



Wiadomości NA Wydanie 40 – 21 listopada 2022 Neuroakantocytoza, informacje i badania naukowe

GŁÓWNA WIADOMOŚĆ

Kevin Peikert i Adrian Danek



Dziękujemy za zapoznanie się z 40. Edycją Wiadomości NA. Miło nam podzielić się ekscytującymi nowymi wiadomościami o najnowszych badaniach, a także poinformować o możliwości uczestniczenia w szerszej rozmowie społeczności NA na Forum internetowym i zbliżającym się Sympozjum w Homburgu we wrześniu 2023 roku. Dzielimy się również potrzebą przysyłania do nas artykułów i zdjęć, ogłaszamy poszukiwanie tłumaczy, nowych członków Zarządu, ogłaszamy zbiórki funduszy i podkreślamy naszą obecność w mediach społecznościowych. Możesz także dowiedzieć się o pacjentach na całym świecie i nie tylko. Czytaj dalej...

Na ostatnim wspólnym kongresie niemieckich stowarzyszeń narodowych (DGN) w dziedzinie neurologii, neuropedii i neuropatofizjologii AKA „NeuroWeek” podkreślono istotne ostatnie postępy w zrozumieniu transferu lipidów w komórce i zespołów NA.

Na wspólnym kongresie niemieckich krajowych stowarzyszeń neurologicznych (DGN), neuropedii i neuropatofizjologii, w którym wzięło udział ponad 5000 uczestników (1–5 listopada 2022r.), zorganizowaliśmy 90-minutowe sympozjum poświęcone badaniom VPS13. Dziewięciu prelegentów zapoznało słuchaczy z **Najnowszymi osiągnięciami w zakresie masowego transferu lipidów oraz syndromami neuroakantocytozy.**



Dopiero niedawno odkryto lokalizację w komórce i funkcję białek z dotychczas mało znanej rodziny, VPS13A-D. Znajdujące się w miejscach kontaktu błon różnych organelli komórkowych białka te pełnią rolę kanałów do transferu lipidów, niezależnego od transportu pęcherzykowego. Niedobór tych białek powoduje zmianę

dynamiki lipidów błonowych. Odpowiednie mutacje w genach ludzkich prowadzą do dziedzicznych chorób neurologicznych, takich jak płasawica-akantocytoza (choroba VPS13A), zespół Cohena (choroba VPS13B), rodzinny parkinsonizm z ciałkami Lewy'ego (choroba VPS13C) lub różne stany ataksji (choroba VPS13D, wcześniejsze nazwy: SCAR4, SCA24 lub SCAS1). Ze względu na interakcję molekularną, spektrum chorób NA obejmuje również zespół McLeoda (choroba XK) i ewentualnie inne stany chorobowe.

Zespół wykładowców składał się ze starszych i młodszych naukowców nauk podstawowych i klinicznych. Bernhard Landwehrmeyer z Uniwersytetu Ulm we wprowadzeniu podkreślił możliwe powiązania z chorobą Huntingtona (HD). Następnie zaprezentowaliśmy różne podejścia, od stołu laboratoryjnego do łóżka chorego i odwrotnie, w chorobach VPS13A i XK a nasi zaproszeni wykładowcy omówili dodatkowe aspekty dynamiki lipidów w miejscach kontaktu błon w chorobach neurodegeneracyjnych (D. Großmann, Rostock), zespole Cohena (W. Seifert, Berlin) jak również leczenie przez głębokie pobudzanie mózgu w chorobie zależnej od VPS13D (N. Brüggemann i M. Pauly, Lübeck). Aktualne prace badawcze grupy z Rostoku zaprezentowała A. Slinger, która przedstawiła dane lipidomiczne dotyczące krwinek czerwonych w chorobie VPS13A. W ostatnim dniu „NeuroWeek” nasza sesja została wspomniana w sesji dotyczącej zaburzeń ruchowych (B. Balint, Zurich) ze względu na znaczenie nowego mechanizmu patologii, który może się przełożyć na zrozumienie bardziej rozpowszechnionych chorób, takich jak choroba Parkinsona i HD.

