



HOFFNUNGSBAUM NEWSLETTER

NR. 12 – JAHRGANG 2015

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

130 Forscher trafen auf NBIA Symposium in Stresa zusammen

Rund 130 Grundlagenforscher, Kliniker, Nachwuchswissenschaftler als auch Vertreter von Pharmaunternehmen und Patientenorganisationen aus aller Welt reisten Ende Oktober 2014 nach Stresa/Italien zum dritten internationalen Symposium zu NBIA und Neuroakanthozytose. Drei Tage lang widmeten sich

die Teilnehmer in Vorträgen, Diskussionsrunden und Poster-Präsentationen Themen wie Behandlungsstrategien, klinischen Studien, neuen Genen oder den biochemischen Krankheitsmechanismen und wie man sie möglicherweise überwinden könnte.

(Fortsetzung auf Seite 3)



Teilnehmer am Dritten Internationalen NA- & NBIA-Symposium, 30. Okt. bis 1. Nov. 2014, Stresa/ Italien

NBIA Alliance präsentierte sich auf Konferenz für Seltene Erkrankungen

Unsere internationale NBIA-Dachorganisation „NBIA Alliance“ hatte im Mai 2014 die Gelegenheit, ihren Entstehungsprozess sowie ihre Aufgaben und Ziele im Rahmen einer Posterpräsentation auf der ECRD (European Conference on Rare Diseases) in Berlin vorzustellen.



Bei der ECRD handelt es sich um die Europäische Konferenz für Seltene Erkrankungen und Arzneimittel zu deren Behandlung. Die alle zwei Jahre stattfindende Veranstaltung richtet sich gleichermaßen an Patientenvertreter, Wissenschaftler, Vertreter nationaler und internationaler gesundheits- und forschungspolitischer Mi-

nisterien und Gremien sowie Beschäftigte im Gesundheitswesen und der Industrie.

(Fortsetzung auf Seite 3)

Außerdem in dieser Ausgabe:

- NBIA Familienkonferenz 2014 brachte 17 Familien zusammen, S. 4
- Neue Ansprechpartner und Rufnummern an NBIA-Zentren in München, S. 6
- TIRCON: Neues zu den Teilprojekten, S. 7
- NBIA Disorders Association USA schreibt neue Forschungsstipendien aus, S. 8
- TIRCON-Konsortium entdeckt weiteres NBIA-Gen, S. 10
- Erfolgreiche Präsentation und Zusammenarbeit der NBIA Alliance, S. 13
- Und vieles mehr...



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: Hoffnungsbaum@aol.com

Web: www.hoffnungsbaum.de

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 die Sonderbeilage „Leben mit NBIA“ bei.

Mit freundlicher Unterstützung mitfinanziert durch:



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)

www.dystonie.at oder www.dystonie.de

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, Gleichgewichts- und 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.

www.hoffnungsbaum.de/live/Krankheit/krankheit.aspx

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 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 acht 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



(NBIA Symposium 2014, Fortsetzung von Seite 1)

Auch unsere TIRCON-Partner beteiligten sich rege an dem Wissensaustausch: Neben zahlreichen Posterpräsentationen der TIRCON-Partner informierte Prof. Dr. Thomas Klopstock von der LMU München in einem Vortrag über den aktuellen Stand des Projektes. Dr. Susan Hayflick von der OHSU in Portland/USA gab einen Überblick über die NBIA-Erkrankungen und neueste Erkenntnisse über die Rolle des Eisens im Gehirn. Prof. Ody Sibon von der UMCG in Ede/Niederlande sowie Dr. Holger Prokisch von der TUM in München referierten über ihre biologische Grundlagenforschung mit Tiermodellen.



Nicht zuletzt dank der Vernetzungsarbeit der TIRCON-Partner mit weiteren klinischen Zentren, die NBIA-Patienten behandeln, z.B. in Tschechien, der Türkei, Großbritannien und Spanien, hatte sich in Stresa eine beeindruckende Zahl an engagierten NBIA-Forschern und -Klinikern versammelt. TIRCON-Reisestipendien konnten einigen Mitarbeitern dieser Zentren die Teilnahme ermöglichen.

Bis in die späten Abendstunden hinein wollten die fachlichen Diskussionen der überaus engagierten Wissenschaftler und Ärzte kaum abreißen.

(siehe auch Artikel „Erfolgreiche Präsentation und Zusammenarbeit der NBIA Alliance“ auf Seite 13)

(Konferenz für Seltene Erkrankungen, Fortsetzung von Seite 1)

Die Konferenz dient als Plattform zum internationalen Austausch über alle Fragen der Gesundheits- und Forschungspolitik mit Bezug zu seltenen Erkrankungen. Die besonderen Herausforderungen in der Erforschung und in medizinischer und sozialer Versorgung bei Seltenen Erkrankungen und Optionen für die Zukunft werden diskutiert.

Mit mehr als 100 Referenten und über 750 Teilnehmern erreichte die Konferenz einen weiten Interessentenkreis. Für die NBIA Alliance war es demzufolge ein wichtiger Schritt, auf der Konferenz vertreten zu sein und über ihre Arbeit informieren zu können. Hoffnungsbaum-Vorsitzende Angelika Klucken hatte vor Ort die Gelegenheit, mit einem norwegischen Arzt ins Gespräch zu kommen, der mehrere NBIA-



NBIA Alliance-Partner aus Deutschland, Frankreich, Italien, den Niederlanden und den USA vor ihrem Poster auf der ECRD 2014 in Berlin

Patienten betreut, und sich über zukünftige Optionen für NBIA-Forschungsprojekte zu informieren. Auch fand das ausgelegte Informationsmaterial zum TIRCON-Projekt großen Absatz.

Tag der Seltenen Erkrankungen 2015

Am 28. Februar 2015 fand wieder der Internationale Tag der Seltenen Erkrankungen statt. Das diesjährige Motto lautete „Leben mit einer Seltenen Erkrankung – Tag für Tag, Hand in Hand“. Seit 8 Jahren dient dieser Tag dazu, Menschen auf der ganzen Welt auf Seltene Erkrankungen aufmerksam zu machen.



Unser Hoffnungsbaum-Vorstandsmitglied Michaela Schürer nahm in diesem Jahr am Tag der Seltenen Erkrankungen in der Medizinischen Hochschule

Hannover teil und machte mit einem Informationstisch alle Besucher auf NBIA aufmerksam.

Für jede Unterstützung unserer Arbeit sind wir dankbar:

Hoffnungsbaum e.V.
 Spendenkonto 305 979
 Stadtparkasse Wuppertal
 BLZ 330 500 00
 IBAN DE6733050000000305979
 BIC WUPSDE33



NBIA-Familien auf der Familienkonferenz 2014

NBIA-Familienkonferenz 2014 brachte 17 Familien zusammen

Mit insgesamt 76 Teilnehmern, darunter 17 betroffene Familien sowie Konferenzhelfer, Referenten, Ärzte und Forscher, war unsere NBIA-Familienkonferenz in Hohenroda im Mai 2014 ein voller Erfolg und unsere bislang größte Konferenz.

gramme auf herkömmlichen Tablets oder Smartphones genutzt und oftmals individuell erweitert werden können.

Auch nahmen die TIRCON-Vertreter der LMU und TU München, Dr. Borianna Büchner, Dr. Ivan Karin und Caroline Biagosch, an der Konferenz teil. Sie informierten über Diagnostik und Therapien bei NBIA, über Patientenregister, Biobank und klinische Studie des Projektes TIRCON. (siehe Seite 7) Außerdem stellte Dr. Amande Pauls von der Uniklinik Köln Aktuelles zum Thema Tiefe Hirnstimulation bei NBIA vor.

Unsere Referentin Walburga Steiner bot uns Einblick in ein alternatives



Spaziergang & Partyspaß bei der Kinder- und Jugendbetreuung auf der Familienkonferenz 2014

Vier Tage lang konnten unsere Familien Kontakte knüpfen, sich austauschen und informieren.

Unsere 7. Konferenz widmete sich dem Thema „Leben mit NBIA“ und rückte soziale Fragen in den Mittelpunkt. Hierbei stand uns Evelyn Küpper von der Lebenshilfe Düsseldorf e.V. zur Seite. Sie referierte über das deutsche Sozialrecht und beriet die anwesenden Familien in Einzelgesprächen. (siehe Artikel in Sonderbeilage „Leben mit NBIA“)

Vorstandsmitglied Stephan Klucken stellte verschiedene Möglichkeiten der unterstützten Kommunikation vor, die als Apps oder Pro-





NBIA-Familien auf der Familienkonferenz 2014

Heilverfahren: Die Craniosakral-Therapeutin berichtete aus ihrer Praxis. (siehe Artikel in Sonderbeilage „Leben mit NBIA“)

Auf unserer Mitgliederversammlung wurde der bisherige Vorstand von den anwesenden Vereinsmitgliedern einstimmig wiedergewählt.

Insgesamt hielt die Konferenz ein buntes Programm bereit, das auch den Kindern dank unserer ehren-

amtlich tätigen Kinder- und Jugendbetreuer Spaß und Abwechslung bot. Für einen Tag engagierten wir zusätzlich Manuel Spors, der Erlebnispädagoge und Fachkraft für Geschwister von kranken und behinderten Kindern ist. Er unternahm mit unseren teilnehmenden Geschwisterkindern u.a. eine Wander- und Klettertour. (siehe Artikel unten)

TIRCON Die Konferenz wurde finanziell unterstützt durch das 7. FRP der Europäischen Kommission (FP7/2007-2013, HEALTH-F2-2011, grant agreement No. 277984, TIRCON).

