



Klinische Studie beginnt bald: Hilft Deferiprone bei PKAN?

Von Angelika Klucken

Hoffnungsbaum e.V.
Verein zur Förderung der Erforschung und Behandlung von NBIA
(vormals Hallervorden-Spatz-Syndrom)

TIRCON Seit einigen Jahren gibt es Berichte über die Anwendung des Eisen ausleitenden Wirkstoffs Deferiprone bei PKAN-Patienten. Einige Familien haben leichte Verbesserungen und eine Stabilisierung des Gesundheitszustands ihrer betroffenen Angehörigen beobachtet. Aber verbessert Deferiprone wirklich die Symptome? Hat es einen positiven Einfluss auf den Krankheitsverlauf? Oder ist bei den bisherigen Beobachtungen „der Wunsch der Vater des Gedanken“ - also ein sogenannter „Placebo-Effekt“ im Spiel? Solange eine positive Wirkung wissenschaftlich nicht erwiesen ist, sind Krankenkassen nicht verpflichtet, den Einsatz eines Medikaments außerhalb seiner Zulassung, also „off-label“, zu finanzieren. Eine auf Dauer untragbare Situation, wenn Deferiprone tatsächlich den Krankheitsverlauf bei PKAN günstig beeinflussen sollte.

Aber zwei Pilotstudien in Italien konnten die Frage auch nicht eindeutig lösen.

1. Eine in Mailand koordinierte Studie über 6 Monate mit 9 PKAN-Patienten in fortgeschrittenem Krankheitsstadium ergab zwar eine deutliche Verringerung des Eisens im Gehirn. Auch war Deferiprone gut verträglich. Aber der klinische Zustand blieb unverändert. Die Ärzte zogen aus ihrer Studie den Schluss, dass weitere klinische Studien über einen längeren Zeitraum und bei Patienten in früheren Stadien der Erkrankung notwendig sind, um die klinische Wirksamkeit zu untersuchen.
2. Eine in Genua koordinierte Studie mit 6 NBIA-Patienten (davon 4 mit PKAN) ergab über einen Zeitraum von 12 Monaten bei 3 Patienten (2 mit PKAN) eine klinische Verbesserung, bei einem PKAN-Patienten einen Trend in Richtung Verschlechterung und bei den beiden anderen (1 mit PKAN) keine klinische Veränderung.

Im Rahmen des EU-geförderten NBIA-Netzwerks TIRCON will eine klinische Studie jetzt auf wis-

senhaftlich hohem Niveau endgültig klären, ob Deferiprone eine klinisch messbare Wirkung zeigt bzw. den Krankheitsverlauf günstig beeinflusst. Bei erwiesener Wirksamkeit schafft die Studie die Voraussetzung für eine Zulassung und damit auch eine reguläre Krankenkassenfinanzierung der Deferiprone-Therapie bei PKAN. Die Studie startet bereits jetzt an einem Zentrum in den USA, vier weitere klinische Zentren in Deutschland, Polen, Italien und England werden voraussichtlich im Frühjahr 2013 folgen. In Deutschland werden die Patienten von Professor Dr. Thomas Klopstock (siehe Bild), Neurologe am Friedrich-Baur-Institut der LMU in München, und seinen Mitarbeitern vor, während und nach der Studie mit der Eisen-Chelations-Therapie betreut.



Die Deferiprone-Studie ist randomisiert, doppelblind, placebo-kontrolliert. Was bedeutet das?

Placebo-kontrolliert heißt, dass im Rahmen der Studie Deferiprone mit einem Placebo verglichen wird. (Fortsetzung auf Seite 3)

Außerdem in dieser Ausgabe:

- Neues NBIA-Gen entdeckt
- Familienkonferenz 2012
- Befund- und Beratungsordner
- 10 Jahre Hoffnungsbaum - Rückblick
- Und vieles mehr...



Inhalt

TIRCON

Klinische Studie beginnt bald: Hilft Deferiprone bei PKAN? 1/3

Forschung

Fortschritte in der Forschung: Neues NBIA-Gen entdeckt 4

New Yorker Biotech-Firma hofft auf die Entwicklung einer Therapie für PKAN 4

Englischer NBIA-Wissenschaftler erhält Forschungstipendium 5

NBIA-Konferenzen

NBIA-Familienkonferenz 2012: Hoffnungsbaum feierte sein 10-jähriges Bestehen 5

Nächste Familienkonferenz der NBIA Disorders Association im April 2013 7

Zweites gemeinsames internationales NA- und NBIA-Symposium 2012 8

Neues von der internationalen NBIA-Alliance 9

Versorgung

Diagnostik-Service bei Verdacht auf Neuroakanthozytose führt auch zu NBIA-Diagnosen 10

Junge Forscher untersuchen Chorea-Akanthozytose im E-Rare-Projekt EMINA-2 10

Erfolgreicher Abschluss des EiVE-Projektes 11

Arzneimittelnebenwirkungen werden in einer Datenbank für und von Patienten gesammelt 11

Kooperation und Vernetzung

NBIA ALLIANCE auf EURORDIS-Treffen europäischer Patientendachverbände 12

Das nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen 13

ACHSE-Fachtagung in Berlin: Stärkung der Selbsthilfe 13

Sozialrecht

Pflegeversicherung: Pflegestufe III 13

Neuer Schwerbehindertenausweis in 2013 14

Service

Deutscher Kinderhospizverein e.V.: Lebenshilfe für Familien 14

NBIA-Befund- und Beratungsordner: Unser Serviceangebot für Familien 15

Tablet-PC's bieten Menschen mit Behinderung vielseitige Anwendungsmöglichkeiten 16

Gedenken

Gedenken an Pamela Korb 17

Erfahrungsberichte

Eine Schwester von zwei Betroffenen berichtet: Meine Erfahrungen mit NBIA 17

Er hatte eine Bestimmung und Ihr habt Hoffnung 19

Aus dem Verein

Spenden 2011 20

Einnahmen und Ausgaben 2011 21

Jubiläum

10 Jahre Hoffnungsbaum e.V. 2002 – 2012. 22

Grußwort von Stephan Klucken

Impressum:

V.i.S.d.P.: Angelika und Stephan Klucken

Für die Textbeiträge sind die ausgewiesenen Autoren verantwortlich.

Hoffnungsbaum e.V.
 Verein zur Förderung der Erforschung und Behandlung von NBIA (vormals: Hallervorden-Spatz-Syndrom)
 Hardenberger Str. 73
 42549 Velbert
 Tel.: 02051/68075
 E-Mail: Hoffnungsbaum@aol.com
 Web: www.hoffnungsbaum.de

Übersetzungen: Angelika Klucken, Heike Jaskolka

Beiträge: Alle Artikel sind, sofern nicht anders gekennzeichnet, von Angelika Klucken und Heike Jaskolka.

Mit freundlicher Unterstützung mitfinanziert durch:



FP7 (277984-2)

**Für jede Unterstützung
 unserer Arbeit sind wir dankbar:
 Hoffnungsbaum e.V.
 Spendenkonto 305979
 330 500 00 Sparkasse Wuppertal**



(Fortsetzung von Seite 1) Ein Placebo sieht genauso aus wie Deferiprone aber es enthält keinen als Arznei wirkenden Inhaltsstoff. Zwei Drittel der Studienteilnehmer werden Deferiprone erhalten und ein Drittel das Placebo. Die Auswahl erfolgt durch Randomisierung.

Randomisierung bedeutet eine Auswahl nach dem Zufallsprinzip. Jeder Patient wird gemäß einer computergenerierten Liste entweder der Placebo-Gruppe oder der Deferiprone-Gruppe zugewiesen. Es ist notwendig, die Medikamentengruppe mit der Placebogruppe zu vergleichen, um die Wirkungen und Nebenwirkungen von Deferiprone wirklich beurteilen zu können.

Doppelblind ist eine Studie, wenn weder der Patient noch die Ärzte wissen, zu welcher der beiden Gruppen ein Patient gehört. Das ist nötig für eine objektive Sammlung der Studiendaten.

Welche Patienten kommen als Studienteilnehmer in Frage? Patienten müssen mindestens 4 Jahre alt, können aber auch erwachsen sein und sie müssen eine genetisch bestätigte PKAN-Erkrankung haben. Alle weiteren Ein- oder Ausschlusskriterien sind im Gespräch mit den Ärzten, die die Studie betreuen, zu erfragen (Kontaktadresse am Ende des Artikels).

Wie verläuft die Studie? Die Studienteilnehmer sollen das Studienpräparat (Deferiprone oder Placebo) für 18 Monate zweimal täglich, morgens und abends, einnehmen. Die Gesamttagesdosis ist gewichtsabhängig und wird am Anfang der Studie 10 mg pro Kilogramm Körpergewicht (kgKG) betragen. Wenn diese Tagesdosis problemlos vertragen wird, wird sie nach sechs Wochen auf 20 mg pro kgKG verdoppelt und bei guter Verträglichkeit nach weiteren sechs Wochen auf 30 mg pro kgKG für den Rest der Studienzeit erhöht.

- Interessierte Patienten können sich im TIRCON Studienzentrum in München im Rahmen einer Screening Visite zur Überprüfung der Teilnahmevoraussetzungen und zur detaillierten Aufklärung über den Studienverlauf vorstellen.
- Geeignete Patienten, die sich zur Studienteilnahme schriftlich bereiterklärt haben, werden im Rahmen der Studie zu weiteren Visiten (Basis-Visite, Monat 6, Monat 12, Monat 18 – Studien-Ende) am TIRCON-Studienzentrum in München eingeladen. Bei diesen 4 Visiten finden umfangreiche Erhebungen und Untersuchungen statt.
- In der 1.-5. Woche sowie nach 2, 9 und 15 Monaten werden die Studienteilnehmer durch das Studienteam zur Überprüfung der Therapieverträglich-

keit telefonisch kontaktiert.

- In Wohnortnähe muss alle 5-10 Tage eine Blutprobe entnommen werden, um die Anzahl der weißen Blutkörperchen zu bestimmen.
- Nach 6 Wochen und im Monat 3 ist je eine weitere Visite im TIRCON-Studienzentrum in München (ggf. in einer wohnortnahen Praxis oder Ambulanz) zur Dosisanpassung erforderlich.
- Eine Abschluss-Visite wird ca. 6 Wochen nach Studien-Ende ebenfalls am TIRCON-Zentrum in München stattfinden.

In allen teilnehmenden Ländern gilt dieser Ablauf. Die Reisekosten der Studienteilnehmer werden erstattet.

Welche Vorteile hat eine Studienteilnahme für PKAN-Betroffene? Es gibt keine Garantie, dass es für Patienten einen Vorteil oder Nutzen durch die Studienteilnahme gibt. Aber die Studie ist nötig, um die Wirkung des Medikaments Deferiprone besser zu verstehen. Es wird erwartet, dass Studienteilnehmer, die Deferiprone nach Anweisung einnehmen, eine Reduktion der Eisenmenge im Gehirn haben werden. Das könnte im günstigsten Fall zu einer Verbesserung von dystonen Symptomen, Lebensqualität und/oder Fähigkeiten führen.

Wenn die Studienergebnisse positiv sind, wird ApoPharma auf der Basis des „Compassionate Use“ (Anwendung aus Barmherzigkeit) allen Studienteilnehmern das Medikament weiterhin kostenlos zur Verfügung stellen.

Welche Risiken gibt es bei einer Studienteilnahme?

Informationen über die Sicherheit bei der Anwendung von Deferiprone wurden von mehr als 1000 Patienten gesammelt, überwiegend mit anderen Erkrankungen, nur wenige mit NBIA. Mögliche Nebenwirkungen umfassen eine Rotfärbung des Urins, Übelkeit und Erbrechen, Gelenk- und Bauchschmerzen, Erhöhung eines Enzyms, das die Leberfunktion misst, Neutropenie, Agranulocytose (erniedrigte Anzahl weißer Blutkörperchen), allergische Reaktionen, andere bisher unbekannte Reaktionen.

Kontaktadresse für weitere Fragen und detaillierte Informationen über die Studie:

Ludwig-Maximilians-Universität, Neurologische Klinik und Poliklinik, Friedrich-Baur-Institut
Herr Prof. Dr. med. Thomas Klopstock
Ziemssenstr. 1a, 80336 München, Tel.: 089-5160-7400
E-Mail: thomas.klopstock@med.uni-muenchen.de



Fortschritte in der Forschung: Neues NBIA-Gen entdeckt

Tobias Haack (*siehe Bild*), Mitarbeiter der Arbeitsgruppe Prokisch für NBIA-Forschung am Institut für Humangenetik, Helmholtz Zentrum München hat in Kooperation mit der Arbeitsgruppe von Susan Hayflick an der Oregon Health & Science University in



Portland, USA, ursächliche Mutationen in einem neuen NBIA-Gen identifiziert. Es handelt sich dabei um *de novo* Mutationen im X-chromosomalen Gen *WDR45*, die eine neue Form von NBIA verursachen.

