



AHC - naprzemienna hemiplegia dziecięca, (ang. **Alternating Hemiplegia of Childhood**) jest ultrzardką chorobą neurologiczną, uwarunkowaną genetycznie. Dzieci przychodzą na świat pozornie zupełnie zdrowe, bez jakichkolwiek objawów choroby. Ujawnia się ona w wieku kilku miesięcy, do półtora roczku. Objawia się atakami czasowego niedowładu/paraliżu jednej strony ciała, które mogą trwać od kilkunastu minut do kilkunastu dni. Podczas ataku chory zachowuje pełną świadomość. Dotknięta strona ciała może zmieniać się nawet co kilka minut w czasie ataku. Niedowłady mogą być wiotkie lub z elementami spastyki – wówczas z reguły objawem towarzyszącym jest trudny do wytrzymania ból. Nierzadko atak obejmuje równocześnie obie połowy ciała. Wtedy dochodzić może do utraty zdolności mówienia, połykania lub nawet zaburzeń zdolności oddychania, co jest już bezpośrednim zagrożeniem życia. Chorobie towarzyszy opóźnienie rozwoju psychomotorycznego różnego stopnia. Ze względu na nieprzewidywalność wystąpienia ataków, osoby dotknięte zdane są na całodobową opiekę

asystenta, najczęściej mamy, która musi zrezygnować z pracy zawodowej.

Na świecie jest około 700-800 osób z tą diagnozą. Częstotliwość występowania tej choroby jest bardzo niska, 1:1.000.000. Nasze stowarzyszenie ma pod opieką 16 osób. Tyle udało nam się znaleźć. Statystycznie w Polsce powinno być ok. 30-40 chorych. Dzięki obłudnej ochronie danych nie można uzyskać żadnych danych od lekarzy. Wiemy, że część, zwłaszcza starszych pacjentów żyje z błędną diagnozą. Zazwyczaj jest to mózgowie porażenie dziecięce i/lub padaczka lekooporna. Oczywiście niestety - ze względu na tak małą ilość chorych zainteresowanie lekarzy, naukowców i przemysłu farmaceutycznego jest zupełnie znikome.

Kilka lat temu rodzice aktywni w organizacjach pacjenckich na świecie porwali się na rzecz do tej pory nieznaną – postanowili wziąć w swoje ręce badania naukowe nad chorobą. Podczas konferencji naukowej poświęconej „naszej” chorobie we wrześniu 2011 w Genewie udało się nakłonić grupę naukowców do podjęcia wspólnego wysiłku. Dalej chodziło o sfinansowanie tych kosztownych badań - udało się zebrać ponad 1.500.000 USD i znaleźć zainteresowanych badaczy na całym świecie. 29.01.2012 dokonał się przełom i grupa naukowców pod kierunkiem kilku osób z Duke University odkryła genetyczną przyczynę choroby. Mutacje *de novo* w genie ATP1A3. 29.06.2012 wyniki zostały opublikowane w prestiżowym czasopiśmie „NATURE Genetics”. Tego samego dnia opublikowane zostały w innym prestiżowym czasopiśmie „THE LANCET Neurology” rezultaty badań prowadzonych w Niemczech, w klinice uniwersyteckiej w Getyndze. W marcu 2013 japońscy naukowcy też potwierdzili te mutacje jako przyczynę AHC. To „zaostrzyło apetyty”, a zarazem dało pewność,

że uda się uczynić AHC chorobą uleczalną i pomóc naszym dzieciom. Aktualnie wszędzie na świecie zbierane są w rozmaitych akcjach charytatywnych (używane już jako spolszczenie angielskie słowo *fundraising* jest tu właściwym określeniem) środki na dalsze badania.

Naukowcy z całego świata spotykają się raz w roku i rozprawiają o swoich badaniach i osiągnięciach. Pierwsze sympozjum „ATP1A3 w chorobie” odbyło się w grudniu 2012 w Brukseli, drugie we wrześniu 2013 w Rzymie, trzecie w sierpniu 2014 w Lunteren w Holandii. Na miejsce spotkania w roku 2015 wyznaczono Durham (NC, USA), gdzie siedzibę ma Duke University. Założono tam pierwszą i jak dotąd jedyną na świecie Klinikę AHC. Duke University jest jednym z wiodących na świecie ośrodków badawczych zajmujących się „naszą” chorobą.

Prace badawcze koncentrują się aktualnie na poszukiwaniu mechanizmu zaburzeń w błonie komórkowej neuronów, ustaleniu korelacji genotypu i fenotypu choroby oraz poszukiwaniu przyczyny choroby u ok. 24% chorych, którzy nie wykazują mutacji w genie ATP1A3.

