



Boletín de la Neurocantocitosis 24 :: 05 Oct 2014

Publicado por The Advocacy for Neuroacanthocytosis Patients, Ginger y Glenn Irvine

:: Cómo reconocer la Neuroacanthocitosis

Los primeros signos de las enfermedades del grupo de Neuroacanthocitosis (NA) son sutiles y pueden, fácilmente, pasarse por alto. Los síntomas iniciales suelen aparecer a mediados de la segunda década de vida y pueden manifestarse en forma de gruñidos y/o ruidos guturales involuntarios en la garganta, luego se puede comenzar a babear y a tener problemas para controlar que la lengua no expulse alimentos de la boca. A seguir, puede ser que se observen mordidas involuntarias de la lengua, de los labios y/o de las mejillas.

Al principio se puede sentir una sensación física de incomodidad leve y general. Sin razón aparente, se tira lo que está sobre un estante. Dificultad para caminar y para mantener el equilibrio también pueden observarse entre los síntomas iniciales. Problemas para controlar los movimientos del tronco, las piernas y los brazos apenas se notan al principio pero, sin embargo, se vuelven cada vez más difíciles de controlar a medida que la enfermedad avanza. Varios pacientes tienen dificultades para dormir por la noche y otros se quejan de fatiga y debilidad.

Cambios en la personalidad puede ser también un síntoma precoz. El adulto joven despreocupado se

Abierto el plazo de inscripciones para el Tercer Simposio Conjunto sobre la Neurocantocitosis



El Tercer Simposio Conjunto sobre la Neurocantocitosis, **Nuevas Fronteras para la Neurocantocitosis y la Neurodegeneración con Acumulación Cerebral de Hierro: Del Laboratorio al Pie de la Cama** tendrá lugar en Stresa, Italia. [Imagen de Stresa, en Italia, Copyright Luca Rossato @ Flickr]

Los investigadores Hans Jung y Giel Bosman (en la fotografía) estarán presentes en el Tercer Simposio Conjunto, que se llevará a cabo entre los días 30 de octubre y 1 de noviembre.



El Simposio reunirá a un grupo de investigadores especialistas, consultores y partes interesadas, quienes compartirán las recientes actividades en la búsqueda de un mayor conocimiento acerca de dos enfermedades raras. Contará con la participación de varios de nuestros investigadores y médicos:

Ruth H. Walker
Diagnóstico y tratamiento de la corea y la distonía.

convierte en un obsesivo-compulsivo e, inusualmente, se vuelve olvidadizo o simplemente pierde la confianza o dirección. Pueden observarse desmayos o convulsiones epilépticas. Pueden manifestarse cambios de humor y la persona, a menudo, se aísla, muchas veces por vergüenza.

Hay varios informes que muestran que los problemas comienzan después de un evento traumático que puede incluir ataques físicos, reprobación inesperada en un examen y el nacimiento de un niño.

SÍNTOMAS CLÍNICOS

Un síntoma determinante y que no es visible es la presencia de glóbulos rojos deformados, puntiagudos o acantocitos, de los cuales el grupo de enfermedades NA toma su nombre. Estos inusuales glóbulos rojos pueden observarse bajo la lupa de un microscopio en ciertas circunstancias. Lo que es más difícil de observar son las alteraciones o mutaciones en los genes de los pacientes. Cada una de las enfermedades del grupo NA cuenta con características genéticas diferentes y sólo puede ser diagnosticada a través de exámenes de sangre.

Si una persona muestra alguno o algunos de estos síntomas debe consultar a un neurólogo. Además, médicos y pacientes pueden visitar el sitio www.naadvocacy.org para encontrar links que permitan ver informes científicos. Detalles completos también están disponibles a través del servicio gratuito de exámenes de sangre ofrecidos por Advocacy for

Susanne A. Schneider

Espectro clínico y diagnóstico diferenciado de la corea acantocitosis (ChAc).

Giel Bosman

Avance de los glóbulos rojos en los síndromes NA: foco en la ChAc

Hans Jung

Novedades sobre el Síndrome de McLeod

Aportes de asociaciones de pacientes: Ginger, Alex y Glenn Irvine harán una breve presentación de NA Advocacy

Conclusiones de Adrian Danek y Thomas Klopstock

Para obtener más información, visite nuestra página en Facebook del Tercer Simposio Conjunto sobre la Neurocantocitosis o el sitio web de la Secretaría Técnica del Congreso.



