medyczny we Wrocławiu

11.20 – 11.30 Nietypowy objaw sarkoidozy czy dwie choroby w jednym? Opis przypadku

An unusual symptom of sarcoidosis or two diseases in one? A case report

stud. Karolina Bałukiewicz-Hnatiuk, Studenckie Koło Naukowe Kardiopulmonologiczne i Chorób Rzadkich Układu Oddechowego, Katedra Pulmonologii, Uniwersytet Warmińsko-Mazurski w Olsztynie

opiekunowie naukowci: dr n. med. Anna Romaszko-Wojtowicz, prof. dr hab. n. med. Anna Doboszyńska

11.30 – 11.40 Przypadek 33-letniego pacjenta z alergiczną aspergilozą oskrzelowo-płucną oraz astmą

The case of a 33-year-old patient with allergic bronchopulmonary aspergillosis and asthma

stud. Monika Mysiakowska, Studenckie Koło Naukowe Kardiopulmonologiczne i Chorób Rzadkich Układu Oddechowego, Katedra Pulmonologii, Uniwersytet Warmińsko-Mazurski w Olsztynie

opiekunowie naukowci: dr n. med. Anna Romaszko-Wojtowicz, prof. dr hab. n. med. Anna Doboszyńska

11.40 – 11.50 Standardy i koncepcja Specjalnej Szkoły Promującej Zdrowie, czyli droga do uzyskania Certyfikatu SHE

mgr inż. Małgorzata Majewska, Zachodniopomorskie Centrum Doskonalenia Nauczycieli w Szczecinie

11.50 – 12.00 Zespół spastycznej tetraplegii, cienkiego ciała modzelowatego i postępującej mikrocefalii postnatalnej – opis rozwoju pacjentów na przykładzie rodzeństwa

Spastic tetraplegia, thin corpus callosum and progressive postnatal microcephaly – development of the affected on the example of siblings

stud. Marta Andrzejewska, stud. Julia Dzierła, Studenckie Koło Naukowe Genetyki Medycznej, Katedra i Zakład Genetyki Medycznej, Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu

opiekun naukowy: dr n. med. Katarzyna Wołyńska

12.00 – 12.10 Drenaż autogeniczny jako skuteczna forma wsparcia oddechowego u pacjentów z mukowiscydozą

Autogenic drainage as an effective form of respiratory support in patients with cystic fibrosis

mgr Magdalena Żak¹, dr n. zdr. Marek Boberski¹, dr hab. n. zdr. Agnieszka Kempinska-Podhorodecka²

¹ Gabinet Fizjoterapeutyczny – Terapia Dzieci w Szczecinie

² Zakład Biologii Medycznej, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie

12.10 – 12.20 Znaczenie wsparcia społecznego w rozwiązywaniu problemów dziecka z rdzeniowym zanikiem mięśni oraz jego rodziny – studium przypadku

The significance of social support in solving problems of children with spinal muscular atrophy and their families – a case study

stud. Aneta Wilk, stud. Patrycja Białek, stud. Anna Wilk, stud. Paulina Jasionek, Studenckie Koło Naukowe Polskiego Towarzystwa Pielęgniarskiego, Państwowa Uczelnia Zawodowa im. prof. Stanisława Tarnowskiego w Tarnobrzegu

opiekun naukowy: dr n. med. Marianna Charzyńska-Gula

12.20 – 12.30 Jakość życia pacjentów z chorobą Huntingtona

Quality of life for Huntington's disease patients

dr n. med. Agnieszka Bartoszek¹, dr hab. n. o zdr. Barbara Ślusarska², dr n. med. Katarzyna Kocka¹, dr n. med. Alina Deluga¹

¹ Zakład Medycyny Rodzinnej i Pielęgniarstwa Środowiskowego, Uniwersytet Medyczny w Lublinie

² Zakład Pielęgniarstwa, Wydział Nauk Społecznych i Humanistycznych, Państwowa Uczelnia Zawodowa im. prof. Stanisława Tarnowskiego w Tarnobrzegu

12.30 – 12.40 Wsparcie w zdrowiu i rozwoju w warunkach domu pomocy społecznej – studium przypadku pacjenta z Zespołem Klinefeltera

Support in health and development in the conditions of the social welfare home – case study of a patient with Klinefelter's syndrome

stud. Maria Gruca, stud. Ewelina Szypuła, Studenckie Koło Naukowe Polskiego Towarzystwa Pielęgniarskiego, Państwowa Uczelnia Zawodowa im. prof. Stanisława Tarnowskiego w Tarnobrzegu

opiekun naukowy: dr n. med. Marianna Charzyńska-Gula

12.40 – 12.50 Życ w cieniu fibromialgii – studium przypadku

Living in the shadow of fibromyalgia – a case study

lic. Paulina Janas, Studenckie Koło Naukowe “Gomphosis”, Zakład Pielęgniarstwa, Państwowa Uczelnia Zawodowa im. prof. Stanisława Tarnowskiego w Tarnobrzegu

opiekun naukowy: dr n. med. Karolina Kosek-Hoehne

12.50 – 13.00 Czy łatwo rozpoznać wrodzoną acydurię orotową?

Is congenital orotic aciduria easy to identify?

stud. Maria Kurczmarz, stud. Zuzanna Kozicka, stud. Klaudia Gurazda, Studenckie Koło Naukowe Pediatrii Metabolicznej przy Klinice Pediatrii, Endokrynologii, Diabetologii, Chorób Metabolicznych i Kardiologii Wieków Rozwojowego, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie

opiekun naukowy: dr n. med. Elżbieta Krzywińska-Zdeb

13.00 – 13.10 Zmiany anatomiczne i zaburzenia czynnościowe w zespole Mayera-Rokitansky'ego-Küsterera-Hausera

Anatomical changes and functional abnormalities in Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome

stud. Piotr Podkowa¹, Monika Gwizdała¹, Weronika Wagner¹, Natalia Tuczyńska¹, Lidia Wiska¹, lek. Milana Białek¹, lek. Nádia Marquette de Sousa², dr n. med. Michał M. Skoczylas³, prof. dr hab. n. med. Jacek Rudnicki⁴, prof. dr hab. n. med. Wojciech Poncyljusz³

¹Studenckie Koło Naukowe Diagnostyki Obrazowej Chorób Rzadkich przy Zakładzie Diagnostyki Obrazowej i Radiologii Interwencyjnej, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie, ²Hospital Dr José Maria Grande, Unidade Local de Saúde do Norte Alentejano (ULSNA), Portalegre (Portugalia), ³Zakład Diagnostyki Obrazowej i Radiologii Interwencyjnej, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie, ⁴Zakład Nauk Humanistycznych w Medycynie, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie

13.10 – 13.20 Opis przypadku dziewczynki z chorobą Niemanna-Picka typu C

Case report of a girl with Niemann-Pick type C disease

dr n. zdr. Jolanta Dyndur¹, dr n. zdr. Halina Kalandyk¹, mgr Tomasz Widz²

¹Państwowa Uczelnia Zawodowa im. prof. Stanisława Tarnowskiego w Tarnobrzegu, ²absolwent Państwowej Uczelni Zawodowej im. prof. Stanisława Tarnowskiego w Tarnobrzegu

13.20 – 13.30 Choroba Wysp Alandzkich – albinizm oczny czy nie albinizm?

Aland Island Eye Disease – is it yet ocular albinism?

stud. Julia Dzierła, stud. Marta Andrzejewska, Studenckie Koło Naukowe Genetyki Medycznej, Katedra i Zakład Genetyki Medycznej Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu
opiekun naukowy: prof. dr hab. n. med. Maciej Krawczyński

13.30 – 13.40 Czy chorego z MCADD można uchronić przed objawami dekompensacji metabolicznej?

Is it possible to protect a MCADD patient from a metabolic decompensation?

stud. Alicja Lalko, stud. Daniel Śliwiński, Studenckie Koło Naukowe Pediatrii Metabolicznej przy Klinice Pediatrii, Endokrynologii, Diabetologii, Chorób Metabolicznych i Kardiologii Wieku Rozwojowego PUM
opiekun naukowy: dr n. med. Elżbieta Krzywińska-Zdeb, Pomorski Uniwersytet Medyczny

13.40 – 13.50 Dziewczynka płacząca krwią - opis przypadku z przeglądem literatury

A girl crying with blood – case report with literature review

stud. Paweł Głuszak, Studenckie Koło Naukowe Genetyki Medycznej, Katedra i Zakład Genetyki Medycznej Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu
opiekun naukowy: dr n. med. Marzena Wiśniewska

13.50 – 14.00 Nowe perspektywy w leczeniu wrodzonego hiperinsulinizmu

New perspectives in the treatment of congenital hyperinsulinism

stud. Anna Bębenista, stud. Patrycja Pudysz, Studenckie Koło Naukowe Pediatrii Metabolicznej przy Klinice Pediatrii, Endokrynologii, Diabetologii, Chorób Metabolicznych i Kardiologii Wieku Rozwojowego PUM
opiekun naukowy: dr n. med. Elżbieta Krzywińska-Zdeb, Pomorski Uniwersytet Medyczny

14.00 – 14.10 Co wiemy o manifestacjach klinicznych mutacji w genie CFTR?

What do we know about clinical manifestations of mutations in the CFTR gene?

stud. Paulina Miroszczenko, stud. Izabela Wiszniewska, Studenckie Koło Naukowe Pediatrii Metabolicznej przy Klinice Pediatrii, Endokrynologii, Diabetologii, Chorób Metabolicznych i Kardiologii Wieku Rozwojowego PUM
opiekun naukowy: dr n. med. Elżbieta Krzywińska-Zdeb, Pomorski Uniwersytet Medyczny

14.10 – 14.20 Wykrywanie i diagnostyka różnicowa zakażeń z grupy TORCH – aspekty obrazowania w najnowszej literaturze medycznej

Detecting and differential diagnosis of TORCH infections – radiology imaging aspects in recent medical literature

stud. Maria Kucharska, stud. Aleksander Łuniewski, stud. Aleksandra Gajdziel, stud. Anna Chaszczowska, Studenckie Koło Naukowe Diagnostyki Obrazowej Chorób Rzadkich przy Zakładzie Diagnostyki Obrazowej i Radiologii Interwencyjnej, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie
opiekun naukowy: dr n. med. Michał Skoczylas, prof. dr hab. n. med. Wojciech Poncyłjusz

14.20 – 14.30 Przerwa

14.30 – 14.40 Typowa wada z nietypową diagnozą – opis przypadku zespołu Van der Woude

Typical defect with untypical diagnosis – case study of Van der Woude syndrome

stud. Bartosz Nowak, Studenckie Koło Naukowe Genetyki Medycznej, Katedra i Zakład Genetyki Medycznej Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu
opiekun naukowy: dr n. med. Marzena Wiśniewska

14.40 – 14.50 Przegląd literatury na temat neuroobrazowania wrodzonych infekcji wirusem Zika

Literature review on neuroimaging of congenital Zika virus infections

Maria Kucharska¹, Aleksander Łuniewski¹, Aleksandra Gajdziel¹, Anna Chaszczowska¹, Michał M. Skoczylas², Wojciech Poncyłjusz²

¹Studenckie Koło Naukowe Diagnostyki Obrazowej Chorób Rzadkich przy Zakładzie Diagnostyki Obrazowej i Radiologii Interwencyjnej, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie, ²Zakład Diagnostyki Obrazowej i Radiologii Interwencyjnej PUM

14.50 – 15.00 Opieka interdyscyplinarna w zespole PEHO – studium przypadku

Interdisciplinary care in the PEHO syndrome – a case study

dr n. med. Anna Stodolak

Uniwersytet Medyczny we Wrocławiu, Katedra Pediatrii, Zakład Propedeutyki Pediatrii i Chorób Rzadkich

15.00 – 15.10 Dysplazja kręgosłupowo-nasadowa ze skróceniem kości śródstopia – stan wiedzy na rok 2020

Spondyloepiphyseal dysplasia with metatarsal shortening – the state of knowledge for the year 2020

Milana Białek¹, Agata Drozdowska¹, Michał M. Skoczylas², Wojciech Poncyłjusz²

¹Studenckie Koło Naukowe Diagnostyki Obrazowej Chorób Rzadkich przy Zakładzie Diagnostyki Obrazowej i Radiologii Interwencyjnej, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie,;

²Zakład Diagnostyki Obrazowej i Radiologii Interwencyjnej, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie

15.10 – 15.15 Rozpoczęcie działalności Koła Oświatowego Anatomii Radiologicznej i Historii Nauk Morfologicznych w Oddziale Szczecińskim i ogólnopolskiej Sekcji Nauk o Człowieku Polskiego Towarzystwa Przyrodników im. Kopernika – dyskusja

Commencement of the activity of the Educational Circle on Radiological Anatomy and History of Morphological Sciences in Szczecin Branch and all-Poland the Section of Human Biology in Polish Copernicus Society of Naturalists – discussion

dr n. med. Michał Skoczylas, Zakład Diagnostyki Obrazowej i Radiologii Interwencyjnej, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie, Polskie Towarzystwo Przyrodników im. Kopernika (Oddział Szczeciński i Sekcja Nauk o Człowieku)

15.15 Dyskusja końcowa i zakończenie sesji / Final discussion

dr hab. n. hum. Anna Szylar, prof. ucz., Państwowa Uczelnia Zawodowa im. prof. Stanisława Tarnowskiego w Tarnobrzegu

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

STRESZCZENIA / SUMMARIES

Zespół Van der Woude

stud. Karina Lissak, stud. Daria Matyja, stud. Karolina Mikołajczak, Studenckie Koło Naukowe Genetyki Klinicznej przy Katedrze Genetyki Uniwersytetu Medycznego we Wrocławiu

Opiekun naukowy: dr n. med. Ryszard Ślęzak, Uniwersytet Medyczny we Wrocławiu

Zespół Van der Woude jest rzadkim zespołem wad wrodzonych dziedziczonym autosomalnie dominująco. Częstość występowania choroby szacuje się w granicach od 1/35 000 do 1/100 000. Kobiety i mężczyźni są dotknięci tą chorobą w równym stopniu. U 70% pacjentów przyczyną jest mutacja w genie IRF6 zlokalizowanym w locus 1q32-q41. Do powstawania anomalii dochodzi na wczesnym etapie życia płodowego, w wyniku zaburzeń w procesie łączenia wyrostków twarzowych z pierwszego łuku gardłowego.

U większości pacjentów w obrazie klinicznym obserwuje się: rozszczep wargi lub podniebienia, obecność obustronnych dołeczków w obrębie czerwieni wargi dolnej oraz hipodontję. Poza tym zespołowi mogą towarzyszyć również inne zaburzenia jak: syngnathia, symblepharon, ankyloblepharon, rozszczep języczka, przewlekłe zapalenie ucha środkowego.

Celem pracy jest przedstawienie przypadku wystąpienia zespołu Van der Woude u kilku członków wielopokoleniowej rodziny. Rozszczep wargi i podniebienia jest częstym w populacji schorzeniem, najczęściej dziedziczonym wieloczynnikowo, dlatego umiejętność rozpoznania zespołu Van der Woude pozwala na udzielenie rodzinie pełnej informacji na temat ryzyka powtórzenia się choroby, możliwości współistnienia dodatkowych zaburzeń oraz rokowania i możliwości leczenia.

Van der Woude syndrome

stud. Karina Lissak, stud. Daria Matyja, stud. Karolina Mikołajczak, Student Scientific Club of Clinical Genetics Wrocław Medical University

Tutor: Ryszard Ślęzak, MD PhD, Wrocław Medical University

Van der Woude syndrome (VWS) is inherited as an autosomal dominant rare disease. It affects 1 in 35 000 to 100 000 people. Women and men are affected equally. In 70 % the etiology is linked to a mutation in the interferon regulatory factor 6 gene (IRF6) located in chromosome 1q32-q41. The anomaly occurs early in fetal life as a result of abnormalities in the process of fusion of the facial processes with the first pharyngeal arch.

In most cases it is characterized by cleft lip or palate, bilateral dimples within the red zone of the lower lip and hypodontia. Other common symptoms seen in patients are: syngnathia, symblepharon, ankyloblepharon, cleft uvula and chronic otitis media.

This is an analysis of several members of a multigenerational family with VWS. Cleft lip and palate are one of the most common conditions seen in the population in this multifactorial inherited disorder. The proper diagnosis of Van der Woude syndrome allows the family to be fully informed about the estimated risk of recurrence, possibility of additional comorbidities and treatment options.

The case of a 66-year old man with chronic asthma and COPD with α -I antitrypsin deficiency

Victor Böhmeke Picallo, Students' Association of Cardiopulmonology and Rare Pulmonary Diseases, Department of Pulmonology and Infectiology, Faculty of Medical Sciences, University of Warmia and Mazury

Tutors: dr n. med. Anna Romaszko-Wojtowicz, prof. dr hab. n. med. Anna Doboszyńska

Introduction: a-I antitrypsin deficiency accounts for up to 3% of all cases of COPD. The deficiency of this elastase inhibitor leaves the patients without a proper degradation of this enzyme in the lungs, where it is often released by neutrophils for protection against bacteria. This leads to higher susceptibility of the epithelium to the elastase and results in emphysema. The most common mutation is a mutation in the SERPINA1 gene. Furthermore the protein cannot be secreted by hepatocytes and thus leads to liver damage.

Aim: The purpose of this study is to present case of the patient with severe asthma, COPD, recurrent pulmonary infections and confirmed a-I antitrypsin deficiency.

Case Description: A 66-year-old man with severe asthma since childhood, with bronchial dysplasia, emphysema, alpha lantitrypsin deficiency (genotype ZZ) hypertension, subclinical hyperthyroidism, tuberous volition, with paroxysmal atrial fibrillation, chronic heart failure (NYHA 11/111), obesity, depressive disorder. He has never smoked tobacco. He had been hospitalized numerous times because of pneumonias and exacerbations of asthma. He was treated with anti-IgE antibodies in the past. The patient had been hospitalized because of exertional dyspnea, that increased during the past 3 months (I take the last full report as the reference).

Conclusions: The diagnosis of severe AAT deficiency is especially vital in patients with COPD, asthma and associated pulmonary infections, that are recurrent. Especially if other pulmonary diseases are diagnosed in the family history AAT deficiency should be considered, especially in those that are nonsmokers and have no occupational risks of pulmonary diseases.

Opis przypadku chłopca cierpiącego na zespół Treachera Collinsa

dr n. zdr. Halina Kalandyk, Państwowa Uczelnia Zawodowa im. Prof. Stanisława Tarnowskiego w Tarnobrzegu

Wstęp: Syndrom Treachera Collinsa, zwany również dyzostozą twarzowo-zuchwową, to rzadkie schorzenie genetyczne pojawiające się jedynie raz na 50 000 urodzeń. Wywołane jest przez mutację w obrębie chromosomu piątego i charakteryzuje się częściowym zanikiem kości policzkowych, deformacją zuchwy oraz zapadniętymi, skośnymi oczami czy zmianą kształtu małżowin usznych. Przypadłość opisana została w 1900 roku przez brytyjskiego chirurga i okulistę, Edwarda Treachera Collinsa.

Opis przypadku: Chłopiec urodził się w 32 tygodniu ciąży jako wcześniak z wagą urodzeniową 2000 g. W drugiej dobie życia zdiagnozowano zespół Treachera Collinsa, który charakteryzuje się tym, że chłopiec nie ma uszu, powiek ani kości jarzmowych. Ma krótką zuchwę, rozszczep podniebienia, wąskie światło gardła, krótki język, wadę wzroku, zęby rosnące w dwóch liniach. Matka biologiczna chłopca, opuściła szpital w drugim dniu po porodzie, zostawiając noworodka w oddziale noworodkowym. Niemowlę po miesiącu przebywania w oddziale trafiło do hospicjum, gdzie została uregulowana jego sytuacja prawna do adopcji oraz podjęto wszelkie działania aby zakupić aparaty słuchowe na przewodnictwo kostne jak również od 6 miesiąca życia dziecka wprowadzono zajęcia logopedyczne. Gdy chłopczyk miał ponad rok, został adoptowany przez młode małżeństwo, które nie zawahało podzielić się miłością z dzieckiem. W momencie adoptowania chłopca, rodzice byli rodzicami biologicznymi dwóch chłopców w wieku 1 i 5 lat. Nowy członek rodziny zamieszkał z nimi po roku od ich pierwszego spotkania, które miało miejsce w szpitalu w dniu kiedy Mama adopcyjna chłopca, rodziła swojego drugiego biologicznego syna. Od 1 r.ż. (od momentu trafienia do rodziny adopcyjnej) do 3 r.ż. chłopiec był objęty rehabilitacją (zajęcia z logopedą, zajęcia ogólnorozwojowe, pobyty w dziennym oddziale laryngologicznym). W wieku 1,5 roku chłopiec przeszedł operację rozszczepu podniebienia. Ponieważ od urodzenia miał bardzo wiotkie mięśnie twarzy. „Nowi” rodzice nauczyli się wykonywać masaż twarzy i wzmocnili tym samym mięśnie mimiczne. Chłopczyk ma założony aparat słuchowy na przewodnictwo kostne. Czeka go również operacja odtworzenia uszu (w tym przewodów słuchowych zewnętrznych), bo niewykluczone, że będzie słyszał bez aparatów, ponadto odtworzenie kości policzkowych, których brak powoduje jego odmienny wygląd jak również inne związane z plastyką twarzy zabiegi. Dziecko jest bardzo wrażliwe, intelektualnie rozwija się bardzo dobrze i dużo mówi. Chłopiec mimo swojej choroby, chętnie współpracuje z lekarzami i rehabilitantami. Postępy w rehabilitacji oraz rozwoju są ogromne, przerosły oczekiwania jego adopcyjnych rodziców oraz lekarzy. W wieku 3 lat zaczął uczęszczać do publicznego przedszkola w którym otrzymał pomoc logopedy oraz psychologa, a także uczestniczy w zajęciach ogólnorozwojowych. Dwa razy w roku chłopiec poddawany jest elektrostymulacji podniebienia, gdyż blizna po rozszczepie trzyma twarz, która z wiekiem rośnie i nasila się u chłopca nosowanie. Obecnie uczęszcza wraz ze swoim bratem do jednej klasy w publicznej szkole

podstawowej, jest bardzo dobrym i zdolnym uczniem, lubianym przez kolegów i koleżanki. Uwielbia czytać książki przygodowe.

Wnioski: Dzieciom z zespołem Treachera Collinsa do rozwoju potrzebne są skomplikowane operacje oraz ogromne wsparcie ze strony rodziny. Dzięki rozwojowi medycyny istnieje coraz więcej możliwości poradzenia sobie z tego typu wadami jakie występują w tym zespole. Chłopiec jest pod stałą opieką Instytutu Matki i Dziecka w Warszawie, gdzie odbywa konsultacje neurologopedyczne, chirurga dziecięcego, ortodonta oraz foniatri. Mimo swojej „odmienności” i choroby jest traktowany przez rodziców na równi z pozostałym rodzeństwem, ma swoje prawa oraz obowiązki.

Case report of a boy suffering from Treacher Collins syndrome

dr n. zdr. Halina Kalandyk, State Vocational Academy School Memorial of Prof. Stanislaw Tarnowski in Tarnobrzeg

Introduction: Treacher Collins syndrome, also known as craniofacial dysostosis, is a rare genetic disorder occurring only once in 50 000 births. It is caused by a mutation in chromosome five and is characterized by partial cheekbone atrophy, mandibular deformity, and sunken, slanted eyes or altered auricle shape. The condition was described in 1900 by British surgeon and ophthalmologist Edward Treacher Collins.

