



NA News Ausgabe 28 :: 30 März 2017

Herausgeber: The Advocacy for Neuroacanthocytosis Patients, [Ginger 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 die Kosten für einen

### NA-Forschungsförderungen verlängert

Der Treuhänderausschuss der Advocacy hat bewilligt, zwei Forschungsprojekte länger zu unterstützen:

Lucia De Franceschi erhält für Ihre Arbeit zum Thema, "Targeting the link between autophagy and Lyn to identify new therapeutic options in chorea-acanthocytosis" eine Unterstützung.

Adrian Danek wird für den Zeitraum Jan-Dez 2017 für eine Fortsetzung der Arbeit "Diagnostic chorein Western blot " unterstützt.

Der Ausschuss freut sich auf die Berichte zu den Forschungserkenntnissen.

### EMINA: Neue EU-Fördermittel angestrebt

Eine Gruppe Chorea-Akanthozytose-Forscher hat sich für eine weitere Förderung für die Erforschung seltener Krankheiten auf europäischer Ebene (E-Rare JTC 2017) beworben.



Unter der Projektbezeichnung "EMINA-3" leitet Andreas Hermann aus Dresden eine Arbeitsgemeinschaft, die die erfolgreiche Kooperation "European Multidisciplinary Initiative on Neuroacanthocytosis" fortführen will. Aktuelles Hauptziel ist das Auffinden von Mitteln für eine kausale Behandlung. Noch gibt es keine Heilbehandlung für ChAc.

Das erste EMINA Konsortium mit einer E-Rare Forschungsförderung startete 2009/2010 und wurde von Adrian Danek geleitet. Eine verbesserte klinische Charakterisierung sowie der Aufbau eines Patientenkollektivs und einer Bioprobenbank waren hierbei im Fokus ([www.erare.eu/financed-projects/emina](http://www.erare.eu/financed-projects/emina)). Die Advocacy for Neuroacanthocytosis Patients unterstützte dieses Projekt sowie seinen Nachfolger EMINA-2, der 2012 unter der aktuellen Projektleitung zustande kam. Nun konzentrierte sich die Forschung auf ein besseres Verständnis der Grundmechanismen hinter der Krankheit ChAc und schloss die Entwicklung von Tiermodellen und Modellen in (aus Patientengewebe abgeleiteten) Zellkulturen mit ein ([www.erare.eu/financed-projects/emina-2](http://www.erare.eu/financed-projects/emina-2)).

Die Gruppe wurde für die aktuelle Bewerbung neu zusammengesetzt, um neue Rahmenbedingungen in der Förderung zu berücksichtigen, sowie neu aktive Labore. Partner in EMINA-3 kommen aus Deutschland (Hermann, Wegner),

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 für Neuroacanthocytosis Patients kostenlos getestet werden. Details als [PDF](#) zum Downloaden; Methode kann auf [PubMed](#) nachgeschlagen werden.

Österreich (Mairhofer), Griechenland (Stournaras), Polen (Zoladek), Italien (De Franceschi) und Japan (Sano). Sie werden von den Laboren des etablierten Kreises "Friends of EMINA" unterstützt werden.

Erneut bietet die Advocacy ihre Hilfe an, beispielsweise bei der Beschaffung und beim Transport von Biomaterialien wie Blut oder Hautzellen von Patienten an die Labore, einschließlich eventueller Hirngewebespenden von verstorbenen ChAc-Patienten.

EMINA-3 versucht, EMINA-2-Befunde durch die Analyse von Hefe, Fruchtfliegen, Maus- und menschlichen Zellmodellen zu validieren. Das Projekt wird Medikamente bewerten, darunter einige, deren mögliche neuroprotektive Wirkung durch die Forschung von EMINA-2 erkannt wurde. Ziel ist der letztendliche Einsatz solcher Pharmazeutika für Patienten.

Die Patientendatenbank ([www.euro-hd.net/html/na/registry](http://www.euro-hd.net/html/na/registry)) gewinnt hierbei an Bedeutung. Zurzeit ist sie unterfinanziert. Um die Erkenntnisse der Grundlagenforschung zum Nutzen der ChAc-Patienten zu verarbeiten ist die Datenbank, zusammen mit der kostenlosen Diagnostik (Western-Blot, in München verrichtet: <https://www.euro-hd.net/edit/na/network/docs>), allerdings unerlässlich.

Bis Ende April 2017 werden die Bewerber für EMINA-3 erfahren, ob ihr Anliegen für eine Förderung überhaupt in Betracht kommt. Wenn ja, müssen sie einen detaillierteren Forschungsantrag stellen. Falls bewilligt, würde eine Förderung voraussichtlich Anfang 2018 beginnen.

