



Información e investigación sobre la neurocantocitosis

Boletín de la Neurocantocitosis 04 Oct 2013

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.

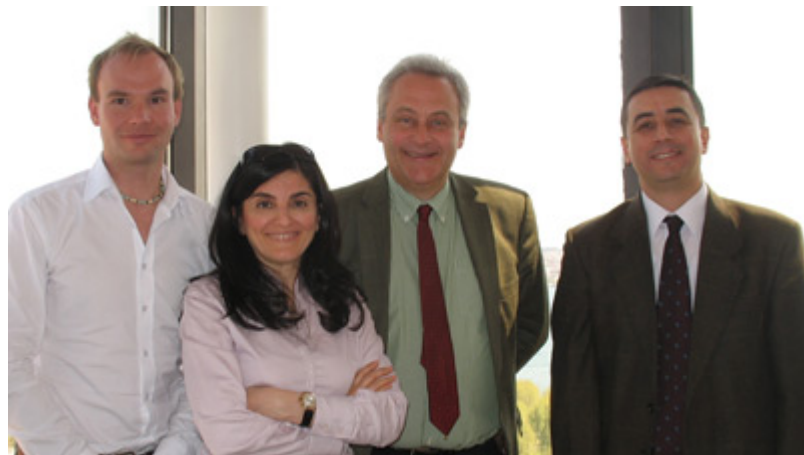
Cambios en la personalidad puede ser también un

Bienvenido

BIENVENIDO a la 21ª edición de NA News. Durante 10 años hemos brindado noticias relacionadas con la investigación, los pacientes, las terapias y los acontecimientos en NA Advocacy, la única organización que se dedica a apoyar la comunidad global de portadores de neuroacanthocitosis. Como muchos de nuestros lectores saben, financiamos la investigación y la difusión de la misma, y este año estamos emocionados por estar a punto de alcanzar nuestra más ambiciosa llamada de propuestas para la investigación. Por ese motivo, nuestra Gran Donación de diciembre espera contar con su apoyo más que nunca. Se lo explicamos con más detalles más adelante. También en esta edición presentamos noticias sobre los pacientes, informamos sobre los últimos avances de los investigadores de la NA y alentamos a los pacientes a visitar Conexión Rara para comunicarse con la nueva paciente Yolanda Terbit, de España. Visítenos en la [Web](#) o en Twitter en [@NAadvocacy](#), en [Facebook](#) y en [LinkedIn](#).



Reunión en Turquía propicia oportunidad de consulta



ADRIAN Danek y Benedikt Bader estuvieron en Estambul como profesores Erasmus durante dos semanas en la primavera. Impartieron un curso de anatomía cerebral y se alegraron por la oportunidad de conocer a Zuhai Yapici para clarificar algunos asuntos con respecto a los datos necesarios para complementar la información sobre las características de los pacientes, indispensables para terminar los informes de investigación de EMINA-1 sobre los hallazgos de la membrana de glóbulos rojos, preparados por los grupos en

síntoma precoz. El adulto joven despreocupado se 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

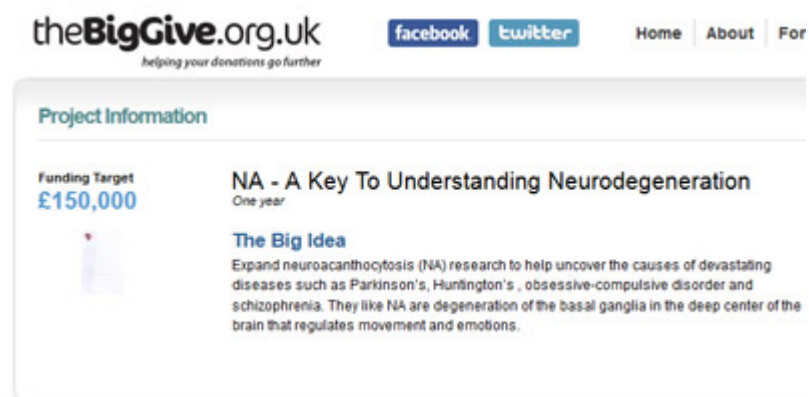
Si una persona muestra alguno o algunos de estos síntomas debe consultar a un neurólogo. Además, médicos y pacientes pueden visitar el sitio www.naadvocacy.org para encontrar links que permitan ver informes científicos. Detalles completos también están disponibles a través del servicio gratuito de exámenes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

Viena y Nímega.

