



NA News Ausgabe 35 - 20. November 2020 Neuroakanthozytose Information und Forschung

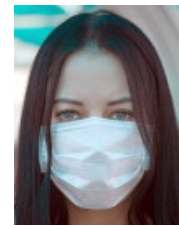
NA-Symposium 2021

Zum Zeitpunkt der Veröffentlichung dieser Ausgabe können wir zum NA-Symposium 2021 keine zuverlässigen Angaben machen; etwaige Neuigkeiten werden hier zu sehen sein: [Facebook-Seite](#). Vielen Dank für Ihre Geduld!

Weitere Nachrichten

Herzlich Willkommen zu Ausgabe 35

2020 war ein sehr merkwürdiges Jahr. Wir hoffen, dass es allen Lesern trotz der Herausforderungen der Pandemie gut geht und dass Sie zurechtkommen. In dieser Ausgabe lesen Sie über spannende Fortschritte in der NA-Forschung, über ein neues, kostenloses Notfallkärtchen für Patienten und Familien, Sinnieren über eine Hirngewebspesende, sowie einen Artikel über die Sprechverständlichkeit im Laufe einer NA-Erkrankung. Das Neueste von der Advocacy finden Sie stets auf unserer [Facebook-Seite](#).



Tag der Seltenen Krankheiten 2021

Rare Disease Day findet jedes Jahr am letzten Tag im Februar statt, um die Aufmerksamkeit auf seltene Krankheiten zu lenken. Der 28. Februar 2021 wird der vierzehnte internationale Rare Disease Day, der von EURORDIS koordiniert wird. An und um diesen Tag veranstalten hunderte Patientenorganisationen von überall auf der Welt Aktionen, die das Bewusstsein für seltene Krankheiten erhöhen sollen. Weitere Angaben (Sprache wählbar) finden Sie [hier](#). Falls Sie für die Forschung der NA Advocacy Geld sammeln wollen, finden Sie auf unserer [Website](#) viele Ideen.



NA Advocacy in den USA

Herzliche Grüße übermittelt Susan Wagner von der NA-USA. Wir haben nun schon den Herbst 2020, und zwar nach einem ziemlich herausfordernden Jahr. Ich hoffe, dass das Jahr durch einige unerwartete positive Erfahrungen, und nicht nur durch COVID-19, in Erinnerung bleiben wird.



Vielleicht gab es kreative Lösungen zum Thema Urlaub. Für mich waren die einfachen Freuden im Leben sowohl erholsam wie auch produktiv; Beispiele wären Puzzlespiele, Lesen, Kochen und Aufenthalte im Freien. Der Aufbau von NA-USA wurde weiter vorangetrieben.



Unter Anleitung von Ginger Irvine (NA Advocacy) und mit der Unterstützung und Erfahrung von Joy Willard-Williford bezüglich gemeinnütziger Organisationen und technischer Kompetenz, konnten wir eine NA-USA [Facebook-Seite](#) und eine vorübergehende [NA-USA-Webseite](#) bei der NA Advocacy ins Netz stellen.

Wir freuen uns über unser neues Vorstandsmitglied der NA-USA, Candi Michaux DiMarzio aus Virginia.



Bob Metzger kümmert sich um die Aufnahme von NA-USA bei NORD (National Organization for Rare Disorders). Um diese Organisation kennenzulernen, nahm er im Juli an einem zweitägigen virtuellen NORD Seminar mit dem Titel "Living

Rare, Living Stronger" teil. Es war seine erste Erfahrung mit NORD und mit Online-Workshops und verlief gut. Aus dem Angebot wählte er sowohl Patienten- wie auch wissenschaftlich orientierte Workshops.

Zwar lag die Betonung auf "selten", im Gegensatz zu "sehr selten" wie die Bezeichnung von Neuroakanthozytose (NA), dennoch war das Seminar sehr hilfreich, denn es gibt viele Parallelen, z.B. Forschungsabwicklungen, klinische Studien und Patienten/Betreuer Angelegenheiten. Die Sitzung zur Sichelzellerkrankung war sehr interessant mit einer Präsentation über historische, aktuelle und künftige Therapieaussichten. Der Umgang mit dem Thema COVID-19 wurde auch besprochen, mit einer Empfehlung, sich gegenseitig zu ermutigen.



Wir freuen uns darauf, Weiteres berichten zu können.

NA-GEMEINSCHAFT: Herzlichen Dank an Giel Bosman

Adrian Danek sagt dem Kollegen Giel Bosman herzlichen Dank und für die Zukunft alles Gute. Als unser Freund und Kollege Giel angekündigt hat, ab September in Rente zu sein, wurde uns bewusst, wie schnell die Zeit vergeht. Dr. G.J.C.G.M. Bosman (in den Niederlanden sind Vornamen äußerst beliebt) war für länger als ein Vierteljahrhundert Professor im Fachbereich Biochemie an der Radboud University Nijmegen. Seine Forschung und Veröffentlichungen befassten sich mit der Physiologie und Alterung roter Blutzellen.