Für die Förderung unserer Familienkonferenz 2014 danken wir außerdem folgenden Krankenkassen(verbänden):

BARMER GEK

GKV
Spitzenverband

BKK
Dachverband

securita

DAK
Unternehmen Leben

TK
Techniker Krankenkasse

Geschwister-Samstag auf der Familienkonferenz

Von Manuel Spors

(Erlebnispädagoge und Fachkraft für Geschwister von kranken und behinderten Menschen)

Erstmals fand auf der diesjährigen NBIA-Familienkonferenz ein Angebot nur für Geschwister von Betroffenen statt. Neun Geschwister im Alter von 6-13 Jahren hatten sich zur Konferenz angemeldet und konnten sich den Tag über mit Gleichgesinnten austauschen, gemeinsam eine Menge Spaß erleben und sich darüber hinaus selbst herausfordern.

Geschwister von kranken und behinderten Menschen geraten oft notgedrungen aus dem Blick und sind zudem einer höheren inner- und außerfamiliären Belastung im Vergleich zu Gleichaltrigen ausgesetzt. Auch wenn nur ein kleiner Teil unter dieser besonderen Lebenssituation leidet, lohnt es sich, die

Ressourcen und das Selbstvertrauen der Geschwister zu stärken, damit sie ihren Alltag und etwaige Probleme souverän bewältigen und ihren Bedürfnissen den nötigen Raum verschaffen können.

Neben einer Reihe von Interaktionsspielen konnten die Geschwister ihr aktuelles Befinden auf einem Gefühlsthron äußern und herausfinden, was mit der restlichen Gruppe los war, die sich zuvor kollektiv in einen Gemütszustand wie müde, hungrig u.ä. begab. Danach führten sich die Geschwister in Paaren aus dem Hotel, wobei jeweils eine Person die Augen verbunden hatte. Unterwegs warteten einige Hindernisse, die es gemeinsam zu überwinden galt,



ohne dass den blinden Passagieren etwas zustoßen konnte. Das neu gewonnene Vertrauen half den Geschwistern schließlich zusammen mit anderen Vorübungen dazu, sich von einem Tisch in die Arme der anderen fallen zu lassen.

wobei einige gerne erst bei den Zwischenebenen einstiegen. Beeindruckend, dass sich auch die Jüngsten von ganz oben hinunter wagten.

"Wir hatten zuerst sehr große Angst, uns von den 25m abzulassen. Wir hatten viel Adrenalin, doch als wir unten waren, wollten alle sofort wieder hoch und nochmal runter. Leider reichte die Zeit nicht und wir mussten wieder in das Hotel :(Trotzdem fanden es alle sehr gut." (Valentin, 12 Jahre)

"Ich habe Angst gehabt beim Klettern, weil der Turm sooo hoch war. Dann habe ich mich aber trotzdem abgeseilt und das war auch gut gut gut gut." (Til, 7 Jahre)

Auch mir hat die Arbeit mit den Geschwistern auf der NBIA-Familienkonferenz viel Freude bereitet und ich bin

den Teilnehmenden für die große Offenheit und dem Hoffungsbaum e.V. für die Einladung sehr dankbar. Gerne wieder!

Fotos vom Geschwister-Samstag:

www.kurzlink.de/NBIA-GeKi

Bundesweite Datenbank für Geschwister-Angebote:

www.stiftung-familienbande.de



In Aktion: Geschwisterkinder auf ihrer Erkundungstour und bei einer vertrauensbildenden Übung, Mai 2014 in Hohenroda

Nach dem Mittagessen galt es dann mithilfe von GPS-Geräten eigenständig den Weg zum nahegelegenen Soisberg-Turm zu finden. Dort angelangt, bestand die Möglichkeit, sich aus 25 Metern in die Tiefe abzuseilen. Alle nahmen dieses Angebot an,

Neue Ansprechpartner und Rufnummern an NBIA-Zentren in München

An der Ludwig-Maximilians-Universität sowie der Technischen Universität München hat es personelle Veränderungen sowie eine neue Telefonanlage gegeben. Dies sind nun die aktuellen Kontaktdaten:



Klinische Ansprechpartner für diagnostizierte NBIA-Patienten

unter der Leitung von Prof. Dr. Thomas Klopstock am Klinikum der Universität München, Friedrich-Baur-Institut, Ziemssenstr. 1, 80336 München sind:



Dr. Ivan Karin
Tel. 089-4400 57421
E-Mail: ivan.karin@med.uni-muenchen.de



Dr. Clemens Küpper
Tel. 089-4400 57421
E-Mail: clemens.kuepper@med.uni-muenchen.de



Ansprechpartner bei Fragen zur NBIA-Diagnostik, NBIA-Forschungsprojekten und Exomsequenzierung am Institut für Humangenetik, Klinikum rechts der Isar, Technische Universität München, Trogerstr. 32, 81675 München ist:

Dr. Tobias Haack
Tel. 089-4140-9506
E-Mail: tobias.haack@helmholtz-muenchen.de



TIRCON: Neues zu den Teilprojekten des internationalen Konsortiums

Auf der NBIA-Familienkonferenz 2014 in Hohenroda konnten wir auch die TIRCON-Vertreter der LMU und TU München begrüßen, die über den aktuellen Stand ihrer Arbeit informierten und die anwesenden Familien in Einzelgesprächen berieten.

Klinische Studie mit Deferiprone

Dr. Boriانا BÜchner und Dr. Ivan Karin von der Neurologischen Klinik der Universität München stellten die klinische Studie mit Deferiprone bei PKAN-Patienten vor, die im Rahmen des TIRCON-Projektes durchgeführt wird. Untersucht wird dabei, ob das Medikament Eisen aus dem Gehirn ausleiten kann und ob dies einen positiven Einfluss auf den Krankheitsverlauf hat. Bislang hat sich Deferiprone bei den Studienteilnehmern als gut verträglich erwiesen. Über die Wirkung können jedoch erst nach Ablauf der 18-monatigen Studienzeit und Auswertung der Daten verlässliche Aussagen getroffen werden. Eine Aufnahme in die Studie war bis Ende Februar 2015 möglich. Nach Studienabschluss werden die teilnehmenden Patienten die Möglichkeit erhalten, in eine ebenfalls 18-monatige Anschlussstudie mit Deferiprone eingeschlossen zu werden. Damit ist gewährleistet, dass Patienten unter Behandlung mit Deferiprone das Medikament nicht plötzlich absetzen müssen. Außerdem erhalten Patienten, die zuvor unwissentlich das Placebo erhielten, nun Deferiprone.

NBIA-Diagnostik, TIRCON-Patientenregister & -Biobank

Caroline Biagosch, Biologin am Institut für Humangenetik der Technischen Universität München, gab Einblick in ihre Arbeit. Das Humangenetische Institut führt u.a. genetische Tests auf NBIA durch. Bislang erfolgten in München 250 dieser Tests, darunter 83 Fälle von PKAN, 56 von MPAN, 22 von BPAN und 14 von PLAN. In 30 Prozent der NBIA-Fälle bleibt die molekulargenetische Ursache jedoch ungeklärt. Bei diesen Patienten sind vermutlich NBIA-Gene betroffen, die bislang noch nicht entdeckt worden sind.

Darüber hinaus entwickeln Caroline Biagosch und ihre internationalen Kollegen im Labor Tiermodelle, d.h. Fliegen und Mäuse, die an PKAN und MPAN erkrankt sind. An diesen Modellen werden anschließend Therapien getestet. Die Tiere werden beispielsweise auf bestimmte Diäten gesetzt oder aber mit Derivaten von Pantethine behandelt. Pantethine soll den durch das mutierte PANK2-Gen bei PKAN gesenkten Coenzym A-

Spiegel wieder normalisieren und damit einen positiven Einfluss auf die Erkrankung ausüben.

Auch koordiniert die TU München in Zusammenarbeit mit dem Friedrich-Baur-Institut an der Ludwig Maximilians-Universität in München den Aufbau des interna-



Eine neue Generation Ärzte und Wissenschaftler von den kooperierenden Universitätskliniken auf der NBIA-Familienkonferenz 2014 in Hohenroda (v.l.n.r.): Dr. Ivan Karin (LMU München), Dr. Amande Pauls (Uniklinik Köln), Dr. Boriانا BÜchner (LMU München) & Caroline Biagosch (TUM München)

tionalen TIRCON-Patientenregisters sowie der Biobank für NBIA-Erkrankungen. Das Patientenregister stellt eine elektronische Datenbank dar, in der Patientendaten wie aktuelle Befunde und die Krankheitsgeschichte anonymisiert gespeichert werden. Die Biobank beinhaltet Blutproben. Ziel ist es, dass Forscher auf die erhobenen Daten und gesammelten Proben langfristig zugreifen können, um Krankheitsursachen und -verläufe zu untersuchen. Wer sich gerne in das Patientenregister einschließen lassen möchte, kann sich an das Institut in München wenden (*Kontakt Daten siehe unten*).

