



## :: Como reconhecer a Neuroacantocitose

Os primeiros sinais das doenças do grupo da Neuroacantocitose (NA) são subtis e facilmente ignorados. Os sintomas iniciais tendem a aparecer nos meados da segunda década de vida e em geral consistem de grunhidos ou ruídos guturais feitos de forma involuntária na garganta, em seguida a pessoa afetada começa a babar e terá dificuldade em controlar a língua para que esta não ejeite os alimentos. Mais tarde poder-se-ão seguir mordidas involuntárias da língua, dos lábios e das gengivas.

De início pode haver um ligeiro desconforto físico geral. Sem razão aparente, as coisas que estão numa prateleira caem ao chão. Dificuldade em caminhar e em manter o equilíbrio fazem também parte dos sintomas iniciais. Problemas em controlar os movimentos do tronco, das pernas e dos braços, que mal se notam ao início, tornam-se cada vez mais evidentes e mais sérios à medida que a doença avança. Muitos dos doentes têm dificuldade em dormir à noite enquanto outros sentem fadiga e fraqueza.

Mudanças na personalidade pode ser também um sintoma precoce. O jovem adulto em geral despreocupado torna-se obsessivo-compulsivo, esquecido ou perde simplesmente a auto-confiança ou a motivação.

## Benvindos

**Benvindos** à 21ª edição da NA News. Durante 10 anos temos trazido ao vosso conhecimento notícias relacionadas com a pesquisa, os doentes, as terapias e dos desenvolvimentos da NA Advocacy, a única organização dedicada ao apoio da comunidade global de indivíduos portadores de neuroacantocitose. Como muitos dos nossos leitores têm conhecimento, financiamos a investigação e promovemos a difusão dos seus resultados e estamos muito emocionados por estarmos prestes a alcançar o maior número de sempre de propostas de investigação. Por essa razão, necessitamos este ano mais que sempre do vosso apoio em dezembro, para o Big Give (Grande Doação) que mais adiante explicaremos com maior detalhe. Ao longo desta edição poderão ainda ler sobre os nossos pacientes, tomar conhecimento dos últimos relatos dos investigadores de NA e iremos ainda encorajar os doentes a visitar o site "Rare Connect" para falarem com Yolanda Terbit, uma nova doente de Espanha. Visitemos na [Web](#), Twitter em [@NAadvocacy](#), [Facebook](#) e em [LinkedIn](#).



## Reunião na Turquia propicia oportunidade de consulta



**ADRIAN** Danek e **Benedikt** Bader estiveram em Istanbul, durante duas semanas na primavera, na qualidade de professores de Erasmus. Lecionaram um curso de anatomia cerebral e ficaram muito contentes com a oportunidade de se encontrarem com Zuhai Yapici. Poderam assim esclarecer alguns aspetos relacionados com os dados necessários para complementar a informação sobre as características dos pacientes, indispensável para a conclusão dos relatórios de investigação da EMINA-1 e dos resultados na membrana dos glóbulos vermelhos, preparados pelos grupos de Viena and Nijmegen.

[Comment \(0\)](#)

**Anote esta data: o Big Give (Grande Doação) tem muita importância para a NA e vai acontecer em 5 de dezembro**

**theBigGive.org.uk**

Desmaios ou convulsões epiléticas podem também ocorrer. E frequente notarem-se mudanças de humor e a pessoa isola-se, muitas vezes por vergonha.

Há vários relatos que mostram que os problemas tiveram início após um acontecimento traumático, incluindo um ataque físico, a reprovação num exame ou após o parto.

### Sintomas clínicos

Um sintoma determinante e que não é visível é a presença de deformações nos glóbulos vermelhos que apresentam uma forma eriçada, com picos ou acantócitos, a partir dos quais este grupo de doenças NA adotou o nome. Estas células sanguíneas anormais podem, em determinadas circunstâncias, ser observadas ao microscópio. No entanto ainda mais difícil de observar são as alterações ou as mutações dos genes dos doentes. Cada um dos grupos das doenças de NA tem uma característica genética diferente que apenas pode ser determinada através de um teste sanguíneo.

