

# Ośrodek Chorób Rzadkich UCK – pierwsze doświadczenia

Zgodnie z przyjętą powszechnie definicją choroby rzadkie (CR, ang. *rare diseases*) występują z częstością >1:2000 żywych urodzeń. Są one zwykle uwarunkowane genetycznie, trudne w diagnostyce, mają przewlekły i ciężki przebieg, a w większości wypadków ujawniają się w wieku dziecięcym.

**D**zieci z CR stanowią zatem unikatową grupę pacjentów, zwykle wymagającą wielospecjalistycznej opieki, jak również stałej rehabilitacji. Opiekę nad tą grupą pacjentów mogą pełnić jedynie jednostki przygotowane do kompleksowej obsługi pacjenta, a takie warunki spełnia Uniwersyteckie Centrum Kliniczne. Dlatego kilka lat temu Poradnia Genetyczna UCK wraz z Kliniką Pediatrii, Hematologii i Onkologii, przy czynnym udziale innych klinik dziecięcych, podjęła inicjatywę utworzenia Ośrodka Chorób Rzadkich przy Poradni Genetycznej UCK. Otwarcie Ośrodka odbyło się w czerwcu 2015 roku.

Zamieszczone poniżej uwagi dotyczą pierwszego półrocznego działania Ośrodka. Naszym podstawowym celem było wypracowanie modelu organizacyjnego w zakresie kompleksowej opieki medycznej dla osób z CR, z uwzględnieniem indywidualnych potrzeb pacjenta i jego rodziny. Równie ważne było zapewnienie im stałego kontaktu ze specjalistami.

W pierwszej kolejności podjęliśmy próbę zorganizowania takiej opieki dla pacjentów z chorobą Duchenne'a. Według naszej wiedzy ta grupa pacjentów wymaga najpilniejszej pomocy. W trakcie krótkiego pobytu w Klinice wykonujemy szereg badań oraz konsultacji, w tym szczegółową ocenę kardiologiczną, neurologiczną, spirometrię, densytometrię, analizowany jest także stan odżywiania i podejmowane są próby leczenia dietetycznego. Dotychczasowe doświadczenie wskazuje na konieczność pilnej, wszechstronnej oceny

endokrynologicznej, wynikającej m.in. ze stosowania u pacjentów sterydoterapii. Prowadzone przez nas badania z pewnością będą skutkowały powstaniem doniesień naukowych, być może posłużą również opracowaniu standardów opieki. Nasz projekt zakłada opiekę nad 50 rodzinami z województwa pomorskiego, jednak coraz częściej zgłaszani są również pacjenci z innych województw.

Drugą grupę pacjentów stanowią dzieci z chromosomopatiami, w szczególności z mikrodelecjami oraz mikroduplikacjami. Niepowtarzalny fenotyp poszczególnych rzadkich aberracji nakazuje indywidualną ocenę każdego z dzieci, uwzględniającą dotychczas publikowane opisy kliniczne tych rzadkich schorzeń.

Wspólnie z Katedrą i Zakładem Biologii i Genetyki realizujemy grant związany z diagnostyką pacjentów z zespołem Corneli de Lange.

Poszerza się zakres działania związany z diagnozowaniem i leczeniem chorób metabolicznych. Kontynuowany jest też projekt opieki nad pacjentami z zaburzeniami beta oksydacji, w tym szczególnie ważnym na Pomorzu deficytem dehydrogenazy długołańcuchowych kwasów tłuszczowych (LCHAD). Wzrasta liczba pacjentów z chorobami lizosomalnymi, troje z nich jest leczonych przy pomocy terapii enzymatycznej. Grupa pacjentów z chorobami metabolicznymi wymaga naszej współpracy z ośrodkami w kraju oraz za granicą.



Nasze dzieciaki  
podczas  
II Międzynarodowego  
Symposiumu  
DMD, Sobieszewo,  
listopad 2015 r.

