

Wiadomości NA, Wydanie 34 – 2 lipca 2020

Neuroakantocytoza, informacje i badania naukowe

10-te Sympozjum NA odbędzie się w nowym terminie

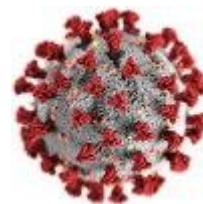


Nowy termin 10-tego Sympozjum NA w Barcelonie został ustalony na 10-12 marca 2021. Mamy nadzieję, że wy też weźmiecie udział w tym Sympozjum. Dalsze informacje zostaną podane wkrótce na naszej stronie [Facebook](#) i w następnym wydaniu naszych Wiadomości NA.



Witamy czytelników Wydania 34, Wiadomości NA

Mamy nadzieję, że ten biuletyn zastał Państwa w dobrym nastroju, pomimo zniechęcenia z powodu globalnego kryzysu na świecie i w naszej społeczności. Ten niezwykle czas wystawił nas na niespodziewane wyzwania i wprowadził zakłócenia w naszym życiu, ale miejmy nadzieję, że pozwolił również zwrócić większą uwagę na naszych bliskich, tych, którzy wzbogacają nasze codzienne życie.



Mamy ogromną nadzieję, że ominęły Was najpoważniejsze skutki wybuchu pandemii i że udało się Wam zachować dostęp do pracowników służby zdrowia i kontakty w swej społeczności. Osoby, które chcą uzyskać więcej informacji, mogą odwiedzić przydatne strony internetowe organizacji zajmujących się chorobami rzadkimi.

Na przykład, National Organization for Rare Disorders (NORD) opublikowała przewodnik [Guidance](#). Został on wydany 5 marca 2020. Rekomendacje w związku z Covid-19 ciągle się zmieniają, tak jak rekomendacja używania maski na twarz, jednakże ten artykuł zawiera też pożyteczne linki do CDC, FDA, NIH i WHO.

Organizacja EURORDIS – Rare Diseases Europe, opublikowała [Information](#). Pamiętaj również, że jeśli odczuwasz skutki izolacji szczególnie mocno w tym czasie, możesz dołączyć do dyskusji ze społecznością NA poprzez stronę [RareConnect.org](#), klikając kartę Our Patients na stronie [www.naadvocacy.org](#).

Doszło do przesunięcia kilku niecierpliwie oczekiwanych wydarzeń organizowanych przez NA Advocacy. W szczególności, 10-tego Międzynarodowego Sympozjum Neuroacanthocytozy w Barcelonie, w Hiszpanii, w czasie którego spodziewaliśmy się spotkać wielu pacjentów, członków ich rodzin i opiekunów, a jednocześnie mieliśmy poznać nowe osiągnięcia w dziedzinie badań naukowych nad neuroakantocytozą. Miały się również odbyć imprezy Parallel Windsor and ASICS 10K London, obie mające przynieść nowe wyzwania i rozrywkę. Te ostatnie miały też przynieść fundusze, które wspomogłyby NA Advocacy w jej misji. Na szczęście wiele osób włożyło wiele wysiłku i zdołało przenieść te wydarzenia na rok 2021. Tak więc nadal pracujemy nad przygotowaniem naszych ważnych wydarzeń.

Na koniec, ślemy najlepsze życzenia naszym wszystkim cudownym pacjentom, rodzinom i ich opiekunom. Życzymy Wam dużo odwagi i siły w tych trudnych czasach oraz pozytywnego spojrzenia w bardziej zdrową i jaśniejszą przyszłość. Bądźcie bezpieczni!

Dr Jae-Sook Park otrzymała Nagrodę Glenna Irvine’a wysokości £5,000





NA Advocacy wręczyła nagrodę GBP 5,000 znakomitej pierwszej laureatce Nagrody Glenna Irvin'a, Dr Jae-Sook Park z laboratorium Dr. Aaron Neiman'a w Stony Brook, Long Island, NY, USA, która poświęciła się pracy nad pogłębieniem wiedzy o białku VPS13, co może rzucić nowe światło na przyczynę zespołu chorób NA. Poza docenieniem wyjątkowego indywidualnego wkładu laureatki, Nagroda Glenna Irvin'a ma też zachęcić ją do dalszej pracy nad neuroakantocytozą.

Wręczenie pierwszej Nagrody Glenn'a Irvine'a było zaplanowane w czasie 10-tego Sympozjum Neuroakantocytozy w Barcelonie w marcu tego roku. Chociaż prezentacja dorobku Dr Park's w Barcelonie została przesunięta na następny rok, NA Advocacy nie chciała opóźnić wręczenia nagrody pieniężnej. Dr Park napisała, "Jedyną drogą jaką mogę okazać wdzięczność dla Advocacy for Neuroacanthocytosis Patients jest kontynuowanie badań z nadzieją, że moje wyniki przyczynią się do poprawy jakości życia pacjentów."

Gratulacje dla Dr. Park! Czekamy na nowe wyniki badań w dziedzinie NA przedstawione na Sympozjum w Barcelonie w następnym roku. Dowiedz się więcej o badaniach prowadzonych przez Dr Park's czytając Wiadomości NA, [Wydanie 33](#).

Dzień Chorób Rzadkich 2020 w Londynie i w Warszawie

W tym roku Dzień Chorób Rzadkich wypadł w bardzo rzadki dzień, 29 lutego 2020. Przedstawiamy dwa raporty z wydarzeń NA Advocacy, jedno w Victoria and Albert Museum w Londynie a drugie w Instytucie Biochemii i Biofizyki Polskiej Akademii Nauk w Warszawie.