Weitere Informationen zu den TIRCON-Projekten finden Sie im Internet unter:

www.hoffnungsbaum.de/live/Forschung-TIRCON/tircon.aspx
oder www.tircon.eu/patient-information/deutsch

Bei Fragen oder Interesse an einer Aufnahme wenden Sie sich bitte an das: *Klinikum der Universität München, Friedrich Baur-Institut, Prof. Dr. Thomas Klopstock, Dr. Clemens Küpper & Dr. Ivan Karin, Ziemssenstr. 1a, 80336 München, Tel. 089-44005-7421, E-Mail: ivan.karin@med.uni-muenchen.de, clemens.kuepper@med.uni-muenchen.de, tircon@med.uni-muenchen.de.*



NBIAready Ein neues Projekt der OHSU

„Extrem seltene Erkrankungen wie NBIA bergen unzählige Schwierigkeiten für Familien, Ärzte und Forscher. Für uns Forscher kann etwas so Simples wie die Geographie eine Herausforderung sein: Wie können wir NBIA untersuchen, wenn der nächste Patient Hunderte von Meilen entfernt ist?“ Diese Frage stellte sich das Team der Oregon Health & Science University (OHSU) in Portland, USA. Ihre Antwort ist das Projekt „NBIAready“. „Die erste internationale klinische Studie für NBIA ist im Gange, um das Medikament Deferiprone bei PKAN zu testen. Andere neue Therapeutika werden bald folgen und wir wollen, dass die NBIA-Gemeinschaft bereit ist – bereit, um schnell für eine Studie mobilisiert werden zu können oder dazu beizutragen, auf welche Weise auch immer es am besten für sie ist.“

Im Projektnamen „NBIAready“ ist dieser Gedanke mit dem englischen Wort „ready“ für „bereit“ aufgegriffen. Das Projekt besteht im Wesentlichen aus drei Bereichen: Langzeitstudien für NBIA-Betroffene, Entwicklung einer Datenbank sowie einer umfangreichen Website zur Unterstützung von Familien, Klinikern und Forschern. Ziel ist es, die NBIA-Gemeinschaft zusammenzubringen und für die Teilnahme an klinischen Studien oder anderen Forschungsprojekten bereitzuhalten. Ebenso will man sich um die Sammlung wichtiger Daten bemühen, die Patienten oder Betreuer durch ein Online-System von zu Hause aus eintragen können.

Die zum Projekt zugehörige Website ist bereits online (siehe auch Bild). Sie findet sich unter <http://nbiacure.org>. Die Website ist nur auf Englisch verfügbar. Jedoch bietet zum Beispiel der Internetbrowser von Google die Option, die Inhalte mithilfe von maschinellen Übersetzungsfunktionen auch in Deutsch anzeigen zu lassen. Die Website gliedert sich in zahlreiche Rubriken. Sie informiert beispielsweise über derzeitige und zukünftige Forschungsprojekte des OHSU-Teams. Im Bereich „Learn“ sind ausführliche, aktuelle Informationen zu allen NBIA-Formen zu fin-



den, inklusive MRT-Befunde, Genetik, genetische Beratung und Testung sowie Antworten zu häufig gestellten Fragen von Patienten und ihren Familien. Einige Familien haben Geschichten beigetragen über schwierige Entscheidungsprozesse, z.B. die der Hirnspende.

Eine wichtige Aufgabe der Website ist es, NBIA-Familien aus aller Welt hinsichtlich der NBIA-Erkrankungen und Teilnahmemöglichkeiten an klinischen Studien auf dem Laufenden zu halten. Daher kann man sich unter dem Punkt „Register“ in eine Mailing-Liste eintragen und Themenbereiche auswählen, über die man stets neueste Informationen erhalten möchte, zum Beispiel über Forschungsprojekte, klinische Studien, neue Forschungsergebnisse oder Veranstaltungen.

NBIAcure

Das Team der OHSU hofft, dass die Website dazu beitragen wird, die Kluft zwischen Wissenschaftlern und Familien zu überwinden. Es soll nicht nur den Forschern erleichtert werden, Patienten für Studien zu gewinnen. Vielmehr sollen die Familien einen verständlicheren Einblick in die Forschung erhalten, die hinter diesen Studien steht.

Quelle: NBIA DA Newsletter, Volume 18/ Issue 2, October/ November 2014



NBIA Disorders Association USA
schreibt neue Forschungsstipendien aus

Unsere amerikanische Schwesterorganisation vergibt in diesem Jahr weltweit einjährige Stipendien in Höhe von maximal 45.000 Dollar für Forschungsstudien, die sich den NBIA-Erkrankungen widmen. Bewerbungsschluss ist der 1. April 2015. Mehr Informationen finden Sie auf:

www.nbiadisorders.org



Behandlung mit Deferiprone: Italienische Forscher veröffentlichen Studienergebnisse



Forscher aus Genua und Cagliari haben 2014 die Ergebnisse einer Deferiprone-Studie, die von 2009 bis 2012 erfolgte, ausgewertet und veröffentlicht. 6 erwachsene Patienten, darunter 5 mit genetisch bestätigter PKAN-Diagnose, nahmen an der Studie teil. Sie erhielten über 4 Jahre das Eisen bindende Präparat Deferiprone.

Bei der Mehrheit der Patienten stellten die Neurologen nach Ablauf der Behandlungsdauer anhand von klinischen Beurteilungsskalen und Videoanalysen eine Verbesserung oder Stabilisierung der motorischen Symptome fest. In MRT-Aufnahmen war zudem eine langfristige Reduzierung oder Stabilisierung der Eisenablagerungen im Globus Pallidus ersichtlich.

Lediglich einer von sechs Patienten, bei dem die Erkrankung schon im Kindesalter begann und am weitesten fortgeschritten war, zeigte am Studienende sowohl eine klinische Verschlechterung als auch erhöhte Eisenwerte im Globus Pallidus. Daraus schlussfolgern die Forscher eine bessere Wirksamkeit der Behandlung, wenn diese unmittelbar nach der Diagnose begonnen wird und die Symptome noch weniger schwer ausgeprägt sind.

Insgesamt hat sich Deferiprone in der Studie als sicher, gut verträglich und effektiv bei der Reduzierung der Eisenablagerung erwiesen. Dass das Medikament bei den meisten Patienten auch zur Stabilisierung der Symptome führte, untermauert die These, dass es sich

um eine wirksame Therapie von neurologischen Erkrankungen mit Eisenablagerungen handeln könnte. Die italienischen Forscher betonen jedoch in ihrer Veröffentlichung, dass diese anhand weniger Patienten gewonnenen Ergebnisse in einer größeren, randomisierten Studie bestätigt werden müssen.

Das TIRCON-Projekt kommt dieser Forderung nach. Die im Rahmen von TIRCON derzeit durchgeführte klinische Studie prüft ebenfalls die Wirksamkeit von Deferiprone bei PKAN-Patienten. Anders als bei der italienischen Forschergruppe erfolgt diese Studie jedoch mit einer größeren Zahl an Patienten. Dadurch werden die Ergebnisse aussagekräftiger. Zudem ist die Studie bei TIRCON Placebo-kontrolliert, randomisiert und doppelblind. Das bedeutet, dass die Patienten nach dem Zufallsprinzip und ohne Kenntnis des Patienten selbst oder des behandelnden Arztes entweder das Studienmedikament oder aber ein Placebo erhalten. So soll sichergestellt werden, dass keine Beeinflussung durch eine bestimmte Erwartungshaltung stattfinden kann und eine objektive Sammlung der Daten erfolgt. Mehr zur TIRCON-Studie können Sie auch auf Seite 7 lesen.

Quelle: Giovanni Cossu et al. Efficacy and safety of Deferiprone for the treatment of pantothenate kinase-associated neurodegeneration (PKAN) and neurodegeneration with brain iron accumulation (NBIA): Results from a four years follow up. In: Parkinsonism and Related Disorders, 2014 Juni, 20(6): 651-4.

Labor in den USA forscht mit neuer PKAN-Maus

Durch finanzielle Unterstützung der amerikanischen NBIA Disorders Association und in Zusammenarbeit mit dem australischen Unternehmen OZgene hat das Labor von Dr. Susan Hayflick an der OHSU in Portland, USA ein neues Mausmodell entwickelt.



Dabei handelt es sich um PKAN-Mäuse, d.h. um Mäuse, die aufgrund von Mutationen des Gens PANK2 an PKAN erkranken. Ziel ist es, das PKAN verursachende Gen näher zu studieren. PKAN steht für Pantothenatkinase Assoziierte Neurodegeneration und ist die häufigste NBIA-Form. Das PANK2-Gen liefert die Bauanleitung zur Bildung des Enzyms Pantothenatkinase. Ist dieses Gen defekt bzw. mutiert, kommt es zur Erkrankung.

Der Einsatz von Mausmodellen ist notwendig, um Krankheiten erforschen, verstehen und Therapiemöglichkeiten entwickeln zu können. Auf diese Weise müssen keine Patienten an experimentellen Medikamentenstudien teilnehmen.

Seit einigen Jahren gibt es bereits eine sogenannte PANK2-Knock-out-Maus. Diese Maus wurde genetisch so verändert, dass keinerlei PANK2-Protein mehr produziert wurde. Daher spricht man davon, dass das PANK2-Protein „knocked out“ (deutsch: zunichte gemacht) worden ist.

Anders als gehofft hat die Forschung mit der PANK2-Knock-out-Maus jedoch nicht die gewünschten Ergebnisse gebracht. Man hatte erwartet, dass die Maus



durch das Fehlen des entscheidenden Gens PKAN oder aber PKAN ähnliche Symptome entwickelt. Dies war jedoch nicht der Fall.

