



HOFFNUNGSBAUM NEWSLETTER

NR. 16 – JAHRGANG 2017

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

NBIA Symposium & NBIA Alliance Meeting zu Gast in den USA



Teilnehmer des NBIA Symposiums 2017 in Stevenson, USA

Auf dem 6. Internationalen Symposium zur Neurodegeneration mit Eisenspeicherung im Gehirn (NBIA) und verwandten Erkrankungen wurden im April 2017 die neuesten Erkenntnisse aus der Forschung präsentiert. Rund 70 Ärzte, Wissenschaftler und Patientenvertreter aus 12 Ländern kamen auf dem Symposium in Stevenson, USA, zusammen. Dank der Vergabe von Reisestipendien an Nachwuchswissenschaftler waren unter ihnen auch zahlreiche „neue Gesichter“ der NBIA-Gemeinschaft. Aber auch hier zogen die jüngsten politischen Ereignisse Kreise: Zwei der mit Stipendien bedachten Forscher aus Indien und Pakistan konnten leider nicht teilnehmen. Sie hatten kein Visum für die USA erhalten.

Aus Deutschland war Hoffnungsbaum e.V. durch unsere langjährige Mitarbeiterin Heike Jaskolka vertreten. Vom klinischen NBIA-Zentrum am Friedrich-Baur-Institut an der Neurologischen Klinik der Ludwig-Maximilians-Universität (LMU) München nahmen Prof. Dr. Thomas Klopstock und Dr. Ivan Karin teil. Hinzu kam der Neuroakanthozytose-Forscher und Wissenschaftliche Beirat des TIRCON-Kon-

sortiums, der Neurologe Prof. Dr. Adrian Danek, ebenfalls LMU. Die Genetikerin und NBIA-Forscherin Dr. Arcangela Iuso konnte für die NBIA-Forschergruppe am Humangenetischen Institut der Technischen Universität (TU) München teilnehmen.

Zu den Konferenzinhalten gehörten Vorträge zur aktuellen NBIA-Forschung mit Schwerpunkt bei der Therapieforschung, Poster-Präsentationen und Diskussionsrunden. Thematisch standen drei der vier häufigsten NBIA-Formen, PKAN, PLAN und BPAN, im Mittelpunkt: Sonia Levi von der Vita-Salute San Raffaele Universität in Mailand berichtete zum Beispiel über ihre Arbeit an einem Nervenzellmodell für PKAN, das im Reagenzglas entwickelt wird. Ody Sibon vom University Medical Center in Groningen präsentierte die Ergebnisse vorklinischer Tests mit einem unter TIRCON entwickelten Präparat bei PKAN-Modellen. (Fortsetzung S. 3)



Außerdem in dieser Ausgabe:

- NBIA in klinischem Netzwerk für Seltene Neurologische Erkrankungen vertreten, S. 8
- Versorgungsleitlinien für PKAN veröffentlicht, S. 10
- 15 Jahre Hoffnungsbaum e.V. – Immer mehr NBIA-Familien wenden sich an unseren NBIA-Verein, S. 14
- 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

Hoffnungsbaum@aol.com, www.hoffnungsbaum.de

Übersetzungen: Angelika Klucken, Heike Jaskolka

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

Bildnachweis: Foto auf S. 9 von Oliver Soulas, München; Bilder auf S. 7, 11-13, 16, 18 von pixabay.com

Mit freundlicher Unterstützung mitfinanziert durch:



Spitzenverband



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

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 und beschrieben, 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, Gleichgewichtsstörungen), Chorea (unwillkürliche Bewegungen), Schluckstörungen, ggfs. psychiatrische Probleme und Retinitis Pigmentosa (Netzhautdegeneration) hinzu.

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 auch nach Projektende weiter.

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



(Fortsetzung von S. 1) Paul Kotzbauer von der Washington University School of Medicine stellte therapeutische Ansätze vor, die auf die beeinträchtigte Enzymfunktion bei INAD zielen. Und Apostolos Papandreu vom University College London referierte über seine Untersuchung zu Krankheitsmechanismen und Screening von Therapien bei BPAN. (Das vollständige Programm findet sich auf <http://bit.ly/NBIASymposium>.) Thomas Klopstock und Ivan Karin berichteten über die Entwicklungen im TIRCON-Konsortium nach dem Ende der finanziellen Förderung durch die EU und gaben erste Einblicke in die Erkenntnisse, die das wachsende Patientenregister ermöglicht.

Zwischen den Sitzungen bot das Programm den Teilnehmern viel Zeit und Raum, um in persönlichen Austausch zu treten. Hier wurden abseits der Vortragsthemen Ideen ausgetauscht, wertvolle Kontakte geknüpft und womöglich auch neue Kooperationen und Projekte angebahnt.

Auf der Konferenz wurde deutlich: Es sind vielversprechende Zeiten. Das Feld wächst nicht nur um Nachwuchswissenschaftler und neu entdeckte NBIA-Gene,

sondern auch um therapeutische Studien. Angesichts dieser Entwicklungen spürte man mehr denn je eine Aufbruchsstimmung und ein Zusammengehörigkeitsgefühl in dieser wachsenden NBIA-Gemeinschaft.

Neuigkeiten wurden auch auf der unmittelbar vor dem Symposium abgehaltenen eintägigen Versammlung der NBIA Alliance ausgetauscht. Gemeinsam legten die Mitglieder die nächsten Projekte und Aufgaben des internationalen Dachverbands fest. Neben einer Festigung des Patientennetzwerks zählen dazu insbesondere die nachhaltige Förderung des internationalen NBIA-Patientenregisters, ein Ausbau der Öffentlichkeitsarbeit und gemeinsame Spendenaktionen. Auch befassten sich die NBIA Alliance-Mitglieder mit internen Arbeitsabläufen und administrativen Aufgaben. (siehe auch Artikel „Neues von der NBIA Alliance“ auf Seite 7) Neben Hoffnungsbaum e.V. waren 6 weitere Patientenorganisationen vor Ort vertreten, darunter auch erstmals aus Ungarn. In naher Zukunft könnte die NBIA Alliance also mit NBIA Ungarn um ein weiteres Mitglied wachsen.

Treffen von Familien mit seltenen Bewegungsstörungen am Universitätsklinikum Groningen

Am 20. Mai 2017 organisierte die Gruppe für Bewegungsstörungen des Universitätsklinikums Groningen (UMCG) einen besonderen Tag für Patienten und ihre Familien, die von seltenen Bewegungsstörungen betroffen sind. Das UMCG ist ein anerkanntes Kompetenzzentrum für mehrere seltene Bewegungsstörungen, darunter NBIA und im Besonderen PKAN.

Über 260 Besucher nahmen an diesem Tag teil. Es wurden Seminare von Forschern, Ärzten und Patientenorganisationen angeboten. Am Vormittag gab es Plenarsitzungen, die von allen Teilnehmern besucht wurden. Am Nachmittag wurden Sitzungen als Expertensprechstunden für einzelne Erkrankungen veranstaltet. Prof. Ody Sibon (siehe Bild) richtete die Sitzung zu NBIA aus.

Mehrere Patienten aus den Niederlanden schlossen sich dieser in hohem Maße interaktiven Runde am Nachmittag an. Prof. Sibon erläuterte ihre Forschungsarbeit, und es gab im Anschluss eine lebhaft diskutierte Diskussion mit Patienten und ihren Familien, Klinikern und Forschern.

Patienten, die an seltenen Krankheiten leiden, stoßen sehr oft auf mangelndes Wissen und es ist eine große



Hilfe für sie, Forscher und Kliniker mit umfangreichem Hintergrundwissen zu ihrer Erkrankung zu treffen. Für



Forscher ist es hochmotivierend, den Patienten zu begegnen. Schlussendlich gibt es ein gemeinsames Ziel, das wir alle verfolgen: eine mögliche Behandlung für die Erkrankungen zu finden.

Fotos zu der Veranstaltung gibt es hier: <http://movementdisordersgroningen.com/nl/nieuws/441-geslaagde-patientendag-voor-zeldzame-bewegingsstoornissen> (O.S.)



NBIA-Patientenperspektive auf Symposium für Kinder- und Jugendmedizin vorgestellt

Die Deutsche Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin (DGKJ) veranstaltete im September 2016 in Hamburg ihre 112. Jahrestagung. Die viertägige Veranstaltung stand unter dem Motto „Gemeinsam Balancieren will geübt sein!“ Nicht nur, weil gelungene Kinder- und Jugendmedizin ein Balanceakt ist, sondern auch weil der Kongress das Fach in seiner ganzen Breite darstellen und alle Berufsgruppen ansprechen wollte, die sich mit der Versorgung von Kindern und Jugendlichen befassen.

Im Rahmen dieser ärztlichen Fortbildungstagung wurde von der NCL-Stiftung ein Satellitensymposium zu „Diagnostik und Therapie neurodegenerativer Erkrankungen des Kindesalters“ ausgerichtet. Prof. Dr. Thomas Klopstock vom NBIA-Zentrum am Friedrich-Baur-Institut des Neurologischen Klinikums der Universität München sprach in seinem Vortrag über den aktuellen Kenntnisstand zu Klinik, Genetik und Therapiemöglichkeiten bei NBIA-Erkrankungen.

Daran schloss sich ein Beitrag der Hoffnungsbaum-Vorsitzenden Angelika Klucken über „NBIA in der medizinischen Versorgung. Möglichkeiten und Herausforderungen aus Patientenperspektive“ an. „Als Mutter eines Sohnes mit NBIA und durch meine Gespräche mit zahlreichen Familien konnte ich für meinen Vortrag auf viele praktische Beispiele zurückgreifen und so den anwesenden Ärzten Einblicke in das Erleben der Patientenfamilien geben“, so Klucken. „Warum ist eine frühzeitige Diagnose selbst dann sinnvoll, wenn es danach nicht sofort eine wirksame Behandlung gibt? Welche Informationen brauchen Patientenfamilien nach der Diagnose am dringendsten? Was benötigen oder kritisieren Patientenfamilien in der medizinischen

Versorgung und wie erleben sie diese? Welche Versorgungsstrukturen empfinden wir bei einer derart seltenen Erkrankung als sinnvoll und patientengerecht? Welche Chancen, aber auch Fallstricke, gibt es in der Arzt-Patientenkommunikation im Visitenalltag und wie könnten sich hier Probleme vermeiden lassen? Welche Erfahrungen haben NBIA-Familien in medizinischen Notfallsituationen gemacht – und was kann man daraus für die Zukunft lernen? Zu all diesen Fragestellungen habe ich versucht, anhand von Beispielen aus 15 Jahren Erfahrung mit NBIA Antworten zu geben“.