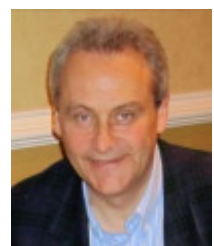
1988 hatte er schon über die Verformung roter Zellen in der Akanthozytose geschrieben und konnte 2002 für das allererste Internationale Neuroakthozytose-Symposium als sehr geeigneter Referent gewonnen werden. Er nahm an allen späteren Symposien teil und zeichnete sich durch seine hohe Teamfähigkeit in der langsam anwachsenden internationalen Bewegung betroffener Familien und Forscher aus. Das Akronym stammt von ihm, mit dem wir uns erfolgreich um EU-Forschungsgelder bewarben. "EMINA" steht für European Multidisciplinary Initiative on Neuroacanthocytosis und es folgte EMINA-2. Tatsächlich handelt auch Giel "Initiative ergreifend" und "fachübergreifend (multidisciplinary)". Mit anderen Akronymen hatten wir weniger Erfolg also hoffen wir auf EMINA-3, vielleicht mit seinem Einsatz?

Wir wünschen ihm das Beste für seine Tätigkeit als Lehrer der niederländischen Sprache bei Gymnasiasten mit Flüchtlingshintergrund. Auch mit diesem Bild aus der Karaoke Bar 2006 in Verbindung mit dem Meeting in Kyoto, Japan, erinnern wir uns gerne an die Zeit mit ihm.



Adrian Danek berichtet über die zehnte European Conference on Rare Diseases and Orphan Products (ECRD)

*Die aktuelle Lage ergibt neuartige Treffen: inzwischen haben die meisten Menschen virtuelle Sitzungen erlebt. Dazu zählte die zehnte europäische Tagung über seltene Krankheiten und Orphan-Produkte (ECRD). Eine Teilnahme in Stockholm wäre mir nicht möglich gewesen, aber dank der Advocacy konnte ich an meinem ersten virtuellen Treffen teilnehmen. Mich beeindruckte die **Einführung** von David Lega, schwedischem Mitglied des Europäischen Parlaments. Lega wies auf eine unausgewogene Verteilung von Aufklärungs- und medizinischen Mitteln während der Pandemie und er warnte vor einer Vernachlässigung von Menschen mit Behinderungen in dieser herausfordernden Zeit.*



Einzelne seltene Krankheiten wurden nicht betrachtet bei der ECRD, sondern vielmehr die Gemeinsamkeiten bei diesen häufig kaum wahrgenommenen Krankheiten, damit Politiker auf die besonderen gesellschaftlichen und medizinischen Bedürfnisse aufmerksam werden. Eins der vorgestellten Projekte war "Rare2030", welches auf die Entwicklung von Politikempfehlungen ans Europäische Parlament (www.rare2030.eu) zielt. Vier mögliche Szenarien wurden betrachtet, mit unterschiedlicher Betonung je nach 'gesamtgemeinschaftlicher' gegenüber 'individueller' Aktivität, bzw. 'patientenbetriebener' Nachfrage oder 'marktbetriebenem' Angebot.

Für viele Menschen war es letztlich günstig, dass wegen der herrschenden Umstände auch Meetings an schönen, jedoch schwer erreichbaren Orten stattdessen virtuell stattfanden. Vom eigenen Schreibtisch aus konnte ich kostenlos oder kostengünstig an mehreren Meetings teilnehmen. Darunter waren Sitzungen der European Academy of Neurology (<https://www.ean.org/congress-2020>) und der International Parkinson and Movement Disorder Society (<https://www.mdscongress.org/>) sowie das siebte internationale NBIA-Symposium (Neurodegeneration mit Eisenablagerung im Gehirn und verwandte Erkrankungen) (<https://nbiascientificsymposium.org/>), wo ich eine neu gesehene NBIA/NA Überlappung vorstellte. Ferner werden wir uns an der MDSGene Datenbank der Movement Disorder Society beteiligen, welche über Genmutationen, die eine Bewegungsstörung verursachen, so umfassend wie möglich (einschließlich klinischer Daten) informieren will (<http://www.mdsgene.org/>).

Es geht dennoch etwas verloren, wenn man sich nicht in Person (wieder-)sehen und sich beim Begleitprogramm locker austauschen kann. Ebenso leiden manche wissenschaftliche Beiträge unter der fehlenden formellen Atmosphäre samt Anzug und Krawatte. Andererseits sind Teilnehmer aus allen Regionen der Welt zur gleichen Zeit versammelt und man kann viel leichter auf einen einzelnen Experten zugehen, wenn diese/r nicht - wie bei einem traditionellen Empfang am Abend - von Mitarbeitern umgeben ist. Nebenbei kann man während der Tagung unauffällig einen Blick auf seinen E-Mail-Eingang werfen und sich Notizen machen, sollte der aktuelle Vortrag wenige Konzentration erfordern. Darüber hinaus bekommt man interessante Einblicke in die Räumlichkeiten der Kollegen.

