

NA News



Neuroanthocytosis information and research

Boletín de la Neurocantocitosis 20 :: 28 Apr 2013

Publicado por The Advocacy for Neuroanthocytosis Patients, [Ginger](#) y [Glenn Irvine](#)

Cómo reconocer la Neuroanthocytosis

Los primeros signos de las enfermedades del grupo de Neuroanthocytosis (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

Welcome al Boletín NA 20

BIENVENIDOS a la última edición del Boletín NA, ahora celebrando los 10 años de publicación. El boletín NA mantiene informados a los pacientes, médicos y a toda nuestra creciente comunidad sobre los avances y los recursos logrados así como también da a conocer las oportunidades de becas para los investigadores que estudian neuroanthocytosis, un grupo de enfermedades neurogenerativas ultra raras. Puede visitarnos en nuestra [Web](#), en Twitter en [@NAadvocacy](#), en [Facebook](#) y en [LinkedIn](#).

[Comentarios \(0\)](#)



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 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

Llamado urgente a las familias con el síndrome McLeod

Hay algún antecedente de McLeod's en su familia? Los investigadores de Harvard Medical School que están trabajando en McLeod's, con el patrocinio de la familia Willard, necesitan tomar muestras de sangre de las familias en las que sus miembros pueden haber heredado la mutación del gen del síndrome McLeod. El equipo de investigadores, liderado por la Dr. Alicia Rivera, está especialmente interesado en las muestras que puedan proveer los individuos que no han mostrado síntomas o que fueron recientemente diagnosticados y no están tomando medicación. Por favor entre en contacto con glenn@naadvocacy.org si puede ayudar con este pedido urgente.



[Comentarios \(0\)](#)

Más funciones, más idiomas en NAadvocacy.org

Los hablantes de alemán, español y portugués pueden leer el contenido principal y los últimos boletines en su lengua nativa en [NA Advocacy website](#). El sitio, que ha aumentado enormemente su contenido desde el año pasado, puede ser leído en las tres lenguas diferentes. El material traducido incluye Home, Pacientes y Médicos e Investigadores. Las traducciones fueron realizadas por Natalia Guerscovich, Paula Sarmento y Vera Geraldés. Gracias Natalia, Vera y Paula por su excelente trabajo.

NA Newsletter

Library

お問い合わせ

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

Sabía que puede usar nuestros mensajes privados para conversar con los otros miembros?

Sabía que el sitio [NA Advocacy](http://www.naadvocacy.org) cuenta con una herramienta que le permite escribirse con otros pacientes y sus familias? Vaya a www.naadvocacy.org, haga clic en OUR PATIENTS, a su derecha. En este lugar encuentra historias de pacientes traducidas a 5 lenguas y los mensajes que han sido intercambiados.

Para registrarse haga clic en "Join Now" a su derecha y escriba su username (nombre de usuario) y password (contraseña), luego regístrese.

A continuación puede completar y editar su Perfil (PROFILE) y colocar su foto. Para controlar quien puede ver su perfil hay un botón que permite PRIVADO (PRIVATE) (sólo miembros), AMIGOS (que ha aprobado) o PÚBLICO (PUBLICO) (cualquiera).

Cada vez que publica un mensaje, una casilla marcada como PRIVADA en la parte inferior izquierda le permite escoger si el mensaje puede ser leído sólo por los miembros registrados, en ese caso, tiene que elegir PRIVADO, AMIGOS (solamente las personas que usted a aprobo) o por CUALQUIER persona que llegue al sitio PUBLICO.

Encuentre a los miembros, inténtelo! Visite [NA Advocacy website](http://www.naadvocacy.org)

Louise Dreher se suma al Comité Directivo de Advocacy

El Comité Directivo de Advocacy le da una cálida bienvenida a su más reciente miembro, Louise Dreher, quien estará presente en nuestra próxima reunión en Mayo. Louise creció en Berkshire en Inglaterra y fue a la Universidad de Aston en Birmingham, donde se graduó en Alemán y Materiales de Ingeniería. Ella combinó su trabajo en laboratorio, en oficinas, trabajó como profesora y



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 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

traductora de inglés, todo en Alemania. Louise está casada con un alemán y sus hijos son bilingües. Por haber sido muy amiga del paciente NA Peter Ball, Louise se ofreció a hacer traducciones para Advocacy y ella ha estado en contacto con los pacientes de habla alemana. Louise fue también muy buena amiga de la querida Pamela Korb.

