Warszawa, 24.03.2022

**Informacja prasowa**

**Warszawski Uniwersytet Medyczny dla chorób rzadkich**

**Choroby rzadkie, a więc takie, które występują z częstością niższą niż 5 na 10 000 osób w populacji, dotykają 6-8% ludności każdego kraju. W Polsce cierpi na nie od 2,5 do 3 milionów osób. Szacowana liczba poznanych do tej pory chorób rzadkich wynosi 8000. Około 80% chorób rzadkich ma podłoże genetyczne, pozostałe 20% może mieć związek z infekcją, alergią lub czynnikami środowiskowymi. Połowa chorób rzadkich ujawnia się w wieku dziecięcym, pozostałe choroby dotyczą osób w wieku dorosłym. Status choroby rzadkiej ma 10-25% chorób przewlekłych, na które cierpią osoby dorosłe. Dzięki dostępnym terapiom obecnie około 5% chorych z chorobą rzadką ma szansę na leczenie i poprawę stanu zdrowia.**

„Pod stałą opieką specjalistów z Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego pozostaje ponad 20 tysięcy chorych z bardzo szerokim spektrum chorób rzadkich, zarówno tych uwarunkowanych genetycznie, jak i chorób o nieznanej etiologii. Niejednokrotnie pomoc w jednostkach WUM uzyskują kolejne pokolenia rodzin z chorobami rzadkimi – mówi prof. Zbigniew Gaciong, rektor Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego. Rektor podkreśla, że szpitale kliniczne WUM, będące ośrodkami o najwyższym stopniu referencyjności, posiadają niepowtarzalne w skali Polski możliwości interdyscyplinarnej, kompleksowej i wysokospecjalistycznej opieki na wszystkich etapach życia pacjenta – od życia płodowego, poprzez okres noworodkowy, dzieciństwo, aż po wiek dorosły.

„Badacze z WUM od wielu lat prowadzą badania naukowe dotyczące patogenezy, innowacyjnej diagnostyki oraz nowatorskich sposobów terapii pacjentów z chorobami rzadkimi. Specjaliści z naszego Uniwersytetu od lat aktywnie działają w eksperckich Europejskich Sieciach Chorób Rzadkich. Intensywna i efektywna współpraca łączy WUM z licznymi ośrodkami krajowymi i zagranicznymi. W 2021 roku powołane zostało **Centrum Doskonałości Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego ds. Chorób Rzadkich i Niezdiagnozowanych**, które jest unikalną platformą ekspercką skupiającą uniwersyteckie zespoły kliniczne i naukowe zajmujące się na co dzień pacjentami z chorobami rzadkimi”– mówi prof. Piotr Pruszczyk, Prorektor ds. Nauki i Transferu Technologii WUM.

**W piątek, 25 marca 2022 roku w Warszawskim Uniwersytecie Medycznym odbędzie się Inauguracyjna konferencja Centrum Doskonałości Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego Chorób Rzadkich i Niezdiagnozowanych.**

**W Warszawskim Uniwersytecie Medycznym działa wiele jednostek, w których zespoły kliniczne i naukowe od wielu lat zajmują się chorobami rzadkimi.**

Należy do nich **Klinika Neurologii WUM,** która od kilkudziesięciu lat jest ośrodkiem referencyjnym dla dzieci i dorosłych z chorobami rzadkimi nerwowo- mięśniowymi (NMD). Klinika, kierowana przez prof. Annę Kosterę - Pruszczyk, od 2017 roku należy do prestiżowej Europejskiej Sieci Referencyjnej dla Chorób Rzadkich (ERN EURO-NMD). „Około 1500 hospitalizacji i 4000 porad ambulatoryjnych rocznie dotyczy pacjentów z chorobami rzadkimi nerwowo- mięśniowymi (NMD). Zapewniamy opiekę pacjentom od 3. roku życia aż do późnej starości, czasem lecząc pacjentów z kilku pokoleń tej samej rodziny” – mówi prof. Anna Kostera-Pruszczyk. Zespół Kliniki prowadzi rejestry ogólnopolskie SMA, DMD i inne, uczestniczy w międzynarodowych badaniach naukowych i klinicznych, aktywnie prowadzi kształcenie przed- i podyplomowe, zapewnia wysoki standard diagnostyczny i leczniczy we współpracy z innymi jednostkami WUM. „Zapewniamy dostęp do nowoczesnych terapii w SMA i innych chorobach mięśni, a także blisko współpracujemy z organizacjami pacjentów z chorobami rzadkimi – mówi prof. Anna Kostera-Pruszczyk.

