



Wiadomości NA Wydanie 32 - 16 Maja 2019 Informacja o Neuroakantocytozach i ich badaniu



Dziesiąte Sympozjum NA odbędzie się w Barcelonie

Właśnie ogłoszono, że jubileuszowe Dziesiąte Sympozjum o Neuroakantocytozach odbędzie się w Barcelonie, w Hiszpanii, w ostatnim tygodniu marca 2020.

Komitet Organizacyjny, kierowany przez Jordi Alberch, finalizuje umowy z właścicielami obiektów, gdzie odbędzie się konferencja, w czasie której spotkają się klinicyści i naukowcy aby dyskutować o najnowszych wynikach badań dotyczących NA, tej ciągle rosnącej dziedziny nauki. Pacjenci NA i ich rodziny również wezmą udział, będą dzielić się swymi doświadczeniami i wysłuchają wykładów o postępach badań dotyczących tej grupy chorób.

Obecne badania idą w kierunku poszukiwania i rozwijania terapii a Advocacy wspiera wymianę informacji o bieżących aktywnościach i imprezach dla pacjentów. Szczegóły konferencji w Barcelonie będą publikowane w naszych Wiadomościach NA, na naszej stronie internetowej i na naszej stronie Facebooka, jak tylko będą dostępne. Tak jak w poprzednich



latach, wydarzenia na konferencji będą obejmowały wykłady, warsztaty, wymianę informacji między pacjentami i ich rodzinami oraz sesję plakatową.

Dalsze Wiadomości

Nagroda Glenn'a Irvine wkrótce będzie przyznana

Komitet Doradczy Advocacy for Neuroacanthocytosis Patients będzie miał przyjemność przyznać w tym roku Nagrodę im. Glenn'a Irvine, dla uhonorowania Glenn'a Irvine, współzałożyciela Advocacy. Nagroda ta wyniesie GBP 5,000 i będzie przyznana młodemu naukowcowi, aby zachęcić go do kontynuowania badań w kierunku poznania mechanizmów neuroacanthocytozy i osiągnięcia ostatecznego celu, jakim jest opracowanie leczenia tej ciągle postępującej choroby neurodegeneracyjnej. Obecnie rozpatrujemy kilka prac, opublikowanych w latach 2016-2019, mających podstawowe naukowe znaczenie dla poznania funkcji białka VPS13A, i wybierzemy najbardziej obiecującego kandydata ze względu na jego potencjalny przyszły wkład w postęp badań prowadzących do leczenia neuroakantocytozy.



Laureat tej Nagrody otrzyma fundusze na wsparcie jego obecnej i przyszłej pracy laboratoryjnej w tej dziedzinie oraz będzie zaproszony do wygłoszenia prezentacji na najbliższej konferencji międzynarodowej poświęconej neuroakantocytozie, która odbędzie się w Barcelonie w marcu 2020. Przewidujemy, że Nagroda ta będzie przyznawana co dwa lata i będzie się zbiegała z naszą konferencją.

W skład Komitetu Doradczego wchodzi: Ruth H. Walker, MB, ChB, PhD; Adrian Danek, MD; Nancy Glynn i Bella Starling.

Obchody upamiętniające życie pioniera neurologii Dawida Marsden'a

W listopadzie 2018 Adrian Danek i Ginger Irvine wzięli udział w wydarzeniu upamiętniającym życie zmarłego Profesora Dawida Marsdena (1938-98). Wydarzenie to było zorganizowane przez UCL Institute of Neurology i National Hospital for Neurology and Neurosurgery Queen Square, w Londynie, i zgromadziło kolegów i przyjaciół przybyłych z dalekiego świata.

David Marsden był Brytyjskim neurologiem, który miał znaczny wkład w dziedzinę chorób związanych z zaburzeniem ruchu; był określany jako "bezspornie wiodący neurolog i naukowiec swojej generacji w dziedzinie neurologii w Zjednoczonym Królestwie Wielkiej Brytanii."



Wielu wiodących obecnie praktykujących lekarzy oddało hołd zasługom Profesora Marsden'a. Przekonał on UK Parkinson's Disease Society do założenia banku mózgow, który niezmiennie ma światową reputację doskonałości w swojej dziedzinie. Był on współzałożycielem Movement Disorders

Society, które w roku 1992 połączyło się z International Medical Society for Motor Disturbances i działa z sukcesem do dzisiaj.

