



Wiadomości NA Wydanie 33 – 17 grudnia 2019
Neuroakantocytoza, informacje i badania naukowe

Wykładowcy 10-tego Sympozjum NA zostali przedstawieni



Rosną oczekiwania przed Barceloną i naszym 10-tym Sympozjum o Neuroakantocytozie, 25-27 marca 2020. Zespół naukowców i pacjentów zbierze się aby podzielić się nową wiedzą zgromadzoną od czasu naszego ostatniego spotkania w Dreźnie w 2018 oraz aby spotkać obecnych i nowych członków i powiększyć

rodzinę NA Advocacy.

Wśród naukowców znajdują się Adrian Danek i Ruth Walker, którzy przedstawiają przegląd kliniczny i odpowiadzą na medyczne wyzwania; Gabriel Miltenberger (PT), C. Paisan-Ruiz (USA) i B. Vande Warrenburg (NL), którzy przedstawiają rolę genów VPS13 w chorobach z zaburzeniami ruchu (ang. Movement Disorders, MD); E. Conibear (CA), P. DeCamilli (USA), R. Jahn (DE), Ody Sibon (NL), Ricardo Escalante (ES) and Robert Fuller (USA) opowiedzą o roli białek VSP13 w procesach komórkowych; Giel Bosman (NL), Lucia De Franceschi (IT), F. Lang (DE), Manuel Jose Rodriguez (ES), L Duplomb (FR) and Teresa Zoladek (PL) powiedzą o białkach VSP13 w zdrowiu i chorobie.

Pacjenci i ich opiekunowie będą mieli możliwość usłyszeć od organizatorów Sympozjum, w tym Jordi Alberch, JL Lopez- Sendon (ES), Andreas Hermann (DE), o pracach naukowych wyżej wymienionych wykładców. Wezmą też udział we własnych sesjach poświęconych sprawom opieki nad pacjentem. Wejdź na stronę Facebook: Advocacy for Neuroacanthocytosis Patients An Ultra Rare Disease, aby znaleźć dalsze informacje i aktualności.



10th International Meeting on Neuroacanthocytosis Syndromes


BARCELONA MARCH 2020



Please join us in Barcelona, Spain, to meet scientists, patients and families, share ideas, and make new connections in the pursuit of therapeutics for Neuroacanthocytosis Syndromes.

Conference will take place at Alimara hotel.

Registration, abstract submission and hotel room booking is now open



Institut de Neurociències
UNIVERSITAT DE BARCELONA



UNIVERSITAT DE
BARCELONA



ChAc



la Caixa



Izasa Scientific
A Wolters Company

Copyright © 2019 Institute of Neurosciences, UB. All rights reserved.

Dalsze wiadomości

Świąteczne Życzenia i podziękowania od NA Advocacy

Wszystkim naszym darczyńcom członkowie Advocacy wyrażają najgłębsze podziękowania za szczodrość okazywaną nam w ostatnich latach. Wasze dary są niezbędne dla wsparcia wysiłków w kierunku zwiększania świadomości o neuroakantocytozie, realizacji ważnych celów zmierzających do poszerzenia wiedzy naukowej o tej dewastującej grupie chorób rzadkich oraz zapewnienia ciągłości działania naszej organizacji charytatywnej.



Rok 2019 był rokiem specjalnym dla Advocacy. Dzięki darowi Carla i Betty Pforzheimer, możemy ogłosić pierwszego laureata Nagrody Glenna Irvine'a oraz przekazać fundusze na badania mutacji w genie VPS13A, wesprzeć serwis badania poziomu białka choreiny metodą Western Blot u chorych oraz wesprzeć bazę danych NA.

Badania naukowe są kluczowe dla polepszenia jakości życia i dania nadziei na lepszą przyszłość pacjentom chorym na neuroakantocytozę. Dlatego w następnym roku planujemy kontynuację dofinansowywania tych i innych obiecujących planów i projektów naukowych. Nie trzeba dodawać, że nawet uwzględniając hojność naszych dotychczasowych darczyńców, koszty badań są trudne do pokrycia. Jest wiele sposobów wsparcia naszych działań!. Rozważcie następujące sposoby:

- Przekażcie darowiznę w czasie świąt lub w dowolnym dniu roku 2020! Ciągłe niezbędna jest dalsza pomoc. Jeśli chcesz przekazać darowiznę, kliknij przycisk „Donate now” na stronie internetowej.
- Zorganizuj Poranną Kawę z NA w Dniu Chorób Rzadkich 2020 (29 lutego). Zaproś przyjaciół, by mogli cieszyć się kawą i smacznymi ciastkami, zbierając pieniądze na dobry cel. Ponieważ zbliża się Dzień Rzadkich Chorób, pilnie wzywamy wolontariuszy do udzielenia nam pomocy. Napiszcie do nas na adres annette@naadvocacy.org z wiadomością “Tak, zorganizuję Poranną Kawę”. Będziemy zachwyceni i chętnie doradzimy, jak sprawić, by ten specjalny dzień był udany!
- Uczestnictwo w platformie „Give as You Live” w ramach programu „Dawanie”. Jeżeli mieszkasz w UK, wiele sklepów zamieni częściowo twoje wydatki na zakupy na fundusze przekazywane do Advocacy bez obciążania Cię dodatkowymi kosztami. Aby zacząć dawanie, wejdź na stronie naszej organizacji w zakładkę [Give as You Live](#).
- Zorganizuj wydarzenie ze zbiórką na NA w Twojej szkole, kościele lub w grupie przyjaciół. Jest tyle sposobów na zbiórkę pieniędzy przy okazji różnych aktywności, jak wydarzenie sportowe, sprzedaż wypieków, wieczór zagadek, dni pizzy. Skontaktuj się z nami, chętnie dostarczymy Ci wiele nowych pomysłów. To wspaniały sposób, aby umożliwić dzieciom i dorosłym wziąć udział i mieć satysfakcję z pomagania innym. Planujesz wziąć udział w wydarzeniu Challenge Event w Nowym Roku? Jeżeli tak to rozważ sponsorowania Advocacy i zbieranie pieniędzy, gdy pedałujesz, biegasz, spacerujesz, pływasz. Dołącz do drużyny NA Advocacy!

