



[Betty i Carl Pforzheimer przekazali darowiznę \\$250 000 dla fundacji Advocacy](#)



Znacząca darowizna wysokości \$250 000 została przekazana dla Advocacy przez Betty i Carla Pforzheimer dla uhonorowania i zachowania pamięci o Glennie Irvine, współzałożycielu naszej organizacji charytatywnej.

Znacząca darowizna wysokości \$250 000 została przekazana dla Advocacy przez Betty i Carla Pforzheimer dla uhonorowania i zachowania pamięci o Glennie Irvine, współzałożycielu naszej organizacji charytatywnej. Państwo Pforzheimers są ważnymi darczyńcami Advocacy od momentu jej powstania, a ich wspańiałomyślność w ostatnich 17 latach jest bezcenna. Ten znaczący wkład będzie miał szeroki wpływ na osiągnięcie celów naszej organizacji charytatywnej, jakim są poznanie przyczyn NA i znalezienie metod ich leczenia. Dochody z darowizny będą wykorzystane do ufundowania nowej Nagrody Glenna Irvine i pomogą znacznie w pokryciu znaczących i ciągłych wydatków na badania nad NA.

Hojność Państwa Pforzheimer to długotrwały hołd dla Glenna Irvine, który poświęcił wiele lat na poszukiwaniu terapii i leczenia tej rzadkiej grupy chorób i pielęgnował swą przyjaźń z

darczyńcami. Advocacy wyraża podziękowanie i głęboką wdzięczność za hojność tego zobowiązania oraz za zaangażowanie Państwa Pforzheimer we wspieranie pacjentów NA.

[Dalsze wiadomości](#)

Życzenia Wesołych Świąt z Londynu dla wszystkich osób wspierających działania Advocacy

Chłodne dni brytyjskiej jesieni przypominają nam w Advocacy, że szybko zbliżają się Święta Bożego Narodzenia i Nowy Rok. Cieszymy się mijającym owocnym rokiem, w którym z sukcesem odbyło się sympozjum w Dreźnie, Niemcy, wprowadzona została Nagroda Glenna Irvine i kontynuowane były ważne badania naukowe nad NA. Jesteśmy wdzięczni za wsparcie społeczności pacjentów chorych na NA, rodzin i opiekunów, naukowców, którzy poświęcają czas, aby uzyskać przełomowe wyniki w swych badaniach, tych którzy entuzjastycznie brali udział w spotkaniach NA Poranek Przy Kawie i hojnych darczyńców, którzy są tak ważni w posuwaniu naszych wysiłków do przodu. Advocacy dziękuje wszystkim razem i indywidualnie oraz życzy Szczęśliwych Świąt!



[Advocacy ogłasza ustanowienie Nagrody Glenna Irvine](#)

Z wielką dumą i entuzjazmem Advocacy ogłasza ustanowienie Nagrody Glenna Irvine dla oddania hołdu współzałożycielowi naszej organizacji charytatywnej.

Z wielką dumą i entuzjazmem Advocacy ogłasza ustanowienie Nagrody Glenna Irvine dla oddania hołdu współzałożycielowi naszej organizacji charytatywnej. Ta Nagroda została ustanowiona w odpowiedzi na deklarację darowania funduszy przez Betty and Carla Pforzheimer, którzy zechcieli uhonorować pamięć o Glennie. Świadczy ona o ich życzliwości i będzie częściowo wykorzystana do ufundowania tej Nagrody.



Nagroda Glenna Irvine będzie przyznawana co dwa lata. Będzie przyznawana naprzemiennie, aby wyrazić uznanie zarówno tym, którzy wykazali znaczne postępy w badaniach nad NA jak i tym, którzy niedawno zaangażowali się w badania NA. Ustanowienie Nagrody to docenienie ciężkiej pracy i poświęcenia Glenna dla pacjentów NA. Wpłynie też na podniesienie świadomości o chorobach NA w społeczności naukowców oraz zachęci nowych uczonych do odkryć prowadzących do opracowania leczenia.



[DZIAŁANIA POPULARYZATORSKIE - Cambridge RAREfest dla zwiększenia świadomości o chorobach rzadkich](#)

Cambridge Rare Disease Network sponsoruje pierwszy RAREfest w dniach 30 listopada - 1 grudnia 2018 w Guildhall, Cambridge, UK. Celem wydarzenia jest zwiększenie świadomości o chorobach rzadkich, w tym NA. Advocacy weźmie udział w tym wydarzeniu, wstęp jest bezpłatny.



Cambridge Rare Disease Network sponsoruje pierwszy RAREfest w dniach 30 listopada - 1 grudnia 2018 w Guildhall, Cambridge, UK. Celem wydarzenia jest zwiększenie świadomości o chorobach rzadkich, w tym NA. Advocacy weźmie udział w tym wydarzeniu, wstęp jest bezpłatny.