W kierowanej przez prof. Piotra Milkiewicza **Kliniki Hepatologii i Chorób Wewnętrznych** WUM **działa Ośrodek Chorób Rzadkich Wątroby**, którynależy do europejskiej sieci ośrodków referencyjnych z zakresu rzadkich chorób wątroby (European Reference Network – ERN- RARE LIVER). W ramach sieci ośrodek skupia się na chorobach rzadkich o podłożu autoimmunologicznym.

„Od momentu włączenia do sieci ERN ośrodek rozwija się bardzo dynamicznie, liczba pacjentów znajdujących się pod naszą opieką rośnie bardzo szybko i osiągnęła już blisko 2 tysiące chorych” – mówi prof. Piotr Milkiewicz, kierownik Kliniki Hepatologii i Chorób Wewnętrznych WUM.

Dzięki współpracy z innymi jednostkami Uniwersyteckiego Centrum Klinicznego WUM pacjenci mają możliwość kompleksowej diagnostyki oraz leczenia, łącznie z transplantacją wątroby, w przypadku wystąpienia wskazań do tego zabiegu. Ośrodek Chorób Rzadkich Wątroby jest też bardzo aktywny w zakresie badań naukowych. W jego ramach dotychczas opublikowano kilkadziesiąt prac, w tym liczne ukazały się w wiodących światowych czasopismach z zakresu hepatologii, gastroenterologii i transplantologii. Zespól ośrodka pozyskał granty krajowe na badania z zakresu chorób rzadkich, między innymi z Narodowego Centrum Nauki (NCN) oraz grant międzynarodowy z European Joint Programme Rare Diseases.

**Klinika Kardiologii Wieku Dziecięcego i Pediatrii Ogólnej** WUM, kierowana przez prof. Bożenę Werner, prowadzi pełen zakres diagnostyki i leczenia dla pacjentów pediatrycznych z chorobami rzadkimi układu sercowo-naczyniowego, od urodzenia do ukończenia 18. roku życia oraz zapewnia kontynuację opieki w wieku dorosłym w jednostkach klinicznych Uniwersyteckiego Centrum Klinicznego WUM.

„Kompleksową opieką obejmujemy pacjentów z kardiomiopatiami, kanałopatiami, rzadkimi wadami serca, w tym współistniejącymi z zespołami genetycznymi np. zespołem Marfana,  Loeysa-Dietza, Noonan, Williamsa, Rendu-Oslera-Webera, nadciśnieniem płucnym, guzami serca” – mówi prof. Bożena Wrener. W diagnostyce są stosowane wszystkie najnowocześniejsze badania obrazowe: echokardiografia dwuwymiarowa, trójwymiarowa i przezprzełykowa, tomografia komputerowa, kardiologiczny rezonans magnetyczny, badania genetyczne. Leczenie obejmuje pełen zakres procedur: wysokospecjalistyczne zabiegi kardiologii interwencyjnej, zabiegi ablacji, implantację stymulatorów, rejestratorów arytmii i kardiowerterów-defibrylatorów oraz leczenie kardiochirurgiczne. Prof. Bożena Wrener informuje, że aktualnie organizowane są poradnie wielospecjalistyczne dla całych rodzin z chorobami rzadkimi.

**Klinika Neonatologii i Chorób Rzadkich**, którą kieruje prof. Bożena Kociszewska-Najman, jest wiodącym ośrodkiem w kraju, który zapewnia zintegrowaną i wielodyscyplinarną opiekę nad chorym noworodkiem już od momentu urodzenia. „Zespół naszej Kliniki stanowią wybitni specjaliści z dużym doświadczeniem w diagnostyce i leczeniu trudnych i poważnych schorzeń u noworodków. Rocznie leczymy ponad 3000 noworodków” – mówi prof. Bożena Kociszewska-Najman.

**Zakład Genetyki Medycznej WUM** prowadzi badania z zakresu diagnostyki oraz patogenezy chorób rzadkich. W 2012 r. Zakład pozyskał i uruchomił pierwszą w Polsce platformę wysokoprzepustowego sekwencjonowania DNA (NGS) skonfigurowaną dla potrzeb diagnostyki klinicznej. „Od tego czasu nasz zespół wykonał >5000 testów sekwencjonowania całoeksomowego (WES) dla indywidualnych pacjentów, szpitali oraz ośrodków naukowych” – mówi kierownik Zakładu prof. Rafał Płoski.