In einem bewegenden Beitrag zeigte Frau Dr. Hasan, Kinderärztin am Kinderpalliativzentrum in der Kinderklinik in Datteln, anhand des Lebensweges einer Patientin mit jugendlicher Neuronaler Ceroid-Lipofuszinose (NCL), welche Steigerung der Lebensqualität u.a. eine gute Palliativversorgung bei Kindern und Jugendlichen mit schweren neurodegenerativen Krankheiten bewirken kann.

Daneben wurden Fortschritte in der Therapieforschung und -anwendung bei weiteren neurodegenerativen Erkrankungen des Kindesalters vorgestellt, etwa bei frühkindlicher NCL. Alle Vorträge an diesem Nachmittag wurden von den zahlreichen anwesenden Ärzten im Publikum mit großem Interesse verfolgt.

Quellen u.a.: dgkj2016.de & www.dgkj.de/presse

TERMINANKÜNDIGUNG:

Die nächste **NBIA-Familienkonferenz in Deutschland** findet im **September 2018** in der **Jugendherberge Düsseldorf** statt.

Näheres erfahren Sie in Kürze!

Neuer Vorsitz bei ACHSE e.V.



Unser Dachverband ACHSE e.V. – Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen – hat seit November 2016 einen neuen Vorstandsvorsitzenden. Dr. Jörg Richstein löst seinen Vorgänger Dr. Andreas Reimann ab, der nach 12 Jahren Mitarbeit im geschäftsführenden Vorstand aus persönlichen Gründen zurücktritt. „Unser gemeinsames Ziel ist es, das Leben von Menschen mit Seltenen Erkrankungen und ihren Familien in allen Lebenslagen zu verbessern“, sagte Dr. Jörg Richstein bei seiner Antrittsrede auf der ACHSE-Mitgliederversammlung. „Gemeinsam haben wir schon viel für die sogenannten „Waisenkinder der Medizin“ in Bewegung gesetzt. Doch es gibt noch viel zu tun, ganz besonders im Bereich der medizinischen Versorgung, wo

Menschen mit Seltenen Erkrankungen in den allermeisten Fällen noch weit davon entfernt sind, eine qualitativ gleichwertige Behandlung zu Betroffenen häufigerer Erkrankungen zu erfahren.“ Dr. Jörg Richstein ist Vorsitzender der Interessengemeinschaft Fragiles X e.V. und Vater eines Sohnes mit dem seltenen Gendefekt. Bereits seit 2008 ist er im ACHSE-Vorstand aktiv. Die neue stellvertretende Vorsitzende, Geske Wehr, ist Mutter eines betroffenen Sohnes und engagiert sich seit 20 Jahren in der Selbsthilfe Ichthyose e.V. Wir bedanken uns bei Dr. Andreas Reimann für die stets sehr gute und vertrauensvolle Zusammenarbeit und für sein unermüdliches Engagement und gratulieren Dr. Jörg Richstein herzlich zum Vorsitz!



20 Jahre NBIA Disorders Association:

Es wurde gefeiert, gepicknickt und es wurden Zukunftspläne geschmiedet

Angehörige von 23 NBIA-Familien aus den ganzen USA, langjährige Förderer der Organisation und Forscher feierten im August 2016 das 20jährige Vereinsjubiläum und damit die Leistungen und Erfolge der amerikanischen NBIA Disorders Association. Auftakt der dreitägigen Veranstaltung war ein Galadinner in Cincinnati mit 127 Gästen, bei dem auch getanzt und eine Spendensammlung durchgeführt wurde, um den Verein in den nächsten Jahren weiter voranzubringen. Auf dem Fest erklärte der Stadtrat von Cincinnati den 6. August offiziell zum Tag der NBIA Disorders Association. Am Tag darauf wurde ein großes Familienpicknick mit gespendeten Burgern, Hotdogs und Desserts veranstaltet.



NBIA-Forschungsschwerpunkte definiert

Das Jubiläumswochenende wurde schließlich mit einem Treffen von Familien, Vorstandsmitgliedern und dem wissenschaftlichen Beirat beschlossen, um zukünftige Forschungsprioritäten und Aufgaben der NBIA Disorders Association zu diskutieren. Dazu gehören:

- Die Verbesserung der vorhandenen und die Herstellung und Untersuchung neuer Maus-Modelle
- Studien zum Krankheitsverlauf bei NBIA-Betroffenen, um Veränderungen im Krankheitsverlauf zu dokumentieren
- Eine Untersuchung, wie Coenzym A, ein für Kohlenhydrate und Fettstoffwechsel entscheidendes Molekül, NBIA-Erkrankungen beeinflusst

- Die Ermittlung von Biomarkern, d.h. von genetischen und biochemischen Merkmalen, die u.a. in Blut und Urin zu finden sind und die Aufschluss geben über eine Erkrankung, deren Schweregrad und wie der Körper auf Behandlungen reagiert

Beim Ideenaustausch unter den Teilnehmern zeichnete sich ab, dass mit der zunehmenden Anzahl an NBIA-Unterformen auch die Forschungsagenda der NBIA Disorders Association wächst, da sich einige Familien gezielt um mehr Aufmerksamkeit und Geld für die NBIA-Variante ihres betroffenen Angehörigen bemühen. (...) Bislang waren Ausschreibungen offen, so dass sich Forscher mit Projekten zu jeglichen NBIA-Formen bewerben konnten. Im vergangenen Jahr hatte der Vorstand jedoch eine Änderung der Satzung vorgenommen, um zweckgebundene Spenden zugunsten einer bestimmten NBIA-Variante zu ermöglichen, wenn es sich um einen Betrag von mehr als 1.000 Dollar handelt. (...) Diese Regelung hat jedoch den Nachteil, dass die NBIA Disorders Association nicht mehr genügend Spenden erhält, um eine offene Ausschreibung machen zu können. (...)

Die NBIA-Forscherin Dr. Susan Hayflick von der Oregon Health & Science University (OHSU) in Portland wies darauf hin, dass Forschungsarbeiten zu einer NBIA-Form häufig Erkenntnisse über eine andere bringen. Zum Beispiel öffnete ihnen die Entdeckung der PKAN- und INAD-Gene die Augen für neue Wege. Die Entdeckungen führen dazu, dass sich die Forscher auf Defekte der Mitochondrienmembran als Gemeinsamkeit



NBIA-Familien und Freunde auf dem Picknick anlässlich des 20jährigen Bestehens der NBIA Disorders Association



von NBIA-Erkrankungen konzentrierten und Ideen zu Krankheitsprozessen bei FAHN und MPAN entwickelten. Auch die Versorgungsleitlinien für PKAN (...) „sind von großer Bedeutung für andere NBIA-Erkrankungen.“, führte sie an. Es wäre nicht sinnvoll, wenn der Vorstand alle seine Forschungsgelder in krankheitsspezifische Forschungsstipendien stecken würde, so Dr. Hayflick.

Dr. Penny Hogarth, ebenfalls Teil des Teams an der OHSU, erinnerte daran, dass eine offene Ausschreibung zur Entdeckung des BPAN-Gens geführt hatte. Sie betonte außerdem, dass die Erfassung von Krankheitsverläufen zu einem besseren Verständnis von NBIA führen kann und für die Entwicklung von Medikamenten und anderen Therapien notwendig ist.



Kevin Flynn, Stadtratmitglied von Cincinnati, präsentiert die Verkündung des Stadtrats, den 6. August zum Tag der NBIA Disorders Association zu erklären.

So wurde bei dem Treffen der Vorschlag gemacht, dass zum Beispiel 10 Prozent der Gelder, die für spezifische NBIA-Formen gespendet worden sind, für eine offene Ausschreibung verwendet werden könnten, um diese Art von Forschung weiter unterstützen zu können.

Der Vorstand der NBIA Disorders Association plant, die fruchtbaren Diskussionen zwischen Familien und Forschern auf der Familienkonferenz 2017 fortzusetzen.

Videos der Referenten sowie eine Fotogalerie der Gala und des Picknicks sind bei Facebook und auf der Website der NBIA Disorders Association verfügbar:

www.facebook.com/NBIADisorders

www.nbiadisorders.org/nbia-association-turns-20

Quelle: NBIA Disorders Newsletter Vol. 20, Issue 2, Aug/ Sept

Vorstand der NBIA Disorders Association benennt Fonds nach Vereinsgründerin und ihrer Tochter



In Anerkennung des unermüden Engagements der Vorsitzenden Patricia Wood und ihrer außerordentlichen Führung der NBIA Disorders Association hat der Vereinsvorstand den *Patricia und Kimberly Wood Fonds* eingerichtet. Spender konnten bis zum 15. November 2016 ihre Zuwendung zu Ehren der Vereinsgründerin und ihrer Tochter auf diesen Fonds einzahlen. Alle Gelder, die diesem Fonds zugeführt werden, wird man zur Weiterverfolgung der Organisationsziele verwenden: um emotionale Unterstützung für NBIA-Familien anzubieten, die Öffentlichkeit aufzuklären und Forschungsprojekte zu finanzieren. Künftig wird jedes Jahr eine Spendenkampagne für diesen speziellen Fonds stattfinden, die mit dem Geburtstag der Organisation im September zusammenfällt.



Vorstandsmitglied Veronica Bonfiglio (links) überreicht der Vereinsvorsitzenden Patricia Wood eine Gedenktafel und gibt die Gründung des Patricia und Kimberly Wood Fonds bekannt.

Auf der Gala anlässlich des 20jährigen Vereinsjubiläums (siehe auch Artikel auf S. 5) erhielt Patricia Wood eine Gedenktafel und wurde über die Gründung des Fonds unterrichtet. Sichtlich gerührt durch diese Ehrung sagte Patricia Wood, dass sie immer gewollt habe, dass ihre Tochter dafür anerkannt wird, die Inspiration zur Vereinsgründung gewesen zu sein. Die 30jährige Kimberly war bei der Gala und dem am darauffolgenden Tag veranstalteten Familien-Picknick dabei.

Über 20 Jahre hat die NBIA Disorders Association zweifelten Familien, die für einen geliebten Menschen mit NBIA sorgen, einen Rettungsanker geboten. Sie fährt fort, emotionale Unterstützung für Familien und neueste Informationen für medizinisches Fachpersonal bereitzustellen, das seinem allerersten NBIA-Patienten gegenübersteht.

Im Laufe der Jahre haben Familien und sonstige Spender über 3,2 Millionen Dollar beigetragen, um die Mission des Vereins voranzutreiben; die Hälfte wurde direkt in die Forschung gegeben, um Therapien und letztlich eine Heilung für NBIA zu finden. Das Ziel in den kommenden Jahren ist es, Service und Aufklärung zu verbessern und das Bewusstsein für NBIA in den Medien, Bildungsgruppen und Forschungseinrichtungen zu erhöhen.