Będzie to dwudniowa impreza, w czasie której odbędą się wykłady, interaktywne wystawy, pokazy filmów, demonstracje na żywo i inne aktywności mające na celu poinformowanie o najnowszych wynikach badań naukowych i osiągnięciach technologicznych związanych z chorobami rzadkimi. Obecnych przywita Alastair Kent, OBE FRSA, były dyrektor Genetic Alliance UK. Jest on szeroko zaangażowany w sprawy związane z chorobami rzadkimi i działa w kierunku zaspokojenia potrzeb pacjentów cierpiących na choroby rzadkie i ich rodzin.

Innymi ważnymi wydarzeniami RAREfest, które będą miały miejsce, są występy taneczne Unique Feet, dzieci z chorobami rzadkimi, wystawa Microsoft, która będzie uczyć dzieci

niedowidzące programowania i prezentacja, która będzie uczyć jak redukować ból i lek. Członkowie zarządu Advocacy, Ginger Irvine, Nancy Glynn i Annette Chase wezmą udział w RAREfest, aby poznać nowe techniki przydatne też chorym na NA, zebrać nowe pomysły i poznać nowych i interesujących uczestników, którzy mogą być pomocni w sprawach Advocacy. Jeżeli jesteś zainteresowany wzięciem udziału w tej bezpłatnej imprezie - zajrzyj na stronę, gdzie można znaleźć więcej informacji <https://camraredisease.org/rarefest/>. Mamy nadzieję, że się tam spotkamy!



[Annette Chase dołącza do Advocacy jako Business Manager](#)

Advocacy ma przyjemność przedstawić nowego członka naszego zespołu, Annette Chase, która obecnie pełni funkcję Head Business Manager.



Advocacy ma przyjemność przedstawić nowego członka naszego zespołu, Annette Chase, która obecnie pełni funkcję Head Business Manager. Annette urodziła się i wychowywała w San Francisco, Kalifornia. Dużą część życia spędziła w Nowym Jorku, gdzie studiowała i praktykowała prawo, została sędzią sądu administracyjnego, i założyła rodzinę. Mieszkała także w stanie Vermont, USA, i w Trieście, Włochy, a ostatnie kilka lat mieszka w Londynie. Ponadto Annette wykładała prawo na uczelni w Nowym Jorku i była zaangażowana w szereg działań charytatywnych.

W Londynie była wolontariuszem w FOCUS, organizacji członkowskiej dla byłych pacjentów, pomagała zbierać fundusze dla projektu budowania dostępu do czystej wody dla dzieci, uczniów szkoły dla niewidomych w Tanzanii, a obecnie jest członkiem Board of Trustees w Londyńskiej International Gallery of Children's Art. Jesteśmy pewni, że bogate doświadczenie Annette będzie cenne dla Advocacy, gdyż obecnie skupia się ona na zrównoważonym rozwoju naszej organizacji, aby zapewnić ciągłość wykonywania naszej

misji pomagania pacjentom z NA, również poprzez inicjatywy skierowane na pozyskiwanie środków finansowych.

[Advocacy bierze udział w imprezach Findacure](#)



W naszym ciągłym wysiłku poznawania nowych osiągnięć w dziedzinie chorób rzadkich i nawiązywania kontaktów z innymi poszukującymi wiedzy w tej dziedzinie, Advocacy bierze udział w imprezach organizowanych przez Findacure.

W naszym ciągłym wysiłku poznawania nowych osiągnięć w dziedzinie chorób rzadkich i nawiązywania kontaktów z innymi poszukującymi wiedzy w tej dziedzinie, Advocacy bierze udział w imprezach organizowanych przez Findacure. Findacure jest organizacją charytatywną obecną w UK, która działa w kierunku wzmocnienia i jednoczenia społeczności związanej z chorobami rzadkimi, promowania użycia leków już stosowanych w innych chorobach do leczenia chorób rzadkich i organizowania treningów grupowych dla pacjentów. Findacure oferuje bezpłatne spotkania grupowe dla pacjentów chorych na choroby rzadkie, na których uzyskują pomoc i wsparcie w osiągnięciu celów terapeutycznych.

W poprzednim roku Ginger Irvine i Annette Chase z Advocacy wzięły udział w warsztatach informacyjnych “Wykorzystanie znanych leków w leczeniu chorób rzadkich” i “Zbieranie funduszy dla grup pacjentów z chorobami rzadkimi”. Ponadto nasza członkini Zarządu Nancy Glynn wystąpiła w spotkaniu Findacure “Doradztwo 2018 - letnie spotkanie”. Temat przedstawiony przez Nancy, który był bardzo dobrze przyjęty to: “Trening: Rozwój osobisty lidera małej grupy pacjentów”. Mamy nadzieję na trwałą i owocną współpracę z tą ważną organizacją zajmującą się chorobami rzadkimi.