Jeszcze raz dziękuję za wspomnienie pacjentów cierpiących na tę grupę rzadkich chorób. Mamy nadzieję, że będziemy mogli liczyć na Państwa stałe wsparcie. Życzymy Szczęśliwych, Zdrowych i Dostatnich Świąt!

Dr. Jae-Sook Park została wybrana pierwszym laureatem Nagrody Glenna Irvine'a



Komitet Doradczy Advocacy for Neuroacanthocytosis Patients z przyjemnością informuje, że pierwszą laureatką Nagrody Glenn'a Irvine'a jest Dr. Jae-Sook Park z laboratorium Dr. Aarona Neiman'a w Stony Brook, Long Island, NY, USA.

Nominacja przedstawiona przez Dr. Neiman'a zawierała co następuje:

Po otrzymaniu tytułu Doktora od Uniwersytetu Calgary, Dr. Park przeszła do laboratorium Dr. Neiman'a na staż podoktorski; teraz ma ona stanowisko Starszego Pracownika Naukowego. Wszystkie badania jakie to laboratorium opublikowało na temat VPS13 są wynikiem pracy Dr. Park. Na początku pracy w tym laboratorium wykonała ona genetyczne przeszukanie, które zidentyfikowało drożdżowy gen VPS13 jako odpowiedzialny za defekt cytokinezy w czasie formowania spor. Dr. Park pomogła ustalić obecny model, w którym białko VPS13 jest zlokalizowane w miejscu kontaktu błon, co pozwoliło na odkrycie pierwszego potencjalnego związku między dysfunkcją mitochondriów a płasawicą-akantocytozą; opublikowała ona dwie prace z pierwszym autorstwem charakteryzujące rolę VPS13 w sporulacji u drożdży oraz zidentyfikowała pierwsze białko, które z nim oddziałuje, Spo71. Opublikowała też pracę pokazującą, że zniszczenie genu VPS13A w komórkach PC12 daje podobne efekty w składzie lipidowym błon jak te obserwowane w komórkach drożdży niosących odpowiednią delecję. Wyniki opisane w ostatniej publikacji były otrzymane częściowo dzięki grantowi z NA Advocacy.



Dr. Park jest doświadczona w hodowaniu kultur tkankowych, a jej znajomość tych metod umożliwia jego laboratorium przeniesienie doświadczeń z systemu drożdży do komórek ludzkich. W pracy, którą mają zamiar przedłożyć do publikacji, poszerzyła model funkcji VPS13 wywodzący się z badań drożdży, aby przetestować przewidywania dotyczące zachowania VPS13A w ludzkich liniach tkankowych. Ponadto wygenerowała ona dużą liczbę nowych mutacji punktowych w drożdżowym VPS13, z których wiele wykazuje utratę określonych funkcji. Laboratorium Dr. Neimana wykorzystuje te narzędzia genetyczne do poznania, które specyficzne interakcje białkowe i lokalizacje subkomórkowe są istotne dla odpowiednich działań białka VPS13 i ma nadzieję wysłać do druku manuskrypt opisujący te badania w 2020 r.

Dr. Neiman komentuje, że Dr. Park jest głęboko zaangażowana w projekt VPS13. Od samego początku była zmotywowana do skupienia się w swej pracy na VPS13 z powodu dużego znaczenia badań nad drożdżami dla poznania choroby ludzkiej. W miarę jak powiązania te stały się bardziej wyraźne, bardziej zaangażowała się w odkrywanie historii o VPS13. Dr. Neiman uważa, że droga do leczenia neuroakantozji rozpoczyna się od dokładnego zrozumienia funkcji molekularnych białka VPS13. Dzięki dotychczasowemu wkładowi Dr. Park doskonale poznaliśmy sposób działania białek VPS13. W przyszłości dr. Neiman w pełni oczekuje, że Dr. Park będzie nadal w znaczący sposób przyczyniała się do dalszego zrozumienia jak ta rodzina białek funkcjonuje, zarówno w komórkach drożdży, jak i w komórkach ludzkich.

Ponadto, Drs. Park i Neiman obecnie wystali manuskrypt do publikacji, w którym opisują związek pomiędzy VPS13A i XK, potencjalnie pokazując związek między płasawicą-akantocytozą a zespołem McLeod.

Dr Park przedstawi te wyniki w marcu przyszłego roku na symposium w Barcelonie, podczas uroczystości otrzymania nagrody.

Trwa kampania w związku z Dniem Chorób Rzadkich 2020

Obecnie trwa kampania w związku z Dniem Chorób Rzadkich 2020 r! Zespół ds. Dnia Chorób Rzadkich w EURORDIS buduje kampanię wokół hasła „Zmień znaczenie słowa rzadkie” (ang. „Reframe Rare”) – zmieniając społeczne zrozumienie, co oznacza słowo „rzadkie”, aby pokazać, że rzadkie znaczy liczne, rzadkie znaczy silne, rzadkie znaczy dumne.



Każdy, kto organizuje wydarzenie, został zaproszony do zamieszczenia informacji na jego temat. Oznacza to, że wszyscy możemy poinformować innych o planowanej Porannej Kawie, sponsorowanym spacerze po mieście lub pływaniu w lokalnym basenie, aby zebrać fundusze na badania nad Neuroacanthocytozą. Cokolwiek zrobisz, nie musi to mieć miejsca dokładnie 29 lutego 2020 roku, ale powinno odbyć w ramach Dnia Chorób Rzadkich 2020.