Jesteśmy wdzięczni komitetowi naukowemu DGN za uznanie tej przyszłej perspektywy przez włączenie naszego sympozjum do programu. Miejscowa publiczność, choć mała (około 50 osób), została ograniczona do specjalistów, ale hybrydowy format kongresu, w tym dostępność nagrań, pozwoli na znacznie szerszy wpływ naszego sympozjum.

Zdjęcie pokazuje Kevina Peikerta (po lewej) i Adriana Danka (po środku) w czasie dyskusji z Bernhardem Landwehrmeyerem (po prawej), który przedstawił znaczenie badań nad VPS13 dla przyszłego lepszego zrozumienia choroby Huntingtona.

Dalsze Wiadomości

Adrian Danek Prezentuje Nowe Odkrycia na Temat Zespołów NA

Adrian Danek

Dnia 25-go października 2022 Adrian Danek zaprezentował bardzo pouczający webinar na temat chorób NA. Jest on wciąż dostępny online.



Od wielu lat Europejskie Sieci Referencyjne ds. Rzadkich Chorób Neurologicznych (ERN-RND) i chorób neuromięśniowych (ERN-EuroNMD) oraz Europejska Akademia Neurologii (EAN) organizują powszechnie dostępne seminaria internetowe poświęcone tematyce objętej zakresem ich zainteresowania (<https://www.ern-rnd.eu/education-training/webinars/>). Po raz drugi, Adrian Danek, Uniwersytet w Monachium (LMU), Monachium, Niemcy, został zaproszony do przeglądu chorób interesujących społeczność NA i przedstawienia najnowszych osiągnięć. Pod koniec października mówił on o „**VPS13A i XK, choroby z zaburzeniem masowego transferu lipidów (dawniej zespół Levine-Critchley)**”, dając przegląd kliniczny na

temat tych chorób, a także prezentując niedawny przełom w zakresie ostatecznej diagnozy pacjentów, którzy po raz pierwszy zostali zidentyfikowani i opisani w 1960 roku w Bostonie.

Potomkowie tej rodziny, pierwotnie badanej przez Irving Levine, skontaktowali się z NA Advocacy oraz z grupą badaczy aktualizujących zasoby GeneReviews®, które są udostępniane przez Narodowe Centrum Informacji Biotechnologicznej USA (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1354>). Okazało się, że nie tylko członkowie tej gałęzi rodziny byli nosicielami mutacji genie w XK, która powoduje chorobę McLeod, ale także dokładnie ta sama mutacja była obecna u pacjenta z raportu Levine'a z 1968 roku. Zadanie trwało wiele lat (patrz Wiadomości NA numer 29 z 2017) a ostatnio zostało pomyślnie zakończone (<http://newsletter.naadvocacy.org/1ksy8liwtpm?a=2&p=52686232&t=16038454>).



Podsumowując, dalsze stosowanie terminu „zespół Levine-Critchley” nie ma sensu, ponieważ udowodniono, że pacjenci, którzy wcześniej zostali przypisani do tej choroby, są dotknięci dwoma różnymi zmianami: przez mutację w genie VPS13A, w przypadku rodziny Critchley z Kentucky (jak pokazano w 2011 r.), i mutację w genie XK w rodzinie opisanej przez Lewine'a w nowej Anglii. Prof. Danek wskazał również, dlaczego te dwie choroby są tak podobne i tak łatwo się mylą. Najnowsze podstawowe badania naukowe, w tym z jego laboratorium (Gabriel Miltenberger-Miltenyi w ramach współpracy z laboratorium Aaron Neimana), wykazały fizyczną interakcję dwóch odpowiednich białek, skramblazy XK i białka do transferu lipidów, VPS13A.