ACTUALIZACIÓN DE LA INVESTIGACIÓN



Nos complace presentar las actualizaciones de la investigación realizadas por estudiosos patrocinados por Advocacy. El Panel de Revisión Científica, liderado por el **Profesor Roger Albin** en la Universidad de Michigan, recopiló y cuidadosamente consideró las evaluaciones realizadas por expertos en cada área científica específica y recomendó el apoyo a estas excelentes propuestas. Los colaboradores de Advocacy se sumaron a la recaudación de la mayor parte del dinero y de los demás recursos financieros necesarios para todos estos proyectos.

Nuestra capacidad de continuar financiando la investigación depende en gran medida de la generosidad de nuestros colaboradores, y la Gran Donación anual, que tendrá lugar en diciembre, será una excelente oportunidad para recaudar más fondos que nos permitan continuar con nuestros estudios.

También contamos en esta edición con actualizaciones por parte de **Florian Wegner**, de la Facultad de Medicina de la Universidad de Hannover, y de **Alexander Storch**, de la Universidad Técnica de Dresden, Alemania. Dr.

Neuroacanthocytosis Patients, que tiene como objetivo ayudar a determinar un diagnóstico definitivo para NA.

:: Recursos útiles para el tratamiento de la NA

Un excelente trabajo sobre neuroacantocitosis que incluye corea-acantocitosis, Síndrome McLeod, Enfermedad de Huntington 2 y PKAN está disponible gratuitamente on-line. Es un servicio del National Institute for Biological Information que está asociado al American National Institutes of Health.

El diagnóstico diferencial de corea, editado por Ruth H. Walker y publicado en el año 2011. Este libro contiene la más integral fuente de información sobre los movimientos de corea no voluntarios característicos de la NA y de otras tantas enfermedades. ISBN 978-0-19-539351-4

Síndromes de la neuroacantocitosis II. Publicado en diciembre de 2007, este libro ofrece una visión profunda de los recientes avances en el campo de los síndromes de esta enfermedad. Editado por Ruth H. Walker, Shinji Saiki y Adrian Danek. A la venta en amazon.com

Es posible ofrecer la prueba de Western blot para identificar la presencia de coreína en las membranas de los eritrocitos sin costo alguno gracias al apoyo de Advocacy for Neuroacanthocytosis Patients. Descargue las instrucciones para el envío de muestras de sangre y especímenes en formato PDF PDF u obtenga más informaciones sobre el método PubMed

Antonio Velayos-Baeza, del Centro Wellcome Trust de Genética Humana, de la Universidad de Oxford, en el Reino Unido, **Dobryla D. Rudnicki** de la Universidad Johns Hopkins, en Baltimore Maryland, EE.UU.

Evaluation of neuroprotective drugs in Chorea-Acanthocytosis (ChAc) patient-derived induced pluripotent stem cells and differentiated neurons in vitro

from Florian Wegner and Alexander Storch respectively of the University of Hannover Medical School and Dresden Technical University.

The aims of this research project are to gain insight into the functional pathomechanisms of Chorea-Acanthocytosis (ChAc) and to test potential neuroprotective drugs in a human cell model of ChAc, an autosomal-recessive neurodegenerative disease of young adults manifesting in a hyperkinetic movement disorder and other severe neurological symptoms as well as in misshaped red blood cells..

Continuation of Study of the basic features and the role of chorein in human cell line models

Dr. Antonio Velayos-Baeza, Wellcome Trust Centre for Human Genetics, University of Oxford, UK

The main goal of this project is to obtain a good characterisation of the basic features of chorein, the protein altered in Chorea-Acanthocytosis (ChAc). To achieve this goal we will carry out a number of experiments aimed to find out where this and other similar proteins (the human VPS13 proteins) localise in the cell as well as to study other properties (biochemical features) that can give us important information. We will investigate if these VPS13 proteins are involved in phagocytosis and/or autophagy (cellular mechanisms for "eating" external particles or internal cell components, respectively). We will also analyse the effects that some particular mutations found in ChAc patients, (which are predicted to cause only small changes in chorein) have in the localisation, biochemical features and/or stability of this protein. We will also investigate the effects of absence/knockdown of endogenous chorein at the sub-cellular level. Experiments will be performed with commonly used mammalian cell lines and, in some cases, also cells directly obtained from ChAc patients.

