



**Katedra i Zakład Genetyki**  
**prof. dr hab. Maria M. Sęsiadek**

**Katedra i Klinika Chirurgii Dziecięcej**  
**dr hab. Dariusz Patkowski, prof. nadzw.**

Wrocław, 03.03.2011 r.

**INFORMACJA DLA RODZICÓW DZIECI Z WADĄ PRZĘŁYKU**  
**– SPRAWOZDANIE Z BADAŃ NAUKOWYCH**  
**NAD ETIOLOGIĄ GENETYCZNĄ ZAROŚNIĘCIA PRZĘŁYKU**

**Szanowni Państwo, Drodzy Rodzice**

Zakończyliśmy właśnie pierwszy, ważny etap badań naukowych nad etiologią zarośniętego przełyku. Badania były prowadzone przez pracowników Katedry Genetyki (prowadzący dr Robert Śmigiel) oraz Katedry i Kliniki Chirurgii Dziecięcej (doc. dr hab. Dariusz Patkowski, prof. nadzw.) Akademii Medycznej we Wrocławiu.

Wiele badań zostało już wykonanych, osiągnęliśmy pierwsze wyniki, które wskazują, że przyczyna zarośnięcia przełyku jest wieloczynnikowa i że geny odpowiedzialne za wczesne procesy embriogenezy mają decydujące znaczenie w powstawaniu tych wad. Nie określono do chwili obecnej żadnego konkretnego czynnika prenatalnego ze strony środowiska, który prowadziłby do powstania wady.

Dziękujemy Państwu i waszym dzieciom za udział w badaniach. Dla wielu dzieci badania te przelożyły się na konkretne rozpoznania i z częścią rodziców jesteśmy w ciągłym kontakcie. Jednak cel badań naukowych ma dalszą perspektywę, służy zrozumieniu mechanizmów powstawania choroby i przyszłym dzieciom rodzącym się z tą wadą rozwojową. Większość wyników naszych badań ma charakter naukowy, nie przekładają się bezpośrednio na pojedynczego pacjenta i na diagnostykę genetyczną dostępną ambulatoryjnie.

Jednocześnie zapraszamy do dalszej współpracy wszystkich rodziców, jesteśmy otwarci na spotkanie z tymi rodzicami, którzy mają niedosyt lub nie są do końca usatysfakcjonowani korzyściami płynącymi z naszej współpracy dla swojego dziecka.

Przyczyna powstawania wad rozwojowych przewodu pokarmowego jest cały czas słabo poznana. Badania nasze będą dalej kontynuowane, otrzymaliśmy nowy grant na badania nad zarośnięciem przełyku z ogólnopolskiego Komitetu Badań Naukowych.



Zapraszamy też do Poradni Genetycznej, szczególnie te dzieci, które mają wiele wad wrodzonych i których rozwój Was niepokoi. Wtedy prosimy o skierowanie od lekarza POZ (pediatry czy lekarz rodzinnego) i kontakt z z Poradnią (tel do dr Roberta Śmigiel – 71-784 13 26).

Proponuje Państwu stały kontakt z nami, najlepiej droga e-mailową bądź poprzez telefon stacjonarny 71-784 13 26. owane przez nas badania obejmą konsultację lekarską i wykonanie cytogenetycznego badania z krwi (badania są nieodpłatne). Przeprowadzona konsultacja pozwoli także na kliniczną ocenę stwierdzanych zaburzeń rozwojowych u Państwa dzieci. Jednocześnie po zebraniu wywiadu przez genetyka klinicznego proponujemy poradę genetyczną dla Państwa dziecka oraz dla całej rodziny. U dzieci, u których było wykonane już badanie cytogenetyczne, odbędzie się ponowna konsultacja z poradą genetyczną.

W najbliższych miesiącach zamierzamy stworzyć stronę internetową dla rodziców dzieci z zarośnięciem przełyku oraz dla lekarzy, którzy opiekują się waszymi dziećmi w Rejonie, aby ułatwić dostęp do najnowszej wiedzy, do specjalistów zajmujących się danym problemem zdrowotnym, aby także skoordynować działanie wielospecjalistyczne wokół dzieci z zarośnięciem przełyku.

Jeżeli wyrażicie Państwo chęć uczestnictwa w dalszych badaniach, prosimy o kontakt, żeby uaktualnić dane adresowe czy chorobowe waszego dziecka. Prosimy też o przekazanie tego listu innym rodzicom i waszym lekarzom rodzinnym lub pediatrom, którzy sprawują nad dzieckiem podstawową opiekę, aby mieli wiedzę o naszym działaniu i możliwości kontaktu.

**dr n. med. Robert Śmigiel**  
**Katedra Genetyki AM**  
**e-mail: [smigiel@gen.am.wroc.pl](mailto:smigiel@gen.am.wroc.pl)**  
**telefon kontaktowy - 0502 595 141**

**dr hab. Dariusz patkowski**  
**Klinice Chirurgii i Urologii Dziecięcej**  
**e-mail: [dpat@chdz.am.wroc.pl](mailto:dpat@chdz.am.wroc.pl)**