As pessoas que apresentem algum ou alguns destes sintomas devem consultar um neurologista. Médicos e doentes podem também visitar a página da Advocacia em [www.naadvocacy.org](http://www.naadvocacy.org) onde podem consultar links para os mais recentes relatórios científicos. Os detalhes completos sobre serviço gratuito de testes de sangue oferecido pela Adocacia para Doentes com Neuroacantocitose encontram-se também disponíveis na página **DOENTES** do website da

O **BIG GIVE** tem um papel muito importante na nossa busca para a compreensão e tratamento da NA e este ano estamos a pedir a todos aqueles que nos apoiam que façam um esforço adicional e acedam ao website do **"The Big Give" página da NA** pelas 10 da manhã GMT (hora de Greenwich) de qualquer um dos dias entre **5 e 18 de dezembro** para terem a excepcional oportunidade de duplicar os seus donativos. Em 2014, a NA Advocacy irá tentar apoiar um número record de propostas para novos projetos de investigação e o Big Give nunca foi tão essencial para o nosso sucesso.



The screenshot shows the website for 'theBigGive.org.uk' with a funding target of £150,000 for a one-year project titled 'NA - A Key To Understanding Neurodegeneration'. The 'The Big Idea' section describes expanding research on neuroacanthocytosis (NA) to help uncover causes of diseases like Parkinson's, Huntington's, obsessive-compulsive disorder, and schizophrenia. The text explains that NA is degeneration of the basal ganglia in the brain that regulates movement and emotions.

As doações "on-line" efetuadas às 10 da manhã GMT entre os dias 5 e 18 de dezembro são iguais pelas principais apoiantes da Advocacia bem como pela revista semanal inglesa Candis e pela Fundação Reed. Temos como objetivo final conseguir igualar o montante de £10,000, por isso o timing é muito importante. Mais perto desta data estaremos de novo em contacto para relembrar quando e onde deverá aceder caso este ano tencione efetuar uma doação

A campanha deste ano é particularmente importante, uma vez que pretendemos efetuar um pedido de novas propostas para projetos de investigação aos cientistas de todo o mundo. Algumas delas serão planos detalhados para investigar novas ideias. Outros irão detalhar planos para maior aprofundamento de investigações já iniciadas por membros do nosso círculo, que trabalharão para descobrir o porquê e como os glóbulos vermelhos dos doentes começam a apresentar deformações e qual a importância deste facto para o desenvolvimento da doença que afeta as células do cérebro. Outros estão ainda a estudar a função dos genes em falta na *coreia-acantocitosa (VPS\_13A)* e as mutações no XK (síndrome de McLeod) na esperança de encontrar terapias que restabeleçam ou substituam a função em falta. Outros tiveram sucesso na reprodução de células cerebrais a partir de doentes com ChAc e exploram, com a ajuda de outros colegas, como as células afetadas diferem das células saudáveis. Quando conhecermos os fatores causadores da auto-destruição das células estaremos no caminho para a descoberta do medicamento que faça parar ou controlar a sua degeneração.

Cada estudo custa, anualmente, cerca de \$42,000 (€32,000/£27,000) por forma a cobrir parte dos salários dos investigadores e/ou do material de laboratório. Grande parte da investigação da NA foi iniciada com o recurso a subsídios atribuídos pela Advocacia e que despertaram o interesse precoce dos cientistas recém chegados a este campo. Laboratórios europeus (considerando também a Turquia e Israel) conseguiram apoios do E-RARE, um programa da União Europeia, num total de €768,000, para apoiar as investigações..

Todas as propostas de investigação são analisadas por um painel independente de cientistas que as classifica em função da sua qualidade e valor potencial na maratona que é descobrir terapias e a cura para as doenças de NA

Um lembrete a todos, o endereço para efetuarem as vossas doações on line para o The Big Give é: [NA - A Key To Understanding Neurodegeneration](http://NA - A Key To Understanding Neurodegeneration)

Estaremos em contacto de novo em novembro em relação ao Big Give. Mais uma vez, um muito obrigado pelo vosso apoio!