The work required for this research plan will continue previous work carried out in the last few years by our group in Oxford. Thus, we already have an important number of tools and data available relative to chorein characterisation which are valuable assets for the success of this research project.

We expect to gain new insight in several areas of interest for the understanding of the role(s) of chorein which can then be used by the research community to address similar or new questions in systems such as neuronal cells or animal models. With this research proposal we will make good use of the antibodies we have recently developed with the financial support of the Advocacy.. In particular, we will analyse the feasibility of using some of these new antibodies for diagnostic purposes, in an attempt to improve the current assay based on Western Blot analysis.

La entrada de acantocitosis corea en GeneReviews es el informe más completo y prontamente disponible sobre la ChAc. Lo publica la Universidad de Washington con el apoyo de los Institutos Nacionales de la Salud.

RareConnect.org – Conexión de pacientes con enfermedades raras a nivel mundial. **Comunidad** neuroacantocitosis

Visite PubMed para obtener acceso a las NA research en Inglés de la base de datos Medline.

Haga una búsqueda en Google para verificar las últimas noticias sobre NA.

:: naadvocacy.org

naadvocacy.org es el sitio web de apoyo de *Advocacy for Neuroacanthocytosis* que también fomenta la investigación clínica y primaria.

Pacientes
Clínicos/ Investigadores
Qué es NA?
Apóyenos
Nuestros Pacientes
Investigación Neuroacanthocytosis
Subvenciones
Boletín NA
Biblioteca
Simposio
Contáctenos

The Advocacy for Neuroacanthocytosis Patients se encuentra registrada bajo el número 1133182 frente a la Charity Commission for England and Wales.

:: Ediciones Anteriores

NA News Issue 23

NA News Issue 22

NA News Issue 21

NA News Issue 20

NA News Issue 19

The role of junctophilin-3 (JPH3) in neurons- comparison to chorein (VPS13A)

Dobirila D. Rudnicki at Johns Hopkins University, Baltimore Maryland, USA.

Huntington disease-like 2 is a neurodegenerative disease clinically and pathologically very similar to Huntington's disease and to chorea-acanthocytosis. The spiky red blood cells make it one of the four NA diseases. HDL2 is caused by a mutation in the gene junctophilin-3 (JPH3). ch

Here we propose to identify novel mechanisms and associated proteins by which loss of JPH3 protein expression, observed in HDL2 patients, may be involved in HDL2 pathogenesis. We also propose to explore whether similar mechanisms may be triggered by the loss of functional vacuolar protein sorting-associated protein chorein (VPS13A), which is implicated in chorea-acanthocytosis (ChAc).

By improving our understanding of JPH3 function and, in parallel, exploring potential points of convergence between the pathogeneses of HDL2 and ChAc, we may both advance our understanding of the pathogenesis of NA diseases, as well as facilitate the identification of novel targets for therapy.

This project will begin in January 2015.



Consejos prácticos diarios para los pacientes con neuroacantocitosis

Bienvenidos a esta nueva sección de NANews específica para los pacientes. Aquí compartiremos técnicas no clínicas que a algunos pacientes les han sido útiles para afrontar algunos de los síntomas de la NA. También compartimos detalles acerca de las actividades diarias de nuestros pacientes y cómo pasan el tiempo. En esta edición, presentamos la experiencia de algunos pacientes con la acupuntura y los aceites esenciales. Además, brindamos algunos consejos prácticos para hacer frente a los movimientos involuntarios y a los tics. Gracias a todos los que colaboraron. ¡Continúen contándonos sus experiencias!

Raine Petersen nos escribe de Australia para contarnos cómo su hermano

Robbie solía superar algunas dificultades de movimiento. Para cambiar el canal de la televisión, tenía que apoyar las manos con el control remoto en la parte más alta de la cabeza, ya que de otra forma el aparato saldría volando por los aires. Levantarse de la cama se tornó más fácil después de que colocó un puf al lado, pues se dejaba caer dentro del mismo. Las paredes de la ducha se forraron con material plástico, para que Robbie no se lastimara la cabeza cuando se movía.



