

Ogólnopolska Konferencja Naukowa
Choroby rzadkie w XXI wieku

Abstrakty

Ogólnopolska Konferencja Naukowa
Choroby rzadkie w XXI wieku

Abstrakty

Redakcja:
Beata A. Nowak
Kamil Maciąg

Lublin 2018

Ogólnopolska Konferencja Naukowa
Choroby rzadkie w XXI wieku
Lublin, 28 lutego 2018 r.

Abstrakty

Redakcja:

Beata A. Nowak

Kamil Maciąg

Skład i łamanie:

Monika Maciąg

Projekt okładki:

Marcin Szklarczyk

© Copyright by Fundacja na rzecz promocji nauki i rozwoju TYGIEL

ISBN 978-83-65272-75-1

Wydawca:

Fundacja na rzecz promocji nauki i rozwoju TYGIEL

ul. Głowackiego 35/348

20-060 Lublin

www.fundacja-tygiel.pl

Komitet Naukowy:

- **dr hab. n. med. Paulina Własiuk**, Zakład Hematoonkologii Doświadczalnej, Uniwersytet Medyczny w Lublinie
- **dr hab. n. med. Beata Kieć-Wilk**, Katedra Chorób Metabolicznych, Uniwersytet Jagielloński
- **dr n. med. Ewa Rojczyk**, Katedra i Zakład Anatomii Opisowej i Topograficznej, Wydział Lekarski z Oddziałem Lekarsko-Dentystycznym w Zabrze, Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach
- **dr n. o zdr. Mariola Janiszewska**, Katedra Zdrowia Publicznego, Wydział Nauk o Zdrowiu, Uniwersytet Medyczny w Lublinie
- **dr n. med. Justyna Woś**, Katedra i Zakład Immunologii Klinicznej, Uniwersytet Medyczny w Lublinie

Komitet Organizacyjny:

- Beata A. Nowak
- Kamil Maciąg
- Monika Maciąg
- Agnieszka Pytka
- Karolina Lewczuk
- Marcin Szklarczyk
- Wioleta Kowalska
- Magdalena Szydełko

Organizator:



Fundacja
TYGIEL

Patronaty Honorowe:



SŁAWOMIR SOSNOWSKI
MARSZAŁEK
WOJEWÓDZTWA LUBELSKIEGO



Orphan

Krajowe Forum na rzecz terapii chorób rzadkich



Patronaty medialne:

biostrefanet

BY WIEDZIEĆ WIĘCEJ



**moja
psychologia.pl**
przewodnik po rozwoju osobistym



Biotechnologia.pl

Spis treści

Wystąpienia Gości Honorowych

Rzadkie choroby metaboliczne – problemy częste (Rare metabolic diseases – frequent problems)11

Znaczenie markerów molekularnych w diagnostyce i ocenie rokowania u chorych na nowotwory układu krwiotwórczego (The role of molecular markers in the diagnosis and assessment of prognosis in patients with hematopoietic tumors)....13

Wystąpienia ustne

Chłoniak angioimmunoblastyczny – wyzwanie diagnostyczne (Angioimmunoblastic T-cell lymphoma – a diagnostic challenge)17

Aktualny stan wiedzy na temat raka wątrobowokomórkowego – przegląd piśmiennictwa (The current state of knowledge on hepatocellular carcinoma – review article).....19

Czerniak oka jako najczęstsza pozaskórna lokalizacja czerniaka (Ocular melanoma as the most common extracutaneous localization of melanoma).....21

Hipoglikemia reaktywna u dorosłych (Idiopathic reactive hypoglycaemia in adults)....23

Hipoplazja komórek Leydiga spowodowana mutacjami inaktywującymi w genie kodującym receptor dla hormonu luteinizującego oraz ludzkiej gonadotropiny kosmówkowej (LHCGR) (Leydig cell hypoplasia due to inactivating mutations in gene encoding luteinizing hormone/choriogonadotropin receptor (LHCGR)).....25

Metody diagnostyczne w chorobie Stargardta (Diagnostic methods in Stargardt's disease)27

miRNA jako potencjalne cele terapeutyczne w twardzinie układowej (miRNAs as a potential therapeutic targets for systemic sclerosis)29

Mukowiscydoza – problem społeczny i ekonomiczny (Cystic fibrosis – a social and economic problem).....31

Objawy okulistyczne reakcji przeszczep przeciwko gospodarzowi(GvHD) – opis przypadku i przegląd piśmiennictwa (Ophthalmic symptoms of reaction graft versus host disease-description of case and the literature overview).....33

Obraz powikłań rzadkich endokrynopatii na przykładzie akromegalii. Opis przypadku (A range of complications of rare endocrinopathies by the example of acromegaly. A case study).....35

Ostra białaczka promielocytowa jako rzadka przyczyna zespołu rozsia­nego wykrzepiania wewnątrz­naczyniowego (Acute promyelocytic leukemia as a rare cause of disseminated intravascular coagulation syndrome)	37
Rzadki zespół genetyczny – opis przypadku (A rare genetic syndrome – case report) .	39
Ukryte objawy w chorobie Huntingtona jako wyzwanie diagnostyczne (Hidden symptoms in Huntington's Disease as a diagnostic challenge)	41
Złożona karniosynostoza zaobserwowana na szczątkach kostnych żołnierza z I WŚ – badania aDNA	43
Postery naukowe	
Nowa mutacja wywołująca witreoretinopatię wysiękową rodzinną sprzężoną z chromosomem X – opis przypadku (The new mutation causing X-linked familial exudative vitreoretinopathy – case report).....	47
Bąblowica wielojamowa jako istotny problem diagnostyczny (Alveolar echinococcosis as a significant diagnostic problem).....	49
Potencjalna przyczyna powikłań w przebiegu dołka tarczy nerwu wzrokowego (A Potential Cause of Optic Disc Pit Complication)	51
Rzadkie choroby odkleszczowe u ludzi (Rare human tick-borne diseases).....	53
Trudności diagnostyczne i terapeutyczne w zakażeniach prątkami niegruźliczymi – opis przypadku klinicznego (Diagnostic and therapeutic difficulties in infections caused by nontuberculosis mycobacteria – a case report)	55
Zespół MEN 1 – nie tylko rzadki, ale także wprowadzający w błąd problem medyczny – przypadek kliniczny (MEN 1 syndrome – not only rare but also misleading – a clinical case).....	57
Indeks Autorów	59

**Wystąpienia
Gości Honorowych**

Rzadkie choroby metaboliczne – problemy częste

dr hab. n. med. Beata Kieć-Wilk, Katedra i Klinika Chorób Metabolicznych, Uniwersytet Jagielloński, Collegium Medicum, www.cm-uj.krakow.pl

W ostatnich latach wzrasta wiedza i świadomość społeczna o chorobach rzadkich, a równocześnie poszerza się zakres opieki zdrowotnej nad pacjentami z tymi schorzeniami. Dotychczas panuje przekonanie że rzadkie choroby są domeną pediatrii, zapomina się że dzięki rozwojowi medycyny wielu pacjentów z wrodzonymi schorzeniami osiąga wiek dojrzały. Wtedy stają przed problemem braku opieki specjalistycznej. Dorosły pacjent boryka się z problemami nietypowymi dla pediatrii dlatego też wymaga opieki innego niż dotychczas specjalisty. Pacjenci z rzadkimi chorobami metabolicznymi są bardzo szczególnymi chorymi. Ze względu na postępujący charakter ich schorzenia, np. wielonarządowość i nasilenie objawów wymagają prowadzenia przez kilku specjalistów, konieczne jest tworzenie zespołów wielodyscyplinarnych, które zapewnią im optymalną opiekę.

Czy istnieje rozwiązanie?

Konieczne jest stworzenie ośrodków referencyjnych zajmujących się opieką nad dorosłymi pacjentami z rzadkimi chorobami metabolicznymi, edukacja zarówno kadry medycznej jak i samych pacjentów i ich rodzin. Konieczny jest rozwój współpracy z wyspecjalizowanymi ośrodkami w Polsce jak i w Europie w celu umożliwienia międzynarodowych konsultacji u doświadczonych specjalistów w tej dziedzinie. Taką możliwość dają powstałe w 2016 roku Europejskie Sieci Referencyjne (ERN). Żeby zapewnić jak najlepszą opiekę zdrowotną naszym chorym, nasz ośrodek należy do ERN ukierunkowanego na rzadkie choroby metaboliczne MetabERN (the European Reference Network for Rare Hereditary Metabolic Disorders).

Rare metabolic diseases – frequent problems

In the recent years, more and more has being discussed about the rare diseases. The knowledge and social awareness about this issue is increasing, and at the same time, the scope of health care over these patients is widening. Until now, the prevailing conviction that rare diseases are the domain of pediatrics, it is often forgotten that due to the development of medicine, many of patients with congenital diseases reach a mature age. Then they face the problem of lack of specialist care. An adult patient is struggling with problems unusual for pediatrics and therefore requires different care than previous specialist. Patients with rare metabolic diseases are very specific. Due to the progressive nature of their illness, multi-organ symptoms they require to be run by several specialists. Thus it is necessary to create multidisciplinary teams that will provide them with optimal care.

Is there any solution?

It is necessary to create reference centers dealing with the care of adult patients with rare metabolic diseases. Education for both medical staff the patients themselves and it's family is essential . The development of cooperation with specialized European centers to enable international consultations with European specialists in this field. The European Reference Networks (ERN) provide this opportunity. To ensure the best possible health care for our patients, our center belongs to ERN directed at rare metabolic diseases MetbERN (the European Reference Network for Rare Hereditary Metabolic Disorders).

Znaczenie markerów molekularnych w diagnostyce i ocenie rokowania u chorych na nowotwory układu krwiotwórczego

*dr hab. n. med. Paulina Własiuk, Zakład Hematoonkologii Doświadczalnej,
Uniwersytet Medyczny w Lublinie, www.umlub.pl*

Definicja chorób rzadkich pozwala na zakwalifikowanie do tej kategorii właściwie wszystkich chorób nowotworowych układu krwiotwórczego. Przełomem w diagnostyce i ocenie rokowania chorych na białaczki i chłoniaki stały się wyniki badań, które były podłożem do opracowania nowej klasyfikacji chorób nowotworowych układu krwiotwórczego wprowadzonej przez Światową Organizację Zdrowia (WHO) w 2008 r. Opierała się ona na identyfikacji aberracji genetycznych, które wiążą się jednoznacznie z określoną jednostką chorobową i/lub pozwalają na określenie przebiegu choroby. Od tego czasu wykryto szereg nowych markerów molekularnych związanych z nowotworami hematologicznymi, co miało skutek w postaci aktualizacji klasyfikacji WHO w 2016 roku. Uwzględniono w niej te markery, których ocena pozwala na skuteczną diagnostykę i dobór odpowiedniego leczenia. Do najbardziej istotnych z klinicznego punktu widzenia możemy zaliczyć mutacje w genach TP53, IGHV, MYD88, NOTCH1 czy SF3B1. Ocena profilu molekularnego chorych już znajduje zastosowanie w projektowaniu badań klinicznych nowej generacji, a głównym celem tych badań jest opracowanie tzw. terapii spersonalizowanych.