Dr. Susan Hayflicks Labor entschied daher, dass ein neues Mausmodell erforderlich ist und arbeitete an der Entwicklung einer Knock-in-Maus. Dabei wurden Mäusestammzellen genetisch so verändert, dass aus dem ursprünglichen PANK2-Gen eine modifizierte Version entstand. Diese Modifizierung beinhaltet dann zwei Gene: ein Gen ist das normale PANK2, das zweite Gen jedoch ist eine veränderte Version von PANK2, von der man weiß, dass sie PKAN verursacht. Diese beiden Genversionen können von den Wissenschaftlern „an- und ausgeschaltet“ werden. Man spricht somit von „Knock-in“, weil das reguläre PANK2 „knocked out“, d.h. lahmgelegt werden kann, und die mutierte Version „knocked in“, also aktiviert werden kann.

Dr. Hayflicks Laborteam wird nun prüfen, ob die Modifizierung wie erwartet funktioniert und bei den Knock-in-Mäusen PKAN verursacht. Dazu werden Verhaltens-tests durchgeführt: Das Gangbild der Mäuse wird mit dem von unveränderten Mäusen verglichen und ihre

Balance wird getestet auf der Suche nach motorischen Beeinträchtigungen.

Falls die Mäuse tatsächlich PKAN oder PKAN ähnliche Symptome aufweisen, können weitere Studien durchgeführt werden. Eine Untersuchung der Gehirne könnte beispielsweise Aufschluss darüber geben, was dort passiert, wenn PKAN fortschreitet, insbesondere im frühen Krankheitsstadium, noch bevor die eigentlichen Symptome auftreten. Jede mögliche im Entwicklungsprozess befindliche Behandlung könnte an den Mäusen getestet werden.

Ein großer Vorteil dieses Mausmodells ist es, dass die mutierte Version des PANK2-Gens überall „eingeschaltet“ werden kann, beispielsweise auch nur in einzelnen Körpergeweben. So könnte man versuchen, das mutierte Gen lediglich in bestimmten Gehirnzellen oder Teilen des Gehirns einzuschalten, um zu prüfen, ob sie die Ursache bestimmter Krankheitssymptome sind.



Quelle: NBIA DA Newsletter, Volume 18/ Issue 2, October/ November 2014

TIRCON-Konsortium entdeckt weiteres NBIA-Gen

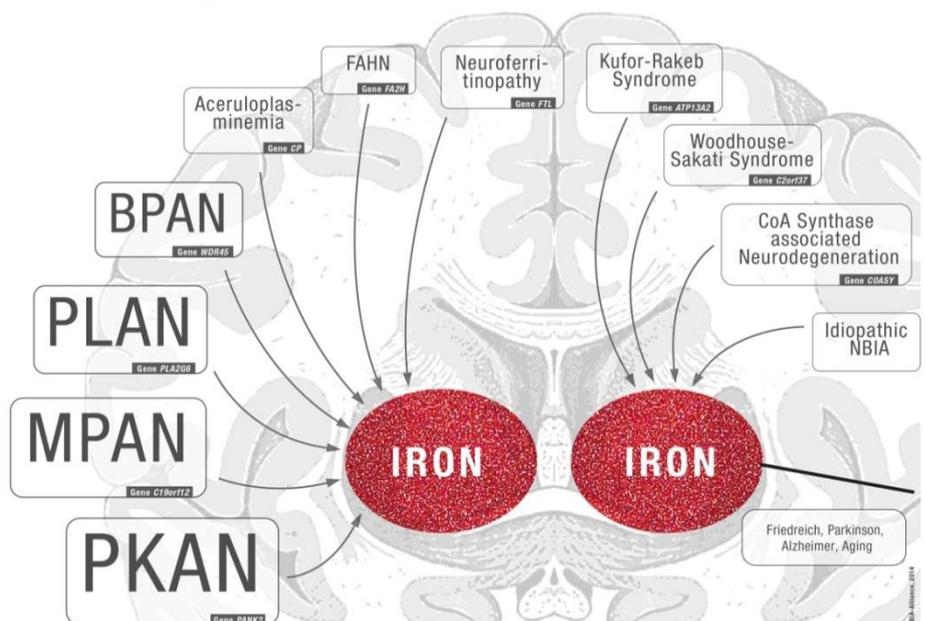


Internationale NBIA-Forscher des Instituts C. Besta in Mailand, der TU München und der OHSU in Portland entschlüsselten in Zusammenarbeit mit weiteren Wissenschaftlern ein neues NBIA-Gen.

Das mutierte Gen heißt **COASY**. Es verursacht die NBIA-Variante **CoPAN** oder **COASY-Protein-Assoziierte Neurodegeneration**. Anfänglich treten bei CoPAN spastisch-dystone Lähmungen der Beine auf, später setzen Parkinsonismus, kognitive Beeinträchtigungen und Zwangsstörungen ein. COPAN beginnt im Kindesalter und schreitet langsam voran bis hin zum Verlust der Gehfähigkeit im Jugend- oder Erwachsenenalter. Wie bei PLAN und MPAN kommt es zur axonalen Neuropathie mit Muskelschwäche und fehlenden Reflexen. Wie bei PKAN ist auch bei CoPAN ein Schritt in der Coenzym-A-Synthese defekt.

Die freizugängliche Publikation lautet:

Neurodegeneration with Brain Iron Accumulation – NBIA



Für die NBIA Alliance entwickelte Grafik mit einer Liste der bisher bekannten NBIA-Varianten

Dusi S, Valetta L, Haack TB et al. Exome Sequencing Reveals Mutations in CoA Synthase as a Cause of Neurodegeneration with Brain Iron Accumulation. American Journal of Human Genetics. 2014 Jan 2; 94(1): 11-22.



NBIA Disorders Association vergibt drei NBIA-Forschungsstipendien



Unsere amerikanische Schwesterorganisation, die NBIA Disorders Association (NBIA DA), hat 2014 Fördergelder in Höhe von 239.680 Dollar an drei Forschungsprojekte vergeben. Die Preisträger hatten sich gegen 19 Mitbewerber durchgesetzt. Die drei prämierten Forschungsprojekte widmen sich den NBIA-Erkrankungsformen PLAN, wozu auch die Infantile Neuroaxonale Dystrophie (INAD) gehört, BPAN sowie MPAN.

Das mit 150.000 Dollar bislang höchstdotierte von der NBIA DA vergebene Stipendium geht an eine dreijährige Studie mit dem Titel „Neue therapeutische Strategien für NBIA: Ein Gentherapieversuch für PLA2G6-Assoziierte Neurodegeneration (PLAN)“. Die Studie erfolgt unter Leitung von Dr. Manju Kurian in Zusammenarbeit mit ihren Kollegen vom University College London und dem Great Ormond Street Hospital in London (siehe Bild).



Dr. Joanne Ng, Dr. Ahad Rahim, Dr. Manju Kurian und Dr. Esther Meyer vom University College London

Das Team wird mit einem PLAN-Mausmodell arbeiten und eine Gentherapie-Strategie zur Heilung oder Symptomverbesserung der erkrankten Mäuse entwickeln. Dies soll den Weg ebnen für zukünftige klinische Studien mit PLAN-Patienten. Für ein besseres Verständnis dieser Erkrankungsform führen die Forscher außerdem Studien zum natürlichen Krankheitsverlauf durch.

Das zweite Stipendium in Höhe von 44.680 Dollar ging ebenfalls an Dr. Manju Kurian für das Projekt „Funktionelle Charakterisierung von neu identifizierten NBIA Erkrankungen unter Verwendung von neuronalen Zellmodellen“. Dr. Kurian wird zusammen mit ihrer Kollegin Dr. Ester Meyer anhand von menschlichen Hautzellen untersuchen, wie die genetischen Mutationen BPAN verursachen. An diesen Zellen werden auch

neue Substanzen und ihre Auswirkungen auf die Erkrankung getestet. Ist diese Untersuchung erfolgreich, kann sie zur Entwicklung neuer Therapieformen für BPAN-Patienten führen.

Dr. Kurian und Dr. Meyer werden außerdem genetische Mutationen erforschen, die eine bislang noch unbekannte NBIA-Form verursachen. Die Ergebnisse werden bald in einer wissenschaftlichen Publikation bekanntgegeben.



Dr. Geerlof, Dr. Messias und Dr. Iuso vom Helmholtz Zentrum München vor dem NMR-Gerät

Das dritte und letzte Stipendium über 45.000 Dollar erhielten Dr. Ana Messias und ihre Kollegen Dr. Arie Geerlof und Dr. Arcangela Iuso vom Helmholtz Zentrum der Technischen Universität München (siehe Bild). Dr. Iuso war bereits an der Genentdeckung von MPAN im Jahr 2011 maßgeblich beteiligt. Nun widmen sich die Biologen dem Thema „Dreidimensionale Strukturbestimmung und vorbereitende Funktionsanalyse von C19orf12, ein bei NBIA beteiligtes Protein“. Ziel ist es, Kenntnisse über die Funktionsweise des Gens C19orf12 zu gewinnen, indem man die Struktur des Proteins untersucht, das das Gen kodiert. Hierzu wird die Nuklear-Magnet-Resonanz-Spektroskopie (NMR) eingesetzt, eine dem MRT ähnelnde Methode. Außerdem erfolgen an den Proteinen biochemische Tests im Labor. Das zu erlangende Wissen, wie Mutationen zu Erkrankungen führen, ist Grundlage für die Therapieentwicklung bei MPAN.

Quelle: NBIA DA Website & Newsletter, Volume 18/ Issue 1, February/March 2014



Fortschritte in der NBIA-Forschung mit Stipendienvergabe an Hogarth



NBIA-Forscherin Dr. Penny Hogarth (*siehe Bild*) hat Startgelder erhalten, um in einem neuen Feld NBIA-Studien zu betreiben und Tests zur Einschätzung der Erkrankungsschwere zu entwickeln.

