



NA News Ausgabe 32 - 16. Mai 2019 Neuroakanthozytose Information und Forschung

Zehntes NA-Symposium in Barcelona

Das 10. NA-Symposium findet in der letzten Märzwoche 2020 in Barcelona, Spanien statt.

Jordi Alberch leitet das Gremium, das die Veranstaltung organisiert und es wird aktuell über Tagungsort und Einrichtungen entschieden. Ärzte und Forscher werden die neueste Forschung auf diesem wachsenden Gebiet gemeinsam besprechen. NA-Patienten und ihre Familien werden sich beim Symposium austauschen können sowie die neuesten wissenschaftlichen Erkenntnisse zu der Krankheitsgruppe NA erfahren.

Die aktuelle Forschung steuert weiter auf (künftige) Therapien zu und die Advocacy unterstützt derweilen einen Informationsaustausch unter Betroffenen. Weitere Informationen zum Barcelona-Symposium werden wir in NA News, auf unserer Website sowie auf der Facebook-Seite vorstellen. Wie auch in den vergangenen Jahren erwarten wir Vorträge, Workshops, einen Dialog unter Patienten und deren Familien sowie eine Postersession.

Weitere Nachrichten

Glenn Irvine-Prize wird verliehen

Dem Beirat der Advocacy for Neuroacanthocytosis Patients kommt in diesem Jahr die erfreuliche Aufgabe einer Verleihung des Glenn Irvine-Prize zu. Die Auszeichnung wird in Erinnerung an Glenn Irvine, Mitbegründer der Advocacy, vergeben. £ 5000 werden einem Nachwuchsforscher verliehen, um weitere NA-Forschung anzuregen, damit eines Tages diese unbarmherzig fortschreitende neurodegenerative Krankheit geheilt werden kann. Zurzeit prüfen wir hierfür einige zwischen 2016 und 2019 veröffentlichte Beiträge zur Grundlagenforschung der VPS13A-Funktion; die/der meistversprechende Kandidat/in wird im Hinblick auf die von ihm/ihr zu erwartende Leistung in Richtung Heilung von Neuroakanthozytose ausgewählt.



Dieses Preisgeld versteht sich als Unterstützung für jetzige bzw. künftige Forschung im Labor. Der/die Preisträger/in wird eingeladen, im März 2020 auf unserer nächsten internationalen NA-Tagung, in Barcelona eine Präsentation zu geben. Voraussichtlich wird der Preis alle zwei Jahre verliehen, zeitgleich mit unseren Symposien.

Im Beirat sitzen Ruth H. Walker, MB, ChB, PhD; Adrian Danek, MD; Nancy Glynn und Bella Starling.

Feierliches Gedenken eines Pioneers der Neurologie, David Marsden

Im November 2018 nahmen Adrian Danek und Ginger Irvine an einer Veranstaltung zum Andenken an den verstorbenen Professor David Marsden (1938-98) teil. Veranstaltet durch das UCL Institute of Neurology und das National Hospital for Neurology and Neurosurgery (Queen Square), London, sammelten sich zu diesem Anlass Kollegen und Freunde von nah und fern.

David Marsden war ein britischer Neurologe, der einen erheblichen Beitrag zum Wissen um Bewegungsstörungen leistete; beschrieben wurde er sogar als "der wohl führende akademische Neurologe und Neurowissenschaftler seiner Zeit im Vereinigten Königreich."

Viele der aktuell herausragenden Fachleute zollten Professor Marsden ihre Anerkennung. Dank seiner Bemühungen hat die UK Parkinson's Disease Society eine Hirnbank aufgebaut, welche immer noch weltweit einen hohen Ruf genießt. Er war Mitbegründer der Movement Disorder Society. Diese wurde 1992 mit der International Medical Society for Motor Disturbances zusammengelegt und leistet nachwievor gute Arbeit.

