



Wiadomości NA, Wydanie 37 – 28 listopada 2021 Neuroakantocytoza, informacje i badania naukowe

WIADOMOŚĆ GŁÓWNA



Od lewej do prawej: matka Kristi, Paula Ringo, Kristi i jej siostra Kerry Huf

Cyla Rouch, opiekunka Kristi Curtis, pisze o swoim doświadczeniu i wyjaśnia dlaczego opieka nad Kristi była dla niej przywilejem i przynosiła jej radość.

Kącik opiekuna

Cyla Rouch

Miałam przyjemność być opiekunem Kristi Curtis przez około półtora roku. Kiedy dostałam wezwanie aby pomóc komuś z NA, nie miałam pojęcia co to jest za choroba. Jeszcze mniej wiedziałam o tym w jakim stanie jest pacjentka, gdy szłam ją pierwszy raz spotkać. Wiedziałam tylko, że ma ona 60 lat, leży w łóżku i mieszka w domu z mężem, który codziennie chodzi do pracy. Powiedzieć, że się denerwowałam pierwszego dnia, to by było ogromne niedomówienie! Kristi była osobą leżącą w łóżku i prawie nie miała kontroli nad swoim ciałem. Ruch prawej ręki był ograniczony (można powiedzieć, że na szczęście, ponieważ była naturalnie leworęczna). Była również niemówiąca. Używała tablicy z literami do składania słów. Zajęło nam kilka dni, aby się do

siebie przyzwyczać. Zaczynałyśmy każdy dzień od mycia ciała i szczotkowania zębów. Następnie nacierałam jej ręce i nogi balsamem, tak długo, jak sobie tego życzyła!

Uzależnienie od dobrych pachnących balsamów to była pierwsza rzecz, która nas połączyła! Jej lewa ręka była całkowicie zwinięta, ale nie mogliśmy pominąć tej ręki, była by zazdrosna! Jej prawa ręka też była zwinięta, z wyjątkiem palca wskazującego. Kristi upewniała się przez cały czas, że jej palec wskazujący został ułożony prosto, nawet gdy spała! To były jedyne środki komunikacji Kristi, siedziała przez wiele godzin nad ipadem i wysyłała e-mail / SMSy do znajomych. Napisanie prostej odpowiedzi do członków rodziny i przyjaciół zajmowało jej dużo czasu ale kontaktowała się codziennie ze wszystkimi osobami ją wspierającymi. To była jedyna rzecz, którą mogła robić niezależnie.

Szybko zaczęłam korzystać z jej tablicy z literami. To wymagało dużo otwartego myślenia. Czasami pomyliłam słowo lub dwa! Za każdym razem ją to śmieszyło. Siedziałyśmy i prowadziłyśmy rozmowy w ten sposób przez wiele godzin. To był jej sposób na umożliwienie mi wglądu w to, kim była. Bardzo szybko się do siebie zbliżyłyśmy. Korzystałyśmy również z aplikacji „Mów do mnie”. To jest aplikacja, w której coś wpisujesz i ona mówi to za Ciebie. Kristi bardzo to kochała.

Kristi przez ponad 5 lat była leżąca w łóżku i była podłączona do urządzenia do odżywiania. Przez tę rurkę dostawała również leki. Po szczotkowaniu zębów i przez cały dzień, gdy jej usta były suche, zwilżałam je wodą. Kilka razy dziennie stosowałyśmy również nawilżającą pomadkę. Miała pomadki o każdym smaku, które dało się znaleźć w sklepie! Zanim zrobiono jej port do odżywiania nie mogła już niczego połykać i kilkakrotnie dostała zapalenia płuc. Korzystała z basenu i toalety przyłóżkowej.

Czasami korzystała z wózka inwalidzkiego, gdy miała spotkanie lub połączenie zoom. Miała kilka poduszek do podpierania jej nóg lub ramion. Wydaje się, że pomagało to zmniejszyć dyskomfort i poprawić krążenie. Układałam jej poduszki i ładne, przytulne kocyki, gdyż jej zawsze było zimno. Robiłam to wiele razy, w zależności od tego, gdzie i kiedy czuła, że ich potrzebuje. Dostała też podgrzewacz do łóżka, który ustawiało się na końcu łóżka a on dmuchał ciepłe powietrze pod jej przykrycie.

Kristi okresowo zmagala się z depresją w czasie, gdy była chora na NA. Głębsza depresja przyszła wraz z pandemią covid-19. Nie mogła regularnie spotykać gości, którzy zwykle do niej przychodzili. Powiedziała mi w czasie jednej z jej weekendowych depresji, że to bardzo źle, gdy jest się przykutym fizycznie do łóżka, ale jest jeszcze gorzej, gdy ma się wszystkie swoje myśli w głowie i nie sposób ich wyrazić. Powiedziała, że czasami czuła się jak w strasznym koszmarze, z którego po prostu nie mogła się obudzić. Powiedziała, że psychicznie czuła się tak samo jak osoba, którą była przed tym, kiedy ta paskudna choroba zawładnęła jej ciałem. Powiedziała, że czasami to było jak bycie uwięzionym w głowie, bez drogi wyjścia.

