

## HOFFNUNGSBAUM NEWSLETTER

NR. 11 - JAHRGANG 2013

## Nächste NBIA-Familienkonferenz im Mai 2014 – Anmeldungen ab Februar möglich

erken Sie sich bereits jetzt das Datum unserer nächsten NBIA-Familienkonferenz vor: Sie findet vom 1. bis zum 4. Mai 2014 statt. Tagungsort ist - wie bereits bei unserer letzten Konferenz - der Hessen Hotelpark Hohenroda. (Siehe auch unter: <a href="www.hotelpark-hohenroda.com">www.hotelpark-hohenroda.com</a>)

Wir hoffen, dass das Datum aufgrund des Maifeiertages vielen Familien die Teilnahme ermöglicht. Der Donnerstag ist als Anreisetag vorgesehen, mit einer ersten Kennenlern-Runde am Abend. Das Konferenzprogramm wird am Freitagmorgen starten.

(Fortsetzung auf Seite 16)

### NBIA-Selbsthilfe in Spanien kooperiert mit Forschungszentrum

Von Antonio López

Am 5. September trafen sich in Barcelona Dr. Susan Hayflick, Rednerin auf dem XII. Internationalen Kongress für angeborene Stoff-

Außerdem erläuterte Dr. Hayflick die neuesten Fortschritte in ihrer NBIA-Forschung. Sie sprach auch über die raschen Fortschritte, die es bei der



V.I.n.r.: Begona Nafria, Alejandra Darling, Mercedes Serrano, Belen Perez (CIBERER/San Joan de Deu), Manju Kurian (UCL), Susan Hayflick (OHSU) und Antonio López (NBIA Alliance/ENACH Asociación)

wechselstörungen, die spanische NBIA-Patientengruppe *ENACH Asociacion* und Dr. Manju Kurian, Kinderneurologin aus London.

Frau Dr. Hayflick ist eine weltweit anerkannte NBIA-Expertin und Vorsitzende des Medizinischen und Wissenschaftlichen Beirats der NBIA Alliance, deren Gründungsmitglied die ENACH Asociacion ist.

Während des Treffens informierte die *ENACH* Asociacion die Ärztinnen über die Ziele und Aktivitäten, die unser Verein in Spanien verfolgt.

Entwicklung von Medikamenten gibt, die möglicherweise für Enzymersatztherapien verwendet werden können.

(Fortsetzung auf Seite 10)

#### Außerdem in dieser Ausgabe:

2.....

•	Erfahrungen	S. 3
•	Forschung	S. 4
•	Versorgung	S. 6
•	NBIA Alliance	S. 10
•	Gedenken	S. 15
	Aus dam Varein	S 1

#### Impressum:

V.i.S.d.P.:

Angelika und Stephan Klucken, Heike Jaskolka

Für die Textbeiträge sind die ausgewiesenen Autoren verantwortlich. Die Inhalte der Textbeiträge spiegeln nicht zwangsläufig die Meinung der Redaktion wieder.

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: <u>Hoffnungsbaum@aol.com</u> Web: <u>www.hoffnungsbaum.de</u>

Übersetzungen:

Angelika Klucken, Heike Jaskolka

Artikel mit Inhalten aus dem U.S.-Newsletter sind mit dem NBIA Disorders Association-Logo gekennzeichnet. Alle Artikel ohne Autorenangabe sind Überarbeitungen von Pressemitteilungen oder Eigenartikel von Angelika Klucken oder Heike Jaskolka.

Teilen dieser Auflage liegt eine Informationsbroschüre zum NBIA-Patientenregister und der Biomaterialbank bei.

Mit freundlicher Unterstützung mitfinanziert durch:



FP7 (277984-2)

#### Was ist TIRCON?

TIRCON (Treat Iron-Related Childhood Onset Neurodegeneration) ist ein internationales Forschungsprojekt, das sich der Erkrankungsgruppe NBIA widmet. Gefördert wird das Projekt über vier Jahre durch das 7. Forschungsrahmenprogramm der Europäischen Union. Insgesamt sind dreizehn Projektpartner aus acht Ländern beteiligt, darunter Kliniker, Grundlagenforscher sowie Vertreter von Pharmaunternehmen und Patientenorganisationen. Die Aufgaben umfassen u.a. eine klinische Medikamentenstudie für PKAN-Patienten sowie den Aufbau eines NBIA-Patientenregisters und einer -biobank.

www.tircon.eu

#### Was ist NBIA?

Die englische Abkürzung NBIA steht für Neurodegeneration mit Eisenspeicherung im Gehirn. Dabei handelt es sich um eine Gruppe sehr seltener, erblich bedingter, neurologischer Erkrankungen. Derzeit sind neun NBIA-Formen bekannt, am häufigsten sind PKAN, MPAN, PLAN und BPAN. Gemeinsames Merkmal aller NBIA-Formen sind abnorme Eisenablagerungen in den Basalganglien in Verbindung mit fortschreitenden Bewegungsstörungen. Die Folge sind in der Regel schwere Behinderungen, wobei die Symptome und Krankheitsverläufe je nach genetischer Form variieren. Eines der häufigsten Symptome ist die Dystonie (siehe unten). Zu Beginn können häufig Entwicklungsverzögerungen, fein- und grobmotorische Störungen, Gleichgewichtsund Koordinationsprobleme sowie Sprechstörungen auftreten. Im weiteren Verlauf entwickeln die Betroffenen oft starke Dystonien (Muskelkrämpfe). Auch Spastik, Parkinsonismus (Zittern, Steifheit, verlangsamte Bewegungen), Chorea (unwillkürliche Bewegungen), psychiatrische Probleme und ggf. Retinitis Pigmentosa (Netzhautdegeneration) treten auf.

http://www.hoffnungsbaum.de/live/Krankheit/krankhe it.aspx

#### Was ist Dystonie?

DYSTONIE ist eine schwere chronische neurologische Bewegungsstörung. Durch unwillkürliche Verspannungen der Muskeln kommt es zu krampfhaften Bewegungen, Zuckungen oder abnormen Haltungen – "die Bewegungen machen sich selbstständig". Höhere Hirnfunktionen wie Wahrnehmen, Erkennen, Empfinden, Gedächtnis etc. sind bei Dystonie nicht gestört.

DYSTONIE hat viele Gesichter, je nachdem ob nur ein Körperteil, eine Körperregion oder der gesamte Körper von den Krämpfen, dem Tremor und den Schmerzen betroffen werden.

Häufige Formen: "Schiefhals" / Torticollis spasmodicus; "Lidkrampf" / Blepharospasmus; "Schreibkrampf"; "Gesichtskrampf" / Meige Syndrom; "Stimmkrampf" / laryngeale Dystonie; bei einer "generalisierten Dystonie" sind so zahlreiche Muskeln des Körpers betroffen, dass dies zum Leben im Rollstuhl führen kann. (....)

Die derzeit wirksamste Therapie sind Botulinumtoxin-Injektionen zur Linderung der Spannungen und Krämpfe in die betroffenen Muskeln und in sehr schweren Fällen die Tiefe Hirnstimulation. (...)

(Quelle: Dystonie Rundblick, Winter/Frühling 2011/12, S. 16)

<u>www.dystonie.at</u> oder <u>www.dystonie.de</u>



## Klinische Studie als Gelegenheit zur Begegnung mit Freunden und zum Spanisch-Dolmetschen

Von Veronica Bonfiglio



Den Standort für die NBIA-Eisenchelationsstudie in der Nähe zu haben, war für mich und meine Familie ein unerwarteter Vorteil. Wir hatten die Gelegenheit, uns mit alten NBIA-Freunden zu treffen und neue Freundschaften zu schließen. Außerdem konnte ich meine Dienste als Dolmetscherin für eine spanisch sprechende Familie anbieten, die für die Studie am Kinderhospital und Forschungszentrum in Oakland eintraf.

Das Hospital ist das US-Zentrum für die klinische Phase-III-Studie mit dem Eisenchelator Deferiprone. Dr. Elliott Vichinsky hofft, 40 Patienten einzuschließen, während die Zentren in Europa planen, weitere 50 Patienten einzuschließen. Diesen Sommer hatten mein Ehemann Gaetano, unser Sohn Brent und ich ein großartiges Mittagessen im Freien, gefolgt von ein paar köstlichen Kugeln Eis in Berkeley mit unseren Freunden, der Familie Carter aus Kanada. Sie waren für eine Deferiprone-Studienvisite in der Stadt.

Zuvor hatten wir eine neu diagnostizierte Familie aus Boston ge-troffen, die einen 12 Jahre alten Sohn in die Studie einschließen ließ.

Und ich hatte die Möglichkeit, meine Übersetzungsfähigkeiten bei bislang drei Familien zu nutzen.

Das fällt mir leicht. Ich arbeite beruflich als vom Staat Kalifornien zertifizierte Gerichtsdolmetscherin und ich bin auch dazu qualifiziert, im medizinischen Feld zu dolmetschen. So übersetze ich zusätzlich zur Arbeit als freie Mitarbeiterin am Obersten Gerichtshof der Bezirke Alameda und San Mateo auch in Schadensersatzfällen von Arbeitnehmern. Und an der Stanford Universität arbeite ich als Vermittlerin zwischen den Gesundheitsdienstleistern und den spanisch sprechenden Patienten.

Bislang arbeitete ich für die NBIA-Studie mit zwei Familien per Telefon und mit einer dritten Familie persönlich zusammen. Diese Familie lebt nun in Boston, ist aber ursprünglich aus der Dominikanischen Republik und besteht aus Wanda, der Mutter, Angela, einer Tante, und zwei weiteren Familienmitgliedern mit PKAN, Sherelyn, 21, und Angel, 18.

Als sie zum Hospital gingen, um zu sehen, ob die Geschwister gute Kandiaten für die Studie wären, hatte ich das Vergnügen, sie die ganze Zeit zu begleiten und sie besser kennenzulernen.