FORSCHUNG - Adrian Danek und Gabriel Miltenberger-Miltenyi , München | Sandra Muñoz Braceras, Madrid | Ruth Walker, New York | Teresa Żoładek, Warschau

Adrian Danek und Gabriel Miltenberger-Miltenyi München

Adrian Danek und Gabriel Miltenberger-Miltenyi beschlossen eine neue Zusammenarbeit in München. Dieses Projekt bekam ein Startkapital, welches Betty und Carl Pforzheimer der Advocacy großzügig spendeten, zum ehrenvollen Andenken an Glenn Irvine. Vorerst läuft es für 12 Monate, aber mit weiteren Förderungen wird es länger bestehen können. Es wird beabsichtigt, die Betreuung von NA-Patienten in allen Ländern zu stärken, sowohl durch Neubelebung der Patienten-Datenbank (<http://www.euro-hd.net/html/na/registry>) als auch durch die Westernblot-Diagnostik für ChAc (Nachweis einer Chorein-Defizienz). Darüber hinaus wird das Fachwissen von Dr. Miltenberger-Miltenyi auf dem Gebiet der Genetik eine unentbehrliche Rolle bei der molekularen Analyse von Proben mehrerer ChAc-Patienten spielen. Die gewonnenen Informationen sollen helfen, den genauen genetischen Hintergrund unterschiedlicher Patienten und den molekularen Verlauf bei verschiedenen Patienten besser zu verstehen. Diese molekularen Wege könnten die klinischen Unterschiedlichkeiten erklären. Behandelnde Ärzte werden anschließend hilfreiche medizinische Berichte zu ihren Patienten, wo auch immer sie auf der Welt leben, erhalten. Das Projekt wird an der Universität in München durchgeführt und über das Vorankommen wird präsentiert und veröffentlicht, natürlich auch in NA News.

Sandra Muñoz Braceras Biomedical Research Institute Alberto Sols, Madrid "VPS13A is closely associated with mitochondria and is required for efficient lysosomal degradation" wurde in der Fachzeitschrift 'Disease Models and Mechanisms' veröffentlicht

Sandra Muñoz Braceras schreibt aus Madrid nach Fertigstellung einer von der Advocacy geförderten Forschung, deren Ergebnisse in *Disease Models and Mechanisms* veröffentlicht wurden. Diese Fachzeitschrift führte darüber hinaus ein Gespräch mit Sandra über ihre Arbeit am Projekt. "Ich

hoffe, dass unsere Erkenntnisse einen Beitrag zum besseren Verständnis der Funktionen dieses komplexen Proteins leisten können," sagt sie, "und insbesondere im Hinblick auf die Pathophysiologie von Chorea-Akanthozytose sowie die zellulären Vorgänge, die eventuell als mögliche Therapieansatzpunkte von Interesse sein könnten." Sie bedankt sich herzlich für die Unterstützung ihrer Arbeit am jetzt fertiggestellten Projekt.

Der Artikel befindet sich hier: <http://dmm.biologists.org/content/12/2/dmm036681>

Das Gespräch mit Sandra in der Fachzeitschrift befindet sich hier: <http://dmm.biologists.org/content/12/2/dmm039230>

Ruth Walker und Andere

Department of Neurology, James J. Peters Veterans Affairs Medical Center, Bronx, NY, USA und Department of Neurology, Mount Sinai School of Medicine, New York City, NY, USA.

"McLeod syndrome: Five new pedigrees with novel mutations" wurde in der Fachzeitschrift 'Parkinsonism and Related Disorders' veröffentlicht

Am in 'Parkinsonism and Related Disorders' veröffentlichten Fachbeitrag "McLeod syndrome: Five new pedigrees with novel mutations" arbeiteten zahlreiche Nebenautoren (siehe Artikel für Details), unter ihnen Dr. Ruth Walker. Die Hauptautoren sind J.Weaver und H.Sarva vom Department of Neurology, New York Presbyterian-Weill Cornell Medical Center.