---

## NA-Vortrag; International Parkinson Disease and Movement Disorder Society

Im Februar hielt Dr. Ruth Walker einen Vortrag mit Titel "Huntington's Disease-Like 2 and Other Huntington's Disease-Like Diseases in the Americas" in Miami.



Dort fand das erste Treffen der Pan-Amerikanischen Sparte der Gesellschaft statt. Ruth erläuterte die Huntington-Krankheit-ähnliche Krankheiten und zeigte anhand von Karten, wo es, nach heutigen Kenntnissen, auf dem amerikanischen Kontinent Betroffene gibt.

Der Vortrag erzeugte großes Interesse und in der Folgezeit kontaktierten sie verschiedene behandelnde Ärzte möglicher Patienten. Darüber hinaus nutze Ruth die Gelegenheit, die internationale Vernetzung von NA-Betroffenen durch die Advocacy zu betonen.

---

## FORSCHUNG

### Artikel von Ody Sibon in Plos One veröffentlicht

Ody Sibons [Artikel](#) "Drosophila Vps13 Is Required for Protein Homeostasis in the Brain" wurde von PLOS, einem gemeinnützigen Verleger frei zugänglicher Texte aus der wissenschaftlichen Forschung, veröffentlicht. Ody arbeitet an der Universität Groningen (NL) in der Abteilung Cell Biology an NA und NBIA und in Zusammenarbeit mit weiteren europäischen Konsortien zusammen. Vielen Dank, Ody.



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 [naadvocacy.org](http://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 Englisch und auf Deutsch

[www.naadvocacy.org](http://www.naadvocacy.org) unter NA Newsletter

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

---

## Adrian Danek fährt im April zur NBIA-Konferenz

Am 7.- 8. April reist Adrian Danek im Dienste von NA zum 6. Internationalen Symposium zu NBIA und verwandten Erkrankungen in Stevenson, Washington State, USA. Forscher an diesen neurologischen Erkrankungen werden ihre neuesten Einsichten mitteilen.



Dreimal gab es bereits kombinierte NA- und NBIA-Symposien. Adrian wird sich über die Projekte und Forschung der NBIA-Gruppe informieren. Seine Teilnahme könnte eine erneute Kooperation zwischen NBIA und NA fördern, vielleicht bei einem gemeinsamen wissenschaftlichen Treffen in Deutschland. Er wird in der nächsten Ausgabe der NA News berichten.

---

## Endgültiger Bericht des ChAc-Treffens in Ann Arbor jetzt online verfügbar



Die endgültige Version des Berichtes vom 8. internationalen Chorea-Akanthozytose-Symposium in Ann Arbor ist am 15. Februar 2017 im Fachjournal Tremor and Other Hyperkinetic Movements erschienen. Wir möchten Roger Albin, Samuel Pappas und anderen für ihre Beiträge danken. Sie finden den [Bericht](#) in englischer Sprache online.

---

## Doda Rudnicki geht zum NCATS bei den National Institutes of Health

Forscherin Doda Rudnicki, die fünf Jahre mit Unterstützung der Advocacy an der Johns Hopkins Universität in Baltimore Maryland, USA gearbeitet hat, verlässt das Hochschulleben. Künftig wird sie am National Center for Advancing Translational Sciences der National Institutes of Health tätig sein. "Ich bin weiterhin mit Hopkins verbunden und werde einige Projekte zum Abschluss bringen und veröffentlichen," sagt sie. "Jedoch ist meine Familie nach Potomac gezogen und ich arbeite künftig daran, Kooperationen zwischen Regierung, Wissenschaft und Industrie zu stärken, damit Therapien entwickelt werden können."



Sie hofft sogar auf einen größeren Einfluss auf die Wissenschaft durch diese Tätigkeit, als es ihr im eigenen Labor durch Forschung möglich ist. Sie geht zum NCATS wegen seines Programms für seltene Krankheiten. Mehr Informationen finden Sie hier:

<https://ncats.nih.gov/about> und <https://rarediseases.info.nih.gov/>

Doda arbeitet weiter an ihrem Projekt "The role of Junctophilin-3 (JPH3) in neurons - comparison to chorein (VPS13A)," siehe NA News Ausgabe 27. In der Veröffentlichung *Current Opinion in Neurology*: [www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/27749395](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/27749395) diskutiert sie über HDL2 und ihre Gedanken darüber, in welche Richtung die Bemühungen um Therapien für seltene Krankheiten gehen sollen. Doda hat am wissenschaftlichen Austausch beim ChAc -Treffen in Ann Arbor teilgenommen.

