

DYSTONIA EUROPE

NEWS*

JESIEŃ 2016

**Dystonia Europe w Parlamencie Europejskim:
Życie z chorobą neurologiczną – Odzyskiwanie kontroli nad życiem**



**Monika Benson, Dyrektor Wykonawcza Stowarzyszenia Dystonia Europe
i Dr Jean-Pierre Lin, neurolog pediatra ze Szpitala Dziecięcego Evelina w Londynie
Czytaj na str. 4**

**Tłumaczenie biuletynu na język polski na potrzeby Polskiego Stowarzyszenia Osób Chorych na Dystonię*

Łączymy Ludzi dla Dystonii

Spis treści

Dane kontaktowe i sekretariat	2
List Przewodniczącej Stowarzyszenia	3
Aktualności	4
Badania naukowe	7
Inne wiadomości	21
Działania na forum Unii Europejskiej	25
My Dystonia	28
Skok dla dystonii	30
Poznajmy się	33
Inne kraje Europy i Świata	34
Kalendarz wydarzeń	40
Członkowie, dotacje i wsparcie	42
Rada Medyczno-Naukowa	42
Członkowie zarządu i pracownicy	43
Partnerzy i sponsorzy	44

Dystonia Europe
łączy ludzi, aby
informować,
uświadamiać
i promować badania
nad dystonią.

Dane kontaktowe i sekretariat:

Przewodnicząca

Merete Avery

E-mail: merete.avery@dystonia-europe.org

Dyrektor Wykonawcza

Monika Benson

E-mail: monika.benson@dystonia-europe.org

Biuro Dystonia Europe

Dystonia Europe

Square de Meeus 37, 4 piętro

B-1000 Bruksela, Belgia.

E-mail: sec@dystonia-europe.org

Dystonia Europe Życzy Wszystkim
Wesołych Świąt i Wszystkiego
Najlepszego w Nowym Roku!



Skontaktuj się z nami w sieci:

Strona internetowa: <http://dystonia-europe.org>

Facebook: <https://www.facebook.com/dystonia.europe>

Youtube: <http://www.youtube.com/user/DystoniaEurope>

Zastrzeżenie prawne

Opinie wyrażone w Biuletynie Dystonia Europe nie muszą odzwierciedlać stanowiska Stowarzyszenia Dystonia Europe, ani członków jego władz i przekazywane są wyłącznie w celach informacyjnych. Nie stanowią one oficjalnego Poparcia dla jakiegokolwiek metody leczenia, produktów, firmy czy organizacji.

www.dystonia-europe.org



Moi Drodzy,

Z przyjemnością prezentujemy Wam kolejne wydanie naszego biuletynu z informacjami o naszej działalności i wydarzeniach na terytorium całej Europy i w innych krajach świata.

Zbliża się koniec 2016 roku i spoglądamy już na kolejny rok 2017, w którym zamierzamy kontynuować działania na rzecz poprawy jakości życia osób chorych na dystonię.

Aktualnie jesteśmy w trakcie planowania najbliższej konferencji D-Days, która odbędzie się w Rzymie w dniach 13 i 14 maja 2017 roku. Więcej informacji na temat miejsca i programu konferencji znajdziecie na naszej stronie na początku 2017 roku.

W związku z tym, że Stowarzyszenie Dystonia Europe jest członkiem EFNA (Europejskiej Federacji Stowarzyszeń Neurologicznych), a także członkiem EPF (Europejskiego Forum Pacjentów), bierzemy udział w warsztatach i komunikujemy się z innymi organizacjami pacjentów, które również zajmują się chorobami neurologicznymi. Tej jesieni Stowarzyszenie Dystonia Europe brało udział w warsztatach w Dublinie. Zawsze można nauczyć się nowych podejść i strategii, dowiedzieć się jak radzić sobie z chorobą i jak najlepiej pomóc bliskim osobom cierpiącym na dystonię. Więcej informacji na ten temat znajdziecie w biuletynie.

MyDystonia to aplikacja będąca własnością Dystonia Europe. To cenne narzędzie dla wielu pacjentów z dystonią, które ułatwia

komunikację pomiędzy pacjentem, a lekarzem. Aplikacja dostępna jest w Internecie na stronie www.mydystonia.com i działa również na smartfonach z systemem operacyjnym Android i IOS. Więcej informacji znajdziecie w artykule poświęconym tej aplikacji w tym wydaniu biuletynu. Chciałabym także, korzystając z okazji, podziękować wszystkim Ambasadorom MyDystonia za zaangażowanie i oferowanie wsparcia użytkownikom aplikacji. Ponieważ liczba użytkowników stale rośnie, możliwość uzyskania pomocy w swoim języku stanowi dla nich duże ułatwienie.

Jeśli macie dostęp do Internetu, możecie odwiedzić naszą stronę www.dystonia-europe.org oraz nasze fanpage na facebooku: Dystonia Europe, Jump for Dystonia i MyDystonia. Osoby, które polubią nasze strony będą otrzymywać regularne informacje na temat naszych działań oraz najnowsze wiadomości. Facebook to doskonałe narzędzie pomocne w podnoszeniu poziomu świadomości dotyczącej dystonii poprzez inicjatywy takie jak kampania EFNA

„Undertheumbrella”, do udziału w której serdecznie wszystkich zachęcamy. Nadal mamy bardzo wiele do zrobienia w zakresie upowszechniania informacji na temat dystonii wśród pracowników służby zdrowia oraz całego społeczeństwa. Zaburzenia ruchu spotykają się często z niezrozumieniem, a im więcej osób będzie wiedzieć o dystonii, tym mniej stygmatyzowani będą cierpiący na tę chorobę.

Na koniec, chciałabym wyrazić naszą ogromną wdzięczność dla wszystkich osób, które niosą pomoc chorym na dystonię, zarówno działając w organizacjach pacjentów, pracując w służbie zdrowia, prowadząc badania naukowe lub w jakikolwiek inny sposób przyczyniają się do poprawy jakości życia pacjentów z dystonią. Wasza praca jest niezwykle cenna i bardzo Wam za nią dziękujemy.

Życzę wszystkim wspaniałych Świąt i wszelkiej pomyślności w Nowym Roku!

Merete Avery

Przewodnicząca Stowarzyszenia

Czy ktoś zagra w tenisa?

Życie z chorobami neurologicznymi.

Jako lobbysta polityczny pracujący w Brukseli brałem udział w wielu spotkaniach w Parlamencie Europejskim., ale nigdy nie widziałem tam 50 osób siedzących z piłkami tenisowymi przyciskanymi brodą, do ramienia. W ten sposób Monika Benson zaprosiła zebranych do wejścia w jej świat. Było to niezwykle sugestywne wprowadzenie do prezentacji poświęconej dystonii, tej ciągle jeszcze mało znanej choroby neurologicznej, na posiedzeniu grupy Roboczej ds. Zdrowia w Parlamencie Europejskim.

Monika opisała symptomy choroby, przedstawiła statystyki dotyczące liczby chorych w Europie i wyjaśniła, że jak dotąd nie udało się znaleźć sposobu na całkowite wyleczenie z choroby, chociaż istnieją dostępne terapie. Monika została zaproszona do wygłoszenia prelekcji, ponieważ nowe technologie – takie jak mobilne aplikacje związane ze zdrowiem – są jednym z priorytetów zdrowotnych Unii Europejskiej. W trakcie prezentacji przedstawiła aplikację MyDystonia w formie krótkiej animacji dostępnej na stronie www.mydystonia.com. Opisując szczegółowo objawy występujące u chorych i ich wpływ na codzienne życie, MyDystonia ułatwia komunikację pomiędzy pacjentami i lekarzami i pomaga efektywnie wykorzystać ograniczony czas konsultacji medycznej. Monika opowiedziała w jaki sposób aplikacja może poprawić efekty leczenia i samopoczucie pacjenta, a także pomóc przezwyciężyć skutki uboczne choroby, takie jak depresja. MyDystonia ma potencjał stania się centralną platformą dla chorych na dystonię oraz bazą danych na temat choroby, ponieważ tylko wówczas gdy dowiemy się jak rozpowszechniona jest dystonia, możemy liczyć na to, że w systemach ochrony zdrowia poszczególnych państw wyasygnowane zostaną odpowiednie środki na walkę z nią.



Dr Jean-Pierre Lin, konsultant w dziedzinie neurologii pediatricznej, przedstawił poruszający opis dystonii uogólnionej u dzieci, z którą będą zmagać się całe życie. Jest on zdania, że mobilne aplikacje mogą pomóc dziecku w przechodzeniu do dorosłości i uzyskaniu kontroli nad swoim życiem.

Wśród innych prelegentów znalazł się Frédéric Destrebecq z Europejskiej Rady Mózgu, który przedstawił informację na temat chorób związanych z zaburzeniami czynności mózgu. Powiedział, że ludzki mózg jest z jednej strony najbardziej złożoną żywą strukturą znaną we wszechświecie, ale także źródłem wielu przewlekłych chorób ograniczających sprawność i mających ogromny wpływ na jakość życia dotkniętych nimi ludzi. Według Światowej Organizacji Zdrowia (WHO), zaburzenia czynności mózgu leżą u podstaw 35% wszystkich chorób ludzi w Europie i przewiduje się, że staną się głównym problemem medycznym XXI wieku.



Nicola Bedlington z Europejskiego Forum Pacjentów dołączyła do apelu Moniki o większy dostęp pacjentów do nowych technologii, takich jak mobilne aplikacje związane ze zdrowiem i wyraziła nadzieję, że rozwiązania z zakresu m-Zdrowia (mobilne technologie medyczne) pomogą zniwelować nierówności i przyczynią się do większego upodmiotowienia pacjentów.

Dr Terje Peetso z Komisji Europejskiej i kilku innych europosłów skorzystało z platformy.

Linda McAvan, posłanka parlamentu Europejskiego, podzieliła się osobistymi doświadczeniami na temat ogromnego

wpływu schorzeń mózgu na jakość życia. Jej rodzina została dotknięta aż trzema różnymi chorobami neurodegeneracyjnymi.

Wyraziła wdzięczność dla organizacji pacjentów oferujących wsparcie praktyczne i psychologiczne chorym i ich rodzinom, dzięki czemu nie czują się osamotnieni w walce z problemami.

Współpraca z Dystonia Europe przy organizacji tego spotkania była niezwykle cennym doświadczeniem. Prezentacje zostaną już wkrótce udostępnione na stronie internetowej UE.

Heather Clarke, Konsultant ds. Projektów Unijnych



Heather Clarke



Nagrody EFNA Neurology Advocacy 2016

Nagrody te wręczone są osobom lub organizacjom, które wniosły największy wkład w upowszechnianie wiedzy i podnoszenie świadomości problemu chorób neurologicznych w Europie. Tegoroczni laureaci odbierali swoje nagrody podczas gali, która odbyła się 13 października w Dublinie.



Wszyscy laureaci, od lewej: Audrey Craven, Alistair Newton, Marian Harkin and Paola Giunti

Laureatem nagrody w kategorii "European Policy-Maker" w roku 2016 została eurodeputowana Marian Harkin. Do nagrody tej została nominowana wspólnie przez Międzynarodowe Biuro ds. Epilepsji oraz przez Europejski Sojusz na rzecz Walki z Epilepsją i Bólem. Marian pełni aktualnie funkcję przewodniczącej Grupy Tematycznej „Mózg, Umysł i Ból” w Parlamencie Europejskim, a od wielu lat zajmuje się tematyką zdrowotną w unijnym parlamencie. Nagrodę wręczył Marian ubiegłoroczny laureat – były europoseł Gay Mitchell.

Laureatem drugiej nagrody wręczanej podczas gali w kategorii "European Health Specialist" została profesor Paola Giunti, specjalistka w zakresie ataksji. Prof. Giunti została nominowana do nagrody za pracę w swojej dziedzinie specjalizacji,

w tym za utworzenie specjalistycznego centrum ataksji oferującego dedykowane usługi medyczne przy wykorzystaniu partnerskiej współpracy z chorymi. Przemawiająca podczas gali Cathalijne van Doorne z organizacji Euro-Ataksja wyraziła również uznanie dla prof. Giunti za jej pracę charytatywną na rzecz licznych organizacji i całej społeczności pacjentów.

Nagrodę wręczył jej prof. David Vodusek, członek jury reprezentujący Europejską Akademię Neurologii.



Dystonia Europe: Monika Benson, Maja Relja, Alistair Newton i Merete Avery.

Audrey Craven, była Przewodnicząca Europejskiej Federacji Stowarzyszeń Neurologicznych (EFNA), otrzymała nagrodę za całokształt osiągnięć (Lifetime Achievement Award) w uznaniu jej wieloletniej pracy na rzecz chorych. Wręczając nagrodę ubiegłoroczna laureatka Eveline Sipido z Europejskiej Akademii Neurologicznej powiedziała:

„Przez wszystkie te lata, pomimo choroby z którą się zmagam, Audrey nigdy nie straciła pogody ducha i nigdy się nie poddała. Myślę, że najlepiej podsumuję jej osiągnięcia cytując Oscara Wilde’a, który powiedział „Świat dzieli się na dwie grupy ludzi: tych, którzy wierzą w rzeczy niewiarygodne i tych, którzy dokonują rzeczy nieprawdopodobnych.”

DYSTONIA
EUROPE



Firma Ipsen zobowiązała się
do długoterminowego wspierania
chorych na dystonię
sponsorując

Nagrodę im. Davida Marsdena 2017

10 000€

na rozwój badań nad dystonią

Nagroda ustanowiona w roku 2003 przez Dystonia Europe jest wręczana co dwa lata, a jej intencją jest stymulowanie rozwoju wiedzy na temat dystonii i zainteresowania tą chorobą poprzez wspieranie publikacji dotyczących etiologii, patogenez, diagnostyki i terapii dystonii, z uwzględnieniem jej aspektów

Termin przesyłania zgłoszeń: 31 Stycznia 2017

Wszystkie informacje na temat Nagrody im. Davida Marsdena 2017 dostępne są na stronie www.dystonia-europe.org/activities/awards.

www.dystonia-europe.org

Europejska Sieć Badań nad Zespołem Dystonii – projekt BM1101 realizowany w ramach programu COST

Europejska Sieć Badań nad Zespołem Dystonii to skoordynowany program działania europejskich naukowców specjalizujących się w zaburzeniach ruchu, szczególnie o charakterze dystonicznym, finansowany częściowo w ramach projektu COST BM1101. Ta sieć naukowa została utworzona dzięki czteroletniemu grantowi przyznanemu w 2011 roku przez COST (Cooperation in Science and Technology in Europe, www.cost.eu), europejskiej organizacji międzyrządowej, która została założona jeszcze przed utworzeniem Unii Europejskiej. Sieć funkcjonowała jako „Działanie w ramach COST” w okresie obowiązywania grantu COST (listopad 2011 do listopada 2015). Grant przyznawany przez COST nie może służyć finansowaniu projektów badawczych, a jego celem jest wspieranie rozwoju współpracy międzynarodowej w zakresie badań naukowych. W związku z tym, za cel projektu przyjęto zacieśnienie kontaktów i poprawę komunikacji pomiędzy specjalistami w dziedzinie dystonii w Europie oraz zwiększenie poziomu świadomości dotyczącej dystonii, a środki z grantu przeznaczono na pokrycie kosztów organizacji spotkań zarządczych i roboczych sieci badawczej, szkoleń oraz krótkoterminowych wyjazdów studyjnych. Ponadto, celem działania było także lepsze poznanie przyczyn dystonii, aby poprawić skuteczność diagnostyki i leczenia, a także jakość opieki nad pacjentami.