The role of molecular markers in the diagnosis and assessment of prognosis in patients with hematopoietic tumors

The definition of rare diseases allows practically all neoplastic diseases of the hematopoietic system to be classified in this category. A breakthrough in the diagnosis and assessment of the prognosis of patients with leukemia and lymphomas has been the results of studies that were the basis for developing a new classification of hematopoietic neoplastic diseases introduced by the World Health Organization (WHO) in 2008. It was based on the identification of genetic aberrations that are associated with unambiguously with a specific disease entity and/or allow to determine the course of the disease. Since then, a number of new molecular markers associated with hematological tumors have been detected which had the effect of updating the WHO classification in 2016. It includes markers whose assessment allows for effective diagnosis and selection of appropriate treatment. The most important from the clinical point of view are mutations in the TP53, IGHV, MYD88, NOTCH1 or SF3B1 genes. Evaluation of the molecular profile of patients is already used in the design of next generation clinical trials, and the main goal of these activities is to develop the so-called personalized therapies.

Wystąpienia ustne

Chłoniak angioimmunoblastyczny **– wyzwanie diagnostyczne**

Marzena Kukła, marzenakukla@interia.pl, *Studenckie Koło Naukowe przy Katedrze i Klinice Hematoonkologii i Transplantacji Szpiku, I Wydział Lekarski z Oddziałem Stomatologicznym, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, www.umlub.pl*

Klaudia Kwiatkowska, klaudia.kwiatkowska95@wp.pl, *Studenckie Koło Naukowe przy Katedrze i Klinice Hematoonkologii i Transplantacji Szpiku, I Wydział Lekarski z Oddziałem Stomatologicznym, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, www.umlub.pl*

Agnieszka Szymczyk, agnieszka.szymczyk@umlub.pl, *Katedra i Klinika Hematoonkologii i Transplantacji Szpiku, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, www.umlub.pl*

Monika Podhorecka, monikapodhorecka@umlub.pl; *Katedra i Klinika Hematoonkologii i Transplantacji Szpiku, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, www.umlub.pl*

Waldemar Tomczak, waldemar.m.tomczak@gmail.com, *Katedra Interny z Zakładem Pielęgniarstwa Internistycznego, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, www.umlub.pl*

Bartłomiej Wawrzycki, bartlomiej.wawrzycki@umlub.pl, *Katedra i Klinika Dermatologii, Wenerologii i Dermatologii Dziecięcej, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, www.umlub.pl*

Chłoniak angioimmunoblastyczny z komórek T (AITL, *angioimmunoblastic T-cell lymphoma*) jest rzadkim nowotworem układu chłonnego. Heterogenny obraz kliniczny, a także trudności w różnicowaniu AITL z limfadenopatią odczynową sprawiają, że ustalenie rozpoznania stanowi wyzwanie diagnostyczne. W pracy zaprezentowano przypadek kliniczny 50-letniego chorego z limfadenopatią stwierdzoną w styczniu 2016r. Na podstawie badania histopatologicznego rozpoznano wówczas odczynowe powiększenie węzłów chłonnych z dominującą reakcją w strefie T. W maju 2016r. stwierdzono progresję zmian węzłowych oraz drobnoguzkowe zmiany skórne. W wycinkach skórnych pobranych do oceny histopatologicznej stwierdzono wówczas monoklonalny rozrost plazmocytów. Diagnostyka w kierunku dyskrazji plazmocytarnych nie pozwoliła jednak na ustalenie rozpoznania. Obserwowano dalszą szybką progresję zmian skórnych oraz węzłowych – dominowały rozsiane, miejscami zlewające się grudki z towarzyszącą

gorączką. Wykluczono tło infekcyjne obserwowanych zmian, a w sierpniu 2016r. na podstawie kolejnego badania histopatologicznego węzła chłonnego i wycinków skóry ustalono rozpoznanie AITL. Ze względu na niespecyficzne objawy kliniczne rozpoznanie AITL może być opóźnione w czasie. Diagnostyka różnicowa wymaga uwzględnienia infekcji wirusowych, chorób autoimmunologicznych, reakcji polekowych i alergicznych oraz innych chorób limfoproliferacyjnych.

Angioimmunoblastic T-cell lymphoma – a diagnostic challenge

Angioimmunoblastic T-cell lymphoma is a rare neoplastic disease of the lymphoid tissues. Heterogeneous clinical presentation and difficulties to differentiate AITL with reactive lymphadenopathy make that determining the diagnosis is a diagnostic challenge.

We present the case of a 50-year old patient with lymphadenopathy reported in January 2016. Based on the histopathological examination reactive enlargement of the lymph nodes with a dominant reaction in the T zone was recognised. In May 2016 the progression of changes in the lymph nodes and nodules on the skin were observed. The histopathological analysis of the skin biopsy revealed monoclonal proliferation of plasmocytes. However diagnostic towards plasma-cell dyscrasias didn't let determine the diagnosis. Fast progression of skin lesions and changes in the lymph nodes was still observed - dominated scattered, elsewhere merged papules accompanied by fever. Infectious background of observed changes was ruled out, in August on the basis of the next histopathological examination of the lymph node and the skin biopsy AITL was diagnosed.

The clinical symptoms of AITL are not specific and, consequently, the diagnosis can be delayed. Differential diagnosis encompasses viral infections, dysimmune conditions, drug and allergic reaction and other malignant lymphoproliferative diseases.

Aktualny stan wiedzy na temat raka wątrobowokomórkowego – przegląd piśmiennictwa

Grzegorz Adamczuk, *grzegorzadamczuk@umlub.pl*, *Samodzielna Pracownia Biologii Medycznej, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, www.umlub.pl*

Ewelina Humeniuk, *ewelina.humeniuk@vp.pl*, *Samodzielna Pracownia Biologii Medycznej, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, www.umlub.pl*

Kamila Szymańska, *kamila.szymanska@umlub.pl* *Katedra i Zakład Biochemii i Biologii Molekularnej, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, www.umlub.pl*

Marta Ostrowska, *martaostrowska@umlub.pl*, *Katedra i Zakład Toksykologii, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, www.umlub.pl*

Agnieszka Korga, *a.korg@interia.pl*, *Samodzielna Pracownia Biologii Medycznej, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, www.umlub.pl*

Rak wątrobowokomórkowy (*hepatocellular carcinoma*, HCC) jest nowotworem złośliwym wywodzącym się z komórek właściwych wątroby, czyli hepatocytów. Rozwija się przede wszystkim na podłożu marskości wątroby. Pomimo wielu możliwości zapobiegania jego rozwojowi, w czasie ostatnich dekad, na całym świecie, stale obserwujemy wzrost wskaźników zachorowalności i umieralności. Głównymi czynnikami ryzyka prowadzącymi do rozwoju HCC jest wirusowe zapalenie wątroby typu B lub C, bądź też ich ewentualne równoczesne współwystępowanie. Kolejnym ważnym czynnikiem ryzyka jest nadmierne spożycie alkoholu. Niestety elementem, który stwarza dużo problemów zarówno klinicytom jak i pacjentom jest fakt, iż prawie połowa przypadków nowotworu przebiega bezobjawowo. Skuteczne leczenie uzależnione jest od wielkości guza i braku obecności przerzutów. Jedynie wczesne rozpoznanie oraz zabieg chirurgiczny (resekcja bądź transplantacja wątroby) daje większe szanse na całkowite wyleczenie. Chemoembolizacja i termoablacja skuteczne są tylko w przypadku niewielkich zmian i braku możliwości leczenia chirurgicznego. Radioterapia stosowana jest tylko w leczeniu objawowym, zaś chemioterapia ma niewielką wartość terapeutyczną. Celem pracy było przybliżenie problemu jakim jest rak wątrobowokomórkowy oraz aktualny przegląd piśmiennictwa w zakresie tego tematu.

The current state of knowledge on hepatocellular carcinoma – review article

Hepatocellular carcinoma (HCC) is a malignant tumour originating from liver cells – hepatocytes. It develops primarily on the basis of cirrhosis. Despite many possibilities of its prevention, over the last decades around the world, we have been constantly observing a rise in morbidity and mortality rates.

The main risk factors leading to the development of HCC is hepatitis B or C, or their possible simultaneous coexistence. Other important risk factor is excessive alcohol consumption. Unfortunately, the challenge for both clinicians and patients is the fact that almost half of cases is asymptomatic. The effective treatment depends on a size of a tumour and an absence of metastases. Only early diagnosis and surgery (resection or liver transplantation) gives a better chance of a complete cure. Chemoembolization and thermoablation are effective only for minor changes and the lack of surgical treatment options. Radiotherapy is used only in symptomatic treatment, while a chemotherapy has little therapeutic value.

The aim of our study is to present the challenge of hepatocellular carcinoma and the current state of knowledge on this subject.

Czerniak oka jako najczęstsza pozaskórna lokalizacja czerniaka

Ewelina Humeniuk, ewelina.humeniuk@vp.pl, *Samodzielna Pracownia Biologii Medycznej, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, www.umlub.pl*

Grzegorz Adamczuk, grzegorzadamczuk@umlub.pl, *Samodzielna Pracownia Biologii Medycznej, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, www.umlub.pl*

Kamila Szymańska, kamila.szymanska@umlub.pl, *Katedra i Zakład Biochemii i Biologii Molekularnej, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, www.umlub.pl*

Marta Ostrowska, martaostrowska@umlub.pl, *Katedra i Zakład Toksykologii, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, www.umlub.pl*

Agnieszka Korga, a.korga@interia.pl, *Samodzielna Pracownia Biologii Medycznej, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, www.umlub.pl*

Czerniak oka jest rzadkim nowotworem złośliwym, a jednocześnie stanowi najczęstszą pozaskórną lokalizację czerniaka. Ponadto stanowi najczęstszy nowotwór gałki ocznej u osób dorosłych. Wywodzi się z komórek pigmentowych, czyli melanocytów, występujących głównie w błonie naczyniowej oka. Najczęściej, bo w 82,5%, czerniak w obrębie gałki ocznej dotyczy błony naczyniowej. Czerniak spojówki natomiast spotykany jest znacznie rzadziej.

Niestety, wiemy stosunkowo niewiele na temat czynników ryzyka czerniaka błony naczyniowej oraz czerniaka spojówki. Można przyjąć, iż głównym czynnikiem ryzyka występowania czerniaka gałki ocznej są predyspozycje genetyczne. Szczególne ryzyko dotyczy osób, u których w rodzinie występowały już przypadki zachorowań lub u których wcześniej rozpoznano i leczono czerniaka. Wiadomo też, że narażone są osoby o jasnej karnacji skóry, posiadające jasny kolor tęczówki oraz liczne znamiona barwnikowe, które mogą znajdować się także wewnątrz oka. Ciekawym aspektem jest też brak potwierdzonej roli promieniowania UV w powstawaniu czerniaka błony naczyniowej oka.

Objawy, tak jak i późniejsze leczenie nowotworu, zależne są od jego lokalizacji oraz wielkości. Niestety, choroba może przebiegać także bezobjawowo.

Czerniak występujący w gałce ocznej jest chorobą rzadką i mało znaną. Jednak w jego przypadku, tak samo jak w innych chorobach nowotworowych, wczesna diagnoza jest bardzo istotna dla skutecznego leczenia i zahamowania rozwoju choroby.

Ocular melanoma as the most common extracutaneous localization of melanoma

Ocular melanoma is a rare malignant tumour and simultaneously the most common extracutaneous localization of melanoma. In addition, it is the most common eye cancer in adults. It comes from pigment cells, i.e. melanocytes, found mainly in the uvea. The most common ocular melanomas are related to the uvea. They constitute 82.5% of melanomas associated with the eyeball. Conjunctival melanoma is much less common.

