



Wiadomości NA Wydanie 35 – 20 listopada 2020
Neuroakantocytoza, informacje i badania naukowe

10-te Sympozjum NA



W momencie publikacji Wiadomości NA nie mieliśmy dokładnych informacji o 10-tym Sympozjum NA 2021. Aktualności o 10-tym Sympozjum NA opublikujemy na naszej stronie [Facebook page](#).
Dziękujemy, że jesteście z nami!

Co to był za rok, 2020. Mamy nadzieję, że z Wami wszystko w porządku i radzicie sobie z wyzwaniami pandemii. W tym wydaniu przedstawimy ekscytujące osiągnięcia naukowe w badaniach nad NA, zaprezentujemy nową kartę nagłej pomocy, która jest dostępna bezpłatnie dla pacjentów i ich rodzin, przemyslenia na temat darowizny mózgu, i nasze spojrzenie na doskonalenie mowy w NA. Wszystkie aktualności od NA Advocacy śledźcie na [Facebook page](#).



Zaplanuj Dzień Chorób Rzadkich 2021

Dzień Chorób Rzadkich odbywa się w ostatnim dniu lutego każdego roku, w celu zwiększenia świadomości o chorobach rzadkich. 28 lutego 2021 r. odbędzie się czternasty międzynarodowy Dzień Chorób Rzadkich koordynowany przez EURORDIS. W tym dniu, i w dniach sąsiednich, około setki organizacji pacjentów z krajów i regionów na całym świecie będzie działało w celu podnoszenia świadomości o chorobach rzadkich. Możesz pozyskać środki na badania na rzecz NA Advocacy. Pomysły jak to zrobić można znaleźć na naszej stronie internetowej.



Dowiedz się co nowego w NA Advocacy USA

Pozdrowienia od Susan Wagner z NA-USA. Jesień 2020 w pełnym rozkwicie, ze wszystkimi wyzwaniami w tym roku, mam nadzieję, że masz też nieoczekiwane pozytywne doświadczenia, które uczyniły ten rok niezapomnianym nie tylko w związku z COVID-19. Mam nadzieję, że te zmiany i przemyślenia w jakiś sposób, gdzie i kiedy pojechać na wakacje, pobudziły twoją twórczą wyobraźnię. Radość z prostych rzeczy w życiu; rozwiązywanie zagadek, czytanie, gotowanie, wyjścia na spacer, działają uspokajająco i są korzystne. Członkowie NA-USA nadal pracują nad logistyką i organizacją NA-USA.



Pod przewodnictwem Ginger Irvine z NA Advocacy, z bogactwem doświadczeń Joy Willard-Williford w pracy non-profit i wiedzy technicznej, zarówno nasza strona NA-USA na Facebook i nasza tymczasowa strona NA-USA na stronie internetowej NA Advocacy zostały uruchomione.

Miło nam przedstawić nowego Członka Zarządu NA-USA, Candi Michaux DiMarzio z Virginii.

Bob Metzger jest w trakcie zawiadomienia NORD (the National Organization of Rare Disease) i włączenia do niego NA-USA. Aby dowiedzieć się więcej o NORD, w lipcu zeszłego roku wzięłam udział w wirtualnych warsztatach NORD "Życie rzadkim, życie silniejszym". Ten warsztat był moim pierwszym warsztatem wirtualnym, i pierwszym warsztatem NORD, w którym wzięłam udział. Nawigowanie z jednej sesji na drugą w czasie dwóch dni było łatwe. Wybrałam dwa typy warsztatów, warsztaty skupione na pacjentach i warsztaty naukowe, prezentowane przez lekarzy i naukowców.



Nacisk został położony na „rzadkie” choroby, a nie na „ultra-rzadkie”. Nasza klasyfikacja chorób neuroacantocytozy (NA) wchodzi w tę pierwszą grupę. Informacje na warsztatach były pomocne, ponieważ istnieje wiele podobieństw między procesami badawczymi, badaniami klinicznymi i wyjątkowymi zmaganiem pacjentów i osób cierpiących na choroby „rzadkie” i „ultra-rzadkie”.



Najciekawsze dla mnie były warsztaty o anemii sierpowatej przedstawione z historycznego punktu widzenia, o przeszłości, teraźniejszej i przyszłości terapii. Szczegółowe informacje na temat narzędzi do radzenia sobie z COVID-19 zostały przedstawione tak aby dotrzeć do wszystkich słuchaczy.

Po Sympozjum w Barcelonie będziemy kontynuować przedstawianie osób z Zarządu.

LUDZIE NA: Podziękowania i najlepsze życzenia dla Giel Bosman

Adrian Danek przekazuje życzenia powodzenia na emeryturze i dziękuje koledze Gielowi Bosmanowi za dotychczasową pracę. Zauważyliśmy, jak szybko upływa czas, gdy nasz kolega i przyjaciel Giel napisał do nas o przejściu na emeryturę od września tego roku. DR G.J.C.G.M. Bosman (Holendrzy mają wiele imion) pracował jako Profesor w Zakładzie Biochemii na Uniwersytecie Nijmegen w Radboud od ponad ćwierć wieku, badając i publikując obficie w dziedzinie fizjologii i starzeniu się krwinek czerwonych.