Angesichts der unüberschaubaren Lage wegen der Pandemie könnte man das für 2021 vorgesehene 10. Symposium virtuell veranstalten. In Zukunft wäre ein Wechsel zwischen Präsenz- und Ferntreffen vorstellbar. Dadurch könnte der Zusammenhalt gestärkt und der wissenschaftliche Fortschritt gefördert werden.

Übersetzer für weitere Sprachen gesucht, um mehr Leser erreichen zu können

Beherrschen Sie eine Fremdsprache und verstehen Sie auch Englisch? Die Advocacy sucht Ehrenamtliche, die NA News in weitere Sprachen übersetzen können. Bisher bieten wir auf der Website eine deutsche und eine polnische Ausgabe an.

Besten Dank an Louise Dreher, früher im Treuhandausschuss und mit dem verstorbenen Peter Ball befreundet; Louise übersetzt für uns schon seit mehreren Jahren in die deutsche Sprache. Ebenso gilt unser Dank Teresa Zoladek in Polen, die für die Erstellung der polnischen Ausgabe zuständig ist.

Wer kann uns dabei helfen, noch mehr Patienten, Familien und Ärzten die NA News in ihrer Muttersprache anzubieten? Fachwissen ist nicht erforderlich: Forschungsartikel behalten Links zur englischen Originalausgabe bei und Louise steht für Fragen zum Ablauf gerne zur Verfügung. Wir danken den fleißigen Übersetzerinnen für ihre anhaltende Hilfe!





BILDNACHWEIS: Louise Dreher (r) und Teresa Zoladek (l)

Ruth Walker redet beim MDS Virtual Congress 2020

Im September war Ruth Walker eine der Hauptredner beim MDS Virtual Congress 2020. Mehr als 146 Länder wurden vertreten und mehr als 20.000 Menschen waren als Teilnehmer registriert. Ruth redete über Chorea in einer Gruppe von Beiträgen zum Thema *Therapeutic Approaches to Chorea, Dystonia and Myoclonus (Therapie bei Chorea, Dystonie und Myoklonus)*. Sie sprach über den generellen und medikamentösen Umgang mit Chorea-Krankheiten sowie die Pathophysiologie von Chorea. Ihr Buch *"The Differential Diagnosis of Chorea"* enthält eine Widmung für diejenigen, die irgendwie durch Chorea belastet werden, sei es Patienten, Familienangehörige oder Betreuer. Ruth erstellte außerdem ein Ablaufdiagramm für die Klassifikation von Chorea, welches bereits mehrfach als Anschauungsmaterial bei Konferenzen gedient hat. Wir sind sehr froh und dankbar, Ruth in einer leitenden Tätigkeit in unserem NA-Team zu haben.



Sprechverständlichkeit im Verlauf der Krankheit

Elina Tripoliti und Jacqueline McIntosh sind Logopädinnen, die mit Alex Irvine am National Hospital in London und Wolfson Rehabilitation Centre in Wimbledon gearbeitet haben. Gemeinsam bringen sie uns einen dreiteiligen Artikel unter dem Titel: *Das Sprechen, das Schlucken und die Neuroakanthozytose (NA)*.

Teil 1: Die Arbeit an der Sprechverständlichkeit während des Krankheitsverlaufes

Im Verlauf der Krankheit können sich unterschiedlichste und sich verändernde Schwierigkeiten beim Sprechen zeigen. Erschwertes deutliches Sprechen ist oft ein Frühsymptom, in Zusammenhang mit unkontrollierten Mund-Gesichtsbewegungen.

Es ist zwingend wünschenswert, die Kommunikationsfähigkeit des chronisch Kranken zu erhalten. Allerdings sind die Symptome schwierig zu bekämpfen, nicht gleichbleibend und es können Nebenwirkungen von Arzneimitteln eine Rolle spielen, weshalb ein gut koordiniertes, fachübergreifendes Vorgehen und die Kooperation des familiären und sozialen Umfelds erforderlich sind.



Erste Anzeichen von NA können ungewollte Geräusche und Zugendystonie sein. Der Klang, die Lautstärke, die Lautbildung werden aufgrund der Bewegungen unkontrollierbar. Die Bewegungen selbst bekommt man wegen Ermüdung und der Dystonie nicht gut in den Griff. Stattdessen muss man die Störung mit Strategien überlisten. Beispiele wären, die Zunge in einer bestimmten Lage zu behalten oder einen Finger an der Wange zu halten. Man kann sich noch adäquat ausdrücken und soll sich darauf konzentrieren, eine gesunde, laute Stimme zu erhalten und sich auf vielfältiger Weise mitzuteilen (z.B. durch Gesang oder Gedichte).

Früh im Krankheitsverlauf können Schluckbeschwerden auftreten. Die Zunge geht vor, man hat Schluckschwierigkeiten und das Essen fällt einem aus dem Mund. Eine Mahlzeit dauert länger und man will vielleicht nicht mehr in Gesellschaft essen. Medikamentös (Botox hilft manchen Patienten) sowie durch die Einübung einer sicheren Aufnahme von Nahrung und Flüssigkeit kann man etwas erreichen.