[Comentarios \(0\)](#)

Pacientes NA en Irán se suman al Registro de Pacientes

Siempre es un placer darle la bienvenida a nuevos pacientes y médicos y nos alegró ser contactados por Siamak Karkheiran MD, del Hazrat Rasool Hospital de la Tehran University of Medical Sciences. El Dr. Karkheiran informa que ha tratado seis pacientes procedentes de cuatro familias con ChAc. Cinco de los pacientes han sido incluidos en el Registro de Pacientes NA y él ha preparado video sobre cuatro de los pacientes. Por favor, entre en contacto con ginger@naadvocacy.org si usted conoce a alguien que pueda traducir el Boletín NA al Farsi. En esta edición, lea además el artículo del Dr Karkheiran, donde él comparte sus [sugerencias sobre como tratar la hipersalivación para los profesionales de la salud](#) y otros problemas orales en pacientes NA.



[Comentarios \(0\)](#)

Mapeo revela la distribución global de corea-acantocitosis

El mapeo ha mostrado la primera imagen gráfica de la distribución global de corea-acantocitosis, siguiendo la iniciativa de mapeo del Dr. Adrian Danek de Ludwig-Maximilians-Universität Munich, Alemania. Dr. Danek. Su equipo ofrece gratuitamente exámenes de sangre para aquellos posibles casos

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 en 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 de los Institutos Nacionales de la Salud.

RareConnect.org - Connecting Rare Disease Patients Globally.
Neuroacanthocytosis [community](#)

Visite PubMed para obtener acceso a las [Investigaciones sobre NA research](#) en Inglés de la base de datos Medline.

Busque en [Google](#) para verificar las últimas noticias sobre NA

de corea-acantocitosis. El nuevo mapa muestra los sitios de origen de las 128 muestras de sangre (ej: lugar de los hospitales) que resultaron negativos para coreína, ej indicativo de ChAc. El mapa, que no incluye los datos de Irán, será modificado a medida que se reciban nuevas muestras. Las pruebas de diagnóstico gratuitas son posibles debido a las subvenciones otorgadas por Advocacy.



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](#) es el sitio web de Advocacy for Neuroacanthocytosis. Tiene como objetivo brindarle apoyo a los pacientes y promover investigaciones clínicas.

Pacientes
Clínicos/ Investigadores
Qué es NA?
Apóyenos
Nuestros Pacientes
Investigación Neuroacanthocytosis
Subvenciones
Boletín NA
Biblioteca

El encuentro IRDiRC resalta la importancia de la colaboración para las enfermedades raras.

Por Dr. Adrian Danek de la Ludwig-Maximilians-Universität Munich, Alemania

El 16-17 de abril del 2013 se llevó a cabo la primera conferencia del ambicioso network internacional, el International Rare Diseases Research Consortium, en Dublin.

La reunión, que incluyó la presentación de un póster del Dr. Adrian Danek en las iniciativas multidisciplinares europeas sobre Neuroacantosis (EMINA y EMINA-2), con el apoyo de la Comisión Europea y el Instituto Nacional para la Salud de EE.UU (NIH). La asociación fue lanzada en abril del 2011 para fomentar la colaboración internacional en el campo de las enfermedades raras.

Los objetivos del IRDiRC hasta el año 2020 son diagnosticar prácticamente todas las enfermedades raras y ofrecer 200 nuevas terapias para las mismas. La asociación trata de armonizar el esfuerzo de la ciencia y la industria en el campo para lograr el impulso necesario para concretar sus audaces objetivos. Esta ambición se reflejó claramente en el discurso de apertura de Christopher Austin, director del National Center for Advancing Translational Sciences within NIH: "No hagamos planes pequeños, no tienen la magia de motivar", dijo Austin. Citó al arquitecto constructor de rascacielos Daniel Hudson Burnham (1846-1912). " Haz grandes planes, apunta alto en el trabajo y los deseos."