Pomogłam jej zaplanować wszystkie wydarzenia związane z końcem życia. Przejrzałyśmy wszystkie jej zdjęcia, poczynając od tych, na których była pięknym, małym dzieciątkiem. Zobaczenie jej na zdjęciach, jak się zmieniała z biegiem lat, dało mi największe pojęcie o tym, co ta choroba jej zabrała. Powiedziała mi o latach studiów, o tym jak zakochała się w swoim mężu, i o dwojce dzieci, z których była tak dumna. Powiedziała mi, jak to było kiedy spodziewała się wnuczki i kiedy podjęła decyzję o umieszczeniu portu do odżywiania. Wnuczka była jej największą dumą! Powiedziała mi o pracy, którą wykonywała w przeszłości.

Kristi kochała życie. Mimo, że NA pozbawiła ją siły fizycznej, nadal miała najsprawniejszy umysł zwszystkich, których znałam. Jej osobowość była niesamowita każdego dnia. Uśmiechała się i codziennie śmiała się ze mną (nie ze mnie). Okazywała największe współczucie i martwiła się o innych, a nie tym, co sama przechodziła. Najbardziej kochała urodziny i święta. Okres Bożego Narodzenia był jej ulubioną porą roku. Mogła dawać ludziom prezenty, które wybrała online, i patrzeć na ich uśmiech, gdy je otwierali. Ciągłe używała Amazon. Nigdy nie przegapiła wysłania kartki z okazji urodzin do przyjaciół i rodziny.

Kristi nie była poza domem przez długi czas. Zapytałam ją, co jest na liście rzeczy ważnych, które mogłabym jej pomóc osiągnąć. Stwierdziła, że chce jechać na przejażdżkę w kabriolecie i być jak Thelma i Lousie na ucieczce. Chciała poczuć słońce na twarzy i wiatr we włosach. Z pomocą przyjaciela rodziny i lokalnej straży pożarnej udało nam się posadzić Kristi w błyszczącym niebieskim kabriolecie mustangu! Radość, jaką miała na twarzy w tym dniu, była bezgraniczna.

Kristi „dostała skrzydła anioła” w czerwcu poprzedniego roku. Miała tylko 62 lata i walczyła z chorobą od czasu, gdy miała 30/40 lat. Podjęła najtrudniejszą decyzję, którą osobiście sądzę, że ktokolwiek mógłby kiedykolwiek podjąć. Zdecydowała się zaprzestać przyjmowania pokarmów. Miała coraz trudniejszy problem z połykaniem niż wcześniej. Po rozmowie z jej lekarzami, którzy potwierdzili, że to jest efekt postępu choroby i po ocenie terapeuty, że nie podjęła tej decyzji na skutek depresji, zdecydowała się przerwać walkę z tym problemem i podłączyć port. Choroba zaczynała wpływać też na inne rzeczy, takie jak kontrola wzroku. Były chwile, że po prostu nie mogła oczu nawet otworzyć. Zaczynała też tracić kontrolę nad swoim pęcherzem i jelitami.

Najbardziej cennym i ostatnim życzeniem Kristi było przekazanie jej mózgu na badania. Chciała pomóc innym ludziom nawet po swoim odejściu. Jej nadzieją było to, że dzięki jej darowiźnie lekarze mogą dowiedzieć się czegoś, co może w przyszłości pomóc komuś choremu.

Teraz to jest również moją nadzieją. Nie słyszałam nigdy o tej rzadkiej chorobie w szkole medycznej ani w czasie pracy w terenie. Mam nadzieję, że w przyszłości nikt nie będzie musiał żyć z tą złą chorobą. Ta choroba zabiera tak wiele niewinnym ludziom, i wydaje się, że zaczyna zabierać już wtedy, gdy nawet nie wiedzą, że ją mają. Kristi zajęło całe lata, aby uzyskać diagnozę. Zaczęło się od sporadycznych napadów padaczki. Potem poszedł czas problemów z połykaniem i z częstymi upadkami. Była u tak wielu lekarzy i nigdy nie dostała żadnej odpowiedzi na pytanie, dlaczego jej ciało ją zawodzi. Wiem, że w pewnym momencie jeden z lekarzy zalecił, aby poszła do psychologa, ponieważ nie mogli znaleźć nic złego w wynikach badań. Czym musiało to być dla Kristi, jak okropne to musiało być. Jestem pewna, że inne osoby znajdują się w podobnej sytuacji, aż w końcu otrzymują właściwą diagnozę. Kristi powiedziała, że to jeden z najgorszych dni, kiedy otrzymała oficjalną diagnozę, ale jednocześnie cieszyła się, ponieważ teraz wszyscy wiedzieli, że nie zwariowała!

