



Stowarzyszenie NBIA Polska - polska organizacja zrzeszająca pacjentów NBIA i ich rodziny, założona w 2018 roku; jest członkiem międzynarodowej organizacji stowarzyszeń NBIA - NBIA Alliance.

Główny cel naszego Stowarzyszenia to poprawa diagnostyki i leczenia NBIA, pomoc chorującym dzieciom, walka z czasem o ich życie.

Stowarzyszenie usilnie zabiega o środki na prowadzenie badań nad chorobą, prowadzi zbiórki charytatywne, dzięki którym aktualnie finansuje pilotażowe projekty badawczo-kliniczne w ramach "Terapii Eksperymentalnej", przy udziale Kliniki Neurologicznej Instytutu Psychiatrii i Neurologii w Warszawie i Kliniki Neurologii Dziecięcej Uniwersyteckiego Szpitala Dziecięcego w Lublinie, we współpracy z Instytutem Nenckiego PAN w Warszawie i Wydziałem Biologii Uniwersytetu Gdańskiego w Gdańsku. Stowarzyszenie finansuje grant badawczy dla Uniwersytetu Technicznego w Monachium, Instytut Genetyki. Współpracujemy z naukowcami z Niemiec i Polski w zakresie poznania mechanizmów chorobowych i funkcji białek w NBIA oraz uczestniczymy w przygotowaniu do badania klinicznego z cząsteczką CoA-z (dedykowane dla pacjentów z odmianą NBIA-PKAN).

NBIA to choroby **neurozwyrodnieniowe z odkładaniem żelaza w mózgu** (Neurodegeneration with Brain Iron Accumulation). Inne nazwy: choroba Hallervordena-Spatza czy encefalopatia z odkładaniem żelaza. Jest to grupa **bardzo rzadkich chorób neurologicznych** charakteryzujących się utratą uprzednio nabytych funkcji ruchowych, zdolności intelektualnych, do których dołączają objawy neurologiczne ze strony ośrodkowego i obwodowego układu nerwowego. Podtypy choroby NBIA: PKAN- NBIA, MPAN – NBIA, BPAN – NBIA, PLAN- NBIA.

PIERWSZE OBJAWY NBIA U DZIECI I MŁODZIEŻY NIEZALEŻNIE OD PŁCI:

- chód na palcach,
- sztywność mięśniowa,
- częste przewracanie się,
- zwyrodnienie barwnikowe siatkówki - pogorszenie widzenia,
- dystonia,
- dyzartria,
- obecność akantocytów we krwi,
- pogorszenie się stanu dziecka mimo intensywnej fizjoterapii,
- zmiany widoczne w rezonansie - tzw. „tygrysie oko”.

Choroba prowadzi do dystonii i spastyczności z uporczywymi skurczami mięśni, jak również do poważnych zaburzeń ruchowych, zaburzeń połykania, mowy, problemów ze wzrokiem, do demencji i śmierci.

KONTAKT DLA PACJENTÓW, RODZICÓW, LEKARZY:

<https://nbia-polska.org/>



<http://www.facebook.com/nbia.polska>

JEDNOSTKI MEDYCZNE:

- Pacjenci do 12 roku życia - Klinika Neurologii Dziecięcej, Uniwersytecki Szpital Dziecięcy w Lublinie, ul. prof. Antoniego Gębali 6, +48 81 740 96 00, <https://www.uszd.lublin.pl/>
- Pacjenci powyżej 12 roku życia i dorośli - II Klinika Neurologiczna, Instytut Psychiatrii i Neurologii w Warszawie, ul. Jana III Sobieskiego 9, +48 22 45 82 800, +48 22 45 82 500, <https://ipin.edu.pl/>