Jesteśmy przekonani, wierzymy gorąco, że w stosunkowo niedługim czasie spełni się nasze marzenie:

będziemy mieć metodę pomocy naszym dzieciom i ich rodzinom, będziemy mieć metodę leczenia AHC (naprzemiennej hemiplegii dziecięcej)!!!

Na zdjęciach nasi podopieczni





My, Polacy, jak dotąd nie włączyliśmy się aktywnie w badania nad chorobą. W Polsce nie prowadzi się żadnych prac badawczych w tym kierunku. Za sukces poczytujemy sobie fakt, że udało się „podłączyć” 9 dzieci do programu naukowego w Niemczech i wykonać badania genetyczne. W Polsce nie wykonywano dotychczas badań tego genu, więc uzyskana przez nasz system opieki zdrowotnej oszczędność jest tylko teoretyczna: 36.000 EUR. Nasi przebadani pacjenci mogą zostać włączeni do badań za granicą, na co wyrazili zgodę. Chcielibyśmy też, choćby minimalnie partycypować finansowo w poszukiwaniu możliwości leczenia choroby. Stowarzyszenie nasze jest pozarządową organizacją non profit – dysponuje tylko środkami pochodzącymi ze składek członkowskich i darowizn.

Stąd nasza gorąca prośba o wsparcie finansowe.

Więcej informacji na stronach internetowych. Zapraszamy do odwiedzania ich:

www.stow.ahc-pl.org

oraz na Facebooku: [Polish Association ahc-pl](https://www.facebook.com/PolishAssociationahcpl) .

[Polskie Stowarzyszenie na Rzecz osób z AHC ahc-pl jest członkiem:](http://www.stow.ahc-pl.org)

- **Krajowego Forum** na rzecz terapii chorób rzadkich

ORPHAN (organizacja parasolowa stowarzyszeń pacjenckich związanych z chorobami rzadkimi)

<http://www.rzadkiechoroby.pl>

- **EURORDIS** (europejska organizacja parasolowa stowarzyszeń pacjenckich związanych z chorobami rzadkimi) <http://www.eurordis.org>

- **AHCIA** (International Alliance AHC) - platforma informacyjna na temat organizacji pacjenckich i pojedynczych rodzin dotkniętych AHC na świecie <http://ahcia.org>

- **AHCFE** (AHC Federation of Europe) – federacja organizacji pacjenckich AHC w Europie <http://www.ahcfe.eu>

- **Federacji Pacjentów Chorób Rzadkich** w Europie Środkowej i Wschodniej <http://frd-cee.org>

Fragment Statutu dotyczący zadań, jakie realizujemy: „Celem Stowarzyszenia jest działalność pożytku publicznego - działanie na rzecz wyrównywania szans dzieci, młodzieży oraz dorosłych pacjentów z AHC (alternating hemiplegia of childhood, naprzemienną hemiplegią dziecięcą), podejmowanie działań, które zmierzają do optymalizacji warunków rozwoju i edukacji:

Działania na rzecz prowadzenia ich ku aktywnemu uczestnictwu w życiu społecznym oraz wspierania ich rodzin. Uświadamianie odpowiedzialności za zdrowie własne, rodziny oraz funkcjonowanie w społeczeństwie. Integrowanie dzieci, młodzieży oraz dorosłych pacjentów z AHC oraz dążenie do włączania ich do życia społecznego zgodnie z Konwencją o Prawach Osób Niepełnosprawnych (inkluzyja). Pobudzanie świadomości społeczeństwa w zakresie potrzeb osób z AHC. Współpraca z organizacjami krajowymi, międzynarodowymi i zagranicznymi o podobnych celach działania. Organizowanie i prowadzenie działalności edukacyjnej i szkoleniowej na rzecz rodziców,

opiekunów, nauczycieli, lekarzy i terapeutów osób dotkniętych AHC. Stworzenie ośrodków kompleksowej diagnostyki oraz leczenia chorych na AHC.”

Wszystkie dane Stowarzyszenia:

Polskie Stowarzyszenie na Rzecz Osób z AHC ahc-pl

ul. Powstańców Śląskich 89/372 01-355 Warszawa

tel.: 22 300 18 49 fax: 22 300 18 79

mail: info@stow.ahc-pl.org

lub ahc-pl@gazeta.pl

Internet: www.stow.ahc-pl.org

Facebook: [Polish Association ahc-pl](https://www.facebook.com/PolishAssociationahcpl)

KRS: 0000451053

REGON: 146550747

NIP: 5223004078

Bank PKO BP

Nr konta: 03 1020 1068 0000 1202 0225 6626

dla wpłat spoza kraju:

IBAN: PL03|1020|1068|0000|1202|0225|6626

BIC (SWIFT): BPKOPLPW

przykładowy tytuł wpłaty: darowizna na działalność statutową.

