

Boletim Informativo: Outono de 2023



A FDA Ouve os Pacientes de LBSL

Em 30 de maio, a Cure LBSL organizou uma Sessão de Escuta de Pacientes da FDA. Durante a reunião privada e on-line, uma pequena amostra representativa de pacientes e cuidadores que convivem com a LBSL se reuniu com as principais autoridades da Administração de

Alimentos e Medicamentos dos EUA (FDA) e dos Institutos Nacionais de Saúde (NIH).

A reunião faz parte de um esforço contínuo dos órgãos reguladores dos EUA para entender melhor as doenças raras do ponto de vista dos pacientes. A FDA organizou cerca de 30 Sessões de Escuta de Pacientes com grupos de doenças raras desde o lançamento do programa em 2019.

Durante a sessão, os pacientes e cuidadores da LBSL explicaram como é viver com a doença, incluindo sintomas, desafios diários e esperanças para o futuro. A comunidade global da LBSL também compartilhou clipes de vídeo e histórias pessoais por meio de uma abordagem criativa e multimídia.

Embora não haja terapias medicamentosas disponíveis atualmente para o tratamento da LBSL, a reunião ajudará a informar o desenvolvimento futuro de produtos médicos, o projeto de ensaios clínicos, as preferências dos pacientes e o pensamento regulatório.

Um sincero OBRIGADO a todas as famílias e indivíduos que participaram.

Se você quiser participar de futuros esforços de defesa, entre em contato com a Diretora de Engajamento de Pacientes, [Melody Kisor](#). Para obter mais informações, [clique aqui](#).



Obrigado aos Nossos Incríveis Doadores!

Nos últimos 12 anos, nossos incríveis doadores ajudaram a arrecadar mais de US\$ 3.5 milhões para a pesquisa da LBSL.

O que começou como um esforço para ajudar a encontrar uma cura para uma menina, transformou-se em um movimento internacional,

unindo famílias em todo o mundo e trazendo esperança a muitas famílias desesperadas.

Atualmente, a Cure LBSL apoia pesquisas em cinco centros de pesquisa médica.

Para ler nosso relatório anual mais recente e ver o incrível progresso possibilitado por suas doações generosas, [clique aqui](#).



Marque Em Seu Calendário!

O dia **20 de setembro** é o Dia da Conscientização sobre a LBSL. Durante todo o mês, compartilharemos fatos sobre a LBSL em nossos perfis de mídia social. Siga-nos e compartilhe suas próprias histórias para ajudar a aumentar a conscientização global! #LBSLAwarenessDay no [Facebook](#) / [Twitter](#) / [LinkedIn](#).

Diga a seus médicos: "Temos um código para isso!"

A partir de 1º de outubro de 2023, as doenças causadas por mutações no gene "ARS", incluindo DARS2 (LBSL), terão seu próprio código CID-10. Esse é um código reconhecido internacionalmente e usado por médicos e empresas de seguro de saúde para faturamento e rastreamento da utilização de serviços de saúde. Ter esse código pode ajudar a garantir a cobertura do pagamento de serviços e produtos de saúde, bem como auxiliar na pesquisa e análise estatística da LBSL. Saiba [mais aqui](#).

ICD-10-CM	Diagnóstico	ICD-10-CM	Diagnóstico
E75.27	Doença de Pelizaeus-Merzbacher	G11.6	Doença do Desaparecimento da Substância Branca (VWM)
E75.28	Doença de Canavan	G23.3	Leucodistrofia Relacionada à TUBB4A (H-ABC)
E79.81	Síndrome de Aicardi-Goutières (AGS)	G31.86	Doença de Alexander
E79.82	Xantinúria Hereditária	G90.A	Autossômica Dominante de Início no Adulto (ADLD)
E79.89	Outros Distúrbios Especificados do Metabolismo da Purina/Primidina	G93.42	Leucoencefalopatia Megaloencefálica com Cistos Subcorticais (MLC)
E88.43	Distúrbios das tRNA Sintetases Mitocondriais	G93.43	Leucoencefalopatia, Calcificações e Cistos Cerebrais (LCC)
G11.5	Leucodistrofia relacionada à Pol III (4H)	G93.44	Leucoencefalopatia de Início na Idade Adulta com Esferoides Axoniais e Glia Pigmentada (ALSP)
G31.80	Leucodistrofia Não Especificada		



Pesquisa Com Células Recebe Impulso de Financiamento

O Moser Center for Leukodystrophies (Centro Moser para Leocodistrofias), do Kennedy Krieger Institute (Instituto Kennedy Krieger), anunciou em 26 de maio que recebeu um subsídio de US\$ 350.000 da Maryland Stem Cell Research Commission (Comissão de Pesquisa de Células-tronco de Maryland) para financiar um projeto colaborativo que estudará a LBSL.

O subsídio permitirá que os pesquisadores cultivem bolas celulares tridimensionais que se assemelham a um cérebro humano, chamadas organóides cerebrais, que terão muitos tipos de células, incluindo aquelas que produzem mielina, ou a substância branca do cérebro.