Alex lernte ich vor ein paar Jahren kennen, als sie - zirka 22 Jahre nach der Diagnose - in meine Sprechstunde am National Hospital kam. Man konnte sie kaum hören oder verstehen, Lippen und Zunge bewegten sich wenig. Nichtsdestotrotz konnte sie sich mit ihren Augen, ihrer Gesichtsmimik und mithilfe eines sprechenden Gerätes gut verständigen.

Wir arbeiteten online mit dem Wunsch, ihre Stimme wieder herzustellen. Schnell wurde klar, dass es einer besseren Motivation bedarf, als Sätze wie "Ich brauche eine Tasse Tee" oder "Wann gibt es Mittagessen?" zu üben, auch angesichts der Ermüdung. Wir beschlossen, anders vorzugehen, die verschiedenen Laute zu untersuchen und die für Stimme und Lautbildung verantwortlichen Muskeln zu trainieren.

Die Übungen müssen individuell angepasst werden, denn man will nicht die unerwünschten Bewegungen begünstigen. Es gilt, beispielsweise Lautstärke und Deutlichkeit oder Vorlesen mit Ausdruck (wie bei Fragestellungen) zeitgleich zu fördern, ohne unfreiwillige Bewegungen von Augen, Mund und Zunge zu aktivieren.

Die Stimme mit einem Gerät aufnehmen und dann abzuspielen, damit man sich anhören kann, ist ggfs. hilfreich, jedoch oft nicht populär. Am Besten unterhält man sich einfach. Alex übt mit Sätzen aus Wörtern mit einem bestimmten Anfangslaut. Angefangen haben wir mit t/d, danach k/g und anschließend übten wir die für Alex lippenbedingt schwierigeren Laute p/b. Ich schreibe auf, was ich höre.

Die Sätze werden mit immer mehr Fantasie gebaut, deshalb muss ich gut zuhören und Alex sich sehr anstrengen. Ein Beispiel: "Four famous fishermen found four flounders (flippers flapping furiously) faithfully following four floppy female flat-fish". In den wöchentlich stattfindenden Terminen wird angestrebt, die Sprechfähigkeit aufrecht zu erhalten, insbesondere für die p/b Laute. Die Lippen kontrolliert schließen zu können kann schwerfallen, beispielsweise.

Jede Sitzung entwickelt ihre eigene Dynamik. Man muss eine etwaige Erschöpfung sowie Nebenwirkungen von Arzneimitteln berücksichtigen. Wir teilen die Verantwortung für den Erfolg, sozusagen, ähnlich wie jede Unterhaltung von beiden Beteiligten abhängt.

BILDNACHWEIS: Elina Tripoliti (r) und Jacqueline McIntosh (l)

NA-FORSCHUNG: Adrian Danek und Gabriel Miltenberger-Miltenyi in München ; Ruth Walker ; Rostock Gruppe

Adrian Danek und Gabriel Miltenberger-Miltenyi berichten aus München über die neubelebte Chorein-Blot-Diagnostik ; Ruth Walker in New York berichtet über einen Artikel zu McLeod-Patienten ; die Rostocker Gruppe informiert über erhöhte Werte eines Neurodegeneration-Markers im Blut von NA-Patienten.

Adrian Danek und Gabriel Miltenberger-Miltenyi in München können den Chorein-Blot-Test für Patienten unabhängig ihres Wohnortes wieder anbieten. Zwei verschiedene Antikörper werden eingesetzt, die an den N- bzw. den C-Terminus des Proteins binden. Demnach führen sie gemeinsam zu einer zuverlässigeren Diagnostik. Dieser Test kann weiterhin kostenlos angeboten werden, aufgrund einer großzügigen Spende von Betty und Carl Pforzheimer an die Advocacy, in Erinnerung an Glenn Irvine.



In Anlehnung an diese neue Dienstleistung konnte Gabriel Miltenberger-Miltenyi vor Kurzem einen Beitrag zu einer Veröffentlichung aus Schweden machen. Es handelt von mehreren neu diagnostizierten ChAc-Patienten (Niemelä V, et al. in "Neurology Genetics") und ist hier zu finden <https://ng.neurology.org/content/6/3/e426>.

Darüber hinaus hilft das Team in München bei der genetischen Bestimmung von ChAc-Patienten und steht zur Aufklärung von Fragen über Chorein und die Gendiagnostik zur Verfügung (danek@lmu.de und gmiltenyi@medicina.ulisboa.pt). Zusätzlich zu Antonio Velayos-Baeza verwalten sie Angaben zum VPS13A-Gen an der Datenbank Leiden Open Variation Database (<https://databases.lovd.nl/shared/genes/VPS13A>).

