



NA News Ausgabe 34 - 03 Juli 2020 Neuroakanthozytose Information und Forschung

Der neuer Termin für das zehnte NA Symposium steht fest

Das verschobene zehnte NA-Symposium wird nun geplant für den Zeitraum 10.-12. März 2021 in Barcelona und wir würden uns freuen, Sie dort begrüßen zu dürfen. Weitere Informationen werden auf unserer [Facebook page](#) und in künftigen Newslettern bekannt gegeben.

Weitere Nachrichten

Herzlich Willkommen

Trotz weltweiter Krise und der besonderen Herausforderungen und Umstellungen (*wegen der Corona Pandemie*) hoffen wir, dass Sie gut zurecht kommen. Vielleicht lernt man sogar durch diese Zeit seine Mitmenschen besonders wertschätzen.

Wir hoffen sehr, dass die gravierendsten Auswirkungen an Ihnen vorbeigehen und dass Ihnen die notwendige Betreuung zur Verfügung steht. Darüber hinaus sind Informationen im Internet bei Organisationen für seltene Krankheiten abrufbar.

Beispiele:

National Organization for Rare Disorders (NORD) **Rat im März**. Die Empfehlungen zum Umgang mit Covid-19 ändern sich allerdings bekanntlich schnell. Trotzdem gibt es hier Links, die weiter helfen.

EURORDIS – Rare Diseases Europe **Information**. In diesem Zusammenhang erinnern wir an die mehrsprachige NA-Gemeinschaft auf RareConnect.org, die man auch von unserer Website aus erreicht <http://www.naadvocacy.org/de>, über "Unsere Patienten".

Die Advocacy wurde durch Terminverschiebungen auf 2021 betroffen, wie das zehnte NA-Symposium, oder auch die Veranstaltungen "Parallel Windsor" und "ASICS 10K London", welche Sport, Spaß und Spenden vereinen.

Die besten Wünsche schicken wir an alle Patienten, Familien und Betreuer in dieser schwierigen Zeit.

Frau Dr. Jae-Sook Park erhält ersten mit £5.000 dotierten Glenn Irvine Prize

Dr Jae-Sook Park am Labor von Dr. Aaron Neiman in Stony Brook, Long Island, NY, USA hat sich der Erforschung des VPS13-Proteins gewidmet, dessen Funktion zum Erlangen von Einsichten in NA-Syndrome untersucht wird.

Der Preis will eine besondere erbrachte Leistung anerkennen und zur weiteren NA-Forschung ermutigen.

Vorgesehen waren ursprünglich die Preisverleihung sowie eine wissenschaftliche Präsentation im vergangenen März während des 10. NA-Symposiums. Das Symposium wurde wegen Corona zwangsläufig vertagt. Wir wollten die Auszahlung des Preisgeldes jedoch nicht verschieben. Dr Park ist der Advocacy for Neuroacanthocytosis Patients dankbar und will, in der Hoffnung auf eine Besserung der Lebensqualität von Patienten, weiterforschen.

Herzlichen Glückwunsch Dr. Park! Wir freuen uns beim NA-Symposium in Barcelona mehr von Ihnen zu erfahren. Zur Arbeit von Dr Park sehen Sie die englischen NA News, **Issue 33**.

Tag der seltenen Erkrankungen 2020 in London und Warsaw

In diesem Jahr fand Rare Disease Day am seltenen Datum des 29.Februars statt.

Um das Bewusstsein über NA in der Gesellschaft zu erhöhen, veranstaltete die NA Advocacy eine besondere Führung am hervorragenden Victoria and Albert Museum in London unter dem Titel "Red, Scarlet, Crimson: The History of Colour in Art." Es ging um verschiedene Rottöne in der Kunst, denn rot ist die Farbe von Akanthozyten. Die Führung übernahm Anne Haworth, Dozentin an mehreren Kunstmuseen wie dem V&A und dem British Museum, und mehr als ein Dutzend Unterstützer der NA Advocacy nahmen teil.

Hoch interessiert besuchten wir verschiedene Ausstellungsräume mit dem Schwerpunkt China, Japan, dem islamischen Mittleren Osten oder Großbritannien und lernten Einiges über die Anwendung der Farbe Rot aus kunstgeschichtlicher Sicht im Zusammenhang mit Schmucksteinen, Buntglas, Teppichen, Seide und anderen Stoffen.