---

### Artikel von Florian Wegner im Journal for Neuroscience veröffentlicht

Im November 2016 wurde ein Beitrag von Florian Wegner aus Hannover in der Fachzeitschrift *Journal for Neuroscience* veröffentlicht. Florian bekam in der Vergangenheit eine Forschungsförderung von der Advocacy für sein Projekt "Functional analyses of ion channels in chorea-acanthocytosis."



Der neue [Bericht](#), welcher sich mit einer Weiterführung jener Arbeit befasst, trägt den Titel: "Neuronal Dysfunction in iPSC-Derived Medium Spiny Neurons from Chorea-Acanthocytosis Patients Is Reversed by Src Kinase Inhibition and F-Actin Stabilization."

In einer Rezension heißt es, "Ein Modell für Chorea-Azanthozytose in menschlichen Zellen zur Hand zu haben ist von erheblichem Vorteil."

---

### Artikel von Lucia De Franceschi in Blood veröffentlicht

Ein Bericht von Lucia De Franceschi namens "A new molecular link between defective autophagy and erythroid abnormalities in chorea-acanthocytosis" wurde in der frei zugänglichen Fachzeitschrift *Blood* veröffentlicht.



Lucias Arbeit wird außerdem auf der [Research Italy Website](#) beschreiben.

Wir sind Lucia dankbar für ihre fortgehende Beschäftigung mit unseren Anliegen in ihrem Labor.

---

### Artikel von Bob Fuller im Journal of Cell Biology veröffentlicht

Ein Artikel von Bob Fuller an der Universität Michigan zur Struktur und Funktion vom Vps13p-Cdc31p Komplex ist in der Fachzeitschrift *Journal of Cell Biology* erschienen.



Bob war letzten Mai Mitverantwortlicher und Vortragender am Treffen in Ann Arbor und unterstützt seit langem die Advocacy.

---

## PATIENTEN



Vivien und Eliot Rodriguez nahmen im Januar am Huntington PR Food Truck Fest in Puerto Rico teil. Welch schöne Benefizveranstaltung, vielen Dank!

## Buch erleichtert Kommunikation



David Nicholson und seine Betreuerin Tina zeigten uns, wie sie sich bei der Kommunikation in Zeiten helfen, in denen er Stimmprobleme hat: Tina entwarf ein Buch mit Bildern aus dem täglichen Leben. So kann David beispielsweise mithilfe von Bildern von Kleidungsstücken mitteilen, was er anziehen möchte. Es gibt Seiten zu verschiedenen Zeitvertreibern, zu Nahrungsmitteln und zu vielem mehr. Einfach und effektiv!

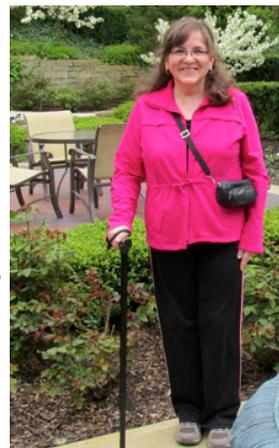
Ginger Irvine freute sich, sich mit David und Tina anlässlich eines Termins in London zu treffen. Wir danken Tina und David für den Austausch von Neuigkeiten und von der Idee des Buches, das sicher für andere NA-Patienten interessant sein wird.



## Tracy Ghoris

"Ich heiÙe Tracy, bin 53 Jahre alt und komme aus Ohio und West Virginia. 2011 wurde bei mir die Krankheit Neuroakanthozytose an der Parkinson's and Movement Disorders Clinic der Ohio State Universitat diagnostiziert.

"Seit dem Alter von 7 hatte ich zeitweilige orofaziale, Hals-, Schulter- und Daumenbeschwerden, aber bis zum Alter von 41 keine weiteren neurologischen Symptome. Mit 40 konnte ich noch Fahrradfahren, Eislaufen und Schwimmen, meine seit meiner Kindheit beliebten Aktivitaten. Heute bereitet mir einfaches Haarewaschen Probleme.



"Trotz einiger Schmerzen in der Schulter und im Hals benotigte ich keine Medikamente fur Koordination, Gleichgewicht, Kraft, Ausdauer, Konzentration, Wahrnehmung, Multitasking, die Nahrungsaufnahme und das Schlucken. Als ich mit 25verstarkte Schmerzen hatte, ging ich zu einem Neurologen, der sich mit Bewegungsstorungen auskannte. Tourette-Syndrom war die - eigentlich falsche - Diagnose, aber ich nahm Medikamente ein, war weiterhin berufstatig und hatte regelmaÙige Kontrolltermine.