Reserve esta fecha: la Gran Donación (the BigGive) es muy significativa para la NA el 5 de diciembre

theBigGive.org.uk

La gran donación desempeña un papel muy importante en nuestra búsqueda por comprender y tratar la NA, y este año pedimos a todos nuestros patrocinadores que hagan un esfuerzo extra para reservar la fecha: ingrese a la [página de la NA en el sitio web de la Gran Donación](#) a las 10 AM, hora de Greenwich, cualquier día entre el 5 y el 18 de diciembre para tener la excepcional oportunidad de duplicar su donativo. NA Advocacy hará la mayor llamada de su historia para nuevas propuestas de proyectos de investigación en 2014, y la Gran Donación nunca ha sido más esencial para nuestro éxito.



The screenshot shows the BigGive.org.uk website interface. At the top, there is the logo 'theBigGive.org.uk' with the tagline 'helping your donations go further'. To the right are social media icons for Facebook and Twitter, and navigation links for Home, About, and For. Below this is a 'Project Information' section. It features a 'Funding Target' of £150,000 for a 'One year' period. The project title is 'NA - A Key To Understanding Neurodegeneration'. Underneath, 'The Big Idea' is described: 'Expand neuroacanthocytosis (NA) research to help uncover the causes of devastating diseases such as Parkinson's, Huntington's, obsessive-compulsive disorder and schizophrenia. They like NA are degeneration of the basal ganglia in the deep center of the brain that regulates movement and emotions.'

Las donaciones en línea hechas a las 10 AM, hora de Greenwich, entre el 5 y el 18 de diciembre llegan a igualarse a las de los principales patrocinadores de Advocacy, así como también a las de Candis, la revista semanal británica, y a las de la Fundación Reed. El objetivo es que las sumas se doblen a £10.000, así que la puntualidad es importante. Más cerca de la fecha, entraremos en contacto otra vez con un recordatorio rápido acerca de cuándo y dónde debe ingresar si planea hacer un donativo este año.

La campaña de este año es especialmente importante porque planeamos hacer una llamada para nuevas propuestas de proyecto de investigación a científicos académicos de todo el mundo. Algunos de estos científicos detallarán planes para ir en pos de nuevas ideas. Otros detallarán planes para desarrollar aún más investigaciones ya establecidas por miembros de nuestro círculo que han trabajado para descubrir cómo y por qué los glóbulos rojos de los pacientes se deforman y cuán relevante es esto para las enfermedades que afectan a las células de cerebro. Otros científicos aún están aprendiendo la función de los genes perdidos en la corea acantocitosis (VPS 13A) y las mutaciones en XK (síndrome de McLeod) con la esperanza de encontrar terapias para restaurar o reemplazar la función perdida. Otros han conseguido reproducir las células del cerebro de pacientes con ChAc y exploran junto con colegas cómo estas células afectadas se diferencian de las células sanas. Cuando conozcamos los factores que causan la autodestrucción de las células, estaremos a camino de descubrir el remedio que detenga o controle la

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

:: Recursos útiles para el tratamiento de la NA

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 u obtenga más informaciones sobre el método PubMed

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

degeneración de las mismas.

Cada estudio de estos cuesta \$ 42.000 (€ 32.000/£27.000) anuales para cubrir parte del salario de los investigadores y/o los insumos de laboratorio. La mayor parte de la investigación en NA comenzó con subsidios de Advocacy que despertaron el interés precoz de los recién llegados a este campo. Los laboratorios europeos (inclusive los de Israel y Turquía) han pasado a recibir subsidios patrocinados por E-RARE, un programa de la Unión Europea que ha apoyado a los investigadores con una suma de € 768.000.

