

Linking the Patient and Medical/ Science Communities



ADVOCACY FOR
NEUROACANTHOCYTOSIS
PATIENTS



NA ADVOCACY USA
NEUROACANTHOCYTOSIS ADVOCACY USA, INC.

14th VPS13 Forum
31 July 2023

BERICHT Juli 2023

Vielen Dank

An die Veranstalter:

Dr Kevin Peikert
Prof Adrian Danek

An alle unsere Redner :

Lernen Sie sie im Bericht
kennen

An alle Teilnehmer und alle, die
diesen Bericht lesen und dabei
helfen, unsere Arbeit bekannter zu
machen!

INHALTSVERZEICHNIS

Einführung _____	2
Patientenvertretungs-organisationen _____	3
Patientenansicht _____	3
“Laborratten“ansicht _____	3
Kliniker-Forscher-Sicht _____	4
Alles miteinander verknüpfen _____	4

EINFÜHRUNG

Professor Adrian Danek leitete das VPS13-Forum.

Er erläuterte den Zusammenhang zwischen dem VPS13A-Syndrom (auch bekannt als Chorea-Akanthozytose) und dem XK-Syndrom (auch bekannt als McLeod-Krankheit).

Die beiden Erkrankungen sind sehr ähnlich, wobei der Unterschied im Alter der Manifestation der Symptome und in der Geschlechterverteilung besteht:

- XK betrifft Männer (Frauen können Träger sein) und manifestiert sich im Alter zwischen 40 und 50 Jahren
- VPS13A betrifft sowohl Männer als auch Frauen und beginnt sich im Alter zwischen 20 und 30 Jahren zu manifestieren.

Aufgrund ihrer Ähnlichkeit können die beiden Erkrankungen oft verwechselt werden, was für die Forscher darauf hindeutet, dass möglicherweise ein molekularer Zusammenhang zwischen ihnen besteht. Dr. Jae-Sook Park, Gewinner des Glen Irvine-Preises im Jahr 2020, konnte den Zusammenhang zwischen XK (einem Protein, das in menschlichen roten Blutkörperchen vorkommt) nachweisen, das ein „Partner“ für das VPS13A-Gen ist. Der Verlust des VPS13A-XK-Komplexes ist die Grundlage beider Erkrankungen.

PATIENTENVERTRETUNGS- ORGANISATIONEN

Ginger Irvine, Mitbegründerin und Vorsitzende der Interessenvertretung für Neuroakanthozytose-Patienten (NA Advocacy) und Susan Wagner, Vorsitzende der Neuroakanthozytose-Advocacy USA (NA Advocacy USA), stellten die Geschichte der beiden Organisationen vor.

PATIENTENANSICHT

Bob Metzger, XK-Patient und Treuhänder von NA Advocacy USA:

- Diagnosereise
- Knüpfen der richtigen Kontakte über die Interessenvertretungen
- Austausch von Informationen über Websites und Communities
- Kenntnis der Familienanamnese

Joy Willard-Williford, Treuhänderin von NA Advocacy USA und Familie und Betreuerin ihres Mannes Mark, XK-Patientin:

- die Bedeutung der Gemeinschaft – Information, Unterstützung und Inspiration
- Konzentrieren Sie sich auf die Zukunft und suchen Sie nach Behandlungsmöglichkeiten und möglicherweise nach Heilung
- Aufbau der richtigen Kontakte zu Klinikern und Forschern auf der ganzen Welt
- die Privatsphäre aller Personen, die mit unseren Organisationen in Kontakt kommen.

“LABORRATTEN“ ANSICHT

Ricky Ditzel, Treuhänder von NA Advocacy USA:

- das neueste Forschungsprojekt, an dem er teilgenommen hat, und die Ergebnisse
- Ziele als Wissenschaftler:
 - o die Wissenschaft voranbringen
 - o Weiterentwicklung der Nomenklatur
 - o Suche nach Forschungsmitteln aus Bundesquellen
- Ziele als NA Advocacy USA Trustee:
 - o das Bewusstsein für die Krankheiten schärfen und sich für sie einsetzen
 - o Verbreiten Sie die Botschaft darüber, was Interessenvertretungen tun
 - o Beteiligen Sie sich an Spendenaktionen
 - o die Vorteile der Rare-X-Datenbank fördern.

