



# HOFFNUNGSBAUM NEWSLETTER

NR. 13 – JAHRGANG 2015

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

## NBIA beim 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 in Hannover teil. Dort hat das Zentrum für Seltene Erkrankungen Ärzte, Patienten und Interessenten zu einem öffentlichen Symposium eingeladen. Das Programm beinhaltete 9 Kurzvorträge, die sich mit verschiedenen Aspekten zum Thema Seltene Erkrankungen auseinandersetzten.

Außerdem konnten sich die Besucher an Ständen der vor Ort vertretenen Patientenorganisationen über einige der mehr als 6000 existierenden Seltenen Erkrankungen informieren.

Auch Michaela Schürer machte – mit Unterstützung von ihrem Sohn Lukas (siehe Bild) – mit einem solchen Informationstisch die Besucher auf NBIA aufmerksam und kam mit Ärzten, Studenten und Vertretern anderer Organisationen und Selbsthilfegruppen ins Gespräch.



Hoffnungsbaum-Vorstandsmitglied Michaela Schürer und ihr Sohn Lukas auf dem Tag der Seltenen Erkrankungen in Hannover im Feb. 2015

Anlässlich der Veranstaltungsteilnahme entwarf Hoffnungsbaum ein Poster, das den Verein, seine Aktivitäten und Ziele sowie NBIA in kurzer Form vorstellt und auch in Zukunft bei weiteren Veranstaltungen präsentiert werden soll.

## Achte NBIA-Familienkonferenz in Deutschland für Ende August 2016 geplant

### Jetzt Termin vormerken!

Die Planung unserer nächsten Familienkonferenz nimmt Gestalt an. Wir freuen uns, bereits Ort und Zeit der Konferenz bekanntgeben zu können. Diese wird vom **25. bis 28. August 2016 in Düsseldorf** stattfinden.

Wir hoffen, dass die frühzeitige Ankündigung der Veranstaltung vielen Familien und Referenten die Teilnahme ermöglicht. Merken Sie sich also bitte den Termin jetzt schon vor!

(Fortsetzung auf Seite 3)

#### Außerdem in dieser Ausgabe:

- Erste Familienkonferenzen der NBIA-Schwesterorganisationen in Italien & Spanien, S. 3
- Achte NBIA-Familienkonferenz in den USA mit Rekordteilnehmerzahl, S. 4
- TIRCON-Projekt endet mit Abschlusskonferenz im Oktober, S. 5
- Das Palliativzentrum für Kinder in Datteln, S. 7
- Spendenaktionen für BPAN und INAD, S. 8-9
- 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](http://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.

## 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](http://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 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](http://www.rareconnect.org/NBIA-Alliance)

## 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](http://www.hoffnungsbaum.de/live/Krankheit/krankheit.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)

[www.dystonie.at](http://www.dystonie.at) oder [www.dystonie.de](http://www.dystonie.de)



(NBIA-Familienkonferenz 2016,  
Fortsetzung von Seite 1)

Unsere Wahl des Tagungsortes fiel dieses Jahr erstmalig auf Düsseldorf. Durch die zentrale Lage des Tagungshauses in Düsseldorf mit optimaler Anbindung an das Verkehrsnetz ist eine Anreise per Auto, Zug oder Flugzeug möglich. Nicht zuletzt auch aus diesem Grund lautet das Motto unserer achten Familienkonferenz „Mittendrin mit NBIA“.

Dort werden wir uns in der Tagungs- und Jugendherberge Düsseldorf zusammenfinden. Bei einer Besichtigung vor Ort konnten wir uns selbst einen Eindruck verschaffen. Die gemütliche



Atmosphäre in dem modernen Haus, die komfortablen Zimmer, die optimal ausgestatteten Tagungsräume und das große Angebot haben uns begeistert. Alle Zimmer für ein bis vier Personen, davon 7 vollständig behindertengerechte Zim-

mer, sind mit Fernseher, eigener Dusche und WC ausgestattet. Der Bistrobereich bietet Frühstücks-, Mittags- und Abendbuffets an. Im Haus befinden sich u.a. eine Spielecke für Kleinkinder und ein Tischtennisraum. Von der Sonnenterrasse aus mit Rheinblick ist man mit wenigen Schritten an den Rheinwiesen. Und innerhalb kürzester Zeit kann man von dem Haus in die Düsseldorfer Innenstadt oder Altstadt gelangen. Sammeln Sie selbst



Eindrücke auf der Website der Herberge:  
<http://duesseldorf.jugendherberge.de>

Am Donnerstag, den 25. August 2015, sind die Anreise der Familien und eine erste Begrüßungsrunde am Abend vorgesehen. Am Freitag und Samstag soll das Konferenzprogramm Vorträge NBIA-erfahrener Wissenschaftler und Ärzte und weiterer Referenten zu medizinischen und sozialen Themen umfassen. Parallel zum Vortragsprogramm wird eine Kinder- und Jugendbetreuung angeboten. Auch das gemeinsame Miteinander soll gemäß unseres Mottos „Mittendrin mit NBIA“ nicht zu kurz kommen: Auf dem Programm stehen daher ein gemeinsamer Grillabend ebenso wie ein Ausflug. So soll, bevor die Abreise ab Sonntagmittag erfolgt, das Programm für jeden etwas zu bieten haben.

Nähere Konferenzinformationen, das Programm sowie das Anmeldeformular werden wir rechtzeitig im Frühjahr nächsten Jahres auf unserer Website online stellen und an Sie verschicken.

### Erste Familienkonferenzen der NBIA-Schwesterorganisationen

Wir freuen uns sehr, unsere Leser darüber informieren zu können, dass unsere internationalen Kollegen in der NBIA-Patientenselbsthilfe erstmalig eigene Treffen für NBIA-Familien ausrichten:



Der italienische Verein AISNAF wird seine Konferenz vom 10. bis 11. Oktober 2015 in Bologna abhalten. Weitere Informationen finden Sie auf: [www.aisnaf.org](http://www.aisnaf.org)



Vom 13. bis 14. November 2015 veranstaltet außerdem die spanische Organisation ENACH Asociación eine Familienkonferenz in Barcelona. Weitere Informa-

tionen werden in Kürze auf der Website bekanntgegeben: <http://enachasociacion.blogspot.com.es/>

Die Konferenzen werden in der jeweiligen Landessprache abgehalten. Die Programme bieten den Teilnehmern sowohl die Gelegenheit zum persönlichen Austausch untereinander als auch zum Besuch von Vorträgen der Ärzte und Wissenschaftler über die aktuelle NBIA-Forschung und -versorgung. An einer Teilnahme interessierte Familien können sich an die ausrichtenden Organisationen wenden.







NBIA-Familien auf der Familienkonferenz der NBIA Disorders Association 2015

## Achte NBIA-Familienkonferenz in den USA mit Rekordteilnehmerzahl

Eine Rekordteilnehmerzahl hatte die Achte Internationale NBIA Disorders Familienkonferenz vom 28.-31. Mai dieses Jahres. 175 Personen aus sieben Ländern trafen sich in Minneapolis, USA. Von den 47 angereisten Familien nahmen 22 zum ersten Mal teil. Mit ihren Familienangehörigen kamen insgesamt 37 NBIA-Betroffene zu der Konferenz. Die hohe Teilnehmerzahl spiegelt sowohl das Wachstum der amerikanischen Patientenvereinigung wider, als auch die steigende Anzahl von Erkrankungsformen, die es jetzt unter dem Oberbegriff NBIA gibt.



Die Konferenzteilnehmer hatten ausgiebige Gelegenheit, Neuigkeiten aus der NBIA-Forschung zu hören und für einige Tage die NBIA-Gemeinschaft mit ihren vielen Aspekten zu erleben. Die Teilnehmer waren begeistert von der familiären Atmosphäre, zu der auch beitrug, dass zum ersten Mal langjährige Konferenzteilnehmer unter den NBIA-Familien den vielen neuen Familien als Mentoren zur Seite standen. Es gab auch das inzwischen traditionelle Familienpicknick mit gemeinsamen Spielen und anschließend eine bewegende Gedenkzeremonie für die Verstorbenen.