Po raz pierwszy napisał publikację o deformacji czerwonych krwinek w akantocytozie już w 1988 roku i był zaproszony jako mówca na pierwsze Międzynarodowe Sympozjum Neuroacantocytozy w 2002 roku. Regularnie brał udział we wszystkich kolejnych spotkaniach i zawsze wyróżniał się jako członek zespołu naszej powoli rozwijającej się międzynarodowej społeczności rodzin dotkniętych NA i naukowców badających NA. To jemu zawdzięczamy akronim naszego udanego projektu, dzięki któremu powstało konsorcjum finansowane z europejskich funduszy badawczych, EMINA. „EMINA” oznacza europejską multidyscyplinarną inicjatywę na rzecz neuroakantocytozy, która była kontynuowana przez EMINA-2. Zarówno „inicjatywa”, jak i „multidyscyplinarna” wydają się mieć zastosowanie również do Giela, gdyż wnioski w ramach alternatywnych akronimów były mniej skuteczne. Mamy nadzieję na EMINA-3 kiedyś powstanie, być może z jego wkładem?

Przesyłamy Gielowi nasze najlepsze życzenia, gdyż kontynuuje swoją działalność jako nauczyciel, w języku holenderskim, dla uczniów szkół średnich, w których uczą się uchodźcy. Pamiątkowe zdjęcie poniżej pochodzi ze spotkania w Kyoto, w Japonii, w 2006 roku, z naszej wizyty w barze karaoke.



Adrian Danek donosi z 10-tej European Conference on Rare Diseases and Orphan Products (ECRD)

Obecna sytuacja w związku z pandemią przyniosła nowe sposoby spotkania się i interakcji: niewiele osób w czasie pandemii nie miało własnych doświadczeń z wirtualnymi spotkaniami. Wśród tych spotkań była 10-ta European Conference on Rare Diseases and Orphan Products (ECRD). Nie byłbym w stanie dołączyć do konferencji osobiście w Sztokholmie, ale mogłem wziąć udział w tym moim pierwszym wirtualnym spotkaniu dzięki NA Advocacy. Byłem naprawdę pod wrażeniem wstępnej prezentacji Davenda Legy, szwedzkiego posła do Parlamentu Europejskiego (dostępne na <https://www.youtube.com/watch?v=99G3emwDVzE&feature=youtu.be>). Lega wskazał na nierówności w alokacji zasobów edukacyjnych i medycznych podczas obecnego kryzysu zdrowotnego i przestrzegał, że w tych trudnych czasach nie wolno zapominać o osobach niepełnosprawnych.

Główny nacisk ECRD nie był położony na szczegóły pojedynczej rzadkiej choroby, ale na to, co jest wspólne dla tych wszystkich często zaniedbanych chorób, aby mogły one przyciągnąć uwagę polityczną na specyficzne potrzeby społeczne i medyczne pacjentów. Przedstawiono, między innymi, obecny stan projektu „Reare2030”, mającego na celu zaproponowanie zaleceń politycznych dla Parlamentu Europejskiego (www.rare2030.eu). Zaproponowano cztery podstawowe scenariusze, w zależności od większej liczby zbiorowych lub indywidualnych działań oraz od tego, czy innowacje były by prowadzone przez pacjentów czy też bardziej przez rynek.



Dla wielu z nas było to z pewnością korzystne, że ze względu na globalną sytuację kosztowne spotkania w atrakcyjnych, ale niekoniecznie łatwych do dotarcia, miejscach docelowych, zmieniły się na format wirtualny. Bez wychodzenia zza biurka i całkowicie za darmo, albo za bardzo niską opłatą,

mogłem z korzyścią uczestniczyć w sesjach European Academy of Neurology (<https://www.ean.org/congress-2020>) oraz w spotkaniach International Parkinson and Movement Disorder Society (<https://www.mdscongress.org/>), a także w 7th International Symposium on Neurodegeneration with Brain Iron Accumulation (NBIA) and Related Disorders (<https://nbiascientificsymposium.org/>), gdzie przedstawiłem obserwacje nowej rodziny z NBIA/Neuracantocytosis. Głównym skutkiem udziału w tej konferencji jest nasze przyłączenie się do współpracy z MDSGene, która ma na celu zbudowanie internetowego repozytorium informacji o poszczególnych mutacjach genów i ich objawach klinicznych (<http://www.mdsgene.org/>).

Nieformalna, czy nawet „tajne” rozmowy i spotkania ze starymi i nowymi znajomymi nie mają teraz miejsca i wyraźnie brakuje tego, co doświadcza się podczas przyjęć i wspólnych wypraw. Niektóre wirtualne prezentacje cierpią na brak atmosfery formalnego spotkania, np. gdy się siedzi przed laptopem brakuje tego nastroju oczekiwania, który się doświadcza stojąc przy mównicy. Z drugiej strony, społeczności globalne łączą się w czasie rzeczywistym w ciągu dnia i w nocy, we wszystkich strefach czasowych, i o wiele łatwiej jest rozpocząć rozmowę z autorytetem w danej dziedzinie niż wtedy, gdy ludzie ci są otoczeni przez swoje „dwory znajomych” w czasie tradycyjnego wieczornego spotkania. Sprawdzanie wiadomości e-mail lub notowanie nowych pomysłów podczas nieangażującego w pełni wykładu stało się łatwiejsze niż podczas tradycyjnego spotkania, a obserwowanie pomieszczeń mieszkalnych kolegów lub umieszczonego tła wideo może też rozproszyć uwagę.

W przebiegu globalnej pandemii, wciąż w pełni nieprzewidywalnej, rozsądną jest decyzja, aby przeprowadzić nasze 10. Sympozjum NA w 2021 roku w formacie wirtualnym. Na przyszłość możemy pomyśleć o formie zmiennej: co dwa lata między spotkaniami osobiście (w parzystych latach) mogłoby się odbywać wirtualne Sympozjum Neuroakantocytozy (nieparzyste lata). Może to rzeczywiście zwiększyć spójność naszej wspólnoty oraz przyczynić się do lepszego postępu naukowego.