Abstract: Der Artikel stellt fünf neue McLeod Syndrom (MLS)-Stämme vor, welche neue XK-Genmutationen aufweisen, untersucht die Fachliteratur zu dieser Krankheit und diskutiert die wegen der neuen Mutationen resultierenden typischen und atypischen klinischen Eigenschaften. Er stellt eine retrospektive Studie von fünf MLS-Fällen mit neuen Genmutationen dar, unter Beteiligung von Wissenschaftlern unterschiedlicher Wirkungsstätten. Genotypische und phänotypische Daten von diesen Stätten wurden zusammengelegt. Unter den betrachteten Fällen waren fünf neue Mutationen. Klinische Neubefunde waren beispielsweise: langanhaltende asymptomatisch erhöhte Kreatinkinase (CK)-Werte, vokale Tics und obstruktive Schlafapnoe; ein/e Patient/in war vietnamesischer Abstammung. Die Autoren erweitern durch ihre Untersuchung der neuen Mutationen die bisherig bekannte Bandbreite klinischer und genetischer Unterschiede bei MLS.

Der Artikel (mit eingeschränktem Zugang) befindet sich hier: [https://www.prd-journal.com/article/S1353-8020\(19\)30217-2/fulltext](https://www.prd-journal.com/article/S1353-8020(19)30217-2/fulltext)

Teresa Żoładek und Andere

Polish Academy of Sciences, Warschau

"Yeast-model-based study identified myosin- and calcium-dependent calmodulin signalling as a potential target for drug intervention in chorea-acanthocytosis" in 'Disease Models & Mechanisms' 2019 veröffentlicht

Chorea-acanthocytosis (ChAc) ist eine seltene neurodegenerative Erkrankung, verursacht durch Mutationen im Gen VPS13A in Menschen. Der Mechanismus hinter der ChAc-Pathogenese ist noch unklar. Ein einfaches Hefemodell wurde angewandt, um die Funktion des VSP13-Orthologs in Hefe, Vps13, zu untersuchen. Vps13, wie das VPS13A im Menschen, ist am vesikulären Proteintransport, der Aktinzytoskelett-Organisation und dem Phospholipid-Stoffwechsel beteiligt.

Anmerkung: Weitere Details konnten ohne Fachkenntnisse nicht übersetzt werden. Es wird hiermit auf den Artikel hingewiesen:
<http://dmm.biologists.org/content/12/1/dmm036830.long>

Ein Gespräch mit dem Hauptautor befindet sich hier: <http://dmm.biologists.org/content/12/1/dmm039016>

SPENDEN - Give as you Live - helfen Sie der Advocacy bei Ihrem Einkauf

Die Advocacy beteiligt sich beim Give as You Live online. *Dieser Artikel ist für Verbraucher im Vereinigten Königreich geschrieben, deren Einkäufe bei beteiligten Verkäufern eine Abgabe für die Advocacy bewirken können.*

Vielen Dank an die Spender von £24.000 für die NA-Forschung

Eine Spendenaktion über sechs Monate führte zu Einnahmen von mehr als £24.000. Wir bedanken uns ganz herzlich. Spenden können Sie jederzeit auf der Website <http://www.naadvocacy.org> oder schreiben Sie an ginger@naadvocacy.org.

Neue Bemühungen des Ehepaars Parry zugunsten der NA-Forschung

Erneut sprechen wir Gill und Gordon Parry aus Hawarden im Norden Wales unseren aufrichtigen Dank aus. Im letzten Jahr erwirtschafteten sie Spenden in Höhe von £4000 durch verschiedene Aktivitäten. Demnächst fahren sie wieder nach Cilcain, wo sie noch einmal die Gelegenheit haben, ein freundliches Café für einen Nachmittag zu betreiben: die Einnahmen, auch die von einer Tombola, kommen der Advocacy zugute. Wir sind euch ewig dankbar!

PATIENTEN- Dillon DeBoer, Illinois | Tracy Ghoris, Ohio | Alex Irvine, London | Mike Koutis, Calgary | Bob Metzger, Minnesota | Shobith Thomas, USA |

1. Dillon DeBoer, Illinois, USA

Dillons Mutter Karyn DeBoer hat uns berichtet.

"Dillon ist 18 und ein Einzelkind. In der sechsten Klasse hatte er erste Probleme mit vermehrtem Speichelfluss. Mit 16 Jahren konnte er nicht mehr sprechen. Bis 14 konnte er normal laufen, höchstens leicht gestört. Im letzten Jahr wurden die Symptome problematischer. Dillon hat bei der Nahrungsaufnahme große Schwierigkeiten. Unbeaufsichtigt kann er nicht essen und in der Öffentlichkeit isst er nicht mehr. Wir wohnen in Warrenville, Illinois.