NA News Issue 18

NA News Issue 17

NA News Patient
Special Issue

NA News Issue 16

NA News Issue 15

NA News Issue 14

NA News Issue 13

NA News Issue 12

NA News Issue 11

Issue 10

Issue 9

Issue 8

Issue 7

:: Suscríbese al Boletín NA

Haga clic aquí para
suscribirse:

Jane Donaldson, de los Estados Unidos, nos contó sobre el tratamiento que hace con su hija, **Sandra Schwartz**. Los aceites esenciales naturales parecen ayudar a Sandra a lucir y a sentirse más tranquila. Jane también se masajea la garganta con «Naranja silvestre» para relajarse.

De un paciente **israelí**, su padre y su terapeuta nos llegan las siguientes noticias:

«Después de cinco meses de tratamientos con acupuntura y hierbas medicinales, finalmente **Enav** tiene más apetito, está más sociable y ha recuperado la risa. Ya no escupe y la mayor parte de los tics han desaparecido. Duerme sin necesidad de tomar pastillas. El terapeuta de Enav trabaja para aliviar el cansancio y la pérdida de memoria. Todos tenemos la esperanza de que los cambios de Enav superen nuestras expectativas». Posteriormente nos fue informado que Enav ha tenido algunas regresiones y que algunos de los síntomas volvieron. Sigue haciendo el tratamiento con acupuntura.

Acupuntura y neurocantocitosis

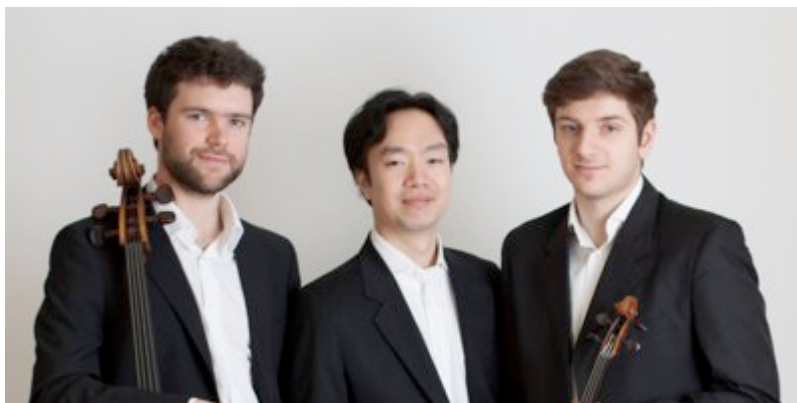
En los casos de enfermedades raras como la neurocantocitosis, es extremadamente difícil realizar los estudios clínicos de rutina para potenciales terapias. En dichos estudios, un grupo de personas recibe la terapia y otro no. Por lo tanto, a menudo debemos depositar nuestra confianza en lo que nos cuentan acerca de las terapias que se han probado en un único paciente, tales como en el caso que expusimos previamente de un paciente con NA que respondió en forma positiva al tratamiento de varias semanas de acupuntura. Esto puede llegar a dar esperanza a otros pacientes, pero recomendamos mucha cautela.

Nos emociona mucho recibir noticias de cualquier tratamiento que beneficia a los pacientes de NA, aunque sea a uno solo de ellos. Para saber más sobre los beneficios potenciales de la acupuntura en la NA, y para tener la certeza de que se trata de algo que las personas estarían dispuestas a probar, recomendamos que el profesional ofrezca seguimiento a largo plazo a los pacientes (quizá mediante la documentación en video).

También ayudaría mucho saber si el paciente presenta mejorías (o bien su condición no empeora) en tareas específicas que le resultan difíciles, tales como escribir, alimentarse o atarse los cordones de los zapatos. Esto podría brindar pruebas contundentes acerca de la eficacia de la acupuntura en el tratamiento de esta enfermedad gravemente debilitante, los cuales futuramente podrían analizarse.