[AKTUALNOŚCI NAUKOWE - Sandra Muñoz Braceras, Madryt, Ruth Walker, Nowy Jork](#)

Dowiedz się o ostatnich postępach badaczy NA na świecie, którzy badają przyczyny, mechanizm i patologię chorób NA. W tym wydaniu aktualności od Sandry Muñoz Braceras, Madryt i Ruth Walker, Nowy Jork

Sandra Muñoz Braceras
Biomedical Research Institute Alberto Sols, Madryt
VPS13A i autofagia, możliwe związki i badania przedkliniczne



Grant z NA Advocacy pozwolił mi na kontynuację projektu, który rozpocząłam w czasie moich studiów doktoranckich. Z sukcesem zakończyliśmy eksperymenty, które wykazały, że VPS13A jest niezbędne do prawidłowej funkcji lizosomów. Jest nam niezmiernie miło poinformować, że wyniki tych eksperymentów są przedstawione w manuskrypcie, który jest w trakcie recenzji w czasopiśmie naukowym. Wykonujemy teraz dodatkowe eksperymenty sugerowane przez recenzentów. Mamy nadzieję, że manuskrypt będzie opublikowany wkrótce i każdy będzie mógł się z nim dokładnie zapoznać.



Aktywne lizosomy są niezbędne do degradacji białek na drodze autofagii i dlatego defekt funkcjonowania lizosomów prowadzi do upośledzenia autofagii, co pokazaliśmy poprzednio, w komórkach o obniżonym poziomie białka VPS13A. W obecnym manuskrypcie pokazaliśmy również, że osłabione funkcje lizosomalne, na skutek braku VPS13A, mogą negatywnie wpływać na inne procesy, takie jak endocytoza. Ponadto badaliśmy białka, które oddziałują z VPS13A i ich lokalizację komórkową, aby dowiedzieć się więcej o mechanizmie molekularnym prowadzącym do defektu lizosomów. Wierzymy, że te odkrycia przyczynią się do lepszego poznania funkcji białka VPS13A i procesów, które mogą być zmienione przez chorobę z nim związaną.

Ruth Walker

Mount Sinai School of Medicine, Nowy Jork

"Choroby podobne do choroby Huntingтона w Ameryce Łacińskiej i na Karaibach"
opublikowane w Parkinsonism and Related Disorders

Streszczenie: Choroby z objawami płasawicy mogą być spowodowane różnymi przyczynami genetycznymi. Ponieważ badania w kierunku Choroby Huntingтона (HD) stają się bardziej dostępne w mniej zamożnych regionach, jest coraz bardziej widoczne, że w tych regionach znajdują się pacjenci z objawami innych rzadkich schorzeń, które powodują fenotypy podobne do HD. Dokumentacja obecności tych przypadków jest ważna dla przyszłej diagnostyki i klinicznej opieki nad populacją ludzi tam żyjących.

Informacje przedstawione w tym artykule były zebrane dwiema metodami: przeszukano literaturę w celu znalezienia publikacji opisujących różne schorzenia genetyczne z objawami płasawicy oraz skontaktowano się ze specjalistami zajmującymi się zaburzeniami chodzenia, pracującymi w krajach Ameryki Łacińskiej i Karaibów i zapytano o ich doświadczenie z



pląsawicą o podłożu genetycznym. W tej pracy dyskutujemy dostępność diagnostyki molekularnej HD i innych chorób pląsawiczych, podsumowujemy opublikowane doniesienia o osobach dotkniętych tymi chorobami oraz przedstawiamy osobiste doświadczenie autorów z tych regionów.

Chociaż przypadki są rzadkie, pacjenci dotknięci chorobami pląsawiczymi, innymi niż HD, są znajdowani w Ameryce Łacińskiej i na Karaibach. Choroba podobna do HD typu 2 przeważa w populacjach, gdzie dominują potomkowie Afrykanów. Przypadki innych chorób przypuszczalnie zależą od innych składów etnicznych i struktury osadnictwa. Gdy możliwości badań genetycznych i świadomość tych chorób się poprawi, wówczas więcej pacjentów będzie zdiagnozowanych i będą oni mogli skorzystać z edukacji, wsparcia i terapii molekularnych.

Zobacz [pełny tekst artykułu](#).

[Pląsawica-akantocytoza \(ChAc\) jest ściśle związana z chorobami z objawami Parkinsonizmu, demencji i ataksji](#)

Wybitne dzieło opublikowane w roku 2018 w *Annals of Neurology* poczyniło znaczny krok w naukach o neuroakantocytozach potwierdzając, że geny z rodziny VPS13 są uwikłane nie tylko w choroby z grupy NA, takie jak ChAc, ale też w demencję i chorobę Parkinsona.



Wkrótce po odkryciu w roku 2001 genu, którego mutacje powodują pląsawicę-akantocytozę (ChAc), Antonio Velayos-Baeza z grupy Monaco w Oxford zaczął poszukiwać fragmentów DNA homologicznych do genu CHAC, jak go początkowo nazywano. W 2004 opublikował raport o podobnych genach i nazwał tę grupę rodziną VPS13, poczynając od genu powodującego ChAc, VPS13A, po którym następowały VPS13B, C i D. Odkrył też, że VPS13B jest identyczny z COH1, genem opisanym rok wcześniej jako odpowiedzialnym za Zespół Cohena. Jest to choroba niepodobna do ChAc. Mianowicie, jest to choroba neurodegeneracyjna, która objawia się od urodzenia specyficznym obrazem twarzy i problemami z oczami. Nie ma cech neurodegeneracyjnych jak w przypadku ChAc, która zaczyna objawiać się u młodych dorosłych.

