



Wiadomości NA Wydanie 29: :: 04 Dec 2017

Opublikowane przez The Advocacy for Neuroacanthocytosis Patients, [Ginger Irvine](#)

:: Jak rozpoznać Neurooakantocytozę

Pierwsze oznaki chorób z grupy neurooakantocytoz są subtelne i mogą być łatwo przeoczone. Objawy te, często pojawiające się u osób w drugiej dekadzie życia, to niekontrolowane chrząkanie, postępujące ślinienie i brak kontroli nad ruchami języka powodujące wypadanie jedzenia z ust. Towarzyszy im mimowolne zagryzanie języka, warg czy policzków.

Na początku może występować ogólna nieznaczna nieporadność fizyczna. Rzeczy są strącane z miejsca bez wyraźnego powodu. Innym wczesnym objawem są trudności w chodzeniu i utrzymaniu równowagi. Początkowo ledwo zauważalne trudności w kontrolowaniu ruchów tułowia, nóg czy rąk wraz z postępowaniem choroby stwarzają coraz więcej problemów. Niektórzy pacjenci mają trudności ze snem nocnym, inni odczuwają słabość i zmęczenie.

Wczesnym objawem mogą być też zmiany osobowości. Beztronski młody dorosły człowiek staje się obsesyjno-kompulsywny, roztargniony lub traci pewność siebie i chęć do życia. Mogą występować omdlenia i napady epileptyczne. Złe samopoczucie powoduje społeczną izolację, częściowo z powodu zażenowania chorego objawami choroby.

Są też doniesienia o tym, że problemy zaczęły się po traumatycznym przeżyciu, takim jak atak fizyczny, nieoczekiwane niezdanie egzaminu czy poród.

OBJAWY KLINICZNE

Niewidocznym zewnątrznie symptomem definiującym chorobę jest obecność kolczastych krwinek czerwonych, akantocytów, od których grupa chorób NA wzięła swoją nazwę. Te nieprawidłowe komórki krwi, w pewnych okolicznościach, można zaobserwować przy użyciu mikroskopu. Trudniejsze do wykrycia są zmiany czy mutacje w genach pacjentów. Każda z chorób z grupy NA ma swoją genetyczną charakterystykę, którą można określić tylko przez badanie krwi.

Każda osoba, która ma ten zestaw objawów powinna odwiedzić neurologa. Klinicyści i pacjenci mogą też skorzystać ze strony www.naadvocacy.org gdzie mogą znaleźć linki do doniesień naukowych. Można tam też znaleźć szczegóły dotyczące możliwości bezpłatnego badania krwi oferowanego przez

organizację Advocacy for Neuroacanthocytosis Patients, którego celem jest diagnoza choroby z grupy NA.

:: Użyteczne źródła informacji o NA

- **Znakomita praca przeglądowa o neuroakantocytozie**, w tym o płasawicy-akantocytozie, Zespole McLeod, chorobie podobnej do choroby Huntingtona typu 2 i PKAN jest dostępna bezpłatnie w sieci [available free on-line](#). Jest to usługa National Institute for Biological Information, który jest agendą American National Institutes of Health.
 - **Różnicowa diagnoza płasawicy**, publikacja z 2011 roku pod redakcją Ruth H. Walker dostarcza wyczerpujących informacji o niekontrolowanych ruchach płasawicznych związanych z NA i innymi chorobami. ISBN 978-0-19-539351-4.
 - **Zespoły neuroakantocytozy II**, książka opublikowana w grudniu 2017, daje wnikliwy wgląd w ostatnie osiągnięcia w poznaniu zespołów neuroakantocytozy. Redaktorami są Ruth H. Walker, Shinji Saiki i Adrian Danek. Dostępne w [amazon.com](#)
 - Test Western blot na obecność białka choreiny w błonach czerwonych krwinek jest dostępny bezpłatnie dzięki wsparciu przez Advocacy for Neuroacanthocytosis Patient. Pobierz instrukcje jak pobrać i wysłać krew [PDF](#) I dowiedzieć się więcej o tej metodzie [PubMed](#)
 - Z płasawicą-akantocytozą można się dogłębnie zapoznać w [GeneReviews](#) w łatwo dostępnym raporcie o ChAc opublikowanym przez University of Washington przy wsparciu National Institutes of Health.
 - RareConnect.org - umożliwia kontakt pomiędzy chorymi na całym świecie. Społeczność [community](#) chorych na Neuroakantocytozy
 - Wejdź do bazy danych PubMed aby uzyskać dostęp do badań nad NA opublikowanych w języku angielskim [NA research](#) .
 - Przeszukaj [Google](#) aby uzyskać najnowsze wiadomości o NA.
-

:: [naadvocacy.org](#)

naadvocacy.org jest stroną internetową Advocacy for Neuroacanthocytosis Patients wspierającą pacjentów i promującą badania podstawowe i kliniczne.