Prof. Adrian Danek, coordinador del encuentro EMINA, en el encuentro IRDiRC en Dublin el 16 de Abril, 2013, junto a su colega de Munich Prof. Klopstock (derecha).

Simposio
Contáctenos

The Advocacy for Neuroacanthocytosis Patients se encuentra registrada bajo el número 1133182 frente a la Charity Commission for England and Wales.

:: Ediciones Anteriores

[NA News Issue 19](#)

[NA News Issue 18](#)

[NA News Issue 17](#)

[NA News Patient Special Issue](#)

[NA News Issue 16](#)

[NA News Issue 15](#)

[NA News Issue 14](#)

[NA News Issue 13](#)

Llevando los descubrimientos a la práctica

Aparte del diagnóstico y tratamiento de las enfermedades raras, el tema central de la reunión cómo llevar los nuevos descubrimientos a la práctica.

Las enfermedades raras y las farmacéuticas

Para las farmacéutica, las enfermedades raras ofrecen una comprensión más centrada de la patología y sobre la posible interferencia en las vías metabólicas específicas que eventualmente se podrían aplicar para las condiciones más comunes. El campo de las enfermedades raras es un modelo claro para el desarrollo y comercialización de medicamentos innovadores.

Las promesas de la aprobación acelerada de tales medicamentos por parte de las agencias reguladoras pueden reducir considerablemente el número de pacientes necesarios en los ensayos.

El importante concepto de "re-purposing" muestra una posibilidad adicional: fármacos ya disponibles en el mercado pueden ser examinados bajo enfoques de alto rendimiento por su utilidad en condiciones que nunca habían sido originalmente consideradas relevantes o que simplemente no se conocían. Este enfoque, junto con "trial readiness", parece proporcionar el camino más directo en el tratamiento disponible en la actualidad.

Esfuerzos de colaboración internacional y el intercambio de datos son la clave

En general, fue evidente que el campo de las enfermedades raras en todo el mundo está avanzando a un ritmo considerable, y que el beneficio individual para los pacientes de una de estas condiciones sólo será el resultado de los esfuerzos de colaboración internacional y de intercambio de muestras biológicas y los datos recogidos en los registros maestros de casos.

[NA News Issue 12](#)

[NA News Issue 11](#)

Para acceder a todas las ediciones anteriores del Boletín NA, visite el website y vaya a la [newsletters page](#).

:: Suscríbese al Boletín NA



NA News

Dirección de Correo:



Remove

Submit

También se discutieron los incentivos para los investigadores individuales pues su contribución es crítica. El reconocimiento de su apoyo, en esta época de definición de los factores de impacto, debe ser mejor regulada y el modelo de "microatribución" fue propuesto como un posible enfoque. Los conceptos de "microatribución", "trial readiness", y "drug re-purposing" son nuevos y valiosos elementos en las discusiones de las futuras direcciones para la investigación neuroacantocitosis.

Enlaces para más información:

www.irdirc.org

www.ncats.nih.gov

www.emina.med.uni-muenchen.de

www.emina2.eu

Como lidiar con problemas bucales en pacientes con ChAc

Por Siamak Karkheiran MD, Clínica de Trastornos Motrices, Hospital Hazrat Rasool, Universidad de Ciencias Medicas de Teherán, Irán.

Pacientes con ChAc pueden sufrir múltiples dificultades en áreas de la boca, lengua y los músculos usados para la deglución, debido a movimientos involuntarios. Este tipo de desórdenes, no sólo provocan problemas físicos tales como la mordedura de labios/lengua y la pérdida de peso, sino que también pueden causar que las personas con ChAc se sientan avergonzadas de sí mismas cuando están en público, sobre todo al comer delante de los demás.