RECAUDACIÓN DE FONDOS: El premiado grupo Linos Trio apoya a la NA con un concierto en Londres



Únase a nosotros el 10 de noviembre en Londres, pues será un momento importante para la Recaudación de Fondos NA 2014, en un concierto que presentará al premiado grupo Linos Trios. Con Prach Boondiskulchok (piano), Konrad Elias-Trostmann (violín) y Vladimir Waltham (violonchelo). No se pierda este evento. El programa presentará el trío para piano de C.P.E. Bach en Sol Mayor Wq.90 número 2, el trío en Sol Menor, opus 110 de Schumann y el trío para piano, opus 97 «Archiduque», de Beethoven. Konrad, Vladimir y Prach comparten cinco nacionalidades y combinan por la amplia y similar gama de antecedentes musicales, que incluyen la práctica profesional históricamente informada, la composición y la improvisación.

“

Únase a nosotros en una recaudación de Navidad especial

A comienzos de diciembre tendremos la oportunidad de comprar regalos de Navidad en la casa de Alex, Ginger y Glenn Irvine en Londres. Este evento de caridad con artesanías tendrá lugar los días 5 y 6 de diciembre de 2014 y exhibiremos una increíble selección de trabajos. ¡Únase a nosotros!

Haremos una muestra del trabajo de **Alex Irvine**, que diseña e imprime tarjetas de Navidad en la computadora, de **Jane Willingale**, cuyos trabajos de joyería e impresión son reconocidos en el mundo de las artesanías, cuadros de **Barbara Mullarney Wright**, **Cosmo**, porcelana y tejidos de **Mary Davis** y artículos de croché y pulseras de **Jen** y **Ella Nanton**. Entre en contacto por ginger@naadvocacy.org, nuestro correo electrónico, o visite el sitio web de Advocacy para obtener más información.



Tarjetas de Navidad, de Alex Irvine



Gato, de Jane Willingale



Huevos en una canasta, de Jennifer Nanton



Cuadro de Barbara Mullarney Wright



Porcelana Cosmo



Novedades acerca de la recaudación



Como siempre, agradecemos profundamente el extraordinario compromiso que nuestros colaboradores ofrecen. A seguir presentamos un resumen sobre las últimas novedades de la recaudación. Muchas gracias a todos los que donaron tiempo y dinero y ayudaron a concienciar al público en general acerca del grupo de enfermedades NA más raro de todos.

Si usted o algún conocido suyo planea emprender un desafío personal, como por ejemplo una maratón, sería una buena idea considerar a NA como institución de beneficencia. Las sumas individuales contribuyen significativamente a los fondos totales anuales que entregamos directamente a nuestros investigadores.

Venta de plantas raras para una enfermedad ultrarrara (NA)

Sheila y Ralph Averbuch organizaron nuevamente una Venta de plantas raras para una enfermedad ultrarrara (NA) en su hogar, cerca de Edimburgo, el día 24 de mayo. Los viveros que participaron fueron Beth Chatto Gardens, de Essex; Crug Farm, de Gales del Norte, Kevock Garden Plants, Binny Plants y Humbie Dean, de Escocia, y



Sarah Raven, de Sussex Oriental. Se vendieron números para la rifa y el premio fue un ramo de rosas de Patience and Juliet Cotage Garden, de David Austin. El clima fue inestable durante todo el día, pero aun así los jardineros estaban felices y dispuestos a añadir artículos a sus colecciones de verano. Voluntarios locales vendieron café, té y tortas. Alex Irvine vendió sus tarjetas de Navidad. El producto del día, más las ventas extra en una escuela local y en Londres superaron las £1300. ¡Fantástico! Enormes gracias a Sheila y a Ralph, así como también a los donadores, voluntarios y compradores.

La Gran Caminata de Hawarden

El 10 de mayo en Hawarden, Gales del Norte, residentes locales y amigos de otras localidades se unieron en la caminata anual patrocinada para ayudar a las



Fundaciones de la NA y de la Epilepsia. Organizada una vez más por Gill y Gordon Parry, los participantes estaban preparados para enfrentar cualquier tipo de clima. Niños y perros se unieron a la multitud.