Działalność naukowa Zakładu obejmuje zagadnienia związane z poszukiwaniem nowych chorób jednogenowych człowieka, m.in. poprzez badania bliźniąt jednojajowych różniących się fenotypem, mapowanie punktów złamań w zrównoważonych translokacjach chromosomowych, a także rozwijanie nowych narzędzi bioinformatycznych do analiz genetycznych. „Nasze badania doprowadziły do odkrycia nowych chorób człowieka uwarunkowanych genetycznie, z których najlepiej znane są zespoły SNDC (zespól Lenka-Ploskiego), IKSHD oraz zespół niedoboru odporności typu 94. Wszystkie wymienione zespoły zostały odkryte dzięki wykonanym w Zakładzie badaniom WES. Obecnie pracujemy nad opracowaniem leczenia dla dwóch z tych chorób” – mówi prof. Rafał Płoski.

**Katedra i Klinika Hematologii, Transplantologii i Chorób Wewnętrznych** WUM, na czele której stoi prof. Grzegorz Basak, zajmuje się diagnostyką i leczeniem nowotworowych i nienowotworowych chorób krwi, w znakomitej większości będących chorobami rzadkimi i ultrarzadkimi (posiadającymi kod ORPHAN, ponad 450 rozpoznań).

„Główną populację naszych pacjentów stanowią chorzy z następującymi chorobami rzadkimi: szpiczak plazmocytowy, przewlekła białaczka limfocytowa, ostra białaczka szpikowa i limfoblastyczna, zespoły mielodysplastyczne (MDS), chłoniaki DLBCL, chłoniaki grudkowe, przewlekła białaczka limfocytowa i szpikowa, pierwotna mielofibroza, nadpłytkowość samoistna i czerwienica prawdziwa” - mówi prof. Grzegorz Basak i dodaje, że zespół kliniki specjalizuje się w diagnostyce i leczeniu chorób ultrarzadkich takich jak: amyloidoza pierwotna, limfohistiocytoza hemofagocytarna (HLH), białaczka prolimfocytowa T-komórkowa (T-PLL), nocna napadowa hemoglobinuria (PNH), anemia aplastyczna, zakrzepowa plamica małopłytkowa (TTP), przewlekła białaczka mielomonocytowa (CMML).

Zdecydowana większość badań diagnostycznych, w tym molekularnych/NGS wykonywanych jest w ramach UCK WUM lub WUM. W obszarze nauki zespół kliniki skupia się przede wszystkim na amyloidozie AL, MDS i HLH, a badacze kliniki są liderami badań jednoośrodkowych, ogólnopolskich i międzynarodowych, prowadzą rejestry tych chorób oraz tworzą lub uczestniczą w tworzeniu międzynarodowych wytycznych dotyczących chorób rzadkich. Klinika jest zrzeszona w sieci European LeukemiaNET (ELN), EBMT, posiada także certyfikat Ośrodka Doskonałości w MDS (MDS Foundation).

„Realizujemy ponad 19 programów lekowych dedykowanych chorobom rzadkim oraz prowadzimy niekomercyjne i komercyjne badania kliniczne” – mówi prof. Basak i podkreśla, że Klinika jest jednym z 5 polskich ośrodków akredytowanych do stosowania terapii genetycznie modyfikowanymi limfocytami CAR-T we wskazaniach sierocych. Zespół kliniki organizuje coroczne ogólnopolskie konferencje „Choroby rzadkie w hematologii”, „Warsztaty MDS” i „Interdyscyplinarną konferencję - Amyloidoza”.

**Katedra i Klinika Chorób Wewnętrznych, Nadciśnienia Tętniczego i Angiologii WUM**, prowadzona przez p.o. kierownika dr. hab. Jacka Lewandowskiego, w 2021 roku rozpoczęła badanie kliniczne mające na celu zminimalizowanie ryzyka związanego z niedoborem odporności w przebiegu glikogenozy 1b (GSD 1b) – rzadkiej wrodzonej choroby matebolicznej, rozpoznawanej zwykle w pierwszych miesiącach życia. W Polsce leczonych jest ok. 30 osób z tą chorobą. Projekt realizowany wspólnie z Instytutem „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka” zakłada zastosowanie u chorych na GSD 1b empagliflozyny – leku pierwotnie przeznaczonego do leczenia cukrzycy i niewydolności serca, który usuwa z organizmu toksyczny związek wpływający na obniżenie odporności. Spośród trzech zaplanowanych badań z empagliflozyną u pacjentów z GSD 1b, badanie warszawskich naukowców zostało zarejestrowane jako drugie na świecie. Pozostałe będą prowadzone we Francji i w Hong Kongu.