Erste Reihe: Angel Cordero, Brent Bonfiglio; Zweite Reihe: Veronica Bonfiglio, Wanda Pimentel, Sherelyn Cordero, Angela Pimentel

Angel war der Erste, der 2005 diagnostiziert worden ist, und Sherelyn ein Jahr später. Die Geschwister sind in der Nutzung ihres iPads zur Kommunikation sehr geübt. Eine Online-Recherche führte die Familie zur Studie.

Wanda sagte, dass trotz des Wissens, dass ihre Kinder während der Studie ein Placebo und kein Deferiprone erhalten könnten, die Entscheidung, sie in die Studie einschließen zu lassen, einfach war. Sie wissen, dass sie, wenn die Studie ein Erfolg ist, das Medikament am Ende erhalten werden.



Sherelyn und Angel stimmten zu, dass sich, obwohl sie die wöchentlichen Blutentnahmen nicht mögen, die Studie "total lohnt!"

Beide haben das Gefühl, dass Nancy Sweeters, die Projektnanagerin der Studie, und Vichinsky, der Projektleiter, beim Erklären aller Pros und Kontras der Studienteilnahme großartige Arbeit geleistet haben. Die beiden sorgten dafür, dass die Fragen der Familie beantwortet wurden, und setzten sie nicht unter Druck, teilzunehmen.

Sherelyn liebte das Hotel und das kostenlose Frühstück und Wanda drückte ihre "Faszination aus, hier all diese Menschen getroffen zu haben. Wir wurden so gut behandelt." Und das Beste ist, dass beide Geschwister die Screening-Phase durchlaufen haben und in die Studie eingeschlossen worden sind.

Am darauffolgenden Tag trafen meine beiden Söhne die Familie. Julian musste nachher zur Arbeit aufbrechen, aber Brent, der ebenfalls PKAN hat und im selben Alter wie Sherelyn ist, konnte den ganzen Tag bleiben und mit Sherelyn und Angel herumhängen. Sie sahen sich lustige YouTube-Videos an, spielten Spiele und tauschten Fotos von Haustieren, Familie und Freunden aus. Wir machten sogar Pläne, nach San Francisco zu

fahren, wenn sie für ihren dritten Besuch Ende Oktober wiederkommen.

Unter Sweeters' Anleitung führte ich die obligatorischen wöchentlichen Telefonate, um Sherelyns und Angels Entwicklung zu überprüfen, Ihnen Erinnerungen, Fragen und Nachrichten zu übermitteln, zur Vergewisserung, dass es keine Probleme mit dem Medikament gab.

Sweeters gab an, dass bislang 21 Patienten in der US-Studie und fünf in Europa, alle in Deutschland, eingeschlossen worden sind.

Die Studie läuft reibungslos und die ersten Teilnehmer werden im Januar die Ein-Jahres-Marke erreichen. Zu diesem Zeitpunkt wird das Data-Safety Monitoring Board [Anm.: ein unabhängiges Gremium zur Überwachung der Patientensicherheit] die Studie prüfen. Patienten können sich weiterhin anmelden und falls Sie dies tun, würden wir Sie gerne in Oakland sehen!

Quelle: Newsletter der NBIADA, Volume 17, Issue 3, October / November 2013, Seite 1

An der Studie interessierte Patienten in Deutschland: siehe Seite 6

## MRT-Studie zur Untersuchung der Gehirndurchblutung bei PKAN

An der Oregon Health & Science University (OHSU) hat das Forscherteam um Prof. Susan



Hayflick (siehe Bild) damit begonnen, in einer neuen MRT-Studie die Durchblutung in bestimmten Hirnregionen bei PKAN-Patienten und gesunden Kontrollpersonen zu untersuchen. Mit Hilfe von zwei MRT-Verfahren, der Dynamischen Kontrastmittel-Perfu-



sionsbildgebung sowie der Arteriellen Spinmarkierung, hoffen die Forscher, Marker zu finden, die für zukünftige PKANStudien verwendet werden können, um das Fortschreiten der Krankheit zu messen.

Quelle: Newsletter der NBIADA, Volume 17, Issue 2, June/July 2013, Seite 6

## Europäische Datenbank für Arzneimittelnebenwirkungen verfügbar

Die europäische Arzneimittelagentur EMA hat kürzlich eine Datenbank für unerwünschte Arzneimittelnebenwirkungen einge-



richtet. Zugriff auf die Datenbank haben nicht nur Beschäftigte des Gesundheitswesens, sondern auch Patienten. Hier können Verdachtsfälle bei in der EU zugelassenen Arzneimitteln eingesehen oder selbst gemeldet werden.

Die Maßnahmen zur Erfassung von Nebenwirkungen sind Bestandteil einer im vergangenen Jahr in Kraft getretenen EU-Verordnung zur Arzneimittelsicherheit. "Dies ist ein großer Schritt in Richtung zu mehr Wissen über bereits auf dem Markt befindliche Arzneimittel", beurteilt François Houÿez, EURORDIS-Leiter für Informationen über und Zugang zu Therapien. "Patienten können sich und anderen helfen, indem sie unerwünschte Arzneimittelwirkungen aktiv melden."

Die Europäische Datenbank gemeldeter Verdachtsfälle finden Sie unter: <a href="https://www.adrreports.eu/DE">www.adrreports.eu/DE</a>

Quelle: Eurordis, Peggy Strachan (Übersetzerin), 19.07.2012.



## 23 Projekte bewerben sich um die Forschungsstipendien der NBIA Disorders Association

Die NBIA Disorders Association hat die nächste Förderrunde eröffnet. Wissenschaftler konnten



sich jüngst mit einem Kurzantrag um Jahreszuschüsse bis zu einer Höhe von \$ 45,000 bewerben. Der Verein zieht auch Bewerbungen um eine mehrjährige Finanzierung in Betracht, wenn die Forscher planen, mit Tiermodellen oder zell-basierten Modellen zu arbeiten.

Unterstützt werden sollen Projekte, von denen eine wesentliche Bereicherung für die NBIA-Forschung zu erwarten ist. Die Projekte sollen das Wissen über die Krankheitsprozesse bei NBIA erweitern und dazu beitragen, dass NBIA-Forscher nationale und internationale Finanzierungen einwerben können.

Die Ausschreibung wurde, auch über Soziale Medien, vom US-Dachverband für Seltene Erkrankungen, NORD, sowie von der Abteilung für Seltene Erkrankungen an den Nationalen Gesundheitsinstituten (NIH), verbreitet. Die NBIA Disorders Association selbst verbreitete sie per Email an die Forscher in ihrer Datenbank, ebenso wie die Schwesterorganisationen aus der NBIA-Alliance.

Einsendeschluss für Kurzbewerbungen war der 31. Oktober. Die NBIA Disorders Association erhielt 23 Projektanträge, was auf ein großes internationales Interesse hinweist. Zurzeit begutachtet der Wissenschaftliche und Medizinische Beirat der NBIA Disorders Association die Bewerbungen und entscheidet, für welche Projekte die vollständigen Antragsunterlagen eingereicht werden können. Einsendeschluss dafür ist der 30. Januar 2014. Im Frühjahr soll bekanntgegeben werden, welche Projekte ein Förderstipendium erhalten.

Finanziert werden die Projekte aus Spenden. Die NBIA Disorders Association hat dazu eine große Spendenaktion ins Leben gerufen, um "Together for Tomorrow" (etwa: Zusammen für die Zukunft) die Forschung fördern zu können, von der wir uns alle die Verbesserung von Diagnostik und Therapie bei NBIA erhoffen.

Mit Informationen aus folg. Quelle: Newsletter der NBIADA, Volume 17, Issue 3, Oct/Nov 2013

### NA- und NBIA-Symposium 2014 in Italien

Das dritte internationale Symposium zu NBIA und Neuroakanthozytose wird vom 30. Oktober bis 1. November 2014 in Norditalien stattfinden. Wie in den vergangenen Jahren werden Forscher aus aller Welt zusammentreffen, um ihre neuesten Ergebnisse im Feld dieser beiden verwandten seltenen Erkrankungen vorzustellen und zu diskutieren. Vor Ort sollen zudem ausgewählte Nachwuchswissenschaftler für ihre Forschungsarbeiten mit Reisestipendien ausgezeichnet werden. An einer Teilnahme interessierte Wissenschaftler wenden sich bitte an Mariachiara Fant (mariachiara.fant@grupposymposia.it) oder Patrizia Pasolini (patrizia.pasolini@grupposymposia.it) oder besuchen die Website des Kongressveranstalters: http://www.grupposymposia.it/

## Ärzte und Wissenschaftler zeigen großes Interesse an NBIA: Artikel ist Top 10-Hit

.....

Eine wissenschaftliche Publikation über NBIA in der Online-Zeitschrift "Movement



Disorders Journal" hat es unter die zehn am häufigsten aufgerufenen Artikel im Jahr 2012 geschafft. Es handelt sich dabei um einen Artikel von Frau Dr. Susanne Schneider (siehe Bild), Universitätsklinikum Kiel, über die Syndrome von NBIA (Originaltitel: Syndromes of neurodegeneration with brain iron accumulation

(NBIA): An update on clinical presentations, histological and genetic underpinnings, and treatment considerations).

Somit erreichen die Informationen über NBIA immer mehr Leser. Wir freuen uns über diese Nachricht und gratulieren Frau Dr. Schneider zu ihrem Erfolg.

(Quelle: <a href="http://www.movementdisorders.org/publication/top-ten.php">http://www.movementdisorders.org/publication/top-ten.php</a>)





### Aktuelles zum Projekt TIRCON



#### Teilnahme an klinischer Studie weiterhin möglich

ie Therapiestudie mit dem Wirkstoff Deferiprone bei PKAN-Patienten schreitet voran. Sie untersucht, ob das Eisen bindende Deferiprone Eisen aus dem Gehirn ausleiten und den Krankheitsverlauf somit positiv beeinflussen kann. Es handelt sich dabei um eine Placebo-kontrollierte Studie: Zwei Drittel der Studienteilnehmer erhalten Deferiprone und ein Drittel das Placebo; die Auswahl erfolgt nach dem Zufallsprinzip. Weder Arzt noch Patient erfahren für die Dauer der Studie, zu welcher der beiden Gruppen ein Patient gehört, um zu verhindern, dass eine bestimmte Erwartungshaltung die Einschätzung der Wirkung verzerrt. Während der Studienlaufzeit von 18 Monaten müssen die teilnehmenden PKAN-Patienten neben wöchentlichen Blutentnahmen auch regelmäßige Untersuchungen, zum Teil im Studienzentrum in München, wahrnehmen, um Verträglichkeit und Wirkung des Medikaments überprüfen zu lassen.

