



NA News Ausgabe 24 :: 05 Okt 2014

Herausgeber: The Advocacy for Neuroacanthocytosis Patients, [Ginger](#) und [Glenn](#) Irvine

### :: Erkennung von Neuroakanthozytose

Häufige Frühsymptome, die anfangs (ab ca. Mitte 20) oft kaum auffallen: Probleme mit der Kontrolle des Mundbereichs, unwillkürliche Geräusche, allgemeine Ungeschicklichkeit, Bewegungs- und Gleichgewichtsstörungen, Müdigkeit, Schlafstörungen, Veränderungen der Persönlichkeit, wenig Lebenslust, Vergesslichkeit, epileptische Anfälle

Beginn der Symptome oft nach einer traumatischen Erfahrung

### KLINISCHE ANZEICHEN

Akanthozyten im Blut und genetische Mutationen (verschieden je nach spezifischem NA-Syndrom)

Beim Auftreten solcher Symptome sollte man einen Neurologen aufsuchen. Weitere Infos für Ärzte und Patienten: [www.naadvocacy.org](http://www.naadvocacy.org)

Die Advocacy übernimmt

### Drittes gemeinsames internationales NA- und NBIA-Symposium



Das dritte gemeinsame Symposium, **New Frontiers in Neuroacanthocytosis and Neurodegeneration with Brain Iron Accumulation: From Benchside to Bedside** (*Neue Perspektiven in Neuroakanthozytose und Neurodegeneration mit Eisenspeicherung im Gehirn: Vom Forschungslabor zum Patienten*), findet in Stresa (Italien) statt. [Image Stresa in Italien, Urheberrecht Luca Rossato @ Flickr]

Mit dabei beim Symposium vom 30. Oktober bis 1. November sind die Forscher Hans Jung und Giel Bosman (Foto).

Teilnehmer sind Forscher, Fachärzte und andere Interessierte. Entwicklungen auf der Suche nach weiteren Kenntnissen über zwei seltene Krankheiten werden ausgetauscht. Viele unserer Forscher und Ärzte werden einen Beitrag leisten:



Ruth H. Walker  
Die Diagnose und Behandlung von Chorea und Dystonie

die Kosten für einen speziellen Bluttest, der helfen kann, NA aufzuspüren.

---

## :: Hilfreiche Informationen

**Ein ausgezeichnetes Resümee über Neuroakanthozytose-Syndrome ist kostenlos online verfügbar** mit Informationen über [Chorea-Akanthozytose](#), [das McLeod- Syndrom](#), [das Huntington-Krankheit-ähnliches Syndrom-2](#) und [PKAN](#). Diese Dienstleistung kommt vom National Center for Biotechnology Information (mit den amerikanischen National Institutes of Health verbunden).

*The Differential Diagnosis of Chorea:* Ruth Walker (Hrsg), 2011. Das Buch informiert ausgiebig über die unkontrollierbaren Bewegungsabläufe bei NA und weiteren Krankheiten. ISBN 978-0-19-539351-4

*Neuroacanthocytosis Syndromes II:* Ruth H. Walker, Shinji Saiki und Adrian Danek (Hrsg), 2007. Zu beziehen: [amazon.com](http://amazon.com)

Chorein in Membranen von roten Blutzellen kann dank der Advocacy for Neuroacanthocytosis Patients kostenlos getestet werden. Details als [PDF](#) zum Downloaden; Methode kann auf [PubMed](#)

Susanne A. Schneider  
Klinisches Spektrum und Differentialdiagnostik von ChAc

Giel Bosman  
Neue Erkenntnisse über rote Zellen in NA-Syndromen: Blick auf ChAc

Hans Jung  
Neuigkeiten zum McLeod-Syndrom

Patientenorganisation - Ginger, Alex und Glenn Irvine präsentieren einen kurzen Beitrag über die NA Advocacy

Schlussbemerkungen, Adrian Danek und Thomas Klopstock

Für weitere Informationen können Sie die [Facebook Seite: Drittes gemeinsames NA- und NBIA-Symposium](#) und/oder das [Konferenzsekretariat](#) besuchen.

---

## NA-FORSCHUNG



Wir freuen uns, Ihnen Berichte der von der Advocacy unterstützten Forscher vorzustellen. Das wissenschaftliche Fachgremium unter **Professor Roger Albin** an der Universität Michigan sammelte und erwog die Meinungen der Experten mit besonderem Fachbereichswissen. Daraufhin wurden diesen Forschungsarbeiten Förderungen bewilligt. Spenden an die Advocacy haben weitgehend für die finanzielle Deckung der bewilligten Förderungen gesorgt.

Für die Unterstützung der Forschung sind wir auf die Großzügigkeit unserer Förderer angewiesen. Die alljährliche Big Give-Kampagne im Dezember ist eine wichtige Quelle von Forschungsgeldern.

