



NA News Patienten-Sonderausgabe :: 03 Apr 2012

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.naadvocracy.org

Herzlich Willkommen zur Patienten-Sonderausgabe der NA News

Immer wieder hören wir von neuen Patienten, Familien und Betreuern weltweit, die mit Neuroakanthozytose (NA) konfrontiert werden. Diese NA News-Sonderausgabe widmet sich ihrer Geschichten, Therapien und Hobbys. Wir gedenken auch der verstorbenen Patienten. Falls Sie jemanden kennen, der an NA erkrankt ist oder sein könnte, schreiben Sie mir bitte an ginger@naadvocracy.org. In der Spalte links werden die Symptome beschrieben; bitte informieren Sie ihren Arzt über den [kostenlosen Bluttest zur möglichen Diagnose](#). Sie dürfen uns gern über verstorbene NA-Patienten berichten, auch wenn deren Tod länger zurück liegt. The [französische NA News Ausgabe 16](#) und [deutsche NA News Ausgabe 16](#) liegen nun beide vor.

Patienten: Asien & Australasien

Mardi Williams (im Bild) in Melbourne erzählt uns von ihren Hobbys und ihrer Bewegungstherapie, und der Bruder von Arshad Mahmood in Indien schreibt über Arshads homöopathische Versuche.



Lesen, Einkaufen und freitags Kunstunterricht machen **Mardi Williams** aus **Melbourne, Australien** Spaß; sie verschafft sich täglich für 30-40 Minuten Bewegung. Sie und ihre Familie nehmen frische Blumen ans Grab ihrer Tochter Brooke, die traurigerweise 2005 tot geboren wurde. Mardi verbringt gerne Zeit mit ihrer Nichte und ihrem Neffen; sie guckt ihnen beim Cricket-, Fußball- und Tennisspielen zu, oder wenn sie mit ihrem Hund namens Scruffy spielen.



Mardis Kunst und Unterricht sind wichtige Bestandteile ihrer Routine

Arshad Mahmood erfuhr seine Diagnose dieses Jahr in **Bangalore, Indien**. Sein Bruder Aamir Mahmood schreibt, dass Arshad 35 Jahre alt ist und Homöopathie ausprobiert. Arshad war immer schon eine Kämpfernatur und hat sein humorvolles Gemüt behalten. Er benutzt sein i-Pad, betrachtet gern Bilder seiner Tochter Rushda und guckt fern. Arshad wohnt bei den Eltern nahe Lucknow in Uttar Pradesh.

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

:: Hilfreiche Informationen

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

Gute Infos zu Chorea-Akanthozytose in [GeneReviews](#) von der Universität Washington, mit Unterstützung durch die National Institutes of Health.

Selbsthilfegruppe: [Yahoo Groups](#)

Englischsprachige Infos bei PubMed unter

Patienten: Europa

Ernesto **Montero** aus **Caceres** in **Spanien** hilft bei der Betreuung seiner zwei Brüder und einer Schwester, die alle an NA leiden: **David, Mario** und **Pilar**. Alessio **Fagrelli** besuchte seine NA-kranken Brüder **Riccardo** und **Fabio** und ihre Mutter, die sie betreut, in **Rom, Italien**. Ernesto und Alessio trafen sich neulich mit NA-Patientin Alex Irvine in London (Bild). An die europäischen NA-Patienten und ihre Eltern: [NA News auf Französisch](#) und [NA News auf Deutsch](#) wurden schon veröffentlicht.



Im Februar traf sich Ernesto Montero aus Caceres in Spanien mit Alex Irvine in London; Ernesto ist der älteste Sohn und hilft bei der Betreuung zweier Brüder sowie einer Schwester mit NA; Ihre kleine Heimatstadt liegt weit von der medizinischen Einrichtung entfernt.



David mag Musik und schreibt gerne; ein Programm auf seinem Laptop kann das von ihm Geschriebene laut sprechen. Pilar hat zwei erwachsene Kinder und Mario macht gerne Handarbeit (Sticken).