"Erste neurologische Anzeichen waren Ungeschicklichkeiten und Missempfindungen. Nach vielen Tests wurde unter anderem der Morbus Wilson ausgeschlossen.

"Die Symptome verschlechterten sich und diverse Krankheiten wurden nach und nach ausgeschlossen. 2011 wurde NA diagnostiziert. In meiner Familie gibt es auf beiden Seiten Menschen mit Beschwerden.

"Ich bin dankbar fur die Linderung meiner Beschwerden durch Medikamente (krampfbehandelnde Mittel, Botox und Parkinson-Mittel). Mit einem Stock kann ich gehen, angespornt durch sein Klopfen auf dem Burgersteig, das eine Art Gehirn-Korper-Verbindung unterstutzt. Der Stock halt mich aufrecht und hilft meinem Gleichgewicht. Mein fruherer Physiotherapeut lehrte mich, nicht uber die moglichen Reaktionen meiner Mitmenschen nachzudenken.

"Die Enttauschungen: das Ende meiner 15-jahrigen Ehe, eine abgebrochene Doktorarbeit, Behinderung, Berufsunfahigkeit, Fahruntauglichkeit, Beschaftigung mit Demenz, Ende der Unabhangigkeit. Die Segen: die Erkenntnis der wirklich wichtigen Dinge, neue, mich begleitende Freunde, Anpassungsfahigkeit, Lernen uber neurologische Krankheiten, Solidaritat mit Betroffenen solcher neurologischen Erkrankungen.

"Vor funf Jahren bezog ich eine Wohnung, acht Meilen von meinen Eltern entfernt. Meine Mutter, mein Glaube, Entspannungsmoglichkeiten, Spazierengehen, Reisen, Hobbys und die Unterstutzung von Freunden und Familie helfen mir sehr.

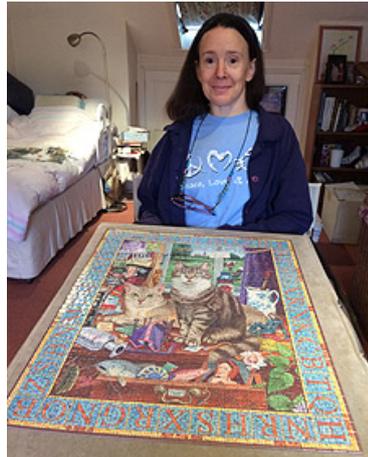
"Meine Ziele fur 2017/ 2018: einen Western-Blot-Test machen zu lassen und in die NA-Datenbank aufgenommen zu werden, Patienten-Austausch, Blut und Gewebe an die Forschung der Universitat Michigan zu spenden, Fund-raising fur die NA Advocacy und Universitat Michigan (Initiative Neuro-degeneration), NA bekannter zu machen. An dieser Stelle danke ich allen NA-Forschern fur ihre Bemuhungen." (*Bei obiger ubersetzung wurde der Bericht leicht gekurzt*)

Wir an der Advocacy danken Tracy fur ihren Bericht. Dein Lachen und Enthusiasmus haben uns in Ann Arbor sehr gefallen!

---

## Alex Irvine

Alex Irvine hat an einer Reihe Mal- und Bastelstunden, die der Behindertenrat vor Ort veranstaltete, teilgenommen; am liebsten beschäftigte sie sich mit Mosaiken. Hier sieht man ein Puzzle, Mosaik-Arbeiten sowie ein Aquarell-Bild. Sie und Ginger machen einen Frühjahrsputz, um im Mai in eine barrierefreie Wohnung zu ziehen - die neue Adresse werden wir auf unserer Website noch veröffentlichen.