Na stronie poświęconej obchodom Dnia Chorób Rzadkich dostępnych jest wiele informacji i wiele przykładów wydarzeń związanych z gromadzeniem środków z całego świata. Po zorganizowaniu wydarzenia prosimy o przesłanie szczegółowych informacji do Ginger w Advocacy i dodanie ich na naszej stronie. Dziękujemy za udział w Dniu Rzadkich Chorób i wsparcie osób żyjących z chorobą rzadką.

Select Language | ▼

RARE DISEASE DAY 2020
29 FEBRUARY

ABOUT THE DAY | EVENTS WORLDWIDE | GET INVOLVED | NEWS | SHOP

85 DAYS TO GO

NEWS

MON 30 SEPTEMBER, 2019

REFRAME RARE FOR RARE DISEASE DAY 2020

When the challenge of raising awareness for people affected by a rare disease still looms

On Rare Disease Day we must re-double our efforts

Re-think, re-envision, reimagine

Reframe what it means to be 'rare'

In fact - rare isn't scarce, rare isn't infrequent, rare isn't remote

Rare is not as rare as you think

The statistics speak for themselves

There are more than 300 million patients, each supported by family, friends and a team of carers, that make up the rare disease community worldwide. Over 6,000 different diseases.

Collectively, they make up the third largest country in the world.

DONATE

SIGN UP FOR UPDATES

EVENTS WORLDWIDE

DOWNLOAD MATERIALS

FOLLOW US

f

Twitter

YouTube

NA Advocacy rozszerza działalność na USA

Z przyjemnością informujemy o powołaniu Neuroacanthocytosis Advocacy USA Inc., nowo wyznaczonej organizacji non-profit, do zajmowania się wspieraniem pacjentów - oraz rodzin i opiekunów pacjentów - z chorobami związanymi z neuroaktantozą.

Organizacja ta będzie również promować świadomość tych chorób ultrarazadkich i aktywnie wspierać badania. Jest to pierwsza taka organizacja w Stanach Zjednoczonych i będzie mogła ubiegać się o dotacje w USA.

W skład założycielskiego zarządu organizacji z siedzibą na Florydzie wchodzi: pacjent, członkowie rodziny pacjentów oraz badacz/lekarz.

Są to Susan Wagner z Karoliny Południowej (górne zdjęcie), Bob Metzger z Minnesoty (drugie zdjęcie), Dr Ruth Walker z Nowego Jorku (dolne zdjęcie) i Joy Willard-Williford z Florydy.

Ginger Irvine jest również w zarządzie i stanowi krytyczne ogniwo w łączności z NA Advocacy. Oczekuje się, że obie organizacje będą ściśle ze sobą współpracować, aby lepiej spełniać swą misję.

Nadal pozostaje wiele do zrobienia, w tym złożenie wniosku do Internal Revenue Service aby być organizacją w rozumieniu przepisów 501(c)(3), co pozwala na zwolnienie organizacji z podatku od darowizn. Bądź na bieżąco.

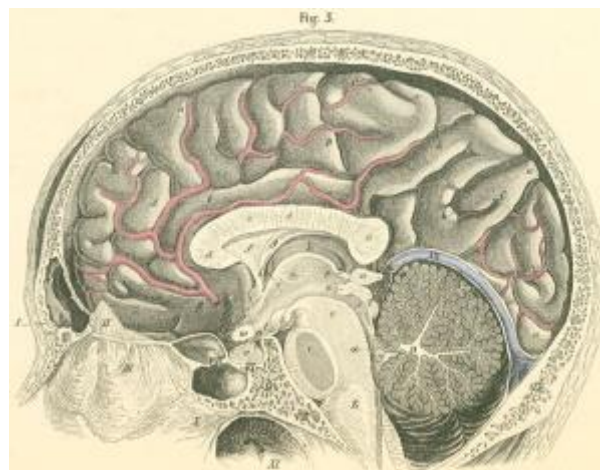


Dawstwo mózgów: Dr Ruth Walker o przekazywaniu nieocenionego daru na rzecz badań nad NA

Wiele istotnych postępów w zrozumieniu chorób mózgu zostało dokonanych poprzez badanie umysłów dotkniętych tymi chorobami. Podczas, gdy badania obrazowe (MRI i inne rodzaje skanów mózgu) mogą dostarczyć nam istotnych informacji na temat mózgu w trakcie życia, badanie tkanki mózgowej pod mikroskopem po śmierci może dostarczyć nam jeszcze bardziej cennych informacji. W szczególności możemy dowiedzieć się, jak nietypowe białka, takie jak choreina w zespole płasawica-akantocytoza (ChAc) i XK w zespole McLeod, wpływają na komórki mózgu, które części mózgu i które komórki są najbardziej dotknięte, oraz jak zmienia się chemia mózgu. Tego rodzaju badania doprowadziły do znacznych postępów w zakresie chorób mózgu, takich jak choroba Parkinsona i choroba Alzheimera, i mają kluczowe znaczenie w

Neuroakantocytozie. W ten sposób TY możesz wnieść nieoceniony wkład dla wszystkich osób, które cierpią na NA, teraz i w przyszłości.

Podejmowanie decyzji o tym, że jest się dawcą mózgu, jest osobistą decyzją, która musi być ukształtowana przez Twoje uczucia. Może to być trudny do rozważenia problem, zwłaszcza jeśli chcesz podjąć pozytywną decyzję i trudno omówić ją z bliskimi. Jednakże może zapewnić Państwu komfort świadomość, że postęp wiedzy medycznej będzie się wiązać, w niemałym stopniu, z Państwa decyzją.



Glenn Irvine, jeden ze współzałożycieli Advocacy for Neuroacanthocytosis Patients (Rzecznictwa na Rzecz Pacjentów z Neuroacanthocytosą), ofiarował swój mózg, gdy zmarł w 2015 r. Był on nosicielem jednej kopii anormalnego genu dla choreiny, choć nie powodowało to dla niego żadnych problemów neurologicznych. To będzie fascynujące dowiedzieć się, czy w wyniku tej mutacji powstały jakiekolwiek zmiany w jego mózgu.