Bei einer ersten Analyse von 22 Patienten mit klinischem Verdacht auf ChAc, jedoch mit normalen Proteinbanden (Chorein) in der Western Blot-Analyse, wurden pathogene Mutationen in fünf Patienten festgestellt. Vier davon waren mit Neuroakanthoytose assoziiert: je zwei Patienten hatten eine Mutation des VPS13A- und des XK-Gens (d.h. eine Diagnose von ChAc bzw. dem McLeod-Syndrom). Die KMT2B-Genmutation beim anderen Patienten ergab einen Zusammenhang mit einer anderen Bewegungsstörung. Zusätzlich bemüht sich das Münchener Team um die Entwicklung eines Zebrafischmodells für die NA-Erkrankungen ChAc und MLS, hier in Zusammenarbeit mit Kollegen vor Ort am Deutschen Zentrum für Neurodegenerative Erkrankungen (DZNE).

BILDNACHWEIS: Adrian Danek und Gabriel Miltenberger-Miltenyi in München

Ruth Walker in New York hat uns auf einen Artikel über McLeod-Patienten aufmerksam gemacht:- **Weaver, J., et al. "McLeod syndrome: Five new pedigrees with novel mutations." *Parkinsonism & related disorders* 64 (2019): 293-299.doi: 10.1016/j.parkreldis.2019.04.022. Epub 2019 May 2.**

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31103486/>

Herzlichen Dank an Ruth und Kollegen.

Rostocker Gruppe beschreibt erhöhte Neurodegeneration-Marker im Blut von NA-Patienten

Deutsche Forscher an der Sektion für Translationale Neurodegeneration "Albrecht Kossel" der Universitätsmedizin Rostock melden erhöhte Laborwerte eines Markers für Neurodegeneration im Blut von Patienten mit Chorea-Akanthozytose (ChAc) und dem McLeod-Syndrom (MLS).

Der Marker, Neurofilament genannt, ist ein neuronales Protein, dessen Wert bekanntlich in der Rückenmarksflüssigkeit und/oder im Blut bei vielen neurologischen Erkrankungen erhöht ist; solche Krankheiten sind beispielsweise die Alzheimer Krankheit, Multiple Sklerose, ALS oder Huntington Krankheit. Die Neurofilamentwerte werden üblicherweise bestimmt, wenn diese Erkrankungen zur Diagnose stehen oder während klinischer Studien.

So haben die Forscher zum ersten Mal die Neurofilamentwerte im Serum mehrerer Neuroakanthozytose-Patienten bestimmt und diese mit den Werten gesunder Kontrollpatienten verglichen. Das Ergebnis war - gegenüber den oben genannten Krankheiten - ein moderater Anstieg der Werte aller Patienten. Wahrscheinlich wird dies durch die chronische Beschädigung neuronaler Zellen im Gehirn sowie peripherer Nerven verursacht, aufgrund der Neurodegeneration hinter den Symptomen bei ChAc und MLS.

Andreas Hermann und Kevin Peikert, die Initiatoren der Studie, hoffen dass ihre Erkenntnisse zu künftigen klinischen Studien zu Neuroakanthozytose beitragen. Als Erstes müssten die Ergebnisse in einer größeren Gruppe von NA-Patienten bestätigt und weitergehend analysiert werden. Hauptautor der Studie Kevin Peikert betont, dass die größte offene Frage die Eignung des Serum-Neurofilamentes als Biomarker für den Verlauf der Krankheit sei, da der Wert im Verlauf der Studie ziemlich stabil blieb.

Die Autoren danken den Patienten und ihren Familien für ihre Teilnahme an der Studie und der Advocacy for Neuroacanthocytosis Patients für ihre mehrjährige Unterstützung.

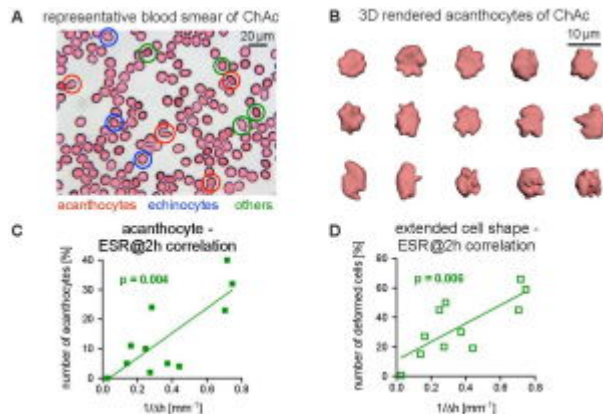
Veröffentlicht wird die Studie in "Parkinsonism and Related Disorders" <https://doi.org/10.1016/j.parkreldis.2020.09.004>

Autoren: Peikert K, Akgün K, Beste C, Ziemssen T, Buhmann C, Danek A, Hermann A.
Titel: Neurofilament light chain in serum is significantly increased in chorea-acanthocytosis.