Zum ersten Mal fanden auch frühe Morgensitzungen speziell für MPAN, BPAN und PLAN-Familien statt. Die-

se drei Krankheitsvarianten zählen neben PKAN zu den vier häufigsten NBIA-Formen. Diese diagnosespezifischen Treffen boten den Familien vor Beginn der Konferenzsitzungen die Möglichkeit, sich über ihre jeweilige NBIA-Form untereinander und mit den Forschern auszutauschen.



Ärzte und Wissenschaftler auf der US-Familienkonferenz v.l.n.r.: Dr. S. Hayflick, Dr. O. Sibon, Dr. P. Kotzbauer

Wie in den letzten Jahren auch gab es in den Tagen vor Konferenzbeginn Einzel-Beratungsgespräche von 24 Familien mit den NBIA-Experten und während der Konferenz Vorträge der zahlreichen anwesenden NBIA-Forscher, darunter vier Wissenschaftler, die Partner im internationalen Forschungsprojekt TIRCON (Treat Iron-Related Childhood-Onset Neurodegeneration) sind, das von der Europäischen Union seit vier Jahren finanziert wird und im Oktober endet.

Zwei Sitzungen waren dem Erzählen der eigenen NBIA-Geschichte gewidmet. Ihre Geschichte zu erzählen, gebe nicht nur den Familien selbst Kraft, sondern helfe auch anderen in einer ähnlichen Lebenssituation, damit besser fertig zu werden. Auch helfe eine persönliche Geschichte dabei, auf NBIA aufmerksam zu machen.



Gemeinsam gestaltetes Kunstwerk im Rahmen eines kunsttherapeutischen Projektes auf der Familienkonferenz



Eine Gesprächsrunde der anwesenden Familien mit dem Vorstand der NBIA Disorders Association führte dazu, dass der Vorstand seine Strategie bei der Forschungsförderung überdenken wird, um zukünftig gezielte Spendensammlungen für einzelne NBIA-Krankheitsformen zu ermöglichen.

Nach einer ausgelassenen Tanzparty am Samstagabend, von der alle begeistert waren, gab es am Sonntagmorgen eine Gesprächsrunde für Erwachsene mit NBIA und parallel eine Sitzung zu schmerzlin-



*Tanzparty auf der Familienkonferenz 2015: NBIA DA-Vorsitzende Patty Wood tanzt mit Landon aus Kanada*

dernden Verfahren in der Physiotherapie sowie ein musik- und kunsttherapeutisches Projekt für alle Teilnehmer.

Wer nähere Eindrücke von der Familienkonferenz bekommen möchte, kann sich auf der Website der NBIA Disorders Association unter folgendem Link das Video von der Schlusszeremonie mit Konferenzhighlights ansehen:

[www.nbiadisorders.org/family-support/nbia-family-conference/2015-conference](http://www.nbiadisorders.org/family-support/nbia-family-conference/2015-conference)

Quelle: NBIA DA Newsletter, Volume 19/ Issue 2, June/July 2015

## TIRCON-Projekt endet mit Abschlusskonferenz im Oktober

Im Oktober endet wie geplant das internationale Forschungsprojekt TIRCON (Treat Iron-Related Childhood-Onset Neurodegeneration), das vier Jahre lang von der Europäischen Union finanziert wurde. Dieses Ereignis wird mit einer großen Abschlusskonferenz in München begangen – dort, wo alles mit der Eröffnungssitzung im Januar 2012 begonnen hatte (siehe Bild).



Wie üblich werden sich die Projektpartner einen Tag lang mit internen Berichterstattungen und Diskussionen der Arbeitsergebnisse befassen. Am zweiten Tag werden die durch TIRCON erreichte Entwicklung in der NBIA-Forschung in öffentlichen Sitzungen auch weiteren Gästen aus Medizin und Forschung, der NBIA-Selbsthilfebewegung, Politik und Gesundheitswesen, Wirtschaft und Presse vorgestellt.

Auch wenn TIRCON offiziell im Oktober einen Abschluss findet, das geknüpfte internationale Netzwerk von Ärzten, Wissenschaftlern, Vertretern von Patientenorganisationen und Pharmaunternehmen bleibt bestehen. Auch weiterhin soll es

Kooperationen und Arbeitstreffen geben. Begonnene Projekte werden zu Ende geführt, und zudem stehen die gemeinsame Auswertung der Studienergebnisse sowie die Fortführung der aufgebauten NBIA-Infrastruktur wie Patientenregister und Biobank an.

Nicht zuletzt zeigt sich der gewachsene Gemeinschaftssinn daran, dass am Rande der Abschlusskonferenz zukunftsorientierte Workshops geplant sind, in denen Forschungsstrategien erörtert werden und möglicherweise die Saat für neue Projekte gelegt werden wird.



*TIRCON-Partner bei der Eröffnungssitzung des Projektes im Jan. 2012 in München*





## Phase I-Studie in den USA mit neuem Medikament für PKAN

**R**etrophin ist ein relativ junges pharmazeutisches Unternehmen in den USA. Die Firma konzentriert sich u.a. auf Entwicklung, Ankauf und Vermarktung von Medikamenten zur Behandlung schwerer und unheilbarer seltener Erkrankungen. Dazu zählt auch eine neue Substanz namens RE-024, von Retrophin entwickelt zur Behandlung von PKAN (Pantothenat-Kinase Assoziierte Neurodegeneration). PKAN ist mit einem Patientenanteil von etwa 50% die häufigste NBIA-Variante.

Im Mai diesen Jahres hat Retrophin von der FDA (Food and Drug Administration), der Arzneimittelbehörde in den USA, für RE-024 den Orphan-Drug Status erhalten. Das ist die Kennzeichnung als Arzneimittel für „verwaiste“, also Seltene Erkrankungen. Kurz danach kam eine sogenannte „Fast Track Designation“ hinzu, die für neue Orphan-Arzneimittel u.a. beschleunigte Prüfverfahren und schnellere Verfügbarkeit für Patienten vorsieht.

Sind in Europa weniger als 5 von 10.000 Menschen von einer Erkrankung betroffen (USA: 7,5 von 10.000), wird diese als selten eingestuft. Dann kann ein Unternehmen für ein dafür entwickeltes Medikament den Status eines Orphan-Arzneimittels bei den Zulassungsbehörden beantragen, in den USA bei der FDA, in Europa bei der EMA (European Medicines Agency).

Der Orphan-Drug-Status ist für Pharmafirmen ein wesentlicher Anreiz, Arzneimittel für Seltene Erkrankungen zu entwickeln; denn er bringt eine Reihe von Vorteilen mit sich, unter anderem ein alleiniges Vertriebsrecht für die zugelassene Indikation für mehrere Jahre, Befreiung von Gebühren und erleichterte und beschleunigte Zulassungsverfahren. Solche Anreize sind nötig; denn der Markt für Orphan-Arzneimittel ist verhältnismäßig klein, aber die Kosten für Entwicklung, Patentschutz und klinische Studien sehr hoch.


Das von Retrophin entwickelte RE-024 ist ein Studienpräparat für eine Enzym-Ersatz-Therapie bei PKAN. Das Enzym, das bei PKAN durch die Mutationen im PANK2-Gen nicht funktioniert, heißt Pantothenatkinase und wandelt Pantothenat (Vitamin B5) in Phosphopantothenat. Der Gendefekt unterbricht diese Umwandlung. So liegt es nahe, mit einer Enzym-Ersatz-Therapie hier anzusetzen. Aber noch ist ungeklärt, ob das einfache Ersetzen des Phosphopantothenats sicher ist und ob es in den tatsächlichen Krankheitsprozess bei PKAN eingreifen kann.

Retrophin hat in den USA inzwischen damit begonnen, gesunde freiwillige Probanden in eine klinische Phase-I-Studie einzuschließen. Diese Phase-I-Studie ist bei neuen Substanzen erforderlich, um die Sicherheit und Verträglichkeit oraler Einzeldosierungen von RE-024 bewerten zu können.

Es gibt daneben weitere Forschergruppen, u.a. innerhalb des EU-geförderten Projektes TIRCON, die in Europa ebenfalls an einer Enzym-Ersatz-Therapie für PKAN-Patienten arbeiten. Im Interesse betroffener



Patienten liegt es, schließlich das wirksamste und dabei verträglichste und nicht das am schnellsten in den Vertrieb gebrachte Medikament zu erhalten. Wir bleiben am Ball und werden berichten, wie es mit den neuen ursächlichen Therapieansätzen weitergeht.