Jak to działa?

Jeśli zdecydują się Państwo, że dawstwo mózgu jest to coś, co chcieliby Państwo zrobić, ważne jest przekazanie tej decyzji osobom zaangażowanym w opiekę nad Państwem (w szczególności bliskim członkom rodziny) oraz lekarzowi. Jest to ważne aby lekarz przeprowadzał okresowo ocenę stanu fizycznego, aby umożliwić nam powiązanie stanu fizycznego z tym jak Państwa mózg wygląda po śmierci.

Zespół neuropatologiczny w szpitalu Mount Sinai w Nowym Jorku pod przewodnictwem Dr Johna Crary ocenia mózgi osób dotkniętych przez zespoły NA oraz tych, którzy są nosicielami genów. Niezależnie od tego, gdzie mieszkasz, jeśli zechcesz przekazać tę wartościową darowiznę, będziemy współpracować z lokalnymi lekarzami w celu realizacji Państwa życzenia. Bardzo ważne jest, aby w miarę możliwości dokonać ustaleń z wyprzedzeniem, ponieważ tkanka mózgowa zaczyna się zmieniać w ciągu kilku minut po śmierci. Będąc w dobrym stanie, możesz wypełnić formularz „prezentu anatomicznego”, który wyraźnie określa Twoje życzenia, a Twój znak może podpisać formularz „zgody na autopsję”, który musisz wysłać do nas. Posiadanie tych formularzy z wyprzedzeniem pomoże uniknąć opóźnień, gdy szybki czas badania będzie bardzo ważny. NA Advocacy może w razie potrzeby pomóc w pokryciu kosztów transportu.

Często zadawane pytania

Kto może być dawcą?

Zachęcamy wszystkich do dawstwa bez względu na status choroby. Osoby, które nie mają objawów choroby, dla badań porównawczych, są szczególnie ważne. W razie pytań prosimy o kontakt.

Kto pokrywa koszty?

Uczestnictwo w programie nie wiąże się z żadnymi kosztami. Pogrzeb będzie musiał odbyć się osobno, a dom pogrzebowy będzie musiał odebrać ciało.

Czy to wpłynie na moja opiekę medyczną?

Nie. Podjęcie decyzji o tym, że będziesz dawcą nigdy nie wpłynie na Twoją opiekę. Udział w tym badaniu NIE wpłynie na Twoje leczenie ale może dać poczucie, że dasz nadzieję społeczności NA.

Czy będą jakieś niedogodności?

Nie. Bycie dawcą nie stanowi przeszkody ani opóźnienia w świadczeniu usług pogrzebowych, zarówno w przypadku otwartej, jak i zamkniętej trumny, kremacji czy pochówku.

Czy mogę ograniczyć darowiznę?

Tak. Choć NA wpływa na mięśnie, nerwy obwodowe i inne tkanki ciała, mózg jest najważniejszym organem do badania, a dawstwo może być ograniczone do mózgu. Twoja decyzja jest dobrowolna i może zostać cofnięta w dowolnym momencie. Omówimy i udokumentujemy na piśmie z Tobą i Twoją rodziną wszelkie ustalenia i ograniczenia, jakie podejmujesz, aby zapewnić, że Twoje życzenia zostaną zrealizowane zgodnie z określonymi zasadami.

Czy moja wiara na to pozwala?

Główne tradycje religijne, traktują dawstwo narządów jako pomoc innym w formie akcji charytatywnej. Możesz porozmawiać z doradcą religijnym na ten temat.

Czy moja rodzina otrzyma wyniki badania?

Tak. Twoja rodzina otrzyma pisemny raport zawierający szczegółowe wyjaśnienie chorób i zmian w mózgu, które zostały zidentyfikowane podczas autopsji, oraz przyczynę śmierci.

Jaki jest następny etap?

Jeśli zdecydujesz się wziąć udział, podziel się tą decyzją z bliskimi, aby upewnić się, że Twoje życzenia są znane i realizowane. Prosimy o kontakt z Dr Ruth Walker i zespołem Neuropathology Bank Mózgów w szpitalu Mount Sinai w Nowym Jorku, pod adresem brainbank@mountsinai.org, możesz uzyskać więcej informacji i przygotować odpowiednie plany. Powyższe formularze są również dostępne przez internet na naszej stronie pod zakładką „anatomical gift” i zakładką formularza zgody na autopsję „Autopsy permission”.

Zarząd Dyrektorów NA Advocacy wita nowych członków

Advocacy z przyjemnością wita Dr Peter Mills i Millie Leigh-Wood w naszym Zarządzie. Serdecznie witamy i dziękujemy Peterowi i Millie za dołączenie do naszego Zarządu. Więcej informacji na temat każdego nowego członka Zarządu można znaleźć w dalszej części.

Peter Mills urodził się i wychował w Szkocji, a przed ukończeniem studiów medycznych w szpitalu St George's Hospital, a następnie w Hyde Park Corner w 1971 roku, podjął badania przedkliniczne i przez rok prowadzi badania Uniwersytecie Oxfordzkim.

Po zakończeniu pracy w szpitalu Brompton Hospital i National Hospital for Nervous Diseases Queen Square rozpoczął szkolenie w dziedzinie kardiologii w St George's, a następnie przez 2 lata przebywał w Chapel Hill North Carolina, gdzie prowadził badania ultrasonograficzne serca.

W 1979 r. Peter został mianowany konsultantem kardiologiem w Royal London Hospital, a następnie pracował w London Chest Hospital, w specjalistycznej jednostce kardiologicznej. W 2014 r. przeszedł na emeryturę.