Aus Polen schreibt uns Teresa **Żoładek**; zum dritten Mal organisierte sie eine Veranstaltung zum Tag der Seltenen Erkrankungen in Warschau am Institute of Biochemistry and Biophysics, Polish Academy of Sciences. Piotr Soczewka präsentierte zum Thema: 'Yeast in the fight against neurodegenerative diseases' (Hefe in dem Kampf gegen neurodegenerative Krankheiten) und es waren diesmal ca.80 Teilnehmer anwesend.

Wir danken allen Teilnehmern für ihre Unterstützung der Bemühungen zugunsten von NA-Patienten.

Eröffnungssitzung Neuroacanthocytosis Advocacy USA

Susan Wagner berichtet über die neue gemeinnützige Neuroacanthocytosis Advocacy USA, Inc. Am 15.Mai 2020 fand die erste Vorstandssitzung via Zoom statt. Alle Mitglieder waren anwesend: Joy Willard-Williford, Bob Metzger, Dr. Ruth Walker, Ginger Irvine und Susan Wagner. Die Gruppe besteht aus Patienten, Betreuern und einer Forscherin/Ärztin. Langfristig werden Sie sie auf der Website der Advocacy for Neuroacanthocytosis

Patients finden. Wie ebendiese Organisation möchte die Advocacy USA Patienten und deren Betreuer unterstützen, die Krankheiten bekannter machen sowie die NA-Forschung weiterbringen.

Die neue Organisation Neuroacanthocytosis Advocacy USA, Inc qualifiziert sich als USA Non-Profit 501(c)(3). Diese Tatsache bringt finanzielle und steuerliche Vorteile mit sich. Kontakt: swagner7523@outlook.com Besonderer Dank geht an Joy Willard-Williford für die Bewältigung der offiziellen Bürokratie sowie Ginger Irvine für die Ermutigung zur Gründung von Neuroacanthocytosis Advocacy USA, Inc.

FORSCHUNG- Adrian Danek und Gabriel Miltenberger-Miltenyi , München ; Teresa Zoladek, Polen

Damian Kolakowski, Joanna Kaminska, Teresa Żołądek, Institute of Biochemistry and Biophysics, Polish Academy of Sciences
The Binding of the APT1 Domains to Phosphoinositides is Regulated by Metal Ions in Vitro

Dieser Artikel wurde im Fachjournal: *Biochim Biophys Acta Biomembr.* 2020;1862(9):183349. doi:10.1016/j.bbamem.2020.183349 veröffentlicht und ist [hier](#) abrufbar.

Gabriel Miltenberger-Miltenyi, MD, PhD
Neurologische Klinik und Poliklinik, Ludwig-Maximilians-Universität, München, unter der wissenschaftlichen Betreuung von Professor Dr. Adrian Danek

Search for critical VPS13A mutations in the Munich chorea-acanthocytosis (ChAc) patient cohort, including the revitalization of the chorein Western blot service and ChAc database

Hauptziele der Arbeit: a. Erneuerung beim Chorein-Western Blot b. Stärkung der NA-Datenbank; c. Genanalyse des ChAc-relevanten VPS13A-Gens in Blutproben auf Lager, die Wissenschaftlern der LMU zur Verfügung stehen.

Ergebnisse der Arbeit: Chorein-Western Blot

Wie bereits in meinem ersten wissenschaftlichen Bericht erwähnt, wurde eine Kollaboration mit Prof. Bettina Schmid am Deutschen Zentrum für Neurodegenerative Erkrankungen (DZNE, München) ins Leben gerufen. Dazu gehört auch Frau Qing Wang, Master-Studentin an der Graduate School of Systemic Neurosciences, betreut durch Prof. Schmid, Prof. Danek und mich.

Mit zwei verschiedenen Antikörpern und erneuerten Laborprotokollen haben wir den Western Blot-Test zur ChAc-Diagnostik etwas erweiterter als sonst durchgeführt. Ein eingesetzter Antikörper bindet an den N- und der andere an den C-Terminus von Chorein.