W celu zwiększenia świadomości o chorobach rzadkich, NA Advocacy zorganizowała specjalną sesję w Victoria and Albert Museum w Londynie zatytułowaną "Czerwony, Szkarłatny, Karmazynowy: Historia Koloru w Sztuce" - czerwień jako symbol akantocytów. Anne Haworth, wykładowca Victoria and Albert Museum i innych muzeów i galerii, w tym British Museum, wygłosiła prelekcję i przeprowadziła zwiedzanie, w którym udział wzięło kilkunastu dobroczyńców wspierających NA Advocacy.

Wykład był fascynujący, przeszliśmy przez wiele sal muzeum, tych poświęconych Chinom, Japonii, krajom islamskim Środkowego Wschodu i Brytanii, poznając jak używano koloru czerwonego w produkcji ozdób, biżuterii, barwionego szkła, dywanów, jedwabiu i innych wyrobów.



Teresa Żołądek napisała z Polski, że po raz trzeci zorganizowała Dzień Chorób Rzadkich w Warszawie w Instytucie Biochemii i Biofizyki Polskiej Akademii Nauk. "Piotr Soczewka z mojego zespołu wygłosił wykład zatytułowany: 'Drożdże w walce z chorobami neurodegeneracyjnymi'. Teresa napisała: "w tym roku wzięło udział około 80 uczestników".

Dziękujemy wszystkim, którzy wzięli udział w wydarzeniach Dnia Chorób Rzadkich za wsparcie naszych działań na rzecz chorych z neuroakantycytozą.



Neuroacanthocytosis Advocacy USA odbyło spotkanie inauguracyjne

Susan Wagner przysłała nam doniesienie o powstaniu nowoutworzonej, niekomercyjnej organizacji Neuroacanthocytosis Advocacy USA, Inc. „Organizacja odbyła pierwsze posiedzenie Zarządu w dniu 15 maja 2020 roku za pośrednictwem Zoom. Wszyscy członkowie uczestniczyli w spotkaniu: Joy Willard-Wilford (na zdjęciu obok), Bob Metzger, Dr Ruth Walker, Ginger Irvine i ja, Susan Wagner. Jesteśmy grupą pacjentów, opiekunów, naukowców i lekarzy. Możecie nas znaleźć na tej samej stronie co oryginalną Na Advocacy, z którą dzielimy tę samą misję wspierania pacjentów i ich opiekunów oraz wspierania nauki o neuroakantycytozach.



"Jako organizacja niekomercyjna USA Non-Profit 501(c)(3), Neuroacanthocytosis Advocacy USA, Inc, może aplikować o granty w USA i gromadzić darowizny zwolnione od podatku. Jesteśmy jeszcze w „blokach startowych”, ale będziemy was informować o wszystkich postępach poprzez stronę NA Advocacy i Wiadomości NA. Możecie też napisać na adres: swagner7523@outlook.com. Specjalne podziękowania dla Joy Willard-Wilford pracującej nad trudną aplikacją i sprawami finansowymi oraz dla Ginger Irvine za motywację i pomysł zorganizowania Neuroacanthocytosis Advocacy USA, Inc."

Miło nam ogłosić powstanie Neuroacanthocytosis Advocacy USA, Inc., nowej niekomercyjnej organizacji non-profit, której zadaniem jest dawanie wsparcia pacjentom z neuroakantocytozą, ich rodzinom i opiekunom.

Organizacja ta będzie też promować świadomość o chorobach ultrazadkich i aktywnie wspierać naukę. Jest to pierwsza taka organizacją w Stanach Zjednoczonych Ameryki i będzie mogła aplikować o granty w USA.

Organizacja jest zlokalizowana na Florydzie, członkami Zarządu i założycielami są pacjenci, członkowie rodzin pacjentów, naukowcy i lekarze.



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

Ginger Irvine jest również w Zarządzie i odpowiada za łączność z NA Advocacy. Zakładamy, że obie organizacje będą działały i współpracowały razem i wspierały się w swej misji.

Jest jeszcze wiele do zrobienia. Jednakże aplikacja do Internal Revenue Service aby zostać organizacją działającą według przepisu 501(c)(3) właśnie została zaakceptowana, co pozwala na zwolnienie darowizn od podatków. Czekajcie na dalsze informacje od nas.



Wiadomości naukowe - Adrian Danek i Gabriel Miltenberger-Miltenyi , Monachium | Teresa Żołądek, Polska,

Dowiedz się o postępach w nauce o NA na świecie, która bada przyczyny, mechanizmy i patofizjologię chorób z grupy NA.

Damian Kołakowski, Joanna Kamińska, Teresa Żołądek, Instytut Biochemii i Biofizyki Polskiej Akademii Nauk w Warszawie

Wiązanie Domeny APT1 do Fosfatydylinozytoli Jest Regulowane przez Jony Metali In Vitro

Artykuł opublikowany w Biochim Biophys Acta Biomembr. 2020;1862(9):183349. doi:10.1016/j.bbamem.2020.183349. Pełny tekst publikacji jest [tutaj:](https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0005273620301899?via%3Dihub) <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0005273620301899?via%3Dihub>.

Choreina jest białkiem z rodziny białek Vps13 a defekty tego białka powodują rzadką chorobę neurodegeneracyjną, płasawicę-akantocytozę (ang. chorea-acanthocytosis (ChAc)). Choreina jest zaangażowana w organizację cytoszkieletu aktynowego, transport jonów wapnia, pobudzenie

neuronów, egzocytozę i autofagię. Funkcja tego białka jest słabo poznana, a zdobycie lepszej wiedzy o nim jest kluczowe dla opracowania leczenia na ChAc. Choreina, podobnie jak białko Vps13 z drożdży, zawiera domenę APT. Nasze poprzednie badania wykazały, że domena APT1 z drożdżowego Vps13 (yAPT1v) wiąże fosforan 3- fosfatydyloinozytolu (PI3P) in vitro. W obecnych badaniach pokazaliśmy, że wprowadzanie domeny APT1 z choreiny (hAPT1) też wiąże PI3P lecz nie zastępuje funkcjonalnie yAPT1v. Domena hAPT1, poza PI3P, dodatkowo wiąże fosforan 5- fosfatydyloinozytolu (PI5P). Wiązanie hAPT1 do PI3P, odmiennie niż wiązanie yAPT1v do PI3P, jest regulowane przez jony podwójnie naładowane, wapnia i magnezu. Regulacja wiązania PI3P przez obecność wapnia była też obserwowana dla domeny APT1 drożdżowego białka Atg2 zaangażowanego w autofagię. Podstawienie I2771R, znalezione w choreinie pacjenta cierpiącego na ChAc, redukuje wiązanie domeny hAPT1 do PI3P i PI5P. Te wyniki wskazują, że zdolność domen APT1 do wiązania fosfatydyloinozytoli jest regulowana różnie w białkach drożdży i ludzi i ta regulacja jest ważna dla funkcjonowania choreiny.