Quellen: Pressemitteilungen von Retrophin vom 5. Mai und 4. Juni 2015,  NBIA DA Newsletter, Volume 19/ Issue 2, June/July 2015, <http://flexikon.doccheck.com/de/Orphan-Arzneimittel/>

### Was ist eine Phase-I-Studie?

Phase-I-Studien sind klinische Studien, in denen die Verträglichkeit eines Wirkstoffs, die Aufnahme im menschlichen Körper und die Wirkweise erforscht werden. Dabei wird der Wirkstoff, der zuvor nur an Tieren getestet wurde, erstmalig an in der Regel gesunden Freiwilligen getestet.

Danach folgen weitere Studien-Phasen:

- Phase II: zur Optimierung der Dosierung und Ermittlung von Nebenwirkungen
- Phase III: zum Nachweis der Wirksamkeit und Verträglichkeit, der weiteren Optimierung der Dosierung und der Nutzen-Risiko-Abwägung unter optimal kontrollierten Bedingungen
- Phase IV: zur Erfassung der Wirksamkeit und dem Nutzen in der breiten Anwendung, der Bestätigung der Nutzen-Risiko-Abwägung und der Erfassung seltener Nebenwirkungen und Wechselwirkungen mit anderen Arzneimitteln

Quelle: [www.uniklinikum-regensburg.de/imperia/md/content/zentren/klinische-studienzentrum/studienphasen.pdf](http://www.uniklinikum-regensburg.de/imperia/md/content/zentren/klinische-studienzentrum/studienphasen.pdf)



## Leid lindern - Leben gestalten: Ein Palliativzentrum für Kinder in Datteln

Von Angelika Klucken

Seit vielen Jahren begleitet der Neuropädiater PD Dr. Kevin Rostasy als Mitglied des Wissenschaftlichen Beirats unsere Patientenorganisation. Im Rahmen seiner Klinik­tätigkeit hat er schon mehrfach NBIA-Patienten medizinisch betreut. Seit einigen Monaten ist PD Dr. Rostasy Chefarzt der Neuropädiatrie an der Vestischen Kinder- und Jugendklinik in Datteln (Universität Witten/Herdecke). Dort wurde 2010 das erste Kinder- und Jugendpalliativzentrum in Deutschland gegründet, das mit der Neuropädiatrie im Haus eng zusammenarbeitet. Auf Einladung von Dr. Rostasy konnte ich es mir kürzlich ansehen.

Der Leiter des Kinderpalliativzentrums, Prof. Dr. Boris Zernikow, und PD Dr. Rostasy stellten mir Konzept und Einrichtungen des Zentrums vor. Während Dr. Rostasys junge Patienten in der Neuropädiatrie überwiegend auf der Suche nach einer Diagnose für ihre neurologische Grunderkrankung und deren reguläre Behandlungsmöglichkeiten vorstellig werden, betreuen Prof. Zernikow und sein interdisziplinäres Team die Kinder und Jugendlichen sowie ihre Familien überwiegend in Krisensituationen. Die meisten schweren neurologischen Erkrankungen mit Beginn im Kindes- oder Jugendalter sind unheilbar, unaufhaltsam fortschreitend und führen zu erheblichen Behinderungen und letztlich zum Tod. Eine Medizin, die nicht heilen und Krankheitsprozesse nicht aufhalten kann, aber versucht, Beschwerden zu lindern und die Lebensqualität ihrer Patienten zu verbessern, nennt man Palliativmedizin.

Laut Prof. Zernikow liegt bei Erwachsenen der Schwerpunkt der Palliativmedizin mit einem Anteil von über 90% auf der Begleitung unheilbar krebserkrankter Patienten. Dabei geht es überwiegend um die Linderung von Tumorschmerzen, weniger um das Bewältigen und Abmildern neurologisch verursachter Krisen. In der Kinder- und Jugendpalliativmedizin ist das Verhältnis umgekehrt, denn es werden hier überwiegend neurologisch erkrankte Patienten palliativ versorgt. Eine kinder- und jugendpalliative Versorgung ist nach Genehmigung durch die Krankenkasse auch noch im Erwachsenenalter möglich, wenn die ursächliche Grunderkrankung, wie z.B. meistens bei NBIA, schon in der Kindheit begonnen hat.

Das Kinderpalliativzentrum in Datteln hat sowohl einen stationären als auch einen ambulanten Bereich. Das

Team der Spezialisierten Ambulanten Palliativversorgung (SAPV) betreut die Kinder so weit wie möglich zu Hause in ihrem gewohnten Umfeld und stimmt sich dabei eng mit behandelnden Ärzten, Pflegeteams, Therapeuten und ambulanten oder stationären Kinderhospizeinrichtungen und vor allem der Familie ab. Den Eltern soll innere Sicherheit gegeben werden, um ihre Kinder so lange wie möglich zu Hause begleiten zu können, auch im Sterbeprozess.

Zu den Hauptgründen für eine stationäre Aufnahme im Kinderpalliativzentrum zählen schwere Unruhezustände bis hin zu völliger Schlaflosigkeit,

aber auch dystone Stürme, wie sie z.B. bei PKAN-Patienten vorkommen können. Zernikows Team versucht die Ursache für die Krisensituation in enger Zusammenarbeit mit den unterschiedlichen Fachdisziplinen wie zum Beispiel der Neuropädiatrie und Gastroenterologie zu evaluieren und entsprechend zu

behandeln. Maß aller Dinge ist das größtmögliche Wohlbefinden und damit die Lebensqualität der Kinder und Jugendlichen – so eingeschränkt diese auch erscheinen mag. Dies kann intensivmedizinische Maßnahmen erfordern. Darauf sind die acht Zimmer der Kinderpalliativstation mit dem Namen „Lichtblicke“ eingerichtet, ohne eine sterile Krankenzimmeratmosphäre zu verbreiten, denn sie sind hell und freundlich, mit warmen Holzmöbeln, ausgestattet und haben alle einen eigenen Zugang zu einem kleinen Gartenparadies. Nicht nur der Körper, auch die Seele kann hier zur Ruhe kommen. Eltern und Geschwister können zur Begleitung des kranken Kindes in der ersten Etage oder einem separaten Gebäude aufgenommen werden. Auch ein Team mit Physiotherapeuten, Psychologen, Kunsttherapeuten usw. steht zur Verfügung für eine ganzheitliche Betreuung, nicht nur der betroffenen Kinder. Auch Eltern oder Geschwister können mitbegleitet werden.

Das Kinderpalliativzentrum an der Vestischen Kinder- und Jugendklinik in Datteln ist nicht die einzige Einrichtung dieser Art in Deutschland sondern eingebunden in eine Struktur der Kinderpalliativversorgung, die sich seit den 90er Jahren in Deutschland etabliert hat.

Weiterführende Informationen sind unter folgendem Link zu finden:

[www.kinderpalliativzentrum.de](http://www.kinderpalliativzentrum.de)





## INAD- Familien sammeln \$ 150.000 für Forschungsprojekt

Unter der Leitung von Kristin Phillips aus Texas, deren Sohn Jacob INAD hat, konnte eine Gruppe von INAD-Familien erfolgreich die Spendenkampagne „iCAN for iNAD“ durchführen. Laut Phillips war es „eine großartige Erfahrung, all die Familien zusammenkommen zu sehen und beim Spendensammeln zu helfen“. Mit dem Spendenaufkommen von \$ 150.000 wird nun ein zweijähriges Forschungsprojekt von Dr. Paul Kotzbauer an der Washington University School of Medicine voll finanziert. Kotzbauer, Mitglied des Wissenschaftlichen Beirates der NBIA Disorders Association, ist schon lange in die NBIA-Forschung involviert.

überprüfen, die Funktion des PLA2G6-Enzyms zu verbessern oder andere Enzyme zu stimulieren, die Fehlfunktion auszugleichen. Durch Entwicklung und Anwendung effizienter Nachweisverfahren hofft er, Substanzen mit den gewünschten Eigenschaften zu finden und so Moleküle zu identifizieren, die für weiterführende Tests und letztlich für eine Therapie infrage kommen.

### Fortschritte bei einem Gentherapie-Projekt für INAD

Andere Neuigkeiten aus der INAD-Forschung betreffen einen dreijährigen Forschungszuschuss über 150.000

Dollar, den die NBIA Disorders Association im letzten Frühjahr an Dr. Manju Kurian aus London für ein Projekt mit dem Titel „Neue therapeutische Strategien bei NBIA. Ein Gentherapieverfahren für PLA2G6-Assoziierte Neurodegeneration (PLAN)“ vergeben hat.