Peter opublikował 95 opracowań naukowych dotyczących różnych tematów, w tym ultrasonografii serca, choroby zastawki, choroby wieńcowej oraz zasad kształcenia podyplomowego. Był Przewodniczącym Komisji, która nadzoruje szkolenie w dziedzinie kardiologii w Wielkiej Brytanii, a następnie rozwinął to zainteresowanie w kontekście europejskim.

W pracy klinicznej, równolegle zainteresował się chorobami mięśnia sercowego. W niektórych przypadkach choroba mięśnia sercowego jest związana z nieprawidłowościami w mięśniach szkieletowych – dystrofiami mięśniowymi, a zatem występowała u pacjentów z łagodnymi i ciężkimi zaburzeniami nerwowo-mięśniowymi. To wyjaśnia „podróż” kardiologa klinicznego, od macho który był poświęcony specyficznie swej specjalności, do docenienia i zrozumienia różnych zaburzeń związanych chorobami mięśniowymi oraz głębokich skutków tych upośledzeń zarówno dla pacjentów, jak i dla opiekunów.

Millie Leigh-Wood została wychowana w Londynie i Norfolk i jest absolwentem Uniwersytetu Newcastle, gdzie ukończyła studia licencjackie w dziedzinie historii i filozofii rosyjskiej. Okresy pracy charytatywnej w Indiach i Meksyku napędzały jej pasję do opieki nad ludźmi i Millie następnie szkoliła się jako pielęgniarka na Tamies Valley University

Po rozpoczęciu kariery w University College Hospital w Londynie Millie pracowała w wielu instytucjach, w tym w NHS, prywatnej opiece zdrowotnej, organizacji charytatywnej i branży ubezpieczeniowej. Poprawa bezpieczeństwa pacjentów i podnoszenie standardów opieki zawsze były siłą napędową dla różnych ról, które podjęła. Millie, pracując jako starszy specjalista, a następnie zastępca dyrektora naczelnego organizacji charytatywnej ds. opieki zdrowotnej The Patients Association, napisała artykuł analizujący pracę Rzecznika Praw Obywatelskich ds. usług Parlamentarnych i zdrowotnych, który został opisany i doceniony przez prasę krajową.



na



Pracowała jako konsultant w zakresie zarządzania klinicznego i zarządzania ryzykiem w wielu zakładach NHS Trusts, a ostatnio jako członek zespołu ds. medycznych przypadków niewłaściwego postępowania w międzynarodowej firmie ubezpieczeniowej, CNA Hardy. W tym roku nadal dostarcza swoją wiedzę fachową w zakresie analizy ryzyka dla zdrowia, a w Royal Trinity Hospice powróciła do pielęgniarstwa klinicznego.

Serdecznie witamy i dziękujemy Peterowi i Millie za dołączenie do naszego Zarządu.

Doniesienia naukowe - Adrian Danek i Gabriel Miltenberger-Miltenyi, Monachium

Dowiedz się o ostatnich osiągnięciach badaczy na świecie, którzy badają przyczyny, mechanizmy i patofizjologię chorób z grupy NA.

Adrian Danek i Gabriel Miltenberger-Miltenyi Uniwersytet w Monachium

Zespół w Monachium (Adrian Danek i Gabriel Miltenberger-Miltenyi) podał kilka ważnych obserwacji na temat opieki nad pacjentami w ChAc: rozpoczęli oni powtórnie diagnostykę obecności choreiny metodą Western blot i wkrótce zostanie ona ponownie bezpłatnie zaoferowana pacjentom na całym świecie.

Zainicjowali oni również szeroko zakrojoną genomową charakterystykę pacjentów z ChAc z kohorty pacjentów w Monachium. Ponadto wraz z Antonio Velayos-Baeza rozpoczęli tworzenie bazy danych mutacji ludzkich dla genu VPS13A, która zostanie zintegrowana z otwartą bazą danych o zmienności genomów Leiden Open Variation Database oraz z bazą danych o mutacjach clinVar/ClinGen związaną z NIH. Źródła te są szeroko stosowane przez lekarzy diagnozujących pacjentów z ChAc, dlatego nasza inicjatywa będzie wspierać tych kolegów w prawidłowej interpretacji mutacji VPS13A. Te kamienie milowe zostały osiągnięte dzięki hojnej darowiźnie pieniędzy przez Betty i Carla Pforzheimera na rzecz Advocacy, dla upamiętnienia i uhonorowania Glenna Irvine'a.



W ramach projektu naukowego zainicjowali oni opracowanie modelu ryby przegrywanej dla ChAc w Monachium.

We współpracy z Zakładem Medycyny Nuklearnej LMU w Monachium zbadali oni aktywację komórek mikroglialu u pacjentów McLeod (z Monachium) i pacjentów ChAc (z Drezna). Wyniki tego badania pomogą w analizie procesów zachodzących w ośrodkowym układzie nerwowym w tych zespołach NA.

Ponadto nawiązali oni współpracę z Uniwersytetem Saary w zakresie biochemicznej charakterystyki erytrocytów w ChAc w próbkach z Monachium i Drezna. Wyniki pilotażowe zostaną przedstawione na 10. Sympozjum NA w Barcelonie, w dniach 25-27 marca 2020 r.

Webinar o Neuroakantocytozie jest już dostępny on line

W ramach programu edukacyjnego Europejskiej Sieci Referencyjnej – Rzadkie Choroby Neurologiczne (ERN-RD) dnia 3-go grudnia odbyło się seminarium internetowe poświęcone zespołom Neuroakantocytozy. Adrian Danek z Ludwig-Maximilians-Universität w Monachium, Niemcy, przedstawił przegląd głównych zespołów, Płasawicy-Akantocytozy i McLeod. Jego prezentacja jest już dostępna.