Eine *de novo* Mutation ist eine neu aufgetretene Veränderung im Genom, die bei den Eltern nicht nachweisbar ist. Die Mutation entsteht meist in einer Keimzelle (Eizelle oder Spermium) eines Elternteils oder in einer Körperzelle in der frühen embryonalen Entwicklung.

Das von *WDR45* kodierte Protein gehört zur Familie der WDR40-Proteine und bildet die Struktur eines Beta-Propellers. Bei dieser Struktur sind 4 bis 8 Proteinbestandteile wie schaufelartige Blätter ringförmig um eine zentrale Achse angeordnet. WDR40-Proteine unterstützen verschiedene Funktionen wie z.B. die Steuerung des Zellzyklus und die Autophagie, d.h. den Abbau zelleigener Bestandteile. Vorstellen kann man sich das als eine Art „Müllentsorgung“ körpereigener Zellen.

Die durch die Mutation entstehende Erkrankung zählt zu den vier häufigsten molekulargenetisch bekannten Formen von NBIA. Die drei anderen sind PKAN (*PANK2*-Mutationen), PLAN (*PLA2G6*-Mutationen) und MPAN (*C19orf12*-Mutationen). Die neue mit *WDR45*-Mutationen assoziierte Form heißt BPAN (Beta-Propeller-assoziierte Neurodegeneration). Diese klinische Untergruppe von NBIA wurde unter dem Namen SENDA bzw. „Statische Enzephalopathie im Kindesalter mit Neurodegeneration im Erwachsenenalter“ bereits in der Literatur beschrieben, diese Kurzform sollte aber nicht mehr verwendet werden.

Zu den klinischen Merkmalen gehören allgemeine motorische und geistige Entwicklungsverzögerungen in

früher Kindheit. Im jungen Erwachsenenalter kommt es dann zu einer rasch fortschreitenden Verschlechterung mit Parkinsonismus, Dystonie und Demenz. Die Bildgebung spielt bei der Indikationsstellung zu gezielten genetischen Untersuchungen auch hier eine wichtige Rolle: T2-gewichtete MRT-Aufnahmen zeigen Eisenablagerungen in Globus Pallidus und Substantia nigra; T1-gewichtete Sequenzen zeigen als charakteristisches Merkmal in Substantia nigra und den Kleinhirnstielen eine lineare Signalmindering, eingerahmt von einem signalverstärkten Areal.

In der den Ergebnissen zugrunde liegenden Studie wurde bei 19 Betroffenen durch Exom-Sequenzierung das Krankheitsgen *WDR45* gefunden. Die drei Männer und 16 Frauen aus verschiedenen Ländern, darunter auch Deutschland, zeigen eine große Übereinstimmung in Krankheitsverlauf und klinischer Symptomatik.

Eine Untersuchung auf *WDR45*-Mutationen ist verfügbar. Bei diagnostischen Fragen wenden Sie sich bitte an:

Frau Dr. Monika Hartig
 Institut für Humangenetik des Klinikums rechts der Isar
 der Technischen Universität München
 Ismaninger Str. 22
 81675 München
 Tel. 089-4140-6383
 E-Mail: monika.hartig@humangenetik.med.tum.de

Für spezielle Fragen zu *WDR45* und BPAN steht Ihnen gerne Herr Dr. Tobias Haack zur Verfügung (Tel. 089-3187-2495, E-Mail: tobias.haack@helmholtz-muenchen.de).

Der vollständige wissenschaftliche Artikel steht allen Interessenten zum Download auf www.cell.com/AJHG bereit.

Quellen: (1) Tobias B. Haack et al.: Exome Sequencing Reveals De Novo *WDR45* Mutations Causing a Phenotypically Distinct, X-Linked Dominant Form of NBIA. In: *The American Journal of Human Genetics* (2012), <http://dx.doi.org/10.1016/j.ajhg.2012.10.019>, (2) https://www.bio.logis.de/wissenschaftliche_erlauterungen/glossar, (3) [en.wikipedia.org / de.wikipedia.org](http://en.wikipedia.org/de.wikipedia.org)



New Yorker Biotech-Firma hofft auf die Entwicklung einer Therapie für PKAN

Retrophin LLC, ein junges Biotechnologie-Unternehmen in New York, das zur Entwicklung von Therapien für seltene Erkrankungen gegründet

worden ist, gab im Juli 2012 bekannt, in Kooperation mit Wissenschaftlern vom St. Jude Children's Research Hospital in Memphis/Tennessee, USA an der Behand-



lung von PKAN, der häufigsten Form von NBIA, arbeiten zu wollen. Retrophin wird den Forschern dabei finanzielle Mittel und den Zugang zu einer chemischen Bibliothek zur Verfügung stellen, um ihnen zu ermöglichen, in Frage kommende Anwendungen in der Behandlung von PKAN testen zu können. Forschungsleiterin der Studie wird Suzanne Jackowski (*siehe Bild*) vom St. Jude Hospital sein.



Jackowski forscht seit vielen Jahren intensiv über Coenzym A und die vier aktiven Pantothenatkinasen (PANK) beim Menschen, um die Stoffwechselfvorgänge bei PKAN zu verstehen. PANK2, der erste Schritt bei der Bildung von Coenzym A, ist bei der Pantothenatkinase-Assoziierten Neurodegeneration (PKAN) defekt. „Diese Zusammenarbeit bestärkt uns in unserem Engagement, Behandlungsmöglichkeiten für seltene Erkrankungen zu entdecken, insbesondere für jene, die eine verheerende Auswirkung auf Kinder haben“ sagte Retrophin Gründer und Vorstandsmitglied Martin Shkreli in der Pressemitteilung. Retrophin, das 2011 gegründet worden ist, entwickelt Therapien für weitere lebensbedrohliche Erkrankungen wie z.B. Duchenne-Muskeldystrophie.

Quelle: NBIA DA Newsletter Nr. 16, Juni / Juli 2012.

Englischer NBIA-Wissenschaftler erhält Forschungsstipendium

Prof. John Hardy von der Abteilung für Neurowissenschaften des University College London (UCL) ist im September dieses Jahres zusammen mit dem Forschungsteam des Pharmaunternehmens Lilly mit einem der „Wellcome Trust’s new Pathfinder Award“ ausgezeichnet worden. Das Preisgeld von ca. 123.000 € soll zur Entwicklung einer humanen Stammzell-Linie verwendet werden, um die zugrundeliegenden Mechanismen von NBIA zu verstehen und die Entwicklung neuer Behandlungsmethoden zu beschleunigen.

Der „Wellcome Trust“ ist eine weltweit tätige gemeinnützige Stiftung, die die Forschungsförderung zur Verbesserung der Gesundheit von Mensch und Tier zum Ziel hat. In diesem Jahr vergibt die Stiftung erstmalig die „Pathfinder Awards“. Mit diesen sollen Forschungspartnerschaften zwischen Wissenschaft und Industrie im Bereich der seltenen und vernachlässigten Erkrankungen unterstützt werden. Der Schwerpunkt liegt hierbei auf Pilotprojekten im Anfangsstadium, die das Potenzial zur Entwicklung innovativer Arzneimittel haben.

Quelle: www.wellcome.ac.uk und OrphaNews vom 10. Okt. 2012, NBIA DA NL Okt./Nov. 2012



NBIA-Familienkonferenz 2012: Hoffnungsbaum feierte sein 10-jähriges Bestehen

Von Heike Jaskolka und Angelika Klucken

Gleich zwei schöne Anlässe führten uns auf der NBIA-Familienkonferenz im Juni 2012 zusammen: die Begegnung mit alten und neuen Freunden sowie die Feier des 10. Vereinsjubiläums von Hoffnungsbaum.

Fast 70 Personen, darunter 15 Familien, Konferenzhelfer, Referenten, Ärzte und Forscher hatten sich auf den Weg nach Hohenroda gemacht – und das nicht nur aus ganz Deutschland sondern auch aus Frankreich, Polen, Spanien und den Niederlanden. Damit war unsere sechste Familienkonferenz zugleich auch unsere bislang größte.

Trotz dieser großen und so bunten Personenrunde empfanden wir die Atmosphäre alle als sehr familiär und herzlich. Das gemeinsame Wochenende brachte uns einander nahe. Dafür sorgten die vielen Gespräche und Spaziergänge, die geteilte Freude beim Auftritt eines Zauberclowns, das Mitfiebern bei der Fußball-

ropameisterschaft, aber auch unsere gemeinsame Trauer bei einer Gedenkzeremonie für all jene, die von uns gegangen sind.



v.l.n.r.: Burak & Ayse Rahmouni, Valérie und Michel mit Roman Baumann-Lerognon



Informatives und Nützlichtes hielt die Konferenz ebenso bereit. Frau Dr. Insa Gülzow vom EiVE-Projekt, an dem sich einige unserer Familien beteiligt hatten, stellte die Projektergebnisse zur medizinischen Versorgungssituation bei Menschen mit Seltenen Erkrankungen vor. Die Psychotherapeutin und Entspannungspädagogin Susanne Wöhrl gab wertvolle und hilfreiche Tipps, wie man einem Burn-Out vorbeugen kann.

Ein offenes Ohr für die Probleme unserer Familien hatte Hubertus Sieler vom Deutschen Kinderhospizverein. Er stellte die Unterstützungsangebote für Familien vor, deren Kinder an lebensverkürzenden Krankheiten leiden.



Celina Döring und Zauberclown Tobias Struwe



rologin Dr. Susanne Schneider von der Universitätsklinik Lübeck erklärte die Grundlagen der Genetik und deren Rolle bei NBIA-Erkrankungen.

Ein wichtiger Themenschwerpunkt war zudem das von der Europäischen Uni-

on finanzierte Projekt TIRCON („Treat Iron-Related Child-Onset Neurodegeneration“). (Siehe auch Seite 1 und 3) Mehrere TIRCON-Partner stellten die Zielsetzungen und den voraussichtlichen Nutzen des Projektes vor: Prof. Dr. Thomas Klopstock von der Neurologischen Klinik der Universität München informierte über das Patientenregister und die klinische Studie mit Deferiprone. Dr. Holger Prokisch vom Humangenetischen Institut der Technischen Universität München erörterte den Aufbau einer Biobank und die Biomarker-Studie. Prof. Dr. Ody Sibon von der Universität Groningen in den Niederlanden beschrieb die Entwicklung einer Enzymersatztherapie für PKAN. Katrina Pecot von der Bayerischen Forschungsallianz in München gab uns einen Überblick über die Struktur und das Management von TIRCON. Und Heike Jaskolka führte den möglichen Patientennutzen von TIRCON und die Aufgaben von Hoffungsbaum aus, zu denen die Informationsverbreitung und Öffentlichkeitsarbeit zählen.

Auf großes Interesse stieß auch unser NBIA-Befund- und Beratungsordner, den wir erstmalig auf der Konferenz vorstellten und an alle anwesenden Familien aushändigen konnten. Der Ordner ist ein Serviceangebot von Hoffungsbaum und soll betroffenen Familien und behandelnden Ärzten die klinische Dokumentation erleichtern. (Lesen Sie mehr dazu auf Seite 15.) Zu Herzen ging allen Anwesenden insbesondere die sehr persönliche Rede von Stephan Klucken, der auf 10 Jahre Selbsthilfearbeit zurückblickte und den verschlungenen, oft steinigen Weg beschrieb, den wir gemeinsam mit unseren Lieben beschreiten.

Daneben umfasste das Konferenzprogramm auch eine ganze Reihe an wissenschaftlichen Vorträgen. Die Neu-

rologin Dr. Susanne Schneider von der Universitätsklinik Lübeck erklärte die Grundlagen der Genetik und deren Rolle bei NBIA-Erkrankungen. Ein wichtiger Themenschwerpunkt war zudem das von der Europäischen Uni-

on finanzierte Projekt TIRCON („Treat Iron-Related Child-Onset Neurodegeneration“). (Siehe auch Seite 1 und 3) Mehrere TIRCON-Partner stellten die Zielsetzungen und den voraussichtlichen Nutzen des Projektes vor: Prof. Dr. Thomas Klopstock von der Neurologischen Klinik der Universität München informierte über das Patientenregister und die klinische Studie mit Deferiprone. Dr. Holger Prokisch vom Humangenetischen Institut der Technischen Universität München erörterte den Aufbau einer Biobank und die Biomarker-Studie. Prof. Dr. Ody Sibon von der Universität Groningen in den Niederlanden beschrieb die Entwicklung einer Enzymersatztherapie für PKAN. Katrina Pecot von der Bayerischen Forschungsallianz in München gab uns einen Überblick über die Struktur und das Management von TIRCON. Und Heike Jaskolka führte den möglichen Patientennutzen von TIRCON und die Aufgaben von Hoffungsbaum aus, zu denen die Informationsverbreitung und Öffentlichkeitsarbeit zählen.