Unfortunately, we know relatively little about risk factors for uveal melanoma and conjunctival melanoma. It can be assumed that the main risk factor for ocular melanoma is genetic predisposition. The special risk applies to people in whose family there were cases of illness or people who were previously diagnosed and treated with melanoma. It is also known that people with fair skin complexion having a bright iris colour and numerous pigmented lesions that can also be found inside the eye are subjected to ocular melanoma. An interesting aspect is the lack of a prove of UV radiation role in the formation of uveal melanoma.

Symptoms as well as subsequent cancer treatment depend on its location and size. Unfortunately, the disease may also be asymptomatic.

Ocular melanoma is a rare and barely known disease. However, in this case, just like in other cancers, early diagnosis is very important for effective treatment and inhibition of the development of the disease.

Hipoglikemia reaktywna u dorosłych

Katarzyna Gałaszkiwicz, *k.galaszkiwicz@wp.pl*, I Wojskowy Szpital Kliniczny w Lublinie, *www.1wszk.pl*

Marcin Szklanny, *mr.szklanny@gmail.com*, I Wojskowy Szpital Kliniczny w Lublinie, *www.1wszk.pl*

Damian Mazur, *damianmazur93@gmail.com*, Studenckie Koło Naukowe przy Klinice i Katedrze Endokrynologii, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, *www.umlub.pl*

Aneta Szafraniec, *aneta.szafraniec@gmail.com*, Klinika i Katedra Endokrynologii, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, *www.umlub.pl*

Dominik Porada, *porada.dominik@gmail.com*, Klinika i Katedra Endokrynologii, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, *www.umlub.pl*

Ewa Obel, *obel.ewa@wp.pl*, Klinika i Katedra Endokrynologii, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, *www.umlub.pl*

Wstęp: Hipoglikemia reaktywna idiopatyczna to objawowe obniżenie stężenia glukozy w surowicy (<70 mg/dl) między 2 a 5 godziną po posiłku zawierającym dużą ilość węglowodanów. W diagnostyce należy oprzeć się o dokładny wywiad (obecność objawów pobudzenia adrenergicznego oraz neuroglikopenii), pomiary glikemii na glukometrze oraz wykonanie przedłużonego, 5-godzinnego testu obciążenia 75-g glukozy z oznaczeniem stężenia insuliny.

Opis przypadku: Pacjentka lat 26, o prawidłowej masie ciała (BMI= 23,3 kg/m²), została poddana diagnostyce z powodu epizodów hipoglikemii. W wywiadzie 3 epizody zasłabnięcia poprzedzone nasilonym łękiem, kołataniem serca, zaburzeniami widzenia oraz zlewnymi potami (w trakcie ostatniego glikemia=49 mg/dl). Napady występowały po ok. 2 godzinach od spożycia posiłku, nigdy po długotrwałej przerwie między posiłkami. Wywiad rodzinny w kierunku cukrzycy typu 2 dodatni. W 3 godzinie OGTT stwierdzono epizod hipoglikemii, a także nadmierny wzrost wydzielania insuliny, opóźniony w stosunku do podwyższenia glikemii. Wykluczono inne potencjalne przyczyny hipoglikemii. Zalecono postępowanie dietetyczne i włączono preparat metforminy, uzyskując dobrą kontrolę glikemii.

Wniosek: Pomimo licznych badań nad tym zaburzeniem nadal nie ma jasnych wytycznych dotyczących diagnostyki i terapii hipoglikemii reaktywnej. Jednak podstawą leczenia nadal pozostaje postępowanie behawioralne. Dodatkowo można rozważyć dołączenie do leczenia preparatów akarbozy bądź metforminy.

Idiopathic reactive hypoglycaemia in adults

Introduction: Idiopathic reactive hypoglycaemia is symptomatic serum hypoglycaemia (<70mg/dl) between 2 and 5 hours after a carbohydrate-rich meal. Performing thorough medical history examination (searching for neuroglycopenia and adrenergic system activation), glucometer self control and prolonged 5 hour oral glucose tolerance test with simultaneous analysis of serum insulin levels is key to an accurate diagnosis.

Case report: Normal body weight (BMI=23,3 kg/m²) patient aged 26 was admitted to the hospital due to hypoglycaemia episodes. Medical history revealed 3 syncope episodes, preceded by severe anxiety, palpitations, impaired vision and excessive sweating (glycaemia=49 mg/dl during last episode). Episodes occurred about 2 hours after a meal, never happening after prolonged interval between meals. Family history was positive for diabetes mellitus type 2. In the third hour of OGTT, there was an episode of hypoglycaemia and elevated insulin levels, delayed in relation to glycaemia rise. Other causes of hypoglycaemia were excluded. Dietetic changes were recommended and metformin medication was prescribed with good results.

Conclusion: Despite a lot of research into the disorder there are still no clear guidelines regarding diagnosis and treatment of reactive hypoglycaemia. Behavioural therapy is still the basis of treatment of the disorder. Adding metformin or acarbose medication may be considered in the therapy too.

Hipoplazja komórek Leydiga spowodowana mutacjami inaktywującymi w genie kodującym receptor dla hormonu luteinizującego oraz ludzkiej gonadotropiny kosmówkowej (LHCGR)

Kamila Szymańska, *kamila.szymanska92@gmail.com*, Katedra i Zakład Biochemii i Biologii Molekularnej, II Wydział Lekarski z Oddziałem Anglojęzycznym, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, www.umlub.pl

Ewelina Humeniuk, *ewelina.humeniuk@vp.pl*, Samodzielna Pracownia Biologii Medycznej Katedry i Zakładu Toksykologii, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, www.umlub.pl

Grzegorz Adamczuk, *grzegorz.adamczuk3@wp.pl*, Samodzielna Pracownia Biologii Medycznej Katedry i Zakładu Toksykologii, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, www.umlub.pl

Hormon luteinizujący (LH) wydzielany przez komórki przedniego płata przysadki odpowiedzialny jest za kontrolowanie funkcji rozrodczych organizmu – u mężczyzn stymuluje komórki Leydiga odpowiedzialne za syntezę testosteronu, u kobiet z kolei odpowiada za owulację oraz luteinizację ciała żółtego. Ludzka gonadotropina kosmówkowa (hCG) produkowana w okresie prenatalnym przez syncytiotrofoblasty łożyska indukuje produkcję progesteronu, przez co odgrywa istotną rolę w utrzymaniu ciąży. Działanie LH oraz hCG możliwe jest dzięki obecności na powierzchni komórek docelowych receptora LHCGR wspólnego dla obu ligandów. Receptor LHCGR należy do rodziny receptorów związanych z białkiem G (GPCR) – jest polipeptydem o strukturze α helisy tworzącym charakterystyczną domenę transbłonową. Mutacje w genie kodującym LHCGR należą do niezwykle rzadkich, niemniej jednak większość dotychczas poznanych mutacji stanowią mutacje inaktywujące. W wyniku zmniejszonej zdolności receptora do wiązania hormonów dochodzi do hipoplazji komórek Leydiga, a tym samym do obniżenia poziomu androgenów. W najcięższej postaci hipoplazji komórek Leydiga spowodowanej całkowitym brakiem odpowiedzi receptora na stymulację lutropiną produkcja androgenów nie występuje i nie dochodzi do rozwoju drugorzędowych cech płciowych męskich. Do innych objawów hipoplazji komórek Leydiga zaliczamy pseudohermafrodytyzm, spodziewo

czy wnętrstwo. Celem niniejszej pracy było przybliżenie zagadnienia hipoplazji komórek Leydiga – patofizjologii, objawów, diagnostyki oraz sposobów leczenia.

Leydig cell hypoplasia due to inactivating mutations in gene encoding luteinizing hormone/choriogonadotropin receptor (LHCGR)

Luteinizing hormone (LH) is secreted by the gonadotroph cells of the anterior pituitary gland and plays a key role in the regulation of reproduction – in males it stimulates the Leydig cells which are responsible for testosterone synthesis, whereas in females it is responsible for ovulation and luteinization of the corpus luteum. On the contrary, human chorionic gonadotropin (hCG) is produced by syncytiotrophoblast cells of placenta during prenatal development and it induces progesterone production, thus it plays a significant role in maintaining pregnancy.

The actions of LH and hCG are possible due to the presence of the LHCGR receptor on the surface of target cells. The LHCGR receptor belongs to the family of G protein coupled receptors (GPCR) - it constitutes a polypeptide with α helix structure that forms a characteristic transmembrane domain. Mutations in the gene encoding LHCGR are extremely rare, but the majority of the mutations known to date are inactivating mutations. Reduced binding ability of the receptor results in Leydig cells hypoplasia and decreased level of androgens. In the most severe form of Leydig cell hypoplasia, caused by a complete lack of receptor response to lutropin stimulation, androgen production is absent and no secondary male sex characteristics develop. Other symptoms of Leydig cell hypoplasia include pseudohermaphroditism, hypospadias or cryptorchidism.

The aim of this work is to present the issue of Leydig cell hypoplasia – its pathophysiology, symptoms, diagnostics and methods of treatment.

Metody diagnostyczne w chorobie Stargardta

Paulina Łatka, paulinalatka@yahoo.pl, Studenckie Koło Naukowe przy Klinice Okulistyki Ogólnej, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, www.umlub.pl

Dominika Nowakowska, dominika.nowakowska85@gmail.com, Klinika Okulistyki Ogólnej, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, www.umlub.pl

Robert Rejdak, robertrejdak@yahoo.com, Klinika Okulistyki Ogólnej, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, www.umlub.pl

Katarzyna Nowomiejska, katarzynanowomiejska@lycos.com, Klinika Okulistyki Uniwersytetu Medycznego w Lublinie, www.umlub.pl

Małgorzata Kowalczyk, makowal@op.pl, Klinika Okulistyki Uniwersytetu Medycznego w Lublinie, www.umlub.pl

Choroba Stargardta jest chorobą dziedziczną, spowodowaną mutacją genu ABCR, dotycząca plamki siatkówki, która polega na zaniku fotoreceptorów i nabłonka barwnikowego w plamce obu oczu.

Praca miała na celu przedstawienie metod diagnostycznych stosowanych w rozpoznawaniu choroby Stargardta oraz omówienie charakterystycznych zmian w badaniach. Badania stosowane w diagnostyce choroby Stargardta to wziernikowanie dna oka, tomografia siatkówki (OCT – *optical coherence tomography*) pozwalająca na ocenę poszczególnych jej warstw, autofluorescencja (FAF – *fundus autofluorescence*) obrazująca nabłonek barwnikowy siatkówki, elektroretinografia (ERG) oraz badanie genetyczne.

Wyniki opracowano na podstawie badań 8 dzieci będących pod opieką Kliniki. We wziernikowaniu występował brak odbłasku z dna oka, żółte cętki na obwodzie siatkówki i obraz „kutego brązu”. W OCT obserwowano zanik fotoreceptorów oraz ścięczenie plamki. W FAF obserwowano zwiększoną fluorescencję w dołku. ERG wykazywało zredukowane odpowiedzi czopkowe i pręcikowe, a mfERG (*multifocal electroretinogram*) obniżoną wrażliwość na bodźce w plamce. Rozpoznanie choroby Stargardta stawia się na podstawie wywiadu rodzinnego, badania genetycznego, badania ostrości wzroku, badania dna oka, autofluorescencji i ERG.