Kurian's Team, zu dem vier Wissenschaftler und eine Doktorandin gehören, arbeitet am University College London und am Great Ormond Street Hospital in London.

Der erste Teil der Studie beteiligt eine Gruppe von Patienten mit INAD. Kurian und ihre Mitarbei-

ter arbeiten daran, die Merkmale der Erkrankung zu definieren und wie sich Betroffene vom Kleinkindalter an in der Kindheit weiterentwickeln. Das ist wichtig, um den natürlichen Krankheitsverlauf zu verstehen, hilft aber auch dabei, die Wirksamkeit jeder neu entwickelten Therapie festzustellen.

Dr. Ahad Rahim leitet den zweiten Arm der Studie, die Erforschung eines neuen Gentherapie-Verfahrens zur Behandlung der Krankheit. Dazu wird zunächst ein „gesundes“ PLA2G6-Gen in ein Virus geschleust, das das gesunde Gen schließlich zu den richtigen Zellen in Körper und Gehirn transportieren soll, die es benötigen. Solche sogenannten Adenoviren haben sich als effizient dabei erwiesen, die Blut-Hirn-Schranke zu passieren und gesunde Genkopien in Zellen zu bringen. Die Forscher hoffen, dass die gesunde Version des PLA2G6-Gens das krankhaft veränderte Gen ersetzen und die normale Protein- und Enzymfunktion wiederherstellen wird.



INAD-Familien auf der US-Familienkonferenz im Mai 2015

### Auf der Suche nach einer Enzym-Ersatz-Therapie

Schwerpunkt seiner Forschungen ist dabei die PLA2G6-Assoziierte Neurodegeneration (PLAN). Infantile Neuroaxonale Dystrophie (INAD) ist eine frühkindliche Form von PLAN. Für diese schwere Erkrankung gibt es derzeit keinerlei Therapien.

Das Ziel seines Projekts ist es, Behandlungsmöglichkeiten für die beeinträchtigte Enzymfunktion zu entwickeln, die durch Mutationen im Gen PLA2G6 verursacht wird. Dieses Gen steuert ein Enzym, ein Protein also, das als Katalysator in der Produktion freier Fettsäuren aus Fettmolekülen dient. Genmutationen, die INAD verursachen, behindern die Funktionsfähigkeit des PLA2G6 Enzyms.

Kotzbauers Team sucht nach Wegen, die Fehlfunktion zu korrigieren. Das Labor entwickelt Verfahrensweisen, chemische Verbindungen auf ihre Fähigkeit hin zu





Weiter planen sie, die Wirkung solch einer Gen- und Proteinherstellung zu analysieren. Die Gentherapie unterscheidet sich vom herkömmlichen Ansatz, der auf Medikamenten basiert, weil er versucht, an den zugrunde liegenden genetischen Problemen anzusetzen.

Die Gentherapie wird an einem INAD Mausmodell getestet werden, das von Professor Ken Seino an der Hokkaido Universität in Japan entwickelt und von Rahims Labor importiert wurde. Das Mausmodell trägt denselben genetischen Fehler im PLA2G6 Gen, wie er bei einer Reihe von INAD-Patienten gefunden wurde, und es zeigt eindeutig viele der Symptome, die man bei INAD Patienten sieht.

Dieses Mausmodell ist von unschätzbarem Wert für die Forscher und bringt sie in eine exzellente Ausgangsposition, um die Krankheitsprozesse des Leidens zu un-

tersuchen und die Auswirkung der Gentherapie auf Gehirn, Verhalten, Bewegungen und Langzeitüberleben der Mäuse zu analysieren.

Es gibt bereits signifikante Fortschritte für die Herstellung des Virus, welches das gesunde PLA2G6-Gen übertragen soll. Das Gen konnte erfolgreich in eine Trägerkonstruktion eingeschleust werden, die verwendet wird, um das Virus im Labor zu produzieren.

Mit der Studie der Krankheitsverläufe und der Machbarkeitsstudie für die Gentherapie an Mäusen hoffen die Forscher, einer klinischen Studie mit INAD-Patienten und damit einer dringend benötigten Behandlungsmöglichkeit für INAD näher zu kommen.

Quelle: NBIA DA Newsletter, Volume 19/ Issue 2, June/July 2015



### Online-Spendenkampagne für BPAN-Forschung übersteigt gesetzte Ziele

Auf der diesjährigen NBIA-Familienkonferenz in den USA begegneten sich im Mai mehrere Familien, deren Kinder BPAN haben. Sie erfuhren dort von einem geplanten Forschungsprojekt, der Entwicklung eines BPAN Maus-Modells. Solche Tiermodelle sind ein entscheidender Schritt in der Erforschung der Entstehungsprozesse von Krankheiten und später für die vorklinische Testung von Medikamenten auf Verträglichkeit und Wirkweise.



Leider hatte die NBIA Disorders Association nicht mehr genügend Geld im Forschungsfonds, um das beim derzeitigen TIRCON-Partner, Institut für Humangenetik an der Technischen Universität München, geplante Projekt fördern zu können. Es klaffte eine stattliche Lücke von \$ 40.000, um die erforderliche Summe von \$ 67.760 für die Realisierung des Projektes aufzubringen.

Zwei BPAN-Familien wurden dadurch motiviert, schon zwei Wochen nach der Familienkonferenz eine Spendenaktion zu starten. Die auf dem Spendenportal First-giving.com laufende Kampagne „We CAN for BPAN“, unterstützt von Maskottchen PAN, begann am 15. Juni und überschritt das gesetzte Ziel, \$ 40.000 zu sammeln, in nur fünf Wochen. Noch immer gehen Spenden ein und werden für andere BPAN-Forschungsprojekte verwendet werden.

Dank der Unterstützung durch acht Spendenaktionen und 325 Spendern ist die NBIA Disorders Association jetzt in der Lage, das zweijährige Projekt mit \$ 67.760 zu fördern.

Miet Neetesonne aus Belgien, deren Sohn Lasse BPAN hat, unterstützte die Kampagne und kommentierte den Erfolg so: „Es ist wirklich großartig, was wir erreichen können, wenn wir zusammenarbeiten.“

Quelle: NBIA DA Newsletter, Volume 19/ Issue 2, June/July 2015



#### Was ist BPAN?

BPAN ist die Abkürzung für Beta-propeller-Protein-Assoziierte Neurodegeneration. Das ist die Bezeichnung für eine erst vor wenigen Jahren entdeckte NBIA-Erkrankung, die inzwischen zu den vier häufigsten NBIA-Krankheitsformen zählt.

In einer Kooperation entschlüsselten die TIRCON-Partner Technische Universität München und Oregon Health & Science University in Portland (USA) das Gen *WDR45*. Dessen Mutationen verursachen im X-Chromosom zunächst allgemeine motorische und geistige Entwicklungsverzögerungen in früher Kindheit, die in der Symptomatik teilweise an das Rett-Syndrom erinnern und häufig begleitet sind von wiederkehrenden epileptischen Anfällen.

Im jungen Erwachsenenalter kommt es dann zu einer rasch fortschreitenden Neurodegeneration mit Parkinsonismus, Dystonie und Demenz.



## Rückschlag für Reform der Eingliederungshilfe

Die Regierung entzieht der Reform der Eingliederungshilfe die Grundlage. Dies wurde auf der Sitzung der entsprechenden Arbeitsgruppe im März 2015 bekannt. Dort teilte der anwesende Vertreter des Bundesfinanzministeriums mit, dass die im Koalitionsvertrag festgehaltene Entlastung der Kommunen nicht mehr vorgesehen ist. Ursprünglich war vereinbart, dass sich der Bund an den Kosten der Eingliederungshilfe in Höhe von 5 Milliarden Euro beteiligt. Nun soll stattdessen diese Summe direkt an die Haushalte der Städte und Kreise gezahlt werden – und das ohne einen Zusammenhang mit den Leistungen für Menschen mit Behinderung. Weitere finanzielle Mittel zur Umsetzung der Reform oder der Leistungsverbesserungen sind im Finanzplan der Bundesregierung nicht vorgesehen.



hilfeträgern an der Reform arbeiten. Gemäß dem ursprünglichen Koalitionsvertrag sollten dabei die Eingliederungshilfeträger um rund ein Drittel von den Kosten entlastet werden. Die finanzielle Beteiligung des Bundes zugunsten der Eingliederungshilfeträger sollte außerdem mehr Selbstständigkeit und Eigenverantwortlichkeit in der Problemlösung mit sich bringen.