Podobnie stosowanie terminu „neuroantocytoza” w kontekście naukowym nie ma już sensu, ponieważ – oprócz przypadków dotkniętych chorobą XK lub VPS13A – również pacjenci cierpiący na PKAN (neurodegenerację związaną z defektem kinazy pantotenianowej) historycznie zostali przypisani do tej choroby. W odniesieniu do prac związanych z NA Advocacy można zachować tę nazwę, ale należy pamiętać o tej różnorodności, jeśli ktoś będzie kontynuował dyskusję na temat sytuacji osób dotkniętych tymi różnymi chorobami.

Webinar ERN-RND Prof. Danką jest wciąż dostępny: https://www.youtube.com/watch?v=INjEk4oc_mY, podobnie jak poprzednia prezentacja: <https://www.youtube.com/watch?v=zbAIPsFhjms>, która przedstawia bardziej kliniczne dane na ten temat. Przezrocza są dostępne na stronie: <https://www.ern-rnd.eu/education-training/past-webinars/>.

Forum VPS13 Przedstawia Najnowsze Wiadomości Naukowe

Podsumowanie ostatnich Forum 8 i 9; Wpisz do kalendarza datę Forum 10.

Kevin Peikert, Joy Willard-Williford, i Mette Jolly



Kevin Peikert z Rostoku, Niemcy, przedstawia dane z ostatnich Forum VPS13 8 i 9 na Zoom i zaprasza do udziału w Forum 10.

Forum VPS13 kontynuuje tradycję wymiany poglądów i nowych osiągnięć w dziedzinie neuroakantocytozy i wszystkich aspektów dotyczących rodziny białek VPS13. Forum to pomaga nam utrzymać globalną dyskusję w czasie między spotkaniami bezpośrednimi społeczności zainteresowanej neuroakantocytozą, z których następne odbędzie się w Homburgu, Niemcy, w dniach 15-17 września 2023 r. Kontynuowaliśmy Forum nr 8 i 9, odpowiednio 25 lipca i 26 września, a następne **Forum 10, odbędzie się w poniedziałek, 28 listopada 2022.**

Zbliżające się 10-te Forum VPS13 będzie zawierać **Sesję pytań i odpowiedzi**. Jest to wyjątkowa okazja dla pacjentów, członków rodzin, opiekunów i lekarzy do uzyskania odpowiedzi od najbardziej doświadczonych osób w tej dziedzinie. Sukces Forum jest w dużym stopniu uzależniony od pytań z wyprzedzeniem, dzięki czemu nasz zespół ekspertów będzie mógł lepiej na nie odpowiedzieć. Proszę nie bądź nieśmiały. Nie ma żadnych głupich pytań. Przeciwnie, szanse są, że inni myśleli o tym samym, co Ty. Wysyłając pytania, możesz im pomóc, tak jak i sobie.

Panel ekspertów to: Adrian Danek, Andreas Hermann, Ginger Irvine, Hans Jung, Gabriel Miltenberger-Miltenyi, Alzbeta Mühlbäck, Kevin Peikert, Ruth H Walker, Cornelius Werner i Joy Willard-Williford.



Zachęcamy pacjentów, członków rodzin i opiekunów do zadawania pytań medycznych przed spotkaniem oraz do wskazania, czy potrzebne będzie tłumaczenie z języka angielskiego na język ojczysty. **Pytania prosimy kierować na adres: kevin.peikert@med.uni-rostock.de**

Dodatkowe tematy prezentowane na tym Forum:

Dysfagia w rzadkich chorobach ruchowych, takich jak choroba Huntingtona

Cornelius Werner

University of Aachen i Johanniter-Krankenhaus Stendal, Niemcy

Dlaczego powinniśmy pozbyć się terminu neuroakantocytoza – czy może nie powinniśmy?

