

LARYNGO ONYCHO CUTANEOUS SYNDROME

EPIDEMIOLOGY

Prevalence is unknown Fewer than 50 cases have been reported to date mostly in consanguineous families from the Punjabi region of Pakistan and India

PREVALENCE: <1/1 000 000

INHERITANCE: Autosomal recessive

AGE OF ONSET: Infancy, Neonatal



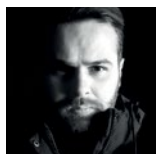
We
VIRD



LOC SYNDROME

is a subtype of junctional epidermolysis bullosa (JEB, see this term) characterized by an altered cry in the neonatal period and by aberrant production of granulation tissue in particular affecting the upper airway tract, conjunctiva and periungual/subungual sites

Rzadko widziane: Wizualne spotkania z chorobami rzadkimi


mgr **Babak Safari**


Komunikacja wizualna odgrywa kluczową rolę w przekształcaniu sposobu, w jaki społeczeństwo postrzega choroby rzadkie — schorzenia często pomijane zarówno przez medycynę, jak i przez kulturę społeczną. Niniejsze badanie analizuje, w jaki sposób projektowanie może uczłowieczyć dane medyczne i wzbudzać empatię za pośrednictwem inicjatywy WeVird (We Visually Introduce Rare Diseases) — publicznej interwencji projektowej, która przekształca inność w tożsamość. Wykorzystując symboliczne języki wizualne, projekt tworzy tożsamości dla takich schorzeń jak FOP, LOC i zespół Maffucciego, czerpiąc z narracji pacjentów, literatury medycznej oraz eksperymentów graficznych. Zamiast upraszczać, projekt uwypuszcza złożoność i przekłada abstrakcyjne informacje na doświadczenia nacechowane emocjonalnie. Pokazuje tym samym, jak strategie wizualne mogą przełożyć zarówno medyczne, jak i osobiste wymiary chorób rzadkich na formy komunikatywne i afektywne.

1. Wprowadzenie

Choroby rzadkie dotyczą milionów ludzi na całym świecie, lecz mimo to wciąż pozostają w dużej mierze nierozpoznane przez społeczeństwo, medycynę i media. W Unii Europejskiej chorobę rzadką definiuje się jako schorzenie występujące u mniej niż 1 na 2000 osób, natomiast w Stanach Zjednoczonych — jako schorzenie dotyczące w danym momencie mniej niż 200 000 osób (European Commission, 2022; U.S. FDA, 2020). Chorobom tym często towarzyszy brak świadomości, badań, a nawet prawidłowej diagnozy, przez co pacjenci są nie tylko medycznie zaniedbani, ale i społecznie niewidzialni. Ta niewidzialność nie jest wyłącznie porażką nauki — to również porażką projektowania. Moja praca jako projektanta i badacza ma na celu przeciwdziałać tej nieobecności poprzez wizualne opowiadanie historii.

2. Po co tworzyć dla chorób rzadkich?

Projektowanie posiada unikalną zdolność kondensowania złożonych idei w przystępne formy wizualne oraz budowania emocjonalnych powiązań za pomocą formy, koloru i symbolu. W kontekście chorób rzadkich design staje się narzędziem rzeczywistości społecznej. Pomaga ujawnić to, co samo lekarstwo często nie potrafi wyrazić — ludzkie cierpienie, niepewność i odporność. Dla osób żyjących z rzadkimi schorzeniami, których doświadczenia są często niezrozumiane lub pomijane, projektowanie może stać się potężnym środkiem nadania widzialności i uznania. Skuteczne projektowanie informacji stawia na pierwszym miejscu nie tylko przejrzystość, lecz także empatię oraz etyczne tłumaczenie złożonych danych na formy, które szanują ludzką percepcję i doświadczenie życia [1]. Takie podejście wzmacnia rolę projektowania jako pomostu między wiedzą kliniczną a emocjonalną rzeczywistością osób dotkniętych chorobą.