BILDNACHWEIS: Prof. Andreas Hermann, MD, PhD / Dr. Kevin Peikert, MD © Arun Pal

Adresse für Korrespondenz:
Prof. Andreas Hermann, MD, PhD / Dr. Kevin Peikert, MD
Sektion für Translationale Neurodegeneration "Albrecht Kossel"
Klinik und Poliklinik für Neurologie
Universitätsmedizin Rostock
Gehlsheimer Straße 20, 18147 Rostock
Phone: +49 (0)381 494-9511
e-Mail: Andreas.Hermann@med.uni-rostock.de
Website : <https://albrecht-kossel-institut.med.uni-rostock.de/>



Gedanken zum Thema Gewebespende: Hirngewebe

Joy Willard-Williford der NA-USA schreibt aus Florida: "Verständlicherweise tun sich manche Familien mit der Entscheidung schwer, das Hirngewebe eines geliebten Angehörigen (oder ihr eigenes) für die Forschung zu spenden. Es ist wirklich kein erfreuliches Thema. Wir werden an unsere Sterblichkeit erinnert. Dieses Thema wollen wir oft nicht wahrnehmen, geschweige denn begrüßen. Mein Mann Mark und ich haben jedoch vier sehr kostbare Gründe, sein Hirngewebe später an die NA-Forschung zu spenden: Elizabeth, Christopher, Billy, und Emily."



Vier unserer fünf Enkelkinder (ihre Namen sind hier abgeändert) könnten Träger des Gens für das McLeod-Neuroakanthozytose-Syndrom (MLS) sein. Die Jungen wurden nicht getestet, weil sie noch so jung sind, aber sie könnten die Krankheit in sich haben. Eine Enkelin ist Trägerin, bei der Anderen wissen wir es nicht definitiv. Eine geliebte Nichte – Mary – ist Trägerin.

Wir möchten diese schreckliche Krankheit nicht einer weiteren Generation überlassen. Mark muss sich damit seit seinen Spät-Vierzigern abfinden. Wir wollen die Vererbung unterbrechen und unterstützen die Forschung der Ursachen und Behandlung. Vielleicht sind Sie im Zusammenhang mit Ihren Kindern und Enkeln ähnlich motiviert, wegen eines geliebten NA-Patienten oder aus Mitmenschlichkeit ganz allgemein. Wir müssen die NA-Krankheiten besiegen.

Vielversprechende Forschungsansätze benötigen für ihre Arbeit Hirngewebe. Die notwendige Bürokratie hält sich in Grenzen: man muss rechtzeitig seine Erlaubnis für die Entnahme schriftlich erteilen und zum Todeszeitpunkt informieren die Angehörigen die Hirnbank. Den Vorgang haben wir 2012 durchgeführt, als meine Schwiegermutter (MLS-Trägerin) starb, sowie später beim Tod meines Schwagers. Mein Mann und ich haben bereits die Formulare unterschrieben, um später sein Hirngewebe zu spenden, dazu weiß der Bestatter vor Ort um das Thema Bescheid. Unser Partner an der Hirnbank war Tamjeed Sikder, Koordinator der Neuropathology Brain Bank and Research Core an der Icahn School of Medicine, Mount Sinai in New York City. Tamjeed kümmert sich um eine gute Zusammenarbeit.

Zwar bin ich nicht vom Fach, doch sollte jemand Interesse daran haben, wie wir zur Entscheidung gekommen sind, stehe ich für Gespräche zum Thema gerne zur Verfügung joy@naadvocacyusa.org



Notfallkarte für Patienten und Familien

Möchten Sie eine Notfallinformationskarte, die wesentliche Informationen zur eigenen Person bereithält? Die Advocacy hat eine solche Karte entworfen, um beim Barcelona-Treffen im März an Patienten und Betreuer zu verteilen.

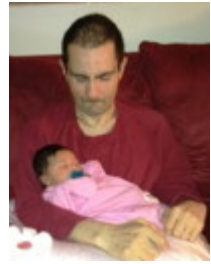
Trotz Verschiebung des Symposiums haben wir die Karten fertig gestellt und möchten sie hiermit anbieten. Die Karten haben etwa das Format einer Kreditkarte; für Patienten ist die Karte in doppelter Größe, um mehr Daten unterzubringen. Sie sind unter [email Ginger](mailto:Ginger) mit Angabe einer Versandadresse zu bestellen.



BILDNACHWEIS: Alex Irvine (l) und Jen Nanton

SPENDEN: In Erinnerung an Ed Ayala | Drew Smiths Spendenwunsch zum Geburtstag

Spendenaktivitäten, unabhängig von ihrer Größe, tragen zur wichtigen Arbeit der Advocacy bei. Wir sind zutiefst dankbar, dass Patienten, ihre Familien und Kollegen sich einsetzen, damit die NA-Forschung finanziell möglich wird. Sowohl Loida und Jacqui Ayala (in Erinnerung an Ed Ayala) als auch Drew Smith (anlässlich seines Geburtstages) haben Spenden gesammelt.



Wir danken **Loida und Jacqui Ayala** von Herzen für ihre Bitte um Spenden für die NA-Forschung in liebevoller Erinnerung an Ed. Als Resultat bekam unsere Forschungskasse \$1000. Alles Gute an beide Damen und an die Familie. Eds Erzählungen bleiben uns erhalten.