PROGRAMME POSTERS REGISTER SUPPORT NEWS PREVIOUS ECRDs CONTACT US

THE 10th EUROPEAN CONFERENCE ON RARE DISEASES & ORPHAN PRODUCTS

ONLINE on 14-15 May 2020

THE JOURNEY OF LIVING WITH a RARE DISEASE in 2030

The ECRD is recognised globally as the **largest, patient-led rare disease event** in which collaborative dialogue, learning and conversation takes place, forming the groundwork to shape future rare disease policies.

Leading, inspiring and engaging **all stakeholders** to take action, the Conference is an unrivalled opportunity to network and exchange invaluable knowledge with all stakeholders in the rare disease community – patient representatives, policy makers, researchers, clinicians, industry representatives, payers and regulators.

Over 1500 registered participants convened from 57 countries – representing all stakeholders – to place rare diseases in the spotlight during this two day online conference. ECRD 2020 provided the opportunity to co-design policy options today that can lead to better conditions for people living with rare diseases for the years ahead. ECRD attendees spent the course of the conference laying the foundation of these preparations and all of you are invited to continue your involvement in Rare 2030 throughout the year!

Full content is still available on demand for one full year until May 2021! If you missed the opportunity to join the live online conference, you can still access recordings of all sessions by [registering here](#).

Here is a taster of what you will be able to access:

European Commissioner Helena Dalli plenary speech

Dr Gareth Baynam "Life languages and red flags in the red sand"

Twe umiejętności językowe mogą pomóc nam dotrzeć do większej liczby czytelników

Czy jesteś biegły w języku innym niż angielski? NA Advocacy poszukuje wolontariuszy aby rozszerzyć ilość wersji językowych Wiadomości NA. Zauważyłeś pewnie, że na stronie internetowej Wiadomości NA są tłumaczone na język niemiecki i polski. Chętnie poszerzylibyśmy jeszcze tę naszą ofertę.



Przekazujemy nasze szczerze podziękowania Louise Dreher, przyjaciółce Petera Ball. Louise przygotowuje tłumaczenia na niemiecki od wielu lat i przygotowała wzorzec dla innych do tłumaczenia na inne języki. Jesteśmy wdzięczni również Teresie Żołądek z Polski, która pełni rolę tłumacza na język polski.

Czy możesz pomóc nam dotrzeć do większej liczby pacjentów, ich rodzin i lekarzy w swoim własnym języku? Wiedza medyczna nie jest potrzebna: publikacje naukowe w języku angielskim będą zawsze połączone linkiem, Louise chętnie podzieli się swoim doświadczeniem w procesie tłumaczenia.



Dziękujemy naszym sumiennym tłumaczom za ich ciągłe wsparcie!

PHOTO CREDIT: Louise Dreher (góra) and Teresa Zoladek (dół)

Ruth Walker wygłosiła wykład na MDS Virtual Congress 2020

We wrześniu Ruth Walker była zaproszona jako wykładowca na wirtualny Kongres MDS 2020. Na tej imprezie reprezentowanych było ponad 146 krajów i zarejestrowano ponad 20,000 uczestników. Ruth mówiła o płasawicy w sekcji zatytułowanej Terapeutyczne Podejścia do Płasawicy, Dystonii i Mioklonii. Omówiła ogólne zasady kontrolowania płasawicy, jej patofizjologię oraz mechanizmami działania poszczególnych czynników leczniczych i dokonywania wyboru najbardziej odpowiedniego. W swej książce "The Differential Diagnosis of Chorea" Ruth napisała dedykację "dla tych doświadczonych przez płasawicę: pacjentów, członków rodzin i opiekunów". Ruth wykonała kartę przebiegu dla oceny płasawicy, którą prezentowała w formie plakatu na licznych konferencjach. Mamy dużo szczęścia, że Ruth jest liderem naszego zespołu i społeczności NA.



Zrozumiałość mowy w całym procesie chorobowym

Elina Tripoliti i Jacqueline McIntosh to logopedki, które współpracowały z Aleks Irvine w Państwowym Szpital w Londynie i Centrum Rehabilitacji Wolfsona w Wimbledonie. Wspólnie napisały też trzyczęściowy artykuł zatytułowany: *Mowa, połykanie i Neuroakantocytoza (NA)*.

Trudności w mówieniu w rozpoznanej chorobie NA mogą być bardzo zróżnicowane i mogą się zmieniać się w miarę upływu czasu z rozwojem choroby. Zaburzenie mowy może być jednym z pierwszych objawów choroby w związku z nieprzewidywanymi i niekontrolowanymi ruchami twarzy zakłócającymi jasność i przebieg wypowiedzi.

Utrzymanie zdolności do komunikowania potrzeb, życzeń i przeżyć, gdy ktoś jest dotknięty przewlekłą chorobą, powinno być priorytetem w opiece zdrowotnej. Ze względu na złożony charakter objawów, ich zmieniający się charakter w trakcie postępu choroby i na skutek ubocznego działania leków, ważne jest, aby pracować z całym multidyscyplinarnym zespołem wraz z rodziną i przyjaciółmi.



Pierwszymi oznakami NA mogą być mimowolne wokalizacje, chrząknięcia, klasknięcia i językowa dystonia (nieprzewidywalne wysuwanie języka zarówno w spoczynku, jak i podczas mowy/połykania). Nieprzewidywalna natura tych ruchów może wpływać na „melodię” mowy, jak również na artykulację. Głos może stać się cichszy lub charakteryzować się nagłymi wybuchami głośności. Praca nad kontrolowaniem bezpośrednio tych ruchów może przynieść efekty odwrotne do zamierzonych ze względu na efekt zmęczenia i samej dystonii. Zamiast tego należy zachęcać do używania „sztuczek”, które mogą przechytrzyć system, takich jak trzymanie języka w określonej pozycji lub trzymanie palca na policzku. Mowa może pozostać zrozumiała, a priorytetem na tym wczesnym etapie powinno być utrzymanie zdrowego i głośnego głosu oraz zachęcanie do komunikacji i wyrażania siebie w sposób całościowy, nie tylko poprzez mówienie (także śpiew lub recytację).

