



NA News Ausgabe 29: :: 04 Dez 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

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

Fortschritte der NA-Forschung seit 2001

Was hat sich über die Jahre getan? Im Juli traf sich Adrian Danek mit den NA-Treuhändern zum Tee in London und nahm die Gelegenheit wahr, den Vorstand über die Geschichte der Advocacy und die Geschichte der Forschung zu informieren. Nancy Glynn, Sheila Peskett, Deborah Kempson-Wren, Neil Price und Ginger Irvine hörten gespannt zu, als diese [Präsentation](#) vorgetragen wurde. Sie zeigt die Entwicklung des Wissens um NA und insbesondere ChAc seit 2001 auf.



Vielen Dank, Adrian, für diesen Überblick. Es liegt ein gutes Stück Weg hinter uns; so sehen wir mit berechtigter Hoffnung nach vorne.

Neuntes Internationales Neuroakanthozytose-Symposium in Dresden in Planung



Das neunte Internationale Symposium über die Neuroakanthozytose-Syndrome, vom 23-25 März 2018 in Dresden, befindet sich in der Vorbereitung. Das jüngste der acht vorigen internationalen Symposien fand 2016 in Ann Arbor, USA statt. Veranstaltungsort ist 2018 das Radisson Blu Park Hotel & Conference Centre, Dresden Radebeul.

Das 9. Symposium bringt Neurowissenschaftler der Grundlagenforschung, klinische Fachkräfte und Neurologen zusammen. Schwerpunkt wird die Grundlagenforschung seit 2016 sein (mit Fokus u.a. auf niederen Organismen, Tiermodellen, Zellmodellen und Entstehung der Krankheiten). Die mögliche klinische Umsetzung von in vitro entwickelten Versuchstherapien soll auch ein Thema sein.

::: 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

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.

Mehrsprachige Website für seltene Krankheiten, inkl. NA-Gemeinschaft und NA-Forum:
www.rareconnect.org/de

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

[Google](#) Auskünfte

Abstracts müssen bis zum 1. Januar 2018 vorliegen; Forscher und Ärzte mit Fragen zur Präsentation sollen mit [Prof. Andreas Hermann](#) in Verbindung treten.

Nachwuchswissenschaftler sind sehr willkommen; während der Postersitzung können sie ihre Arbeiten präsentieren.

Patienten und Betreuer spielen weiterhin eine wichtige Rolle. Zusammen wollen wir nächste Schritte und künftige Studien besprechen. Dies ist ein gemeinschaftlicher Prozess unter Forschern, medizinischen Fachkräften, Patienten und Pflegern.

Informationen rund um das Symposium : [Symposium Webseite](#)

Forschungsförderung zu Autophagie

Die Advocacy hat vor kurzem auf Anfrage von Ricardo Escalante am Biomedical Research Institute Alberto Sols in Madrid eine Forschungsförderung bewilligt. Das Projekt heißt "*VPS13A and autophagy, possible connections and preclinical studies*" und steht unter der Aufsicht von Frau Sandra Muñoz Braceras. Sie arbeitet in Ricardos Labor und hat im letzten Jahr ihren PhD abgeschlossen. Sandra ist eine vielversprechende junge Wissenschaftlerin, deren Doktorarbeit der VPS13A-Forschung und Autophagie gewidmet war. Sie hat auch mit [Andreas Hermann](#) in Dresden gearbeitet.



Ricardo sagt, "Wir haben ein Projekt, welches (zwischen Januar 2016 und Dezember 2018) durch eine nationale, spanische Förderungsagentur unterstützt wird, mit dem Titel "Molecular mechanisms of autophagy with a focus on rare diseases related to the proteins VPS13 and WIPI". Unser Institut besitzt die notwendige Infrastruktur und alle Einrichtungen, die eine Forschung auf hohem Niveau ermöglichen."

Neue Zusammenarbeit entsteht nach NA-Vortrag an der Ohio State University



Nach einem Gastvortrag von Adrian Danek im März 2017 an der Ohio State University in Columbus, Ohio folgte eine Diskussion über eine der frühesten Beschreibungen der Krankheitsgruppe, welche heute als Neuroakanthozytose bekannt ist. Adrians Vortrag hieß "Neuroacanthocytosis, an overview (McLeod syndrome and chorea-acanthocytosis)"; der Vortrag wurde als Teil der

:: Unsere Website 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

www.naadvocacy.org unter NA
Newsletter

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

Neurology Grand Rounds gehalten, einer Einladung von Prof. Douglas Scharre folgend.