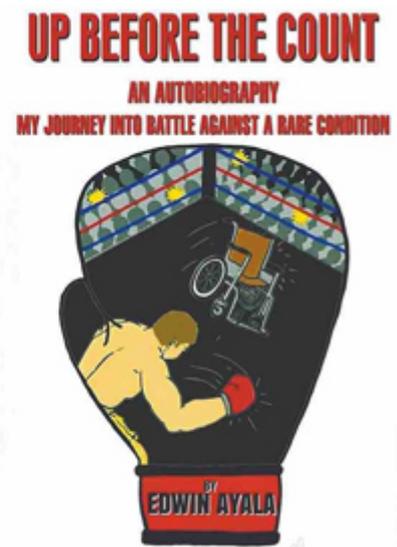
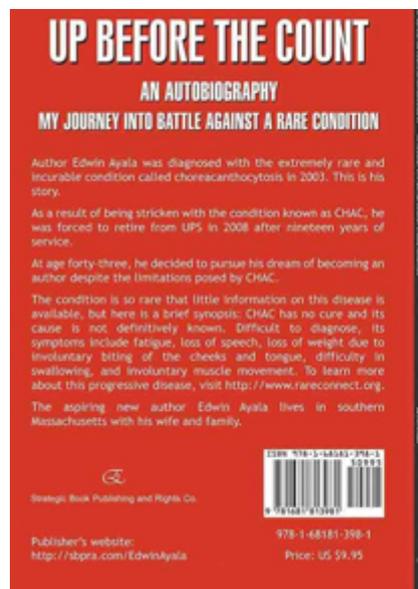
---

## Ed Ayalas zweites Buch kommt auf den Markt

Zu seinem neuen Buch heißt es: "Beim Schriftsteller Edwin Ayala wurde 2003 eine sehr seltene, unheilbare Krankheit namens Chorea-Akanthozytose diagnostiziert. Dies ist seine Geschichte. Aufgrund ihrer Seltenheit weiß man nicht so viel über diese Krankheit, aber als Übersicht gilt: Sie heißt ChAc, ist noch nicht heilbar und hat keine ausreichend bekannte Ursache. Eine Diagnose ist schwierig, unter den Symptomen sind Ermüdung, Sprachverlust, Gewichtsabnahme wegen unkontrollierbaren Wangen- und Zungenbeißen, Schluckbeschwerden sowie ungewollte Muskelbewegungen. Mehr Informationen zu dieser fortschreitenden Krankheit findet man unter [www.naadvocacy.org](http://www.naadvocacy.org) oder [www.rareconnect.org](http://www.rareconnect.org)."



Der Buchumschlag:



### Mark und Eric Williard

Joy Williard hat vor Kurzem geschrieben: "Ein lieber Freund unserer Familie begleitet Mark fast jeden Werktag ins Fitnessstudio zur Wassergymnastik und danach erledigen sie Verschiedenes zusammen. Nachmittags liest und schläft Mark. Hier ist eins meiner Lieblingsfotos mit unserem Enkel Cooper."



"Marks Bruder Eric ist nun größtenteils auf seinen Rollstuhl angewiesen. Ihre Tochter Maggie hat die Universität gewechselt, um näher an der Familie zu sein, wo sie bei der Betreuung mithilft. Sohn Craig lebt mit seiner Frau in einer Entfernung von ein paar Stunden, trotzdem ist Craig einmal wöchentlich in Orlando und besucht seinen Vater. Das Bild zeigt Maggie, Craig, Sherry und Eric und wurde vermutlich in Disney Downtown in Orlando aufgenommen."



---

## SPENDEN



### Parallel London

Es gibt in London eine neue Möglichkeit, Spenden für die NA-Forschung zu erzeugen! [Parallel London](#) ist ein Lauf für Jedermann, unabhängig der Leistungsfähigkeit. Mehrere Laufdistanzen stehen zur Auswahl: im letzten Jahr nahmen Tausende an mindestens einem der fünf Parallel London Läufe teil – 100m, 1km, 5km, 10km und Super Sensory 1km. Interessenten für diese Veranstaltung am 3. September können sich bei uns melden. Die Anmeldung würde über uns erfolgen. Erste Ansprechpartnerin ist [ginger@naadvocacy.org](mailto:ginger@naadvocacy.org)

---

## Spendenveranstaltungen, die in Wales geplant werden



Wir freuen uns stets über Neuigkeiten der Parrys im Norden Wales. Gill Parry schreibt:

"Am 6. April leite ich einen Workshop über die Herstellung von Broschen aus Organza im Gemeindesaal der Kirche in Llanberis, am Bergfuß von Mount Snowdon gelegen. Zusammen mit Gordon baue ich einen Verkaufsstand auf und hoffe, dort mehr Spenden für den Kampf gegen NA zu generieren.

"Zwei Tage danach werden wir nachmittags mit hilfsbereiten Freunden einen Verkaufsstand aufbauen sowie Kaffee und Kuchen in netter Ambiente anbieten. Mehrere Radfahrer und Fußgänger werden durch das Dorf kommen und sollen ordentlich Kuchen essen, Tee und Kaffee trinken und einkaufen. Standort ist das hübsche kleine walisische Dorf Cilcain."

Wir wünschen angenehmes Wetter und zahlreiche Einkäufer. Vielen herzlichen Dank an Gill und Gordon Parry!