Zapanowanie nad problemami z połykaniem jest często kolejnym priorytetem na tych wczesnych etapach choroby. Wysuwanie języka może zakłócać ustny etap połykania, a jedzenie może wypadać z ust. Ma to wpływ na długość czasu, który trzeba poświęcić na posiłek, a także na przyjemność z jedzenia w towarzystwie znajomych. Zapanowanie nad problemami z połykaniem może wymagać podejścia farmakologicznego (botox- ze zmiennymi wynikami w zależności od rodzaju dystonii językowej) oraz strategii behawioralne/kompensacyjne (zastosowanie strategii umożliwiającej bezpieczne jedzenie i picie).



Spotkałam Alex kilka lat temu, kiedy przyjechała do kliniki Chorób Układu Mowy w Szpitalu Narodowym, w wieku około 22 lat, po jej diagnozie. Jej mowa była prawie niesłyszalna z niewyraźną artykulacją, małą głośnością i bardzo ograniczoną amplitudą ruchów warg i języka. Mimo to mogła się komunikować, dzięki jej oczom, delikatnym zmianom ekspresji twarzy i użyciem całej maszynerii do mówienia.

Wyznaczyłyśmy sobie metodę pracy online z celem przywrócenia jej umiejętności mowy do stanu użytecznego komunikowania się. Mowa stała się głośna i zrozumiała, nawet przy sporadycznych przerwach w sesjach online, tak, że wyrażenia takie jak „chcę filiżankę herbaty” lub „kiedy jest lunch” nie wymagały już wielkiego wysiłku i nie

motywowały do dalszej pracy, zwłaszcza, gdy inne czynniki, takie jak zmęczenie, mogły wchodzić w grę. Postanowiliśmy zająć się mową w bardziej „zorganizowany” sposób, bawić się odkrywaniem dźwięków i celowo trenować mięśnie odpowiedzialne za głos i artykulację.

Jest dużym wyzwaniem aby dobrać konkretne ćwiczenia dostosowane dokładnie do możliwości i potrzeb pacjenta, aby nie zwiększać mimowolnego ruchu i nie utracić korzyści płynących ze szkolenia. Jedną z metod jest nakierowanie jednocześnie na więcej niż jeden obszar mowy ruchowej, tj. głośność głosu i klarowność artykulacji czy też czytania i melodii (jak w zdaniach pytających), bez wywoływania mimowolnych ruchów oczu, ust, języka.

Nagrywanie i odtwarzanie mowy może być przydatne, ale nie zawsze jest akceptowane. Najbardziej bezpośrednią drogą jest rozmowa. W naszych sesjach Alex przygotowuje zdania z zastosowaniem słów zaczynających się od określonych dźwięków. Zaczęłyśmy od dźwięków z t/d, a następnie przeszłyśmy do k/g, a potem do tych trudniejszych dla Alex (ze względu na jej ograniczone zamknięcie warg), dźwięki p/b. Muszę wypowiedzi zapisywać, aby pokazać swoje zrozumienie i skorygować wszelkie błędy.

Z czasem zdania stały się bardzo nieprzewidywalne i pomysłowe, nasze sesje bardziej wymagające dla moich umiejętności słuchania i ze względu na klarowność artykulacji Alex (patrz na przykład zdanie z f: „Four famous fishermen found four flounders (flippers flapping furiously) faithfully following four floppy female flat-fish”). Cotygodniowe sesje pozwoliły nam zastosować inne sposoby kontrolowania mowy, zwłaszcza w przypadku dźwięków p/b. Na przykład, świadome sterowanie zamknięciem warg (tj. dla pierwszego i trzeciego dźwięku w słowie „Bobby”) może być trudne, nie ze względu na słabość, ale z powodu trudności w inicjowaniu tego konkretnego ruchu do mowy, nawet jeśli ten sam ruch jest łatwo wykonywany do picia lub jedzenia. Picie wody przez słomkę łączy wargi i „przypomina” system początkowego ruchu dźwięku /b/. Tak jak w zdaniu “the pink boat parked perfectly in pirate base”.

Zawsze istnieją nowe cele w zależności od tego gdzie poniesie nas każda sesja. Możliwy efekt zmęczenia i świadomość skutków ubocznych leków jest najważniejsze w każdej sesji. W większości przypadków nasz sposób pracy ewoluował na skutek wspólnej odpowiedzialności za wyniki każdej sesji, tak jak jest to w każdej zwykłej rozmowie. Tak więc „bierzemy byka za rogi”.

PHOTO CREDIT: Elina Tripoliti (po prawej) and Jacqueline McIntosh (po lewej)

AKTUALNOSCI NAUKOWE: Adrian Danek i Gabriel Miltenberger-Miltenyi z Monachium | Ruth Walker | Grupa z Rostoku

Adrian Danek i Gabriel Miltenberger-Miltenyi donoszą z Monachium o ponownym wykonywaniu diagnozy płasawicy-akantocytozy poprzez wykrywanie choreiny metodą Western blot. | Ruth Walker z Nowego Jorku donosi o artykule na temat pacjentów z chorobą McLeod's | Grupa z Rostoku odkryła wzrost markera neurodegeneracji we krwi pacjentów z neuroakantocytozą.