Quelle: NBIA Disorders Newsletter Vol. 20, Issue 2, Aug/ Sept



Neues von der NBIA Alliance

Förderung von NBIA-Patientenregister & -Biobank

Die Förderung des NBIA-Patientenregisters durch die NBIA Alliance ist in die nächste Runde gegangen. Wie wir bereits in unserem letzten Newsletter berichtet haben, hatte Hoffnungsbaum im Frühjahr 2016 den Erhalt und Ausbau des Registers am Friedrich-Baur-Institut des Klinikums der Universität München mit 30.000 Euro gefördert. Damit hatte Hoffnungsbaum die erste Tranche des gemeinschaftlichen Förderprojektes der NBIA Alliance übernommen. Nach dem ersten Zwischenbericht des Instituts, aus dem neben einer Kostenübersicht u.a. die erzielten Fortschritte bei den Eintragungen, aber auch Erschwernisse bei der Weiterentwicklung des Patientenregisters hervorgehen, folgte nun die Anschlussfinanzierung. Diese wurde von den Alliance-Partnern aus Italien (AISNAF), den USA (NBIA Disorders Association), Frankreich (AIDNAI), Spanien (ENACH Asociación) und Kanada (NBIA Canada), sowie mit einem kleineren Anteil von 2000 Euro von Hoffnungsbaum übernommen. Alles in allem sind für die Anschlussfinanzierung erneut 30.000 Euro zur Verfügung gestellt worden. Aus den bisherigen Mitteln sollen z.B. auch die zeit- und personalintensiven Registereinträge vergütet werden, die an den klinischen TIRCON-Zentren und kooperierenden Kliniken in anderen Ländern vorgenommen werden.



Parallel dazu wurde für die internationale NBIA-Biobank eine erste Fördersumme von 5000 Euro an die Technische Universität München vergeben, die unser niederländischer NBIA-Alliance-Partner Stichting IJzersterk gezahlt hat.

Insgesamt haben die derzeit acht NBIA Alliance-Mitgliederorganisationen mit einer Summe von 65.000 Euro bis zum Sommer 2017 Fortbestand und Weiterentwicklung von NBIA-Patientenregister und Biobank gesichert, um die für die NBIA-Therapieentwicklung und medizinische Versorgung wertvolle Sammlung von krankheitsbezogenen Patientendaten und -proben zu unterstützen.

In Zukunft soll die Förderung dieser NBIA-Forschungsinfrastruktur durch die NBIA-Alliance fortgesetzt werden. Wir werden darüber berichten.

NBIA Disorders Association verwaltet Spenden an die NBIA Alliance

Die NBIA Alliance hat keinen Rechtsstatus. Sie ist derzeit nur ein loser Zusammenschluss einzelner NBIA-Patientenorganisationen in verschiedenen Ländern. Um Projekte gemeinsam verwirklichen zu können, benötigt sie aber eine gewisse Struktur hinsichtlich innerer Organisation und Finanzen. Deshalb haben die Alliance-Partner beschlossen, eine Charta mit Statuten zu verabschieden, die den Regeln einer Satzung vergleichbar sind. Spenden für Projekte der NBIA Alliance werden seit April 2017 im Rahmen eines sogenannten „Finanzsponsoring“-Vertrages zwischen den Alliance-Partnern von der NBIA Disorders Association entgegengenommen und verwaltet. Unsere große Schwester-Organisation in den USA übernimmt damit eine Art treuhänderische Funktion und „leiht“ der NBIA Alliance mit ihren Vorhaben ihren Gemeinnützigkeitsstatus.

Neue Internetauftritte

Unsere NBIA Alliance-Partner in Kanada, Spanien und Frankreich haben neue Webseiten. Diese befinden sich zum Teil noch im Aufbau, werden aber stetig weiterentwickelt. Schauen Sie doch einfach mal vorbei auf:

www.nbiacanada.com • www.enach.org • aidnai.org





NBIA in klinischem Netzwerk für Seltene Neurologische Erkrankungen vertreten

Die oft komplexe Diagnostik und Behandlung bei seltenen chronischen Erkrankungen erfordert spezielle Fachkenntnisse und Erfahrungen, die nicht in jeder Klinik vorhanden sind. Um Kräfte und Mittel hier grenzüberschreitend zu bündeln und einen Wissensaustausch unter Experten zu ermöglichen, hat die Europäische Union 2014 die Einrichtung Europäischer Referenznetzwerke (ERN) für Seltene Erkrankungen beschlossen.

Ab März 2016 konnten sich Verbünde klinischer Zentren mit mindestens 10 teilnehmenden Partnern aus wenigstens 8 Staaten in einem aufwendigen Antragsverfahren bei der Europäischen Kommission um Anerkennung als Europäische Referenznetzwerke für bestimmte Fachgebiete bewerben.



European Reference Networks

Insgesamt wurden 24 Netzwerkanträge eingereicht, an denen 370 Krankenhäuser aus 26 Staaten mit etwa 900 spezialisierten medizinischen Teams beteiligt waren. Das Gremium der Mitgliedsstaaten hat alle 24 ERNs inzwischen zugelassen und sie haben am 1. März 2017 offiziell ihre Arbeit aufgenommen.

Eine EU-Direktive regelt die Erwartungen an die neuen Kliniknetzwerke:

- Die in ERN organisierten Kliniken vereinen Fachwissen und praktische Erfahrung zu den Krankheiten, die sie vertreten.
- Sie sind multidisziplinär aufgestellt und sollen eine qualitätsgesicherte medizinische Versorgung in ihrem Fachgebiet etablieren.
- Sie leisten einen Beitrag zur Erforschung der seltenen Erkrankungen, die sie vertreten. Netzwerkmitglieder werden künftig eine verbesserte Ausgangsposition haben, wenn sie sich um finanzielle Mittel der Europäischen Union bewerben.
- Sie werden in der Aus- und Fortbildung medizinischen Personals die Verbreitung des Wissens zu den Seltenen Erkrankungen vorantreiben.

Die NBIA-Zentren gehören zum Referenznetzwerk für das Fachgebiet „Seltene Neurologische Erkrankungen“ (European Reference Network for Rare Neurological Diseases, ERN-RND). Es umfasst derzeit 26 klinische Partner aus 14 Ländern. Erweiterungen sind später möglich und erwünscht.

Ein Hauptaugenmerk des „ERN-RND“ liegt auf den seltenen Bewegungsstörungen und Erkrankungen, die mit

geistiger Beeinträchtigung einhergehen. Zum Spektrum dieser Erkrankungen gehört auch NBIA.

Innerhalb des neurologischen Referenznetzwerks vertreten 13 Kliniken aus 7 Ländern die NBIA-Erkrankungen, darunter TIRCON-Partner wie das Friedrich-Baur-Institut der Universitätsklinik München (Deutschland), das Neurologische Institut Carlo Besta in Mailand (Italien), das medizinische Universitätszentrum in Groningen (Niederlande), sowie Universitätskliniken, die schon seit einiger Zeit als „assoziierte Zentren“ dem TIRCON-Konsortium verbunden sind wie etwa das Hospital Sant Joan de Deu in Barcelona (Spanien), die Universitätskliniken in Budapest und Pecs (Ungarn) und die Neurologische Universitätsklinik in Prag (Tschechien).

Hinzu kommen weitere Kliniken in Lübeck und Ulm, Rom und Siena, Nijmegen und Ljubljana, wo es, zum Teil seit vielen Jahren, NBIA-Erfahrungen gibt. Dennoch fehlen noch einige wichtige NBIA-Zentren im ERN. Wir hoffen, sie können später angeschlossen werden.

Die meisten Kliniken konnten in ihren jeweiligen Ländern noch nicht offiziell zertifiziert werden, da die Zertifizierungsverfahren generell erst im Aufbau sind. Aber für NBIA sind wir für den Anfang dieser groß angelegten Umstrukturierung schon sehr gut aufgestellt.

Zu den erklärten Zielen unseres Vereins Hoffungsbaum e.V. gehörte von Anfang an die Errichtung von Expertenzentren für NBIA, insbesondere auch in Deutschland. 15 Jahre nach unserer Gründung können wir nun darauf hoffen, dass sich das seit 2012 unter TIRCON aufgebaute NBIA-Expertenetzwerk verstetigt und den Weg ebnet für eine qualitätsgesicherte Patientenversorgung.

Quellen:

- www.bundesgesundheitsministerium.de/themen/internationale-gesundheitspolitik/europa/europaeische-referenznetzwerke.html
- www.ern-rnd.eu
- Achse Aktuell, Juni 2017

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

Hoffungsbaum e.V.

Spendenkonto Sparkasse Wuppertal

IBAN DE67 3305 0000 0000 3059 79

BIC WUPSDE33



Erfolgreiche Bewerbung um Fördermittel für Coenzym A-Forschungsprojekt

Aus den Niederlanden haben uns gute Nachrichten für die NBIA-Forschung erreicht:

Die niederländische Organisation für wissenschaftliche Forschung, NWO, hat vor kurzem ein renommiertes Stipendium an die NBIA-Forscherin Prof. Ody Sibon (Universität Groningen) für das Projekt mit dem Titel „Identifizierung externer Coenzym A-Quellen für Zellen und Organismen“ verliehen.

NWO bevorzugt Grundlagenforschung mit einem eindeutigen zukünftigen Ziel und die sich bewerbenden Forscher müssen erklären, wie ihre Grundlagenforschung für die Gesellschaft von Nutzen sein kann.



Prof. Ody Sibon auf der TIRCON-Abschlusskonferenz 2015

Ziel des von Ody Sibon geschriebenen Antrags ist es, den Coenzym A-Stoffwechsel zu enträtseln und zu untersuchen, auf welche Weise Organismen in der

Lage sind, Coenzym A aus ihrer Umgebung zu gewinnen. Zuvor hatte ihre Forschungsgruppe erstmalig nachgewiesen, dass Organismen Coenzym A aus ihrer Umgebung gewinnen können, wenn sie Coenzym A nicht innerhalb ihrer Zellen durch Synthese herstellen können. Diese Erkenntnis ist unerlässlich, um mögliche Therapien für Coenzym A-bedingte NBIA-Erkrankungen wie PKAN und CoPAN zu finden.