La distonía alimenticia, un rasgo característico del ChAc, se define como la expulsión de comida al momento inmediato en que alimentos sólidos tocan la lengua. Lo anterior debido a movimientos involuntarios de la lengua conocidos como “distonía oromandibular” lo que hace que el comer sea una actividad extremadamente laboriosa. La mordedura de lengua, un fenómeno muy doloroso, se debe a la distonía oral-facial y de la lengua. La mordedura de labios es también un rasgo común en pacientes con ChAc. Tanto el comportamiento compulsivo como la distonía oral-facial son dos elementos que causan la mordedura de labios.



Siamak Karkheiran MD, Movement Disorder Clinic, Hazrat Rasool Hospital, Tehran University of Medical Sciences, Iran.

El crujido de dientes (bruxismo), ya sea debido a la distonía (espasmos musculares) o hábito, pueden resultar en un deterioro acelerado de los dientes y laceraciones profundas con posibles infecciones letales. El babear se debe tanto a la dificultad para tragar, como a la secreción excesiva de saliva.

Existen ciertos tratamientos farmacológicos y no farmacológicos para estos problemas. Medicamentos normalmente usados para tratar problemas psiquiátricos, conocidos como narcóticos antipsicóticos típicos y atípicos, han sido usados para controlar la ChAc. Estos medicamentos pueden reducir la mordedura de lengua y labios al igual de disminuir las dificultades para tragar. Tetrabenazine, medicamento que actúa al disminuir la dopamina, puede ser otra opción. Sin embargo, ambos tipos de medicamentos pueden traer consigo efectos secundarios que causan síntomas parecidos a la enfermedad de Parkinson, provocando caídas constantes y disminución del movimiento, especialmente en personas en quienes la enfermedad es más avanzada. Los antidepresivos conocidos como SSRIs son medicamentos usados para controlar

compulsiones de comportamiento y también pueden reducir la mordedura de labios.

Antipsicóticos atípicos (olanzapine, risperidone) y el antidepresivo clomipramine pueden también tener efectos benéficos que ayudan a controlar comportamientos compulsivos. Una inyección de la toxina de botulinum en los músculos de la lengua (genioglossus, geniohyoid) y quijada (masseter), pueden mejorar la distonía alimenticia, la mordedura de lengua y el crujido de dientes. Sin embargo, el aumento de las dificultades para tragar y el incremento de riesgos de aspiración de comida o líquidos en los pulmones, son efectos secundarios temidos.

Las guardas dentales previenen la mordedura de lengua y labios. Además de actuar como una barrera, tienen un efecto de sensación al reducir la distonía y comportamientos compulsivos. Para el babeo, agentes orales con efectos anticolinérgicos, como los antidepresivos tricíclicos, tienen efectos limitados.

El parche de escopolamina y las gotas de atropina para ojos

Ambos medicamentos parecen resultar efectivos – el parche de escopolamina (a veces usado para mareos) y las gotas de atropina usadas bajo la lengua. La primera es más recomendada para quienes tienen mayor tolerancia. La segunda es más económica y más accesible. La resequedad en la boca es un efecto secundario obvio y puede afectar de manera negativa el tragar, lo que causa un continuo ajuste de dosis.

Otra opción es una inyección de toxina de botulinum tipo B (Myobloc) en las glándulas salivales. Sin embargo, como es necesaria una inyección, es costosa y no está disponible en todas partes. Uno de nuestros cuatro pacientes, tuvo un problema inusual de comezón en la lengua. Tratamos de cepillarle la lengua, distintos enjuagues bucales y algunas medicinas tradicionales en vano. Al final, 5 ml de diphenhydramine (12.5 mg) diluidos en 100 ml de agua, administrados como enjuague bucal dos veces al día, redujo tanto la comezón como el babeo.

Finalmente, en varios pacientes, numerosas medidas deben ser consideradas simultáneamente.