Fotografia przedstawia Zespół: od lewej stoją Piotr Soczewka, Damian Kołakowski, Teresa Żołądek, Joanna Kamińska i Patrycja Wardaszka.

Gabriel Miltenberger-Miltenyi, MD, PhD
Zakład Neurologii, Uniwersytet LMU, Monachium, pod
kierownictwem Prof. dr Adriana Danka



Wyniki – Rewitalizacja bazy danych NA

Jeśli chodzi o przechowywanie próbek pacjentów z ChAc, kontynuowaliśmy współpracę z genetycznym centrum referencyjnym „Medical Genetics Centre” (MGZ/Cryondo) w Monachium. Próbkę są przechowywane w bezpiecznych warunkach, z szybkim dostępem i łatwym umieszczeniem nowych próbek. (Uwaga: Wszystkie próbki są anonimowe/kodowane, Wszystkie informacje kliniczne są przechowywane przez Prof. dr Danka w LMU. Jestem w kontakcie z kierownikiem centrum MGZ/Cryondo.

1. W ramach tej współpracy MGZ/Cryondo został partnerem, który wyekstrahował błony erytrocytów z próbek krwi pacjentów do analizy Western blot. Ja organizowałem tę pracę utrzymując codzienny kontakt z personelem laboratorium MGZ/Cryondo, przekazując instrukcje, dyskutując protokoły i wyniki. Następnie transportowałem próbki ekstraktów do DNZE.

2. Dla zabezpieczenia danych pacjentów digitalizowałem informacje kliniczne pacjentów i umieściłem w bezpiecznych urządzeniach do przechowywania Uniwersytetu LMU.

3. Zainicjowałem udział Prof. dr Adriana Danka, dr Antonio Velayos-Baeza i mojej osoby jako kuratorów międzynarodowej, powszechnie dostępnej bazy danych Leiden Open Variation Database (LOVD). Zostaliśmy nominowani jako kuratorzy, razem z Antonio Velayos-Baeza, jesteśmy w stałym kontakcie z centrum LOVD (Holandia) aby w najlepszy sposób zorganizować wstawianie danych klinicznych i genetycznych do tej bazy. Otrzymaliśmy też pozytywną informację od naszych współpracowników w Szwajcarii, że będą kuratorami mutacji w genie XK.

Wyniki – Analiza genetyczna genu *VPS13A*, odpowiedzialnego za ChAc, w próbkach krwi dostępnych w LMU

W celu testowania genetycznego podjąłem współpracę z genetycznym centrum referencyjnym Institute of Human Genetics at the TU University/Helmholtz Center, w Monachium.

U pacjentów z diagnozą kliniczną ChAc lub podobną do ChAc, ale z obecnością normalnego białka choreiny w analizie Western blot (22 przypadki), znaleźliśmy mutacje patogenne u sześciu pacjentów. Tak więc udało się rozwiązać sześć przypadków. Spośród tych sześciu przypadków u dwóch z nich zdiagnozowano zespół neuroacantocytozy w związku z mutacją w genie *VPS13A* (co potwierdziło ChAc) i w związku z mutacją w genie *XK*, potwierdzającą Zespół McLeod. Dwóch pacjentów miało mutacje w innych genach odpowiedzialnych za choroby z zaburzeniem ruchu (KMT2B, GNAL).

Podsumowując, do tej pory znaleźliśmy siedem przypadków z patogennymi mutacjami w genie *VPS13A* i z normalnym białkiem, choreiną, w analizie Western blot. Te obserwacje wskazują, że analiza Western blot choreiny daje mniejszą niż 100% pewność diagnozy ChAc. Wskazują też na konieczność dalszych badań pacjentów, którzy mają objawy ChAc, w przypadku, gdy Western blot daje obraz normalny. Badanie tych przypadków jest interesujące ze względu na badania funkcjonalności domen w białku kodowanym przez gen *VPS13A*.

Poza tym, rozpoczęliśmy opracowywanie kliniczno-genetycznych raportów badanych pacjentów, które wysyłamy do lekarzy prowadzących. Profesor dr A. Danek kontaktuje się z tymi lekarzami bezpośrednio.