Formalny Komitet Zarządzający – 40 specjalistów w dziedzinie dystonii (klinikistów i badaczy) reprezentował **24 państwa** (23 kraje europejskie plus Izrael), których rządy są członkami organizacji COST. Na pierwszym spotkaniu Komitetu Zarządzającego Siecią w dniu 14 listopada 2011 roku w Brukseli wybrano **Przewodniczącego Sieci Naukowej** (prof. A. Albanese, Włochy), **Wiceprzewodniczącego** (prof. M. Vidailhet, Francja), oraz **członków Komitetu Sterującego** (K. Bhatia, J. Ferreira, T. Gasser, R. Goodchild, A. Pisani, M. Relja, M. de Koning-Tijsen, Y. Yebenes).

Na tym samym posiedzeniu, Stowarzyszenie Dystonia Europe (DE) zostało wybrane na Administratora Grantu przyznanego Sieci (Alistair Newton). Członków Komitetu Sterującego powołano do Medyczno-Naukowej Rady Konsultacyjnej DE (sześciu naukowców było już wcześniej członkami tej Rady).

Aby ułatwić prace i funkcjonowanie Sieci Naukowej, utworzone zostały cztery Grupy Robocze, wszystkie pod przewodnictwem członków Grupy Sterującej.

GR1. Badania genetyczne nad dystonią. (K. Bhatia, T. Gasser); **GR2.** Modele zwierzęce dystonii (R. Goodchild, A. Pisani); **GR3.** Standaryzacja i harmonizacja praktyki klinicznej (M. de Koning-Tijsen, J. Ferreira); **GR4.** E-infrastruktura dla współpracy europejskiej w zakresie dystonii (M. Relja, Y. Yebenes).



ORIGINAL ARTICLE

Management of dystonia in Europe: a survey of the European network for the study of the dystonia syndromes

A. Valadas^{1,2,*}, M-F. Contarino^{3,4,*}, A. Albanese⁵, K. P. Bhatia⁶, C. Falup-Pecurariu⁷, L. Forsgren⁸, A. Friedman⁹, N. Giladi¹⁰, M. Hutchinson^{11,12}, V. S. Kostic¹³, J. K. Krauss¹⁴, A. Lokkegaard¹⁵, M. J. Marti¹⁶, I. Milanov¹⁷, Z. Pirtosek¹⁸, M. Relja¹⁹, M. Skorvanek^{20,21}, M. Stamelou^{22,23}, A. Stephens²⁴, G. Tamás²⁵, A. Taravari²⁶, C. Tzoulis^{27,28}, W. Vandenberghe²⁹, M. Vidailhet^{30,31}, J. J. Ferreira³² and M. A. Tijssen³³

Leczenie dystonii w Europie: badanie ankietowe europejskiej sieci naukowej na potrzeby badań nad zespołami dystonicznymi

Wyniki prezentowane w Tabeli 1. pokazują dostępność specjalistycznej wiedzy i ekspertów w zakresie zaburzeń ruchu i dystonii w krajach unii Europejskiej. Wniosek płynący z badania, wskazuje jednoznacznie, że "Międzynarodowa współpraca w zakresie szkoleń, zaawansowanej diagnostyki, terapii i badań naukowych nad dystonią oraz utworzenie w każdym kraju lokalnych, multidyscyplinarnych zespołów ds. leczenia pacjentów z dystonią to droga do poprawy wszystkich aspektów leczenia dystonii w całej Europie".

Table 1 Expertise in movement disorders and dystonia per country

	BE	BG	DE	DK	EL	ES	FR	HR	HU	IE	IL	IT	LV	MK	NL	NO	PL	PT	RO	RS	SE	SI	SK	UK
Movement disorders																								
Society	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+
Experts	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+
Stages for residents in neurology	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+
Teaching courses for residents/GNs	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+
Teaching courses for GPs	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+
Specific training for nurses	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+
Specific training for speech therapists	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+
Specific training for physiotherapists	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+
Clinical trials	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+
Dystonia																								
Networking group	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+
Experts	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+
Tertiary centers	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+
Teaching courses for residents/GNs	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+
Teaching courses for GPs	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+
Specific training for nurses	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+
Specific training for speech therapists	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+
Specific training for physiotherapists	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+
Clinical trials	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+
National patients association	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+

BE, Belgium; BG, Bulgaria; DE, Germany; DK, Denmark; EL, Greece; ES, Spain; FR, France; HR, Croatia; HU, Hungary; IE, Ireland; IL, Israel; IT, Italy; LV, Latvia; MK, Republic of Macedonia; NL, Netherlands; NO, Norway; PL, Poland; PT, Portugal; RO, Romania; RS, Serbia; SE, Sweden; SI, Slovenia; SK, Slovakia; UK, United Kingdom.

GPs, general practitioners; GNs, general neurologists; +, yes; -, no.



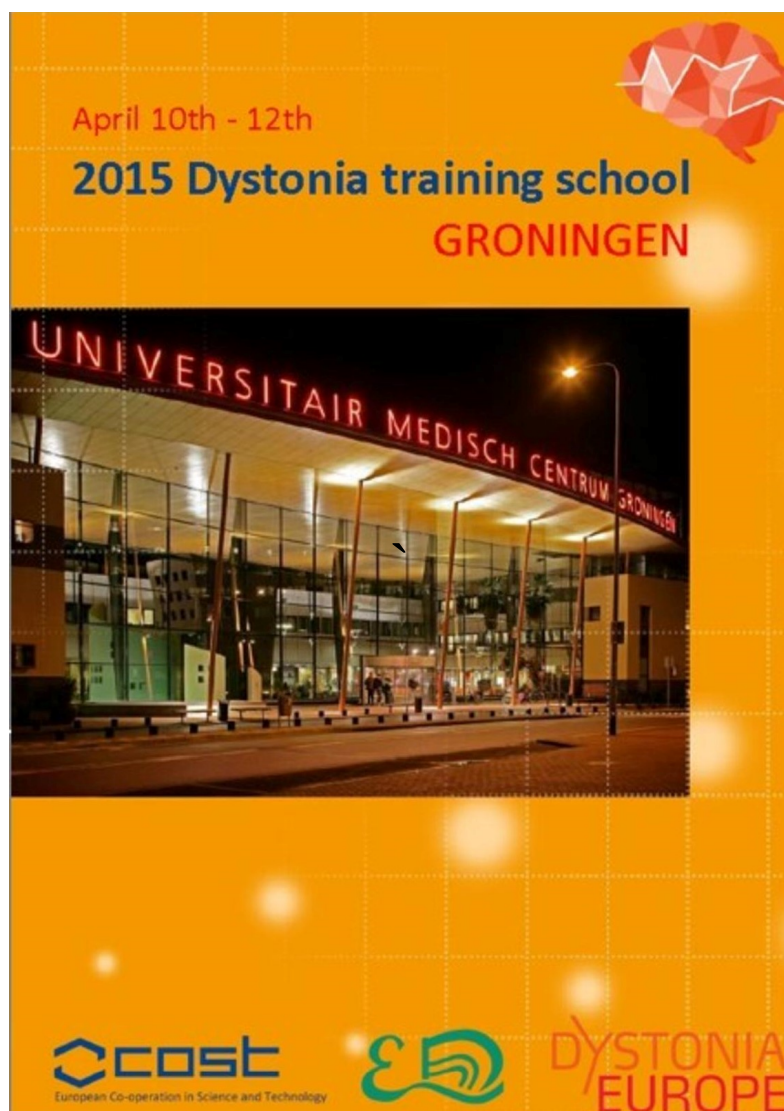
*Profesor Maja Relja,
Profesor Kailash Bhatia
i Profesor Marina de
Koning-Tijssen*

Sieć zorganizowała **trzy szkolenia**. Pierwsze zostało przeprowadzone przez prof. Maję Relję w Chorwacji (Bol, 20-23 września 2012), drugie przez prof. Kailasha Bhatię w Wielkiej Brytanii (Londyn, 22-24 listopada 2013), a trzecie przez prof. Marinę de Koning-Tijssen w Holandii (Groningen, 10-12 kwietnia 2015). Łącznie we wszystkich szkoleniach udział 120 młodych uczestników w wieku poniżej 35 lat.

Ponadto, młodzi naukowcy z Włoch, Niemiec, Chorwacji, Rumunii, Węgier, Izraela, Czech, Polski i Wielkiej Brytanii otrzymali możliwość udziału w **23 Wyjazdach Studyjnych**, podczas których spędzali 1-2 miesiące w ośrodkach naukowych w Holandii, Francji, Belgii, Włoszech, Portugalii, Wielkiej Brytanii i Hiszpanii, gdzie realizowali swoje projekty.

Konferencja na zakończenie programu odbyła się w miejscowości Rozzano niedaleko Mediolanu w dniach 16-17 października, a jej organizatorem był Profesor Alberto Albanese, Przewodniczący Europejskiej Sieci Badań nad Dystonią.

W ramach współpracy wszystkich członków Sieci przeprowadzono badanie ankietowe w krajach europejskich za pośrednictwem komitetu zarządzającego, którego celem było udokumentowanie stosowanych strategii leczenia, dostępności ośrodków, a także stanu wiedzy specjalistycznej w różnych krajach UE, pod kątem zidentyfikowania działań jakie należałoby wdrożyć, aby poprawić standardy leczenia dystonii w Europie. Oryginalny artykuł został opublikowany w European Journal of Neurology w styczniu 2016 roku.



Drugi artykuł został złożony do publikacji w periodyku *Frontiers in Neurology* w sekcji 'Zaburzenia Ruchu', w październiku 2016 roku. Jego tytuł brzmi: **Praktyka kliniczna: udokumentowane zalecenia dotyczące leczenia dystonii szyjnej toksyną botulinową**. Autorami artykułu są Maria Fiorella Contarino, Joost Van Den Dool, Yacov Balash, Kailash Bhatia, Nir Giladi, Johannes Koelman, Annemette Lokkegaard, Maria Jose Marti, Miranda Postma, Maja Relja, Matej Skorvanek, Johannes Speelman, Evelien Zoons, Joaquim Ferreira, Marie Vidailhat, Alberto Albanese i Marina de Koning-Tijssen.

W artykule tym, udokumentowane zalecenia w zakresie leczenia najpopularniejszej odmiany dystonii ogniskowej – dystonii szyjnej – zostały przeanalizowane przez ekspertów Sieci Naukowej specjalizujących się w dystonii pod kątem poprawy skuteczności leczenia. Ostatnia publikacja przewidywana jest na podsumowanie konferencji końcowej projektu w Mediolanie.

Dzięki funkcjonowaniu Sieci przez okres czterech lat współpraca pomiędzy krajami europejskimi w zakresie badań naukowych i leczenia dystonii zdecydowanie poprawiła się. Niezwykle udane szkolenia i wyjazdy studyjne zachęciły wielu młodych naukowców do zajęcia się tematem dystonii. Stworzono bardzo efektywną platformę do dalszego doskonalenia standardów postępowania w leczeniu dystonii.

Prof. Maja Relja, Wiceprezes Dystonia Europe

Młodzi naukowcy prowadzą badania nad dystonią

Lisa Rauschenberger i Susanne Knorr

Oddział Neurologii, Szpital Uniwersytecki w Würzburgu, Niemcy



Nasz pierwszy kontakt z Dystonia Europe miał miejsce w tym roku na **Międzynarodowym Kongresie Leczenia Dystonii** w Hanowerze oraz na Międzynarodowym Kongresie Choroby Parkinsona i Zaburzeń Ruchu w Berlinie. Oprócz spotkania z Moniką Benson i Meret Avery wzięłyśmy udział w projekcie Skok dla Dystonii mającym na celu zwiększenie świadomości dotyczącej choroby. Nie pierwszy raz miałyśmy okazję przekonać się, że dystonia obejmuje grupę rzadkich i zróżnicowanych zaburzeń, z których istnienia niewiele osób zdaje sobie sprawę.

Nawet lekarze czy biolodzy często mają bardzo ograniczoną wiedzę na temat tej choroby. Ponadto, przyczyny i mechanizmy zachorowania na dystonię nie zostały dotąd jednoznacznie rozpoznane. Przypuszcza się, że u podstaw tej choroby leży dysfunkcja wielu układów w mózgu. W większości przypadków zaburzenia te prowadzą do poważnego ograniczenia sprawności i zdecydowanego pogorszenia jakości życia.

Pomimo nieustannego rozwoju medycyny, pacjenci z dystonią mają nadal niewielką liczbę opcji terapeutycznych. Jak dotąd, największe korzyści obserwuje się w przypadku terapii opartej na toksynie botulinowej oraz leczenia metodą głębokiej stymulacji mózgu (DBS). Mając jednak na uwadze szeroką gamę zaburzeń jakie kryją się pod terminem 'dystonia', nadal istnieje potrzeba odkrywania nowatorskich metod leczenia, a także udoskonalenia istniejących. Społeczność naukowców zajmujących się badaniami nad dystonią jest znacznie mniejsza niż w przypadku innych schorzeń neurologicznych np. Choroby Parkinsona czy Alzheimer. Jako członkinie zespołu ds. badań eksperymentalnych nad zaburzeniami ruchowymi, kierowanego przez szefa laboratorium badawczego Dr Ip, przy oddziale neurologii Szpitala w Würzburgu, którego ordynatorem jest Profesor Volkmann, pracujemy nad dwoma różnymi modelami zwierzęcymi dystonii, koncentrując się na dystonii typu 1 i dystonii 12, które prowadzą do objawów uogólnionych, jednakże są powodowane przez inne mutacje genetyczne. Dystonia typu 12 charakteryzuje się nagłym wystąpieniem objawów u młodych osób dorosłych, ujawniających się najczęściej pod wpływem stresującego wydarzenia. Bazując na założeniu, że zaburzenia dotyczą wielu obszarów mózgu, za cel stawiamy sobie przeanalizowanie możliwych zmian zachodzących na różnych poziomach. Wykonujemy różnego rodzaju analizy chodu, szukamy różnic metabolicznych na poziomie białek i RNA, a także zmian strukturalnych w mózgu. W tym celu opracowałyśmy wiele metod analitycznych, aby zbadać wszystkie aspekty zaburzeń.

Jako biolog i lekarz medycyny mamy uzupełniające się mocne strony i możemy sobie na wzajem pomagać. Dzięki modelom zwierzęcym mamy nadzieję zrozumieć lepiej istotę tej choroby. A znając mechanizmy odpowiedzialne za chorobę, będziemy w stanie opracowywać nowe podejścia terapeutyczne.

Tworzenie modeli zwierzęcych, a następnie badanie ich to czasochłonny proces wymagający wytrwałości i zaangażowania. Często można liczyć jedynie na niewielki krok naprzód. Jednakże, dzięki takim projektom udało się zwiększyć zainteresowanie dystonią, a ograniczona wiedza na temat mechanizmów

tej choroby motywuje nas do pracy w tym obszarze badań. Szczególnie w przypadku badań eksperymentalnych ważne jest, aby nie tracić z pola widzenia osób chorych na daną chorobę. Dzięki Dystonia Europe mamy okazję spotykać się z pacjentami, których osobiste doświadczenia pokazują jak potrzebne są dalsze badania, ale także jakie ważne jest podnoszenie poziomu świadomości na temat choroby. Podobnie jak Dystonia Europe, liczymy na to, że uda nam się upowszechnić wiedzę o dystonii wśród naszych przyjaciół, krewnych i znajomych i namówić ich do „Skoku dla dystonii”.