Der Einschluss in die Studie ist für PKAN-Patienten nach wie vor möglich. Wenn Sie weitere Informationen wünschen oder an einer Teilnahme interessiert sind, können Sie sich an Hoffnungsbaum e.V. (Tel. 02051-68075, <a href="mailto:hoffnungsbaum@aol.com">hoffnungsbaum@aol.com</a>) oder an das TIRCON-Studienzentrum in München wenden. (siehe Informationskasten)

## NBIA-Familien können dabei helfen, Patientenregister und Biobank aufzubauen

m Rahmen des Projektes TIRCON werden zudem ein standardisiertes NBIA-Patientenregister sowie eine Biomaterialbank aufgebaut. Bei dem Patientenregister handelt es sich um eine elektronische Datenbank, in der Patientendaten gespeichert werden. Unter diese Daten fallen beispielsweise aktuelle Befunde und die

Krankheitsgeschichte aus vorherigen Untersuchungen. Für die Biobank werden Blutproben gesammelt. Alle erhobenen Daten und gewonnenen Proben dienen Forschungszwecken, um Krankheitsursachen, -verläufe und die ihnen zugrundeliegenden Mechanismen zu untersuchen. Die aus Register und Biobank gewonnenen Einsichten sind notwendige Voraussetzung für die Therapieforschung. Betroffene aller NBIA-Formen können sich an dieser Datensammlung beteiligen.

Nähere Informationen stehen zum Download auf folgenden Seiten bereit:

- http://www.tircon.eu/patientinformation/deutsch
- http://www.hoffnungsbaum.de/live/Forschung-TIRCON/tircon.aspx

Auf Wunsch senden wir Ihnen die Broschüren auch gerne zu.

Bitte setzen Sie sich auch wegen einer Aufnahme in Patientenregister und Biobank mit dem TIRCON-Studienzentrum in München in Verbindung. (siehe Informationskasten)

Klinikum der Universität München, Friedrich-Baur-Institut, Prof. Thomas Klopstock & Dr. Ivan Karin Ziemssenstr. 1a 80336 München

Tel.: 089-5160-7421 E-Mail: ivan.karin@med.uni-muenchen.de

tircon@med.uni-muenchen.de

#### **Uniklinikum Dresden:**

## Spezialsprechstunde für Patienten mit NBIA und ähnlichen Bewegungsstörungen

Von Dr. Dr. Andreas Hermann

Die Abteilung Neuropädiatrie unter der Leitung von Frau PD Dr. Maja von der Hagen und der Bereich Neurodegenerative Erkrankungen der Klinik und Poliklinik für Neurologie unter der Leitung von Prof. Dr. Alexander Storch des Universitätsklinikums Dresden bieten ab sofort eine überregionale, interdisziplinäre Spezialsprechstunde für Patienten mit NBIA, Neuroa-

kanthozytose und ähnlichen Bewegungsstörungen an. Die Vision ist, auch Patienten mit diesen sehr seltenen Erkrankungen eine spezialisierte und umfassende Versorgung zu gewähren. Das Dresdner Zentrum arbeitet dabei eng mit dem Friedrich-Baur-Institut in München und der Selbsthilfegruppe Hoffnungsbaum e.V. zusammen.



Ziel der interdisziplinären neurologisch-neuropädiatrischen Sprechstunde ist es, Kinder und Jugendliche mit Bewegungsstörungen nicht nur zu diagnostizieren oder für den einzelnen Patienten möglichst optimale Therapieansätze zu finden, sondern auch einen nahtlosen Übergang von der Betreuung im Kindesalter zur Betreuung im Erwachsenenalter zu gewährleisten.

Beide Abteilungen verfügen über große Erfahrungen in symptomatischen medikamentösen, nichtmedikamentösen sowie in chirurgischen Therapiekonzepten bei komplexen Bewegungsstörungen. Einen Schwerpunkt stellt dabei die Tiefe Hirnstimulation dar. Daten der letzten Jahre legen nahe, dass nicht nur Patienten mit generalisierten Dystonien davon profitieren, sondern die Tiefe Hirnstimulation zunehmend auch im Rahmen choreatiformer, d.h. mit Überbewegungen verbundener,

Bewegungsstörungen und in palliativen Situationen eingesetzt werden kann. Andere Themen der Betreuung umfassen die Optimierung der medikamentösen sowie nicht-medikamentösen Maßnahmen zur Förderung der Motorik. Durch die enge Zusammenarbeit mit dem Sozialpädiatrischem Zentrum und dem Brückenteam für spezialisierte pädiatrische Palliativversorgung (SAPPV) der Kinderklinik erfolgt eine ganzheitliche, sozialpädiatrische und palliativmedizinische Mitbetreuung.

Ein weiteres Ziel ist aber auch die Intensivierung der Wissenschaft auf dem Gebiet dieser seltenen Erkrankungen. So ist Dr. Dr. Andreas Hermann (siehe Bild) Leiter einer europäischen Wissenschaftsinitiative zur Erforschung von Neuroakanthozytose-Syndromen. Im Rahmen der Sprechstunde wird es möglich sein, die Patienten in das NBIA Patientenregister von TIRCON

(Internationales Forschungskonsortium für NBIA-Erkrankungen) oder das NA Register des EHDN (Europäisches Netzwerk der Huntington-Erkrankungen) einzuschließen. Dabei werden neben klinischen Daten insbesondere auch Blut- oder Gewebeproben - das Einverständnis der Eltern und/oder Betroffenen vorausgesetzt – gesammelt. Geeignete Patienten können

bei Interesse an Medikamentenstudien teilnehmen und werden dazu ggfs. weitervermittelt an die jeweilig in Europa oder den USA zuständige Universität. Hierzu bestehen enge Kontakte zum TIRCON Konsortium.

Die Spezialambulanz wird hauptsächlich im Bereich Neurodegenerative Erkrankungen der Klinik und Poliklinik für Neurologie durch Herrn Funktionsoberarzt Dr. Dr. Andreas Hermann stattfinden. Zur stationären Diagnostik oder auch falls im Verlauf stationäre Aufenthalte aufgrund zusätzlicher Erkrankungen oder chirurgische Thera-

pien notwendig werden, werden die Patienten in der Abteilung Neuropädiatrie durch Herrn Funktionsoberarzt Dr. Martin Smitka betreut.

Patienten können sich an folgende Kontaktadressen wenden:

:-----

Dr. Dr. Andreas Hermann

Ambulante Sprechstunde, Terminvereinbarung unter 0351/4583876

<u>ambulanz.neurologie@uniklinikum-dresden.de</u> <u>Andreas.hermann@uniklinikum-dresden.de</u> <u>www.emina2.de</u>

Dr. Martin Smitka

Stationäre Diagnostik oder Therapie,

Tel. 0351/458 2243

martin.smitka@uniklinikum-dresden.de

## NBIA-Zentrum an der TU München kombiniert Gendiagnostik und Genforschung

Von Dr. Monika Hartig und Dr. Holger Prokisch





Das Institut für Humangenetik an der Technischen Universität und am Helmholtz-Zentrum in München ist DAS Zentrum für molekulargenetische NBIA-Diagnostik in Deutschland. In München findet neben der klinischen und molekulargenetischen Diagnostik bereits bekannter NBIA-Gene auch molekulargenetische Forschung zur Entdeckung neuer NBIA-Gene so-

wie die Betreuung von Patienten und Therapiestudien statt.

In München sind seit 2002 bereits zahlreiche DNA-Proben auf NBIA-Gene untersucht worden. Diagnostiziert wurde folgende Anzahl an Patienten aus Deutschland und dem Ausland (überwiegend Europa) mit:



PKAN	Gen: PANK2	90 (seit 2002)
PLAN	Gen: PLA2G6	14 (seit2006)
MPAN	Gen: C19orf12	50 (seit 2010)
BPAN	Gen: WDR45	14 (seit 2012)
andere		5

In der Regel geht man in München bei der NBIA-Diagnostik wie folgt vor: Zunächst muss eine sorgfältige Untersuchung des Patienten seitens des behandelnden Klinikers vor Ort erfolgen. Besteht aufgrund von Krankheitsgeschichte, Symptomatik und MRT-Befunden hier der begründete Verdacht, dass es sich um eine NBIA-Erkrankung handelt, sollte sich der regionale Kliniker mit dem Fachzentrum in Verbindung setzen. Gleichzeitig bittet das Münchener Institut in einem Fragebogen um Auskunft über den Patienten und seine Krankengeschichte. Klinische Daten der Patienten sollen möglichst über das internationale NBIA-Patientenregister, ebenfalls angesiedelt an der TU München, erhoben werden. Dies erfordert eine spezielle Einwilligung der Patienten. Der Aufbau des NBIA-Patientenregisters ist Bestandteil des von der EU finanzierten Forschungsprojekts TIRCON.

Bei klinischem Verdacht auf NBIA wird die eingereichte DNA-Probe im Rahmen einer Stufendiagnostik auf Mutationen in den bekannten Krankheitsgenen untersucht. Die Entscheidung, welche Gene und in welcher Reihenfolge diese Gene untersucht werden, wird anhand der klinischen Daten, den MRT-Befunden und der Häufigkeit der verschiedenen NBIA-Untergruppen gefällt. Die Untersuchung erfolgt mit der Sanger-Sequenzierung, hierbei handelt es sich um die gängige Standardmethode, mit der einzelne Gene untersucht werden. Es werden auch Deletionen (Sequenz Verluste) identifiziert. Hierfür wird ein spezielles DNA Amplifikationsprotokoll verwendet.