Case report: A boy was born at 32 weeks pregnant as a premature baby with a birth weight of 2000 g. On the second day of life he was diagnosed with Treacher Collins syndrome, which is characterized by a boy with no ears nor eyelids and no zygomatic bone. He has short mandible, cleft palate, narrow lumen of the throat, short tongue, visual impairment, teeth growing in two lines. The boy's biological mother left the hospital on the second day after giving birth, leaving the infant in the neonatal unit. After a month in the ward he was taken to the hospice, where his legal situation for adoption was settled and all the necessary steps were taken to purchase bone conduction hearing aids as well as speech therapy classes were introduced from the 6th month of the child's life. When the boy was over a year old, he was adopted by a young couple who did not hesitate to share their love with a child who needed it. At the time of the boy's adoption, they were the biological parents of two boys ages 1 and 5. The new family member came to live with them a year after their first meeting, which took place at the Hospital on the day the boy's adoptive mom gave birth to her other biological son. From the 1st year of life (from the moment the boy was placed in the adoptive family) to the age of 3, he was subject to rehabilitation, i.e. speech therapy, general development, stays in the ENT day care center. When the boy was 1.5 years old he underwent surgery of cleft palate. Since he had very flaccid facial muscles from birth, his "new" parents learned how to massage his face, thus strengthening his facial muscles. The boy is fitted with bone conduction hearing aids. He is also awaiting surgery to reconstruct his ears and ear canals, because it is possible that he will be able to hear without hearing aids. Despite his illness, the boy willingly cooperates with doctors and rehabilitators. Progress in rehabilitation and development is enormous, exceeding the expectations of his adoptive parents and doctors. The child is very sensitive, develops very well intellectually and speaks a lot. At the age of 3 he began to attend a public kindergarten where he received the help of a speech therapist and psychologist, and participates in general development activities. Twice a year the boy undergoes palate electrostimulation as the scar after the cleft holds his face, which with age and the boy's rhinorrhea increases. Today, the boy attends one class with his brother at public elementary school and is a very good and capable student. He is well-liked by his classmates. He loves to read adventure books.

Conclusions: Children with Treacher Collins syndrome need complex surgeries and tremendous family support to function normally. Thanks to the development of medicine there are more and more possibilities to deal with this type of defects that occur in this syndrome. The boy is under constant care of the Institute of Mother and Child in Warsaw, where he has neurologopedic, pediatric surgeon, orthodontist and phoniatic consultations. Despite his "otherness" and the disease, his parents treat him as an equal with other siblings and he has his own rights and duties.

Wiedza rodziców w opiece nad dzieckiem z wrodzoną wadą metabolizmu z perspektywy antropologii społecznej

dr n. hum. Filip Rogalski, Instytut Filozofii i Socjologii Polskiej Akademii Nauk, Warszawa

Wrodzone wady metabolizmu (ang. inborn errors of metabolism, IEM) to rzadkie, nieuleczalne choroby, często o ciężkim przebiegu, prowadzące do niepełnosprawności lub niosące ryzyko przedwczesnej śmierci. Wystąpienie przedstawia część wyników badań społecznych prowadzonych wśród rodzin dzieci chorujących na wady utleniania kwasów tłuszczowych lub acydurie organiczne, należące do wrodzonych wad metabolizmu i diagnozowane głównie w ramach badań przesiewowych noworodków (w Polsce od 2014 roku). Włączenie tych chorób do badań przesiewowych umożliwia ich wczesne zdiagnozowanie i zastosowanie leczenia (często zanim zmanifestują się w postaci objawów klinicznych), co w istotny sposób wpływa na ich przebieg. Oprócz regularnych badań kontrolnych, leczenie opiera się głównie na zastosowaniu odpowiedniej diety, kontrolowaniu aktywności fizycznej, szczególnej czujności w sytuacjach zwiększonego zapotrzebowania na energię (infekcje, szczepienia, duży wysiłek fizyczny, itp.). Wymaga więc dużego zaangażowania rodziców. Po zdiagnozowaniu dziecka, lekarze oczekują od rodziców przyswojenia wiedzy na temat choroby i leczenia oraz rygorystycznego stosowania ich w życiu codziennym. W swoich staraniach zastosowania zaleceń lekarzy i zbudowania satysfakcjonującego życia z chorobą metaboliczną, rodzice budują własną wiedzę na temat choroby, tworzą jej interpretacje i wynajdują praktyczne rozwiązania napotkanych problemów (Pols 2013). Wiedzę tę następnie przekazują innym rodzicom w kontaktach bezpośrednich lub na grupach w mediach społecznościowych (Akrich 2010). Celem wystąpienia jest zarysowanie głównych obszarów i rodzajów tej wiedzy rodzicielskiej. Wystąpienie opiera się na badaniach prowadzonych w Polsce i w Szwecji, obejmujących wywiady z rodzicami, analizę treści zamieszczanych na grupach w mediach społecznościowych oraz wywiady z lekarzami i dietetykami.

Parents' knowledge in the care over a child with an inborn error of metabolism from the perspective of social anthropology

dr n. hum. Filip Rogalski, Institute of Philosophy and Sociology of the Polish Academy of Sciences, Warszawa

Inborn errors of metabolism (IEM) are rare, incurable diseases, often with severe course, leading to disability or carrying a risk of premature death. This paper presents partial results of a social study conducted among the families of children living with fatty acid oxidation disorders or organic acidurias. These IEM's are diagnosed mainly through newborn screening programs (in Poland since 2014). Inclusion of those disorders in the newborn screening affords their early diagnosis and treatment (often before they manifest clinically), which significantly influences their course. In addition to regular hospital check-ups, treatment consists mainly in keeping a restricted diet, frequent feedings, monitoring physical activity, and special vigilance in situations of increased energy demand (infections, vaccinations, strenuous physical exertion, etc.). Thus, it requires significant involvement of parents. In this process, parents acquire, develop, and share complex knowledge about the disease and its treatment. Parents' knowledge related to disease and care is diverse in nature and comes from various sources. In their efforts to apply the recommendations they receive from doctors and dietitians, and build a satisfactory life with metabolic disease, parents build their own knowledge about the disease, develop its interpretations and find practical solutions to the problems they encounter in daily life (Pols 2013). Then often share this knowledge with other parents in face-to-face contacts or in groups on social media (Akrich 2010). The aim of the presentation is to overview main areas and types of parents' knowledge involved in treatment, care, and daily life with the disease. The presentation is based on research conducted in Poland and Sweden, involving interviews with parents, analysis of content on groups in social media, and interviews with doctors and dietitians.

Opieka pielęgniarska nad pacjentem z zespołem Edwardsa i jego rodziną

dr n. med. Agnieszka Dziwiewa¹, lic. Sebastian Trela²

¹ Państwowa Uczelnia Zawodowa im. Stanisława Tarnowskiego w Tarnobrzegu, Samodzielny Publiczny Zakład Opieki Zdrowotnej w Kraśniku

² Wojewódzkie Pogotowie Ratunkowe, Samodzielny Publiczny Zakład Opieki Zdrowotnej w Lublinie

Celem pracy było określenie wielkości funkcjonalnej opieki pielęgniarskiej wobec pacjenta z zespołem Edwardsa oraz wsparcia jego opiekunów w procesie pielęgnowania w przypadku trudności występujących w tej jednostce chorobowej. Praca to studium przypadku pacjentki Hani, u której ryzyko wystąpienia wady

genetycznej zostało zdiagnozowane wstępnie w okresie prenatalnym, na podstawie nieprawidłowości określonych w badaniu ultrasonograficznym. Ostateczne potwierdzenie zespołu Edwardsa nastąpiło w 4 miesiącu życia dziecka po uzyskaniu wyniku badania cytogenetycznego.

Zespół Edwardsa (trisomia 18 pary chromosomów) jest drugą po zespole Downa wadą genetyczną co do częstości występowania. Nie ma jasno sprecyzowanego podłoża warunkującego występowanie tejże wady. Do niedawna głównego powodu zaistnienia mutacji w tym odcinku DNA upatrywano w wieku matki. Nie jest to jednak regułą. Omawiany zespół ma wiele postaci charakteryzujących się różnorodnością aberracji chromosomowych. Z danych zebranych w 2012 roku przez grupę ekspertów z Poznania wynika, że zespół Edwardsa występuje z częstością 1:8000 żywych urodzeń. Ponadto z powyższych badań wynika, że większość dzieci z trisomią 18 (ok. 70-80%) rodzą zdrowe i młode kobiety. Największą liczbę płodów z zespołem Edwardsa zdiagnozowano u kobiet w wieku 30-34 lata. Drugą w kolejności jest grupa 25-29 lat, która stanowiła aż 29% badanych. Zatem wiek kobiety nie predysponuje do zwiększonego ryzyka wystąpienia trisomii 18. Kolejnym czynnikiem mutagennym, który według doniesień naukowych może mieć wpływ na zmiany w strukturze chromosomów jest benzopiren – policykliczny. Związek ten występuje w dymie tytoniowym. Zwiększone ryzyko wystąpienia zespołu Edwardsa ma miejsce w sytuacji nosicielstwa wadliwego genu 18 przez rodziców. Wystąpienie mozaicyzmu w komórkach płciowych rodziców podnosi do 25% ryzyko urodzenia dziecka z tym zespołem. W przypadku takich par zalecana jest konsultacja w poradni genetycznej, aby oszacować ryzyko wystąpienia wady. Określono również, iż wada ta dotyczy w większym stopniu poczętych dziewczynek niż chłopców (nawet do 4 razy częściej). Wśród chorych noworodków stwierdza się przewagę dziewczynek. Może to sugerować przewagę poronień samoistnych wśród męskich zarodków z tym zespołem genetycznym.

Podstawowym zadaniem szeroko rozumianej diagnostyki na każdym etapie rozwoju człowieka jest przede wszystkim uściślenie rodzaju choroby oraz określenie stopnia jej zaawansowania. W przypadku chorób rozwojowych u dzieci (również w łonie matki), pożądane jest określenie ewentualnego podłoża genetycznego zaistniałych zmian czy zespołu wad. W obliczu chorób genetycznych, niezwykle rzadko istnieje możliwość całkowitego zahamowania postępu choroby, mimo trafnego rozpoznania na etapie diagnostyki. Diagnostyka prenatalna obejmuje swoim znaczeniem wszystkie dostępne techniki badawcze pomocne w ocenie rozwoju zarodka i płodu oraz rozpoznawaniu chorób. Badania prenatalne mają za zadanie potwierdzić lub wykluczyć wszelkie nieprawidłowości w rozwoju prenatalnym dziecka. Są one dobrowolne a decyzja o ich wykonaniu zawsze musi być poparta wyrażeniem świadomej zgody rodziców dziecka (głównie matki). Diagnostyka dziecka po porodzie jest w dużej mierze kontynuacją rozpoczętej prenatalnie, która wymaga potwierdzenia lub odrzucenia postawionych już diagnoz.

Zespół ten jako wada letalna nie jest objęty aktualnie żadnymi metodami leczenia przyczynowego, gdyż taka terapia jest już terapią uporczywą a ewentualne korzyści są zdecydowanie mniejsze niż ryzyko. Bardzo często trudnym jest do przyjęcia fakt, że ewentualny zabieg chirurgiczny, który może zakończyć się pełnym powodzeniem, niestety nie wyleczy przyczyny choroby wynikającej z błędnej struktury chromosomów. Nie wypracowano także uniwersalnego algorytmu terapeutycznego, ponieważ różnorodność chorób współistniejących z zespołem jest inna lub w pewnym stopniu zbliżona w każdym przypadku chorobowym. Do najważniejszych zadań medycyny w zespole Edwardsa należy:

- wspieranie czynności życiowych,
- wspieranie odżywiania pacjenta,
- przeciwdziałanie infekcjom,
- profilaktyka przykurczów i odleżyn,
- rehabilitacja,
- leczenie objawowe zaburzeń neurologicznych, kardiologicznych, oddechowych, gastrologicznych i innych,
- zabiegi chirurgiczne mające poprawić jakość życia u dzieci z niewielkimi zmianami.

Nursing care for a patient with Edwards syndrome and his family

dr n. med. Agnieszka Dziewa¹, lic. Sebastian Trela²

¹ State Vocational University of Stanisław Tarnowski in Tarnobrzeg, Independent Public Health Care Department in Kraśnik

² Regional Ambulance Service SP ZOZ in Lublin

The aim of the work was to determine the size of functional nursing care for a patient with Edwards syndrome and to support his caregivers in the care process in case of difficulties occurring in this disease unit. The work is a case study of a Hania whose risk of developing a genetic defect was initially diagnosed in the prenatal period, based on abnormalities identified in the ultrasound. The final confirmation of Edwards syndrome occurred at 4 months of age of the child after obtaining the result of a cytogenetic examination.

Edwards syndrome (trisomy of 18 pairs of chromosomes) is the second genetic defect after Down syndrome in the incidence. There is no clearly defined basis for the occurrence of this defect. Until recently, the main reason for mutations in this section of DNA was seen at mother's age. However, this is not the rule. This syndrome has many forms characterized by a variety of chromosomal aberrations. According to data collected in 2012 by a group of experts from Poznań, Edwards syndrome occurs at a rate of 1:8000 live births. Studies have shown that the majority of children with trisomy 18 (about 70-80%) give birth to healthy and young women. The highest number of fetuses with Edwards syndrome was diagnosed in women aged 30-34 years. Second in the order is the 25-29 year old group, which accounted for as much as 29% of those surveyed. Thus, a woman's age does not predispose to an increased risk of developing trisomy 18.

Another mutagenic factor that scientific reports may influence changes in chromosome structure is benzopiren polycyclic. This compound is found in tobacco smoke. The increased risk of Edwards syndrome occurs when parents carry a faulty Gene 18. The occurrence of mosaicism in the sex cells of parents raises up to 25% risk of giving birth to a child with this syndrome. For such couples, consultation at a genetic clinic is recommended to estimate the risk of developing a defect. It was also found that this defect affects girls conceived more than boys (up to 4 times more often). Among sick newborns, the predominance of girls is found. This may suggest an advantage of spontaneous miscarriages among male embryos with this genetic syndrome.

The main task of diagnostics in general at every stage of human development is, first of all, to clarify the type of disease and determine its stage. In the case of developmental diseases in children (including in the womb), it is desirable to determine the possible genetic basis of the changes or defect syndrome. In the face of genetic diseases, it is extremely rare to completely inhibit the progression of the disease, despite an accurate diagnosis at the stage of diagnosis. Prenatal diagnosis includes all available research techniques to help assess embryo-fetal development and disease diagnosis. Prenatal examinations are designed to confirm or exclude any abnormalities in the prenatal development of the child. They are voluntary and the decision to implement them must always be supported by the informed consent of the child's parents (mainly mothers). Diagnosis of the baby after childbirth is largely a continuation of the prenatal start, which requires confirmation or rejection of already made diagnoses. This syndrome as a lethal defect is currently not covered by any methods of causal treatment, as such therapy is already a persistent therapy and the possible benefits are much less than the risk. It is very often difficult to accept that a possible surgical procedure, which can be successful, unfortunately will not cure the cause of the disease resulting from the mistaken structure of chromosomes. A universal therapeutic algorithm has also not been developed, as the variety of diseases that coexist with the syndrome is different or somewhat similar in each case. Among the most important tasks of medicine in Edwards syndrome are:

- supporting vital activities,
- supporting the patient's nutrition,
- prevention of infections,
- prevention of contractures and put-aways,
- rehabilitation,
- symptomatic treatment of neurological, cardiac, respiratory, gastrological and other disorders,
- surgical procedures to improve the quality of life in children with minor changes.

Praktyczne aspekty diagnostyczno-terapeutyczne w zespole deficytu transportera glukozy typu 1

Practical aspects of diagnostics and therapy of GLUT-1 deficiency syndrome

stud. Patrycja Drzonek, stud. Weronika Pawlik, Studenckie Koło Naukowe Pediatrii Metabolicznej przy Klinice Pediatrii, Endokrynologii, Diabetologii, Chorób Metabolicznych i Kardiologii Wieku Rozwojowego, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie
Opiekun naukowy: dr n. med. Elżbieta Krzywińska-Zdeb

Zespół deficytu transportera glukozy typu 1 (GLUT 1-DS) to choroba rzadka dziedziczona autosomalnie dominująco związana z heterozygotyczną mutacją genu SLC2A1 na chromosomie 1p34. Około 90% mutacji powstaje de novo. W niektórych przypadkach choroba może być dziedziczona autosomalnie recesywnie. Dotychczas opisano około 500 przypadków tej choroby na świecie. Niski poziom glukozy (<40 mg/dl) i mleczanów w badaniu płynu mózgowo-rdzeniowego może sugerować rozpoznanie choroby, natomiast obecnie złotym standardem potwierdzającym GLUT 1-DS jest badanie genetyczne. Typowo zespół przebiega pod postacią zaburzeń neurologicznych manifestowanych już w wieku niemowlęcym. W spektrum charakterystycznych objawów leżą: napady padaczkowe, najczęściej o typie nieświadomości, opóźnienie rozwoju psychoruchowego, ataksja, dyzartria, zaburzenia napięcia mięśniowego oraz niepełnosprawność umysłowa. Inne objawy obejmują splątanie, letarg, zaburzenia snu i bóle głowy. Fenotypowo charakterystyczna jest nabyta mikrocefalia. Szacuje się, że GLUT 1-DS odpowiada za ponad 10% padaczek pod postacią napadów nieświadomości poniżej 4 roku życia.

W naszej pracy przedstawiamy rzadki przypadek deficytu transportera glukozy typu 1 występującego rodzinnie. Opisujemy brata i siostrę chorujących na to schorzenie, ale prezentujących odmienne objawy. U aktualnie 6-letniego chłopca już po porodzie stwierdzono cechy dysmorfii twarzy, obniżone napięcie mięśniowe, wady układu krążenia oraz niedosłuch obustronny. Dołączyły się zaburzenia oddychania oraz polycytomia. W MRI głowy wykazano zmiany w mózgowiu charakterystyczne dla zespołu Dandyego-Walkera. Obserwowano regres w rozwoju psychoruchowym z deficytem intelektualnym i drgawkami uogólnionymi. W leczeniu padaczki zastosowano walproinian sodu z miernym efektem. Ostateczne rozpoznanie postawiono na podstawie obecności mutacji genu SLC2A1. U aktualnie 5 -letniej dziewczynki pierwsze objawy pojawiły się w drugim roku życia: pogorszenie mowy, utrata nabytych zdolności ruchowych oraz napady nieświadomości wynikające z napadów padaczkowych. W leczeniu zastosowano walproinian sodu. Badaniem potwierdzającym deficyt transportera glukozy typu 1 był charakterystyczny iloraz stężenia glukozy w badaniu płynu mózgowo-rdzeniowego i krwi oraz wynik badania genetycznego (mutacja genu SLC2A1). Oboje pozostają na leczeniu dietą ketogenną z dobrym efektem. Dziewczynka dodatkowo wymaga stosowania suplementacji L-tyroksyną z powodu niedoczynności tarczycy.

Zespół deficytu transportera GLUT-1 jest chorobą rzadką, ale mogącą sprawiać wiele trudności diagnostycznych i leczniczych. Wczesne rozpoznanie umożliwia szybkie wprowadzenie diety ketogennej, co pozwala zatrzymać regres rozwoju i narastanie deficytów neurologicznych u chorych. Celem pracy jest zaznajomienie się z problematyką tego rzadkiego zespołu oraz podkreślenie istotności wdrożenia do leczenia diety ketogennej.

Practical aspects of diagnostics and therapy of GLUT-1 deficiency syndrome

stud. Patrycja Drzonek, stud. Weronika Pawlik, Students' Scientific Circle in Clinic of Pediatrics, Endocrinology, Diabetology, Metabolic Diseases and Cardiology of the Developmental Age
Pomeranian Medical University in Szczecin
Tutor: dr n. med. Elżbieta Krzywińska-Zdeb

GLUT-1 Deficiency Syndrome is a rare disease associated with heterozygous mutation of the SCL2A1 gene on chromosome 1p34. Although 90% of cases present de novo mutation of the SCL2A1 gene, it can be also inherited in an autosomal dominant or rarely – in autosomal recessive manner. There've been approximately 500 cases of GLUT-1 DS reported worldwide. Low glucose (<40 mg/dl) and lactate values in cerebrospinal fluid may suggest the diagnosis, however the golden standard in confirming GLUT-1 DS is genetic testing. Typically GLUT-1 DS cause neurological disorders in the first months of life. Syndrome is characterized by epilepsy, most frequently absence seizures, cognitive and motor abnormalities, ataxia, dysarthria, hypotension and intellectual impairment. Other symptoms include confusion, lethargy or somnolence and headaches. Individuals can present microcephaly. GLUT-1 DS is thought to be responsible for over 10 % cases of absence epilepsy beginning before 4 years of age.

We present a case of a rare familial glucose transporter type 1 deficiency syndrome. We describe a brother and sister suffering from this condition but presenting different symptoms. The currently 6- year-old boy was born with facial dysmorphic features, decreased muscle tone, cardiovascular defects and bilateral hearing impairment. These symptoms were followed by breathing disorders and polycythemia. MRI of the head revealed brain changes typical for Dandy-Walker syndrome. Regression in psychomotor development with intellectual deficit and generalized seizures was observed. Epilepsy was treated with sodium valproate

with poor effect. The final diagnosis was made after SLC2A1 gene mutation was identified. In the currently 5-year-old girl, the first symptoms appeared in the second year of life: deterioration of speech, loss of acquired motor skills and absence seizures. Sodium valproate was used in the treatment. Two tests confirmed the deficiency of glucose transporter type 1: the quotient of glucose concentration in the cerebrospinal fluid and blood as well as the mutation of the SLC2A1 gene identification. Both patients remain on the ketogenic diet – which gives a satisfactory effect. The girl additionally requires L-thyroxin supplementation due to hypothyroidism.

Classic glucose transporter type 1 deficiency syndrome is a rare disease that can cause many diagnostic and treatment difficulties. Early diagnosis leads to the rapid introduction of a ketogenic diet, which limits the development regress and neurological deficits in patients. The aim of this study is to familiarize with this rare syndrome and to emphasize the importance of implementing a ketogenic diet in the treatment.

Gdy zapada zmrok – wrodzona stacjonarna ślepotą nocną typu 1A

stud. Julia Michalak, Studenckie Koło Naukowe Genetyki Medycznej, Katedra i Zakład Genetyki Medycznej Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu
Opiekun naukowy: prof. dr hab. n. med. Maciej Krawczyński

Wrodzona stacjonarna ślepotą nocną (CSNB) należy do chorób ultrarazadkich. To grupa schorzeń siatkówki, które nie prowadzą do całkowitej utraty wzroku. Występują różne typy choroby, różniące się sposobem dziedziczenia. CSNB typu 1A jest warunkowana mutacją genu NYX, umiejscowionego na ramieniu krótkim chromosomu X. Dziedziczona jest w sposób recesywny, sprzężony z płcią. Warunkuje ona „kompletną” postać choroby. Zaburzenie dotyczy pobudzenia komórek dwubiegunowych typu włączeniowego (ON), głównie upośledzone jest działanie pręcików. Do najważniejszych objawów choroby zaliczamy wysoką krótkowzroczność, ślepotą nocną, zeza, oczopląs. Zazwyczaj nie występują zmiany na dnie oka, rzadko zaburzenia widzenia barw.

Poniższy przypadek dotyczy 12-letniego chłopca, który zgłosił się do poradni genetycznej w celu diagnostyki ślepoty nocnej. U chłopca od urodzenia występowała ślepotą zmierzchowa oraz postępująca krótkowzroczność i astygmatyzm. Obecnie wada wynosi -10,0D. Od 2 roku życia chłopiec korzysta z korekcji okularowej. Dodatkowo w badaniach wykazano obniżoną ostrość wzroku (6/12- 6/15 z korekcją). Badanie ERG wykazało wygaszony zapis pręcikowy i prawidłowy zapis czopkowy. Ponadto badanie OCT plamki nie wykazało nieprawidłowości. Nie występowały inne problemy zdrowotne poza otyłością. Rozwój intelektualny w normie. Ze względu na objawy kliniczne zostało wysunięte podejrzenie CSNB. Wykonano badania molekularne tj. sekwencjonowanie panelowe NGS. Umożliwiły wykrycie mutacji genu NYX – c.328_351del, która powoduje delecję ośmiu aminokwasów i skrócenia produktu białkowego genu, czyli białka nyctalopiny. Wykryta mutacja jest nieopisywana, jednak analizy bioinformatyczne wskazują na jej patogenność. Na podstawie wywiadu oraz przeprowadzonych badań ostatecznie potwierdzono rozpoznanie. CSNB jest jednym z wielu schorzeń siatkówki prowadzącym do ślepoty nocnej. Możemy mówić o „szczęściu”, ponieważ nie prowadzi do całkowitej utraty wzroku. Niestety może znacząco wpływać na jakość życia.