Der Chorein-Westernblot-Test, für ein weiteres Jahr durch finanzielle Unterstützung der Advocacy zugesichert, wurde mit großem Interesse besprochen. Dieser Beitrag zur Diagnostik seltener neurologischer Erkrankungen ist kostengünstig und kann eine Diagnose in den Ländern, in denen DNA-Tests nicht möglich sind, beschleunigen.

Die Krankheit beschrieb zuerst in den 1960er Jahren Irving M. Levine vom Boston Veterans Administration Krankenhaus. 1966/67 wurden die Erkenntnisse durch eine Untersuchung an einigen Familienmitgliedern an den National Institutes of Health in Bethesda, Maryland erweitert. Adrian Danek von der LMU München und Douglas Scharre von der OSU, zwei Professoren im Bereich kognitive Neurologie, beschlossen eine Kooperation, weil Prof. Scharre der letzte akademische Neurologe zu sein scheint, der Kontakt zu Mitgliedern der damals bekannten NA-betroffenen Familie hatte.

Scharre und Danek wollen die frühen Daten ergänzen, damit man im Hinblick auf aktuelles Fachwissen auf dem Gebiet der Genetik bezüglich der NA-Syndrome die Erkenntnisse zu "Levines Familie" zusammenfassen und veröffentlichen kann. Zurzeit ist nicht bekannt, ob betroffene Familienmitglieder noch am Leben sind; falls dies zutrifft, wäre eine Kontaktaufnahme mit einem der zwei Neurologen sehr zu begrüßen.

Bitte melden Sie sich bei [Adrian Danek](#) oder [Professor Scharre](#) direkt, bzw. über die Advocacy.

Zwei neue Treuhänderinnen für die Advocacy

Wir freuen uns sehr über die beginnende Mitarbeit von Bella Starling und Deborah Kempson-Wren. Herzlichen Dank an beide.

Bella Starling PhD FRSA war Klassenkameradin von Alex Irvine am französischen Gymnasium in London.

Sie arbeitet in der Geschäftsführung im Gesundheitswesen in Manchester.

Ihre vielseitige Fachkompetenz wird unserer Arbeit in der Advocacy sehr zugute kommen.



Deborah Kempson-Wren hat mehrere Studienabschlüsse.

Sie verfügt über eine vielseitige Berufserfahrung.

Deborah arbeitet lösungsorientiert und behält das Gesamtbild im Blick.



Louise Dreher beendet Tätigkeit als Treuhänderin



Wir danken Louise Dreher, die der Advocacy vier Jahre als Treuhänderin gedient hat. Louise, gebürtige Engländerin, wohnhaft in der Nähe von Frankfurt/Main, war seit der Studienzeit an der Aston University in Birmingham mit dem mittlerweile verstorbenen NA-Patienten Peter Ball gut befreundet. Als Treuhänderin setzte sie sich stets für das Wohl der Betroffenen und für einen sorgfältigen Geschäftsablauf ein. Louise wird weiterhin als Fürsprecherin und Übersetzerin aktiv bleiben.

Eine Plattform für Patienten mit seltenen Krankheiten



EURORDIS, eine europäische Allianz von Patientenorganisationen für seltene Krankheiten, hat ein neues Projekt: das Rare Barometer Voices Programm. Es will den Patienten eine stärkere Stimme geben. Meinungen und Erfahrungen sollen verständlich wahrnehmbar und messbar werden, auch als Hilfe für Entscheidungsträger europaweit. Das Bewusstsein für ein Leben mit einer seltenen Krankheit kann und soll erhöht werden.

Sie können sich unter <https://www.eurordis.org/voices/de> einbringen.

Nach der Anmeldung erhalten Sie bei neuen, relevanten Umfragen jeweils per E-Mail eine Einladung zur Teilnahme. Sie entscheiden selbst über jede einzelne Teilnahme. Ihre Angaben werden vertraulich behandelt und nicht kommerziell genutzt werden. Die abgegebenen Informationen bleiben Eigentum der gemeinnützigen Organisation EURORDIS.

