



[Strona główna](#) > [Nauka](#) > Międzynarodowa współpraca, uratowane dzieci

Międzynarodowa współpraca, uratowane dzieci

Data publikacji: 2017-03-24 10:40
Ostatnia aktualizacja: 2017-03-24 10:40

Rozmowa z dr hab. n. med. prof. PUM Marią Giżewską z Kliniki Pediatrii, Endokrynologii, Diabetologii, Chorób Metabolicznych i Kardiologii Wieku Rozwojowego Samodzielnego Publicznego Szpitala Klinicznego nr 1 Pomorskiego Uniwersytetu Medycznego w Szczecinie



– Jest pani współautorką projektu pt. „Innowacyjny, polsko-niemiecki transgraniczny program wczesnej diagnostyki i leczenia chorób rzadkich u noworodków – RareScreen” realizowanego w ramach programu Interreg VA wspólnie z Uniwersytetem im. Ernesta Maurycego Arndta i Uniwersytetem Medycznym w Greifswaldzie, Uniwersytetem Medycznym Charité w Berlinie, warszawskimi Instytutem Matki i Dziecka oraz Instytutem Pomnik Centrum Zdrowia Dziecka. Jaka jest geneza tego przedsięwzięcia?

– Zaczniemy od początku. Od dawna wiadomo, iż w wielu chorobach wrodzonych noworodków tylko wczesna diagnostyka pozwala na odpowiednio szybkie wdrożenie specjalistycznego leczenia, co stwarza szansę na zachowanie zdrowia dzieci, w wielu przypadkach – ich życia. Początki badań przesiewowych noworodków to badania w kierunku wykrywania fenyloketonurii, które zaczęły się na początku lat 60. w USA. Badania przesiewowe opierają się na analizie różnych substancji zawartych w kilku kropelkach krwi pobranych na bibułę filtracyjną w trzeciej dobie życia każdego noworodka. To badania populacyjne – bo dotyczą całej populacji nowo narodzonych dzieci. Od roku 2000 zwiększa się liczba chorób objętych tymi badaniami.

– Dlaczego?

– Ponieważ dysponujemy coraz bardziej doskonałymi metodami diagnostycznymi. Przełomem było wprowadzenie tandemowej spektrometrii mas (MS/MS), wykorzystywanej do diagnostyki wielu chorób rzadkich, czyli takich, które pojawiają się rzadziej niż raz na dwa tysiące żywych urodzeń. To bardzo ważne, aby chore dzieci diagnozować już w pierwszych dniach ich życia, w okresie, kiedy mogą jeszcze nie mieć żadnych objawów choroby. Część tych schorzeń, jeżeli nie są rozpoznane, może prowadzić do wielu ciężkich powikłań, w tym do tzw. śmierci łóżeczkowej. Dotyczy to także wrodzonych wad metabolizmu, zwanych potocznie chorobami metabolicznymi, które diagnozujemy we współpracy z Instytutem Matki i Dziecka w Warszawie.

– I to na wrodzonych chorobach rzadkich koncentrujecie się w waszym projekcie?

– Tak, na różnych typach tych chorób, w tym m.in. na wrodzonych wadach metabolizmu. Będziemy jedynym ośrodkiem w Polsce, który będzie badał dzieci w kierunku galaktozemii i deficytu biotynidazy. Stworzymy także pracownię badań przesiewowych w kierunku ciężkich złożonych niedoborów odporności, czyli tak zwanych SCID. Choroby te polegają na tym, że noworodek rodzi się bez mechanizmów odporności. Przy braku wczesnej diagnozy dzieci te giną w ciągu kilku miesięcy z powodu posocznicy, czyli uogólnionego zakażenia. My będziemy w stanie wykrywać te zagrożenia bardzo szybko – chore noworodki będziemy wysyłać do Centrum Zdrowia Dziecka, gdzie będzie wykonywana specjalistyczna diagnostyka potwierdzająca wstępne rozpoznanie, a po potwierdzeniu SCID – dzieci będą kierowane na dalsze leczenie, w tym przeszczep szpiku.

– Współpracujecie także z Niemcami.

– Tak, i to jest bardzo ważne: nasz projekt jest wielośrodkowy, międzynarodowy. W Szczecinie będą prowadzone badania w kierunku SCID dla zachodniopomorskich dzieci i dla dzieci z Meklemburgii-Pomorza Przedniego i z Brandenburgii. Łącznie ok. 50 tysięcy noworodków rocznie. Oprócz tego dzieci z naszego województwa będą badane w kierunku galaktozemii i deficytu biotynidazy. Z kolei w Greifswaldzie zachodniopomorskie noworodki będą badane w kierunku rodzinnej hipercholesterolemii. To pozwoli nam dotrzeć do innych członków rodzin tych dzieci dotkniętych chorobą. To nie wszystko. W Berlinie będą prowadzone badania polskich noworodków w kierunku



Ankieta Zespół Sudecka

Pomóż nam lepiej zrozumieć chorych na KZBR. Więcej informacji.

clinlife.com



Czytaj także



Nauka dodaje skrzydeł



Giełda potrafi być „kapryśna”...