Carnaval de Hawarden

Gill y Gordon Parry son los padres de David y de Mark, quienes padecían de ChAc, y también de la pequeña Sian, que murió de epilepsia. No han escatimado esfuerzos en la recaudación de fondos para ambas instituciones de caridad durante muchos años, y nos gustaría rendir



homenaje a su incansable lucha con una fotografía de uno de sus tantos días en las ferias, fiestas pueblerinas y eventos locales. Esta fotografía se tomó en el Carnaval de Hawarden, en el mes de julio. Infinitas gracias por ayudarnos a concienciar a las personas acerca de la NA.

Gran vuelta ciclista alrededor de Gales del Norte

Todos los años, un amigo de Mark Parry intenta participar en la caminata de Hawarden. Este año, le pidieron que participara en una vuelta ciclista para recaudar fondos para el club de *cricket* local y para dos instituciones de caridad. Nos cuenta: «Como hubiera sido difícil juntar dinero para dos eventos, decidí combinarlos en uno y, como todo el mundo pensaba que la vuelta ciclista sería un reto mayor (y a la gente le encanta verme sufrir), la elección fue obvia».



David describe ese día: «Comenzamos literalmente bajo una lluvia torrencial (rayos y truenos) el día 7 de junio de 2014, aproximadamente a

las nueve de la mañana, con una vuelta ciclista efectiva de más o menos seis horas. Me complace decir que todos los participantes superaron el desafío sin mayores dificultades y que todos volvimos juntos en bicicleta siete horas después (tiempo transcurrido)».

David donó £400 de su total a la NA. Valoramos mucho su esfuerzo y su generosidad.

Apoyo de Escuelas Libres, División Londres

Françoise Ryder, que trabaja en el Ministerio de Educación, se comunicó para contarnos que su equipo de trabajo de las Escuelas Libres de la División de Londres recaudó un poquito más de dinero para incluir en la caja de ahorro de la NA. Se agregaron £50 a la donación de 2012, lo que nos da un total de casi £500. Gracias una vez más por pensar en la NA como su beneficiaria de caridad.

En memoria del recaudador de fondos Mervyn Curry

Claire Curry agregó la generosa contribución de £843 recaudada por los amigos y la familia de Mervyn Curry. Claire recibió el apoyo de los amigos, que caminaron junto a ella diez kilómetros en un evento patrocinado en Enniskillen. Entre sus compañeros de caminata estaban Graeme Sowden, Katherine Sowden, Zoe Curry, Joanne McCrea, Martinea O'Reilly, Joe Sheerin, Laura Patterson y Lea Sowden.



Claire es la número 508. Con su contribución de £300 obtenidos de la Banda de Gaitas en la que Mervyn tocaba, el nuevo total supera las £1500. ¡Gracias, Claire!

Recaudadores de fondos que hacen la diferencia

Estaremos agradecidos eternamente por el arduo trabajo de amigos y personas que apoyaron prestando su tiempo y comprometiéndose en forma personal en la organización de los eventos de recaudación de fondos para la investigación de la NA. Recibimos con mucha gratitud todos los fondos, ya que los mismos apoyan el vital trabajo de los investigadores que estudian los mecanismos subyacentes a esta enfermedad. ¿Sabía usted que los recaudadores de fondos han juntado por sí mismos muchos miles de libras para la investigación de la NA en los últimos cinco años? Si conoce a algún entusiasta corredor, confitero talentoso o cualquier otro artesano al que le gustaría aunar esfuerzos para una buena causa, por favor no dude en hablarle acerca de Advocacy for NA Patients. Si esa persona desea organizar un evento

para apoyar la investigación de la NA, que se ponga en contacto con Ginger Irvine mediante el correo electrónico ginger@naadvocacy.org



NOTICIAS DE LOS PACIENTES

En esta edición: Elyse...Mike Koutis...Ed Ayala

Desde los Estados Unidos, **Elyse** nos cuenta que ha pasado un excelente verano: la familia viajó al norte de Michigan, donde Elyse practicó paracaidismo y festejó su cumpleaños número 35. Bien hecho, Elyse, te ves magnífica.