Dalsze aktywności, w których uczestniczę

1. Rozpoczęliśmy nową współpracę z dr Kevinem Peikertem. Ta współpraca obejmuje badania poziomu lipidów w komórkach pacjentów z ChAc. Zostałem zaproszony do tej współpracy ze względu na moje poprzednie doświadczenie w badaniach nad chorobą Parkinsona (Parkinsonism Relat Disord. 2017) i chorobą reumatoidalnego zapalenia stawów (Rheumatology. 2019).
2. Pod przewodnictwem Prof. dr Danki udało nam się wyjaśnić kwestię diagnozy bliźniaków , początkowo badanych w Wielkiej Brytanii. Poprzednie badania genetyczne tych pacjentów wykazały obecność jednej mutacji heterozygotycznej o nieznanym wpływie na funkcję genu *VPS13A*. Przeprowadziliśmy analizę Western blot u jednego z bliźniąt, która wykazała obecność normalnej choreiny. Natomiast odkryliśmy mutację patogenną w genie *PANK2*. Analiza próbek rodziców bliźniaków jest w toku.
3. W wyniku wsparcia Prof. dr Danki, zostałem zaproszony jako współautor niedawnego raportu o pacjentach ChAc ze Szwecji: „Fenotypowe zróżnicowanie płasawicy-akantocytozy – akantocytoza związana w nowymi mutacjami w genie *VPS13A*”. My przeprowadzaliśmy analizę Western blot próbek tych pacjentów. Publikacja została zaakceptowana w czasopiśmie Neurology: Genetics.
4. We współpracy z Department of Nuclear Medicine, LMU, dwóch pacjentów z MLS (z Monachium) i dwóch pacjentów z ChAc (z Drezna) zostało zbadanych przy użyciu GE-180 tracer , który wiąże białko mitochondrialne TSPO, które jest uważane jako wskaźnik aktywacji microglia w mózgu. W czterech przypadkach wynik odpowiada temu jaki znaleziono w przypadku wcześniejszych badań choroby Huntingtona i może być użyteczny jako biomarker procesów zachodzących w Centralnym Układzie Nerwowym w odpowiedzi na uszkodzenie wewnątrzkomórkowych ścieżek w zespołach NA, MLS i ChAc.
5. Współpracujemy z Prof. Larsem Kaestnerem, z Theoretical Medicine and Biosciences, Uniwersytetu Saarland, Saarbruecken, Niemcy. Prof. Kaestner jest biofizykiem i jest zainteresowany biofizycznymi i biochemicznymi analizami erytrocytów w ChAc. Przyjechał już dwukrotnie do Monachium, aby zabrać próbki od dwóch pacjentów z MLS oraz podczas konferencji telefonicznej z nim i z Kevinem Peikertem omówiliśmy bardzo obiecujące wyniki pilotażowe, w tym wyniki badań pacjentów ChAc z Drezna, które będą przedstawione na spotkaniu w Barcelonie.

Następne kroki

Głównym celem jest kontynuowanie rozpoczętej współpracy w perspektywie długoterminowej. Kolejne kroki to:

1. Kontynuacja analizy próbek metodą Western blot, w szczególności: a. zakończymy analizę 9-ciu przypadków, które nie wykazały wyraźnych wyników w pierwszych testach Western blot; b. porównamy wyniki uzyskane przy użyciu dwóch różnych przeciwciał przeciw choreinie; c. przeprowadzimy analizy ilościowe białka choreiny wykrytej testem Western blot. Może to służyć lepszej interpretacji wyników do diagnostyki ChAc; ponadto może pomóc w uzyskaniu większej ilości informacji na temat wpływu różnych mutacji genu *VPS13A* na białko choreinę. Jest to również

wyjątkowy projekt dochodzeniowo-śledczy. Do tych analiz będziemy używać sprzętu DZNE. d. Dla analizowanych przypadków będziemy sporządzali sprawozdania diagnostyczno-kliniczne.

2. Kontynuacja analiz genetycznych i przygotowywanie sprawozdań. Należy skontaktować się z lekarzami prowadzącymi pacjentów.

3. Uświadamianie dostępności techniki Western blot oraz diagnostyki genetycznej w LMU w całej międzynarodowej społeczności pacjentów.

4. Kontynuacja starań bycia kuratorami dla powiązanej z NIH bazy danych mutacji ClinVar/ClinGen dla genu *VPS13A*.

5. Opracowanie dokumentacji naukowej na temat naszych wyników badań dotyczących pacjentów z normalnym poziomem białka choreiny i mutacjami patogennymi w genie *VPS13A*.

6. Dalsze wdrażanie modelu rybki *Danio pręgowanego* dla ChAc.

Podsumowanie

Zasadniczo główne cele, które wyznaczaliśmy w lutym 2019 r., zostały osiągnięte w odpowiednim czasie. We wszystkich analizach laboratoryjnych stosowaliśmy najnowsze metody. Ponadto, jak wspomniano powyżej, osiągnęliśmy kilka dalszych celów.

O naszych wynikach stale informujemy pacjentów i/lub lekarzy odpowiedzialnych za ich leczenie, co oznacza, że wszystkie nasze wyniki wspierają społeczność pacjentów ChAc (i NA).

Wykonanie wszystkich tych zadań było możliwe tylko dzięki hojnemu wsparciu NA Advocacy. To wsparcie finansowe pozwala na kontynuację prac naukowych do 30 sierpnia 2020 r.

Długoterminowe cele Prof. dr Danka i moje to kontynuacja badań diagnostycznych i badawczych, które dadzą nam bardzo obiecujące wyniki do 2023 r., kiedy nasza wiedza naukowa, próbki, protokoły itp. zostaną przekazane naszym kolegom z Rostocku.

Zespół McLeod: wykład Prof. dr Adriana Danka

Choć zespół McLeod jest znacznie rzadszy niż płasawica-akantocytoza, wydaje się, że metody sekwencjonowania następnej generacji pozwalają na diagnozowanie większej liczby pacjentów. Takie wrażenie ma przynajmniej Adrian Danek na Wydziale Neurologii Uniwersytetu Monachijskiego i jego koledzy z zespołu nerwowo-mięśniowego (Instytut Friedricha Baura). Opiekował się on pacjentem z Monachium prawie trzydzieści lat, ale nie zdiagnozowano żadnych innych pacjentów aż do 2018 r. Jednak w ubiegłym roku trzech nowych pacjentów, mężczyzn w wieku ponad pięćdziesiąt lat, którzy mieli problemy z nerwami obwodowymi i mięśniami, otrzymało rozpoznanie zespołu McLeod na



podstawie badań panelu genetycznego potwierdzonych immuno-hematologicznymi badaniami fenotypu McLeod.