Moje serce i modlitwy kieruję do wszystkich, którzy są dotknięci tą chorobą. Będę nadal szerzyć świadomość o NA i mam nadzieję, że pewnego dnia będzie na tę chorobę lekarstwo. !

Szczęśliwa opiekunka, Cyła Rouch, Indiana, USA

Witamy czytelników Wydania 37

Dziękujemy za zapoznanie się z najnowszym wydaniem NA News. Tutaj dowiesz się, dlaczego nie możesz przegapić naszych informacji o spotkaniach Forum VPS13, które odbywają się co drugi miesiąc. Odpowiedź znajdziesz w szczegółowym raporcie z trzeciego Forum, które odbyło się 27

września 2021, które dostarczyło aktualnych informacji o ważnych badaniach mózgu chorych na NA. Przeczytasz także o nadchodzących wydarzeniach związanych ze zbiórką publiczną, aktualnych wynikach badań naukowych, nowościach dotyczących pacjentów i pomocnych artykułach napisanych dla pacjentów i ich opiekunów. Przedstawiamy również nową funkcję o nazwie „Carer Corner”. Aby uzyskać najnowsze informacje o NA Advocacy, zapoznaj się z naszymi stronami na Facebooku. Są one często aktualizowane i uzupełniane o nowe wiadomości.

Aktualne Wiadomości - Forum VPS13 z 29 listopada



Kontynuując rozmowę w sprawie VPS13 w czasach pandemii, Drs. Kevin Peikert i Adrian Danek ogłosili czwarte internetowe Forum VPS13, które odbędzie się 29 listopada 2021 r. Forum to skupiło się na medycznych rejestrach pacjentów, badaniu historii naturalnej choroby NA oraz własnych rejestrach pacjentów chorych na choroby rzadkie.

Forum VPS13: Prowadzenie rozmowy w czasach pandemii.

Jako międzynarodowa społeczność lekarzy, naukowców i rodzin zajmujących się płaswicą-akantocytozą (choroba VPS13A) i zespołem McLeod, cieszyliśmy się z bardzo udanego 10-tego Sympozjum NA organizowanego przez naszych hiszpańskich kolegów.

Aby kontynuować tę rozmowę, zainicjowaliśmy co dwumiesięczne wirtualne Forum VPS13. Pierwsze Forum odbyło się 3 maja 2021 r., skupiło się na zaburzeniach masowego transportu lipidów jako nowym mechanizmie choroby oraz na kompleksie molekularnym WIPI4/WDR45/Atg2a, który wydaje się homologiczny do białek VPS13 i białek je wiążących, takich jak białko XK, defektywne w chorobie McLeod. Na drugim Forum VPS13 omówiliśmy nowe osiągnięcia w dziedzinie badań zespołu McLeod, ze szczególnym uwzględnieniem bankowania krwi w celu dawstwa autologicznego. Na trzecim Forum nasi koledzy z Banku Mózgów z Mount Sinai Brain Bank, Nowy Jork, USA przedstawili przegląd projektu badań nad neuropatologią NA finansowanego przez NA Advocacy, USA. Czwarte Forum było poświęcone medycznym rejestrům pacjentów, badaniom historii naturalnej NA oraz rejestrům własnym pacjentów chorych na choroby rzadkie.

Czwarte Forum – rejestry pacjentów

Poniedziałek, 29 listopada, 2021, godzina 19-21 czas zimowy CE

Agenda:

1. Care4HD&CS registry - an emerging concept.
Prof. G. Bernhard Landwehrmeyer, University of Ulm, Germany
2. Patient-driven registries and patient-reported outcomes in rare diseases.
Megan O'Boyle, Patient Engagement Lead for RARE-X, USA

Program RARE-X

RARE-X to program nonprofit technologii chorób rzadkich, koncentrujący się na wspieraniu przyspieszenia rozwoju leczenia wpływającego na życie pacjentów dotkniętych rzadką chorobą. Dzięki najlepszej w swojej klasie technologii, pacjentach, badaczy i innych dostawców technologii, RARE-X będzie gromadzić ustrukturyzowane, dopasowane do celu dane, które można szeroko udostępniać, korzystając z zarządzania XXI wieku i technologii wspólnego udostępniania danych. FIRMA RARE-X buduje największy na świecie wspólny projekt dostępu do danych pacjentów oparty na otwartej współpracy w zakresie rzadkich chorób. Więcej informacji można znaleźć na stronie www.rare-x.org.