Adrian Danek i Gabriel Miltenberger-Miltenyi z Monachium z sukcesem ponownie ustawili metodę diagnozy płasawicy-akantocytozy poprzez badanie białka choreiny i oferują jej wykonanie pacjentom z całego świata. Diagnoza jest przeprowadzana przy użyciu równolegle dwóch przeciwciał skierowanych przeciwko choreinie, jednego wiążącego N-koniec i drugiego wiążącego C-koniec tego białka. Analiza z każdym przeciwciałem przeprowadzana jest dwukrotnie. W ten sposób diagnoza jest bardziej dokładna i pewna.



Wykonanie diagnozy jest oferowane bezpłatnie dzięki szczodrej darowiźnie pieniężnej Betty i Karla Pforzheimer dla NA Advocacy, dla uczczenia pamięci Glenna Irvine'a.

W oparciu o rewitalizowaną usługę Western blot, Gabriel Miltenberger-Miltenyi był w stanie wnieść wkład do ostatniej publikacji ze Szwecji, w której opisano kilku nowo zdiagnozowanych pacjentów dotkniętych ChAc (Niemelä V, et al Gen. Neuro 2020 kwietnia 27 r.; 6(3):e426). Poza tym, zespół z Monachium przeprowadza charakterystykę genetyczną wszystkich chętnych pacjentów z ChAc i jest stale dostępny, wyjaśnia i odpowiada na pytania związane z choreiną i diagnozą genetyczną (danek@lmu.de i gmiltenyi@medicina.ulisboa.pt). Wraz z Antonio Velayosem-Baezą, zostali oni kuratorami genu VPS13A w otwartej bazie danych Leiden Open Variation Database (<https://databases.lovd.nl/shared/genes/VPS13A>).

W pierwszej analizie 22-ch pacjentów z rozpoznaniem klinicznym sugerującym ChAc, a jednocześnie normalnym obrazem choreiny w Western blot, udało im się wykryć mutacje patogenne u pięciu pacjentów. Spośród nich u czterech chorych zdiagnozowano główne zespoły neuroakantocytozy: u dwóch pacjentów odpowiednio mutacje w genie VPS13A (potwierdzając diagnozę ChAc) a u dwóch mutacje w genie XK (związanym z zespołem McLeoda). U jednego pacjenta stwierdzono mutację w innym genie związanym z chorobą z zaburzeniem ruchu (KMT2B).

Ponadto, zespół z Monachium kontynuuje badania z ustanowieniem modelu neuroakantocytozy z użyciem rybki pręgowanej (both ChAc and MLS) we współpracy z kolegami z German Center for Neurodegenerative Diseases (DZNE).

PHOTO CREDIT: Adrian Danek i Gabriel Miltenberger-Miltenyi z Monachium

Ruth Walkerz Nowego Jorku donosi o artykule na temat pacjentów z zespołem McLeod, który może zainteresować czytelników Wiadomości NA, opublikowanym w *Parkinsonism and Related Disorders Journal* 2019 Jul;64:293-299.doi: 10.1016/j.parkreldis.2019.04.022. Epub 2019 May 2. McLeod syndrome: Five new pedigrees with novel mutation <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31103486/>

Dziękujemy Ruth i jej kolegom.

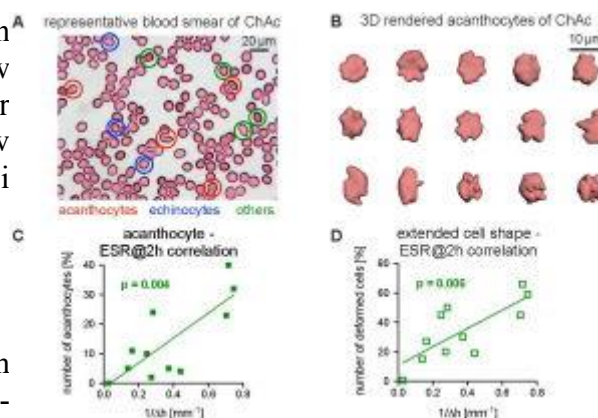
Grupa z Rostoku odkryła wzrost markera neurodegeneracji w krwi pacjentów z neuroakantocytozą.

Niemieccy badacze z Translational Neurodegeneration Section "Albrecht Kossel" na Uniwersytecie w Rostocku odkryli w swych badaniach, że marker neurodegeneracji jest podwyższony we krwi pacjentów cierpiących na płaswicę-neuroakantocytozę (ChAc) i zespół McLeod (MLS).

Marker, nazywany neurofilamentem, jest białkiem neuronów, które jest podwyższone w płynie mózgowo-rdzeniowym i we krwi w szeregu chorób neurodegeneracyjnych, takich jak choroba Alzheimera, Multiple Sclerosis, ALS czy choroba Huntingtona. Badanie poziomu neurofilamentu ma zastosowanie w diagnostyce i monitorowaniu przebiegu w badaniach klinicznych nad tymi chorobami.

W związku z tym badacze po raz pierwszy przeanalizowali poziom neurofilamentu w surowicy kilku pacjentów z neuroakantocytozą i porównali ze zdrowymi osobami kontrolnymi. W porównaniu z wyżej wymienionymi chorobami, stwierdzono umiarkowany wzrost tego markera u wszystkich badanych pacjentów. To najprawdopodobniej odzwierciedla przewlekłe uszkodzenie komórek neuronalnych zarówno w mózgu, jak i w nerwach obwodowych, spowodowane procesem neurodegeneracyjnym powodującym objawy ChAc i MLS.