Mike Koutis, de Winnipeg, Canadá, escribe este relato inspirador acerca de su experiencia con la NA: A los 36 años, yo era un tipo normal, sano y feliz. Era



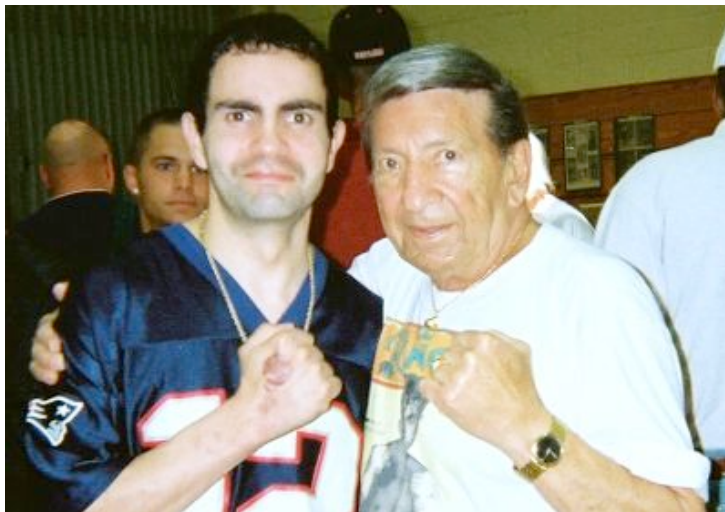
docente y mi carrera profesional era gratificante. Estaba felizmente casado, tenía casa propia y planes para el futuro. De la nada, la garganta me comenzó a producir sonidos. Ese era el comienzo de los problemas. Durante los siguientes tres años, los temblores y tics aumentaron y comencé a tener problemas para ingerir alimentos. Hablaba con dificultad y cada vez era más difícil que me entendieran. Ya no recuerdo por cuántas consultas médicas pasé ni cuántos test infructíferos me realizaron. Se descartó el síndrome de Tourette, pues los tics físicos y vocales no iban en aumento. Era un misterio clínico.

Avancemos rápidamente, aquí estoy cuatro años después. Me divorcié, no puedo trabajar, soy discapacitado y vivo con mis padres. Me diagnosticaron neurocantocitosis. Francamente, es un alivio saber qué es lo que tengo. Después de investigar sobre la NA, me sorprendió enormemente descubrir que yo era uno de los aproximadamente ciento cincuenta portadores de esta enfermedad en todo el mundo. Entre los síntomas puedo citar tics vocales, morderme la lengua, temblores extremos y pérdida de peso, así como también problemas para hablar, caminar e ingerir. Lo peor fue tener que contarles a mis padres sobre la NA y que el tiempo estimado de vida oscila entre los diez y los veinte años.

Por increíble que parezca, creo que mi enfermedad es una bendición. Ahora vivo al máximo y disfruto las cosas simples, como comer un postre delicioso y... ¡poder sentarme a ver una película de principio a fin! Ahora mi vida tiene propósito y sentido: brindar alegría y felicidad a todos mis amigos y a mi familia y robarles una sonrisa. Por supuesto que a veces me deprimó, pero gracias a todo el amor y al apoyo de los amigos y la familia generalmente estoy alegre y

sonriente.

*



Noticias del paciente **Ed Ayala**, de Massachusetts: Si usted lee la [página RareConnect Neuro- acanthocytosis](#) ya debe saber que el paciente de ChAc Ed Ayala ha escrito un libro que recientemente ha sido publicado. Ed vive con su esposa y familia en el sur de Massachusetts. Después de diez años de haber sido acometido por la corea acantocitosis (o ChAc), tuvo que jubilarse, en el año 2008, de UPS, después de 19 años de servicio en dicha empresa. A los 43 años de edad, decidió realizar su sueño de convertirse en escritor, a pesar de las limitaciones que su enfermedad le impone.

«A todos los que compraron mi libro, *A Puncher's Chance*, muchas gracias. Finalmente se encuentra en el correo», dice Ed. «Y a los que no lo compraron: ¿qué están esperando? (Risas). Hablando en serio: después de leerlo, por favor envíeme su comentario. Sea absolutamente honesto, porque estaré cuidándome siempre». Para hacer un pedido, visite [A Puncher's Chance](#).