When it gets dark – congenital stationary night blindness type 1A.

stud. Julia Michalak, Studenckie Koło Naukowe Genetyki Medycznej, Katedra i Zakład Genetyki Medycznej Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu
Tutor: prof. dr hab. n. med. Maciej Krawczyński

Congenital stationary night blindness (CSNB) is an ultra-rare disease. This is a group of retinal conditions that do not lead to complete loss of vision. There are different types of this disease, differing in the way of inheritance. CSNB type 1A is conditioned by a mutation of the NYX gene located on the short arm of the X chromosome. It determines the “complete” form of the disease. The disorder relates to the stimulation of bipolar cells of the on-type, mainly the function of the rod cells is impaired. The most important symptoms of the disease include high myopia, night blindness, strabismus and nystagmus. Usually, there are no changes at the fundus of the eye, rarely impaired vision of colours.

The following case refers to a 12-year-old boy who reported to a genetic clinic for the diagnosis of night blindness. The boy had night blindness and progressive myopia and astigmatism from birth. Currently, the defect is -10.0D. From the age of 2, the boy uses eyeglass correction. In addition, the medical examination showed reduced visual acuity (6/12-6/15 with correction). The ERG demonstrated absence of rod cells function and correct cones function. In addition, the macular OCT did not show abnormalities. There were no other health problems beyond obesity. Intellectual development is normal. Due to clinical signs, suspicion of CSNB has been put forward. Molecular research were performed, i.e. NGS panel sequencing. They enabled the detection of a mutation in the NYX gene - c.328_351del that causes the deleting of eight amino acids and shortening the protein product of the gene, the nyctalopin. The mutation detected is indel but bioinformatics analyses indicated its pathogenicity. Based on the medical history and tests conducted, the diagnosis was finally confirmed.

CSNB is one of the many retinal conditions leading to nocturnal blindness. We can talk about “happiness” because it does not lead to a complete loss of vision. Unfortunately, it can significantly affect the quality of life.

Zespół Alporta u kobiet – ocena obrazu klinicznego i przebiegu choroby w dwóch rodzinach z mutacjami genu COL4A5

stud. Katarzyna Gadżala, stud. Justyna Korus, Studenckie Koło Naukowe Genetyki Klinicznej przy Katedrze Genetyki Uniwersytetu Medycznego we Wrocławiu

Opiekun naukowy: dr n. med. Ryszard Ślęzak

Zespół Alporta (AS) to dziedziczna choroba charakteryzująca się zaburzeniem funkcji nerek, utratą słuchu oraz zaburzeniami narządu wzroku. Choroba najczęściej (w 80%) dziedziczy się w sprzężeniu z chromosomem X. Przebieg jest cięższy u mężczyzn, a objawy u kobiet mają często przebieg łagodny. W pracy zaprezentowano dwa przypadki zespołu Alporta dziedziczonych recesywnie w sprzężeniu z płcią. Podstawą do wykonania badań w pierwszej rodzinie było typowe dla tego typu dziedziczenia wystąpienie objawów u brata probantki.

W drugim przypadku rozpoznanie postawiono u nie pełnoobjawowej nosicielki mutacji w genie COL4A5. 10-letnią dziewczynkę skierowano do poradni genetycznej z powodu niewielkich cech dysmorficznych oraz krwinkomoczu, zdwojenia układu kielichowo-miedniczkowego oraz podejrzenia kłębuszkowego zapalenia nerek. Po kilku latach pacjentka zgłosiła się ponownie z powodu białkomoczu i wtedy potwierdzono zespół Alporta, który zdiagnozowano wcześniej u siostry jej matki oraz jej córki. Badania molekularne wykazały obecność heterozygotycznej mutacji c.1871G>A (p.Gly1107Arg) w genie COL4A5. Mimo, że model dziedziczenia wskazuje na potrzebę poszukiwania choroby u chłopców, to w przypadkach nosicielstwa mutacji u kobiet należy spodziewać się poronnych objawów zespołu Alporta. Przebieg choroby może być różny u różnych członków rodziny i postawienie rozpoznania wymaga zebrania bardzo dokładnego wywiadu rodzinnego i nie lekceważenia takich objawów jak krwinkomocz czy białkomocz, ponieważ mogą one prowadzić do wczesnej diagnozy AS.

Alport syndrome in women - assessment of the clinical picture and the course of the disease in two families with COL4A5 gene mutations.

stud. Katarzyna Gadżala, stud. Justyna Korus, Student Scientific Club of Clinical Genetics Wrocław Medical University

Tutor: Ryszard Ślęzak, MD PhD, Wrocław Medical University

Alport Syndrome (AS) is an inherited disease characterized by impaired kidney function, hearing loss and visual impairment. The disease is most often (80%) inherited in an X-linked pattern. The course is more severe in men, the symptoms in women are often mild. In the paper two cases of Alport syndrome inherited in an X-linked recessive pattern are presented. The basis for doing the tests in the first family was the occurrence of typical symptoms for this type of AS inheritance pattern in the probate's brother.

In the second case the diagnosis was made in the carrier of the mutation in the COL4A5 gene, who presented incomplete symptoms of disease. A 10 year old girl was referred to a genetic clinic due to slight dysmorphic features and hematuria, duplication of the calicopelvic system and suspicion of

glomerulonephritis. After a few years, the patient came back due to proteinuria, and then Alport syndrome was confirmed. This disorder had been previously diagnosed in her mother's sister and her daughter. Molecular examination revealed the presence of a heterozygous mutation c.1871G> A (p.Gly1107Arg) in the COL4A5 gene. Although the model of inheritance indicates the need to look for the disease in boys. In cases of mutation carriers in women slight manifestations of Alport syndrome should be expected. The course of the disease may differ between family members and diagnosis requires taking a very careful family history and not disregarding symptoms such as hematuria or proteinuria, as they may lead to an early diagnosis of Alport syndrome.

62-letni mężczyzna z rozpoznaną ziarniniakowością z zapaleniem naczyń

stud. Anna Chorek, Studenckie Koło Naukowe Kardiopulmonologiczne i Chorób Rzadkich Układu Oddechowego, Uniwersytet Warmińsko-Mazurski w Olsztynie, Katedra Pulmonologii

Opiekunowie naukowci: dr n. med. Anna Romaszko-Wojtowicz, prof. dr hab. n. med. Anna Doboszyńska

Wprowadzenie: Ziarniniakowość z zapaleniem naczyń jest chorobą o nieznanym etiologii, powodującą martwicze zapalenie ziarniniakowe, obejmujące górne i dolne drogi oddechowe oraz martwicze zapalenie naczyń zajmujące małe i średnie naczynia. Obecność przeciwciał przeciwko proteinazie 3 lub przeciwciał przeciwko mieloperoksydazie powoduje aktywację neutrofilów, które uszkadzają śródbłonek naczyniowy, drogi oddechowe i nerki. Choroba występuje w dwóch odmianach: ograniczonej, jeśli zajmuje jedynie górne lub dolne drogi oddechowe lub dotyczy oka oraz w postaci uogólnionej dającej cechy układowego zapalenia naczyń.

Opis przypadku: 62-letni mężczyzna, wieloletni palacz z nadciśnieniem tętniczym, po udarze niedokrwiennym, po amputacji palców stóp z powodu martwicy, z polineuropatią, z niedowładem nerwu strzałkowego stopy prawej. W styczniu 2017 roku dwukrotnie hospitalizowany w Klinice Pulmonologii Samodzielnego Publicznego zespołu Gruźlicy i Chorób Płuc w Olsztynie celem diagnostyki zmian naciskowych w płacie górnym płuca prawego. Wykonano dwukrotnie badanie bronchoskopowe z wynikiem niediagnostycznym. Skierowany do dalszej diagnostyki, która odbyła się w Instytucie Gruźlicy i Chorób Płuc w Warszawie, gdzie zdiagnozowano u chorego ziarniniakowość z zapaleniem naczyń, postać uogólnioną z zajęciem skóry z plamicą i martwicą palców, stawów, płuc i oskrzeli, nerek, serca i spojówek. Wprowadzono leczenie indukcji remisji, a następnie podtrzymania remisji. W grudniu 2018 roku operowany w Oddziale Chirurgii Ogólnej Powiatowego ZOZ w Ostródzie z powodu więzującej przepukliny pachwinowej, przebieg operacji powikłany zapaleniem płuc. Przekazano pacjenta do Kliniki Pulmonologii Samodzielnego Publicznego zespołu Gruźlicy i Chorób Płuc w Olsztynie. Przy przyjęciu w stanie ogólnym średnim, zgłaszał duszność i bóle w lewej połowie klatki piersiowej, bez gorączki. Z uwagi na wysokie parametry stanu zapalnego pobrano krew na posiew i podano antybiotykoterapię empiryczną. W posiewie stwierdzono obecność *Enterococcus faecalis*, szczep wrażliwy na zastosowane leczenie. Z powodu objawowej niedokrwistości pacjent wymagał przetoczenia krwi. Wykonano TK klatki piersiowej, obraz odpowiadał krwawieniu wewnątrzpręcherzykowemu w przebiegu wznowy ziarniniakowości z zapaleniem naczyń. Z wywiadu wynikało, że pacjent nie przyjmował leków od minimum 3 miesięcy. Oznaczono przeciwciała cANCA, miano 1:1000, PR3(+++). Zdecydowano o konieczności ponownego włączenia leczenia w schemacie: cyklofosfamid + prednizon. Podczas pobytu w Klinice podano 3 kursy cyklofosfamidu. Prowadzone leczenie indukujące remisję powikłane było neutropenią i leukopenią oraz zapaleniem płuc o etiologii *K. pneumoniae*, ESBL+, ponadto w wymazie z nosa potwierdzono grypę AH1N1. Podczas kolejnych planowych pobytów podano IV i V kurs cyklofosfamidu, jednakże stan chorego pogarszał się, stwierdzono ogólnoustrojowe zakażenie *K. pneumoniae*, ESBL+, w badaniach laboratoryjnych widoczne cechy niewydolności nerek, stan pacjenta wymagał kolejnych przetoczeń krwi. Zdecydowano o konieczności zmiany schematu leczenia choroby podstawowej. Pobrano krew w celu o kwalifikacji chorego do leczenia rituximabem.

Wnioski: Ziarniniakowość z zapaleniem naczyń to choroba układowa, która początkowo może przebiegać wraz z niecharakterystycznymi objawami tj. kaszel i duszność wysiłkowa, uogólnione bóle całego ciała, kierując podejrzenia na inne choroby w tym choroby rozrostowe. Bez wprowadzenia leczenia prowadzi do niszczenia struktur naczyniowych prowadząc do martwicy oraz niewydolności nerek.

62-year old man diagnosed with granulomatosis with polyangiitis.

stud. Anna Chorek, Studenckie Koło Naukowe Kardiopulmonologiczne i Chorób Rzadkich Układu Oddechowego, Uniwersytet Warmińsko-Mazurski w Olsztynie, Katedra Pulmonologii
opiekunowie naukowcy: dr n. med. Anna Romaszko-Wojtowicz, prof. dr hab. n. med. Anna Doboszyńska

Introduction: Granulomatosis with polyangiitis is a disease of unknown etiology, characterised by upper and lower respiratory system, granulomatous inflammation and tissue necrosis as well as necrotic vasculitis involving small and medium-sized vessels. Mieloperoxidase antibodies and proteinase 3 antibodies cause neutrophil activation, which damage vascular endothelium, respiratory system and kidneys, it may also affect the eyes. Granulomatosis with polyangiitis exists in two distinct forms: limited and severe. Limited is isolated to the upper or lower respiratory tract, severe form is characterised by polyangiitis. **Case description:** 62 year old man, long-term smoker with hypertension, ischemic stroke, amputated toes due to necrosis, polyneuropathy, peroneal paresis. In January 2017 twice hospitalized in Pulmonology Clinic of the Independent Public Tuberculosis and Lung Diseases Unit in Olsztyn in order to diagnose the infiltrative changes in the upper segment of right lung. Two bronchoscopies were performed, the results were nondiagnostic. Patient was referred to the Institut of Tuberculosis and Lung Disease in Warsaw, where he was diagnosed with severe form of granulomatosis with polyangiitis, involving skin, purpura, necrosis of toes, joints, lungs and bronchi, kidneys, heart and conjunctives. Induction of remission therapy was introduced, followed by maintenance of remission. In december 2018 patient underwent the incarcerating inguinal hernia repair in the Department of General Surgery in Powiatowy ZOZ in Ostróda. The hospitalization was complicated with pneumonia. Patient was transferred to Pulmonology Clinic of the Independent Public Tuberculosis and Lung Diseases Unit in Olsztyn. In the admission patient's state was stable, average, patient complained of dyspnoea, chest pain on the left side of lungs, no fever. Due to high levels of inflammation parameters, blood culture test was commissioned and empirical antibiotics therapy was included. In blood culture test the presence of *Enterococcus faecalis* was confirmed, strain sensitive to treatment applied. Due to the symptomatic anaemia patient required blood transfusions.

A CT-scan was performed, the result indicated an intravesical bleeding, which was caused by the relapse of granulomatosis with polyangiitis. Patient have not taken medications for over 3 months. cANCA antibodies were determined, at the titer of 1:1000, PR3(+++). Induction of remission therapy was reintroduced, regimen: cyclophosphamide + prednisone. During the hospitalization patient was given 3 courses of cyclophosphamide. Introduction of remission was complicated by neutropenia and leukopenia, as well as pneumonia of *K. pneumoniae*, ESBL+ etiology. Furthermore in nasal swab AH1N1 influenza was diagnosed. During following hospitalizations IV and V cyclophosphamide course were given, however the state of the patient was deteriorating, a systemic infection of *K. pneumoniae*, ESBL+ etiology was diagnosed, in laboratory tests features of kidney failure was present, patient needed blood transfusions. The decision of changing the treatment of the underlying disease was made. The blood was taken for qualification the patient to the rituximab therapy.

Conclusions: Granulomatosis with polyangiitis is a systemic disease, which can initially presents non-specific symptoms such as coughing, exertional dyspnoea, general aches and pains, which can indicate other diseases, including proliferative diseases. Without introduction of treatment, the disease leads to vascular structures damage, necrosis and kidney failure.

Rzadki przypadek duplikacji regionu 22q11.2 u 2-letniej dziewczynki z chorobą Hirschsprunga

stud. Natalia Polakowska, stud. Elżbieta Zajdel, Studenckie Koło Naukowe Genetyki Klinicznej przy Katedrze Genetyki Uniwersytetu Medycznego we Wrocławiu
Opiekun naukowy: dr n. med. Ryszard Ślęzak, Uniwersytet Medyczny we Wrocławiu

Duplikacja 22q11 to rzadka zmiana chromosomowa występująca sporadycznie lub dziedziczona autosomalnie dominująco. Obraz kliniczny determinowany jest wielkością zmiany i w poszczególnych przypadkach – nawet tych występujących w tej samej rodzinie – może wykazywać znaczne różnice w przebiegu i nasileniu objawów. Choroba często nie jest rozpoznawana ze względu na przebieg bezobjawowy lub skąpoobjawowy oraz zróżnicowaną symptomatologię. Fenotyp choroby jest zmienny u poszczególnych chorych. Duplikację 22q11 rozpoznawano u osób zdrowych i z niewielkimi cechami dysmorficznymi. Typowy obraz obejmuje m.in. hipotonię mięśniową, opóźnienie rozwoju ruchowego niepełnosprawność

intelektualną, zaburzenia rozwoju mowy oraz cechy dysmorfii twarzy. Najczęściej obserwuje się skośnie ustawione szpary powiekowe, wysokie czoło, nisko osadzone uszy, szeroki nos, spłaszczenie rynienki nosowo-wargowej oraz niedorozwój części środkowej twarzy. Z zespołem współistnieją wady serca, zaburzenia odporności związane z niedorozwojem grasicy oraz wady podniebienia.

W pracy opisaliśmy przypadek 2-letniej dziewczynki ze stwierdzoną w badaniu MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification) mikroduplikacją obszaru 22q11.2, obejmującą region, zawierający geny *SNAP29*, *CLDN5* i *GP1BB*. Wynik badania potwierdzono metodą FISH z użyciem sondy dla tego obszaru. Obraz kliniczny wykazywał u niej tylko nieznacznie wyrażone cechy dysmorfii twarzy w postaci wysokiego czoła, skośnie ustawionych szpar powiekowych i szerokiego koniuszka nosa. Nie stwierdzono u dziecka wad serca a rozwój psychoruchowy mieścił się w granicach normy. Z dodatkowych, niecharakterystycznych zmian stwierdzono u dziecka chorobę Hirschsprunga. W wieku 5 miesięcy u dziewczynki wykonano kolektomię z powodu niedrożności przewodu pokarmowego. Aktualnie dziewczynka ma 23 miesiące rozwój motoryczny przebiega u niej prawidłowo, występuje natomiast opóźnienie rozwoju mowy.

A rare case of duplication of the 22q11.2 region in a 2-year-old girl with Hirschsprung's disease

stud. Natalia Polakowska, stud. Elżbieta Zajdel, Student Scientific Club of Clinical Genetics Wrocław Medical University

Tutor: Ryszard Ślęzak, MD PhD, Wrocław Medical University

Duplication of 22q11 is a rare chromosomal abnormality that occurs sporadically or is inherited autosomal dominant. The clinical picture is determined by the size of the duplication and in individual cases - even those occurring in the same family – it may show significant differences in the course and intensity of symptoms. The disease is often not recognized due to its asymptomatic or oligosymptomatic course and varied symptomatology. The disease phenotype is variable from patient to patient. Duplication of 22q11 can be diagnosed in healthy individuals and with minor dysmorphic features. A typical picture includes hypotonia, motor development retardation, intellectual disability, speech development disorders and facial dysmorphic features. The most common symptoms are slanted eyes, high forehead, low set ears, wide nose, smoothing of the philtrum and underdevelopment of the middle part of the face. The syndrome is accompanied by heart defects, immune disorders associated with hypoplasia of the thymus and palate defects.

We report a case of a 2-year-old girl with 22q11.2 microduplication, including the region containing *SNAP29*, *CLDN5* and *GP1BB* genes, detected using the multiplex ligation-dependent probe amplification (MLPA) method. The test result was confirmed by the FISH test using a specific probe for this area. The clinical picture showed only slightly expressed facial dysmorphic features like high forehead, slanted eyes and a wide nose tip. There were no heart defects in the child and psychomotor development was within the normal range. The child was diagnosed with Hirschsprung's disease. At the age of 5 months, the girl underwent colectomy due to obstruction of the gastrointestinal tract. Currently, the girl is 23 months old, her motor development is normal, but there is a delay in speech development.

Zadania fizjoterapii w procesie leczenia rdzeniowego zaniku mięśni

Malwina Kępa, Uniwersyteckie Centrum Kliniczne Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego, Klinika Neurologii, Centralny Szpital Kliniczny

opiekun naukowy: dr Joanna Łuczak, Zakład Usprawniania, Centralny Szpital Kliniczny Ministerstwa Spraw Wewnętrznych i Administracji w Warszawie

Rdzeniowy zanik mięśni (ang. spinal muscular atrophy, SMA) jest chorobą neurodegeneracyjną z objawami postępującej atrofii mięśni szkieletowych, która może prowadzić do utraty funkcji motorycznej oraz niepełnosprawności fizycznej i niewydolności oddechowej. Choroba charakteryzuje się dużą zmiennością wieku wystąpienia i nasilenia objawów klinicznych. Według klasyfikacji SMA wyróżnia się pięć typów klinicznych: SMA 0 (zgon w ciągu tygodni), SMA I (ostra postać), SMA II (postać pośrednia), SMA III (łagodna postać) i SMA IV (początek objawów w wieku dorosłym). Rozwój multidyscyplinarnej opieki medycznej i dostępność leczenia nusinersenem znacznie poprawiły jakość życia i zmieniły cele leczenia.

W celu uzyskania szczegółowych wskazówek dotyczących rehabilitacji, zwykle klasyfikuje się pacjentów z SMA na trzy grupy według ich stanu funkcjonalnego – „niedających”, „siedzących” oraz „chodzących”. Rehabilitacja odgrywa główną rolę w opiece nad pacjentami z SMA i powinna być dostosowana do indywidualnych potrzeb, rodzaju choroby, odpowiedzi na terapię oraz zapewniana przez całe życie pacjenta.

The tasks of physiotherapy in the management process of spinal muscular atrophy

Malwina Kępa, Uniwersyteckie Centrum Kliniczne Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego, Klinika Neurologii, Centralny Szpital Kliniczny

Tutor: dr Joanna Łuczak, Zakład Usprawniania, Centralny Szpital Kliniczny Ministerstwa Spraw Wewnętrznych i Administracji w Warszawie

Spinal muscular atrophy (SMA) is a neurodegenerative disease with symptoms of progressive skeletal muscular atrophy which can lead to loss of motor function and physical disability and respiratory insufficiency. The disease is characterized by great variability of the age of onset and severity of clinical.

According the classification SMA various clinical forms are distinguished is five clinical types: SMA 0 (death within weeks), SMA I (the acute form), SMA II (the intermediate form), SMA III (mild form) and SMA IV (onset of symptoms in adulthood). Development of multidisciplinary medical care and availability nusinersen treatment have improved quality of life and have changed treatment goals.

For detailed rehabilitation guidelines, patients with SMA are commonly classified into three groups according to their functional state – “nonsitter”, “sitter” and “walker”. Rehabilitation has a major role in the care of SMA patients and should be tailored to individual needs, type of disease, response to therapy, and provided across the patient’s lifespan.

Rzadki przypadek delecji długiego ramienia chromosomu 21

Ewa Uram, Natalia Olesińska, Zuzanna Marczyńska, Studenckie Koło Naukowe Genetyki Klinicznej przy Katedrze Genetyki Uniwersytetu Medycznego we Wrocławiu

Opiekun naukowy: dr n. med. Ryszard Ślęzak, Uniwersytet Medyczny we Wrocławiu

Zespół delecji 21q11.2 jest bardzo rzadką aberracją chromosomową, której częstość występowania nie została dotychczas oszacowana. Fenotyp jest zróżnicowany i cechuje się dużą zmiennością objawów związaną z wielkością obszaru chromosomowego, który uległ delecji. Utrata całego ramienia długiego jest zmianą letalną. Wśród podstawowych cech tego zespołu należy wymienić opóźnienie rozwoju psychoruchowego i niepełnosprawność intelektualną. Rzadziej obserwuje się wady z zakresu układu sercowo-naczyniowego, głuchotę czuciowo-nerwową, wady rozwojowe podniebienia, tj. rozszczep i podniebienie gotyckie oraz wady rozwojowe mózgowia. W literaturze opisywano również współistnienie z zespołem delecji 21q11.2 zaburzeń psychiatrycznych.

W pracy opisano przypadek 6-letniego chłopca, który został skierowany do poradni genetycznej z powodu opóźnienia rozwoju psychoruchowego oraz cech dysmorficznych twarzy. U pacjenta wykonano badanie cytogenetyczne, MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification) oraz badanie do mikromacierzy (aCGH- array Comparative Genomic Hybridisation). W badaniu cytogenetycznym stwierdzono obecność pochodnego chromosomu 5, powstałego w wyniku translokacji między fragmentem krótkiego ramienia chromosomu 5 oraz długiego ramienia chromosomu 21. W badaniu aCGH potwierdzono delecję ramienia długiego chromosomu 21 o wielkości 8,8 Mpz. Nie stwierdzono zmian w liczbie sekwencji chromosomu 5. Dane kliniczne porównano z opisanymi w literaturze przypadkami delecji ramienia długiego chromosomu 21.