Pomysłodawcy badania, Andreas Hermann i Kevin Peikert, mają nadzieję, że ich wyniki przyczynią się do umożliwienia przyszłych badań klinicznych w dziedzinie neuroakantocytozy. Jednak w kolejnym kroku należy potwierdzić i ocenić wyniki w większej kohorcie pacjentów z neuroakantocytozą. Kevin Peikert, pierwszy autor badania, stwierdził, że jedną z głównych kwestii otwartych jest użyteczność badania neurofilamentu surowicy jako biomarkera dla badania postępu choroby, ponieważ w okresie obecnego badania poziom tego czynnika wydawał się raczej stabilny.



Autorzy dziękują pacjentom i ich rodzinom, którzy wzięli udział w badaniach oraz NA Advocacy za wsparcie w ciągu ostatnich lat.

Wyniki badania zostaną opublikowane w in Parkinsonism and Related Disorders. <https://doi.org/10.1016/j.parkreldis.2020.09.004> Peikert K, Akgün K, Beste C, Ziemssen T, Buhmann C, Danek A, Hermann A. Neurofilament light chain in serum is significantly increased in chorea-acanthocytosis. Park Relat Dis. 2020.



PHOTO CREDIT: Prof. Andreas Hermann, MD, PhD / Dr. Kevin Peikert, MD © Arun Pal

For correspondence, please contact:

Prof. Andreas Hermann, MD, PhD / Dr. Kevin Peikert, MD
Translational Neurodegeneration Section "Albrecht Kossel"

Department of Neurology

University Medical Center Rostock

Gehlsheimer Straße 20, 18147 Rostock, Germany

Phone: +49 (0)381 494-9511

e-Mail: Andreas.Hermann@med.uni-rostock.de

website : <https://albrecht-kossel-institut.med.uni-rostock.de/>

Przemyślenia na temat darowizny mózgu

Joy Willard-Williford z NA USA napisała do nas z Florydy:

Niektóre rodziny, co zrozumiałe, mają trudności z podjęciem decyzji o przekazaniu swojej bliskiej (lub własnej) tkanki mózgowej dla celów naukowych. Nieprzyjemnie jest myśleć o tym. Przypomina nam to o naszej śmierci. Wolimy blokować myśli o takich rzeczach, a nie je przywoływać.

Mój mąż Mark i ja mamy jednak cztery bardzo cenne powody, by przekazać swoją



tkankę mózgową na badania: Elizabeth, Christopher, Billy i Emily. Czworo z naszych pięciu wnuków (nie używałam ich prawdziwych imion ze względów prywatności) mogą potencjalnie przenosić zmutowany gen dla neuroantocytozy, zespołu McLeoda (MLS). Chłopcy nie zostali przetestowani ze względu na ich młody wiek, ale istnieje możliwość, że mogą mieć chorobę. Wiemy na pewno, że jedna wnuczka jest nosicielką, a druga „może nią być”. Ukochana siostrzenica – Maria – jest nosicielem.

Nie chcemy widzieć jak ta obłądna choroba, która po 40-tce dotknęła Marka, przenosi się na następne pokolenia. Jesteśmy zdecydowani zrobić wszystko, co w naszej mocy, aby zatrzymać ją w ryzach, wspierając badania nad jej przyczyną i leczeniem. Być może myślisz tak samo o swoich dzieciach i wnukach, o ukochanej osobie, która obecnie żyje z chorobą NA, lub o ludzkości w ogóle. Musimy znaleźć sposób na wyeliminowanie chorób NA.

Wiele obiecujących badań wymaga tkanki mózgowej. Dokonywanie uzgodnień dotyczących darowizny nie jest trudne; jest to głównie kwestia wypełnienia kilku dokumentów dających zgodę z wyprzedzeniem, oraz powiadomienia Brain Bank przez Twoich bliskich w momencie śmierci. Zrobiliśmy to w 2012 roku z moją teściową (nosicielem MLS), kiedy zmarła, a ostatnio z bratem mego męża. Mój mąż i ja podpisaliśmy dokumenty, aby przekazać jego tkankę mózgową, a lokalny dom pogrzebowy otrzymał instrukcje. My współpracowaliśmy z Tamjeed Sikder, koordynatorem Neuropathology Brain Bank and Research Core w Icahn School of Medicine at Mount Sinai w Nowym Jorku. Tamjeed jest bardzo odpowiedzialny i dobrze się z nim współpracuje.

Nie jestem ekspertem w temacie darowizny mózgu, jednak jeśli ktoś chce porozmawiać ze mną o tym jak podjęliśmy tę decyzję proszę napisać na adres email: joy@naadvocacyusa.org



Pobierz kartę alertu w nagłych przypadkach dla pacjentów i ich rodzin

Czy chcesz mieć kartę alarmową, która może pomóc w komunikacji w przypadku wystąpienia sytuacji krytycznej? NA Advocacy pracowało nad zaprojektowaniem i wydrukiem karty alarmowej dla pacjentów i opiekunów, która ma być rozprowadzana podczas marcowego spotkania w Barcelonie.



Wraz z odroczeniem Sympozjum NA postanowiliśmy kontynuować drukowanie kart i zaoferować je każdemu, kto chce je mieć.

Są one tego samego rozmiaru, co karta kredytowa; podczas gdy karta pacjenta ma dwukrotnie większy rozmiar, aby uzyskać więcej informacji. Jeśli chcesz otrzymać kartę alarmową wyślij wiadomość e-mail na adres Ginger.