In dieser Ausgabe lesen Sie über die Forschung von: **Florian Wegner**, Medizinische Hochschule Hannover und **Alexander Storch**, TU Dresden, Deutschland...Dr. **Antonio Velayos-Baeza**, Wellcome Trust Centre for Human Genetics, Universität Oxford, UK...**Dobрила D. Rudnicki** an der Johns Hopkins Universität, Baltimore Maryland, USA.

nachgeschlagen werden.

Mehrsprachige  
Website für seltene  
Krankheiten, inkl. NA-  
Gemeinschaft und NA-  
Forum:  
[www.rareconnect.org/de](http://www.rareconnect.org/de)

Englischsprachige  
Infos bei PubMed unter  
[NA research](#) (Medline  
Datenbank).

[Google](#) Auskünfte

**:: Unsere Website**  
**[www.naadvocacy.org](http://www.naadvocacy.org)**  
Für Betroffene  
Für Ärzte/Forscher

Was ist NA?  
Unterstützen Sie uns  
Unsere Patienten  
NA-Forschung  
Forschungsförderung  
NA Newsletter  
Fachliteratur  
Symposien  
Kontaktaufnahme

**The Advocacy for  
Neuroacanthocytosis  
Patients ist unter  
Registered Charity Number  
1133182 bei der Charity  
Commission for England  
and Wales registriert.**

---

**:: Frühere Ausgaben auf**  
**[www.naadvocacy.org](http://www.naadvocacy.org)**  
unter NA Newsletter

*Seit Ausgabe 10 wird NA  
News auch auf Deutsch  
herausgegeben*

### **Beurteilung der Wirksamkeit von Neuroprotektiva in induzierten pluripotenten Stammzellen (hergestellt aus Zellen von Chorea-Akanthozytose (ChAc)-Patienten) sowie daraus differenzierten Neuronen in vitro**

Florian Wegner von der Medizinischen Hochschule Hannover und Alexander Storch von der TU Dresden

Ziele des Forschungsprojektes sind eine fundiertere Einschätzung der funktionellen Pathomechanismen bei Chorea-Akanthozytose (ChAc) und eine Untersuchung der Wirksamkeit möglicher Neuroprotektiva anhand eines Modells von ChAc in menschlichen Zellen. ChAc ist eine autosomal rezessive neurodegenerative Krankheit in jungen Erwachsenen, welche eine hyperkinetische Bewegungsstörung und weitere schwere neurologische Symptome sowie verformte rote Blutzellen verursacht.

Die Krankheit wird durch Mutationen im VPS13A-Gen verursacht. Diese führen zum Verlust der weitgehend noch unbekannten Funktion des Proteins Chorein. Ein Modell für ChAc haben wir durch die genetische Umwandlung von Hautzellen (Fibroblasten) von ChAc-Patienten hergestellt. Die Umwandlung dieser leicht verfügbaren ChAc-Patientenzellen erlaubt die Herstellung krankheitsspezifischer induzierter pluripotenter Stammzellen (iPS-Zellen), die wie embryonale Stammzellen - aber ohne ethische Bedenken - benutzt werden können.

In einer Studie fanden wir heraus, dass aus iPS-Zellen von ChAc-Patienten differenzierte Neuronen deutlich veränderte Ionenkanaleigenschaften im Vergleich zu gesunden Kontrollzellen aufweisen (erhöhte Natriumkanalamplitude, veränderte Aktionspotential-Aktivität und synaptische Aktivität). Diese Erkenntnisse könnten uns bei der Suche nach einer Therapie für ChAc weiterhelfen.

Unsere bisherigen Ergebnisse wollen wir nun prüfen, indem wir 2 zusätzliche ChAc-iPS- und Kontrollzelllinien analysieren. Anschließend evaluieren wir die Wirkung von Neuroprotektiva wie z.B. Blockern von spannungsabhängigen Natriumkanälen; diese Kanäle sind sehr wichtig für die Auslösung und den Leitwert der Aktionspotenziale in Neuronen. Der Einfluss jedes untersuchten Wirkstoffs auf iPS-Zellen von ChAc-Patienten wird durch Vergleiche mit unbehandelten ChAc-iPS- sowie gesunden Kontrollzellen während der neuronalen Reifung untersucht. Die Analyse der Ionenkanalfunktion und toxikologische Untersuchungen an behandelten und unbehandelten ChAc-Neuronen wird das Ausmaß an neuroprotektiver Wirkung der Medikamente in diesem menschlichen Zellmodell offenbaren. Das Projekt wird uns Informationen über die funktionelle Pathophysiologie von ChAc-Neuronen liefern - mit dem Endziel, eine wirksame neuronenschützende Therapie zu finden.