„Die NBIA Alliance mit ihren Partnern aus aller Welt stellte ein überzeugendes Unterstützungsschreiben für das Forschungsstipendium zur Verfügung“, so Professor Sibon, „dieser Brief trug zu der hohen Anzahl von Bewertungspunkten bei, den der Stipendiums-Antrag von NWO erhielt“. Ody Sibon ist sehr dankbar für die Unterstützung durch die NBIA Alliance und ihrer Meinung nach unterstreicht dies, wie wichtig Kooperationen und Netzwerke sind, um in kleinen Schritten nach und nach eine Therapie für NBIA-Erkrankungen zu entwickeln.

Hoffnungsbaum e.V. und die NBIA-Alliance-Partner beglückwünschen Frau Professor Sibon zur Vergabe der Fördermittel an ihr NBIA-Projekt. Wir freuen uns, dass wir ein wenig dazu beitragen konnten!

Londoner Forscher melden große Arbeitsfortschritte bei der Entwicklung einer Therapie für PLAN

Ein Forscherteam in London berichtete 2016, dass es im zweiten Jahr ausgezeichnete Fortschritte bei ihren Entwicklungsversuchen einer potenziellen Gentherapie für Patienten mit Infantiler Neuroaxonaler Dystrophie (INAD) gemacht hat. INAD ist eine frühe Form der NBIA-Erkrankung PLAN oder PLA2G6-Assoziierte Neurodegeneration, die nach dem krankheitsverursachenden Gen benannt ist.

Um diese Forschung zu betreiben, erhielten 2014 Dr. Manju Kurian, Dr. Ahad Rahim und ihr Team am University College in London (UCL) ein dreijähriges, mit 150.000 Dollar dotiertes Stipendium von der NBIA Disorders Association. Das Endziel der Forschung ist die Behandlung von PLAN durch Ersetzen des kranken Gens durch ein gesundes.

Zu diesem Zweck arbeitet Kurians Gruppe mit einem Mausmodell, das die menschliche Form der PLAN-Erkrankung genau nachahmt. Dies hat den Wissenschaftlern geholfen zu verstehen, wie die Krankheit im Nervensystem fortschreitet.

Als nächstes musste die Gruppe einen Weg schaffen, um das gesunde Gen durch das Blut in das Nervensys-

tem und das Gehirn zu bringen. Diese Beförderung geschieht durch einen Virus.



Doktorandin Sam Cuka, ein Mitglied von Kurians Team, entwickelte einen sogenannten viralen Vektor. Das gesunde Gen wird mit dem viralen Vektor, den die Forscher direkt in das Blutsystem und das Gehirn der erkrankten Mäuse injizieren wollen, als „Mitfahrer“ transportiert. Sie werden dann die Wirkung auf die Mäuse untersuchen. Wenn sich der Zustand der Mäuse bessert, wollen die Wissenschaftler die Forschung für PLAN-Patienten übernehmen.

Der Vorstand der NBIA Disorders Association hat einen Antrag der UCL-Gruppe bewilligt, das Stipendium um 10 Monate, bis Ende Januar 2018, ohne Kosten für den Verein zu verlängern. Diese Verlängerung ermöglicht Cuka, ihre Arbeit am Projekt mit zusätzlichen 34.000 Pfund vom Impact-Stipendium der University College of London fortzusetzen, das ihr verliehen worden ist. (...)

Übersetzung aus NBIA Disorders Newsletter Vol. 20, Issue 2, Aug/Sept



Neu & Aktualisiert: Englische Fachpublikationen zu BPAN & PLAN bei GeneReviews



GeneReviews® ist eine online und kostenfrei verfügbare Sammlung standardisierter, von Experten geschriebener und geprüfter Artikel, die erbliche Erkrankungen beschreiben. Die Website ist ein Projekt der nationalen Gesundheitsbehörden der USA (NIH). Die Artikel werden regelmäßig aktualisiert und revidiert, wenn es wichtige Änderungen mit Bedeutsamkeit für die klinische Praxis gibt.

Auch zur Gruppe der NBIA-Erkrankungen gibt es bei GeneReviews eine Reihe von Publikationen. Neben einem Überblicksartikel zur Gesamtheit der NBIA-Krankheiten sind jeweils spezifische Artikel verfügbar zu allen Formen außer CoPAN und Kufor-Rakeb-Syndrom. Die Mehrzahl der Artikel wurde von oder unter Beteiligung der ausgewiesenen NBIA-Expertinnen an der Oregon Health & Science University in Portland (USA) verfasst.

Ganz neu ist jetzt im Februar 2017 ein GeneReviews-Artikel zu BPAN erschienen. BPAN wurde erst 2012 erstmalig in der Fachliteratur beschrieben, gehört aber inzwischen zu den am häufigsten auftretenden NBIA-Subtypen. Aktualisiert wurde im Januar 2017 der Artikel über PLAN (INAD/NAD).

Oft suchen wir NBIA-Familien im medizinischen Versorgungsalltag Hilfe bei Ärzten, die die Krankheit unser-

er Kinder nicht kennen, z.B. auch in anderen Fachrichtungen als der Neurologie. Selbst wenn wir als Familien die englischen Texte nicht verstehen, können wir doch die Ärzte unserer Kinder auf diese leicht zugängliche und qualitätsgesicherte Informationsquelle aufmerksam machen.

Die GeneReviews Artikel sind im Internet leicht auffindbar. Als Schlagworte reichen der Krankheitsname oder das jeweilige betroffene Gen + Genereviews, um zum Artikel zu gelangen.

➤ Neu erschienen im Februar 2017:

Gregory A, Kurian MA, Haack T, et al. **Beta-Propeller Protein-Associated Neurodegeneration**. In: Pagon RA, Adam MP, Ardinger HH, et al. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2017. 2017 Feb 16.
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK424403/>

➤ Aktualisiert im März 2017:

Gregory A, Kurian MA, Maher ER, et al. **PLA2G6-Associated Neurodegeneration**. In: Pagon RA, Adam MP, Ardinger HH, et al. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2017. 2008 Jun 19 [updated 2017 Mar 23].
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1675/>

Versorgungsleitlinien für PKAN veröffentlicht

Der umfassende Versorgungsleitfaden für Panthothenatkinase-Assoziierte Neurodegeneration (PKAN) ist im Dezember 2016 als englischer Fachartikel im Journal „Molecular Genetics and Metabolism“ erschienen.

Er umfasst Empfehlungen für die Versorgung von PKAN-Patienten, angefangen bei der Erstdiagnose über die alltägliche medizinische Versorgung bis hin zum Notfallmanagement. Die Leitlinien dienen als Informationsquelle für Ärzte, Patienten und ihre Familien und stellen die bewährtesten Verfahren bei Diagnose und Behandlung von PKAN dar.

Erstellt wurde der Leitfaden vom Team der Oregon Health and Science University (OHSU) in Portland, USA, unter Leitung von Dr. Susan Hayflick. Das internationale Konsensverfahren fand unter Beteiligung von PKAN-erfahrenen Klinikern statt. Auch PKAN-Familien wur-



den aufgrund ihres Erfahrungswissens im Umgang mit der Krankheit miteinbezogen. Das Projekt wurde seit 2011 finanziell gefördert durch die Patientenorganisationen NBIA Disorders Association (USA), AISNAF (Italien) und Hoffnungsbaum e.V.

Die Publikation kann unter diesem Link erworben werden: [http://www.mgmjournal.com/article/S1096-7192\(16\)30293-1/abstract](http://www.mgmjournal.com/article/S1096-7192(16)30293-1/abstract)

Weiterführende Informationen gibt es auch auf der Website **NBIAcure.org** der OHSU:

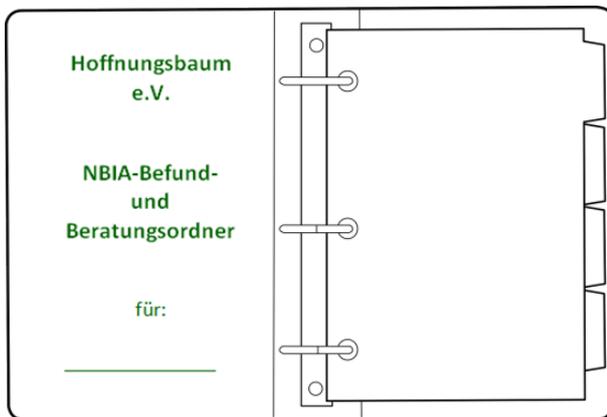
<http://nbiaacure.org/our-research/in-the-clinic/best-practices-in-pkan/>

Hoffnungsbaum e.V. arbeitet auch an einer patientenverständlichen Version der Leitlinien in deutscher Sprache, die noch im Laufe dieses Jahres online zur Verfügung gestellt werden soll. Auch AISNAF, die NBIA-Patientengemeinschaft in Italien, wird eine Übersetzung in die Landessprache veröffentlichen.



NBIA-Befund- und Beratungsordner ist wieder erhältlich

Nachdem der von uns entwickelte NBIA-Befund- und Beratungsordner längere Zeit vergriffen war, haben wir jetzt eine zweite, überarbeitete Auflage erstellt. Interessierte NBIA-Familien, die bislang keinen Ordner besitzen, können sich gerne an uns wenden.



Der Ordner ist ein Serviceangebot von uns an betroffene NBIA-Familien. Er gliedert sich in zwei schmale Einzelordner: Der Befundordner dient der Dokumentation. Hier können medizinische Unterlagen, Beobachtungen zum Krankheits- und Behandlungsverlauf abgeheftet und eingetragen werden. So hat man alle wichtigen Dokumente gebündelt und schnell griffbereit. Der Beratungsordner umfasst Informationsmaterial zur Erkrankung, Behandlung, Versorgung und unserer Selbsthilfearbeit. Dabei können die Ordner jederzeit den individuellen Bedürfnissen angepasst werden, indem man beispielsweise Dokumente, die nicht relevant sind, herausnimmt, oder neue Register angelegt. Wir hoffen, dass wir betroffenen Familien mit unserem Ordner eine kleine Hilfestellung für den Lebensalltag mit NBIA an die Hand geben können.

Patientenorientierte NBIA-Beschreibung für Orphanet

Im Rahmen des ACHSE-Projekts „Zugang zu guten Patienteninformationen verbessern“ sollen gut lesbare, im Dialog zwischen Selbsthilfe und spezialisierten Ärzten entstandene Krankheitsbeschreibungen auf der zentralen Informationsplattform für Seltene Erkrankungen, Orphanet, verfügbar gemacht werden. Auch Hoffnungsbaum e.V. hat sich beteiligt und eine überblicksartige Beschreibung der NBIA-Erkrankungen verfasst. Nach gründlicher Recherche in der neuesten NBIA-Fachliteratur ist ein inhaltlich aktueller Beitrag in verständlicher Sprache entstanden. Erfahrene NBIA-Experten aus unserem Wissenschaftlichen Beirat ha-

ben den Artikel begutachtet und mit überarbeitet. Auch das praktische Erfahrungswissen aus unserer Selbsthilfe ist in den Text eingeflossen, ergänzt um nützliche Informationen aus dem sozialen Bereich, die das Leben Betroffener mit NBIA-Erkrankungen und ihrer Familien erleichtern können. Links ermöglichen leichten Zugang zu weiterführenden Informationen.