Diagnostic methods in Stargardt's disease

Stargardt's disease is a hereditary macular degeneration caused by mutation in the ABCR gene. The aim of this paper is to present methods used to diagnose Stargardt's disease and to discuss typical signs observed in these examinations. Methods used to diagnose Stargardt's disease are ocular fundus examination, optical coherence tomography of ocular fundus (OCT), which enables assessment of its layers, fundus autofluorescence (FAF) showing retinal pigment epithelium, electroretinogram (ERG) and genetic testing. The results were presented based on tests of 8 children, who are patients of the Clinic. Lack of reflex from the fundus of the eye, yellow flecks on the peripheral part of the retina and sign of „beaton bronze” were observed in the ocular fundus. In the OCT atrophy of the photoreceptors and thinning of the retina were observed. FAF showed increased fluorescence in the fovea. ERG showed decreased responses from cone cells and rod cells. mfERG (multifocal electroretinogram) showed decreased sensitivity to stimulus in the macula. Diagnosis of Stargardt's disease is based on family's medical history, genetic testing, visual acuity examination, ocular fundus examination, FAF and ERG.

miRNA jako potencjalne cele terapeutyczne w twardzinie układowej

Marta Rusek, marta.rusek@umlub.pl; Pracownia Immunologii Choroby Skóry, Katedra i Klinika Dermatologii, Wenerologii i Dermatologii Dziecięcej, Katedra i Zakład Patofizjologii, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, Polska, www.umlub.pl

Małgorzata Michalska-Jakubus, Katedra i Klinika Dermatologii, Wenerologii i Dermatologii Dziecięcej, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, Polska, www.umlub.pl

Dorota Krasowska, Katedra i Klinika Dermatologii, Wenerologii i Dermatologii Dziecięcej, Katedra i Zakład Patofizjologii, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, Polska, www.umlub.pl

Twardzina układowa (SSc) jest chorobą wielonarządową, charakteryzującą się obecnością zaburzeń funkcji i morfologii naczyń, aktywacją układu immunologicznego oraz zaburzeń funkcji fibroblastów, co skutkuje włóknieniem skóry i narządów wewnętrznych. Objawy kliniczne obejmują występowanie pogrubienie fałdu skórniego, objaw Raynauda, owrzodzeń paliczek, śródmiąższowej choroby płuc, dysfunkcji serca i przewodu pokarmowego oraz tętniczego nadciśnienia płucnego. Naszym celem było zbadanie nowych biomarkerów miRNA we krwi pacjentów z SSc w oparciu o profilowanie miRNA.

Dotychczas nie ma skutecznego leczenia SSc, ponieważ jej etiologia i patogeneza nie są do końca poznane. Liczne badania potwierdzają, że miRNA są zaangażowane w ekspresję białek macierzy zewnątrzkomórkowej (ECM) i regulują procesy włóknienia oraz angiogenezy. MikroRNA (miRNA) to jednoniciowe, niekodujące RNA, które negatywnie modulują ekspresję genów poprzez promowanie degradacji mRNA lub obniżanie produkcji białka poprzez represję translacji. Odkryto, że miRNA w płynach ustrojowych jest charakterystyczne dla wielu stanach patologicznych, co sprawia, że mogą być traktowane jako swoiste biomarkery molekularne wykorzystywane w prognostyce i diagnozie, jak również w terapii SSc.

W naszych badaniach staramy się określić zaangażowanie miRNA i jego rolę w patogenezie SSc oraz wskazać kierunki przyszłych badań i zastosowanie ich w medycynie translacyjnej.

miRNAs as a potential therapeutic targets for systemic sclerosis

Systemic sclerosis (SSc) is a multisystem disease characterized by vascular abnormalities, immune system activation and fibroblast dysfunction. The clinical manifestations include skin thickening, Raynaud's phenomenon, digital ulcers, gastroesophageal reflux disease, interstitial lung disease and cardiac diastolic dysfunction. There is no effective medical management of SSc because the etiology and pathogenesis of SSc remains not fully understood. We aimed to explore novel miRNAs biomarkers in the blood of SSc patients based on the miRNA profiling.

Numerous evidences have confirmed that miRNAs are involved in the expression of extracellular matrix (ECM) and regulate fibrosis and angiogenesis. MicroRNAs (miRNAs) are single-stranded, noncoding RNAs that negatively modulate gene expression by either promoting the degradation of mRNA or down-regulating the protein production by translational repression. miRNAs in body fluids have been found to be changed in many pathologic states, creating new possibilities for molecular diagnostics as blood-based biomarkers or even nucleic-acid-based drugs. Identification of disease-specific biomarkers in serum is an easy, quick, and non-invasive approach for molecular diagnosis of SSc.

In our research, we attempt to reveal the involvement of miRNA and their targets in the pathogenesis of SSc and highlight directions for future research and impact of basic science on clinical applications and translational medicine.

Mukowiscydoza – problem społeczny i ekonomiczny

Ewelina Bogdańska, ewelina02407@gmail.com, Studenckie koło naukowe "Farmacji Społecznej" przy Zakładzie Chemii Leków, Wydział Farmaceutyczny, Uniwersytet Medyczny w Białymstoku, www.umb.edu.pl

Maciej Turlewicz, kriszna29@gmail.com, Studenckie koło naukowe "Farmacji Społecznej" przy Zakładzie Chemii Leków, Wydział Farmaceutyczny, Uniwersytet Medyczny w Białymstoku, www.umb.edu.pl

Anna Sielewonowicz, anna.sielewonowicz@gmail.com, Studenckie koło naukowe "Farmacji Społecznej" przy Zakładzie Chemii Leków, Wydział Farmaceutyczny, Uniwersytet Medyczny w Białymstoku, www.umb.edu.pl

Iwona Raciborska, i.raciborska@gmail.com, Studenckie koło naukowe "Farmacji Społecznej" przy Zakładzie Chemii Leków, Wydział Farmaceutyczny, Uniwersytet Medyczny w Białymstoku, www.umb.edu.pl

Ewelina Śnietka, e.snietka@gmail.com, Studenckie koło naukowe "Farmacji Społecznej" przy Zakładzie Chemii Leków, Wydział Farmaceutyczny, Uniwersytet Medyczny w Białymstoku, www.umb.edu.pl

Mukowiscydoza (*Cystic Fibrosis* – CF – zwłóknienie torbielowate) jest jedną z chorób rzadkich. Częstość występowania CF w Polsce oceniana jest na 1:2300. Mukowiscydoza jest chorobą dziedziczną w sposób autosomalny recesywny. Występująca u osób posiadających nieprawidłowy allel genu na chromosomie 7. Przyczyną choroby są mutacje genu odpowiedzialnego za syntezę błonowego kanału chlorkowego CFTR. Objawy zwykle pojawiają się we wczesnym dzieciństwie. Za jakość i długość życia pacjenta z mukowiscydozą odpowiedzialne są głównie zmiany w układzie oddechowym. Współczesne metody terapeutyczne umożliwiają osiągnięcie wieku dorosłego przez 40% pacjentów. Wczesna diagnostyka choroby w postaci badań przesiewowych oraz stały postęp medycyny, niosą nadzieję na wydłużenie życia chorych z mukowiscydozą. Według analiz socjoekonomicznych aspektów funkcjonowania rodzin dzieci i młodzieży z mukowiscydozą w Polsce ujawniono, iż średnie miesięczne wydatki przeznaczone na leczenie dzieci wynosiły około 1200 PLN. Doświadczenie choroby w rodzinie wiąże się ściśle ze zmianami realizacji jej funkcji opiekuńczo-zabezpieczającej,

skupiającej się głównie na zadaniach pielęgnacyjnych i zapewnieniu opieki osobie chorej. Często wymaga rezygnacji z pracy jednego z członków rodziny na rzecz opieki nad chorym. Zwiększenie wysiłku rodziców w zakresie realizacji funkcji opiekuńczej może skutkować zmniejszeniem ich zaangażowania w innych obszarach funkcjonowania rodziny.

Cystic fibrosis – a social and economic problem

Cystic fibrosis (CF) is one of the rare diseases. The incidence of CF in Poland is estimated at 1: 2300. Cystic fibrosis is a disease inherited in an autosomal recessive manner. Occurring in people with abnormal gene alleles on chromosome 7. The cause of the disease are mutations of the gene responsible for the synthesis of CFTR chloride membrane channel. Symptoms usually appear in early childhood. The changes in the respiratory system are mainly responsible for the quality and life expectancy of a patient with cystic fibrosis. Modern therapeutic methods allow reaching adulthood by 40% of patients. Early diagnosis of the disease in the form of screening and constant progress in medicine, bring hope for extending the life of patients with cystic fibrosis. According to socio-economic analyzes of the functioning of families of children and adolescents with cystic fibrosis in Poland, it was revealed that the average monthly expenses for the treatment of children amounted to around PLN 1,200. The experience of the disease in the family is closely related to changes in the implementation of its care and safety function, focusing mainly on care tasks and providing care to the sick person. Often it requires resignation from the work of one of the family members for the care of the patient. Increasing the efforts of parents in the implementation of the caring function may result in a decrease in their involvement in other areas of the family's functioning.

Objawy okulistyczne reakcji przeszczep przeciwko gospodarzowi (GvHD) – opis przypadku i przegląd piśmiennictwa

Maria Małaczek, *maria9407@poczta.fm, Koło Okulistyczne przy Katedrze i Klinice Okulistyki, Klinika Okulistyki Ogólnej z Pododdziałem Okulistyki Dziecięcej, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, www.umlub.pl*

Natalia Kwaśniak, *Koło Okulistyczne przy Katedrze i Klinice Okulistyki, Klinika Okulistyki Ogólnej z Pododdziałem Okulistyki Dziecięcej, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, www.umlub.pl*

Dominika Nowakowska, *Klinika Okulistyki Ogólnej z Pododdziałem Okulistyki Dziecięcej, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, www.umlub.pl*

Katarzyna Nowomiejska, *Klinika Okulistyki Ogólnej z Pododdziałem Okulistyki Dziecięcej, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, www.umlub.pl*

Robert Rejdek, *Klinika Okulistyki Ogólnej z Pododdziałem Okulistyki Dziecięcej, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, www.umlub.pl*

Choroba przeszczep przeciw gospodarzowi (ang. *graft-versus-host disease*) jest wynikiem reakcji zachodzącej w organizmie biorcy przeszczepu pod wpływem wprowadzonych, obcych antygenowo limfocytów. Celem pracy było przedstawienie manifestacji okulistycznej GvHD.

Opis przypadku: 08.17 r. do Poradni Dziecięcej Kliniki Okulistyki UM w Lublinie zgłosił się 7-latek ze światłowstrętem, bólem oczu i pogarszającym się widzeniem.

W wywiadzie: Chłopiec leczony od 2014 r. na ostrą białaczkę limfoblastyczną. Stan po chemio- i radioterapii oraz przeszczepie szpiku. W 2015 r. niedotlenienie mózgu po którym rozpoznano obuoczny zanik nerwów wzrokowych. 03.15 r. nadwzroczność i astygmatyzm krótkowzroczny-korekcja okularowa. 06.17 r. zapalenie rogówki OP. W badaniu okulistycznym BCVA OP=0,5 BCVA OL=0,05 Obecne barwienie się rogówek obu oczu oraz wrastające w kierunku centrum rogówki naczynia.