Un panel independiente de científicos analiza todas las propuestas de investigación y clasifica su calidad y el potencial valor en la maratón para encontrar terapias y curas para las enfermedades de NA.

Recuérdelos a todos: la dirección web de la Gran Donación es: [NA - La clave para comprender la neurodegeneración](http://NA-La clave para comprender la neurodegeneración)

Entraremos en contacto de nuevo con respecto a la Gran Donación en noviembre. ¡Gracias otra vez por su apoyo!

Idioma italiano ahora disponible en naadvocacy.org

[Home](#) [Pazienti](#) [Clinici/Ricercatori](#)

home

Il Lavoro del Gruppo di sostegno per la Neuroacantocitosi (NA).

Il Gruppo di sostegno per i pazienti affetti da Neuroacantocitosi e' stato fondato nel 2002 per assistere questi pazienti e per sostenere la ricerca volta ad alleviare i sintomi di questa malattia.

A causa della rarita' della malattia, i pazienti e i loro familiari si sentono molto isolati e hanno il bisogno di essere in contatto con coloro che hanno un'esperienza diretta con questa malattia



NUEVAS traducciones al italiano están disponibles en el sito web, ya se pueden leer las tres principales pestañas y pronto las otras estarán traducidas a este idioma. A modo de recordatorio, la mejor manera de que los pacientes se "conozcan" es hacer clic en la pestaña "Pacientes" en la columna derecha y conectarse automáticamente al sitio de RareConnect, donde, después de ingresar al grupo de neuroacantocitosis, podrán ver las publicaciones de otros pacientes. Cuantas más personas usen este sitio, más posibilidades tendremos de ser portavoces de la NA. Si lo necesita, puede solicitar la traducción de algún mensaje a cualquiera de los cinco idiomas europeos. ¡Los voluntarios con conocimientos de idiomas son muy bienvenidos!

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
Visite la página de NA en [WeMove](#), Asociación benéfica y educativa de las Comunidades con Disturbios del Movimiento. [WeMove.org](#) se dedica a educar y a informar a los pacientes, a los profesionales y al público en general sobre los últimos avances clínicos, las opciones de manejo y tratamiento de los disturbios del movimiento de origen neurológico.

: : [Naadvocacy.org](#).

[Naadvocacy.org](#) es el sitio web de apoyo de *Advocacy for Neuroacanthocytosis patients* 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

Advocacy for Neuroacanthocytosis Patients se encuentra registrada con el número 1133182 ante la Charity Commission for England

La caminata de la recaudación de fondos de los Parry en Hawarden llega a su vigésimo año

El **11 de mayo, Hawarden**, una aldea del norte de Gales, se reunió por vigésimo año para prestar homenaje a Sean, David y Mark, los hijos de **Gill y Gordon Parry**, que tenían epilepsia y corea acantocitosis. La familia Gladstone otra vez abrió las puertas de su gran propiedad para los más de cien paseantes patrocinados, que caminaron más de dos millas por un sendero de flores primaverales en una hermosa mañana con algunas lluvias esporádicas. Fue una caminata bien organizada y agradable por un bosque y campo perfumados que, a no ser para este evento, casi nunca se abren.

Alex Irvine otra vez tuvo el lujo de ser transportado por amigos de Mark y David en una suerte de vehículo portátil de pasajeros, su improvisada silla de ruedas. Más tarde, muchos se reunieron para compartir recuerdos y tomar un trago en el Glynne, un bar local recientemente reinaugurado.

Cada uno de los paseantes organizó a sus amigos para patrocinar sus esfuerzos, y en conjunto recaudaron £4.500 para Advocacy y la fundación para la investigación de la epilepsia. Este dinero es un valioso aporte para dar continuidad y ampliar las investigaciones de estas enfermedades devastadoras.