Ku Pamięci:

Bardzo nam przykro z powodu utraty trzech członków społeczności NA; Vivian Rodriguez, Kristi Ringo Curtis i Elby Nidia Figueros Nieves

Kristi Ringo Curtis

Kristi Ringo Curtis zmarła 19 czerwca 2021 r. w swoim domu w Bremen, Indiana. Urodziła się 13 sierpnia 1959 r. w Linton, Indiana, w rodzinie Billa i Pauli (Skomp) Ringo. Była członkiem kościoła metodystów, Bremen United Methodist Church.



Kristi uczęszczała do szkoły podstawowej w Sullivan, gimnazjum w ISU Lab School w Terre Haute, a w 1977 roku ukończyła szkołę średnią w Bremen. Uczyła się na Uniwersytecie Stanu Indiana, gdzie poznała miłość swojego życia, Johna R. Curtis. Byli małżeństwem od 9 lutego 1980. Miłość Johna do Kristi była okazywana przez poświęcenie się jej przez cały czas czterdziestu jeden lat małżeństwa. Był nie tylko oddanym mężem lecz był jej najlepszym przyjacielem i wiernym opiekunem.

Kristi pracowała dla firmy Target przez trzynaście lat, zarówno w miejscowości Plainfield, jak i Lafayette. Później była asystentką nauczyciela w United Methodist Church Preschool w Bremen. Kochała pracę z małymi dziećmi, aż w końcu choroba uniemożliwiła jej kontynuowanie tej pracy.

Kristi kochała życie w Bremen. Jej ostatnim życzeniem było przejechanie się wokół Bremen. Na kilka dni przed jej śmiercią, zorganizowano przejażdżkę po mieście w kabriolecie, prowadzoną przez jej siostrę Kerry, w towarzystwie matki i opiekunki, Cyli. Szczególnie była wdzięczna strażakom, którzy przybyli, aby ją przenieść do samochodu. To był dla niej dzień wielkiej radości.

Kristi przez wiele lat podejmowała długą i odważną walkę, a ostatnie pięć lat spędziła leżąc w łóżku. Przez te trudne lata nigdy nie przestała się troszczyć i okazywać współczucia dla innych. Kristi również nie straciła poczucia humoru, serdecznego uśmiechu i czujnego umysłu. Bardzo kochała swoją rodzinę i ceniła wizyty i karty otrzymywane z różnych okazji od rodziny i przyjaciół.

Typowe dla charakteru Kristi było pomaganie innym, więc trzy lata temu zaczęła planować przekazanie swojego mózgu nauce. Poczyniono ustalenia dotyczące transportu jej ciała do placówki medycznej, w której prowadzone będą dalsze badania nad jej rzadką chorobą, Chorea Akantocytozą. Niedawno centrum badawcze w Mont Sinai w Nowym Jorku, poprosiło o pozwolenie na wykorzystanie także tkanek kilku narządów. Najważniejszą dla Kristi była nadzieja, że jej dar pomoże innym, którzy mają lub mogą mieć w przyszłości tę wyniszczającą chorobę.

Pozostali członkowie rodziny, oprócz jej męża i rodziców, to jej dwoje dzieci, Justin Curtis, mieszkający w Indianapolis i Katie (Eryk) Williams, mieszkająca w Fishers. Największym darem w ciągu ostatnich pięciu lat Kristi było urodzenie się jej ukochanej wnuczki, Audrey Marie Williams. Dalsi członkowie rodziny to jej dwie kochające się siostry, Kim (Joe) Berretto, Hiton Head Island, South Carolina i Kerry (Rex) Huff, Bremen. Ponadto dwóch siostrzeńców, dwie siostrzenice i trzy ciotki. Oprócz członków rodziny, pozostali w smutku przyjaciele to: Cyla, Alex, Judy, Linda, Liz, Pastor Lynn, Ann i wielu wspomniałych ludzi z Hospicjum.

Elba Nidia Figueros Nieves

Otrzymaliśmy smutną korespondencję od naszych znajomych z Puerto Rico. Juan Carlos Santiago, mąż Elba Nidia Figueros Nieves napisał:

„Piszę, aby podzielić się tym, że Nidia zmarła 1 sierpnia 2021 r., w wieku 56 lat. W czasie pandemii COVID Bóg dał mi możliwość spędzenia z nią i naszymi trzema córkami wyjątkowego roku, w którym mogliśmy być bliżej niż kiedykolwiek. Dziękuję się zdjęciem mojej rodziny, zrobionym zaledwie dwa miesiące przed jej odejściem.



Zawsze będę wdzięczny grupie wsparcia NA Advocacy. Proszę kontynuować badania i wsparcie, w naszym przypadku pomogło nam to bardzo w naszym zmaganiu się z chorobą. Dziękuję!”