Zalecono Hyalo gel 5xd, Dexafree 5xd, VitAPOS OPL. 10.17 r. pacjent bez żadnych dolegliwości. BCVAOP=0,5 BCVAOL=0,1

W badaniu: OP – przymglenie rogówki, OL – barwienie się rogówki; obuocznie obecne wrastające naczynia oraz zblednięcie tarczy nerwu

wzrokowego. Zalecono osocze bogato płytkowe 5xd. OCT: morfologia plamek prawidłowa, VEP: obniżenie amplitudy P100 – neuropatia nerwu wzrokowego.

Wnioski: Objawy okulistyczne choroby przeszczep przeciwko gospodarzowi: suche zapalenie, owrzodzenia i ubytki nabłonka rogówki a także bliznowacenie, jałowe zapalenie i rozmiękanie spojówek.

Ophthalmic symptoms of reaction graft versus host disease-description of case and the literature overview

Graft versus host disease is a reaction that occurs in the transplantation recipient's organism due to the implementation of antigen-induced lymphocytes. The aim of work was to present a manifestation of GvHD.

A case report: 08. 2017, a 7-year-old boy checked in to the Clinic of the Children's Department of General Ophthalmology in Lublin because of photophobia, eye pain and deteriorating vision.

In the interview: The boy has been treated since 2014. for acute lymphoblastic leukemia • Condition after chemo-, radiotherapy and bone marrow transplantation. In 2015. hypoxia of the brain and binocular optic atrophy. 03.2015. hyperopia and myopic astigmatism – glasses correction • 06.2017. inflammation of the cornea in RE In examination: BCVA OP = 0.5 BCVA OL = 0.05 Staining of both eyes was noted with the growing in the direction of the cornea center vessels.

Recommended: Hyalo gel 5xd, Dexafree 5xd, VitAPOS per night OPL 10.2017. the patient without complaints BCVAOP = 0.5 BCVAOL = 0,1

Examined: RE – haziness of the; LE – 1 staining of the cornea. Ingrown vessels In both eses with paleness of the optic discs. Treatment with rich platelet plasma for 5x days. OCT : morphology of the normal spots. VEP: symmetrical reduction in P100 amplitude – optic neuropathy.

Conclusions: To symptoms of graft versus host disease: dry keratitis, scarring, sterile conjunctivitis, corneal epithelial defects, corneal ulceration and melting.

Obraz powikłań rzadkich endokrynopatii na przykładzie akromegalii. Opis przypadku

Łukasz Chołuj, l-ch11@o2.pl; *Studenckie Koło Naukowe przy Katedrze i Zakładzie Epidemiologii, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, www.umlub.pl*

Marta Molendowska, molendowska345@gmail.com; *Studenckie Koło Naukowe przy Katedrze i Zakładzie Epidemiologii, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, www.umlub.pl*

Zuzanna Czarnota, z_czarnota@op.pl; *Studenckie Koło Naukowe przy Katedrze i Zakładzie Epidemiologii, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, www.umlub.pl*

Akromegalia to endokrynopatia, która poza bardzo znamionym fenotypem cechuje się występowaniem szeregu objawów ze strony układu sercowo-naczyniowego, stawów, a także powikłań metabolicznych, wtórnych do nadprodukcji czynników wzrostowych (GH i IGF-1). Opis przypadku: 33 letnia pacjentka z aktywną akromegalią, w przebiegu makrogruczolaka przysadki przyjęta do oddziału celem oceny radykalności zabiegu operacyjnego. Akromegalię rozpoznano we IX 2016r., wobec typowych objawów: powiększenia rąk i stóp, nadpotliwości, bóli stawowych i ich deformacji. Rozpoznanie potwierdzono w badaniach hormonalnych. W badaniach obrazowych tarczycy, jamy brzusznej oraz jelita grubego nie stwierdzono istotnych zmian. Wykazano obecność zaburzeń metabolicznych akromegalii w postaci nieprawidłowej glikemii na czczo. Rozpoczęto terapię długodziałającym analogiem somatostatyny, po X iniekcjach leku uzyskano potwierdzone w MRI zmniejszenie wymiarów guza i zakwalifikowano chorą do operacji. W przeprowadzonej pooperacyjnej ocenie nie wykazano jednak hamowania stęż. GH w teście OGTT, co przy utrzymujących się podwyższonych stęż. IGF-1 potwierdziło przetrwały obraz choroby i brak radykalności zabiegu chirurgicznego. Wnioski: Pacjentka nie wykazuje odległych powikłań akromegalii jednak ze względu na wiek i krótki okres trwania choroby wszystkie niepokojące objawy powinny być weryfikowane ze szczególną starannością.

A range of complications of rare endocrinopathies by the example of acromegaly. A case study

Introduction: Acromegaly is an endocrinopathy, which apart from very indicative phenotype, is characterised by a number of symptoms involving cardiovascular system, joints and also metabolic complications, secondary to an overproduction of growing factors (GH and IGF-1).

Case report: 33-year-old female patient with active acromegaly, due to pituitary macroadenoma, was admitted to the hospital to assess the outcome of surgery. Acromegaly was diagnosed in September 2016, based on typical symptoms: enlargement of hands and feet, hyperhydrosis, joint pain and their deformation. Diagnosis was confirmed with hormonal tests. No significant pathologies were found in imaging of thyroid gland, abdomen and colon. One of acromegalic metabolic disorders, in the form of impaired fasting glucose, was revealed. The long-acting somatostatin analogue therapy was initiated, and after ten injections, a MRI confirmed reduction of tumour size, was achieved, than the Patient was referred for surgery. However, during the post-operative evaluation, no sufficient inhibition of GH level was observed in OGTT test, which together with elevated concentration of IGF-1 confirms the diagnosis of active acromegaly and a failed attempt at radical surgery.

Conclusion: The Patient does not exhibit any late-onset complications of acromegaly, however because of her young age and short duration of disease, all alarming symptoms should be verified with utmost care.

Ostra białaczka promielocytowa jako rzadka przyczyna zespołu rozsianego wykrzepiania wewnątrznaczyniowego

Klaudia Kwiatkowska, klaudia.kwiatkowska95@wp.pl, Studenckie Koło Naukowe przy Katedrze i Klinice Hematoonkologii i Transplantacji Szpiku, I Wydział Lekarski z Oddziałem Stomatologicznym, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, www.umlub.pl

Marzena Kukla, marzenakukla@interia.pl, Studenckie Koło Naukowe przy Katedrze i Klinice Hematoonkologii i Transplantacji Szpiku, I Wydział Lekarski z Oddziałem Stomatologicznym, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, www.umlub.pl

Aleksandra Kosztyła, kosztylaa@gmail.com, Studenckie Koło Naukowe przy Katedrze i Klinice Hematoonkologii i Transplantacji Szpiku, I Wydział Lekarski z Oddziałem Stomatologicznym, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, www.umlub.pl

Katarzyna Kowal, kowalkatarzyna@gmail.com, Studenckie Koło Naukowe przy Katedrze i Klinice Hematoonkologii i Transplantacji Szpiku, I Wydział Lekarski z Oddziałem Stomatologicznym, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, www.umlub.pl

Agnieszka Szymczyk, agnieszka.szymczyk@umlub.pl, Katedra i Klinika Hematoonkologii i Transplantacji Szpiku, I Wydział Lekarski z Oddziałem Stomatologicznym, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, www.umlub.pl

Monika Podhorecka, monika.podhorecka@umlub.pl; Katedra i Klinika Hematoonkologii i Transplantacji Szpiku, I Wydział Lekarski z Oddziałem Stomatologicznym, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, www.umlub.pl

Ostra białaczka promielocytowa (ang. *acute promyelocytic leukemia*, APL) jest szczególną postacią ostrej białaczki szpikowej, która cechuje się gwałtownym przebiegiem i jest uznawana za stan nagły w hematologii. Oprócz klasycznych objawów typowych dla ostrych białaczek (niedokrwistość, nawracające infekcje, małopłytkowość i neutropenia) bardzo często stwierdza się cechy rozsianego wykrzepiania wewnątrznaczyniowego (ang. *disseminated intravascular coagulation*, DIC).

Dzięki dołączeniu do standardowych schematów chemioterapii kwasu all-trans retinowego (ang. *all-trans retinoic acid*, ATRA) stosowanych w pierwszej linii leczenia oraz trójtlenku arsenu (ang. *arsenic trioxide*, ATO) w przypadku postaci nawrotowych i/lub opornych przyczyniło się do poprawy rokowania

w tej grupie chorych, dlatego rozpowszechnianie wiedzy na temat stanowi ważne zagadnienie kliniczne.

W pracy dokonujemy przeglądu literatury dotyczącej obrazu klinicznego, przebiegu, strategii terapeutycznych oraz trudności diagnostycznych, ze szczególnym uwzględnieniem objawów i sposobów leczenia DIC u chorych na APL.

Acute promyelocytic leukemia as a rare cause of disseminated intravascular coagulation syndrome

Acute promyelocytic leukemia (APL) is a special form of acute myelogenous leukemia, which is characterized by a rapid course and is recognized as a sudden condition in hematology. In addition to the classic symptoms typical of acute leukemia (anemia, recurrent infections, thrombocytopenia and neutropenia), the features of disseminated intravascular coagulation (DIC) are very common.

Thanks to the inclusion of all-trans retinoic acid chemotherapy (ATRA) in the first line of treatment and arsenic trioxide (ATO) in the case of recurrent and / or refractory forms, it has contributed to improvement prognosis in this group of patients, therefore the dissemination of knowledge about the subject is an important clinical issue.

We review literature on the clinical picture, course, therapeutic strategies and diagnostic difficulties, with particular emphasis on the symptoms and methods of DIC treatment in patients with APL.

Rzadki zespół genetyczny – opis przypadku

Karolina Rożenek, *kroz93@o2.pl*, Studenckie Koło Naukowe przy Katedrze i Klinice Endokrynologii, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, www.umlub.pl

Zuzanna Toruń, *zuzanna.torun@gmail.com*, Studenckie Koło Naukowe przy Katedrze i Klinice Endokrynologii, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, www.umlub.pl

Agnieszka Radzka, *radzka.agnieszka@gmail.com*, Studenckie Koło Naukowe przy Katedrze i Klinice Endokrynologii, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, www.umlub.pl

Klaudia Brożyna, *klaudiabrozyna19@gmail.com*, Studenckie Koło Naukowe przy Katedrze i Klinice Endokrynologii, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, www.umlub.pl

Anna Orzeł, *anna.k.orzel@gmail.com*, Studenckie Koło Naukowe przy Katedrze i Klinice Endokrynologii, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, www.umlub.pl

Zespół MELAS jest rzadkim zespołem genetycznym wynikającym z obecności mutacji w DNA mitochondrialnym. Jest dziedziczony w linii matczynej. Do charakterystycznych objawów tego zespołu należą: miopatia mitochondrialna, encefalopatia, kwasica mleczanowa oraz występowanie incydentów podobnych do udarów. Objawy często pojawiają się w dzieciństwie po okresie normalnego rozwoju (80%), chociaż mogą się rozpocząć w dowolnym wieku. Wczesne objawy mogą obejmować osłabienie mięśni, nawracające bóle głowy, utratę apetytu, wymioty i drgawki. Częstość występowania choroby ocenia się na 1:13 000. Rokowanie nie jest pomyślne. Pacjenci są narażeni na wystąpienie epizodu udaropodobnego podczas którego mogą nawet umrzeć. Dochodzi do postępującej utraty wzroku, słuchu, miopatii. Skutkiem tego jest stopniowy rozwój zaawansowanej niepełnosprawności. Nasz chory to 19-letni chłopiec z rozpoznaniem zespołem MELAS. Rozpoznano u niego liczne jednostki chorobowe takie jak: niedoczynność przytarczyc, osteoporozę, niskorosłość, wtórną niedoczynność nadnerczy, insulinooporność, encefalopatię mitochondrialną, miopatię, obustronny niedosłuch, zaburzenia wzroku, dyslipidemię, hipogonadyzmhipogonadotropowy, hiponatremię w przebiegu wtórnego zespołu SIADH oraz padaczkę. Celem naszej pracy było przedstawienie niezwykle interesującego przypadku bardzo rzadkiej choroby, która jest trudna w diagnostyce oraz ma dramatyczny przebieg.