Rare case of deletion of long arm of chromosome 21

Ewa Uram, Natalia Olesińska, Zuzanna Marczyńska, Student Scientific Club of Clinical Genetics Wrocław Medical University

Tutor: Ryszard Ślęzak, MD PhD, Wrocław Medical University

21q11.2 deletion syndrome is a very rare chromosomal aberration, the estimated prevalence of which has not yet been determined. The disease phenotype varies significantly among patients depending on the extent of the chromosomal deletion. Complete loss of the long arm of the chromosome is a lethal aberration. 21q11.2 deletion syndrome is predominantly characterized by psychomotor developmental delay and intellectual disability. Observed less frequently are cardiovascular system defects, sensorineural hearing loss, palate malformations (mainly cleft and high-arched palate) and brain malformations. Cases of psychiatric disorders coexisting with 21q11.2 deletion syndrome have also been noted in medical literature. This is a case report on a 6-year-old male patient who was referred for genetic counselling due to psychomotor retardation and facial dysmorphia. Cytogenetic testing confirmed the presence of a derivative chromosome 5 which arose as a result of translocation between a short arm fragment of chromosome 5 and long arm of chromosome 21. In the aCGH (array Comparative Genomic Hybridization) test, a deletion of the long arm of chromosome 21 the size of 8.8 Mbp was confirmed. MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification) was also carried out. No changes in amount of sequences of chromosome 5 were found. Clinical data was compared the cases of deletion of the long arm of chromosome 21 described in medical literature.

Rzadki przypadek duplikacji ramienia długiego chromosomu 7 u 2,5-letniego chłopca

stud. Milena Dudek, stud. Bartłomiej Orzeł, stud. Krystian Nagi, Studenckie Koło Naukowe Genetyki Klinicznej przy Katedrze Genetyki Uniwersytetu Medycznego we Wrocławiu
opiekun naukowy: dr n. med. Ryszard Ślęzak, Uniwersytet Medyczny we Wrocławiu

Częściowa trisomia ramienia długiego chromosomu 7 jest bardzo rzadko stwierdzaną aberracją chromosomową. Najczęściej opisywanymi objawami związanymi z jej obecnością były: opóźnienie rozwoju psychoruchowego, obniżone napięcie mięśniowe, wady układu moczowego a rzadziej wady układu sercowo-naczyniowego. W obrazie klinicznym dominowały takie cechy dysmorficzne jak hiperteloryzm, zez, zmarszczki nakątne, mały nos, mała żuchwa, relatywna makrocefalia, rozszczepy podniebienia, nisko osadzone i duże małżowiny uszne. W większości, opisanych dotychczas przypadków duplikacji fragmentu ramienia długiego chromosomu 7, stwierdzono różnice fenotypowe, głównie wynikające z wielkości i położenia zdwojonego obszaru chromosomowego. Opisany przez nas przypadek duplikacji fragmentu chromosomu dotyczył zdwojenia fragmentu od prążka q33 do prążka q36.3 u dwu i pół letniego chłopca. U dziecka po urodzeniu stwierdzono drożny przewód tętniczy i ubytek przegrody międzyprzedsionkowej. Rozwój ruchowy oraz rozwój mowy były znacznie opóźnione. W badaniu fizykalnym stwierdzono u dziecka brachycefalię, makrocefalię, płaską potylicę, wysokie i szerokie czoło, zagięty do przodu obrąbek uszu, stulejkę i wędrujące jądra. W pracy przeprowadzono analizę porównawczą obrazu klinicznego z wcześniej opisanymi przypadkami częściowej trisomii ramienia długiego chromosomu 7.

A rare case of duplication of the long arm of chromosome 7 I a 2,5-year-old boy

stud. Milena Dudek, stud. Bartłomiej Orzeł, stud. Krystian Nagi, Student Scientific Club of Clinical Genetics Wrocław Medical University
Tutor: Ryszard Ślęzak, MD PhD, Wrocław Medical University

Partial trisomy of the long arm of chromosome 7 is a very rare chromosome aberration. The most frequently described symptoms related to its presence were: psychomotor retardation, hypotonia, urinary tract and cardiovascular defects. The clinical picture was dominated by such dysmorphic features as hypertelorism, strabismus, downslanted palpebral fissures, small nose, small mandible, relative macrocephaly, cleft palate, low-set and large ears. In most of the cases of the small duplication of the long arm of chromosome 7 described so far, phenotypic differences were found, mainly resulting from the size and position of the duplicated chromosome region. The case described by us concerned the duplication of the fragment from the q33 band to the q36.3 band in a two and a half year old boy. After birth, the child had a patent ductus arteriosus and the atrial septum defect. Motor and speech development were significantly delayed. Physical examination revealed in the child brachycephaly, macrocephaly, flat occiput, high and wide forehead, bent forwards helix, phimosis and retractile testis. The paper presents a comparative analysis of the clinical picture with the previously described cases of partial trisomy of the long arm of chromosome 7.

Nietypowy objaw sarkoidozy czy dwie choroby w jednym? Opis przypadku

stud. Karolina Bałukiewicz-Hnatiuk, Studenckie Koło Naukowe Kardiopulmonologiczne i Chorób Rzadkich Układu Oddechowego, Katedra Pulmonologii, Uniwersytet Warmińsko-Mazurski w Olsztynie
Opiekunowie naukowci: dr n. med. Anna Romaszko-Wojtowicz, prof. dr hab. n. med. Anna Doboszyńska

Wstęp: sarkoidoza jest uogólnioną chorobą ziarniniakową, najczęściej dającą obraz limfadenopatii śródpiersia oraz i zmian w mięszu płucnym. Obraz kliniczny tej choroby zależy od zajęcia innych narządów. Patogeneza związana jest prawdopodobnie z zaburzeniami dróg aktywacji limfocytów na niezidentyfikowany antygen u osób z predyspozycją genetyczną.

Opis przypadku: Przypadek dotyczy 56-letniej kobiety hospitalizowanej dwukrotnie w okresie od sierpnia do października 2019 roku w Klinice Pulmonologii Samodzielnego Publicznego zespołu Gruźlicy i Chorób Płuc w Olsztynie z powodu zmian w obrazach radiologicznych. Pacjentka przy przyjęciu zgłaszała niespecyficzne objawy takie jak: osłabienie, trudności w połykaniu i zmianę barwy głosu. W badaniu TK klatki piersiowej wykonanym w innej placówce stwierdzono powiększenie węzłów chłonnych śródpiersia i wnęk płucnych. W trakcie diagnostyki czynnościowej układu oddechowego oraz badania bronchofiberoskopowego z ultrasonografią wewnątrzoskrzelową (EBUS) uzyskano wynik nie diagnostyczny. Podczas pierwszej hospitalizacji w tutejszej placówce pacjentka doznała obwodowego porażenia nerwu twarzowego, ustępującego po leczeniu. Wykonano mediastinoskopię, z uwagi na podejrzenie sarkoidozy włączono sterydoterapię.

Wnioski: sarkoidoza jest rzadką chorobą, której przyczyna pozostaje nieznana. Może przebiegać bezobjawowo, jak i z objawami typowymi do zajęcia poszczególnych narządów. Rozpoznanie opiera się o typowy obraz kliniczny i radiologiczny z wynikiem biopsji. U 85% dochodzi do samoistnej remisji w ciągu 2 lat od rozpoznania.

An unusual symptom of sarcoidosis or two diseases in one? A case report

stud. Karolina Bałukiewicz-Hnatiuk, Student Scientific Society of Cardiopulmonology and Rare Respiratory Diseases, University of Warmia and Mazury in Olsztyn, Faculty of Medicine,
Tutor: dr n. med. Anna Romaszko-Wojtowicz, prof. dr hab. n. med. Anna Doboszyńska

Introduction: sarcoidosis is a generalized granulomatous disease, most often manifested as mediastinal lymphadenopathy and changes in pulmonary parenchyma. The clinical picture of this disease depends on the involvement of other organs. Pathogenesis is probably associated with impaired lymphocyte activation pathways to an unidentified antigen in people with a genetic predisposition.

Case description: the case concerns a 56-year-old woman hospitalized twice in the period from August to October 2019 at the Pulmonology Clinic of the Independent Public Tuberculosis and Lung Diseases Unit in Olsztyn due to changes in radiological images. The patient reported nonspecific syndroms such as weakness, swallowing problems and a change in voice color at the time of admission. CT scan of the chest performed in another institution revealed enlargement of the mediastinal lymph nodes and pulmonary cavities. During functional diagnostics of the respiratory system and bronchofiberoscopic examination with intrabronchial ultrasound (EBUS), a non-diagnostic result was obtained. During the first hospitalization in the local institution, the patient suffered peripheral facial nerve paralysis, which resolved after treatment. Mediastinoscopy was performed and due to suspected sarcoidosis, steroid therapy was initiated.

Conclusions: sarcoidosis is a rare disease whose cause remains unknown. It can be asymptomatic as well as with symptoms typical for the involvement of particular organs. The diagnosis is based on a typical clinical and radiological picture with a biopsy result. 85% cases get spontaneous remission within 2 years of diagnosis.

Przypadek 33-letniego pacjenta z alergiczną aspergilozą oskrzelowo-płucną oraz astmą

stud. Monika Mysiakowska, Studenckie Koło Naukowe Kardiopulmonologiczne i Chorób Rzadkich Układu Oddechowego, Katedra Pulmonologii, Uniwersytet Warmińsko-Mazurski w Olsztynie
Opiekunowie naukowci: dr n. med. Anna Romaszko-Wojtowicz, prof. dr hab. n. med. Anna Doboszyńska

Alergiczna aspergiloza oskrzelowo-płucna (AAOP) jest chorobą rzadką, charakteryzującą się występowaniem nacieków eozynofilowych w płucach. Spowodowana jest nadwrażliwością organizmu na antygeny kropidlaka, najczęściej gatunku *Aspergillus fumigatus*, którego spory wielkości 3-5 um inhalowane są do płuc, gdzie rozwijają się do postaci dorosłej. Choroba ta może prowadzić do trwałego zniszczenia tkanki płucnej. Predysponowani do wystąpienia AAOP są chorzy na astmę lub mukowiscydozę. Nie jest znana dokładna częstość występowania tej choroby na świecie, natomiast Denning et al. w swoim badaniu z 2013 roku oszacowali, że rozwija się u ok 2,5% chorych na astmę.

Cel pracy: Celem pracy jest przedstawienie przypadku chorego z alergiczną aspergilozą oskrzelowo-płucną oraz astmą.

Opis przypadku: W niniejszej pracy przedstawiony został opis przypadku 33-letniego pacjenta z wieloletnim wywiadem duszności spoczynkowej z ograniczoną tolerancją wysiłku, nasilonego nieproduktywnego kaszlu po kontakcie z sianem lub śrutą zbożową. Sporadycznie przyjmował leki wykrztuśne i rozszerzające oskrzela. W trakcie hospitalizacji stwierdzono eozynofilię oraz wysokie wartości IgE całkowitego w badaniach laboratoryjnych. Badanie tomograficzne klatki piersiowej uwidocznilo obszary naciekowe oraz limfadenopatię śródpiersia. Wykonano punktowe testy skórne i uzyskano wynik dodatni dla *Aspergillus fumigatus*. W badaniu histopatologicznym materiału pobranego w trakcie bronchoskopii stwierdzono nacieki zapalny z licznymi granulocytami kwasochłonnymi, a w posiewie wydzieliny oskrzelowej wyhodowano *A. fumigatus*. W panelu badań czynnościowych układu oddechowego ujawniono wysoką wartość wydychanego tlenu azotu co potwierdza zapalny charakter zmian. Podczas kolejnych hospitalizacji wykonano kolejne badania m.in. oznaczenie odczynu precypitacyjnego z antygenem *A. fumigatus*, który dał wynik dodatni. Początkowym rozpoznaniem była semiinwazyjna aspergilloza płuc, ale po dalszej diagnostyce uzyskano wyniki spełniające kryteria rozpoznania AAOP z towarzyszącą astmą. W leczeniu początkowo stosowano lek przeciwrzybiczy oraz glikokortykosteroid w postaci wziewnej. Uzyskano stopniową poprawę kliniczną, spadek miana IgE, ale kontrolne badanie tomograficzne w porównaniu z badaniem poprzednim uwidocznilo progresję zmian w płucach. Zintensyfikowano leczenie włączając glikokortykosteroidy doustne. W trakcie kolejnej kontroli widoczna była znaczna poprawa - chory nie zgłaszał objawów ze strony układu oddechowego, nie uwidoczniono patologii wewnątrzoskrzelowej w badaniu bronchoskopowym, wynik posiewów w kierunku *A. fumigatus* był ujemny.

Wnioski: Aspergilozy przyjmują różne postaci, dlatego istotna jest diagnostyka różnicowa zakażeń kropidlakami w celu doboru odpowiedniej metody postępowania. Wczesne rozpoczęcie leczenia zapobiega nieodwracalnemu zniszczeniu tkanki płucnej, a glikokortykosteroidy są kluczowe w leczeniu alergicznej aspergilozy oskrzelowo-płucnej.

The case of a 33-year-old patient with allergic bronchopulmonary aspergillosis and asthma

stud. Monika Mysiakowska, Students' Association of Cardiopulmonology and Rare Pulmonary Diseases, Department of Pulmonology, Faculty of Health Science, Collegium Medicum, University of Warmia and Mazury in Olsztyn

Tutor: dr n. med. Anna Romaszko-Wojtowicz, prof. dr hab. n. med. Anna Doboszyńska

Allergic bronchopulmonary aspergillosis (ABPA) is a rare disease characterized by eosinophilic infiltrates in the lungs. It is caused by hypersensitivity of the organism to *Aspergillus* antigens, most often *Aspergillus fumigatus*, whose spores of 3-5 um are inhaled into the lungs, where they develop into adult forms. This disease can lead to permanent destruction of lung tissue. People with asthma or cystic fibrosis are predisposed to developing ABPA. The exact incidence of this disease in the world is unknown, while Denning et al. in their study in 2013 estimated that it develops in about 2.5% of patients with asthma.

Aim of the study: The aim of the study is to present a case of a patient with allergic bronchopulmonary aspergillosis and asthma.

Case report: This paper presents a case report of a 33-year-old patient with a long history of dyspnea at rest with limited exercise tolerance, severe non-productive cough after contact with hay or cereal middlings. Occasionally he took expectorants and bronchodilators. During hospitalization, eosinophilia and high total IgE values were found in laboratory tests. Chest tomography revealed infiltrative areas and mediastinal lymphadenopathy. Spot skin tests were performed and a positive result was obtained for *Aspergillus fumigatus*. In histopathological examination of the material collected during bronchoscopy, an inflammatory

infiltrate with numerous eosinophils was found, and *A. fumigatus* was grown in the culture of bronchial secretions. The panel of functional tests of the respiratory system revealed a high value of exhaled nitric oxide, which confirms the inflammatory nature of the changes. During subsequent hospitalizations, further tests were performed, including determination of the precipitation reaction with *A. fumigatus* antigen which gave a positive result. The initial diagnosis was semi-invasive lung aspergillosis, but after further diagnosis, results meeting the criteria for diagnosis of ABPA with asthma were obtained. The treatment initially used an antifungal drug and an inhaled glucocorticosteroid. A gradual clinical improvement was achieved, a decrease in IgE titer, but the control tomography compared to the previous examination showed progression of lung changes. Treatment has been intensified, including oral glucocorticosteroids. During the next control, a significant improvement was visible - the patient did not report respiratory symptoms, no bronchoscopic pathology was visible, the results of cultures for *A. fumigatus* were negative.

Conclusions: Aspergillosis takes different forms, so differential diagnosis of *Aspergillus* infections is important in order to select the appropriate method of treatment. Early initiation of treatment prevents irreversible destruction of lung tissue, and glucocorticosteroids are key to the treatment of allergic bronchopulmonary aspergillosis.

Standardy i koncepcja Specjalnej Szkoły Promującej Zdrowie, czyli droga do uzyskania Certyfikatu SHE

mgr inż. Małgorzata Majewska, Zachodniopomorskie Centrum Doskonalenia Nauczycieli w Szczecinie
Małgorzata Majewska, M.Sc. eng., West Pomeranian In-Service Teacher Training Center in Szczecin

Wystąpienie odbędzie się w następnej edycji konferencji. / The speech is postponed to the next edition of the conference.

Zespół spastycznej tetraplegii, cienkiego ciała modzelowatego i postępującej mikrocefalii postnatalnej – opis rozwoju pacjentów na przykładzie rodzeństwa

stud. Marta Andrzejewska, stud. Julia Dzierła, Studenckie Koło Naukowe Genetyki Medycznej, Katedra i Zakład Genetyki Medycznej, Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu
Opiekun naukowy: dr n. med. Katarzyna Wołyńska

Zespół spastycznej tetraplegii, cienkiego ciała modzelowatego i postępującej mikrocefalii postnatalnej to ultraradka choroba o podłożu genetycznym, wynikająca z biallelicznych mutacji genu *SLC1A4*, skutkujących niedoborem neuronalnego receptora dla aminokwasów i jego defektywnej funkcji. Objawy ujawniają się zazwyczaj w okresie noworodkowym lub niemowlęcym i są to: progresywne małogłowie, zmienne napięcie mięśniowe – spastyczność kończyn i/lub hipotonia pozostałych części ciała, opóźnienie rozwoju psychoruchowego oraz napady padaczkowe. W badaniach obrazowych opisuje się hipomielinizację oraz ścięzione ciało modzelowate. Znanych jest około 20 przypadków tej choroby na świecie. Ze względu na jej rzadkość oraz niedostateczne dane literaturowe, diagnostyka jest żmudna i często rozpoznanie stawiane jest dzięki wykorzystaniu sekwencjonowania całego eksonu (WES). Przedstawiony przypadek dotyczy rodzeństwa, 13-letniego chłopca i 4,5-roczonej dziewczynki, u których stwierdzono progresywną mikrocefalię, opóźnienie rozwoju psychoruchowego oraz zaburzenia napięcia mięśniowego. Wykluczono wrodzone zakażenia z grupy TORCH i wady metabolizmu. Szeroka diagnostyka genetyczna (kariotyp, MLPA, FISH) wykazała nieprawidłowości, które początkowo łączono z objawami chłopca. Leczone także padaczkę, jednak zaklasyfikowano ją jako lekooporną. Po urodzeniu się dziewczynki prezentującej te same objawy, stwierdzono, że delecja regionu Xp22.31 występująca u obojga dzieci nie może być rzeczywistą przyczyną choroby. Dzięki wykorzystaniu WES udało się wykryć mutacje genu *SLC1A4* w eksonach 5 i 8 i wykorzystując analizy *in silico*, ustalono ich patogenność. Ze względu na historię choroby chłopca, dziewczynka jest rehabilitowana już od 2 miesiąca życia. W przeciwieństwie do brata, nie była leczona przeciwpadaczkowo. Dopiero w ostatnim czasie ujawniły się u niej nieprawidłowości w badaniu EEG. Jest ona sprawniejsza od chłopca i umie przejść samodzielnie kilkanaście kroków. Z kolei chłopiec nie porusza się samodzielnie. Reaguje uśmiechem, czasem wypełnia podstawowe polecenia (weź, popatrz, puść). Pacjentka klaszcze, naśladuje niektóre dźwięki i sylaby oraz jest ciekawa świata. Postawienie rozpoznania zespołu spastycznej tetraplegii, cienkiego ciała modzelowatego i postępującej mikrocefalii postnatalnej

możliwe jest zazwyczaj dzięki wykonaniu badania WES. Rzadkość choroby oraz nieustalony mechanizm powodujący objawy neurologiczne sprawiają, że opieka nad pacjentami sprawia trudności. Opisane w literaturze przypadki oraz rozwój prezentowanego rodzeństwa pokazują, że fenotyp chorych jest zróżnicowany.

Spastic tetraplegia, thin corpus callosum and progressive postnatal microcephaly – development of the affected on the example of siblings

stud. Marta Andrzejewska, stud. Julia Dzierła, Studenckie Koło Naukowe Genetyki Medycznej, Department of Medical Genetics, Poznan University of Medical Sciences

Tutor: dr n. med. Katarzyna Wołyńska

Spastic tetraplegia, thin corpus callosum and progressive postnatal microcephaly is an ultra-rare genetic disease that arises from biallelic mutation of SLC1A4 gene, resulting in the deficiency of neuronal amino acid transporter and its malfunction. Symptoms reveal in neonacy or infancy and these are: progressive microcephaly, changing muscle tension (spasticity of the limbs and/or hypotension of extant body parts), psychomotor retardation and epileptic seizures. Neuroimaging shows hypomyelination and thin corpus callosum. To date, approximately 20 cases in the world are known. Due to its rarity and insufficient literature data, disease's diagnostics is laborious. The diagnosis is often revealed with use of whole exome sequencing (WES). We present a case concerning siblings, 13-year-old male and 4.5-year-old female with progressive microcephaly, psychomotor development retardation and muscular tension abnormalities. Congenital TORCH infections and metabolic defects were excluded. Broad genetic diagnostics (karyotype, MLPA, FISH) revealed impairments that were initially linked with boy's symptoms. He was also treated for epilepsy that was classified as drug-resistant. However, after the girl presenting similar symptoms was born, it was excluded that Xp22.31 deletion is the real disease's background. Thanks to WES, SLC1A4 mutations in exons 5 and 8 was found and in silico analyses followed to confirm their pathogenicity. Due to boy's disease, the girl is being rehabilitated since the age of 2 months. Contrary to her brother, she has never been administered anti-epileptic drugs, even though recent abnormalities in EEG. She is more able-bodied than her brother: she is able of walking over a dozen of steps on her own, while the boy does not walk. He reacts with a smile, sometimes he can also follow simple instructions (take, look, let go). The girl claps her hands, imitates some sounds and syllables, and is generally curious about the world. Diagnosis of spastic tetraplegia, thin corpus callosum and progressive postnatal microcephaly is possible with use of WES. Disease's rarity and undetermined mechanism resulting in neurological symptoms make the patient's care difficult. Cases described in literature and the development of the siblings clearly show the phenotype of affected differs.

Drenaż autogeniczny jako skuteczna forma wsparcia oddechowego u pacjentów z mukowiscydozą

mgr Magdalena Żak¹, dr n. zdr. Marek Boberski¹, dr hab. n. zdr. Agnieszka Kempinska-Podhorodecka²

¹ Gabinet Fizjoterapeutyczny – Terapia Dzieci w Szczecinie

² Zakład Biologii Medycznej, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie

Drenaż autogeniczny (*Autogenic Drainage – AD*) jest innowacyjną techniką oczyszczania drzewa oskrzelowego polegającą na kontrolowanym oddychaniu, w którym wydechowy przepływ powietrza mobilizuje wydzielinę z małych oskrzeli do oskrzeli centralnych. Wydzielina zostaje przemieszczona i usuwana dzięki dostosowaniu natężenia i prędkości oddechu. AD oparty jest na fizjologii i jest dostosowany indywidualnie do każdego pacjenta. Metoda została zatwierdzona na *Conférence de Consensus de Lyon de 1994* oraz poparta przez Międzynarodową Grupę Fizjoterapii ds. Mukowiscydozy (*International Physiotherapy for Cystic Fibrosis- IPGCF*). Dodatkowo pas do drenażu autogenicznego umożliwia stymulację obszarów płuc, które są trudniejsze do wentylowania podczas normalnych oddechów. Może być również wsparty działaniem aparatu Simeox, który ułatwia usuwanie chronicznie zalegającej, trudnej do ewakuacji wydzieliny. Przeprowadzone badania własne przed i po drenażu autogenicznym wykazują poprawę parametrów oddechowych przedstawionych w badaniu spirometrycznym, saturacji. Poprawie ulega też samopoczucie pacjenta, weryfikowane przez skale bólu, duszności i zmęczenia.