Przez długi czas ultra-rzadka choroba ChAc wydawała się jedyną chorobą związaną z genami VPS13, jednak ta sytuacja ostatnio się zmieniła. Po pierwsze, w latach 2012 - 2016 pojawiły się doniesienia wskazujące, że VPS13C może być odpowiedzialne za demencję i chorobę Parkinsona. Po ukazaniu się dwóch znakomitych publikacji o VPS13D w *Annals of Neurology* w 2018, stało się jasne, że ChAc należy do grupy powiązanych z genami VPS13 chorób neurodegeneracyjnych.

Spotkanie, które odbyło się 1 listopada 2018, poświęcone tej rodzinie genów, było sponsorowane przez German Society of Neurology i przybrało formę 90 minutowej sesji w Messe Berlin. To pierwsze spotkanie całkowicie poświęcone ostatnim postępom w badaniach nad VPS13. Na konferencji zgromadzili się członkowie czołowych laboratoriów zajmujących się tymi zagadnieniami, którzy dyskutowali o swoich najnowszych osiągnięciach. Margit Burmeister musiała pokonać długi dystans, aby wystąpić na sesji prowadzonej przez Adriana

Danka (Monachium, Niemcy) i Andreasa Hermanna (Rostock, Niemcy). Szczęśliwie Dr. Burmeister była na krótkim pobycie naukowym w Niemczech i przybyła z Heidelbergu zamiast ze swego Instytutu w Ann Arbor, Michigan, USA. Mówiła o chorobach związanych z ataksją spowodowanych mutacjami w VPS13D. Stefanie Smolders przybyła z laboratorium Christine Van Broeckhoven w Antwerpii, Belgia, i donosiła o autosomalnych recesywnych mutacjach VPS13C w przypadkach choroby Lewy body, podtypu choroby Parkinsona. Volker Haucke z Berlina omówiła zaburzenia w biologii komórki leżące u podstaw zespołu Cohena, a Andreas Hermann podsumował obecną wiedzę o ChAc.

Ogólny obraz, który się wyłania sugeruje, że rodzina białek VPS13 jest niezbędna do przenoszenia składników błon (przypuszczalnie głównie lipidów) pomiędzy różnymi organelami w niezliczonej ilości komórek, z których składa się ludzkie ciało.

Aby poznać dokładnie mechanizmy leżące u podstaw tych chorób i przełożyć tę wiedzę na metody leczenia potrzeba jeszcze dużo pracy. Jednakże Berlińskie spotkanie przyłączyło ChAc do rodziny chorób i dołożyło swoją cegiełkę do osiągnięcia masy krytycznej międzynarodowych wysiłków, które mają doprowadzić do opracowania leczenia chorób związanych z genami VPS13.

[ZBIÓRKA FUNDUSZY – Kupuj i Pomagaj Advocacy poprzez Give as you Live](#)

Advocacy bierze udział w platformie internetowej Give as You Live online. Zapraszamy wszystkich wspierających nas do pomocy w zbieraniu funduszy dla Advocacy. Give as you Live przekaze darowizny do naszej fundacji charytatywnej, bez dodatkowych kosztów, które są odsetkiem od sumy wydanej na zakupy w sklepach internetowych obecnych na platformie.



Advocacy bierze udział w platformie internetowej Give as You Live online. Zapraszamy wszystkich nas wspierających do pomocy w zbieraniu funduszy dla Advocacy. Give as you Live przekaze darowizny do naszej fundacji charytatywnej, bez dodatkowych kosztów, który są odsetkiem od sumy wydanej na zakupy w sklepach internetowych obecnych na platformie. Wiele znanych firm, w tym Waitrose, Sainsbury's, Waterstones, Amazon UK i Trainline, jest tam reprezentowanych. Kiedy robisz tygodniowe zakupy spożywcze, kupujesz ostatni bestseller czy prezent na święta, planujesz długo oczekiwane wakacje, możesz w tym samym momencie przyjemnie się poczuć przyczyniając się do osiągnięcia naszych celów. Zakupy można robić online lub kupując z kartą sklepową w sklepie stacjonarnym. Wzięcie udziału jest bardzo proste:

1. Wejdź na naszą stronę <https://www.giveasyoulive.com/join/advocacy-for-neuroacanthocytosis-patients/ct33769>
2. Wybierz niebieski guzik "Support us, it's free", aby utworzyć konto
3. Zaczynj zakupy online w swoim ulubionym sklepie, lub zakup kartę sklepową od Give as you Live do zakupów sklepach stacjonarnych.