Ohne die 5 Milliarden Euro fehlt es sowohl an Geld für die Leistungsverbesserungen als auch an Gestaltungsmöglichkeiten. Zudem muss die Reform nun mit Leistungsträgern umgesetzt werden, die sich vor gesteigerte Ausgaben durch gesteigerte Fallzahlen gestellt sehen und das ohne eine Chance auf Entlastung.

Quelle: Pressemitteilung des bvkm vom 16.03.2015



Damit wurde die Arbeit an der Eingliederungshilfe-Reform einer wesentlichen Grundlage beraubt. Dabei ist eine Reform des im Sozialhilferecht verankerten Systems der Eingliederungshilfe dringend erforderlich. Ziel des Reformvorhabens ist zum Beispiel die Umstellung der institutionellen Behindertenhilfe auf eine personenzentrierte Leistungsgestaltung. Auch soll die Unterscheidung von stationären und ambulanten Leistungen überwunden und eine auf die Lebenssituation angepasste Bedarfsfeststellung und -deckung durchgesetzt werden.

Menschen mit Behinderung, ihre Angehörigen und ihre Verbände wollten gemeinsam mit den Eingliederungs-

### Was ist die Eingliederungshilfe?

Die Eingliederungshilfe ist eine Leistung der Sozialhilfe und wird im achten und zwölften Buch des Sozialgesetzbuches rechtlich geregelt. Anspruch auf Eingliederungshilfe haben Menschen mit geistiger, körperlicher und psychischer Behinderung. Mit der Eingliederungshilfe soll ihnen die Chance zur Teilhabe am gesellschaftlichen Leben gegeben werden. Die Leistungen der Eingliederungshilfe umfassen im Wesentlichen die Bereiche Frühförderung, medizinische Rehabilitation, Wohnen, Teilhabe am Arbeitsleben und am Leben in der Gemeinschaft.

## Neuer Rechtsratgeber für Mütter

Der Rechtsratgeber „Berufstätig sein mit einem behinderten Kind – Wegweiser für Mütter mit besonderen Herausforderungen“ hilft beim Wiedereinstieg in den Beruf, wenn nach der Geburt eines Kindes mit Behinderung die Berufstätigkeit unterbrochen wurde.



Basierend auf der aktuellen Rechtslage beantwortet der Ratgeber Fragen rund um die Vereinbarkeit von Beruf und Familie für Mütter von behinderten Kindern: Welche Leistungsansprüche gibt es in der jeweiligen Lebensphase des Kindes? Welche Unterstützungsmöglichkeiten stehen während der Kindergarten-, Schulzeit oder im Erwachsenenalter zur Verfügung? Unter welchen Voraussetzungen kann sich

die Mutter von der Arbeit ganz oder teilweise freistellen lassen? Alle Fragestellungen werden anhand von praktischen Beispielen geklärt.

Herausgeber des Ratgebers ist der Bundesverband für Körper- und mehrfachbehinderte Menschen e.V. (bvkm). Auf der Website des Verbandes [www.bvkm.de](http://www.bvkm.de) kann die Broschüre unter

der Rubrik „Recht und Politik / Rechtsratgeber“ kostenlos heruntergeladen werden. Eine Druckversion kann für 3 Euro telefonisch unter der Rufnummer 0211/64004-21 oder per E-Mail an [info@bvkm.de](mailto:info@bvkm.de) bestellt werden.

Quelle: Pressemitteilung des bvkm vom März 2015





## Björn Schulz Stiftung: Unterstützungs- & Erholungsangebote für Familien



Die Björn Schulz Stiftung begleitet schwerst- und unheilbar kranke Kinder, junge Menschen bis 35 Jahre und ihre Familien. Zu ihrem Betreuungs- und Unterstützungsangebot in den Bundesländern Bayern, Berlin, Brandenburg und Sachsen-Anhalt zählen:

- ambulanter Kinderhospizdienst
- das stationäre Kinder- und Jugendhospiz „Sonnenhof“ in Berlin
- Sozialmedizinische Nachsorge
- Einzelfall- und Familienhilfen
- Spezialisierte ambulante pädiatrische Palliativversorgung
- Kindertrauerzentrum für Kinder
- Trauerangebote für Eltern und Angehörige
- Beratungs-, Selbsthilfe-, Nachsorge- und Rehabilitationseinrichtungen

Zum Angebot gehören beispielsweise kunsttherapeutische Einzel- und Gruppenkurse, organisierte Freizeitunternehmungen für Geschwisterkinder oder offene Familientreffen.

Außerdem können Familien mit erkrankten Kindern zur Nachsorge und Erholung Freizeiten in den Häusern „Rosemarie Fuchs“ an der Nordsee oder auf dem „Irmengard-Hof“ am Chiemsee verbringen.

Für nähere Informationen können Sie die Website der Stiftung besuchen: [www.bjoern-schulz-stiftung.de](http://www.bjoern-schulz-stiftung.de). Außerdem berät Sie die Kontakt- und Vernetzungsstelle in München über passende Angebote (Tel. 089/219 636 72-50, E-Mail: [bos@bss-services.de](mailto:bos@bss-services.de)).

Quelle: [www.bjoern-schulz-stiftung.de](http://www.bjoern-schulz-stiftung.de) & Informationsbroschüre „Kontakt- und Vernetzungsstelle München“

### Andreas Guther

29. 11. 1993 - 09. 04. 2015

Andi hoffte und kämpfte bis zuletzt, am 9. 4. 2015 hatte er den Kampf verloren. Gemeinsam hatten wir viel gehofft und alles unternommen, die düsteren Prognosen zu widerlegen: Im Kindesalter die Diagnose einer unheilbaren und weitgehend unerforschten Krankheit, danach immer wieder Behandlungen am Universitätsklinikum RKU Ulm.



seinem Bus aus konnte er die Enten und den Nachwuchs beobachten, Leute beim Baden und immer, wenn die Krankheit es zuließ, genoss er mit seiner Mama selber ein kühles Bad. Am liebsten aß er Bratkartoffeln und Püree.

Das Lachen und die Freude hatte er trotz der schweren Erkrankung nie verlernt. Mit seiner eigenen Kör-

persprache - den Arm heben, mit den Augenlidern blinzeln - konnte er Zustimmung oder Ablehnung signalisieren und sein Leben ein wenig mitgestalten. Leider geschah das zum Ende hin immer seltener. Die Krankheit erforderte neue Kommunikationswege. Wir haben von ihm darüber viel gelernt.

Nun vermissen wir das alles sehr! Liebevoll und wehmütig sind die Erinnerungen an unseren lieben Sohn, der so viel leiden und kämpfen musste und dennoch am Ende verlor.

Wir konnten ihm nicht mehr helfen!  
Ruzica Guther

Nun vermissen wir das alles sehr! Liebevoll und wehmütig sind die Erinnerungen an unseren lieben Sohn, der so viel leiden und kämpfen musste und dennoch am Ende verlor.

Wir konnten ihm nicht mehr helfen!  
Ruzica Guther



## In Erinnerung an unsere liebe Anne

*Geb. 01.05.1983 in Dresden St. Joseph Stift*

*Gest. 28.12.2014 in Dresden St. Joseph Stift*

**U**nser Anne wurde 4 Wochen vor ihrem Geburtstermin per Kaiserschnitt geboren und wog auch nur 2450 g. Da sie Probleme beim Trinken hatte, mussten wir damals 2 Wochen in der Klinik bleiben.

Sie hatte von klein auf eine verzögerte Entwicklung und als sie 2 Jahre alt war und noch nicht allein laufen konnte, wurden wir zu einem Kinderneurologen überwiesen, und dieser stellte eine geistige Behinderung fest, leider ohne Namen... Erst mit ca. 2,5 Jahren konnte Anne dann die ersten Schritte allein laufen. Im Alter von 2,5 Jahren stellten sich komplizierte Fieberkrämpfe ein und später kamen epileptische Anfälle dazu. Sie konnte Mama, Papa und Wau Wau sprechen, was aber durch die Anfälle schnell wieder verloren ging.