3. WeVird (We Visually Introduce Rare Diseases): Wizualna i społeczna interwencja

WeVird — akronim od We Visually Introduce Rare Diseases („Wizualnie przedstawiamy choroby rzadkie”) — to platforma poświęcona wizualnemu przedstawianiu chorób rzadkich, której celem jest budowanie empatii i wsparcia społecznego. Stworzona w ramach badań doktoranckich z zakresu projektowania prowadzonych przez Babaka Safari, inicjatywa WeVird łączy design, sztukę i zaangażowanie społeczne, by tworzyć namacalne i zorientowane na człowieka reprezentacje rzadkich schorzeń.

Celem platformy jest przełożenie złożoności medycznej i emocjonalnej tych chorób na przystępne i poruszające doświadczenia wizualne. Od identyfikacji wizualnych i plakatów informacyjnych po interaktywne wystawy i warsztaty — każdy element WeVird został zaprojektowany z myślą o wzbudzaniu empatii, mobilizowaniu wsparcia społecznego oraz przeciwdziałaniu społecznej niewidzialności chorób rzadkich. Inicjatywa zakłada rozwój interdyscyplinarnej sieci współpracy — przestrzeni, w której projektanci, artyści, pacjenci i specjaliści medyczni mogą wspólnie wizualizować wyzwania, potrzeby i ludzkie historie kryjące się za tymi chorobami.

WeVird aspiruje do roli wspólnej platformy wspierającej wizualne opowiadanie historii, kampanie rzecznicze i inkluzywne narzędzia edukacyjne, przyczyniając się tym samym zarówno do wzrostu świadomości, jak i lepszego zrozumienia. Poprzez gromadzenie ludzi wokół narracji wizualnych, projekt zachęca społeczeństwo nie tylko do zauważenia chorób rzadkich, lecz do ich uznania, wsparcia i solidarności z osobami nimi dotkniętymi (ryc. 1).

Aby zwiększyć czytelność przekazu i emocjonalny rezonans wizualnych materiałów prezentowanych podczas wydarzeń WeVird, wybrane projekty graficzne i elementy wizualne zostały wcześniej udostępnione niewielkiej grupie pacjentów z chorobami rzadkimi, specjalistów ochrony zdrowia oraz członków szerokiej publicz-

ności. Pacjenci i niespecjalistyczni odbiorcy reagowali z życzliwością i poczuciem więzi. Kilkoro z nich stwierdziło, że obrazy oddają uczucia, których nigdy wcześniej nie potrafili wyrazić słowami, i sprawiają, że czują się zauważeni i uznani. Z kolei niektórzy specjaliści uznali, że trudniej im było odczytać przekaz, ponieważ forma odbiegała od konwencjonalnych wzorców medycznych i przyjmowała bardziej symboliczny i artystyczny charakter. Ich opinie pozostały jednak konstruktywne i pełne szacunku, dostarczając cennych wskazówek, jak strategie wizualne można dopracować, by lepiej rezonowały między dziedzinami.

4. Przekład wiedzy medycznej na projektowanie wizualne

Sednem niniejszego badania jest własny proces projektowy autora: przekształcanie złożonych, warstwowych danych klinicznych i emocjonalnych w formy wizualne. Praca przebiegała w ścisłej współpracy z pacjentami (poprzez wywiady), literaturą medyczną oraz materiałem wizualnym, aby opracować tożsamości, które oddają istotę każdej choroby — nie jako zbiór objawów, lecz jako opowieść.

Metoda ta wymagała zarówno empatii, jak i analizy. Dla każdej z chorób rzadkich zdefiniowałem parametry wizualne: kształty, faktury, kompozycje oraz krój pisma — wszystko w zgodzie z doświadczeniem, jakie niesie ze sobą dane



Ryc. 1 Proces projektowania plakatu konkursowego i logo WeVird. Źródło: Opracowanie własne.

schorzenie. Celem nie było uproszczenie, lecz doprecyzowanie — otwarcie kanałów zrozumienia dla szerokiego grona odbiorców.

Pierwsze spotkania z odbiorcami podkreśliły zarówno potencjał komunikacyjny, jak i interpretacyjne wyzwania związane z wizualnym tłumaczeniem wiedzy medycznej. Pacjenci łatwo nawiązywali kontakt z emocjonalnymi warstwami obrazów — często utożsamiali się z symbolami i fakturami, które odzwierciedlały ich osobiste doświadczenia. Profesjonaliści medyczni podchodzili do materiału bardziej analitycznie, czasami z trudem doszukując się w projektach znaczenia klinicznego.