Pacjenci

Klinicyści/Naukowcy

Co to jest NA?

Wesprzyj nas

Nasi pacjenci

Badania neuroakantocytozy

Granty na badania
Biuletyn NA
Biblioteka
Sympozja
Skontaktuj się z nami

Advocacy for Neuroacanthocytosis Patients jest organizacją charytatywną zarejestrowaną pod numerem 1133182 w Charity Commission for England and Wales.

Jaki jest postęp w badaniach nad NA od 2001?

Dokąd doszliśmy w badaniach nad NA od ich rozpoczęcia? W czerwcu Adrian Danek spotkał się z członkami zarządu na herbacie w centrum Londynu i wykorzystał tę okazję aby poinformować Advocacy Board o historii i obecnych przedsięwzięciach badawczych. Nancy Glynn, Sheila Peskett, Deborah Kempson-Wren, Neil Price i Ginger Irvine wysłuchały prezentacji z zainteresowaniem. Poprzez ten link [presentation](#) można zapoznać się z kompletną prezentacją, która daje pełny przegląd wiedzy od czasu pierwszej identyfikacji genu VPS13A związanego z ChAc i publikacji w 2001.



Dziękujemy Adrianie za ten przegląd wiedzy. Doszliśmy tak daleko i z wielkimi nadziejami oczekujemy dalszych postępów w badaniach.

Dziewiąta Międzynarodowa Konferencja dotycząca Zespołów Neuroakantocytozy odbędzie się w Dreźnie



Przygotowania do Dziewiątej Międzynarodowej Konferencji dotyczącej Zespołów Neuroakantocytozy, która odbędzie się w Dreźnie w dniach 23-25 marca 2018, są w toku. Konferencja ta będzie kontynuacją podobnych konferencji, z których ostatnia odbyła się w Ann Arbor, USA w 2016 roku. Obecna konferencja odbędzie się w Radisson Blu Park Hotel & Conference Centre, Dresden Radebeul

<https://www.radissonblu.com/en/hotels/germany/dresden>

Na konferencję tę przybędą naukowcy zajmujący się naukami podstawowymi oraz klinicyści neurobiologowie, by dyskutować o nowych odkryciach w tej dynamicznie rozwijającej się dziedzinie. W szczególności przedstawione będą nowe osiągnięcia w badaniach podstawowych, jakich dokonano od 2016 roku (w tym wyniki badań na modelach niższych eukariontów, modelach zwierzęcych i komórkowych dotyczące mechanizmów choroby) oraz potencjalne kliniczne zastosowania leków przebadanych *in vitro*.

Ostateczny termin zgłaszania doniesień konferencyjnych to 1 stycznia 2018, naukowcy i klinicyści mający pytania dotyczące prezentacji powinni zgłaszać się do Przewodniczącego Konferencji [Prof. Andreas Hermann](#)

Zachęcamy studentów i młodych pracowników naukowych do wzięcia udziału w konferencji i prezentowania swoich wyników w sesji plakatowej.

Pacjenci i ich opiekunowie będą odgrywać bardzo ważną rolę w czasie konferencji, będziemy wspólnie omawiać dalsze etapy działalności i badań. Dalsze postępy w badaniach naukowych, medycznych i w codziennej opiece nad pacjentami wymagają współpracy angażującej naukowców, klinicystów, pacjentów i ich opiekunów.