*Lisa Rauschenberger
i Susanne Knorr
skaczą dla dystonii.*

Podejście non-profit przyspiesza prace nad terapiami 95% nieuleczalnych, rzadkich chorób



*Barbara Handelin,
Prezes firmy Biopontis*

Fakty i liczby dotyczące tak zwanych rzadkich chorób pokazują jak powszechne jest ich występowanie i jak duże obciążenie powodują w skali globalnej. Łącznie na schorzenia z kategorii chorób rzadkich, których liczbę szacuje się na ponad 7 000, cierpi na całym świecie około 350 mln ludzi – to więcej niż łączna liczba pacjentów chorujących na AIDS i choroby nowotworowe. Tymczasem opcje terapeutyczne dostępne są jedynie dla mniej niż 5% spośród nich. Ponieważ 80% rzadkich chorób ma podłoże genetyczne, ujawniają się one często u dzieci i stanowią główną przyczynę hospitalizacji dzieci.

W Stanach Zjednoczonych, dzięki zachętom regulacyjnym przewidzianym w Ustawie o Lekach Sierocych, w roku 2016 prowadzonych było 556 programów w trakcie badań klinicznych lub zgłoszonych do oceny przez FDA (Raport PhRMA na temat leków w fazie rozwoju). Większość z nich dotyczyła leków przeciwnowotworowych i chorób genetycznych. Statystyki te są zdumiewające zważywszy, że publicznie finansowane badania biomedyczne doprowadziły do zidentyfikowania przyczyn genetycznych aż 4 000 spośród wszystkich 7 000 schorzeń, a technologie rozwoju leków, które potencjalnie

umożliwiają skuteczne leczenie są powszechnie dostępne (za Francis Collins, wystąpienie podczas Dnia Rzadkich Chorób Narodowego Instytutu Zdrowia).

Jednakże świat naukowy, gdzie dokonywane są przełomowe odkrycia, nie posiada wiedzy specjalistycznej na temat rozwoju produktów. Organizacje pacjentów cierpiących na rzadkie choroby, które mogą sponsorować podstawowe badania, również nie mają odpowiedniej wiedzy oraz/ lub wystarczających środków, aby sfinansować rozwój leku. Wyjątkowe sukcesy jakie osiągnięto na polu mukowiscydozy czy dystrofii mięśniowej zasługują na podziw, ale nie da się ich powtórzyć dla wszystkich 7 000 chorób bez powielania wiedzy i bez ogromnych nakładów pieniężnych dokonanych w przypadku tych dwóch chorób.

Rozwój każdego leku jest niezwykle trudny, kosztowny i narażony na ryzyko porażki już na wczesnym etapie. Model branży farmaceutycznej wymaga alokowania dolarów wydawanych na badania w bardziej zaawansowanym stadium, co oznacza również niższe ryzyko (np. w fazie badań klinicznych).

Konieczne są nowe rozwiązania, które zapewnią dostęp do leczenia większej liczbie pacjentów z rzadkimi chorobami. Biopontis Alliance for Rare Diseases (Sojusz Biopontis na rzecz Rzadkich Chorób) został utworzony w celu opracowywania zgodnie ze standardami branżowymi kandydatów na produkty lecznicze, które będą zatrzymywać postęp lub odwracać skutki choroby, a nie tylko leczyć objawy.

Innowacyjny model Biopontis Alliance pozwala pokonywać ograniczenia z jakimi borykają się organizacje pacjentów, naukowcy akademicki oraz firmy biofarmaceutyczne i umożliwia dostarczenie skutecznego rozwiązania. Nasza strategia i koncepcja współpracy są zorientowane na fundamentalne problemy, które stają na przeszkodzie w procesie przekształcania wyników badań w skuteczne terapie:

Profesjonalnie prowadzone i realizowane programy odkrywania nowych leków:

Identyfikujemy obiecujące programy naukowe zajmujące się odkrywaniem leków na rzadkie choroby opierając się na ściśle zdefiniowanych kryteriach selekcji i korzystając ze środków publicznych oraz dobrowolnych dotacji rozwijamy najbardziej interesujące związki do postaci kandydata na produkt leczniczy, aż do etapu w którym są one do pierwszych prób klinicznych z udziałem ludzi. Procesami odkrywania leków i rozwoju przedklinicznego kierują naukowcy z Biopontis, we współpracy z akademikami z danej dziedziny nauki i wybranymi firmami badawczymi działającymi w charakterze podwykonawców.

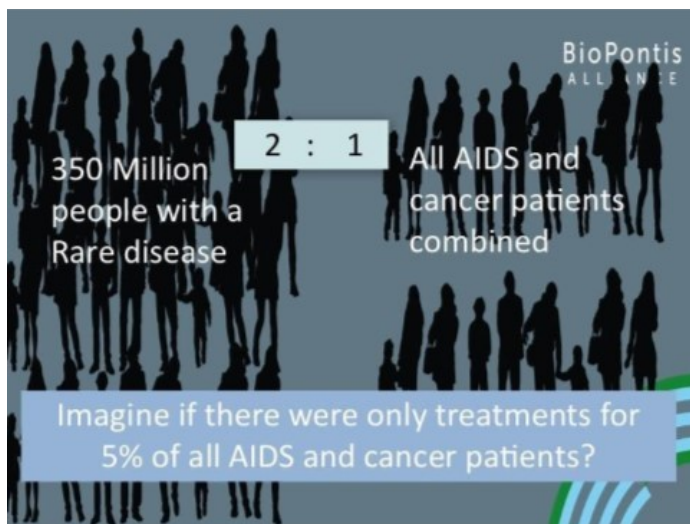
Kluczowa rola pacjentów w określaniu celów terapeutycznych: W przeciwieństwie do innych zorientowanych na pacjenta praktyk w branży farmaceutycznej, które zazwyczaj ograniczają się do pomocy w rekrutacji uczestników badania i opracowaniu protokołu badania klinicznego, korzystamy z opinii pacjentów od samego początku, od fazy odkrywania leku. Informacje o progresji choroby, objawach, jakości życia i inne analogiczne parametry stanowią istotne elementy wizji nowej terapii, która jest opracowywana. W ten sposób, cele terapeutyczne naukowców odkrywających lek są zgodne z oczekiwaniami pacjentów, dzięki czemu udaje nam się unikać problemów z wyborem klinicznych punktów końcowych i interpretacją odstępstw w późniejszych etapach klinicznych.

Przeprowadziliśmy dwa warsztaty integracyjne dla pacjentów, na podstawie których opracowaliśmy wstępne metody angażowania pacjentów w procesy rozwoju leków firmy Biopontis, z udziałem 17 organizacji pacjentów z Europy i USA.

Wykorzystywanie odpowiedniego źródła finansowania na każdym etapie oceny ryzyka rozwijanego produktu:

Stosujemy środki pochodzące z dobrowolnych dotacji charytatywnych na najwcześniejszych, najbardziej ryzykownych etapach procesu (wysokowydajny skrining kandydatów na produkty lecznicze, czy optymalizacja wiodącego kandydata) i bazujemy na funduszach o takim pochodzeniu przez cały etap rozwoju przedklinicznego, jeśli uzasadniają to sukcesy techniczne. Mamy również opcję dopuszczenia inwestorów prywatnych na późniejszych, mniej ryzykownych etapach, aż do zgłoszenia IND (nowego leku w fazie badań).

2 : 1
350 mln chorych na rzadkie choroby *wszyscy pacjenci chorzy na AIDS i choroby nowotworowe łącznie*



Czy wyobrażacie sobie sytuację, w której istniałyby dostępne terapie tylko dla 5% chorych na raka i AIDS?

- a) powszechny brak wiedzy farmaceutycznej i znajomości uwarunkowań regulacyjnych w środowisku akademickim i organizacjach pacjentów;
- b) limity tolerancji ryzyka w komercyjnych procesach rozwoju ryzyka nastawionych na zysk;
- c) konieczność współtworzenia profesjonalnego zespołu rozwoju leku przez organizacje pacjentów od samego początku; oraz
- d) brak zaangażowania pacjentów w projektowanie/rozwój leków, które mają im służyć.



Ponadto, oferujemy organizacjom pacjentów i instytucjom naukowym należne im prawa i udział w zyskach zabezpieczane we wszystkich umowach licencyjnych negocjowanych przez BioPontis z każdą firmą nabywającą jeden z ze związków-kandydatów na produkt leczniczy. Model ekonomiczny ma w założeniu umożliwić firmie BioPontis stanie się samodzielnie utrzymującą się firmą i rozszerzenia skali prac na wiele innych rzadkich chorób w ciągu najbliższych 50 lat. W 2016 roku zainicjowaliśmy pierwszy program rozwoju przedklinicznego. Jego celem jest opracowanie leku na jedną z odmian Choroby Charcota-Mariego-Tootha (CMT), rzadkiego schorzenia neuropatycznego prowadzącego do niepełnosprawności. Obecnie nie ma żadnych terapii modyfikujących przebieg choroby dostępnych dla pacjentów z CMT, pomimo iż współczynnik zachorowań wynosi 1/ 2 500 ludzi na świecie. Projekt ma na celu kontynuację prac Prof. Albeny Jordanowej z Uniwersytetu w Antwerpii i realizowany jest we współpracy z VIB. Projekt opiera się na połączeniu podstawowych badań naukowych i zasobów umożliwiających wczesny etap translacji po stronie VIB, ze specjalistyczną wiedzą na temat rozwoju terapii w rzadkich chorobach po stronie BioPontis. Łącząc swoje mocne strony, partnerzy mogą liczyć na znacznie szybszy proces rozwoju w porównaniu z firmami komercyjnymi nastawionymi na zysk.

BioPontis Alliance for Rare Diseases działa w formie Organizacji Charytatywnej typu 501(c) (3) zarejestrowanej w Karolinie Północnej (USA) oraz Fundacji Pożytku Publicznego zarejestrowanej w Brukseli (Belgia). BioPontis zarządzany przez międzynarodową Radę i zespół zarządzający współpracuje z organizacjami pacjentów i naukowcami, a za cel stawia sobie zlikwidowanie bariery pomiędzy obiecującymi wynikami badań naukowych, a produktami leczniczymi gotowymi do przejęcia przez branżę farmaceutyczną. BioPontis Alliance for Rare Diseases jest partnerem dla wszystkich interesariuszy w branży biofarmaceutycznej, instytucji, fundacji i osób fizycznych, które chcą przyczynić się do poprawy sytuacji pacjentów cierpiących na rzadkie choroby, na które nie ma obecnie lekarstw. Dotacje wspierające nasze programy i misje przyjmowane są na stronie <http://biopontisalliance.org>.

*Richard Basile, Barbara Handelin i David Spencer,
BioPontis Alliance for Rare Diseases.*

Artykuły na stronach 17-20 zawierają nazwy firm i ich produktów, a wyrażane w nich opinie nie są opiniami stowarzyszenia Dystonia Europe, ani jego członków. Artykuły te zostały napisane przez uznanych autorów i są prezentowane wyłącznie w celach informacyjnych czytelnikom Biuletynu Dystonia Europe.

Medtronic Otrzymuje Certyfikat CE dla Oprogramowania SURETUNE 2TM wspierającego Głęboką Stymulację Mózgu (Terapia DBS)

Nowa platforma wizualizacji pomaga lekarzom podejmować świadome decyzje w zakresie programowania prezentując intuicyjną wizualizację obrazów i danych specyficznych dla pacjenta.

Firma Medtronic ogłosiła uzyskanie Certyfikatu CE dla swojego oprogramowania SureTune2TM, które zapewnia indywidualną wizualizację dla każdego pacjenta ułatwiającą lekarzom podejmowanie decyzji jak zaprogramować, lub dostosować terapię DBS u leczonych nią chorych.

Terapia DBS polega na przesyłaniu łagodnych impulsów elektrycznych do precyzyjnie określonych punktów docelowych w mózgu w celu modulowania kontroli nad określonymi symptomami. Miejsca docelowe w mózgu są stymulowane przez elektrody wprowadzone do mózgu i podłączone do implantowanego neurostymulatora przewodami biegnącymi pod skórą. Lekarz specjalista używając zewnętrznego programatora wprowadza i reguluje ustawienie stymulacji.

Oprogramowanie SureTune2 zostało opracowane w celu współdziałania z systemem DBS firmy Medtronic, a także z innymi systemami terapeutycznymi, aby pomóc lekarzom w wyborze najbardziej optymalnych ustawień stymulacji na programatorach w oparciu o wizualizację informacji specyficznych dla danego pacjenta w jednym, kompleksowym widoku obejmującym aspekty anatomiczne, fizjologiczne i wyliczony obszar stymulacji. Użytkownicy mogą dokonywać segmentacji struktury w oparciu o próg skali szarości w danej okolicy docelowej, lub poprzez konturowanie docelowych miejsc na obrazie dla danego pacjenta.

„SureTune będzie mieć istotny wpływ na jakość leczenia pacjentów metodą głębokiej stymulacji mózgu, ponieważ po raz pierwszy mamy możliwość zwizualizowania schematów aktywizacji DBS w poszczególnych segmentach struktur anatomicznych pacjenta,” powiedział prof. Jens Volkmann, MD, PhD, FEAN, profesor neurologii z Kliniki Uniwersyteckiej w Würzburgu. „Program ułatwia proces programowania DBS metodą prób i błędów pomagając w identyfikacji



optymalnych punktów kontaktowych, co znacznie oszczędza czas.”

„Firma Medtronic stawia sobie za cel dostarczanie zaawansowanych technologii multidyscyplinarnym zespołom odpowiadającym za leczenie pacjentów metodą DBS. Jestem przekonany, że SureTune oferuje łatwe w użyciu narzędzia pomocne w uzyskaniu optymalnych rezultatów terapii,” powiedział Lothar Krinke, PhD, wiceprezes i dyrektor generalny działu Modulacji Mózgu w Medtronic Restorative Therapies Group.

„SureTune to flagowy projekt firmy Medtronic w zakresie dostarczania zintegrowanych rozwiązań ułatwiających osiągnięcie większej dokładności i pewności działania, zarówno na etapie zabiegu chirurgicznego jak i w późniejszej opiece nad pacjentami leczonymi DBS.” Medtronic jest pionierem w zakresie terapii DBS, a obecnie liczbę pacjentów leczonych na całym świecie metodą DBS przy użyciu systemów firmy Medtronic szacuje się na 140,000.

Wszystkie stwierdzenia dotyczące przyszłości obarczone są ryzykiem i niepewnością w związku z uwarunkowaniami opisywanymi w raportach okresowych firmy Medtronic składanych do komisji SEC. Rzeczywiste rezultaty mogą różnić się znacznie od prognozowanych.

Terapia DBS firmy Medtronic nie jest odpowiednia dla każdego pacjenta i nie u wszystkich zapewni takie same rezultaty. Więcej informacji można otrzymać konsultując się z lekarzem.

Krótką informacją

Szczegółowe informacje na temat procedury implantacji, wskazań, przeciwwskazań, ostrzeżeń, środków ostrożności i potencjalnych działań niepożądanych znaleźć można w podręczniku urzędzenia.

Dyskinezy napadowe mogą być związane z niedoborem białka Glut1. Testy genetyczne mogą pomóc w wykrywaniu rzadkiego i niedostatecznie często diagnozowanego zaburzenia genetycznego

Naukowcy odkryli, że niektóre z genów odpowiedzialnych za dystonię są także związane z innymi chorobami. W takich przypadkach, dystonia może być jedynie manifestacją bardziej złożonego zespołu chorobowego.

Dyskinezy napadowe, które często obejmują epizody dystonii są jednym z przykładów. Zidentyfikowano kilka genów związanych z napadowymi dyskinezami: VYT8, DYT9, DYT10 i DYT18. Ostatecznie, naukowcy stwierdzili, że geny DYT9 i DYT18 są takie same. Gen SLC2A1? glut1 jest związany z niedoborem białka transportującego glukozę typu 1 (Glut1 DS), rzadkim schorzeniem genetycznym, które manifestuje się różnymi objawami przedmiotowymi i podmiotowymi.