[Comment \(0\)](#)

### naadvocacy.org agora também disponível em italiano

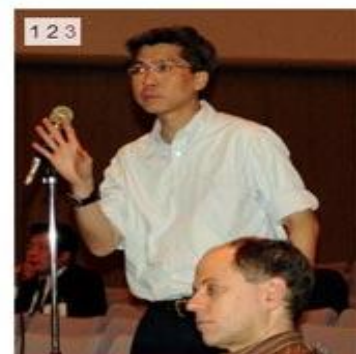
[Home](#) [Pazienti](#) [Clinici/Ricercatori](#)

#### 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 rarità 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.



Advocacia; este teste tem como objetivo ajudar a estabelecer um diagnóstico definitivo para a NA.

## :: Recursos úteis para o tratamento da NA

\* **O diagnóstico diferencial da Coreia**, editado por Ruth H. Walker e publicado em 2011. Este livro contém a fonte de informação mais completa sobre os movimentos de coreia incontrolláveis associadas à NA e a outras doenças. ISBN 978-0-19-539351-4

\* **Neuroacanthocytosis Syndromes II**, publicado em dezembro de 2007, este livro dá uma visão profunda dos recentes desenvolvimentos nos campos da investigação dos síndromas da neuroacantocitose. Editado por Ruth H. Walker, Saiki Shinji e Danek Adrian. Disponível para venda na [amazon.com](http://amazon.com)

\* Graças ao apoio da Advocacia para os Doentes com Neuroacantocitose, é possível obter, a título completamente gratuito, o teste sanguíneo "**Western Blot**" para identificar a presença da coreína nas membranas dos glóbulos vermelhos. Descarregue, no formato **PDF**, as instruções para a recolha e envio das amostras de sangue ou obtenha mais informação sobre este método em [PubMed](http://PubMed).

\* A entrada para coreia-acantocitose em [GeneReviews](http://GeneReviews) contém o relatório com a informação mais completa disponível sobre o ChAc. Publicado pela Universidade de Washington (University of Washington) com o apoio dos Institutos Nacionais de Saúde (National Institutes of Health)

\* [RareConnect.org](http://RareConnect.org) – Ligando os Doentes com Doenças Raras no Mundo. Neuroacantocitose [community](http://community).

**NOVAS** traduções em italiano estão agora disponíveis no nosso [website](http://website); os três principais separadores já se podem ler neste idioma e muito em breve mais informação se encontrará traduzida. A título informativo, relembramos que a melhor forma dos pacientes se darem a conhecer e poderem entrar em contacto com outros doentes é clicando no separador do lado direito "Os Nossos Doentes – Our Patients" pelo que serão direccionados diretamente para o website da RareConnect onde, após aderirem ao grupo da neuroacantocitose, podem ler as publicações de outros doentes. Quantas mais pessoas usarem este website maior será a possibilidade de sermos porta voz da NA. Caso necessite poderá solicitar a tradução das suas mensagens para qualquer um dos cinco idiomas europeus disponíveis naquele website (alemão, espanhol, francês, inglês e italiano). Os voluntários com conhecimentos de idiomas são muito bem vindos

[Comment \(0\)](#)

## A caminhada organizada pelos Parry em Hawarden, para angariação de fundos, marca o seu 20º aniversário



**EM 11 DE MAIO**, uma aldeia no Norte do País de Gales, **Hawarden**, reuniu-se pelo vigésimo ano consecutivo para prestar homenagem a Sean, David and Mark, filhos de **Gill and Gordon Parry** que sofriam de epilepsia e coreia-acantocitose. A família Gladstone abriu mais uma vez as portas da sua propriedade para receber mais de 100 participantes patrocinados e que, numa bela manhã salpicada com alguns chuviscos, percorreram mais de 2 milhas pelos trilhos bordejados de flores primaveris. Esta foi uma vez mais uma caminhada bem organizada e muito agradável pelos bosques e campos perfumados e que raramente se encontram abertos ao público exceto nestas ocasiões.

Alex Irvine teve uma vez mais o privilégio de ser transportada pelos amigos de Mark e de David numa cadeira de rodas improvisada. Mais tarde, muitos dos participantes reuniram-se para partilhar recordações e matar a sede no Glynne, um pub local inaugurado recentemente.