Ihre Gruppe erhielt die Auszeichnungen vom Oregon-Institut für klinische und translationale Forschung zur Entwicklung von außergewöhnlich vielversprechenden Projekten für den klinischen und translationalen Bereich. Translationale Forschung bedeutet, Erkenntnisse der Grundlagenforschung, die durch Laborexperimente gewonnen wurden, in nützliche medizinische Praxis zu „übersetzen“.



Dr. Penny Hogarth von der Oregon Health & Science University, USA

Hogarths NBIA-Forschungsgruppe an der Oregon Health & Science University (OHSU) wird Skalen zur Bewertung der Auswirkungen von NBIA auf die Betroffenen entwickeln und testen, um besser zu verstehen, wie die NBIA-Symptome fortschreiten. Das Team wird auch einen verblüffenden Zusammenhang zwischen der neu entdeckten NBIA-Form Beta-propeller Protein-Assoziierte Neurodegeneration (BPAN) und dem Rett-Syndrom untersuchen, einer neurologischen Entwicklungsstörung, die beinahe ausschließlich Mädchen betrifft. Wachstum und Entwicklung sind bei den Betroffenen zunächst normal, gefolgt von einer Verlangsamung der Entwicklung, ungewöhnlichen Handbewegungen, verlangsamtem Hirn- und Kopfwachstum, Gehproblemen, Krämpfen und geistiger Behinderung.

Zur Entwicklung und Testung von NBIA-spezifischen Bewertungsskalen wird die Gruppe eine Reihe von Methoden verwenden, die kürzlich von den NIH [*Anm. der Red.: National Institutes of Health, deutsch: Nationale Gesundheitsinstitute. Amerik. Behörde des Ministeriums für Gesundheit*] ausgearbeitet worden sind. Mithilfe dieser Methoden misst man motorische, sensorische, kogniti-

ve und Verhaltensfunktionen. Mit anderen Worten, wie Menschen sich bewegen, fühlen, denken und benehmen. Die Tests sind einfach und kurz konzipiert.

Bei Verwendung dieses Systems können die zu untersuchenden Betroffenen und ihre Familien bequem von Zuhause aus auf die Online-Bewertungsskalen zugreifen. Zum Beispiel können die Teilnehmer gefragt werden: „Sind Sie in der Lage, einen Spaziergang von mindestens 15 Minuten zu machen?“ Der / die Betroffene würde dann die Antwort auswählen, die seine / ihre Situation am besten beschreibt: ohne jede Schwierigkeit, mit ein wenig Schwierigkeiten, mit einigen Schwierigkeiten, mit viel Schwierigkeiten oder nicht in der Lage dazu.

Die Fähigkeit, das natürliche Fortschreiten von NBIA zu bewerten, ist für zukünftige NBIA-bezogene klinische Studien entscheidend. Diese Informationen werden Forschern und Ärzten helfen zu erkennen, ob die bei einer klinischen Studie verabreichten Therapeutika helfen.

BPAN hat bestimmte Merkmale mit dem Rett-Syndrom gemeinsam, darunter Krämpfe, Sprachverlust, ungewöhnliche Handbewegungen und die Beeinträchtigung des Schlafs sowie einige genetische Besonderheiten. Es wird vermutet, dass bei einigen Betroffenen, die den klinischen Kriterien für das Rett-Syndrom entsprechen, aber bei denen Mutationen im Rett-Gen MECP2 fehlen, Mutationen im BPAN-Gen WDR45 gefunden werden.

Die NBIA-Forschungsgruppe an der OHSU arbeitet eng mit der Rett-Syndrom-Gemeinschaft in den USA und Europa zusammen in der Hoffnung, diese Betroffenen auffindig zu machen.

Übersetzung aus: NBIA DA Newsletter, Volume 18/ Issue 1, Febr/ March 2014

Neuer Vorstand bei ACHSE e.V.



Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen

Unser Dachorganisation ACHSE e.V., Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen, hat einen neuen ehrenamtlichen Vorstand gewählt. Vorsitzender für die nächsten 3 Jahre ist nun Dr. Andreas Reimann (Mukoviszidose e.V.). „Als Vorsitzender mit einem tollen Vorstandsteam werde ich mich mit aller Kraft dafür einsetzen, dass Menschen mit einer Seltenen Erkrankung in unserem Land besser leben können“, erklärt Dr. Rei-

mann. Er tritt als Nachfolger von Christoph Nachtigäller an, der seit Gründung der ACHSE vor 10 Jahren dem Vorstand angehörte, davon 6 Jahre als Vorsitzender. Er bleibt der ACHSE weiterhin als Ehrenvorsitzender erhalten. Wir wünschen Herrn Dr. Reimann und dem neuen Vorstand für die anstehenden Aufgaben viel Erfolg und Energie!

Quelle: ACHSE Pressemitteilung vom 21.11.2014



Erfolgreiche Präsentation und Zusammenarbeit der NBIA Alliance auf dem NBIA Symposium 2014



Eine beeindruckende Zahl von Patientenvertretern – 18 Personen aus 9 Ländern – kamen beim NA/NBIA Symposium 2014 in Stresa (*siehe auch Artikel auf Seite 1*) zusammen, um wissenschaftliche Vorträge zu verfolgen, Kontakte mit Forschern und anderen Patientenvertretern zu knüpfen und die Arbeit der NBIA Alliance vorzustellen und voranzubringen.

- Dr. Natale Scalise, Vorsitzender der italienischen AISNAF, stellte die Entwicklung der drittältesten NBIA-Patientenorganisation seit 2006 dar. Etwa 100.000 Euro sind von AISNAF bislang in NBIA-Forschungsprojekte geflossen. Die so geförderten Wissenschaftler zählen zum engeren Kreis der NBIA-Forschungselite. Auch förderte die AISNAF eine Reihe wissenschaftlicher Symposien.



Mitgliederorganisationen der NBIA Alliance beim gemeinsamen Dinner nach Abschluss des NA/NBIA-Symposiums 2014

Posterpräsentation & Vorträge

Wie bereits auf der ECRD im Mai 2014 in Berlin (*siehe auch Artikel auf Seite 1*) hatte die NBIA Alliance vor Ort die Gelegenheit, ein Poster über ihre Entwicklung unter der Patronage des EU-Projekts TIRCON, sowie die positiven Rückwirkungen der Patientendachorganisation auf diese Forschungs Kooperation darzustellen.

Auch gab es auf dem Symposium eine Sitzung, in der Mitgliederorganisationen der NBIA Alliance Gelegenheit erhielten, sich den zahlreich anwesenden Wissenschaftlern zu präsentieren. Schwerpunkt war dabei die Vorstellung der bislang weniger bekannten und z.T. erst unter dem Einfluss von TIRCON entstandenen NBIA-Patientenorganisationen, da der deutsche Hoffnungsbaum e.V. und die amerikanische NBIA Disorders Association in Fachkreisen bereits bekannt sind. Hier einige Beispiele:

- Angeregt von der Teilnahme an NBIA-Familienkonferenzen in Deutschland und dem letzten NBIA-Wissenschaftlertreffen in Ede 2012, haben Maayke van Schijndel sowie Alie Nagel-Heinen 2013 die niederländische Stichting Ijzersterk gegründet. In Stresa berichten sie, was sie in kurzer Zeit bereits erreicht haben: neben der Vereinswebsite eine Facebook-Seite, die 10 Familien aus den Benelux-Ländern zusammengeführt hat. Das Geld, das Stichting Ijzersterk in sehr erfolgreichen Spendenaktionen gesammelt hat, kann 2015 NBIA-Forschungsprojekten zugute kommen.
- Antonio Lopez stellte die von ihm 2013 gegründete NBIA-Patientenorganisation ENACH Asociacion vor. Ihre Entstehung führte in sehr kurzer Zeit zur Bildung eines klinischen NBIA-Netzwerks, zur Identifizierung von 46 NBIA-Patienten und zum Start von 4 NBIA-Forschungsprojekten in Spanien. Eines davon, eine multizentrische Studie klinisch tätiger Ärzte, hat dafür einen ansehnlichen Forschungszuschuss aus einer TV-Benefizveranstaltung für Seltene Erkrankungen erhalten.

Es ist beeindruckend, was sich seit der Gründung der NBIA Alliance anlässlich der TIRCON-Eröffnungssitzung im Januar 2012 in den einzelnen Ländern, die nun eigene Patientenorganisationen haben, entwickelt hat.



NBIA Alliance-Vertreter mit den Preisträgern der Reisestipendien

v.l.n.r.: Patricia Wood (NBIA Disorders Association, USA), Dr. Sarah Wiethoff (University College London), Dr. Stephen P. Zano (St. Jude Children's Research Hospital, USA), Dr. Claudia Saraceno (Universität Brescia, Italien), Angelika Klucken (Hoffnungsbaum e.V., Deutschland)

Interne Versammlung

Abseits des wissenschaftlichen Programms hielten wir auch eine persönliche NBIA-Alliance-Sitzung ab. Neben der Besprechung unserer nächsten gemeinsamen Schritte konnten wir die Patientenorganisation „NBIA Canada“, die sich erst vor wenigen Monaten gegründet hatte, als neues offizielles Mitglied der NBIA Alliance begrüßen.