AKTUALNOŚCI NAUKOWE- Adrian Danek i Gabriel Miltenberger-Miltenyi , Monachium | Sandra Muñoz Braceras, Madryt | Ruth Walker, Nowy Jork | Teresa Zoladek, Warszawa

Adrian Danek i Gabriel Miltenberger-Miltenyi Uniwersytet w Monachium

Adrian Danek i Gabriel Miltenberger-Miltenyi w Monachium rozpoczęli nową współpracę, która będzie finansowana przez szczodre finansowe wsparcie otrzymane przez Advocacy od Betty i Carl'a Pforzheimer dla uhonorowania pamięci Glenn'a Irvine. Ta 12-miesięczna współpraca, którą mamy nadzieję w przyszłości finansować za pomocą dalszych grantów, ma za zadanie podjąć dalszą opiekę nad pacjentami, zrewitalizować światowy rejestr pacjentów (<http://www.eurohd.net/html/na/registry>) i kontynuować analizę choreiny metodą Western blot u pacjentów podejrzanych o ChAc z całego świata. Ponadto, genetyczne doświadczenie Dr. Miltenberger-Miltenyi odegra istotną rolę w analizie molekularnej próbek od pacjentów ChAc, przyczyni się do lepszego zrozumienia tła genetycznego poszczególnych chorych i dostarczy nowych informacji o molekularnych ścieżkach będących podłożem różnic w przebiegu ChAc u poszczególnych pacjentów. Wyniki będą opublikowane w czasopiśmie medycznych dostępnych klinicyście, którzy zajmują się pacjentami w różnych częściach świata. Gdy ten projekt, prowadzony w Monachium, będzie miał swoje pierwsze wyniki, wtedy raport będzie przedstawiony na konferencjach naukowych i opublikowany w naukowych czasopiśmie, i oczywiście będzie przedstawiony w następnych wydaniach Wiadomości NA.



Sandra Muñoz Braceras

Biomedical Research Institute Alberto Sols, Madryt

**"Białko VPS13A jest ściśle związane z mitochondriami i jest niezbędne do degradacji lizosomalnej",
opublikowane w Disease Models and Mechanisms**

Sandra Muñoz Braceras napisała do nas z Madrytu po zakończeniu badań wspartych finansowo przez Advocacy, które zostały opublikowane w czasopiśmie *Disease Models and Mechanisms*. Sandra udzieliła wywiadu temu samemu czasopiśmie na temat swojej pracy w projekcie: "mam nadzieję, że nasze wyniki będą miały wkład w zrozumienie roli tego złożonego białka" powiedziała w wywiadzie, "a szczególnie patofizjologii płasawicy-akantocytozy i szlaków komórkowych, które mogą być ważne, jako cele potencjalnych strategii terapeutycznych. Chciałabym jeszcze raz podziękować za wsparcie, które umożliwiło mi kontynuowanie i zakończenie publikacją pracy badawczej."

Streszczenie: Białka z rodziny VPS13 są powiązane z różnymi chorobami u ludzi. W szczególności utrata funkcji przez białko VPS13A prowadzi do płaswiczy-akantocytozy (ChAc), rzadkiej choroby neurodegeneracyjnej, na którą nie ma leczenia. Autofagia jest rozpatrywana, jako obiecujący cel leczenia, ponieważ brak VPS13A powoduje zaburzenie w degradacji białek drogą autofagii. Jednakże dokładny mechanizm tego zaburzenia jest nieznan. W tej pracy zidentyfikowaliśmy Rab7A jako białko wiążące się z białkiem z rodziny VPS13 u śluzowca *Dictyostelium discoideum* i pokazaliśmy, że ta interakcja jest zachowana dla ludzkich homologów VPS13A i RAB7A z komórek HeLa. Ponieważ RAB7A jest głównym graczem w transporcie endosomalnym, zainteresowaliśmy się możliwą funkcją VPS13A w dynamice endosomów i lizosomalnej degradacji. Nasze wyniki sugerują, że zaburzenie autofagii obserwowane przy braku białka VPS13A może wynikać z bardziej ogólnego defektu w transporcie endocytarnym i w lizosomalnej degradacji. Nieoczekiwanie, stwierdziliśmy, że VPS13A jest zlokalizowane blisko mitochondrium, co sugeruje, że funkcja VPS13A w szlaku endolizosomalnym może być związana z międzyorganellarną komunikacją. Pokazaliśmy, że VPS13A lokalizuje się w złączach pomiędzy mitochondriami a endosomami oraz między mitochondriami a siateczką śródplazmatyczną i, że lokalizacja miejsc kontaktu błon jest zmieniona, gdy brak jest VPS13A. W oparciu o te dane zaproponowaliśmy strategię terapeutyczną modulującą ścieżkę endosomalno-lizosomalną, jako potencjalnie korzystną dla pacjentów chorych na ChAc. Sandra potwierdziła, że publikacja została zaakceptowana do publikacji. Ostateczną wersję pracy zatytułowanej "VPS13A jest ściśle związane z mitochondriami i jest niezbędne do wydajnej degradacji lizosomalnej" opublikowanej w czasopiśmie *Disease Models and Mechanisms* możecie znaleźć na stronie: <http://dmm.biologists.org/content/12/2/dmm036681>