PHOTO CREDIT: Alex Irvine (z lewej) and Jen Nanton (z prawej)

ZBIÓRKA: Ku Pamięci Ed Ayala | Urodzinowa zbiórka funduszy Drew Smith

Inicjatywy pozyskiwania funduszy, niezależnie od tego jak małe sumy uda się zebrać, przyczyniają się do istotnej pracy Advocacy i jesteśmy głęboko wdzięczni za pracę, jaką wykonują pacjenci, ich rodziny i koledzy dla pozyskiwania pieniędzy na badania NA. Oto aktualizacja dotycząca działań związanych ze zbiórką funduszy przez Loida i Jacqui Ayala ku pamięci Ed Ayala oraz niezwykle udaną urodzinową zbiórką Drew Smith.



Dziękujemy Loida i Jacqui Ayala za ogłoszenie zeszłego lata zbiórki darowizny na rzecz NA Advocacy na cześć Eda. Ich apel wzbogacił o ponad \$1000 nasz fundusz badawczy. Nasze najlepsze życzenia dla nich i ich powiększonej rodziny. Wspomnienia o Edzie są nadal z nami.



--

Na swojej stronie na Facebooku Drew Smith poprosił zeszłego lata o darowizny dla NA z okazji swoich urodzin: „z okazji urodzin w tym roku proszę o darowizny na rzecz PACJENTÓW z NEUROACANTHOCYTOSIS. Wybrałem tę organizację non-profit, ponieważ wspiera poszukiwanie leków, które jest dla mnie ważne! Mam nadzieję, że zechcesz wesprzeć tę sprawę i będziesz świętować razem ze mną! Twoja darowizna będzie miała wpływ na badania i będzie miała znaczenie dla bardzo wielu. Niezależnie od tego, czy przekażesz \$5, czy \$500, każda suma pomoże. Dziękujemy za wsparcie.

Gdy zbiórka zorganizowana dzięki apelowi Drew się zakończyła NA Advocacy otrzymało \$5000. DZIĘKUJEMY za to - to wspaniały wynik, doceniamy Twoją zbiórkę na dalsze badania nad NA.



WIADOMOŚCI OD PACJENTÓW : Mark Wagner | Mike Koutis | Alex Irvine

Miło nam przekazać wiadomości od pacjentów NA z całego świata.

Mark Wagner, brat Susan, który jest chory na McLeod, jest byłym 30-letnim mieszkańcem Nowego Jorku, wiernym fanem zespołu bejsbolowego Yankee, który obecnie mieszka w stanie CT. Jest emerytowanym inżynierem budownictwa, który



zajmował się zarządzaniem budowlami dla międzynarodowych firm inżynieryjnych. Jego projekty obejmowały budowę laboratoriów medycznych, szkół, tuneli metra a jego ostatnim projektem był 40-kondygnacyjny drapacz chmur na placu Time Squer w Nowym Jorku. Mark jest zapalonym podróżnikiem; jego ulubionymi miejscami są Alaska, Afryka, Azja i Sycylia. Obecnie planuje podróż na 2021 rok, w zależności od stanu pandemii COVID-19. W dniach lockdown Mark powrócił do swoich hippisowskich czasów hodowania włosów przez 6 miesięcy i pracował nad wieloma ambitnymi łamigłówkami. Ostatnio znowu zmienił swój wygląd – dziękuję Markowi!



--

Od naszego rozmówcy, Candi DiMarzio, który jest kolegą naszego pacjenta **Mike Koutis** z Calgary w Kanadzie dowiedzieliśmy się, że każdy ma anioła w niebie, ale są też anioły na ziemi. Kristy Santangelo Mohr jest jednym z tych aniołów. Jest najlepszą przyjaciółką Mike Koutis. Kristy prowadzi własną firmę, ma męża i dwoje dzieci, ale nadal znajduje czas aby odwiedzać Mike'a, 6 dni w tygodniu po 2-3 godziny.



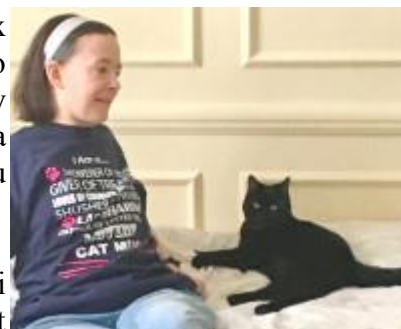
Z powodu pandemii Covid Kristy nie wolno było odwiedzić Mike'a. Mike nadal wysyłał wiadomości i mogła się z nich dowiedzieć, że staje się on coraz bardziej samotny. Po napisaniu listu do pracownika socjalnego Mike'a uznał on za konieczne wydanie zgody na odwiedziny Kristy. Zaczęło się od jednego dnia w tygodniu, a następnie liczba ta wzrosła do dwóch. Teraz wróciła ona do 6 dni odwiedzin w tygodniu. W wolnym czasie Kristy zajęła się też szkoleniem jak obsługiwać sprzęt medyczny Mike'a, tak aby mogła zabrać go na powietrze i by mógł cieszyć się ładną pogodą.

Każdemu przydałby się taki anioł jak Kristy!

Claire Huxtable rozmawiała z **Alex Irvine** o jej kocie:

Alex ma kotkę Coco od 10 lat. Kotka miała 15 miesięcy, kiedy Alex ją dostała. Pochodziła od Pani, która zabiera bezpańskie koty do weterynarza, aby je oznaczyć chipami. Coco jest czarny i ma piękny pyszczek ze świdrującymi żółtymi oczami. Sprawia, że Alex uśmiecha się i jest szczęśliwa. Coco zawsze jest przy Alex. Lubi spać na jej łóżku w dzień i w nocy.

Coco wchodzi do pokoju Alex, aby dotrzymać jej towarzystwa i przynieść w prezencie mysz (wykonaną z tkaniny). Coco jest cudownym towarzyszem dla Alex. Lubi lizać rękę Alex i wbija czasem pazury w jej skórę, tak aby nie bolało.



