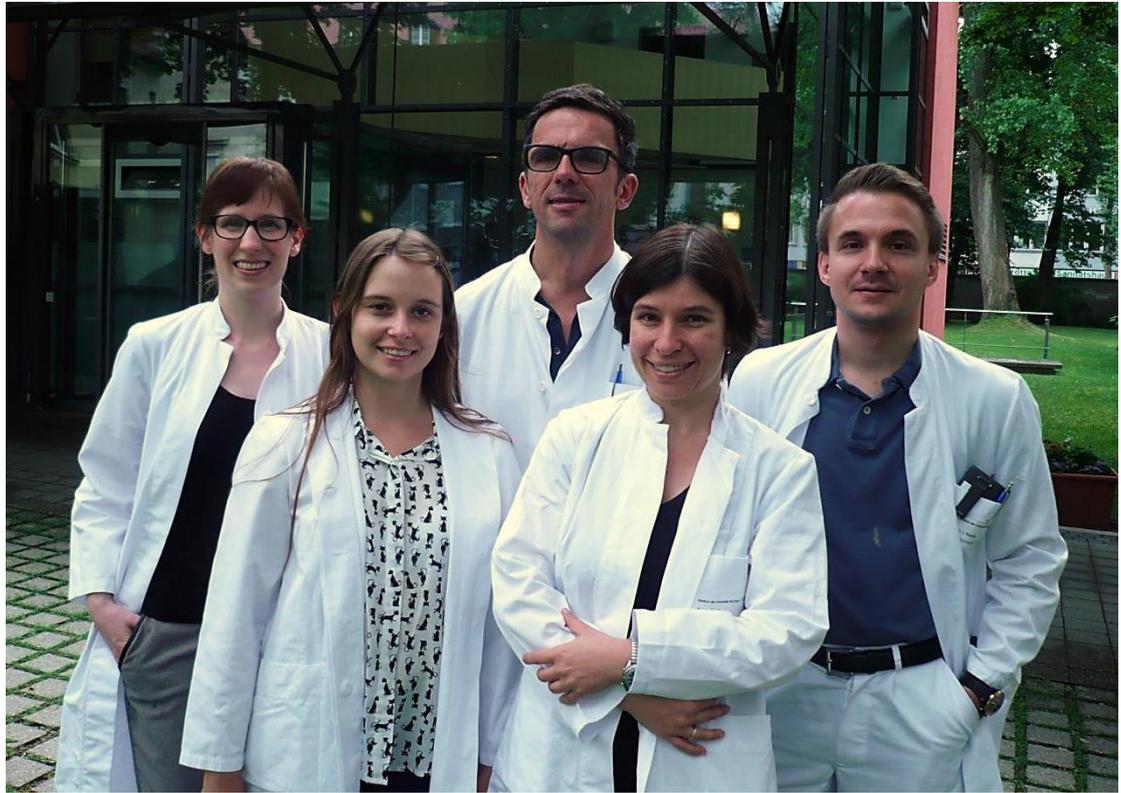




### Friedrich-Baur-Institut etabliert sich als NBIA-Referenzzentrum

Von Angelika Klucken



Das NBIA-Team am Friedrich-Baur-Institut v.l.n.r.: Christiane Neuhofer, Anna Baur, Prof. Dr. Thomas Klopstock, Dr. Boriana Büchner, Dr. Ivan Karin

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

Das Friedrich-Baur-Institut an der Neurologischen Universitätsklinik in München hat sich in den letzten Jahren zum klinischen NBIA-Referenzzentrum in Deutschland entwickelt und wird mehr und mehr zur zentralen Anlaufstelle für NBIA-Patienten und ihre Familien, auch über Deutschland hinaus. Daneben können sich Mediziner, die wohnortnah NBIA-Patienten behandeln, z.B. nach der Diagnose oder in schwierigen Behandlungssituationen, mit den NBIA-Experten in München austauschen. Betreuen sie mehrere Patienten, können sie ggfs. direkt zum NBIA-Patientenregister beitragen. Dennoch ist es für Patientenfamilien ratsam, den direkten Kontakt zu den Münchener NBIA-Spezialisten zu suchen, selbst wenn man nicht immer einen zeitnahen Termin bekommen kann; denn die Mediziner vom NBIA-Team betreuen auch noch viele Patienten mit anderen Erkrankungen. Um sich allein auf NBIA zu konzentrieren, ist diese Erkrankungsgruppe einfach zu selten.

Die enge Verbindung des Friedrich-Baur-Instituts zu den ehemaligen klinischen TIRCON-Zentren bleibt nicht nur durch die Zusammenarbeit bei Patientenregister und Biobank bestehen. Das klinische NBIA-Netzwerk soll nach seiner Etablierung nun möglichst langfristig gesichert werden. Zu diesem Zweck haben sich das Klinikum der Universität München und weitere NBIA-Zentren unlängst im Rahmen eines internationalen Klinikverbunds bei der Europäischen Kommission um eine Zertifizierung als Europäisches Referenznetzwerk (ERN) für „Seltene neurologische Erkrankungen“ (hier: NBIA) beworben. So soll der Weg geebnet werden für die zukünftige Bewilligung von EU-Forschungsgeldern für NBIA-Projekte und für eine qualitätsgesicherte Patientenversorgung.

#### Außerdem in dieser Ausgabe:

- NBIA Alliance: Förderung des NBIA-Patientenregisters startet mit Beitrag von Hoffnungsbaum e.V., S. 3
- Fortschritte in der Therapieforschung für PKAN, S. 5
- MPAN-Forschungsprojekt an der TU München, S. 9
- BPAN-Familien treffen sich in Portland, S. 10
- 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

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

Übersetzungen: Angelika Klucken, Heike Jaskolka

Alle Artikel ohne Autorenangabe sind Überarbeitungen von Pressemitteilungen oder Eigenartikel von Angelika Klucken oder Heike Jaskolka.

Bildnachweis: Alle Bilder auf Seite 5, 7 und 9 stammen von folgender Website: <https://pixabay.com/>

## Was ist Dystonie?

DYSTONIE bezeichnet eine neurologische Bewegungsstörung, die durch unwillkürliche, anhaltende Muskelverkrampfungen gekennzeichnet ist. Dies führt zu wiederholten verzerrenden Fehlbewegungen oder abnormen Fehlhaltungen, die auch schmerzhaft sein können. Sog. Aktionsdystonien können bei gezielten Bewegungen ausgelöst werden oder sich verschlimmern. Auch anfallsweise Dystonien kommen vor und können mit Muskelzuckungen einhergehen. Ausgelöst werden Dystonien bei NBIA durch eine genetisch bedingte Schädigung der Basalganglien (sekundäre Dystonie). Dieser Teil des Gehirns steuert Willkürbewegungen, Muskelspannung und motorisches Gedächtnis. Dystonien können nur ein Körperteil, eine Körperregion oder den gesamten Körper betreffen. Bei NBIA-Erkrankungen sind am Anfang oft nur einzelne Körperregionen betroffen, bis es dann im Verlauf häufig zu einer „generalisierten Dystonie“ kommt, die weite Teile des Körpers erfasst.

(vgl. Reichel, Gerhard; *Therapieleitfaden Spastik - Dystonien*; 5. Auflage Bremen 2012)

Weitere Informationen siehe:

[www.dystonie.de](http://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 zehn NBIA-Formen bekannt, am häufigsten sind PKAN, PLAN, MPAN und BPAN. Gemeinsames Merkmal aller NBIA-Formen sind abnorme Eisenablagerungen in den Basalganglien in Verbindung mit fortschreitenden Bewegungsstörungen. Die Folge sind oft schwere Behinderungen, wobei die Symptome und Verläufe je nach genetischer Form variieren. Zu Beginn können häufig Entwicklungsverzögerungen, evtl. mit ADHS, fein- und grobmotorische Störungen, Gleichgewichts- und Koordinationsprobleme sowie Sprechstörungen auftreten. Im weiteren Verlauf kommen dann Dystonie, Spastik, Parkinsonismus (Zittern, Steifheit, verlangsamte Bewegungen), Chorea (unwillkürliche Bewegungen), Schluckstörungen, ggfs. psychiatrische Probleme und Retinitis pigmentosa (Netzhautdegeneration) hinzu.

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

## Was ist TIRCON?

TIRCON (Treat Iron-Related Childhood Onset Neurodegeneration) war ein internationales Forschungsprojekt, das sich der Erkrankungsgruppe NBIA widmete. Gefördert wurde das Projekt über vier Jahre von 2011 bis 2015 durch das 7. Forschungsrahmenprogramm der Europäischen Union. Insgesamt sind dreizehn Projektpartner aus acht Ländern daran beteiligt gewesen, darunter Kliniker, Grundlagenforscher sowie Vertreter von Pharmaunternehmen und Patientenorganisationen. Die Aufgaben umfassten u.a. eine klinische Medikamentenstudie für PKAN-Patienten sowie den Aufbau eines NBIA-Patientenregisters und einer NBIA-Biobank. Das Netzwerk der TIRCON-Partner besteht informell auch nach Projektende weiter.