"Die Diagnose stellte eine Neurologin an der Movement Disorder Clinic, Rush University Hospital in Chicago, Illinois. Sie verabreichte vor ca. drei Wochen zum ersten Mal Botox in Dillons Gesicht. Der Speichelfluss hat sich etwas normalisiert.

"Dillon hat von der Granted Wish Foundation in Ohio einen Wunsch erfüllt bekommen. Er durfte den Wrestler Seth Rollins (WWE) treffen und einen bemalten Glücksbringer-Stein überreichen!"

2. Tracy Ghoris, Ohio

Tracy schreibt uns, auch über ihre vorgesehene Spendenaktion für die NA-Forschung im Juli:

"Vor acht Monaten bin ich zu meinen Eltern gezogen. Nachdem ich gestürzt bin, hat ein/e Neuro-Physiotherapeut/in Physiotherapie mit kognitiven Aufgaben kombiniert; ein Metronom hilft meinem Laufrhythmus. Meine Beschwerden der Ataxie und Versteifung durch Parkinsonismus sind schlimmer geworden, dennoch gehe ich weiterhin gerne ins Einkaufszentrum und benutze dann einen Einkaufswagen als Hilfe.

"Ich interessiere mich für Kunstgalerien, Antiquitätenläden, die Kirche, Parks, die Fotografie sowie Musikveranstaltungen, habe aber auch gerne ruhige Zeitabschnitte! Botox alle drei Monate und andere Medikamente werden mir verschrieben. Ich werde vielleicht immer langsamer, dennoch ist mit mir noch zu rechnen!

"Am 13. Juli 2019 veranstalte ich ein Benefizkonzert und eine Verlosung (Basket Raffle) - die Gelder gehen an die Advocacy for Neuroacanthocytosis für die Forschung. Der Künstler ist Bill, ein Freund von mir, der hervorragend Klavier spielen und singen kann und seit mehr als 20 Jahren auf Kreuzfahrtschiffen auftritt.

"Ich hoffe, alle 112 Sitzplätze in der Halle besetzen zu können! In den von mir verschickten Einladungen habe ich auf die Website naadvocacy.org hingewiesen. Als Anlage dazu habe ich die Informationspapiere "Was ist NA?" und "Unterstützen Sie uns" verschickt.

"Ich habe bereits sechs Antworten erhalten. Eine Klassenkameradin spendet einen wunderschönen, handgemachten und gefüllten Korb (für die Verlosung) und eine andere befreundete Person, die nicht anwesend sein kann, hat mir \$25 für den Spendentopf gegeben. Meine Mutter ist Kassenwartin für dieses Vorhaben und besitzt entsprechende, langjährige Erfahrungen in Vereinen und war Buchhalterin, bevor sie Lehrerin wurde."

Wir danken Tracy und wünschen für den Termin im Juli viel Erfolg!

3. Alex Irvine, London, UK

Alex konnte sich an einer als besondere Förderung ins Leben gerufenen Künstlergruppe der Gemeinde beteiligen. Unter der Leitung dreier verschiedener Künstler/innen wurden zuerst Skulpturen aus Recyclingmaterial geschaffen, dann Gemälde mit Schablonentechnik und zum Schluss Mosaik-Kunst mit einer Riesenauswahl an farbigen Steinchen hergestellt!

Sämtliche Arbeiten wurden dann zu einer Ausstellung zusammen gebracht. "It's all in the Journey" feierte die Einzigartigkeit der Teilnehmer und ihrer Arbeiten. Organisatorin Isabella N. sagte: "Herzlichen Glückwunsch zu dieser großartigen Ausstellung - eure Kunst ist bewundernswert. Außerdem bedanke ich mich für eure Teamfähigkeit - die Vorbereitung der Ausstellung mit euch war eine echte Freude, etwas ganz Besonderes für mich."