Wenn die gezielte Diagnostik negativ ist und eine Einverständniserklärung die vorliegt, ist Exom-Sequenzierung eine weiterführende Untersuchungsmöglichkeit im Rahmen eines Forschungsprojekts zur Identifizierung neuer Krankheitsgene. Bei diesem Verfahren wird nur das Exom untersucht, also diejenigen Abschnitte des Genoms, die für Proteine kodieren. Das menschliche Exom macht nur etwa ein Prozent des Genoms aus, jedoch finden sich dort nahezu alle krankheitsverursachenden Mutationen. Mehr als 90% aller Gene können damit analysiert werden. Für die Verifizierung der ursächlichen Rolle möglicher neuer Krankheitsgene sind zusätzliche Experimente notwendig. Zellkulturen von Betroffenen, die beispielsweise durch eine Hautbiopsie gewonnen werden können, sind dabei wichtige Ressourcen und können zum besseren Verständnis der Krankheitsentstehung enorm beitragen.

Prinzipiell sind die Exom-Sequenzierung sowie die Diagnostik von Genen, die noch erforscht werden, immer kostenlos für Patienten. Auch die Sanger-Sequenzierung bzw. die Bestätigung eines bei der Exom-Sequenzierung gefundenen Kandidatengens ist für Patienten kostenfrei, wenn ein Überweisungsschein eingereicht wird. Bei privater Abrechnung fallen hier Kosten in Höhe von rund 400 Euro an.

Die Dauer der Diagnostik beträgt in der Regel circa 4 bis 6 Wochen. Aus verschiedenen Gründen kann es aber auch länger dauern, bis ein Ergebnis vorliegt.

Lassen sich keine Mutationen feststellen, bleibt die Probe bei Einverständnis des Patienten bzw. seiner gesetzlichen Vertreter im Institut hinterlegt und wird bei neuen Forschungserkenntnissen erneut analysiert.

## Bei Fragen zur NBIA-Diagnostik wenden Sie sich bitte an folgende Ansprechpartnerin:

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.hartiq@humangenetik.med.tum.de

### Fragen zu NBIA-Forschungsprojekten und zur Exom-Sequenzierung:

Herr Dr. Tobias Haack, Institut für Humangenetik, Helmholtz Zentrum München, Ingolstädter Landstr. 1, 85764 Neuherberg, Tel. 089-3187-2495, E-Mail: tobias.haack@helmholtz-muenchen.de

### Klinischer Ansprechpartner für diagnostizierte NBIA-Patienten:

Dr. Ivan Karin, Klinikum der Universität München, Friedrich-Baur-Institut, Ziemssenstr. 1a, 80336 München, Tel. 089-5160-7421, E-Mail: <a href="mailto:lvan.karin@med.uni-muenchen.de">lvan.karin@med.uni-muenchen.de</a> oder: <a href="mailto:tircon@med.uni-muenchen.de">tircon@med.uni-muenchen.de</a>

## Tag der Seltenen Erkrankungen 2014

Am 28. Februar 2014 findet zum siebten Mal der internationale Tag der Seltenen Erkrankungen statt. Dies-

mal lautet das sam für eine gung". Um Selgen ins Blickfeld



Motto "Gemeinbessere Versortene Erkrankunder Bevölkerung

zu rücken, finden an diesem Tag weltweit Aktionen und Veranstaltungen statt. Jeder kann ein eigenes Ereignis initiieren oder an einer Veranstaltung in seiner Nähe mitwirken. Wir freuen uns auf Ihre Unterstützung! Informationen hierzu finden Sie auf: <a href="https://www.eurordis.org/de">www.eurordis.org/de</a>



## TIRCON

### Der Münchener Arzt Dr. Ivan Karin im Gespräch



Bereits seit mehreren Jahren etabliert sich an der Ludwig-Maximilians Universität in München unter Leitung von Prof. Dr. Thomas Klopstock ein klinisches Zentrum für NBIA in Deutschland. Die Ärzte dort erweitern ständig ihre Erfahrungen in der Diagnostik und Behandlung von NBIA und betreuen vor Ort immer

mehr NBIA-Patienten. Das Zentrum ist das größte seiner Art in Deutschland. Neu im Münchener Team ist Dr. Ivan Karin (siehe Bild), mit dem Heike Jaskolka für Hoffnungsbaum e.V. ein Interview führte.

# Jaskolka: Würden Sie sich unseren Lesern bitte kurz vorstellen?

Karin: Mein Name ist Ivan Karin. Ich bin 26 Jahre alt und arbeite seit Januar dieses Jahres am Friedrich Baur-Institut an der Neurologischen Klinik der Universität München. Dort habe ich auch

mein Studium abgeschlossen und konnte im direkten Anschluss die Stelle am Friedrich Baur-Institut antreten. Zurzeit bin ich Assistenzarzt und befinde mich in der Ausbildung zum Neurologen.

## Warum haben Sie sich für den Beruf des Arztes entschieden und den Schwerpunkt Neurologie gewählt?

Im Feld der Medizin sah ich die meisten Möglichkeiten, meine persönlichen Interessen und Ziele zu verwirklichen, nämlich mit meiner Arbeit etwas bewirken und den Menschen helfen zu können. Der Fachbereich Neurologie bietet dabei vielfältige, neue Möglichkeiten in Therapie und klinischer Ursachenforschung. Außerdem ist die Diagnosefindung in der Neurologie sehr spannend und man kann viele Erkrankungen in der Neurologie durch eine ausführliche körperliche Untersuchung diagnostizieren. Ich möchte gerne dabei hel-

fen, dass es v.a. auch in therapeutischer Hinsicht in der Neurologie vorangeht.

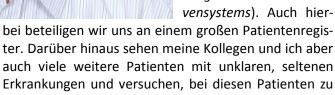
#### Was sind Ihre derzeitigen Aufgaben?

Ich bin zum einen für das Forschungsprojekt TIRCON zuständig und hierbei primär in der klinischen Versorgung tätig. So sehe ich PKAN-Patienten für die klinische

Studie mit Deferiprone und alle anderen NBIA-Patienten für das Patientenregister.

Zum anderen betreue ich Patienten im Rahmen von mitoNET, dem deutschen Netzwerk für mitochondriale Erkrankungen, von dem Sie vielleicht schon gehört haben.

Außerdem betreue ich Patienten mit Friedreich-Ataxie (Anm.: auch eine fortschreitende Erkrankung des zentralen Nervensystems). Auch hier-





einer Diagnosestellung zu kommen.

Ich erhoffe mir für meine Patienten, dass sich die therapeutischen Möglichkeiten erweitern. Sie sind bislang insbesondere für genetisch bedingte Erkrankungen wie NBIA nur sehr beschränkt und dienen oft nur der symptomatischen Behandlung, ohne das Fortschreiten der Erkrankung aufhalten zu können. Das ist nicht zufriedenstellend, weder für den Patienten selbst noch für den behandelnden Arzt. Ich möchte gerne zu einer Verbesserung der Situation beitragen.

Herr Dr. Karin, vielen Dank für das Interview.

## Nationaler Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen veröffentlicht

Bei NAMSE handelt es sich um das Nationale Aktionsbündnis für Seltene Erkrankungen, das im März 2010 gegründet worden ist. Dieses besteht aus dem Bundesgesundheitsministerium, dem Bundesministerium für Bildung und Forschung, der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE e.V.) als Vertreter der

Patienten sowie weiteren 25 Bündnispartnern aus dem Gesundheitswesen. Ziel ist eine Verbesserung der Situation für Menschen mit Seltenen Erkrankungen in Deutschland.

.....

Nun wurden im August dieses Jahres die Ergebnisse der Arbeitsgruppe vorgestellt. Gemeinsam ist ein Nati-



onaler Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen erarbeitet worden.

Er umfasst 52 Maßnahmenvorschläge in vier Handlungsfeldern: I. Informationsmanagement, II. Diagnose, III. Versorgung - Zentren - Netzwerke und IV. Forschung.

NAMSE Der Aktionsplan soll dazu beitragen, dass Informationen zu Seltenen Erkrankungen für Betroffene wie auch für Mediziner leichter zugänglich sind und Diagnosen schneller erfolgen. Auch wird die Intensivierung der Forschungsaktivitäten im Bereich der Seltenen Erkrankungen gefordert. Ein weiterer Schwerpunkt ist die

Errichtung von anerkannten Fachzentren zur schnelleren, zielgerichteteren und möglichst wohnortnahen Versorgung der Patienten. Dafür sind Austausch und Zusammenarbeit der Fachspezialisten notwendig, der

> nur durch die Schaffung entsprechender Strukturen erfolgen kann.

Als nächster Schritt steht die Umsetzung der Maßnahmenvorschläge an. Hierzu werden alle Bündnispartner aktiv beitragen.

Den Nationalen Aktionsplan sowie weitere Informationen finden Sie auf www.namse.de.

Quelle: Pressemitteilung der NAMSE-Geschäftsstelle vom 28. August 2013

(Fortsetzung von Seite 1)



Auf die Frage nach den Aussichten auf eine mögliche Heilung von NBIA, konnte Dr. Hayflick natürlich keinen genauen Zeitpunkt angeben. Aber sie deutete an, dass es vor einem Jahr undenkbar war, heute an dem Punkt zu sein, wo Asociación mehrere Arbeitsgruppen auf ver-

schiedenen Wegen forschen und mit Resultaten, die ermutigend erscheinen. (...)

Dann kamen zu dem Treffen gemäß der geplanten Tagesordnung Mitglieder von CIBERER hinzu, die am Hospital San Joan de Deu in Barcelona arbeiten: Dr. Mercedes Serrano, Dr. Belén Pérez, Dr. Aleiandra Darling und die Forschungstechnikerin Begona Nafria.

Dieses erste Treffen war eine Kontaktaufnahme, bei der sich beide Seiten interessiert daran zeigten, Synergien für eine Verbesserung der Lebensqualität der Patienten und ihrer Angehörigen zu schaffen, sowie für eine Kooperation auf der Suche nach potentiellen Therapien. Beide Seiten äußerten den Wunsch zur Zusammenarbeit und boten sich gegenseitige Unterstützung an. Sie erörterten medizinisch-wissenschaftliche Fragen zu NBIA.