[www.TIRCON.eu](http://www.TIRCON.eu)

## Was ist die NBIA Alliance?

Die NBIA Alliance ist ein internationaler Zusammenschluss von NBIA-Patientenorganisationen. Sie ist 2012 als informelle Gruppe gegründet worden. 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 eine Heilung für diese Erkrankungen zu finden.

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



## NBIA Alliance-Förderung des NBIA-Patientenregisters startet mit Finanzierungsbeitrag von Hoffnungsbaum e.V.

Das Friedrich-Baur-Institut am Klinikum der Universität München (KUM) hat von Hoffnungsbaum e.V. zum Erhalt und Ausbau des NBIA-Patientenregisters 30.000 € erhalten. Hoffnungsbaum e.V. übernahm damit die erste Tranche eines gemeinschaftlichen NBIA Alliance-Förderprojekts. Unser Anteil an dieser gemeinsamen Registerfinanzierung wurde dank vieler Spenden an Hoffnungsbaum e.V. möglich, darunter fast 600 Euro von dem erst kürzlich gegründeten Verein NBIA Suisse. Noch einmal ein herzliches Dankeschön an all unsere Spender!



Die aus 8 NBIA-Patientenorganisationen bestehende internationale NBIA Alliance hatte 2015 beschlossen, mit einer Gesamtsumme von etwa 82.000 Euro den Fortbestand der im Rahmen des EU-Projekts TIRCON aufgebauten NBIA-Forschungsinfrastruktur zu unterstützen:

- das internationale NBIA-Patientenregister, koordiniert am Klinikum der Universität München (KUM) unter Leitung von Prof. Dr. Thomas Klopstock
- die internationale NBIA-Biobank, betrieben an der Technischen Universität München unter Leitung von Dr. Holger Prokisch und seiner Mitarbeiterin, Dr. Arcangela Iuso.

Beide Einrichtungen sind von 2011 bis 2015 im Rahmen des EU-Projekts TIRCON aufgebaut worden. Nach Wegfall der befristeten EU-Fördermittel ermöglicht die NBIA Alliance mit ihrer Zwischenfinanzierung nun deren Weiterbetrieb für 18 Monate bis zum Sommer 2017 und räumt damit Zeit für die Suche nach einer anschließenden Finanzierungsquelle ein. Jedes der NBIA-Alliance-Mitglieder hat zugesagt, sich an der Förderung zu beteiligen, die Höhe der Beteiligungen hängt von den jeweiligen finanziellen Ressourcen der einzelnen Vereine ab.

Seit 2012 konnten etwa 300 NBIA-Patienten mit ihrer Krankengeschichte ins Register aufgenommen werden, ein Großteil davon PKAN-Patienten. Nicht nur die ehemaligen klinischen TIRCON-Zentren in Deutschland,

Italien, England, Polen und den USA beteiligen sich, weitere Kliniken in Tschechien, Ungarn, Serbien und Spanien tragen mittlerweile zum Patientenregister bei. Nach der Aufnahme eines Patienten ins Register werden auch medizinische Daten aus den regelmäßigen Folgeuntersuchungen ergänzt. Diese Informationen zu den Krankheitsverläufen sind sehr wichtig für die Vorbereitung

künftiger klinischer Studien.

Mit zunehmender Datenmenge und Betriebsdauer nimmt auch die Bedeutung des Patientenregisters zu, liefert es doch wertvolle Informationen für die Therapieforschung sowie für die bereits verfügbare medizinische Versorgung.

Forscher und klinische Zentren, die sich mit eigenen Einträgen am Register beteiligen, erhalten für zukünftige NBIA-Studien Zugang zu den pseudonymisierten Registerdaten. Externe Forscher können einen Zugang zur Datensammlung für ihre NBIA-Forschungsprojekte beim Lenkungsausschuss von NBIA-Patientenregister und Biobank beantragen. In diesem Gremium sind TIRCON-Forscher und mit Patricia Wood (NBIA Disorders Association für USA) und Angelika Klucken (Hoffnungsbaum e.V. für EU-Länder) auch die internationale Patientengemeinschaft vertreten.

Nach mehrjähriger Laufzeit wurde das NBIA-Patientenregister nun auch noch einmal technisch und inhaltlich auf den neuesten Stand gebracht. Hoffnungsbaum e.V. hat mit dem durch zahlreiche Patientenkontakte gewonnenen Erfahrungswissen aktiv dazu beigetragen.

## Versorgungsleitlinien für PKAN: Stand der Entwicklung

Das Team der Oregon Health and Science University in Portland, USA, befasst sich unter Leitung von Dr. Susan Hayflick (siehe Bild S. 4) seit einigen Jahren mit der Erstellung eines umfassenden Versorgungsleitfadens für PKAN. Finanziell gefördert wurde das Pro-



jekt durch die Patientenorganisationen NBIA Disorders Association (USA), AISNAF (Italien) und Hoffnungsbaum e.V. Durch die Arbeit im TIRCON-Konsortium hat sich die Abwicklung des Leitlinien-Projektes leider verzögert, nun nähert es sich jedoch einem Abschluss.



Der Leitfaden wird „Best Practices in PKAN“ genannt (zu Deutsch etwa: Bewährte Praxis bei PKAN). Er umfasst Empfehlungen und Anleitungen für die Versorgung von PKAN-Patienten, angefangen bei der Erstdiagnose über die alltägliche medizinische Versorgung bis hin zum Notfallmanagement. Die Leitlinien geben Antworten auf Fragen wie: Wie diagnostiziert man PKAN? Wie verläuft die Erkrankung? Welche Medikamente und sonstigen Therapieverfahren werden für PKAN-Patienten empfohlen? Was ist bei einem dystonen Sturm zu tun?



Dr. Susan Hayflick auf der TIRCON-Abschlusskonferenz 2015

Die Entwicklung erfolgt unter Einbeziehung PKAN-erfahrener Spezialisten aus verschiedensten Bereichen, z.B. der Neurologie, Ernährungswissenschaft, Augen-

heilkunde oder Physiotherapie. Mit diesem zusammengetragenen Wissen werden die Leitlinien zu einer wertvollen Informationsquelle für Patienten, ihre Familien und behandelnden Ärzte und stellen den „Goldstandard“, also die bewährtesten Verfahren bei Diagnose und Behandlung von PKAN, dar.

Nun ist im Januar dieses Jahres das Dokument in Form eines wissenschaftlichen Textes fertiggestellt worden. Im Anschluss hat die internationale Gemeinschaft von NBIA-Klinikern, -Wissenschaftlern, Patientenvertretern und weiteren PKAN-Angehörigen das Dokument begutachtet und ergänzt, um das Wissen und die Erfahrung dieser professionellen und Laien-Experten mit einfließen zu lassen. Auch die Hoffnungsbaum-Vorsitzende hat an der Endfassung mitgearbeitet. Das geprüfte und überarbeitete Dokument wird Anfang August bei einem medizinischen Fachjournal eingereicht. Wir hoffen auf eine baldige Veröffentlichung.

Danach sollen patientenverständliche Versionen in verschiedenen Sprachen erstellt werden. Hoffnungsbaum e.V. beabsichtigt, sich intensiv um eine möglichst rasche Entwicklung der deutschsprachigen Fassung zu kümmern.

Und auf lange Sicht sollen derartige Leitlinien auch für andere NBIA-Varianten entwickelt werden. Die PKAN-Versorgungsleitlinien haben den Weg dafür geebnet.

Quelle: <http://nbiacure.org/>

Foto: Oliver Soulas, München

## Online-Studie zum natürlichen Krankheitsverlauf bei PKAN an der OHSU

Das langjährige amerikanische NBIA-Expertenzentrum an der Oregon Health & Science University (OHSU) in Portland betreibt seit einiger Zeit eine eigene NBIA Website: [www.nbiacure.org](http://www.nbiacure.org). Diese Website bietet nicht nur wertvolle medizinische Informationen für Ärzte und Patienten, sondern wird auch zur Kommunikation zwischen Patienten und Forschern genutzt.

Unter Leitung von Dr. Susan Hayflick und Dr. Penny Hogarth wurde eine Online-Studie zu den natürlichen Krankheitsverläufen bei PKAN entwickelt. Die teilnehmenden Patientenfamilien füllen in regelmäßigen Abständen Fragebögen aus, um so die Krankengeschichte meist ihrer Kinder zu dokumentieren. Erwachsene Patienten können auch selbst teilnehmen, wenn sie dazu in der Lage sind.