Der Artikel ist jetzt bei Orphanet online verfügbar, in der deutschen Orphanet-Version unterhalb der Kurz-Zusammenfassung für „Neurodegeneration mit Eisenspeicherung im Gehirn“ (ORPHA385). Dort ist er in der Rubrik „Detaillierte Informationen“ als „Artikel für die allgemeine Öffentlichkeit“ genannt. Hier der Link: https://www.orpha.net/data/patho/Pub/Ext/de/NeurodegenerationMitEisenspeicherungImGehirn_DE_de_PUB_ORPHA385.pdf

Barrierefreies Reisen

Neue und bewährte Reiseziele für Menschen mit Körperbehinderung werden in dem Katalog „BSK-Urlaubsziele 2017“ vorgestellt. Dieser umfasst eine große Auswahl betreuter rollstuhlgerechter Gruppenreisen mit dem Flugzeug oder Rollibus, Kreuzfahrten mit rollstuhlgerechten Ausflügen ebenso wie barrierefreie Individualreisen im In- und Ausland. Bei den meisten Reisezielen können mit der Buchung Hilfsmittel wie Pflegebett, Lifter usw. angemietet werden. Die Kosten für Hilfs- und Pflegemittel werden im Einzelfall von den Krankenkassen übernommen. Bei Bedarf kann auch eine geschulte Reiseassistenz als Begleitperson vermittelt werden.



Der Katalog ist ein kostenloses Angebot des Bundesverbands Selbsthilfe Körperbehinderter e.V. (BSK) und der gemeinnützigen Tochtergesellschaft BSK-Reisen GmbH, die sich auf Reisen für Menschen mit Handicap und Mobilitätseinschränkungen spezialisiert hat. Auf der Website www.bsk-reisen.org kann der Katalog als PDF-Dokument heruntergeladen oder als Printexemplar im Shop bestellt werden. Er kann aber auch gegen Zusendung eines adressierten und mit 1,45 Euro frankierten DIN A4-Rückumschlag angefordert werden beim: BSK e.V., Reiseservice, Altkrautheimer Straße 20, 74238 Krautheim. Für weitere Informationen besuchen Sie bitte die Website oder nehmen Sie telefonisch Kontakt auf unter 06294 428150.

Quelle: www.bsk-reisen.org & Pressemeldung des BSK e.V.



Neuregelungen in der Pflege:

Seit Januar 2017 gelten geänderter Pflegebedürftigkeitsbegriff und neue Pflegegrade

Um die pflegerische Versorgung in Deutschland zu verbessern, Unterstützungsangebote auszuweiten und mehr Individualität zu schaffen, hatte die Bundesregierung in 2015 das Erste Pflegestärkungsgesetz (PSG I) und in 2016 das Zweite Pflegestärkungsgesetz (PSG II) eingeführt. Diese stellten seit Einführung der Pflegeversicherung in 1995 die weitreichendsten Reformen in puncto Pflege dar.



Zu den Neuregelungen, die am 1. Januar 2017 wirksam geworden sind, gehören vor allem die Einführung des neuen Pflegebedürftigkeitsbegriffes und des neuen Begutachtungsinstruments bei der Pflegeeinstufung.

➤ Neuer Pflegebedürftigkeitsbegriff

Seit 2017 wird die Pflegebedürftigkeit neu definiert. So sollen alle Pflegebedürftigen einen gleichberechtigten Zugang zu den Leistungen der Pflegeversicherung erhalten – ganz gleich ob sie körperlich, geistig oder psychisch beeinträchtigt sind. Ausschlaggebend soll der individuelle Unterstützungsbedarf sein.

Überführung der bestehenden Pflegestufen zu den neuen Pflegegraden:

Von	Zu
Pflegestufe 0	→ Pflegegrad 2
Pflegestufe I	→ Pflegegrad 2
Pflegestufe I mit eingeschränkter Alltagskompetenz	→ Pflegegrad 3
Pflegestufe II	→ Pflegegrad 3
Pflegestufe II mit eingeschränkter Alltagskompetenz	→ Pflegegrad 4
Pflegestufe III	→ Pflegegrad 4
Pflegestufe III / Härtefall	→ Pflegegrad 5
Pflegestufe III mit eingeschränkter Alltagskompetenz	→ Pflegegrad 5

➤ Andere Regeln bei Begutachtung

Neu ist, dass die bisherigen drei Pflegestufen durch fünf Pflegegrade ersetzt werden. Diese sollen die individuellen Beeinträchtigungen und Fähigkeiten von Pflegebedürftigen genauer erfassen.

Bei der Einstufung ist der Grad der Selbstständigkeit einer Person entscheidend. Es wird also geprüft, ob die erforderlichen Fähigkeiten noch vorhanden sind und ob Tätigkeiten selbstständig, teilweise selbstständig oder nur unselbstständig ausgeübt werden können. Die bisherigen Zeitorientierungswerte spielen dabei keine Rolle mehr. Bei der Begutachtung durch den MDK (Medizinischer Dienst der Krankenkassen) geht es also nicht mehr länger um den Zeitaufwand für alltägliche Verrichtungen.

➤ Wechsel von Pflegestufe zu Pflegegrad

Bei Pflegebedürftigen, die zum Stichtag der Umstellung bereits Leistungen beziehen, erfolgte der Wechsel automatisch und niemand sollte schlechter gestellt werden als zuvor, zum Teil haben sich die Leistungen durch die neue Einteilung sogar erhöht. Ein neuer Antrag auf Begutachtung war nicht erforderlich. Anhand der nachstehenden Tabelle können alle, bei denen ein Wechsel von Pflegestufe zu Pflegegrad stattfand, nachsehen, wie ihre Einstufung jetzt sein sollte.

➤ Ambulante Wohngruppen

Für ambulant betreute Wohngruppen beträgt die Pauschale jetzt 214 Euro monatlich. Die Förderung gilt nur für Wohnformen, die keine Leistungen der vollstationären oder teilstationären Pflege beinhalten. Allerdings können Bewohner auch Leistungen der Tages- und Nachtpflege in Anspruch nehmen, wenn durch Prüfung des MDK nachgewiesen ist, dass die Pflege in einer ambulant betreuten Wohngruppe ohne teilstationäre Pflege nicht in ausreichendem Umfang sichergestellt werden kann.

➤ Verbesserte soziale Absicherung für pflegende Angehörige

Die Pflegeversicherung zahlt jetzt Rentenbeiträge für mehr pflegende Angehörige. Entscheidend dabei sind der Umfang der Pflegeübernahme und der Pflegegrad

des Pflegebedürftigen. Daneben wird zugunsten der Pflegepersonen die Absicherung in der Arbeitslosen- und der Unfallversicherung geändert.

➤ **Gestiegene Beiträge zur Pflegeversicherung**

Um die Änderungen und neuen Leistungen zu finanzieren, ist der Beitragssatz der Pflegeversicherung um weitere 0,2 Prozentpunkte auf 2,55 beziehungsweise 2,8 Prozent für Kinderlose gestiegen. Damit stehen für

die Pflege ab 2017 jährlich rund 5 Milliarden Euro zusätzlich zur Verfügung.

Quellen:

- „Die Pflegestärkungsgesetze - Hintergründe zu den Neuregelungen in der Pflege“ vom 31.08.2016 auf www.bundesgesundheitsministerium.de
- „Zweites Pflegestärkungsgesetz (PSG II)“ auf www.aok-gesundheitspartner.de
- „Pflegereform 2016 - 2017 / Zweites Pflegestärkungsgesetz (PSG II)“ auf www.kv-media.de

Langfristiger Heilmittelbedarf: Neue Patienteninformation verfügbar

Zum 1. Januar 2017 sind Änderungen in der Heilmittel-Richtlinie in Kraft getreten, die der Gemeinsame Bundesausschuss (G-BA) 2016 beschlossen hatte. Sie sollen das Genehmigungsverfahren vereinfachen, wenn Patienten, z.B. wegen schwerer Behinderungen oder chronischer Krankheiten, langfristig Heilmittel wie etwa Physiotherapie, Ergotherapie oder Logopädie benötigen.

Therapien also bei medizinischer Notwendigkeit verordnen.

Bei allen anderen Erkrankungen, die nicht in diesen Listen stehen, aber in der Schwere mit den dort aufgeführten Krankheiten vergleichbar sind, können Patienten die Genehmigung eines langfristigen Heilmittelbedarfs bei ihrer Krankenkasse beantragen.



Dem Antrag muss eine Kopie der ärztlichen Verordnung mit Begründung beigelegt werden. Diese Verordnung ist jedoch sofort nach dem Ausstellen gültig. So kann z.B. die Physiotherapie unmittelbar begonnen werden. Falls die Krankenkasse den Antrag ablehnen sollte, muss sie die Kosten der Behandlung mindestens bis zum Erhalt des Ablehnungsbescheides übernehmen.

In der Regel muss die Krankenkasse innerhalb von vier Wochen über den Antrag entscheiden. Bleibt eine Rückmeldung innerhalb dieser Frist aus, gilt er als genehmigt. Verzögerungen können sich ggfs. durch die Einbeziehung des Medizinischen Dienstes ergeben.

Wann besteht ein solcher Heilmittelbedarf, wie wird er festgestellt und bewilligt? Eine Patienteninformation informiert darüber und ist online auf der Website des G-BA verfügbar:

www.g-ba.de/informationen/beschluesse/2590/

In jedem Fall sind aber alle 12 Wochen ein Arztbesuch und eine erneute Heilmittelverordnung nötig, auch wenn nur ein Teil der verordneten Termine wahrgenommen werden konnte.