Różnice te ujawniają fundamentalne napięcie towarzyszące pracy interdyscyplinarnej: konieczność połączenia intuicyjnego, afektywnego zrozumienia z oczekiwaniami naukowej precyzji. Projekty nie miały na celu osłabienia rzetelności medycznej, lecz poszerzenie przestrzeni komunikacji — zaproszenie zróżnicowanych odbiorców do zaangażowania się w narracje o chorobach rzadkich na różne, lecz równie wartościowe sposoby.

5. Siła wizualizacji w komunikowaniu chorób rzadkich

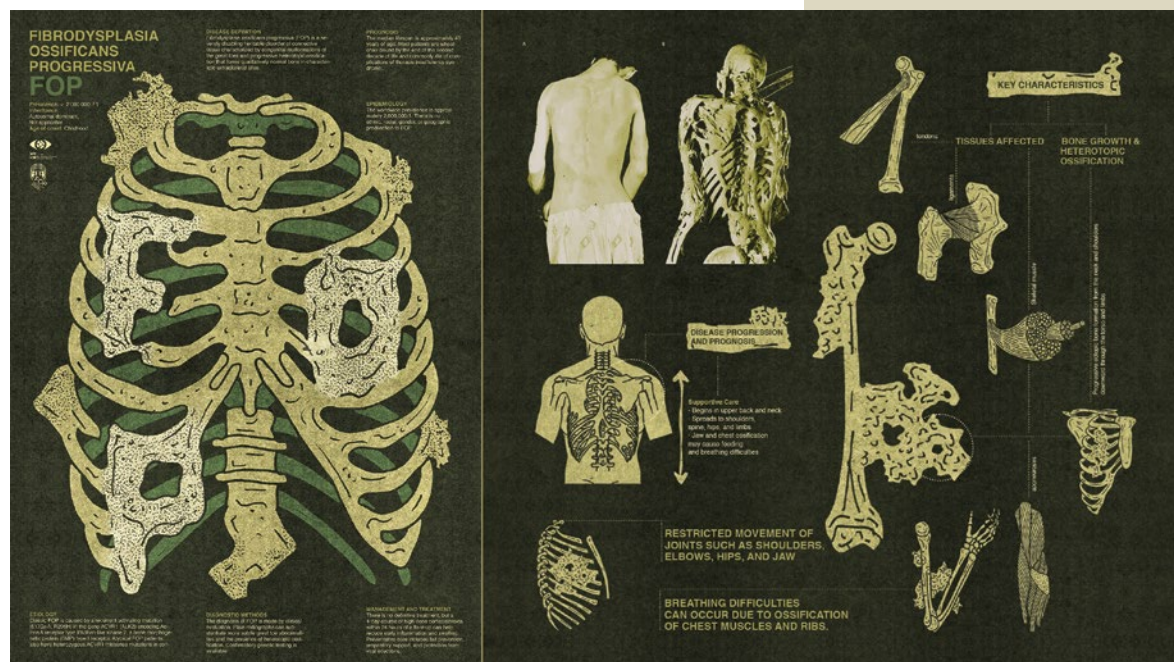
Wizualizacja chorób rzadkich wykracza poza sferę estetyki — staje się aktem krytycznego tłumaczenia. Jak podkreśla Joel Katz w książce *Designing Information*, skuteczna komunikacja wizualna „wymaga równowagi między klarownością a em-

patią, prostotą a głębią” [1]. W przypadku chorób rzadkich, gdzie żargon naukowy może wykluczać i przytłaczać, wizualizacja pełni funkcję mostu poznawczego i emocjonalnego.

Dane medyczne, przekształcone w intuicyjne formy wizualne — diagramy, symboliczne mapy i warstwowe kompozycje — umożliwiają zarówno pacjentom, jak i ogółowi społeczeństwa uchwycenie realiów schorzeń, które w przeciwnym razie pozostają ukryte lub źle rozumiane. Podejście to wpisuje się w zasady projektowania zorientowanego na człowieka, umożliwiając empatię nie przez uproszczenie, lecz przez znaczącą reprezentację.