Bislang wurden 37 Kinder und Erwachsene in diese Studie aufgenommen. Alle sechs Monate werden sie gebeten, persönliche Einschätzungen über die Entwicklung ihrer Erkrankung hochzuladen. Dies umfasst Be-

reiche wie Bewegungsfunktionen, Ängstlichkeit, Depression, Schmerz, Schlaf usw. Da jetzt auch neu diagnostizierte Familien über die Website NBIAcure das OHSU-Team finden und dort Hilfe suchen, sind die Forscher in der Lage, diese schon in frühem Erkrankungsstadium der Patienten in die Studie aufzunehmen und die Veränderungen bei ihnen über einen längeren Zeitraum zu verfolgen, was sehr wichtig ist. Auch gibt es eine Möglichkeit für die Familien verstorbener Patienten teilzunehmen, indem sie einmalig rückwirkend die Daten zur Krankheitsgeschichte ihrer Verstorbenen eingeben. Somit gehen auch diese wertvollen Informationen nicht verloren.

Momentan ist es noch erforderlich, dass Patienten und/oder ihre Familien fließend Englisch sprechen, um an der Studie teilnehmen zu können.

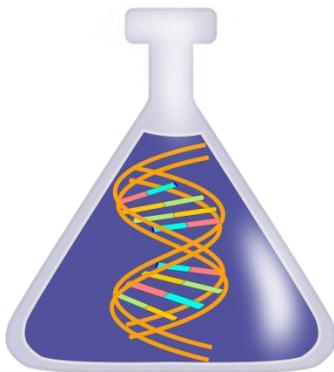
Quellen: Informationen aus [www.nbiacure.org](http://www.nbiacure.org) und zur Verfügung gestellt von Allison Gregory, OHSU



## Fortschritte in der Therapieforschung für PKAN

### Erste Gen-Entdeckung vor 15 Jahren

Vor 15 Jahren wurde an der Oregon Health & Science University in Portland (USA) das erste NBIA-Gen entschlüsselt: Mutationen im *PANK2*-Gen verursachen die sogenannte Pantothenat-Kinase-Assoziierte Neurodegeneration (PKAN). Diese Gen-Entdeckung markierte einen Meilenstein in der NBIA-Forschung und rasch wurde klar: es muss weitere Formen dieser Erkrankung geben, die bis dato unter dem Namen Hallervorden-Spatz-Syndrom bekannt war. Die Forscher machten sich also auf die Suche nach anderen Genen. 2003 änderten sie den Krankheitsnamen in Neurodegeneration mit Eisenspeicherung im Gehirn. Diese Bezeichnung reflektiert das gemeinsame Hauptmerkmal, die abnorme Eisenspeicherung in den Basalganglien und wurde mit der Abkürzung NBIA (engl. Neurodegeneration with Brain Iron Accumulation) der Oberbegriff



für diese Erkrankungsgruppe, die durch weitere Genentdeckungen auf inzwischen 10 auch klinisch beschriebene NBIA-Formen angewachsen ist. Etwa die Hälfte der NBIA-Patienten haben PKAN und damit die häufigste Variante.

Seit der Genentdeckung vor 15 Jahren hat sich die PKAN-Forschung beschleunigt und bedeutende Fortschritte gemacht. Für die Zukunft stehen verschiedene therapeutische Optionen in Aussicht, die momentan in unterschiedlichen Entwicklungs- und Teststadien sind. Die meisten haben gemeinsam, dass sie Enzymersatztherapien sind. Das bedeutet, dass sie das bei PKAN in seiner Funktion beeinträchtigte Enzym Pantothenat-Kinase ersetzen sollen. Die Forscher gehen davon aus, dass der Enzymdefekt zu einer gestörten Coenzym-A-Synthese und somit höchstwahrscheinlich auch zu den von den Eisenablagerungen begleiteten Krankheitssymptomen der Patienten führt.

Auf der Suche nach Therapien für PKAN spielt auch dieser andere Krankheitsmechanismus der nervenschädigenden Eisenablagerungen in den Basalganglien eine Rolle.

Wir möchten hier einen kurzen Überblick geben über den derzeitigen Stand der Therapieforschung für PKAN:

### Ergebnisse der Deferiprone-Studie für 2017 erwartet

Nachdem mit herkömmlichen Eisen ausleitenden Medikamenten (Eisen-chelatoren) kein Erfolg bei Patienten erzielt worden war, gaben erste Anwendungen des die Blut-Hirnschranke überwindenden Eisenchelators Deferiprone bei PKAN-Patienten Anlass zur Hoffnung. Deshalb ist im Rahmen des EU-Forschungsprojekts TIRCON (Treat Iron-Related Childhood-Onset Neurodegeneration) eine internationale multizentrische placebo-kontrollierte und doppelblinde klinische Deferiprone-Studie mit PKAN-Patienten durchgeführt worden, deren erste Ergebnisse nach Auswertung aller Studienresultate für 2017 erwartet werden.



### Unter TIRCON entwickelter PKAN-Wirkstoff erhält Orphan-Drug-Status in Europa

Ebenfalls im Rahmen von TIRCON hat daneben die Biotech-Firma Acies Bio (Slowenien) in Kooperation mit dem Medizinischen Universitätszentrum in Groningen (Niederlande) einen aus Pantethin abgeleiteten Wirkstoff zur Behandlung des Enzymdefekts bei PKAN entwickelt. Dieser soll die beeinträchtigte Coenzym A-Bildung, die als der primäre Defekt bei PKAN angesehen wird, normalisieren. TIRCON-Partner an den Universitäten in Groningen (Niederlande), Mailand (Italien) und Portland (USA) haben die Substanz an Mäusen und Fruchtfliegen getestet.



Vor einigen Wochen hat nun die Europäische Arzneimittelagentur EMA diesem neuen Wirkstoff den Status eines Arzneimittels für Seltene Erkrankungen (Orphan Drug Designation) zur Behandlung von PKAN verliehen. Diese Bestätigung durch die EMA und die Europäische Kommission ist eine wichtige Voraussetzung für eine zukünftige klinische Studie um festzustellen, ob das Medikament wirkt.

(TIRCON-Presseerklärung: <http://tircon.eu/files/TIRCON-Press-release-Orphan-Drug-Designation-17-06-2016.pdf>)



**RE-024: Erste Ergebnisse aus Anwendungsversuch bei zwei Patienten**

Ein weiterer möglicher Therapieansatz für PKAN wurde von dem US-Pharma-Unternehmen Retrophin entwickelt, das auf Entwicklung und Vertrieb von Medikamenten für Seltene Erkrankungen spezialisiert ist.

In einer Pressemitteilung hat Retrophin über einen Pilot-Behandlungsversuch von PKAN-Patienten mit RE-024 berichtet. Auch hier geht es um eine Therapie, die

den Funktionsverlust des Enzyms Pantothenat-Kinase so gut wie möglich ausgleichen soll.

Laut Pressemitteilung der Firma wurden zwei Erwachsene mit PKAN unter ärztlicher Leitung mit RE-024 behandelt. Das Präparat wurde gut vertragen und die Patienten zeigten deutlich messbare klinische Verbesserungen bei neurologischen und psychiatrischen Symptomen. Zur Messung wurden Bewertungsskalen aus der Parkinson-Forschung verwendet, mit denen man neben dem Grad der neurologischen Beeinträchtigungen auch die Fähigkeit zu Aktivitäten des täglichen Lebens feststellen kann. Die Verbesserungen zeigten sich in den ersten 6 Monaten, gefolgt von einer Stabilisierung auf dem erreichten Stand. Die Patienten entschieden sich nach 47 Wochen dafür, die Behandlung fortzusetzen. Der behandelnde Arzt bemerkte dazu, dass trotz der Verbesserung und Stabilisierung ein Placebo-Effekt nicht auszuschließen sei. Kontrollierte Studien müssten Sicherheit und Wirksamkeit von RE-024 bei PKAN-Patienten untersuchen.

Informationen zu RE-024 wurden im Juni auf dem 20. Internationalen Kongress für Parkinson und Bewegungsstörungen in Berlin präsentiert. Eine wissenschaftlich geprüfte Veröffentlichung zur RE-024-Forschung in einer medizinischen Fachpublikation liegt jedoch noch nicht vor.

Ein Rückschluss auf eine Wirksamkeit bei einer größeren Patientengruppe ist derzeit nicht möglich. Aber die ermutigenden ersten Ergebnisse haben Retrophin bewogen, für die USA und Europa eine placebo-kontrollierte klinische Studie vorzubereiten, wofür auch bereits die ersten Wege geebnet sind:

**Orphan-Drug-Status für RE-024 auch in Europa**

Im Februar 2016 hatte die Europäische Arzneimittelbehörde (EMA) dem Mittel RE-024 auch in Europa den Status eines Medikaments für Seltene Erkrankungen verliehen, den es in den USA bereits seit 2015 hat. Der Orphan-Drug-Status ist ein Anreiz für Pharmafirmen, Medikamente für seltene Krankheiten zu entwickeln, da er eine Reihe von Vorteilen für die Firmen mit sich bringt wie etwa exklusive Verkaufsrechte u.v.m.