Adrian Danek i Ruth Walker

Ludwig-Maximilians-Universität Monachium, Niemcy & Mount Sinai School of Medicine, Nowy Jork, USA

Szczegóły:

Poniedziałek, 28 listopada, 2022,

od 2:00-4:00 pm CEST/UTC+1 (Central European Time)

Zoom-link:

<https://uni-rostock-de.zoom.us/j/62806527413?pwd=ZXk0TG5vQ1M5dDA4WEFYVk5xV2RVQT09>

Meeting-ID: 628 0652 7413

Code: 676204

Jeśli zaproszenie nie dotarło do was pocztą elektroniczną, skontaktuj się z kevin.peikert@med.uni-rostock.de, a zostaniesz dodany do listy poczty elektronicznej. **Niech rozmowa toczy się dalej!**

Na **8. Forum VPS13**, które odbyło się 25 lipca, **Ruth Walker** z Nowego Jorku podzieliła się informacjami na temat **Projektu Neuropatologii Neuroakantocytozy** w Icahn School of Medicine, a także na temat **Zaburzenia snu w zespole McLeoda**; **Gabriel Miltenberger** z Lizbony przedstawił **Lipidomikę Zespołu Neuroakantocytozy**, a **Adrian Danek** z Monachium podzielił się swoimi przemyśleniami na temat określenia choroby „**Zespół Lewine’a**” jako nieaktualnej.

Prelegentami na **9. Forum VPS13** we wrześniu byli **Tim P. Levine** z Institute of Ophthalmology, University College London, i **Lesley J. Bruce** z Bristol Institute for Transfusion Sciences, National Health Service Blood and Transplant. Tim Levine mówił o temacie: **Ewolucyjna perspektywa Chorein/VPS13A: od miejsc kontaktu błon do mostków transferu lipidów i powtarzalnych struktur beta tworzących rowek**, podczas gdy Lesley Bruce przedstawił aktualne wiadomości dotyczące **Błony czerwonych krwinek w zdrowiu i chorobie**.

Potrzebujemy Tłumaczy

Czy masz umiejętność tłumaczenia tekstów?

Joy Willard-Williford



NA Advocacy poszukuje tłumaczy do pomocy w zakresie tłumaczenia Wiadomości NA i do innych działań.

Nasi pacjenci znajdują się na całym świecie, więc potrzebujemy pomocy w tłumaczeniach Wiadomości NA z języka angielskiego na inne języki. Pomóżcie nam dotrzeć do większej liczby pacjentów, lekarzy i naukowców. Szukamy tłumaczy na język francuski, niemiecki, hiszpański, włoski... i inne języki. Jeśli możesz pomóc nam rozszerzyć nasz zasięg na nowych czytelników, skontaktuj się z Ginger Irvine pod adresem ginger@naadvocacy.org



Zarządca Fundacji Uczestniczy w Konferencji

Mette Jolly uczestniczy w konferencji Beacon Drug Repurposing for Rare Diseases

Mette Jolly



Nowy zarządca NA Advocacy donosi o swoim udziale w konferencji Beacon Drug Repurposing for Rare Diseases.

W poniedziałek 10-go października, 2022, Mette wzięła udział w Beacon Drug Repurposing for Rare Diseases, na placu America Square niedaleko od Tower of London.

Ponowne wykorzystanie leku jest procesem identyfikacji nowych zastosowań leków, które nie są objęte zakresem ich obecnej licencji. Innymi słowy to przyjmowanie istniejącego leku i stosowanie go w leczeniu innej choroby niż ta, w celu leczenia której pierwotnie go opracowano. Ponowne wykorzystanie leku może przyczynić się do obniżenia kosztów i przyspieszenia rozwoju leczenia chorób rzadkich.



Na spotkaniu w Londynie zgromadziło się 150-ciu delegatów z grup rzeczników pacjentów, firm z dziedziny nauk biologicznych, środowisk akademickich i organizacji parasolowych, którzy przedstawili wyniki badań i wymienili doświadczenia. Eksperci z Wielkiej Brytanii i spoza niej przedstawili duże projekty, które są realizowane w celu przyspieszenia planu ponownego użycia leków w Wielkiej Brytanii i Europie.