Ausschlaggebend im Genehmigungsverfahren für langfristig verordnete Heilmittel sind zwei Diagnoselisten. Die eine ist als Anlage 2 der Heilmittel-Richtlinie ebenfalls unter dem o.g. Link verfügbar, zur zweiten, der Diagnoseliste über besonderen Verordnungsbedarf, findet man in der Patienteninformation auf S. 1 unten einen Link. Für Erkrankungen, die in diesen Listen stehen, gilt: es ist kein spezieller Antrag bei den Krankenkassen erforderlich. Der behandelnde Arzt kann die

Quellen:

- *Pressemitteilungen des G-BA vom 15.12.2016 „Vereinfachte Genehmigung des langfristigen Heilmittelbedarfs ab 1. Januar 2017: Neue Patienteninformation ist online“ & vom 19.05.2016 „Langfristiger Heilmittelbedarf: Normenklarheit und geringerer bürokratischer Aufwand“*
- *Patienteninformation des G-BA zur Genehmigung eines langfristigen Heilmittelbedarfs*



15 Jahre Hoffnungsbaum e.V. – Immer mehr NBIA-Familien wenden sich an unseren NBIA-Verein

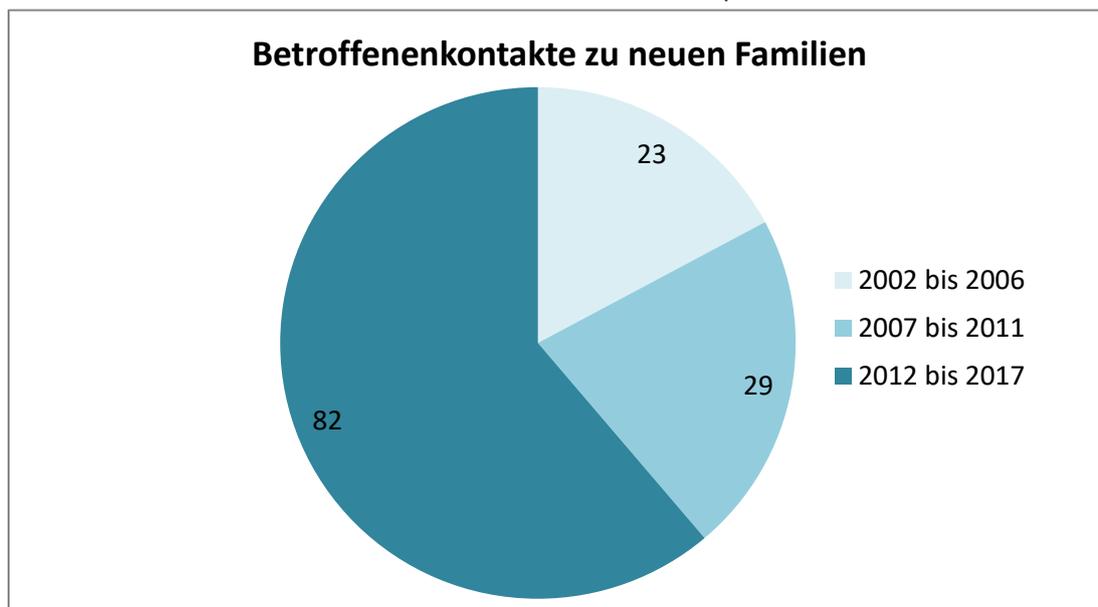
Gerade einmal vier weitere Patientenfamilien waren uns 2002 bekannt, wovon zwei bei der Vereinsgründung von Hoffnungsbaum im November dabei sein konnten.

Heute, fast 15 Jahre später, enthält unsere Datenbank fast 140 Familien aus 28 Ländern! Manche Familien begleiten wir über einen langen Zeitraum hinweg, andere wiederum stehen nur kurzzeitig mit uns in Verbindung. Mit den meisten Familien stehen wir in direktem Kontakt, bei anderen wenden sich auf der Suche nach hilfreichen Informationen Menschen aus dem Umfeld an uns: Schulbegleiter, Ärzte, Therapeuten, Mitarbeiter von sozialen Diensten, Freunde und Verwandte. Oft kommt darüber am Ende der direkte Kontakt zustande.

auf Deutsch oder Englisch nicht möglich sein sollte, bringen wir über Online-Übersetzungsprogramme eine schriftliche Verständigung zu Wege oder kommunizieren über einen Vermittler aus dem Umfeld der Familien.

Dank des unter TIRCON aufgebauten klinischen Netzwerks können wir den Familien inzwischen manchmal auch medizinische Zentren in ihren Ländern und/oder Kontakt zu sprachlich besser passenden NBIA Alliance-Partnerorganisationen in acht Ländern empfehlen.

Regelmäßig streuen wir Informationen – auf unserer Website, über unseren Newsletter und über Info-schreiben per E-Mail und Post. So leiten wir zum Beispiel Informationen unserer Dachverbände und aus der



Die Abbildung zeigt die Entwicklung unserer Betroffenenkontakte, d.h. die Anzahl an neuen Familien, die im Laufe der Jahre Kontakt zu Hoffnungsbaum e.V. aufgenommen haben.

Viele Familien mit frischer NBIA-Diagnose oder Verdacht auf NBIA finden den Weg zu uns über das Internet. Neben der Erstberatung findet auch fortlaufende telefonische und schriftliche Betroffenenberatung uns bereits bekannter Familien statt. Vor allem in Notfällen versuchen wir zwischen Patientenfamilien sowie NBIA-erfahrenen Ärzten und Kliniken Kontakte zu vermitteln.

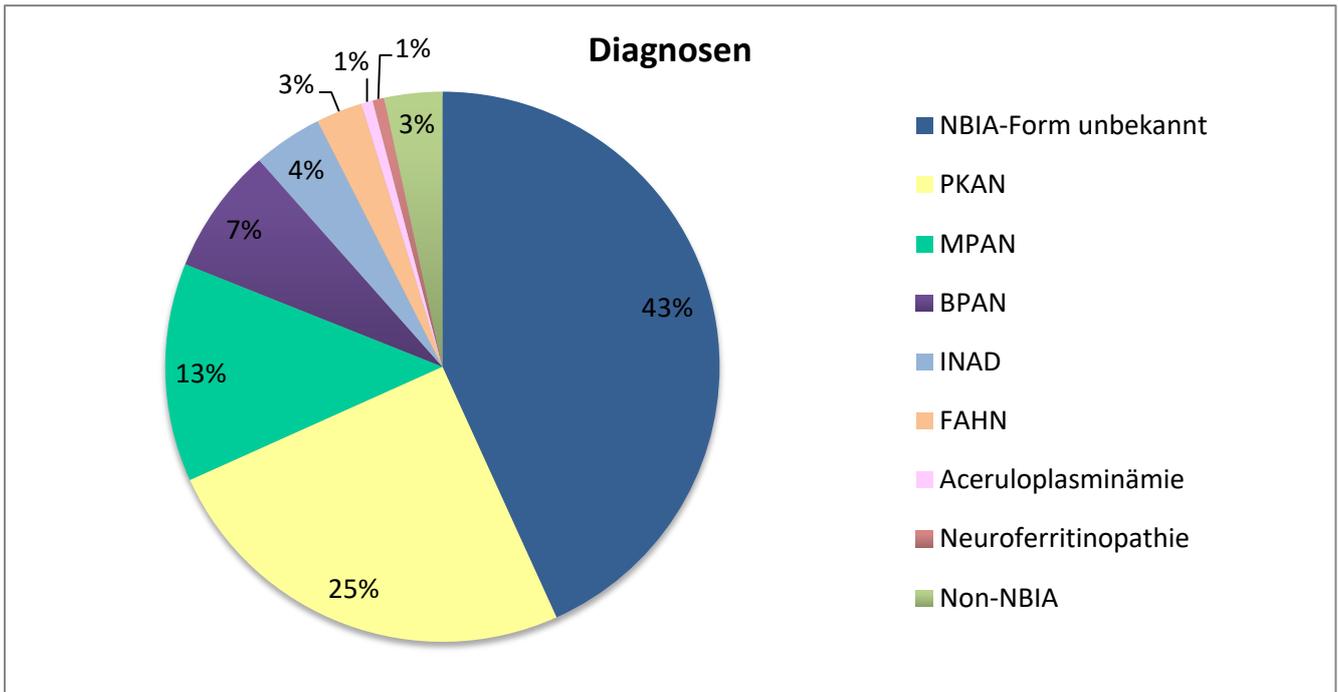
Neue Familien informieren wir über das NBIA-Zentrum in München. In letzter Zeit finden aber auch Familien direkt zum Zentrum und erfahren dort von unserer Selbsthilfegruppe.

Sprachbarrieren machen uns manchmal einen Strich durch die Rechnung. Aber wenn die Kommunikation

Forschung und Gesundheitspolitik weiter. Manchmal betreffen diese Informationen auch spezifische NBIA-Varianten, so dass wir die entsprechenden Familien gezielt anschreiben können.

Die NBIA-Erkrankungen sind und bleiben selten. Aber alle Familien zusammen – national und international – bilden eine große Gemeinschaft.

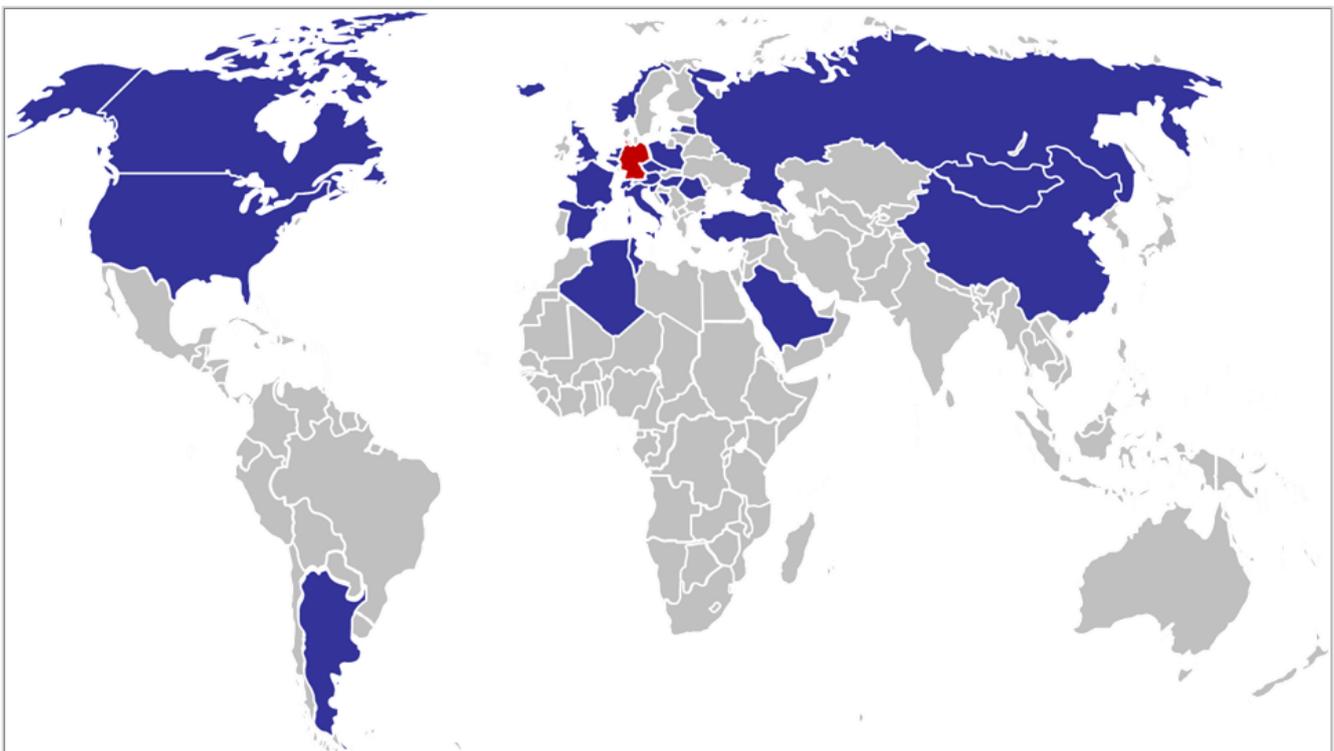
Eine geschützte Möglichkeit sich jenseits der neuen sozialen Medien direkt auszutauschen, bietet unser Familiennetzwerk, das eine aktive Anmeldung erfordert. 34 Familien erhalten zurzeit so die privaten Kontaktdaten der Teilnehmer.