Trotzdem war sie ein fröhliches Mädel, das sehr viel lachen konnte, wenn sie sich wohl fühlte.

Sie liebte die Hasen im Stall und streichelte diese gern auf ihre eigene Art. Sie liebte es auch selbst gestreichelt zu werden.

Wenn sie Hunger hatte, knurrte sie wie ein kleiner Wolf und so bekam sie den Spitznamen „Wölfchen“ von ihrer Schwester. Den liebte sie sehr und lächelte verschmitzt, wenn wir sie riefen.

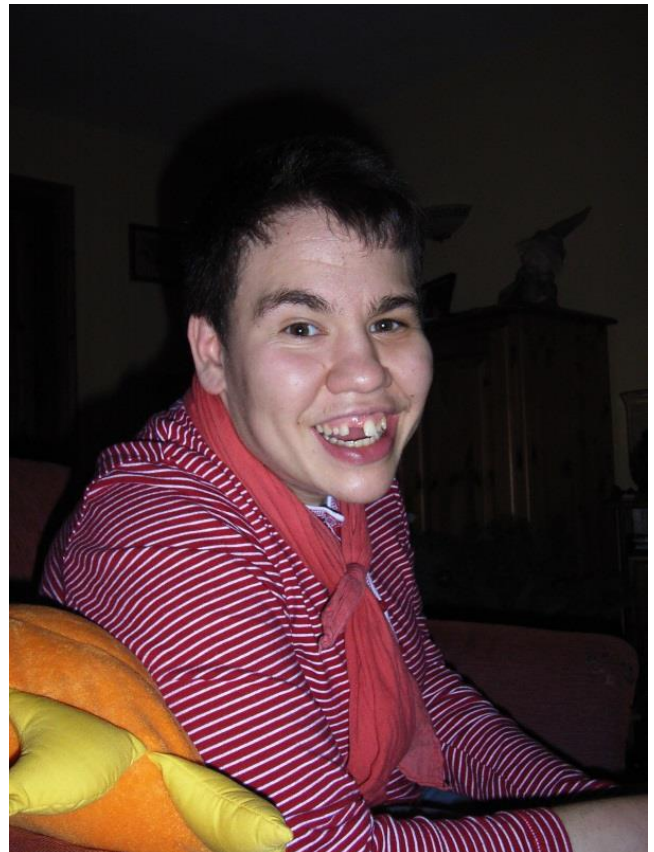
Anne mochte keinen Trubel, aber hörte sehr gern klassische Musik und auch Kinderlieder. Am liebsten die Vier Jahreszeiten von Vivaldi. Gelacht hat sie immer, wenn ihr Papa und ihre Schwestern ihr etwas auf den Instrumenten (Geige, Klavier) vorgespielt haben und so gab es öfter kleine Konzerte, nur für Anne.

2007 verschlechterte sich ihr Zustand erheblich und wir besuchten mehrere Ärzte. Dort wurde im MRT das Tigeraugensyndrom diagnostiziert. Durch Zufall erfuhren wir von dem Verein Hoffnungsbaum und Frau Klucken. Sie konnte uns wichtige Erläuterungen und Ratschläge geben und wir bekamen eine Vorstellung, was dies bedeutet.

Es ging mit Annes Gesundheit ständig bergab und wir mussten leider erfahren, dass sich die anfänglichen Infos bestätigten und unsere Anne litt immer mehr. Seit März 2012 konnte sie nicht mehr stehen und laufen, im Nov. 2011 musste sie eine PEG bekommen, Okt. 2012 die Baclofenpumpe, Dez. 2012 den Dauerkatheter.

Trotz der vielen Medikamente litt sie oft an Schmerzen und das war für uns alle das Schlimmste....

Wir pflegten Anne gemeinsam als Familie, nur tagsüber ging sie, in der Zeit wo ich auf der Arbeit war, in die Behinderteneinrichtung. Dort fühlte sie sich sehr wohl.



Am 15. Dez. 2014 mussten wir Anne schweren Herzens gemeinsam ins Krankenhaus auf die Palliativstation bringen. Wir blieben die gesamte Zeit bei ihr, immer in der stillen Hoffnung auf Besserung... Sie bekam gegen ihre starken Schmerzen Medikamente und schlief am 28. Dez. friedlich ein.

Wir sind so dankbar, dass Anne ein so tapferes Mädel war und uns durch ihr Lächeln immer Freude und Kraft geschenkt hat. Sie fehlt uns jeden Tag, aber wir sind sicher, dass es ihr jetzt besser geht und sie von ihren Leiden erlöst ist und einen gesunden Körper haben kann. Wir freuen uns schon heute auf das Wiedersehen mit ihr.

Heidrun Schulze





## Gedenken an unsere Verstorbenen

Tief berührt möchten wir von vier jungen Menschen mit NBIA Abschied nehmen, die in den vergangenen Monaten von uns gegangen sind. Wir fühlen mit ihren Familien und Freunden und wünschen ihnen, dass sie in der Erinnerung an ihre gemeinsame Zeit Trost und Kraft finden.

*Das Team von Hoffnungsbaum e.V.*

### *A Child Of Mine*

*Von Edgar Guest*

Für eine kleine Weile leihe ich Dir  
Sprach ER, ein Kind von mir.  
Zum Liebhaben, solange es lebt.  
Zum Beklagen, wenn es wieder geht.  
Vielleicht für sechs oder sieben Jahre,  
zweiundzwanzig oder drei.  
Aber wirst Du es, bis ich es wieder zu mir rufe,  
an meiner statt liebevoll betreuen?  
Es wird Dich mit seinem Charme erfreuen.  
Und ist sein Dasein auch von kurzer Dauer  
So bleiben Dir doch wundervolle Erinnerungen  
Als Trost in Deiner Trauer.  
Sein Verweilen kann ich Dir nicht versprechen  
Da alle wieder vom Erdendasein aufbrechen.  
Doch wird bei Euch dort unten einiges gelehrt.  
Ich möchte, dass dies Kind erfährt,  
dass ich auf Suche nach wahren Lehrern die weite  
Welt durchstrich.  
Und aus den Menschenmassen, die die Wege des  
Lebens bevölkern,  
erwählte ich - Dich.  
Wirst Du ihm nun all Deine Liebe schenken?  
Niemals, dies sei vergebliche Mühe, denken?  
Nicht mit mir hadern, wenn ich komme, es heim  
zu tragen?  
Ich stelle mir vor, sie würden sagen:  
„Vater Unser, Dein Wille geschehe!  
Für all die Freude, die Dein Kind uns gibt,  
Gehen wir das Risiko auf Schmerz und Kummer ein.  
Wir werden es voll Zärtlichkeit beschützen.  
Es lieben, solange uns vergönnt  
Und für das erfahrene Glück  
für immer dankbar sein.  
Doch sollten die Engel es  
- viel früher als erwartet - zu sich rufen,  
werden wir den bitteren Kummer tapfer tragen  
und zu verstehen versuchen“.

## Hoffnungsbaum e.V. trauert um Glenn Irvine

Mit Erschütterung haben wir erfahren, dass Glenn Irvine, Vorsitzender der „NA Advocacy“, am 6. März 2015 von uns gegangen ist.

Zusammen mit seiner Frau Ginger hatte Glenn Irvine vor über 13 Jahren die Organisation für Neuroakanthozytose (NA)-Patienten in England gegründet, da ihre Tochter Alex an Chorea-Akanthozytose leidet. Seitdem verschrieb er sich mit ganzem Herzen und unermüdlichem Elan der Vereinsarbeit. Er und seine Frau waren nicht nur maßgeblich am Zustandekommen des ersten internationalen Symposiums für Neuroakanthozytose im Jahr 2002 beteiligt. Ihrer Aufklärungsarbeit und Forschungsunterstützung ist es auch zu verdanken, dass harmonisierte Krankheitsinformationen verbreitet werden, die diagnostischen Mittel verbessert wurden und die Untersuchung der Erkrankung voranschreitet.



Auch engagierte sich Glenn stark im Aufbau von internationalen Netzwerken. Aufgrund der engen Verbindung von NBIA und NA, bei der es sich ebenfalls um eine Gruppe sehr seltener neurodegenerativer Erkrankungen handelt, entstand eine Kooperation zwischen der NA Advocacy und Hoffnungsbaum e.V.. Glenn, seine Kenntnisse und Ideen waren bei dieser Zusammenarbeit eine große Inspiration. Auch bei unserer letzten Begegnung im Oktober 2014 beim internationalen Symposium für NA und NBIA in Stresa machte er sich als Fürsprecher der Patienten und ihrer Interessen stark.

