

Foreningen for ATAKSI / HSP



Du er ikke alene ...

Nyhedsmail august 2018

Kære medlemmer

Her er lidt nyt midt i en fantastisk sommer, hvor det lige er begyndt at regne ☺

HUSK

Walk`n Roll omkring Damhussøen den 8. september

http://sca-hsp.dk/Walkn_Roll_2018.pdf

Bemærk: der er nu en alternativ - kort - rute ☺

Tilmelding: senest den 1. september

NYT fra vores neurolog, MD, Ph.d. Jørgen Nielsen, Rigshospitalet

Professor pr. 01.04.2018

Stort tillykke ☺



Foreningen for ATAKSI / HSP

Nyt gen-panel for ataksi sat op på Rigshospitalet.

Ud over at undersøge for de mere almindelige genetiske årsager til ataksi har Rigshospitalet nu også sat et nyt gen-panel op. Panelet undersøger for mutationer (gen-ændringer) i 80 forskellige mere sjældne gener, alle relateret til ataksi. Undersøgelsen foregår ved såkaldt sekventering (next-generation-sequencing, NGS) og efterfølgende bioinformatikbaseret filtrering, hvor man prøver at bestemme betydningen af evt. fund.

DNA sekventeringen kan udløse 3 forskellige scenarier, nemlig:

- 1. årsagen findes.*
- 2. årsagen findes ikke, men alligevel kan man ikke afvise, at det kan være arveligt, idet man ikke på nuværende tidspunkt kender og kan undersøge alle gener for ataksi.*
- 3. man finder variationer af usikker betydning, som man ikke kan afgøre om er sygdomsfremkaldende eller ej.*

DNA analyserne er meget kostbare og mandskabsmæssigt ressourcekrævende, og der skal derfor foreligge en god indikation for at gennemføre undersøgelserne. Analyserne kan rekvireres af neurologer med specialkompetence indenfor neurogenetik eller specialister i klinisk genetik. Svartiden på analyserne vil ofte være ca. 4-6 måneder.

Der arbejdes på at sætte et lignende gen-panel op for HSP.

*

Planlagte medlemsarrangementer

September

08. Walk'n Roll omkring Damhussøen.
Se ovenfor.

Oktober

06. Temadag om alternative hjælpemidler - på Akaciegården.
Reserver datoen.

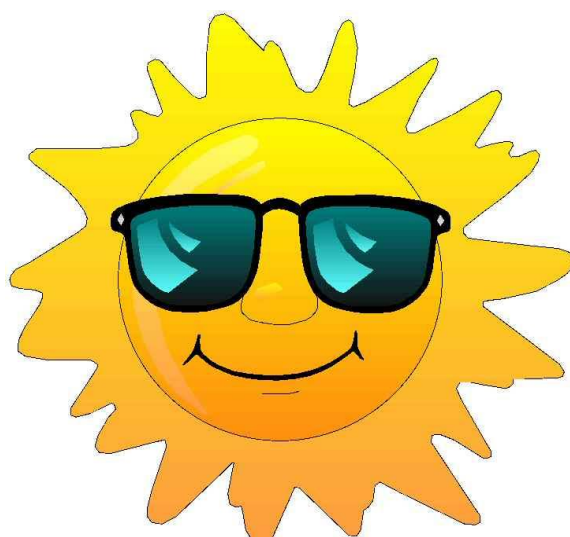
*

Foreningen for ATAKSI / HSP

Planlagte møder og konferencer

9.,13. og 15. august	Sjældne Diagnoser, landsdelsmøder om bisidderordning
25. august	Temadag om Helpline, Sjældne Diagnoser
2.-3. november	Sjældne Diagnosers repræsentantskabsmøde
9.-10. november	Euro-Ataxia generalforsamling og årsmøde i Tyskland.

FORTSAT GOD SOMMER



På bestyrelsens vegne
Dorthe Lykke
Formand