Glut1 DS może obejmować dyskinezy napadowe, (DYT9/18), napady padaczkowe oraz inne zaburzenia, takie jak ataksja napadowa, choreoatetoza, dystonia czy hemiplegia naprzemienna).

Melanie Brandabur, lekarz medycyny, jest specjalistką w dziedzinie zaburzeń ruchu na Uniwersytecie Kalifornijskim w San Francisco i Dyrektorem Medycznym w firmie Ultragenyx Pharmaceuticals Inc. specjalizującej się w rozwoju terapii rzadkich chorób. „Jest bardzo wiele różnych zaburzeń ruchu, które mogą być objawami niedoboru Glut1,” tłumaczy. „Dystonia związana z niedoborem Glut1 manifestuje się nieco inaczej niż dyskinezy napadowe. Objawy często wywoływane są przez wysiłek fizyczny lub stres i generalnie nie reagują na leki skuteczne w innych rodzajach dyskinez napadowych. U niektórych pacjentów w trakcie napadu występują inne rodzaje zaburzeń ruchowych. Mogą to być ruchy dystoniczne, choreiczne, drżenie mięśni lub nawet zaburzenia charakterystyczne dla Choroby Parkinsona. „

Niedobór Glut1 jest wywoływany przez genetyczny defekt wpływający na sposób dostarczania cukru do mózgu. Cząsteczki cukru są głównym źródłem energii dla mózgu, a deficyt Glut1 pozbawia mózg paliwa niezbędnego do prawidłowego funkcjonowania. Aktualnie nie ma żadnych leków zatwierdzonych przez FDA ze wskazaniem do stosowania w leczeniu niedoboru Glut1. Niektórym pacjentom zalecane są specjalne diety np. dieta ketogeniczna (wysokotłuszczowa, uboga w węglowodany i białka) Badania wskazują, że w samych stanach zjednoczonych na deficyt Glut1 cierpi od 3 000 do 7 000 ludzi.

Test genetyczny na niedobór białka Glut1 może stać się standardem u dzieci z padaczką lekooporną, aby zapewnić im jak najszybszą diagnozę. „Sprawa komplikuje się, gdy pacjent pojawia się w starszym wieku jedynie z zaburzeniami ruchu, bez napadów padaczkowych w wywiadzie,” tłumaczy Dr Brandabur. „O tych pacjentów martwię się najbardziej. Mogą nie być właściwie diagnozowani ponieważ nie występowały u nich napady padaczkowe, które wymusiłyby kontakt z lekarzami doświadczonymi w diagnozowaniu niedoboru Glut1.”

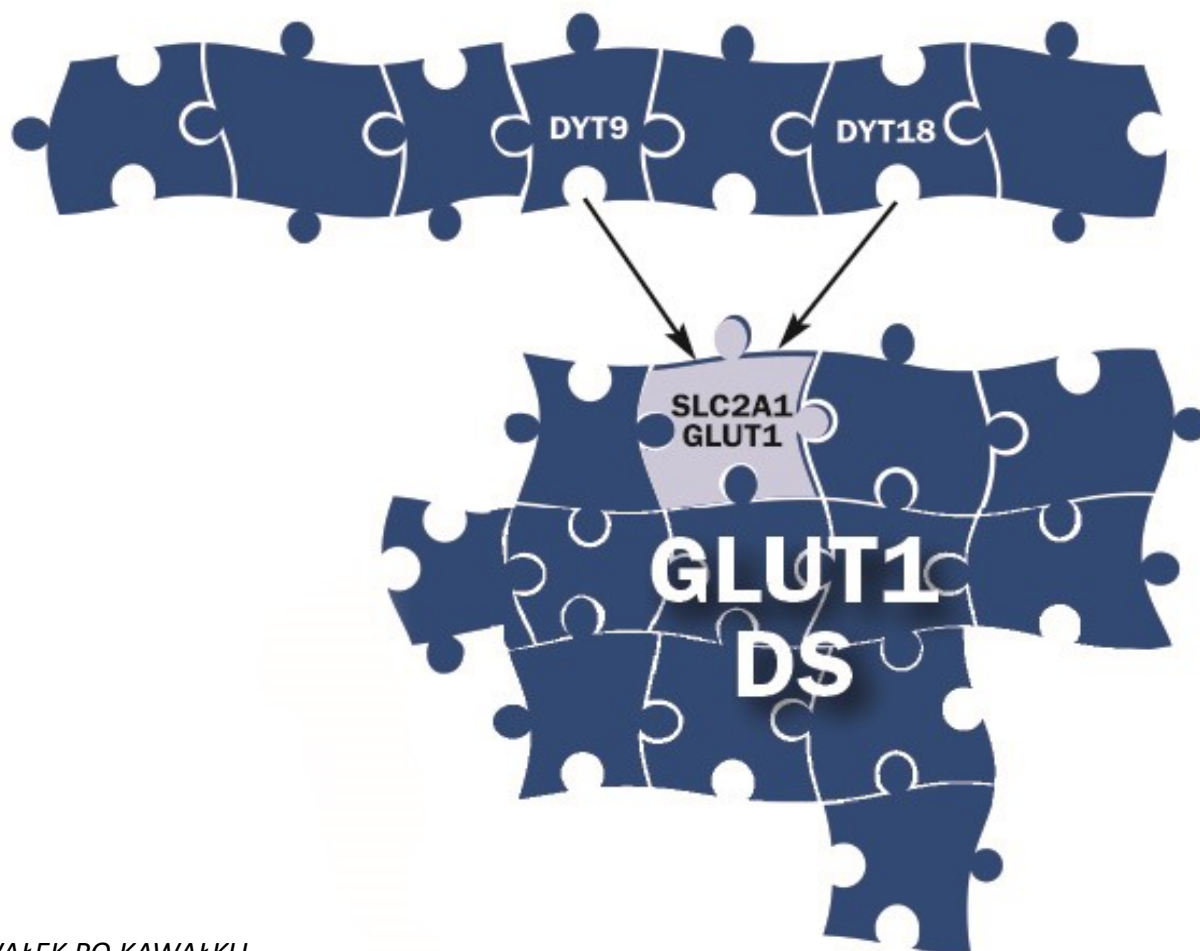
Niedobór białka Glut1 diagnozuje się też czasami u rodziców dzieci badanych pod kątem lekoopornej padaczki lub innych manifestacji deficytu Glut1. „Czasami objawy te są tak łagodne, że nie mają zbyt dużego wpływu na jakość życia, ale u innych osób nasilenie objawów może być bardzo duże. Niedobór Glut1 obejmuje całe spektrum objawów i myślę, że nie do końca mamy jeszcze wiedzę na temat występowania tego schorzenia w starszej populacji,” kontynuuje Doktor Brandabur. Badania genetyczne dotyczące Glut1 mogą pomóc w identyfikacji pacjentów. „Ludzie z objawami zaburzeń ruchowych, które pojawiają się i ustępują i są wywoływane przez takie sytuacje jak niejedzenie, stres, wysiłek fizyczny, gorączka, zmęczenie czy zmiany w poziomie aktywności fizycznej – to osoby, które powinny porozmawiać ze swoim lekarzem o wykonaniu badania,” podsumowuje Dr Brandabur.

Firma Ultragenyx pracuje nad eksperymentalnym lekiem na niedobór Glut1. W przyszłym roku rozpocznie się nabór pacjentów z zaburzeniami ruchu do udziału w randomizowanym, podwójnie ślepych badaniu klinicznym z grupą kontrolną przyjmującą placebo, którego przedmiotem będzie związek UX007 (triheptanoina) stosowany w leczeniu niedoboru Glut1. Więcej informacji na ten temat można znaleźć na stronie Glut1study.com lub kontaktując się z Kim Mooney, Dyrektorem ds. Kontaktu z Pacjentami w firmie Ultragenyx, pod numerem telefonu 415-483-8872 lub adresem mailowym kmooney@ultragenyx.com.

Podziękowania: Niniejszy artykuł otrzymaliśmy od Fundacji Badan Medycznych Dialog/Dystonia z USA.

DYSKINEZY NAPADOWE to grupa zaburzeń ruchu charakteryzująca się napadami mimowolnych ruchów.

W okresie pomiędzy napadami, zaburzenia ruchowe nie występują.



KAWAŁEK PO KAWAŁKU

Badacze odkryli, że DYT9 i DYT18, geny odpowiedzialne za dyskinezy napadowe to naprawdę jeden gen. Znany teraz pod nazwą SLC2A1/GLUT1, gen ten jest związany z niedoborem białka Glut1, rzadkim zaburzeniem genetycznym.

Głęboka stymulacja mózgu (DBS) z perspektywy branży



Trzy pytania do Vincenta Sourdain'a, Dyrektora Obszaru Neuromodulacji na Europę firmy Boston Scientific.

Opowiedz nam trochę o Twojej pracy nad dystonią...

Jako firma, mamy ciągle jeszcze nieduże doświadczenie w neuromodulacji. Jednakże czynimy szybkie postępy i wprowadzamy błyskawiczne innowacje. W roku 2012 wprowadziliśmy na rynek nasz pierwszy system do głębokiej stymulacji mózgu (DBS) o nazwie Vercise™. W ciągu kolejnych trzech lat, do oferty dodaliśmy siedem nowych urządzeń i rozwiązań. Dla mnie osobiście możliwość pracy w obszarze neuromodulacji jest bardzo ekscytująca, ponieważ sytuacja cały czas się zmienia, a my dopiero uczymy się rozumieć ludzki mózg. W zakresie dystonii, jesteśmy szczególnie dumni z naszej współpracy z uznanymi lekarzami i z pacjentami. Pomagają nam zrobić kolejny krok w kierunku rozwoju lepszych technologii, które mogą poprawić jakość życia osób chorych na dystonię. Obserwowanie rezultatów naszej współpracy i wspólnych dokonań każdego dnia jest niewiarygodnie satysfakcjonujące. Nie mógłbym sobie wymarzyć lepszej pracy.

Nad czym obecnie pracujesz?

Cały czas doskonalimy nasze urządzenia, technologie i usługi związane z głęboką stymulacją mózgu (DBS). Zastosowanie

systemów DBS u pacjentów z dystonią przynosi spektakularne rezultaty i pozwala zmniejszyć objawy do poziomu umożliwiającego chorym powrót do normalnego życia. U podstaw tego co robimy leży kwestionowanie status quo naszego DNA. Niedawno wprowadziliśmy do obrotu system kierunkowy, który umożliwia bardzo dokładnie ukierunkowaną i spersonalizowaną terapię dla każdego pacjenta, oferując możliwość niezwykle precyzyjnego sterowania stymulacją określonych obszarów mózgu, a co za tym idzie zminimalizowania potencjalnych efektów ubocznych. To bardzo ważne osiągnięcie w naszej ofercie terapeutycznej dla pacjentów żyjących z dystonią.



Jak przedstawia się przyszłość leczenia dystonii i innych przewlekłych zaburzeń motorycznych? W zakresie terapii DBS zrobiliśmy już bardzo wiele, aby poprawić jakość życia ludzi cierpiących na dystonię, ale przed nami jeszcze dużo pracy. Będziemy nadal podejmować ryzyko, wypróbowywać nowe podejścia, badać kolejne obszary i wskazania, niezmiennie mając na uwadze jak największe korzyści terapeutyczne dla pacjentów. Dla nas przyszłość dzieje się już dziś, dlatego wytyczamy nowe kierunki w ścisłej współpracy z pacjentami i lekarzami, którzy pomagają nam skupić się na obszarach wartych dalszego zgłębiania.

Rowerem przez Alpy z Chorobą Parkinsona. Przeczytajcie jak Tony Seidl z Niemiec dokonał niemożliwego i stał się wzorem do naśladowania dla wielu z nas.

Średnio 48 km – to dystans jako Tony Seidl pokonywał na rowerze każdego dnia podczas swojej jedenastodniowej wyprawy z Altötting w Niemczech do Padwy we Włoszech. Dla większości ludzi byłoby to trudne wyzwanie, ale 49-letni pacjent z miejscowości Altötting w Górnej Bawarii zamienił wyzwanie w przygodę. Chciał w ten sposób rozpocząć swoje nowe życie po przejściu operacji chirurgicznej w związku z terapią DBS.

Jego motywacją było podzielić się z innymi pacjentami swoim doświadczeniem. Dlaczego Tony przejechał na rowerze 517 kilometrów? Ze względu na obietnicę jaką sobie złożył: Jeżeli operacja związana z głęboką stymulacją mózgu pójdzie dobrze, Tony przyrzekł sobie, że odwiedzi grób swojego imiennika Świętego Antoniego w Padwie jadąc rowerem, aby mógł spotykać się z innymi pacjentami po drodze. „Kiedy przypomnę sobie teraz czas przed operacją, najbardziej brakowało mi kontaktu z innymi pacjentami, którzy przeszli już zabieg DBS i mogliby podzielić się ze mną swoimi doświadczeniami. Niestety komunikacja pomiędzy pacjentami z DBS jest nadal na wczesnym etapie rozwoju.” Tuż przed swoimi 50. urodzinami i dokładnie dwa lata po operacji, która zmieniła jego życie, Tony wyruszył w podróż z rodzinnego Altötting na rowerze poziomym, który pozwalał mu lepiej zachować równowagę. Czerwone włosy na znak odwagi Aby z animuszem stawić czoła nowemu wyzwaniu, Tony przebarwił włosy na czerwony kolor. „Czerwona róża to kwiat miłości, a czerwony tulipan to znak ruchu chorych na Chorobę Parkinsona. Każdy uśmiech, który otrzymuję od ludzi patrzących na moją czerwoną fryzurę dodaje mi siły – bardzo potrzebuję przyjaznych twarzy w moim życiu,” powiedział Tony.

„Tony jest dla nas wszystkich źródłem wspaniałej inspiracji, a jego historia to najlepsza motywacja dla naszej pracy nad głęboką stymulacją mózgu,” powiedział Vincent Sourdain, Dyrektor Obszaru Neuromodulacji na Europę firmy Boston Scientific. „Historia, która dla nas może brzmieć niewiarygodnie – od życia na wózku do pokonania rowerem Alp - wydarzyła się Toniemu naprawdę. Członkowie naszego zespołu są niezwykle rowerem Alp - wydarzyła się Toniemu naprawdę. Członkowie naszego zespołu są niezwykle

szczęśliwi i jeszcze bardziej zmotywowani do dalszych prac nad nowymi odkryciami, innowacjami i kształtowaniem przyszłości w zakresie potencjału terapii DBS.”

Podczas swojej podróży, Tony spotykał się z ludźmi chorymi na Chorobę Parkinsona i przedstawicielami organizacji pacjentów i dzielił się z nimi osobistymi doświadczeniami i osiągnięciami w zakresie choroby i terapii. Życzliwe przyjęcie i wsparcie jakie otrzymywał każdego dnia od tak wielu ludzi motywowało Toniego w drodze do Padwy.



Przygotowania i treningi do podróży oraz sama wyprawa dały Toniemu nie tylko wiele siły fizycznej, ale także emocjonalnej. Ciągłe jeszcze pod ogromnym wrażeniem przeżyć z podróży jaką odbył kilka miesięcy temu, Tony uważa teraz, że jest bardzo niewiele rzeczy, których nie byłby w stanie zrobić. Z zagadkowym uśmiechem opowiada nam, że już planuje swoją kolejną przygodę. Czekamy na wieści!