Cada um dos participantes organizou os seus amigos para patrocinar os seus esforços e em conjunto angariaram £4,500 que serão distribuídas entre a Advocacia e a Fundação para a Investigação da Epilepsia. Estes fundos são extremamente necessários para dar continuidade e expandir a investigação destas doenças devastadoras.

[Comment \(0\)](#)

## Notícias dos Doentes

**NESTA** edição damos notícias atualizadas sobre **Alex Irvine** em Inglaterra, **Mardi Williams** na Austrália, **Ana-Maria Palomo-Argenta** em Madrid and **Elyse Lakritz Weinbaum** no Michigan. Temos também o prazer de conhecer **Yolanda Tebar** de Espanha, que escreveu na página dos Doentes no website da Rare Connect e que gostaria de se corresponder com outros doentes de NA.

\* Visite a [PubMed](#), nomeadamente a página [NA Research](#), para ter acesso às pesquisas científicas sobre a NA em inglês bem como à base de dados médica.

\* Pesquise no [Google](#) as últimas novidades sobre a NA.

\* Visite a página da NA no website [WeMove](#). [WeMove.org](#) dedica-se à educação e à informação dos doentes, profissionais e público em geral, sobre os últimos desenvolvimentos clínicos, gestão e opções de tratamento dos distúrbios de movimento com origem neurológica.

---

**:: [naadvocacy.org](#) é o website para a Neuroacantocitose. Tem como objetivo dar apoio aos doentes e promover investigações clínicas.**

Doentes  
Clínicos/ Investigadores  
O que é a NA?  
Ajude-nos  
Os Nossos Doentes  
Pesquisa Científica  
Neuroacantocitose  
Bolsas para Investigação  
Boletim Informativo NA  
Biblioteca  
Simpósio

Os nossos contactos

**The Advocacy for Neuroacanthocytosis Patients está registada na Charity Commission for England and Wales com o número 1133182.**

---

**:: Edições Anteriores**

Boletim Informativo NA 19

Boletim Informativo NA 18

Boletim Informativo NA 17

Boletim Informativo NA  
Edição Especial para Doentes



Elyse Lakritz Weinbaum com as filhas Emily and Ilana

Durante os meses de verão **Alex** trabalhou numa aguarela que representa o jardim de sua casa e que ofereceu de presente de anos à sua mãe: já emoldurada está agora pendurada numa parede perto do jardim, iluminando aquela sala. Trabalhar frequentemente com um artista deu coragem a Alex para ser mais criativa tendo em simultâneo aprendido novas técnicas de pintura que tem empregado nos seus trabalhos



Durante o verão Alex fez novas pinturas

Alex completou também dois puzzles, ambos retratando celebrações inglesas. O seu andar modificou-se um pouco mas ainda consegue subir e descer as escadas. Visitar amigos fora de Londres proporcionou uma mudança de ambiente e de culinária. Alex presta ainda um valioso serviço ao corresponder-se em francês com doentes que na sua maioria são do Canadá.



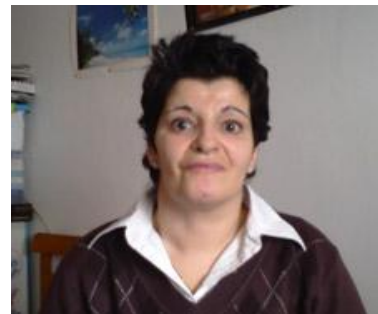
Alex completa mais um puzzle gigante

Ezequiel escreve de **Madrid** contando que encontrou alguém para acompanhar **Ana** ao centro terapêutico, onde ela faz fisioterapia e terapia da fala e onde também recebe apoio psicológico, o que tem sido uma grande ajuda. Esta é uma foto dos dois perto do mosteiro real mandado construir por Felipe II após a batalha franco-espanhola de San Quintin em 1557. Tanto Ana como Ezequiel enviaram amostras de sangue para os projetos de investigação que estão a ser conduzidos em Viena e Cambridge, pelo que lhes estamos muito agradecidos.



Ezequiel e Ana.