In dieser Grafik werden die Diagnosen der in unserer Adressliste geführten Patienten-Familien dargestellt.

Bei 43 Prozent der Betroffenen ist die NBIA-Erkrankungsform unbekannt bzw. liegt uns diese Information nicht vor. 3 Prozent der Betroffenen haben kein NBIA, sondern es stellte sich heraus, dass sie eine andere Erkrankung haben oder es handelt sich um Patienten mit der NBIA-verwandten Neuroakanthozytose in Deutschland, die wir mangels einer eigenen Selbsthilfe hierzulande mitbetreuen.

Die Grafik gibt nur einen Überblick über uns bekannte Familien und bildet nicht die Gesamtheit aller NBIA-Familien, z.B. in Deutschland, ab.



Hoffnungsbaum e.V. hat Kontakte zu NBIA-Familien in insgesamt 28 Ländern, darunter zu etwa 90 Familien in Deutschland und etwa 50 in anderen Ländern lebenden Familien. Hinzu kommen vereinzelt Kontakte zu Betroffenen, die Mitglieder im Forum der NBIA-Website bei Rare Connect sind.



Dankeschön an unsere Spender 2015 & 2016

Den Spendern und Beitragszahlern der Jahre 2015 und 2016 möchten wir an dieser Stelle – auch im Namen aller NBIA-Betroffenen und ihren Angehörigen – herzlich danken.

Folgende Personen und Organisationen haben an Hoffnungsbaum gespendet und/oder uns durch ihre Mitgliedschaft unterstützt:

<i>Henkes Europäisches Patentamt – Taruna Club</i>	<i>Frau Heike Jaskolka</i>	<i>Frau Elke Richter</i>
<i>Herr Walter Anich</i>	<i>Herr Davut Karaduman</i>	<i>Herr Horst Rieger</i>
<i>Herr Arnold Bantle</i>	<i>Frau Gerda Klingenuß</i>	<i>Herr Burkhard Rother</i>
<i>Herr Gerd Bauch</i>	<i>Herr Gerhard Klucken</i>	<i>Fam. Larissa Sackmann-Ritz</i>
<i>Frau Ingrid Bauch</i>	<i>Fam. Angelika und Stephan Klucken</i>	<i>Fam. Scheit</i>
<i>Herr Michel Baumann-Lerognon</i>	<i>Fam. Renatus Krone</i>	<i>Frau Angelika Schrewe</i>
<i>Frau Valerie Bensch-Lerognon</i>	<i>Frau Sandra Lang-Rotthaus, Robering u. Krater GmbH</i>	<i>Frau Sandra Schröder</i>
<i>Frau Andrea Bodenmüller</i>	<i>Herr Jürgen Lechner</i>	<i>Frau Jutta Seebach</i>
<i>Herr Arnd Brauer</i>	<i>Frau Christine Main</i>	<i>Frau Rosmarie Seywald</i>
<i>Herr Reiner Dratz</i>	<i>Herr Prof. Dr. Thomas Meitinger</i>	<i>Fam. Martin Stegherr</i>
<i>Fam. Ralf Droste</i>	<i>Frau Fatemeh Mollet</i>	<i>Frau Margret Strobel</i>
<i>Herr Klaus Faßbender</i>	<i>Frau Violetta B. Müller, Praxis für Physio- therapie</i>	<i>Fam. Heinrich Tappe</i>
<i>Fam. Karlheinz Feuchtgruber</i>	<i>Herr Helmut Ohler</i>	<i>Frau Ingrid Taibon</i>
<i>Herr Christian Gabasch</i>	<i>Herr Prof. Dr. Wolfgang Oertel</i>	<i>Frau Serap Uzar</i>
<i>Frau Manuela Fulterer</i>	<i>Frau Agnes Peka</i>	<i>Herr Jan Wagner</i>
<i>Frau Sita und Herr Niels Garbe</i>	<i>Frau Karola und Herr Reiner Peka</i>	<i>Frau Barbara Weiß</i>
<i>Frau Ruzica Guther</i>	<i>Herr Udo Plenge, Plenge GmbH</i>	<i>Fam. Wieland und Weith</i>
<i>Herr Marcel Häuser</i>	<i>Fam. Annegret und Peter Porbadnik</i>	<i>Herr Daniel Wiesenfarth</i>
<i>Herr Ernst Hiester</i>	<i>Frau Maria Puner</i>	<i>Herr Ernst-Georg Wyes</i>
<i>Frau Sabine Hipp</i>		<i>Herr Hans-Peter Zilles</i>

Insgesamt erhielten wir in 2015 eine Spenden- und Beitragssumme von 6.545,53 Euro. In 2016 kam schließlich die Rekordsumme von 11.232,62 Euro zusammen.

Unser besonderer Dank gilt den Trauergemeinden von Familie Gabasch, Familie Baumann-Lerognon und Familie Barthe, die in der Zeit tiefster Trauer an unsere gemeinsame Selbsthilfegruppe gedacht und um Spenden anstelle von Blumen für das Grab gebeten haben.

So erhielten wir von Verwandten, Freunden, Bekannten, Mitschülern und Lehrern von Anne Gabasch und ihrer Familie Spenden. Familie Baumann-Lerognon hatte zu Ehren ihres Sohnes Romain gleichfalls Spenden gesammelt. Und Familie Barthe hat im Gedenken an Tom, der kurz nach Weihnachten verstorben ist, zur Spendensammlung aufgerufen. Insgesamt über 7.700 Euro sind 2016 und 2017 aus dem Kreis der Trauergemeinden gespendet worden.

Wir bedanken uns bei den Familien und all diesen Spendern von ganzem Herzen, dass Sie Hoffnungsbaum e.V. bedacht haben.



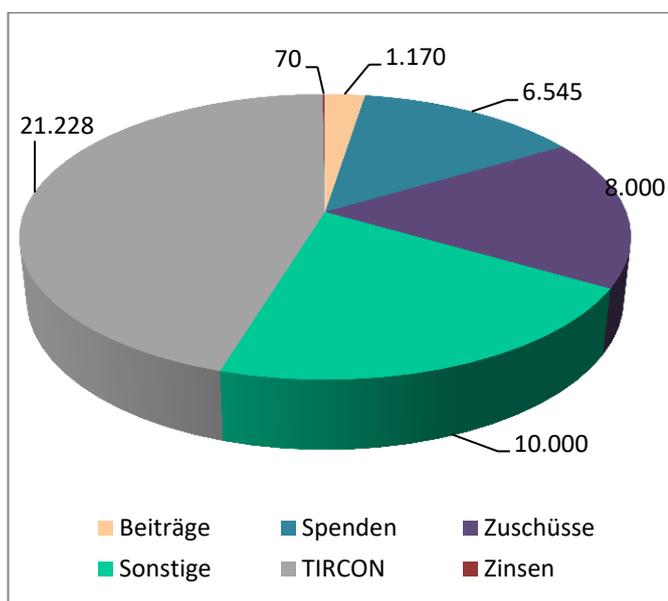


Einnahmen und Ausgaben Hoffnungsbaum 2015

Mit unserem Finanzbericht möchten wir wie üblich darüber informieren, welche Gelder Hoffnungsbaum e.V. zugeflossen sind und wie wir sie verwendet haben. Daher erläutern wir im Folgenden die wichtigsten Einnahmen und Ausgabengrößen im vergangenen Jahr.

Die Einnahmen des Vereins 2015 von insgesamt 47.012,73 Euro (inkl. TIRCON) sind in der Einnahmengrafik dargestellt.

Einnahmen Hoffnungsbaum 2015:



Ein Großteil der Finanzierung unseres Vereins ergibt sich wieder aus dem pauschalen Zuschuss der „GKV-Gemeinschaftsförderung Selbsthilfe“ in Höhe von 8.000 Euro. Für die Unterstützung bedanken wir uns an dieser Stelle noch einmal herzlich bei den dort zusammengeschlossenen Krankenkassen(verbänden).

Unser besonderer Dank gilt auch der Hertie Stiftung, die Hoffnungsbaum e.V. den mit 10.000 Euro dotierten „Hertie-Preis für Engagement und Selbsthilfe 2014“ verliehen und uns die Mittel 2015 zur Verfügung gestellt hat.

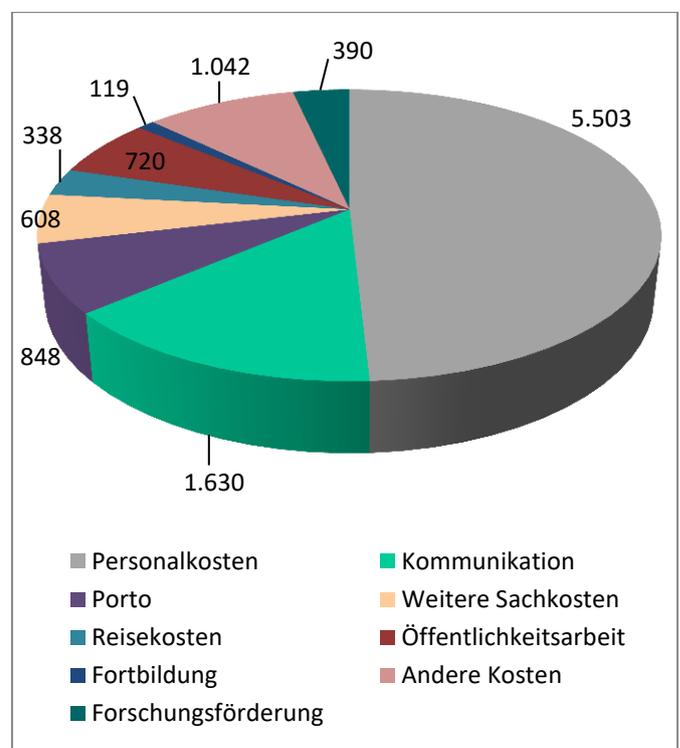
Außerdem erhielt der Verein Mittel für unsere Aufgaben im Rahmen des EU-geförderten Forschungsprojektes TIRCON.