Co ciekawe, nowoczesne metody genetyczne w pełni odwróciły poprzednie, klasyczne podejście, które zaczyna się od oznaczania krwinek czerwonych pacjenta. Prof. dr A. Danek został zaproszony do przedstawienia przeglądu na temat tego zespołu na dorocznym seminarium neuro-mięśniowym Instytutu, które obejmuje nowe wyniki badań z całego obszaru chorób mięśni i nerwów obwodowych, a w 2019 r. miało to miejsce dnia 16 listopada.

Zespół McLeod: Wskazał na prezentację nowego pacjenta z utratą masy mięśniowej nóg (atrofia), która odzwierciedla pierwotną postać choroby pacjenta.

Trzej nowi pacjenci w Monachium są przedmiotem kompleksowych badań, aby lepiej zrozumieć objawy zespołu McLeod, które mogą wpływać na kontrolę mózgu nad ruchami, w tym przełykaniem, i które mogą być związane z padaczką, zmianami osobowości i wpływać na mięśnie serca. Ta ostatnia sytuacja wymaga regularnych konsultacji kardiologicznych, a nietypowy fenotyp krwi McLeod może powodować ryzyko z przetoczeniami krwi. Chłopcy cierpiący na posoczną granulomatozę, chorobę związaną z obroną przeciwdrobnoustrojową spowodowaną mutacjami w genie położonym tuż obok genu powodującego McLeod, mogą wykazywać objawy tej ostatniej.

Z powodu postępu medycyny i leczenia komórkami macierzystymi nie skraca się już znacznie życie osób dotkniętych posoczną granulomatozą. Jeśli jednak uszkodzenie ich genów dotyczy też genu McLeod, najprawdopodobniej rozwiną się powikłania tego ostatniego stanu, a zatem pacjenci ci muszą być również ściśle monitorowani.

W większej grupie niemieckich pacjentów McLeod, obecnie opisywanych przez dr Kevina Peikerta, wcześniej w Dreźnie (gdzie był jednym z organizatorów 9. Sympozjum NA), a obecnie w Rostocku, opisywany będzie również jeden lub dwóch z tych pacjentów.

Głównym problemem praktycznym dla pacjentów McLeod w Niemczech jest ogólnie kwestia bankowania ich próbek krwi na potrzeby przyszłego wykorzystania dla nich lub innych osób dotkniętych tym zespołem. Dzięki kontaktom z ubezpieczycielami zdrowotnymi i z kilkoma wyspecjalizowanymi bankami krwi mamy nadzieję rozwiązać problemy praktyczne, głównie finansowe i administracyjne, związane z długotrwałym przechowywaniem i dostępnością tych rzadkich próbek krwi.

Prezentacja Prof. dr A. Danki została bardzo dobrze przyjęta. Można przewidywać, że w najbliższej przyszłości zostanie zidentyfikowana jeszcze większa liczba przypadków McLeod. Miejmy nadzieję, że obie sprawy, aspekty praktyczne, jak również związek z płaswicą-akantocytozą, będą miały więcej zainteresowania i ostatecznie doprowadzą do pełnego zrozumienia obu tych zespołów neuroantocytozy.

Dlaczego badania NA wymagają udziału genetyków

Jeśli kiedykolwiek ktoś z was zastanawiał się, dlaczego praca genetyków ma zasadnicze znaczenie dla prowadzonych badań wspieranych przez NA Advocacy, Gabriel Miltenberger-Miltenyi przedstawił rolę genetyków w ramach prezentacji, którą wygłosił w kwietniu.

W leczeniu chorych na ChAc genetyk:

- tworzy pomost między pacjentami, lekarzami i laboratoriami molekularnymi i naukowcami podstawowymi
- wspiera analizy genetyczne
- pilnuje badania na każdym etapie (np. świadomej zgody, manipulacji ludzkimi tkankami biologicznymi)
- nie tylko dostarcza wyniki, ale też pisze i podpisuje kliniczne raporty genetyczne (odpowiedzialność jak lekarza) pacjentom na całym świecie
- oferuje doradztwo genetyczne i odpowiada na pytania pacjentów, członków rodzin, lekarzy i opiekunów (w różnych językach (np. Portugalski); osobiście lub za pośrednictwem Skype – w zależności od sytuacji;
- umożliwia przeprowadzanie i interpretację badań prenatalnych
- kieruje projektami badawczymi i współpracuje w różnych projektach badawczych



Nasze podziękowania dla Dr Miltenberger-Miltenyi za pomoc w lepszym zrozumieniu jego pracy.

WIADOMOŚCI OD PACJENTÓW - Drew Smith | Tracy Ghoris | Manon Sauvigeau | Susan Hills | Bob Metzger | Alex Irvine

Przeczytaj wybrane aktualne wiadomości, w tym zdjęcia i kreatywne projekty, od pacjentów NA z całego świata.

1. Drew Smith, USA

Drew Smith przysłał nam informacje o swoim życiu w czasie pandemii:

Słucham wiadomości. Chodzę na spacerzy i jeżdżę rowerem, oraz wszystko układam i porządkuję. Uporządkowałem kolekcję płyt DVD, płyty CD, zdjęcia i filmy. Piszę poezję i oglądam telewizję (wiele z Netflix). Polecam następujące filmy: Co Zrobić ze Skandalem Narkotykowym?. Wybór Nienaturalny; Farmaceuta; Król Tygrysów.

Gram online w Rummikub. Czy wiesz, jak grać w Rummikub?

Jeżeli jesteś optymistą obejrzyj Farmaceutę.

Jeżeli informacje o COVID są zbyt ciężkie, obejrzyj Co Zrobić ze Skandalem Narkotykowym?.

Jeśli potrzebne Ci nowe doświadczenie, zobacz Wybór Nienaturalny !