Erstmals Vergabe von NBIA-Alliance Reisestipendien

Vor Ort hat die NBIA Alliance Reisestipendien zum NBIA Symposium an drei Wissenschaftler verliehen. Die Preisträger waren:

Dr. Stephen P. Zano vom St. Jude Children's Research Hospital in Memphis, USA, für "Correction of Coenzyme A Deficiency using RE024 Phosphopantothenate Prodrug"

Dr. Sarah Wiethoff vom Institut für Neurologie am University College London, für "Next-Generation Sequencing in NBIA Disorders" und

Dr. Claudia Saraceno von der Universität in Brescia, Abteilung für molekulare und translationale Medizin, Italien, für "Expression and Functional Analysis of the Zebrafish Pank2 Gene: A Possible Approach for the Study of PKAN, a Human Neurodegenerative Disorder with Brain Iron Accumulation".

Alle drei Preisträger sind Postdoktoranden, die innovative Ansätze zur Erforschung von PKAN und NBIA-Erkrankungen vorschlagen. Die NBIA Alliance verfolgte

mit der Vergabe von Reisestipendien das Ziel, Forscher am Beginn ihrer wissenschaftlichen Karriere durch Unterstützung ihrer Teilnahme am 3. NA/NBIA Symposium in das Feld der NBIA-Erkrankungen zu involvieren. Ein Video der Preisvergabe findet sich unter folgendem Link: <http://youtu.be/95NxvrHZ4P4>

Unsere NBIA Alliance-Partner sind:		
	Association internationale de Dystrophie Neuro Axonale Infantile (AIDNAI)	Frankreich
	Associazione Italiana Sindromi Neurodegenerative Da Accumulo Di Ferro (AISNAF)	Italien
	ENACH Asociación – Asociación Española De Enfermos Con Neurodegeneracion Por Acumulacion Cerebral De Hierro	Spanien
	Hoffnungsbaum e.V. – Verein zur Förderung der Erforschung und Behandlung von NBIA (HoBa)	Deutschland
	NBIA Disorders Association (NBIADA)	USA
	NBIA Canada	Kanada
	NBIA UK	England
	Stichting IJzersterk – Vereniging voor de bevordering van onderzoek naar NBIA en de ondersteuning van patiënten	Niederlande



Nächste Familienkonferenz der NBIA Disorders Association im Mai 2015



Die 8. Internationale Familienkonferenz unserer amerikanischen Schwesterorganisation wird vom 28. bis 31. Mai 2015 in Minneapolis, Minnesota stattfinden. Alle NBIA-Familien wie auch Ärzte und Wissenschaftler sind zur Teilnahme herzlich eingeladen.

Die Konferenz wird am Donnerstagabend beginnen und am Sonntagmittag enden. Familien können am Mittwoch und Donnerstag, den 27. und 28. Mai individuelle Sprechstundentermine bei den anwesenden NBIA-Spezialisten wahrnehmen. Falls erforderlich, wird

es weitere Termine am Sonntagnachmittag, den 31. Mai, geben.

Die Kosten für das Hotel betragen 114 Dollar für 2 Personen und zusätzliche 10 Dollar für jede weitere Person.

Die Anmeldeunterlagen sowie das Konferenzprogramm sind jetzt verfügbar. Für weitere Informationen besuchen Sie die Website:

www.nbiadisorders.org

Kacper erzählt aus seinem Leben

Auf unserer Familienkonferenz im Mai durften wir Kacper Konieczka kennenlernen. Er und seine Mutter leben in Starogard Gdanski in Polen und waren eigens für die Konferenz nach Hohenroda gereist. Damals stand der 19jährige kurz vor seiner Abiturprüfung, so dass die Familie leider früher von der Konferenz abreisen musste.

Wir haben Kacper gebeten, uns einen Brief zu schreiben, um uns von seinen Interessen und Zukunftsplänen zu erzählen. Dank der Übersetzung von Joanna Bartkowska, die mit der Familie befreundet ist und in Deutschland lebt, können wir hier den Inhalt des Briefes wiedergeben:

Das Lieblingsfach von Kacper ist Mathematik. Er mag Sprachunterricht und Geschichte nicht. Da er Probleme mit dem Schreiben hat, haben ihm die Mädchen aus der Klasse per E-Mail die schriftlichen Aufgaben gesendet.

Die Lehrer aus der Schule waren nett. Es ist vorgekommen, dass die Mathelehrerin die Tests nicht lesen konnte, da diese nicht gut von Kacper geschrieben waren.



v.l.n.r.: Kacper Konieczka, seine Mutter Katarzyna Konieczka und Freundin Joanna Bartkowska auf der NBIA Familienkonferenz im Mai 2014 in Hohenroda

Eine super Überraschung in der Gymnasialzeit war für Kacper, dass die Mädchen aus der Klasse ein Basketballspiel organisiert hatten. Bei diesem hat die Mannschaft Polpharma von Starogard Gdanski zusammen mit den Schülern gespielt. Da konnte Kacper die Basketballspieler von Polpharma persönlich kennenlernen.

Das zweitbeste Erlebnis war der Abiball. Er wollte erst nicht dort hingehen, aber die Klassenlehrerin hat ihn davon überzeugt und das war gut.

Kacper studiert seit Oktober Logistik an der Hochschule in Starogard Gdanski.

Er interessiert sich für Sport, alle Arten von Sport. Sein Wunsch ist es, nach Paris zu fahren, die Mannschaft PSG zu treffen und in der Arena von PSG zu sein. Er mag auch Popmusik. Sein allergrößter Wunsch ist es, gesund zu sein.

Wir gratulieren Kacper auf diesem Weg herzlich zum bestandenen Abitur und wünschen ihm viel Erfolg und Spaß bei seinem Studium!



Familie Barthe sorgt für Spenden Nachahmer erwünscht!

Im letzten Sommer trat Familie Barthe mit einer tollen Idee an uns heran: Sie wollten Hoffnungsbaum-Aufkleber an ihrem Auto anbringen, um so auf den Verein aufmerksam zu machen und um Spenden zu bitten. Wir stellten unsere Daten und Logos zur Verfügung, Familie Barthe sorgte für Druck und Anbringung des Aufklebers. Das tolle Ergebnis sehen Sie auf den Fotos.

Familie Barthe und das Team von Hoffnungsbaum e.V. würden sich sehr freuen, wenn auch Sie Ihr Auto mit Aufklebern bestücken würden. Falls Sie Interesse daran

haben, kann Ihnen Frau Barthe bei der Organisation gerne behilflich sein. Wenden Sie sich in diesem Fall bitte per E-Mail an hoffnungsbaum@aol.com oder telefonisch unter 02051-68075 an uns. Wir vermitteln dann den Kontakt an Frau Barthe weiter.

Auch andere Initiativen von Ihnen zur Spendensammlung sind herzlich willkommen.

Wir sagen Danke an Familie Barthe und freuen uns auf weitere Spendenaktionen von Ihnen!



Wir danken für Spenden 2013 & 2014

Hoffnungsbaum bedankt sich, auch im Namen aller NBIA-Betroffenen und ihrer Angehörigen, herzlich bei allen Spendern und Beitragszahlern des Jahres 2013 und 2014. Folgende Personen und Organisationen haben an Hoffnungsbaum gespendet und/oder uns durch ihre Mitgliedschaft unterstützt:

btconsult GmbH
Comite Entreprise Clemessy
Film- und Medienstiftung NRW
Isowa GmbH
Mühlenchemie GmbH Co. KG
Paul Schulten GmbH & Co. KG
Rechtsanwälte und Notare
SIP Software for intellectual property GmbH
Stadt Güglingen
SVG Nordbaden eG
TEV Jäger GmbH
Frau Dörte Bahr
Frau Anja Barthe
Frau Joanna Bartkowska
Frau Ingrid & Herr Gerd Bauch
Herr Harald Bauch
Fam. Valerie & Michel Baumann-Lerognon
Frau Barbara Blaeß
Herr Reinhart Bröking
Herr Hermann Busch
Frau Ramona Döring
Frau Hannelore Dörr
Herr Reiner Dratz

Herr Ralf Droste
Herr Klaus Fassbender
Herr Tilo Fenske
Herr Hans Fuhri Snethlage
Herr Christian Gabasch
Frau Ruzica Guther
Frau Olga Günter
Fam. Anja & Daniel Haag
Frau Lucie Hauser
Herr Marcel Häuser
Frau Heidi & Herr Wilhelm Heinrich
Fam. Katharina & Andreas Hiester
Herr Dr. Ernst Hiester
Frau Stefanie & Herr Karsten Hinney
Frau Ursula Hofmann
Frau Nafiye Incirkus
Frau Heike Jaskolka
Fam. Heinz Jaskolka
Herr Davut Karaduman
Frau Christina Kaufmann
Frau Gerda Klingenuß
Fam. Angelika & Stephan Klucken
Herr Gerhard Klucken

Herr Peter Klucken
Fam. Gabriele & Renatus Krone
Herr Jürgen Lechner
Herr Marcus Lentz
Herr Prof. Dr. Thomas Meitinger
Herr Brian Muschenborn
Frau Alie Nagel
Herr Christian Nickels
Herr Prof. Dr. Wolfgang Oertel
Frau Elfriede & Herr Helmut Oehler
Frau Karola & Herr Reiner Peka
Herr Udo Plenge
Frau Heike Poetsch
Frau Annegret & Herr Peter Porbadnik
Frau Ingrid Reichert
Frau Annika-Vivien Reimann
Frau Alexandra & Herr Jürgen Rimmel
Frau Elke Richter
Frau Irene Rieger
Frau Birgit Rösler
Herr Thomas Rösler
Herr Oliver Rösler
Herr Dr. Kevin Rostasy



Herr Burkhard Rother
Frau Karin Ruppert
Fam. Larissa & Werner Sackmann
Frau Leyla Saksak
Herr Helmut Schäfer
Herr Josef Schamoni
Frau Franciska Scheffel
Fam. Katrin & Tristan Schenck
Frau Angelika Schrewe
Frau Michaela Schürer

Frau Rosemarie Seywald
Herr Philip Siebrecht
Herr Cristoph Springsfeld
Herr Christoph Stadtmüller
Herr Martin Stegherr
Frau Margit Strobel
Herr Heinrich Tappe
Frau Serap Uzar
Frau Maayke Van Schijndel
Herr Rainer Voget

Herr Jan Wagner
Frau Barbara Weiß
Frau Yvonne Wiese
Herr Christian Wonner
Herr Dr. Ernst-Georg Wyes
Herr Umberto Zamuner
Frau Ursula Zell-Reichardt
Herr Hans-Peter Zilles

Hoffnungsbaum konnte 2013 eine Spenden- und Beitragssumme von 4.732 Euro erzielen. Erfreulicherweise kam 2014 ein Betrag von 7.693 Euro zusammen. Unser Forschungsfonds enthält nunmehr genügend Mittel, um in diesem Jahr ein NBIA-Projekt finanzieren zu können.