Prezentacje obejmowały również historie pacjentów oraz wprowadzenie nowych zasobów informacji (patrz linki poniżej). Szczególną uwagę zwrócono na przykład grupy pacjentów, która współpracowała z naukowcami i firmą zajmującą się naukami biologicznymi o charakterze non-profit, w celu rekrutacji do badania klinicznego.

Ogólny wniosek dnia był pozytywny, a konsensus był taki, że plan powtórnego użycia leków, który miał trudny początek, staje się coraz bardziej powszechnie wdrażany.

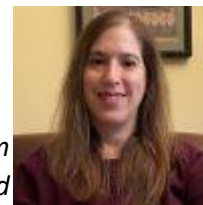
<https://www.rarebeacon.org/>

<https://eatris.eu/projects/remedi4all-building-a-sustainable-european-innovation-platform-to-enhance-the-repurposing-of-medicines-for-all/>

NA Advocacy USA Wita Nowego Członka Zarządu

Dodatkowi Członkowie Zarządu są nadal potrzebni

Joy Willard-Williford



Neuroacanthocytosis Advocacy USA, Inc. z przyjemnością powitała **Julie Kerner** w naszym gronie Rady Dyrektorów. Duże doświadczenie i wiedza Julie na temat rozwoju leków, od badań do komercyjnego uruchomienia, zwłaszcza w dziedzinach neurologii, hematologii i chorób sierocych, pozwalają jej wnieść wyjątkowy wkład do Zarządu.

Julie Kerner jest założycielką i wiodącym doradcą Kerner Solutions LLC. Pod jej kierownictwem firmy tworzą strategię portfolio i platformy, opracowują niezliczone programy terapeutyczne i uruchamiają wiele terapii. Wcześniej Julie pracowała w Fulcrum Therapeutics i Aliada Therapeutics, gdzie opracowała dalekosiężne plany R&D i zaprowadziła zmiany organizacyjne. Przedtem pracowała też w AVROBIO i Wave Life Sciences, gdzie wdrażała inicjatywy doskonałości organizacyjnej i nadzorowała tworzenie nowego obszaru terapeutycznego okulistyki. Pierwszą pracą Julie w branży była praca w Biogen, gdzie rozpoczęła pracę w grupie ds. strategii badawczo-rozwojowych, pracowała w grupie ds. marketingu globalnego i planowania nowych produktów.



W trakcie swojej kariery Julie odkryła powołanie do planowania strategicznego i budowania od podstaw. Angażuje się w rzecznictwo spraw pacjentów, zasiada w zarządzie szpitala Newton Wellesley Hospital, National Braille Press, a także Neuroacanthocytosis Advocacy USA. Julie posiada tytuł licencjata biopsychologii zdobyty na Uniwersytecie Tufts oraz tytuł doktora nauk w dziedzinie neurologii z Sackler School of Graduate Medical Sciences, Tufts Medical School w Boston, Massachusetts.

Witając dr Kerner, zarówno **The Advocacy for NA Patients** jak i **Neuroacanthocytosis Advocacy USA** nadal kontynuują konkurs na dodatkowych członków Zarządu. Te ważne osoby współpracują ze sobą, aby osiągnąć cele swoich organizacji. Zarówno NA Advocacy, z siedzibą w Londynie, jak i NA-USA z siedzibą na Florydzie, poszukują kilku dobrych osób z sercem i zapałem do znalezienia lekarstwa na zespół VPS13A i McLeod oraz do wspierania osób z tymi zaburzeniami i ich rodzin.