Fotografia: Ricardo Escalante i Sandra Muñoz Braceras.

Wywiad z Sandrą możecie przeczytać na stronie:
<http://dmm.biologists.org/content/12/2/dmm039230>.

Ruth Walker

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

**"Zespół McLeod: Pięć nowych rodowodów chorych z nowymi mutacjami", opublikowane w
Parkinsonism and Related Disorders**

Dr. Ruth Walker jest jednym ze współautorów artykułu "Zespół McLeod: Pięć nowych rodowodów z nowymi mutacjami" opublikowanego w *Parkinsonism and Related Disorders*. Pierwsi współautorzy J. Weaver i H. Sarva pracują w Zakładzie Neurologii, New York Presbyterian-Weill Cornell Medical Center, a pozostali współautorzy pracują w University of Minnesota, Veterans Affairs Medical Center, Oregon Health & Science University, Baylor College of Medicine, The Ohio State University Wexner Medical Center, i w New York Blood Center.



Streszczenie: Celem artykułu jest zaprezentowanie pięciu rodowodów chorych na Zespół McLeod (McLeod Syndrome, MLS) z nowymi mutacjami w genie XK, przedstawienie przeglądu literatury o tej chorobie oraz przedyskutowanie typowych i nietypowych objawów choroby spowodowanej przez te nowe mutacje. Jest to wielowątkowa praca przeglądowa pięciu przypadków MLS z nowymi mutacjami genowymi. Informacje o genotypach i fenotypach otrzymano z różnych ośrodków. Pięć nowych mutacji zostało odkrytych u tej grupy chorych. Nowe kliniczne objawy to, między innymi, długotrwałe bezobjawowe podwyższenie poziomu kinazy kreatynowej (CK), tiki głosowe, obecność obturacyjnego bezdechu sennego. Jeden pacjent był pochodzenia Wietnamskiego. Autorzy opisali spektrum kliniczne i genetyczne MLS wykazując różnorodność kliniczną MLS w zależności od typu mutacji.

Zobacz pełny tekst artykułu: [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 Żołądek

Instytut Biochemii i Biofizyki Polskiej Akademii Nauk, Warszawa

"Badania z użyciem modelu drożdżowego doprowadziły do zidentyfikowania ścieżki przekazywania sygnału zależnego od miozyny, wapnia i kalmoduliny, jako potencjalnego celu dla leków na płasawicę-akantocytozę", opublikowane w *Disease Models & Mechanisms* 2019

Streszczenie: Płaszcawica-akantocytoza (ChAc) jest rzadką chorobą neurodegeneracyjną powodowaną mutacjami w genie *VPS13A*. Mechanizm patogenezy ChAc jest nieznan. Do badania funkcji białek VPS13 użyliśmy modelu drożdżowego, w którym obecny jest jeden ortolog *Vps13*. Drożdżowe *Vps13*, tak jak ludzkie *VPS13A*, jest zaangażowane w transport pęcherzykowy, organizację cytoszkieletu aktynowego oraz metabolizm fosfolipidów. Nowo odkryty fenotyp mutantu *vps13Δ* polegający na nadwrażliwości drożdży na laurylosiarczan sodu (SDS) został wykorzystany do przeszukiwania biblioteki genów w celu znalezienia wielokopijnych supresorów. W ten sposób wyizolowano fragment genu *MYO3* jako supresor wielokopijny *vps13Δ*. Fragment ten koduje N-kończącą część miozyny typu I, która pełni funkcje w endocytozie i organizacji cytoszkieletu aktynowego. Fragment *MYO3-N*