Autogenic drainage as an effective form of respiratory support in patients with cystic fibrosis

mgr Magdalena Żak¹, dr n. zdr. Marek Boberski¹, dr hab. n. zdr. Agnieszka Kempinska-Podhorodecka²

¹Physiotherapist's Office - Children's Therapy in Szczecin

²Department of Medical Biology, Pomeranian Medical University in Szczecin, Poland

The Autogenic Drainage (AD) is a novel airway clearance technique that is characterised by aiding in breathing control where the expiratory airflow stimulates mucus clearance from the bronchioles to the central bronchi. Secretions are systematically transported and removed by making adjustments to breathing rate and tidal volume. The AD technique is based on human physiology and adjusted to suit an individual patient. The method was approved at the conference *Conférence de Consensus de Lyon de 1994* and is supported by the International Physiotherapy Group for Cystic Fibrosis (IPGCF). The autogenic drainage belt allows stimulation of those regions of the lungs that are more difficult to ventilate in normal breathing. The effects of use of the autogenic drainage can be enhanced by Simeox device which improves removal of retained and difficult to eliminate airway secretions. The results of author's own research before and after introduction of the autogenic drainage indicate improvements in breathing parameters demonstrated by means of spirometry and oxygen saturation. Patients' physical well-being measured by pain and breathlessness scale as well as subjective fatigue improve.

Znaczenie wsparcia społecznego w rozwiązywaniu problemów dziecka z rdzeniowym zanikiem mięśni oraz jego rodziny – studium przypadku

stud. Aneta Wilk, stud. Patrycja Białek, stud. Anna Wilk, stud. Paulina Jasionek, Studenckie Koło Naukowe Polskiego Towarzystwa Pielęgniarskiego, Państwowa Uczelnia Zawodowa im. prof. Stanisława Tarnowskiego w Tarnobrzegu

Opiekun naukowy: dr n. med. Marianna Charzyńska-Gula

Celem naszej pracy jest wskazanie na istotną rolę organizacji pozarządowych w pomaganiu rodzinom dzieci z rdzeniowym zanikiem mięśni (ang. spinal muscular atrophy, SMA) na przykładzie Stowarzyszenia Przyjaciół Szkół Specjalnych w Tarnobrzegu wspomagającego chłopca z SMA oraz jego rodzinę.

Rdzeniowy zanik mięśni jest chorobą rzadką o podłożu genetycznym. Zaliczany do grupy chorób nerwowo-mięśniowych. Pojawia się na skutek niedoboru białka SMN (ang. *Survival of Motor Neuron*) w komórkach nerwowych. Białko to warunkuje przeżycie neuronów ruchowych i jest potrzebne do prawidłowego funkcjonowania neuronów motorycznych, które są odpowiedzialne za poruszanie mięśniami szkieletowymi. Istnieją przypuszczenia, że białko SMN wywiera bezpośredni wpływ na komórki mięśniowe. Im więcej białka SMN, tym łagodniejszy przebieg choroby. Niestety, niemożliwe jest dostarczenie białka z zewnątrz, ponieważ powstaje ono w procesach wewnątrzkomórkowych. Niedobór białka SMN jest rezultatem mutacji - zmiany w kodzie genetycznym na piątym chromosomie w głównym genie (o symbolu SMN1). Gen ten jest odpowiedzialny za kodowanie (produkcję) białka SMN7. Częstość występowania SMA szacuje się na około 1:11 000 żywych urodzeń, natomiast nosicielstwo występuje średnio u 1 na 54 osób.

Stowarzyszenie Przyjaciół Zespołu Szkół Specjalnych w Tarnobrzegu funkcjonuje od 8 lutego 2008 roku. Działalność tej organizacji charytatywnej oparta jest na pracy społecznej jej członków. Stowarzyszenie koncentruje się nie tylko na wspieraniu uczniów Zespołu Szkół Specjalnych w Tarnobrzegu, ale również na działalności na rzecz osób niepełnosprawnych, a także udzielaniu pomocy swoim podopiecznym znajdującym się w trudnej sytuacji losowej lub materialnej. Praca organizacji ukierunkowana jest również na niesienie pomocy osobom niepełnosprawnym w zakresie rehabilitacji i leczenia. Opiera się ona na współpracy z fizjoterapeutą, logopedą, czy psychologiem. Stowarzyszenie Przyjaciół Szkół Specjalnych realizuje swe cele i wspiera podopiecznych m.in. zbierając środki finansowe poprzez organizowanie imprez kulturalnych, sportowych, turystycznych, zajęć pozalekcyjnych, eventów, imprez, w tym koncertów, festynów, akcji społecznych oraz charytatywnych oraz organizowanie zbiórek pieniężnych wśród firm działających w Polsce i za jej granicami. Członkowie stowarzyszenia nie poprzestają jednak tylko na pomocy finansowej - organizują zajęcia oraz obozy wypoczynkowe dla swoich podopiecznych, a także co równie istotne tworzą grupy wsparcia dla rodziców dzieci niepełnosprawnych. Organizacja pozarządowa pod swą opieką miała już pacjentów z chorobami uznawanymi za rzadkie.

Pod opieką Stowarzyszenia znajduje się chłopiec cierpiący na SMA. Urodził się jako wcześniak z powodu cukrzycy ciążowej (9/10 punktów w skali Apgar). Masa urodzeniowa noworodka wynosiła 3850 g. Zdiagnozowana hipoglikemia po porodzie, wiązała się z koniecznością podawania wlewów dożylnych. Po powrocie do domu rodzice dziecka zauważyli, że nie podnosi ono kończyn dolnych, a z pozycji na brzuchu nie podnosi głowy. Opiekunowie rozpoczęli poszukiwania sposobu korygowania nieprawidłowości od wizyty u lekarza, następnie rehabilitacji i pracy z fizjoterapeutą dziecięcym. Dalsze wizyty u różnych specjalistów również wykazały zmniejszone napięcie mięśniowe. Później chłopiec otrzymał skierowanie do szpitala na dalszą diagnostykę. W czwartym miesiącu życia dziecka do rąk rodziców trafił wynik badania genetycznego, który potwierdził brak eksonów 7 i 8 kopii genu SMN 1. Rozpoznano rdzeniowy zanik mięśni.

The significance of social support in solving problems of children with spinal muscular atrophy and their families – a case study

stud. Aneta Wilk, stud. Patrycja Białek, stud. Anna Wilk, stud. Paulina Jasionek, Studenckie Koło Naukowe Polskiego Towarzystwa Pielęgniarskiego, Państwowa Uczelnia Zawodowa im. prof. Stanisława Tarnowskiego w Tarnobrzegu

Tutor: dr n. med. Marianna Charzyńska-Gula

The significance of social support in solving problems of children with spinal muscular atrophy and their families – a case study

The objective of the study is to point to the essential role of NGOs in assisting families with spinal muscular atrophy (SMA) on the example of the Association of Friends of the Special Schools Complex in Tarnobrzeg, which assists a boy with SMA and his family.

Spinal muscular atrophy is a rare genetic disease. It is categorised as a neuromuscular disorder. The cause is SMN (Survival of Motor Neuron) protein deficiency in nerve cells. The protein determines the survival of motor neurons and is required for the normal functioning of these neurons, which are responsible for skeletal muscle movement.

There are theories that SMN has a direct impact on muscle cells. The more the SMN protein, the less severely the disease progresses. Unfortunately, it is impossible to supplement the protein, because it is generated in intracellular processes. SMN deficiency is a result of a genetic code mutation on the fifth chromosome of the main gene (with the symbol SMN1). The gene is responsible for coding (producing) protein SMN7. The frequency of SMA is estimated at 1:11,000 live births, and the disease is carried by 1 in 54 people, on average.

The Association of Friends of the Special Schools Complex in Tarnobrzeg has operated since 8 February 2008. The activity of this charity organisation is based on the community work of its members. The association focuses not only on supporting students from the Special Schools Complex in Tarnobrzeg but also on working for the disabled and helping its beneficiaries in difficult life or financial situations. The work of the organisation is also directed at helping the disabled with rehabilitation and treatment. It is based on cooperation with a physiotherapist, speech therapist and psychologist. The Association of Friends of the Special Schools Complex fulfils its goals and supports its beneficiaries by, among others, organising cultural, sports and tourist events, extracurricular classes, events, happenings, including concerts, fairs, community and charity actions, and organising fundraisers among companies in Poland and abroad. Members of the association do not stop at financial aid; they also organise recreational camps for the beneficiaries and, just as importantly, create support groups for parents of disabled children. The NGO has supported patients with rare diseases before.

The Association has provided care for a boy with SMA. Due to gestational diabetes mellitus, he was born as a preterm newborn (Apgar score 9/10). The neonate's weight at birth was 3850 g. The hypoglycaemia diagnosed after birth necessitated intravenous infusions. After returning home the parents noticed that the boy would not lift his legs, and when lying on his stomach, he would not lift his head. The child's guardians began to seek ways to correct the abnormalities through medical appointments, rehabilitation and working with a children's physiotherapist. Various specialist appointments also made it possible to identify reduced muscle tone. Subsequently the boy received a hospital referral for further diagnostics. In the 4th month of life of the child the parents received the results of a genetic test confirming the lack of exons 7 and 8 in SMN1 gene copies. On this basis, the diagnosis of spinal muscular atrophy was stated.

Jakość życia pacjentów z chorobą Huntingtona

dr n. med. Agnieszka Bartoszek¹, dr hab. n. o zdr. Barbara Ślusarska², dr n. med. Katarzyna Kocka¹, dr n. med. Alina Deluga¹

¹Zakład Medycyny Rodzinnej i Pielęgniarstwa Środowiskowego, Uniwersytet Medyczny w Lublinie

²Zakład Pielęgniarstwa, Wydział Nauk Społecznych i Humanistycznych, Państwowa Uczelnia Zawodowa im. prof. Stanisława Tarnowskiego w Tarnobrzegu

Choroba Huntingtona (ang. Huntington's disease, HD) jest rzadką chorobą genetyczną, dziedziczną w sposób autosomalnie dominujący, spowodowaną mutacją genu IT15 na krótkim ramieniu chromosomu 4. W obrazie klinicznym HD wyróżnia się zaburzenia ruchowe, objawy neuropsychiatryczne i postępujące upośledzenie funkcji poznawczych. Do objawów ruchowych należą ruchy mimowolne o charakterze płasawicznym. W późniejszych etapach pojawia się dystonia, dyzartria, dysfagia, sztywność oraz bradykinezja. Wśród objawów neuropsychiatrycznych dominują: depresja, zaburzenia lękowe, drażliwość, apatia i zaburzenia obsesyjno-kompulsywne. Zaburzenia poznawcze polegają na pogorszeniu pamięci, spowolnieniu procesów myślowych, zaburzeniu funkcji wykonawczych i wzrokowo-przestrzennych. Obecnie choroba Huntingtona jest nieuleczalna, nie ma skutecznych metod jej leczenia. Leczenie jest objawowe, stąd istotne jest zwrócenie uwagi na jakość życia tej grupy osób. Celem badań była ocena jakości życia polskich pacjentów z HD z wykorzystaniem specyficznej dla tej grupy skali Huntington Quality of Life Instrument (H-QoL-I).

Materiał i metody: Badaniem objęto grupę 59 osób z chorobą Huntingtona za pośrednictwem Polskiego Towarzystwa Chorób Huntingtona podczas corocznej konferencji w Warszawie poświęconej HD oraz poprzez stronę "forum - HD zamki". Badania przeprowadzono od czerwca 2015 r. do grudnia 2016 r. z użyciem skali H-QoL-I badającej jakość życia w trzech wymiarach: funkcji motorycznych, psychologii i socjalizacji.

Wyniki: Grupa pacjentów z HD była bardzo zróżnicowana pod względem wieku, najmłodsza osoba miała 19 lat a najstarsza 80 lat (M=47,5), jak i pod względem czasu trwania choroby od 3 do 17 lat (M=6,56). Wszystkie osoby mają potwierdzony pozytywny wynik testu genetycznego. Jakość życia pacjentów kształtuje się w poszczególnych domenach na średnim poziomie. Niższy poziom jakości życia dotyczy osób będących stanu cywilnego wolnego (panna/kawaler, rozwód/separacja). Większość pacjentów jako opiekunów posiada swoje dzieci i potwierdza wsparcie z ich strony jako zgodne z oczekiwaniami.

Wnioski: Jakość życia pacjentów z HD zależy od wieku, stanu cywilnego badanych i czasu trwania choroby.

Quality of life for Huntington's disease patients

dr n. med. Agnieszka Bartoszek¹, dr hab. n. o zdr. Barbara Ślusarska², dr n. med. Katarzyna Kocka¹, dr n. med. Alina Deluga¹

¹Zakład Medycyny Rodzinnej i Pielęgniarstwa Środowiskowego, Uniwersytet Medyczny w Lublinie

²Zakład Pielęgniarstwa, Wydział Nauk Społecznych i Humanistycznych, Państwowa Uczelnia Zawodowa im. prof. Stanisława Tarnowskiego w Tarnobrzegu

Huntington's disease (HD) is a rare autosomal dominant genetic disease caused by a mutation in the IT15 gene on the short arm of chromosome 4. The clinical picture of HD is distinguished by movement disorders, neuropsychiatric symptoms and progressive cognitive impairment. Motor symptoms include involuntary chore form movements. Dystonia, dysarthria, dysphagia, stiffness, and bradykinesia appear in its later stages. The most common neuropsychiatric symptoms are depression, anxiety disorders, irritability, apathy, and obsessive-compulsive disorders. Cognitive disorders consist of memory deterioration, deceleration of mental processes, and executive and visual-spatial dysfunctions. Huntington's disease is currently incurable, and there are no effective treatments for it. Treatment is symptomatic and it is a long-term disease, so it is important to give attention to the quality of life for this group of people. The goal of the study was to assess the quality of life of Polish Huntington's disease patients using the Huntington Quality of Life Instrument (H-QoL-I) scale specific to this group.

Material and methods: The study covered a group of 59 Huntington's patients, through the agency of the Polish Association for Huntington's Disease at their annual conference in Warsaw dedicated to HD, as well

as through the webpage “forum-HD zamki”. Research was conducted from June 2015 to December 2016 using the H-QoL-I scale measuring quality of life in three aspects: motor functions, psychology, and socialization.

Results: The HD patient group was quite varied as to age: the youngest person was 19 years old and the oldest, 84 (M=47.5), and also as to length of illness, which was from three to 17 years (M=6.56). All persons in the study had a confirmed positive genetic test result. The patients’ quality of life shapes up as average in specific domains. There is a lower quality of life for unmarried (single, divorced, separated) persons. Most of the patients have their own children as caregivers and affirm that support from them is in line with their expectations.

Conclusions: The quality of life of HD patients depends on age, marital status, and length of the illness.

Wsparcie w zdrowiu i rozwoju w warunkach domu pomocy społecznej – studium przypadku pacjenta z Zespołem Klinefeltera

stud. Maria Gruca, stud. Ewelina Szypuła, Studenckie Koło Naukowe Polskiego Towarzystwa Pielęgniarskiego, Państwowa Uczelnia Zawodowa im. prof. Stanisława Tarnowskiego w Tarnobrzegu
opiekun naukowy: dr n. med. Marianna Charzyńska-Guła

Zespół Klinefeltera jest chorobą genetycznie uwarunkowaną i należy do aberracji chromosomalnych liczbowych z co najmniej jednym dodatkowym chromosomem X (47 XXY). Może także występować więcej niż jeden dodatkowy chromosom X jak również mozaicyzm (48XXXXY, 49 XXXXY, 46XY/47XXY). Liczba pacjentów ze stwierdzonym mozaicyzmem waha się od 3 do 15%. Zespół jest najczęściej występującym schorzeniem związanym z chromosomami płciowymi i najczęstszą przyczyną męskiego hypogonadyzmu – szacuje się, że występuje z częstotliwością 1:500–1:1000 żywo urodzonych noworodków płci męskiej. Obraz kliniczny jest wysoce zróżnicowany, a obecność małych jąder i tendencja do wysokiego wzrostu stanowią najbardziej stałe cechy fenotypu tego zespołu.

Celem pracy jest ilustracja systemu wspierającego w zdrowiu i rozwoju pacjenta z Zespołem Klinefeltera, w warunkach Domu Pomocy Społecznej.

W pracy przedstawiamy 22-letniego mieszkańca Domu Pomocy Społecznej dla Młodzieży Niepełnosprawnej Intelktualnie w Tarnobrzegu. Na podstawie obserwacji, analizy dokumentacji, wywiadu oraz badania psychologicznego, stwierdzono u niego upośledzenie umysłowe w stopniu umiarkowanym, zaburzenia zachowania oraz zespół Klinefeltera (F71.1). Rozwój funkcji poznawczych przebiegał u chłopca nieharmonijnie. Ma niski zasób wiedzy ogólnej, ograniczony zasób słowno-pojęciowy i krótkotrwałą pamięć. Bardzo słabo zna i rozumie normy społeczno-moralne, a zarazem trudno mu je wcielać w życie z powodu impulsywności. W zachowaniu pacjenta obserwuje się objawy nadpobudliwości psychoruchowej i agresji. Wielokrotnie hospitalizowany psychiatrycznie.

Dzięki rozwojowi nauk medycznych i zmianie postrzegania społecznego osób niepełnosprawnych, istnieje wiele możliwości niesienia im pomocy. W praktyce społecznej obserwuje się zarówno działania separujące niepełnosprawnych, jak i zmierzające do włączenia ich do życia społecznego. Bezpośrednie kontakty z niepełnosprawnymi intelektualnie lub fizycznie, ułatwiają nabycie doświadczeń indywidualnych. Bardzo pomocne okazują się również liczne kampanie medialne na rzecz niepełnosprawnych, podobnie jak skoordynowana współpraca grup społecznych (rodzina, rówieśnicy) i instytucji (szkoły, internaty, uczelnie, stowarzyszenia, fundacje) promujące działania prointegracyjne zdrowych i niepełnosprawnych już w ich wieku dziecięcym.

Bardzo wiele elementów tych działań znajduje swoje odzwierciedlenie w działaniach podejmowanych w Domu Pomocy Społecznej dla Młodzieży Niepełnosprawnej Intelktualnie, który już od 12 lat jest domem dla przedstawionego mężczyzny.

Zespół Klinefeltera to choroba nieuleczalna. Terapia obejmuje jedynie łagodzenie pojawiających się objawów. Osoba dotknięta tą jednostką chorobową ma jednak szansę rozwinąć się w warunkach Domu Pomocy Społecznej. W tym celu stosowana jest terapia fizykalna, werbalna i behawioralna. Regularny kontakt z psychologiem to kolejny element gwarantujący wsparcie w zdrowiu i rozwoju osoby z zespołem Klinefeltera. Liczne aktywności, zorganizowany i urozmaicony plan dnia, pozwala na rozwijanie zainteresowań i odreagowanie różnych napięć i trudnych emocji, które dosyć często towarzyszą pacjentowi. Szeroko rozumiane wsparcie i poczucie bezpieczeństwa pacjent otrzymuje ze strony personelu placówki.

Support in health and development in the conditions of the social welfare home – case study of a patient with Klinefelter's syndrome

stud. Maria Gruca, stud. Ewelina Szypuła, Studenckie Koło Naukowe Polskiego Towarzystwa Pielęgniarskiego, Państwowa Uczelnia Zawodowa im. prof. Stanisława Tarnowskiego w Tarnobrzegu
opiekun naukowy: dr n. med. Marianna Charzyńska-Guła

Klinefelter's syndrome is a genetically determined disease and belongs to numerical chromosomal aberrations with at least one extra X chromosome (47 XXY). There may also be more than one extra X chromosome as well as mosaicism (48 XXXY, 49 XXXXY, 46 XY / 47 XXY). The number of patients with mosaicism ranges from 3 to 15%. The syndrome is the most common sex chromosome-related disorder and the most common cause of male hypogonadism – it is estimated to occur at a frequency of 1:500–1:1,000 live-born male newborns. The clinical picture is highly varied, and the presence of small testes and the tendency to tall are the most consistent phenotype of this syndrome.

The aim of the work is to illustrate a system supporting the health and development of a patient with Klinefelter's syndrome in the social welfare home.

In the work, we present a 22-year-old resident of the Social Welfare Home for Intellectually Disabled Youth in Tarnobrzeg. On the basis of observation, documentation analysis, interview and psychological examination, he was diagnosed with moderate mental retardation, behavioral disorders and Klinefelter's syndrome (F71.1). The development of the boy's cognitive functions was not harmonious. He has a low level of general knowledge, limited verbal and conceptual resources and short-term memory. He knows and understands social and moral norms very little, and at the same time it is difficult for him to implement them due to his impulsiveness. The patient's behavior shows symptoms of psychomotor hyperactivity and aggression. He was psychiatrically hospitalized many times.

Thanks to the development of medical sciences and the change in social perception of disabled people, there are many opportunities to help them. In social practice, both actions separating the disabled and aimed at including them in social life are observed. Direct contacts with people with intellectual or physical disabilities facilitate the acquisition of individual experiences. Numerous media campaigns for the disabled are also very helpful, as well as coordinated cooperation of social groups (family, peers) and institutions (schools, boarding houses, universities, associations, foundations) promoting pro-integration activities of healthy and disabled people already in their childhood.

Many elements of these activities are reflected in the activities undertaken in the Social Welfare Home for Intellectually Disabled Youth, which has been home to this man for 12 years.

Klinefelter's syndrome is an incurable disease. Therapy is only about alleviating the symptoms that arise. However, a person affected by this disease has a chance to develop in a nursing home. For this purpose, physical, verbal and behavioral therapy is used. Regular contact with a psychologist is another element that guarantees support in the health and development of a person with Klinefelter syndrome. Numerous activities, an organized and varied daily schedule, allows you to develop interests and relieve various tensions and difficult emotions that quite often accompany the patient. Patients receive broadly understood support and a sense of security from the facility staff.

Życ w cieniu fibromialgii – studium przypadku

lic. Paulina Janas, Studenckie Koło Naukowe “Gomphosis”, Zakład Pielęgniarstwa, Państwowa Uczelnia Zawodowa im. prof. Stanisława Tarnowskiego w Tarnobrzegu
opiekun naukowy: dr n. med. Karolina Kosek-Hoehne

Wstęp: Fibromialgia to przewlekła niezapalna choroba reumatyczna tkanek miękkich, określana również mianem zespołu fibromialgii (fibromyalgia syndrome - FMS) ze względu na szerokie spektrum niecharakterystycznych objawów wchodzących w skład fenotypu klinicznego. Podstawową patofizjologią FMS jest zaburzenie ośrodkowych mechanizmów procesowania bólu, obejmujące indywidualne kombinacje przejawianych dysfunkcji w zakresie generowania, modulacji oraz przewodnictwa bodźcowego z jednoczesną hipersensytyzacją bólową. Odczuwane dolegliwości bólowe mają charakter rozlany, trudny w identyfikacji co do miejsca i typu. Towarzyszą mu jednak liczne punkty spustowe (tkliwe) o nadmiernej wrażliwości na ucisk. Charakterystyczne są również zaburzenia funkcji poznawczych tzw. “fibro fog”,

dermografizm, uczucie mrowienia lub sztywności (zwłaszcza w odcinkach dystalnych), a także męczliwość mięśni, zaburzenia termoregulacji i efektywności snu. Jednoczesne występowanie objawów psychopatologicznych daje efekt hiperalgetyczny, powodując intensyfikację objawów podstawowych. Choroba ta dotyka ok. 3-6% populacji z czego zdecydowaną większość stanowią kobiety. Etiologia nie jest jednoznacznie określona; FMS rozwija się zwykle bez udziału czynnika inicjującego, jednakże obserwuje się także przypadki zachorowania poprzedzonego urazem fizycznym, przebytą infekcją lub przeżyciem silnego stresu psychospołecznego. Ze względu na częste współistnienie odrębnych patologii, fibromialgia powoduje trudności diagnostyczne.