Monitoreo continuo, un historial médico detallado y chequeos en cada visita son de alta importancia para el ajuste de medicamentos, la selección de tratamientos adecuados y para evitar resultados no deseados. La paciencia y el compromiso tanto de los pacientes como de los doctores son factores fundamentales para manejar estos difíciles problemas.

Nota importante: El propósito de este artículo es proveer sugerencias para quienes cuidan a pacientes. Ningún medicamento debe ser administrado sin supervisión médica profesional.

[Compartir](#) | [Comentarios \(0\)](#)

PACIENTES: ÚLTIMAS NOTICIAS

Susan Hills en **England** nos cuenta que ha comprado pequeño invernadero donde cultivar fresas, tomates, guisantes y flores. “Además tengo algunos peces tropicales y me encanta verlos nadar, es muy relajante”, dice.

Susan últimamente no ha producido pinturas nuevas pero nos mando esta fascinante pintura que hizo hace un tiempo.



Susan Hills nos mando esta fascinante pintura que produjo en el pasado.

Ed Ayala de Norton, Massachusetts en EEUU ha creado **A PUNCHER'S CHANCE**. Su esposa y él han anunciado que piensan donar el 20 por ciento del lucro del libro para realizar investigaciones en NA.

Ed escribe: "En la contratapa del libro describo mi estado y algunos síntomas. Luego redirección a rareconnect.com para más informaciones. El único desafío es que tengo que pre vender un mínimo de 100 copias antes de ser publicado y debo pagar royalties."

Para apoyarlo a Ed, a su libro y la investigación sobre NA, por favor visite el sitio apuncherschance2013.com para pedir su copia y por favor cuénteles a sus amigos sobre este libro.



Ed y su nieta Avah Marley Carvalho

Elyse Weinbaum de Michigan escribe para presentarse y presentar a su familia. " Tengo 33, soy casada y tengo dos hermosas hijas de 4 & 6. Me diagnosticaron corea acantocitosis hace dos años. Me corto, me atraganto, a veces me olvido las cosas, tengo algunos tics físicos y vocales. Me muerdo constantemente mis labios, mejillas y la lengua. Por este motivo, uso un protector vocal. No puedo conducir más y tampoco usar un montón de zapatos.

Pero más allá de estas dificultades, lo estoy llevando muy bien. Voy al gimnasio 5 veces por semana y trabajo con un personal trainer para que mis músculos no se debiliten. Trato de pasar más tiempos con mis hijos. Me encanta viajar, recién vuelvo de hacer skydiving. Realmente quiero disfrutar mi vida al máximo!"



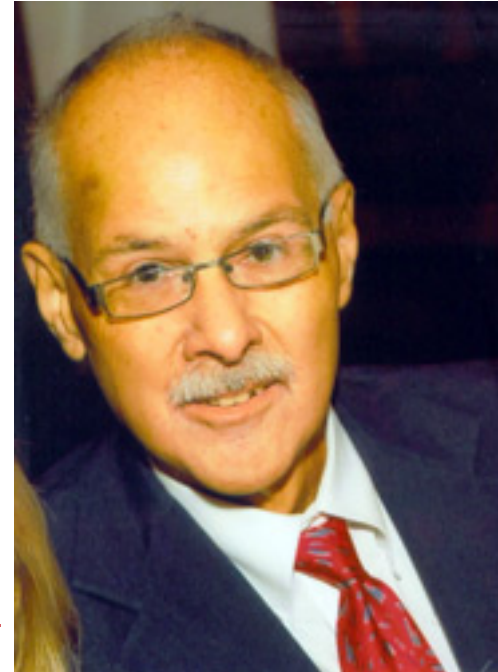
Elyse Weinbaum

IN MEMORIAM

Joseph DeVinentis, 63 de **Colonia, New Jersey** falleció el lunes, 3 de diciembre de 2012. Estaba en su casa con su esposa y su hijo. Joe nació el 29 de Abril de 1949, en Newark, NJ y vivió en Irvington y Linden, antes de mudarse a Colonia en 1975. Se graduó en Linden High School, Kean University, Rutgers University, y en Montclair University.