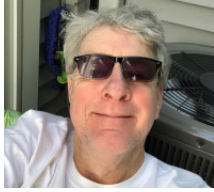
Auf Facebook bat **Drew Smith** aus Massachusetts zu seinem Geburtstag im Sommer um Spenden für den Kampf gegen NA: "Zu meinem diesjährigen Geburtstag bitte ich um eine Spende an die **ADVOCACY FOR NEUROACANTHOCYTOSIS PATIENTS**. Diese wohltätige Organisation sucht nach einer Therapie, die mir sehr wichtig ist! Bitte spendet für den guten Zweck und feiert mit mir! Eure Spende bewirkt viel und hilft vielen Menschen. Ob \$5 oder \$500, jeder Betrag hilft. Ich bedanke mich aufrichtig."

Zum Schluss der Aktion erhielt die Advocacy \$5000. **VIELEN DANK Drew** -- diese Summe ist beachtlich und wir sind für die Unterstützung weiterer NA-Forschung sehr froh.



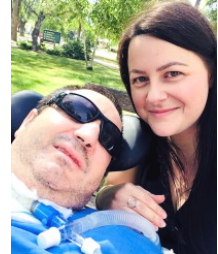
PATIENTEN: Mark Wagner | Mike Koutis | Alex Irvine

Mark Wagner, Bruder von **Susan**, ist McLeod-Patient und wohnt in Connecticut, nachdem er 30 Jahre lang in New York City gelebt hat und Fan des dortigen Baseball-Vereins Yankees ist. Er ist pensionierter Bauingenieur, der im Berufsleben bei internationalen Unternehmen tätig war. Seine Projekte waren vielseitige Bauten: medizinische Labore, Schulen, Tunnel und als Letztes der 40-stöckige Wolkenkratzer Nr. 11 Times Square, NYC. Mark reist sehr gerne in der Welt herum; die bisherigen Ziele, die ihm am meisten gefallen haben, waren Alaska, Afrika, Asien und Sizilien. Zurzeit plant er Reisen für 2021, auch wenn man momentan die Lage durch COVID-19 nicht absehen kann. Während dieser Tage des Lockdowns ließ Mark sich ein halbes Jahr lang die Haare wachsen, wie zu seiner Hippie-Zeit, und hat an komplexen Puzzeln gearbeitet.



--

Candi DiMarzio schreibt über die Erfahrung von **Mike Koutis** in Calgary Kanada, der durch seine Freundschaft zu Kristy Santangelo Mohr sehr gesegnet ist. Sie ist seine beste Freundin. Kristy ist Unternehmerin, verheiratet und Mutter zweier Kinder und trotzdem nimmt sie sich Zeit, Mike an sechs Tagen in der Woche 2-3 Stunden lang zu besuchen.



Wegen der Covid-Pandemie galt Besuchsverbot. Mike hat sich häufig bei ihr gemeldet und es wurde ihr klar, dass er einsam und gelangweilt war. Sie schrieb an seinen Sozialarbeiter, der daraufhin bestimmte, Kristys Besuche seien notwendig. Anfangs gab es sie wöchentlich, dann zweimal und inzwischen geht sie wieder an sechs Tagen in der Woche hin. Kristy hat sich außerdem in ihrer Freizeit unterrichten lassen, wie sie seine Hilfsmittel bedienen kann. Dadurch wurde ermöglicht, bei gutem Wetter mit ihm aus dem Haus gehen zu können.

Jede/r braucht einen Engel wie Kristy!

--

Claire Huxtable hat mit **Alex Irvine** ein Gespräch über ihre Katze geführt:

Seit 10 Jahren ist Coco bei Alex zu Hause. Bei ihrem Einzug war sie 15 Monate alt. Sie wurde Alex von einer Dame vermittelt, die streunende Katzen zum Tierarzt bringt und sie mit einem Mikrochip ausstatten lässt. Coco ist schwarz und hat ein schönes Gesicht mit stechend gelben Augen. Ihre Anwesenheit macht Alex viel Freude und Coco bleibt stets in ihrer Nähe. Am Tag und nachts schläft sie auf ihrem Bett.



Sie bietet Gesellschaft und bringt Alex Geschenke (Stofftier-Mäuse) ins Zimmer. Coco ist eine tolle Begleiterin für Alex.

Sie schenkt Alex willkommene Zuwendung.

Manchmal geht Coco durch die Katzentür in den Garten unserer Wohnanlage. Nur Alex darf auf Coco zugehen, sonst keine/r.

Erinnerungen an Jerry Pero

Ein Nachruf auf Jerry Pero, der traurigerweise in diesem Jahr verstorben ist.

Wir erinnern uns an **Jerry Pero**, unseren offiziellen Fotografen am NA-Symposium in Ann Arbor, Michigan im Jahre 2016. Seine Familie hat einen liebevollen Nachruf geschrieben; wir wünschen euch alles Gute in dieser schweren Zeit.