A rare genetic syndrome – case report

MELAS syndrome is a rare genetic syndrome resulting from the presence of mutations in mitochondrial DNA. It is inherited in the maternal line. Characteristic symptoms of this syndrome include: mitochondrial myopathy, encephalopathy, lactic acidosis and the occurrence of stroke-like incidents. Symptoms often appear in childhood after a period of normal development (80%), although they can begin at any age. Early symptoms may include muscle weakness, recurrent headaches, loss of appetite, vomiting and convulsions. Our patient is a 19-year-old boy with a recognized MELAS syndrome. He was diagnosed with several diseases such as: parathyroidism, osteoporosis, short stature, secondary adrenal insufficiency, insulin resistance, mitochondrial encephalopathy, myopathy, bilateral hearing loss, visual impairment, dyslipidemia, hypogonadism, hypogonadotropy, hyponatremia in the course of secondary SIADH syndrome and epilepsy. The aim of our work is to present a very interesting case of a very rare disease that is difficult to diagnose and has a dramatic course.

Ukryte objawy w chorobie Huntingtona jako wyzwanie diagnostyczne

Adrian Bartoszek, *adrianbartoszek96@gmail.com*, Wydział Lekarski, Uniwersytet Medyczny w Łodzi, *www.umed.pl*

Choroba Huntingtona (Huntington disease, HD) jest rzadką, genetyczną chorobą neurodegeneracyjną spowodowaną mutacją w genie IT15, kodującym białko huntingtyne, położonym na krótkim ramieniu chromosomu 4. Dziedziczenie w HD jest autosomalnie dominujące tzn. każde dziecko w rodzinie ma 50% ryzyka odziedziczenia i rozwoju HD. Oznacza to, że choroba może występować w rodzinie u kilku osób jednocześnie i przez kilka pokoleń. Obserwuje się zjawisko antycypacji, czyli wcześniejszego wystąpienia objawów chorobowych i cięższego jej przebiegu w kolejnych pokoleniach. Trajektoria choroby w rodzinie z HD może trwać nawet 30 lat. HD najczęściej rozpoczyna się w wieku 35-40 lat, progresja choroby prowadzi do niepełnosprawności w codziennym życiu i śmierci w ciągu 15-20 lat. Najczęstszą przyczyną śmierci są upadki, zapalenie płuc i samobójstwa. Klasyczna postać HD charakteryzuje się zaburzeniami ruchowymi, objawami neuropsychiatrycznymi i postępującym upośledzeniem funkcji poznawczych. Często jednak objawy psychiatryczne i poznawcze mogą wyprzedzać nawet o 15 lat pełnoobjawowe zaburzenia ruchowe, które skutkują opóźnieniem rozpoznania HD lub rozpoznaniem innej choroby. HD stanowi wyzwanie dla pracowników opieki medycznej z uwagi na rzadkie występowanie, nietypowe objawy, mnogość objawów, ukryty początek, ogromny wpływ na cały system rodzinny. Celem pracy było przedstawienie objawów HD, które najczęściej powodują trudności diagnostyczne, co może pozwolić na rozpoznanie choroby na wczesnym etapie i zrozumienie wpływu HD na system rodzinny.

Hidden symptoms in Huntington's Disease as a diagnostic challenge

Huntington's disease (HD) is a rare, genetic, neurodegenerative disease caused by the mutation in the IT15 gene, coding the Huntingtin protein (HTT), located on the short arm of the chromosome 4. Inheriting in HD is autosomal dominant, i.e. every child in the family has a 50% risk of inheriting and developing HD.

This means that the disease can occur among several people in a family simultaneously and for several generations. The phenomenon of anticipation is observed, i.e. the earlier occurrence of symptoms and more severe course in subsequent generations. Trajectory of disease in a family with HD can last up to 30 years. HD usually starts at the age of 35-40, progression of the disease leads to disabilities in everyday life and death within 15-20 years. The most common cause of death are falls, pneumonia and suicide.

The classic form of HD is characterized by movement disorders, neuropsychiatric symptoms and progressive impairment of cognitive functions. However, psychiatric and cognitive symptoms can often be up to 15 years ahead of full-blown motor disturbances, resulting in delayed HD diagnosis or diagnosis of another disease.

HD is a challenge for health care workers due to the rare occurrence, unusual symptoms and their multiplicity, a hidden beginning and a huge impact on the entire family.

The aim of this work is to present HD symptoms which most often cause diagnostic difficulties and may allow to diagnose the disease at an early stage and understand the impact of HD on the family system.

Złożona karniosynostoza zaobserwowana na szczątkach kostnych żołnierza z I WŚ – badania aDNA

Paulina Borówka, paulina.borowka@biol.uni.lodz.pl, Katedra Antropologii, Wydział Biologii i Ochrony Środowiska, Uniwersytet Łódzki oraz Pracownia Biobank, Wydział Biologii i Ochrony Środowiska, Uniwersytet Łódzki, www.uni.lodz.pl

Justyna Marchewka, justyna.marchewka@gmail.com, Zakład Biologii Człowieka, Uniwersytet Kardynała Stefana Wyszyńskiego w Warszawie, www.uksw.edu.pl

Klaudyna Królikowska, krolikowska.klaudyna@gmail.com, Pracownia Biobank, Wydział Biologii i Ochrony Środowiska, Uniwersytet Łódzki, www.uni.lodz.pl

Dominik Strapagiel, dominik.strapagiel@biol.uni.lodz.pl, Pracownia Biobank, Katedra Biofizyki Molekularnej, Wydział Biologii i Ochrony Środowiska, Uniwersytet Łódzi, www.uni.lodz.pl

Anna Zalewska, azalew@op.pl, Instytut Archeologii i Etnografii Państwowej Akademii Nauk w Warszawie, www.iaepan.edu.pl

Kraniosynostoza złożona (ang. *complex craniosynostosis*) to choroba najczęściej o charakterze wrodzonym, która wedle szacunków stanowi około 10 % wszystkich przypadków kraniosynotyz w Polsce, przy czym możliwość obserwacji tego rodzaju zmian na materiale antropologicznym jest bardzo rzadka. W niniejszej pracy analizie poddano osobnika z kraniosynostozą złożoną, który był uczestnikiem walk w rejonie Bzury i Rawki (1914-1915). Analiza antropologiczna wykazała, że szkielet należał do osobnika płci męskiej, zmarłego pomiędzy 25 a 30 r.ż. u którego stwierdzono znaczną deformację puszeki mózgowej polegającą na wydłużeniu jej wymiarów przednio-tylnego i wysokościowego. Ukształtowanie czaszki tego osobnika, choć bez wydłużenia wymiaru przednio-tylnego, obserwowane jest w zespołach Aperta, Cruzona i Pfeiffera. W przypadku badanego osobnika, konkretne wskazanie któregoś z wymienionych syndromów na podstawie oględzin makroskopowych było utrudnione ze względu na uszkodzenia części twarzowej i brak kości palców. Z tego powodu, opierając się na tezie, iż deformacja czaszki nie wpływała znacząco na funkcjonowanie osobnika zdecydowano się na wykonanie badań w kierunku zespołu Aperta. Materiał

pobrany do badań genetycznych obejmował elementy błędnika kostnego, będącego źródłem DNA do sekwencjonowania w niskim pokryciu metodą NGS. Przeprowadzono dodatkowe prace w celu potwierdzenia występowania SNP związanych z zespołem Aperta w genie receptora 2 czynnika wzrostu fibroblastów FGFR2 (ang. *Fibroblast Growth Factor Receptor 2*). W analizowanej sekwencji wykryto wariant tego genu – rs149200230, który ma charakter patogeny, związany ze zmianą funkcji białka.

Postery naukowe

Nowa mutacja wywołująca witreoretinopatię wysiękową rodzinną sprzężoną z chromosomem X – opis przypadku

Katarzyna Wrona, *Studenckie Koło Naukowe Kliniki Okulistyki Ogólnej, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, www.umlub.pl*

Katarzyna Załuska, *Studenckie Koło Naukowe Kliniki Okulistyki Ogólnej, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, www.umlub.pl*

Dominika Nowakowska, *Klinika Okulistyki Ogólnej, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, www.umlub.pl*

Jacek Ciechan, *Klinika Okulistyki Ogólnej, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, www.umlub.pl*

Katarzyna Nowomiejska, *Klinika Okulistyki Ogólnej, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, www.umlub.pl*

Robert Rejda, *Klinika Okulistyki Ogólnej, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, www.umlub.pl*

Opis rzadkiego przypadku witreoretinopatii wysiękowej rodzinnej sprzężonej z chromosomem X (XL-FEVR) wywołanej przez nieznaną dotąd mutację u niemowlęcia bez powiązanej choroby okulistycznej lub układowej. Metody: Opis przypadku i przegląd literatury. Podejrzanie ślepoty wywołało niepokój rodziców pacjenta, przeprowadzono więc badanie. Występowała asymetria oczu, oczopląs oraz łagodny światłowstręt. Po dogłębnej diagnostyce znaleziono u pacjenta nową mutację powodującą XL-FEVR. Jak się okazało, wspomniana mutacja była również obecna u matki pacjenta, która najwyraźniej była bezobjawowym nosicielem. U pacjenta rozpoznano obustronne odwarstwienie siatkówki, obustronne zapalenie wnętrza gałki ocznej, obustronną witreoretinopatię proliferacyjną i obustronne zmętnienie rogówki. Powyższa diagnoza doprowadziła do operacji polegającej na rekonstrukcji komory przedniej, witrektomii i usunięciu zaćmy na obu oczach. Wnioski: Odkrycie nowej mutacji dowodzi, iż XL-FEVR jest rzadkim i wciąż nie do końca poznanym schorzeniem. Należy podjąć odpowiednie środki w celu leczenia pacjenta oraz oszacowania ryzyka XL-FEVR u jego rodzeństwa i potomstwa.

The new mutation causing X-linked familial exudative vitreoretinopathy – case report

Description of a rare case of X-linked familial exudative vitreoretinopathy (XL-FEVR) triggered by an unknown until now mutation, in an infant without any associated ocular or systemic disease.

Methods: Case report and review of literature.