En memoria – Claudia Schuchert



Es con profundo pesar que informamos el fallecimiento de la paciente Claudia Schuchert, que pereció el día 11 de julio de 2014, durante sus vacaciones en Italia. Su familia, Marieluise y Erwin Schuchert, nos envían el siguiente relato:

«Claudia nació y creció en Frankfurt am Main, donde también cursó la escuela y el curso de capacitación profesional. Entre 1983 y 2003, fue una ávida conductora de Vespa y participó en varios eventos de motocicleta en nuestro país y en el exterior. Su participación activa se atestigua por medio de la colección de trofeos que mantenía en su apartamento. En el año 2000, Claudia comenzó a experimentar caídas y a hacer chasquidos con la lengua en situaciones imprevistas. Tuvo que dejar de conducir y, en el año 2007, perdió el empleo y no estaba en condiciones de volver a trabajar.

«Desde 1989, vivía en pareja en Bochum, donde la atendían en establecimientos de la Cruz Roja». En el año 2012 tuvo un derrame cerebral, pasó dos semanas en coma, luego ocho en rehabilitación e inició varias terapias indicadas por los neurólogos.

Los medicamentos no lograban aliviar los síntomas. Sin sillas de ruedas ni atención especializada, Claudia no podía vivir sola. Siempre dimos lo mejor de nuestra parte para ayudarla y ofrecerle apoyo. Claudia vivirá por siempre en nuestro recuerdo. Deseamos de todo corazón que las investigaciones acerca de esta enfermedad ayuden a otras personas».

Todos los miembros de Advocacy for Neuroacanthocytosis Patients damos nuestro más sentido pésame a la familia de Claudia.



¿Qué se necesita para ser portavoz de pacientes?



Louise Dreher, nuestra portavoz para los pacientes de lengua alemana, nos cuenta por qué se postuló como portavoz de pacientes, cuál es su función y por qué la misma es importante para los pacientes y para Advocacy:

¿Qué se debe hacer?

Mantener contacto (por correo electrónico o por teléfono) con los pacientes y sus familias. Qué se necesita: Empatía e iniciativa

Ofrecer información/contacto a los pacientes, a veces actuar como enlace con los profesionales médicos u otras organizaciones, permitir que los pacientes y sus familias compartan sus experiencias si así lo desean y traducir. Qué se necesita: no se requiere experiencia clínica ni experiencia con la NA, pero sí una excelente competencia lingüística en inglés y en otra lengua.

¿Quién se beneficia, y cómo?

Es un trabajo muy gratificante, porque los pacientes y sus familias saben que hay alguien que está a su lado, tienen acceso a una mayor cantidad de información en forma más fácil y pueden llegar a estar menos aislados al expandir sus propios horizontes. Los portavoces también desarrollan sus habilidades personales y conocen gente nueva, llegan incluso a entablar amistades verdaderas. Todos nos beneficiamos al luchar juntos contra la NA y al aproximarnos a la cura.

De manera que la verdadera pregunta es: ¿por qué no postularme como voluntario para ser un portavoz de pacientes?

¿Puede ayudarnos siendo un portavoz? Nos interesa especialmente encontrar personas con competencia lingüística en ruso, italiano, urdú, japonés, chino, francés, turco, árabe, farsi y hebreo. ¿ Si desea unirse al equipo, entre en contacto con ginger@naadvocacy.org para hablar sobre las oportunidades.



Comentarios: Felicitaciones de nuestros lectores



Nos encanta recibir este tipo de comentarios de nuestros lectores. ¡Muchas gracias!

«Admiro y apoyo el trabajo que usted y Ginger llevan a cabo». **Bob A., EE.UU.**

«Siento una profunda admiración cuando leo su boletín. Han hecho y continúan haciendo un trabajo fantástico». **Anne S., Francia**

«Nos llena de admiración todo lo que han logrado con Advocacy». **Elfie M., Londres**

«Gracias por todo lo que han hecho y continúan haciendo para la investigación y el conocimiento de esta cruel enfermedad». **Madre hindú de paciente en los Estados Unidos**

«Me sorprende todo lo que han logrado: el boletín, los simposios, toda la comunicación y la concienciación cada vez mayor acerca de la NA y de las enfermedades relacionadas y el registro de pacientes. ¡Fantástico! Háganme saber a qué persona o institución hago llegar mi colaboración y a qué lugar debo enviarla». **Richard S. EE.UU.**