Alessio Fagrellis zwei Brüder Riccardo und Fabio haben NA. Alessio selbst lebt im Osten Londons und half seiner Mutter während eines Besuchs in Italien; Alessio traf sich auch mit Alex, Ginger und Glenn Irvine sowie Ernesto Montero in London zum willkommenen Erfahrungsaustausch.



Riccardo, seine Mutter, Fabio und die Pflegerin

Patienten: Nord-, Mittel- und Südamerika

Kristi Curtis in Indiana helfen Bewegungssport und Fingerfertigungsübungen sowie die Logopädie. Jon Pedersen in Virginia ist nun in eine ausgezeichnete betreute Wohneinrichtung in Virginia eingezogen und Mark Williford berichtet über seine Aktivitäten, einschließlich Aqua-Aerobic und ehrenamtlicher Tätigkeiten in Florida. In Puerto Rico passt sich Nidia Santiago dem Leben mit NA an. Ferner erzählt uns Ed Ayala von einem von ihm verfassten Schriftstück. In Kalifornien beschreibt Sanjay Madan die ihm hilfreichsten Aktivitäten wie Meditation, Gehirnjogging und das Auswendiglernen von Bibelziten.

[NA research](#) (Medline Datenbank).

[Google](#) Auskünfte

NA Seite bei [WeMove](#)

:: [naadvocacy.org](#)

[Website](#) von The **Institute for Neuroacanthocytosis**.

Info für Betroffene, Klinik, Fachliteratur, Symposien, NA News, Forschung, Spenden

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
unter NA News

Bei **Sanjay Madan** in San Diego, **Kalifornien** wurde 2008 ChAc diagnostiziert. Die Nahrungsaufnahme und das Gehen sind schwierig; trotzdem macht er Spaziergänge, mit vielen Pausen. Täglich lernt er auf der Website [Wordsmart](#) zwei Wörter und macht auf der Website [Freerice](#) Ratespiele, um auch geistig aktiv zu bleiben. Mit jeder richtigen Antwort werden durch das UN World Food Program (das Welternährungsprogramm der Vereinten Nationen) 10 Körnchen Reis gespendet.



Sanjay mit Ehefrau Seema, ihrem Sohn und ihrer Tochter

Sanjay lernt Bibelzitate auswendig, meditiert und liest mutmachende Literatur. Sanjay bietet weitere Empfehlungen an: sanjay_madan10@yahoo.com

Jon Pedersen ist vom Hause seiner Mutter India mit Hilfe seiner Schwester Helen und ihrem Mann Jim in eine betreute Wohneinrichtung in **Virginia** eingezogen. Jons Umzug fand im April letzten Jahres statt; er hat zugenommen und fühlt sich sehr wohl und gesellig in dieser kleinen Einrichtung, die auf hohem Niveau betreut. Mutter India, ex-Ehefrau Suzanne und Tochter Jessica besuchen ihn.



Jon , seine Mutter India und Schwester Helen

Aus **Florida** berichtet **Mark Willifords** Ehefrau Joy über seine Termine: vormittags macht er meist Wasser-Aerobic und zu anderen Zeiten betreut er seinen Enkel oder arbeitet ehrenamtlich bei Habitat for Humanity und im Krankenhaus vor Ort. Er ist leidenschaftlicher Leser. Letzten März war Mark überglücklich, seine Tochter Katie bei ihrer Hochzeit zum Altar zu begleiten.



Mark Williford

Aus **Puerto Rico** schreibt **Nidia Santiagos** Ehemann Juan Carlos, wie sich die Familie (einschließlich der drei Kinder) der Herausforderung eines Lebens mit NA stellt, ein Lernprozess mit neuen Lebenseinstellungen. Juan Carlos sagt: "Wir leben bewusster und dankbarer für das, was wir haben." Sie haben Kontakt zu einer anderen NA-betroffenen Familie und wollen sie bald persönlich kennenlernen.



Desweiteren betreut Nidia ihre Tochter bei den Hausaufgaben für die Schule und fühlt sich nach eigenen Angaben wohl."