Vivian Rodriguez

Eliut Rodriguez Carrion napisała z Puerto Rico:

„21 kwietnia 2021 r. odeszła Vivian po ponad dwudziestu latach walki ze wszystkimi skutkami NA. Vivian była kochającą żoną i osobą głębokiej wiary. Miłość i wiara w Boga Jehowy i Jezusa była siłą, która pomagała jej przez te wszystkie lata. Teraz Vivian oczekuje na usłyszenie potężnego głosu Jezusa podczas zmartwychwstania na ziemi, jednego z fundamentów prawdziwego chrześcijaństwa, jak czytamy w pismach Jana 5:28-29.”

Pamiętamy Nidia i Vivian z Juanem Carlosem i Eliutem z czasów sympozjum NA w Ann Arbor, Michigan w 2016 roku. Przesyłamy nasze serdeczne kondolencje dla obu rodzin.



Pomoc finansowa dla opiekunów chorych na Neuroakantocytozy w Stanach Zjednoczonych

Susan Wagner przesłała informacje dla opiekunów. Wakacje szybko się zbliżają, chętnie poświęcamy czas na przygotowanie się i cieszenie się nimi z rodziną i przyjaciółmi. Dla opiekunów ten czas może wydawać się złudny. Narodowa Organizacja Rzadkich Zaburzeń (National Organization for Rare Disorders, NORD) ma program pomocy



Zgodnie z badaniem NORD, ludzie poświęcają średnio ponad 40 godzin tygodniowo na opiekę nad chorym. W 2019 roku NORD uruchomił program, który zapewnia rodzinom do 500 dolarów rocznie, dzięki czemu mogą wynająć opiekuna. „Program ten pozwala opiekunom na czas wytchnienia, zapewniając jednocześnie, że bliscy mają w tym czasie dobrą opiekę” – mówi Jill Pollander, dyrektor ds. opieki nad chorymi w NORD.

NORD zakwalifikował Neuroakantocytozę jako rzadką chorobę z prawem do zwrotu kosztów opieki

opiekuna asystenta NORD na kwotę do 500 dolarów. Przykłady asystenta opieki to: zarejestrowane pielęgniarki (RN), licencjonowane pielęgniarki praktyczne (LPN), certyfikowane asystentki odżywiania (CNA) czy pomoc domowa (HHA). Od 2021 r. nie ma żadnych wymogów finansowych do zakwalifikowania się. Nie ma opłaty za złożenie wniosku.

Pomoc uzyskasz przez połączenie telefoniczne. Zadzwoń pod numer 203-616-4328 #5. Proces rejestracji trwa kilka minut. Abbey, Lisa lub Jill pomogą. Porozmawiaj z nimi o opcjach asystenta opieki. Potrzebne jest podanie nazwiska lekarza, numer faksu i numer telefonu w celu potwierdzenia diagnozy. Opiekun musi być obywatelem USA lub być stałym rezydentem przez co najmniej sześć miesięcy.

Jeśli skorzystasz z tego programu, powiadom nas o tym, jak spędziłeś swój wolny czas. Napisz na adres susan@naadvocacyusa.org. Udanych wakacji.

„Unlatch More Match”-odblokuj więcej funduszy

Pacjenci, badacze i doradcy, którzy są odbiorcami funduszy, są bardzo wdzięczni za wsparcie, finansowe i emocjonalne naszej organizacji charytatywnej –Rzecznika Pacjentów z Neuroakantocytozą (ang. Advocacy for Neuroacanthocytosis Patients). Bez waszej pomocy i hojności nie byłibyśmy w stanie poczynić postępów w zrozumieniu tej grupy ultra rzadkich chorób. Udało nam się sfinansować prace nad mutacjami genetycznymi, poprawić test Western blot dla choreiny i rozwinąć bazę danych VPS13A. Advocacy wsparło wirtualne sympozjum w Barcelonie i nadal przekazuje istotne informacje pacjentom i ich rodzinom na całym świecie poprzez Forum VPS13. Nagroda Glenna Irvine’a zostanie przyznana ponownie w 2022 roku. Dołącz do nas, aby badać przyczyny chorób NA; Twoja pomoc jest nieoceniona! Darowizny mogą być dokonywane za pomocą przycisku „darowizny” na stronie internetowej ale są też inne opcje.