**Yolanda Tebar** de **Espanha** escreveu na página de "Os Nossos Doentes – Our Patients" da [Rare Connect](#). Ela conta a sua experiência de "Viver com Neuroacantocitose em Madrid". Yolanda tem 39 anos e foi diagnosticada com NA quando tinha 25 anos. Há sete anos Yolanda teve uma cirurgia similar à de ECP que lhe permitiu uma maior autonomia na realização de algumas atividades do dia a dia, no entanto continua a utilizar a cadeira de rodas. Damos à Yolanda as boas vindas à nossa comunidade e como o seu desejo é corresponder-se com outros doentes de NA, pedimos que partilhem com ela as vossas experiências. Para ler o relato completo da Yolanda aceda a: [Yolanda on Rare Connect](#).



Yolanda Tebar.

## :: Subscriva NA News

NA News

Email Address:

Remove

### Elyse Lakritz Weinbaum de Michigan

escreveu dizendo "Emily é a minha filha mais velha. Ela tem 6 anos e meio e fará 7 em novembro. Ilana é o meu bebê e fará 5 anos também em novembro. Eu moro ainda os meus lábios desgasto bastante todo o meu calçado. No entanto estou a desfrutar de todo o tempo que passo junto do meu marido Chad e das minhas filhas; as crianças estiveram num campo este verão e eu tenho me divertido jogando golfe."



Elyse com o seu marido Chad.

**Ed Ayala de Norton, Massachusetts** nos EUA escreveu **A PUNCHER'S CHANCE**, ele e a sua esposa têm a intenção de doar 20 por cento dos lucros brutos obtidos com a venda do livro, para a investigação da NA.

Ed escreveu, "Na contracapa do livro, na minha biografia eu descrevo a minha condição e alguns dos meus sintomas e dirijo a atenção dos meus leitores para o website da [rareconnect.com](http://rareconnect.com) por forma a obterem mais informação. A única ressalva para que o livro seja publicado é que eu tenha um mínimo de encomendas de 100 exemplares e pague os direitos de autor."



Ed e a sua neta Avah Marley Carvalho

Para apoiar o Ed, o seu livro e a investigação da NA, encomende a sua cópia em [apuncherschance2013.com](http://apuncherschance2013.com) e fale também aos seus amigos do livro que Ed escreveu.

**Mardi Williams** escreveu este verão (para ela inverno na Austrália) que ela e a sua família assistiram ao torneio de ténis de Wimbledon e eram apoiantes de Andy Murray. Em janeiro estiveram em Brisbane International. A sobrinha e o sobrinho de Mardi fizeram 15 e 10 anos respetivamente e ela aos fins de semana assistiu aos seus jogos de futebol. Mardi faz ainda maravilhosas pinturas.



Gabrielle Mardi e Joshua.



Um novo quadro de Mardi Williams.

[Comment \(0\)](#)

## Actualização das Investigações

NESTA edição iremos relatar as notícias mais recentes da Dra. Lucia de Franceschi em Verona; Dr. Antonio Velayos-Baeza da Universidade de Oxford; Dr. Florian Wegner da Escola de Medicina de Hannover e de Aaron Neiman da Universidade de Stony Brook em Nova Iorque.



**Análise do percurso de Lyn em células alvo com coreia acantocitosa e desenvolvimento de um novo modelo de rato para a coreia-acantocitosa**

**Dra. Lucia de Franceschi em Verona**  
**Universidade de Verona, Itália**

A Dra. Lucia de Franceschi e o seu grupo de investigadores da Universidade de Verona em colaboração com as redes EMINA I e II está a analisar o percurso de Lyn em células alvo com coreia-acantocitosa. Estamos a trabalhar com glóbulos vermelhos de doentes com coreia-acantocitosa para identificar novos alvos de Lyn. Efetuámos culturas in vitro de eritrócitos percursoros, a partir das células periféricas CD34+ para estudar o impacto da ausência ou diminuição da coreia na eritropoiese. Apresentaremos alguns dados preliminares na reunião da rede EMINA em Viena. Finalmente e em colaboração com a Universidade de Turin demos também início a um programa para o desenvolvimento de um novo modelo de rato que será usado na investigação da coreia – acantocitosa e que será compartilhado com a comunidade científica dedicada à NA para a realização de estudos biomédicos, caso o mesmo sobreviva.