Aktualne informacje dotyczące tematów i kolejności sesji oraz szczegółowy program można znaleźć na stronie konferencji [Symposium website](#)

Fundusze przyznane na badania autofagii

Fundacja Advocacy przyznała ostatnio grant na badania naukowe dla grupy Ricardo Escalante z Biomedical Research Institute Alberto Sols w Madrycie. Projekt zatytułowany „VPS13A i autofagia, potencjalne związki i badania przedkliniczne” będzie kierowany przez Sandrę Muñoz Braceras, która od początku pracowała w laboratorium Ricarda nad tym projektem wykonując równocześnie swą pracę doktorską, którą obroniła w poprzednim roku. Sandra jest młodym zdolnym naukowcem. Swoją pracę doktorską poświęciła badaniom nad VPS13A i autofagią. W tym czasie współpracowała też z Andreasem Hermann’em w Dreźnie.



Ricardo oznajmił: “Otrzymaliśmy fundusze ze Spanish National Grant Agency (od stycznia 2016 do grudnia 2018) na projekt „Molekularne mechanizmy autofagii w chorobach rzadkich związanych z dysfunkcją białek VPS13 i WIPI”. Nasz Instytut posiada infrastrukturę i wyposażenie niezbędne do przeprowadzania badań naukowych na wysokim poziomie.

Badania Sandry wspierane przez Advocacy będą przeprowadzane w laboratorium Ricardo i we współpracy z nim.

Nowa współpraca zainicjowana w Ohio State University po prezentacji na temat NA



Po wystąpieniu Adriana Danka w Ohio State University została zainicjowana nowa współpraca nad zebraniem danych o NA ukazujących się od 1960 roku. Neuroakantocytozy były przedmiotem dyskusji po wykładzie Adriana Danka w Ohio State University w Columbus, Ohio w marcu 2017. Prof. Adrian Danek wygłosił prezentację zatytułowaną „Neuroakantocytozy, przegląd (Zespół McLeod i płasawica-acanthocytoza)” podczas spotkania Neurology Grand Rounds, które zorganizował Prof. Douglas Scharre.

[Read more»](#)

Advocacy przyjęło dwóch nowych Członków Zarządu

Z przyjemnością zawiadamiamy o przyjęciu w poczet Członków Zarządu Advocacy Belli Starling and Deborah Kempson-Wren.

Dr Bella Starling jest stypendystką Wellcome Engagement. Pełni funkcję Dyrektora Programów Publicznych, Central Manchester NHS Trust i jest Adiunktem Honorowym na University of Manchester.

Deborah Kempson-Wren zdobyła tytuł Licencjata z wyróżnieniem na Sussex University i tytuł Magistra w dziedzinie Administracji Publicznej



(w Australii) i w dziedzinie Zarządzanie (w Londynie). Pracowała w różnych sektorach administracji.

Dowiedz się więcej o nowych członkach zespołu Advocacy.

[Read more»](#)

Dziękujemy Louise Dreher ustępującej z funkcji Członka Zarządu



Dziękujemy Louise Dreher, która właśnie zakończyła drugą trzyletnią kadencję jako Członek Zarządu Advocacy. Louise, Angielka mieszkająca koło Frankfurtu nad Menem, była dobrą przyjaciółką pacjenta Petera Ball'a z Aston University w Birmingham. Poznaliśmy Louise poprzez jej wsparcie Advocacy po śmierci Petera. Następnie miała ona wielki wkład w tłumaczenie tekstów na niemiecki i utrzymywanie kontaktu z pacjentami w Niemczech jako Ambasador Advocacy.

Ponadto Louise wykazywała się wielkim poświęceniem i skrupulatnością jako Członek Zarządu. Bardzo zależało jej na wsparciu pacjentów i badań oraz była aktywna w wielu aspektach finansowania nauki i dzieleniu się doświadczeniem w opiece nad pacjentami i ich rodzinami. Dziękujemy jej za jej pilną pracę w charakterze Członka Zarządu, jej wnikliwe czytanie dokumentów i sprawozdań, pomoc w wypełnianiu obowiązków Zarządu. Louise będzie kontynuowała swą pracę jako Ambasador NA Advocacy wśród pacjentów i ich rodzin mówiących po niemiecku. Dziękujemy Ci Louise!

Pomóż aby głos pacjentów chorych na choroby rzadkie był usłyszany



EURORDIS, European Organisation for Rare Diseases (pol. Europejska Organizacja dla Chorób Rzadkich), rozpoczyna nowy projekt: Rare Barometer Voices (pol. Barometr Rzadkich Głosów). Inicjatywa ta ma na celu wzmocnienie siły oddziaływania pacjentów chorych na choroby rzadkie w Europie. Nasze opinie i doświadczenia, przełożone na figury i fakty, które można przedstawić politykom i innym wpływowym postaciom, uświadomią im jakie działania należy podjąć, aby spowodować pozytywne, odczuwalne przez pacjentów zmiany. Pomoże to też Advocacy w pracy nad poszerzeniem społecznej świadomości jakie trudności sprawia życie z chorobą rzadką.