Eine pfiffige Idee, um Gelder für Hoffnungsbaum zu sammeln, hatte im letzten Jahr Barbara Blaeß zu ihrem runden Geburtstag. Mit einer selbstgebastelten „Hoffnungsbaum-Sammelbüchse“ und ausgelegten Flyern wurden die Geburtstagsgäste um Spenden gebeten (siehe Bild).

Auch Peter Porbadnik nahm seinen Geburtstag zum Anlass, die Gäste um Spenden zu bitten. Harald Bauch sammelte auf dem „Energiespartag“ in Ellzee für unseren Verein.

Ihnen allen gilt unser herzliches Dankeschön.

Weitere Aktivitäten von Hoffnungsbaum: Was sonst noch 2014 passiert ist...

Über viele Aktivitäten und Veranstaltungsteilnahmen von Hoffnungsbaum werden Sie durch Einzelartikel in dieser Newsletter-Ausgabe informiert. Darüber hinaus ging der Verein im Jahre 2014 aber auch weiteren Aufgaben nach:

Veranstaltungen

Angelika Klucken, Vorsitzende von Hoffnungsbaum e.V., hielt bei einer Veranstaltung des Vfa sowie der ACHSE im Januar 2014 in Berlin einen Vortrag über die Rolle von Patientenorganisationen in der Forschungsförderung. Vfa ist der Wirtschaftsverband der forschenden Pharma-Unternehmen in Deutschland. Bei ACHSE e.V. handelt es sich um unsere Dachorganisation, die Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen.

Beratung & Service

Hoffnungsbaum leistete Betroffenenberatung – sowohl in Form von Erstberatungen neuer Familien oder deren Kontaktpersonen wie zum Beispiel behandelnde Ärzte, Mitarbeiter bei sozialen Diensten etc., als auch fortlaufende Beratung bei langjährig bekannten Familien. Vielfach vermittelten wir Kontakte zwischen Patientenfamilien und Ärzten. Außerdem leiteten wir immer

wieder Informationen unserer Dachverbände oder aus der Forschungs- und Gesundheitspolitik an Patientenfamilien, Ärzte und Forscher weiter. Im Zuge der Nachbereitung unserer Familienkonferenz im Mai 2014 stellten wir nützliche Informationen als Hilfestellung zur Alltagsbewältigung sowie Adressen zusammen, die wir auf unserer Website veröffentlicht und per E-Mail an Familien verschickt haben. Ende August wurde eine neue aktualisierte Ausgabe des Familiennetzwerkes an alle beigetretenen Familien per Post versendet.

Publikationen

Regelmäßig wurden neueste Informationen und Ereignisse auf der Vereinswebsite onlinegestellt. Zudem wurde die Broschüre „Was ist NBIA?“ aktualisiert sowie ein neuer Flyer erstellt, der für die Öffentlichkeitsarbeit und Spendensammlung – auch von Familien – genutzt werden kann.

Anlässlich des Tags der Seltenen Erkrankungen am 28. Februar 2014 verschickten wir zu einer Veranstaltung in Essen unsere Broschüren und Flyer zur Auslage auf dem Informationstisch.

In „Nervenheilkunde“ und „Kinder- und Jugendmedizin“, beides Fort- und Weiterbildungszeitschriften für



Ärzte, wurden im März und April 2014 Artikel zur Vereinsvorstellung publiziert. Hoffnungsbaum hat auch zu aktuellen Online-Krankheitsbeschreibungen des Kindernetzwerkes sowie der LMU München beigetragen. Im Biotech-Report des Vfa ist in der diesjährigen Ausgabe zum Thema „Medizinische Biotechnologie in Deutschland 2014. Biopharmazeutika: Wirtschaftsdaten und Nutzen für Patienten mit seltenen Erkrankungen“ eine kurze Stellungnahme von Hoffnungsbaum veröffentlicht worden.

In der Tageszeitung TAZ wurde im Rahmen des Themas „Citizen Science“ (Bürgerwissenschaft) am Beispiel der Entwicklung von Hoffnungsbaum e.V. darüber berichtet, wie Eltern betroffener Kinder Patientenorganisationen gründen, um dann u.a. Forschung zu fördern und mitzugestalten. Ebenfalls um das Thema Laienexperten ging es in einem Radiointerview mit Angelika Klucken auf Bayern2.

„Vernetzen-Bewegen-Verändern“, die neue ACHSE-Broschüre zu Seltenen Erkrankungen, ist mit einer aktualisierten Vereins- und Krankheitsbeschreibung veröffentlicht worden. Auch in der Vereinszeitschrift „ACHSE Aktuell“ wird regelmäßig in Form von Kurzartikeln über die Aktivitäten von Hoffnungsbaum berichtet.



Treffen der NBIA-Alliance-Partner im Mai 2014 in Berlin

NBIA Alliance

Die NBIA Alliance hielt regelmäßige Telefonkonferenzen ab, um die gemeinsame Arbeit fortzusetzen. 2014 lag der Schwerpunkt auf der Planung und Vergabe der gemeinsamen Reisestipendien zum NBIA-Symposium für Ärzte und Forscher, von der öffentlichen Ausschreibung über die Bewertung der eingegangenen Bewerbungen bis hin zur Auswahl der Preisträger. Persönliche Treffen hielt die NBIA Alliance sowohl anlässlich der ECRD 2014 in Berlin sowie des NBIA Symposiums 2014 in Stresa ab.



Eine weitere wichtige Aufgabe war die stetige Aktualisierung der NBIA Alliance-Website auf Rare Connect (www.rareconnect.org/NBIA-Alliance).

TIRCON

Die TIRCON-Ärzte Prof. Dr. Thomas Klopstock von der LMU München und Dr. Nardo Nardocci vom C. Besta-Institut Mailand haben im Juni 2014 den NBIA-Workshop „Therapeutische Ansätze bei Neurodegeneration mit Eisenspeicherung im Gehirn (NBIA)“ auf dem Europäischen Neurologie-Kongress in Istanbul abgehalten.

Als offizieller Partner im Projekt TIRCON ist Hoffnungsbaum für die Informationsverbreitung zuständig. Zu diesem Zweck aktualisierten wir fortlaufend die Projektwebsite www.tircon.eu, verteilten die eigens entwickelten Informationsbroschüren und veröffentlichten Projektvorstellungen, z.B. auf dem Online-Portal „forschen-fördern.org“. Zudem haben wir im ersten Quartal 2014 die uns bekannten NBIA-Familien per Telefon oder Post über die Einschlussmöglichkeiten in die klinische Studie mit Deferiprone bei PKAN und das NBIA-Patientenregister, beides Teilprojekte von TIRCON, informiert.

Auch nahmen wir an den monatlich stattfindenden Telefonkonferenzen und in der Regel halbjährlich stattfindenden internen Treffen teil. Im Januar versammelten sich die TIRCON-Partner in Newcastle, im Oktober in Stresa im Rahmen des NA/NBIA-Symposiums 2014, um den Fortgang des Projekts zu sowie interne Resultate zu diskutieren.

Alle Tätigkeiten im Rahmen des Projektes dokumentierten wir in monatlichen Berichten sowie auf internen Plattformen für die Europäische Union, die TIRCON im 7. Forschungsrahmenprogramm finanziell fördert. Zu den Verpflichtungen zählen auch ausführliche Rechenschaftsberichte über unsere Aktivitäten und Ausgaben an die EU, die wir nun nach 36 Projektmonaten zum zweiten Mal leisteten.

Verwaltung und Finanzierung

Schlussendlich stehen im Zuge der Vereinsarbeit auch Verwaltungsaufgaben an: Dazu zählen die Buchhaltung, Pflege und der Ausbau der Vereinsdatenbanken zur Erhöhung der Reichweite unseres Informationsmaterials, die Akquise und Verwaltung von Spenden, die fortlaufende Archivierung von Publikationen und die Durchführung von telefonischen und persönlichen Vorstandssitzungen sowie der jährlichen Mitgliederversammlung.

Ausblick auf kommende Aktivitäten in 2015 – weitere Forschungsstipendien möglich

Zu den wichtigen Aufgaben in 2015 gehört die Aktualisierung der Vereinswebsite, wozu bereits erste Pla-



nungsschritte erfolgt sind, sowie die Herausgabe einer neuen und überarbeiteten Auflage des NBIA-Befund- und Beratungsordners. Außerdem stehen die nächsten TIRCON-Treffen im Frühjahr beim Projektpartner in Ljubljana sowie zum Projektende die abschließende Generalversammlung im Herbst in München an. Anlässlich des Abschlusses von TIRCON werden weitere ausführliche Berichterstattungen an die EU zu leisten sein.