Wir verabschieden uns von unserem geschätzten Mitstreiter und sind in Gedanken und mit tief empfundenem Mitgefühl bei seiner Familie und den ihm nahestehenden Personen.

### Unsere nächste Newsletter-Ausgabe

Gerne möchten wir an dieser Stelle bereits den Hoffnungsbaum-Newsletter Nr. 14 ankündigen.

Er wird den Schwerpunkt „TIRCON & NBIA-Forschung“ haben und soll noch vor Weihnachten erscheinen.



## Veranstaltungen 2015

### RÜCKSCHAU

#### FEBRUAR

Hoffnungsbaum e.V. war am 28. Februar mit einem Informationsstand am **Tag der Seltenen Erkrankungen 2015** in Hannover beteiligt. Lesen Sie mehr dazu auf Seite 1.



#### APRIL

In Ljubljana, Slowenien, wurde Mitte April das jüngste der in der Regel halbjährlich stattfindenden persönlichen **Treffen der TIRCON-Projektpartner** ausgerichtet. Dort wurden die bisherigen Resultate sowie die nächsten Schritte innerhalb des Projektes besprochen. Die Teilnehmer konnten das junge BioTech-Unternehmen ACIES BIO besichtigen, wo im Rahmen von TIRCON Präparate für eine zukünftige Enzym-Ersatztherapie bei PKAN entwickelt worden sind.



#### MAI

Unsere internationale Dachorganisation „NBIA Alliance“ hat sich erfolgreich um die Präsentation eines Posters auf dem **europäischen Kongress der Neuropädiater** beworben. Das **Poster der NBIA Alliance** verdeutlicht die positive Wechselwirkung zwischen der NBIA-Forschung in TIRCON und den NBIA-Patientenorganisationen und konnte von der Hoffnungsbaum-Vorsitzenden auf dem Kongress vorgestellt werden.



Hunderte von Kinderneurologen aus ganz Europa haben dort 4 Tage lang neueste Erkenntnisse über neurologische Kinderkrankheiten ausgetauscht und dabei für ihre klinische Praxis gelernt. Auch NBIA spielte in den wissenschaftlichen Vorträgen und Posterpräsentationen zu den Themenbereichen „Bewegungsstörungen“ und „neurogenetische Erkrankungen“ immer wieder eine Rolle. Die Hoffnungsbaum-Vertreterin traf Kinderneurologen mit NBIA-Patienten aus Deutschland, Israel, England, Spanien und Polen und konnte diese Begegnungen am Rande der Konferenz anschließend z.T. dafür nutzen, die interessierten Ärzte mit dem TIRCON-Konsortium in Kontakt zu bringen und somit die erfolgreiche Vernetzungsarbeit von Hoffnungsbaum e.V. fortsetzen.

#### AUGUST

Auf Einladung des Chefarztes der Neuropädiatrie in der **Vestischen Kinder- und Jugendlinik Datteln** be-

sichtigte die Hoffnungsbaum-Vorsitzende das dortige Kinderpalliativzentrum. (siehe auch Artikel auf S. 7)

#### SEPTEMBER

Anfang September hielt der Verein die alljährlich stattfindende **Mitgliederversammlung und Vorstandssitzung** in der Jugendherberge Düsseldorf ab.

### AUSBLICK

#### SEPTEMBER

Hoffnungsbaum wird Ende September vier Tage lang mit einem Informationsstand auf dem **Kongress der Deutschen Gesellschaft für Neurologie in Düsseldorf** vertreten sein, um die dort anwesenden Ärzte über den Verein und NBIA zu informieren.



#### OKTOBER

Am 10./11. Oktober findet in Bologna die **erste NBIA-Familienkonferenz in Italien** statt, organisiert durch unsere italienische NBIA-Partnerorganisation und NBIA-Alliance Mitglied AISNAF, die seit 2006 besteht. Die Vorsitzenden von Hoffnungsbaum e.V. und der NBIA Disorders Association sind eingeladen, den italienischen Familien die Entwicklung der internationalen NBIA-Patientenbewegung vorzustellen, die unter TIRCON zur Gründung der NBIA Alliance führte.



Mit einer großen, **internationalen Abschlusskonferenz** wird im Oktober das TIRCON-Projekt enden. Lesen Sie mehr dazu auf Seite 5.

Außerdem wird die NBIA-Alliance im Rahmen der TIRCON-Konferenz die nächste **Versammlung der Mitgliederorganisationen** abhalten.



#### NOVEMBER

Vom 13. bis 14. November findet in Barcelona die **erste NBIA-Familienkonferenz in Spanien** statt, veranstaltet von unserem spanischen NBIA-Alliance-Partner ENACH Asociación. Die Hoffnungsbaum-Vorsitzende wird wie zuvor in Italien den spanischen Familien von der Entwicklung der NBIA-Patientengemeinschaft in Deutschland seit 2002 und vom Aufbau der internationalen Patienten-Dachorganisation NBIA-Alliance zu berichten. Die deutsche und amerikanische Patientenorganisation standen als TIRCON-Partner sozusagen Pate bei der Entstehung der spanischen Gruppe und freuen sich sehr über die rasante Entwicklung dort.



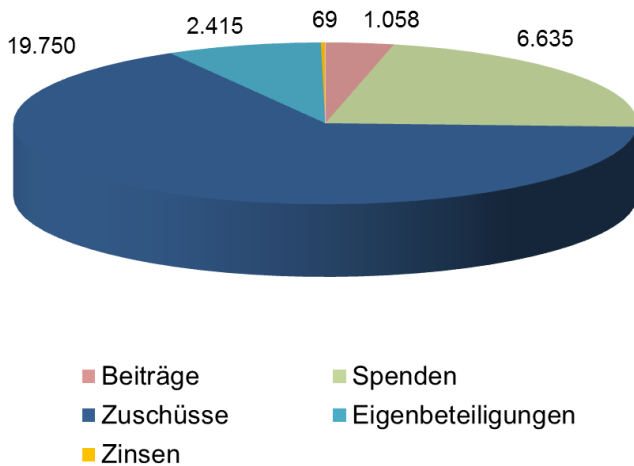




### Einnahmen und Ausgaben Hoffnungsbaum 2014

Wie üblich wollen wir mit dem Finanzbericht zum Jahr 2014 erläutern, welche Gelder uns zugeflossen sind und wie wir diese verwendet haben. Daher informieren wir im Folgenden über die wichtigsten Einnahmen und Ausgabengrößen im vergangenen Jahr. Die Einnahmen des Vereins 2014 von 29.927 € (ohne TIRCON) sind in der Einnahmengrafik dargestellt.

**Einnahmen Hoffnungsbaum 2014 (ohne TIRCON):**



Ein großer Anteil zur Finanzierung unserer Selbsthilfeorganisation ergibt sich wieder aus den Zuschüssen der Krankenkassen(verbände). Zum einen erhielt der Verein von der „GKV-Gemeinschaftsförderung Selbsthilfe“ wieder pauschale Zuschüsse in Höhe von 8.000 €. Zum anderen wurden projektbezogene Zuschüsse von einzelnen Krankenkassen für die Durchführung unserer Familienkonferenz 2014 gewährt. Folgende Krankenkassen haben sich im Einzelnen für die Durchführung der Konferenz in 2014 engagiert:

Barmer GEK	3.000 €
BKK Dachverband	2.900 €
DAK	3.000 €
Securvita BKK	100 €
Techniker Krankenkasse	2.750 €

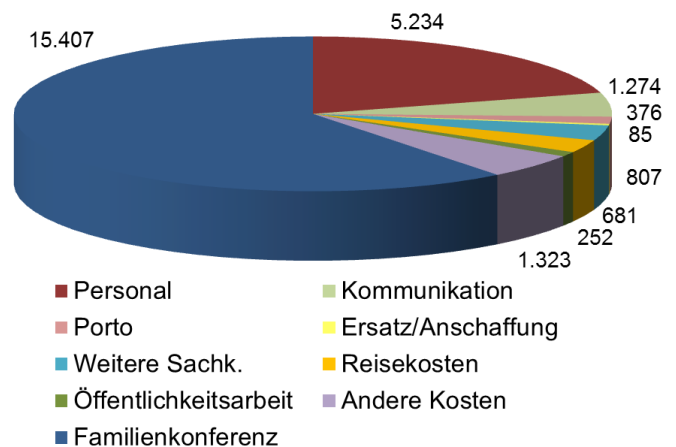
Wir bedanken uns an dieser Stelle noch einmal herzlich für die Unterstützung durch die genannten Organisationen.