Tony Seidle na swoim rowerze

Pacjenci z dystonią i Chorobą Parkinsona w centrum uwagi na Kongresie MDS w Berlinie

W czerwcu 2016 roku odbył się w Berlinie XX Międzynarodowy Kongres Choroby Parkinsona i Zaburzeń Ruchu. W czterodniowym spotkaniu udział wzięło ponad 5 000 ekspertów w tej dziedzinie. Zarówno Dystonia Europe jak i EPDA (Europejskie Stowarzyszenie Choroby Parkinsona) miały swoje stanowiska zlokalizowane centralnie w holu wystawowym obiektu konferencyjnego, dzięki wsparciu finansowemu od firmy Medtronic.

Doskonale usytuowane stoisko Dystonia Europe:

- było w widoczny sposób obrandomowane i przyciągało uwagę,
- miało atrakcyjny wygląd i przyjazny klimat (stoły i krzesła), o czym świadczy fakt, że wielu zwiedzających chętnie siadało, aby podyskutować o działalności stowarzyszenia, nowych badaniach naukowych i innych projektach, takich jak MyDystonia (cyfrowy dziennik pacjenta), czy kampanii budującej świadomość „Skok dla Dystonii”,
- odnotowało znacznie większą liczbę gości, zarówno starych znajomych jak i nowe zainteresowane osoby.



Stoisko Dystonia Europe na Kongresie DBS

Ale ukierunkowanie na potrzeby pacjentów nie kończyło się na przestrzeni wystawienniczej kongresu. Podczas innowacyjnego w formie sympozjum firmy Medtronic pod hasłem „Kto chce zostać mistrzem DBS?” dwóch specjalistów w dziedzinie DBS rywalizowało ze sobą odpowiadając na pytania dotyczące dystonii. W międzyczasie prezentowano krótkie sesje edukacyjne dotyczące badań naukowych i rozwoju terapii. Nagroda główna w wysokości 10 000 EUR przypadła w udziale stowarzyszeniom Dystonia Europe i EPDA. Firma Medtronic dowodzi swoimi działaniami, że pacjenci liczą się dla niej naprawdę. Jesteśmy bardzo wdzięczni za otrzymane wsparcie i za wszystkie działania służące wyeksponowaniu na Kongresie MDS stowarzyszenia Dystonia Europe i jego pracy na rzecz chorych na dystonię. Bardzo cenimy sobie partnerską współpracę pomiędzy naszymi podmiotami, a także nasze wspólnie podejmowane starania o poprawę jakości życia osób dotkniętych dystonią.



Dystonia Europe i EPDA otrzymują nagrodę na sympozjum pod hasłem „Kto chce zostać mistrzem DBS?”



Dystonia Europe – Letni Think Tank 2016

Niezwykłe intensywny sezon konferencyjny zakończył nasz drugi już Think Tank (TT) zorganizowany w dniach 6-7 lipca w Lund, w Szwecji. W spotkaniu wzięli udział członkowie Rady Stowarzyszenia Dystonia Europe i przedstawiciele naszych Platynowych Sponsorów. Celem Think Tanku było omówienie strategii i sprawdzenie czy nasze działania są zgodne z wyznaczonymi celami. W wyniku spotkania sformułowaliśmy następujące wnioski:

Wizja Stowarzyszenia Dystonia Europe zakłada poprawę jakości życia osób chorych na dystonię w Europie i wspieranie działań zmierzających do wynalezienia skutecznej terapii.

Wizję tę będziemy realizować poprzez następujące, kluczowe działania:

- **Podnoszenie poziomu świadomości i** upowszechnianie w całej Europie informacji na temat dystonii (Skok dla Dystonii, Pod Parasolem, kongresy i konferencje).
- **Dzielenie się wiedzą** – dostarczanie najnowszych informacji i materiałów naszym członkom (DDAYS) oraz pełnienie roli źródła informacji dla innych zainteresowanych osób (gromadzenie danych, biuletyn o dystonii).
- **Łącznie ludzi** wokół tematu dystonii – członków organizacji, lekarzy, przedstawicieli władz i organów legislacyjnych z Europy oraz przedstawicieli branży zajmującej się poszukiwaniem skutecznej terapii, z zamiarem wypełnienia luk w istniejącym obecnym systemie leczenia dystonii (aplikacja MyDystonia),
- **Promowanie wiedzy i edukacji** – szkolenie interdyscyplinarnych zespołów i interesariuszy w zakresie całego spektrum tematów związanych z dystonią, w celu zoptymalizowania opieki i poprawy jakości życia (inicjatywy szkoleniowe i edukacyjne).



Monika Benson, Nathalie Courtine, Maja Relja, Adam Pinter, Jennifer Fluck, Sorin Ionescu, Erhard Mätzener i Alvaro Gonzales wykonują skok dla dystonii.

Dystonia Europe w Szpitalu Dziecięcym Evelina w Londynie

Dr Jean-Pierre Lin i jego zespół specjalistów powitał Dyrektora Wykonawczą Dystonia Europe, Monikę Benson i przedstawicieli firmy Medtronic w Szpitalu Dziecięcym Evelina w Londynie, gdzie spotkali się w październiku ubiegłego roku, aby omówić bariery w leczeniu DBS, projekt MyDystonia dla dzieci oraz temat rehabilitacji dzieci chorych na dystonię. W przyszłym roku, terapeutka Hortensja Gimeno planuje zorganizowanie w Londynie imprezy dla dzieci chorych na dystonię i ich rodzin. Więcej informacji na ten temat pojawi się wkrótce na naszej stronie internetowej.



Monika Benson z zespołem specjalistek w dziedzinie DBS w składzie: Sarah Perides (pielęgniarka pediatryczna ze specjalizacją DBS), Hortensja Gimeno (terapeutka) i Esra Serdaroglu (członkini EPNS z Turcji).

Spotkanie z działaczami na rzecz dystonii w Berlinie

W trakcie Kongresu MDS w Berlinie mieliśmy także okazję spotkać się z niestrudzonymi ambasadorami tematu dystonii, była członkinią Rady Stowarzyszenia Dystonia Europe, Heike Wolf i naszym oddanym fotografem Stephanem Röhlem, którzy mieszkają w Berlinie. Stephan pracował dla nas jako fotograf na corocznych zjazdach w Bol w 2012 roku, w Edynburgu w 2013 roku, w Paryżu w 2014 roku oraz w tym roku w Oslo. Robił także zdjęcia podczas Kongresu MDS w Berlinie. Jeżeli ktoś jest zainteresowany jego usługami, możemy polecić go z pełnym zaufaniem i przekazać kontakt.



Heike Wolf i Stephan Röhl

Heike była członkinią Rady DE do czasu tegorocznego zjazdu w Oslo. Korzystając z okazji chcielibyśmy podziękować serdecznie Heike za cenną pracę, którą wykonała na rzecz Stowarzyszenia Dystonia Europe. Doceniamy także fakt, że zarówno Heike jak i Stephan wspierają nadal działalność naszego stowarzyszenia.

Inicjatywa Treningowa dla Rzeczników Neurologii- Inauguracja działań

W 2016 roku Europejska Federacja Stowarzyszeń Neurologicznych [EFNA] rozpoczęła działalność swojej Inicjatywy Treningowej dla Rzeczników Neurologii [TINA].

Przez wiele lat EFNA prowadziła warsztaty zatytułowane „Ocena Technologii Zdrowotnych”, a od niedawna także „Polityki Farmaceutyczne- Wycena, Dostęp i Refundacja” w London School of Economics.

Jednakże od dawna wśród członków EFNA narastało poczucie, iż coraz ważniejsze jest by działalność organizacji skupiała się na sektorze neurologicznego oraz specyficznych problemach, z którymi można się w nim spotkać.

Częścią zaproponowanej wizji rozwoju działań jest współpraca z wieloma interesariuszami działającymi na tym polu, takimi jak neurologowie, naukowcy zajmujący się neurologią, przedstawiciele przemysłu medycznego, autorzy regulacji prawnych i płatnicy.

Efektem tego podejścia jest rozpoczęcie na przełomie jesieni i zimy 2016 roku działalności TINA. Nastąpiło ono wraz z trzema spotkaniami, odbywającymi się w różnych częściach Europy, podczas których zajmowano się, zarówno z perspektywy krajowej jak i europejskiej, wspominanymi wyżej problemami.

Wspólnym, głównym tematem wszystkich spotkań było: **POSTAWIENIE PACJENTÓW W CENTRUM ZAINTERESOWANIA BADAŃ I INNYCH AKTYWNOŚCI**

Przewodnicząca, Wiceprzewodnicząca oraz Dyrektor Wykonawcza Dystonia Europe były obecne podczas pierwszego ogólnoeuropejskiego spotkania, które odbyło się w Dublinie w dniach 13-14 października 2016.

Przewodnicząca DE Merete Avery powiedziała: „Były to bardzo wartościowe i pouczające warsztaty. Ich program wypełniony był wysokiej klasy wykładami, podczas których przekazywano słuchaczom mnóstwo ważnej wiedzy z zakresu badań, oceny efektów terapii dokonywanej przez pacjentów, mediów społecznościowych

I komunikacji oraz zasad współpracy pacjentów z innymi interesariuszami. Wszystkie te informacje będą bardzo użyteczne w pracy naszego stowarzyszenia.”

Warsztaty krajowe, skupiające się na wyzwaniach związanych z działaniami prowadzonymi w danym kraju także stanowią część TINA. Odbyły się one w Utrechcie i Bukareszcie odpowiednio 5 i 6 listopada 2016.

Członkowie Dystonie Europe byli obecni także podczas tych wydarzeń. Sorin Ionescu, który brał udział w spotkaniu w Rumunii powiedział: „Prowadząc tego typu zajęcia dla pacjentów na poziomie krajowym istotne jest by zachęcić ich do popierania takich inicjatyw i zwiększyć poziom ich zaangażowania tak aby możliwe stało się wywieranie wpływu na decydentów, zwłaszcza tych odpowiedzialnych za sektor zdrowotny.”

Razem pod parasolem- Skupiamy się na niewidocznych niepełnosprawnościach

Niewidoczne niepełnosprawności to termin, który opisuje całe spektrum ukrytych objawów oraz problemów, których podstawowym powodem są zaburzenia neurologiczne.

Wiele spośród chorób mózgu oraz chorób związanych z mózgiem powoduje liczne symptomy, które nie są widoczne na pierwszy rzut oka. Są to między innymi ból, zmęczenie, problemy ze snem, zawroty głowy, dysfunkcje poznawcze, urazy mózgu, problemy z uczeniem się i zaburzenia zdrowia psychicznego a także upośledzenie słuchu i wzroku.

Podczas gdy objawy te mogą nie być zauważalne z zewnątrz, ograniczają one zdolność doświadczających ich osób do wykonywania codziennych czynności i znacząco wpływają na jakość ich życia. Nawet w przypadku zaburzeń funkcjonowania mózgu, które skutkują natychmiastowo widocznymi symptomami, ich drugorzędne, niewidoczne objawy również mogą być tak samo, a nawet bardziej ograniczające dla pacjentów. Co więcej, mogą też pogarszać ich ogólny stan względu na piętno, które takie niewidoczne niepełnosprawności często wytwarzają.

Dlatego też Europejska Federacja Stowarzyszeń Neurologicznych [EFNA] zaangażowała się we wspierania dorocznego Tygodnia Niewidocznych Niepełnosprawności.

Federacja, za pośrednictwem swojej kampanii Razem Pod Parasolem, poprosiła zaangażowane w nią osoby o zrobienie sobie zdjęcia za parasolem i opublikowanie go na Twitterze wraz z informacją o ich chorobie i związanych z nią niewidocznymi symptomami.

W akcji wzięło udział wiele grup i stowarzyszeń, w tym DE oraz jego członkowie.

Fotografia poniżej przedstawia Adama Kalinowskiego z Dystonia Polska skrytego za swoim parasolem.



Szeroko zakrojona kampania Razem pod parasolem- wspierana przez DE- trwa do kwietnia 2017 roku. Aby wziąć w niej udział lub dowiedzieć się więcej odwiedź stronę internetową www.undertheumbrella.eu lub poszukaj wpisów w mediach społecznościowych oznaczonych hasztagiem #UnderTheUmbrella.

#MakeWorkWork z EFNA!

Osoby cierpiące na zaburzenia neurologiczne oraz przewlekłe zaburzenia bólowe często mają problemy ze zdobyciem lub utrzymaniem pracy. Brak pracy lub bycie zatrudnionym poniżej posiadanych kwalifikacji może pogorszyć sytuację pacjentów wpływając na ich samoocenę, zdrowie psychiczne oraz pogłębiając ich izolację od społeczeństwa.

Rose, pacjentka cierpiąca na dystonię powiedziała mi: „Kiedy poszłam się z nimi spotkać usiadłam tam a moja głowa była zupełnie wykręcona w lewo. Urzędniczka odpowiedzialna za ubezpieczenie zdrowotne spojrzał na mnie chłodno i powiedział ‘jeżeli odwróci pani lewą stronę swojego ciała w stronę biurka to będzie pani mogła pisać na komputerze’. Moje oczy wypełniły się łzami, pamiętam, że czułam się okropnie zraniona i niezrozumiana. Pomyślałam, że ona nie ma pojęcia jak to jest, gdy nie można kontrolować swoich ruchów tak jak by się chciało. Nie ma niczego innego czego bym pragnęła, tylko móc utrzymywać swoją głowę w prostej pozycji i iść do pracy.”

Aby pomóc Rose i milionom innych osób w Europie, które cierpią na dystonię i inne zaburzenia neurologiczne Grupa Tematyczna Posłów Parlamentu Europejskiego Tematyczna „Mózg, Umysł i Ból” pracuje nad kwestią wyrównywania szans w pracy.

25 października w Parlamencie Europejskim przedstawiona została Pisemna Deklaracja Zapewnienia Dostępu Do Pracy Osobom Cierpiącym na Zaburzenia Neurologiczne oraz Przewlekłe Zaburzenia Bólowe.

Pisemna Deklaracja to założenia polityki, które zostały przedłożone Parlamentowi do podpisania. Każdy z Posłów Parlamentu może poprzez podpisanie dokumentu zadeklarować swoje wsparcie dla Pisemnej Deklaracji. Aby stała się ona oficjalnym stanowiskiem Parlamentu Europejskiego konieczne jest zebranie 376 podpisów.

Pełna treść deklaracji dostępna jest na stronie internetowej: www.brainmindpain.eu

Działania na Forum Unii Europejskiej

Osoby, które chciałyby zaangażować się w naszą akcję mogą rozważyć skontaktowanie się ze swoim lokalnym Posłem Parlamentu Europejskiego z prośbą o podpisanie dokumentu. Wsparcie ze strony krajowych organizacji oraz pojedynczych zainteresowanych osób jest absolutnie kluczowe dla zrealizowania celu jakim jest zebranie wystarczającej liczby podpisów.

By ułatwić działania, na wspomnianej wyżej stronie internetowej umieściliśmy listę wszystkich Posłów Parlamentu Europejskiego z podziałem na kraje oraz wzory listów, zarówno dla pojedynczych osób jak i organizacji.

W celu uzyskania dalszych informacji i wsparcia mogą Państwo także skontaktować się z Heather Clarke- Doradczynią EFNA do spraw Polityk Unii Europejskiej:

euaffairs@efna.net

Możesz nam pomóc! #MakeWorkWork! (warto także poszukać na Twitterze wpisów oznaczonych tym hasztagiem!)



Posł Parlamentu Europejskiego Heinz Becker.