W projektach takich jak WeVird zastosowanie metafor wizualnych — np. przezroczystych sylwetek czaszki symbolizujących brak kości czaszki w akalwarii, czy delikatnych, fragmentarycznych nakładek wywołujących wrażenie kruchości i zaburzeń rozwojowych — przekształca cechy kliniczne w sygnały emocjonalne. Strategie te pomagają odbiorcom przejść od biernej obserwacji do aktywnego rozpoznania.

Co więcej, badania z zakresu projektowania informacji i komunikacji zdrowotnej wspierają tę metodę. Wykazano, że pomoce wizualne poprawiają zapamiętywanie, zwiększają zrozumienie i redukują lęk w kontekstach medycznych [2], [3]. Dla społeczności zmagających się z chorobami rzadkimi może to oznaczać różnicę między byciem wymazanym a byciem zauważonym.



Ryc. 2 Materiał wizualny dotyczący zespołu FOP. Źródło: Opracowanie własne.



Ryc. 3 Plakat dotyczący zespołu LOC.
Źródło: Opracowanie własne.

6. Przykłady tożsamości wizualnych

6.1 Postępujące kostniejące zapalenie mięśni FOP (Fibrodysplasia Ossificans Progressiva)

To rzadka choroba genetyczna, w której tkanki miękkie stopniowo przekształcają się w kość, co poważnie ogranicza ruchomość i prowadzi do postępującego unieruchomienia ciała (Pignolo, Shore i Kaplan, 2013). Aby oddać emocjonalny i fizyczny wymiar tego schorzenia, czerpano inspirację z jego podstawowej patologii — nieprawidłowej ossyfikacji. W projektach wizualnych zastosowano tekstury przypominające skamieliny, sztywne struktury kostne oraz stonowaną, wygaszoną paletę kolorystyczną, by wywołać wrażenie uwiecznienia i nieodwracalnej przemiany (ryc. 2).

6.2 Zespół LOC

(Laryngo-onycho-cutaneous syndrome)

To rzadka choroba autosomalna recesywna, występująca głównie wśród osób pochodzenia pendzabskiego. Choć znana jest z objawów dotyczących skóry, paznokci i krtani, powikłania okulistyczne — takie jak ziarnina spojówkowa i uszkodzenia rogówki — stanowią poważne i często zagrażające wzrokowi komplikacje. Plakat wizualizuje postępujący i inwazyjny charakter zmian ocznych w LOCS, podkreślając kruchość tkanek oka i przewlekły stan zapalny, z jakim mierzą się pacjenci. Narracja wizualna ma na celu zwiększenie świadomości, jak rzadka choroba skóry może głęboko wpływać na wzrok i jakość życia (ryc. 3).



Ryc. 4
 Plakat dotyczący zespołu Maffucciego. Źródło: Opracowanie własne.

6.3 Zespół Maffucciego (Maffucci Syndrome)

Zespół Maffucciego to rzadka, nienabyta choroba, charakteryzująca się obecnością mnogich enchodromów – łagodnych guzów chrzęstnych, które występują głównie w kościach długich – oraz naczynek tkanek miękkich, będących malformacjami naczyniowymi. Objawy zazwyczaj pojawiają się we wczesnym dzieciństwie, szczególnie między czwartym a piątym rokiem życia, i mają asymetryczny charakter

– najczęściej dotyczą kończyn, zwłaszcza dłoni [5]. Obraz radiologiczny może obejmować flebolity w obrębie naczynek, deformacje kostne oraz różnice w długości kończyn. Istotne jest również podwyższone ryzyko transformacji nowotworowej – w przybliżeniu 30% przypadków enchodromów może ulec zezłośliwieniu do chrzęstniakomięsaka [5]. Najnowsze badania wykazały obecność somatycznych mutacji mozaikowych w genach IDH1 i IDH2 u po-

nad 80% pacjentów, co sugeruje pozazygotyczne pochodzenie choroby [5]. W mojej interpretacji wizualnej skupiłem się na dłoniach jako najbardziej widocznie dotkniętej części ciała, wykorzystując język migowy do ułożenia frazy „hope to help” („nadzieja, by pomóc”). W ten sposób fizyczna deformacja została przekształcona w symboliczny gest odporności i komunikacji. Ten wybór projektowy odzyskuje wizualną inność jako nośnik ekspresji emocjonalnej i solidarności (ryc. 4).