CIBERER soll formal zum nächsten gemeinsamen Kongress für Neuroakanthozytose und NBIA eingeladen werden, der nächstes Jahr in Italien stattfinden wird.

Die Strategie der NBIA Alliance sieht für jedes Land mindestens ein NBIA-Referenzzentrum vor und als eines dieser potentiellen Zentren wurde die Abteilung für Bewegungsstörungen am San Joan de Deu-Krankenhaus in Barcelona vorgeschlagen, was von Dr. Serrano und Dr. Pérez sehr begrüßt wurde. (...)

In diesem Zusammenhang wurde auch darüber gesprochen, dass derzeit für die Abteilung für Bewegungsstörungen des Universitätsklinikums "Virgen del Rocio" in Sevilla ebenfalls geprüft werde, ein Referenzzentrum für NBIA zu sein. (...) Auf die Notwendigkeit einer Zusammenarbeit und Kommunikation zwischen den möglichen NBIA-Zentren wird besonderer Wert gelegt.

Im Mai hatten CIBERER und ENACH Asociacion, (Mitglied der NBIA Alliance) einen gegenseitigen Kooperationsvertrag unterzeichnet.

ENACH steht für: Enfermedades Neurodegenerativas por Acumulación Cerebral de Hierro, dem spanischen Namen für NBIA. Die spanische NBIA-Patientenorganisation wurde nach dem TIRCON-Kick-Off-Meeting 2012 gegründet und ihr gehören Familien mit 11 NBIA-Patienten an.

CIBERER ist die Abkürzung für Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras, in Deutsch: Zentrum für das Biomedizinische Forschungsnetzwerk für Seltene Erkrankungen. CIBE-RER besteht aus einer Vielzahl staatlicher Einrichtungen aus dem Forschungs- und Gesundheitsbereich und soll die Erforschung seltener Erkrankungen systematisch voranbringen. Im September 2013 erhielt CIBERER anlässlich der Jahrestagung der spanischen Fachgesellschaft für Neuropädiatrie mit dem Hospital San Joan de Deu einen Forschungspreis für eine Beobachtungsstudie mit 11 spanischen NBIA-Patienten.

Da die Patientengruppen des Vereins und aus der Studie nicht identisch sind, weiß man inzwischen dank der Selbsthilfeaktivitäten von mindestens 22 NBIA-Patienten in Spanien.

(A.K.)

## Teilnehmerzahl der amerikanischen NBIA Familienkonferenz bricht alle Rekorde



120 Teilnehmern, darunter 27 NBIA-Betroffene, aus den USA, Kanada, Australien, England, Indien, Japan und Norwegen war die siebte internationale Familienkonferenz unserer amerikanischen Schwesterorganisation ein voller Erfolg.

Finanziell ermöglicht wurde die Konferenz im April 2013 in San Antonio durch Sponsorengelder, u.a. vom Pharmaunternehmen Retrophin Inc., durch Anmeldegebühren sowie eine Auktion und Verlosung.

Elliott Vichinsky vom Kinderhospital und Forschungszentrum in Oakland sowie Dr. Susan Hayflick von der Oregon Universität für Gesundheit und Wissenschaft (OHSU) über die Notwendigkeit und Bedeutsamkeit der klinischen Deferiprone-Studie sowie des NBIA-Patientenregisters.

Dr. Paul Kotzbauer von der medizinischen Fakultät der Universität Washington in St. Louis informierte über seine Arbeit mit Mäusen und die daraus womöglich Therapieentwicklung resultierende für PLA2G6assoziierte Neurodegeneration.



An zwei Tagen vor dem offiziellen Konferenzbeginn gab es private Sprechstundentermine für 24 Familien, um mit Fachärzten individuelle Probleme zu besprechen. Viele Familien beteiligten sich auch mit der Abgabe von Blutproben an dem internationalen NBIA-Patientenregister, das im Rahmen des Forschungsprojektes TIR-CON aufgebaut wird.

Die viertägige Konferenz startete dann mit einer geselligen Kennenlernrunde aller Familien am Abend. Auf dem gemeinsamen Freizeitprogramm standen ein Ausflug in die Stadt sowie ein Besuch des größtenteils barrierefreien Freizeitparkes "Morgan's Wonderland". Auch hielt man eine Zeremonie ab. bei der die Konferenzteilnehmer zum Gedenken an verstorbene Freunde und Familienangehörige Tauben frei ließen und Seifenblasen in den Himmel pusteten.

Das wissenschaftliche Tagungsprogramm enthielt eine Reihe von Vorträgen der NBIA-Forscher, um die Teilnehmer auf den neuesten Stand ihrer Arbeit zu bringen. U.a. berichteten die beiden TIRCON-Partner Dr. Dr. Penny Hogarth, ebenfalls von der OHSU, kündigte den baldigen Abschluss der Leitlinien zur Behandlung von PKAN-Patienten an.

Und Allison Gregory, genetische Beraterin an der OHSU, lieferte eine Übersicht über die jüngsten Genentdeckungen und die nun bekannten NBIA-Formen.

Den Abschluss bildete die Präsentation von Konferenzfotos sowie einem Video, das im Laufe der Veranstaltung gedreht worden war und alle zum Lachen brachte wie auch zu Tränen rührte. Viele Teilnehmer äußerten am Ende, dass die Konferenz ihre Erwartungen übertroffen hätte.

Powerpoint-Präsentationen vieler Sitzungen finden sich auf der Website www.NBIAdisorders.org unter der Rubrik "Family Support".

Quelle: NBIA Disorders Association Newsletter, Vol. 17, Issue 2, June / July 2013



### Niederländische NBIA-Patientengruppe gegründet



Als wir im Oktober 2012 im Rahmen des NA- und NBIA-Symposiums in Ede, (NL), ein Treffen unserer NBIA-Alliance abhielten, zeichnete sich die Gründung der neuen Selbsthilfegruppe bereits ab. Damals waren neben den Mitgliedern unserer Dachorganisation auch zwei holländische Familien anwesend, die sich durch unsere Arbeit inspiriert fühlten und mit denen wir beratschlagten, welche Schritte zum möglichen Vereinsaufbau notwendig sein könnten. Nun freuen wir uns, in

unserer NBIA-Gemeinschaft die neu-gegründete niederländische Patientengruppe "Ijzersterk" begrüßen zu dürfen. "Ijzersterk" heißt "eisenstark" und greift damit im Namen ein Hauptmerkmal der NBIA-Erkrankungen auf, die abnormen Eisenablagerungen im Gehirn.

Die Gründerinnen der informellen NBIA-Gruppe sind Maayke Van Schijndel und Alie Nagel. Als Mitglieder von Hoffnungsbaum und Teilnehmer unserer Familienkonferenzen sind wir mit beiden bereits sehr vertraut. Vor zwei Jahren ist Maayke zudem in unseren Vorstand gewählt worden und unterstützt uns bei unseren Vereinstätigkeiten. In unserer letzten

Newsletter-Ausgabe hat Maayke in einem Artikel von ihren beiden NBIA betroffenen Schwestern Cristel und Wendy erzählt, von ihrem alltäglichen Leben mit der Krankheit, ihrer Suche nach Informationen und Behandlungsmöglichkeiten und ihrer Kontaktaufnahme zur amerikanischen NBIA Disorders Organisation und zu Hoffnungsbaum e.V. Ihre geschilderten Erfahrungen werden wohl auch Antrieb zur Gründung der eigenen, informellen NBIA-Selbsthilfegruppe gewesen sein: "Die Hilfe, die ich von beiden Organisationen bekomme, ist etwas, das ich als sehr schön empfinde und das ich auch anderen zu geben versuche."

Alie Nagel, die zweite Gründerin von "Ijzersterk", ist Mutter einer 17-Jährigen Tochter mit NBIA. Im Mai 2013 organisierte Alie zusammen mit Freunden eine Spendenveranstaltung. Diese startete mit einem fünfstündigen Spinning-Marathon, d.h. einem Gruppentrainingsprogramm auf stationären Fahrrädern. Mitorganisator des Marathons, an dem 70 Personen zwi-

schen 30 Minuten und 5 Stunden teilnahmen, war "Rules for Health", ein lokales Fitnesscenter. Am darauffolgenden Tag trafen rund 1.000 Freunde bei einem Benefizkonzert zusammen, das von dem niederländischen TV-Star Klaas Drupsteen moderiert wurde. Das Programm umfasste Auftritte von Gospelchören und Bands wie auch eine Versteigerung und Verlosung. Insgesamt wurde die unglaubliche Summe von 26.000 Euro gesammelt, die dem Stipendienfonds der NBIA



TV-Star Klaas Drupsteen, Jaela Nagel und ihr Vater Rikkert Nagel auf dem Benefizkonzert in Spakenburg, Niederlande

Disorders Organisation zur Förderung von NBIA-Forschungsprojekten übergeben wurde.

Neben der Sammlung von Spenden sind die wichtigsten Ziele von "Ijzersterk" die Betreuung von Familien, die Bereitstellung von patientenverständlichen Informationen und die Unterstützung der NBIA-Forschung. "Ijzersterk" ist neben Deutschland, Frankreich, Großbritannien, Italien, Spanien und den USA das jüngste Mitglied der NBIA-Alliance, unserer internationalen Dachorganisation für NBIA-Patientengruppen aus aller Welt. (Website: <a href="http://www.ijzer-sterk.info">http://www.ijzer-sterk.info</a>)

## Für jede Unterstützung unserer Arbeit sind wir dankbar:

Hoffnungsbaum e.V.
Spendenkonto 305 979
Stadtsparkasse Wuppertal
BLZ 330 500 00
IBAN DE67330500000000305979
BIC WUPSDE33





## Besuchen Sie RareConnect – die Website der internationalen NBIA Alliance



Wir laden Sie herzlich dazu ein, die Internetseite der NBIA Alliance zu besuchen und diese mit Leben zu füllen! Kommunizieren Sie mit anderen NBIA-Familien über Ländergrenzen hinweg!