Results: As the suspicion of blindness raised the anxiety of the patient's parents, the examination was performed. The asymmetry of the eyes, nystagmus and mild photophobia were present. After the profound diagnostics, a new mutation causing XL-FEVR has been found in the patient. As it turned out, the said mutation was also present in patient's mother, who apparently was an asymptomatic carrier. The patient was diagnosed with bilateral retinal detachment, bilateral endophthalmitis, bilateral proliferative vitreoretinopathy and bilateral corneal opacification. The above diagnosis has led to the surgery consisting of the anterior chamber reconstruction, vitrectomy and cataract removal on both eyes.

Conclusions: The discovery of a new mutation proves that XL-FEVR is a rare and still unknown disease. Appropriate measures should be taken to treat the patient and to estimate the risk of XL-FEVR in siblings and offspring of the affected.

Bąblowica wielojamowa jako istotny problem diagnostyczny

Karolina Połetek, *ka-mi-po@wp.pl*, *Studenckie Koło Naukowe przy Klinice Chorób Zakaźnych i Tropikalnych, Uniwersytet Jagielloński Collegium Medicum, www.cm-uj.krakow.pl*

Jacek Czepiel, *jacek.czepiel@uj.edu.pl*, *Klinika Chorób Zakaźnych i Tropikalnych Katedry Gastroenterologii, Hepatologii i Chorób Zakaźnych, Uniwersytet Jagielloński Collegium Medicum, www.cm-uj.krakow.pl*

Grażyna Biesiada, *grazyna.biesiada@uj.edu.pl*, *Klinika Chorób Zakaźnych i Tropikalnych Katedry Gastroenterologii, Hepatologii i Chorób Zakaźnych, Uniwersytet Jagielloński Collegium Medicum, www.cm-uj.krakow.pl*

Michał Jedrychowski, *michal.jedrychowski@uj.edu.pl*, *Klinika Chorób Zakaźnych i Tropikalnych Katedry Gastroenterologii, Hepatologii i Chorób Zakaźnych, Uniwersytet Jagielloński Collegium Medicum, www.cm-uj.krakow.pl*

Katarzyna Stażyk, *Klinika Chorób Zakaźnych i Tropikalnych Katedry Gastroenterologii, Hepatologii i Chorób Zakaźnych, Uniwersytet Jagielloński Collegium Medicum, www.cm-uj.krakow.pl*

Aleksander Garlicki, *aleksander.garlicki@uj.edu.pl*, *Klinika Chorób Zakaźnych i Tropikalnych Katedry Gastroenterologii, Hepatologii i Chorób Zakaźnych, Uniwersytet Jagielloński Collegium Medicum, www.cm-uj.krakow.pl*

Bąblowica wielojamowa (alweokokoza) spowodowana jest spożyciem jaj tasiemca *Echinococcus multilocularis*, dla którego człowiek staje się żywicielem pośrednim. Onkosfera przenika przez ścianę jelita do krążenia i najczęściej lokalizuje się w wątrobie gdzie powstaje wielotorbielowata struktura, mogąca naciekać również inne narządy. Długoletni bezobjawowy przebieg i niecharakterystyczny obraz mogą przyczyniać się do błędnych i opóźnionych rozpoznań. W przebiegu naturalnym 90% pacjentów umiera w ciągu 10 lat, a praktycznie 100% w ciągu 15 lat. U 35-letniej pacjentki po leczeniu mięsaka zrębowego macicy (2002 r.) i dwóch wznowach nowotworu w kontrolnym badaniu USG uwidoczniło zmianę ogniskową w wątrobie. Diagnostykę poszerzono o MRI i PET – wyniki budziły podejrzenie zmian przerzutowych. Dopiero trzecia biopsja wątroby wykluczyła wznowę nowotworu i wskazała etiologię pasożytniczą. Badanie ELISA (IgG)

w kierunku bąblowicy było dodatnie, co zostało potwierdzone badaniem Western-blot Em2plus. Włączono leczenie albendazolem, pacjentka pozostaje w obserwacji. Alweokokoza jest potencjalnie śmiertelną chorobą stwarzającą wiele trudności diagnostycznych. Niecharakterystyczne objawy i wyniki badań obrazowych mogą budzić podejrzenie nowotworu lub przerzutów zwłaszcza u pacjentów z wywiadem onkologicznym. Wczesne rozpoznanie umożliwia właściwe leczenie. Bąblowica powinna stanowić element diagnostyki różnicowej zmian ogniskowych w wątrobie.

Alveolar echinococcosis as a significant diagnostic problem

Alveolar echinococcosis is caused by the larval stages of cestodes (tapeworms) of *Echinococcus multilocularis*. The oncosphere penetrates the intestinal wall and migrates through the circulatory system into especially the liver, where a polycystic structure is formed. It may also infiltrate other organs. Long-term asymptomatic course and non-characteristic symptoms may contribute to erroneous and delayed diagnoses. In the natural course, 90% of patients die within 10 years, and practically 100% within 15 years. During a control ultrasound examination of a 35-year-old female patient after treatment of uterine sarcoma (2002) and two recurrences of the neoplasm, focal lesions in the liver were visualized. Diagnostics were extended by MRI and PET – the results were suspicious of metastatic changes. Only the third liver biopsy excluded the diagnosis of tumor recurrence and indicated the parasitic etiology. The ELISA (IgG) for echinococcosis was positive, which was confirmed by Western blot Em2plus. Albendazole treatment was administered, the patient remains in observation. Alveococcosis is a potentially deadly disease that creates many diagnostic difficulties. Nonrepresentative symptoms and imaging results may raise suspicion of neoplasm or metastases, especially in patients with oncological history. Early diagnosis enables proper treatment. Echinococcosis should be an element of differential diagnosis of focal lesions in the liver.

Potencjalna przyczyna powikłań w przebiegu dołka tarczy nerwu wzrokowego

Katarzyna Baltaziak, k.baltaziak@gmail.com Studenckie Koło Naukowe przy Klinice Okulistyki Ogólnej, II wydział lekarski, Uniwersytet Medyczny w Lublinie www.umlub.pl

Lucyna Baltaziak, lucy.baltaziak@yahoo.com Klinika Okulistyki Ogólnej, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, www.spsk1.lublin.pl

Robert Rejdak, robertrejdak@yahoo.com Klinika Okulistyki Ogólnej, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, www.spsk1.lublin.pl

Dominika Nowakowska, dominika.nowakowska85@gmail.com Klinika Okulistyki Ogólnej, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, www.spsk1.lublin.pl

Katarzyna Nowomiejska, katarzynanowomiejska@lycos.com Klinika Okulistyki Ogólnej, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, www.spsk1.lublin.pl

Tomasz Pikula, tpikula@interia.pl Zakład Diagnostyki Obrazowej i Radiologii Interwencyjnej, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, www.spsk1.lublin.pl

Badanie pacjentów z ODP za pomocą OCT, MRI i zdjęć kolorowych. Wprowadzenie ODP jest rzadką, wrodzoną anomalią tarczy nerwu wzrokowego, polegającą na ubytku tarczy na skutek częściowego nie zamknięcia się górnego brzegu szczeliny embrionalnej. ODP występuje zazwyczaj jednostronnie. Jego powikłaniem może być makulopatia. Jej przebieg jest nieprzewidywalny, a przyczyna nie została do końca wyjaśniona. Makulopatia w przebiegu dołka tarczy charakteryzuje się obecnością płynu śródsiatkówkowego i podsiatkówkowego powodując pogorszenie widzenia. Źródło pochodzenia płynu jest ciągle niewyjaśnione. Uważa się, że płyn może pochodzić z ciała szklatego, może to być także płyn mózgowo-rdzeniowy, przeciek z naczyń krwionośnych lub przeciek z naczyń włosowatych. Zbadano 4 pacjentów z ODP okulistycznie, wykonano zdjęcia dna oka, OCT, MRI głowy i oczodołów. W MRI u 3 pacjentów średnica nerwu wzrokowego i pochewki mierzona 5 mm od twardówki była prawidłowa. U jednej pacjentki stwierdza się niewielkie uwypuklenie i poszerzenie pochewki n. II, ponadto nerw w tej okolicy wykazuje drobne ogniska

podwyższonego sygnału w sekwencji 3D CISS T2. Prawdopodobnie u pacjentki z makulopatią płyn w przestrzeni podsiatkówkowej może być płynem mózgowo-rdzeniowym. Korelacja pomiędzy uniesieniem siatkówki a ubytkiem w blaszce sitowej tarczy nerwu wzrokowego może potwierdzać hipotezę o płynie mózgowo-rdzeniowym.

A Potential Cause of Optic Disc Pit Complication

To evaluate the optic disc pit (ODP) by optical coherent tomography (OCT), MRI and fundus color photography.

Introduction: ODP is a rare congenital abnormality presenting with indented area of the optic nerve head probably arising from the incomplete closure of the superior edge of the embryonic fissure. ODPs are usually unilateral. The development of maculopathy is unpredictable with no known triggers. Optic pit maculopathy is characterized by intra-retinal and sub-retinal fluid at the macula causing visual deterioration. A source of the fluid is still unclear and several competing theories have suggested it may be vitreous fluid, cerebrospinal fluid a leakage from blood vessels at the base of the pit or a leakage from the choroid.

Methods: In this prospective observational case series study of 4 patients with unilateral ODP, a complete ophthalmic evaluation, fundus color photography, OCT and head and orbit MRI were performed.

Results: MRI Measurement of optic nerve diameters and sheaths in a distance of 5 mm from the posterior sclera were normal in three patients. In one case, a slight convexed area and flaring of sheaths were observed in left ON with focal enhancement in 3D CISS T2 sequences.

Conclusions and relevance: We speculate that sub-retinal fluid in patient with maculopathy could source from CSF. A correlation between retinal schisis and the gap in the lamina cribrosa in the ODP might support the hypothesis of CSF as a source of the sub-retinal fluid collection.

Rzadkie choroby odkleszczowe u ludzi

Aneta Woźniak, aneta.wozniak@umlub.pl, Katedra i Zakład Biologii i Parazytologii, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, www.umlub.pl

Zbigniew Zajac, zbigniew.zajac@umlub.pl, Katedra i Zakład Biologii i Parazytologii, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, www.umlub.pl

Joanna Kulisz, joanna.kulisz@umlub.pl, Katedra i Zakład Biologii i Parazytologii, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, www.umlub.pl

Katarzyna Bartosik, katarzyna.bartosik@umlub.pl; Katedra i Zakład Biologii i Parazytologii, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, www.umlub.pl

Do rzadkich chorób odkleszczowych, które ze względu na patogenezę oraz objawy kliniczne mogą sprawiać problemy natury diagnostycznej, należą ludzka anaplazmoza granulocytarna, babeszjoza, bartonelloza, tularemia i gorączka Q. Czynnikiem etiologicznym anaplazmozy, znanej również jako erlichioza granulocytarna jest zaliczana do riketsji, gram ujemna bakteria *Anaplasma phagocytophilum*. Rezerwuarem tych patogenów w przyrodzie są jeleniowate a wektorem zakażeń *Ixodes ricinus*. Mało specyficzne objawy takie jak bóle mięśniowo-stawowe, kaszel, wysoka temperatura i bóle głowy utrudniają trafną diagnozę. U osób starszych, z obniżoną odpornością może mieć przebieg bardzo ciężki i prowadzić do śmierci. Do gram ujemnych riketsji przenoszonych przez kleszcze, należy także *Coxiella burnetii* – czynnik etiologiczny gorączki Q. Rozgnieciony kleszcz lub jego odchody wtarte w skórę mogą być źródłem zakażenia *Francisella tularensis* wywołującą tularię. Babeszjoza to choroba wywoływana przez pierwotniaki *Babesia*, których jedynym wektorem są kleszcze. Ze względu na objawy (wysoka temperatura, potliwość, anemia hemolityczna) i powinowactwo do erytrocytów bywa nazywana „malarią północy”.