Mówiąc najprościej, aby naprawdę być efektywnym członkiem Zarządu organizacji non-profit, wymaga to dobrego charakteru, silnego zaangażowania w sprawę, poświęcenia czasu i chęci wykorzystania osobistych i zawodowych zasobów do realizacji misji organizacji. Jeśli chcesz dowiedzieć się więcej o roli członka Zarządu NA Advocacy, skontaktuj się z Ginger Irvine pod adresem ginger@naadvocacy.org. Aby uzyskać informacje na temat Ameryki Północnej, prosimy o kontakt z Susan Wagner pod adresem susan@naadvocacyusa.org lub Joy Willard-Williford pod adresem joy@naadvocacyusa.org.

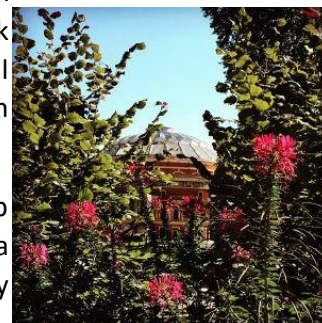
Wiadomości o Mediach Społecznościowych

Nowe konta na Twitterze i Instagramie dla NA Advocacy. Zbieranie Funduszy staje się łatwiejsze.
Mette Jolly i Joy Willard-Williford



Mette Jolly, Dyrektor ds. charytatywnych NA Advocacy, ogłasza nowe konta w serwisie Twitter i Instagram dla naszej fundacji, natomiast członek Zarządu NA-USA Joy Willard-Williford dzieli się łatwym sposobem na zbieranie funduszy za pośrednictwem Facebooka.

NA Advocacy z radością ogłasza, że stworzyliśmy **nowe konta** zarówno w serwisie **Instagram**, jak i na **Twitterze**. Na naszym koncie na Instagram publikujemy wiadomości od NA Advocacy i zdjęcia zrobione w pobliżu naszego biura w centrum Londynu, takie jak ten piękny obiekt sfotografowany z Kensington Gardens (ujęcie Royal Albert Hall między drzewami). W serwisie Instagram mamy nadzieję spotykać nowych przyjaciół i rozpowszechniać wiadomości o NA.



Jeśli masz obraz o wysokiej rozdzielczości ze swojego rodzinnego miasta lub odwiedzanego przez Ciebie miejsca, możesz wysłać go do nas wraz z kilkoma słowami opisującymi miejsce lub aktywność, które przedstawia, a my podzielimy się nim z naszymi czytelnikami, powołując się oczywiście na Twoje autorstwo!

Link: https://www.instagram.com/na_advocacy/

W serwisie Twitter mamy nadzieję, że będziemy otrzymywać wiadomości od globalnej społeczności chorób rzadkich, łączyć się z innymi rzecznikami pacjentów i dzielić się nowo opublikowanymi badaniami.

Link: https://twitter.com/NA_Advocacy

Prosimy o kontakt z nami i zachęcenie znajomych i rodziny do śledzenia nas.

Jeśli masz konto na Facebooku, istnieje bardzo łatwy sposób na zbieranie środków na NA Advocacy lub NA-USA. Jest to często z powodzeniem wykonywane w połączeniu z urodzinami lub rocznicą, ale może być zainicjowane w dowolnym momencie. Aby utworzyć zbiórkę non-profit po prostu...

- Na komputerze zaloguj się do Facebooka.
- W prawym górnym rogu kliknij ikonę **Menu**. Jedną z opcji w części **Utwórz** jest **Zbiórka pieniędzy**. Wybierz i kliknij.
- Pojawi się okno „Wybierz organizację non-profit”.
 - w pasku wyszukiwania wpisz organizację non-profit, na którą chcesz pozyskać pieniądze
Advocacy for Neuroacanthocytosis Patients lub
Neuroacanthocytosis Advocacy USA Incorporated
- Wybierz organizację non-profit.
- Postępuj zgodnie z instrukcjami po lewej stronie, wprowadź:
 - docelową ilość pieniędzy, którą chcesz zebrać
 - walutę, w której mają być fundusze
- Kliknij przycisk **Utwórz**



Członkowie Zarządu Spotykają się z Pacjentami w Różnych Krajach Świata

Plany podróży obejmują wizyty u pacjentów i ich rodzin

Candi DiMarzio i Joy Willard-Williford

Candi DiMarzio, członek Zarządu NA-USA, donosi o wizycie u pacjenta chorego na płsawicę-akantocytozę (ChAc), Mike Koutis, w Kanadzie.