Więcej informacji w formacie video znajdziesz na stronie https://www.youtube.com/watch?v=m7MEGx3R_0Y

Mamy nadzieję, że będziesz zadowolony z udziału w tej zbiórce funduszy, gdyż Advocacy bardzo potrzebuje i ceni twoje wsparcie. Skumulowana pomoc naszych darczyńców, nawet kilkucentowy zakup, może pomóc w długiej drodze do osiągnięcia naszych wspólnych celów. Bardzo prosimy!



[Przygotowania do Dnia Chorób Rzadkich 2019](#)

Od roku 2008 Dzień Chorób Rzadkich jest obchodzony każdego roku na całym świecie, a następny odbędzie się 28 lutego 2019. W 2009 roku tematem wiodącym jest Połączenie Zdrowia i Opieki Społecznej, i będziemy się skupiać na sposobach ułatwienia koordynacji opieki zdrowotnej nad pacjentem między medycznymi i innymi instytucjami dającymi wsparcie. Jest to temat niezwykle ważny dla pacjentów chorych na choroby rzadkie, członków rodzin i opiekunów.



Advocacy oczekuje, że dzień Chorób Rzadkich 2019 będzie przyczynkiem do organizowania i promowania wydarzeń związanych ze zbiórką funduszy. Udział osób nas wspomagających jest niezbędny do końcowego sukcesu. Dlatego nawołujemy potencjalnych gospodarzy i organizatorów do wzięcia udziału w międzymiastowych (międzynarodowych!) wydarzeniach Poranek przy Kawie dla NA (Na Coffee Morning). Przeczytaj [ten artykuł](#) aby dowiedzieć się więcej.



[Poranki przy Kawie.....to część drogi do opracowania leczenia dla NA](#)

Poranki przy Kawie to przyjemna droga do poznania przyjaciół i znajomych, którzy chcą wziąć udział w rozwiązaniu problemu opracowania terapii i leczenia dla NA.



Poranki przy Kawie to przyjemna droga do poznania przyjaciół i znajomych, którzy chcą wziąć udział w rozwiązaniu problemu opracowania terapii i leczenia dla NA. Zachęcamy do włączania się w obchody Dnia Chorób Rzadkich w dniu 28 lutego 2019 poprzez zbiórkę pieniędzy dla NA.



Obiekty, w których mogą odbyć się spotkania mogą być różne, od prywatnej kuchni do sali kościelnej. Menu jest proste – pyszne ciasta i ciasteczka w towarzystwie dużej ilości kawy i, oczywiście, herbaty! Ten poczęstunek może być przygotowany przez Ciebie, Twoich znajomych, być zakupiony w sklepie lub podarowanym przez kogoś.

Służymy informacjami i sugestiami dla Twoich gości dotyczącymi spotkania. Poinformuj nas jeżeli chciałbyś pomóc, kontaktuj się z nami mailowo przez adres annette@naadvocacy.org. Czym więcej Poranków przy Kawie tym lepiej dla funduszy NA Advocacy, dla badań i dla świadomości o wszystkich chorobach rzadkich.



Parrys wzięli udział w wyprzedaży w Tithe Barn

Gill i Gordon Parry w Północnej Walii jeszcze raz odnieśli sukces w promowaniu NA i w zbieraniu funduszy na nasze cele. Wystawili towary na corocznej wyprzedaży w Tithe Barn, Hawarden. Przy większej niż zwykle liczbie uczestników zebrali ponad £600 ze sprzedaży, wpływów z loterii, wejściówek i sprzedaży ciasta przygotowanego przez znajomych z parafii. Będą oni również prowadzili dwie sprzedaży w porze obiadowej w Tithe Barn i w ratuszu na imprezie Świątecznej w Liangollen. Życzymy im wszystkiego najlepszego i dziękujemy pięknie za ich wielki wysiłek na naszą rzecz.



Marianne Aston wyznaczyła Advocacy jako jednego ze swych spadkobierców

Jesteśmy zaszczytzeni informacją od Marianne Aston, która wybrała Advocacy jako jednego ze swych spadkobierców w planowanym procesie przygotowywania testamentu. Przy małym uszczerbku dla tego, co zostawisz swoim spadkobiercom możesz wybrać fundację charytatywną, taką jak Advocacy, do otrzymania części Twojego majątku. Wielkie podziękowania dla Marianny za jej wspaniałomyślność dla Advocacy i zawiadomienie nas o tym.



Marianne Aston pisze:

„Pięć lat temu zmarł mój ojciec. Mój brat i ja byliśmy bardzo wdzięczni, że zostawił testament. W związku z tym otrzymanie zatwierdzenia sądowego i wykonanie jego woli było relatywnie proste. To skłoniło mnie do napisania mojego własnego testamentu – chociaż dotąd o tym nie myślałam. Byłam zachwycona gdy dowiedziałam się, że w UK jest system nazwany Will Aid, i testament może być napisany za niewielką opłatą przez wybranych prawników (www.willaid.org.uk).