---

**Caracterização funcional da coreína**

**Dr. Antonio Velayos-Baeza**  
**Wellcome Trust Centre for Human Genetics, Universidade de Oxford, Reino Unido**

Demos continuação ao nosso trabalho sobre a ChAc, o qual, conforme mencionado no último relatório para o Boletim Informativo da NA, se centra na caracterização funcional da proteína VPS13A, também denominada por coreína e na análise dos efeitos de mutações específicas encontradas nos doentes com ChAc. A sequência de codificação do gene VPS13A expressa-se em linhas de células animais geralmente utilizadas em laboratório sendo a localização da coreína determinada por marcadores específicos para diferentes compartimentos subcelulares. Algumas das alterações patogénicas encontradas nos doentes com ChAc são analisadas desta mesma forma e comparadas depois com os níveis de coreína normal. Este estudos visam obter informação sobre o papel das diferentes regiões de proteínas o que pode ser relevante nos estudos da localização subcelular ou da estabilidade da proteína.

Estamos também envolvidos numa série de outros projetos em colaboração com outros investigadores, incluindo a caracterização das mutações de um número de doentes de ChAc ou a geração de plasmídeos específicos para a expressão do código da sequência do VPS13A humano num modelo de mosca desenvolvido pelo grupo do Prof. Ody Sibon.

---

**O papel da proteína XK na função de transporte dos iões das células dos eritrócitos**

**Alicia Rivera, MS, PhD, Children's Hospital em Boston/ Escola de Medicina de Harvard, Boston**

O síndrome de McLeod é uma doença genética rara causada por um erro no XK gene (XK) do cromossoma –X. Este projeto tem como objetivo específico a identificação e caracterização do papel fisiológico e funcional das proteínas XK nos eritrócitos. O nosso último relatório sobre Células do Sangue, Moléculas e Doenças (Rivera et al, 2012) mostra forte evidência de alterações anteriores não relatadas nos iões de magnésio das células dos eritrócitos e na homeostase dos iões de potássio nos "knockout mice" em comparação com a espécie selvagem. Expandimos agora de forma significativa estas observações a outros roedores.

Os nossos resultados indicam que os glóbulos vermelhos de um jovem doente com mutações em XK mas que não apresenta MLS mostram um aumento na K+ intracelular em (245.3 to 288.5 mmol/Kg Hb) e Mg2+ (5.6 to 7.5 mmol/Kg Hb) associado com níveis baixos do cálcio total (1.1 to 0.3 mmol/Kg Hb) quando comparados com eritrócitos de outros indivíduos saudáveis, determinados por espectroscopia por absorção atómica (AAS). Estes resultados sugerem a existência de alterações dos cationes transportadores nas células deste doente. Consistente com esta hipótese, uma investigação mais em detalhe revelou que nestes glóbulos vermelhos a permeabilidade do Na+ independente do Mg2+ estava também alterada (2.0 to 0.6 mmol/1013 cell x h). Verificámos ainda que as trocas Na/Mg estavam significativamente alteradas nas células deste jovem doente quando comparadas com o indivíduo de controlo.

Para além do acima relatado avaliamos ainda o transporte de K+ mediado pelo canal de Gardos (Ca2+ estimulado pelo fluxo de K) nos eritrócitos deste doente e observámos um aumento significativo de atividade quando comparámos com células de indivíduos saudáveis (18 to 26.8 mmol/1013 cell x h). Estas alterações nas trocas de Na/Mg e no canal de Gardos são consistentes com o que havia sido observado nos ratos os quais careciam do gene XK. O transporte de Na+ foi também avaliado mas não foram encontradas diferenças significativas na "bomba" Na, no co-transporte Na/K/2Cl ou na atividade das trocas de Na/H. Pequenas alterações, embora de grande significado, foram observadas no volume celular médio na na distribuição dos glóbulos vermelhos deste paciente. No entanto devem ser estudadas mais amostras de sangue de outros doentes por forma a corroborar estas observações.