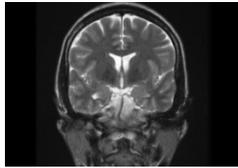
FORSCHUNG

Teresa Zoladek von der Polish Academy of Sciences hat einen Artikel in *Human Molecular Genetics* veröffentlicht: "Amino acid substitution equivalent to human chorea acanthocytosis I2771R in yeast VPS13 protein affects its binding to phosphatidylinositol 3-phosphate", siehe [hier](#).



Ein weiterer Artikel, "Yeast and other lower eukaryotic organisms for studies of Vps13 proteins in health and disease," wurde in *Traffic* veröffentlicht: <https://doi.org/10.1111/tra.12523>

Neuer Artikel zeigt hohe Bedeutung einer Hirngewebespende



Ein neuer [Artikel](#) von Ruth Walker und anderen in der Fachzeitschrift *Neuropathology and Applied Neurobiology* beschäftigt sich mit der Ursache von Anfallskrankheiten bei manchen Patienten mit Chorea-Akanthozytose. Forscher der NIH und Mount Sinai School of Medicine, New York, untersuchten das Gehirn eines verstorbenen ChAc-Patienten. Sie entdeckten einen Verlust von Neuronen der Basalganglien, d.h. in einem Hirnbereich, in dem Veränderungen aufgrund der Krankheit bereits bekannt sind. Zusätzlich entdeckten sie eine Degeneration der Neuronen im Hippocampus, einem Hirnbereich, der oft an Anfällen beteiligt ist. Dieser Bericht liefert zusätzliche Informationen, die Neurologen bei der Behandlung von ChAc-Patienten mit Anfällen weiterhilft.

Der Bericht macht auch die hohe Bedeutung einer Hirngewebespende für die Forschung seltener Krankheiten deutlich.

PATIENTEN

Im September war Ernesto Monterro bei Alex und Ginger zu Besuch. Er war auf einer Veranstaltung Saatchi The Other Art Fair in Bristol und verbrachte ein paar Tage in London, wo er sich in Kunsthallen umschaute und uns auf den neuesten Stand über seine Familie brachte.



Mario und David sind weiterhin gerne im von Ernesto im Garten errichteten Schwimmbad. Ernesto möchte zum Symposium in Dresden zu fahren, vielleicht von einem Bruder und seiner Mutter begleitet. Herzlichen Glückwunsch an Ernesto für seine Erfolge als Künstler: Christina Liu suchte Ernesto in Spanien auf und kaufte sich eins seiner Gemälde!



Mark Williford mit seinen Enkelkindern



Mark Williford genießt 3-4 Mal wöchentlich seine Wassergymnastik dank der Fahrdienste eines lieben Freundes. Marks Ehefrau Joy ist jeden Tag mit den Enkelkindern unterwegs. Enkelsohn Cooper ist motiviert, Spenden für die NA-Forschung zu erwirtschaften und wahrscheinlich werden sie etwa zum Tag der Seltenen Krankheiten am 28. Februar 2018 irgendetwas veranstalten. Sie wollen im März nach Dresden fahren und dort wird Joy eine Runde für Patienten und Familien leiten.

SPENDEN



Tag der Seltenen Krankheiten 2018

Es sind weniger als 100 Tage bis zum Tag der Seltenen Krankheiten 2018. Hier können Benefizveranstaltungen bekannt gegeben werden: <https://www.rarediseaseday.org>. Fragen zu dieser Website kann man an rarediseaseday@euordis.org richten.

Organisieren Sie eine Veranstaltung für den guten Zweck? Die Advocacy würde gern davon erfahren. Joy und Mark in Florida unterstützen ihr Enkelkind bei seiner beabsichtigten Spendeninitiative für den Kampf gegen NA. Die Rare Disease Day-Website enthält viele gute Ideen und Informationen rund um diesen besonderen Tag. Wie immer leitet die Advocacy die Spendengelder, die sie erhält, an entsprechende NA-Forschungsprojekte weiter.

Spenden aus dem Norden Wales



Hochachtung vor Gill und Gordon Parry: Wir erhielten neulich £5000 als Sammelspende aus mehreren ihrer Aktivitäten im letzten Jahr. Auf dem Bild sieht man ihren Stand (Tithe Barn in Hawarden), welcher beeindruckende £555 erzielte! Auf einem Banner erscheint: "Zugunsten von Neuroakanthozytose." Sie planen einen Einsatz in Llangollen und im Dezember eine Großveranstaltung in der Kirche St Giles in Wrexham. Wir danken recht herzlich und ziehen vor euch den Hut.