ACTUALIZACION DE PACIENTES

ACTUALIZACIONES de esta edición sobre **Alex Irvine** en Inglaterra, **Mardi Williams** en Australia, **Ana-Maria Palomo-Argenta** en Madrid y **Elyse Lakritz Weinbaum** en Michigan. También nos complace conocer a **Yolanda Tebar** de España, que ha escrito a la página de Pacientes en Rare Connect y está ansiosa por corresponderse con otros pacientes con NA.

and Wales.

:: Ediciones Anteriores

[NA News Edición 20](#)

[NA News Edición 19](#)

[NA News Edición 18](#)

[NA News Edición 17](#)

[NA News Edición Especial Pacientes](#)

[NA News Edición 16](#)

[NA News Edición 15](#)

[NA News Edición 14](#)

[NA News Edición 13](#)

[NA News Edición 12](#)

[NA News Edición 11](#)

[Edición 10](#)

[Edición 9](#)

[Edición 8](#)

[Edición 7](#)

:: Suscríbese al Boletín NA

[Haga clic aquí para Suscribirse:](#)



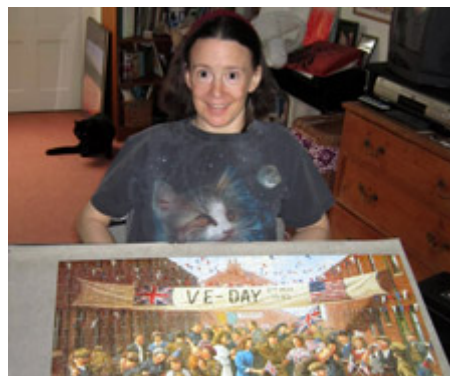
Elyse Lakritz Weinbaum con sus hijas Emily e Ilana

Durante los meses de verano, Alex trabajó en una pintura de acuarela del jardín para el cumpleaños de su madre: está encuadrada y colgada en una pared cerca del jardín e ilumina el recinto. Trabajar frecuentemente con un artista que la guía ha animado a Alex a ser más creativa y ha aprendido muchas técnicas de pintura que ha podido emplear en nuevos trabajos.



Durante el verano Alex hizo nuevas pinturas.

Alex también completó dos nuevos rompecabezas. Ambos retratan celebraciones inglesas. Su andar ha cambiado un poco, pero todavía se las ingenia para subir y bajar escaleras. ¡Visitar amigos fuera de Londres ha propiciado un cambio de aires y cocina! Alex también presta un valioso servicio al corresponderse con algunos pacientes en francés, la mayoría de ellos en Canadá.



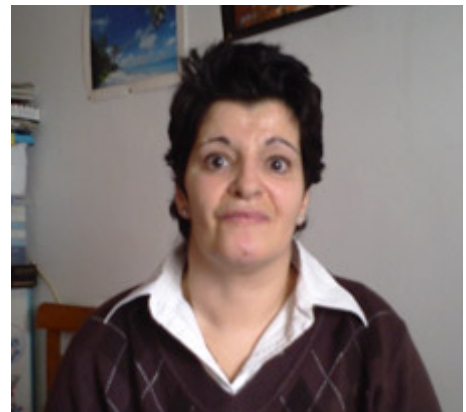
Alex terminó otro enorme rompecabezas.

Ezequiel escribe desde Madrid que encontró a alguien que lleve a Ana al centro terapéutico, donde hace fisioterapia y terapia del habla y encuentra asistencia psicológica de gran ayuda. En esta fotografía los vemos cerca del monasterio real construido por Felipe II después de la batalla franco-española de San Quintín, en 1557. Ambos han enviado muestras de sangre a los proyectos de investigación de Viena y Cambridge, por lo cual estamos muy agradecidos.



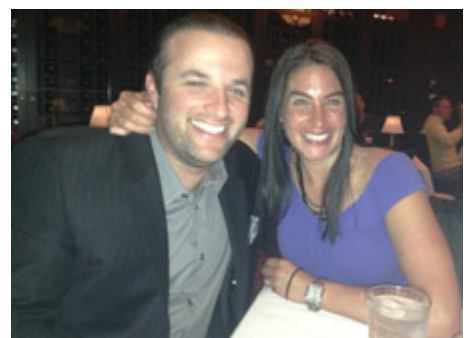
Ezequiel y Ana.