"Essas células também serão geneticamente modificadas para produzir um sinal de cor, permitindo uma análise fácil de seu desenvolvimento e interação com outras células", disse Christina Nemeth Mertz, PhD, cientista pesquisadora do Moser Center (Centro Moser) e pesquisadora principal desse projeto. "Nosso objetivo é estudar esses organóides para determinar como e porque a substância branca é afetada em crianças com LBSL."

O projeto foi lançado em 2016 com uma doação de US\$ 60.000 da Cure LBSL. Desde então, o centro recebeu um total de cerca de US\$ 2 milhões da fundação e de seus generosos doadores. [Leia sobre o trabalho deles aqui](#) e confira as últimas [descobertas publicadas](#).



Ferramentas Disponíveis Para a Volta às Aulas

O Cure LBSL agora está oferecendo [recursos](#) para ajudar os alunos da LBSL a terem sucesso na escola.

Isso inclui informações básicas para professores; uma lista de necessidades e acomodações escolares

para administradores e equipes de educação especial; um exemplo de e-mail para professores; e uma apresentação em vídeo feita por um especialista em educação especial para ajudar pais e alunos a se prepararem para as reuniões de programa de educação especial.

Também consultamos especialistas para criar protocolos de emergência personalizados para pacientes com LBSL. Esses são formulários que você pode imprimir e pedir ao seu médico ou prestador de serviços de saúde para preencher e assinar. Mantenha-os com você e compartilhe-os com a equipe médica de emergência ou com médicos que não estejam familiarizados com você e/ou com a LBSL.

O site do Cure LBSL também oferece recursos sobre vários tópicos, incluindo:

- Guias de Cuidados com o Paciente
- Rastreadores de Condicionamento Físico e Aplicativos de Bem-estar
- Recursos de Viagem
- Apoio
- Recursos de Organizações Relacionadas

[Registre-se](#) para receber atualizações e novos materiais assim que estiverem disponíveis.

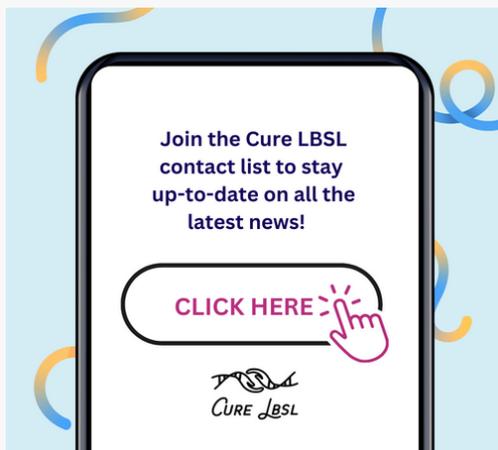


Especialistas Discutem a Terapia ASO Para LBSL

Em 20 de maio, a cofundadora da Cure LBSL, Beth McGinn, e o pesquisador e clínico da LBSL, Dr.

Ali Fatemi, do Moser Center for Leukodystrophies (Centro Moser para Leucodistrofias) do Kennedy Krieger Institute (Instituto Kennedy Krieger), participaram de uma [discussão](#) organizada pela [N=1 Collaborative](#).

McGinn e Fatemi apresentaram o estado atual da pesquisa sobre a LBSL, e o grupo discutiu o potencial do uso de oligonucleotídeos antisense (ASOs) para abordar as causas genéticas da LBSL.



Conecte-se Conosco! Você é pai, paciente, médico ou professor? Não importa qual seja sua ligação com a LBSL - queremos nos conectar com você!

Faça parte do [registro de contatos](#) da Cure LBSL hoje mesmo! Você pode optar por receber atualizações de pesquisas, recursos para pacientes, recursos para médicos e muito mais.



A Experiência do Paciente em Imagens

Esta ilustração, criada pela Ink Factory e encomendada pela Cure LBSL, é o produto de mais de uma dúzia de entrevistas com pacientes de todo o mundo. A arte foi compartilhada com os reguladores da FDA em maio e será apresentada nas próximas conferências da NORD, Global Genes e CZI Rare As One neste outono. Assista a um [vídeo narrado](#) sobre essa ilustração.



LBSL Representada em Reuniões Importantes

A equipe do Cure LBSL representou nossa comunidade em cinco conferências até agora neste ano, incluindo a conferência anual de pacientes da United Leukodystrophy Foundation - Fundação Unida de Leucodistrofia (ULF) em Chicago, Illinois (EUA), de 9 a 15 de junho. A fundação patrocinou uma sessão para pacientes com LBSL. [Veja os vídeos gravados](#) do evento.



Quatro Centros Estão Recrutando Pacientes

Quatro centros médicos estão agora recrutando pacientes para estudos de pesquisa sobre a LBSL que ajudarão os cientistas a entender melhor a doença e

a desenvolver possíveis tratamentos.

Interessado? Entre em contato com os e-mails abaixo:

EUA - Instituto Kennedy Krieger FineA@kennedykrieger.org

Holanda - Centro Médico da Universidade de Amsterdã
m.engelen@amsterdamumc.nl

Finlândia - Universidade de Helsinki emil.ylikallio@helsinki.fi

Brasil - Hospital Pequeno Príncipe josiane.souza@hpp.gov.br or jositwin@gmail.com