Mike Koutis zaprosił mnie do grona znajomych na Facebooku ponad 5 lat temu. Ktoś dał Mike'owi moje nazwisko. Reszta to historia.

Mike ma trudności ze snem i ja też. W każdej chwili o północy mogę otrzymać zawiadomienie, że otrzymałam wiadomość przez telefon i to może być Mike. Rozmawiamy tak przez godzinę lub dłużej. Po około roku znajomości Mike napisał, że chciałby, aby jego przyjaciel też do mnie napisał i czy to byłoby ok?. Powiedział też: „Pokochasz ją”. Tym przyjacielem była Kristy Santangelo Mohr.



Wkrótce po nawiązaniu kontaktu z Kristy Mike miał zatrzymanie akcji serca. Kristy natychmiast powiadomiła mnie o Mike'u. Przebywał na OIOM przez około 2-ch tygodni. W ciągu tych 2-ch tygodni Kristy była rzecznikiem pacjenta Mike'a. Była tak skuteczna, że teraz wszyscy wiedzą, że Mike zna Kristy. Co tydzień po powrocie do domu opieki zaczęłam wysyłać Mike'owi kartkę, co trwa ponad 4 lata. Kristy zawsze dzwoniła do mnie, gdy odwiedzała Mike'a a on chciał się ze mną porozumieć.

Wkrótce po tym, jak moja córka Heidi zmarła brat Mike'a Kerry, zmarł na ChAc. Zapytałam Mike'a, jak nazywa się jego matka i jaki jest jej adres, ponieważ chciałam wysłać jej kartkę z kondolencjami. Wkrótce po tym, jak pani Koutis otrzymała moją kartkę, zadzwoniła do mnie. Od tamtego dnia zaczęła się nasza przyjaźń.

Obiecywałam Mike'owi, że pewnego dnia przyjadę do Kanady, aby osobiście się z nim spotkać. Potem przyszedł COVID. Latem 2021 roku granica między USA a Kanadą została ponownie otwarta. Moim jedynym warunkiem było to, że musiałem przyjechać tam latem, ponieważ nie umiem poradzić sobie z mroźną kanadyjską zimą. Moja podróż do Winnipeg w Manitobie, Kanada, była planowana na 20 lipca 2022 roku. Kiedy wylądowałam w Winnipeg, pomyślałam sobie, że to będzie dziwne, że jeżeli nie spotkam Kristy. Wzięłam bagaż, odwróciłam się, a tam stała Kristy. Była taka, jak myślałam, a nawet była kimś więcej.

Wejście do pokoju w domu opieki Mike'a było chwilą, której nigdy nie zapomnę. Oboje zaczęliśmy płakać i mocno przytulaliśmy się do siebie. Kiedy tam byłam, Kristy zapytała mnie, czy jest coś szczególnego, co chciałabym zrobić po spotkaniu z Mike'iem. Powiedziałam jej, że chcę poznać jej rodzinę, jej matkę i matkę Mike'a. Chciałam mieć pewność, że powiem jej matce, jak wspierała córkę wychowała. Nie trzeba dodawać, że moje pożegnanie było bardzo, bardzo trudne.

Mike był taki, jak myślałam, a może kimś więcej. Mam nadzieję, że uda mi się ponownie zobaczyć Mike'a. Mike i Kristy są teraz rodziną. To był urlop, którego nigdy nie zapomnę.

Candi nie była jedynym członkiem Zarządu w podróży. Zapoznaj się z Galerią zdjęć na naszej stronie, aby uzyskać więcej informacji o podróżach naszych rzeczników do pacjentów.

