



Fot. 1. Wykładowcy i organizatorzy mini sympozjum „Dzień Chorób Rzadkich: od eksperymentu do leczenia”.

Choroby rzadkie dotyczą 300 milionów ludzi na świecie, co oznacza, że cierpi na nie 8% populacji. Uświadamia nam to, że nie są one wcale rzadkimi chorobami. Opisano dotąd około 8 tysięcy takich chorób. Ponieważ diagnostyka chorób rzadkich jest trudna, wielu pacjentów nie wie na co choruje, a czekając na diagnozę, nawet kilkadziesiąt lat, nie otrzymują żadnego wsparcia. Postawienie diagnozy też nie zmienia radykalnie sytuacji chorych, gdyż nie opracowano metod leczenia przyczynowego większości z nich. Pomimo, że wielu chorych na te choroby jest wśród nas, to jednak nie zawsze mamy świadomość z jakimi borykają się problemami.

Dzień Chorób Rzadkich to międzynarodowa inicjatywa (www.rarediseaseday.org). Kampania ta, mająca na celu zwiększenie świadomości problemu chorób rzadkich, rozpoczęła się w Europie w 2008 roku. W dniu 28 lutego 2018 r. odbyła się po raz jedenasty i tym razem objęła już miliony ludzi w 94 krajach na całym świecie. Dzień Chorób Rzadkich jest dla wszystkich, uczestników wydarzeń i słuchaczy wykładów, pacjentów z chorobą rzadką i ich rodzin, lekarzy, opiekunów, pracowników służby zdrowia, naukowców, firm i polityków. Każdy może się zaangażować w zwiększenie świadomości dotyczącej chorób rzadkich.

Hasłem tegorocznej kampanii są Badania Naukowe (ang. *Research*), gdyż konieczne jest zwrócenie uwagi na potrzebę prowadzenia badań idących w różnych kierunkach: w celu poznania mechanizmów powstawania chorób

rzadkich, poprawienia diagnostowania i poszukiwania leków zarówno wśród tych już znanych, stosowanych w leczeniu innych chorób, jak i całkowicie nowych. Dzień Chorób Rzadkich jest okazją dla jego uczestników do wzięcia udziału w globalnym wezwaniu decydentów i naukowców do intensywniejszych badań chorób rzadkich, ale też do skutecznego zachęcania pacjentów do brania w nich udziału. Ten dzień umożliwia pacjentom pokazanie ich problemów. Zwiększa to świadomość obecności chorych na choroby rzadkie w społeczeństwie i zwraca uwagę na ich potrzebę społecznego wsparcia. Jest też formą społecznego nacisku na wprowadzenie narodowych programów medycznych diagnostyki, leczenia i pomocy pacjentom z chorobami rzadkimi. W Polsce do tej pory nie ma takiego narodowego planu. W czerwcu zeszłego roku grupa ekspertów opracowała dokument „Polska dla chorób rzadkich” i przedstawiła go rządzącym, co jednak nie przyniosło oczekiwanych rezultatów. O tym dokumencie i apelach w tej sprawie można przeczytać na stronach www.rzadkiechoroby.pl i www.nadziejawgenach.pl.

W tym roku środowisko naukowe Kampusu Ochota, pod egidą Polskiego Towarzystwa Biochemicznego i Polskiego Towarzystwa Biologii Komórki, postanowiło włączyć się do tej globalnej kampanii (www.rarediseaseday.org). Zorganizowało sympozjum „Dzień Chorób Rzadkich: od eksperymentu do leczenia”, które odbyło się w Instytucie Biochemii i Biofizyki PAN w Warszawie w dniu 28 lutego 2018 r. Celem naszego działania było poszerzenie wie-

dy na temat praktyki leczenia chorych na choroby rzadkie i badań naukowych prowadzonych w tym kierunku w Polsce. Postanowiliśmy przedstawić działania zarówno lekarzy klinicystów jak i badaczy prowadzących badania podstawowe. Wygłoszono osiem niezwykle zajmujących i budzących emocje wykładów, których wysłuchało około 120 słuchaczy (Fot. 1). Wykłady rozpoczął prof. dr hab. Grzegorz Węgrzyn (Fot. 2), kontynuowała, między innymi, dr hab. Joanna Kamińska (Fot. 3), a zakończyła prof. Anna Lotos-Bieleńska z Uniwersytetu Medycznego w Poznaniu (Fot. 4). Jeżeli tymi wystąpieniami skłoniliśmy studentów i młodych naukowców do podjęcia tematyki chorób rzadkich w ich pracy to odnieśliśmy sukces.

Kampania światowa Dzień Chorób Rzadkich jest też połączona ze zbieraniem funduszy na badania naukowe i na rzecz osób chorych. Chcieliśmy po raz pierwszy dołożyć swoją cegiełkę także do tej części kampanii i wykazać solidarność z osobami chorymi. W czasie sympozjum przeprowadzona została zbiórka publiczna (za zgodą i w ramach Fundacji Dzieciom „Zdążyć z pomocą”) na rzecz osób chorych na mukowiscydozę. Wiele osób przyłączyło się do tej inicjatywy. Wiele uczestników stwierdziło, że miało wielką satysfakcję z udziału w tym wydarzeniu.

Kontynuując misję Dnia Chorób Rzadkich 2018 czyli przybliżania problemu tych chorób społeczeństwu, przekazujemy czytelnikom zeszyt specjalny Postępów Biochemii – Choroby Rzadkie.

Teresa Żołądek

Joanna Kruszewska

Instytut Biochemii i Biofizyki PAN
w Warszawie



Fot. 2. Wykład prof. Grzegorza Węgrzyna z Uniwersytetu Gdańskiego.



Fot. 3. Wykład dr. hab. Joanny Kamińskiej z Instytutu Biochemii i Biofizyki PAN.



Fot. 4. Wykład prof. Anny Lotos-Bieleńskiej z Uniwersytetu Medycznego w Poznaniu.