Dies war der erste Versuch, die Zuverlässigkeit und Brauchbarkeit verschiedener Chorein-spezifischer Antikörper in einer Westernblot-Diagnostik zu vergleichen. Die Anwendung zweier Antikörper bringt Vorteile:

1. Zwei voneinander unabhängige Ergebnisse können die Diagnose bestätigen bzw. einen Fehler aufdecken.
2. Manche Mutationen des VPS13A-Gens (i) verändern andere Bereiche am Chorein-Protein und/oder (ii) führen nicht zum Totalverlust des Chorein-Proteins, weshalb man mit den zwei Antikörpern eher eine Auffälligkeit aufspüren kann.

Tatsächlich fanden wir ChAc-Betroffene, deren Chorein-Proteinbanden anhand eines einzelnen Antikörpertests normal erschienen, obwohl krankheitsverursachende Mutationen im VPS13A-Gen später nachgewiesen wurden (siehe unten).

Wir konnten alle 79 Proben analysieren, die seit frühestens 2016 auf den Test gewartet hatten. Davon waren die Ergebnisse bei neun Proben nicht eindeutig; diese werden wir wiederholen.

Darüber hinaus überarbeiten wir die Berichterstattung zu den Befunden des Western Blot-Tests. Die Berichte werden die behandelnden Ärzte, die uns die Proben eingeschickt haben, erhalten. Außerdem setzt sich Professor Danek mit den einzelnen Ärzten in Verbindung.

Desweiteren gab es Fortschritte im neuen Forschungsprojekt mit dem DZNE. Diese betreffen die Weiterentwicklung eines Zebrafisch-Modells von ChAc (siehe meinen ersten wissenschaftlichen Bericht). Die Master-Arbeit von Frau Qing Wang befasst sich mit diesem Projekt.

Ergebnisse der Arbeit: NA-Datenbank

Die Proben der ChAc-Patienten werden weiterhin sicher und schnell zugänglich in München (in Zusammenarbeit mit MGZ/Cryondo) aufbewahrt; neue Proben können problemlos aufgenommen werden. (Wichtiger Hinweis: die Proben werden anonymisiert und tragen lediglich unser internes Kennzeichen. Sämtliche klinische Unterlagen bleiben bei Professor Dr. Danek an der LMU.) Ich stehe mit MGZ/Cryondo kontinuierlich in Verbindung.

1. Aufgrund dieser Zusammenarbeit war MGZ/Cryondo für die Entnahme der Erythrozyten-Membranen aus Blutproben der Patienten für den Western Blot-Test zuständig. Es gab einen täglichen Austausch zwischen mir und dem Laborpersonal von MGZ/Cryondo über das Vorgehen und die Ergebnisse. Die gewonnenen Erythrozytenproben habe ich zum DNZE gebracht.
2. Erhaltene klinische Daten zu den Patienten wurden von mir weiterhin digitalisiert und an der LMU sicher gespeichert.
3. Ich leitete Bemühungen ein, damit Professor Dr. Adrian Danek, Dr. Antonio Velayos-Baeza und ich Verwalter an der internationalen, open-access Datenbank namens Leiden Open Variation Database (LOVD) werden konnten. Nun besteht ein beständiger Kontakt zur LOVD (Niederlande), um die Einspeisung klinischer und/oder genetischer Daten bestmöglich zu organisieren. Auch läuft eine Zusammenarbeit mit unseren Kollegen in der Schweiz für die Verwaltung der Daten über XK-Genmutationen.

Ergebnisse - Genanalysen des für ChAc relevanten Gens VPS13A in (der LMU zur Verfügung stehenden) Blutproben

Für diese Arbeit habe ich eine Zusammenarbeit mit dem Institut für Humangenetik an der TU München /Helmholtz Zentrum in München etabliert.

Wir analysierten 22 Fälle von Patienten, die klinisch betrachtet ChAc oder ChAc-ähnliche Symptome hatten, deren Chorein-Proteinbanden jedoch beim Western Blot nicht auffällig gewesen waren, und fanden bei sechs Patienten doch pathogene Genmutationen. Dadurch konnten wir zur Erklärung der Symptomatik bei sechs Patienten beitragen.