Lubi chodzić do parku w pojemniku dla kotów. Nikt nie może się zbliżyć do Coco, tylko Alex.

Pamięć o Jerry Pero

Składamy hołd Jerry Pero, który odszedł od nas w tym roku.

Wspominamy **Jerry Pero**, naszego oficjalnego fotografa na NA Sympozjum w Ann Arbor, Michigan, w 2016. Jego rodzina napisał ten piękny życiorys; składamy nasze najlepsze życzenia dla Was wszystkich.

Jerry Lee Pero zmarł spokojnie dnia 8 października 2020 roku. Jerry pozostawił żonę Karen Pero, dwie córki Kari Pero (Luke) i Tami Nichols (Josh), siostrę Judy Jackson (Rick), brata Jim Pero (Santa), wiele siostrzenic i siostrzeńców oraz niezliczonych przyjaciół. Jerry urodził się w Salem, Oregon, 16 grudnia 1946 roku, rodzicami byli Williama i Maxine Pero. Zaraz po ukończeniu nauki w North Salem High postanowił wstąpić do Marines; był rok 1966 lat, a miał 19 lat. Honorowo odsłużył jedną turę na wojnie w Wietnamie, od listopada 1966 r. do grudnia 1967 r. W ciągu dnia obsługiwał Remington, i podkreśla, że to była maszyna Remington do ręcznego pisania. Nocą był operatorem radiotelefonu. W tamtych czasach każdy, kto ma ponad 6ft wzrostu, mógł zakręcić się wokół radia. Jerry przeżył wojnę w Wietnamie bez żadnej rany, ale stracił wielu przyjaciół. Był w Marines do 1968 roku, ale został żołnierzem na zawsze. To był początek jego stałego wsparcia weteranów.



Dnia 11 listopada 1982 roku Jerry i innych siedemdziesięciu Oregonian świętowali wzniesienie National Vietnam Veterans Memorial w Waszyngtonie. Po tym inspirującym spotkaniu, w samolocie w czasie powrotu do domu, Ben Stanley powiedział do Jerry, "zrobimy to", zbudujemy Oregon Vietnam Veterans Living Memorial. Pięciu wietnamskich weteranów i rodziców innego mieszkańca Oregonu, który został zabity w czasie akcji zbrojnej w Wietnamie przyłączyło się do tego pomysłu. Po 5 latach od tego dnia, 11 listopada 1987 roku, ich wizja została zrealizowana. Powstaj pomnik poświęcony został zabitym, niezapomnianym wietnamskim weteranom; miejsce dla wszystkich aby móc opłakiwać, oddać hołd i uzdrowić rany; miejsce pocieszenia i powrotu do życia.

Poświęcił swoje życie spełnieniu marzenia o sprowadzeniu czarnego granitu z Himalajów, aby w Oregon przypominał tę ścianę pamięci z Waszyngtonu, DC. To było więcej niż imiona wyryte w ścianie, to byli ludzie, rodziny i przyjaciele, którzy stali za tymi imionami. Jerry był siłą napędową społecznego wysiłku, aby wyryć imiona w kamieniu, zbudować ścieżki i ich otoczenie, mostek i fontannę. Większość wolnego czasu spędzał przy tym pomniku, dbał o niego aby utrzymać jego piękno, zbierając porzucone resztki papierosów, polerując granit, i po prostu być tam, aby wspierać każdego weterana, który tego potrzebował.

Jerry był humanistą, patriotą, weteranem wietnamskim, żołnierzem, hojnym filantropem, historykiem rodzinnym, fotografem, podróżnikiem świata. Był skromny, bezinteresowny, był wielkim człowiekiem z wizjami, które zawsze się materializowały. Nigdy nie rozstawał się ze swoim aparatem fotograficznym na szyi, "będą dwa błyski" to było ostrzeżenie, które dostawałeś, zanim zostałeś uwieczniony w jednym z setek albumów, które stworzył. Jeśli kogoś poznał, to zostawał jego

przyjacielem; on zawsze był pomocny dla każdego, kto tego potrzebował. Nie było takiego miejsca, którego by nie odwiedził, a Bóg zadbał o to, że było tam coś dobrego do zrobienia.

W latach budowy pełnił funkcję wiceprezesa zarządu Vietnam Veterans of Oregon Memorial Fund's (VVOMF) i pełnił funkcję prezesa od czasu poświęcenia miejsca pamięci w 1987 r.

Od 1984-92, Jerry był w Komitecie Doradczym Gubernatora w Departamencie Spraw Weteranów Oregonu. Od 2011-2013 roku był ochotnikiem akcji Meals on Wheels, dowożąc i serwując setki posiłków osobom potrzebującym, aż do czasu gdy fizycznie nie był w stanie prowadzić pojazdów.

Czego nie mógł naprawić, zakleił taśmą izolacyjną. Pamiętamy jego uśmiech, jego śmiech, jego szalony taniec, jego nieustanne robienie zdjęć, ciągle podjadanie przekąsek. Był mężem, ojcem, przyjacielem, schludnym facetem, naszym „numerem jeden”. Uhonorujemy miłość Jerry'ego do życia, czcząc jego życie. On powodował uśmiech na naszych twarzach! A jego uśmiech pozostanie z nami na zawsze

Witaj w domu Jerry – WELCOME HOME!

Pogrzeb odbędzie się z udziałem tylko najbliższej rodziny.

Darowizny charytatywne mogą być wysłane poprzez link na stronie internetowej lub przez czeki do NA Advocacy USA, Inc., 2285 Harlock Road, Melbourne, FL 32934.



Picture -- Jerry w żółtej koszulce T-shirt z rękami uniesionymi w górę w czasie Sympozjum w Ann Arbor.