Pacjenci Dzielą się Swoją Sztuką

Alex Irvine, największa jej miłość to kot

Alex Irvine

Alex Irvine kocha koty. Jest także znakomitą artystką. Zobacz jej piękną akwarelę.

To urocza akwarela jej kota, Coco. Jej miłość do tego kota jest oczywista.

Redakcja Wiadomości NA poszukuje prac artystycznych, wiadomości o działaniach i zdjęć dotyczących Waszych aktywności. Uwielbiamy dzielić się swoimi historiami i zdolnościami, także z szerszą społecznością NA w świecie!

Wyślij artykuły, zdjęcia i swoje dzieła sztuki na adres joy@naadvocacyusa.org



Dzień Chorób Rzadkich 2023

Plany Przygotowań do Dnia Chorób Rzadkich, luty 2023

Mette Jolly



Dzień Chorób Rzadkich 2023 jest tuż za rogiem. Sprawdź plany na ten szczególny dzień, który przygotowuje Jennifer Irvine i pomyśl, jak Ty możesz wykorzystać ten dzień, aby podkreślić potrzebę finansowania badań oraz poszerzyć świadomość i wiedzę o chorobach NA.

Zaznacz Dzień Chorób Rzadkich, 28 lutego 2023, w swoim kalendarzu.

W Londynie Jennifer Irvine, z grupą przyjaciół, weźmie udział w sponsorowanym spacerze wzdłuż drogi wodnej Waterlink Way.

Waterlink Way to trasa piesza i rowerowa pomiędzy Greenwich i Bekenham, która przebiega wzdłuż rzeki Ravensbourne, łączącej wiele parków i terenów zielonych w południowo-wschodnim Londynie, w tym pola Ladywell Fields i Park Brookmill. Trasa o długości 8 mil została zaprojektowana tak, aby była dostępna dla wszystkich, a na trasę można było dojechać pociągiem do stacji kolejowych, w tym Kent House, Lower Sydenham, Ladywell, Lewisham i Greenwich.



W NA Advocacy tego dnia zorganizujemy również Poranną Kawę.

Zapoznaj się ze stroną internetową Rare Disease Day, aby dowiedzieć się, w jaki sposób w 2022 r. ludzie na całym świecie obchodzili Dzień Chorób Rzadkich. Możesz pobrać tam logo i plakaty, które mogą Ci pomóc reklamować swoje wydarzenie. Link: <https://www.rarediseaseday.org/>

Zaznacz Datę w Kalendarzu - Nadchodzi 11th International Meeting on Neuroacanthocytosis Syndromes

Kevin Peikert i Lars Kaestner



Chwyć swój kalendarz! Nie przegap międzynarodowego spotkania *11th International Meeting on Neuroacanthocytosis Syndromes* w Homburgu, Niemcy, **15-17 września 2023 r.** organizowanego pod przewodnictwem **Larsa Kaestnera** z Uniwersytetu Saarland.

Jako międzynarodowa społeczność lekarzy, naukowców i rodzin zajmujących się płasawicą-akantocytozą (choroba VPS13A) i zespołem McLeoda (choroba XK), cieszyliśmy się wirtualnym sympozjum „Barcelona” w 2021 roku.

Ale teraz jest pilna potrzeba spotkania się znowu osobiście! Aby kontynuować naszą rozmowę na spotkaniach w realu, z których ostatnie odbyło się w Dreźnie w Niemczech już ponad cztery lata temu (!) mamy przyjemność ogłosić, że obecnie planujemy **11th International Meeting on Neuroacanthocytosis Syndromes** jako spotkanie osobiste na **Uniwersytecie Saarland w Homburgu w Niemczech, 15-17 września, 2023.**

Sympozjum będzie zorganizowane i prowadzone przez **Prof. Lars Kaestner**. Więcej szczegółów wkrótce.