Hoffnungsbaum beabsichtigt für 2015, womöglich im Verbund mit den Partnern der NBIA Alliance, Mittel für die Forschung zu vergeben. Die NBIA Alliance hat beschlossen, demnächst eine eigene Website zu entwickeln, um diese zusammenwachsende und expandierende internationale Gemeinschaft der NBIA-Selbsthilfegruppen in aller Welt besser sichtbar und erreichbar zu machen.

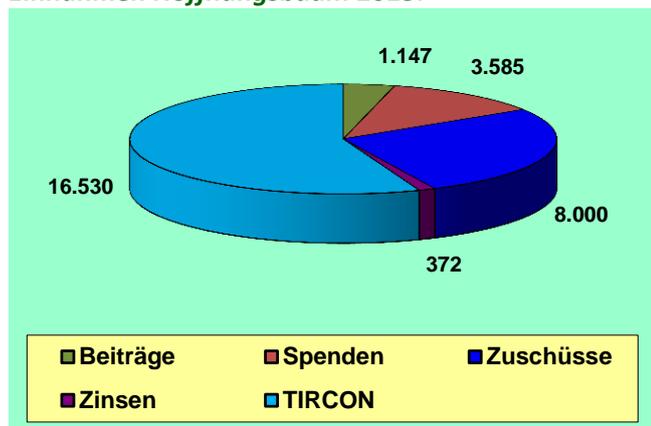
Einnahmen und Ausgaben Hoffnungsbaum 2013

Von Stephan Klucken

Wie in jedem Jahr wollen wir mit unserem Finanzbericht wieder erläutern, welche Gelder uns zugeflossen sind und wie wir diese verwendet haben. In diesem Newsletter berichten wir zunächst über das Jahr 2013, der Jahresabschluss für das Jahr 2014 ist noch in Arbeit.

Die Einnahmen des Vereins 2013 von insgesamt 26.964,32 € (incl. TIRCON) sind in der Einnahmengrafik dargestellt.

Einnahmen Hoffnungsbaum 2013:



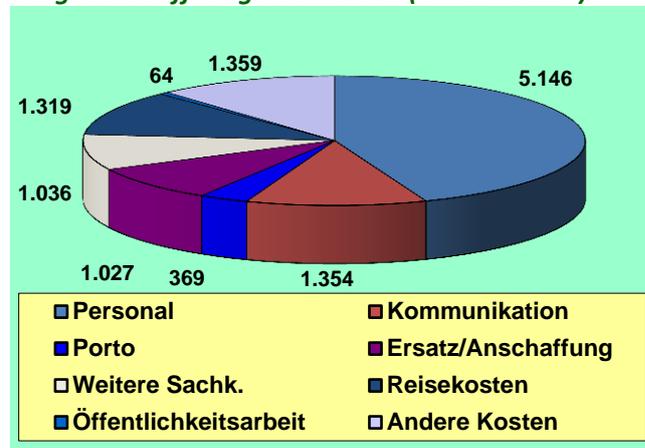
Ein Großteil der Finanzierung unseres Vereins ergibt sich wieder aus dem pauschalen Zuschuss der „GKV-Gemeinschaftsförderung Selbsthilfe“. Dafür wieder einen herzlichen Dank an die dort zusammengeschlossenen Krankenkassen(verbände).

Außerdem haben wir Mittel für unsere Aufgaben im Rahmen des EU-geförderten Forschungsprojekts TIRCON (FP7 (277984-2) erhalten.

Das Spendenvolumen ist mit 3.585,37 € gegenüber dem Vorjahreswert (6.279,24€) stark zurückgegangen. Wer gespendet hat, ist unserem Spendenbericht zu entnehmen. Die Spendengelder sollen weiterhin möglichst ausschließlich zur Finanzierung der Forschungsförderung eingesetzt werden und – soviel können wir jetzt zu Beginn des Jahres 2015 schon sagen – für dieses Jahr planen wir dank der inzwischen angesammelten Spenden die Vergabe von Mitteln für ein NBIA-Projekt.

Die Ausgaben des Vereins ohne TIRCON von insgesamt 11.673,80 € stellen sich für 2013 wie folgt dar:

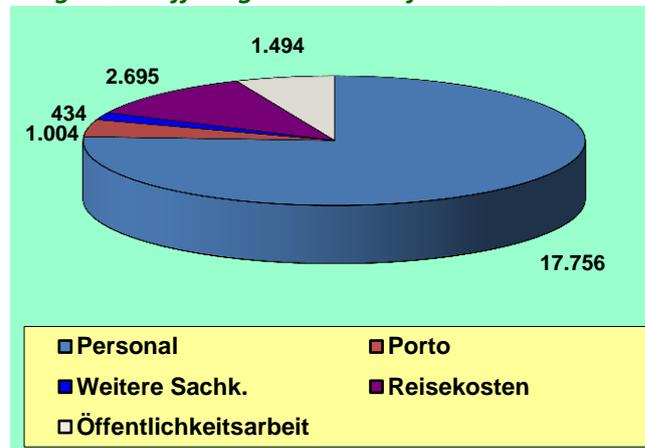
Ausgaben Hoffnungsbaum 2013 (ohne TIRCON):



Die wesentlichen Ausgaben im Jahr 2013 wurden für die Information über NBIA, z.B. mit Website, Newslettern oder Briefsendungen verwendet. Hierfür fielen entsprechende Sach- und Personalausgaben an.

Die Ausgaben des Vereins für das Forschungsprojekt TIRCON von insgesamt 23.382,72 € stellen sich für 2013 wie folgt dar:

Ausgaben Hoffnungsbaum 2013 für TIRCON:



Die wesentlichen Projektkosten für TIRCON bildeten sich wie bereits im Vorjahr über Personalkosten und Reisekosten ab.



Grußwort der Vorsitzenden

Liebe Freunde von Hoffnungsbaum,

Ende Februar erinnert der Tag der Seltenen Erkrankungen daran, dass wir NBIA-Familien nicht allein, sondern Teil einer großen Gemeinschaft sind, die einmal jährlich das Bewusstsein der Öffentlichkeit und hoffentlich ebenfalls in der Gesundheitspolitik dafür schärft, dass auch „wir Seltenen“ ein Recht auf eine angemessene medizinische Versorgung und die dafür nötige Forschung haben.



Innerhalb unserer kleinen, aber wachsenden NBIA-Gemeinschaft haben sich betroffene Familien in ihren NBIA-Patientenorganisationen, Ärzte und Forscher zusammengeschlossen, um die medizinische Versorgung für die Betroffenen zu verbessern.

Im Kleinen kann der Hilferuf einer Familie, sei es nach der Diagnose, sei es in einer medizinischen Notlage, dazu führen, dass mit Hilfe der in TIRCON aufgebauten NBIA-Infrastruktur unsere NBIA-Spezialisten, auch mit Hilfe der Telekommunikation und international, konsultiert werden können. Sie versuchen dann zu raten und zu helfen, so gut sie können, aber noch tapfen sie oft im Dunkeln, weil die Krankheitsverläufe nicht genau bekannt sind, ursächliche Therapien fehlen und symptomatische Behandlungsmöglichkeiten nicht immer wirken. Wann wirken sie und wann nicht – und warum?

Wir Patienten haben es in der Hand, unseren engagierten Wissenschaftlern zu helfen, mehr über NBIA zu lernen, zu verstehen, wie die Krankheit „tickt“, um letztlich Leid verhindern oder lindern zu können. Wie können wir helfen? Zum Beispiel dadurch, dass NBIA-Patienten sich in unsere NBIA-Patientenregister wie TIRCON oder NBIA-CURE aufnehmen lassen.

Auch sammeln wir NBIA-Patientenorganisationen, inzwischen in 8 Ländern vertreten, Spenden zur Anschubfinanzierung von Forschungsprojekten. Die amerikanische NBIA Disorders Association hat gerade neue Stipendien ausgeschrieben. Und Hoffnungsbaum e.V. plant ebenfalls die Vergabe von Mitteln aus unserem Spendentopf für dieses Jahr.

2015 läuft unser 4-jähriges EU-Projekt TIRCON aus. Es ist ein Meilenstein in der NBIA-Forschung und nun gilt es auch, die aufgebaute Infrastruktur über das Projekt hinaus zu sichern.

Wir haben noch einen weiten Weg vor uns, aber wir gehen ihn nicht allein. Unermüdlich und geradezu be-

seelt von ihrer Aufgabe arbeiten viele unserer NBIA-Ärzte und Forscher für die Interessen der kleinen und großen NBIA-Patienten, grübeln und tüfteln über Lösungen, tauschen sich auf NBIA-spezifischen Konferenzen wie im letzten Herbst in Stresa aus, unterrichten ihre NBIA-unkundigen Kolleginnen und Kollegen auf großen Fachkongressen, schlagen sich die Nächte und Wochenenden um die Ohren beim Schreiben von Forschungsanträgen.

Deshalb möchte ich hier einmal DANKE sagen an alle, die ihr Scherflein dazu beitragen, das große Rätsel der NBIA-Erkrankungen zu lösen und unseren Kindern zu helfen.

Ihre
Angelika Klucken

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 des Zentrums für Neuropädiatrie an der Vestischen Kinder- und Jugendklinik Datteln

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



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: hoffnungsbaum@aol.com

www.rareconnect.org/NBIA-Alliance