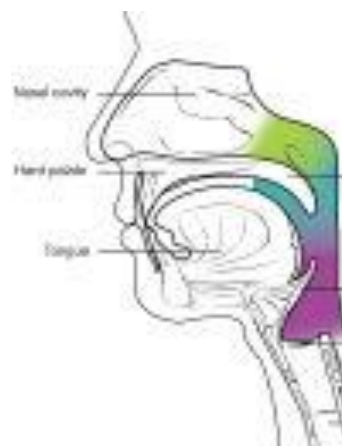
„Unlatch More Match”-odblokuj więcej funduszy

Fundacja Neuroacanthocytosis Advocacy USA (NA-USA) była bardzo zadowolona z udanej kampanii „Odrygluj zamek” (ang. Unlatch the Match) w zeszłym roku i jest gotowa ponownie się podjąć takiej akcji. Darowizny dla do NA-USA będą podwojone, dolar za dolar, do 25,000 \$. Nowa kampania, zwana „Odrygluj więcej zamków” (ang. Unlatch more Match), pozwoli na kontynuację projektu Neuroakantocytozy w Icahn School of Medicine at Mount Sinai, Nowy Jork. Projekt ten bada tkankę mózgową osób, które miały zespół NA VPS13A lub McLeod. Mamy nadzieję, że badanie to doprowadzi do znacznych postępów, które przyciągną zainteresowanie Narodowych Instytutów Zdrowia, USA (ang. National Institutes of Health). Aby przekazać pieniądze, użyj przycisku „PRZEKAŻ” w prawym górnym rogu naszej strony internetowej. Możesz również wysłać darowizny na adres Neuroacanthocytosis Advocacy USA, Inc. Pod adres 2285 Harlock Road, Melbourne, FL 32934.



Rozwiązywanie problemów ze snem – opinia pacjenta

Czy masz trudności ze snem? Pacjent z Zespołem McLeod, Bob Metzger, pisze o swoich pozytywnych doświadczeniach z użyciem aparatu do utrzymywania ciągłego dodatniego ciśnienia w drogach oddechowych (CPAP, ang. Continuous Positive Airway Pressure).



Czy masz trudności ze snem?

Tak mam trudności, ale doświadczyłem pewnych ulepszeń i chcę skorzystać z okazji, aby podzielić się swoim doświadczeniem i powiedzieć o tym, co mi pomogło. Przeprowadzono u mnie formalne badanie snu, zdiagnozowano bezdech senny i przepisano mi maszynę CPAP. Mogę uczciwie powiedzieć, że bardzo skorzystałem z CPAP, ale muszę również powiedzieć, że dotarcie do tego punktu było samo w sobie długą podróżą.

UPORCZYWOŚĆ JEST KLUCZEM! Walczyłem na początku z użyciem maski przez wiele miesięcy. Przez pierwsze kilka miesięcy wykorzystywałem CPAP tylko przez kilka godzin nocnych. Usuwałem maskę w środku nocy (czasami nawet nie wiedziałam, że to robię). **POWTARZAM, UPORCZYWOŚĆ JEST KLUCZEM!** Po eksperymentowaniu z kilkoma różnymi maskami ostatecznie pozostałem przy jednej, w której czułem się najlepiej.

Nawet po znalezieniu odpowiedniej maski ciągle ją używałem tylko przez krótki czas każdej nocy. Zajęło to **WIELE** miesięcy, zanim przyzwyczałem się do rutyny ciągłego noszenia maski przez dłuższy czas. W rzeczywistości, zajęło to prawdopodobnie bliżej roku, zanim konsekwentnie trzymałem maskę przez całą noc. Częścią tego, co mi pomogło, była motywacja. Odkryłem, że to działa. Kiedy zdałem sobie sprawę, że sen, który doświadczałem podczas noszenia maski CPAP, był bardziej regenerujący niż bez maski, byłem bardziej zmotywowany do bycia upartym. Mogę teraz powiedzieć, że jestem bardziej wypoczęty rano i zmniejszyła się senność dzienna.



Moją zachętą dla innych jest hasło „nie rezygnuj, nie odpuszczaj”. Jeśli walczysz z przyzwyczajaniem się do maski CPAP, mówię przynajmniej ze swego doświadczenia, z biegiem czasu jest łatwiej.

Nadal walczę o przesypianie całej nocy, ale sen, który dostaję, jest bardziej regenerujący z maską CPAP. Tak więc podróż trwa i będę nadal uparcie dążył aby jak dłużej spać każdej nocy, ale czuję, że idę dalej teraz, kiedy konsekwentnie korzystam z CPAP.

NOWOŚCI NAUKOWE - nowości NA ze świata

Dr. Adrian Danek & Gariel Miltenberger przekazują aktualne informacje na temat rozwoju badań naukowych NA. DR Ruth Walker przedstawia aktualności o projekcie Neuropatologia NA. Dr. Teresa Zoladek & Dr. Joanna Kamińska redagują wydanie specjalne czasopisma na temat „Modele Drożdży i Mechanizmy Molekularne Chorób Neurodegeneracyjnych”.

Bezpłatna diagnoza choreiny, dzięki hojnej darowiźnie środków przez Betty i Carla Pforzheimerera na rzecz Advocacy dla uhonorowania i ku pamięci Glenna Irvine, jest nadal prowadzona przez grupę kierowaną przez Adriana Danka i Gabryla Miltenberger-Miltenyi w Monachium. Przeciwciała skierowane przeciwko N- i C-końcom choreiny są jednocześnie używane do wykrywania zmian poziomu tego białka.