---

### **Weitere Studien zu den Grundeigenschaften und Funktionsmerkmalen von Chorein in menschlichen Zelllinien**

Dr. Antonio Velayos-Baeza, Wellcome Trust Centre for Human Genetics, Universität Oxford, UK

Das Projekt zielt auf die zuverlässige Beschreibung der Eigenschaften von Chorein ab, dem Protein, das durch Chorea-Akanthozytose (ChAc) verändert wird. Die Lokalisierung dieses und ähnlicher Proteine (VPS 13-Proteine) in menschlichen Zellen soll durch Versuche festgestellt werden. Darüber hinaus werden biochemische Eigenschaften untersucht. Wir werden die eventuelle Rolle von VPS13-Proteinen untersuchen im Hinblick auf Phagozytose und/oder Autophagie (zelluläre Mechanismen für das „Auffressen“ externer bzw. interner Zellkomponenten). Weiterhin werden wir die Auswirkungen einiger in ChAc-Patienten vorhandener Mutationen, die vermutlich nur kleine Veränderungen in

Chorein verursachen, auf die Lokalisierung, Biochemie und/oder Stabilität dieses Proteins analysieren. Ferner wollen wir die Auswirkung von einem Fehlen/Knockdown endogenen Choreins an subzellulärer Ebene beurteilen. Zelllinien von Säugetieren und auch Zellen von ChAc-Patienten werden für diese Versuche verwendet.

Die vorgesehene Forschung ist eine Weiterführung der bisherigen Arbeit unserer Gruppe in Oxford. Die vorangegangene Arbeit bietet uns wichtige Methoden und Vorkenntnisse für die Bestimmung der Choreinmerkmale.

Von unserer Arbeit erwarten wir diverse Einblicke in die Funktion von Chorein, die auch für andere Forscher von Nutzen sind, sei es bezüglich ähnlicher oder anderer Aspekte, in Neuronen oder in Tiermodellen. Dazu werden wir die von uns mit Hilfe der Advocacy bereits entwickelten Antikörper einsetzen. Deren möglicher späterer Einsatz für eine verbesserte Diagnostik (bisher durch Westernblot) wird hierbei untersucht.

---

### **Die Rolle von Junctophilin-3 (JPH3) in Neuronen- Vergleich mit Chorein (VPS13A)**

Dobрила D. Rudnicki an der Johns Hopkins Universität, Baltimore Maryland, USA.

Huntington Disease-like 2 ist eine neurodegenerative Krankheit mit klinischer und pathologischer Ähnlichkeit zur Huntington-Krankheit und zu Chorea-Akanthozytose. Die dornenartig verformten roten Blutzellen bedeuten, dass sie den vier NA-Syndromen zugeordnet wird. HDL2 wird durch eine Mutation im Gen Junctophilin-3 (JPH3) verursacht. Noch wurde die Funktion vom Protein JPH3, dem Genprodukt des Gens, nicht beschrieben.

Unser Projekt soll neue Mechanismen und verwandte Proteine identifizieren, durch die ein Zusammenhang zwischen dem in HDL2-Patienten beobachteten Fehlen von JPH3 Protein-Expression und der HDL2-Pathogenese bestehen könnte. Desweiteren wollen wir untersuchen, ob ähnliche Mechanismen durch den Verlust des Proteins Chorein (VPS13A) entstehen; dieses Protein fehlt bei Chorea-Akanthozytose (ChAc).

Eingehendere Erkenntnisse der JPH3-Funktion und parallel dazu eine Untersuchung der Ähnlichkeiten bei der Pathogenese von HDL2 und ChAc sollen zu einem besseren Verständnis der Pathogenese der NA-Syndrome führen. Darüber hinaus kann die Arbeit helfen, Anhaltspunkte für eine Therapie zu gewinnen.

Start dieses Projektes ist Januar 2015.

---

## Alltagstipps für NA-Patienten

Dieser neue Abschnitt der NA News soll dem Patienten dienen. Praxiserprobte, nichtmedizinische Maßnahmen mit dem Ziel einer Linderung einiger Symptome der Krankheit werden ausgetauscht. Von Patienten empfohlene Aktivitäten und Gestaltung im Alltag werden ebenso genannt. In dieser Ausgabe lesen Sie über Akupunktur und ätherische Öle sowie Tipps gegen ungewollte Bewegungen und Tic-Störungen. Wir bedanken uns für die Beiträge und wünschen uns noch viele mehr!

**Raine Petersen aus Australien** beschreibt wie ihr Bruder **Robbie** manche unkontrollierte Bewegungen ausgleichen konnte. Um das Programm im Fernsehen umzuschalten, hielt er die Fernbedienung auf seinem Kopf und fixierte so die Fernbedienung. Das Aufstehen aus dem Bett wurde vereinfacht, indem er auf einen neben dem Bett liegenden Sitzsack rollte. Gummiverklebung an den Wänden der Duschkabine schützte seinen Kopf angesichts der unkontrollierten Bewegungen.