Nach drei aufregenden, informativen und emotionalen Tagen brachen wir wieder in alle Himmelsrichtungen auf. Mit im Gepäck all die gemeinsamen Gespräche und Bilder jener Menschen, denen wir begegnen durften und die uns in Gedanken und im Herzen mit Nachhause begleiteten.



v.l.n.r.: Prof. Dr. Thomas Klopstock, Dr. Holger Prokisch, Prof. Dr. Ody Sibon vom TIRCON-Konsortium und Dr. Susanne Schneider von der Universität Kiel



Folgenden Krankenkassen möchten wir für die Förderung unserer Familienkonferenz 2012 mit jeweils 2.500 € danken: dem AOK Bundesverband, der Barmer GEK, dem BKK Bundesverband, der DAK, der KKH Allianz und der Techniker Krankenkasse. Wir danken auch der Knappschaft für 583,20 €.



Nächste Familienkonferenz der NBIA Disorders Association im April 2013



Es ist bereits die 7. internationale Familienkonferenz, die unsere amerikanische Schwesterorganisation in diesem Jahr veranstalten wird. Sie findet vom 3. bis zum 7. April 2013 in San Antonio in Texas statt. Damit fällt der Termin in das noch nicht allzu heiße Frühjahr und vielerorts in die Ferienzeit, so dass auch Familien mit schulpflichtigen Kindern teilnehmen können.

Die Stadt San Antonio bietet eine ganze Reihe an Möglichkeiten für Unternehmungen: eine schöne Uferpromenade, einen eigenen Zoo, Sea World sowie drei verschiedene Vergnügungsparks. In „Morgan's Wonderland“ wird das Familienpicknick am Samstagnachmittag stattfinden, da dieser Freizeitpark weitestgehend barrierefrei ist. Weitere Informationen zum Park gibt es unter: www.morganswonderland.com.

Als Tagungsort ist das Drury Plaza Hotel festgelegt worden, ein sehr modernes Hotel mit großen und gut ausgestatteten Zimmern für bis zu sechs Personen, das erst vor einem Jahr erbaut worden ist. Der Preis beträgt 89 Dollar pro Nacht und Zimmer.

Das Konferenzprogramm sieht an den ersten beiden Tagen private Sprechstundenzeiten mit den anwesenden Ärzten vor. Die Anzahl der Termine ist begrenzt und wird nach Reihenfolge der Anmeldung vergeben. In den vergangenen Jahren haben die Familien den wertvollen Nutzen dieser Sprechstunden bestätigt, in denen sie mit führenden NBIA-Experten Fragen zum Gentest, Medikamenten, Sehproblemen, der Tiefen

Hirnstimulation oder zu einer plötzlichen Verschlechterung der Funktionen und Symptome klären konnten.

Die offizielle Konferenz beginnt dann am Donnerstag, dem 4. April, mit einer geselligen Runde zum Kennenlernen der teilnehmenden Familien. Insgesamt wird auch diese NBIA-Familienkonferenz eine bunte Mischung lehrreicher Informationen zu Forschung und Versorgung, persönlicher Gespräche und gemeinsamer Ausflüge bieten.

Die NBIA Disorders Association plant außerdem eine begrenzte Anzahl von Unterstützungsangeboten für Familien, denen eine Teilnahme aus finanziellen Gründen nicht möglich ist. So sollen für diese beispielsweise Teilnahmegebühren entfallen oder Hotelkosten reduziert werden. Ein Antrag auf Kostenübernahme kann bei Anmeldung zur Konferenz gestellt werden.

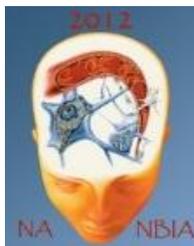
Erwachsene NBIA-Betroffene können bereits in den zwei Tagen vor Beginn der offiziellen Konferenz die anderen Teilnehmer kennenlernen und beim gemeinsamen Besuch von Sehenswürdigkeiten mitmachen. Bei Interesse sind die Vereinsvorsitzende Patty Wood (pwood@NBIAdisorders.org) oder der Leiter des Erwachsenenprogramms Mike Cohn (mikecohn2226@comcast.net) zu kontaktieren. Ehrenamtliche Assistenten und Programmführer werden die Unternehmungen begleiten.

Weitere Informationen zur Anreise, Hotelreservierung und Konferenzanmeldung folgen in Kürze auf www.NBIAdisorders.org. Bei Fragen wenden Sie sich bitte an: info@NBIAdisorders.org



Zweites gemeinsames Internationales NA- und NBIA-Symposium 2012: Wissensaustausch zwischen Ärzten, Forschern und Patientenangehörigen

In diesem Jahr fand das „Second Joint International Symposium on Neuroacanthocytosis and Neurodegeneration with Brain Iron Accumulation“ in Ede in den Niederlanden statt. Vom 26. bis zum 27. Oktober trafen hier Experten und junge Wissenschaftler aus aller Welt zusammen, um die jüngsten Forschungsergebnisse über Neuroakanthozytose und NBIA vorzustellen.



Zu den NBIA-bezogenen Themenschwerpunkten des Symposiums zählten u.a. klinische Studien, neue Gendruckungen, Autophagie (Zellabbau) und Pathophysiologie (Funktionsweise von Körpern unter krankhaften Bedingungen).

So stellte Prof. Dr. Thomas Klopstock vom Friedrich-Baur-Institut an der Neurologischen Klinik der LMU München das Projekt TIRCON vor. Das Spektrum der Vorträge umfasste alle 4 NBIA-Krankheitsvarianten, die einen Großteil der NBIA-Patienten betreffen:



- Mehrere Vorträge befassten sich mit **PKAN**, beispielsweise Dr. Sonia Levi vom Krankenhaus San Raffaele in Mailand. Sie referierte über die krankheitsverschlimmernde Rolle des Eisens bei dieser schon vor 12 Jahren entdeckten und daher am besten bekannten NBIA-Form.
- Dr. Tobias Haack vom Helmholtz Zentrum München gab die unlängst erfolgte molekulargenetische Entschlüsselung der neuen NBIA-Variante **BPAN** bekannt (siehe Seite 4).
- Prof. Dr. Thomas Meitinger, Direktor des Humangenetischen Instituts am Helmholtz-Zentrum München, referierte zur ebenfalls in München entdeckten NBIA-Form **MPAN**.
- Dr. Paul Kotzbauer von der Washington Universität

in St. Louis, USA, berichtete von seinen Tierstudien zur Therapie-Entwicklung bei **PLAN**.

Viele neue Erkenntnisse und Forschungsergebnisse ließen sich verzeichnen. So verwundert es nicht, dass auch nach Konferenzschluss bis zum späten Abend die fachlichen Diskussionen unter den engagierten Wissenschaftlern nicht abbrachen. (siehe Bild) NBIA-Patientenvertreter aus 5 Ländern verfolgten das gesamte wissenschaftliche Symposium aufmerksam und konnten immer wieder interessante Gespräche mit den Konferenzteilnehmern führen.



Dr. Susan Hayflick, Dr. Valeria Tiranti und Prof. Dr. Ody Sibon

Der Nachmittag des zweiten Konferenztages war insbesondere der Perspektive der Betroffenen gewidmet. Nicht nur die anwesenden Grundlagenforscher, Kliniker und Selbsthilfegruppenvertreter, sondern auch Familienmitglieder aus Holland nahmen an dieser Sitzung teil. Auf dem Programm stand Angelika Kluckens Vortrag zur Rolle von Hoffnungsbaum e.V. im Projekt TIRCON. Dieser machte bewusst, dass man mit Engagement und Zielstrebigkeit auch als kleine Patientenorganisation einer sehr seltenen Erkrankung große Steine ins Rollen bringen kann.

Die Betroffene Alex Irvine und ihre Mutter Ginger Irvine von der NA Advocacy, dem englischen Selbsthilfeverein für Neuroakanthozytose-Patienten, schilderten mit viel Humor und Wärme das tägliche Leben mit NA.

Und zu guter Letzt berichtete Prof. Dr. Ody Sibon von der Universität Groningen über die Entwicklung von Therapien mit Panthetin. Auch dieses Projekt gehört zu TIRCON. Dabei gelang Prof. Dr. Sibon, die gemeinsam mit Dr. Giel Bosman vom Medizinischen Zentrum der Radboud Universität in Nijmegen





die Veranstaltungsorganisation übernommen hatte, ein anschaulicher und aufschlussreicher Vortrag. Vor Ort konnten zwei NBIA-Nachwuchswissenschaftler für ihre Forschungsarbeiten zu PKAN mit Reisestipendien ausgezeichnet werden, darunter Claudia Siegle-Roos von der Universität Wien, deren Forschung auch

Neuroakanthozytose mit einschließt und Dario Brunetti vom Neurologischen Institut Carlo Besta in Mailand – ein wichtiger Schritt, um junge Ärzte und Wissenschaftler für die zukünftige und nachhaltige Versorgung und Erforschung von NBIA zu gewinnen.

Neues von der internationalen NBIA-Alliance: Beim Treffen im Oktober 2012 wurden gemeinsame Ziele definiert

Das NA- und NBIA-Symposium in Ede, Niederlande (siehe Artikel S. 8) nahmen wir zum Anlass, ein neues Satellitentreffen der internationalen NBIA-Selbsthilfe zu organisieren. Parallel zum Symposium versammelten sich am 27. Oktober die Mitglieder der NBIA Alliance, der von uns am Anfang dieses Jahres gegründeten Dachorganisation für NBIA-Vereine. Bisher sind sechs Länder durch Mitgliedergruppen in der Allianz vertreten. Dazu gehören: Deutschland, England, Frankreich, Italien, Spanien und die USA.



umfassen soll, sowie die Gründung eines wissenschaftlichen und medizinischen Beirats.



v.l.n.r.: Patty Wood, Antonio Lopez, Alie & Rikkert Nagel, Jean-Loup Vasseur



Ziel unserer Allianz ist die gemeinsame, mit vereinten Kräften verstärkte Unterstützung der NBIA-Familien sowie die Forschungsförderung.

Außerdem wurde beschlossen, im Oktober 2015 in Mailand unsere erste offizielle Internationale NBIA-Familienkonferenz in Europa abzuhalten. Diese wird dann in Verbindung mit einer Generalversammlung des Forschungskonsortiums TIRCON den Abschluss dieses EU-Forschungsprojekts markieren. Durch einen frühzeitigen Planungsbeginn haben wir im Vorfeld genügend Zeit, um die NBIA-Allianz auszubauen und die Konferenz vorzubereiten. Denn es gibt noch viele Fragen zu klären, von der Auswahl eines geeigneten Konferenzhotels über die Finanzierung bis hin zum Konferenzprogramm und der Lösung der sprachlichen Verständigungsprobleme bei teilnehmenden Familien aus verschiedenen Ländern.



v.l.n.r.: Heike Jaskolka, Antonio Lopez, Jean-Loup Vasseur, William Arends, Maayke van Schijndel, Alie & Rikkert Nagel, Patty Wood, Angelika Klucken

In unserer Sitzung in Ede konnten wir zudem zwei holländische Familien begrüßen, die eine weitere Schwesterorganisation in den Niederlanden gründen wollen. Gemeinsam beratschlagten wir, welche Schritte in nächster Zeit zum Vereinsaufbau erforderlich sind. Wir hoffen darauf, dass unsere internationale NBIA-Gemeinschaft damit um eine weitere Mitgliedergruppe wächst!



Diagnostik-Service bei Verdacht auf Neuroakanthozytose führt auch zu NBIA-Diagnosen

Die Münchener Neurologen Prof. Dr. Adrian Danek (*siehe Bild*) und Dr. Benedikt Bader sowie der Neuropathologe Prof. Hans Kretzschmar haben einen Diagnose-Service für Patienten mit Neuroakanthozytose ins Leben gerufen, der sowohl Ärzten wie Betroffenen bei der Diagnose und Behandlung der seltenen Erkrankung helfen soll. In einem Patientenregister werden die Daten diagnostizierter Patienten anonym erfasst, die von anderen Medizinern studiert werden oder als Quelle für Arzneimittelstudien dienen können. Somit ist es Ärzten und Wissenschaftlern möglich, von der Erfahrung und Kenntnis anderer zu profitieren. Datenbankanbieter für das NA-Register ist das European Huntington's Disease Network. Das Projekt wird finanziell unterstützt durch die „Advocacy for Neuroacanthocytosis“ und das E-Rare-Konsortium EMINA (European Multidisciplinary Initiative on Neuroacanthocytosis).



Innerhalb von drei Jahren sind 397 Blutproben aus 24 Ländern von Ärzten untersucht worden. Bei 120 Proben wurde die Diagnose Chorea-Akanthozytose bestätigt. Unter den übrigen Proben konnten bei 2 Patienten MPAN, bei 8 PKAN und bei 6 Patienten weitere Formen von NBIA nachgewiesen werden.