Ponadto kontynuujemy badania genetyczne pacjentów z płasawicą-akantocytozą; szczegółowe informacje można uzyskać pod adresem danek@lmu.de lub gmiltenyi@medicina.ulisboa.pt. Jako kuratorzy w bazie Leiden Open Variation Database (LOVD) nadal oferujemy pomoc dla wszystkich lekarzy w zakresie oceny patogeniczności wątpliwych mutacji VPS13A.

Wstępne wyniki przedstawiliśmy na Kongresie Międzynarodowego Stowarzyszenia Chorób Parkinsona i Zaburzeń Ruchu, 17-22, września 2021, w czasie wystąpienia pod tytułem „Normal chorein protein signal on Western blot despite VPS13A mutations in VPS13A disease”.



Na Forum VPS13A i McLeod, 27 września 2021, zaprezentowaliśmy także nasze przyszłe prace nad badaniami lipidów w próbkach mózgu w ramach projektu pod kierownictwem profesor Ruth Walker, finansowanego przez Fundację Neuroakantocytozy USA.

Wygłosiliśmy wykład na temat diagnostyki choreiny i prezentowaliśmy dwie prace naukowe na 10. Międzynarodowym Sympozjum Zespołów Neuroakantocytozy, 10-12 marca 2021.

Kontynuujemy projekt dotyczący zmian lipidów w ChAc, we współpracy z dr Kevin Peikertem, Sektion für Translatinale Neurodegeneration „Albrecht Kossel” na Uniwersytecie w Rostoku.

Ponad to kontynuujemy rozwój modelu rybki pręgowanej (*Danio rerio*) dla choroby VPS13A i zespołu McLeod we współpracy z Niemieckim Centrum Chorób Neurodegeneracyjnych (DZNE). W tym celu zdobyliśmy grant na Wydziale Lekarskim Uniwersytetu w Monachium (4,600 EUR).

Badaczki z Warszawy, Teresa Zoladek i Joanny Kamińska z Instytutu Biochemii i Biofizyki PAN, które od dawna angażują się na rzecz naszej społeczności międzynarodowej, niedawno edytowały wydanie specjalne czasopisma pt. „Modele Drożdży i Mechanizmy Molekularne Chorób Neurodegeneracyjnych”.



Kilka artykułów opublikowanych w tym wydaniu dotyczy białek VPS13 i sposobów na znalezienie nowych leków w leczeniu chorób wynikających z ich dysfunkcji. Dr Zoladek i dr Kamińska przedstawiły redakcyjne podsumowanie. Edytowanie wydania specjalnego jest kontynuowane, nowe wydanie zawiera dwa artykuły związane z VPS13. Wszyscy badacze drożdży są zaproszeni do udziału i przysyłania swoich artykułów.

Publikacje przedstawiające wyniki badań o VPS13 znajdziesz tutaj:

[1] <https://doi.org/10.3390/ijms22031193%20-%202026%20Jan%202021>

[2] <https://doi.org/10.3390/ijms22052248%20-%202024%20Feb%202021>

[3] <https://doi.org/10.3390/ijms22062905%20-%202012%20Mar%202021>

[4] <https://doi.org/10.3390/ijms22126200%20-%202008%20Jun%202021>

Trzecie Forum VPS13A/McLeod Syndrome online odbyło się 27 września 2021, tematem była „Neuropatologia Zespołów Neuroakantocytozy”. Była to część trwającej serii, koordynowana przez Dr. Kevina Peikerta z University of Rostock i Dr. Adrian Danek z Ludwig-Maximilians-Universität München, Monachium, Niemcy, w celu kontynuowania dialogu zainicjowanego na symposium międzynarodowym.



Sesje te są otwarte dla wszystkich za pośrednictwem łącza przesyłanego przez organizatorów. Tematem 2-godzinnej sesji były aktualności z projektu o tym samym tytule, który jest obecnie realizowany przez Ruth Walker w Mount Sinai School of Medicine w Nowym Jorku. Projekt ten jest finansowany przez NA Advocacy-USA przez jeden rok i mamy nadzieję, że dalsze finansowanie umożliwi nam kontynuację projektu na kolejny rok, i wygeneruje wstępne dane, które pozwolą na przygotowanie wniosku o bardziej znaczące fundusze grantowe.

Dr John Crary, z Departamentu Patologii i Medycyny Molekularnej i Komórkowej, przedstawił przegląd Banku Mózgów, który prowadzi, i gdzie przechowywane i gromadzone są tkanki pochodzące z pobrań mózgu chorych na NA. Jego grupa wykonuje najnowocześniejsze analizy tkanki mózgowej, przy użyciu wielu różnych metod, aby dowiedzieć się więcej o tym, jak choroby NA wpływają na komórki mózgowe.