Aby podzielić się doświadczeniami i dodać swoją opinię do głosu pacjentów chorych na choroby rzadkie wejdź na stronę www.eurordis.org/content/contribute-rare-barometer-programme i zarejestruj się w Rare Barometer Voices.

Po zarejestrowaniu dostaniesz e-mail z zapytaniem o udział w ankiecie związanej z tematami, które ciebie dotyczą. Zdecyduj, w której ankiecie chcesz wziąć udział. Odpowiedzi na pytania ankietowe są całkowicie poufne, dostępne tylko EURORDIS (organizacji non-profit), i nie będą użyte do celów handlowych.

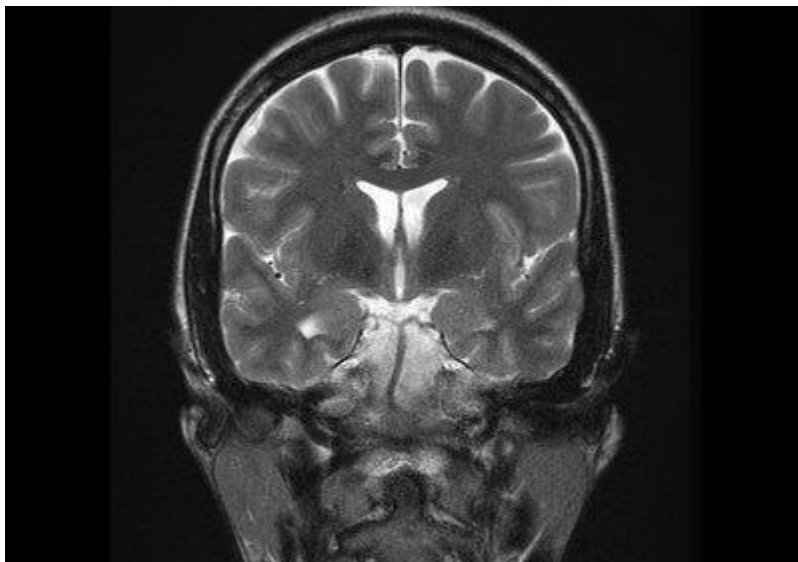
RESEARCH UPDATE

Teresa Zoladek published in Human Molecular Genetics

Teresa Zoladek z Polskiej Akademii Nauk opublikowała artykuł w *Human Molecular Genetics*: "Amino acid substitution equivalent to human chorea acanthocytosis I2771R in yeast VPS13 protein affects its binding to phosphatidylinositol 3-phosphate." (Podstawienie aminokwasowe równoważne I2771R powodującemu płasawicę-akantocytozę u ludzi zaburza wiązanie fosforanu fosfatydyloinozytoli przez białko VPS13 u drożdży). Dostęp do artykułu on line jest tutaj [here](#). Artykuł przeglądowy zatytułowany: "Yeast and other lower eukaryotic organisms for studies of Vps13 proteins in health and disease" (Drożdże i inne niższe organizmy eukariotyczne w badaniach roli białek Vps13 w zdrowiu i chorobie) można przeczytać w *Traffic* 2017;18:711–719. <https://doi.org/10.1111/tra.12523>



Nowy artykuł pokazuje znaczenie dawstwa mózgu do badań



Artykuł [article](#) opublikowany przez Ruth Walker i współpracowników w czasopiśmie *Neuropathology and Applied Neurobiology* zwrócił uwagę na przypadki epilepsji u chorych na płasawicę-akantocytozę. Badacze w NIH i Mount Sinai School of Medicine, Nowy Jork, zbadali pośmiertnie mózg osoby chorej na płasawicę-akantocytozę. Poza utratą neuronów w jądrach podstawy, o których wiadomo, że są uszkodzone w tej chorobie, znaleziono degenerację neuronów w hipokampie, strukturze w której często zaczynają się ataki epileptyczne. Nieprawidłowości w tym obszarze obserwowano już w skanach mózgów osób z ChAc i epilepsją, ale te badania dowodzą, że ten obszar jest rzeczywiście zmieniony. Ta informacja może pomóc neurologom w skuteczniejszym opanowaniu ataków epileptycznych u chorych z ChAc.