Czy DBS jest odpowiedni dla Ciebie? Wyjaśnia Ruth Walker

W tym wydaniu biuletynu Wiadomości NA pacjent Drew Smith przedstawia pozytywne wyniki, które doświadczył po zabiegu głębokiej stymulacji mózgu (DBS). Filmy, które prezentują jego różne zajęcia sportowe, są naprawdę imponujące! Jego sytuacja została niedawno odnotowana w literaturze medycznej (Richard et al, Skuteczność głębokiej stymulacji mózgu u pacjenta z potwierdzoną genetycznie płasawicą-akantocytozą <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6738267/> . 2019; 11(2): 199-204)



Ważne jest, aby wszyscy chorzy na neuroakantozę zdali sobie sprawę, że korzyści, które doświadczył Drew, zaszły najbardziej prawdopodobnie dzięki zbiegowi szeregu specyficznych czynników i mogą nie mieć zastosowania do innych osób dotkniętych płasawicą-akantocytozą lub zespołem McLeod.

DBS polega na trwałym wszczepieniu elektrod do mózgu, które wykonuje się przez otwory w czaszce. Odprowadzenia są poprowadzone pod skórą i łączą elektrody z akumulatorem, który jest zwykle wszczepiany pod skórą na górnej klatce piersiowej. Zazwyczaj po każdej stronie mózgu wszczepiana jest jedna elektroda. Sprzęt znajduje się pod skórą i nie ogranicza osób z DBS w kąpielach lub pływaniu. Procedura jest zwykle wykonywana w 2–3 oddzielnych operacjach. Po wszczepieniu należy zaprogramować system. Może to być długotrwały proces i wymagać kilku wizyt w ciągu kilku miesięcy, dla wypróbowania różnych ustawień urządzeń elektrycznych w celu określenia, które z nich są najbardziej korzystne.

DBS był stosowany w szeregu innych schorzeń neurologicznych, które powodują zaburzenia ruchu. DBS jest stosowany od lat 90-tych w leczeniu choroby Parkinsona (choć jest to dość odmienny rodzaj zaburzeń ruchowych, gdzie ruchy są zbyt powolne i małe); czasami różne struktury mózgu są odpowiedzialne za różne rodzaje problemów z ruchem. Powoli poznajemy, głównie w drodze prób i błędów, inne rodzaje zaburzeń neurologicznych (a nawet psychiatrycznych!), które mogą korzystnie się poprawić po DBS.

Niestety, DBS może pomóc jedynie w kontrolowaniu konkretnych objawów NA i nie ma dowodów na to, że zmienia odpowiednie procesy w mózgu. Rozważając, czy DBS będzie pomocny, należy określić, które z objawów są przedmiotem działań - DBS może jedynie pomóc w nieumyślnych ruchach, zwanych choreą lub dystonią. W NA mogą one wpływać na twarz, język, tułów i kończyny. W przypadku korzyści z DBS możliwe jest zmniejszenie dawek leków przyjmowanych w celu kontrolowania tych ruchów.

Podczas, gdy DBS jest dość prosty i stosunkowo mało ryzykowny jeżeli chodzi o operację mózgu, nikt nie powinien być poddawany implantacji DBS, bez pełnego zrozumienia ryzyka i sposobu działania procesu. Bardzo ważne jest, aby mieć realistyczne oczekiwania co do tego, co DBS może i czego nie może zrobić. Jeśli ktoś ma poważne problemy z myśleniem i pamięcią i jest pogubiony i zdezorientowany, DBS nie jest najlepszym rozwiązaniem dla twojego mózgu. Elektrody, które są wszczepione, są małe, ale istnieje

ryzyko niewielkiego uszkodzenia frontalnych struktur, co może prowadzić do pogorszenia się zagubienia. Zazwyczaj zaleca się przeprowadzenie formalnej oceny myślenia i pamięci (badanie neuropsychologiczne) przed przejściem do dalszego procesu wszczepienia elektrod.

Innym czynnikiem, który należy mieć w pamięci, jest możliwość zmiany objawów NA z upływem czasu, a w niektórych przypadkach ruchy mimowolne same ustają. Oznacza to, że skutki DBS powinny być oceniane prawdopodobnie co roku w celu ustalenia, czy nadal DBS jest pomocny. Nie wiemy jeszcze wystarczająco dużo, jak długo DBS może być korzystny dla pacjenta NA.

Podsumowując, chciałabym podziękować Drew za doniesienie na temat ekscytujących pozytywnych skutków, jakie miał on w przypadku DBS - i mam nadzieję, że będzie on na bieżąco donosił o swoich postępach. Wszyscy Ci, którzy zastanawiają się, czy DBS jest dla nich właściwy, powinni omówić to szczegółowo ze swoim neurologiem i upewnić się, że pracują z kimś, kto ma duże doświadczenie w tej procedurze. DBS nie jest lekarstwem na wszystko i nadal jesteśmy w trakcie uczenia się o jego udziale w leczeniu NA, ale może odegrać użyteczną rolę w kontrolowaniu niektórych problemów związanych z ruchem.

Klinika w Niemczech otworzyła stronę internetową dla pacjentów NA

Cieszymy się, że otrzymaliśmy wiadomości od Kevina Peierta z Rostoku w Niemczech na temat nowej witryny internetowej. „Właśnie przygotowaliśmy stronę internetową Neuroakantocytozy dla naszej nowej przychodni” — pisze Kevin. „Zawiera ona informacje na temat NA i NBIA z różnymi rozdziałami; pierwsza strona przedstawia specjalistyczne konsultacje, a inne strony są poświęcone dwóm grupom chorób, również odwołując się do konkretnych miejsc w obiekcie w Rostocku.”

Section for Translational Neurodegeneration "Albrecht Kossel"

Universitätsmedizin Rostock

about us | information for patients | current | research | publications | teaching | donate

Information for patients | diseases | Neuroakanthozytose syndromes and neurodegeneration with iron deposition in the brain

► Neuroakanthozytose syndromes and neurodegeneration with iron deposition in the brain

Medical management | Clinic, diagnostics & therapy | studies | publications | 5th boarding school, Meeting on neuroakanthozytose syndrome

Left

The special consultation Neuroakanthozytose syndrome and neurodegeneration with iron deposition in the brain

In this specialist consultation, we deal with clinical and scientific aspects of neuroakanthozytose syndromes and neurodegeneration with iron deposition in the brain (NBIA, or neurodegeneration with Brain Iron Accumulation).