Zanim zarządzono kwarantannę, uczestniczyłem w zajęciach fitness w ramach programu Neuro Wellness. Chodziłem na boks dwa razy w tygodniu. Byłem też w kręgielni pograć z przyjaciółmi i rodziną.

W kwietniu ubiegłego roku rozpocząłem prywatne sesje, 1-2 razy w tygodniu, z certyfikowanym bokserem w ramach programu Rock Steady. Nie jest to rzeczywisty program Rock Steady, ale mój instruktor jest świadomy mojego stanu i trenuje mnie w celu poprawy mojej siły i równowagi.

Rozpocząłem również adaptacyjne ćwiczenia w ramach programu odnowy biologicznej dla osób z urazami mózgu i schorzeniami neurologicznymi, korzystając z pomocy w Programie Wsparcia Życia Inc. Program ten oferuje wiele różnych zajęć. Uczestniczyłem w jednogodzinnym programie ćwiczeń grupowych 2 razy w tygodniu. Było to bardzo pomocne i naprawdę podobało mi się.

2. Tracy Ghoris, USA

W Ohio mieliśmy kilka dni wiosennych i skorzystałam z nich, spacerując poza naszym domem i ciesząc się przyrodą. Obserwując wzniesienia i pochylone zielone wzgórza, rozwijające się liście na drzewach, kwitnące kwiaty, ryczące krowy, ptaki na kwiatkach, piękne motyle i wiele pszczoł (z ostrożnością aby nie być użądłonym!) czułam się odświeżona i spokojna podczas naszego pobytu w domu w czasie kwarantanny w związku z wirusem korona. Widziałam nawet trzy dzikie indyki, jeden z nich rozpostarł swoje wspaniałe pióra. Co za wspaniały widok! Niestety nie miałam aparatu ze sobą! Zawsze podobała mi się przyroda i zawsze pomagała mi dawać sobie radę z wieloma sprawami, również z Neuroacanthocytozą.

Moje kwietniowe iniekcje BOTOX zostały odroczone, ponieważ mój neurolog nie chciał narażać pacjentów na COVID-19. Teraz będę miała BOTOX w czerwcu. Mam przynajmniej taką nadzieję, ponieważ napięcie moich mięśni się potęguje i jest bolesne. Jednak spacer i relaks w naturze pomoże mi doczekać do czerwcowych zastrzyków.

Z przyjemnością przeczytałam poprzednie Wiadomości od Pacjentów NA. Mam nadzieję, że Sympozjum w Barcelonie w 2021 roku się odbędzie!

3. Manon Sauvignon, Kanada

Alex Irvine opowiada o pacjentce z Kanady:

Od sześciu miesięcy wymieniam się wiadomościami e-mail z Manon Sauvageu - i oto niektóre z informacji, którymi podzieliła się ze mną. Jest bardzo dumna z możliwości samodzielnego chodzenia. Jej celem jest ćwiczenie, ćwiczenie i ćwiczenie, chodzenie po korytarzach i pomieszczeniach w domu. Jej ulubiona pasja to, między innymi, granie w domino i granie w gry z sąsiadami mieszkającymi w rezydencji Cooke, gdzie obecnie mieszka w Montrealu. Poza czytaniem, lubi pływać w pobliskim basenie (niestety, nie może tego robić w tej chwili ze względu na pandemię i naprawdę jej tego brakuje).

"Mam moją małą rutynę życia i nie zmieniałabym niczego za całe złoto na tym świecie" - pisze Manon. „Z tą pozytywną opinią pozdrawiam Cię i życzę Ci powodzenia. Możesz zawsze do mnie napisać. "

4. Susan Hills, Anglia

Susan Hills z północnej Anglii przekazała nam aktualne informacje o swoim życiu w czasie pandemii i kwarantanny:

Zrobiliśmy niedawno układankę kota, dobra zabawa. Nie zrobiłam jeszcze wielu przedmiotów, ale podobało mi się też wykonywanie robót ręcznych. Oto układanka, którą zrobiłam jakiś czas temu, a także jeden z moich obrazów i mój kot Mimi! (poniżej)

5. Bob Metzger, USA, Minnesota

Wiadomość od Boba Metzgera z Minnesoty:

Częścią mojej organizacji życia “w tym czasie” jest chodzenie w weekendy na długie spacerów w tereny leśne.



6. Alex Irvine, London

Alex Irvine z Londynu zajmowała się układankami i grała w karty na komputerze, ponadto skończyła specjalny projekt:

Skrzynka z szufladami do przechowywania została dostarczona z 24-ma stronami instrukcji - na szczęście też z doskonałymi zdjęciami. Było nieskończenie wiele elementów, które były do złożenia. Teraz Alex będzie potrzebowała kilku drobiazgów, aby włożyć je do niezliczonych szuflad! Przesyła Wam życzenia wszystkiego najlepszego i ma nadzieję, że uda się Wam znaleźć przyjemne zajęcia, które pomogą przetrwać ten trudny czas. Będzie zachwycona, gdy będzie mogła wrócić do wizyt w kinie. Jej kot CoCo nadal śpi na końcu jej łóżka przez większą część dnia i nocy.

Zdjęcia przysłane do Wiadomości od Pacjentów NA...



Drew Smith z przyjaciółmi gra w kręgle.