Unsere Seite ist Teil des Onlineportals RARE CONNECT, das von der Europäischen Organisation für Seltene Erkrankungen, EURORDIS, betrieben wird. Hier können Verbände für Seltene Erkrankungen ihre eigene inter-

nationale Gemeinschaft aufbauen. In Foren tauschen sich die Mitglieder, vertraulich, auch untereinander aus. Dank einer Übersetzerfunktion in 5 verschiedene Sprachen - Englisch, Deutsch, Italienisch, Französisch und Spanisch - kann dieser Austausch auch über Sprachbarrieren hinaus erfolgen. Dabei wird Übersetzung die nicht von einem Programm, dern von EUROR-**DIS-Mitarbeitern** geleistet. So kann man mit einem einzigen Klick eine reich, der für nicht registrierte Nutzer nicht einsehbar ist

Schließen Sie sich der internationalen NBIA Alliance-Gemeinschaft an und kommunizieren Sie mit anderen NBIA-Familien. Wir freuen uns darauf, Sie auf unserer Seite als Mitglied begrüßen zu dürfen.

(Weitere Informationen zur NBIA Alliance auf Seite 20)



qualifizierte Übersetzung anfordern. Eine computergenerierte Sofort-Übersetzung mit dem Übersetzungsdienst von Google ist auch verfügbar.

Familien können die Seite zur Neurodegneration mit Eisenspeicherung im Gehirn (NBIA) unter <u>www.rareconnect.org/NBIA-Alliance</u> finden. Sie zeigt auch internationale NBIA-Neuigkeiten, aktuelle Information über die NBIA-Erkrankungen, Forschungsfortschritte und Aktivitäten der Allianz an. Der o.g. Link öffnet sich zunächst in Englisch. Unter "Sprache" kann man jedoch die deutsche Version anklicken. RareConnect hat auch einen geschützten Mitgliederbe-

Drei Dinge helfen, die Mühseligkeiten des Lebens zu tragen: Die Hoffnung, der Schlaf und das Lachen.

Immanuel Kant

## Neues Email-Forum der NBIA Disorders Association auf Google-groups – demnächst auch für den deutschsprachigen Raum

Ceit 2003 hat die NBIA Disorders Association mit der Listserv ein Email-Forum zur Verfügung gestellt, mit dessen Hilfe englischsprachige NBIA-Familien in einem geschützten virtuellen Raum miteinander in Kontakt treten können. Das Forum ist sehr gut angenommen worden. Es hilft vor allem beim Austausch medizinischer und sozialer Informationen und die E-Mail-Gemeinschaft spendet – gerade auch in schwierigen und traurigen Situationen - emotionalen Beistand. Auf Familienkonferenzen geknüpfte Kontakte werden hier fortgesetzt und intensiviert. Viele haben so schon das Gefühl enger Zusammengehörigkeit und Verbundenheit erfahren. Besonders typisch ist die Situation, dass eine Familie, z.B. wegen Komplikationen, einen Rat braucht und sich damit an die E-Mail-Gemeinschaft wendet. Wer etwas Ähnliches erlebt hat und eigene Erfahrungen, zum Beispiel mit einer Therapie, beisteuern kann, antwortet dann im Email-Forum.

Da die "Listserv" nicht mehr zur Verfügung steht, nutzt die NBIA Disorders Association jetzt google groups als neues Email-Forum:

https://groups.google.com/forum/?hl=en#!forum/nbia
disorders

Die Gruppe steht allen offen, die an NBIA interessiert sind, seien es Betroffene, ihre Familien, Freunde, Ärzte, Betreuer und Forscher. Nur Gruppenmitglieder können Nachrichten empfangen, einsehen und posten. Für deutschsprachige Nutzer interessant: Wer sich über den Internetbrowser Google-Chrome einloggt, bekommt in der Regel eine einigermaßen verständliche,

computergenerierte Übersetzung der Inhalte angeboten, sodass die neue Email-Liste auch für internationalen Austausch zumindest begrenzt – geeignet ist. Mit Hoffnungsbaum e.V. planen wir im neuen Jahr auch die Einrichtung eines Emailfür deutsch-Forums NBIAsprachige Familien bei googlegroups. Wir werden darüber informieren und hoffen dann auf rege Beteiligung unserer Familien.

## Neue Website der NBIA Disorders Association online

Wir freuen uns sehr, auf die neue Website unserer amerikanischen Schwesterorganisation,



der NBIA Disorders Association, aufmerksam machen zu dürfen. Die Adresse lautet: <a href="https://www.nbiadisorders.org">www.nbiadisorders.org</a>

Die sehr gelungene und komfortable Website hält viele aktualisierte Informationen zu NBIA und den einzelnen Erkrankungsformen, zu Forschung und Therapien, sowie zu den Vereinsaktivitäten bereit. Außerdem kann sie mit Hilfe eines zwar nicht ganz fehlerfreien, aber dennoch einigermaßen verständlich arbeitenden Übersetzungsprogramms auch in Deutsch sowie in zahlreichen weiteren Sprachen angezeigt werden.

Hoffnungsbaum e.V. hat die Veröffentlichung der neuen Website-Inhalte unserer amerikanischen Schwesterorganisation abgewartet, bevor wir unsere eigene Website nun in den kommenden Monaten aktualisieren können. Das Ziel ist es, international harmonisierte, dem aktuellen Wissensstand zu NBIA entsprechende Inhalte zur Verfügung zu stellen.

Bereits jetzt finden Sie unter <a href="http://www.hoffnungsbaum.de/live/Krankheit/krankheit.aspx">http://www.hoffnungsbaum.de/live/Krankheit/krankheit.aspx</a> eine Kurzbroschüre von Hoffnungsbaum e.V., sowie einen Übersichtsartikel zu den NBIA-Erkrankungen, den wir mit freundlicher Genehmigung der NBIA Disorders Association ins Deutsche übersetzt haben.



## In Erinnerung an Christoph Seywald

## \*18. April 1982 †25. September 2012

Christophs Krankheit war zu Beginn der Grundschule noch nicht ausgeprägt. In der Hauptschule war die gute Klassengemeinschaft maßgeblich, dass Christoph

bis zum Schluss bleiben konnte. Schriftliche Aufgaben wurden immer schwieriger zu bewerkstelligen. Nach der Schulzeit fand er Beschäftigung in der Behindertenwerkstatt in Piding – bis April 2008. Ab Mai besuchte er die Förderstätte der Lebenshilfe in Anger. Im Sommer 2007 wurde eine Gehhilfe notwendig, im November der Rollstuhl, seit Mai 2008 war Christoph bewegungsunfähig.

Christoph hat seine Kindheit als ganz normaler Junge verbracht, vor dem Ausbruch der Krankheit ist er mit seinen Eltern Bergtouren gegangen – zu seinen Hobbys zählten auch Radfahren und vor allem das Fischen. Für die Familie war es sehr schmerzlich, das langsame Fortschreiten der

Krankheit bis hin zur vollständigen Lähmung zu erleben. Die Integration in das Familienleben bedeutete für Christoph alles, deshalb entschied sich seine Familie

unter großem Zusammenhalt für die Pflege daheim.

Christoph ist am 25. September 2012 nach kurzem

Krankenhausaufenthalt friedlich entschlafen. Wenige Wochen vor seinem Tod hat er noch mit einem Lächeln erfahren, dass seine Schwester ein Baby erwartet. Ganz sicher wäre Christoph ein besonders liebevoller Onkel geworden, sein herzliches Wesen und sein mitreißendes Lachen fehlt uns allen sehr.

Der Abschied von einem lieben Menschen ist niemals für immer. Irgendwann und irgendwo an einem blühenden Ort werden wir uns alle wiedersehen.

Rosemarie Seywald



## Spenden 2012

offnungsbaum bedankt sich, auch im Namen der NBIA-Betroffenen und ihrer Angehörigen, herzlich bei allen Spendern des Jahres 2012. Dies sind im Einzelnen folgende Personen und Organisationen:

Familie Gerd Bauch
Familie Michel Baumann-Lerognon
Frau Karin Bläß
btconsult GmbH
Familie Ralf Droste
Herr Klaus Faßbender
Film- und Medienstiftung NRW
Herr Daniel Haag
Haus Walstedde
Frau Lucie Hauser

Frau Heidi Heinrich Familie Andreas Hiester Familie Ernst Hiester Frau Helga Hilliard Isowa GmbH Herr David Karaduman Frau Gerda Klingenfuß Herr Gerhard Klucken Familie Stephan Klucken Frau Rita Kött Frau Verena Krone Herr Jürgen Lechner Herr Prof. Dr. Thomas Meitinger MT Logistik GmbH Herr Prof. Dr. Wolfgang Oertel Paul Schulten GmbH Co. KG Frau Karola Peka Plenge GmbH

Frau Annegret Porbadnik Herr Burkhart Rother Frau Rosemarie Seywald Stadt Güglingen Frau Margit Strobel Frau Serap Uzar Herr Enrique Vazquez Frau Barbara Weiß Herr Hans-Peter Zilles

Die Spendengelder werden angesammelt, bis ein nennenswerter Betrag erreicht ist und sollen dann wie in den vergangenen Jahren der Förderung von Forschung und medizinischer Versorgung zugutekommen.



(Fortsetzung von Seite 1)

Noch steht das Programm nicht fest. Aber Erfahrungsaustausch und aktuelle Informationen aus Medizin und Forschung sowie Neuigkeiten zu den Entwicklungen in der internationalen NBIA-Gemeinschaft sollen wie immer Bestandteil der Konferenz sein, ebenso die Mitgliederversammlung, dieses Mal wieder mit Vorstandswahlen.

Daneben soll es unter dem Motto "Leben mit NBIA – Möglichkeiten und Einschränkungen" vor allem darum gehen, wie unsere von NBIA betroffenen Angehörigen das Leben mit ihrer Erkrankung erfahren und meistern – den Alltag, die besonders schweren Zeiten, z.B. im

Krankenhaus, insbesondere aber auch die schönen Erlebnisse.

Teilen Sie auf der Konferenz Ihre Erfahrungen miteinander: Was gibt Kraft? Was nimmt sie? Welche Hilfen sind besonders nützlich? Welche Hilfen fehlen? Bringen Sie eine Fotoserie zur Konferenz mit, einen Videofilm oder erzählen Sie uns, was Sie bewegt.