Rare human tick-borne diseases

Human granulocytic anaplasmosis, babesiosis, bartonellosis, tularemia and Q fever belong to rare tick-borne diseases that may cause diagnostic issues because of their pathogenesis and clinical symptoms.

Etiological agent of anaplasmosis (granulocytic ehrlichiosis), is gram negative bacterium *Anaplasma phagocytophilum*. These rickettsial pathogens are transferred by tick vector, *Ixodes ricinus*, from its deer host. Non-specific symptoms, as muscle-joint pain, cough, high fever and headaches make diagnosis process difficult. In immunocompromised or older patients course of illness could be very severe and lead to the death. Another gram negative rickettsia, transferred by ticks is *Coxiella burnetii* – etiological agent of Q fever. Crushed tick or its feces rubbed into the skin could be source of infection of *Francisella tularensis* causing tularemia.

Babesiosis is disease caused by protozoan organisms – *Babesia*, with its only vector – tick. Because of symptoms (high fever, sweating, hemolytic anemia) and its affinity to erythrocytes is called as “malaria of the North”.

Trudności diagnostyczne i terapeutyczne w zakażeniach prątkami niegruźliczymi – opis przypadku klinicznego

Tomasz Krzanowski, *tom.krzanowski@wp.pl*, Katedra i Zakład Chemii Organicznej, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, *www.umlub.pl*

Ewa Kędzierska, *ewa.kedzierska@umlub.pl*, Katedra i Zakład Farmakologii z Farmakodynamiką, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, *www.umlub.pl*

Justyna Stempkowska-Rejek, *justyna.stempkowska@gmail.com*, Katedra i Klinika Chorób Zakaźnych, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, *www.umlub.pl*

Monika Wujec, *monika.wujec@umlub.pl*, Katedra i Zakład Chemii Organicznej, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, *www.umlub.pl*

W pracy opisano przypadek kliniczny 35-letniej pacjentki, przyjętej z objawami kacheksji, osłabienia i długotrwałym stanem podgorączkowym. W poradni wykonano szereg badań laboratoryjnych, w których wykryto obecność wirusa HIV. Pacjentkę skierowano na oddział w Klinice Chorób Zakaźnych w Lublinie, gdzie wykonano dalszą diagnostykę (USG, RTG, CT) i rozszerzono badania laboratoryjne. Wykonano także testy mikrobiologiczne i serologiczne. Równocześnie wdrożono leczenie przeciwbakteryjne i przeciwgrzybicze. Z krwi pobranej od pacjentki, wyizolowano antygeny dla *Aspergillus* oraz wyhodowano *Mycobacterium avium complex* (MAC; prątki określane jako *Mycobacteria other than tuberculosis*, MOTT), wykazujące oporność na etambutol, streptomycynę, rifampicynę i izoniazyd. Z analizy lekooporności rozszerzonej wyłoniono skuteczne chemioterapeutyki i zastosowano leczenie przeciwprątkowe, które w końcowym schemacie dało zadawalający efekt. Jednocześnie prowadzono terapię antyretrowirusową w celu zmniejszenia wirerii oraz podwyższenia poziomu limfocytów CD4. Celem potwierdzenia skuteczności leczenia wykonano posiewy krwi, oraz diagnostykę obrazową. Po hospitalizacji, pacjentkę wypisano w stanie zadawalającym. Opanowanie sepsy spowodowanej MAC należy uważać za znaczący sukces. Przedstawiony przypadek wydaje się potwierdzać zasadność prowadzenia diagnostyki w kierunku zakażeń oportunistycznych, w tym MOTT u pacjentów wyniszczonych, m.in. ze stwierdzonym nabytym niedoborem odporności.

Diagnostic and therapeutic difficulties in infections caused by nontuberculosis mycobacteria – a case report

The article presents a clinical case of a 35-year-old female patient, who was admitted to the diagnostic center with symptoms of cachexia, weakness and long-term subfebrile state. A series of laboratory tests was performed in which the presence of HIV was detected. The patient was relegated to the Department of Infectious Diseases in Lublin, where further diagnostics and laboratory tests were performed. In addition, microbiological and serological tests were carried out, and antibacterial and antifungal treatment was implemented. From the patient's blood, antigens for *Aspergillus* and *Mycobacterium avium complex* (MAC, belonging to *Mycobacteria other than tuberculosis* – MOTT) were isolated. These microbes were resistant to ethambutol, streptomycin, rifampicin and isoniazid. Effective chemotherapeutics were identified and antituberculous treatment was applied, which in the final diagram gave a satisfactory effect. Simultaneously, antiretroviral therapy was conducted to reduce viral load and increase CD4 lymphocyte level. In order to confirm the effectiveness of the treatment, four blood cultures and imaging diagnostic were performed. The patient was sign out of the hospital in a satisfactory condition. Eradicating of the sepsis caused by MAC should be considered as a significant success.

The presented case seems to confirm the expedience of conducting diagnostics for infections, such as MOTT in debilitated patients, including those with the acquired immunodeficiency syndrome.

Zespół MEN 1 – nie tylko rzadki, ale także wprowadzający w błąd problem medyczny – przypadek kliniczny

Karolina Połetek, *ka-mi-po@wp.pl*, *Studenckie Koło Endokrynologii, Wydział Lekarski, Collegium Medicum Uniwersytetu Jagiellońskiego, www.cm-uj.krakow.pl*

Gabriela Mielecka, *gabriela.mielecka@gmail.com*, *Studenckie Koło Endokrynologii, Wydział Lekarski, Collegium Medicum Uniwersytetu Jagiellońskiego, www.cm-uj.krakow.pl*

Elwira Przybylik-Mazurek, *elwira.przybylik-mazurek@uj.edu.pl*, *Katedra Endokrynologii, Szpital Uniwersytecki w Krakowie, www.su.krakow.pl*

Zespół MEN1 występujący z częstością 1:30000 należy do chorób rzadkich. Przyczyną schorzenia jest mutacja inaktywująca, której obecność sprzyja powstawaniu nowotworów w gruczołach dokrewnych. Należą do nich guzy neuroendokrynne (NET) trzustki oraz gruczolaki przysadki, które towarzyszą nadczynności przytarczyc. Rozpoznając zespół MEN nie można zapominać o możliwości występowania innych schorzeń. Należy także brać pod uwagę rzadkie warianty w obrębie samego zespołu. 44-letnia kobieta z zespołem MEN1 została przyjęta na oddział endokrynologii w celu oceny gospodarki hormonalnej i elektrolitowej. W 2002 roku wykonano nieradykalne wycięcie guza przysadki wydzielającego ACTH i PRL. W 2011 roku pacjentka została poddana zabiegowi resekcji obwodowej części trzustki z powodu NET, rozpoznano także pierwotną nadczynność przytarczyc. Diagnostyka genetyczna i potwierdziła zespół MEN1. Późniejsze badania obrazowe wykazały m.in.: obecność resztkowych zmian w mózgowiu, guza nadnercza lewego, guza trzustki oraz nieprawidłowości w obrębie nerek. W trakcie hospitalizacji rozpoznano cukrzycę i stwierdzono hiperkortyzolemię. Choroba rzadka może współistnieć ze schorzeniami nie wpisanymi w jej typową symptomatologię, a występowanie mniej typowych wariantów schorzenia stanowi dodatkowe wyzwanie w procesie diagnostycznym. Regularne kontrole pacjentów z zespołem MEN powinny być nieodłącznym elementem kompleksowej opieki, aby wcześniej wykrywać i leczyć nowe nieprawidłowości.

MEN 1 syndrome – not only rare but also misleading – a clinical case

MEN1 syndrome occurring at a frequency of 1: 30,000 belongs to rare diseases. The cause of the disease is an inactivation mutation, the presence of which promotes the formation of tumors in the endocrine glands – neuroendocrine tumors (NETs) of the pancreas and pituitary adenomas that accompany hyperparathyroidism. Comorbid conditions must be considered during diagnosis and treatment of MEN1 syndrome. Rare variants of the disease should also be taken into account. A 44-year-old woman with MEN1 syndrome was admitted to the endocrinology department to evaluate hormone and electrolyte balance. In 2002, non-radical tumor excision of the pituitary secreting ACTH and PRL was performed. In 2011, the patient underwent resection of the peripheral part of the pancreas due to NET, and primary hyperparathyroidism was diagnosed. MEN1 syndrome was confirmed by genetic testing. Subsequent imaging examinations have shown the presence of residual changes in the brain, the left adrenal tumor, the pancreatic tumor, and kidney abnormalities. During hospitalization, diabetes and hypercortisolism were diagnosed. A rare disease may co-exist with diseases not included in its typical symptomatology, and the occurrence of less common variants of the disease is an additional challenge in the diagnostic process. Regular follow-up appointments of patients with the MEN syndrome should be an inherent element of comprehensive care to detect and correct new abnormalities early.

Indeks Autorów

Adamczuk G.	19, 21, 25	Molendowska M.	35
Baltaziak K.	51	Nowakowska D.	27, 33, 47, 51
Baltaziak L.	51	Nowomiejska K.	27, 33, 47, 51
Bartosik K.	53	Obel E.	23
Bartoszek A.	41	Orzeł A.	39
Biesiada G.	49	Ostrowska M.	19, 21
Bogdańska E.	31	Pikula T.	51
Borówka P.	43	Podhorecka M.	17, 37
Brożyna K.	39	Połetek K.	49, 57
Chołuj Ł.	35	Porada D.	23
Ciechan J.	47	Przybylik-Mazurek E.	57
Czarnota Z.	35	Raciborska I.	31
Czepiel J.	49	Radzka A.	39
Gałaszkiwicz K.	23	Rejdak R.	27, 33, 47, 51
Garlicki A.	49	Rożenek K.	39
Humeniuk E.	19, 21, 25	Rusek M.	29
Jędrzychowski M.	49	Sielewonowicz A.	31
Kędzierska E.	55	Stażyk K.	49
Kieć-Wilk B.	11	Stempkowska-Rejek J.	55
Korga A.	19, 21	Strapagiel D.	43
Koszyła A.	37	Szafraniec A.	23
Kowal K.	37	Szklanny M.	23
Kowalczyk M.	27	Szymańska K.	19, 21, 25
Krasowska D.	29	Szymczyk A.	17, 37
Królikowska K.	43	Śnietka E.	31
Krzanowski T.	55	Tomczak W.	17
Kukła M.	17, 37	Toruń Z.	39
Kulisz J.	53	Turlewicz M.	31
Kwaśniak N.	33	Wawrzycki B.	17
Kwiatkowska K.	17, 37	Własiuk P.	13
Łatka P.	27	Woźniak A.	53
Małaczek M.	33	Wrona K.	47
Marchewka J.	43	Wujec M.	55
Mazur D.	23	Zajac Z.	53
Michalska-Jakubus M.	29	Zalewska A.	43
Mielecka G.	57	Załużska K.	47