KLINIKER-FORSCHER-SICHT

Professorin Ruth Walker:

- Diagnose – die Bedeutung einer Bestätigung, die Bedeutung spezifischer genetischer Ergebnisse und des klinischen Umfelds.
- Klinische Versorgung – wie wichtig es ist, mit einem Neurologen mit entsprechender Fachkenntnis zusammenzuarbeiten oder einen solchen empfehlen zu lassen. Es ist wichtig, die Behandlungsoptionen zu kennen und zu verstehen – was versucht wurde und was nicht und wie es funktionierte. Die multidisziplinäre Betreuung ist optimal.
- Forschung – die Bedeutung der Verbreitung neuartiger Informationen, der unschätzbare Beitrag, der durch Gehirnspenden, Blutspenden und andere Gewebeproben für zukünftige Studien erzielt wird.

Professor Adrian Danek:

- Bedeutung der Bereitschaft für klinische Studien
- Patientendatenerfassung.

Professorin Ruth Walker:

- Forschungsaktualisierungen
- Medizinische Genauigkeit der Kommunikation
- Professionelle Kommentare zu potenziell neuen Therapien
- Zusammenhang mit anderen (Gehirn-)Erkrankungen
- Input zu Förderanträgen.

ALLES MITEINANDER VERKNÜPFEN

Die Bedeutung von Gehirnspenden

Blutspende (nur XK-Patienten)

Rare-X-Datenbank

- Partnerschaft mit ihnen und der Community-Seite für McLeod (XK)-Syndrom
- vollständig patientengesteuert – der Patient oder seine jeweilige Familie oder Pflegekraft haben die Kontrolle über jeden Punkt der hochgeladenen und geteilten Daten.
- Vorteile für Forscher:
 - Kostenloser Zugang für Forscher zu den vom Patienten geteilten Daten
 - Daten sind standardisiert
 - Daten werden eingewilligt
 - Die Eingabe und Weitergabe von Daten erfolgt global
 - Kuratierte genetische Daten aus genetischen Berichten, sofern verfügbar

- Möglichkeit, krankheitsübergreifende Analysen in der Cloud durchzuführen
- Kann nach Genetik, Symptomen oder Krankheit abfragen
- Föderierte Datenzugriffs- und Analyseplattform (Daten dort verwenden, wo sie sich befinden, anstatt sie lokal migrieren oder eine andere Schnittstelle oder Plattform verwenden zu müssen).

Kommunikation

Patientenreise

Das folgende Modell basiert auf einem Modell für die Huntington-Krankheit, das vom European Reference Network – Neurological Diseases (ERN-RND), der European Huntington Association und Mitgliedern der Krankheitsgruppe „Chorea und Huntington-Krankheit“ entwickelt wurde. Danke schön.

	Erste Symptome	Diagnose	Behandlung	Überwachung
Klinik	Komplexe Symptome Ähnlich wie bei anderen Erkrankungen.	Gentests Genetische Beratung (unerlässlich)	Keine krankheitsmodifizierende Behandlung Symptommanagement Funktionalitätsmanagement	Körperliche Aktivität Unterstützende Therapien Geistiges Wohlergehen Ernährung
Herausforderungen	Erste Symptome = Beginn Angst-/Verleugnung	Komplexität der Symptome Mögliche Fehldiagnose	Multidisziplinärer und ganzheitlicher Ansatz Langfristige Perspektive	Ständiger Anpassungsbedarf
Ziele	Kliniker ausbilden Informieren Sie Familien darüber, wie sie am besten damit umgehen und wie sie Unterstützung suchen können	Präzise Diagnose Folgeprozess Verfügbarkeit von Informationen Support-Netzwerk	Verbinden die multidisziplinären Teams	Bauen vertrauensvolle Beziehungen auf zwischen: * Patienten * Familien * Kliniker