Der Diagnose-Service hat vielen Patienten, ihren Familien und Ärzten ermöglicht, ihre Krankheit benennen zu können. Nun sollen weitere Patientendaten aufgenommen werden, um auf Basis dieser eine genauere Untersuchung der Erkrankungen und ihrer Funktionsmechanismen durchführen zu können. Daher sind alle Ärzte dazu aufgefordert, Informationen in die Datenbank einzubringen. Der Zugriff für Ärzte ist hier möglich: <http://www.euro-hd.net/html/na/submodule/registry>

Quelle: NA News. Neuroacanthocytosis information and research. Nr. 17, 11. April 2012.

Junge Forscher untersuchen Chorea-Akanthozytose im E-Rare-Projekt EMINA-2

Von Angelika Klucken

Unter der Leitung des Projektkoordinators Dr. Andreas Hermann von der Neurologischen Universitätsklinik in Dresden hat sich ein Forschungskonsortium junger Wissenschaftler zur Neuroakanthozytose (NA) zusammengefunden. Das Projekt „EMINA-2“ wird jetzt im Rahmen des EU-Forschungsprogramms E-Rare gefördert.



NA-Erkrankungen sind eine Gruppe seltener Erkrankungen mit Neurodegeneration und fehlgeformten stacheligen roten Blutkörperchen, sogenannten Akanthozyten. Zu den NA-Erkrankungen gehören Chorea-Akanthozytose (ChAc), McLeod Syndrom (MLS), Huntington Disease-Like 2 (HDL2) und Pantothenatkinase assoziierte Neurodegeneration (PKAN). Dabei gilt ChAc als der Prototyp dieser Erkrankungsgruppe.

Die „Europäische Multidisziplinäre Initiative zur Neuroakanthozytose (EMINA-1), die seit 2009 vom E-Rare-Programm gefördert wird, erstellte eine detaillierte klinische Charakterisierung der verschiedenen NA-Formen und sammelte wertvolle Gewebeproben aus Gehirn und Muskeln von ChAc-Patienten.

Auf der Basis des erfolgreichen EMINA-1-Netzwerks bringt das EMINA-2 Konsortium 5 junge Wissenschaftler aus führenden Europäischen Labors in Österreich, den Niederlanden, Deutschland und Israel zusammen. Ziel ist es, die molekularen Krankheitsmechanismen der Chorea-Akanthozytose gründlich zu erforschen und dieses Wissen für neue kausale Therapieansätze zu nutzen.

Nähere Informationen über das Projekt finden Sie auf folgender Homepage: www.emina2.eu.

Ansprechpartner:

Dr. Andreas Hermann
Neurologische Klinik der TU Dresden
Fetscherstrasse 74
01307 Dresden
Tel: 0351-458-3908
Fax: 0351-458-6387
E-Mail: andreas.hermann@uniklinikum-dresden.de

Quelle: <http://www.e-rare.eu/financed-projects/emina-2>



Erfolgreicher Abschluss des EiVE-Projektes

Am 23. März 2012 wurde das Projekt EiVE mit einem Symposium in Berlin abgeschlossen und Bilanz gezogen.



EiVE steht für Entwicklung innovativer Versorgungsstrukturen am Beispiel seltener Erkrankungen. Das Projekt widmete sich für drei Jahre verschiedenen Fragestellungen rund um die Versorgungsstrukturen bei Menschen mit seltenen Erkrankungen. Das EiVE-Team arbeitete dabei mit der ACHSE (Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen) und einigen ihrer Mitgliederorganisationen, darunter Hoffnungsbaum e.V., zusammen. So haben neben anderen Patienten, Angehörigen und Versorgern auch NBIA-Familien an den Umfragen und Interviews teilgenommen. Darüber hinaus besuchte das EiVE-Team mehrere Kompetenzzentren für Seltene Erkrankungen, z.B. in Heidelberg, Tübingen, Berlin und Bonn.



Auf unserer NBIA-Familienkonferenz 2012 konnten wir die ACHSE- und Projektmitarbeiterin Dr. Insa Gülzow begrüßen (siehe Bild), die in ihrem Vortrag die Ergebnisse von EiVE vorstellte und Schlussfolgerungen für Patienten und Ärzte zog.

Die Ergebnisse spiegeln in vielerlei Hinsicht die Alltagserlebnisse von Betroffenen wider. Dazu zählen Abstimmungsschwierigkeiten bei der Versorgung, schlecht informierte und überforderte Ärzte oder ein schlechter Zugang zu verlässlichen Informationen. Hier hat das Projekt wertvolle und belastbare Daten gesammelt, die zur Verbesserung von Prozessen und Strukturen im Gesundheitswesen notwendig sind. Die Projektergebnisse sind in einer Broschüre zusammengefasst und als Download unter www.eive.de erhältlich.

Arzneimittelnebenwirkungen werden in einer Datenbank für und von Patienten gesammelt

Die europäische Arzneimittelagentur EMA hat kürzlich eine Datenbank für unerwünschte Arzneimittelwirkungen eingerichtet.



Zugriff auf die Datenbank haben nicht nur Beschäftigte des Gesundheitswesens sondern auch Patienten. Hier können Verdachtsfälle bei EU-zugelassenen Arzneimitteln eingesehen oder selbst gemeldet werden. Dabei bietet die Datenbank Sortiermöglichkeiten der Berichte nach Altersgruppe, Geschlecht, Art der vermuteten Nebenwirkungen und Auswirkungen. Eine Ergänzung um weitere Kategorien ist vorgesehen. Ebenso sollen Informationen über andere auf nationaler Ebene vermarktete Arzneimittel öffentlich zugänglich gemacht werden.

Die Maßnahmen zur Erfassung von Nebenwirkungen sind Bestandteil einer kürzlich in Kraft getretenen EU-Verordnung zur Arzneimittelsicherheit. Über jenes Meldesystem verfügen bereits 16 von 27 EU-Mitgliedstaaten. In einigen Ländern sind Patientenorganisationen an der Durchführung des Meldeverfahrens und der Gewährleistung der Zugangsmöglichkeiten für Patienten beteiligt.

„Dies ist ein großer Schritt in Richtung mehr Wissen über sich bereits auf dem Markt befindliche Arzneimittel“, beurteilt François Houyez, Leiter bei EURORDIS (European Organization for Rare Diseases, Europäischer Dachverband der Patientenorganisationen für Seltene Erkrankungen) für Informationen über und Zugang zu Therapien. „Unerwünschte Arzneimittelnebenwirkungen sind sehr besorgniserregend. Sie sind die fünfthäufigste Todesursache in Krankenhäusern. Aus diesem Grund beschlossen die europäischen Behörden und Mitgliedsstaaten zur Verringerung dieser Risiken, die Überwachung von Arzneimitteln zu verstärken.“ Houyez betont letztlich: „Patienten können sich und anderen helfen, indem sie unerwünschte Arzneimittelwirkungen aktiv melden.“

Die Europäische Datenbank gemeldeter Verdachtsfälle finden Sie unter: www.adrreports.eu/DE

Quelle: www.eurordis.org/de, Peggy Strachan (Übersetzerin), 19.07.2012.



NBIA ALLIANCE auf EURORDIS-Treffen europäischer Patientendachverbände für einzelne Seltene Erkrankungen

Von Angelika Klucken

Vom 30. bis 31. Oktober 2012 trafen sich in Paris zum 5. Mal die Euro-



EURORDIS
Rare Diseases Europe

paverbände für einzelne Seltene Erkrankungen beim „Council of European Federations (CEF)“. Auf die Generalversammlung am Dienstag folgte am Mittwoch ein Workshop zum Thema Forschungsförderung. Organisiert wurde die Veranstaltung von EURORDIS (European Organization for Rare Diseases), dem europäischen Dachverband der Patientenorganisationen für Seltene Erkrankungen.

Mit der Entwicklung unserer NBIA ALLIANCE ist die NBIA-Selbsthilfe derzeit international im Aufbruch. Zum ersten Mal konnten wir uns jetzt als Vertretung der NBIA ALLIANCE auf der Europa-Ebene mit Vertretern von 19 anderen diagnosespezifischen europäischen Dachverbänden austauschen. Ich folgte dabei einer Einladung von EURORDIS, unser Forschungsprojekt TIRCON vorzustellen. Patty Wood von der amerikanischen NBIA Disorders Association nahm an dieser europäischen Konferenz ebenfalls teil.

Das Programm des CEF-Treffens am Dienstag umfasste u.a. eine geplante europaweite Kartierung bestehender sozialer Einrichtungen wie z.B. Kurzzeitpflegeplätze, die spezialisiert sind auf die Bedürfnisse von Menschen mit Seltene Erkrankungen.

Auch ging es um gleichberechtigten Zugang für alle Europäer zu sog. „Orphan drugs“, also Arzneimitteln, die für bestimmte Seltene Erkrankungen die Zulassung haben, sowie um eine Verbesserung der zulassungsüberschreitenden Anwendung von Medikamenten (off-label-use). Weitere Themen waren der Ausbau der europäischen Netzwerke klinischer Referenzzentren für Seltene Krankheiten sowie das Recht der Patienten auf grenzüberschreitende medizinische Versorgung in Europa, sofern dies erforderlich sein sollte. EURORDIS stellte Fördermöglichkeiten für die Europa-Dachverbände sowie seine mehrsprachige Internet-

plattform **RareConnect** vor. Rare Connect kann sehr nützlich für die internationale NBIA-Gemeinschaft sein; denn Einträge von Nutzern auf diesem Portal werden in fünf europäische Sprachen übersetzt, sodass Patienten aus verschiedenen Ländern leichter kommunizieren können.

Der Workshop am Mittwoch bot insbesondere Patientenorganisationen, die Partner in EU-geförderten Forschungsprojekten sind, eine glänzende Gelegenheit zum Erfahrungsaustausch. Hoffungsbaums Beteiligung am EU-geförderten NBIA-Konsortium TIRCON war dabei **TIRCON** eines der beiden Impulsreferate. Der Forschungsworkshop endete mit einem Ausblick auf das nächste EU-Forschungsförderprogramm mit dem Namen „Horizon 2020“, das von 2014 bis 2020 gelten wird. Die Gemeinschaft der Patienten mit Seltene Erkrankungen erhofft sich aus diesem Programm weitere Forschungsfördermittel von der EU. Dass die NBIA-Forschung dabei mitberücksichtigt wird, ist unser erklärtes Ziel als NBIA-Selbsthilfe.



Wer gerne mehr über EURORDIS und den Workshop erfahren möchte, kann die folgende Webseite aufsuchen:

<http://www.eurordis.org/content/european-disease-specific-federations>

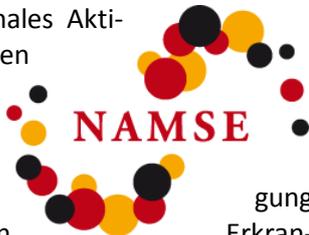


Worldwide Partners
for a Cure



Das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen auf dem Weg zum Nationalplan

NAMSE steht für „Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit seltenen Erkrankungen“. Es handelt sich dabei um ein Gremium, das eine bessere Patientenversorgung für Menschen mit seltenen Erkrankungen zum Ziel hat. Im NAMSE-Prozess koordinieren unsere Patientendachorganisation, die Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE e.V.) im Verbund mit dem Bundesministerium für Gesundheit (BMG) und dem Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF) die noch aus 24 weiteren Bündnispartnern aus dem Gesundheitswesen bestehende Steuerungsgruppe. Gemeinsam wird derzeit, wie in anderen europäischen Ländern teilweise schon vorhanden, ein nationaler Aktionsplan für seltene Erkrankungen erarbeitet. Themenfelder der dazu eingerichteten Arbeitsgruppen sind (1) Informationsmanagement, (2) Diagnose, (3) Versorgung, Zentren, Netzwerke, (4) Forschung.



Hoffnungsbaum e.V. hat an der ACHSE-Fachtagung zur Entwicklung des Nationalplans für Seltene Erkrankungen im September 2012 in Köln teilgenommen, um den Interessen unserer Patienten beim NAMSE-Prozess eine Stimme zu geben. Besonders am Herzen lag uns dabei auch die Berücksichtigung der medizinischen und sozialen Belange von Jugendlichen und jungen Erwachsenen mit Seltenen Erkrankungen.

Unter www.namse.de findet sich alles Wissenswerte über das Bündnis. Zudem informiert eine Sonderausgabe der ACHSE-Aktuell über den Stand der NAMSE, die auf der Website unter www.achse-online.de erhältlich ist.



ACHSE-Fachtagung in Berlin: Stärkung der Selbsthilfe

Die Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE e.V.) veranstaltete am 10. November 2012 in Berlin die Fachtagung „Empowerment der Selbsthilfe“. Zu den Teilnehmern gehörten die ACHSE-Mitgliedsverbände. Sechs von ihnen hielten Vorträge zu den Themenschwerpunkten „Mit guter Vereinsarbeit die Zukunft gestalten“ und „Vernetzung ist alles“, um ihren Erfahrungsreichtum mit anderen zu teilen.