Joe fue un investigador químico full time en Bristol-Myers Squibb durante más de 30 años. A Joe le encantaba ir a nuevos restaurantes, intentar encontrar la perfecta sopressata, ir a los shows de Broadway, viajar y por sobre todo, pasar tiempo con su familia y amigos. Fue un padre dedicado, un marido muy presente y un gran abuelo. Todos lo echarán mucho de menos.

Quedan su esposa Lillian, sus hijos Marc y Paul, cuatro nietos, dos nueras, su cuñada Maria y sus sobrinas Diane y Laura. Siempre lleno de vida, Joe vivió tratando de ayudar a los otros. Donó su cuerpo para que pueda ser investigado al Mt. Sinai Hospital, quería que se pueda saber más sobre la enfermedad McLeod's.



Joe DeVinentis.

ACTUALIZACIÓN DE INVESTIGACIONES

Analysis of Lyn pathway in target cells from chorea-acanthocytosis and development of new chorea-acanthocytosis mouse model

**Dr. Lucia de Franceschi in Verona
University of Verona, Italy**



Dr. Lucia de Franceschi in Verona has received a research grant from the Advocacy for her project. This work will also include collaboration to compare the observations she has made in studying red blood cells from ChAc patients with the findings of Florian Lang, Andreas Hermann, Alexander Storch and eventually Florian Wegner, whose investigations focus on the iP stem cells generated from the skin of ChAc patients. The project will also help in generating the synergy to progress in the knowledge of ChAc.

Functional Characterisation of chorein

Dr. Antonio Velayos-Baeza

Wellcome Trust Centre for Human Genetics, University of Oxford, UK

Our research on ChAc is focussed on the functional characterisation of chorein. One aspect involved in this project is to analyse the effect on chorein properties of particular pathogenic mutations (changes found in patients affected with ChAc) which only introduce minimal changes in the sequence of the VPS13A protein, such a single amino acid substitutions or the loss or addition of a short stretch of residues. In these cases it is not predicted that the mutated protein is lost, but it is possible that its stability, localisation, or particular functions are affected. When available, samples from ChAc patient(s) with these mutations are analysed to check if the protein is detected at normal levels. Furthermore, these changes are introduced in the coding sequence of the VPS13A gene on an expression vector which is then used for transfection of mammalian cell lines. We are generating several of these constructs and collecting some samples from ChAc patients to do these analyses.

We are also addressing some remaining questions about the causing mutations in some ChAc patients, in particular the characterisation of several large deletions, and collaborating in several on-going projects on different aspects of ChAc.

Investigation on membrane alterations in NA erythrocytes
Claudia Siegl, Rainer Prohaska and Ulrich Salzer
Max F. Perutz Laboratories, Medical University of Vienna, Austria

Acanthocytosis, the occurrence of thorny-shaped red cells, is a diagnostic feature associated with NA syndromes. Whereas acanthocytes are frequently present in the blood of ChAc and MLS patients, acanthocytosis is observed only in about 10% of the NBIA patients. Our study aims at identifying functional similarities and differences between erythrocytes of the NA syndromes in order to better understand molecular processes associated with the formation of acanthocytes. Therefore, we established a biochemical assays to test the flexibility of the plasma membrane and the ability to form endovesicles. Further assays assessed the tendencies for phosphatidylserine exposure und uptake of calcium in response to a specific stimulating drug. We find that erythrocytes from NA patients show a significantly impaired response in these assays, however, only when acanthocytes are present. This indicates that acanthocytosis is only one of several interdependent aberrations of the erythrocyte plasma membrane that commonly occur in erythrocytes from NA patients. These results are currently being submitted for publication. At the moment it is neither known whether there is a common cause underlying these aberrations nor why this “acanthocytic state” is frequent in ChAc but rare in NBIA. Ongoing studies aim at answering these questions and thereby may provide clues for aberrant molecular processes that also occur in neurons and hence be associated with neurodegeneration.