Estes resultados trazem duas importantes contribuições a este campo, 1) demonstram forte evidência que sugere que a exclusão proteína Xk conduz a alterações da homeostase dos cationes dos eritrócitos e 2) indicam a proteína Xk como o novo transportador e regulador dos iões de potássio e magnésio; estas alterações podem desempenhar um papel crítico no desenvolvimento acantocítico dos glóbulos vermelhos nos doentes com MLS. Os nossos resultados são assim bastante promissores e dão nova visão sobre potenciais mecanismos que podem em parte explicar o desenvolvimento dos eritrócitos acantocitosos em doentes com MLS. Agradecemos ao Prof. Dr. Hans H. Jung do Hospital Universitário

de Zurique a sua amável colaboração ao nos facultar a primeira amostra de sangue. Um outro jovem doente de MLS e potencial candidato do grupo de Zurique foi recentemente localizado e estamos a aguardar a sua disponibilidade. Um destes doentes que é caracterizado como assintomático para McLeod tem uma mutação sem sentido do E327K do XK gene e será também incluído neste estudo. Encontrámos ainda dois outros doentes, irmãos, na região de Nova Iorque, assintomáticos para McLeod que têm também esta mutação genética. Gostaríamos de os incluir também neste estudo. Estes doentes assintomáticos são muito valiosos quando comparamos os resultados com os de doentes McLeod com MLS. A sua inclusão no nosso estudo pode dar indicações importantes para compreendermos a função fisiológica do XK (e Kell). Continuamos à procura de doentes que tenham sido diagnosticados com ausência do antígeno Kx, síndrome de McLeod e que não estejam a tomar qualquer medicação para distúrbios do foro neurológico ou outros distúrbios, bem como benzodiazepinas, anticonvulsivantes, medicação para a hipertensão, doenças do foro cardíaco e anti-depressivos. Gostaríamos pois de recrutar jovens doentes de McLeod que ainda não tenham desenvolvido os sintomas desta doença.

---

#### **Análise funcional dos canais iónicos nos doentes com Coreia-Acantocitosa (ChAc) nas células estaminais pluripotentes derivadas ou induzidas e neurónios diferenciados in vitro.**

**Departamento de Neurologia, Escola Médica de Hannover, Alemanha**

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

O objetivo deste projeto de investigação é aprofundar os mecanismos patológicos funcionais da Coreia Acantocitosa (ChAc). Anteriormente, tinha sido desenvolvido um modelo humano in vitro da ChAc através da modificação genética dos fibroblastos da pele de um doente e que permitiram o desenvolvimento de células estaminais pluripotentes induzidas (iPSC). Neste projeto, dois ChAc derivados de doentes e uma linha sã de controlo iPSC são diferenciadas em neurónios para que se possa estudar a sua função no canal iónico a atividade sináptica e potenciais propriedades. Dado que neurónios estriados específicos são o principal alvo da neurodegeneração em ChAc, estabelecemos um protocolo de diferenciação eficaz produzindo uma população numerosa de neurónios médio espinhosos gabaérgicos para análises funcionais. Os nossos registos sugerem uma irritabilidade patológica dos neurónios de ChAc que pode estar relacionada a sintomas clínicos como hiperreflexia e convulsões epilépticas e pode representar um objetivo terapêutico relevante no tratamento da ChAc. Estudos futuros terão de identificar e detalhar o mecanismo molecular e a potencial droga que reverte a irritabilidade dos neurónios de ChAc tendo como objetivo providenciar um tratamento neuroprotector efetivo.

---

#### **Regulação do Vps13 em pools fosfatadas de fosfato de inositol nas células mamárias**

**Aaron Neiman, Universidade de Stony Brook, Nova Iorque**

O artigo de Aaron Neiman "SPO71 encodes a developmental stage-specific partner for VPS13 in *Saccharomyces cerevisiae*" foi aceite para publicação pela *Eukaryotic Cell* e outro manuscrito foi igualmente submetido para publicação na *J Cell Science*. Este estudo refere às interações do Spo71 e Vps13. Spo71 apenas se expressa quando as células de levedura formam esporos. Quando isto acontece a proteína Spo71 liga-se ao Vps13 e faz com que o Vps13 se desloque do endossomo para uma posição intracelular diferente, a membrana plasmática. Nesta membrana as duas proteínas colaboram para regular a composição do lípido.

[Comentário \(0\)](#)