Bank Mózgów przyjmuje również darowizny od osób z szeroką gamą innych chorób neurologicznych, w szczególności choroby Parkinsona i podobnych zaburzeń, które są przedmiotem innych badań finansowanych przez inne podmioty. Ten cenny zasób jest dostępny dla każdego naukowca działającego w tej dziedzinie, który uzasadni zasadność swojego projektu.

Dr. Amber Tetlow, która jest neuropatologiem współpracującym z Dr. Crary, powiedziała o swojej pracy w tym projekcie. Poza tkankami osób chorych na NA, które dotychczas zebraliśmy w Mount Sinai, zwróciliśmy się też do naukowców z innych krajów, którzy bankują tkanki od pacjentów. Dla tak rzadkich chorób jest bardzo ważne aby zbadać tak wiele próbek jak to tylko możliwe. Jednakże to zadanie było wyzwaniem, gdyż tkanki często były procesowane w inny sposób, a w wielu przypadkach najbardziej chorobowo dotknięte fragmenty mózgu były już wykorzystane w innych badaniach.

Logistyka zbierania tych cennych tkanek nie jest trywialna; niektóre próbki były przechowywane w zamrażarkach w temperaturze -80°C i muszą być wysyłane zamrożone na suchym lodzie; inne są przechowywane w formalinie, która jest potencjalnie toksyczna. Ponadto należy uzupełnić obszerną dokumentację umów między instytucjami oraz dokumentów dla urzędników celnych. Obecnie mamy tkanki zebrane od 9 osób w Mount Sinai i spodziewamy się, że ostatecznie zgromadzimy tkanki od 20 osób z płaswicą-akantocytozą i 5 z zespołem McLeoda. Oprócz rutynowych ocen neuropatologicznych skupimy się na konkretnych szlakach biochemicznych, które mogły zostać zaburzone przez mutacje genetyczne.

Dr Tetlow rozpoczęła analizę tkanek, które już przechowujemy, przy użyciu różnych metod, i zaczyna potwierdzać poprzednie obserwacje. Głównym odkryciem na tym etapie jest potwierdzenie uszkodzenia komórek mózgu i rozległej reakcji zapalnej w otaczających je komórkach. Mamy również wstępne wyniki mikroskopii elektronowej, które pokazują tkanki mózgowie w znacznie większym powiększeniu, w tym uwidaczniają akantocyty w naczyniach krwionośnych.



Dr. Gabriel Miltenberger-Miltenyi, z Departamentu Neurologii Ludwig-Maximilians-Universität München, Monachium, Niemcy, omówił, w jaki sposób będzie analizował tłuszcze (lipidy) z tych tkanek. Ten aspekt jest bardzo interesujący ze względu na ostatnie odkrycia w dziedzinie chorób zależnych od białek VPS13, które sugerują, że istnieją nieprawidłowości w transporcie lipidów wewnątrz komórek i przez błonę komórkową. Będzie on pobierał małe próbki z różnych obszarów mózgu chorych na oba zaburzenia, oraz z kontroli, i będzie prowadził testy, aby je porównać.

Drew Smith & BostonLax

Przeczytaj o Drew Smith który pojawił się na BostonLax, na stronie z informacjami i rozrywką lacross.



Online Forum VPS13

Fora internetowe zapewniają sposób na dzielenie się ważnymi informacjami na temat aktualnych badań i wiadomościami o NA na całym świecie.



Dyskusja na temat Zespołu McLeod (MLS) za pośrednictwem Forum naukowego VPS13 Była pouczająca. Wdzięczni jesteśmy dr Kevinowi Peikertowi (Rostock, Niemcy) za zorganizowanie i umożliwienie dyskusji. Świetny przegląd MLS i aktualizacja wyników badań autorstwa prof. dr Hansa Junga w Zurychu; Przegląd dr Peikerta z jego plakatu z sympozjum w Barcelonie o kohorcie pacjentów McLeoda był bardzo pouczający; a prezentacja na temat problemów bankowania czerwonych krwinek dla pacjentów z MLS przez dr Beat M. Frey z Zurich's Blood Transfusion Service wywołała dyskusję na temat tego, jak lepiej radzić sobie z tym problemem. Pacjenci MLS mają Kx- krew rzadką, co jest skomplikowanym problemem, gdy pacjent MLS potrzebuje transfuzji krwi.

Trzecie Forum VPS13 , które odbyło się 27 września 2021 jest opisane w artykule w sekcji Nowości Naukowe w Wiadomościach NA 37. Czwarte Forum VPS 13 jest zaplanowane na 29 listopada 2021.