„Nasz projekt jest największym tego typu badaniem na świecie. Rekrutujemy aż 20 pacjentów, przy czym jako jedyni do badania włączamy nie tylko dzieci, ale także pacjentów dorosłych, których w naszym ośrodku jest obecnie dwóch. W wieku dorosłym pacjenci z GSD 1b rozwijają zmiany w różnych narządach, co wymaga zaangażowania doświadczonych klinicystów o różnych specjalnościach medycznych. Tylko nieliczne ośrodki w Polsce podejmują się opieki nad dorosłymi pacjentami z tą chorobą. W naszej Klinice zajmuje się nimi kierowany przeze mnie zespół, w składzie: dr Piotr Sobieraj oraz dr Joanna Bidiuk” – mówi prof. Zbigniew Gaciong z Katedry i Kliniki Chorób Wewnętrznych, Nadciśnienia Tętniczego i Angiologii WUM.



**Panel ekspercki „Warszawski Uniwersytet Medyczny dla chorób rzadkich”**

24 marca 2022 roku specjaliści z Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego spotkali się z dziennikarzami podczas panelu eksperckiego „Warszawski Uniwersytet Medyczny dla chorób rzadkich”.

W spotkaniu uczestniczyli:

1. **prof. Zbigniew Gaciong** – Rektor Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego
2. **prof. Piotr Pruszczyk** – Prorektor ds. Nauki i Transferu Technologii WUM, Przewodniczący Rady Centrum Doskonałości Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego ds. Chorób Rzadkich i Niezdiagnozowanych
3. **Stanisław Maćkowiak** – Prezes Federacji Pacjentów Polskich, Prezes Krajowego Forum na Rzecz Terapii Chorób Rzadkich ORPHAN (KFO)
4. **prof. Anna Kostera-Pruszczyk** – Kierownik Ośrodka Euro-NMD  (referencyjnego Ośrodka Chorób Rzadkich i Nerwowomięśniowych Europejskiej Sieci Ośrodków Referencyjnych), kierownik Katedry i Kliniki Neurologii WUM
5. **prof. Bożena Werner** – Kierownik Kliniki Kardiologii Wieku Dziecięcego i Pediatrii Ogólnej WUM
6. **prof. Bożena Kociszewska-Najman** – Kierownik **Kliniki Neonatologii i Chorób Rzadkich** WUM
7. **prof. Piotr Milkiewicz** – Kierownik Ośrodka ERN RARE-LIVER ( referencyjnego Ośrodka Chorób Rzadkich Wątroby Europejskiej Sieci Ośrodków Referencyjnych), kierownik Kliniki Hepatologii i Chorób Wewnętrznych WUM
8. **prof. Rafał Płoski** – Kierownik Zakładu Genetyki Medycznej WUM
9. **prof. Grzegorz Basak** – Kierownik Katedry i Kliniki Hematologii, Transplantologii i Chorób Wewnętrznych WUM

Spotkanie moderował: **dr n. med. Jakub Gierczyński**, MBA, ekspert systemu ochrony zdrowia



**Prof. Zbigniew Gaciong -** rektor Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego, naukowiec, nauczyciel akademicki, lekarz, specjalista w dziedzinie chorób wewnętrznych i hipertensjologii, wieloletni kierownik Katedry i Kliniki Chorób Wewnętrznych, Nadciśnienia Tętniczego i Angiologii Wydziału Lekarskiego Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego zlokalizowanej w Centralnym Szpitalu Klinicznym Uniwersyteckiego Centrum Klinicznego WUM przy ul. Banacha 1a w Warszawie.

**Prof. Piotr Pruszczyk** - Prorektor ds. Nauki i Transferu Technologii Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego, kierownik Kliniki  Chorób Wewnętrznych i Kardiologii z Centrum  Diagnostyki i Leczenia  Żylnej Choroby Zakrzepowo-Zatorowej Uniwersyteckiego Centrum Klinicznego Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego, specjalista chorób wewnętrznych, kardiologii, angiologii i hipertensjologii. Zainteresowania medyczne: diagnostyka i leczenie chorób krążenia płucnego, w tym zakrzepowo zatorowego i tętniczego nadciśnienia płucnego. Przewodniczący interdyscyplinarnego zespołu do spraw programów Ministra Nauki i Szkolnictwa Wyższego „Diamentowy Grant” oraz „Iuventus Plus”, Członek Komitetu Ewaluacji Nauki, Przewodniczący Working Group on Pulmonary Circulation & Right Ventricular Function European Society of Cardiology.