Piaski z niemal całego świata w uniwersyteckim muzeum

NAJNO

Matka p
Między
dzieci
Krzysz
Głosuj r
Tramwa
Poza cł
Kwiaty,
Kolizja
Zostań

Jesteś
coś, cze
podzieli
filmami?

POLUB



Bądź pie
polubi



DO W
KONCI
Zobac:
<http://v.me/in>

FILMY

Uznanie F

Eko

KOMU

(1732) Z
(1712) U

hemoglobinopatii. Trzeba to podkreślić: jesteśmy jedynym ośrodkiem w tej części Europy działającym na zasadzie transgranicznej, wielokierunkowej współpracy w zakresie badań przesiewowych noworodków. Nasz projekt jest rozwinięciem i kontynuacją wcześniejszej, niezwykle efektywnej współpracy między Szczecinem a Greifswaldem, w ramach programu „Pom-Screen”. Prowadzone w ramach tego projektu badania przesiewowe uratowały życie kilkudziesięciu dzieciom w naszym województwie. Realizacja projektu jest wspaniałą metodą promocji regionu w obszarze pogranicza i w całej Europie.

– Polacy uczą się od Niemców, Niemcy od Polaków?

– Nauczyliśmy się od kolegów niemieckich, jak prowadzić badania w kierunku wrodzonego przerostu nadnerczy i galaktozemu. Efekty były tak dobre, że do badań przesiewowych w całej Polsce dołączono te dotyczące wrodzonego przerostu nadnerczy. Natomiast koledzy w Niemczech nauczyli się w Szczecinie techniki badań w kierunku mukowiscydozy. Wcześniej tego u nich nie robiono. To był przyczynek do tego, że teraz wszystkie noworodki w Niemczech także podlegają tym badaniom.

– Elementem projektu są spotkania z rodzicami chorych dzieci...

– Mieliśmy spotkania z polskimi i niemieckimi rodzicami dzieci z fenylketonurią – w Szczecinie i na wyspie Uznam. W ramach „RareScreen” planujemy ponownie spotkanie na wyspie Uznam. W Szczecinie zorganizujemy z kolei dużą międzynarodową konferencję dla naukowców zajmujących się tym zagadnieniem.

– Kiedy w szpitalu przy Unii Lubelskiej powstanie pracownia badań przesiewowych w kierunku ciężkich złożonych niedoborów odporności?

– Adaptację pomieszczeń na pracownię zaczniemy już za dwa, trzy miesiące.

– Inne plany?

– Być może w przyszłości będziemy musieli się zastanowić nad poszerzeniem badań przesiewowych noworodków o choroby lizosomalne. Teraz koncentrujemy się na naszym projekcie, który ma także znaczenie edukacyjne. Uczymy o nim i polskich, i zagranicznych studentów PUM.

– Dziękuję za rozmowę. ©©

Rozmawiał Alan SASINOWSKI

Na zdjęciu: Zespół badawczy projektu RareScreen z Kliniki Pediatrii, Endokrynologii, Diabetologii, Chorób Metabolicznych i Kardiologii Wieku Rozwojowego oraz Pracowni Badań Przesiewowych SPSK nr 1 PUM w Szczecinie: (od lewej) Róża Ożminkowska, Dorota Woronowska, Michał Patała, Katarzyna Durda, Maria Giżewska, Elżbieta Krzywińska-Zdeb, Elżbieta Bartkowiak, Hanna Romanowska, Iwona Ostrowska oraz Anna Jesionowska



Komentarze

Dodaj komentarz

☐ Akceptuję regulamin. [Link do regulaminu](#)



(1472) C
LICYTAC
(1335) U
Informac
(1318) C
NIERUCI

PRACA

(185917)
kandyda



NEKRC

KONDC

Elżbieta

Ku
SZCZ
O
AUT
ROZRYWK
PRAC
TURYS

Blogi



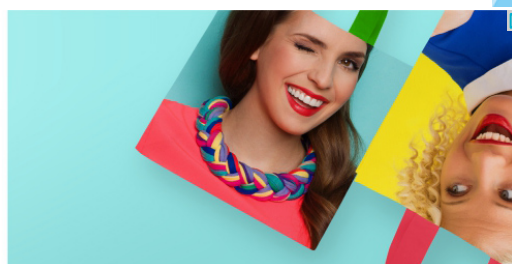


MARTS BAGS

**Torby bawełniane
z nadrukiem full kolor!**

Już od 1 sztuki, nawet w 24h

[SPRAWDŹ](#)



Kurier
SZCZECIŃSKI

24kurier.pl portal internetowy wydawcy
dziennika Kurier Szczeciński

Wszelkie prawa zastrzeżone © 2015
Kurier Szczeciński sp. z o.o.

Aktualności

Wiadomości
Sport
Kultura
Kraj
Świat
Gospodarka
Nauka
RSS

O Kurierze

Newsletter
Poligrafia
Reklama
Partnerzy
Nota prawna PAP
Nota wydawnicza

W ramach nas
w celach: świ
Korzystanie z
dotyczących c
zamieszczone
Więcej szczeg