Das Spendenvolumen ist mit 6.635 € gegenüber dem Vorjahreswert (3.585,37 €) stark gestiegen. Wer spendet hat, ist unserem Spendenbericht im Newsletter Nr. 12 – Jahrgang 2015 zu entnehmen. Die Spendengelder sollen weiterhin möglichst ausschließlich zur Finanzierung der Forschungsförderung eingesetzt werden. Noch in diesem Jahr wird Hoffnungsbaum mit den inzwischen angesammelten Spenden wieder Mittel für ein NBIA-Projekt vergeben. Wir werden gemeinsam mit NBIA-Alliance-Partnern das NBIA-Patientenregister

und die Biobank fördern, deren Finanzierung durch TIRCON im Herbst 2015 endet. In nächsten Newsletter mit Schwerpunkt Forschung werden wir darüber detailliert berichten. Weitere Einnahmen ergaben sich beispielsweise durch die Eigenbeteiligungen der Familien zur Familienkonferenz.

Die Ausgaben des Vereins ohne TIRCON von insgesamt 25.439 € stellen sich für 2014 wie folgt dar:

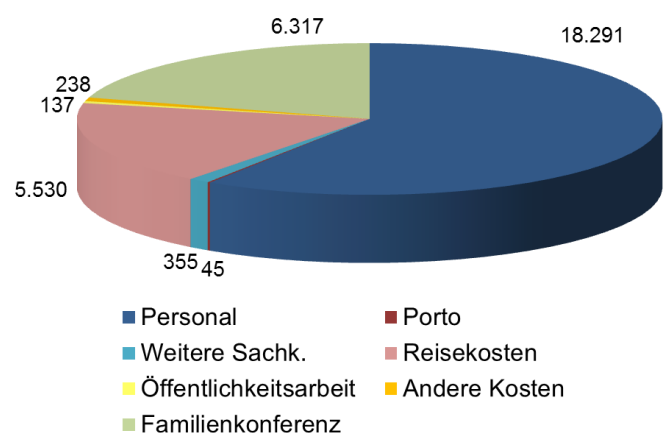
**Ausgaben Hoffnungsbaum 2014 (ohne TIRCON):**



Die wesentlichen Ausgaben im Jahr 2014 wurden für die Familienkonferenz geleistet (15.407 €). Daneben fielen für die Information über NBIA, z.B. mit Website, Newsletter und Briefsendungen, entsprechende Sach- und Personalausgaben an.

Die Ausgaben des Vereins für das Forschungsprojekt TIRCON, finanziert mit TIRCON-Mitteln, die Hoffnungsbaum als Projektpartner von der EU seit 2012 zur Verfügung gestellt wurden, von insgesamt 30.913 € stellen sich für 2014 wie folgt dar:

**Ausgaben Hoffnungsbaum 2014 für TIRCON:**



Die wesentlichen Projektkosten für TIRCON bildeten sich wie bereits im Vorjahr über Personalkosten und Reisekosten, im Wesentlichen zu TIRCON-Sitzungen, NBIA-Konferenzen, Konferenzen für Seltene Erkrankungen und Ärztekongressen ab.



## Grußwort der Vorsitzenden

Liebe NBIA-Familien,  
liebe Freunde und Förderer von Hoffnungsbaum,

die Erforschung der NBIA-Erkrankungen hat sich in den letzten Jahren beschleunigt und beschäftigt mittlerweile Wissenschaftler in aller Welt. Das gibt uns Hoffnung für die Zukunft.



Gleichzeitig kämpfen unsere geliebten Angehörigen – überwiegend ja unsere Kinder - weiter mit all den Schwierigkeiten und Komplikationen, die ihre schwere Krankheit mit sich bringt. Und es zerreit uns das Herz, ihre Wnsche und Trume zerplatzen zu sehen, sie leiden zu sehen und sie am Ende vielleicht trotz all unserer Liebe und Sorge und trotz aller Bemhungen der rzte doch zu verlieren.

Mehrfach haben mich in diesem Jahr Todesnachrichten erreicht und tief erschttert. Vier junge Menschen sind der Krankheit und ihren Komplikationen und Folgen erlegen. Alles in mir schreit jedes Mal: „Nein“. Und auch die ganz persnliche Angst um unseren eigenen Sohn, der jetzt 25 Jahre alt ist und vor 14 Jahren die Diagnose PKAN erhielt, berfllt mich dann erneut mit aller Heftigkeit.

Aber es hilft ja nichts. NBIA ist unser Schicksal und wir mssen es annehmen. Die Arbeit fr wirksamere Therapien fr NBIA-Betroffene ist mir und wohl allen in unserem Verein wichtig und aller Mhen wert. Dabei gleichzeitig unseren Liebsten das Leben so gut und ertrglich wie mglich zu gestalten, ist und bleibt der wichtigste Lebensinhalt von uns Eltern mit NBIA-Kindern. Auch dazu bieten wir mit unserer Selbsthilfegruppe ja immer wieder Rat und Informationen an.

Und mit jedem Puzzle-Teil an Wissen, das wir ber die biochemischen Mechanismen und die klinischen Verlufe der NBIA-Erkrankungen zusammentragen, nhern wir uns mglichen Lsungsanstzen fr das groe Rtsel, das uns umtreibt: wie knnte unseren Kindern medizinisch besser geholfen, wie ihr Leid gelindert werden? Von dieser Hoffnung nhrt sich die Arbeit fr unseren Verein und wir bitten alle, uns in dieser Arbeit weiterhin zu untersttzen. Wir sind dankbar fr jede Spende, die uns erreicht, da wir im Verbund mit den internationalen NBIA-Patientenorganisationen nach dem Ende unseres Forschungsprojekts TIRCON in diesem Herbst den Fortbestand von NBIA-Patientenregister und Biobank fr einige Zeit finanziell sicherstellen wollen.

Vielen Dank und allen einen schnen Herbst  
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 Mnchen und Koordinator des EU-finanzierten NBIA Forschungsprojekts TIRCON
- **Prof. Dr. med. Thomas Meitinger**, Direktor des Instituts fr Humangenetik am Helmholtz-Zentrum und der TU Mnchen
- **PD Dr. Kevin Rostasy**, Leiter des Zentrums fr Neuropdiatrie an der Vestischen Kinder- und Jugendklinik Datteln

## Unsere Kooperationspartner

**ACHSE e.V.** - Berlin

E-Mail: [info@achse-online.de](mailto:info@achse-online.de)

[www.achse-online.de](http://www.achse-online.de)



**EURORDIS** - Paris

E-Mail: [eurordis@eurodis.org](mailto:eurordis@eurodis.org)

[www.eurordis.org](http://www.eurordis.org)



**Kindernetzwerk e.V.** - Aschaffenburg

E-Mail: [info@kindernetzwerk.de](mailto:info@kindernetzwerk.de)

[www.kindernetzwerk.de](http://www.kindernetzwerk.de)



**TIRCON** - Leitung Mnchen

E-Mail: [tircon@med.uni-](mailto:tircon@med.uni-muenchen.de)

[www.baur-institut.de](http://www.baur-institut.de)

[www.baur-institut.de](http://www.baur-institut.de)



**NA Advocacy** - London

E-Mail: [ginger@naadvocacy.org](mailto:ginger@naadvocacy.org)

[www.naadvocacy.org](http://www.naadvocacy.org)



**NBIA Alliance** - Velbert

E-Mail: [hoffnungsbaum@aol.com](mailto:hoffnungsbaum@aol.com)

[www.rareconnect.org/NBIA-Alliance](http://www.rareconnect.org/NBIA-Alliance)



Worldwide Partners  
for a Cure

**Fr jede Untersttzung  
unserer Arbeit sind wir dankbar:**

Hoffnungsbaum e.V.

Spendenkonto 305 979

Stadtsparkasse Wuppertal

BLZ 330 500 00

IBAN DE67330500000000305979

BIC WUPSDE33