**Jane Donaldson** teilte uns mit, wie ätherische Öle auf ihre Tochter **Sandra Schwartz** (USA) eine beruhigende Wirkung haben. Außerdem massiert Jane ihren Hals mit dem Öl "Wild Orange" zur Entspannung.

Aus **Israel** teilten uns ein Patient, sein Vater und seine Therapeutin mit:

"Nach einem Behandlungszeitraum von fünf Monaten mit Akupunktur und Kräutern verbesserte sich bei **Enav** der Appetit, er nimmt stärker am gesellschaftlichen Leben teil und lacht mal wieder. Er muss kaum noch Spucken oder Tic-Störungen aushalten und braucht keine Schlafmittel. Enavs Therapeutin möchte gegen seine Müdigkeit und teilweise Vergesslichkeit hinarbeiten. Wir alle schöpfen Hoffnung, denn die Therapie hat noch bessere Ergebnisse als erhofft bewirkt." Allerdings erhielten wir seitdem die Nachricht, dass Enav inzwischen teils wieder Beschwerden hat; mit der Akupunktur wird weiter therapiert.

### Akupunktur und NA

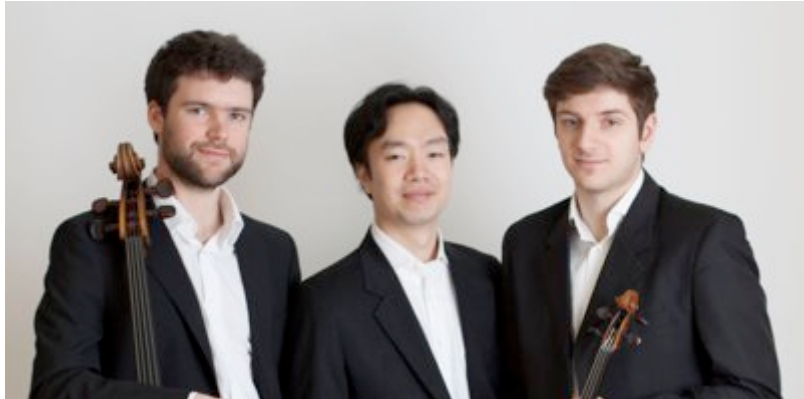
Wegen der Seltenheit mancher Krankheiten, einschließlich der Neuroakanthozytose (NA) sind herkömmliche klinische Versuche mit in Frage kommenden Therapien oft nicht realistisch, weil es nicht genügend Patienten gibt. Deshalb hat die Erfahrung einzelner Patienten, wie des obigen Patienten mit Akupunktur, mehr Gewicht und dieser Bericht wird Anlass zu Hoffnung geben. Zu diesem Zeitpunkt raten wir, bei der Entscheidung für eine derartige Behandlung Vorsicht walten zu lassen.

Die möglichen Ergebnisse einer Akupunktur bei NA würden deutlicher, wenn der weitere Verlauf dieser Behandlung durch die Therapeutin festgehalten würde (beispielsweise mit einer Videodokumentation).

Interessant wäre zu wissen, ob es Verbesserungen – oder keine Verschlimmerung – bei der Ausführung spezifischer für den Patienten schwierigen Aktivitäten gibt, wie Schreiben, Essen oder Schuhebinden.

---

## **SPENDENAKTION – Preisgekröntes Linos Trio unterstützt den Kampf gegen NA mit einem Konzert in London**



Kommen Sie am 10. November nach London zu einem Höhepunkt der NA-Spendenbeschaffung in 2014. Ein Konzert findet statt mit der preisgekrönten Gruppe Linos Trio. Mit Prach Boondiskulchok (am Klavier), Konrad Elias-Trostmann (Geiger) und Vladimir Waltham (Cellist), sollte man diese Veranstaltung nicht verpassen. Gespielt werden C.P.E. Bachs Klaviertrio G-Dur Wq.90 Nr. 2, Schumanns Trio G-Moll, Op.110 und Beethovens Pianotrio, Op.97 'Erzherzog-Trio'. Konrad, Vladimir und Prach haben zusammen fünf verschiedene Nationalitäten und eine ähnlich breite Spanne musikalischer Erfahrung, einschließlich historischer Aufführungspraxis, Improvisation und Komposition. Das Ergebnis ist dynamische und erfrischende Musik vom Feinsten.