Voraussetzung für eine größere klinische Studie mit Patienten ist auch eine Phase I-Studie mit gesunden Freiwilligen, in der untersucht wird, ob ein neues Medikament verträglich ist, wie es im Körper absorbiert wird und wirkt. Diese Studie wurde in den USA 2015 durchgeführt.

(Quellen: Retrophin, Pressemitteilungen 24. 02. und 23. 06. 2016, [www.retrophin.com/content/media/](http://www.retrophin.com/content/media/))



Darstellung der verschiedenen Entwicklungsphasen eines Medikaments



### ENACH Asociacion gewinnt spanische Forscher für PKAN-Therapieversuch



In Spanien läuft derzeit ein Forschungsprojekt, an dem unser NBIA Alliance-Partner ENACH Asociacion beteiligt ist.

Die Universität Pablo de Olavide (UPO) in Sevilla hat für andere Krankheiten bereits zugelassene Arzneimittel an Zellproben von PKAN-Patienten in vitro, d.h. im Reagenzglas, getestet. Dieses sogenannte Drug-Screening dient zur Identifizierung von Medikamenten, die für eine Therapie bei PKAN geeignet sein könnten. Für eine Behandlung mit einem so gefundenen Arzneimittel kämen nur Patienten in Frage, deren Zellproben positiv auf das Mittel reagiert hätten. Die Methode, bei der von Fall zu Fall festgestellt werden muss, ob ein spezifischer Patient für die Therapie in Frage kommt, nennt man auch „personalisierte Medizin“.

Die Wirksamkeit eines so identifizierten Arzneimittels wird derzeit bei einigen PKAN-Patienten am Hospital Universitario Virgen del Rocio in Sevilla als „Compassionate Use“, also als „Behandlung aus Barmherzigkeit“, experimentell untersucht.

All diese therapeutischen Optionen wären keine Heilung, aber sie könnten zu einer Verbesserung von Symptomen und einer Stabilisierung des Krankheitszustands der Patienten führen. Es gibt also gute Gründe zu hoffen, dass bessere, bei den Krankheitsmechanismen ansetzende Behandlungsmethoden zukünftig verfügbar sein werden. Und die PKAN-Forschung weist der Erforschung anderer NBIA-Formen, die noch nicht so weit fortgeschritten ist, den Weg.

Hoffnungsbaum e.V. wird über den weiteren Fortgang der Projekte berichten.

---

## Neue NBIA-Gene entdeckt

Die Entdeckung von gleich zwei neuen NBIA-Genen wurde in den letzten Monaten bekanntgegeben:

TIRCON-Forscher der Universität Newcastle haben über einen Patienten mit Mutationen im Gen SCP2 und mit einem zum NBIA-Spektrum passenden MRT-Befund berichtet. Das Gen steuert Proteine, die beim zellulären Fettstoffwechsel eine Rolle spielen.

Die Genmutation führte bei dem Patienten im mittleren Erwachsenenalter zu einer spinozerebellären Ataxie, also einer Neurodegeneration mit Beteiligung von Kleinhirn und Rückenmark. Zu den Symptomen des Patienten zählten u.a. Gang- und Bewegungsstörungen, Schwerhörigkeit, verlangsamte Augenbewegungen und beeinträchtigte Tiefenwahrnehmung sowie erhöhter Muskeltonus mit tiefen Sehnenreflexen.

Des Weiteren hat ein Forscherteam der Universität Teheran bei einer Familie mit drei betroffenen Geschwistern Mutationen im Gen GTPBP2 identifiziert. Die durch die Mutation verursachte neurologische Störung könnte zukünftig ebenfalls zum NBIA-Spektrum zählen. Zum einen stützen MRT-Aufnahmen die NBIA-Zugehörigkeit: Diese zeigen Eisenablagerungen im Gehirn, insbesondere eine Hypointensität im Globus pallidus und der Substantia nigra. Zum anderen

ähneln die Hauptsymptome denen vieler NBIA-Erkrankungen: Hierzu gehören Dystonie, Ataxie, motorische Neuropathie und kognitive Beeinträchtigungen. Die Erkrankung begann bei den Geschwistern im Kindesalter mit geistiger Entwicklungsverzögerung, Impulsivität und Verhaltensauffälligkeiten.

Über die Funktion des betroffenen Gens ist wenig bekannt. Es gehört zu einer Gruppe von Proteinen im Innern von Zellen, die u.a. ein Molekül binden können, das als Energiespeicher in den Zellen dient.

Bei beiden Entdeckungen stehen die Forscher noch am Anfang. Weitere Forschungsarbeit wird folgen, damit man mehr über diese neuen Gene und die dadurch verursachten NBIA-Krankheitsformen in Erfahrung bringt.

#### Quellen:

Horvarth R, et al. SCP2 mutations and neurodegeneration with brain iron accumulation. *Neurology*. 2015 Nov 24; 85 (21): 1909-11.

Jaberi E, et al. Identification of mutation in GTPBP2 in patients of a family with neurodegeneration accompanied by iron deposition in the brain. *Neurobiol Aging*. 2016 Feb; 38: 216. e11-8.



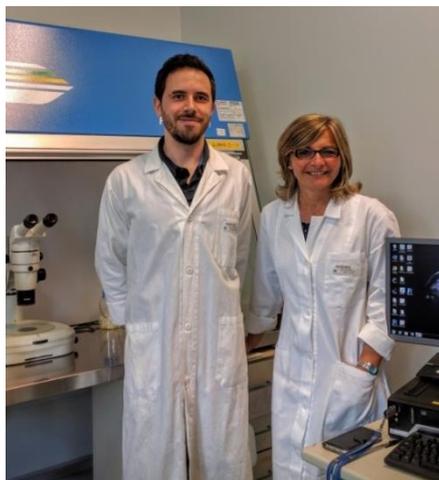
## AISNAF ermöglicht Fortsetzung der NBIA-Forschung in Italien

Von Dr. Francesca Sofia\*

Im Juni 2016 hat die italienische Patientenorganisation AISNAF (Associazione Italiana Sindromi Neurodegenerative Da Accumulo Di Ferro) an Ivano Di Meo, einen jungen Forscher, der im Labor von Dr. Valeria Tiranti am Neurologischen Institut Carlo Besta in Mailand arbeitet (*siehe Bild mit Meo und Tiranti*), ein Stipendium vergeben. Es dient als



Zwischenfinanzierung, um dem Labor zu helfen, seine langjährige NBIA/PKAN-Forschung fortzusetzen, bis eine umfangreichere Finanzierung eingeworben wird. Das Geld soll die Arbeitskosten für eine sechsmonatige Anfangsphase decken, könnte aber aufgestockt werden, falls andere Fördermittel nicht verfügbar werden.



Dr. Tiranti ist eine der produktivsten Forscherinnen auf dem Gebiet von NBIA/PKAN weltweit. Vor einiger Zeit hat sie Mutationen im COASY-Gen entdeckt, das den letzten Schritt in der auch bei PKAN defekten Coenzym-A (CoA)-Synthese steuert. Diese Entdeckung unterstreicht die wichtige Rolle der gestörten CoA-Biosynthese bei der Krankheitsentstehung von PKAN. Auch in Fruchtfliegen (*Drosophila*) mit PKAN-Mutationen und in Mäusen, denen die Gene PANK1 und PANK2 fehlen, sind die CoA-Werte erniedrigt. Da PKAN in Zusammenhang steht mit einem Ungleichgewicht von CoA, ist die Idee entstanden, dass die Gabe von CoA möglicherweise den durch PKAN beeinträchtigten Zellen und Organismen messbar helfen könnte.

Die Forschungsgruppe hat nachgewiesen, dass das Einbringen von CoA in menschliche Zellen, den Fadenwurm *C. elegans* und PKAN-Fruchtfliegen ein rettendes Potential hat. Das von AISNAF vergebene Stipendium wird erweiterte CoA-Experimente ermöglichen. Bei normalen Mäusen soll die bei PKAN-Patienten defekte Enzymfunktion Pantothenat-Kinase chemisch gehemmt

werden. Durch gesunkene CoA-Werte in Leber und Nieren werden die Mäuse lethargisch und sterben innerhalb von 5-6 Tagen.

Die Forscher wollen nun herausfinden, ob die Gabe von CoA die so präparierten Mäuse rettet, also die potentielle therapeutische Wirksamkeit von CoA bei PKAN testen. Zusätzlich verwendet Tirantis Forschungsgruppe als TIRCON-Partner ein weiteres Molekül mit möglichem therapeutischem Effekt, das von TIRCON-Partner AciesBio, einer Biotech-Firma aus Ljubljana, entwickelt und dem Team zur Verfügung gestellt wurde. (*siehe Artikel auf Seite 5*)

Projektziel ist die Feststellung einer grundsätzlichen Wirksamkeit dieser zwei Behandlungsoptionen bei PKAN anhand der Tiermodelle, um mit Hilfe von den erhobenen Daten den Weg für zukünftige klinische Studien zu ebnet.