EFNA to ogólnoeuropejska federacja zrzeszająca organizacje pacjentów zorientowane na działania związane z konkretnymi chorobami neurologicznymi. Nasz slogan to „Wspieranie Grup Pacjentów Cierpiących na Zaburzenia Neurologiczne”, który odnosi się do czterech filarów naszej pracy: rzecznictwa, świadomości, wspierania i zaangażowania. W 2016 roku, wspólnie z EAN (Europejską Akademią Neurologiczną) jako partnerem w zakresie pracy z pacjentami, podpisaliśmy Memorandum Zrozumienia.

 **EFNA** Empowering Patient Neurology Groups
European Federation of Neurological Associations



Aplikacja „MyDystonia” dostępna jest od 2015 roku. Ten cyfrowy dziennik dla pacjentów cierpiących na dystonię został stworzony przez Dystonia Europe przy wsparciu firmy Merz Pharmaceuticals. A teraz, wraz z programem „Ambasador MyDystonia” zyskuje ona kolejny wymiar.

Pochodzą z Niemiec, Norwegii, Szwecji, Hiszpanii, Wielkiej Brytanii, Finlandii, Danii oraz Polski, a łączy ich wspólny cel: bycie ambasadorami aplikacji MyDystonia. Podczas inauguracyjnych warsztatów, które odbyły się w Oberursel koło Frankfurtu zrozumieli co dokładnie ten oznacza. Program „Ambasador MyDystonia” powstał, aby wspierać wprowadzanie aplikacji na rynek w poszczególnych krajach Europy i opiera się na prostym założeniu zgodnie z którym najlepszymi osobami do promocji aplikacji stworzonej przez pacjentów dla pacjentów także są sami pacjenci.



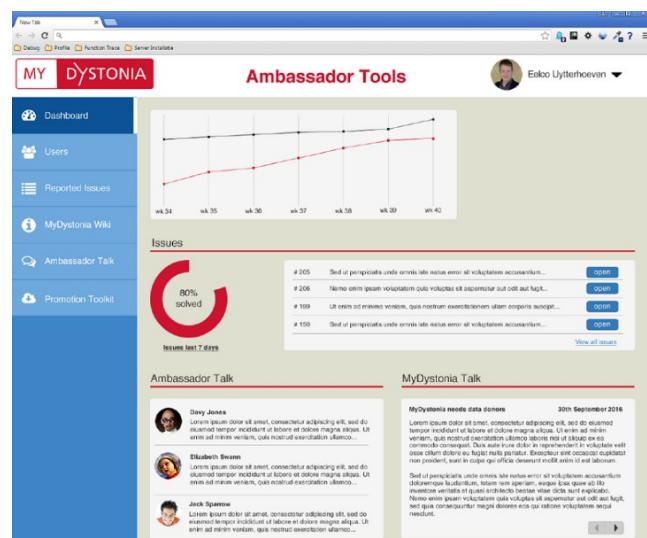
Za pomocą darmowej aplikacji pacjenci mogą prowadzić elektroniczny dziennik swojej choroby neurologicznej. Osoby cierpiące na dystonię spotykają się ze swoimi lekarzami zazwyczaj zaledwie co trzy miesiące. W związku z tym, do niedawna ani chory ani lekarz nie mieli żadnej praktycznej możliwości śledzenia postępu choroby pomiędzy spotkaniami. Teraz, użytkownicy aplikacji MyDystonia będą mieli możliwość dokumentowania rozwoju swojej choroby na koniec każdego dnia w za pomocą prostej procedury, która zajmuje tylko dwie minuty.

Ambasadorzy MyDystonia rozpoczynają właśnie swoją misję- mają sprawić by korzyści płynące z aplikacji stały się dostępne dla największej możliwej liczby osób. Sami są aktywnymi użytkownikami aplikacji i mają zamiar popularyzować ją wśród innych pacjentów poprzez działania na poziomie lokalnym. Cel jest jasno zdefiniowany: zwiększyć świadomość na temat MyDystonia oraz zwiększyć liczbę jej użytkowników.

Zatem, podczas dwóch jesiennych dni Ambasadorzy MyDystonia spotkali się by wspólnie ustalić działania mające pomóc im zrealizować ich misję. Jak wyjaśnił Ambasador Gill: „Przyjechałem tutaj nie wiedząc na czym polega bycie ambasadorem. Teraz mam bardzo jasne pojęcie na temat wielu rzeczy, które mogę zrobić.”

A więc jakie są dokładnie obowiązki ambasadorów? Są lokalnymi osobami kontaktowymi w sprawach związanych z aplikacją i mogą wyjaśnić zainteresowanym jak ona działa. Kontaktują się z innymi użytkownikami MyDystonia, pomagają im oraz oferują wsparcie w przypadku pytań lub problemów. Robią to poprzez ukierunkowywanie swoich działań na konkretnych odbiorców oraz wykorzystywanie materiałów dotyczących MyDystonia. Ambasadorzy przekazują także feedback ze użytkowników z ich sieci kontaktów MyDystonia do osób odpowiedzialnych za rozwijanie aplikacji.

Aby ułatwić ambasadorom ich działania stworzona zostanie platforma, będąca ułatwiającym komunikację narzędziem pracy. Podczas warsztatów ambasadorzy wspólnie określili jakie funkcje powinna ona posiadać. Wymiana wiedzy będzie zachodzić nie tylko poprzez platformę, ale także poprzez założoną na Facebooku grupę oraz regularne rozmowy telefoniczne. Oczywiście również podczas regularnych spotkań Dystonia Europe jak np. podczas zgromadzenia w Rzymie, które odbędzie się w maju tego roku, gdzie zaplanowano nawet specjalną sesję dla ambasadorów MyDystonia.



Dashboard jako narzędzie pracy ambasadorów

Podczas warsztatów widać było od początku, że ambasadorzy są pełni ogromnego entuzjazmu i z całego serca chcą poświęcić się pracy nad aplikacją. Wszyscy są całkowicie przekonani co do korzyści które niesie ona ze sobą. Poprzez swoje wysiłki, aktywnie wspierają komunikację pomiędzy osobami cierpiącymi na dystonię i lekarzami, optymalizują szanse powodzenia terapii, poprawiają jakość życia pacjentów cierpiących na dystonię oraz wspierają przyszłe badania nad dystonią poprzez zbieranie anonimowych danych.



Ambasadorzy MyDystonia

Skok ze spadochronem w ramach akcji Skok Dla Dystonii w Szwecji

Zawsze okropnie bałem się wysokości. Gdy jestem wysoko dostaję zawrotów głowy i mam wrażenie jakby podłoga się ruszała, a mnie jakaś siła ciągnęła w kierunku najbliższej krawędzi. Próbowałem sobie z tym poradzić. Raz nawet poszedłem na przejażdżkę kolejką „Swobodny Spadek” w parku rozrywki Gröna Lund w Sztokholmie. Po wszystkim powiedziałem sobie: nigdy więcej! Mój lęk wysokości tylko się pogorszył.

Tego dnia jak zwykle budzi mnie dźwięk budzika. Gdy tylko przypominam sobie, że dziś moja córka Michelle ma skoczyć ze spadochronem wstaję natychmiast. W zeszłym roku zgłosiłem Michelle do konkursu w ramach kampanii Skok dla Dystonii organizowanego przez Dystonia Europe. Michelle powiedziała mi kiedyś, że bardzo chciałaby spróbować skoku ze spadochronem. Gdy zobaczyłem ogłoszenie o konkursie pomyślałem, że los chce mi chyba coś powiedzieć. Zrobiłem Michelle zdjęcie, gdy byliśmy w Mediolanie we Włoszech. Widać na nim jak skacze przed słynną katedrą Il Duomo. Wyobraźcie sobie tylko jak bardzo zdziwiłem się, gdy okazało się, że Michelle została jedną z czterech osób, które wygrały skok ze spadochronem w ramach konkursu Skok dla Dystonii.

Gdy jedziemy w stronę lotniska Gryttjom, znajdującego się blisko Tierp, na północ od stolicy Szwecji Sztokholmu, pogoda jest wspaniała. Słońce świeci jasno i wieje przyjemny, ciepły wiatr. Po przyjeździe na miejsce spotykamy się z Bengtem-Erikiem Callessem, Przewodniczącym Szwedzkiego Stowarzyszenia Dystonii, jego bratem Olle oraz kilkorgiem przyjaciół Michelle. Robimy zdjęcia, pijemy kawę i jemy przekąski. Michelle jest niezwykle spokojna, a ja czuję się trochę głupio nie dzieląc jej uczuć. Powiedziała mi później, że nie była ani trochę zdenerwowana, wyczekiwała wręcz swojego skoku. Następnie przedstawia nam się Alexander, który ma skakać razem z Michelle. Zakładają specjalną uprząż zabezpieczającą. Alexander wyjaśnia Michelle jak wykonać skok i przedstawia jej procedury bezpieczeństwa. Ona z kolei mówi mu, dlaczego zamierza Skoczyć, że robi to w dobrym celu: dla wszystkich nas, cierpiących na dystonię. Alexander stwierdza, że też powinienem skoczyć, ale nie sądzę, żeby był to dobry pomysł.

Gdy słyszę, jak samolot odrywa się od ziemi zabierając moją córkę na wysokość 4000 metrów tylko po to by mogła wyskoczyć przez drzwi, łapię się na następującej myśli: ‘przynajmniej z pogodą mamy szczęście’. Wszyscy staramy się śledzić wzrokiem jak samolot wznosi się coraz wyżej i wyżej w niebo. Robię tak dużo zdjęć jak to tylko możliwe. Samolot coraz bardziej się oddala i coraz trudniej go dostrzec. W końcu kładę się na ziemi patrząc prosto w niebo. Nie jest ani łatwo, ani przyjemnie stać w miejscu i wypatrywać małego samolotu na niebie, gdy cierpi się na dystonię szyjną. Całe szczęście, że to pierwszy i jedyny raz. Oczywiście tracę samolot z oczu. Po chwili Bent-Erik mówi mi, że widzi spadochrony na niebie. Wiemy, że Michelle ma pomarańczowy- specjalnie o to poprosiliśmy. Ale są tam też inni skoczkowie, którzy też mają pomarańczowe spadochrony, więc nie wiemy który z czterech to Michelle. Patrzymy jak spadochroniarze powoli szybują w stronę ziemi a ja robię zdjęcia wszystkim, których spadochrony choć trochę wyglądają na pomarańczowe. Nie chcę zmarnować takiej okazji. Kiedy Michelle w końcu znów siedzi na ziemi oddycham z ulgą. Idzie w naszym kierunku z ogromnym uśmiechem na twarzy. Pozostali spadochroniarze też są witani przez rodziny i przyjaciół.



Michelle
Rydow

Wiele osób cieszy się i krzyczy z radości. “Ale super!”. Michelle z najszcześliwszym na świecie uśmiechem na twarzy mówi “Myślę, że chciałabym skoczyć jeszcze raz”.

Wciąż nie mogę zrozumieć tej ekscytacji ani tego, dlaczego ludzie chcą swobodnie spadać przez 50 sekund, tak jak moja córka. Ale jestem pewien, że o ile nie ma się lęku wysokości, to musi to być niezwykle doświadczenie. Dla Michelle będzie to wspomnienie na całe życie. Tak bardzo cieszy się, że jej marzenie się spełniło. Chce ponownie skoczyć ze spadochronem oraz na bungee.

Skok dla Dystonii

Chciałbym gorąco podziękować Dystonia Europe oraz kampanii Skok dla Dystonii, dzięki którym to wydarzenie doszło do skutku. Michelle jest taka szczęśliwa a ja niezwykle dumny, że wykonała zarówno skok ze spadochronem jak i ten zwycięski w Mediolanie- dwa ważne SKOKI dla wszystkich nas cierpiących na dystonię.

Johnny Rydow, Wiceprzewodniczący Szwedzkiego Stowarzyszenia Dystonii



Michelle Rydow gotowa by prosto z nieba skoczyć dla dystonii

Skok ze spadochronem w ramach akcji Skok Dla Dystonii w Finlandii

(Tłumaczenie tekstu z Newslettera Fińskiego Stowarzyszenia Dystonii numer 3/2016)

Całe Fińskie Stowarzyszenie Dystonii było bardzo szczęśliwe i dumne, gdy okazało się, że organizacja została jedną z czterech, które wygrały skok ze spadochronem w ramach konkursu organizowanego jako część kampanii Skok Dla Dystonii. Skok miał miejsce na początku lipca na lotnisku Malmi niedaleko Helsingfors. Stowarzyszenie przekazało nagrodę Fińskiej Członkini Parlamentu Europejskiego Merji Kyllönen. Skakała już dla dystonii w Strasbourgu w 2014 roku, gdy Dystonia Europe zorganizowała w



Osoby wspierające kampanię fińską edycję kampanii Skoku Dla Dystonii



Parlamencie Europejskim dzień świadomości na temat dystonii. Merja Kyllönen powiedziała nam: "Było to wspaniałe uczucie, czułam się jakbym nic nie ważyła. Wszystkie osoby cierpiące na zaburzenia neurologiczne powinny mieć możliwość doświadczenia takiego uwolnienia się od własnego ciała." Merji bardzo podobały się krajobrazy, które mogła podziwiać podczas szybowania w powietrzu. „Bardzo dziękuję za danie mi tej szansy, otrzymanie tego prezentu i możliwość wykonania kolejnego SKOKU dla Dystonii było dla mnie ogromnym zaszczytem.” Fińskie Stowarzyszenie Dystonii zebrało na lotnisku szczęśliwą grupę członków. Wszyscy, tak jak Merja, ubrani w pomarańczowe t-shirty promujące kampanię SKOKÓW powitali Merję po SKOKU i wiwatowali na jej cześć.

Chcielibyśmy szczególnie podziękować Susanne Olenius za cały wysiłek włożony w promowanie kampanii w Finlandii.



Fińska Członkini Parlamentu Europejskiego Merja Kyllönen

Skok dla Dystonii

Skok ze spadochronem w ramach akcji Skok Dla Dystonii w Rumunii

Rumunia była jednym z czterech krajów, które wygrały skok ze spadochronem w konkursie w ramach kampanii Skok Dla Dystonii. Byliśmy pierwszymi zwycięzcami w konkursie będącym częścią kampanii, którą w naszym kraju promowały dwa stowarzyszenia- Dystonia Associatia oraz Children's Joy. Zwycięski SKOK w Rumunii był autorstwa Ramony Pop, a jej zdjęcie zebrało razem 600 głosów!



Dystonia Associatia

Ze względów osobistych nie mogła ona niestety wziąć udziału w skoku ze spadochronem, w związku z czym zdecydowała się przekazać swoją nagrodę Przewodniczącemu Dystonia Association Sorinowi G. Ionescu. Dziękujemy Ramonie za udział w naszym konkursie i wsparcie w zwiększaniu świadomości na temat dystonii.

29 maja 2016 Sorin udał się na lotnisko w Luncani, ok. 60 kilometrów od miasta Kluż-Napoka w Rumunii.



*Sorin G. Ionescu
Przewodniczący,
Associatia Dystonia
oraz Członek Rady
Dystonia Europe*

Został tam powitany przez pracowników firmy „Transylvania Skydive”, którzy następnie przedstawili mu plan dnia oraz wyjaśnili, jak wykonać SKOK. Miał on miejsce na wysokości 3000 metrów i odbył się wspólnie z instruktorem. Całość została nakręcona i uwieczniona w formie filmiku, który zostanie będzie można wykorzystać w kampaniach podnoszenia świadomości na temat dystonii.

Film można znaleźć na stronie Facebookowej Skoku Dla Dystonii:

www.facebook.com/jumpfordystonia

Tak jak i w wielu innych krajach na świecie również w Rumunii Kampania Skok Dla Dystonii okazała się dużym sukcesem. W całym kraju odbyło się wiele wydarzeń związanych ze Skokiem Dla Dystonii a do konkursu zgłoszono wiele zdjęć. Chcielibyśmy podziękować wszystkim, którzy wzięli udział w głosowaniu.

