

# Wiadomości

Piątek, 24 sierpnia 2012

## IV Zjazd środowisk rodzin dzieci chorych na Miopatię Mitochondrialną, Zespół Leigha

W całej Polsce na Zespół Leigha choruje ok. 11 osób w tym Ola Kuc z Gminy Wieliczka, jej mama Jolanta Kuc jest inicjatorką tej konferencji. Pani Jolanta zdecydowała się też na eksperymentalne leczenie swojej córki przez włoskich specjalistów, którzy będą obecni na konferencji i opowiedzą na czym polega leczenie. Sam lek został wynaleziony przez lekarzy z USA a jedynym w Europie ośrodkiem, gdzie podaje się ten lek jest Szpital Dziecięcy Bambino Gesù we Włoszech. Spotkanie to ma umocnić i wesprzeć oraz dostarczyć fachowej wiedzy rodzinom dzieci chorych na Zespół Leigha.

### Miopatia Mitochondrialna, Zespół Leigha

to rzadka i nieuleczalna choroba genetyczna, której pierwsze objawy najczęściej pojawiają się w wieku niemowlęcym i dzieciństwie. Zespół Leigha, czyli encelopatia martwicza to zaburzenie procesów oddychania komórkowego, które prowadzi do nieprawidłowości w zaopatrzeniu tkanek w energię. Choroba objawia się m.in. obniżonym napięciem mięśniowym, zaburzeniami równowagi lub koordynacji ruchów, zaburzeniami w oddychaniu, funkcjonowaniu nerek, kłopotami z widzeniem.

Zjazd organizowany jest celem umożliwienia zarówno środowisku rodzin, jak również lekarzom opiekującym się na co dzień pacjentami z tym schorzeniem zapoznanie się z najnowszymi informacjami dotyczącymi walki z tą rzadką i słabo zbadaną chorobą. Prelekcje i konsultacje indywidualne prowadzone będą przez międzynarodowych specjalistów w dziedzinie chorób metabolicznych - m.in. prof. Ewę Pronicką (Centrum Zdrowia Dziecka w Warszawie), dr Guy Miller (Edison Pharmaceuticals.Inc USA), dott. Diego Martinelli (Szpital Dziecięcy Bambino Gesù, Włochy).

### **Podczas tegorocznej konferencji środowiska medyczne reprezentować będą specjaliści od chorób ultraradkich:**

#### **Lekarze z USA:**

dr Guy Miller, Edison Pharmaceuticals

dr Matthew Klein

Lekarze z Włoch:

dott.ssa Rita Wietrzykowska Sforza

dott.ssa Michaela Catteruccia

dott. Diego Martinelli Szpital Dziecięcy Bambino Gesù

#### **Lekarze z Polski:**

dr n. med. Dariusz Rokicki - Klinika Chorób Metabolicznych, Endokrynologii i Diabetologii,  
Instytut "Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka" w Warszawie;

dr n. med. Katarzyna Iwanicka-Pronicka - Specjalista audiolog-foniatra, Poradnia Foniatryczno - Audiologiczna, Instytut "Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka" w Warszawie;

prof. dr hab. n. med. Ewa Pronicka - genetyk kliniczny, pediatra, Instytut "Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka" w Warszawie.