6.4 Ostra porfiria przerywana (Acute Intermittent Porphyria AIP)

To rzadka choroba metaboliczna, charakteryzująca się napadami silnego bólu brzucha spowodowanego zaburzeniem w szlaku syntezy hemu w wątrobie (Anderson, Sassa, Bishop i Desnick, 2001). Podczas projektowania tego plakatu starano się

wizualnie oddać intensywny i często nieprzewidywalny ból skoncentrowany w okolicy wątroby. Za pomocą form abstrakcyjnych i skupionych kształtów wokół górnej części jamy brzusznej plakat przekazuje przytłaczający i przeszywający charakter bólu, jakiego pacjenci doświadczają podczas ostrych ataków, podkreślając zarówno fizyczne, jak i emocjonalne cierpienie wywołane tym rzadkim schorzeniem (ryc. 5).

7. Rozszerzanie ram: warstwy teoretyczne i odbiorcze

Projekt ten osadzony jest w ramach współczesnych koncepcji projektowania dla zdrowia (Design for Health), projektowania partycypacyjnego (Participatory Design) oraz teorii komunikacji wizualnej (Visual Communication Theory). Ramy te kształtują nie tylko założenia koncepcyjne pra-



Ryc. 5 Plakat dotyczący ostrej porfirii przerywanej (AIP). Źródło: Opracowanie własne.

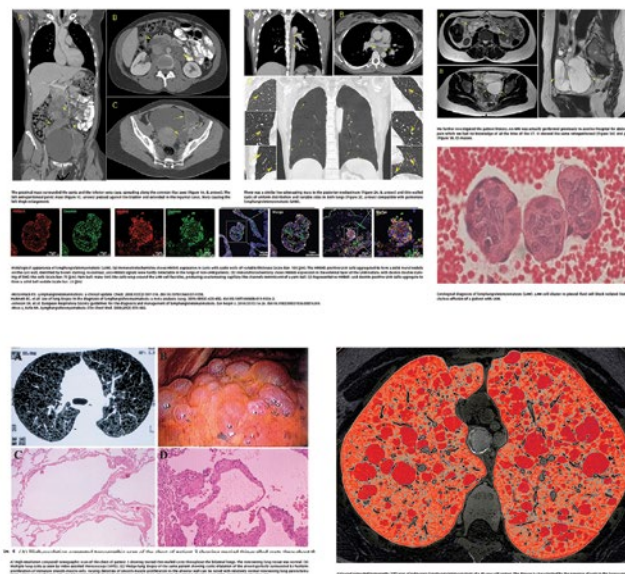
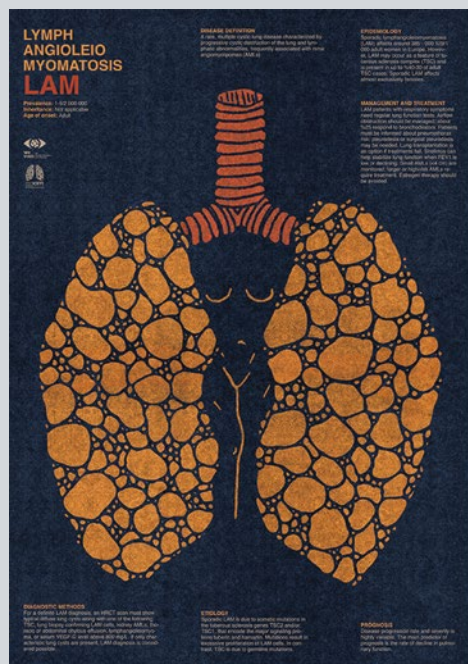


↑ Ryc. 6 Projekt logo dla 10 chorób rzadkich. Źródło: Opracowanie własne.

cy, lecz także jej metodykę: plakaty i opracowane tożsamości wizualne nie są estetycznymi ozdobami, lecz narzędziami semiotycznymi, zaprojektowanymi z myślą o generowaniu dialogu, empatii i działania.