Auch Hoffnungsbaum-Mitarbeiterin Heike Jaskolka hatte die Gelegenheit, unter dem Motto „Internationaler Aufbruch in Forschung und Selbsthilfe“ das Projekt TIRCON und die NBIA Alliance vor-



Pflegeversicherung: Pflegestufe III trotz Unterschreiten des zeitlichen Mindestpflegeaufwands

Pflegebedürftige können Leistungen der gesetzlichen Pflegeversicherung nach der Pflegestufe III erhalten, auch wenn der zeitliche Mindestpflegeaufwand nicht erreicht wird. Dies beschloss das Sozialgericht in Münster am 10. Februar 2012 in einer noch nicht rechtskräftigen Entscheidung. Ein Sachverständiger hatte in besagtem Fall einen Pflegezeitaufwand von 232 Minuten ermittelt. Die Kammer wich von dieser Einschätzung nicht ab. Jedoch urteilte sie, dass diese Zeit auch die gesetzlichen Anspruchsvoraussetzungen einer vierstündigen Grundpflege erfüllt. Demnach stünden dem Kläger die Leistungen nach Pflegestufe III zu.

Das Gericht begründete seinen Entschluss damit, dass es sich bei der Ermittlung des Pflegeaufwands lediglich um eine Schätzung handle. Die Ermittlung der Zeitdauer von Pflegemaßnahmen birgt erhebliche Schwierigkeiten. Mit der Stoppuhr könne man der individuellen Pflegesituation und den Lebensgewohnheiten der Pflegebedürftigen sowie der unterschiedlichen Hilfeformen nicht gerecht werden. Daher wird seit vielen Jahren in der Pflegewissenschaft und -praxis eine Reform des gesetzlichen Pflegebedürftigkeitsbegriffs gefordert.

Das Bundessozialgericht hat bereits in einem Urteil vom 7. Juli 2005 entschieden, dass ein Unterschreiten des erforderlichen Pflegebedarfs um nur wenige Minuten für die Pflegekasse keinen hinreichenden Grund darstelle, die Leistung zu mindern bzw. einzustellen. Grund sei die Unsicherheit der Schätzung. Die Kammer stimmt dieser Rechtsprechung zu. Sie pflichtet außerdem bei, dass es „bei einer Schätzung durch einen gerichtlichen Sachverständigen, nach der die Schwelle zur Pflegestufe III nur um wenige Minuten verfehlt wird, geboten sein kann, eine Korrektur der Einschätzung vorzunehmen.“

Diese Urteile decken die Schwächen des derzeitigen Pflegebegriffs und die Schwierigkeiten in der Einschätzung des zeitlichen Hilfebedarfs auf. Sie fordern aber auch dazu auf, Ansprüche weiter zu verfolgen.

Quelle: Online-Newsletter der Kanzlei Bärbel Schönhof, Bochum, April 2012



Neuer Schwerbehindertenausweis in 2013

Seit dem 1. Januar 2013 wird der alte Schwerbehindertenausweis aus Papier durch eine kleinere Plastikausgabe in Scheckkartenformat ersetzt. Der Ausweis wird somit handlicher und leichter im Portemonnaie zu verstauen sein. In der UN-Behindertenrechtskonvention heißt es: „Der Schwerbehindertenausweis soll ein Bankkartenformat erhalten und damit benutzerfreundlicher werden.“

Die bisherigen Ausweise behalten jedoch ihre Gültigkeit und müssen nicht zwingend neu ausgestellt werden. Zudem können „alle mit dem Grad der Behinderung zusammenhängende Nachteilsausgleiche nach wie vor mit den alten Ausweisen in Anspruch genommen werden“, so das Presse- und Informationsamt der Bundesregierung. Bis 2015 sollen dann alle Berechtigten den neuen Behindertenausweis mit sich führen.

Quelle: Kinder Spezial, Nr. 43, Sommer / Herbst 2012



Deutscher Kinderhospizverein e.V.: Lebenshilfe für Familien

Auf unserer Familienkonferenz 2012 stellte uns Hubertus Sieler den Deutschen Kinderhospizverein vor, der eine Anlaufstelle für Familien ist.

Der Verein begleitet und unterstützt Kinder und Jugendliche mit lebensverkürzenden Erkrankungen sowie ihre Eltern und Geschwister. Darüber hinaus arbeitet der Verein deutschlandweit an dem Ausbau und der Vernetzung ambulanter und stationärer Kinderhospize.

„Uns ist wichtig“, so die Informationsbroschüre des Vereins, „dass die Begleitung der Familien ab der Diagnose einer lebensverkürzenden Erkrankung, im Leben und Sterben und über den Tod der Kinder hinaus erfolgt. [...] Uns ist wichtig, dass alle Angebote aus den Bedürfnissen und dem Erfahrungswissen der Familien heraus entstehen und mit ihnen gemeinsam weiterentwickelt werden.“



Hubertus Sieler vom Deutschen Kinderhospizverein e.V. bei seinem Vortrag auf der NBIA-Familienkonferenz 2012

Zu diesen Angeboten zählen zum Beispiel Seminare für die gesamte Familie oder für trauernde Eltern, Geschwister und Großeltern. Der Verein vermittelt Kontakte zu anderen Betroffenen und veranstaltet Regionaltreffen als Austauschmöglichkeit für Familien. Er vermittelt ambulante Unterstützung vor Ort, hilft bei Anträgen auf Sozialleistungen u.v.m.

Da die Begleitung der erkrankten Kinder und der Familienmitglieder zu Hause von ehrenamtlichen, qualifizierten Kinderhospizmitarbeitern geleistet wird, ist sie für Familien kostenfrei. Bei der Finanzierung von Aufenthaltskosten in einem stationären Kinderhospiz sowie Behördenangelegenheiten steht den Familien das Team für Sozialrechtliche Unterstützung zur Seite.

Mit Ihren Anliegen und Fragen können Sie sich an den Ansprechpartner für Familien wenden:

Deutscher Kinderhospizverein e.V.

Hubertus Sieler

Bruchstr. 10

57462 Olpe

Tel.: 02761 / 94129-26

Fax: 02761 / 94129-60

Internet: www.deutscher-kinderhospizverein.de

Mail: hubertus.siel@deutscher-kinderhospizverein.de





NBIA-Befund- und Beratungsordner: Unser Serviceangebot für Familien

Ein von Hoffnungsbaum entworfener NBIA-Befund- und Beratungsordner bietet nun Familien Unterstützung in ihrem Alltag mit NBIA. Er ist eine Hilfestellung bei dem komplexen Krankheitsbild und den zahlreichen medizinischen und persönlichen Unterlagen, die sich im Laufe der Jahre ansammeln.

Auf unserer Familienkonferenz 2010 wurde in einer Gesprächsrunde mit ACHSE-Berater Dr. Frank Bruns- mann vom Netzwerk für Seltene Netzhautdegenerationen (SND) die Idee geboren, einen Befundordner zu entwickeln. In anderen medizinischen Fachgebieten, wie beispielsweise der Krebsbehandlung, sind Patientenordner teilweise bereits gängige Praxis. Hoffnungsbaum ließ sich dadurch und durch Muster verschiedener anderer Selbsthilfegruppen zur Eigenentwicklung des NBIA-Befund- und Beratungsordners inspirieren.

In diesem sollen wichtige Dokumente und Informationen gebündelt und schnell griffbereit zur Verfügung stehen – nicht nur den Familien selbst, sondern auch den behandelnden Ärzten, Therapeuten, zuständigen Krankenkassen, Lehrern usw.

Hierfür gliedert sich der Ordner in zwei Teile:

Der erste Teil dient der Dokumentation. Hier können medizinische Befunde und Behandlungsunterlagen abgeheftet und eingetragen werden. Zudem lassen sich Dokumente verstauen, die bei Arzt- oder Krankenhausterminen benötigt werden. In dem ersten Teil des Ordners befinden sich u.a.:

- Tabellen zum Eintragen wichtiger Kontaktdaten
- eine persönlich auszufüllende Medikamentenliste
- ein Patientenstammbblatt zur Erfassung wesentlicher Daten wie Symptome, Gendiagnose etc.
- Grafiken zur Lokalisation von Schmerzen für Erwachsene und Kinder
- Vorlagen für ein Schmerztagebuch

Der zweite Teil des Ordners dient als Ratgeber für Familien ebenso wie für Versorger und Helfer im Alltag.

Hier können Informationen zu den NBIA-Krankheitsvarianten und Therapiemöglichkeiten, Vereinsunterlagen usw. abgeheftet werden. Dieser Teil des Ordners beinhaltet beispielsweise:

- eine Liste mit NBIA-Zentren in Deutschland
- Leitlinien zu Dystonie und Spastik
- ein kleines Lexikon mit Erklärungen für uns wichtiger medizinischer Fachbegriffe



Insgesamt handelt es sich bei dem NBIA-Befund- und Beratungsordner um kein abgeschlossenes, starres System. Wir laden alle Nutzer dazu ein, den Ordner an die eigenen persönlichen Bedürfnisse anzupassen. So sollen die nicht benötigten Teile entfernt oder Nützliches eigenständig ergänzt werden. Zu diesem Zweck liegt dem Ordner eine CD mit den Dateien bei. Dokumente wie das Inhaltsverzeichnis können somit nach den eigenen Vorstellungen geändert und Kopiervorlagen wiederholt ausgedruckt werden.

Neben der genannten CD liegen dem Ordner auch weitere praktische Materialien bei. So ist dieser mit Prospekthüllen für Dokumente, Visitenkarten und CDs bestückt und durch Register und Heftstreifen in einzelne Kapitel untergliedert. Ein wiederverschließbarer Kleinteilebeutel sorgt für die sichere Verwahrung von Versicherungskarten und Ausweisen. Und eine Leinentasche mit langen Henkeln erleichtert den Transport des Ordners zu den verschiedensten Terminen.

Wer Interesse an einem Exemplar unseres Befund- und Beratungsordner hat oder weitere Informationen wünscht, kann sich an Hoffnungsbaum wenden. Allen Vereinsmitgliedern steht der Ordner als kostenloser Service zur Verfügung. Interessenten außerhalb des Vereins berechnen wir als Beitrag zu unseren Unkosten eine Gebühr von 25 Euro inklusive Hoffnungsbaum-Leinentasche bzw. 20 Euro ohne Leinentasche.

Da es sich bei unserem Ordner um eine Erstversion handelt, die wir stetig ergänzen und verbessern möchten, sind wir auch für alle Änderungsvorschläge und Wünsche dankbar.



Tablet-PC's bieten Menschen mit Behinderung vielseitige Anwendungsmöglichkeiten

Gerade Menschen mit Behinderung sollten die Möglichkeit haben, sich der neuesten Technik bedienen zu können, damit ihr Leben leichter, individueller und lebenswerter wird – sowohl im medizinischen als auch im sozialen Bereich. Der Vorteil der neuartigen Tablet-PC's liegt darin, dass sie klein, leicht, mobil zu nutzen und mit Touchscreen ausgestattet sind. Verschiedene behindertengerechte Apps kann man für das iPad in englischer und nun zunehmend auch in deutscher Sprache bekommen. Manche Apps können sogar einen Talker (Kommunikationsgerät für Nichtsprecher) ersetzen und sind darüber hinaus einfacher zu bedienen und effizienter anzupassen (z.B. mit Fotos).



In besonderen Situationen können die Geräte eine wesentliche Erleichterung sein. Insbesondere bei langen Wartezeiten in überfüllten Krankenhausambulanzen oder bei stationären Krankenhausaufenthalten helfen sie über viele langweilige oder schlimme Zeiten hinweg. Man kann sie mit oder ohne Internet-Flat nutzen, je nachdem wie flexibel und vernetzt man sein möchte.

Besonders sinnvoll können für Kinder mit Beeinträchtigungen Lernprogramme sein, die ihnen helfen, „spielend“ Rechnen und Schreiben zu lernen. Davon gibt es jetzt auch in deutscher Sprache immer mehr.

Silke Gerzen, deren 9-jähriger Sohn Louis durch das Williams-Beuren-Syndrom mehrfachbehindert ist,

schreibt: „Es ist unglaublich, wie gerne Kinder das Lesen und Schreiben üben, wenn sie die Buchstaben zum passenden Bild, einfach mit dem Finger zusammenschieben können. Dabei gibt das iPad akustisch die einzelnen Buchstaben und das fertige Wort wieder und zusätzlich hat man ein visuelles Ergebnis in Form eines Bildes und/oder einer Animation“.



Für viele Apps gibt es kostenlose Grundversionen, die man testen kann, ob man damit zurechtkommt, bevor man sich zum Kauf einer vollständigen App entscheidet. Die Vollversionen kosten zwischen einigen Cents bis ca. 20 Euro für die Lernprogramme.