- Supra-regional specialized patient care (diagnostics and therapy)
- Advice on social and life-practical aspects of the diseases
- Carrying out national and international studies (clinical and basic scientific questions)

We diagnose, treat and accompany patients who are suffering from these diseases or who are eligible for such a diagnosis. If necessary, necessary hospital or day hospital stays for diagnosis and therapy are organized. Beyond symptomatic therapy, one of our goals is the development and testing of novel therapeutic methods and / or options, and thus the early transfer of (translation) basic scientific knowledge into clinical application.

We are always at your disposal for the concerns of those affected and their medical colleagues.

Your contact person

Management:

Prof. Dr. Dr. Andreas Herrmann
Section for Translational Neurodegeneration "Albrecht Kossel"

E-Mail: [sektionsleiterakos\[at\]med.uni-rostock.de](mailto:sektionsleiterakos[at]med.uni-rostock.de)

Medical staff:

Dr. med. Kevin Peiert

ZBIERANIE FUNDUSZY - Gill i Gordon Parry

Niedawno usłyszeliśmy od Gill i Gordona Parry z Północnej Walii, że ponownie zebrali imponujące środki na rzecz NA Advocacy. Gill napisała:

"Chcieliśmy Państwa zawiadomić, że przeprowadziliśmy sprzedaż wyrobów artystycznych w lokalnej Tithe Fayre i, że mieliśmy jak dotychczas najlepszą sprzedaż naszych prac. Zebraliśmy 1,119 GBP przez kilka godzin. Nadal nie możemy w to uwierzyć. Przygotowanie wymagało dużo pracy, ale było tak bardzo warto. Lokalne wsparcie jest ogromne."

Jeszcze raz dziękujemy Gill i Gordon!

Koncert i loteria pomogły zebrać fundusze na badania NA

Tracy Ghoris z Ohio zorganizowała koncert charytatywny i loterię w Mount de Chantal Conservatory of Music na Uniwersytecie Wheeling w Wirginii Zachodniej, generując kwotę 1,043,00 USD na badania Neuroacanthocytozy. Wszyscy dobrze się bawili.



Bill Forrest z Kolorado, bardzo utalentowany pianista i wokalista, który od ponad 20 lat grał na statkach wycieczkowych, bawił 36 przyjaciół i członków rodziny Tracy muzyką klasyczną, jazzową, rege, standardową i popularną. Widownia naprawdę cieszyła się doskonałym występem Billa. Serwowane były także lekkie napoje.

Jedenaście koszyków/pojemników wypełnionych cudownymi przedmiotami zostało wystawionych na loterię. Wyplatająca koszyki Susie Rataic (przyjaciółka Tracy od dzieciństwa) podarowała przepiękny kosz pełen przekąsek i zabawek dla psów ofiarowanych przez Pawza. Producent wyrobów garncarskich z Wirginii Zachodniej, Winnie Hurd, podarował misę z różnymi gadżetami. Tata Tracy podarował kilka przedmiotów ze swojego sklepu, a kilka lokalnych sklepów i restauracji również podarowało różne produkty.

Mama Tracy była skarbnikiem w tej kweście, a Jane Keyser (sąsiadka i wieloletnia przyjaciółka Tracy's) pomogła wyeksponować kosze i pojemniki oraz sprzedawać losy na loterię.

Dziękujemy wszystkim, którzy pomogli i wzięli udział w tym wydarzeniu i zebrali fundusze na ważny cel.





WIADOMOŚCI OD PACJENTÓW - Drew Smith i Nidia Santiago

Przeczytaj wybrane wiadomości od pacjentów NA z całego świata.

1. Drew Smith, USA

Ostatnio usłyszeliśmy od pacjenta Drew Smith, o jego doświadczeniu z Głęboką Stymulacją Mózgu.

" Latem zeszłego roku wróciłem do domu w Lexington, aby być bliżej lekarzy. W październiku odbyłem operację głębokiej stymulacji mózgu (DBS). Lekarze uważnie obserwują mnie i wkrótce pojawią się publikacje. System DBS jest przeznaczony głównie do leczenia drżeń, dystonii i pacjentów chorych na Parkinsona — bardzo interesująca rzecz!

„Czuję się lepiej, wyglądam lepiej i mam się dużo lepiej niż w zeszłym roku. Ten rok był emocjonujący jak kolejka górską, ale był dobry! Pozostaję aktywny, biegam, boksuję, gram w golfa, z czym walczyłem latem zeszłego roku i wiosną! Nie mogłem usiąść, a teraz mogę! Niestety, nie uczę swoich uczniów z powodu mojego stanu zdrowia, ale bycie aktywnym to teraz moja praca.

„Ostatnio została u mnie w ciele umieszczona rurka do jedzenia. Choć moje połykanie było dobre, nie zawsze mogłem utrzymać jedzenie w środku. Nie przybieram lecz tracę na wadze. Sposób, w jaki to widzę, to jeśli mogę zwiększyć wagę przez odżywianie się przez rurkę, to może pomóc mi w poruszaniu się i pomóc w pracy z DBS. Nadal będę mógł jeść i pić. To złagodzi stres, słabość i wzmocni mnie”!

W innym miejscu tych Wiadomości NA Dr Ruth Walker napisała komentarz na temat doświadczenia Drew

2. Nidia Santiago, Portoryko

"Dzielę się z wami zdjęciem Nidii i naszych trzech córek podczas ostatniej wizyty w Muzeum Sztuki Ponce."