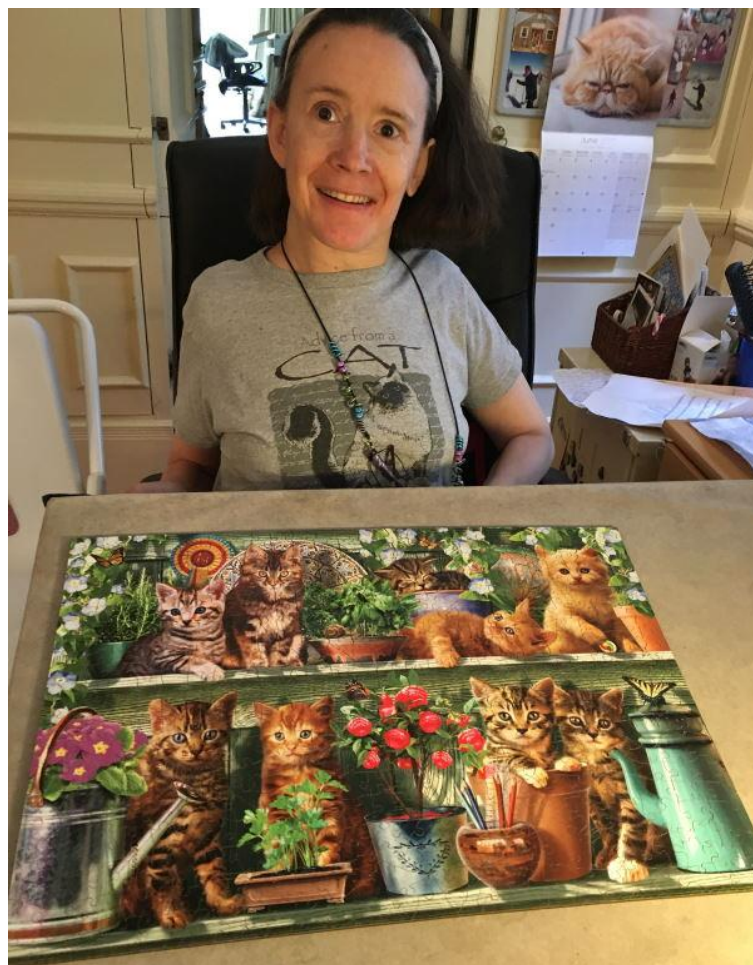
Tracy Ghoris



Bob Metzger z przyjaciółmi, Isaakiem i Lisą



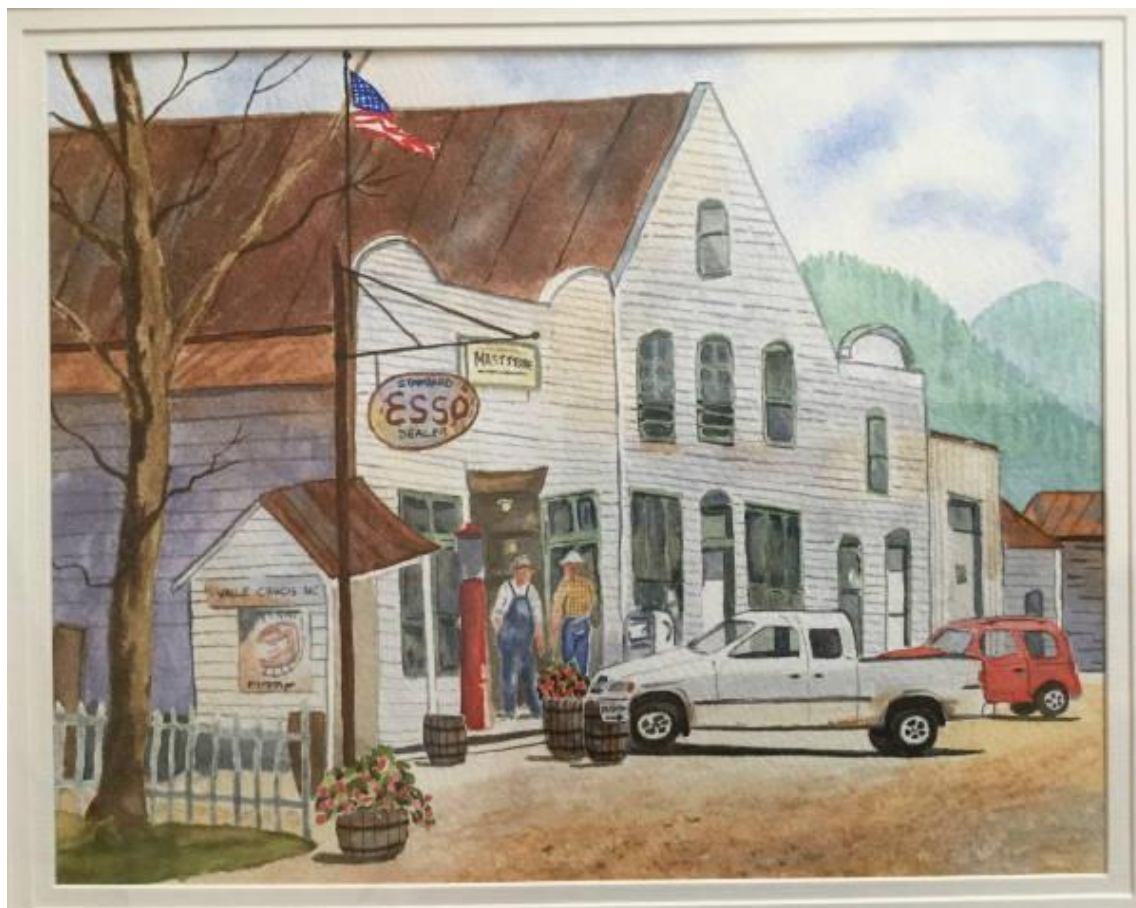
Alex Irvine zbudowała Antique Box



Układanka Alex



Susan Hills, Anglia – Układanka



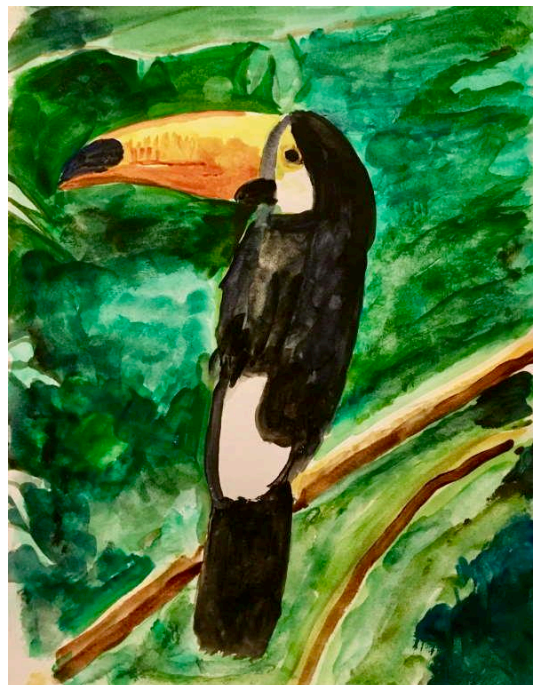
Susan Hills, Anglia – Obraz



Susan Hills, Anglia – kot Mimi



Bob Metzger



Tukan, obraz namalowany przez Alex Irvine

Ku Pamięci: Ed Ayala

Zasmuciła nas wiadomość o śmierci pacjenta NA, Eda Ayala.

Nasz ukochany Edwin Ayala, nazywany przez rodzinę i przyjaciół Ed lub Eddie, lat 50, mieszkający w Norton, Massachusetts, zmarł 17czerwca tego roku po długiej walce z płasawicą-akantocytozą. Urodził się 25 czerwca 1969 r. w Bostonie, a jego rodzice to: Pedro Ayala i Marta (Rodriguez) Ayala. Ed w 1987 r. ukończył Liceum w Brockton i z dumą służył swojemu krajowi w Armii Stanów Zjednoczonych. W roku 1995 poślubił Loidę, miłość swojego życia.



Ed dorastał w Dorchester i Brockton i, jak jego ojciec, był pracowitym i honorowym człowiekiem. Pracował w UPS przez prawie 19 lat.

Ed był bardziej fanem sportu niż sportowcem, ale był zapalonym biegaczem, który biegał w 4-ch maratonach, w tym Cape Cod Marathon. Jego największą sportową miłością był jednak boks. Ed był największym fanem boksu i znał statystyki dotyczące każdego boksera i dane wszystkich walk. Komentował lokalne mecze bokserskie dla firmy z Kalifornii oraz dla różnych stron internetowych. Był również certyfikowanym sędzią bokserskim, choć nigdy nie był w stanie formalnie sędziować meczu.



Już jako mały chłopiec bardzo lubił pisać. Pomimo ogromnych trudności z powodu choroby, napisał dwie opublikowane książki. „Szansa Punchera” to wspaniałe dzieło literackie, a „Przed odliczaniem” to autobiografia, w której opowiada o swojej walce z płasawicą-akantocytozą.

Eda cudowne poczucie humoru i miłość do życia i do rodziny było tym, co go napędzało i pomagało mu walczyć z tą straszną chorobą. Był on prawdziwą inspiracją dla wszystkich, którzy go znali.