Silke Gerzen empfiehlt: „Wenn man eine App als Talker-Ersatz haben möchte, muss man schon ca. 150 Euro ausgeben, wobei ich hier auch durchaus längerfristig die Lite Version von Sonoflex empfehlen kann, die auch schon kostenlos ganz wunderbar zu nutzen ist.“ Einschränkend weist sie darauf hin: „Das iPad wird keine Kasse finanzieren, da es eben auch durch andere Familienmitglieder genutzt werden kann.“

Es gibt auch noch Zubehör zum iPad, das Menschen mit Behinderungen die Bedienung zusätzlich erleichtert, die „therapy-box“. Am kostengünstigsten ist sie in den USA bei AMDi zu beziehen (www.amdi.net).

Quelle: Gerzen, S.: iPad für Behinderte?

Sie möchten unseren Verein unterstützen? Helfen Sie beim Sammeln und Spenden von Druckerpatronen!

Dank der Zusammenarbeit mit dem Unternehmensbereich Accutec der Turbon International GmbH kann Hoffnungsbaum Spendengelder für Forschungszwecke sammeln. Accutec bietet Unternehmen Sammelboxen für leere Tintenpatronen und Tonerkartuschen an, um diese wieder aufzubereiten. Die gefüllten Sammelboxen werden von Accutec abgeholt, der Inhalt geprüft und der erreichte Vergütungsbetrag als Spende an Hoffnungsbaum weitergeleitet. Für die spendenden Unternehmen ist die gesamte Abwicklung kostenlos!

Fragen Sie in Ihrem Umfeld bei Firmen, Geschäften, Ärzten oder Apotheken nach, wer zur Aufstellung eines solchen Sammelbehälters bereit ist! Wir sind für jede Unterstützung unserer Arbeit dankbar.

Interessenten wenden sich bitte an Hoffnungsbaum:

Per Telefon: 02051-68075 oder

Per Kontaktformular auf unserer Homepage: www.hoffnungsbaum.de/contact.aspx

Am 27. 5.2012 erlag Pamela Korb im Alter von 35 Jahren ihrer Krankheit Chorea-Akanthozytose.

Pam nahm mit ihrer Familie an unserer Familienkonferenz 2010 teil und alle schlossen sie sofort ins Herz.

Die Bestürzung war bei uns allen groß, als wir von ihrem plötzlichen Tod erfuhren. Sie hatte sich noch so auf unsere Familienkonferenz in Hohenroda gefreut.

Pamelas Mutter schreibt:

Man muss wirklich alle schönen Stunden genießen und das haben wir auch mit Pam noch versucht. Bis zum letzten Abend war sie gut gelaunt und lieb und viele haben gar nicht gemerkt, wie schwer krank sie eigentlich war. Getreu ihrem Motto „ Ich habe die Krankheit und nicht sie mich“ hat sie immer Zuversicht und gute Laune ausgestrahlt.

Es konnte doch wirklich keiner ahnen, dass Pam uns mal so schnell und plötzlich verlässt. Erst Ende April war Ihr Bruder gekommen, um mit Pam zwei Tage hintereinander zu ihrer Lieblingsband Karat ins Konzert zu gehen. Das war jedes Jahr ihre größte Freude.

Je mehr Monate vergehen seit ihrem plötzlichen Tod, desto größer wird die Sehnsucht, sie mal wieder in den Arm zu nehmen oder ihre Stimme zu hören. Ganz bitter stellt man dann fest, man hat nur noch ein Foto und viele schöne Erinnerungen. So ein Abschied ist schon schwer und wir versuchen, es so gut wie möglich zu bewältigen.

Sie war ein ganz tapferes Mädchen, unsere Kleine, und wir sind sehr, sehr traurig, aber auch sehr stolz auf sie. Sie hat Dr. Bader in München und Dr. Hermann in Dresden regelmäßig über den Stand Ihrer Krankheit berichtet. Sie wollte damit erreichen, dass für andere Patienten positive Ergebnisse erreicht werden. Am Stand der Forschung war sie immer sehr interessiert und die letzte NA-News, die 2 Tage vor ihrem plötzli-



chen Tod kam, hat sie noch ausführlich studiert. Gern hatte sie am Anfang auch selbst Artikel zum Krankheitsstand und wie man es am besten bewältigen kann, geschrieben.

Ich würde mir wünschen, dass Menschen, die Angehörige pflegen und damit schon unter großer Belastung stehen, mehr Unterstützung bei der Beschaffung von Hilfsmitteln und Hilfe allgemein von den zuständigen Stellen bekommen. Viel kostbare Zeit ist uns verloren gegangen beim Kampf um dieses oder jenes Hilfsmittel oder bei seitenlangen Begründungen zur Pflegestufe oder Pflegehilfe. Auch einen passenden Urlaubsplatz für Menschen mit so extremen Essproblemen zu finden war schwer. Wir haben der Krankheit bis zum Schluss getrotzt und haben uns nicht unterkriegen lassen, obwohl jeder Tag schwerer wurde. Alle Bereiche des Lebens waren betroffen und auch die Familie musste sich auf ein ganz anderes Leben einstellen. Unser Trost ist nun, dass Pam bis zum Schluss zu Hause bei uns sein konnte und hier auch glücklich war.

Eine Schwester von zwei Betroffenen berichtet: Meine Erfahrungen mit NBIA

Von Maayke van Schijndel

Vor 16 Jahren erfuhren meine Eltern, dass meine beiden Schwestern eine genetische Stoffwechselerkrankung haben: NBIA (vormals bekannt als Hallervorden-Spatz-Erkrankung). Meine älteste Schwester Wendy war damals 14 und Cristel 12 Jahre alt. Dass etwas nicht stimmte, wussten meine Eltern schon. Seitdem sie 3 Jahre alt waren, verlief ihre Entwicklung

nicht, wie sie sollte, und zum Zeitpunkt der Diagnose wurde für Cristel das Gehen mit einem Rollator immer schwieriger und Wendy saß bereits dauerhaft im Rollstuhl.

Bei meiner ältesten Schwester Wendy machte sich die Krankheit bemerkbar, als sie etwa 3 Jahre alt war. Mei-



ne Eltern beobachteten, dass Wendy sehr oft und auf seltsame Weise stürzte. Es sah manchmal so aus, als hätte sie einfach keine Kontrolle über ihre Beine. Dann wollte sie sich zum Beispiel umdrehen, aber ihre Beine folgten ihr nicht. Auch stürzte sie öfter als andere Kinder ihres Alters. Deshalb fing eine Reihe von Untersuchungen an, um die Ursache zu finden. Als Cristel im Alter von 4 Jahren die gleichen Symptome bekam, gelangten die Ärzte zu dem Schluss, dass die unbekannte Krankheit vermutlich zumindest genetisch bedingt ist und die Untersuchungen begannen auch bei ihr. Zum Glück waren mein Bruder und ich zu diesem Zeitpunkt bereits geboren. Denn welche Eltern mit zwei kranken Kindern wollen ein weiteres Kind, wenn sie von vornherein von der hohen Wahrscheinlichkeit wissen, dass dieses auch krank sein wird.

In den folgenden Jahren gingen meine Eltern sehr häufig mit meinen Schwestern ins Krankenhaus, um herauszufinden, was ihnen fehlt. Schließlich gab es die erlösende Antwort durch ein MRT: Hallervorden-Spatz. Aber viel mehr als den Namen wussten die Ärzte damals nicht über die Erkrankung. Was sie uns



Cristel und Maayke van Schijndel

mitteilen konnten, war, dass meine Schwestern letztlich an der Erkrankung sterben würden. Aber wie lange hatten sie noch zu leben? Ein paar Monate, ein Jahr oder vielleicht sogar 5 Jahre, sagten sie. Und mit dieser Information konnten meine Eltern nach Hause. Viele Leidensgenossen waren nicht bekannt, aber mithilfe des VKS (einer niederländischen Organisation für Menschen mit Stoffwechselerkrankungen) kamen meine Eltern mit einer anderen niederländischen Familie in Kontakt. Leider schritt die Erkrankung bei diesem Kind viel schneller und auf andere Weise voran, so dass meine Eltern nicht das Gefühl hatten, sich hier wiederzufinden. Sie fühlten sich allein.

Natürlich nahmen mein Bruder und ich (wir waren zum Zeitpunkt der Diagnose beide 9 Jahre alt) in all den Jahren auch wahr, dass unsere Familie anders war als andere Familien. Auch wenn meine Eltern versuchten, uns aus der Sache so weit wie möglich herauszuhalten. So konnten wir einfach nur Kinder sein. Aber sie sagten uns die Wahrheit, wann immer wir etwas wissen wollten. Darum wussten wir sehr schnell von der Diagnose, auch, dass unsere Schwestern letztlich sterben würden. Aber wir waren eigentlich zu jung um zu verstehen, was das genau bedeutet. Für uns ging das Leben

weiter, mit gelegentlichen Krankenhausbesuchen und zwei Schwestern, die sich langsam entwickelten. Wir wussten es, aber das war eigentlich auch schon alles.

Auf der weiterführenden Schule änderte sich das allmählich. Wendy und Cristel machten beide ein paar Rückschritte (Cristel saß bereits dauerhaft in einem Rollstuhl und Wendy konnte nicht mehr sprechen, wurde bei der Ernährung durch eine PEG-Magensonde unterstützt und hatte so viele Male wegen ihres schlechten Zustands im Krankenhaus gelegen, dass meine Eltern befürchteten, dass sie nicht mehr lange leben würde). Abgesehen davon, war ich alt genug, um alles besser zu verstehen. Deshalb interessierte ich mich allmählich mehr dafür, was die Krankheit nun

eigentlich bedeutet. Gegen Ende meiner Schulzeit mussten wir eine Facharbeit über ein frei gewähltes Thema schreiben. Ich nutzte die Gelegenheit, um über Hallervorden-Spatz zu schreiben. Deshalb stellte ich schließlich fest, dass es viel mehr Informationen über die Erkrankung gibt, als meine Eltern wussten. Eines der Dinge, die ich herausfand, war, dass die Erkrankung außerhalb der Niederlande nicht mehr Hallervorden-Spatz genannt wurde. NBIA (dt: Neurodegeneration mit Eisenspeicherung im Gehirn) war der neue Name, der auf das gemeinsame Merkmal der Eisenakkumulation im Gehirn Bezug nimmt. Wie erwartet, ist die Erkrankung sehr selten und es gibt dafür bis heute leider keine Behandlungsmethode. Man hat einige Gene gefunden, die die Erkrankung verursachen. Leider ist bei etwa 10 Prozent der Menschen mit NBIA das Gen noch unbekannt, und zu dieser kleinen Gruppe gehören meine Schwestern.

Dank dieser Facharbeit habe ich viel darüber gelernt, was NBIA eigentlich bedeutet. In vielen Bereichen weiß ich letztlich sogar mehr als meine Eltern und die Ärzte, die uns eigentlich beraten sollen. Das ist der Grund dafür, warum ich seit der Facharbeit hart daran arbeite, diese Informationen weiterzugeben, u.a. mithilfe des VKS. Außerdem habe ich versucht, über die neuesten Entwicklungen informiert zu bleiben. Dazu trat ich der amerikanischen NBIA Disorders Association und ihrer Mailingliste bei und ging zu mehreren Familienkonferenzen, darunter eine in Amerika im Jahr 2009. Auf diesen Konferenzen hatten wir zum ersten Mal richtigen Kontakt zu anderen NBIA-Familien, und wir



haben auch weitere Informationen über die neuesten Entwicklungen erhalten wie Behandlungen, die das Leben mit NBIA weniger schwer machen. Leider kamen die meisten dieser Behandlungsmethoden für uns augenscheinlich zu spät. Cristel bekam immer mehr Schwierigkeiten beim Sprechen und wurde bei der Ernährung ebenfalls durch eine PEG-Magensonde unterstützt, und Wendy konnte selbst überhaupt nicht mehr essen, war vollständig abhängig von anderen und konnte wirklich nicht mehr als wenige Stunden pro Tag wach bleiben. Aber es war großartig zu wissen, dass es so viele gute Entwicklungen gibt und es gab uns neue Hoffnung, dass Ärzte eines Tages eine wirkliche Heilung für diese Erkrankung finden werden. Daneben bewirkten diese Konferenzen auch etwas anderes. In Amerika kamen wir in Kontakt mit einem niederländischen Forscher, der uns wiederum in Kontakt mit einem niederländischen Genetiker brachte, der mehr über NBIA wusste.