Projektowanie dla zdrowia sytuują projekt wizualny w obszarze humanistyki medycznej, sugerując, że starannie opracowane obrazy mogą wpływać na zachowania, zmniejszać stygmatyzację

↓ Ryc. 7 Projekt plakatu dotyczącego LAM (limfangioleiomiomatozy). Źródło: Opracowanie własne.



cję i budować solidarność. Projektowanie partycypacyjne zapewnia, że proces nie ma charakteru odgórnego – pacjenci, ich rodziny oraz publiczność współtworzą przekaz poprzez współpracę lub informację zwrotną. Z kolei teoria komunikacji wizualnej pozwala na krytyczne działanie projektu – analizowanie, w jaki sposób abstrakcja, metafora i symbolika przekładają afekty i dane na formę (ryc. 6, 7).

8. Tło i krajobraz badawczy

Choć komunikacja wizualna w głównym nurcie medycyny zyskuje na znaczeniu, wizualne przedstawienie chorób rzadkich pozostaje wciąż słabo zbadanym obszarem. Wczesne próby skupiały się głównie na ilustracjach klinicznych, jednak współczesne badania z zakresu projektowania przesuwają akcent na wizualizację narracyjną, podkreślającą osobiste historie, tożsamość i symbolikę.

Jedna z takich opowieści pochodzi od pacjenta z ostrą porfirią przerywaną (AIP), który opisał początek ataku jako „ostry, nieznośny ból zaczynający się w górnej części brzucha, tuż pod żebrami”. Pacjent tłumaczył, że ból pojawia się nagle, często bez ostrzeżenia, i narasta tak gwałtownie, że odbiera możliwość ruchu i mówienia. „Czuje, jakby coś we mnie skręcało się i rozdzierało” – dodał, zaznaczając, że ból bywa tak silny, iż krzyczy lub płacze z jego powodu.

To bezpośrednie świadectwo ukształtowało wizualne podejście do plakatu dotyczącego AIP. Projekt został zaprojektowany tak, by oddać przytłaczający ból i bezsilność, jakich doświadczają pacjenci podczas ostrych ataków. Zamiast używać obrazów klinicznych przedstawiających wątrobę, skupiono się na wyrazie twarzy, zniekształconych gestach i zaciskających się dłoniach, aby uchwycić uczucie intensywnego wewnętrznego ciśnienia oraz psychicznego szoku wywołanego nagłym bólem. Poprzez takie podejście projekt przekazuje zarówno cielesną udrękę, jak i emocjonalną izolację towarzyszącą

cią życia z niewidzialnym, ale skrajnie bolesnym schorzeniem. Intencją było nie tylko poinformowanie odbiorcy, ale także umożliwienie mu emocjonalnego odczucia skali cierpienia, jakie wiąże się z AIP.

Wartym odnotowania przykładem współpracy w celu wizualizacji złożonej wiedzy biomedycznej jest projekt „Beyond the Diagnosis” realizowany przez Harvard Medical School, który wykorzystał sztuki wizualne, by zwiększyć świadomość i uczłowieczyć doświadczenia pacjentów z chorobami rzadkimi. W projekcie uczestniczyli lekarze, projektanci i artyści, tworząc malarskie portrety pacjentów, podkreślające ich tożsamość wykraczającą poza diagnozę [7]. Inicjatywy tego typu pokazują, jak reprezentacja wizualna może budować empatię i pogłębiać zrozumienie chorób rzadkich, uzupełniając dane naukowe o narracje emocjonalne.

Podobnie platforma Orphanet oraz globalna kampania Rare Disease Day wdrażają strategię infografik i wizualizacji danych, by przedstawiać rozpowszechnienie schorzeń, objawy i potrzeby w zakresie rzecznictwa [8].

Innym innowacyjnym przykładem jest projekt GestaltMatcher, wykorzystujący zaawansowaną analizę cech twarzy i uczenie maszynowe do wizualizacji i dopasowywania fenotypów charakterystycznych dla rzadkich zaburzeń genetycznych. Narzędzie to wspiera klinicystów i badaczy, umożliwiając identyfikację subtelnych wzorców fenotypowych wśród pacjentów z całego świata, a tym samym ułatwia diagnozę i pogłębia wiedzę o zespołach rzadkich poprzez analizę wizualną opartą na danych [9].