\*Dr. Francesca Sofia ist bei AISNAF zuständig für die Koordination der wissenschaftlichen Aktivitäten und internationale Beziehungen.

## Spendenaktion für MPAN-Forschung

Dank der Großzügigkeit vieler Menschen hat NBIA Suisse in Kooperation mit Stichting Ijzsterk (NL) Spenden gesammelt, um zwei Wissenschaftler ein Jahr lang zu finanzieren, die an einem Projekt zu MPAN arbeiten (*siehe nächste Seite*). **Allerdings werden noch Mittel benötigt, um die Kosten des für ca. 5 Jahre geplanten Projektes zu decken.**



Deshalb geht die von der Vorsitzenden der Patientenorganisation NBIA Suisse, Fatemeh Mollet (*siehe Bild*), ins Leben gerufene Spendenaktion weiter.

Ziel ist es, mit den gesammelten Geldern die internationale medizinische Forschung und damit die Entwicklung einer wirksamen Behandlung zu unterstützen, die zu einer besseren Lebensqualität der Patienten und ihrer Familien beitragen soll.

Auf der Website von Hoffnungsbaum e.V. können Sie den Spendenaufruf von NBIA Suisse in voller Länge lesen und Sie erfahren hier auch, wie Sie die Kampagne unterstützen können:

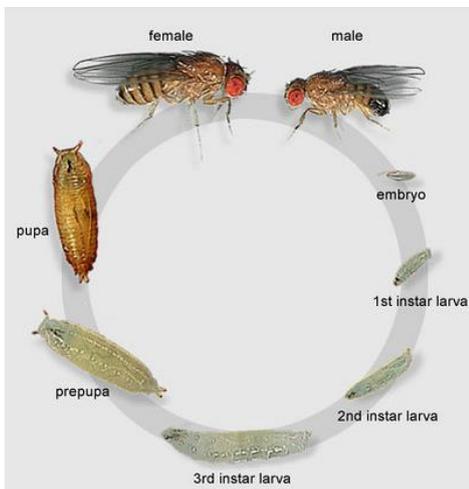
[www.hoffnungsbaum.de/Spendenaktion-fuer-MPAN-Forschung-benoetigt-Ihre-Unterstuetzung-4348.aspx](http://www.hoffnungsbaum.de/Spendenaktion-fuer-MPAN-Forschung-benoetigt-Ihre-Unterstuetzung-4348.aspx)



## Anschubfinanzierung von NBIA-Patientenorganisationen für MPAN-Forschungsprojekt an der TU München



Unsere jüngste Schwesterorganisation NBIA Suisse hat in Kooperation mit der niederländischen Stichting IJzersterk eine Spendenkampagne ins Leben gerufen, um ein Projekt zur Erforschung der NBIA-Erkrankung Mitochondrienmembran-Protein-Assoziierte Neurodegeneration (MPAN) zu fördern. Beide NBIA-Patientenorganisationen gehören auch der NBIA Alliance an.



Die Aktion ist so erfolgreich, dass bereits an Dr. Arcangela Iuso und Dr. Holger Prokisch vom Institut für Humangenetik (IHG) an der Technischen Universität München eine Projekt-

förderung von 50.000 € vergeben werden konnte. Das zunächst einjährige Projekt heißt „Entwicklung von Behandlungs-Strategien für MPAN“. Die Wissenschaftler beabsichtigen, das Forschungsstipendium dafür zu verwenden, ein Medikamenten-Screening bei einem MPAN-Fruchtfliegen-Modell durchzuführen, also bereits am Markt verfügbare Medikamente auf ihre potentielle Wirksamkeit daran zu testen. Außerdem sollen aus Bindegewebszellen (Fibroblasten) eines MPAN-Patienten sogenannte induzierte pluripotente Stammzellen (iPS-Zellen) gewonnen werden. Ausgehend von den Ergebnissen, die während dieses Jahres erzielt werden und abhängig von der Verfügbarkeit weiterer Forschungsgelder, könnte das Projekt um vier Jahre verlängert werden.

MPAN entsteht durch Mutationen im Gen *C19orf12*. Bei mäßiger Beeinträchtigung der Funktion des *C19orf12*-Gens kommt es bei den MPAN-Fruchtfliegen zu Bewegungsstörungen, einer verkürzten Lebenszeit und zu einem Verlust von Nervenzellen. Eine starke Unterbindung der Genfunktion jedoch blockiert bereits das Ausschlüpfen der Fliegen aus den Puppen. Die For-

scher wollen diese Puppen für das Ausleseverfahren verwenden, um Medikamente zu finden, die diesen Mangel ausgleichen, also die Entwicklung von der Puppe zur Fliege wieder in Gang bringen. Ungefähr 200 Substanzen, einschließlich Nahrungsergänzungsmittel und Medikamente, die von der amerikanischen Arzneimittelbehörde FDA (Food and Drug Administration) als sicher und wirksam bei neurologischen Erkrankungen zugelassen wurden, sollen an dem MPAN-Puppen-Modell getestet werden.

Medikamente, die eine Regeneration der verpuppten MPAN-Fliegen ermöglichen, gleichen also vielleicht die gestörte *C19orf12*-Genfunktion aus. Aber können sie auch die Neurodegeneration aufhalten oder zum Teil wieder rückgängig machen? Man könnte die identifizierten Medikamente ausgewachsenen MPAN-Fliegen verabreichen und feststellen, ob diese dann weniger oder gar keine neurologischen Symptome mehr zeigen. Eine bessere Möglichkeit wäre es, diese Untersuchungen an menschlichen Zell-Linien durchzuführen. Aber Fibroblasten selbst sind nicht geeignet, um neurodegenerative Prozesse zu erforschen. Deshalb sollen parallel zu dem Medikamenten-Screening an den Fliegenpuppen auch Stammzellen aus menschlichen Fibroblasten gewonnen werden, die wiederum dazu dienen, daraus Nervenzellen zu entwickeln. Diese Nervenzellen, die bei der Erkrankung ja eine Rolle spielen, sollen dabei helfen, die mit Hilfe der Fliegenpuppen identifizierten, also potentiell wirksamen Medikamente weiter zu testen.

Quelle: Informationen von Dr. Arcangela Iuso und Dr. Holger Prokisch, Institut für Humangenetik, Technische Universität München

Bildquelle: [www.flickr.com/photos/11304375@N07/2993342324](http://www.flickr.com/photos/11304375@N07/2993342324)

### Neue NBIA Alliance-Website online

Besuchen Sie die neue Website unseres internationalen Dachverbandes für NBIA-Patientenorganisationen auf [www.nbiaalliance.org](http://www.nbiaalliance.org)!

Die Website informiert über die NBIA Alliance und ihre neuesten Aktivitäten. Sie beinhaltet aber auch eine Liste an internationalen klinischen NBIA-Zentren und NBIA-testenden Genlaboren, die wir stetig weiter ausbauen werden. Außerdem gibt es unterschiedliche Informationsangebote für Kliniker, Wissenschaftler und Interessenvertreter. Dank einer integrierten Übersetzungsfunktion können die Website-Inhalte auch in Deutsch sowie weiteren Sprachen angezeigt werden.



## NBIA Disorders Association feiert 20jähriges Bestehen

**W**ir gratulieren unserer amerikanischen Schwesterorganisation ganz herzlich zum 20-jährigen Vereinsjubiläum!

Seit seiner Gründung im Jahr 1996 setzt sich der Verein unermüdlich für NBIA-Patienten und ihre Familien, für die Informationsverbreitung und Aufklärung über die Erkrankung und für das Einwerben von Spenden zur Forschungsunterstützung ein. Und dabei blickt die NBIA Disorders Association auf eine beeindruckende Erfolgsgeschichte zurück. Hier ein paar Zahlen und Fakten:



Die NBIA Disorders Association hat seit ihrem Bestehen...

- **8** Internationale NBIA-Familienkonferenzen ausgerichtet
- **55** Newsletter-Ausgaben veröffentlicht
- über **500** NBIA-Patienten und ihre Familien beraten
- mit **1.548.613** Dollar **28** Forschungsprojekte und **4** Infrastrukturmaßnahmen für die NBIA-Forschung gefördert.

Das 20jährige Jubiläum wurde Anfang August in Cincinnati mit einer großen Gala und einem Familienpicknick gefeiert. Auch über neueste Forschungsergebnisse wurde im Rahmen dieses Treffens in einer Sitzung berichtet. Mehr über die NBIA Disorders Association auf:

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

## BPAN-Familien treffen sich in Portland mit Wissenschaftlern

Im letzten Juni-Wochenende hat in den USA ein Treffen des NBIA-Forscherteams an der Oregon Health & Science University (OHSU) mit BPAN-Familien stattgefunden. Die langjährigen NBIA-Wissenschaftlerinnen Dr. Susan Hayflick und Dr. Penny Hogarth, die einen Großteil ihres Lebens den seltenen NBIA-Erkrankungen gewidmet haben, hatten die BPAN-Familien nach Portland eingeladen.