Wendy van Schijndel

Neben der amerikanischen Organisation fand ich auch die deutsche Schwesterorganisation. Mit der Vorsitzenden stehe ich seit einigen Jahren per E-Mail in Kontakt. Ebenso wie Amerika veranstaltet Hoffnungsbaum e.V. alle zwei Jahre eine Familienkonferenz und dieses Jahr ist es das dritte Mal gewesen, dass wir dorthin

gingen. Diese Familienkonferenzen sind ähnlich wie die amerikanischen, aber in näherer Umgebung. Die Organisationen waren für uns da, als Wendy im Jahr 2009 im Alter von 27 verstarb. Und aufgrund der amerikanischen Mailingliste gibt es für mich immer eine Stelle, an die ich mich wenden kann, wenn ich ein paar Fragen, ein Problem habe oder ein wenig Hilfe brauche. Die Hilfe, die ich von beiden Organisationen bekomme, ist etwas, das ich als sehr schön empfinde und das ich auch anderen zu geben versuche. Als mich die deutsche Organisation Hoffnungsbaum vor zwei Jahren fragte, ob ich Kontaktperson in den Niederlanden sein und dem Vorstand beitreten möchte, sagte ich zu. Meine Aufgabe ist es jetzt, Kontakte mit anderen Leuten in den Niederlanden auf- und auszubauen, die mit NBIA leben müssen und die lieber Niederländisch als Englisch oder Deutsch sprechen. Auch leite ich an den VKS die neuesten Informationen über die NBIA-Forschung weiter. Aber abgesehen davon versuche ich auch für meine Schwester Cristel da zu sein. Es bleibt schwer mitanzusehen, wie die Erkrankung jeden noch so kleinen Teil von ihr einnimmt. Sie kann nicht mehr sprechen, etwas, das gelegentlich sehr frustrierend ist. Insbesondere wenn sie zum Beispiel Schmerzen hat, aber nicht mitteilen kann, wo. Aber solange sie mit unserer Unterstützung noch das Leben wirklich genießen kann, ist das alles, was zählt.



Er hatte eine Bestimmung und Ihr habt Hoffnung

Von Pam Stromsta

Am 14. September 2012 jährte sich zum fünften Mal der Todestag unseres Sohnes. Würde er noch leben, wäre Kenny am 31. Oktober 26 Jahre alt geworden.

Patty Wood, Vorsitzende der NBIA Disorders Association, fragte mich kürzlich, ob es einem nicht vorkäme, als wäre es erst gestern gewesen, dass Ken hier bei uns war. Ich sagte ihr, ja, manchmal, aber es fühlt sich auch so an, als wäre es ewig her, seit wir ihn hielten oder sein schelmisches Lachen hörten oder dieses hinreißende Lächeln sahen.

Ich erinnere mich, dass ich Patty in den frühen 1990er Jahren durch die Nationale Organisation für Seltene Erkrankungen fand. Es gab dort nur etwa 10 betroffene Familien, aber es bedeutete mir alles, eine andere Seele zu finden, die verstand, was wir durchmachten, und die etwas unternahm.

Kens Genmutation, die PKAN verursacht, war das erste Gen, das von Dr. Susan Hayflicks Team im Jahre 2001 entdeckt worden ist. Diese Entdeckung war so bedeutsam für uns.

Patty bat mich, anderen mitzuteilen, was ich sie über diese Reise wissen lassen möchte. Ich sagte ihr, dass



ich es versuchen werde. Aber ich weiß nicht, ob ich Ken oder dem Erlebten gerecht werden kann.

Anfangs war es überwältigend zu erfahren, dass mein Kind eine lebensbedrohliche Krankheit hatte und dass es eine Prognose von neun Jahren erhielt. Du hast dir nie vorgestellt, dass du lernen musst, deinem Kind eine Magensonde zu legen oder gebrochene Beine zu pflegen, Vorkehrungen für Gehirnooperationen zu treffen oder für Wochen im Krankenhaus zu leben. Aber du tust es aus Liebe und du tust es, weil du eine Stärke verliehen bekommst, von der du nicht einmal wusstest.



Ich glaube, dass jeder von uns mit einer Bestimmung geboren wird. Ich denke, unsere Kinder werden geboren, um zu zeigen, wie wahre Liebe, bedingungslose Liebe aussieht. Ken lehrte mich Geduld und darauf zu vertrauen, einen Tag nach dem anderen anzugehen. Er zeigte mir, wie man immer die Kontrolle der Situation Gott überlässt, dem einzigen, der wirklich weiß, was morgen sein wird.

Ken lehrte seine Mitmenschen die Bedeutung von Mut und Ausdauer in Zeiten, an die ich jetzt zu denken kaum ertragen kann. Er lehrte seinen Bruder und seine Schwester, dass behindert zu sein normal ist. Auch wenn ich nicht glaube, dass Gott eine Krankheit herbeiführt, wusste Er, dass wir in eine gefallene Welt hineingeboren würden und Er wendete etwas schlecht Gemeintes in etwas Schönes.

Euer Kind wird viele Leute erreichen, wie Ken es in seinem allzu kurzen Leben tat. Er rührte vor allem seinen Cousin, der im Ausland unterrichtete und der einen schrecklichen Unfall hatte. Sein Bein war aufgerissen und die Schmerzen waren entsetzlich. Später erzählte er uns: Ich dachte an all das, was Ken durchmachte und sagte zu mir selbst: „Wenn Ken das ertra-

gen kann, dann kann ich es auch.“ Als Kens Cousin zurück in die Staaten kam, überließen wir ihm Kens ungenutzte Behandlungen mit Überdruck, die, wie er glaubt, sein Bein retteten.

Eltern, aus tiefstem Herzen möchte ich Euch wissen lassen, egal, wie schwer es für uns war, es war jeden Augenblick wert. Ihr habt Grund zu großer Hoffnung. Ihr verfügt über Kenntnisse und Zugang zur Forschung, die wir uns vor 20 Jahren nicht vorstellen konnten. Nutzt die Mailinglisten, wendet Euch an diejenigen, die dort sind. Ich würde mich freuen, mit jemanden zu sprechen, insbesondere über die Dinge, die ich nicht wusste und auf die harte Tour lernte, ebenso wie über die Dinge, die ich wusste.

Wir versuchen immer noch an den Konferenzen teilzunehmen, in der Hoffnung, unsere Erfahrungen einzubringen und andere zu unterstützen.

Wir vermissen unseren Kenny von ganzem Herzen und wir werden nie die Liebe vergessen, die er uns brachte. Der 14. September wird immer ein Tag sein, an dem wir uns an die Freude erinnern, nicht an den Schmerz, und wir sind dankbar, dass wir unseren Sohn wiedersehen werden.

Dank an Patty, Dr. Hayflick und an alle, die mit NBIA verbunden sind, für die Vollendung deiner Bestimmung.

„So viele unserer Träume erscheinen zunächst unmöglich, dann unwahrscheinlich, und dann, wenn wir den Willen aufbringen, werden sie bald unausweichlich.“

Christopher Reeve

Quelle: NBIA DA Newsletter Nr. 16, Okt. / Nov. 2012.

Spenden 2011

Von Stephan Klucken

Auch 2011 gab es wieder eine Vielzahl von Einzelpersonen und Firmen, die unsere Arbeit unterstützen wollten. Insgesamt sind 5.553,87 € an Spenden eingegangen. Im Einzelnen haben folgende Personen und Organisationen an Hoffnungsbaum e.V. gespendet:

Frau Anja Barthe
 Familie Gerd Bauch
 Familie Manfred Bauch
 Herr Klaus Faßbender
 Herr Tobias Frenzel
 Familie Hans Fuhri Snethlage



Frau Heidi Heinrich
 Familie Karsten Hinney
 Herr Davut Karaduman
 Herr Gerhard Klucken
 Familie Stephan Klucken
 Familie Renatus Krone
 Herr Jürgen Lechner
 Herr Prof. Dr. Thomas Meitingner
 Frau Annette Meyer
 Frau Brigitte Muthig
 Frau Karola Peka
 Herr Prof. Dr. Wolfgang Oertel
 Familie Peter Porbadnik
 Frau Alena Rasche
 Herr Jörg Rohde
 Herr Burkhard Rother
 Frau Larissa Sackmann-Ritz
 Familie Dirk Schürer
 Frau Rosmarie Seywald
 Frau Margit Strobel
 Frau Serap Uzar
 Frau Barbara Weiß

Firma btconsult GmbH, Frechen
 Firma Isowa GmbH, Freudenberg
 Jugend der Katholischen Kirchengemeinde Velbert
 Firma Merlion Pharmaceuticals GmbH, Berlin
 Firma MT Logistik GmbH, Kelsterbach
 Firma Paul Schulten GmbH & Co.KG, Remscheid
 Firma Plenge GmbH, Oelde
 Praxis Dr. Ott & Dr. Schramm, Augsburg
 Rechtsanwälte & Notare, Hattingen
 St. Franziskus Hospital, Münster
 Firma SVG Nordbaden eG, Mannheim
 Firma TUMI Inc., Neuenrade
 Firma VSG Verkehrs-Service GmbH, Wuppertal

Wie bereits in den vergangenen Jahren sollen auch in Zukunft die eingegangenen Gelder für die Förderung von Forschung und medizinischer Versorgung eingesetzt werden. Durch die Sammlung von Spendengeldern über die Abgabe leerer Druckerpatronen und Tonerkartuschen kamen wieder 247,37 € zusammen.

Allen unseren Spendern ein herzliches Dankeschön.

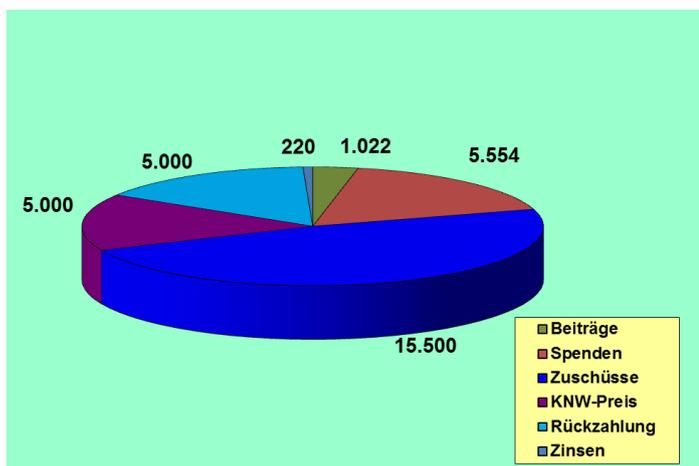
Einnahmen und Ausgaben Hoffnungsbaum 2011

Von Stephan Klucken

Wie in jedem Jahr wollen wir mit dem diesjährigen Finanzbericht wieder einen Überblick darüber geben, welche Gelder uns zugeflossen sind und wie wir die uns anvertrauten Gelder verwendet haben. Dazu werden wir über die wichtigsten Einnahmen- und Ausgabengrößen für das Jahr 2011 informieren.

Die Einnahmen des Vereins 2011 von insgesamt 32.295,88 € sind in der Einnahmengrafik dargestellt.

Einnahmen Hoffnungsbaum e.V. 2011:



Einen wesentlichen Anteil zur Finanzierung unserer Selbsthilfeorganisation ergibt sich wieder aus den Zuschüssen, der Krankenkassen(verbände). Zum einen wurden von der „GKV-Gemeinschaftsförderung Selbsthilfe“ wieder pauschale Zuschüsse von 8.000 € gewährt. Zusätzlich wurden projektbezogene Zuschüsse von einzelnen Krankenkassen für die Durchführung unserer Familienkonferenz in 2012 geleistet. Im Einzelnen haben sich die folgenden Krankenkassen(verbände) bereits in 2011 für die Durchführung der Konferenz engagiert:

- AOK Bundesverband 2.500 €
- BKK Bundesverband 2.500 €
- DAK 2.500 €



Unternehmen Leben

Für die Unterstützung der genannten Organisationen möchten wir uns an dieser Stelle wieder herzlich bedanken.

Das Spendenvolumen ist mit 5.553,87 € gegenüber dem Vorjahreswert (4.506 €) wieder gestiegen. Wer gespendet hat, ist unserem Spendenbericht 2011 zu entnehmen. Unser Bemühen ist es weiterhin, die Spen-

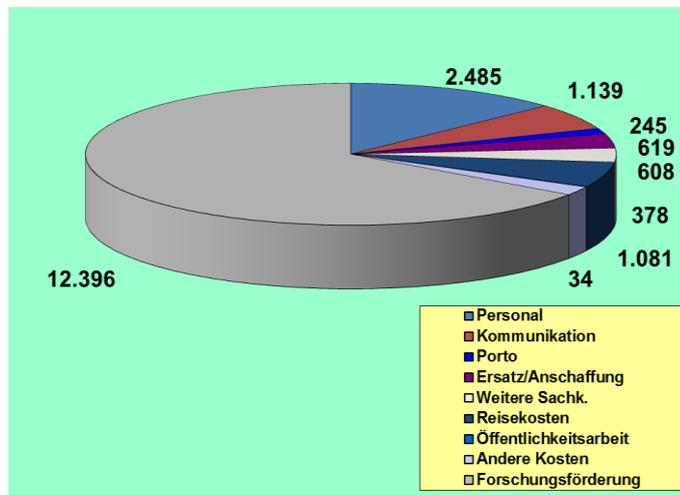


dengelder zur Forschungsförderung und zur Optimierung der medizinischen Versorgung einzusetzen.