Functional analyses of ion channels in Chorea-Acanthocytosis (ChAc) patient-derived induced pluripotent stem cells and differentiated neurons in vitro.
PD Dr. med. Florian Wegner, Department of Neurology
Hannover Medical School, Germany

The aim of our project is the functional characterization of induced pluripotent stem cells (iPSCs) and differentiated neurons derived from Chorea-Acanthocytosis (ChAc) patients to gain insight into the pathophysiology of this devastating neurodegenerative disease. We successfully differentiated iPSCs from ChAc patients and a healthy control into neuronal cells to study their synaptic activity, ion channel and action potential properties using whole-cell patch clamp recordings and calcium imaging. The first functional data are pointing to altered sodium and potassium channel amplitudes as well as synaptic activity in neurons from ChAc patients compared to healthy controls. Particularly the voltage-gated sodium channels are important for the generation and conductance of action potentials in neurons. A pathological excitability of ChAc neurons may be linked to clinical symptoms like hyperkinesia and epileptic seizures and could represent a relevant therapeutic target to treat ChAc.

Vps13a regulation of phosphatidylinositolphosphate pools in mammalian cell
Aaron Neiman, Stony Brook University, New York

Understanding the molecular function of the chorein protein is essential for the development of treatments for chorea-acanthocytosis. We have discovered a role for the yeast version of chorein, Vps13, in regulation of specific lipids during the process of sporulation. With funding from the Advocacy, we have tested if chorein has a related function in mammalian cells. Using genetic techniques to lower the level of chorein in cultured cells, we observed similar effects on lipid pools to those found in yeast cells deleted for VPS13. These results indicate that lipid regulation is a conserved function of the Vps13 family proteins and suggest a possible molecular basis for some of the symptoms of chorea-acanthocytosis.

[Share](#) | [Comment \(0\)](#)

NOVEDADES SOBRE RECAUDACIÓN DE FONDOS

Queremos agradecer calurosamente a todos los que generosamente realizaron donaciones on – line para el trabajo de Advocacy durante la campaña **BigGive en Diciembre 2012**. El resultado fue magnifico: £36,000. Los fondos excedieron las £20,000 recaudadas en el BigGive en el 2011. Les estamos muy agradecidos al equipo de organizadores de la campaña BigGive que es apoyada por la Reed Foundation. Como son todos voluntarios, el 100% de los fondos recaudados van a la investigación. El BigGive le a permitido a Advocacy la promoción para lograr apoyo a los programas de investigación en curso que están progresando para encontrar terapias para NA. Nuestro sincero agradecimiento a todas las personas cuyas vidas se ven afectadas por NA y a los investigadores que generosamente han apoya la investigación de las causas y de curas.

En el **Roof Gardens Virgen del Club** en el Gardening Club Ginger y Glenn Irvine le otorgaron un certificado de agradecimiento (diseñado e impreso por Alex, paciente) a David Lewis, jardinero jefe y organizador del club.

Nuestro agradecimiento a David y Virgin por apoyar NAAvocacy con una maratón, reuniones, rifas y GiftAid. La donación total fue de más de £ 3000.



Ginger y Glenn Irvine le otorgan un certificado de agradecimiento (creado e impreso por la paciente Alex) a David Lewis, Jardinero Jefe y organizador.

Se te ocurre alguna idea creativa para recaudar fondos y apoyar a NA? Estos eventos nos permiten darle apoyo a la investigación básica de los investigadores durante el próximo año. El año pasado un corporate sponsorship de NA (Virgin y Free School London office) mostraron lo exitosa que pueden ser estas iniciativas. ¿Alguien que conoces o tú mismo están buscando alguna entidad a la que representar en una maratón, caminata, eventos de vela, canotaje, ciclismo, golf, bridge, venta de plantas, libros, tortas o tarjetas? Un evento para recaudar fondos representando a NA Advocacy puede tener absolutamente cualquier forma! El sitio de donaciones on – line está listo para aceptar cualquier proyecto. Por ideas o asistencia por favor entrar en contacto codn ginger@naadvocacy.org
[Compartir](#) | [Comentarios \(0\)](#)



Afeitándose por NA.