W diagnostyce i leczeniu pacjentów Ośrodka korzystamy z pomocy klinik dziecięcych UCK, np. troje pacjentów z zespołem Alströma hospitalizowano w Klinice Pediatrii, Endokrynologii i Diabetologii, pacjentów z chorobami degeneracyjnymi CUN hospitalizowano w Klinice Neurologii Rozwojowej. W prawie wszystkich przypadkach korzystamy z pomocy Kliniki Kardiologii Dziecięcej i Wad Wrodzonych Serca. Nasi pacjenci są często bezpośrednio kierowani do Kliniki Pediatrii, Gastroenterologii, Hepatologii i Żywienia Dzieci, ponieważ u niemal wszystkich występują zaburzenia odżywiania.

Od początku istnienia do Ośrodka zgłaszają się pacjenci z całej Polski, zarówno telefonicznie, jak i drogą internetową. Wielu przyjeżdża do Gdańska. W licznych jednak przypadkach wystarczy wskazanie rodzinie chorego dziecka drogi diagnostycznej oraz rekomendacja doświadczonych jednostek specjalistycznych na terenie kraju, często znacznie bliżej miejsca zamieszkania. Podobnych porad udzielamy także osobom dorosłym.

Byliśmy także współorganizatorami II Międzynarodowego Sympozjum *Możliwości wspomagania rozwoju osób z chorobami rzadkimi – Dystrofia mięśniowa typu Duchenne’a i inne dystrofie mięśniowe*, które odbyło się w listopadzie 2015 roku w Sobieszewie i zgromadziło wybitnych specjalistów z zakresu opieki nad tymi schorzeniami. W organizacji Sympozjum jak zwykle rewelacyjnie pomagali studenci pielęgniarstwa naszej Uczelni. Braliśmy także czynny udział w konferencjach stowarzyszeń opiekunów osób z łamliwym chromosomem X (grudzień 2015 rok, Wrocław), nerwiakowłókniakowością typu I (listopad 2015 rok, Warszawa) oraz w XIII Międzynarodowej Konferencji *Choroby rzadkie – razem przekraczamy granice*.

Od początku działania, dzięki życzliwości Dyrekcji UCK, Ośrodek zatrudnił koordynatora – Katarzynę Witkowską (członka zarządu Fundacji Parent Project), co pozwala na niezwykle sprawne realizowanie poszczególnych projektów Ośrodka.

Kontynuujemy trwającą od lat współpracę ze stowarzyszeniami rodziców i opiekunów dzieci z rzadkimi schorzeniami, m.in. fenyloketonurią, zespołem Corneli de Lange, NF1, Sclerosis Tuberculosis, zespołem Williamsa, zespołem łamliwego chromosomu X, zespołem Marfana, mukopolisacharydozami, chorobą Duchenne’a.

### **Plany na przyszłość**

Szczególną nadzieję wiążemy ze współpracą z Centrum Medycyny Translacyjnej tworzonym przez prof. Krzysztofa Narkiewicza. To wielka szansa dla obu jednostek. Jako pierwszy rusza projekt rozszerzonych badań kardiologicznych u matek nosicielek mutacji genu DMD, u których występuje ryzyko pojawienia się kardiomiopatii oraz pacjentów z chorobą Duchenne’a powyżej 18 roku życia. Przedsięwzięcie realizowane jest przy współpracy z zespołem dr. hab. Marcina Fijałkowskiego z Kliniki Kardiologii.

Wystąpiliśmy z projektami szkoleń z zakresu chorób rzadkich, adresujemy je nie tylko do personelu medycznego, ale także do instytucji społecznych oraz placówek edukacyjnych.

Jesteśmy otwarci na wszelkie propozycje i formy współpracy. Zapraszamy Państwa do współtworzenia naszego Ośrodka!

dr hab. Jolanta Wierzba,  
Zakład Pielęgniarstwa Ogólnego,

prof. Janusz Limon,  
Katedra i Zakład Biologii i Genetyki