Kampania była również promowana w różnych, zarówno lokalnych jak i ogólnokrajowych mediach w Rumunii. W imieniu Rumuńskiego Stowarzyszenia Dystonii gratulujemy i dziękujemy wszystkim zaangażowanym. Kampania była wspianą inicjatywą ze strony Dystonia Europa a wspólna praca nad tym projektem wraz z osobami działającymi na rzecz dystonii na całym świecie okazała się czystą przyjemnością!

Skok dla dystonii – razem dla dystonii!

Poznaj Członka Rady: Sorin Ionesco

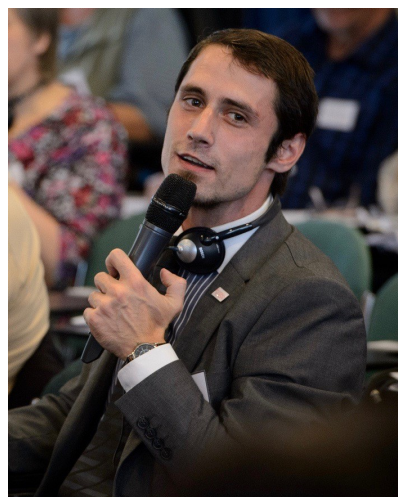
Sorin Ionesco, Przewodniczący Rumuńskiego Stowarzyszenia Dystonii - Asociatia Dystonia- został wybrany do Rady DE podczas Zgromadzenia Ogólnego w Rotterdamie w 2015 roku. W artykule opisującym niezwykle życie Sorina opublikowanym we wrześniu 2013 w gazecie Transylvania Reporter dziennikarka Cristiana Cicau nazwała go „Człowiekiem, który przekuł niepełnosprawność w sukces”. Poniższy artykuł jest fragmentem tamtego tekstu:

Sorin napotykał w życiu wiele przeciwności. Urodził się podduszony własną pępowiną, po 24 godzinach spędzonych bez płynu owodniowego. Niedobór tlenu spowodował u niego postępujące problemy neurologiczne w formie niekontrolowanych ruchów i drgawek.

„Często było mi ciężko, ponieważ czasami musiałem się ukrywać przed innymi dziećmi. Z drugiej strony było mi nieco łatwiej dlatego, że dorastałem w małej społeczności, w której łatwiej było o akceptację dla mojej choroby”, mówi Sorin.

Pomimo tych barier Sorin grał w szkolnej drużynie piłkarskiej i brał udział w różnych konkursach. Zawsze osiągał najlepsze wyniki, będąc zdeterminowanym by niepełnosprawność nie wpływała negatywnie na jego życie. Sorin wyznał, że mógł liczyć na bezwarunkowe wsparcie ze strony swojej rodziny do takiego stopnia, że czasem nawet czuł się nadmiernie obciążony ich opieką.

Gdy przeniósł się do dużego miasta na studia powoli udało mu się przejąć kontrolę nad własnym życiem. Na początku finansowo polegał na rodzinie, ale już na drugim roku studiów zaczął pracować na placu zabaw, przy obsłudze toru gokartowego, jako agent reklamujący prywatne plany emerytalne a nawet jako projektant wnętrz, na tyle na ile pozwalała mu na to jego choroba. Wszystko po to by móc samodzielnie zapłacić za swój pobyt na uniwersytecie, gdzie studiował socjologię. Po ukończeniu studiów skupił się na obszarze nauk społecznych, ale wciąż kontynuował wolontariat i był zaangażowany w działania społeczne.



Sorin Ionescu

Po wielu diagnozach i jeszcze większej liczbie nieskutecznych terapii, kiedy miał 25 lat zdiagnozowano u niego w końcu dystonię uogólnioną. Jego wysoki poziom niepełnosprawności został wreszcie rozpoznany. Sorin uważa, że największą przeszkodą jaką napotkał nie była sama niepełnosprawność, ale mentalność społeczeństwa, które wytwarza wobec osób niepełnosprawnych niewidzialną barierę. Jego zdaniem nie jest ona jednak nie do pokonania.

Dziś Sorin pracuje w firmie zajmującej się badaniami rynku. Założył Rumuńskie Stowarzyszenie Dystonii, którym nadal kieruje, mające na celu pomaganie pacjentom oraz zwiększanie świadomości na temat choroby zarówno w społeczeństwie jak i wśród lekarzy. Prowadzi także stronę internetową „Dystonia w Rumunii”. Jest autorem książki na temat „doświadczenia (nie)pełnosprawności”.

Sorin mówi, że wszystko co robi osiąga metodą małych kroków. Jego zaangażowanie społeczne i osiągnięcia w życiu nie przeszły bez echa. Poproszono go nawet o wygłoszenie wykładu, na wydziale który ukończył. Ale, jak twierdzi Sorin, największą nagrodą dla niego jest wdzięczność pacjentów, których wspierał i którym udało mu się pomóc „uśmiech, łza, szczere podziękowanie”. Czuje, że jego droga prowadzi do poczucia pełni życia. Jest to wspaniała wiadomość dla około 2000 osób w Rumunii cierpiących na dystonię!

Norwegia

Finałowe Warsztaty Trzyletniego Projektu poświęconego Fizjoterapii i Dystonii

W ostatni weekend sierpnia w Tromsø w północnej Norwegii odbyły się finałowe warsztaty norweskiego projektu, podczas którego fizjoterapeutów z całego kraju edukowano w temacie leczenia dystonii. Na dwudniowe warsztaty przybyło piętnaście osób.

Przewodnicząca Norweskiego Stowarzyszenia Dystonii Anniken Hansen powitała wszystkich a następnie pokrótce przedstawiła najnowsze informacje na temat zaplecza i rozwoju projektu. Jasnym jest, że odniósł on w Norwegii ogromny sukces. „Poznałem specjalne ruchy i ćwiczenia, które mogę wykorzystywać w pracy z pacjentami cierpiącymi na dystonię. Nigdy wcześniej o nich nie słyszałem.” powiedział nam jeden z uczestników. „Mamy teraz w całej Norwegii sieć fizjoterapeutów wyszkolonych w zakresie leczenia dystonii, do których mogę kierować pacjentów”. Projekt zyskał też międzynarodowe zainteresowanie, które poskutkowało niedawną wizytą austriackiego fizjoterapeuty.

Projekt został ufundowany przez Ekstrastiftelsen, Norweską fundację, która wsparła go kwotą 1 200 000 koron norweskich na przestrzeni trzech lat.

Program składał się z dwóch warsztatów- kroku 1 i kroku 2. Były one organizowane w różnych miastach w całej Norwegii: Bergen, Oslo, Arendal, Molde oraz Tromsø, tak aby dać szansę wzięcia w nich udziału fizjoterapeutom z całego kraju. A

Pierwszy warsztat był wprowadzeniem w temat dystonii i metod jej leczenia takich jak toksyna botulinowa i fizjoterapia. W celu przeprowadzenia praktycznych ćwiczeń w warsztatach brali również udział pacjenci cierpiący na dystonię. Przed drugim warsztatem uczestnicy otrzymywali zadania domowe do wykonania, które przygotowywały ich do kolejnego spotkania. Mogli oni „odrobić” je w formie nagranego filmu video lub przyprowadzając swojego pacjenta na warsztaty.



Od lewej:

*Monika Benson
Anniken Hansen,
Anette Holmelid Elvik
oraz Johanna Blom*

Inne Kraje Europy i Świata

Wzięcie udziału w warsztatach w imieniu Dystonia Europe było dla mnie ogromną przyjemnością, zwłaszcza że uczestniczyła także w pierwszej ich edycji w maju 2014 roku w Bergen. Bardzo ekscytująca była możliwość obserwowania jak bardzo podniósł się poziom warsztatów i wykonywanych w ich ramach ćwiczeń. Kwalifikacje trenerów oraz wysoka jakość prezentacji złożyły się na doskonałe warsztaty. Mam nadzieję, że będzie możliwe kontynuowanie rozwoju tego programu. Uczestnicy byli bardzo zainteresowani i zaangażowani w dyskusje. Wszyscy też świetnie wykonali swoje zadania domowe. Pierwszego dnia przedstawili swojego pacjenta, osobiście lub w formie filmu video, zrobili wywiad lekarski i opowiedzieli, jak interpretują objawy dystonii w jego przypadku. W ciągu drugiego dnia zaprezentowali przygotowany program ćwiczeń i treningu dla swoich pacjentów. Fizjoterapeutka Johanna Boom ze Szpitala Uniwersyteckiego w Malmö w Szwecji udzielała rad i wносиła dodatkową jakość do prezentacji poszczególnych przypadków. Duży wkład w warsztaty wniosły Anniken Hansen, która sama jest zarówno fizjoterapeutką i osobą cierpiącą na dystonię, oraz fizjoterapeutka Anette Holmelid Elvik. Neurolog Grit Richter ze Szpitala Uniwersyteckiego w Tromsø wziął udział w drugiej części warsztatów, na którą przygotował prezentację na temat plastyczności mózgu, możliwości optymalizacji terapii oraz istniejących narzędzi oceny jej skuteczności.



Fizjoterapeutka Anette Holmelid Elvik zaprezentowała wykład pt. „Radzenie sobie z dystonią” oraz opowiedziała o tym jak ważną rolę dla pacjentów cierpiących na dystonię pełni fizjoterapeuta i to w jaki sposób z nimi pracuje.

Pozostałymi trenerami zaangażowanymi w projekt są: Jean-Pierre Bleton z Francji, Johanna Blom ze Szwecji oraz Anette Holmelid Elvik z Norwegii.

Chciałabym ogromnie pogratulować Anniken Hansen oraz NDF za świetnie przygotowany projekt. Życzymy Wam powodzenia oraz wielu sukcesów w dalszej pracy na rzecz poprawiania umiejętności i propagowania wiedzy wśród Norweskich fizjoterapeutów.

Monika Benson



Fizjoterapeutka Johanna Blom demonstruje ćwiczenia dla pacjentów cierpiących na dystonię

Niemcy

Dystonie Förderverein Deutschland e.V. (DFVD e.V.) – Kim jesteśmy i co robimy!

Stowarzyszenie DFVD e.V. zostało założone w 2014 roku. Członkiem Dystonia Europe zostało podczas Zgromadzenia Ogólnego w kwietniu 2016. Przewodniczącą stowarzyszenia jest Martina Kühn a Wiceprzewodniczącą- Elke Schilling.

Jednym z naszych głównych celów jest wspieranie działalności Deutsche Dystonie Gesellschaft e.V. (DDG e.V.). Ponadto mamy możliwość wspierania finansowego osób, których nie stać na opłacenie swojej terapii.

Naszym pierwszym projektem jest przetłumaczenie na język angielski broszury pt. „Dystonia- gdy mózg oszukuje mięśnie” tak by mogła ona być dystrybuowana na skalę międzynarodową. Mamy nadzieję ukończyć ten projekt w ciągu kilku tygodni.

W tym roku przyznawaną przez DDG e.V. Nagrodę Oppenheima otrzymał Dr Aloysius Domingo za jego badania nad „Dystonią-parkinsonizmem sprzężonym z chromosomem X” (XDP). Ta forma dystonii jak dotąd jest spotykana wyłącznie na wyspie Paney Island w rejonie Filipin. Wyjątkową cechą tej choroby jest nakładanie się objawów dystonii oraz choroby Parkinsona.

W swojej pracy Dr Domingo opisał nowy gen (TAF-1), który odpowiedzialny jest za występowanie XDP. Choroba ta dotyka głównie mężczyzn. Jednym z pacjentów Dr Domingo jest Alain. Przed ujawnieniem się choroby Alain był szczęśliwym ojcem rodziny, który pasjonował się fotografią. Ze względu na swoją chorobę stracił zarówno rodzinę jak i pracę.

Jedynym wyjściem dla Alaina jest operacja- DBS (głęboka stymulacja mózgu) albo pallidotomia. Na Filipinach zabiegi chirurgiczne są równie kosztowane jak w Europie. Oznacza to, że jedynym wyborem pozostaje pallidotomia, gdyż kosztuje tylko 1/10 tego co terapia metodą DBS. Niestety Alaina nie stać również na nią. Dlatego właśnie chcemy pomóc - zarówno jemu jak i o ile to możliwe, wielu innym osobom cierpiącym na zespół dystonii-parkinsonizmu na Filipinach. Rozpoczęliśmy kampanię zbierania funduszy dzięki której mamy nadzieję pozyskać wystarczająco dużo pieniędzy by pomóc temu bardzo ciężko choremu pacjentowi cierpiącemu na dystonię.



Martina Kühn

W ramach projektu w klinice Uniwersyteckiej w Lubece, w której Dr Domino pracował w ramach zakończonej latem 2016 roku wymiany, leczono dwunastu filipińskich pacjentów z wykorzystaniem metody DBS.

Prof. Christine Klein, która jest bardzo zaangażowana w ten projekt, powiedziała w wywiadzie dla gazety Lübeck News w 2014 roku, że pacjenci cierpiący na tego typu choroby w swoim kraju są traktowani jak demony, chowani przez rodziny przed wzrokiem sąsiadów ze względu na swój przerażający wygląd. Czasami nawet trzymeni w klatkach za domem. Wielokrotnie umierają ze względu na złe odżywianie lub infekcje.

Dystonie-Förderverein Deutschland e.V. chce pomóc tym pacjentom. Jesteśmy w stałym kontakcie z Dr Aloysiusem Domingo, Dr Cidem Diesta, neurologiem z Manili oraz prof. Christine Klein z Lubeki. Wszyscy oni są głęboko zaangażowani w projekt.

Potrzebujemy pomocy, aby móc pomagać. Każdy może jakoś pomóc. Będziemy wdzięczni za wszelkie formy wsparcia.

*Martina Kühn
Przewodnicząca
DFVD e.V.*



*Wręczenie nagrody Oppenheima 2016
Dr Aloysius Domingo, Prof. Christine Klein, Ute Kuhn.*

Czechy

Kampania Świadomość Dystonii w Pradze

Czeska organizacja pacjentów cierpiących na dystonię została założona w 2013 roku. Zrzesza ona 25 osób cierpiących na tę chorobę. Spośród nich około 15 zaangażowanych jest w różnego rodzaju działania takie jak: szycie zabawek i poduszek, propagowanie wiedzy na temat dystonii, rozpowszechnianie filmu video opowiadającego o chorobie, zbieranie informacji na temat skutków terapii i rehabilitacji oraz branie udziału w dyskusjach w mediach społecznościowych

Dwie członkinie, Jana Vičarová i Věra Chybová, prowadzą finansowany przez Ministerstwo Zdrowia Republiki Czeskiej projekt „Kampania świadomości wspierająca pacjentów cierpiących na dystonię”.

Organizujemy spotkania pacjentów z lekarzami w miastach takich jak: Chomutov, Praga, Ołomuniec czy Brno. Jedno z tych spotkań w konwencji „poznaj ekspertów” odbyło się 19 września w Klinice Neurologicznej Wydziału Medycznego Uniwersytetu Karola w Pradze. Tego samego dnia zorganizowaliśmy wydarzenie w ramach kampanii Skok Dla Dystonii, które miało miejsce na Placu Karola w Pradze. Rozpowszechnialiśmy informacje na temat dystonii, zachęcaliśmy ludzi do skakania i robiliśmy im zdjęcia.

Na to wydarzenie zaprosiliśmy Monikę Benson, Dyrektor Wykonawczą Dystonia Europe, która udała się także na lunch z Dr Josefem Krausem z wydziału Neurologii Pediatricznej Szpitala Uniwersyteckiego w Motol oraz dwiema innymi członkiniami naszej organizacji- Kateřiną Svobodovou i Alią Bokash.