**Prof. Anna Kostera-Pruszczyk** - neurolog i neurolog dziecięcy, kieruje Kliniką Neurologii WUM, należącą do Europejskiej Sieci Referencyjnej dla Chorób Nerwowo-Mięśniowej EURO NMD. Angażuje się w działania mające na celu poprawę opieki nad pacjentami z chorobami rzadkimi. Jest członkiem Panelu Ekspertów Europejskiej Akademii Neurologii ds. Chorób Nerwowo-Mięśniowych, wiceprzewodniczącą Zarządu Głównego Polskiego Towarzystwa Neurologów Dziecięcych i członkiem Zarządu Głównego Polskiego Towarzystwa Neurologicznego.

**Prof. Piotr Milkiewicz -** przez wiele lat pracował w wiodących ośrodkach hepatologicznych w Wielkiej Brytanii i Kanadzie, gdzie zajmował się transplantologią kliniczną oraz chorobami rzadkimi wątroby. Od 2014 roku kierownik Kliniki Hepatologii i Chorób Wewnętrznych WUM. Laureat konkursu Złoty Skalpel 2021. Znajduje się na liście 100 najbardziej wpływowych postaci polskiej medycyny. Autor i współautor ponad 200 publikacji indeksowanych w PubMed, o łącznym Impact factor ponad 1.000.

**Prof. Bożena Werner -** kierownik Kliniki Kardiologii Wieku Dziecięcego i Pediatrii Ogólnej Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego, specjalista II° w zakresie pediatrii, kardiologii i kardiologii dziecięcej. Członkini Senatu WUM, Rady Wydziału Lekarskiego WUM, Komitetu Nauk Klinicznych PAN, Prodziekan ds. Oddziału Nauczania w Języku Angielskim WUM w latach 2011-2019, członkini krajowych i międzynarodowych towarzystw naukowych w dziedzinie pediatrii, kardiologii i kardiologii dziecięcej.

**Prof. Bożena Kociszewska-Najman -** pełni funkcję kierownika Kliniki Neonatologii i Chorób Rzadkich Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego. Specjalizuje się w obszarze chorób okresu noworodkowego, a główne zainteresowania naukowe i działalność kliniczną koncentruje wokół wad wrodzonych, w tym ciężkich i złożonych wad, chorób uwarunkowanych genetycznie oraz chorób rzadkich i niezdiagnozowanych występujących u noworodków. Jest autorką i współautorką kilkudziesięciu publikacji i kilku monografii dotyczących schorzeń okresu noworodkowego.

P**rof. Grzegorz W. Basak** – kierownik Katedry i Kliniki Hematologii, Transplantologii i Chorób Wewnętrznych WUM, specjalista chorób wewnętrznych, hematologii i transplantologii klinicznej. W latach 2017-2021 przewodniczący Grupy ds. Powikłań Europejskiego Towarzystwa ds. Przeszczepiania Krwi i Szpiku (EBMT). Obecnie główny nurt zainteresowań klinicznych i naukowych profesora to zagadnienia związane z rzadkimi powikłaniami transplantacji szpiku, terapią CAR-T, zastosowaniem sztucznej inteligencji do przesiewowej diagnostyki chorób rzadkich oraz modulacją mikrobiomu jelitowego.

**Prof. Rafał Płoski -** profesor genetyki, kierownik Zakładu Genetyki Medycznej Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego, specjalista laboratoryjnej genetyki medycznej, laboratoryjnej genetyki sądowej, biegły z listy Sądu Okręgowego w Warszawie. Ukończył Akademię Medyczną w Warszawie (1990), uzyskał tytuł ‘doktora nauk medycznych’ na Uniwersytecie w Oslo (1995). Obecnie zajmuje się diagnostyką oraz badaniami naukowymi chorób rzadkich. Autor>400 prac z dziedziny genetyki człowieka (łącznie cytowane > 6000 razy).



**Kontakt dla mediów:**

**Marta Wojtach**

rzecznik prasowy

Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego

Kom. +48 605579191, e-mail: rzecznik@wum.edu.pl