Zusammenarbeit mit Dritten

	Patienten / Interessenvertretung	Forschung / Kliniker	Pharmaindustrie	* Öffentliche Gesundheits- einrichtungen / Geldgeber
Wert / Qualitäten	<p>Sie haben eine einzigartige Sicht auf alle Aspekte der Krankheit</p> <p>Informiert Forschung und Pharmaindustrie, d. h. wie Bedürfnisse priorisiert werden können</p> <p>Halten Sie Proben für die Bioforschung bereit</p>	<p>Bringen Sie Kenntnisse und Erfahrungen aus anderen Forschungsarbeiten und Patienten mit</p> <p>Nutzen Sie Patienten in Gremien, um Forschungsschritte zu planen</p>	<p>Stellen Sie Finanzierung und frühere Erfolge bereit</p> <p>Erkennt die Fähigkeit zur Koordination an</p>	<p>Gestaltet die Forschungslandschaft und gibt allgemeine Orientierung</p> <p>Finanzierung bereitstellen</p>
Herausforderungen	<p>Sprachen, Zugang zu Gesundheitsversorgung / Ressourcen, Wege, um Patienten zu erreichen</p> <p>£ \$ Euro! und Beratung</p>	<p>Benötigt werden Patientengeschichten und Nachweise über Patienten-/Interessenvertretung für Zuschüsse</p> <p>Brauchen Sie Feedback, „Burden of Illness Survey“ zur Unterstützung?</p>	<p>Richtlinien/Regeln decken möglicherweise nicht genügend Kohorte mit einer Interessenvertretung ab</p>	<p>Es ist schwierig, die richtigen Wege für Informationen und Anleitung zu finden</p>
Zukunft / Goldstandard	<p>„Fragen Sie den Patienten“</p> <p>„Der Patient ist der Experte“</p> <p>Fragen Sie so früh wie möglich nach</p>	<p>Verstehen Sie die Daten aus der „realen Welt“, insbesondere in Bezug auf Medikamente</p> <p>Nutzen Sie gelebte Erfahrungen und neue und sich weiterentwickelnde Zahlen</p>	<p>Neu und sich weiterentwickelnd</p> <p>Gehen Sie Schritt für Schritt vor, um gegenseitigen Nutzen zu erzielen</p>	<p>Knüpfen Sie die entsprechenden Kontakte und bauen Sie vertrauensvolle Beziehungen auf</p> <p>Die Einbeziehung der Patienten wird gehört und berücksichtigt</p>

* Diese Kolumne und ihr Inhalt wurden nach dem Treffen auf Vorschlag von Prof. Danek hinzugefügt.

Professor Danek schloss das Treffen mit der Betonung der Bedeutung der Fortsetzung der bereits durchgeführten Forschungsarbeiten. Die Forscher, die wir heute gehört haben, haben uns durch ihren Enthusiasmus und ihre Entschlossenheit bestärkt. Wir wissen, dass die Zukunft der Forschung in kompetenten Händen liegt, aber die Arbeit zur Rekrutierung neuer Kräfte, sowohl in der Forschung als auch für die Interessenvertretungen, muss fortgesetzt werden!

11. INTERNATIONALES SYMPOSIUM ÜBER NEUROAKANTHOZYTOSE-SYNDROME

15. – 17. September 2023
Homburg (Saar), Deutschland

Anmeldung – kostenlos bis 31. August 2023: <https://tickets.kwt-uni-saarland.de/IMNS2023/>

NÄCHSTES VPS13-FORUM

Montag, 20. November 2023
Die genauen Zeiten werden durch die Zoom-Einladung von den Organisatoren bestätigt.

Vielen Dank!



**ADVOCACY FOR
NEUROACANTHOCYTOSIS
PATIENTS**



NA ADVOCACY USA
NEUROACANTHOCYTOSIS ADVOCACY USA, INC.

info@naadvocacy.org

www.naadvocacy.org

www.naadvocacyusa.org