W ramach program wieczornego pacjenci cierpiący na dystonię wraz z rodzinami zebrali się by wspólnie wysłuchać kilku prezentacji na temat dystonii takich jak: „Genetyka i dystonia” prof. Roerta Jeha, „Rehabilitacja w leczeniu dystonii” Dr Petry Havránekovej czy „Zaburzenia lękowe i zespół lęku napadowego” Dr Terezy Uhrovej.



Szczęśliwi Rzecznicy Dystonii w Republice Czeskiej

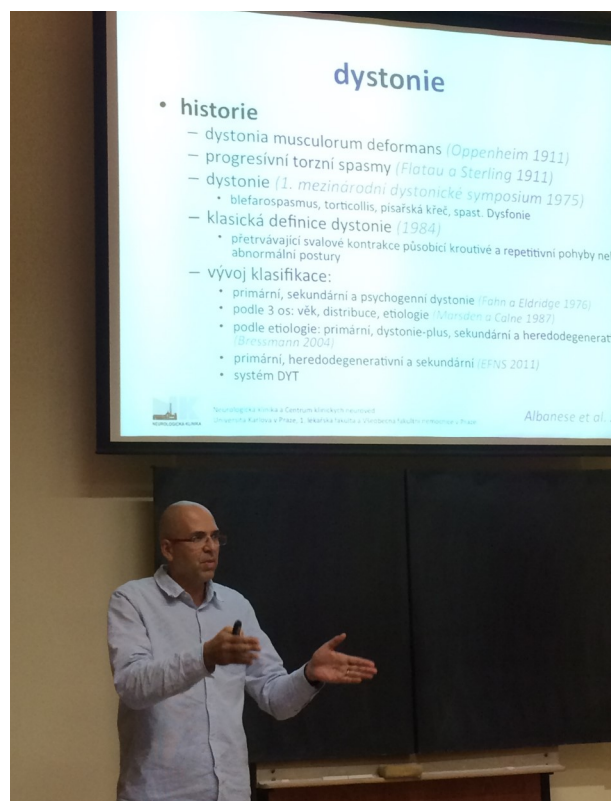


Zebranie pacjentów cierpiących na dystonię w Pradze

Dla pacjentów dziecięcych nasza organizacja przygotowała specjalne zabawki uszyte z materiałów zebranych w ramach akcji „Rodziny razem dla dystonii”. Członkini naszej organizacji szyje je w warsztacie „Šošana”. Są one także nagrodą w konkursie na najlepszy skok dla dystonii. Uczestnicy konkursu muszą także odpowiedzieć na pytanie czym jest dystonia. Ich odpowiedzi znaleźć można na naszej stronie internetowej i w ulotkach naszej organizacji. Niestety nie mamy jeszcze pozwolenia od władz na sprzedaż naszych produktów.

Bardzo cieszymy się z naszego wrześniowego spotkania w Pradze. Chcielibyśmy podziękować prelegentom, uczestnikom oraz Monice za to że byli z nami. Kolejne nasze duże spotkanie zaplanowane jest na 8 grudnia 2016 i odbędzie się w Ołomuńcu.

*Jana Vičarová
Przewodnicząca
Czeskie Stowarzyszenie Dystonii*



Prof. Robert Jech



*Skok Dla Dystonii
w Republice
Czeskiej*

2017

Styczeń

- 11-13 Doroczna Konferencja BPNA 2017, Cambridge, Wielka Brytania
18-21 Toxins 2017, Madryt, Hiszpania
26 Spotkanie Rady Dystonia Europe, Lund, Szwecja
26-27 29 stycznia, Europejski Think Tank Dystonii, Lund, Szwecja

Luty

- 2-3 Światowy Kongres Zaburzeń Ruchu u Dzieci, Barcelona, Hiszpania
do ust. Spotkanie Grupy Tematycznej „Mózg, Umysł i Ból” Parlament Europejski, Bruksela, Belgia

Kwiecień

- 10-11 Kongres EPF i Zgromadzenie Ogólne, Bruksela, Belgia

Maj

- 11-14 AOCCN 2017, 14 Kongres Neurologii Dziecięcej Azji i Oceanii, Fukuoka, Japonia
11 Spotkanie Rady Dystonia Europe, Rzym, Włochy
12-14 D-DAYS 2017 oraz 24 Doroczna Konferencja i Zgromadzenie Ogólne Dystonia Europe, Rzym, Włochy

Czerwiec

- 4-8 21 Międzynarodowy Kongres Choroby Parkinsona i Zaburzeń Ruchu, Vancouver, Kanada
19-20 Drugie Międzynarodowe Sympozjum EPNS poświęcone postępom w stosowaniu neuromodulacji u dzieci
20-24 12 Kongres EPNS, Europejskiego Stowarzyszenia Neurologii Dziecięcej, Lyon, Francja
24-27 3 Kongres Europejskiej Akademii Neurologii, Amsterdam, Holandia
Zgromadzenie Ogólne EFNA



D-DAYS

24. DOROCZNA KONFERENCJA

**12 - 14 maja, 2017, RZYM,
WŁOCHY**



ZAPISZ DATY

Konferencja D-Days 2017 odbędzie się w Hotelu IBIS Styles w Rzymie, Włochy:

<http://www.ibis.com/it/hotel-9301-ibis-styles-roma-eur/index.shtml>

Hotel zlokalizowany jest w biznesowej dzielnicy Rzymu o nazwie EUR, jedynie 20 km od lotniska Fiumicino i 15 minut pieszo od stacji metra EUR Palasport, z bezpośrednim połączeniem do Koloseum.

Już teraz można rezerwować pokoje bezpośrednio w hotelu, korzystając ze specjalnej ceny za nocleg. W tym celu należy pobrać z naszej strony formularz rezerwacji i przesłać go na adres H9301@ACCOR.COM. Aby skorzystać z obniżonej ceny i zapewnić sobie dostępność pokoju należy dokonać rezerwacji przed 31 marca.

PROGRAM

Program oraz bliższe informacje o wydarzeniu będą dostępne wkrótce na stronie internetowej Dystonia Europe, na której można również zarejestrować swój udział w kongresie <http://dystonia-europe.org/activities/events/dystonia-europe-2017-rome/>

Główne tematy, które znajdują się w programie to: ogólne informacje na temat dystonii, badania naukowe, metody leczenia dystonii oraz rehabilitacja.



Zapraszamy liderów organizacji pacjentów, chorych na dystonię i członków ich rodzin, fizjoterapeutów, pielęgniarki, lekarzy i wszystkie inne osoby zainteresowane tematem dystonii.

Do zobaczenia w Rzymie!

Członkowie

W Dystonia Europe zrzeszonych jest 21 krajowych grup członkowskich z 18 europejskich krajów, którymi są:

Austria, Belgia, Chorwacja, Czechy, Dania, Finlandia, Francja, Hiszpania, Irlandia, Włochy, Niemcy, Norwegia, Polska, Portugalia, Rumunia, Szwajcaria, Szwecja, Wielka Brytania.

Dotacje i Wsparcie

Dystonia Europe chętnie przyjmuje i jest bardzo wdzięczna za wszelkie dotacje i inne formy wsparcia ze strony organizacji lub osób prywatnych, dzięki którym możliwe jest kontynuowanie naszej działalności związanej z dystonią w Europie, poprzez finansowanie badań, zwiększanie świadomości oraz edukowanie ludzi. Jeżeli są Państwo zainteresowani wsparciem Dystonia Europe, prosimy o kontakt pod adresem sec@dystonia-europe.org w celu przedyskutowania takiej możliwości.

Bezpośrednich wpłat prosimy dokonywać na poniższe konto:

Właściciel konta: Dystonia Europe

BANK: KBC Bank, 16a Tervurenlaan, 1040 Bruksela

Numer IBAN: BE83 7350 0508 5515

Kod SWIFT/BIC: KREDBEBB

Podczas dokonywania wpłaty prosimy o odpowiednie opisanie przelewu w taki sposób, abyśmy mogli zidentyfikować ofiarodawcę.

Mogą państwo także skorzystać z przycisku "donate" na stronie internetowej Dystonia Europe, który przekieruje Państwa na stronę <https://dystonia-europe.org/donate/>

Dziękujemy za wspieranie stowarzyszenia Dystonia Europe!

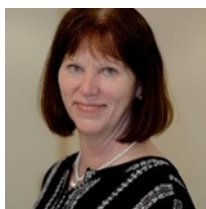
Rada Medyczno-Naukowa

*Prof. Alberto Albanese – Mediolan
Prof. Alfredo Berardelli – Rzym
Prof. Kailash Bhatia – Londyn
Prof. Rose Goodchild – Leuven
Prof. Marina de Koning-Tijssen – Groningen
Prof. Joachim Krauss – Hanower
Prof. Tom Warner – Londyn
Dr Jean-Pierre Lin – Londyn
Prof. Maja Relja – Zagrzeb
Prof. Eduardo Tolosa – Barcelona
Prof. Marie Vidailhet – Paryż*



Członkowie Zarządu oraz Pracownicy

Rada Dyrektorów - Dystonia Europe jest zarządzana przez społeczną Radę Dyrektorów.



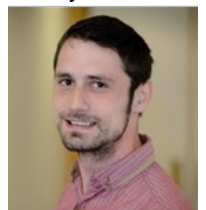
**Merete Avery,
Przewodnicząca,
Norwegia**

Merete dołączyła do Rady Dystonia Europe w 2013 roku będąc jej Sekretarzem w latach 2013-2015. Została wybrana na Przewodniczącą podczas następującego po Zgromadzeniu Ogólnym Spotkania Rady w Rotterdamie w 2015 roku. Pochodzi z Norwegii. W 2006 roku zdiagnozowano u niej dystonię szyjną. Pełniła rolę Przewodniczącej Norweskiego Stowarzyszenia Dystonii w latach 2010-2013. Merete pracuje w dziale obsługi klienta i administracji w firmie działającej w Molde w Norwegii.



**Monika Benson,
Członkini Rady
Dystonia Europe
oraz Dyrektor
Wykonawcza,
Szwecja**

Monika została wybrana na Przewodniczącą EDF, obecnie Dystonia Europe, w roku 2007. W 2010 roku została ponownie wybrana na drugą kadencję. Monika zrezygnowała z przewodniczenia Radzie w 2013 roku po upływie maksymalnego, sześcioletniego okresu zajmowania tego stanowiska. Kontynuuje swoją pracę jako Dyrektor Wykonawcza po przejściu na emeryturę Alistaira Newtona. Monika cierpi na dystonię szyjną a także jest członkinią rady Szwedzkiego Stowarzyszenia Dystonii. Pracuje jako koordynatorka warsztatów, kursów oraz wykładów w szkole w Lund w Szwecji.



**Sorin Ionescu,
Członek Rady,
Rumunia**

Sorin jest założycielem i Przewodniczącym Rumuńskiego

Stowarzyszenia Dystonii, Ascotiatia Dystonia. Celami tej organizacji jest zwiększanie świadomości społecznej na temat dystonii, wspieranie i doradzanie pacjentom oraz ich rodzinom a także promowanie badań. Sorin jest absolwentem studiów społecznych, jest także pisarzem, malarzem i działa społecznie od roku 2010. W 2012 zdiagnozowano u niego dystonię ogólną.



**Maja Relja,
Wiceprzewodnicząca,
Chorwacja**

Maja jest profesorem

neurologii, przewodniczy sekcji zaburzeń ruchu w Szpitalu Uniwersyteckim w Zagrzebiu. Jest założycielką Chorwackiego Stowarzyszenia Dystonii, którego była przewodniczącą przez ponad 20 lat. W 2011 roku została wybrana do rady Dystonia Europe i mianowana Wiceprzewodniczącą w 2012. Jest także członkinią Medycznej i Naukowej Rady Doradczej DE a także intensywnie działa w finansowanej przez COST Sieci Badań nad Dystonią.



**Erhard Mätzener,
Skarbnik,
Szwajcaria**

Erhard został mianowany Skarbnikiem Rady Dystonia Europe w

listopadzie 2015 roku. Jest członkiem Szwajcarskiego Stowarzyszenia Dystonii SDG od 2008 roku, a od 2010 działa jako jego audytor/ nadzorca. W 2012 roku mianowano go na delegata SDG do Dystonia Europe. Erhard jest ekonomistą i pracował jako doradca inwestycyjny w szwajcarskim prywatnym banku przez 20 lat aż do przejścia na emeryturę w 2002 roku. Erhard cierpi na blefarospazm.



**Cristina Frosini,
Członkini Rady,
Włochy**

Cristina została powołana do Rady Dystonia Europe w 2016 roku. Jest

pianistką i zastępcą Dyrektora Konserwatorium Muzycznego w Mediolanie. Wygrała wiele międzynarodowych konkursów, zagrała serki koncertów, w tym wiele recitali orkiestrowych, oraz wykonywała nagrania dla radia i telewizji. Od 2005 roku Cristina cierpi na dystonię ogniskową, która zmusiła ją do przerwania kariery koncertowej. Po przejściu terapii w Hanowerze w Niemczech jest w tej chwili niemal zupełnie zdrowa. W związku z tym obecnie całkowicie poświęciła się psychologii pianistów.



**Alistair Newton,
Doradca,
Szkocja**

Po kilku latach pracy jako Wiceprzewodniczący Stowarzyszenia Dystonii

w Wielkiej Brytanii, w 1993 roku Alistair założył Dystonia Federation, obecnie Dystonia Europe. Przez 8 lat był Przewodniczącym organizacji a w latach 2001-2013 pełnił funkcję Dyrektora Wykonawczego. Został wybrany do Rady Dystonia Europe ze specjalną funkcją nadzorowania Sieci Badań nad Dystonią. Alistair był także jednym z założycieli EFNA- Europejskiej Federacji Stowarzyszeń Neurologicznych w roku 2000, gdzie pełnił funkcje Skarbnika oraz Sekretarza Generalnego do roku 2011. W 2003 roku brał udział w zakładaniu EBC- Europejskiej Rady Mózgu, gdzie przez wiele lat był członkiem rady oraz skarbnikiem Obecnie jest doradcą DE do spraw specjalnych projektów. Od 30 lat Alistair cierpi na dystonię szyjną.



**Eelco Uytterhoeven,
Advisor,
Holandia**

Eelco od 1999 roku jest zawodowym konsultantem i deweloperem systemów

IT. Przez ostatnie dwa lata pracował niezależnie jako freelancer, rozwijając kilka internetowych projektów związanych z działalnością Dystonia Europe. Od początku 2016 roku jest odpowiedzialny za utrzymywanie i dalsze rozwijanie platformy MyDystonia. Podczas D-DAYS 2016 w Oslo Eelco został poproszony o przyjęcie stanowiska specjalnego doradcy rady Dystonia Europe w zakresie IT. Wspólnie z radą ma on zamiar wynieść projekty IT Dystonia Europe na w pełni profesjonalny poziom oraz w przyszłości wspierać tworzenie nowych możliwości w tej dziedzinie.

Partnerzy i Sponsorzy

Mamy przyjemność współpracować na wielu różnych polach z następującymi podmiotami:

DMRF – Fundacją Badań Medycznych nad Dystonią, FDR – Fundacją Badań nad Dystonią, Koalicją Dystonii, EFNA – Europejską Federacją Stowarzyszeń Neurologicznych, EBC – Europejską Radą Mózgu, EAN – Europejską Akademią Neurologii oraz MDS – Międzynarodowym Stowarzyszeniem Choroby Parkinsona i Zaburzeń Ruchu.



Live better. Feel better. Look better.



www.dystonia-europe.org