Die Advocacy dankt Vernon und Hazel Ellis für die Bereitstellung dieses Programms zugunsten Patienten und Familien und für die Unterstützung der Forschung. Die Abendveranstaltung schließt eine stille Auktion und eine Verlosung mit ein. Beginn ist 19:30 Uhr (Einlass 19 Uhr) an dieser Adresse: **49 Queen's Gate Terrace, London SW7 5PN**. Eine freiwillige Spende von £35 schließt Wein, Canapés und das Abendessen ein. Schecks bitte an: NA Fund. Reservierungen können per E-Mail vorgenommen werden bei [Vernon@vef.org.uk](mailto:Vernon@vef.org.uk).

---

## **Weihnachtskunstmarkt – Spenden für NA**

Anfang Dezember kann man Weihnachtsgeschenke bei Alex, Ginger und Glenn Irvine daheim in London einkaufen. Dieser Kunsthandwerkmarkt findet am 5. und 6. Dezember 2014 statt und bietet eine fantastische Auswahl an Handarbeiten an – kommen Sie doch vorbei!

Sie finden die Arbeit von **Alex Irvine**, die Grußkarten an ihrem Computer entwirft und druckt, **Jane Willingale**, deren Schmuck und Druckprodukte bereits unter Kenner geschätzt werden, Gemälde von **Barbara Mullarney Wright**, **Cosmo**-Porzellan, Strickwaren von **Mary Davis** sowie Häkelarbeit und

Armbänder von **Jen and Ella Nanton**. Weitere Details von [ginger@naadvocacy.org](mailto:ginger@naadvocacy.org) (E-mail) oder [Advocacy website](#).



Weihnachtskarten von Alex Irvine



Katze von Jane Willingale



Körbchen mit Eiern von Jennifer Nanton



Gemälde von Barbara Mullarney Wright



Cosmo-Porzellan

---

## Spenden



Unsere Unterstützer widmen sich der Spendenbeschaffung mit vielem Engagement und wir danken allen, die ihre Zeit und ihr Geld für die Bekämpfung und Bekanntmachung der extrem seltenen NA-Krankheiten einsetzen.

Falls Sie (oder ein/e Bekannte/r) bei einer persönlichen Herausforderung wie einem Marathonlauf der NA Advocacy helfen wollen, wäre dies ein weiterer Beitrag zu unserer Unterstützung der NA-Forschung.

### **Seltene Pflanzen für eine seltene Krankheit (NA)**

Sheila und Ralph Averbuch veranstalteten am 24. Mai erneut einen Verkauf seltener Pflanzen zugunsten der ultraseltenen NA-Erkrankungen bei sich zu Hause nahe Edinburgh. Zu von vielen Gärtnereien gestifteten Pflanzen kamen von Sheila Stecklinge und gar in manchen Fällen extra ausgegrabene Exemplare für Kenner



dazu. Beteiligte Gärtnereien waren Beth Chatto Gardens in Essex; Crug Farm im Norden Wales; Kevock Garden Plants, Binny Plants und Humbie Dean aus Schottland, sowie Sarah Raven in East Sussex. In der Tombola konnte man einen David Austin "Patience and Juliet"-Rosenstrauch gewinnen. Bei wechselhaftem Wetter war der Andrang enthusiastischer Gärtner groß. Freiwillige verkauften Kaffee, Tee und Gebäck und Alex Irvine verkaufte selbstgemachte Grußkarten. Zusammen mit dem Erlös des Verkaufs an einer Schule vor Ort sowie in London kamen etwas mehr als £1300 zusammen. Großartig! Herzlichen Dank an Sheila und Ralph, an die Spender, Freiwillige und Käufer.

### **Großer Hawarden Benefizlauf**

Am 10. Mai fand der alljährliche Benefizlauf in Hawarden (Nord-Wales) wieder statt. Teilnehmer aus dem Ort und von weit her kamen, um für Spenden zugunsten der Advocacy und der Epilepsy Foundation zu laufen. Gill und Gordon Parry organisierten die Veranstaltung, bei der man auf jedes Wetter vorbereitet war und mit Kind und Hund dabei war.



### Hawarden Karneval

Gill und Gordon Parry sind die Eltern der verstorbenen ChAc-Patienten David und Mark sowie von Sian, ihrer an Epilepsie verstorbenen Tochter. Seit Jahren setzen sie sich unermüdlich für Spenden zugunsten beider Patientenorganisationen ein und wir wollen mit diesem Bild vom Hawarden



Karneval im Juli unsere Anerkennung aussprechen. Vielen Dank, dass ihr die NA bekannter macht.