Przygotowując mój testament dowiedziałam się, że jest możliwe przekazanie 10% mojego majątku dla zarejestrowanych organizacji charytatywnych, co ma niewielki wpływ na sumy jakie zostawię moim spadkobiercom. Jest tak dlatego, gdyż charytatywne datki w UK powodują redukcję podatku Inheritance Tax. Wszyscy odnoszą korzyść! Pozostało mi jeszcze miłe zadanie wybrania organizacji charytatywnej. Organizacje zajmujące się ochroną zwierząt i badaniami nad rakiem są generalnie dobrze wspomagane, więc rozejrzałam się po przyjaciółach z mojego otoczenia, szczególnie tych, którzy mają dzieci z chorobami rzadkimi, które raczej nie są szczególnie popularne wśród darczyńców.

Kilka lat wcześniej spotkałam Ginger Irvine poprzez jej pracę, a przez nią poznałam jej męża Glenna i córkę Alex. Wiem, że aktywnie wspierają oni badania nad NA, więc z przyjemnością przeznaczyłam 1% mojego majątku na ich organizację charytatywną. Faktycznie sporządziłam 10 osobnych 1% deklaracji i bardzo się z tego cieszę, że ich wybrałam. Jest to okazja aby dać namacalny dowód, na czym i na kim Ci zależy.

Zostawienie części swojej spuścizny dla organizacji charytatywnej w swoim testamencie jest rozsądnym sposobem finansowego planowania, które przynosi korzyść każdemu. Jedyna informacja jakiej potrzebujesz to prawidłowa nazwa fundacji i jej numer w rejestrze. Dla NA to: The Advocacy for Neuroacanthocytosis Patients numer: 1133182. Rekomenduję Wam tę organizację.”

[Poszukujemy Chodziarzy, Biegaczy, Rowerzystow dla NA](#)

Jeżeli podejmujesz się wielkiego wyzwania w tym roku, np. przebiegnięcia maratonu, będziemy zachwyceni, jeżeli możesz rozpatrzyć wskazanie Advocacy for Neuroacanthocytosis Patients jako organizację charytatywną - beneficjenta zbiórki. Dowiedz się jak możesz pomóc w osiągnięciu celów: znalezienie przyczyn i leczenia grupy ultra-rzadkich chorób neurodegeneracyjnych



Po raz kolejny w listopadzie dziesiątki tysięcy biegaczy wzięło udział w Maratonie Nowego Jorku. Może byłeś uczestnikiem teraz albo w przeszłości lub znasz kogoś kto brał udział w tym niezwykłym zgromadzeniu biegaczy. Każdego roku niezliczona liczba ludzi bierze udział w różnych wydarzeniach związanych z bieganiem, chodzeniem, jazdą na rowerze, chodzeniem po śniegu i dziesiątkami innych wyzwań. W dzisiejszych czasach wybór jest nieskończony, w tym maratony, triatlony, międzynarodowe wyścigi rowerowe, chodzenie po górach i spacer po miejskich parkach. Poczucie spełnienia po osiągnięciu linii mety jest wielką nagrodą, ale gdy jest połączone ze zbiórką pieniędzy na wielki cel wtedy nagroda jest większa.

Advocacy bardzo docenia wysiłki uczestników, którzy wspierali cele NA w przeszłości i będziemy zachwyceni jeżeli usłyszymy od byłych i obecnych darczyńców, że wezmą udział w następnych wydarzeniach. Jeżeli planujesz w tym roku wziąć udział w tego typu wydarzeniu, wykorzystaj okazję, aby wesprzeć zbiórkę dla naszej organizacji charytatywnej. Możesz wykazać wsparcie jeżeli nakłonisz członków swej rodziny lub przyjaciół, którzy mają takie plany, do wsparcia Advocacy. To wsparcie nie tylko służy skierowaniu funduszy na badania NA, ale również podnosi świadomość i zainteresowanie chorobami ultra-rzadkimi. Możemy dostarczyć ulotki i małe plakaty, które wyjaśnią cele naszych działań.

Bardzo dziękujemy i Walcz Drużyno NA Advocacy!



GALERIA FOTOGRAFII:

[WIADOMOŚCI O PACJENTACH - Kristi Curtis | Alex Irvine](#)

Wybór wiadomości o pacjentach z całego świata, w tym Kristi Curtis i Alex Irvine.



Kristi Curtis

Kristi Curtis z Indiany napisała do nas latem:

"Dziękuję, że pamiętaliście o moich urodzinach. To był bardzo miły dzień. Aktualności o mnie: jestem prawie całkowicie przykuta do łóżka, z wyjątkiem sięgania do stolika nocnego i wyjścia na wózku inwalidzkim. Moje nogi są bezwładne. John przekręca mnie na prawo i lewo. On jest moją opoką. Jest ze mną przez ostatnie 13 lat. Mam też wspaniałą opiekunkę Alice, która wykonuje ze mną ćwiczenia. Biorę ciężarki 0.5 kg w każdą rękę i ćwiczę ramiona

6 razy dziennie. Mam 5 razy dziennie ćwiczenia nóg. Te ćwiczenia powodują, że jestem bardziej pewna siebie.”