16 Familien aus allen Teilen der USA, deren Kinder mit der **Beta-propeller Protein Assoziierten Neurodegeneration (BPAN)** leben, sind der Einladung gefolgt. BPAN wird i.d.R. verursacht durch Neumutationen im Gen **WDR45** des X-Chromosoms. BPAN führt zu neuropsy-

chiatrischen und Sprach-Entwicklungsstörungen mit geistiger Behinderung, epileptischen Anfällen, Spastik und motorischen Defiziten in der Kindheit, gefolgt von meist plötzlich einsetzenden, rasch fortschreitenden Dystonien und Parkinson-Symptomen und Demenz im jungen Erwachsenenalter.



Erst 2012 wurden der in Zusammenarbeit von der OHSU und der Technischen Universität München entdeckte Gendefekt und die dadurch verursachte Erkrankung zum ersten Mal in der Fachliteratur beschrieben. BPAN gehört inzwischen zu den vier häufigsten NBIA-Varianten.

Das dreitägige Treffen umfasste individuelle Arztvisiten der Familien im OHSU-Forschungszentrum mit Hogarth und Hayflick (*siehe Bild oben v.l.n.r.*) und ein kleines Symposium, bei dem die Familien über den aktuellen Stand der BPAN-Forschung informiert wurden. Die ärztlichen Untersuchungen dienten dazu, BPAN-spezifische klinische Daten zu motorischer und kognitiver Entwicklung sowie Blut- und Hautproben zu sammeln, um die BPAN-Forschung voranzubringen.

14 Patienten im Kindes- und Erwachsenenalter sowie 3 Geschwister haben biologische Proben gespendet. Zwei Familien waren ohne ihre betroffenen, bereits erwachsenen Kinder angereist, die wegen des weit fortgeschrittenen Krankheitsstadiums nicht mehr reise-fähig sind. Aber auch sie wollten mit ihrem Erfahrungswissen aus erster Hand ihren Beitrag leisten.

Begleitend gab es viele Gelegenheiten zum gegenseitigen Kennenlernen und Austausch bei gemeinsamen Freizeitaktivitäten.

Quellen: [www.nbiacure.org](http://www.nbiacure.org) und Informationen von Allison Gregory, OHSU



## Erstes Treffen von Familien und Forschern in Spanien

Unsere spanische Schwesterorganisation ENACH Asociación hat im November 2015 ihre erste Konferenz mit NBIA-Familien und Forschern abgehalten. Rund 100 Teilnehmer trafen in Barcelona im Hospital Sant Joan de Déu zusammen. Unter ihnen waren 47 Teilnehmer aus NBIA-Familien, darunter zahlreiche Betroffene.



Zum Konferenzauftakt schilderten ENACH-Vorsitzender Antonio López und Hoffnungsbaum-Vorsitzende Angelika Klucken ihre Erfahrungen in der Selbsthilfearbeit. Beide beschrieben die Schwierigkeiten, zum Beispiel mit der Finanzierung, aber auch die Aufgaben von Patientenorganisationen für seltene Erkrankungen wie Informationsverbreitung und Forschungsförderung.

Die Veranstaltung wurde finanziell von einer Stiftung des spanischen Fernsehsenders TV3 unterstützt, die auch ein gemeinsames Forschungsprojekt der Teams um Dr. Belén Pérez Dueñas vom Hospital Sant Joan de Déu in Barcelona und Dr. Carmen Espinós vom Prince Felipe-Forschungszentrum in Valencia fördert. Es geht dabei um den Aufbau eines spanischen NBIA-Patientenregisters und die Entwicklung einer PKAN-Bewertungsskala zur Verwendung in klinischen Studien. Diese spanische Forschergruppe trägt inzwischen auch zum internationalen NBIA-Patientenregister bei, das von München aus koordiniert wird.



Teilnehmer der Ersten Konferenz für NBIA-Familien und Forscher in Spanien



Klucken und Lopez beantworten Fragen aus dem Publikum bei der Podiumsdiskussion

Mehr als 20 Forscher, Vertreter von Pharmafirmen und Patientenvertreter sowie Ärzte aus vielen spanischen Regionen und anderen südeuropäischen Ländern berichteten über ihre Projekte bzw. von ihren Erfahrungen mit der Krankengeschichte und Behandlung ihrer NBIA-Patienten. So referierte Giovanna Zorzi von der italienischen TIRCON-Partner-Universität in Mailand zu symptomatischen Behandlungsmöglichkeiten. Und Genetiker der Universität Valencia präsentierten die statistischen Ergebnisse ihrer Gendiagnostik bei 40 spanischen Patienten.

An dem gemeinsamen Wochenende teilten die Familien ihre Ängste und Sorgen, schöpften aber auch Hoffnung angesichts der Vorträge der Mediziner, die sich der Patientenversorgung und der Erforschung von NBIA verschrieben haben. Dank eines professionellen Dolmetscherservices über Kopfhörer gelang die Verständigung zwischen spanisch- und englischsprachigen Teilnehmern mühelos.

### Vorschau: NBIA-Symposium in den USA

Das 6. Internationale Symposium zu Neurodegeneration mit Eisenspeicherung im Gehirn (NBIA) und verwandten Erkrankungen wird vom 7. bis 8. April 2017 stattfinden. Veranstaltungsort ist die Skamania Lodge in Stevenson, Washington.

Zu den Themenschwerpunkten gehören:

- Aktuelles aus der NBIA-Forschung
- Fortschritte in der NBIA-Therapie
- Postersitzungen und Diskussionsforen

Für weitere Informationen besuchen Sie bitte die Website <http://bit.ly/NBIASymposium>.



## Fortbildungsseminar der ACHSE e.V. zur internationalen Vernetzung

Insgesamt 35 Teilnehmer, darunter auch Hoffnungsbaum-Vorstandsmitglieder



Angelika und Stephan Klucken sowie die Vorsitzende von NBIA Suisse, Fatemeh Mollet, nahmen an der Veranstaltung über „Internationale Vernetzung“ im November 2015 in Berlin teil. Veranstalter war ACHSE e.V., die Dachorganisation für Selbsthilfeverbände Seltener Erkrankungen.



Stephan Klucken bei seinem Vortrag zur „Internationalen Vernetzung am Beispiel der NBIA-Patientengemeinschaft“

Die hohe Teilnehmerzahl macht es deutlich: Bei den ACHSE-Mitgliederorganisationen ist der Wunsch, aber auch die Notwendigkeit der internationalen Zusammenarbeit groß. Angesichts geringer Patientenzahlen und oft nur weniger medizinischer Ansprechpartner im eigenen Land ist es wichtig, über die Ländergrenzen hinaus Wissen und Kräfte zu bündeln und zusammenzuarbeiten.

Hoffnungsbaum e.V. kooperiert sehr intensiv auf internationaler Ebene. Unser internationaler Zusammenschluss NBIA Alliance ist bereits aktiv. Dennoch stehen wir acht NBIA Alliance-Partner noch vor vielen Herausforderungen: Wie kann aus der bislang informell gegründeten Gruppe ein rechtsgültiger gemeinnütziger Verein werden? Welche Schritte sind hierzu nötig, welche besonderen Regelungen im Hinblick auf die Internationalität erforderlich? Wie finanzieren wir uns?

Unter den Seminarteilnehmern befanden sich drei weitere ACHSE-Mitgliedsverbände, die bereits auf europäischer Ebene tätig sind. Gemeinsam berichteten sie von ihren Erfahrungen, den Erfolgen aber auch Herausforderungen, angefangen bei Sprachbarrieren und kulturellen Unterschieden über die rechtlichen Hürden bei der Vereinsbildung bis hin zur Finanzierung der europäischen Dachverbände.

Zu den Referenten gehörte auch der Rechtsanwalt und Steuerberater Dr. Daniel Richter, der über die rechtlichen Bedingungen und Folgen bei der Gründung eines europäischen Vereins berichtete. Daneben informierte Anja Helm über die Unterstützungsangebote für europäische Föderationen von EURORDIS, unserem europäischen Dachverband für Seltene Erkrankungen.

Die im Seminar gewonnenen Kenntnisse sind eine wertvolle Hilfe für die Weiterentwicklung der NBIA Alliance.