Nidia Santiago aus Puerto Rico

Kristi Curtis' Ehemann John erzählt aus **Indiana, USA**: "Kristi kommt zurecht. Sie läuft mithilfe eines Stockes und benutzt einen Rollstuhl zum Einkaufen. Die manuelle Feinmotorik hat nachgelassen. Ich erledige den Großteil der Küchenarbeit, doch manchmal kocht sie noch für mich. Hauptsächlich trinkt sie Smoothies oder Schokogetränke, isst aber auch Brotteigstangen und Brötchen. Außerdem mag sie zum Wochenende Zimtröllchen und Donuts! Sie macht weiterhin Bewegungssport und Geschicklichkeitsübungen. Der Arzt hat sie zum Logopäden überwiesen, um die „Lee Silverman“-Methode kennenzulernen. Dabei soll man anscheinend die Luft aus den Lungen in die Luftröhre hinauf pressen, um die Stimme lauter zu machen." Weitere Informationen: www.lsvtglobal.com

Ed Ayala aus **Massachusetts** hat sein Leben mit NA - einschließlich des Ringens um eine Diagnose - ausdrucksstark aufgeschrieben. -- [hier aufrufbar \(in englischer Sprache\): Mein Geschenk.](#)



Ed Ayala aus Massachusetts

Patienten: GB & Irland

Aus Großbritannien hören wir von Susan Hills nahe Darlington, Alex Irvine in London und aus der Grafschaft Essex David Nicholson, Sean Mitchell und Lee Pickford, dessen Diagnose dem kostenlosen Western-Blot Bluttests zu verdanken ist. Außerdem hören wir von Mervyn Curry, nun Mitglied einer Gruppe für seltene Krankheiten in Nordirland, sowie von Pete Clark und seiner Schrebergartenarbeit.



David Nicholson aus Essex

wurde letzten Herbst für die tiefe Hirnstimulation operiert. Das Bild zeigt David nach seiner Erholung mit seinem West Highland Terrier Benjy.



David und sein Westie Benjy

Alex Irvine betreibt in **London** weiterhin die Aquarellmalerei und freute sich sehr über die Ausstellung eines japanischen Künstlers, Yayoi Kusama, als sie mit unserem Freund Teiko neulich das Tate Modern Museum besuchte.

Im Februar trafen sich Alex und die Eltern mit Ernesto Montero aus Spanien und Alessio Fagrelli aus Italien; beide Männer helfen bei der Betreuung ihrer NA-betroffenen Geschwister. Alex und Pete Clark trafen sich nach Petes erneuter Botox®-Behandlung (Botulinumtoxin) im Krankenhaus National Hospital in Queen Square zum gemeinsamen Mittagessen in London wieder.



Alex Irvine und Pete Clark

Susan Hills schreibt aus der Nähe von **Darlington, England**. Sie benutzt für längere Strecken wegen Schwierigkeiten mit dem Gleichgewicht und ihrer begrenzten Kraft einen elektrischen Rollstuhl und genießt ihre Selbständigkeit. Dieses Aquarellbild malte Susan für ein Weihnachtsgeschenk. Wie schön es ist, mit viel Detail und Schattierungen!



Susan Hills Aquarellbild

Ein anderer Patient für die tiefe Hirnstimulation im Jahre 2011 war

Sean Mitchell aus **Essex**, der einen Erfolg meldet (inzwischen fand ein Batteriewechsel statt).

Im November 2010 heiratete Sean seine Sally und lebt in einem umgebauten Bungalow in Purfleet in der Nähe seiner Familie. Sean meldet wechselhafte Erfahrungen und führt regelmäßig Reha-Maßnahmen durch.