„W Portoryko jest ciepło jak zawsze. Mamy nadzieję, że zima nie będzie zbyt zimna. Stan Nidii ciągle się zmienia, gdyż jest to naturalne w tej chorobie. Nieustannie dostosowujemy się do warunków, aby cieszyć się życiem jako rodzina. Mimo że coraz trudniej jest Nidii porozumiewać się za pomocą swojego tableta, nadal stara się ona komentować i doradzać w naszym życiu i edukacji naszych córek.”

„Z czasem nauczyliśmy się cenić i cieszyć się codziennymi chwilami życia i podziękować Bogu za każdy z nich. W naszym przypadku doświadczenia z Bogiem, które dzieliliśmy w młodości, były kluczem do stawienia czoła wyzwaniom związanym z chorobą Nidii i do wychowania i kierowania naszymi córkami, teraz mają 14, 20 i 21 lat.”

" Z poważaniem doceniamy wysiłki i poświęcenie NA Advocacy na rzecz wsparcia i doradzania tym, którzy przez część swojego życia stoją przed wyzwaniami wiążącymi się z tą chorobą. Dziękujemy za wszystko i w waszych dalszych wysiłkach, zawsze będziecie wspierani przez nasze modlitwy.”



"Doceniam komunikację z NA Advocacy, ponieważ pisząc do mnie, umożliwiliście mi kontakt z Eliutą i Vivian, do których zadzwoniłem po pierwszej wiadomości e-mail. Nidia miała poważne problemy z jedzeniem i zadławianiem, co naraziło Nidię na wielkie ryzyko. Kiedy rozmawiałem z Eliutą, okazało się, że Vivian przeszła przez ten sam problem i w czasie kiedy jadła często się zadławiała i miała zatrzymanie oddechu, ale teraz jest ok. Odwiedziny Eliut i Vivan pomogły nam i Nidii zaakceptować konieczność dostosowania się do rekomendacji lekarza. Prawie miesiąc temu Nidia została zoperowana i założono jej PEG aby była w stanie właściwie jeść. Nie było to łatwe dla Nidii ani dla nas ale pomogło nam zmniejszyć ryzyko związane z jedzeniem i zapewnić bardziej odpowiednią dietę. Jak widać, wasze zaangażowanie i kontakt przez wiadomości e-mail mają duże znaczenie. Dziękujemy!"

Ku Pamięci: Heidi Nicole DiMarzio

Z przykrością przyjęliśmy wiadomość o śmierci pacjentki NA Heidi Nicole DiMarzio. Podzina przysłała nam wspomnienie.

Heidi urodziła się 14 listopada 1978 r. w rodzinie Vince i Candi DiMarzio. Uczyła się w Szpandoah University, James Madison University oraz Northern Virginia Community College, gdzie została wybrana na stażystę kongresmena West Virgini, Alana Mollohan, w Kapitolu Stanów Zjednoczonych. W JMU była członkiem Kościoła Katolickiego, a następnie została sekretarzem Demokratów JMU. Jej pasja do polityki skłoniła ją do zdobycia tytułu licencjata nauk politycznych, uczelnię ukończyła w 2002 roku.



W 2004 roku Heidi spotkała Kevina i w dniu 28 października 2006 roku wzięli ślub, był to uroczy jesienny dzień, który był nieco mglisty. W miarę jak chmury przetaczały się po deszczu pojawiła się piękna tęcza w tym samym czasie, gdy mówili sobie „Tak”. Była to piękna, niezapomniana chwila.

Heidi była wielkim fanem muzyki i gotowania, a Heidi i Kevin uwielbiali razem podróżować. W każdy weekend planowali jakieś wycieczki, czy to do muzeum w Waszyngtonie, DC, czy też niedaleko od domu pozwiedzać Wirginię. Jeszcze jako narzeczeni podróżowali po Europie, w podróży poślubnej byli na Hawajach a na Boże Narodzenie w 2014 roku udali się do Londynu. W następnym roku pojechali do Australii i tam spędzili Sylwester. Wkrótce po oficjalnej diagnozie spędzili 2 tygodnie w Grecji. Ostatnią wielką podróż odbyli do RPA. Uśmiechy na twarzach z tych zdjęć to jest coś, co będzie cieszyć nas na zawsze. Daje nam to poczucie komfortu, wiedząc, że mogła zobaczyć tak wiele z całego świata.

Heidi była najlepszą ciotką dla bratanków, Jaydena i Aleksandra. Bardzo ich rozpieszczała i nadal jest obecna w ich życiu. Zaledwie kilka dni przed jej odejściem brała udział w turnieju gwiazd piłkarskich, w którym grał Jayden. Była z niego taka dumna, a Jayden był zachwycony obecnością cioci Heidi i wujka Kevina. Ciocia Heidi zawsze pozostanie w ich życiu i będą wiedzieć o niej wszystko z opowiadań i zdjęć.

Pod koniec życia Heidi było bardzo trudne, ale była zdecydowana opuścić ten świat na własnych warunkach i zachować swą godność. Rzadko była fotografowana na wózku inwalidzkim. Nie dlatego, że wstydziła się wózka inwalidzkiego, przeciwnie. Nie troszczyła się o to, co myślą o niej, kiedy była poza domem, ale jak w tym wspomnieniu, nie chciała, aby jej fizyczna walka przesłoniła to kim ona jest. Z pewnością powinna była wykorzystać otwór rurką do żywienia (tyle pacjentów NA to ma), ale odmówiła. Istniało ryzyko, że się udławi na śmierć, ale chciała podjąć to ryzyko, aby żyć tak, jak chciała.



Zaplanowała pogrzeb i to, co chciała aby na nim było powiedziane. Wybrała swoją ulubioną piosenkę do zagrania na pogrzebie. Zostawiła nas zbyt wcześnie, ale w ciągu tych krótkich 40 lat na tej ziemi pokazała nam odwagę, siłę, humor i chęć bycia sobą; stawiająca na swoim Heidi.