Yolanda Tebar de España ha escrito a la página de Pacientes en [Rare Connect](#). Nos cuenta de su experiencia de "vivir con neurocantocitosis en Madrid". Yolanda tiene 39 años y recibió el diagnóstico de NA cuando tenía 25. Hace siete años, Yolanda pasó por una cirugía similar a la de ECP que le ha permitido realizar más actividades diarias por sí misma, aunque todavía utiliza silla de ruedas. Damos la bienvenida a Yolanda a nuestra comunidad y, como ha expresado su deseo de corresponderse con otros pacientes de NA, por favor comparta sus experiencias con ella. Para leer la historia completa de Yolanda, vaya a: [Yolanda en Rare Connect](#).



Yolanda Tebar.

Elyse Lakritz Weinbaum de Michigan escribe para contar "Emily es la mayor. Tiene 6 años y medio y cumplirá 7 en noviembre. Ilana es mi bebé y también en noviembre cumplirá 5 años. Todavía me muerdo los labios y desgasto mucho el calzado. Pero disfruto mucho de pasar tiempo con mi marido Chad y con mis hijas, que se fueron de campamento el verano y yo disfruté del golf. "



Elyse con su marido Chad.

Ed Ayala de Norton, Massachusetts, en los EE UU, ha escrito PUNCHER'S CHNCE, y él y su esposa han anunciado que piensan donar el 20 por ciento de

los beneficios nominales del libro a la investigación de NA.

Ed escribe " En la contraportada del libro, en mi biografía, describo mi estado y algunos síntomas, y luego dirijo la atención de los lectores a rareconnect.com para que obtengan más información. La única condición es tengo que haber prevenido como mínimo cien copias del libro antes de publicarlo y haber pagado los derechos de autor."

Para apoyar a Ed, su libro y la investigación de NA, visite apuncherschance2013.com para pedir su copia. Difunda también entre sus amigos el libro de Ed.

Mardi William escribió en el verano (su invierno en Australia) que ella y su familia asistieron al tenis de Wimbledon y vitorearon a Andy Murray. Habían estado en Brisbane Internacional en enero. La sobrina y el sobrino de Mardi tienen 15 y 10 años, respectivamente, y los miran juegan al fútbol los fines de semana. Mardi todavía pinta cuadros encantadores.



Ed y su nieta Avah Marley Carvalho



Gabrielle Mardi y Joshua.



Una nueva pintura de Mardi Williams.

ACTUALIZACIÓN DE INVESTIGACIÓN

ESTA edición presenta actualizaciones de la Dra. Lucia de Franceschi en Verona, del Dr. Antonio Velayos-Baeza, de la Universidad de Oxford, del Dr. Florian Wegner, de la Facultad de medicina de Hannover, y de Aaron Neiman, de la Stony Brook University, de Nueva York.



**Análisis de la ruta Lyn en las células objetivo de la corea acantocitosis y desarrollo de nuevo modelo de ratón para la corea acantocitosis.
Dra. Lucia de Franceschi en Verona
Universidad de Verona, Italia**

La Dra. Lucia de Franceschi y su grupo en la Universidad de Verona en colaboración con las redes EMINA I y II analizando la ruta Lyn en las células objetivo de la corea acantocitosis. Trabajamos en nuevos objetivos de Lyn en los glóbulos rojos de pacientes con corea acantocitosis. Hemos establecido culturas *in vitro* de precursores de eritrocitos a partir de células periféricas CD34+ para estudiar el impacto de la ausencia o la reducción de la producción de glóbulos rojos. Presentaremos algunos datos preliminares en la convención de Viena de la red de EMINA. Por último, en colaboración con la Universidad de Torino, también hemos comenzado un programa para generar un modelo de ratón para la corea acantocitosis, que se compartirá en la comunidad científica de NA si lo logramos mantener con vida para estudios biomédicos. Para leer el artículo completo en inglés, vaya a:
<http://newsletter.naadvocacy.org/g2pwos0edq9>