Das Seminar wurde im Rahmen des Fortbildungsprogramms „ACHSE Selbsthilfe Akademie“ veranstaltet. Seminarunterlagen und Videos der Vorträge sind auf der Online-Plattform der ACHSE Selbsthilfe Akademie passwortgeschützt verfügbar. Hoffnungsbaum-Vereinsmitglieder können gerne einen Zugang beantragen. Bitte wenden Sie sich in diesem Fall zunächst an Hoffnungsbaum (Tel. 02051-68075, E-Mail: [hoffnungsbaum@aol.com](mailto:hoffnungsbaum@aol.com)), damit wir Sie an den richtigen Ansprechpartner bei ACHSE e.V. weitervermitteln können.

## Familien-Trauerseminar des Deutschen Kinderhospizvereins im November

Der Deutsche Kinderhospizverein bietet regelmäßig Trauerseminare für Familien an. Eltern und Geschwister sind dazu eingeladen, im Rahmen des Seminars der verstorbenen Kinder zu gedenken, ihre Trauer miteinander zu teilen und Trost zu finden. Das nächste Trauerseminar wird im November angeboten:



### **Oasen der Wüste – Trauerseminar für Familien, deren Kind gestorben ist**

- 25. – 27. November 2016 in Hofgeismar
- Dr. Isabel Schneider-Wölfinger, Virginia Krause
- Kursnummer: 2016-F1.5
- Kosten für Mitglieder im Deutschen Kinderhospizverein: 130,00 € im EZ, 120,00 € im DZ  
Für Nichtmitglieder: 200,00 € im EZ, 180,00 € im DZ
- Anmeldeschluss: 16. September 2016

Wenn Sie an einer Teilnahme interessiert sind, nehmen Sie bitte Kontakt mit dem Deutschen Kinderhospizverein in Olpe auf: Tel. 02761/ 94 12 90, E-Mail: [info@deutscher-kinderhospizverein.de](mailto:info@deutscher-kinderhospizverein.de)

Quelle: Jahresprogramm 2016 der Deutschen Kinderhospizakademie / Deutscher Kinderhospizverein e.V.



## Klinische Studien mit Kindern – Chancen und Nutzen für mein Kind?!

### Workshop des Kindernetzwerkes und Bayer

**W**ann und warum werden klinische Studien für Kinder und junge Erwachsene durchgeführt? Was genau sollten Eltern, Kinder und junge Erwachsene vor und bei Teilnahme an einer Studie wissen? Wie erfahre ich überhaupt, dass es eine für mein Kind relevante Studie gibt? Wer klärt Eltern und Kinder zu Studien auf, und sind diese Informationen verständlich?



v.l.n.r.: Barbara Haake / VfA; Andre Habrock / Arbeitskreis 4, Kindernetzwerk; Heike Jaskolka / Hoffnungsbaum e.V. im Gespräch

Diese und andere Fragen standen im Fokus des Workshops „Klinische Studien mit Kindern – Chancen und Nutzen für mein Kind?!“ im November letzten Jahres. Veranstalter war das Kindernetzwerk in Kooperation mit dem Unternehmen Bayer.

Die 11 Workshop-Teilnehmer diskutierten das Thema intensiv. Unter ihnen befanden sich auch mehrere Betroffene bzw. Vertreter von Patientenorganisationen, die ihr „erlebtes Wissen“ und ihre Wünsche in die Diskussion einbrachten. Stellvertretend für Hoffnungsbaum e.V. nahm Heike Jaskolka an dem Workshop teil. Hoffnungsbaum bereicherte die Runde um eine weitere Perspektive, da der Verein im Zuge des TIRCON-Forschungsprojektes die Möglichkeit hatte, aus nächster Nähe Einblick in die Entwicklung und Durchführung einer Studie zu gewinnen.

Viele verschiedene Interessengruppen mit unterschiedlichen Perspektiven sind an einer klinischen Studie beteiligt. Die Workshop-Teilnehmer setzten sich jedoch zum Ziel, dass die Perspektive der Patienten stärker berücksichtigt werden müsste, um Studien patientengerechter zu gestalten. Beispielsweise könnten Patien-

ten bereits beim Studiendesign miteinbezogen werden, wie es im angloamerikanischen Raum schon häufiger der Fall ist. Auch sollte es zur Norm gehören, Patientenorganisationen bei der Entwicklung von Studien einzubinden, um auf ihre Erfahrungen zurückzugreifen.

Besonders diskutiert wurde, welche Informationen ein Pharmaunternehmen Kindern und Jugendlichen sowie ihren Eltern idealerweise zur Verfügung stellen sollte und wie diese altersgerecht aufbereitet werden sollten. Auch wurde die Rolle des Kinderarztes in der Ansprache und Durchführung einer Studienteilnahme besprochen. Heraus kam u.a., dass sich die Patienten und ihre Angehörigen neben dem Arzt eine weitere Vertrauensperson wünschen, beispielsweise eine Studienschwester, die Ansprechpartner für alle Fragen über das Medizinische hinaus ist.

Als konkreter Handlungsansatz hat sich ergeben, dass das Kindernetzwerk neben der Kooperation mit Bayer auch mit einer größeren Anzahl von Pharmafirmen zusammenarbeiten sollte, um die Wünsche der Patienten und Patientenorganisationen an diese heranzutragen. Möglich wäre dies durch eine Kooperation mit dem VfA, dem Verband forschender Arzneimittelhersteller, der ebenfalls auf dem Workshop vertreten war. Außerdem haben die Zusammenarbeit und das Ergebnis des ersten Workshops Kindernetzwerk und Bayer ermutigt, sich in weiteren Workshops zu konkreten Studien auszutauschen.

## Chatroom und Sorgentelefon für trauernde Jugendliche und junge Erwachsene

**B**ei „Klartext!“ begleiten Mitarbeiter des Kinder- und Jugendhospizes Balthasar Jugendliche und junge Erwachsene, die eine Trauererfahrung gemacht haben. Per Telefon, Chat oder E-Mail können die Trauernden anonym, vertraulich und kostenlos Rat und Unterstützung bekommen. Im Prozess der Begleitung werden über Gefühle wie Trauer, Wut oder Angst gesprochen, nach Ressourcen gesucht, die Halt und Kraft geben können, sowie hilfreiche Rituale erarbeitet und Orte der Erinnerung gesucht.

Kostenfreie Sorgentelefon (montags, mittwochs und donnerstags von 17-20 Uhr): Tel. 0800 5892125

E-Mail: [beratung@klartext-trauer.de](mailto:beratung@klartext-trauer.de)

[www.klartext-trauer.de](http://www.klartext-trauer.de)

Quelle: Neues von Balthasar. Infobrief. Ausgabe Juli 2/2016



## Patienten haben das Recht auf Einsicht in ihre Behandlungsakten

Mit dem Patientenrechtegesetz von 2013 ist es im Bürgerlichen Gesetzbuch (BGB) unmissverständlich geregelt: Jeder Patient hat das Recht auf Einsicht in seine Patientenakten! Das bedeutet auch: Erziehungsberechtigte Eltern haben ein Recht auf die Patientendaten ihres Kindes! Das Gleiche gilt übrigens für Eltern, deren behinderte oder pflegebedürftige erwachsene Kinder sie zur Gesundheitsfürsorge bevollmächtigt haben, oder wenn z.B. Eltern offiziell als rechtliche Betreuer mit dem Aufgabengebiet Gesundheitsorge bestellt worden sind.

Der entsprechende Gesetzesparagraf lautet:

### § 630g BGB: Einsichtnahme in die Patientenakte

(1) Dem Patienten ist auf Verlangen unverzüglich Einsicht in die ihn betreffende Patientenakte zu gewähren, soweit der Einsichtnahme nicht erhebliche therapeutische oder sonstige erhebliche Gründe entgegenstehen.

(2) Der Patient kann Abschriften von der Patientenakte verlangen. Er hat dem Behandelnden die entstandenen Kosten zu erstatten.

Wenn Ärzte oder Praxisangestellte die Akteneinsicht verweigern, sollte man sie höflich aber bestimmt über die Rechtslage aufklären, empfiehlt Frank Lepold, Leiter der Bundesgeschäftsstelle des Deutschen Patientenschutzverbandes.

Quellen:

Artikel „Patientenschutzbund: Ärzte können Akteneinsicht nicht verweigern“ auf Spiegel Online vom 14.03.2014; [www.patienten-rechte-gesetz.de](http://www.patienten-rechte-gesetz.de)

## Bundeseinheitlicher Medikationsplan soll zur Patientensicherheit beitragen

Der erste Schritt bei der Umsetzung des bundeseinheitlichen Medikationsplanes ist erfolgt: Die Kassenärztliche Bundesvereinigung (KBV), der Deutsche Apothekerverband (DAV) und die Bundesärztekammer (BÄK) haben die hierfür notwendigen Rahmenvereinbarungen erarbeitet. Diese betreffen u.a. Inhalt und Struktur sowie Vorgaben zur Aktualisierung des Medikationsplanes.

### Was ist der Medikationsplan?

Patienten, die mindestens drei verordnete Medikamente gleichzeitig anwenden, haben ab dem 1. Oktober 2016 das Recht auf die Erstellung und Aktualisie-

rung eines Medikationsplanes. Dies ist durch das im Dezember 2015 in Kraft getretene E-Health-Gesetz geregelt.