koduje domenę motorową oraz łącznik zawierający motywy IQ będące miejscem wiązania białka kalmoduliny, która jest negatywnym regulatorem miozyny. Mutacje zaburzające oddziaływanie miozyny z kalmoduliną znoszą supresję *vps13Δ*. Nadekspresja *MYO3-N* obniża aktywność kalcyneuryny (fosfatazy zależnej od kalmoduliny i wapnia) oraz łagodzi niektóre z defektów endocytozy mutantu *vps13Δ*. Supresja została również uzyskana po potraktowaniu drożdży chelatorem wapnia (EGTA), który obniżając dostępność wapnia obniża aktywność kalcyneuryny. Zaproponowaliśmy model, w którym Myo3-N wiążąc kalmodulinę obniża aktywność kalcyneuryny i podnosi aktywność miozyny Myo3, która bierze udział w endocytozie i razem z białkami Osh2/3 funkcjonuje w miejscach kontaktu błony komórkowej i siateczki śródplazmatycznej. Wyniki te pokazują, że defekty spowodowane przez mutację *vps13Δ* mogą być przewyciężone i wskazują na funkcjonalny związek pomiędzy Vps13 i przekazywaniem sygnału wapniowego, jako możliwy cel terapeutyczny chemicznej interwencji w ChAc. Drożdżowy model ChAc może pomóc w odkryciu mechanizmu patofizjologii choroby oraz może służyć jako platforma do testowania leków. Pełny tekst artykułu znajdziesz na stronie: <http://dmm.biologists.org/content/12/1/dmm036830.long>

Przeczytaj też wywiad z pierwszym autorem artykułu, Piotrem Soczewką:
<http://dmm.biologists.org/content/12/1/dmm039016>

ZBIÓRKA FUNDUSZY – Zrób zakupy i pomóż Advocacy poprzez platformę Give as you Live

Advocacy bierze obecnie udział w platformie do robienia zakupów online, Give as You Live. Zapraszamy wszystkich naszych darczyńców z UK do wsparcia nas w tej akcji zbierania funduszy dla Advocacy. Give as you Live przekaze darowizny dla naszej fundacji charytatywnej bez obciążania Was kosztami, będzie to część pieniędzy, które wydacie na zakupy używając tej platformy. Liczne firmy producentów z UK są tam obecne: Waitrose, Sainsbury's, Waterstones, Amazon UK czy Trainline, żeby wymienić tylko kilka. Więc, gdy robisz cotygodniowe zakupy, kupujesz ostatni bestseller lub prezent świąteczny, albo planujesz długo oczekiwane wakacje, w tym samym momencie możesz poczuć się spełniony dając składkę zaspokajającą nasze potrzeby. Zakupy można robić online lub za pomocą karty sklepowej w sklepie stacjonarnym. Wykonaj kilka prostych kroków, aby wziąć udział w zbiórce:

1. Wejdź na naszą stronę, na której możesz się dołączyć
<https://www.giveasyoulive.com/join/advocacy-for-neuroacanthocytosis-patients/ct33769>
2. Przyciśnij niebieski guzik "Support us, it's free" i utwórz swoje konto
3. Zaczynaj kupować online u Twojego ulubionego dostawcy lub kup w Give as you Live kartę sklepową do użycia w sklepie stacjonarnym.

Dalsze informacje w formacie video znajdziesz tutaj: https://www.youtube.com/watch?v=m7MEGx3R_0Y

Mamy nadzieję, że będziesz zadowolony z udziału w tym przedsięwzięciu, gdyż Advocacy bardzo potrzebuje i ceni Twoje wsparcie. Wraz ze zbiorowym wsparciem naszych darczyńców, nawet kilka centów od każdego zakupu, pozwoli nam odbyć długą drogę do naszego wspólnego celu. Pomyśl proszę o Advocacy przy okazji Twoich następnych zakupów.

Dziękujemy naszym darczyńcom za £24,000 przekazane e celu wsparcia badań nad NA

Po kampanii związanej ze zbiórką funduszy przez ostatnie 6 miesięcy, Advocacy otrzymała ponad £24,000 darowizny od przyjaciół z bliska i z daleka. Wysłaliśmy serdeczne podziękowania. Zachęcamy tych, którzy chcieliby jeszcze przekazać darowizny do zrobienia tego poprzez stronę internetową

<http://www.naadvocacy.org> albo po skontaktowaniu się bezpośrednio z Ginger, adres ginger@naadvocacy.org.