4. Mike Koutis, Calgary

Mike meldet sich oft auf Facebook und hält uns über seine Aktivitäten, Gedanken und mit Geschichten aus seinem Leben zu Hause und im Ausland auf dem Laufenden. Er schreibt, "Ihr Freunde, lebt euer Leben leidenschaftlich. Seid lieber glücklich, das Leben ist kurz. Ich habe an der Universität Manitoba mein Ingenieursstudium abgeschlossen und für ein Jahr gearbeitet, aber wegen mangelnder Zufriedenheit mit meiner Lage habe ich mich weiterbilden lassen und nach weiteren zwei Jahren war ich qualifizierte Lehrkraft.

"Ich habe diesen Beruf geliebt und ein Jahr als Vertretungslehrer gelehrt bevor ich ein Jahr in England verbracht habe. Es war eine tolle Erfahrung, mit meinem Traumjob als Sonderschullehrer in der dritten Klasse und mit einem ausgefüllten Leben.

"In Wimbledon habe ich einigen der besten Tennisspieler zugesehen, ich habe Cambridge besucht und zum ersten Mal eine Tante für eine Woche in Manchester, wo ich mir auch ein Fußballspiel im Old Trafford Stadium ansehen konnte. St.Patricks Day habe ich in Dublin erlebt. Ich habe viele Freundschaften in England geschlossen, von denen einige heute noch Bestand haben, einschließlich mit meiner guten Freundin Elizabeth.

"Nach dem Englandjahr bin ich zurückgekehrt und habe weiter gelehrt, nun bei Erwachsenen. Ich habe das Lehren geliebt und konnte sogar einen eigenen Lehrplan erstellen. Aber ich glaube das Beste aus dieser Zeit ist: mein damaliger Schüler, Brendan, und seine Frau Kristy samt Kindern Ray und Serena sind für mich heute wie Familienmitglieder.

"Ich blicke dankbar zurück und halte gleichzeitig die Hoffnung auf eine Heilung für NA aufrecht."

5. Bob Metzger, Minnesota

Wir haben uns über diesen Bericht von Bob gefreut.

"In diesem Sommer plane ich ein Abenteuer, wollte ich euch sagen. Ich beteilige mich am diesjährigen Bike MS und würde mich über eure Unterstützung sehr freuen! Der Termin in diesem Jahr ist vom 8-9. Juni. Ich ziele auf mindestens \$500.

"Fahrradfahren könnte die Welt von MS befreien helfen. Jede Meile, jeder Dollar hilft, denn Bike MS finanziert nicht nur die Forschung, sondern hilft MS-Betroffenen zu einer besseren Lebensqualität. Ich bin in diesem Jahr einem Team beigetreten und wäre sehr dankbar für eine Unterstützung.

"Hier ist meine Webseite:

http://main.nationalmssociety.org/site/TR?px=17273181&pg=personal&fr_id=30190&et=YfgwluA9h6legPodFM_DDQ

"Vielen herzlichen Dank!"

6. Shobith Thomas, USA

Wir haben uns sehr über den erfreulichen Bericht von Simi, Ehefrau des Patienten Shobith Thomas, gefreut:

"2018 ist für Shobith sehr gut verlaufen. Es hat zwei wichtige Veränderungen gegeben: er hat eine große zahnmedizinische Behandlung durchführen lassen und tägliche Krankengymnastik gemacht. Darüber hinaus helfen ihm jetzt die Logopädie/Schlucktherapie sowie Ayurveda.

"Shobith war die Zahnpflege sehr schwer gefallen und 2018 hatte dies zum aggressiven Zahnverfall geführt. Die Zahnärzte hier in den U.S.A. wollten mit Narkose arbeiten. Dies hätte für einen NA-Patienten zu Nebenwirkungen führen können oder es wäre eventuell zum Verlust der Zähne gekommen, weshalb wir nach einer anderen Lösung gesucht haben.

"Ich habe mich mit Shobiths Zahnarzt in Indien, Dr. Vinod Thamby, in Verbindung gesetzt und im September sind wir dorthin gereist. Dr. Vinod und sein Team haben Ihre Terminpläne so anpassen können, dass sie Shobith 4 oder 5 Stunden täglich über einen Zeitraum von zwei Wochen behandeln konnten. Shobith hat eingewilligt und sich um eine Mitarbeit bemüht und ist sogar weitgehend ohne unkontrollierte Bewegungen ausgekommen.