### Wer erstellt den Plan und was beinhaltet er?

Für die Ausstellung und Aktualisierung des Medikationsplanes ist in der Regel der Hausarzt verantwortlich. Es können jedoch auch weitere mitbehandelnde Ärzte den Plan aktualisieren. Außerdem können auf Wunsch des Patienten Apotheken den Plan um die in der Apotheke zusätzlich abgegebenen Arzneimittel ergänzen. So listet der Medikationsplan die Verordnungen aller Ärzte eines Patienten sowie die Selbstmedikation übersichtlich und vollständig auf.

Die Erstellung des Planes wird zunächst nur in Papierform erfolgen. Es ist jedoch geplant, dass er spätestens ab 2019 auf der elektronischen Gesundheitskarte gespeichert wird.

### Was ist das Ziel?

Der Medikationsplan soll Patienten bei der richtigen Einnahme von Medikamenten unterstützen.

„Für die Patienten bringt der Medikationsplan mehr Sicherheit, da er alle wichtigen Informationen zur Art und Anwendung der Medikamente enthält“, so Dipl.-Med. Regina Feldmann, Vorstand der KBV.

Quelle: Pressemitteilung „Erstes Etappenziel bei der Umsetzung des bundeseinheitlichen Medikationsplans erreicht“ des KBV, DAV und BÄK vom 2. Mai 2016

## Hoffnungsbaum dankt für Spenden zu Ehren von Anne Gabasch

Aus traurigem Anlass haben uns Spenden in Höhe von insgesamt 3.930 Euro aus Italien erreicht. Dort hatte Familie Gabasch in der Todesanzeige für ihre Tochter statt um Blumen fürs Grab um Spenden für Hoffnungsbaum e.V. gebeten. Die Spenden von Verwandten, Freunden, Bekannten sowie den Schulklassen von Anne und ihrer Schwester Lisa und ihren Lehrern wurden zum Teil auf einem eigens errichteten Konto in Italien gesammelt und dann an Hoffnungsbaum überwiesen.

**Wir sind sehr gerührt, dass uns so viele Spender zu Ehren von Anne bedacht haben, und danken Familie Gabasch und allen Spendern ganz herzlich für diese Unterstützung! Auch gilt der Familie und ihren Freunden unser aufrichtiges Beileid und tiefes Mitgefühl.**



## In Erinnerung an Anne



*Das Leuchten deiner kleinen Augen  
hast du jetzt einem Stern geliehen,  
und immer,  
wenn ich zum Himmel schau,  
kann ich Ihn für mich funkeln sehen.*

Anne war ein außergewöhnliches, lebensstarkes und einzigartiges Mädchen. Anne war sehr willensstark. Sie wusste genau, was sie braucht, was ihre tiefsten Bedürfnisse waren. Bis zum letzten Moment. Und sie fand immer einen Weg, uns das auch mitzuteilen. Anne war sehr neugierig – auf das Leben, auf andere Menschen. Auf jedes Detail war sie aufmerksam: Jeder neue Haarschnitt, glitzernder Nagellack fiel ihr sofort auf.

Anne war unglaublich ausdauernd und geduldig. Innerhalb kurzer Zeit hat sie beim Lesen große Fortschritte gemacht. Mit Begeisterung und Stolz zeigte sie uns ihr Lesebuch – voller Freude durften wir ihre Erfolge mit ihr teilen. Ausdauernd war sie aber auch bei den vielen mühsamen therapeutischen Übungen, die sie viel Kraft gekostet haben. Aber Anne hatte viel Kraft und auch viel Lebenswillen.

Anne hat sehr gern gelacht und gescherzt. Wer ein Bussi von ihr wollte, der musste tief in die Tasche greifen, 100€ wollte Anne für jeden Kuss!

Anne war sehr empathisch, sie hatte viel Einfühlungsvermögen. Beim Spielen hat sie manchmal bewusst andere Kinder gewinnen lassen, damit sie nicht traurig waren. Sie war gutmütig und hat gern geteilt.

Anne hat viel nachgedacht, auch über den Sinn im Leben. Ihre innere Reife hat uns beeindruckt: Sie wusste schon früh, was im Leben bedeutsam und grundlegend ist. Ihre Antwort war immer die GESUNDHEIT. Sie wusste aus eigener Erfahrung, dass die Gesundheit nicht selbstverständlich ist. Schon früh musste sie sich an immer mehr Hindernisse und Einschränkungen gewöhnen. Als sie nicht mehr gehen konnte, wurde der Rollstuhl ihr Freund. Als sie nicht mehr schreiben konnte, wurde der Computer ihr Freund. Als Sie am Ende nicht mehr sprechen konnte, nahm sie ihren Blick und ihre Hände, um mit uns in Kontakt zu treten. An all die

Schwierigkeiten hat sie sich angepasst. Sie hat gelernt, ihr Schicksal anzunehmen. Ans Aufgeben hat sie nicht gedacht. Wenn man Anne fragte: Wie geht es Dir? kam immer die Antwort: Es geht mir gut! – auch wenn die Krämpfe ihren Körper geschüttelt haben. Sogar deinen Krämpfen hast du einen Namen gegeben – „die Zitterlilli soll fort bis zum Mond!“

Für Anne stand die Familie über allem: Mit Papi auf dem Sofa zu liegen, und einfach seine Hand zu halten. Anne hatte eine große Verbundenheit mit ihrer Schwester Lisa, sie wollte immer wissen, was Lisa macht und wo Lisa war. Wenn es um Berufe ging, dann gab es für Anne nur eines: Mami werden. Liebevoll hat sich Anne bis zum Schluss um ihre geliebte Puppe Sara und ihre Hündin Luna gekümmert.

In der letzten Zeit wurden ihre Hände für Anne immer wichtiger. Mit ihnen hat sie den Kontakt zur Welt und zu den anderen hergestellt. Da gab es vertraute Rituale, an die wir uns alle erinnern werden: Wer ihr begegnet ist, nach dessen Hand hat sie gegriffen. Sie wollte immer testen wie die Handtemperatur war. „Du hast kalte Hände“ – das kam ganz oft als Antwort.

In den letzten Wochen, wo die Krankheit dein Leben so stark bestimmt hat, durften wir dich täglich fest halten, wenn alles rund herum zu unsicher wurde, wenn du nicht mehr wusstest wohin, wenn die Verzweiflung zu groß wurde.

Wir vermissen dich sehr!  
Danke Anne  
Lebwohl!

Manuela, Christian und Lisa Gabasch



## Grußwort der Vorsitzenden zur Absage der Familienkonferenz 2016

Liebe Leserinnen und Leser,

mit großem Bedauern mussten wir im Mai mitteilen, dass wir uns aus gesundheitlichen Gründen gezwungen sehen, die diesjährige 8. NBIA-Familienkonferenz in Deutschland, die für Ende August geplant war, abzusagen. Leider fordert die jahrelange Mehrfachbelastung inzwischen ihren Tribut. Mein Mann kämpft mit immer mehr Erkrankungen und muss sich Mitte August einem weiteren chirurgischen Eingriff unterziehen. Wir müssen uns jetzt vor allem darauf konzentrieren, dass er soweit wie möglich genesen kann. Und unser an PKAN erkrankter Sohn braucht unsere Unterstützung ja auch weiterhin.



Zugunsten meiner Familie muss ich derzeit meine Funktion als Vereinsvorsitzende hintenanstellen und habe alle Termine und Veranstaltungen, die erheblichen Zeitdruck verursachen, für dieses Jahr abgesagt. Dazu zählt nun leider auch die Familienkonferenz, auf die wir uns eigentlich sehr gefreut hatten.

Aber die Vereinsarbeit geht im Hintergrund auf jeden Fall weiter, nicht zuletzt dank unserer Teilzeitmitarbeiterin, Frau Jaskolka, die uns in diesem Jahr noch tatkräftig unterstützen kann. Wir verlieren unser Ziel, die NBIA-Erkrankungen besser behandelbar zu machen und den betroffenen Familien Informationen und Vernetzungsmöglichkeiten zu bieten, nicht aus den Augen.

Ich hoffe sehr auf Verständnis für unsere Entscheidung, die uns nicht leicht gefallen ist. Uns bleibt nur, auf bessere Zeiten zu hoffen.

Mit herzlichem Gruß  
*Angelika Klucken*  
Vorsitzende Hoffnungsbaum e.V.

**Für jede Unterstützung  
unserer Arbeit sind wir dankbar:**

Hoffnungsbaum e.V.  
Spendenkonto Sparkasse Wuppertal  
IBAN DE67 3305 0000 0000 3059 79  
BIC WUPSDE33

## 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
- **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](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)



### 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.NBIAalliance.org](http://www.NBIAalliance.org)