**Caracterización funcional de coreína
Dr. Antonio Velayos-Baeza
Wellcome Trust Centre for Human Genetics, Universidad de Oxford, RU**

Hemos continuado nuestro trabajo en ChAc que, como mencionado en nuestro último informe para NANews, se centra en la caracterización funcional de la proteína VPS13A, también conocida como coreína, y en el análisis de los efectos de mutaciones particulares encontradas en los pacientes ChAc. La secuencia de codificación del gen VPS13A se expresa en líneas celulares de mamíferos comúnmente usadas en el laboratorio. La ubicación de la coreína se compara con marcadores específicos para compartimientos subcelulares diferentes. Parte de los cambios patógenos encontrados en los pacientes ChAc también se constatan de la misma manera y se comparan con la coreína normal. Estos estudios se proponen obtener información sobre el papel de las regiones diferentes de proteína que pueden ser pertinentes para aspectos tales como la localización o la estabilidad subcelular de la proteína. Para leer el artículo completo en inglés, vaya a:
<http://newsletter.naadvocacy.org/g2pwos0edq9>

**El papel de proteína XK en la función
de transporte de ion de eritrocitos. Alicia Rivera, MS, PhD, Hospital de**

Niños de Boston/Facultad de Medicina de Harvard, Boston

El síndrome de McLeod es una enfermedad genética rara causada por un error en el gen de XK en el cromosoma X. Los objetivos específicos de este proyecto son identificar y caracterizar el papel fisiológico y funcional de las proteínas XK en los eritrocitos. Hemos dado a conocer recientemente (Blood Cell, Molecules and Diseases, Rivera et al, 2012) pruebas contundentes de una modificación no descrita anteriormente en el magnesio celular de los eritrocitos y en células de ratones genosuprimidos Xk en comparación con los ratones silvestres. Actualmente hemos expandido en forma apreciable estas observaciones en roedores.

Para leer el artículo completo en inglés, vaya a:
<http://newsletter.naadvocacy.org/g2pwos0edq9>

Análisis funcionales de canales de ion en células madre pluripotentes inducidas derivadas de pacientes con corea acantocitosis (ChAc) y diferenciación de las neuronas *in vitro*.

Departamento de neurología, Facultad de medicina de Hannover, Alemania

F. Wegner, N. Stanslowsky, A. Storch, A. Hermann

Este proyecto de investigación se propone obtener información sobre los mecanismos patógenos de la corea acantocitosis (ChAc). Anteriormente, establecimos un modelo humano *in vitro* de ChAc por transformación genética de fibroblastos de piel de pacientes que permitió la generación de células madre pluripotentes inducidas (iPSC). En este proyecto, dos ChAc derivadas de pacientes y dos líneas sanas de control iPSC se diferenciaron en neuronas para estudiar su actividad sináptica, canal de ion y acción de propiedades potenciales.

Para leer el artículo completo en inglés, vaya a:
<http://newsletter.naadvocacy.org/g2pwos0edq9>

Piscinas de fosfatidilinositofosfato Vps13a en células mamíferas **Aaron Neiman, Stony Brook University, Nueva York**

La ponencia de Aaron Neiman *SPO71 encodes a developmental stage-specific partner for VPS13 in Saccharomyces cerevisiae* ha sido aceptada para la publicación en Eukaryotic Cell y acabamos de entregar otro manuscrito a J Cell Science. Este estudio plantea las interacciones de Spo71 y Vps13. Spo71 se expresa solo cuando las células de levadura forman esporas. Cuando expresada, la proteína Spo71 se une a la Vps13 y causa una reubicación de la misma, desde la endosoma hacia otra ubicación intracelular, la membrana prospora. En esta membrana, ambas proteínas colaboran para regular la composición de lípido.

Para leer el artículo completo en inglés, vaya a:
<http://newsletter.naadvocacy.org/g2pwos0edq9>