"Shobith hat Ausdauer gezeigt und am Ende des Tages war der Zahnarzt erschöpfter als er! Dank Dr. Vinod Thamby und seinen Mitarbeitern ist Shobith mit einem perfekten Lächeln zurückgekehrt. Der hiesige Zahnarzt hat über Ausmaß und Qualität der Arbeit seiner Kollegen in Indien gestaunt.

"Früher ist es ein Kampf gewesen, damit Shobith sich auch nur einmal täglich die Zähne geputzt hätte. Aber seit dieser lebensverändernden Zeit verlangt Shobith abends vorm Schlafengehen meine Hilfe beim Putzen und mit der Munddusche, und morgens führt er die Routinearbeit selbst aus. Shobith fallen Veränderungen im Alltag normalerweise schwer und dies ist eine wirklich große Umstellung gewesen. Wir fühlen uns gesegnet, und froh, dass wir die Entscheidung zur Indienreise getroffen haben.

"Darüber hinaus betrachtet Shobith seine Therapien inzwischen viel positiver. Mindestens eine halbe Stunde täglich setzt er für die Bewegungstherapie an, dank der anhaltenden Ermutigung und Innovationen seines Therapeuten. Außerdem betreue ich sein tägliches Üben.

"Andrew beschreibt die gute Entwicklung so: 'Shobith bemüht sich um mehr Sicherheit und Aufrechterhaltung seiner Bewegungen, damit er weniger hinfällt und mit weniger Gefahr selbständiger leben kann. Jetzt übt er motiviert, er fokussiert nach dem Motto "ich mache jetzt Krankengymnastik," wenn es darum geht, sich vorsichtig hinzusetzen oder aufzustehen, um im Haus herumzulaufen, statt sich auf (oder durch) einen Stuhl zu werfen oder quer durchs Zimmer zu taumeln.'

"Meiner Meinung nach spielt die beständige Anerkennung von Andrew eine Schlüsselrolle bei Shobiths Umwandlung und Shobith genießt all seiner unterhaltsamen Therapiesitzungen. Darüber hinaus passt Andrew seine Vorgehensweise an, je besser er Shobith und seine Bewegungen/Gewohnheiten kennen lernt. Unbestritten verhilft er ihm zu mehr Stabilität, Kraft und Risikosenkung. Andrew als Therapeuten für Shobith gefunden zu haben ist ein Segen.

"Seit drei Monaten engagiert sich Shobith bei der Logopädie und Schlucktherapie. Insgesamt bilden heutzutage die Therapien seine Hauptbeschäftigung. In Indien haben wir mit ayurvedischen Behandlungen für Shobith begonnen. Nach meinem Empfinden hat es ihm in den letzten Monaten besser zu schlafen und zu einer besseren Gemütslage geholfen. Wir bleiben also bei dieser wohltuenden Behandlung.

"Darüber hinaus geht Shobith täglich in eine Arbeitsstätte für Menschen mit Behinderungen. Sein Alltag ist momentan ausgelastet durch: vormittags den Gottesdienst, danach therapeutische Aktivitäten, nachmittags die Arbeit und abends einen Ausflug. Diese vielen, guten Veränderungen haben sogar seine ungewollten Bewegungen reduziert. Nun lebt er gelassener und zufriedener.

Zur Erinnerung an: Eddie Finn Petrick

Tammy Finn Petrick schreibt uns, dass ihr Ehemann Eddie vor zehn Jahren starb: "Eddie war stets voller Kraft und Arbeitseifer. Dann habe ich wahrgenommen, dass er angefangen hatte, anscheinend grundlos zu stolpern und fast hinzufallen. Er hat es immer heruntergespielt. Eines Tages hat ihn sein Chef nach Hause geschickt mit der Aussage, dass er vor einem Gabelstapler hingefallen war. Ähnliche Unfälle wären schon vorher vorgekommen. Obwohl der Vorgesetzte ihn nicht entlassen hat, sollte er erst nach einer medizinischen Aufklärung der Ursache wieder kommen.