Opis przypadku: 23-letnia kobieta zgłosiła się z niepokojącymi objawami do przychodni rodzinnej po przebyciu 2,5-miesięcznej infekcji układu oddechowego jesienią 2016 roku. W początkowym stadium choroby odczuwane dolegliwości były porównywalne do objawów typowych dla ostrej fazy infekcji w przebiegu grypy; dolegliwości bólowe, chroniczne zmęczenie i osłabienie. Przewlekły ból o uogólnionym charakterze przekształcał się stopniowo w dolegliwości bólowe o zróżnicowanym nasileniu oraz w pseudoparestezje, określane przez pacjentkę jako drętwienie, kłucie, pieczenie, palenie i mrowienie w różnych punktach i kwadrantach ciała. U pacjentki zaobserwowano dodatni objaw Raynauda, dermografizm oraz nadwrażliwość na bodźce zewnętrzne. Opisane objawy przypisano glistnicy, wprowadzając leczenie przeciwpasożytnicze, które nie przyniosło oczekiwanego rezultatu. Kobieta zgłaszała również uciążliwe zaburzenia w sferze poznawczej; dezorientację umysłową, upośledzenie pamięci epizodycznej i semantycznej, spowolnienie i zniekształcenie mowy. W kwietniu 2017 roku odbyła się konsultacja neurologiczna, podczas której wykonano badanie elektroencefalograficzne, a opisane objawy przypisano występowaniu tężyczki oraz rzekomemu zespołowi depresyjno-lękowemu. Postępująca kaskada objawów neurologicznych i wegetatywnych wraz z informacjami pozyskanymi w wywiadzie lekarskim, wpłynęły na postawienie kolejnej błędnej diagnozy i rozpoczęcie obciążającej terapii przeciwko neuroboreliozie przez kolejne 9 miesięcy. Wskutek nieprawidłowego leczenia nastąpiło pogorszenie stanu zdrowia pacjentki, pogłębiając współwystępujące z chorobą zaburzenia lękowe i depresję. Brak poprawy stanu zdrowia oraz nieścisłości diagnostyczne w zakresie przejawianych objawów skłoniły pacjentkę do dalszych poszukiwań, ukierunkowując je na schorzenia reumatologiczne. W 2020 roku zdiagnozowano fibromialgię, obserwując rezultat podania leków charakterystycznych dla procesu terapeutycznego w przebiegu fibromialgii. Uzyskano pozytywne efekty leczenia w wyspecjalizowanym ośrodku leczenia bólu, prowadzące do czasowej remisji choroby.

Podsumowanie: Fibromialgia to rzadkie i niedostatecznie poznane schorzenie reumatyczne o szerokim spektrum objawów. Od momentu wystąpienia choroby do jej rozpoznania mija często od kilku do kilkunastu lat, w ciągu których pacjent bezskutecznie poszukuje pomocy medycznej.

In the shadow of fibromyalgia. Patient's care problems - case study.

lic. Paulina Janas, Studenckie Koło Naukowe "Gomphosis", Zakład Pielęgniarstwa, Państwowa Uczelnia Zawodowa im. prof. Stanisława Tarnowskiego w Tarnobrzegu
opiekun naukowy: dr n. med. Karolina Kosek-Hoehne

Admission: Fibromyalgia is a chronic non-inflammatory rheumatic soft tissue disease, also referred to as fibromyalgia syndrome (FMS) due to the wide spectrum of non-specific symptoms forming the clinical phenotype. The basic pathophysiology of FMS is the disorder of the central mechanisms of pain processing, including individual combinations of manifested dysfunctions in the field of generation, modulation and conduction of stimuli with simultaneous pain hypersensitization. The perceived pain is diffuse, difficult to identify in terms of place and type. However, it is accompanied by numerous trigger points (tender points) with excessive sensitivity to pressure. Cognitive dysfunctions, the so-called 'Fibro fog', dermographism, tingling sensation or stiffness (especially in the distal sections), as well as muscle fatigue, disturbances in thermoregulation and sleep efficiency are distinctive. The simultaneous occurrence of psychopathological symptoms gives a hyperalgesic effect, causing an intensification of the basic symptoms. This disease affects about 3-6% of the population, the vast majority of which are women. The etiology is not clearly defined; FMS usually develops without the participation of the initiating factor, however, there are also cases of the disease preceded by physical trauma, infection or severe psychosocial stress. Due to the frequent coexistence of separate pathologies, fibromyalgia poses considerable diagnostic difficulties.

Case study: A 23-year-old woman came to an ambulatory with disturbing symptoms after suffering a 2.5-month long respiratory infection in the fall of 2016. In the initial stage of the disease, she experienced symptoms comparable to those typical for the acute phase of infection in the course of influenza; pain ailments, chronic fatigue and weakness. Chronic generalized pain gradually evolved into pain of varying intensity and into pseudoparesthesia, defined by the patient as numbness, stinging, burning, and tingling sensations at various points and quadrants of the body. The patient demonstrated a positive Raynaud's phenomenon, dermatographism and hypersensitivity to external stimuli. The described symptoms were attributed to ascariasis, although introducing antiparasitic treatment did not bring the expected result. The woman also reported burdensome disorders in the cognitive sphere; mental confusion, impairment of episodic and semantic memory, slowness and distortion of speech. In April 2017, a neurological consultation was performed, during which an electroencephalographic examination was executed also. The described symptoms were attributed to the occurrence of tetany and the alleged depression-anxiety syndrome. The progressive cascade of neurological and vegetative symptoms, together with the information obtained in the medical history, contributed to another misdiagnosis and the commencement of aggravating therapy against neuroborreliosis for the next 9 months. As a result of improper treatment, the patient's health deteriorated, aggravating the comorbid anxiety disorders and depression. The lack of improvement in health condition and diagnostic inaccuracies in the scope of the symptoms manifested prompted the patient to search further, targeting rheumatological diseases. In 2020, fibromyalgia was diagnosed after observing the effect of administering drugs characteristic of the therapeutic process in the course of fibromyalgia. Positive effects of treatment were obtained in a specialized pain treatment center, leading to temporary remission of the disease.

Summary: Fibromyalgia is a rare and insufficiently understood rheumatic disorder with a wide spectrum of symptoms. From the onset of the disease to its diagnosis, it often takes a few to a dozen years, during which the patient seeks medical help unsuccessfully.

Czy łatwo rozpoznać wrodzoną acydurię orotową?

stud. Maria Kurczmarz, stud. Zuzanna Kozicka, stud. Klaudia Gurazda, Studenckie Koło Naukowe Pediatrii Metabolicznej przy Klinice Pediatrii, Endokrynologii, Diabetologii, Chorób Metabolicznych i Kardiologii Wieku Rozwojowego, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie
opiekun naukowy: dr n. med. Elżbieta Krzywińska-Zdeb

Acyduria orotowa należy do spektrum wrodzonych wad metabolizmu genetycznie uwarunkowanych, o dziedziczeniu autosomalnie recesywnym. Spowodowana jest blokiem w przemianie pirymidyn na skutek defektu fosforybozylotransferazy orotowej oraz dekarboksylazy orotydylanowej (typ I) lub wyłącznie dekarboksylazy orotydylanowej (typ II), co w efekcie prowadzi do gromadzenia kwasu orotowego i jego wzrostu stężenia w moczu. Kumulacja produktów pośrednich bloku metabolicznego może wykazywać działanie toksyczne względem OUN. Klinicznie choroba ta manifestuje się m.in. opóźnieniem rozwoju, niedoborem wzrostu, niedokrwistością megaloblastyczną, zaburzeniami przydatków skóry oraz dysfunkcją układu immunologicznego.

Przedstawiamy chłopca, u którego obserwowano cechy dysmorfii (małogłowie, hiperteloryzm, wąskie szpary powiekowe, nisko osadzone uszy z bruzdowaniem płatków skórnych, wysokie podniebienie, retrognację, klinodaktylię, długie palce stóp z zachodzącym na siebie 2 i 3 palcem prawej stopy), wnetrostwo oraz postępujący regres rozwoju psychoruchowego. Szybko dołączyły się objawy neurologiczne pod postacią hipertonii z cechami niedowładu piramidowo-pozapiramidowego oraz padaczka. W badaniu MRI mózgowia wykazano poszerzenie układu komorowego, malację jąder ogoniastych, hipoplazję ciała modzelowatego, zmiany degeneracyjne korowo-podkorowe oraz wzdłuż dróg korowo – rdzeniowych. Rozpoznano zaburzenia czynnościowe nerek spowodowane anomalią rozwojową (nerką podkowiastą) i pęcherzem neurogennym oraz objawy martwiczego zapalenia jelit. Chłopiec wymagał założenia gastrostomii, vascuportu oraz wykonania vesicostomii. Obserwowano niedokrwistość, leukopenię z neutropenią i limfopenią. Wielokrotnie był hospitalizowany z powodu nawracających zakażeń układu moczowego z epizodami dekompensacji metabolicznej. Przedstawiając pacjenta z wrodzoną acydurią orotową chcemy zwrócić uwagę na jej postępujący przebieg kliniczny z szybkim regresem rozwoju psychoruchowego i uszkodzeniem OUN połączony z podatnością do nawracających zakażeń (w wyniku

defektów immunologicznych), co powinno sugerować wykonanie wysokospecjalistycznych badań w kierunku wrodzonych wad metabolizmu z grupy zaburzeń metabolizmu pirymidyn.

Czy łatwo rozpoznać wrodzoną acydurię orotową?

stud. Maria Kurczmarz, stud. Zuzanna Kozicka, stud. Klaudia Gurazda, Studenckie Koło Naukowe Pediatrii Metabolicznej przy Klinice Pediatrii, Endokrynologii, Diabetologii, Chorób Metabolicznych i Kardiologii Wieku Rozwojowego, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie
opiekun naukowy: dr n. med. Elżbieta Krzywińska-Zdeb

Orotic aciduria belongs to the spectrum of inborn genetic defects of metabolism conditioned, with autosomal recessive inheritance. It is caused by a block in the transformation of pyrimidines due to a defect of orotic phosphoribosyltransferase and decarboxylase orotidylate (type I) or only orotidylate decarboxylase (type II), resulting in for accumulation of orotic acid and its increase in concentration in urine. Accumulation of intermediate products the metabolic block may be toxic to the CNS. Clinically this disease manifests itself, among others developmental delay, growth deficiency, megaloblastic anemia, disorders of skin appendages and dysfunction of the immune system. We present a case of a boy with dysmorphic features (microcephaly, hypertelorism, narrow eyelid fissures, low set ears with furrowing of skin flakes, high palate, retrognathia, clinodactyly, long toes with overlapping 2nd and 3rd toes feet), cryptorchidism and progressive regression of psychomotor development. Symptoms quickly joined in neurological in the form of hypertonia with features of pyramidal-extrapyramidal paresis and epilepsy. MRI of the brain showed expansion of the ventricular system and testicular malformation caudate, corpus callosum hypoplasia, cortical-subcortical degenerative changes and along the cortical-spinal roads. Renal dysfunction caused by the anomaly was diagnosed developmental (horseshoe kidney) and neurogenic bladder and symptoms of necrotizing enterocolitis. The boy required a gastrostomy, vasuport and vesicostomy. Watched anemia, leukopenia with neutropenia and lymphopenia. He was hospitalized many times due to recurrent system infections urinary tract with episodes of metabolic decompensation. When presenting a patient with congenital orotic aciduria, we want to draw attention to it progressive clinical course with rapid regression of psychomotor development and CNS damage combined with susceptibility to recurrent infections (as a result of immunological defects), what should suggest highly specialized tests for congenital abnormalities metabolism from the group of pyrimidine metabolism disorders.

Zmiany anatomiczne i zaburzenia czynnościowe w zespole Mayera-Rokitansky'ego-Küster-Hausera

Anatomical changes and functional abnormalities in Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome

stud. Piotr Podkowa¹, Monika Gwizdała¹, Weronika Wagner¹, Natalia Tuczynska¹, Lidia Wiska¹, lek. Milana Białek¹, lek. Nádia Marquette de Sousa², dr n. med. Michał M. Skoczylas³, prof. dr hab. n. med. Jacek Rudnicki⁴, prof. dr hab. n. med. Wojciech Poncyljusz³

¹Studenckie Koło Naukowe Diagnostyki Obrazowej Chorób Rzadkich przy Zakładzie Diagnostyki Obrazowej i Radiologii Interwencyjnej, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie, ²Hospital Dr José Maria Grande, Unidade Local de Saúde do Norte Alentejano (ULSNA), Portalegre (Portugalia), ³ Zakład Diagnostyki Obrazowej i Radiologii Interwencyjnej, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie, ⁴Zakład Nauk Humanistycznych w Medycynie, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie

Zespół Mayera-Rokitansky'ego-Küster-Hausera (MRKH) to spektrum anomalii przewodów Müllera charakteryzujących się wrodzoną aplazją lub ciężką hipoplazją macicy i 2/3 górnej części pochwy, z zachowaniem funkcjonalnych jajników i jajowodów oraz prawidłowym wyglądem zewnętrznych narządów płciowych i kariotypem 46,XX. Jest to jedna z najczęstszych przyczyn pierwotnego braku miesiączki i dotyka co najmniej 1 na 4500 kobiet. MRKH może być izolowany, co określa się jako jego typową formę (typ 1) lub związany z innymi wadami rozwojowymi (forma atypowa, czyli typ 2). Jak wynika z badania Kapczuk i in. (2016) przeprowadzonego na 125 kobietach pierwsza z form tego zespołu stanowi około połowę (45,6%) a druga około 1/10 populacji chorych (12,8%). Wyniki tego samego badania (Kapczuk) sugerują, że pozostała część kobiet diagnozowanych w kierunku zespołu MRKH stanowią te, u których rozpoznaje się asocjację MURCS (ang. Mullerian duct aplasia, unilateral renal aplasia, cervicothoracic somite dysplasia), stąd konieczność diagnostyki różnicowej między typem 2 zespołu MRKH a asocjacją

MURCS (autorzy niektórych prac tradycyjnie włączają asocjację MURCS w obręb typu 2 zespołu MRKH). Ścisłe określenie zmian towarzyszących zespołowi MRKH, np. raka tarczycy i zmian kostnych (Piciu i in., 2012; Strübbe i in. 1992), wymaga dalszego badania spektrum objawów tego zespołu z określeniem ich statusu jako zmian charakterystycznych lub przypadkowych.

Bibliografia (wybór):

- 1) Kapczuk K, Iwaniec K, Friebe Z, Kędzia W. Congenital malformations and other comorbidities in 125 women with Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol.* 2016;207:45-49.
- 2) Strübbe EH, Lemmens JA, Thijn CJ, Willemsen WN, van Toor BS. Spinal abnormalities and the atypical form of the Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome. *Skeletal Radiol.* 1992;21(7):459-62.
- 3) Wang Y, Lu J, Zhu L, Sun Z, Jiang B, Feng F, Jin Z. Evaluation of Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome with magnetic resonance imaging: Three patterns of uterine remnants and related anatomical features and clinical settings. *Eur Radiol.* 2017;27(12):5215-5224.
- 4) Piciu D, Piciu A, Irimie A. Thyroid carcinoma and primary amenorrhea due to Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome: a case report. *J Med. Case Rep.* 2012;6:377.
- 5) Jarząbek-Bielecka G, Sowińska-Przepiera E, Kędzia A, Kędzia W. Problem zaburzeń miesiączkowania u dziewcząt. *Endokrynol Ped.* 2019;18.1(66):23-28.

Anatomical changes and functional abnormalities in Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome

stud. Piotr Podkowa¹, Monika Gwizdała¹, Weronika Wagner¹, Natalia Tuczyńska¹, Lidia Wiska¹, lek. Milana Białek¹, lek. Nádia Marquette de Sousa², dr n. med. Michał M. Skoczylas³, prof. dr hab. n. med. Jacek Rudnicki⁴, prof. dr hab. n. med. Wojciech Poncyłjusz³

¹Studenckie Koło Naukowe Diagnostyki Obrazowej Chorób Rzadkich przy Zakładzie Diagnostyki Obrazowej i Radiologii Interwencyjnej, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie, ²Hospital Dr José Maria Grande, Unidade Local de Saúde do Norte Alentejano (ULSNA), Portalegre (Portugalia), ³Zakład Diagnostyki Obrazowej i Radiologii Interwencyjnej, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie, ⁴Zakład Nauk Humanistycznych w Medycynie, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie

Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome is a spectrum of anomalies of the Müllerian duct, characterized by inborn aplasia or severe growth restriction of the uterus and upper 2/3 of the vagina with the maintenance of functional ovaries and oviducts, and regular appearance of the external genitalia and karyotype 46, XX. It is one of the most common causes of lack of menarche and it affects at least 1 out of 4500 women. MRKH can be isolated, which is defined as its typical form (type 1), or it might be associated with other malformations (atypical form, type 2). The study conducted by Kapczuk et al. (2016), which examined 125 women, showed that the first form of the syndrome makes up about half (46,6%), and the second about 1/10 (12,5%) of the affected population. Findings of the same study suggest that the remaining group of women diagnosed with MRKH syndrome are the ones identified with MURCS association (Müllerian duct aplasia, unilateral renal aplasia, cervicothoracic somite dysplasia), hence the need for differentiated diagnosis between MRKH syndrome type 2 and MURCS association (authors of some academic works traditionally include MURCS association to MTKH syndrome type 2). The strict definition of changes associated with MRKH, e.g. thyroid cancer and bone lesions (Piciu et al, 2012; Strübbe et al. 1992) requires further examination of the spectrum of the symptoms along with defining their status as characteristic or coincidental abnormalities.

Bibliography (selected): above

13.10 – 13.20 Opis przypadku dziewczynki z chorobą Niemann-Picka typu C

Case report of a girl with Niemann-Pick type C disease

dr n. zdr. Jolanta Dyndur¹, dr n. zdr. Halina Kalandyk¹, mgr Tomasz Widz²

¹Państwowa Uczelnia Zawodowa im. prof. Stanisława Tarnowskiego w Tarnobrzegu, ²absolwent Państwowej Uczelni Zawodowej im. prof. Stanisława Tarnowskiego w Tarnobrzegu

Wstęp: Choroba Niemann-Picka typu C jest neurodegeneracyjną, dziedziczną chorobą spowodowaną mutacjami w genach NPC1 lub NPC2. Brak funkcjonalnego białka kodowanego przez te geny prowadzi do stopniowej akumulacji lipidów w komórkach organizmu. Z reguły rozwój w pierwszych dwóch latach życia przebiega prawidłowo, a objawy pojawiają się do 4 roku życia. Zazwyczaj choroba Niemann-Picka typu C zaczyna się od zaburzeń wykonywania złożonych ruchów, napadów drgawkowych lub pogorszenia, a nawet zaniku mowy. Pojawiają się nieprawidłowości takie jak demencja, trudności w połykaniu, zaburzenia psychiatryczne czy obniżenie zdolności poznawczych. Jest ona dziedziczona w sposób autosomalny recesywny. Występuje z częstością 1 na 150 tysięcy osób i jest w 100% śmiertelna.

Opis przypadku: Dziewczynka z pierwszej ciąży, pierwszego porodu, urodzona siłami natury w marcu 2015 roku, w 40 tygodniu ciąży, oceniona na 9/10 punktów Apgar. Od pierwszych dni życia przebywała na oddziale neonatologii z powodu żółtaczkowej przedwczesnej nasilonej, konfliktu serologicznego, trombocytopenii przejściowej, powiększenia śledziony oraz podejrzenia zapalenia dróg żółciowych, prowadzono obserwacje w kierunku sferocytozy. W dniach od 18.03.2015 do 31.03.2015 przeprowadzono badania ambulatoryjne w oddziale hematologii pod kątem sferocytozy i innych chorób krwi. W październiku 2015 r. pobyt w oddziale gastroenterologii dziecięcej celem wykluczenia patologii wątroby i dróg żółciowych. W grudniu 2015 r. po wizycie u neurologa dziecięcego z powodu wzmożonego napięcia mięśniowego oraz opóźnienia psychoruchowego pobyt w oddziale patologii niemowląt w Lublinie, gdzie pierwszy raz podjęto badania w kierunku chorób spichrzeniowych metabolicznych. Po wyczerpaniu możliwości tamtejszego oddziału dziewczynkę skierowano do Centrum Zdrowia Dziecka. Od 9 miesiąca życia aż do października 2018 r. dziewczynka była podopieczną ośrodka „Szansa” w Stalowej Woli, wspomagającego jej rozwój psychofizyczny. W wieku 11 miesięcy miał miejsce pierwszy pobyt w Centrum Zdrowia Dziecka. Diagnostyka nie ujawniła chorób spichrzeniowych, wykluczono także inne choroby metaboliczne. Cały czas obserwowano znaczne opóźnienie psychoruchowe. W 15 miesiącu życia pojawiły się tak zwane „gradówki” w obrębie obu powiek o dużym nasileniu, odporne na leczenie okulistyczne. W wieku 20 miesięcy wykonano MRI głowy - w obrazie rozwój na poziomie 10-12 miesięcznego dziecka, plus zwiększona intensywność istoty białej, zalecono pogłębioną diagnostykę w kierunku zespołu Niemann-Picka typu A lub B. Jednakże w grudniu 2016 w wyniku przeprowadzonej analizy DNA nie została potwierdzona sugerowana diagnoza - nie wykryto badanej mutacji w żadnym allelu genu SMPD1. W sierpniu 2017 wykryto 2 zmiany odpowiadające chorobie Niemann-Picka typu C, każdą w jednym allelu badanego genu. W tym czasie obserwowana była już ataksja, pojawił się zez zbieżny, dziecko przestawało siadać, mówić. Wycofywało się to co osiągnięto poprzez długotrwałą rehabilitację. W lutym 2018 u obojga rodziców stwierdzono nosicielstwo choroby Niemann-Picka. W lutym 2018 roku, niespełna 3-letnia dziewczynka zostaje przyjęta do oddziału pediatrii i gastroenterologii dziecięcej celem założenia gastrostomii odżywczej PEG z powodu zaburzeń odżywiania i niedoboru masy ciała, wypisana do domu w stanie dobrym. Od tego czasu dziecko pozostaje pod opieką poradni żywieniowej. Przez ostatnie dwa lata życia dziecko przebywało w hospicjum domowym pod troskliwą opieką rodziców. Dziewczynka zmarła w lipcu 2020 r.

Wnioski: Nigdy nie zostało włączone żadne leczenie na chorobę zasadniczą. Przez ostatnie dwa lata życia dziecko pozostawało pod opieką rodziców, całkowicie leżące bez kontaktu słownego, przykurcze i przeprosty, wodziło oczami. Niedowład czterokończynowy. Hepatosplenomegalia do końca życia. Odżywiana wyłącznie przez gastrostomię preparatem Febrini. Zgon nastąpił podczas 3 dnia pobytu na oddziale pediatrii w szpitalu powiatowym w związku z zapaleniem płuc. Przyczyną zgonu była niewydolność krążeniowa i oddechowa, oraz choroba Niemann-Picka. Na prośbę rodziców dziecko nie zostało podłączone do respiratora oraz odstąpiono od resuscytacji krążeniowo-oddechowej.

Case report of a girl with Niemann-Pick type C disease

dr n. o zdr. Jolanta Dyndur, dr n. o zdr. Halina Kalandyk – State Vocational Academy School Memorial of Prof. Stanisława Tarnowski in Tarnobrzeg, mgr Tomasz Widz – graduate of the State Vocational Academy School Memorial of Prof. Stanisława Tarnowski in Tarnobrzeg,

Introduction: Niemann-Pick type C disease is a neurodegenerative, inherited disease caused by mutations in the NPC1 or NPC2 genes. The lack of a functional protein encoded by these genes leads to the gradual

accumulation of lipids in the cells of the body. As a rule, development in the first two years of life is normal and symptoms appear up to the age of 4. Typically, Niemann-Pick type C disease begins with impaired complex movements, seizures, or worsening or even loss of speech. There are abnormalities such as dementia, swallowing difficulties, psychiatric disorders and cognitive decline. It is inherited in an autosomal recessive manner. It occurs in 1 in 150,000 people and is 100% fatal.