Jednak niewiele projektów łączy w sobie zarówno symboliczne projektowanie tożsamości, jak i partycypacyjne metody wizualne w tak kompleksowy sposób jak WeVird. To właśnie stanowi o oryginalności tego przedsięwzięcia: nie tylko dokumentuje ono chorobę, lecz na nowo wyobraża sobie, jak można ją odczuć i zobaczyć.

9. Wnioski

Projektowanie dla chorób rzadkich nie dotyczy wyłącznie widzialności — chodzi przede wszystkim o godność. Po- przez kształtowanie narracji za pomo- cą obrazu i interakcji, design pomaga zmienić sposób, w jaki postrzegamy to, co rzadkie — nie jako anomalie, lecz jako opowieści warte opowiedzenia. Artykuł ten pokazuje, że projektowanie nie jest peryferyjnym dodatkiem do medycyny, lecz jej istotnym elemen- tem: środkiem komunikacji, włączenia i ludzkiego porozumienia.

Projektowanie nie jest jedynie artystyczną reakcją na choroby rzadkie — to siła komunikacyjna, etyczna i humanizująca.

Traktując każdą jednostkę chorobową jako opowieść, a nie tylko zbiór obja- wów, powstałe w ramach tego projektu tożsamości wizualne udowadniają, że język wizualny potrafi dostrzec to, czego medycyna często nie jest w stanie zo- baczyć. Dzięki zaangażowaniu, współ- pracy i przejrzystości design pomaga społecznościom pacjentów z chorobami rzadkimi poczuć się zauważonymi i za- prasza społeczeństwo do tego, by na- prawdę spojrzęło.

Informacje zwrotne zebrane pod- czas tworzenia materiałów wizualnych potwierdziły, że wizualne opowiadanie historii w kontekście chorób rzadkich może zmniejszać poczucie izolacji emo- cjonalnej, zwiększać rozpoznawalność i budować empatię. Efekty te są szcze- gólnie istotne w sytuacjach, w których pacjenci często czują się niewidzialni lub niezrozumiani. Poprzez połączenie osobistych wglądów z formą symboliczną, projektowanie staje się katalizato- rem zarówno świadomości, jak i emo- cjonalnego wsparcia. ■

mgr **Babak Safari**

Bibliografia

1. Katz, J. (2012). *Designing Information: Human Factors and Common Sense in Information Design*. Wiley.
2. Lupton, E. (2014). *Health by Design*. Princeton Architectural Press.
3. Houts, P. S., Doak, C. C., Doak, L. G., & Loscalzo, M. J. (2006). The role of pictures in improving health communication: A review of research. *Patient Education and Counseling*, 61(2), 173–190.
4. Pignolo, R. J., Shore, E. M., & Kaplan, F. S. (2013). Fibrodysplasia ossificans progressiva: Diagnosis, management, and therapeutic horizons. *Pediatric Endocrinology Reviews*, 10(Suppl 2), 437–448.
5. Eplasty. (2014, April 25). Syndrome Maffucci. Eplasty, 14(ic11). Pozyskano 14 czerwca, 2025, z <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4005419/>
6. Anderson, K. E., Sassa, S., Bishop, D. F., & Desnick, R. J. (2001). Disorders of heme biosynthesis: X-linked sideroblastic anemia and the porphyrias. In Scriver, C. R., Beaudet, A. L., Sly, W. S., & Valle, D. (Eds.), *The Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease* (8th ed., pp. 2991–3062). McGraw-Hill. Pozyskano 11 czerwca, 2025, z <https://ommbid.mhmedical.com/content.aspx?bookId=2709§ionId=225540906>
7. Harvard Medical School. (2023). Beyond the diagnosis: Visualizing rare diseases through art. Pozyskano 6 czerwca, 2025, from <https://hms.harvard.edu/news/beyond-diagnosis>
8. Orphanet. (2024). The portal for rare diseases and orphan drugs. Pozyskano 15 czerwca, 2025, z <https://www.orpha.net/>
9. GestaltMatcher. (2023). GestaltMatcher: Visual phenotyping of rare genetic disorders. Pozyskano 6 czerwca, 2025, z <https://www.gestaltmatcher.org>