Parry'owie zorganizowali nowe wydarzenie dla wsparcia badań nad NA

Nasze serdeczne podziękowania jeszcze raz ślemy do Gill i Gordon Parry w Hawarden North Wales za ich darowiznę £4000 zebraną w poprzednim roku w czasie wielu akcji i wydarzeń charytatywnych. W rzeczywistości będą oni znowu pakować swoje towary i znowu pojadą do Cilcain, gdzie będą organizować przyjacielską kawę a dochody z kawy, także te z loterii, będą przeznaczone dla Advocacy. Jesteśmy dozgonnie wdzięczni – dziękujemy!



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

1. Dillon DeBoer, Illinois, USA

Ostatnio otrzymaliśmy wiadomość od Karyn DeBoer, matki Dillon'a.

"Dillon ma 18 lat i jest moim jedynym dzieckiem. Zaczął trochę się ślinić w 6-tej klasie. Utracił zdolność mówienia, gdy miał 16 lat. Jego sposób chodzenia był właściwie normalny do czasu, gdy skończył 14 lat, był tylko trochę inny. Ta choroba zaczęła pokazywać swoją prawdziwą stronę w zeszłym roku. Dillon zaczął mieć problem z jedzeniem. Teraz już nie je sam i nie je w miejscu publicznym. Mieszkamy w Warrenville, Illinois.



"Dillon został zdiagnozowany przez neurologa w Klinice Chorób Ruchu w Rush University Hospital w Chicago, Illinois. Około 3 tygodnie temu dostał tam pierwszą rundę botoxu aplikowaną na twarz, przeciwko ślinieniu. Wydaje się, że pomogło.

"Dillon był szczęśliwym beneficjentem fundacji "Spełniamy Wasze Życzenia" w Ohio. Mógł się spotkać ze swym ulubionym bohaterem, Seth'em Rollins'em z WWE i otrzymał malowany kamień na szczęście!"

2. Tracy Ghoris, Ohio

Tracy przysłała do nas nowe wiadomości, w tym wiadomość o specjalnej zbiórce, którą będzie organizować w lipcu na rzecz badań nad NA:

"Osiem miesięcy temu przeprowadziłam się z moimi rodzicami. Jesienią, fizyko-neuroterapeuta połączył terapię fizykalną z zadaniami poznawczymi; spodobał mi się metronom mierzący rytm. Objawy beładnych ruchów i zesztywnienia podobnego do Parkinsonizmu postępują, ale ja ciągle lubię udawać się do pobliskiego centrum handlowego i chodzić z wózkiem zakupowym, który pomaga mi nawigować.

"Interesuję się galeriami sztuki, sklepami z antykami, kościołami, parkami, wydarzeniami fotograficznymi i muzycznymi, ale również rozkoszuję się czasem wolnym, gdy mogę się wyciszyć! Co trzy miesiące dostaję botox, biorę również inne potrzebne leki. Może trochę zwalniam, ale ciągle jestem aktywna!

"Dnia 13 lipca, 2019, będę miała Koncert Charytatywny i Loterię Fantową i wszystkie wpływy będą przeznaczone dla Advocacy for Neuroacanthocytosis na wsparcie nauki. Mój przyjaciel Bill, wspaniały pianista i wokalista, który występował na statkach wycieczkowych przez ponad 20 lat, będzie dawał koncert.

"W Recital Hall jest około 112 miejsc, mam nadzieję, że wszystkie będą zajęte! Wysłałam zaproszenia zachęcające ludzi do odwiedzenia strony naadvocacy.org. Dołączyłam też do zaproszeń wydrukowane ulotki, "Co to jest NA?" i "Wesprzyj nas".

"Już mam sześć potwierdzeń udziału w zbiórce. Moja koleżanka z klasy podarowała jeden z pięknych własnoręcznie robionych koszyczków z fantami a mój przyjaciel, który nie będzie mógł przybyć, dał mi \$25 przeznaczone na zbiórkę. Moja mam jest niezastąpionym skarbnikiem na tej imprezie. Ma ona długie doświadczenie bycia skarbnikiem dla różnych organizacji, była też księgową zanim została nauczycielką.

Podziękowania dla Tracy z te wiadomości, życzymy powodzenia w lipcowym wydarzeniu!

3. Alex Irvine, London, UK

Alex miała szczęście dołączyć do grupy artystycznej prowadzonej przez lokalny komitet dla osób, które potrzebują aktywności poza domem. Pracowała z artystą, który pomagał w wykonaniu rzeźb z materiałów recyklingowych, innym artystą, który uczył jak tworzyć obrazy z wzorami geometrycznymi oraz artystą tworzącym mozaiki, który dostarczył do wykorzystania wiele płytek w pięknych kolorach trudnych nawet do wyobrażenia!