Vier der Patienten hatten Neuroakanthozytose: je zwei davon hatten Mutationen des VPS13A-Gens (entsprechend einer Diagnose von ChAc) und des XK-Gens (McLeod-Syndrom). Bei zwei Patienten zeigten die Mutationen auf andere Bewegungsstörungen hin (sie betrafen die Gene KMT2B und GNAL).

Insgesamt haben wir bisher sieben Fälle gesehen, in denen pathogene VPS13A-Mutationen nicht die zu erwartende Auffälligkeit beim Western Blot

für Chorein aufzeigten. Der Test für Chorein führt also nicht immer zu einer Diagnose von tatsächlich vorhandener ChAc. Patienten mit klinischem ChAc-Bild benötigen demnach ggfs. weiterführende Untersuchungen. Solche Fälle erscheinen uns für die Forschung am VPS13A-Gen besonders interessant zu sein.

Wir haben begonnen, klinisch-genetische Berichte für die behandelnden Ärzte dieser Patienten zu erstellen. Außerdem setzt sich Professor Danek persönlich mit den behandelnden Ärzten in Verbindung.

Weitere Forschung mit meiner Beteiligung

1. Mit Dr. Kevin Peikert haben wir eine neue Zusammenarbeit ins Leben gerufen. Dabei werden veränderte Fettwerte bei ChAc-Patienten untersucht. Meine früheren Arbeiten zur Parkinson-Krankheit ([https://www.prd-journal.com/article/S1353-8020\(17\)30322-X/fulltext](https://www.prd-journal.com/article/S1353-8020(17)30322-X/fulltext)) und zu rheumatoider Arthritis (<https://academic.oup.com/rheumatology/article-abstract/doi/10.1093/rheumatology/kez545/5662428>) waren ein Grund für meine Einladung zur Mitarbeit.

2. Mit Professor Dr. Danek als Leiter konnten wir die Diagnose zweier Geschwister aus dem Vereinigten Königreich feststellen, die aufgrund klinischer Aspekte als ChAc-Patienten galten. Vorangegangene Genuntersuchungen dieser Patienten hatten nur eine einzige (d.h. mischerbige) Genvariation entdeckt, deren Einfluss beim VPS13A-Gen nicht bekannt war. Der von uns durchgeführte Western Blot-Test für ein Geschwisterteil ergab eine unauffällige Chorein-Proteinbande. Dank unserer Genanalysen konnten wir pathogene Mutationen im PANK2-Gen aufweisen. Nun werden die Eltern der Geschwister untersucht.

3. Mit Unterstützung von Professor Dr. Danek erhielt ich eine Einladung zur Mitarbeit bei einer Studie über schwedische ChAc-Patienten: "Phenotypic variability in chorea-acanthocytosis associated with novel VPS13A mutations". Eine Westernblot-Analyse für diese Patienten haben wir durchgeführt. Der Artikel wurde hier <https://ng.neurology.org/content/6/3/e426> veröffentlicht.

Zwei weitere Projekte werden fortgesetzt:

4. In Kollaboration mit der Klinik und Poliklinik für Nuklearmedizin der LMU wurden 2 MLS-Patienten (aus München) und 2 ChAc-Patienten (aus Dresden) mittels GE-180 Tracer untersucht, der sich an mitochondriales TSPO-Protein bindet, welches als Indikator auf Mikroglia-Aktivierung im Gehirn betrachtet wird. Die Ergebnisse der vier Fälle ähnelten früheren Befunden bei der Huntington-Krankheit. Vielleicht könnte dieses Wissen bei der Entwicklung eines Biomarkers helfen, um ZNS (Zentralnervensystem)-Vorgänge bei den NA-Syndromen MLS und ChAc aufzudecken.

5. Wir haben mit Professor Lars Kaestner an der Universität des Saarlandes in Saarbrücken (Fachbereich Theoretische Medizin und Biowissenschaften) eine Zusammenarbeit etabliert. Professor Kaestner ist Biophysiker, der sich für die biophysisch-biochemische Analyse von ChAc-Erythrozyten interessiert. Er war bereits zweimal in München, um Proben unserer zwei MLS-Patienten vor Ort abzuholen und hat an einer gemeinsamen Telefonkonferenz mit uns und Kevin Peikert teilgenommen, während der wir die vielversprechenden Anfangsergebnisse - auch in Hinblick auf die ChAc-Patienten aus Dresden - besprochen haben, die am Symposium in Barcelona präsentiert werden soll(t)en.