Case report: A girl from her first pregnancy, first delivery, born by the forces of nature in March 2015, in the 40th week of pregnancy, rated at 9/10 Apgar points. From the first days of her life, she was in the neonatal ward due to severe premature jaundice, serological conflict, transient thrombocytopenia, spleen enlargement and suspected cholangitis, and she was monitored for spherocytosis. From 18/03/2015 to 31/03/2015, outpatient examinations were carried out in the hematology department for spherocytosis and other blood diseases. In October 2015, a stay in the pediatric gastroenterology ward to exclude pathologies of the liver and bile ducts. In December 2015, after a visit to a pediatric neurologist due to increased muscle tension and psychomotor retardation, he stayed in the infant pathology department in Lublin, where research for metabolic storage diseases was undertaken for the first time. After exhausting the possibilities of the local ward, the girl was referred to the Children's Memorial Health Institute. From 9 months of age until October 2018, the girl was under the care of the „Szansa” center in Stalowa Wola, supporting her psychophysical development. At the age of 11 months, he had his first stay at the Children's Memorial Health Institute. Diagnostics revealed no storage diseases, and other metabolic diseases were also excluded. Significant psychomotor retardation was observed all the time. In the 15th month of life, so-called „chalazions” appeared in both eyelids of high intensity, resistant to ophthalmic treatment. At the age of 20 months, an MRI of the head was performed - in the image, the development at the level of a 10-12 month-old child, plus increased intensity of white matter, was recommended in-depth diagnostics for type A or B Niemann-Pick syndrome. However, in December 2016, DNA analysis did not result. Confirmed suggested diagnosis – no mutation was detected in any allele of the SMPD1 gene. In August 2017, 2 lesions corresponding to Niemann Pick type C disease were detected, each with one allele of the studied gene. At that time, ataxia was already observed, convergent strabismus appeared, the child stopped sitting down and talking. What had been achieved through long-term rehabilitation was withdrawing. In February 2018, both parents were diagnosed with Niemann-Pick disease. In February 2018, a nearly 3-year-old girl is admitted to the pediatric and pediatric gastroenterology ward for a PEG nutritional gastrostomy due to eating disorders and weight deficiency, and she is discharged home in good condition. Since then, the child has been under the care of a nutrition clinic. For the last two years of his life, the child stayed in a home hospice under the care of his parents. The girl died in July 2020.

Conclusion: No treatment for the underlying disease was ever given. For the last two years of life, the child was under the care of his parents, completely lying without verbal contact, with contractures and hyperextensions, and his eyes were leaking. Four-limb paresis. Hepatosplenomegaly for life. Nourished exclusively by gastrostomy with Febrini. The death took place during the 3rd day of stay in the pediatric ward in the district hospital due to pneumonia. The cause of death was circulatory and respiratory failure, and Niemann Pick's disease. At the parents' request, the child was not connected to a ventilator and cardiopulmonary resuscitation was abandoned.

Choroba Wysp Alandzkich – albinizm oczny czy nie albinizm?

Aland Island Eye Disease – is it yet ocular albinism?

stud. Julia Dzierla, stud. Marta Andrzejewska, Studenckie Koło Naukowe Genetyki Medycznej, Katedra i Zakład Genetyki Medycznej Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu
opiekun naukowy: prof. dr hab. n. med. Maciej Krawczyński

Wstęp: Choroba Wysp Alandzkich (ang. Aland Island Eye Disease - AIED) to bardzo rzadka choroba dystroficzna siatkówki. Charakteryzuje się albinotycznymi zmianami na dnie oka, hipoplazją płamki, postępującą krótkowzrocznością, oczopląsem oraz zaburzeniami widzenia barwnego i zmiernego. Dziedziczona jest w sposób recesywny sprzężony z chromosomem X i występuje wyłącznie u pacjentów płci męskiej. Powoduje ją mutacja w genie CACNA1F (locus Xp11.23), kodującym kanały wapniowe typu L występujące w siatkówce. Początkowo AIED uznawany był za rodzaj albinizmu klasycznego, jednak u pacjentów nie występują zaburzenia skrzyżowania włókien nerwów wzrokowych. W przypadku nosicieli

patogennej mutacji mogą pojawiać się niewielkie nieprawidłowości w rozróżnianiu kolorów oraz oczopląs widoczny w elektromiografii.

Opis przypadku: Przedstawiony przypadek dotyczy 17-letniego chłopca skierowanego do poradni genetycznej po wykluczeniu podejrzenia klasycznego albinizmu ocznego typu Nettleship-Falls - nie wykryto mutacji w genie GPR143. Od 2013 roku prowadzona była diagnostyka okulistyczna. W dzieciństwie zaobserwowano obniżoną ostrość wzroku, astygmatyzm krótkowzroczny, transiluminację tęczęwek, ziarnistą plamkę z rozmytym refleksem oraz rozrzedzoną siatkówkę z widocznymi naczyniami naczyniówki. Ponadto, u siostrzeńca matki chłopaka stwierdzono identyczne objawy oraz oczopląs. Ponownie zebrano wywiad, zapoznano się z dokumentacją medyczną oraz pobrano krew na badania z użyciem sekwencjonowania panelowego NGS, co umożliwiło identyfikację patogennej mutacji c.4094G>T (p.Gly1350Val) genu CACNA1F i ostateczne postawienie rozpoznania AIED. Matkę pacjenta skierowano na badanie genetyczne w celu potwierdzenia nosicielstwa wariantu występującego u chłopca.

Podsumowanie: AIED jest bardzo rzadką chorobą o powolnej progresji, która nie poddaje się leczeniu. Przypadek pokazuje, jak trudne może być dobranie odpowiedniego panelu badań, który umożliwi wykrycie patogennej mutacji i postawienie ostatecznej diagnozy.

Aland Island Eye Disease – is it yet ocular albinism?

stud. Julia Dzierła, stud. Marta Andrzejewska, Medical Genetics Student Journal Club, Poznan University of Medical Sciences

Tutor: prof. dr hab. n. med. Maciej Krawczyński

Aland Island Eye Disease (AIED) is a very rare dystrophic condition of the retina. It is characterized with albinotic changes at the fundus, macular hypoplasia, progressive myopia, nystagmus and disturbances in colour and twilight vision. It is inherited in an X-linked recessive manner and occurs only in male patients. It is caused by a mutation in the CACNA1F gene (Xp11.23 locus) encoding L-type calcium channels present in the retina. Initially, AIED was considered as a type of classical albinism. However, it was excluded, as there lacks optic nerve fibre crossing disorder. Carriers of the mutation present with slight abnormalities in distinguishing colours and nystagmus in electromyography. The presented case concerns a 17-year-old boy referred to a genetic clinic after excluding the suspicion of classic ocular albinism of the Nettleship-Falls type - no mutation in the GPR143 gene was found. Ophthalmological diagnostics has been performed since 2013. In childhood, decreased visual acuity, myopic astigmatism, iris transillumination, a grainy macula with blurry reflexes, and a thinned retina with visible choroidal vessels were observed. Furthermore, identical symptoms and nystagmus were found in the boy's mother's nephew. The interview was collected again with a subsequent review of medical records. Studies using NGS panel sequencing revealed pathogenic c.4094G>T (p.Gly1350Val) mutation in the CACNA1F gene and the final diagnosis of AIED. The patient's mother was referred for genetic testing to confirm she passed the trait. AIED is a very rare disease with a slow progression that cannot be treated. The case shows the difficulties of selection of an appropriate panel of tests capable of detecting pathogenic mutation and leading to a final diagnosis.

Czy chorego z MCADD można uchronić przed objawami dekompensacji metabolicznej?

stud. Alicja Lalko, stud. Daniel Śliwiński, Studenckie Koło Naukowe Pediatrii Metabolicznej przy Klinice Pediatrii, Endokrynologii, Diabetologii, Chorób Metabolicznych i Kardiologii Wieku Rozwojowego PUM
opiekun naukowy: dr n. med. Elżbieta Krzywińska-Zdeb, Pomorski Uniwersytet Medyczny

Deficyt dehydrogenazy acylo-CoA średniołańcuchowych kwasów tłuszczowych (MCADD) jest genetyczną wadą metaboliczną o autosomalnym recesywnym dziedziczeniu, zaliczaną do zaburzeń β -oksydacji kwasów tłuszczowych. MCADD jest spowodowany mutacjami w genie ACADM, który koduje mitochondrialny enzym dehydrogenazę acylo-CoA średniołańcuchowych kwasów tłuszczowych (MCAD). Niedostateczna ilość tego enzymu powoduje brak możliwości rozkładania średniołańcuchowych kwasów tłuszczowych (MCT) do acetylo-CoA. Utrudnia to wykorzystywanie tłuszczów MCT jako źródła energii, zwłaszcza w sytuacjach stresogennych związanych z katabolizmem, co doprowadza do dekompensacji metabolicznej. Do takich stanów katabolizmu przyczyniają się: m.in. nadmierny wysiłek fizyczny, stres,

długotrwałe głodzenie, gorączką, infekcje i niepożądane objawy poszczepienne. W obrazie klinicznym pojawia się niebezpieczna hipoglikemia, często z dołączającą się śpiączką hipoketotyczną przebiegającą z uszkodzeniem wątroby i hiperamonemią, zaburzeniami rytmu serca, a także zagrożeniem nagłego zgonu. Lekiem ratującym życie chorego jest stężona glukoza podawana dożylnie. U opisanych dwóch pacjentów z MCADD, rozpoznanie postawiono na podstawie nieprawidłowych wartości acylokarnityn C6 i C8 w przesiewowych badaniach noworodków (ocenionych met. MS/MS) oraz obecnej mutacji genu ACADM. W zależności od stopnia aktywności enzymatycznej dehydrogenazy acylo- CoA średniołańcuchowych kwasów tłuszczowych (MCAD) badanej u obu chorych, obserwowano różny przebieg schorzenia. U chłopca dekompensacja metaboliczna wystąpiła w pierwszych dniach życia i wynikała z ostrej intoksykacji metabolitami nierozłożonych kwasów tłuszczowych MCT, stanowiąc stan zagrożenia życia. U dziewczynki nie obserwowano ostrych objawów związanych z dekompensacją metaboliczną, jednorazowo pojawiły się nieprawidłowe wartości acylokarnityn C6 i C8, związane z niewielką infekcją kataralną w 2018 roku. Te przykłady pokazują, jak trudno jest przewidzieć, czy pacjent z MCADD może uniknąć powikłań związanych z dekompensacją metaboliczną.

Dziewczynka płacząca krwią - opis przypadku z przeglądem literatury

stud. Paweł Głuszak, Studenckie Koło Naukowe Genetyki Medycznej, Katedra i Zakład Genetyki Medycznej Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu
opiekun naukowy: dr n. med. Marzena Wiśniewska

Hemolakria jest zjawiskiem polegającym na występowaniu krwi w łzach. Jest zjawiskiem bardzo rzadkim o zróżnicowanej etiopatogenezie. W literaturze opisanych jest zaledwie kilka opisów pacjentów, a wśród najczęstszych przyczyn objawu wymienia się urazy, zapalenia oraz zmiany nowotworowe zlokalizowane w spojówce, czy drogach łzowych. Wśród innych potencjalnych przyczyn wyróżnia się endometriozę ośrodkowego układu nerwowego, zaburzenia hormonalne, malformacje naczyniowe, choroby systemowe, przyjmowane leki, czy zaburzenia psychiatryczne. Pomimo multidyscyplinarnej diagnostyki u niektórych pacjentów diagnoza choroby podstawowej nie może być postawiona. Przedstawiamy przypadek 17-letniej pacjentki z okresowym krwawieniem z nosa oraz dróg łzowych. Krwawienia pojawiają się szczególnie w okresie okołomiesiączkowym oraz razem z klastrowymi bólami głowy, które pojawiły się dwa lata wcześniej. Bólom głowy, oprócz krwawień towarzyszy wzrost glikemii oraz ciśnienia tętniczego. U pacjentki w dziewiątym roku życia zdiagnozowano krótkowzroczność, a w trzynastym roku życia cukrzycę typu I, która jest prawidłowo leczona i kontrolowana. Pacjentka posiada dwurożną macicę. Menarche wystąpiła w jedenastym roku życia, cykl miesięczkowy trwa około trzech miesięcy. W szeregu badań wielospecjalistycznych wykluczono znane przyczyny występowania hemolakrii, którą u pacjentki zdiagnozowano jako idiopatyczną.

A girl crying with blood – case report with literature review

stud. Paweł Głuszak, Studenckie Koło Naukowe Genetyki Medycznej, Katedra i Zakład Genetyki Medycznej Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu
opiekun naukowy: dr n. med. Marzena Wiśniewska

Haemolacria is a disorder characterised with presence of blood in tears. It's a rare clinical entity with various potential causes. Literature describes only a few patients. The most common causes of this symptom include trauma, inflammation and tumors in conjunctiva and lacrimal ducts. Among other causes endometriosis of the central nervous system, hormonal disbalance, vascular malformations, systemic diseases, medications and psychiatric disorders are described. Despite multidisciplinary diagnostics in some cases diagnosis of underlying disease cannot be established. We present a case report of a 17 year old patient with recurrent bleeding from nose and lacrimal ducts. Bleeding occurs specifically in the perimenstrual period and with cluster headaches, that appeared two years before. Alongside headaches, increase in serum glucose and blood pressure is observed. Patient has been diagnosed with myopia at the age of nine and with diabetes mellitus type I at the age of thirteen, that is now well managed. Patient has a bicornuate uterus. Menarche occurred at the age of eleven, menstrual cycle is about three months long. With the use of a profound

multidisciplinary approach, known causes of haemolacria were excluded, in this patient haemolacria is considered idiopathic.

Nowe perspektywy w leczeniu wrodzonego hiperinsulinizmu

stud. Anna Bębenista, stud. Patrycja Pudzisz, Studenckie Koło Naukowe Pediatrii Metabolicznej przy Klinice Pediatrii, Endokrynologii, Diabetologii, Chorób Metabolicznych i Kardiologii Wieków Rozwojowego PUM

opiekun naukowy: dr n. med. Elżbieta Krzywińska-Zdeb, Pomorski Uniwersytet Medyczny

Wrodzony hiperinsulinizm (persistent hyperinsulinaemic hypoglycaemia of infancy – PHHI) to grupa różnych zaburzeń genetycznych z nawracającymi epizodami hipoglikemii hiperinsulinemicznej wynikających z nieprawidłowego wydzielania insuliny przez komórki β trzustki. Jest najczęstszą przyczyną nawracających hipoglikemii u niemowląt, często występujących z epizodami padaczkowymi. Genetycznie uwarunkowane postaci PHHI występują sporadycznie lub rodzinnie. Znane są dwie postaci: ogniskowa i rozsiana które różnią się obrazem klinicznym, sposobem leczenia i mają odmienne rokowanie. U chorych na PHHI razem z hipoglikemią występuje podwyższenie stężenia insuliny w stosunku do niskiego stężenia glukozy w surowicy krwi. Wczesne rozpoznanie takiej korelacji i znormalizowanie glikemii jest niezwykle ważne w prewencji zaburzeń rozwoju mózgu u chorego dziecka. Prezentujemy dwoje chorych (chłopiec w wieku 2,5 miesięcy, dziewczynka w wieku 11 miesięcy) u których wykryto warianty mutacji w genie ABCC8 (u chłopca: wariant c.4185+2T>C, u dziewczynki c.1792C>T). Przyczyną hospitalizacji tych dzieci były epizody hipoglikemii, natomiast przebieg kliniczny był bardziej nasilony u chłopca. Celem leczenia PHHI było utrzymanie stężenia glukozy we krwi powyżej 59 mg% co osiągnięto za pomocą wlewów dożylnych glukozy oraz częstego (co 2–3 godzin) karmienia doustnego za pomocą sondy dożołądkowej. Leczenie obejmowało też stosowanie leku hamującego sekrecję insuliny – podano diazoksyd. Wrodzony hiperinsulinizm w ok. 80% przypadków jest oporny na leczenie farmakologiczne i wtedy postępowaniem z wyboru jest zabieg chirurgiczny – pankreatektomia. W postaci ogniskowej usuwa się zmieniony fragment trzustki, a w przypadku zmian rozsianych zazwyczaj całą trzustkę. Okazuje się, że najnowocześniejszym osiągnięciem w dziedzinie chirurgii jest aktualnie wykonanie operacji poprzez precyzyjne usunięcie każdej zmiany chorobowej w tym narządzie. Ostateczna decyzja o rodzaju zabiegu uzależniona jest od wyniku badania obrazowego metodą PET F-DOPA. Identyfikacja i dokładna lokalizacja zmian znajduje zastosowanie w planowaniu przedoperacyjnym. U obu pacjentów usunięto rozsiane ogniska chorobowe. Podjęte działania leczniczo-diagnostyczne przyczyniły się do znacznej poprawy jakości życia pacjentów oraz ich rodzin. Badania obrazowe umożliwiły precyzyjne zlokalizowanie w trzustce rozsianych ognisk procesu chorobowego i wykonanie zabiegu operacyjnego oszczędzającego ten narząd celem zapobiegnięcia następowej cukrzycy.

New perspectives in the treatment of congenital hyperinsulinism

stud. Anna Bębenista, stud. Patrycja Pudzisz, Studenckie Koło Naukowe Pediatrii Metabolicznej przy Klinice Pediatrii, Endokrynologii, Diabetologii, Chorób Metabolicznych i Kardiologii Wieków Rozwojowego PUM

opiekun naukowy: dr n. med. Elżbieta Krzywińska-Zdeb, Pomorski Uniwersytet Medyczny

Congenital hyperinsulinism (persistent hyperinsulinaemic hypoglycaemia of infancy (PHHI) is a group of various genetic disorders with recurrent episodes of hyperinsulinemic hypoglycaemia resulting from inappropriate insulin secretion by pancreatic β cells. It is the most common cause of recurrent hypoglycaemia in infants, often associated with epileptic episodes. The genetically determined forms of PHHI occur sporadically or in families. Two forms are known: focal and disseminated, which differ in clinical picture, treatment method and have different prognosis. In patients with PHHI, together with hypoglycaemia, there is an increase in insulin concentration in relation to low blood glucose concentration. Early recognition of such a correlation and normalization of glycaemia is extremely important in the prevention of brain development disorders in a sick child. We would like to present two patients (a boy aged 2.5 months, a girl aged 11 months) with mutation variants in the ABCC8 gene (in a boy: variant c.4185 + 2T> C, in a girl c.1792C> T). The reason for hospitalization of these children was the episodes of

hypoglycemia, while the clinical course was more severe in the boy. The goal of PHHI treatment was to maintain blood glucose levels above 59 mg%, which was achieved by intravenous glucose infusions and frequent (every 2-3 hours) oral feeding with the use of a gastric tube. Treatment also included the use of a drug that inhibits insulin secretion – diazoxide was administered. Congenital hyperinsulinism is resistant to pharmacological treatment in about 80% of cases, and then the procedure of choice is surgery - pancreatectomy. In the focal form, the changed part of the pancreas is removed, and in the case of scattered lesions, the entire pancreas is removed. It turns out that the most modern achievement in the field of surgery is currently performing an operation by precisely removing every lesion in this organ. The final decision on the type of surgery depends on the result of the PET F-DOPA imaging test. Identification and precise localization of lesions is used in preoperative planning. Diffuse disease lesions were removed in both patients. The undertaken therapeutic and diagnostic measures contributed to a significant improvement in the quality of life of patients and their families. The imaging test made it possible to precisely locate the disseminated foci of the disease process in the pancreas and to perform a surgical procedure that spares this organ in order to prevent subsequent diabetes.

Co wiemy o manifestacjach klinicznych mutacji w genie CFTR?

stud. Paulina Miroszczenko, stud. Izabela Wiszniewska, Studenckie Koło Naukowe Pediatrii Metabolicznej przy Klinice Pediatrii, Endokrynologii, Diabetologii, Chorób Metabolicznych i Kardiologii Wieku Rozwojowego PUM

opiekun naukowy: dr n. med. Elżbieta Krzywińska-Zdeb, Pomorski Uniwersytet Medyczny

Mutacje genu CFTR długo wiązano z klinicznymi objawami mukowiscydozy (CF). Aktualnie wiadomo o istnieniu szeregu chorób związanych z mutacjami w genie CFTR. Są to tzw. CFTR-opatie lub choroby CFTR-zależne. W 2000 roku Światowa Organizacja Zdrowia ogłosiła długą listę chorób CFTR-zależnych: w tym klasyczną postać CF (z niewydolnością zewnątrzwydzielniczą trzustki i /lub niewydolnością oddechową), atypowe postaci CF, noworodkową hypertrypsynogenemię, izolowaną postać azoospermii obstrukcyjnej, przewlekłe zapalenie trzustki, aspergillozę oskrzelowo-płucną i rozstrzenie oskrzeli oraz stwardniające zapalenie dróg żółciowych. Obecnie badania genetyczne są wykonywane u noworodków, u których w przesiewowych badaniach neonatalnych uzyskano nieprawidłowy wynik badania biochemicznego IRT (immunoreaktywna trypsyna). Odstępstwem jest sytuacja, kiedy przy prawidłowym wyniku badania IRT u noworodka obserwowane są objawy niedrożności smółkowej– wówczas badanie genetyczne jest też wskazane. Według danych statystycznych tylko u około 2-10% noworodków z nieprawidłowym wynikiem IRT zostaje potwierdzona mukowiscydoza na podstawie badań molekularnych. Możliwość wykonania przesiewowego badania genetycznego w kierunku mutacji w genie CFTR pozwala na wczesne wykrycie schorzeń CFTR-zależnych i na wdrożenie właściwego postępowania profilaktyczno-leczniczego. Przedstawiamy troje dzieci, u których stwierdzono mutację w genie CFTR z różną manifestacją kliniczną. U każdego z nich w badaniach przesiewowych neonatalnych stężenie immunoreaktywnej trypsyny (IRT) było nieprawidłowe. W badaniach molekularnych u dwojga dzieci wykryto patogenne mutacje w obu allelach genu CFTR: u chłopca $rg553Ter/c.2988+1G\&t;A$ (genotyp tradycyjny $R553X/3120+1G\&t;A$) a u dziewczynki $Phe508del$ oraz $c.3140-26A\&t;G$. Chorzy ci nadal demonstrują objawy klasycznej postaci mukowiscydozy, są pod stałą opieką pulmonologiczno-gastrologiczną z monitorowaniem leczenia. U trzeciego pacjenta wykryto jedną mutację w genie CFTR $F508 del$ i rozpoznano bezobjawową chorobę CFTR-zależną zakwalifikowaną do okresowych badań lekarskich. Jednak dziecko to wymagało poszerzenia badań diagnostycznych z powodu nasilających się objawów niewydolności krążenia z towarzyszącą sinicą centralną oraz brakiem przyrostów masy ciała. Osłuchowo nad sercem stwierdzono głośny szmer skurczowy, a w badaniu echokardiograficznym uwidoczniło wadę układu sercowo-naczyniowego pod postacią dwuodpływowej komory prawej, wymagającą szybkiej interwencji kardiochirurgicznej. Przebieg pooperacyjny był prawidłowy, ustąpiły objawy ze strony układu krążenia i uzyskano prawidłowe parametry rozwoju fizycznego. Wczesna diagnoza z wdrożeniem szybkiej terapii zapobiegającej wystąpieniu najbardziej niekorzystnych powikłań w przebiegu każdej postaci schorzeń CFTR-zależnych jest możliwa dzięki wprowadzeniu przesiewowych badań neonatalnych. Daje to nadzieję, na rozwój nowych metod terapeutycznych mogących zmienić los tych pacjentów.