Na koniec zajęć uczestnicy zebrali razem wszystkie prace na wystawie zatytułowanej "Wszystko jest podróżą" dla uhonorowania różnorodności uczestników i ich dzieł. Organizator Isabella N. powiedziała "gratuluję Wam tej wspaniałej wystawy – Wasze dzieła wyglądają fantastycznie. Dziękuję Wam za pracę zespołową – praca z Wami nad tą wystawą była wielką przyjemnością, jasnym punktem w tym roku."



4. Mike Koutis, Calgary

Mike często pisze na Facebooku i donosi nam o swoich aktywnościach, przemyśleniach i historiach ze swego życia w domu i w czasie podróży za granicę. Napisał "Chcę powiedzieć wszystkim moim przyjaciołom: mam nadzieję, że dbacie o swoje pasje. Życie jest zbyt krótkie, żeby nie starać się być szczęśliwym. Ukończyłem Uniwersytet w Manitoba, zostałem inżynierem i podjąłem pracę przez rok, ale nie byłem zadowolony, więc znowu podjąłem naukę i po następnych dwóch latach zostałem nauczycielem.



"Kochałem uczyć i po jednym roku pracy na zastępstwo zdecydowałem pojechać do Anglii i uczyłem tam przez jeden rok. To było wspaniałe doświadczenie! Nie tylko pracowałem w wymarzonym zawodzie, jako nauczyciel trzeciej klasy w klasie specjalnej, ale korzystałem z życia na maxa.

"Byłem na stadionie Wimbledon i oglądałem największych graczy w tenisa, odwiedziłem Cambridge, po raz pierwszy przez tydzień byłem z wizytą u ciotki w Manchester, gdzie również obejrzałem mecz futbolowy na Stadionie Old Trafford i świętowałem Dzień Świętego Patryka w Dublinie. Poznałem tam wielu przyjaciół, z niektórymi wciąż jestem w kontakcie, w tym z moją najlepszą przyjaciółką Elizabeth.

"Po roku spędzonym w Anglii wróciłem do domu, gdzie kontynuowałem moje wymarzone nauczanie, tym razem, jako nauczyciel dorosłych. To była wspaniała praca, nie tylko nauczałem innych, ale też sam tworzyłem program nauczania. Myślę, że najlepszą rzeczą z tego doświadczenia było, że poznałem i nauczałem wspaniałego człowieka, z którym wciąż jestem zaprzyjaźniony, Brendan'a, jego żonę Kristy i ich dzieci Ray'a i Serenę. Są oni dla mnie teraz jak rodzina.

"Jestem wdzięczny za dotychczasowe życie, które przeżyłem, i wciąż nie chce się poddać i porzucić nadziei na znalezienie leczenia NA .

5. Bob Metzger, Minnesota, USA

Bardzo nam miło, że dostaliśmy wiadomość od Boba.

"Chciałem was zawiadomić o wyzwaniu, które chcę podjąć tego lata. Będę jechał w tegorocznym Bike MS i byłbym wdzięczny za wasze wsparcie mojego przedsięwzięcia połączonego ze zbiórką funduszy! Rajd tegoroczny odbędzie się w dniach 8-9 lipca. Moim celem jest zebranie minimum \$500.

"Pedałowanie na rowerze może być odpowiedzią na wezwanie: Świat bez MS. Mila za milą, dolar za dolarem, Bike MS dostarcza funduszy nie tylko na badania nad MS, ale też na wsparcie osób chorych na MS, aby poprawić ich życie. Dołączyłem do zespołu rajdu w tym roku i bardzo docenię wasze wsparcie.

"Wejdź na moją prywatną stronę, jej adres jest poniżej:

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

"Bardzo serdecznie Wam dziękuję!"



6. Shobith Thomas, USA

Jesteśmy wdzięczni za pozytywne wiadomości od Simi, żony pacjenta Shobith'a Thomas'a, która napisała do nas o swoim mężu:

"2018 był wspaniałym rokiem dla Shobith'a. Dwie najważniejsze sprawy to wykonanie zabiegów stomatologicznych i odbywanie codziennej fizykoterapii. Ponadto Shobith korzysta z nauki mówienia i połykania oraz zabiegów Ayurveda.

