

## Choroby rzadkie - razem przekraczamy granice - 2.-6. lipca 2015

W dniach 2. do 6. lipca 2015 r. odbyła się konferencja pt. "Choroby rzadkie - razem przekraczamy granice", zorganizowana przez Stowarzyszenie Chorych na Mukopolisacharydozę i Choroby Rzadkie. Tym razem nie mogłam w niej uczestniczyć. Udało się to jednak Idzie Zdanowskiej, studentce medycyny, która zaczęła ze mną współpracować, opisując choroby rzadkie. Przeczytajcie o tym jak było...

Miejscem tego ważnego wydarzenia były Białobrzegi - malownicza miejscowość zlokalizowana blisko Warszawy. Tradycyjnie jednocześnie z konferencją, trwał turnus rehabilitacyjny dla chorych na mukopolisacharydozę.

Dzień pierwszy był stricte organizacyjny. To dobry wstęp dla osób nie będących wcześniej na tych konferencjach, ani nie znających tego środowiska i TAKICH ludzi. Można było posłuchać o historii powstania Stowarzyszenia MPS, dowiedzieć się kim są nestorzy (same nestorki!) tej dziedziny medycyny, poznać je osobiście oraz dowiedzieć się jak trudne były początki, kiedy polskie laboratoria potrafiły wykryć choroby lizosomalne w liczbie trzech (obecnie ok. trzydziestu J).

Piątek był bardzo intensywny. Wykłady podzielone były na IV sesję, w każdej po 4-5 tematów, a te trwały mniej więcej 20 minut. Posypały się wysoko specjalistyczne zagadnienia, wśród których stały bywalec konferencji prof. J.O. Sass z Niemiec opowiedział o wrodzonych błędach metabolizmu ciał ketonowych, a znakomity prof. David Begeley z Londynu przekazał nam wiedzę dotyczącą transportu receptorami lipoproteinowymi do OUN i sposobu przekazywania terapii enzymatycznej do mózgu.

Sesja II nawiązywała do chorób wątroby: choroba Niemann-Picka (fenotypy, jak wygląda diagnostyka w laboratorium francuskim i sposoby leczenia cyklodekstryną wg standardów amerykańskich). Sesja III okazała się niezmiernie pouczająca dla młodych adeptów sztuki lekarskiej. Wykład „emerging dorosłych – problemy po przeniesieniu w okresie przejściowym” prowadzony przez lek. U. Plockinger z Niemiec. Uświadomił też jak ważny jest i powinien być pacjent oraz, że niemiecka służba zdrowia jest

skuteczniejsza przez co wielu polskich pacjentów właśnie tam się leczy. I są żywym dowodem na to, iż da się pochylić nad każdym pacjentem bez względu na narodowość (tureccy chorzy w szczególności). Natomiast prof. M. Jakutovic z Litwy zaskoczyła nas prowadząc całutki wykład w języku polskim! Wieczór zwińczyło intensywne wspólne grillowanie :)

Sobota była równie pouczająca, co pokrzepiająca. Z Holandii przyjechał lek. G. Linthorst i poczęstował gości świetną prezentacją nt. diagnostyki i leczenia choroby Fabry'ego. O nowych biomarkerach chorób lizosomalnych opowiedział A. Rolfs z Niemiec. Swoimi doświadczeniami o prowadzeniu pacjentów z chorobami rzadkimi podzieliły się także kraje: Litwa, Rumunia, Bułgaria i Kazachstan, a po przerwie obiadowej można było posłuchać spotkań dysmorfologicznych oraz wkładu o polskiej genetyce. Pani Profesor Anna Tyłki-Szymańska i jej współpracownicy poprowadzili wciągającą prezentację o zespole odporności na hormony tarczycowe spowodowanej mutacją genu receptora alfa hormonu tarczycy (THRA).



Podziękowania dla Prof. A. Tyłki-Szymańskiej, dr B. Czartoryskiej, Prof. E. Pronickiej, podziękowanie wręczając dzieci podopieczni Stowarzyszenia.



Ania Jurkaszewicz śpiewała dla dzieci



Wykład inauguracyjny prof. Volkmara Gieselmana

genetyce. Pani Profesor Anna Tyłki-Szymańska i jej współpracownicy poprowadzili wciągającą prezentację o zespole odporności na hormony tarczycowe spowodowanej mutacją genu receptora alfa hormonu tarczycy (THRA).



Wieczorem zaskoczono nas tzw. uroczystą kolacją, która okazała się być bankietem, jaki połączył leczących i leczonych przez nich pacjentów – zasiedliśmy wspólnie do stołów. Nastąpiły pokazy artystyczne, a także podziękowania i wręczanie nagród.

Białobrzegi k. W-wy dawno takiej śmietanki naukowej z całego świata nie widziały :) Pogoda dopisała aż za bardzo

(ponad 30°C w cieniu to troszkę za dużo jak na wytężony wysiłek umysłowy, a zza okna dobiegają pluski i śmiechy okolicznej ludności kąpiącej się nad zalewem Zegrzyńskim, nie mniej dzielnie wytrwaliśmy dzięki klimatyzacji!

To tyle z perspektywy pierwszorocznika, który dopiero wsiąka w temat. Młodych osób (tzn takich przed 30tką) było zde-cy-do-wa-nie za ma-ło! Można policzyć na palcach rąk, dwójka studentów uczelni medycznych, stażysta oraz kilku lekarzy w trakcie specjalizacji.

Szkoda, ponieważ w rozmowie telefonicznej z panią Teresą Matulka, okazało się że młodzi ludzie związani z medycyną są witani ze szczerą radością (i tak też było:)).



Uroczysta jubileuszowa kolacja

Czuło się przyjazną atmosferę, co przy okazji dało się potwierdzić wizualnie – nikt nie męczył się pod krawatem (może poza wykładowcami:)), a każdy każdemu mógł zadawać pytania i porozmawiać w razie wątpliwości.

Impreza była medialna, zyskała na pewno na rozgłosie dzięki przyjazdowi pana ministra Marka Michalaka, który z okazji ćwierćwiecza Stowarzyszenia MPS docenił pracę. W sobotę jednak się nie pojawił, za to dopisały mass media (TV i radio), które jak widać dobrych wtyczek i informatorów jeszcze nie posiadają ;)

Słowa uznania kieruję do Państwa Tłumaczy, którzy nie dość, że świetnie ułatwili przyswojenie materiału, to jeszcze pracowali charytatywnie! Nie pierwszy i nie ostatni raz! Dzięki nim konferencja była na światowym poziomie.

Jedyne co mogło nieco przeszkadzać to nie trzymanie się ram czasowych – szkoda bo niektóre zagadnienia warte były dopytania, a tych mnożyło się po każdej prezentacji i tak to się nawarstwiło niestety. Ale przerwy były przewidziane dostatecznie długie by każdy zdążył... Nie mogę się czepiać bo naprawdę nie ma o co :)



Od lewej: Teresa Matulka, Minister Marek Michalak, Senator Alicja Chybicka



Autor: Iga Zdanowska  
[igaanna90@gmail.com](mailto:igaanna90@gmail.com)