

Katowice, 16 sierpnia 2017 r.

„Choroby Rzadkie – otwórz umysł i serce”

W dniach 29.06 -2.07 odbyła się kolejna XV Międzynarodowa Konferencja Chorób Rzadkich – „Choroby Rzadkie – otwórz umysł i serce”. To wyjątkowe cykliczne wydarzenie skupia w jednym miejscu światowe gremium specjalistów z dziedziny genetyki oraz obszarów pokrewnych, rehabilitantów, psychologów, a także rodziców i rodziny dotknięte chorobą rzadką.

Spotkanie pozwoliło lepiej zrozumieć świat chorych

Kilka dni spędzonych razem w jednym miejscu pozwala lepiej zrozumieć podobne, a jednak zupełnie odrębne światy, posiadające całkowicie inny rodzaj problemów. Lekarze i pozostali specjaliści są skoncentrowani na poszukiwaniu sposobów pozwalających szybciej zdiagnozować rzadkie choroby, znaleźć również możliwości ich leczenia, natomiast rodzice borykają się na co dzień z nieuleczalnymi, trudnymi chorobami, które przekładają się na jakość ich życia.

Podczas konferencji omawiano wiele aspektów życia pacjentów z rzadkimi chorobami

W sercu konferencji znajdowały się wykłady znakomitych przedstawicieli świata medycyny i nauki. Z uwagi na wspomniany inny typ poruszanych problemów, przewidziano dwa panele wykładowe, w których mogli uczestniczyć zarówno rodzice, jak i specjaliści.

Pierwszego dnia miało miejsce spotkanie rodziców, organizatorów i specjalistów z przedstawicielami organizacji rządowych. Sesja ta pozwoliła przekonać się o tym, jak wiele różnic w pojmowaniu tej samej rzeczywistości może dzielić jedną sprawę. Mimo dobrych intencji i podejmowanych prób upraszczających system sporo jest jeszcze do zrobienia, aby chorzy mogli poczuć, że nie są obywatelami drugiej kategorii. Aby nie musieli żyć w ciągłym strachu – że decyzja urzędnicza pozbawi ich możliwości leczenia, dostępu do specjalistycznej opieki.

Rzadkie choroby niosą ze sobą wiele trudności. Pierwszą trudnością jest diagnostyka. Występują rzadko, zdarza się, że są bagatelizowane lub niezrozumiałe przez lekarza pierwszego kontaktu. To z kolei sprawia, że z czasem pojawiają się powikłania, ograniczenia w możliwościach leczenia chorego. Nikną szanse na najlepsze z możliwych efekty. Spotkanie to pokazało, z jakimi problemami i barierami systemowymi spotykają się pacjenci na co dzień.

Pozostałe sesje i wykłady poświęcone były już sprawom związanym ściśle z medycyną oraz przypadkami klinicznymi, na które specjaliści zwracali szczególną uwagę. Nie sposób wymienić wszystkich tematów, jakie były poruszane podczas sesji naukowych. Bardzo dużym zainteresowaniem cieszyły się te nawiązujące do najnowszych technologii diagnostycznych, opartych na sekwencjonowaniu nowej generacji, NGS. Podjęto temat diagnozowania rzadkich chorób, które może się dziś odbyć na podstawie analizy jednej kropli krwi. Podjęto temat występowania chorób rzadkich oraz problemu, jaki stanowią w skali globalnej. Dzięki wymianie doświadczeń specjalistów z całego świata łatwiej znaleźć rozwiązanie i opracować wspólnie koncepcje postępowania i leczenia pacjentów.

Katowice, 16 sierpnia 2017 r.

Wiele uwagi poświęcono także sposobom leczenia konkretnych chorób. Ciekawy temat poruszony został przez belgijskiego farmaceutę dr Marca Doomsa – dotyczył nietypowych zastosowań leków w leczeniu chorób rzadkich.

W wykładach i warsztatach, jak co roku, mogli uczestniczyć także pacjenci i rodziny pacjentów oraz terapeuci. Poruszono ważną kwestię dotyczącą problemu padaczki występującej u chorych dzieci – wykład prowadzony przez dr hab. n. med., Hannę Mierzawską. Wykład dotyczący kierunków terapii chorób metabolicznych przeprowadziła prof. Anna Tyłki-Szymańska. Nietypowym na tle pozostałych prelekcji był wykład przeprowadzony przez dra Antoniego Pyrkosza – określający miejsce genetyki w obecnym świecie medycznym, oparty o wielowiekową metamorfozę, która nadała jej aktualny kształt.

Choroby rzadkie to nie tylko problem medyczny

Nierzadko są również ogromnym obciążeniem psychicznym dla chorego oraz jego najbliższych. Zwłaszcza w sytuacji, kiedy choroba przekłada się na codzienne funkcjonowanie chorego, jego problemy z poruszaniem się, komunikowaniem z otoczeniem. To szczególnie problem, na który w tym kontekście zwróciła dr Aleksandra Szulman-Wardal (psycholog kliniczny Zakładu Psychologii Klinicznej i Neuropsychologii Uniwersytetu Gdańskiego). Warsztaty dotyczyły rodzin dotkniętych mukopolisacharydozą.

Ogrom wiedzy, jaki można było zyskać, spotkania z przedstawicielami genetyki, w których rękach leży rozwój tej wyjątkowo zaawansowanej i przyszłościowej dziedziny medycyny oraz poznanie chorób rzadkich z bliska – sprawiły, że konferencja nabrała wyjątkowego, wielopłaszczyznowego znaczenia. Pozwoliła przyjrzeć się problemowi chorób rzadkich z wielu perspektyw.

Organizatorem XV Konferencji Chorób Rzadkich, podobnie jak miało to miejsce w ubiegłych latach, było Stowarzyszenie Chorych na Mukopolisacharydozę (MPS) i Choroby Rzadkie pod przewodnictwem prezes stowarzyszenia Pani Teresy Matulki – osoby głęboko zaangażowanej w pomoc chorym na choroby rzadkie, dotkniętej jedną z nich. Ogromnie dziękujemy – w imieniu wszystkich obecnych na konferencji – za wkład pracy, poświęcenie, niezwykły zapał Pani Prezes. I za piękne momenty, których mogliśmy być świadkami.

Kontakt: tel. 32 44 534 26, kom. 570 070 054 | Więcej informacji: www.testDNA.pl

Marka testDNA działa na polskim rynku już od ponad 13 lat. Należy do czołówki firm wykonujących badania genetyczne z zakresu ustalenia biologicznego ojcostwa i pokrewieństwa oraz z zakresu diagnostyki medycznej. Badania wykonywane są w certyfikowanym laboratorium. testDNA współpracuje z ponad 20 sądami z całej Polski. Badania zlecają osoby prywatne, lekarze, detektywi, prokuratura. testDNA koordynuje także przeprowadzanie badań w zagranicznych laboratoriach.