Sean mit seiner Frau Sally, dem Sohn Jay und seinen Eltern



Lee Pickford im Südosten

Englands erhielt seine Diagnose nach einem Western-Blot Test, den die Advocacy bezahlt. Hierzu schickte Lee seine Blutprobe an Herrn Dr. Benedikt Bader in München. Lee ist 44 Jahre alt, leidet seit seinen Endzwanzigern an Epilepsie und nimmt an örtlichen Epilepsie- und Parkinsontreffen teil. Lees Mutter Sandra betreut ihn und schreibt, dass Lee fast wöchentlich am Treffen eines Wandervereins beteiligt ist, läuft und spricht mit anderen Aktiven und wird von Freunden zum Essengehen mittags begleitet, oder zum Gartengroßmarkt. Lee erledigt gerne Sudoku-Rätsel und ist Sportfan.

Mervyn Curry und Ehefrau Claire traten dem **Northern Ireland Rare Disease Partnership** (Verein der seltenen Krankheiten) bei und erschienen in einem Bericht in ihrer Lokalzeitung, der das Bewusstsein für NA vor Ort fördern könnte. An fünf Wochentagen ist Mervyn in der Tagespflegestätte; vor kurzem trat er dem Erne Disabled Angling Club (Angelverein für Behinderte) bei. Den Fang darf dann Claire kulinarisch zubereiten!



Mervyn angelt mit Freunden

Pete Clark aus **Essex** ist seit mehr als einem Jahr in der Southend Huntington's Disease Gruppe aktiv und genießt die Kleingartenarbeit. Das Projekt war Preisträger im Wettbewerb „Gärtnern – allen Widrigkeiten zum Trotz“. Letzten Oktober erschien Pete samt anderen Gärtnern in einem Artikel im *Telegraph*, einer nationaler Zeitung. Journalistin Francine Raymond schreibt, "Laut Pete wandelte ihn diese Erfahrung vom "Gemüse" (dahinvegetierend) zum Gemüsebauer und –konsumenten



Pete Clark in der Kleingartenanlage

... Die Gruppe schätzt seinen ganz besonderen Sinn für Humor sehr!" Raymond erzählt, dass Pete die Gartenarbeit liebt und Pastinake und Knoblauch anpflanzt, "trotz des teils dafür notwendigen stundenlangen Einsatzes für lediglich eine Reihe." Quelle, auf Englisch: [The Telegraph](https://www.telegraph.co.uk/news/health/news/10788881/).

In Memoriam

Wir betrauern den Verlust vierer NA-Patienten: Ming Sun Lau, Paul Beaupre, Alejandra Pando und Rob Ashford. Wir danken den Familien für die Benachrichtigungen. Aus Australien ermutigt Robs Schwester Raine Petersen zur Kontaktaufnahme und zum Austausch zum Thema NA und Familien.



Eric Lau berichtet mit Trauer vom Tod im April 2011 seines Vaters **Ming Sun Lau**. Ming Sun Lau wohnte in **New York City** und ließ vor vielen Jahren die tiefe Hirnstimulation durchführen.

Aus **Argentinien** berichtet Carlos Pando über den Tod seiner geliebten Tochter **Alejandra Pando** im Januar. Sie hinterlässt eine große Lücke. Carlos studiert soziale Arbeit und möchte nach Studienabschluss Familien helfen, die von seltenen Krankheiten betroffen sind.



Alejandra Pando

Alison Beaupre meldet den Tod ihres Mannes **Paul Beaupre** nach schwerer Krankheit. Alison und Paul wohnten in **Toronto**; Pauls Mutter stammt aus der Tschechoslowakei.

Aus **Australien** meldet uns Raine Petersen den Tod ihres Bruders **Rob Ashford**, der Ende Oktober nach 18 Jahren mit NA verstarb. Bis zum Schluss liebte Rob Schwimmen und Angeln und er sorgte stets für Spaß und Heiterkeit und hielt alle auf Trab. "Einmal bekam Rob einen Gesichtstuck als seine Lieblingsfußballmannschaft ein Tor schoss", erinnert sich Raine. "Die anderen behinderten Zuschauer vermuteten darin einen Ausdruck von Beifall und machten Rob beim nächsten Tor nach!" Raine ist offen für Gespräche über NA. Die Adresse lautet: rainej@dcsi.net.au



Rob Ashford aus Australien