Zusammenfassende Aussicht

Wir wollen die Kollaborationen langfristig aufrechterhalten und weiter an unseren Forschungszielen arbeiten.

Ohne die großzügige Förderung durch die Advocacy hätten wir diese Ziele nicht erreicht, und die verfügbaren Finanzen reichen noch weiter bis zum 30. August 2020.

Professor Dr. Danek und ich möchten diese Arbeiten in Diagnostik und Forschung mit ihren vielversprechenden Ergebnissen bis zum 2023 fortsetzen und planen dann eine Übergabe an die Kollegen in Rostock.

McLeod Syndrom: eine Übersicht von Professor Adrian Danek

Obwohl das McLeod-Syndrom sogar viel seltener als Chorea-Akanthozytose vorkommt, erlauben neuere Methoden voraussichtlich häufiger eine Diagnose als bisher. Zu diesem vorläufigen Schluss kommen Adrian Danek (Neurologische Klinik und Poliklinik, Klinikum der Universität München) und seine Kollegen am dortigen neuromuskulären Institut (Friedrich-Baur-Institut). Vor fast 30 Jahren waren ein Münchener Patient und dessen Bruder in Behandlung bei Adrian Danek, danach gab es bis 2018 keine weiteren diagnostizierten Fälle. Im Laufe des letzten Jahres jedoch wurde MLS bei drei Männern festgestellt. Alle waren zwischen 50 und 60 Jahre alt und hatten Symptome betreffend der peripheren Nerven und Muskulatur. Die Diagnose des McLeod Phänotyps erfolgte zuerst anhand von Genuntersuchungen und wurde immunhämatologisch bestätigt.

Somit haben neue genetische Methoden eine Umkehr in der bisherigen klassischen Diagnostik bewirkt, die bei den roten Blutzellen ansetzte. Prof. Danek erhielt eine Einladung zur Präsentation eines Überblicks des Syndroms. Am 16. November 2019 fand dieses alljährliche neuromuskuläre Sonderkolloquium am Institut statt.

McLeod Syndrom: Wie der Indexpatient hatten die neuen Patienten eine Atrophie der Beinmuskulatur. Wichtig für McLeod-Patienten in Deutschland wäre die Aufbewahrung von Blutspenden der Patienten für den künftigen Gebrauch - für die Patienten selbst, aber auch für andere MLS-Patienten.

Die drei neuen Patienten in München werden intensiv begleitet. Man beobachtet beim McLeod Syndrom Entwicklungen wie beispielsweise: Bewegungsstörungen (durch veränderte Hirnsteuerung) inklusive Schluckbeschwerden, oder auch Epilepsie, Persönlichkeitsveränderungen und Änderungen in der Herzmuskulatur. Regelmäßige Kontrolluntersuchungen bei einem Kardiologen sind ratsam. Das besondere McLeod-Phänotyp könnte Risiken bei einer Bluttransfusion bedeuten. Desweiteren sei bemerkt, dass Jungen, die an einer septischen Granulomatose leiden, später McLeod-Symptome erfahren könnten, denn diese Krankheit der antimikrobiellen Abwehr wird durch Genmutationen in einem Nachbarn zum MLS-Gen verursacht.

Deshalb ist eine Kontrolle von Betroffenen der septischen Granulomatose erforderlich.

Dr. Kevin Peikert, ehemals in Dresden (und dort Mitorganisator vom 9. Internationalen NA-Symposium), jetzt in Rostock, schreibt zurzeit über deutsche McLeod-Patienten und wird auch zu diesem Thema berichten.

Im Hinblick auf die Problematik der kaum verfügbaren geeigneten Blutkonserven für MLS-Patienten hofft man auf eine bereits angedachte Lösung. Die finanziellen und verwaltungstechnischen Aspekte sollen unter Beteiligung der Krankenversicherer und einer kleinen Anzahl spezialisierter Blutbanken geregelt werden.