### Radfahrt in Nord-Wales

Ein Freund von Mark Parry versucht jedes Jahr, am Hawarden-Lauf teilzunehmen. In diesem Jahr wurde er gebeten, an einer Fahrradfahrt teilzunehmen, um für den Cricketclub vor Ort und zwei weitere wohltätige Organisationen zu radeln. Er schreibt: "Gelder für zwei verschiedene Veranstaltungen einzusammeln sah ich als schwierig an und entschied mich für einen Zusammenschluss meiner freiwilligen Verpflichtungen. Die Radtour zog ich vor, weil sie eine größere Herausforderung ist (und meine Unterstützer mich leiden sehen wollen!)."



13 Männer aus dem Dorf Northop und Umgebung, Mitglieder im Northup Cricket Club, waren im Einsatz; 150km verlief die Fahrt um den Norden Wales herum.

David beschreibt den Tag wie folgt: "Losgefahren sind wir durch massiven Regen (inklusive Donner und Blitz) am 7. Juni 2014 um ca. 9 Uhr, die reine Fahrzeit war sechs Stunden. Wir überlebten alle ohne Schaden und trafen

zusammen etwa sieben Stunden später am Ziel ein."

David gab £400 seines Gesamterlöses zum Kampf gegen NA. Wir danken ihm sehr für seine Mühen und diese Spende.

#### **Unterstützung durch die Free Schools London Division**

Françoise Ryder, die für das Bildungsministerium arbeitet, hat uns mitgeteilt, dass ihr Free Schools London Division Kollegenteam etwas mehr Geld für die Advocacy zusammen getragen hat. £50 kamen zur Spende von 2012 hinzu, womit eine Summe von knapp £500 erreicht wurde. Wir bedanken uns für diese erneute Zuwendung.

#### **Vorschau auf Benefizveranstaltungen im Herbst und zu Weihnachten**

**Ein Benefizkonzert** findet am 10. November in London statt. Hierbei spielt das Linos Trio u.a. mit Pianist Prach Boondiskulchok. Vernon und Hazel Ellis haben großzügiglicherweise ihr Zuhause zur Verfügung gestellt.

**Ein Weihnachtskunstmarkt** ist für 5. und 6. Dezember bei Alex Irvine in London geplant, um NA bekannter zu machen und um Spenden zu gewinnen.

#### **Spenden zur Erinnerung an Mervyn Curry**

Claire Curry hat zu den £843 von Freunden und Familie von Mervyn Curry weitere Spenden erwirkt. Sie nahm mit Freunden an einem 10km Benefizlauf in Enniskillen teil. Mit ihr waren unter anderen Graeme Sowden, Katherine Sowden, Zoe Curry, Joanne McCrea, Martinea O'Reilly, Joe Sheerin, Laura Patterson und Lea Sowden.



Claire trägt die Startnummer 508.

Zusammen mit den £300 von der Band, mit der Mervyn musiziert hat, beträgt die jetzige Spendensumme insgesamt über £1500. Besten Dank, Claire!

#### **Spendenveranstaltungen sind für unsere Arbeit sehr wichtig**

Wir sind für die zahlreichen Bemühungen der mit uns verbundenen Menschen sehr dankbar, die ihre Zeit und ihr Engagement der Gewinnung von Spenden für die NA-Forschung widmen. Mehrere Tausend Pfund wurden allein in den letzten fünf Jahren für die Erforschung der Krankheit gespendet. Ob durch Sport, Backen, Kunst... wer für die Erfolge seiner Talente einen guten Zweck sucht, kann sich gern mit Ginger Irvine in Verbindung setzen an [ginger@naadvocacy.org](mailto:ginger@naadvocacy.org)

---

## PATIENTEN

In dieser Ausgabe:  
Elyse...Mike Koutis...Ed  
Ayala

Aus den USA  
berichtet **Elyse** über  
einen schönen  
Sommer; die Familie  
reiste in den Norden  
Michigans, sie sprang  
mit dem Fallschirm und  
feierte ihren 35.  
Geburtstag!  
Glückwunsch Elyse, Du  
siehst toll aus.



**Mike Koutis** aus Winnipeg, Kanada schreibt Mut machend über seinen Umgang mit NA: Mit 36 war ich ein normaler, gesunder und glücklicher Kerl. Ich hatte eine erfolgreiche Karriere als Lehrer gestartet, war glücklich verheiratet, hatte ein Haus und freute mich auf meine Zukunft. Dann begann ich aus dem Nichts heraus, Geräusche mit meinem Hals zu machen. Das war der Anfang meiner Probleme. In den nächsten 3 Jahren fing ich an zu zappeln und bekam weitere Ticks, hatte Probleme beim Schlucken von Essen und meine Sprache wurde immer schwieriger zu verstehen.

Ich erinnere mich nicht mehr, wie viele Ärzte ich besuchte und wie viele Tests ich ohne Erfolg absolviert habe. Das Tourette-Syndrom wurde ausgeschlossen, da ich nicht damit aufgewachsen war. Ich war ein medizinisches Rätsel.