Ten raport pokazuje też ważność dawstwa mózgu dla zwiększenia wiedzy o chorobach rzadkich. Artykuł jest dostępny na stronie <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28398599>: "Hippocampal sclerosis and mesial temporal lobe epilepsy in chorea-acanthocytosis: A case with clinical, pathologic, and genetic evaluation," Mente K, Kim SA, Grunseich C, Hefti MM, Crary JF, Danek A, Karp BI, Walker RH, *Neuropathol Appl Neurobiol.* 2017 Apr 11. doi: 10.1111/nan.12403.

INFORMACJE OD PACJENTÓW



Spotkanie Ginger i Alexa Irvine z Ernesto Montero

We wrześniu Alex i Ginger spotkali się z Ernesto Montero, który odwiedził UK z powodu wystawy w Saatchi The Other Art Gallery w Bristolu. Ernesto spędził też parę dni w Londynie zwiedzając galerie ale również przekazał nam nowe wieści o swojej rodzinie. Mario i David korzystają z basenu, który wybudował Ernesto w ich ogrodzie. Ernesto ma nadzieję uczestniczyć w konferencji w Dreźnie wraz ze swym bratem i matką. Gratulujemy Ernesto sukcesu w jego pracy artystycznej: Christina Liu odwiedziła Ernesto w Hiszpanii i zakupiła jeden z jego obrazów!.

[Read more»](#)

Mark Williford i jego wnuki



Mark Williford kontynuuje udział w zajęciach wodnego aerobiku 3-4 razy w tygodniu dzięki wsparciu przyjaciela, który go na te zajęcia podwozi. Joy, żona Marka podwozi natomiast na zajęcia swoje wnuki. Wnuk Cooper chce wziąć udział w zbiórce funduszy na badania nad NA i planuje to zrobić w Dniu Chorób Rzadkich, 28 lutego 2018. To pomysł, który wszyscy powinniśmy podchwycić! Rodzina planuje przyjazd do Drezna w marcu, aby wziąć udział w konferencji, w sesji dla pacjentów i rodzin.

NOWOŚCI O ZBIÓRKACH PUBLICZNYCH

Ogłaszaj wydarzenia planowane na Dzień Chorób Rzadkich 2018

Już zostało mniej niż 100 dni do Dnia Chorób Rzadkich 2018, to najwyższy czas aby planowane wydarzenie połączone ze zbiórką w Dniu Chorób Rzadkich ogłosić na stronie

<https://www.rarediseaseday.org>. Jeżeli masz pytania jak użyć tę stronę napisz email na adres rarediseaseday@eurordis.org

Czy przygotowujesz zbiórkę publiczną? Nie zapomnij powiedzieć o tym Advocacy. Joy i Mark mieszkający na Florydzie wspierają wnuka, który chce zrobić zbiórkę na NA, i pewnie niektórzy z was mogą zrobić podobnie!. Jeżeli potrzebujecie pomysłu to zajrzyjcie na stronę Dzień Chorób Rzadkich, to bogata skarbnica pomysłów. Namawiamy społeczność NA do zaglądania na tę stronę i zapoznawania się z nowościami o wydarzeniach na świecie i informacjami jak można się zaangażować. Wszystko co zostanie zebrane na NA, jak poprzednio, zostanie przeznaczone na projekty naukowe, które nieustannie prowadzą do lepszego zrozumienia chorób NA i opracowania leczenia. Wejdź na stronę <https://www.rarediseaseday.org>

Raport o zbiórce w North Wales



Gill i Gordon Parry w North Wales są ciągle zajęte zbieraniem funduszy na NA. Niedawno zanotowaliśmy wpłatę na nasze konto wysokości 5000 £ zebraną w ciągu ostatniego roku. Na zdjęciu możecie zobaczyć ich stolik w Tithe Barn w Hawarden, gdzie zebrały 555 £– dobra robota! Prezentowały przy tym plakat z napisem „Na Neuroakantocytozę”. W grudniu planowana jest następna zbiórka w Llangollen i wielkie wydarzenie w kościele St Giles we Wrexham. Serdeczne podziękowania i ukłony za wasz nieustający wysiłek na naszą rzecz.