Prof. Daneks Präsentation wurde hoch geschätzt und es wird davon ausgegangen, dass es in nächster Zeit zu mehr McLeod-Diagnosen kommen wird. Die zwei Neuroakanthozytose-Krankheiten MLS und Chorea-Akanthozytose bedürfen weiterhin einer tieferen wissenschaftlichen Aufklärung.

Warum die NA-Forschung Genetiker benötigt

In der NA-Forschung, die die Advocacy unterstützt, spielen Genetiker eine wichtige Rolle. Gabriel Miltenberger-Miltenyi hat bei einer Präsentation im vergangenen April die Aufgaben der Genetiker in der medizinischen Betreuung von ChAc-Patienten erläutert:

- Brückenbildung zwischen Patienten, Ärzten und Laboren, Grundlagenwissenschaftlern
- Unterstützung von Genanalysen
- Begleitung aller Schritte (z.B. Einwilligungserklärungen, die Handhabung von menschlichem biologischem Gewebe)
- Herausgabe von Befunden aber auch klinisch-genetischen Berichten in eigener Verantwortung (Aufgabe eines Arztes) an Patienten in der ganzen Welt
- Beratung - je nach Situation persönlich oder via Skype - der Patienten, Angehörigen, Ärzte und Betreuer in Genfragen (auch in unterschiedlichen Sprachen wie z.B. der portugiesischen)
- Prädiktive vorgeburtliche Tests, NIPD (nicht invasive pränatale Diagnostik)
- Führung oder Kooperation bei Forschungsprojekten

Wir danken Dr. Miltenberger-Miltenyi für diesen Einblick in seine Arbeitsbereiche.

PATIENTEN - Drew Smith | Tracy Ghoris | Manon Sauvignou | Susan Hills | Bob Metzger | Alex Irvine

Bemerkung: In den NA News 34 auf Englisch auf der Website www.naadvocacy.org sehen Sie Bilder

1. Drew Smith, USA

Die Erfahrung von Drew Smith in Zeiten von Ausgangssperren:

Drew hört sich Podcasts an, geht Spazieren, fährt Rad, organisiert sich seine DVD-Sammlung, CDs, Fotos und Videos. Dazu schreibt er Gedichte und guckt viel fern (besonders Netflix). Seine Empfehlungen: How to fix a drug scandal; Unnatural Selection; The Pharmacist; Tiger King. Ansonsten Chillen. Er spielt Rummikub online.

Vorher besuchte Drew zweimal die Woche eine Fitnessstunde und **boxte jede Woche**. Außerdem kegelte/bowlte er mit Familie und Freunden.

2. Tracy Ghoris

Das gute Frühlingswetter in Ohio lockte Tracy nach draußen, vorsichtig und mit Gehstock. Während Corona sollte sie daheim bleiben und genoss ganz bewusst die Natur. Das ist erfrischend, gibt Frieden und fördert die Bewältigung mancher Herausforderungen im Leben, auch bezüglich der Krankheit Neuroakantozytose.

Durch die Gefahr einer COVID-19-Ansteckung wurden ihre für April terminierten Botox-Spritzen vorerst auf Juni verschoben.

Tracy hofft, dass das Barcelona-Symposium im 2021 stattfinden wird!

3. Manon Sauvignou, Kanada

Alex Irvine berichtet über eine Patientin in Montreal, Kanada:

Häufiges Training hilft Manon besser zu Fuß zu gehen. Sie spielt gern Domino sowie Worträtsel, liest gern und schwimmt, jedoch nicht während der Pandemie.

Manon fühlt sich zufrieden mit ihrem Leben.

4. Susan Hills, England

Susan bastelt gern, puzzelt und malt. Sie hat eine Katze namens Mimi.

5. Bob Metzger, Minnesota

Bob unternimmt an den Wochenenden längere Wanderungen.

6. Alex Irvine, London

Alex Irvine puzzelt und erstellt am Computer Grußkarten; darüber hinaus hat sie ein besonderes Projekt fertig gestellt:

Einen "Antiken Kasten" galt es zu basteln. 24 Seiten Anweisung später...
Es fehlt nun nur der Inhalt! Alex schickt liebe Grüße an alle. Sie freut sich darauf, wenn Kinos wieder eröffnet werden. Alex hat eine Katze namens CoCo.