4 Jahre später. Ich bin geschieden, nicht in der Lage zu arbeiten, behindert und lebe bei meinen Eltern.

Ich habe die Diagnose einer sehr seltenen degenerativen Erkrankung namens Neuroakanthozytose oder kurz NA erhalten. Es ist ehrlich gesagt eine Erleichterung zu wissen, was ich habe.

Ich war erstaunt zu lesen, dass ich einer von nur etwa 150 Menschen in der Welt bin, die diese Krankheit haben. Meine Symptome sind vokale Ticks, Beißen auf die Zunge, extremes Zappeln und Gewichtsverlust sowie Probleme mit der Sprache, beim Gehen und beim Schlucken. Der schwierigste Teil war, meiner Mama und meinem Papa zu sagen, dass ich NA habe und dass meine erwartete Lebensdauer nur 10-20 Jahre beträgt.

Andere Menschen können dies schwer glauben, aber ich betrachte meine Krankheit als Segen. Ich lebe mein Leben jetzt in vollen Zügen und genieße die einfachen Dinge wie das Essen eines tollen Desserts und in der Lage zu sein, einen ganzen Film lang still sitzen zu können! Mein Leben hat jetzt Sinn und Zweck... allen meinen Freunden und meiner Familie Freude und Glück zu bringen und sie zum Lächeln zu bringen.

Klar, ich habe Tage, an denen ich ganz unten bin, aber wegen all der Liebe und Unterstützung meiner Freunde und meiner Familie sieht man mich meist lächelnd und glücklich.

Ich erachte mein Leben als gut. Ich habe keine Schmerzen (ich beiße mir nicht mehr auf die Zunge) und durch die Medikamente bin ich nicht mehr so zappelig und gewinne wieder an Gewicht. Ich kann sogar während eines 3-Stunden-Films sitzen bleiben!

Meine größte Sorge ist das Essen. Insbesondere mein Schluckproblem. Ich mache eine ziemliche Sauerei, wenn ich esse, aber dank meiner erstaunlichen Mutter und all meiner neuen Freunde in der örtlichen Boston-Pizza kann ich ausgehen und am gesellschaftlichen Leben teilnehmen. Das ist für mich sehr wichtig und nichts, was ich für selbstverständlich hinnehme.

Ich bin einer NA-Support-Gruppe beigetreten und habe mich mit Menschen aus der ganzen Welt angefreundet, die ebenfalls von dieser unschönen Krankheit betroffen sind. Viele von ihnen haben Brüder und Ehemänner mit NA, die es noch schlimmer als ich haben ... sie haben sehr wenig Unterstützung und sind entweder körperlich nicht in der Lage, oder zu verlegen, um an einem öffentlichen Ort zu essen. Wie traurig! Ich bin wirklich gesegnet!

Ich bin ein durchschnittlicher Typ mit einer positiven Einstellung und versuche nur, Neuroakanthozytose bekannter zu machen.

LÄCHLE UND LEBE!!



Neuigkeiten vom Patienten **Ed Ayala** aus Massachusetts: beim Lesen der [Rareconnect Neuroakanthozytose Seite](#) erfährt man, dass das Buch von ChAc-Patient Ed Ayala veröffentlicht wurde. Ed lebt mit seiner Frau und Familie im Süden Massachusetts. Zehn Jahre nach Ausbruch seiner Chorea-Akanthozytose (ChAc) wurde er 2008 berufsunfähig und verließ UPS nach 19 Dienstjahren. Im Alter von 43 Jahren folgte er seinem Traum und wurde trotz krankheitsbedingter Einschränkungen zum Buchautor.

Das Buch handelt im Jahre 2011. Hauptprotagonist ist ein älterer, alleinlebender Herr in Massachusetts, der während des Aufräumens seiner Boxsport-Sammlerobjekte einen Karton findet. So fängt er an, an eine Zeit vor 50 Jahren zurückzudenken, als er ein Fitnessstudio namens A Puncher's Chance betrieb, und über die Verbindung zum Weltmeister Salvador Jimenez. Als ein Freund vorbeischaute, erzählt er ihm seine Geschichte. Tagelang erinnert er sich lebhaft an den Weltmeister, springt zwischen Gegenwart und Vergangenheit hin und her und sein Freund hört gespannt zu. Eine Tragödie geschieht und dann folgt noch Spannung bis zu dem überraschenden Schluss.

"Ich bedanke mich für alle Bestellungen meines Buches "A Puncher's Chance",

das endlich geliefert wird" sagt Ed. "Wer es noch nicht kennt, zögere nicht, worauf wartest Du ☺. Jetzt mal im Ernst, ich wäre für Feedback nach der Lektüre dankbar und verkrafte auch jede ehrlich gemeinte Kritik." Bestellungen können hier aufgegeben werden: [A Puncher's Chance](#).