Wir freuen uns auch auf gemeinsame Freizeitaktivitäten. Das Hotel hat ein Schwimmbad und eine Kegelbahn und die Außenanlagen laden bei gutem Wetter zu Spaziergängen und Spielen ein.

Die Anmeldeformulare sowie weitere Informationen zur Konferenz stellen wir spätestens ab Februar 2014 auf <a href="https://www.hoffnungsbaum.de">www.hoffnungsbaum.de</a> online.

.....

## Kleine Veranstaltungschronik: Was sonst noch in 2013 passiert ist...

EBRUAR

Unter dem Motto "Solidarität ohne Grenzen" fand am 28. Februar 2013 zum sechsten Mal der Internationale Tag der Seltenen Erkrankungen statt. An diesem Tag werden weltweit Aktionen und Ver-



anstaltungen durchgeführt, um die Bevölkerung auf seltene Erkrankungen aufmerksam zu machen.

Anlässlich dieses besonderen Tages versammelten sich am 23. Februar 2013 mehr als 24 Selbsthilfeverbände und Beratungsstellen, darunter Hoffnungsbaum e.V.,



bereits zum vierten Mal im Einkaufs-

center Limbecker Platz in Essen. An Informationsständen wurden die Besucher des Einkaufscenters über verschiedenste Erkrankungen und die Arbeit der Organisationen aufgeklärt. Unter den Interessenten waren nicht nur Passanten, die durch die Plakate auf die Aktion neugierig wurden, sondern auch Ärzte, die sich informieren wollten, oder aber Betroffene, die auf der Suche nach einer Diagnose oder Unterstützung waren.

Ende April trafen sich in Innsbruck zur Jahrestagung der Gesellschaft für Neuropädiatrie (GNP) zahlreiche Kinderneurologen aus dem deutschsprachigen Raum. Zum ersten Mal fand in diesem Rahmen ein Schulungsworkshop zu NBIA statt. Da NBIA oft in Kindheit und Jugend beginnt, sind Neuropädiater in der Regel die betreuenden Fachärzte. Es ist besonders wichtig, dass sie über das aktuelle Wissen zu NBIA verfügen, um richtig diagnostizieren und behandeln zu können. Solche Schulungen durchzuführen, ist eine der

Aufgaben im Rahmen der Informationsverbreitung des TIRCON-Projektes.

Die 90-minütige Sitzung über NBIA (siehe Bild) wurde von Dr. Holger Prokisch vom Humangenetischen Institut am Helmholtz-Zentrum und der TU München geleitet. Seine Institutskollegen Dr. Tobias Haack, Dr. Monika Hartig und Dr. Maja Hempel stellten dann klinische, radiologische und genetische Merkmale der vier häufigsten NBIA-Formen – PKAN, PLAN, MPAN und BPAN – vor. Sie veranschaulichten die Symptomatik mit Patientenvideos zu jeder dieser Krankheitsvarianten. Das TIRCON-Team erläuterte Methoden zur Diagnose und Therapieoptionen. TIRCON-Koordinator Prof. Dr. Thomas Klopstock, Neurologe an der Ludwig-Maximilians-Universität in München, informierte auch



über die laufende klinische Studie zur Untersuchung des Eisenchelators Deferiprone. Dr. Michaela Brunner-Krainz, Neuropädiaterin in der Ambulanz der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde in Graz, sprach als Gastrednerin über die Anwendung von Deferiprone bei einem sehr jungen PKAN-Patienten. Auch wenn die Therapie den aggressiven Krankheitsverlauf



nicht stoppen oder umkehren konnte, so konnte nicht ermittelt werden, ob die Ausleitung den Abbau letztlich verlangsamt hatte.

Zum Schluss stellte Angelika Klucken die Arbeit der Patientenselbsthilfe Hoffnungsbaum e.V. vor.

Über 70 höchst interessierte Kinderneurologen waren trotz zahlreicher paralleler Workshops im Publikum, darunter nicht wenige, die NBIA-Betroffene zu ihren Patienten zählen.

Al
Die Europäische Kommission rief den Mai 2013
zum "Monat des Gehirns" aus. Ziel war es, Aufmerksamkeit für unterschiedlichste Erkrankungen des Gehirns sowie für Forschung und Heilmethoden zu gewinnen.



Hoffnungsbaum gab aus diesem Anlass zusammen mit der Deutschen Dystonie-Gesellschaft sowie mit ACHSE e.V. je eine Presseerklärung heraus. Darin wurde über Dystonie- bzw. neurodegenerative Erkrankungen im Allgemeinen informiert.

### UNI

Jauf der Jahrestagung des Kindernetzwerkes hatte Angelika Klucken, Vorsitzende von Hoffnungsbaum e.V., die Gelegenheit, einen Vortrag über die Vereins-

aktivitäten seit dem Erhalt des Kindernetzwerkpreises für "Gute Kooperationen" im Jahr 2011 zu halten. Unter dem Titel "Zauberwort Kooperation – Von der Isolation zur internationalen Vernetzung" berichtete sie über das



Forschungsprojekt TIRCON, die Gründung der internationalen NBIA Alliance sowie über den von Hoffnungsbaum entwickelten NBIA-Befundordner.

## **C** EPTEMBER

Mit einem Informationsstand begrüßte Hoffnungsbaum am 18. September 2013 die Gäste der Eröffnungsfeier des Zentrums für Seltene Erkrankungen am Universitätsklinikum Essen. Das Programm beinhaltete neben Begrüßungsreden und wissenschaftlichen Vorträgen eine Ausstellung verschiedenster Vereine für Seltene Erkrankungen im Foyer des Veranstaltungsortes.

### Weitere Aktivitäten von Hoffnungsbaum im Jahre 2013

Die Artikel in diesem Newsletter bieten einen Einblick in viele Aktivitäten von Hoffnungsbaum, so zum Beispiel in Veranstaltungsteilnahmen oder in die Zusammenarbeit mit unseren NBIA-Alliance-Partnern. Darin erschöpfen sich die Vereinstätigkeiten jedoch nicht:

### **Beratung & Service**

Hoffnungsbaum leistet Betroffenenberatung für Familien im und außerhalb des Vereins. Seit Januar 2013 haben sich 16 neue NBIA-Familien mit Verdacht auf oder bestätigter NBIA direkt oder über Kontaktpersonen wie Freunde, Verwandte und Ärzte indirekt an uns gewandt. Neun Familien wohnen im deutschsprachigen Raum, die anderen in Algerien, China, Polen, der Türkei, der Ukraine, Ungarn. So selten NBIA auch ist – auf der ganzen Welt leben Familien mit den gleichen Sorgen und Ängsten wie hier in Deutschland. Vielfach kommunizieren wir in Englisch, aber auch mithilfe des Übersetzungsprogramms Google-translate. Daneben stehen wir natürlich bei Bedarf immer wieder in Kontakt mit den uns langjährig bekannten Familien.

Unseren NBIA-Befund- und Beratungsordner, einen Service den wir seit 2012 anbieten, haben wir nunmehr an 36 Familien ausgehändigt.

In den vergangenen Monaten leiteten wir an unsere Familien und Vereinsmitglieder auch immer wieder Informationen und Umfragen unserer Dachverbände weiter, beispielsweise von ACHSE, EURORDIS, dem Kindernetzwerk oder der NBIA Alliance.

#### **Publikationen**

Neben der Veröffentlichung unser Newsletter, den Artikeln über NBIA in "Dystonie Aktuell" und "Dystonie Rundblick" (siehe Seite 20) sowie einer Presseerklärung zum Europäischen Monat des Gehirns (siehe oben) haben wir zusammen mit der NBIA Disorders Association eine NBIA-Alliance Broschüre entwickelt. Diese ist derzeit in Deutsch und Englisch verfügbar und soll in weitere Sprachen übersetzt werden.

Im Mai und Juni dieses Jahres haben wir eine Online-Krankheitsübersicht über NBIA des Kindernetzwerkes überarbeitet. Diese entspricht nun dem aktuellen Wissensstand.



Patty Wood von der NBIA Disorders Association hat eine sehr informative und ausführliche Beschreibung der NBIA-Erkrankungen verfasst. Eine deutsche Übersetzung sowie den oben genannten Kindernetzwerk-Artikel stellen wir auf unserer Website unter folgendem Link zur Verfügung:

http://www.hoffnungsbaum.de/live/Krankheit/krankhe
it.aspx

Die Krankheitsübersicht steht als kostenloser Download auch auf der Internetseite des Kindernetzwerks bereit:

http://www.kindernetzwerk.de/images/Kranheitsuebersichten/Krankheitsuebersichten-nbia-syndrom.pdf

In Vorbereitung sind weitere Artikel u.a. für die Kindernetzwerk-Zeitschrift "Kinder Spezial", für die medizinische Fachzeitschrift "Nervenheilkunde" sowie für forschen-foerdern.org, einem Online-Portal für Preise, Stipendien und Projekte.

#### **TIRCON**

Nach dem Start der klinischen Deferiprone-Studie so-

wie der Arbeitsaufnahme des NBIA-Patientenregisters und der Biobank ist Hoffnungsbaum u.a. für die Informationsverbreitung zu diesen Projektteilen zuständig. Diese erfolgt zum Beispiel über die TIRCON-Website www. tircon.eu, die regelmäßig aktualisiert wird, sowie über die Verteilung der eigens entwickelten Informationsbroschüren.



TIRCON-Partner beim "General Meeting" im Juni 2013 in Warschau

Für die Zusammenarbeit der 13 Projektpartner aus 8 verschiedenen Ländern sind Austausch und persönliche Treffen unabdingbar. So nimmt Hoffnungsbaum nicht nur an den monatlich stattfindenden Telefonkonferenzen sondern auch an den internen Meetings teil. Beim sogenannten "Investigator's Meeting" im März 2013 in München wurden die klinischen Zentren auf die Durchführung der Deferiprone-Studie vorbereitet. Beim "General Meeting" im Juni 2013 in Warschau wurde der Fortgang des Projektes diskutiert und intern erste, vorläufige Resultate aus den grundlagenwissenschaftlichen Teilprojekten vorgestellt.

