

# Kompendium rzadkich chorób kości na stronie IOF

W związku z przypadającym na 29.02.2016 Dniem Rzadkich Chorób, International Osteoporosis Foundation uruchomiło nową stronę z informacjami na temat rzadkich chorób szkieletu.

Problemy genetyczne w zakresie układu szkieletowego pojawić się mogą na każdym etapie rozwoju kościca.

Nowe źródło informacji w postaci zakładki na stronie International Osteoporosis Foundation pozwala na zapoznanie się z ponad 80 chorobami atakującymi ludzki układ kostny. Celem sprawniejszej nawigacji choroby zostały podzielone na 4 kategorie: zmiany wpływające na osteoklasty, osteoblasty lub aktywność osteocytów, zmiany wpływające na białka macierzy kostnej, zmiany wpływające na aktywność hormonów regulujących gospodarkę wapniową oraz zaburzenia w zakresie cytokin/czynników wzrostowych.

Pełna lista schorzeń dostępna jest pod adresem [www](#)

Na dzień dzisiejszy medycyna zidentyfikowała ok 400 rzadkich zespołów chorobowych w obrębie szkieletu. Z uwagi na nietypowe objawy i symptomy schorzenie te stanowią poważne wyzwania diagnostyczne nawet dla doświadczonych klinicystów, nie wspominając o typowym pracowniku służby zdrowia.

Prof. Maria Luisa Brandi, piastujący stanowisko Profesora Endokrynologii i Chorób Metabolicznych na Uniwersytecie we Florencji będąca Przewodniczącą Grupy Roboczej IOF ds. Rzadkich Chorób Szkieletowych powiedziała:

*„Nieprawidłowości genetyczne w zakresie układu szkieletowego stanowią istotną część znanych nam dziś chorób rzadkich. Poprzez otwarcie dostępu do tego nowego źródła wiedzy (na portalu IOF) mamy nadzieję zwiększyć świadomość i wiedzę lekarzy specjalistów w zakresie tych ciężkich a jednocześnie niejako zaniedbanych schorzeń. Mimo, że występują sporadycznie, a przez to często ich problem jest niedostrzegany, powinniśmy pamiętać, że choroby te dotyczą znacznej liczby pacjentów.”*

Grupa Robocza IOF ds Rzadkich Chorób Szkieletowych opublikowała w ostatnim czasie taksonomię obejmującą znane rzadkie choroby metaboliczne kości. Członkowie grupy żywią nadzieję że nowo opracowana taksonomia w połączeniu z informacjami zawartymi na stronie www IOF zachęca badaczy do podejmowania się prac umożliwiających zrozumienie patofizjologii stojącej za tymi schorzeniami. Naczelnym celem pozostaje opracowanie jednolitych wytycznych w zakresie diagnostyki i leczenia rzadkich chorób kości.

## Prezes IOF Judy Stenmark:

*Dzień Rzadkich Chorób jest idealnym czasem dla IOF na uruchomienie nowej platformy edukacyjnej pozwalającej dostarczać wiedzy i promować postępy naukowe w tym temacie. W tym szczególnym dniu pragniemy wyrazić naszą solidarność ze wszystkimi osobami zajmującymi się problemem rzadkich chorób na całym świecie: poprzez walkę o odpowiednie leczenie, opiekę i wsparcie potrzebne ich pacjentom cierpiącym na te schorzenia.*

### **0 Dniu Chorób Rzadkich**

Dzień Chorób Rzadkich wypada ostatniego dnia lutego każdego roku. Jego głównym celem jest zwiększenie świadomości w społeczeństwie i wśród osób podejmujących decyzje w tematyce rzadkich chorób, a także zwiększenie wiedzy o wpływie tych schorzeń na życie pacjentów. Od wprowadzenie obchodów tego dnia przez EURORDIS i Council of National Alliances w 2008 roku, odbyły się tysiące wydarzeń na całym świecie, o zasięgu setek tysięcy ludzi. Tematem przewodnim 2016 roku był:

Patient Voice – Join us in making the voice of rare diseases heard.

Źródło: <http://www.iofbonehealth.org/news/iof-launches-new-resource-rare-skeletal-disorders>