"Shobith miał problem z utrzymaniem higieny jamy ustnej, uszkodzenia postępowały i w 2008 już były znaczne. Zespół dentystyczny w USA sugerował zabiegi w znieczuleniu, aby naprawić uszkodzenia. Z powodu możliwych skutków ubocznych u osoby z NA i ponieważ chcieliśmy uniknąć utraty zęba, poszukiwaliśmy innych opcji.

"Skontaktowałam się z dentystą Shobith'a, Dr. Vinod Thamby, w Indiach i pojechaliśmy tam we wrześniu. Dr. Vinod i jego zespół dostosował się, aby móc przyjmować Shobith'a przez 4- 5 godzin



codziennie przez 2 tygodnie. Shobith nie tylko cierpliwie siedział w czasie tej całej procedury, udało mu się tak współpracować z lekarzami, aby unikać niekontrolowanych ruchów.

"Shobith pokazał taką wytrwałość, że na koniec dnia jego dentysta był bardziej zmęczony niż on! Shobith powrócił z doskonałym uśmiechem dzięki Dr. Vinod'owi Thamby i jego zespołowi. Dentysta tutaj w USA był zdumiony ilością i jakością pracy, jaką wykonano u Shobith'a w Indiach.

"Dotychczas to był wielki kłopot, aby zmusić Shobith'a do szczotkowania zębów, chociaż raz dziennie. Jednak po tym wielkim życiowym wysiłku, Shobith nalega abym szczotkowałam i czyściłam nitką jego zęby co wieczór przed pójściem spać, a nawet robi to sam co rano. Ogólnie jest bardzo trudno zmienić przyzwyczajenia Shobith'a a to była ogromna zmiana. To było dla nas takie błogosławieństwo i jesteśmy bardzo szczęśliwi, że podjęliśmy decyzję o podróży do Indii.

"Inną wielką zmianą u Shobith'a była zmiana jego stosunku do terapii. Teraz dzięki ciągłemu wsparciu terapeuty i ciągłym innowacjom w terapii codziennie rutynowo wykonuje ćwiczenia przez przynajmniej pół godziny. Ja też codziennie kontroluję jego postępy w ćwiczeniach.

"Andrew powiedział o postępach Shobith'a i o swoim doświadczeniu pracy z Shobith'em: 'Shobith stara się, aby wykonywać ćwiczenia bezpiecznie i konsekwentnie, stara się pracować tak, aby nie było upadków i by mógł być coraz bardziej samodzielny. Poważnie podchodzi do programu ćwiczeń. Coraz częściej podąża za mantrą "wyobraź sobie, że jesteś na sesji PT" i wykonuje ćwiczenia, takie jak bezpieczne siedzenie i wstawanie, aby przejść po domu, zamiast rzucania się na krzesło czy bezładnie i niebezpiecznie przemierzania pokoju.

„Jestem pewna, że zdolność Andrew do przekonania Shobith, aby docenił wszystko, co razem robią była kluczem do zmiany postawy Shobith'a. Teraz Shobith cieszy się z każdej sesji terapeutycznej i sprawia mu ona radość. Teraz, gdy już bardziej poznał zachowania i ruchy Shobith'a, Andrew wprowadza nowe techniki terapii i zdecydowanie bardziej mu pomaga w byciu stabilnym, silnym i bezpiecznym. Odczuwamy to jako wielkie błogosławieństwo, że znaleźliśmy Andrew, jako terapeutę dla Shobith's.

"Shobith od trzech miesięcy podjął terapię mowy i łykania. Terapia jest ostatnio jego celem. Gdy byliśmy w Indiach to Shobith podjął zabiegi Ayurveda. Wydaje mi się, że w ostatnich miesiącach te zabiegi poprawiły jego sen i nastrój. Tak, więc dalej kontynuujemy zabiegi skoro okazały się korzystne dla dobrego samopoczucia Shobith'a.

"Shobith zaczął codziennie uczestniczyć w programie pracy chronionej dla osób niepełnosprawnych. Jego dzień jest teraz wypełniony poranną wizytą w Kościele, zabiegami przed południem, pracą po południu i wyjściami wieczorem. Wraz z tymi pozytywnymi zmianami nawet jego mimowolne ruchy się zmniejszyły. Jest teraz spokojniejszy i szczęśliwszy.