Weitere Einnahmen ergaben sich zum einen durch die Rückzahlung von nicht benötigten Geldern im Rahmen der Forschungsförderung (Reisestipendien für eine NBIA-Konferenz in den USA: 5.000 €) und zum anderen durch den Kindernetzwerkpreis, durch den dem Verein auch noch einmal 5.000 € zugeflossen sind.

Die Ausgaben des Vereins von insgesamt 18.983,92 € stellen sich für 2011 wie folgt dar:

Ausgaben Hoffnungsbaum e.V. 2011:



Die wesentlichen Ausgaben im Jahr 2011 wurden im Sinne dieser Ziele geleistet. So haben wir Ende 2011 12.396 € an das seit zwei Jahrzehnten in der NBIA-Forschung und -Versorgung erfahrene Team um Dr. Susan Hayflick an der Oregon Health & Science University (OHSU) in den USA überwiesen. Das von den drei Patientenorganisationen Hoffnungsbaum e.V., AISNAF (Italien) und NBIA Disorders Association (USA) gemeinsam zu gleichen Teilen geförderte OHSU-Projekt dient der Entwicklung qualitätsgesicherter Versorgungsleitlinien für die häufigste NBIA-Variante PKAN auf der Basis des gesammelten Erfahrungswissens von medizinischen Zentren weltweit, was sich in der medizinischen Versorgung von PKAN-Patienten als „beste Praxis“ bewährt hat. „Best Practices in the Care and Management of People with PKAN“ heißt das Projekt, das 2012 begonnen hat. (siehe Newsletter Nr.9)

Neben der Forschungsförderung ist weiterhin die Information über NBIA, z.B. mit Website, Newslettern, Briefsendungen eines der wichtigsten Vereinsziele. Hierfür fallen entsprechende Ausgaben an. Neben den Sach- und Dienstleistungskosten wie z.B. Büromaterial, Druck- und Portokosten, Telefon- und Internet, Fachliteratur, Hard- und Software etc. wurden auch wieder Personalkosten gebucht, da wir laufende Unterstützung für Büroarbeiten, Layouterstellung des Newsletters, Datenbankpflege, Recherchen etc. benötigten.



10 Jahre Hoffnungsbaum e.V. 2002 - 2012

Grußwort des Mitbegründers, Schatzmeisters und Schriftführers Stephan Klucken

- Auszüge aus der Festrede vom 23. Juni 2012 auf unserer 6. NBIA-Familienkonferenz in Hohenroda -

Liebe Freunde,

ich möchte am heutigen Tag die Essenz unserer Vereinsarbeit darstellen und das Wesentliche aufzeigen, was wir erreicht haben. Und dafür habe ich zwei Symbole gefunden, an denen ich das erläutern möchte.

Das eine Symbol findet sich in der Stele, die wir mit dem Kindernetzwerkpreis bekommen haben. Wir haben ein Netz geknüpft - wir haben Verbindungen geschaffen auf vielen verschiedenen Ebenen.



Das Foto zeigt den an Hoffnungsbaum verliehenen Kindernetzwerk-Preis 2011.

Und zum anderen finde ich unsere Vereinsarbeit in der Symbolik des Baumes wieder, die sich ja auch in unserem Vereinsnamen widerspiegelt. Der Baum, der mit Wurzeln, Stamm, Ästen, Zweigen, Blättern und Früchten Wachstum und Entwicklung zeigt.

In unserem Logo spiegelt sich dabei die Baumsymbolik in einer besonderen Art und Weise wieder: Hier gibt es nicht nur den Baum selbst, sondern auch die beiden Seitenlinien, die ihn halten und beschützen. (...) Auf jeden Fall etwas, was den Baum schützt und ihn groß werden lässt. So wie unser Verein dazu da ist, den von NBIA betroffenen Menschen zu helfen, sie zu beschützen und groß werden zu lassen. Was haben wir nun in unserer Arbeit und im Verein im Sinne des Netzes Wesentliches verknüpft und in der Symbolik des Baumes wachsen lassen?



- Wir haben es geschafft, Erfahrungen zueinander zu führen und Freude und Leid auszutauschen.
- Wir haben es geschafft, Wissen und Forschung zu verbinden und Gelder für die Forschung zu bekommen und einzusetzen.
- Wir haben das Interesse an der Bekämpfung der Krankheit geweckt, sei es in der Medizin, in der Politik oder auch in der Öffentlichkeit.
- Wir haben den Austausch mit den Betroffenen von anderen Krankheiten aufgenommen, um gemeinsame Interessen zu bündeln.

Das wichtigste dabei ist aber:

Wir haben Menschen miteinander in Beziehung gebracht, seien es Betroffene untereinander, seien es Patienten und Ärzte miteinander oder seien es auch die Forscher untereinander. Politiker, Vertreter der Sozialsysteme, Journalisten und Öffentlichkeit – alle haben wir im Laufe unserer Vereinsarbeit in mehr oder weniger großem Umfang einmal angesprochen und erreicht. Kooperation und Austausch auf vielen verschiedenen Ebenen hat sich durch unsere Arbeit entwickelt.

Familien mit gleichen oder ähnlichen Schicksalen haben sich über das Familiennetzwerk oder auf unseren Familienkonferenzen kennengelernt und neben den Erkenntnissen über die Krankheit und deren Behandlung vor allem gelernt, dass sie nicht alleine stehen. Trauer und Freude, Verzweiflung und Hoffnung können miteinander ausgetauscht und geteilt werden. Jeder weiß, ich bin mit meinem Schicksal nicht allein und wir alle tragen gemeinsam die große Hoffnung, dass diese schreckliche Krankheit heilbar wird. Und wir arbeiten daran mit.

Es ist uns gelungen, engagierte Forscher und behandelnde Ärzte auf der ganzen Welt dazu zu begeistern, sich über NBIA zu informieren und die Forschung dazu gemeinsam weiter zu führen. Aus den kleinen Pflänzchen der ersten Kontakte untereinander, die wir teilweise vermittelt haben, ist ein solider Stamm des Austausches und gegenseitigen Vertrauens und miteinander Arbeitens geworden. Das auch auf dieser Tagung dargestellte Projekt TIRCON zeigt, welche Ausmaße eine solche Entwicklung nehmen kann. Wer hätte vor einigen Jahren gedacht, wie rasant der Fortschritt sein kann.

Neben den starken Ästen, die sich für die NBIA-Forschung ergeben haben, gibt es dann aber auch noch weitere Verästelungen und Zweige mit anderen Kooperationsansätzen.

Da ist zum einen die Kooperation der NBIA-Vereinigungen auf der Internationalen Ebene. Neben unserer Schwesterorganisation in den USA gibt es inzwischen weitere Organisationen in Italien und Spanien. In Frankreich und England entstehen Vereinigungen, die sich die gleichen Ziele wie wir gesetzt haben. NBIA wird international bekämpft und die Kräfte werden immer mehr gebündelt. Gemeinsam sind wir **noch** stärker.



Stephan Klucken bei seiner Festrede am 23. Juni 2012 in Hohenroda

Neben Menschen mit unserer Krankheit gibt es noch eine Vielzahl von weiteren Menschen, mit denen uns verbindet, dass auch sie unter einer „Seltenen Erkrankung“ leiden. Sie haben die gleichen Erfahrungen, Sorgen, Probleme und Nöte, die gleiche Verzweiflung und die gleiche Hoffnung ... Auch zu diesen Menschen und ihren Organisationen haben wir Verknüpfungen aufgebaut bzw. es haben sich Äste und Zweige entwickelt. Über das Kindernetzwerk, die ACHSE und EURORDIS können gleichartige Probleme diskutiert und Lösungen angestrebt werden, sei es im medizinischen, im sozialpolitischen wie auch im menschlichen Bereich. Wir haben jetzt eine Basis. Und gerade unser Verein hat in diesen Organisationen Einfluss und Stimme.

Und das Wachstum, die Entwicklung und das Streben sind bei weitem noch nicht zu Ende. Neben unserem wichtigen Projekt TIRCON entsteht z.B. mit dem Befundordner ein neuer Zweig in der Entwicklung. Ein neues Hilfsmittel, welches Familien helfen wird, durch Übersicht und Transparenz die Kommunikation zur persönlichen Krankheit zu verbessern. Damit kann der Austausch untereinander und vor allem zu den Ärzten erleichtert und besser vorbereitet werden.

Ein Netzwerk kann nicht existieren ohne die Menschen, die es knüpfen und auch der Baum wächst und gedeiht



besonders gut, wenn liebevolle Gärtner ihn hegen und pflegen. Und so leben auch unser Verein, seine Verbindungen und seine Ergebnisse vor allem von den Menschen. Den Menschen, die sich im Verein und außerhalb für die Bekämpfung von NBIA einsetzen. Seien es von der Krankheit betroffene Kinder, Jugendliche und Erwachsene, seien es engagierte Eltern, Verwandte und Freunde, seien es Ärzte und Forscher, Politiker, Journalisten, Mitarbeiter bei Krankenkassen und, und, und. (...)

Im Rahmen meiner Jubiläumsrede möchte ich einigen stellvertretend für alle danken:

Die Krankenkassen und ihre Verbandsorganisationen unterstützen seit Jahren durch Zuschüsse unsere Arbeit. Ohne diese Gelder wäre sie nicht möglich.

Eine Vielzahl von Ärzten und Forschern arbeiten inzwischen an der Bekämpfung der Krankheit, oft mit besonderem Einsatz und Engagement. Sie sind unsere Hoffnung, dass es in der Zukunft eine Heilung geben wird. Stellvertretend gilt hier mein besonderer Dank Frau Dr. Hayflick von der OHSU.

Engagierte Menschen im und außerhalb des Vereins helfen uns bei der Arbeit. Mein besonderer Dank gilt dabei allen Vorstandsmitgliedern, die in der Vergangenheit und derzeit die Geschicke des Vereins mitgeleitet haben. Auch unsere Konferenzhelfer und Kinderbetreuer sollen heute nicht vergessen werden.

Die Selbsthilfearbeit zu NBIA ist aber aus meiner Sicht mit dem Namen von zwei Frauen besonders verbunden. Engagierte Streiterinnen im Kampf gegen die schreckliche Krankheit. Da ist zum einen Patty Wood, die Gründerin und Vorsitzende der NBIA Disorders Association. Ohne sie und ihre selbstlose Arbeit wäre

die Bekämpfung der Krankheit bei weitem nicht so weit, wie sie heute ist.

Eine weitere Person ist jetzt noch zu erwähnen: unsere Vorsitzende und meine Frau Angelika, unsere Netzknüpflerin, fleißige und treusorgende Gärtnerin und Hüterin des Hoffnungsbaums. Liebe Angelika, ohne Dich hätten wir bei weitem nicht das erreicht, was wir mit diesem Verein heute erreicht haben. Du bist die Seele des Vereins. Du und Patty, Ihr seid meine persönlichen Heldinnen.

Bevor ich zum Schluss komme, möchte ich noch ein letztes Mal auf die Symbolik des wachsenden Baumes eingehen. Zum Leben eines Baumes gehört es auch, dass er manchmal Blätter oder Früchte verliert, die vom Baum abfallen. Diese Blätter und Früchte verwitern auf dem Boden unter dem Baum, werden zu Erde und damit zu seinem Nährstoff. Diese Nährstoffe wiederum geben dem Baum wieder die Kraft, weiter zu wachsen und zu gedeihen.

In diesem Sinne sehe ich uns und unsere Arbeit vor allem auch in der besonderen Verantwortung für Marion, Wendy, Sebastian, Matthias, Pamela und Jens, die im Laufe der letzten 10 Jahre von uns gegangen sind. Für sie und für alle Kinder, Jugendlichen und Erwachsenen, die unter NBIA oder NA gelitten haben und heute noch leiden, haben wir im Verein gearbeitet und werden dies auch weiter tun ...

Irgendwann möchte ich sagen können: Wisst ihr noch: damals bei den Anfängen des Vereins, als wir alle noch verzweifelt am Anfang standen und nichts als unsere Hoffnung hatten ...

Vielen Dank für Eure Aufmerksamkeit.

Unsere Kooperationspartner

ACHSE e.V.- Berlin
E-Mail: info@achse-online.de
www.achse-online.de



EURORDIS - Paris
E-Mail: eurordis@eurodis.org
www.eurordis.org



Kindernetzwerk e.V. - Aschaffenburg
E-Mail: info@kindernetzwerk.de
www.kindernetzwerk.de



NA Advocacy - London
E-Mail: glenn@naadvocacy.org
ginger@naadvocacy.org
www.naadvocacy.org



TIRCON - Zentrale München
thomas.klopstock@med.uni-muenchen.de
<http://www.baur-institut.de/>
<http://www.tircon.eu>



NBIA Alliance - Velbert
E-Mail: info@hoffnungsbaum.de
www.hoffnungsbaum.de/live/Verein/vereinsaktivitaet.aspx



Worldwide Partners for a Cure

**Für jede Unterstützung
unserer Arbeit sind wir dankbar:
Hoffnungsbaum e.V.
Spendenkonto 305979
330 500 00 Sparkasse Wuppertal**