All unsere Tätigkeiten dokumentieren wir in monatlichen Berichten und auf internen Plattformen für die Europäische Union, die TIRCON im 7. Forschungsrahmenprogramm finanziell fördert. Nach den ersten 18

Projektmonaten musste in diesem Jahr ein erster ausführlicher Rechenschaftsbericht über unsere Aktivitäten und Ausgaben an die EU erfolgen.

#### Forschung & Versorgung

Auf Initiative von Hoffnungsbaum e.V. bildet sich in Deutschland gerade ein Netzwerk klinischer NBIA-Zentren. Haupt- und Studienzentrum ist München mit der Ludwig-Maximilians-Universität sowie der Technischen Universität. Regionale Zentren sind die Unikliniken Köln, Kiel und Dresden. Insbesondere zu Dr. Dr. Andreas Hermann von der Klinik und Poliklinik für Neurologie in Dresden hat Hoffnungsbaum in den vergangenen Monaten den Kontakt ausgebaut (siehe Seite 6). Auch fand ein persönliches Treffen mit Prof. Lars Timmermann von der Uniklinik Köln statt, um über den Fortgang der Studie zur Tiefen Hirnstimulation (THS) zu sprechen, die Hoffnungsbaum e.V. finanziell unterstützt hat. Weiterhin werden Daten über die klinische Wirksamkeit der THS bei NBIA-Patienten, insbesondere PKAN, gesammelt. Auch mit PD Dr. Susanne Schneider

> von der Uniklinik in Kiel sind wir in regelmäßigem Kontakt. (siehe Seite 5) Frau Dr. Schneider ist Mitherausgeberin des Sonderbands einer internationalen Fachzeitschrift (International Review of Neurobiology) über neurodegenerative Erkrankungen

> Zusammenhang mit

Metall-Ablagerungen im Gehirn.

#### Ausblick auf kommende Aktivitäten

Zu den wichtigsten Aufgaben im kommenden Jahr zählen die Aktualisierung unserer Website, insbesondere die Aktualisierung der Krankheitsbeschreibungen, sowie die Organisation unserer nächsten NBIA-Familienkonferenz in Hohenroda vom 1. bis 4. Mai 2014 (siehe Titelseite). Auch steht die Teilnahme an der Europäischen Konferenz für Seltene Erkrankungen (ECRD) in Berlin im Mai 2014 auf unserem Programm. Gemeinsam mit den anderen NBIA-Alliance-Partnern haben wir uns sowohl um einen Vortrag als auch um die Präsentation eines Posters vor Ort beworben. Ende Oktober 2014 wird dann in Norditalien das dritte gemeinsame Symposium der Neuroakanthozytose- und NBIA-Wissenschaftler in Norditalien stattfinden.



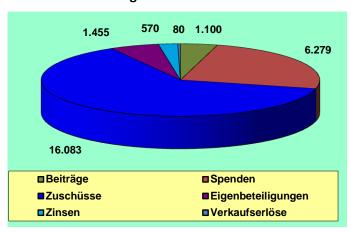
### **Einnahmen und Ausgaben Hoffnungsbaum 2012**

Von Stephan Klucken

Wie in jedem Jahr wollen wir mit dem diesjährigen Finanzbericht wieder erläutern, welche Gelder uns zugeflossen sind und wie wir diese verwendet haben. Dazu werden wir über die wichtigsten Einnahmenund Ausgabengrößen für das Jahr 2012 informieren.

Die Einnahmen des Vereins 2011 von insgesamt 25.567,69 € (ohne TIRCON) sind in der Einnahmengrafik dargestellt.

#### **Einnahmen Hoffnungsbaum 2012 ohne TIRCON:**



Ein wesentlicher Anteil der 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 in 2012 für die Durchführung der Konferenz engagiert:

•	Barmer GEK	2.500€
•	TK	2.500€
•	KKH	2.500€
•	Knappschaft	583,20€

Die AOK, BKK und DAK hatten ihre finanzielle Unterstützung für unsere Konferenz bereits in 2011 geleistet. Für die Unterstützung durch die genannten Organisationen möchten wir uns an dieser Stelle wieder herzlich bedanken.

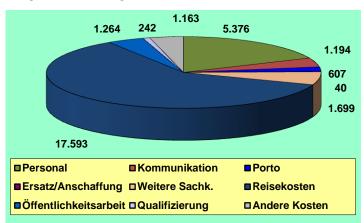
Das Spendenvolumen ist mit 6.279,24 € gegenüber dem Vorjahreswert (5.554 €) nochmals leicht gestiegen. Wer gespendet hat, ist unserem Spendenbericht 2012 zu entnehmen. Die Spendengelder sollen weiterhin möglichst ausschließlich zur Finanzierung der Forschungsförderung eingesetzt werden.

Weitere Einnahmen ergaben sich zum Beispiel durch die Eigenbeteiligungen der Familien zur Familienkonferenz und durch den Verkauf von Beratungsordnern.

Für das Projekt TIRCON sind dem Verein erste Zuschüsse von 91.802,59 € zugeflossen.

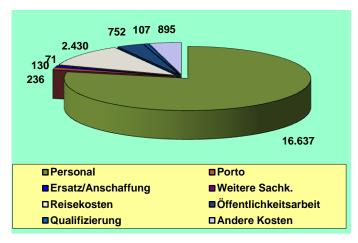
Die Ausgaben des Vereins ohne TIRCON von insgesamt 29.178,08 € stellen sich für 2012 wie folgt dar:

#### Ausgaben Hoffnungsbaum 2012 (ohne TIRCON):



Die wesentlichen Ausgaben im Jahr 2012 wurden für die Familienkonferenz geleistet (17.038 €). Neben der Familienkonferenz sind weiterhin die Information über NBIA, z.B. mit Website, Newsletter, Briefsendungen und die Beratung der Familien einige der wichtigsten Vereinsziele. Hierfür fielen entsprechende Sach- und Personalausgaben an.

Die Ausgaben des Vereins für das Forschungsprojekt TIRCON von insgesamt 21.257,35 € stellen sich für 2012 wie folgt dar:



#### Ausgaben Hoffnungsbaum 2012 für TIRCON:

Die wesentlichen Projektkosten für TIRCON bildeten sich über Personalkosten und Reisekosten ab.



# Hoffnungsbaum informiert Leser der "Dystonie aktuell" und der "Dystonie Rundblick" über NBIA

Inter dem Titel "Dystonie – Ein Leitsymptom von Neurodegeneration mit Eisenspeicherung im Gehirn" veröffentlichte Hoffnungsbaum in den Publikationsorganen der Deutschen sowie der Österreichischen Dystonie Gesellschaft detaillierte Informationen über die NBIA-Erkrankungsgruppe.





Bei einigen Dystonie-Betroffenen ohne spezifische Diagnose könnte gegebenenfalls eine NBIA-Erkrankung zugrunde liegen. Daher ist es ein wichtiges Anliegen, die Leser der "Dystonie aktuell" und des "Dystonie Rundblicks" über dieses Erkrankungsbild aufzuklären.

Die Website der Deutschen Dystonie Gesellschaft, zugänglich unter <u>www.dystonie.de</u>, bietet im Übrigen wertvolle Informationen rund um Formen und Behandlungsmethoden von Dystonien.

(Die Artikel sind in folgenden Ausgaben erschienen: Dystonie Aktuell, Nr. 37, Herbst 2012 & Dystonie Rundblick, Sommer 2013.)

> Wir wünschen allen unseren Leserinnen und Lesern herzlich ein gesegnetes Weihnachtsfest und ein gutes Neues Jahr 2014 Das Hoffnungsbaum-Team aus Velbert Heike Jaskolka, Stephan und Angelika Klucken

#### Was ist die NBIA Alliance?

Die NBIA Alliance ist eine internationale Dachorganisation für NBIA-Patientenorganisationen, die 2012 als informelle Gruppe gegründet worden ist. Derzeit sind in der NBIA Alliance sieben Länder durch Mitgliedergruppen vertreten. Gemeinsam bieten sie NBIA-Familien Hilfe bei der Krankheitsbewältigung, fördern die Verbesserung der Gesundheitsversorgung und unterstützen die NBIA-Forschung, um wirksamere Behandlungen und letztlich Heilmittel für diese Erkrankungen zu finden.

www.rareconnect.org/NBIA-Alliance

#### **Unser Wissenschaftlicher Beirat**

- Prof. Susan Hayflick, Genetikerin an der Oregon Health & Science University in Portland (Oregon, USA)
- Prof. Dr. med Thomas Klopstock, Neurologe am Friedrich-Baur-Institut der LMU München und Koordinator des EU-finanzierten NBIA Forschungsprojekts TIRCON
- Prof. Dr. med. Thomas Meitinger, Direktor des Instituts für Humangenetik am Helmholtz-Zentrum und der TU München
- PD Dr. Kevin Rostasy, Leiter der Neuropädiatrie an der Kinderklinik der Medizinischen Universität Innsbruck

#### **Unsere Kooperationspartner**

ACHSE e.V.- Berlin

E-Mail: <u>info@achse-online.de</u> www.achse-online.de



**EURORDIS** 

**EURORDIS** - Paris

E-Mail: <u>eurordis@eurodis.org</u>

www.eurordis.org

**Kindernetzwerk e.V.** - Aschaffenburg E-Mail: <a href="mailto:info@kindernetzwerk.de">info@kindernetzwerk.de</a>

www.kindernetzwerk.de

TIRCON - Leitung München
E-Mail: tircon@med.uni-

muenchen.de

www.baur-institut.de

NA Advocacy - London

E-Mail: glenn@naadvocacy.org ginger@naadvocacy.org www.naadvocacy.org

NBIA Alliance - Velbert

E-Mail: <a href="mailto:hoffnungsbaum@aol.com">hoffnungsbaum@aol.com</a> www.rareconnect.org/NBIA-Alliance





## Für jede Unterstützung unserer Arbeit sind wir dankbar:

Hoffnungsbaum e.V.
Spendenkonto 305 979
Stadtsparkasse Wuppertal
BLZ 330 500 00
IBAN DE67330500000000305979