Ed pozostawił żonę Loidę, córkę Rosangelę i jej męża Steve’a, matkę Martę, braci Fernando i Pedra Jr., siostrę Jacqueline, ukochane wnuki Avah i Avianę, oraz wiele kuzynek i kuzynów. Jego ojciec Pedro zmarł już wcześniej.



Rodzina prosi aby zamiast kwiatów przekazać darowiznę na rzecz www.naadvocacy.org

Wiersz: Oh ChAc, Oh ChAc

Oh ChAc, Oh ChAc jest wierszem napisanym przez jednego z naszych czytelników...



Oh ChAc, Oh ChAc

Oh ChAc, Oh ChAc jesteś wśród tych najgorszych, Nie jesteś dobrze poznana i przebadana! Możesz się zmieniać z dnia na dzień.

Jesteś czym jesteś, jak mówią lekarze!

Oh ChAc, Oh ChAc jesteś rzadką chorobą neurodegeneracyjną, Jesteś chorobą z zaburzeniami ruchu, która nigdy nie jest łatwa!

Jesteś powodem nieopanowanych ruchów o różnym nasileniu, Ty powodujesz dystonię, utratę wagi, brak równowagi, napady padaczkowe i lęki!

Oh ChAc, Oh ChAc jesteś badana przez naukowców i obserwowana przez małą grupę lekarzy, Wpływają na ciebie znane i nieznane czynniki!

Koduje cię jeden allel od mamy i jeden allel od taty,

Jesteś z powodu autosomalnego recesywnego genu, który jest zepsuty!

Oh ChAc, Oh ChAc twoje leczenie jest tylko objawowe,

Nic w tobie nie jest automatyczne!

Można cię opanować lekami zmniejszającymi ruchy i poprawiającymi świadomość, I ty wiesz, że ćwiczenia, Botox and DBS to wspinały do tego dodatek!

Oh ChAc, Oh ChAc jesteś taka trudna dla niektórych, Cierpiący na ciebie bardzo starają się cię przezwyciężyć! Na pewno nie dostaniesz niczego dobrego od nas. Nie ustaniemy „W poszukiwaniu drogi do wyleczenia!”

Oh ChAc, Oh ChAc wpływasz na to jak mówimy, Wpływasz na to jak chodzimy,

Wpływasz na to jak jemy:

O jak bardzo chcemy cię pokonać!

Oh ChAc, Oh ChAc jesteś mutacją w ludzkim genie, Białko które ten gen koduje ma funkcję nieznaną!

Znalezienie metody leczenia nie jest łatwe ponieważ są granice, których mniej można przekroczyć.

Ci z nas, którzy cię mają są niezwykle rzadcy!

Oh ChAc, Oh ChAc płasawica jest tańcem ciała, który wygląda tak przedziwnie;

Oh ChAc, Oh ChAc akantocytozę zawdzięczamy wszystkim krwinkom czerwonym, które mają kształt rozbłyskującej gwiazdy. *ChAc*, jesteś niezwykle rzadką chorobą nazwaną: **PLASAWICA-AKANTOCYTOZA!**