What do we know about clinical manifestations of mutations in the CFTR gene?

stud. Paulina Miroszczenko, stud. Izabela Wiszniewska, Student Scientific Circle of Congenital Metabolic Diseases in the Department of Pediatrics, Endocrinology, Diabetology, Metabolic Diseases and Cardiology of the Developmental Age of Pomeranian Medical

University in Szczecin

tutor: dr n. med. Elżbieta Krzywińska-Zdeb, Pomorski Uniwersytet Medyczny

CFTR gene mutations have long been associated with the clinical manifestations of cystic fibrosis (CF). It is currently known that several diseases with mutations in the CFTR gene exist. These are so-called CFTR-pathies or CFTR-related diseases. In 2000, the World Health Organization published a list of CFTR-related diseases: including classic form of CF (with exocrine pancreatic and / or respiratory insufficiency), atypical forms of CF, neonatal hypertrypsinogenemia, isolated form of obstructive azoospermia, chronic pancreatitis, bronchopulmonary aspergillosis and bronchiectasis and sclerosing cholangitis. Currently, genetic tests are performed on newborns who have had an abnormal IRT (immunoreactive trypsin) biochemical test result in neonatal screening tests. An exception is when, the correct result of the IRT examination are observed with the symptoms of meconium obstruction in the newborn- then the genetic examination is also recommended. According to statistical data, only about 2-10% of newborns with abnormal IRT results are confirmed with cystic fibrosis based on molecular tests. The possibility of performing genetic screening for mutations in the CFTR gene allows early detection of CFTR-related diseases and the implementation of appropriate preventive and therapeutic procedures. We present three children who were diagnosed with a mutation in the CFTR gene with different clinical manifestations. All of them had abnormal levels of immunoreactive trypsin (IRT) on neonatal screening. In molecular tests, pathogenic mutations in both alleles of the CFTR gene were detected in two children: the boy $g553Ter / c.2988 + 1G \rightarrow A$ (traditional genotype $R553X / 3120 + 1G \rightarrow A$) and the girl $Phe508del$ and $c.3140-26A \rightarrow G$. These patients are still demonstrating the symptoms of the classic form of cystic fibrosis, are under constant pulmonary and gastroenterological care with treatment monitoring. In the third patient, one mutation in the CFTR $F508 del$ gene was detected and asymptomatic CFTR-dependent disease was diagnosed and qualified for periodic medical examinations. However, this child required an extended diagnostic tests due to worsening symptoms of circulatory failure accompanied by central cyanosis and a lack of weight gain. Auscultation of the heart revealed a loud systolic murmur, and echocardiography revealed a cardiovascular defect in the form of a two-outflow right ventricle, requiring rapid cardiac surgery. The postoperative course was normal, cardiovascular symptoms resolved and the parameters of physical development were correct. Early diagnosis with the implementation of rapid therapy preventing the most adverse complications in the course of any form of CFTR-related diseases is possible thanks to the introduction of neonatal screening tests. That gives hope for the development of new therapeutic methods that can change the fate of these patients.

Wykrywanie i diagnostyka różnicowa zakażeń z grupy TORCH – aspekty obrazowania w najnowszej literaturze medycznej

stud. Maria Kucharska, stud. Aleksander Łuniewski, stud. Aleksandra Gajdziel, stud. Anna Chaszczowska' Studenckie Koło Naukowe Diagnostyki Obrazowej Chorób Rzadkich przy Zakładzie Diagnostyki Obrazowej i Radiologii Interwencyjnej, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie
opiekun naukowy: dr n. med. Michał Skoczylas, prof. dr hab. n. med. Wojciech Poncyljusz

Wykrywanie i diagnostyka różnicowa infekcji z grupy TORCH – aspekty obrazowania w literaturze medycznej z dziesięciu ostatnich lat. Wykrycie i diagnostyka różnicowa infekcji z grupy TORCH (wśród których wymienia się między innymi toksoplazmozę, różyczkę, wirusa opryszczki oraz cytomegalowirusa) noworodków polega w dużym stopniu na diagnostyce obrazowej. Rozróżnienie często subtelných zmian takich jak obecność ropni czy zwapnień wewnątrzczaszkowych w sposób istotny wpływa na czas hospitalizacji i dalsze postępowanie lecznicze. Diagnostyka obrazowa infekcji z grupy TORCH za pomocą rezonansu magnetycznego, tomografii komputerowej oraz ultrasonografii stanowi pole ożywionej dyskusji przejawiającej się w literaturze medycznej.

Bibliografia (wybór):

- 1) Neuroimaging Findings of Congenital Toxoplasmosis, Cytomegalovirus, and Zika Virus Infections: A Comparison of Three Cases. Werner H, Daltro P, Fazecas T, Zare Mehrjardi M, Araujo Júnior E. J Obstet Gynaecol Can. 2017;39(12):1150-1155.
- 2) Intracranial calcifications in childhood: Part 2. Gonçalves FG, Caschera L, Teixeira SR, Viaene AN, Pinelli L, Mankad K, Alves CAPF, Ortiz-Gonzalez XR, Andronikou S, Vossough A. Pediatr Radiol. 2020;50(10):1448-1475.
- 3) Imaging diagnosis of neonatal anemia: report of two unusual etiologies. Grover SB, Preethi GR, Saluja S, Bhargava A. J Clin Imaging Sci. 2013;3:58.
- 4) Extensive intracranial calcification of pseudo-TORCH syndrome with features of Dandy- Walker malformation. Patnaik A, Mishra SS, Das S. Asian J Neurosurg. 2017;12(3):541-543.
- 5) Fetal intracranial calcification: pseudo-TORCH phenotype and discussion of related phenotypes. Kulkarni AM, Baskar S, Kulkarni ML, Kulkarni AJ, Mahuli AV, Vittalrao S, Kulkarni PM. Am J Med Genet A. 2010;152A(4):930-7.

Detecting and differential diagnosis of TORCH infections – radiology imaging aspects in recent medical literature

stud. Maria Kucharska, stud. Aleksander Łuniewski, stud. Aleksandra Gajdziel, stud. Anna Chaszczowska, Studenckie Koło Naukowe Diagnostyki Obrazowej Chorób Rzadkich przy Zakładzie Diagnostyki Obrazowej i Radiologii Interwencyjnej, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie
opiekun naukowy: dr n. med. Michał Skoczylas, prof. dr hab. n. med. Wojciech Poncyłjusz

The detection and differential diagnosis of TORCH infections (including toxoplasmosis, rubella, herpes virus and CMV) of newborns largely depends on imaging diagnostics. The distinction of often subtle changes, such as the presence of abscesses or intracranial calcifications, significantly influences the hospitalization time and further treatment procedures. When it is not possible to diagnose the disease on the basis of the patient's clinical history, the most common techniques are magnetic resonance imaging, computed tomography and, less often, ultrasound.

Bibliography (selected): above

Typowa wada z nietypową diagnozą – opis przypadku zespołu Van der Woude

Typical defect with untypical diagnosis – case study of Van der Woude syndrome

stud. Bartosz Nowak, Studenckie Koło Naukowe Genetyki Medycznej, Katedra i Zakład Genetyki Medycznej Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu
opiekun naukowy: dr n. med. Marzena Wiśniewska

Zespół Van der Woude to genetycznie uwarunkowane schorzenie cechujące się rozszczepem wargi i/lub podniebienia. Dodatkowo u pacjentów obciążonych tą chorobą może się pojawić niedosłuch, wyrosła przeduszną czy charakterystyczne dodatkowe gruczoły ślinowe w obrębie przetok zlokalizowanych w wardze. Choroba jest spowodowana wystąpieniem wariantu patogenicznego w genie IRF6 lub GRHLZ3. Dziedziczenie następuje w sposób autosomalny dominujący. Przedstawiony przypadek dotyczy 2-letniej dziewczynki skierowanej do poradni genetycznej w celu diagnostyki pochodzenia obustronnego rozszczepu podniebienia. Dziecko urodziło się z ciąży III, porodu II w 40 te z prawidłową masą urodzeniową. Oprócz rozszczepu podniebienia u dziewczynki rozpoznano niedosłuch lewostronny oraz zaburzenie napięcia mięśniowego. W ramach diagnostyki początkowo wykonano standardowe badanie kariotypu, w którym wykryto wystąpienie translokacji robertsonowskiej między chromosomami 13 i 14. Ostatecznie u dziewczynki potwierdzono występowanie patogenicznego wariantu w genie /RF6.

Typical defect with untypical diagnosis – case study of Van der Woude syndrome

stud. Bartosz Nowak, Student Research Group of Medical Genetics, Poznan University of Medical Sciences, Department of Medical Genetics, Poznan University of Medical Sciences
Tutor: dr n. med. Marzena Wiśniewska

Van der Woude syndrome is a rare congenital disease characterized by cleft lip and/or cleft palate. Additionally patients are diagnosed with hearing loss, preauricular skin tags and congenital lip pits. Disease is caused by pathogenic variant in gene JRF6 or GRHL3. We present a case of 2 years old girl who was referred to genetic counselor because of bilateral cleft palate. The girl was born at 40 week gestation with proper birth weight. Despite cleft palate, the girl was also diagnosed with unilateral hearing loss and muscle tone deficiency. Robertsonian translocation between chromosome 13 and 14 was found during standard karyotyping. After next generation sequencing (NGS) the final diagnosis was made. There was a pathogenic variant in JRF6 gene which confirmed the diagnosis of Van der Woude syndrome.

Przegląd literatury na temat neuroobrazowania wrodzonych infekcji wirusem Zika

Maria Kucharska¹, Aleksander Łuniewski¹, Aleksandra Gajdział¹, Anna Chaszczowska¹, Michał M. Skoczylas², Wojciech Poncyłjusz²

¹Studenckie Koło Naukowe Diagnostyki Obrazowej Chorób Rzadkich przy Zakładzie Diagnostyki Obrazowej i Radiologii Interwencyjnej, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie, ²Zakład Diagnostyki Obrazowej i Radiologii Interwencyjnej PUM

Wirus Zika (ZIKV) to wirus z rodziny Flaviviridae. Wektorem wirusa są komary z rodziny Aedes, które są odpowiedzialne za transmisję zakażenia. Pierwsze zachorowania odnotowane zostały w Afryce w 1952 roku. Od tego czasu wirus rozprzestrzenił się przez Azję do obu Ameryk, gdzie w 2015 i 2016 roku miała miejsce epidemia. W tym okresie zaobserwowano wiele przypadków zakażeń wewnątrzmacicznych spowodowanych ZIKV ale już na mniejszą skalę. Infekcja wirusem w ciąży może powodować przede wszystkim wady wykazujące tropizm w kierunku centralnego układu nerwowego. W przypadku diagnostyki nieocenione znaczenie ma technika rezonansu magnetycznego. Celem pracy jest przegląd dotychczasowych doniesień na temat obrazowania wrodzonych wad centralnego układu nerwowego metodą rezonansu magnetycznego w przypadkach wrodzonej choroby Zika. Przedstawiono w nich mikrocefalię, hipoplazję mózdzku, potyliczne pseudotorbiele podwyściółkowe, polimikrogyrię, lissencefalię, brak lub hipoplazję ciała modzelowatego i hipoplazję pnia mózgu przy nieobecności wentrykulomegalii nadciśnieniowej jako zbiór objawów charakterystycznych dla zakażenia wrodzonego o tej etiologii lecz wyniki dotychczasowych obserwacji nie pozwalają na ścisłe sformułowanie spektrum możliwych do zobrazowania zmian w mózgowiu. Obraz jest podobny do obserwowanych w ciężkich wrodzonych zakażeniach cytomegalowirusowych oraz w limfocytarnym zapaleniu spłotu naczyń włosowatych i opon mózgowych.

Literature review on neuroimaging of congenital Zika virus infections

Maria Kucharska¹, Aleksander Łuniewski¹, Aleksandra Gajdział¹, Anna Chaszczowska¹, Michał M. Skoczylas², Wojciech Poncyłjusz²

¹Studenckie Koło Naukowe Diagnostyki Obrazowej Chorób Rzadkich przy Zakładzie Diagnostyki Obrazowej i Radiologii Interwencyjnej, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie, ²Zakład Diagnostyki Obrazowej i Radiologii Interwencyjnej PUM

Literature review on neuroimaging of congenital Zika virus infections Zika virus (ZIKV) belongs to the Flaviviridae family. Vectors are mosquitoes from the Aedes family that are laying behind the transmission of the infection. The first cases were recorded in Africa in 1952. From this time, the virus spread through Asia to the Americas, wherein 2015 and 2016 the place of the epidemic. During this period, many early days Most intrauterine infections caused by ZIKV. Virus infection during pregnancy shows tropism towards the central nervous system. In the process of diagnosis, the main role plays the magnetic resonance technique. The aim of the work is to review the reports on the subject of imaging of congenital malformations of the nervous system in cases of congenital Zika disease. According to surveys, they show mainly microcephaly, cerebellar hypoplasia, occipital sublingual pseudocysts, polymicrogyria, lissencephaly, absent or corpus callosum hypoplasia, and brainstem hypoplasia with the absence of hypertensive ventriculomegaly. Those characteristic disorders do not allow the creation of a specific group of brain malformation. Image is eligible to be watched in severe congenital cytomegalovirus and lymphocytic uveitis and meningitis.

Opieka interdyscyplinarna w zespole PEHO – studium przypadku

Interdisciplinary care in the PEHO syndrome – a case study

dr n. med. Anna Stodolak

Uniwersytet Medyczny we Wrocławiu, Katedra Pediatrii, Zakład Propedeutyki Pediatrii i Chorób Rzadkich

Zespół PEHO jest bardzo rzadkim zaburzeniem neurodegeneracyjnym należącym do grupy postępujących encefalopatii dziecięcych, opisanym po raz pierwszy w 1991 roku. Zespół dziedziczy się w sposób autosomalny recesywny, częstość jego występowania w Finlandii, gdzie został po raz pierwszy opisany szacuje się na 1:74 000 osób, natomiast w innych populacjach był stwierdzany jedynie sporadycznie (kilkadziesiąt przypadków na całym świecie). Rozpoznanie zespołu PEHO jest trudne ze względu na niespecyficzny obraz kliniczny oraz brak testu swoistego diagnostycznego, a jego przyczyna wciąż nie jest znana. Leczenie ma charakter wyłącznie objawowy. Rokowanie jest złe, a większość pacjentów umiera przed 15 rokiem życia, głównie w wyniku zapalenia płuc, w tym zachłystowego. Celem niniejszej pracy jest przedstawienie problemów zdrowotnych 2-letniego dziecka z zespołem PEHO oraz zaprezentowanie procesu pielęgnowania ze szczególnym uwzględnieniem potencjalnych powikłań. Skupiono się na opisie działań pielęgniarskich, czyli: czynnościach prewencyjnych, obserwacji, monitorowaniu dziecka oraz edukacji rodziców. Opieka pielęgniarska nad dzieckiem z zespołem PEHO oraz licznymi wadami układu nerwowego wymaga wiedzy merytorycznej oraz umiejętności praktycznych. Niezwykle ważną rolę odgrywa współpraca i zaangażowanie całego zespołu terapeutycznego w celu zapewnienia kompleksowej opieki. Do głównych zadań personelu pielęgniarskiego w opiece nad pacjentem należą: obserwacja oraz monitorowanie parametrów życiowych wraz z ich analizą i dokumentacją, jak również wdrażanie działań zapobiegających zakażeniom oraz odpowiednia pielęgnacja skóry.

Interdisciplinary care in the PEHO syndrome – a case study

dr n. med. Anna Stodolak

Wroclaw Medical University, Katedra Pediatrii, Zakład Propedeutyki Pediatrii i Chorób Rzadkich

PEHO syndrome is an extremely rare neurodegenerative disease, belonging to the group of progressive paediatric encephalopathies and it was first described in 1991. The syndrome is inherited in an autosomal recessive manner, its prevalence in Finland where it was first diagnosed is 1:74 000 and it is found only sporadically in other populations (less than a hundred cases all over the world). The diagnosis of PEHO syndrome is challenging due to nonspecific clinical features and lack of proper diagnostic tests and its origins are still unknown. Prognosis is unfavourable and the majority of patients die before 15 years of age, mainly because of pneumonia, including its aspiration form.

The main objective of this work is to discuss major health problems of a 2-year old child with PEHO syndrome and describe the nursing process with a special emphasis on potential complications. The authors focused on description of nursing procedures such as prevention, observation and monitoring, and also parental education.

Nursing care of children with PEHO syndrome and numerous nervous system malformations is demanding and requires not only theoretical knowledge, but practical skills as well. Moreover, cooperation and commitment of the entire therapeutic team is essential in order to provide comprehensive care. The principal tasks of the nursing staff taking care of the patients include observation and monitoring the vital parameters with their analysis and documentation as well as implementation of infection control measures and appropriate skin care.

Spondyloepiphyseal dysplasia with metatarsal shortening – the state of knowledge for the year 2020

Milana Białek¹, Agata Drozdowska¹, Michał M. Skoczylas², Wojciech Poncyłjusz²

¹Studenckie Koło Naukowe Diagnostyki Obrazowej Chorób Rzadkich przy Zakładzie Diagnostyki Obrazowej i Radiologii Interwencyjnej, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie.; ²Zakład Diagnostyki Obrazowej i Radiologii Interwencyjnej, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie

Dysplazja kręgosłupowo-nasadowa ze skróceniem kości śródstopia jest rzadką dziedziczną autosomalnie dominująco kolagenopatią typu II. Jest wyróżniana w klasyfikacji „Nosology and classification of genetic

skeletal disorders” (Mortier i in., 2019; Cammarata-Scalisi i in., 2020). Dawne określenie tego zaburzenia to dysplazja czeska. Nazwa pochodzi od obserwacji dokonanych po raz pierwszy przez Marika w 2004 roku, w Czechach. Charakteryzuje się postępującym zapaleniem stawów o wczesnym początku i jest związana z mutacją w genie COL2A1. Pierwsze objawy pojawiają się w okresie dojrzewania lub we wczesnej dorosłości. Dotyczą one początkowo stawów biodrowych i klinicznie przypominają reumatoidalne zapalenie stawów. Dodatkowo występuje ból, sztywność oraz zwiększenie ilości płynu stawowego. Zmiany radiologiczne dotyczą głównie kręgosłupa i kończyn dolnych, obejmują m.in. skoliozę, wydatną kifozę piersiową, spłaszczenie trzonów kręgów ze zwężeniem przestrzeni międzykręgowych, zniekształcenie kości tworzących stawy biodrowe i kolanowe oraz skrócenie palców rąk (IV i V) i stóp (III-V) oraz kości śródstopia (III-IV). U niektórych chorych z dysplazją kręgosłupowo-nasadową występuje postępująca utrata słuchu.

Bibliografia (wybór):

- 1) Mortier GR, Cohn DH, Cormier-Daire V, i in. Nosology and classification of genetic skeletal disorders: 2019 revision. Am J Med Genet A. 2019; 179(12): 2393-2419.
- 2) Cammarata-Scalisi F. The new Nosology and classification of genetic skeletal disorders. Arch Argent Pediatr. 2020; 118(2): 86-88.
- 3) Campeau P, Schlesinger AE. Skeletal Dysplasias. Endotext [Internet]. Dostępny w: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK279130/>
- 4) Czech dysplasia. Dostępny w: <https://www.omim.org/entry/609162?search=CZECH%20DYSPLASIA&highlight=czech%20dysplasia%20dysplastic>
- 5) Spranger JW, Brill PW, Hall Ch, i in. Bone Dysplasias. An Atlas of Genetic Disorders of Skeletal Development. 4 wyd. New York; Oxford University Press, 2018.

Spondyloepiphyseal dysplasia with metatarsal shortening – the state of knowledge for the year 2020

Milana Białek¹, Agata Drozdowska¹, Michał M. Skoczylas², Wojciech Poncyljusz²

¹Studenckie Koło Naukowe Diagnostyki Obrazowej Chorób Rzadkich przy Zakładzie Diagnostyki Obrazowej i Radiologii Interwencyjnej, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie; ²Zakład Diagnostyki Obrazowej i Radiologii Interwencyjnej, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie

Spondyloepiphyseal dysplasia with metatarsal shortening is a rare autosomal dominant type II collagenopathy. It is distinguished in the classification entitled „Nosology and classification of genetic skeletal disorders” (Mortier et al., 2019; Cammarata-Scalisi et al., 2020). The former term of this disorder is Czech dysplasia. The name comes from observation made in Czech Republic for the first time by Marik et al. in 2004. It is characterized by early-onset progressive arthritis and is associated with mutations in COL2A1 gene. Initial symptoms appears in adolescence or in early adulthood, beginning with the hips. Clinically they resemble rheumatoid arthritis. Additionaly pain, stiffness and accumulation of excess synovial fluid can occur. The radiographic changes are mainly observed in the lower extremities and the spine and include platyspondyly with narrowing of the intervertebral disc spaces. The shortening of the third and fourth toes, which is the result of metatarsal hypoplasia, is often noted. Some patients with this condition suffer from progressive hearing loss.

Bibliography (selected): above

Rozpoczęcie działalności Koła Oświatowego Anatomii Radiologicznej i Historii Nauk Morfologicznych w Oddziale Szczecińskim i ogólnopolskiej Sekcji Nauk o Człowieku Polskiego Towarzystwa Przyrodników im. Kopernika – dyskusja

dr n. med. Michał Skoczylas, Zakład Diagnostyki Obrazowej i Radiologii Interwencyjnej, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie, Polskie Towarzystwo Przyrodników im. Kopernika (Oddział Szczeciński i Sekcja Nauk o Człowieku)

Wraz z rozpoczęciem kalendarzowego roku 2021 w Oddziale Szczecińskim i ogólnopolskiej Sekcji Nauk o Człowieku Polskiego Towarzystwa Przyrodników im. Kopernika rozpoczęto przygotowania do cyklu

spotkań o charakterze naukowo-szkoleniowym pod nazwą Kolo Oświatowe Anatomii Radiologicznej i Historii Nauk Morfologicznych. Jest to próba nawiązania do tradycji nauczania poza placówkami oświatowymi. W zakresie merytorycznym mieszczą się m.in. zagadnienia z zakresu anatomii prawidłowej i anatomii patologicznej w

odniesieniu do technik obrazowania ciała ludzkiego, morfometrii (w szczególności osteometrii), anatomii porównawczej zwierząt i weterynarii z implikacjami dla medycyny ludzkiej oraz historii medycyny i biologii. Treści wykładów będą dotyczyły doświadczeń prelegentów oraz wyników przeglądów literatury krajowej i zagranicznej – ze zwróceniem uwagi na znaczenie ułatwiania odbioru prac o niskim stopniu recepcji w Polsce (m.in. prac pisanych w językach słowackim, czeskim, litewskim, węgierskim, duńskim, norweskim, rumuńskim, hiszpańskim i portugalskim oraz tzw. szarej literatury – polskiej i zagranicznej) - przedstawianych po krytycznej analizie i dyskutowanych przez uczestników spotkań. Okres wstępny to konsultacje mające na celu wybór tematyki spotkań w odniesieniu do zainteresowań słuchaczy i osób zaangażowanych w przygotowanie wykładów. VII Konferencja „Choroby rzadkie nie tylko w programie nauczania” jest okazją do dyskusji nad zastosowaniem anatomii radiologicznej w badaniu i opisie chorób rzadkich charakteryzujących się zmianami w budowie ciała człowieka.

Commencement of the activity of the Educational Circle on Radiological Anatomy and History of Morphological Sciences in Szczecin Branch and all-Poland the Section of Human Biology in Polish Copernicus Society of Naturalists – discussion

Michał Skoczylas, MD PhD, Department of Diagnostic Imaging and Interventional Radiology in Pomeranian Medical University in Szczecin, Polish Copernicus Society of Naturalists (Szczecin Branch and Section of Human Biology)

With the beginning of the calendar year 2021 in Szczecin Branch and all-Poland the Section of Human Biology in Polish Copernicus Society of Naturalists there preparations for a series of scientific and training meetings called the Educational Circle on Radiological Anatomy and History of Morphological Sciences were started. It is an attempt to refer to the tradition of teaching outside educational institutions. The substantive scope includes, among others issues in the field of anatomy and pathological anatomy in relation to imaging techniques of the human body, morphometry (in particular osteometry), comparative anatomy of animals and veterinary medicine with implications for human medicine and the history of medicine and biology. The content of the lectures will concern the experiences of the speakers and the results of national and foreign literature reviews – paying attention to the importance of facilitating the reception of works with a low level of reception in Poland (among others works written in the following languages: Slovak, Czech, Lithuanian, Hungarian, Danish, Norwegian, Romanian, Spanish and Portuguese and so called grey literature – Polish and foreign) – presented after critical analysis and discussed by participants of the meetings. The introductory period consists of consultations aimed at selecting the topics of meetings in relation to the interests of the audience and people involved in the preparation of the lectures. The 7th Conference ‘Rare diseases not only in the curriculum’ is an opportunity to discuss the application of radiological anatomy in the study and description of rare diseases characterized by changes in the structure of the human body.

■