Jerry Lee Pero ist am 8. Oktober 2020 friedlich eingeschlafen. Jerry hinterlässt seine Frau Karen Pero, seine zwei Töchter Kari Pero (Luke) und Tami Nichols (Josh), seine Schwester Judy Jackson (Rick), seinen Bruder Jim Pero (Santa), viele Nichten und Neffen und zahllose Freunde. Jerry kam am 16. Dezember 1946 in Salem (Oregon) als Sohn von William und Maxine Pero auf die Welt. Direkt nach seinem Schulabschluss an der North Salem High wurde er Marinesoldat; es war das Jahr 1966 und er war 19 Jahre alt. Er diente ehrenvoll in Vietnam zwischen November 1966 und Dezember 1967. Tagsüber war er "Remington Raider", in Anlehnung an die mechanische Remington Schreibmaschine. Nachts war er Funktelefon-Bediener. Damals mussten sich die meisten Menschen mit einer Körpergröße über 6ft (knapp 1,83m) mit einem Radio herumschlagen. Er kam ohne Verletzungen aus Vietnam zurück, obwohl er mehrere Freunde verlor. Bis

1968 war er bei der Marine, blieb jedoch immer mit ihr verbunden. Für den Rest seines Lebens unterstützte er die Veteranen.

Am 11. Nov 1982 feierte Jerry mit siebzig weiteren Oregonern die Einweihung der Gedenkstätte National Vietnam Veterans Memorial in Washington, DC. Auf dem Rückflug nach dieser bewegenden Zeremonie sagte Ben Stanley zu Jerry, "wir können es schaffen"; gemeint war der Bau einer etwas anderen Gedenkstätte, des Oregon Vietnam Veterans Living Memorials. Fünf Vietnam-Veteranen sowie die Eltern eines im Kampf gefallenen Mannes aus Oregon wollten sich einsetzen. Auf dem Tag genau fünf Jahre später, also am 11. November 1987, war es auch geschafft. Das Denkmal wurde den gefallenen und nicht vergessenen Vietnam-Veteranen gewidmet; es ist ein Ort, wo man trauern, Respekt zollen und auch eine gewisse Heilung erfahren kann, ein Ort für Trost und fürs Leben.

Jerry setzte sich jahrelang sehr dafür ein, den schwarzen Himalaja-Granit für die Wände des Oregoner Denkmals zu organisieren. Es ging um mehr als eine Liste eingravierter Namen, vielmehr auch um die Menschen hinter den Namen und ihre Angehörigen und Freunde. Jerry war die treibende Kraft hinter der Verwirklichung des Denkmals, dessen Elemente aus Stein, Gehwegen, der Gartengestaltung, einer Brücke und einem Brunnen bestehen. Seine Freizeit verbrachte er zum größten Teil an der Gedenkstätte. Er hielt sie schön, räumte Zigarettenstummel weg und polierte den Granit auf Hochglanz, und er war einfach da, falls ein Veteran ihn brauchte.

Jerry war menschenfreundlich, patriotisch, Vietnam-Veteran, Soldat, großzügig, philanthropisch, Familienhistoriker, Fotograf, Weltreisender. Er war bescheiden, selbstlos, ein großartiger Mann, der seine Vorhaben in die Tat umsetzte. Ein Fotoapparat hatte er stets um dem Hals hängend. "Achtung - zweimal Blitzlicht" war die Warnung, bevor Du in eines seiner hunderte von Fotoalben verewigt wurdest. Nach dem ersten Treffen galt jeder als Freund, und er war immer da, wenn jemand ihn benötigt hat. Kein "geedunk" (Imbissbude) war vor ihm sicher.

Er diente als Vizepräsident im Vorstand der Stiftung 'Vietnam Veterans of Oregon Memorial Fund' (VVOVF) während des Baus und als Präsident nach Einweihung der Gedenkstätte im Jahre 1987.

Zwischen 1984 und 1992 hatte Jerry einen Sitz im Beratungsausschuss des Oregon Department of Veterans' Affairs. 2011-2013 war er ehrenamtlich beim Essen auf Rädern tätig, und brachte hunderte von Mahlzeiten an Bedürftige, bis er aus körperlichen Gründen nicht mehr Autofahren konnte.

Was er nicht reparieren konnte wurde mit Klebeband befestigt. Wir denken an sein Lächeln, sein Lachen, seinen verrückten Tanzstil, das ständige Fotografieren und die Vorliebe für Knabberzeug. Er war Ehemann, Vater, Freund, cooler Kerl, unsere "Nummer eins". Wir werden Jerrys Lebensfreude groß ehren. Er gab uns zu lachen! Und an sein Lächeln werden wir uns immer erinnern.

Willkommen zuhause Jerry – HERZLICH WILLKOMMEN!

Die Trauerfeier findet im engsten Familienkreis statt.

Auf Wunsch kann man [hier](#) spenden oder einen Scheck per Post an NA Advocacy USA, Inc., 2285 Harlock Road, Melbourne, FL 32934 senden.



Bild -- Jerry im gelben T-Shirt mit hochgestreckten Armen am Symposium in Ann Arbor