"Moja zdolność mówienia jest albo jej nie ma. Są dni kiedy mogę mówić, ale są inne dni kiedy muszę używać bloku do pisania. W niektóre dni mój język wychodzi sam z ust i bardziej się ślinię. Moja lewa ręka jest bezużyteczna. Jest zaciśnięta w pozycji jak pazury. Mogę chwycić przedmioty prawą ręką. Moje lewe ramię mogę tylko trochę wysuwać do przodu. Moja prawa stopa jest obrócona w prawo. Mam okulary, które pomagają mi przy moim podwójnym widzeniu. Rozwinęło się zapalenie stawów w lewej stronie mojego karku i ramieniu. To przypuszczalnie przychodzi z wiekiem.”

"Mamy cudowną wnuczkę, Audrey. Ona jest jasnym punktem mojego życia. Ma 27 miesięcy. Oni mieszkają w Indy, więc nie widzimy ich tak często jak byśmy chcieli. Kiedy ona staje w drzwiach i mówi "Cześć babciu, też Cię kocham", mnie przytula i całuje, wtedy moje serce mięknie. Ona powoduje, że jest warto żyć. Jestem taka szczęśliwa, że mam dwoje wspaniałych dzieci, wspaniałego zięcia i najukochańszą wnuczkę na świecie."

Alex Irvine

Wiadomości od Alex z Londynu:

"Daje sobie radę, wciąż mam kotka Coco, który dotrzymuje mi towarzystwa i mnie ożywia, kiedy jest mi smutno. Urządziliśmy się wygodnie w naszym nowym parterowym mieszkaniu, bez schodów po których trzeba ciągle wchodzić i schodzić. Ponadto mamy ogród dla mamy i dla mnie (i dla kota oczywiście), który sprawia nam wiele radości."

"Cała rodzina, w tym moja siostra Jen, jej mąż Dietrich, Kobi (20) i Ella (16) oraz brat mojego ojca, odbyliśmy męczącą (12 godzin) ale przyjemną 4 dniową wycieczkę do Iona i Staffa, obie są częścią Inner Hebrides w Szkocji. Widzieliśmy rzadkie borsuki w Staffa i częściowo weszliśmy do jednej z jaskiń, w której Mendelssohn został zainspirowany do napisania Uwertury. Rozrzuciliśmy większość



popiołów mojego ojca w Sound of Iona, a mój szwagier pomysłowo zrobił żaglówkę z papieru, w której umieścił pozostałą część. Był to poruszający moment.”

"Bardzo lubię układać puzzle, które dostałam, koloruję rysunek na niebiesko ołówkiem. Wciąż też spotykam się z artystą, który przychodzi co trzy tygodnie i inspiruje mnie do malowania. Również lubię chodzić do kina, czasami dwa razy w tygodniu.”

"Mama, moja siostra Jen i ja uczestniczyłyśmy w konferencji w Dreźnie w marcu. Spotkali się razem naukowcy, konsultanci wraz z pacjentami i ich rodzinami. Byliśmy bardzo zadowoleni ze spotkania się ze wszystkimi i wzięcia udziału w panelu medycznym i sesji muzycznej; wysłuchaliśmy dyskusji na temat przyszłej współpracy i nowych projektów, które doprowadzą do lepszego poznania „złego genu” i znalezienia odpowiedzi na różne pytania poprzez badania DNA.”

"Na koniec: DZIĘKUJĘ BARDZO WSZYSTKIM za ciągłe wspieranie Advocacy!"

[Życie z NA : z punktu widzenia Mike’a Koutis](#)

Mike Koutis, który mieszka w Winnipeg, Kanada, napisał wiadomość na Facebooku, która daje rzetelny i poruszający obraz życia z NA. Proszę przeczytać historię Mike'a i podzielić się nią z innymi.



Mike Koutis, który mieszka w Winnipeg, Kanada, napisał wiadomość na Facebooku, która daje rzetelny i poruszający obraz życia z NA. Nazywam się Michael Koutis. Moim celem jest zwrócić wagę na chorobę, o której tak mało wiadomo. Powoduje ona samotność i izolację mnie i mojego brata (tak, on też choruje). Inaczej niż w wypadkach, kiedy zmiany są nagle i niespodziewane, ta choroba w ciągu długiego czasu wchodzi w twoje ciało. Zmiany są przerażające, czasem fascynujące, najczęściej surrealistyczne. Jestem zamknięty w swoim ciele jak w pułapce, gdy mnie zawodzi, czasami czuję się poza ciałem, jeżeli tak można powiedzieć?

Nie proszę o litość, proszę o praktyczną radę, jak na choroby rzadkie zwrócić uwagę tych, którzy są najważniejsi, Twoją uwagę, uwagę naszego rządu, oraz tych którzy mogą coś zmienić w nauce i przynieść nadzieję paru osobom, które tego najbardziej potrzebują.

Oto moja historia.