In Memoriam: Ed Ayala

Wir sind traurig über den Tod des NA-Patienten Ed Ayala.

Edwin Ayala, genannt Ed/Eddie, 50 Jahre alt und aus Norton, Massachusetts, verstarb am 17. Juni nach einem langen Kampf gegen Chorea-Akanthozytose. Ed wurde am 25. June 1969 als Sohn von Pedro Ayala und Marta (Rodriguez) Ayala in Boston geboren. Nach der Schulzeit an der Brockton High School (Abschluss im 1987) diente er stolz seinem Land in der United States Army. 1995 heiratete er die Liebe seines Lebens, Loida.

Ed wuchs in Dorchester und Brockton auf; wie auch sein Vater war er ein fleißiger, anständiger Mann.

Fast 19 Jahre lang arbeitete er für UPS.

Ed war mehr Sportsanhänger als Athlet, obwohl er ein Läufer war und viermal an einem Marathon teilnahm, einschließlich des Cape Cod Marathons. Am Meisten liebte er den Boxsport. Ed war richtig gut informiert, und konnte Auskunft über die Leistung fast jeden Boxers und Boxkampfes geben. Er berichtete auch als Sportreporter über Boxkämpfe. Er war qualifizierter Kampfrichter (Certified Boxing Judge), konnte allerdings nie bei einem Kampf in dieser Kapazität dienen.

Seit der Kindheit hat er gern geschrieben. Trotz aller Schwierigkeiten, die seine Krankheit mit sich brachte, veröffentlichte er zwei Bücher. "A Puncher's Chance" ist ein hervorragender Roman, während "Up Before the Count" ein autobiografischer Bericht über seinen Kampf gegen Chorea-Akanthozytose ist.

Ed hatte einen großen Sinn für Humor und liebte das Leben und seine Familie; so konnte er die Krankheit ausdauernd bekämpfen. Wir können alle von ihm motiviert werden.

Ed hinterlässt seine Frau Loida, ihre gemeinsame Tochter Rosangela mit Ehemann Steve, Eds Mutter Marta, seine Brüder Fernando und Pedro Jr., seine Schwester Jacqueline, seine geliebten Enkelinnen Avah und Avianah sowie seine Nichten und Neffen. Sein Vater Pedro ist vor ihm gestorben.

Anstelle von Blumen bittet die Familie um Spenden in Gedenken an ihn an www.naadvocacy.org

Ein Lesergedicht, Originalsprache: Oh ChAc, Oh ChAc

Oh ChAc, Oh ChAc

Oh ChAc, Oh ChAc you are among the worst, You are not well versed nor rehearsed! You can change from day to day,
You are what you are, the doctors say!

Oh ChAc, Oh ChAc you are a rare genetic neurodegenerative disease, You are a movement disorder that is never at ease!
You are the reason for the involuntary movements of any extremity, You can cause dystonia, weight loss, unsteadiness, seizures and anxiety!

Oh ChAc, Oh ChAc you are studied by researchers and followed by a small group of doctors, You have a few known and unknown contributing factors!
You code on one allele from mom and on one allele from dad,
You are an autosomal recessive gene that is bad!

Oh ChAc, Oh ChAc your treatment is solely symptomatic,
As nothing about you is automatic!
You can be managed by meds to lessen movements and help with cognition, And you know that exercise, Botox and DBS show to be a great addition!

Oh ChAc, Oh ChAc you are so hard on some, While your sufferers are trying harder to overcome! You will not get the best of us, that is for sure.
We will not stop "searching for clues to a cure!"

Oh ChAc, Oh ChAc you affect the way we talk, You affect the way we walk,
You affect the way we eat:
Oh how, we so want you to be beat!

Oh ChAc, Oh ChAc you are a mutation found in the human genome, But your protein function remains unknown!
Your cure is not an easy find because there are barriers to keep in mind. To those of us that have you, we are the rare kind!

Oh ChAc, Oh ChAc chorea is the dance of the body that looks so bizarre;
Oh ChAc, Oh ChAc acanthocytosis accounts for any red blood cell that is shaped as a spiky star. **ChAc**, you are the ultra-rare disease called: **CHOREA-ACANTHOCYTOSIS!**