Ku Pamięci: Eddie Finn Petrick

Tammy Finn Petrick napisała, że jej mąż Eddie zmarł dziesięć lat temu: "Eddie zawsze był silny i ciężko pracował. Zauważyłam, że zaczął się potykać, co wyglądało jakby prawie bez powodu upadał. Zawsze to lekceważył. Pewnego dnia jego szef wysłał go do domu, gdyż, jak powiedział, upadł przed wózkiem widłowym i nie pierwszy raz się to stało w ostatnich miesiącach. Powiedział, że go nie zwalnia, ale nie może wrócić do pracy do czasu aż nie zbada swego stanu zdrowia.

"Lekarz pierwszego kontaktu wysłał go do ortopedy, gdyż Eddi powiedział, że ma problem z plecami. Oczywiście badanie MRI kręgosłupa wykazało zmiany paru dysków. Wykonano operację z nadzieją, że to pomoże. Trzy tygodnie później okazało się, że nie było poprawy. Ortopeda zrobił nowe prześwietlenie i pokazał, że operacja się powiodła. Wtedy poszliśmy do neurologa. Po dwóch miesiącach, gdy Eddi już chodził z



czteronożnym chodzikiem, udaliśmy się do neurologa specjalizującego się w chorobach ruchu. Przeprowadził różne badania i testy i w listopadzie 2008 dał nam druzgocącą diagnozę.

"Eddie był już na wózku inwalidzkim i był zagubiony. Spotykał się ze znajomymi, ale przestał mówić w styczniu 2008. Wtedy znalazł się w szpitalu, ponieważ nie mógł też jeść. Ze szpitala poszedł do domu opieki i tam zmarł 15 marca 2009. Jego mózg został wysłany do banku do Kalifornii i stamtąd dostaliśmy oficjalną informację, że to była Neuroacantocytoza. Słowo, którego nigdy nie zapomnę."

Dzień Chorób Rzadkich zrobił następny krok milowy, dotarł do 101 krajów

Tego roku Dzień Chorób Rzadkich dnia 28 lutego 2019 był obchodzony na świecie w rekordowej liczbie 101 krajów; przeczytaj o wszystkich aktywnościach, zobacz filmy o historiach różnych pacjentów przetłumaczone na 35 języków. Ta wspaniała kolekcja fotografii i filmów pomoże nam pamiętać, że razem choroby rzadkie nie są rzadkie, bo dotyczą milionów rodzin na świecie. Na tej stronie przeczytasz więcej: <https://www.rarediseaseday.org/>.



Ponad 150 osób uczestniczyło w wydarzeniu w Dniu Chorób Rzadkich w Polsce.

Dostaliśmy raport od Teresy Żołądek o wydarzeniu w Dniu Chorób Rzadkich w Polsce

"Dzień Chorób Rzadkich 2019 w Instytucie Biochemii i Biofizyki Polskiej Akademii Nauk był sukcesem. Udział wzięło około 150 uczestników, sala była wypełniona do ostatniego miejsca. Zaprosiliśmy klinicystów, naukowców badających mechanizmy wybranych chorób rzadkich, specjalistów od psychologii rehabilitacji, jednego pacjenta i dwóch rodziców-opiekunów pacjentów. Jednym z rodziców była matka pierwszego pacjenta zdiagnozowanego w Polsce na płasawicę-akantocytozę, która udzieliła wywiadu Joannie Kamińskiej.

"Zorganizowaliśmy też wystawę autorstwa Beaty Muchowskiej zatytułowaną 'Nauczyciele miłości' oraz zbiórkę publiczną funduszy na rzecz podopiecznych Fundacji EB Polska, cierpiących na chorobę rzadką. Zebraliśmy dwa razy większą sumę niż w poprzednim roku. Rozdawaliśmy uczestnikom specjalne wydanie (numer IV, 2018) Postępów Biochemii (pisma wydawanego przez Polskie Towarzystwo Biochemiczne), które było poświęcone chorobom rzadkim. Wstęp na konferencje i wystawę był wolny dla wszystkich.

"Wydarzenie było sponsorowane i współorganizowane przez Instytut Biochemii i Biofizyki PAN, Instytut Matki i Dziecka, Polskie Towarzystwo Biochemiczne, Polskie Towarzystwo Biologii Komórki oraz firmę Eppendorf. Otrzymałam wiele pozytywnych opinii i gratulacji od uczestników."

<>



Pacjent Piotr, Teresa, rodzice: Józef and Maria Undas Musiał.



Wystawa fotograficzna autorstwa Beaty Muchowskiej



Joanna Kamińska przeprowadza wywiad z Marią Undas Musiał.