W wieku 36 lat byłem “normalnym” zdrowym młodym człowiekiem. Robiłem satysfakcjonującą karierę jako nauczyciel, byłem szczęśliwy z moją żoną i czekała mnie jasna przyszłość. Nagle, bez powodu, zacząłem wydawać dziwne dźwięki. To był początek mojej podróży.

Już nie wiem ilu doktorów odwiedziłem, jak wiele badań wykonałem bez rezultatu, niekończących się i bezsensownych. Jeden bardziej znany od drugiego, wykluczyli wszystkie znane choroby, byłem medyczną zagadką! Po pięciu latach mojej podróży w końcu zostałem zdiagnozowany na niezwykle rzadką chorobę zwaną neuroakantocytozą (NA). Teraz jestem

rozwiedziony, nie jestem w stanie pracować, dostaję skromną, ale cenną dla mnie rentę inwalidzką i mieszkam w domu opieki.

Mam takie objawy jak, mimowolne tiki twarzy i głosu, wiercenie się, zagryzanie języka tak częste, że zmienił kształt. Usunięto mi zęby, aby uniknąć bólu i dalszych uszkodzeń. Nie mogę sam chodzić ani sam jeść. Czuję, że jestem pod ścianą (dziwne ale prawdziwe). Nie mogę spać dłużej niż parę godzin dziennie, a tak bym chciał.

Pozbawienie snu wpływa bardzo źle na mój stan umysłowy i emocjonalny, i tak samo trudno to wytrzymać jak objawy fizyczne. Biorę Lorazepam, Tetrabenazine, Haloperidol, Amitriptyline, i Diazepam, aby móc kontrolować moje ruchy i móc spać. Nawet z tym całym meandrowaniem z moim układem nerwowym, noszę kask i mam zabezpieczony każdy róg stołu i innych twardych powierzchni, aby zapobiec urazom, gdy na coś wpadnę albo się przewrócę. Oczekiwana długość życia to 10-20 lat od pierwszych objawów, co może brzmieć obiecująco, ale to już osiem lat i mam poczucie, że czas bardzo szybko ucieka i muszę coś zrobić.

Jasne, że były straszne dni, jeden z najgorszych to ten kiedy musiałem powiedzieć moim rodzicom o mojej chorobie i o wszystkim, co ta choroba ze sobą niesie, ale dzięki ich miłości i wsparciu i wsparciu moich przyjaciół, jestem zwykle uśmiechnięty i szczęśliwy. Jest tu grupa wsparcia która nam pomaga, i to jest niezbędne, ale chciałbym prosić mój Rząd o wsparcie, aby jakoś znaleźć lek na moją neuroakantocytozę (NA).

Nie wiem, czy choroba taka jak NA, na którą choruje niewiele osób, będzie kiedyś zauważona, ale jeżeli jest jakiś sposób aby zwyczajnie poprosić o pomoc ... to jest moja prośba. Świadomość, że ktoś mnie usłyszał, i opowiedział moją historię innym, da mi (i mojemu bratu) nadzieję, że któregoś dnia ktoś może kiedyś się tym zająć i znaleźć metodę leczenia.

Dziękuję.

[Advocacy ogłasza Specjalne Wydanie Wiadomości NA Pacjenci Tom 2](#)

Planujemy nowy tom Wiadomości NA dedykowany wyłącznie pacjentom, to znaczy jesteśmy ciekawi co u was słychać. Specjalne Wydanie Wiadomości NA Pacjenci Tom 1, które ukazało się w 2012, zyskało pozytywny odgłos ze świata. Jest czas by to powtórzyć, gdyż stale słyszymy o nowych pacjentach, rodzinach i opiekunach ze wszystkich kontynentów, gdzie występuje neuroakantocytoza.(NA).



Następne wydanie Wiadomości NA będzie poświęcone historiom pacjentów, w tym terapiom, zajęciom, rozrywkom, z których korzystają, wraz ze zdjęciami, jeżeli tego będą sobie życzyć. W tym wydaniu wspomnimy też pacjentów, którzy odeszli.

Jeżeli znasz kogoś kto może być lub jest dotknięty przez NA, skontaktuj się ze mną mailowo na adres: ginger@naadvocacy.org. Zapoznaj się z objawami opisanymi na stronie naadvocacy.org i powiedz swojemu lekarzowi o bezpłatnym badaniu krwi, które może

potwierdzić diagnozę. Jeżeli chcesz zgłosić odejście pacjenta NA, ostatnio lub dawniej, nie wahaj się skontaktować z nami.



Obecnie jest dostępne polskie tłumaczenie Wiadomości NA.

Jesteśmy szczęśliwi, że Teresa Zoladek z Warszawy, która wystąpiła na konferencji w Dreźnie (jej poprzedni artykuł jest dostępny [tu](#)) podjęła się tłumaczenia Wiadomości NA Wydanie 30, które jest teraz dostępne na naszej stronie <http://www.naadvocacy.org>. Dziękujemy Tereso. Każdego kto chciałby włączyć się do tłumaczenia naszych Wiadomości NA prosimy o kontakt [tu](#). Proces tłumaczenia nie jest trudny, służymy instrukcjami.