---

## Nachruf - Claudia Schuchert



Wir sind sehr traurig über den Tod am 11. Juli, 2014 der NA-Patientin Claudia Schuchert, während eines Urlaubs in Italien. Ihre Eltern Marieluise und Erwin Schuchert schrieben uns wie folgt:

„Claudia wurde in Frankfurt am Main geboren, wuchs dort auf, Schule und Berufsausbildung folgten.

Von 1983 – 2003 war sie begeisterte Vespa-Fahrerin und nahm an vielen Vespa-Veranstaltungen im In- und Ausland teil. Ihre aktive Teilnahme zeigt eine zahlreiche Pokalsammlung in ihrer Wohnung.

2000 – 2001 gab es Auffälligkeiten durch Stürze, Schnalzen, bei unvorhergesehenen Situationen. Ihren Führerschein musste sie abgeben. 2007 verlor Claudia ihre Arbeitsstelle und wurde berufsunfähig.

Da sie seit 1989 zusammen mit ihrem Lebenspartner in Bochum lebte, wurde sie dort in der DRK-Tagespflege betreut.

2012 erlitt sie einen Schlaganfall ( 2 Wochen Koma ) , Rehamassnahmen ( 8 Wochen ) verschiedene Therapien und vom Neurologen verordnete Medikamente brachten keinen Erfolg.

Ohne Rollstuhl und Pflege konnte Claudia nicht alleine leben. Wir haben uns immer bemüht zu helfen und zu betreuen.

Claudia wird immer in unserer Erinnerung weiter leben.

Wir hoffen, dass die Forschung für diese Krankheit anderen Menschen helfen kann."

Wir alle bei der Advocacy for Neuroacanthocytosis Patients möchten der Familie und Claudias Lebenspartner unser Beileid aussprechen. Wir sind sehr dankbar für die Spendensumme von über 1000 €, die in Gedenken an Claudia für die NA-Forschung gespendet wurde.

---

## Patientenfürsprecher werden?



Louise Dreher, Fürsprecherin deutschsprachiger Patient/innen, erläutert diesen ehrenamtlichen Dienst:

### Welche Aufgaben kommen auf einen zu? Was muss man mitbringen?

- Beziehungen mit Betroffenen/Familien pflegen – durch E-Mail oder Telefonate. Die Voraussetzungen: Empathie und Initiative
- Bereitstellung von Informationen/Anlaufstellen für die Betroffenen, gelegentlich mit Fachkräften oder anderen Instanzen kommunizieren, Hilfestellung beim Erfahrungsaustausch (falls gewünscht) und das Übersetzen. Voraussetzungen: Kompetenz in der englischen sowie in einer anderen Sprache aber keine Fachkenntnisse sind erforderlich

### Wer gewinnt was?

Betroffene und deren Familien erfahren, dass jemand "auf ihrer Seite" steht; mehr Informationen sind leichter zugänglich und man fühlt sich vielleicht weniger isoliert.

Fürsprecher/innen werden persönlich gefördert und lernen neue Menschen kennen, schließen dabei manchmal gute Freundschaften.

Zusammen kämpft man gegen NA und für eine Therapie. Jede/r profitiert von der Solidarität.

Fürsprecher werden? Warum nicht!

**Wollen Sie Fürsprecher werden? Insbesondere suchen wir Menschen mit folgenden Sprachkenntnissen: Russisch, Italienisch, Urdu, Japanisch, Chinesisch, Französisch, Türkisch, Arabisch, Farsi, Hebräisch und Polnisch. Bei Interesse melden Sie sich bitte bei [ginger@naadvocacy.org](mailto:ginger@naadvocacy.org), um einen möglichen Einsatz zu besprechen.**

---

## Was sagen unsere Leser?



Vielen Dank für diese erfreulichen Leserkommentare!

"Ich bewundere und unterstütze die Arbeit von Dir und Ginger." **Bob A., USA**

"Euer Newsletter füllt mich mit großem Respekt. Ihr habt erstaunlich viel bewegt und seid weiterhin voll dabei." **Anne S., Frankreich**

"Wir ziehen den Hut vor euch, was ihr durch die Advocacy erreicht." **Elfie M., London**

"Herzlichen Dank für alles, das ihr tut und erreicht habt, für die Forschung an und Bekanntmachung von dieser fürchterlichen Krankheit." **Patienten-Mutter, USA**

"Was ihr erreicht habt, beeindruckt mich – den Newsletter, die Symposien, die ganze Kommunikation und das erhöhte Bewusstsein um NA und ähnliche Krankheiten sowie die Patientendatenbank. Alle Achtung! Sagt mir also an wen und wie ich eine finanzielle Unterstützung schicken kann." **Richard S., USA**