"Unser Hausarzt hat ihn zum Orthopäden geschickt, denn Eddie hat gesagt, er habe Rückenprobleme. Tatsächlich hat eine MRI-Untersuchung ergeben, dass ein paar Bandscheiben möglicherweise die Wirbelsäule belasten würden. In der Hoffnung auf eine Besserung ist ein großer Eingriff durchgeführt worden. Nach drei Wochen war die Situation nicht besser geworden. Der Orthopäde hat den Erfolg seiner Operation anhand neuer Röntgenbilder dennoch bestätigt gesehen. Danach sind wir zu einem Neurologen gegangen. Nach zwei Monaten, in denen Eddie einen Gehstock aus Metall mit vier Füßen benutzt hatte, hat ihn der Neurologe zu einem Kollegen mit Fachgebiet Bewegungsstörungen überwiesen. Nach zahlreichen Untersuchungen hat er uns im November 2008 die niederschmetternde Diagnose mitgeteilt.

"Eddie war schon auf den Rollstuhl angewiesen und verwirrt. Er hat Menschen aus unserer Vergangenheit wahrgenommen, im Januar 2008 [2009?] hat er aufgehört zu sprechen und ist ins Krankenhaus gekommen, weil er nicht mehr essen wollte. Von dort ist er in ein Pflegeheim verlegt worden und am 15. März 2009 ist er gestorben. Sein Hirn wurde einer Hirnbank in Kalifornien gespendet; es wurde offiziell bestätigt, dass er Neuroanthozytose hatte. Ein Wort, welches ich nie vergessen kann."

Tag der Seltenen Erkrankungen erreicht Verbreitungsmaß von 101 Ländern

Der Tag der Seltenen Erkrankungen wurde in diesem Jahr am 28. Februar mit einer bisherigen Höchstanzahl von 101 teilnehmenden Ländern auf der ganzen Welt gefeiert; <https://www.rarediseaseday.org/article/rare-disease-day-2019>
Zahlreiche Berichte, Fotos und Videos in unterschiedlichen Sprachen helfen uns wahrzunehmen, dass seltene Krankheiten in der Summe betrachtet gar nicht so selten sind, sondern Millionen von Familien betreffen.
Siehe auch <https://www.rarediseaseday.org/country/de/germany>

Mehr als 150 Teilnehmer bei der Sonderveranstaltung zum Tag der Seltenen Erkrankungen in Polen

Teresa Żoładek hat uns diesen Bericht zukommen lassen:

"Rare Disease Day 2019 am Institute of Biochemistry and Biophysics (Institut für Biochemie und Biophysik) an der Polish Academy of Sciences (Polnische Hochschule der Wissenschaft), ist sehr erfolgreich verlaufen. Angemeldet hatten sich 150 Teilnehmer und der Saal war voll belegt. Wir hatten eingeladen: Ärzte, Wissenschaftler, welche die Mechanismen hinter seltene Erkrankungen studieren, Fachkräfte der Rehabilitationspsychologie, eine betroffene Person sowie zwei Elternteile/Betreuer. Darunter war die Mutter der ersten mit ChAc diagnostizierten Person in Polen; Joanna Kaminska hat ein Gespräch mit ihr geführt.

"Außerdem hat es die Fotoausstellung 'Teachers of Love' von Beata Muchowska gegeben, und wir haben Spenden für Fundacja EB Polska, eine Stiftung in Bezug auf eine seltene Krankheit, gesammelt. Es wurde doppelt so viel wie im letzten Jahr gespendet. Die Sonderausgabe von Postepy Biochemii (dh Fortschritte in der Biochemie; Fachzeitschrift der Polish Biochemical Society) Ausgabe 4/2018 haben wir den Teilnehmern geschenkt, weil ihr Thema seltene Krankheiten gewesen ist. Der Eintritt war kostenlos.

"Die Veranstaltung wurde gefördert und mit-organisiert durch das Institute of Biochemistry and Biophysics PAS (IBB PAS), Institute of Mother and Child, die Polish Biochemical Society, Polish Cell Biology Society sowie Eppendorf. Ich habe viel anerkennende Resonanz und Glückwünsche erhalten."