Das Spendenvolumen ist mit 6.545 Euro gegenüber dem Vorjahreswert (6.635 Euro) in etwa gleich geblieben. Wer spendet hat, ist unserem Spendenbericht

auf Seite 16 zu entnehmen. Die Spendengelder sollen weiterhin möglichst ausschließlich zur Finanzierung der Forschungsförderung eingesetzt werden. Da in 2015 keine Förderung eines Forschungsprojektes erfolgte, wurden die Mittel auf 2016 übertragen. Aus diesem Bestand wurden 2016 dann 30.000 Euro an das Friedrich-Baur-Institut zur Unterstützung des NBIA-Patientenregisters gezahlt – als erste Tranche des gemeinschaftlichen Förderprojektes der NBIA Alliance.

Die Ausgaben des Vereins ohne TIRCON von insgesamt 11.198 Euro stellen sich für 2015 wie folgt dar:

Ausgaben Hoffnungsbaum 2015 (ohne TIRCON):

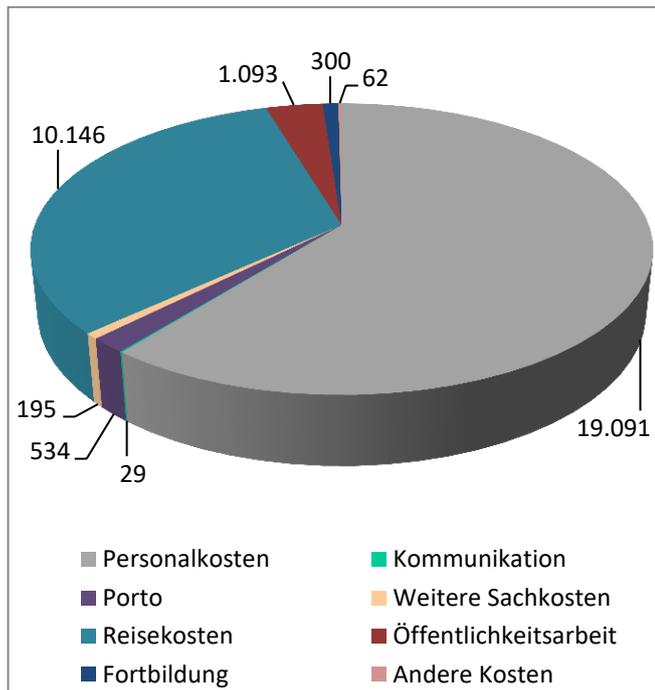


Zu den wesentlichen Ausgaben in 2015 zählen laufende Personal- und Reisekosten sowie Kosten im Bereich der Öffentlichkeitsarbeit (Website, Newsletter, Briefsendungen etc.). Große Kostenpunkte wie die Ausrichtung einer Familienkonferenz fielen in 2015 nicht an.

Die Ausgaben des Vereins von insgesamt 31.450 Euro für das Forschungsprojekt TIRCON, finanziert mit TIRCON-Mitteln, die Hoffnungsbaum als Projektpartner von der EU zur Verfügung gestellt wurden, stellen sich für 2015 wie folgt dar:



Ausgaben Hoffnungsbaum 2015 für TIRCON:



Zu den Projektkosten für TIRCON zählen neben den Personalkosten vor allem Reise- und Bewirtungskosten. Diese Kosten entstanden in erster Linie durch die Teilnahme an der TIRCON-Abschlusskonferenz und Ausrichtung einer NBIA Alliance-Sitzung in München sowie Reisestipendien für die NBIA Alliance Partner im Rahmen vom Arbeitsbereich 7 (Öffentlichkeitsarbeit).

Über die Einnahmen und Ausgaben für 2016 werden wir nach Genehmigung des Jahresabschlusses auf unserer Mitgliederversammlung am 21. Oktober im nächsten Newsletter berichten.

Für Hoffnungsbaum-Mitglieder

Jetzt Termin vormerken für unsere:

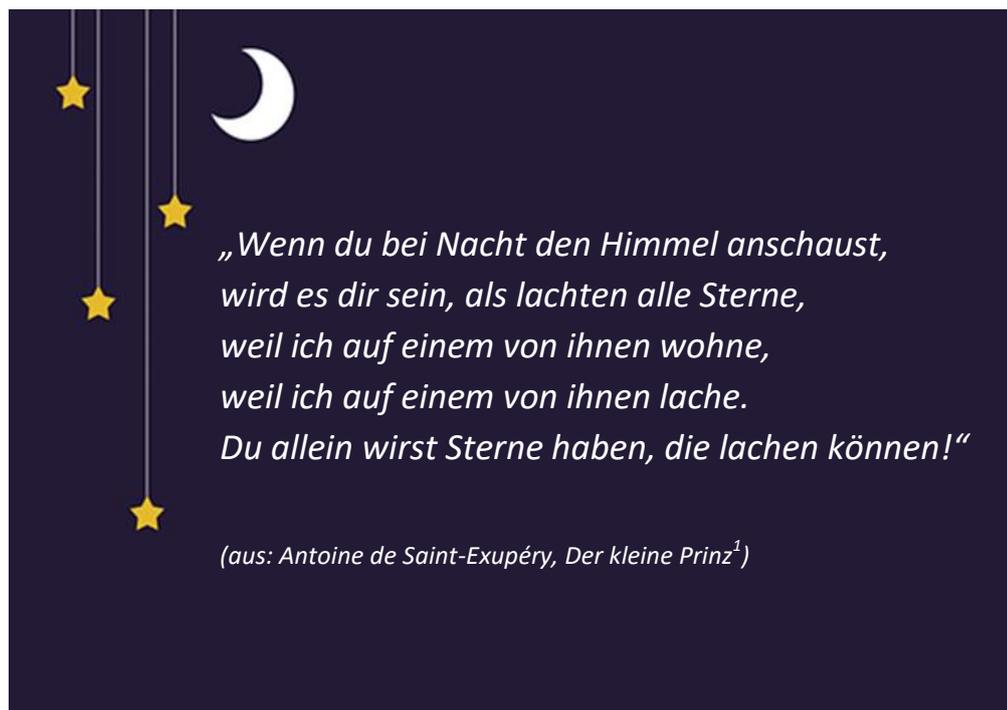


Der Veranstaltungsort ist zentral gelegen und sehr gut erreichbar.

Die offizielle Einladung inklusive Tagesordnung schicken wir allen Mitgliedern rechtzeitig per Post zu.

Wir freuen uns auf Sie!

Gedenken an unsere Verstorbenen



Wie schon 2015 erreichte uns auch 2016 mehrmals die traurige Nachricht, dass wieder Kinder, Jugendliche und Erwachsene ihren NBIA-Leiden erlegen sind. Wir trauern mit den Familien über den Verlust ihrer Söhne und Töchter. Mögen sie alle in Frieden ruhen. Wir werden sie nie vergessen.

¹Quelle: www.pilger-weg.de/zitate



In Erinnerung an Romain

Am 26. September 2016 um 17 Uhr 16 ist unser Kämpfer Romain den Sternen gefolgt, um ein Engel zu werden. Er hat uns 17 ½ Jahre Glück geschenkt, er war das Licht in unserem Leben. Er hat uns so viele Dinge zu verstehen gegeben: bedingungslose Liebe, Selbstlosigkeit, Mut, Tapferkeit, Hoffnung ...

Er hat uns immer wieder die Kraft gegeben, die wir selbst nicht mehr hatten. Er ist unser Gewinner, unser kleiner Mann, er war und wird immer ein Licht sein, für die, die ihn kannten und geliebt haben.

Leider hatte er nicht die Chance, ein sorgenfreies Leben zu leben wie andere junge Menschen in seinem Alter. Er hat nie die ersten Regungen der Liebe kennengelernt, nie konnte er mit seinen Freunden ausgehen, er konnte keine großen Studien machen, hatte keinen Berufswunsch, ... die Liste der Dinge, die Romain nicht tun konnte, ist sehr lang ... aber ist das das einzig Wichtige?

Trotz aller Schwierigkeiten, trotz aller Schmerzen, trotz aller Momente der Traurigkeit, hat Romain das Leben geliebt. Er liebte Familienfeste, er liebte das Leben um sich herum zu betrachten, er liebte die Welt, die sich um ihn bewegte, er liebte es Musik zu hören, er liebte Zeichentrickfilme, er liebte es, wenn man ihm Geschichten aus seiner Kindheit erzählte, er liebte es, Witze mit seinem Stiefvater zu machen, er liebte es zu lachen, er liebte die Menschen, die Tiere, er liebte es vor dem Einschlafen zu kuscheln, er liebte es am Abend zu beten, er liebte es zu sagen ICH LIEBE DICH und das bis zum Ende. Romain hat nie aufgehört zu lächeln.

Dank Romain wissen wir, was wirkliches Glück bedeutet. Es ist nicht wichtig reich zu sein, nicht wichtig bekannt oder berühmt zu sein, nicht egoistisch zu sein, es

ist nicht wichtig hübsch oder schön zu sein, nicht wichtig dünn oder dick zu sein. Das einzige, was wirklich glücklich macht, ist die Liebe, die man kostenlos gibt ohne zu zählen und ohne etwas zurück zu erwarten. Glück ist es, jeden Morgen zu erwachen und aufstehen zu können und die Sonne scheinen zu sehen, Glück ist, mit den Menschen zu sein, die man liebt. Jeder Mensch

kann glücklich sein. Nichts hindert daran glücklich zu sein, nicht einmal der Tod: das Leben fasst sich nicht nur mit zwei Daten auf einem Grabstein zusammen. Der Tod ist nicht das Ende, er ist der Anfang in ein anderes Leben.

Ich bin sicher, dass mein kleiner Engel heute in Sicherheit ist. Der lange Leidensweg seiner schweren Krankheit hat endlich ein Ende. Er wacht über uns und ich weiß, dass er uns eines Tages empfangen wird. In den letzten Momenten seines Lebens haben wir Romain versprochen, dass wir es nicht verweigern, glücklich zu sein, dass wir weiter leben, egal was kommen wird und jeden neuen Tag in Erinnerung an Romain segnen.

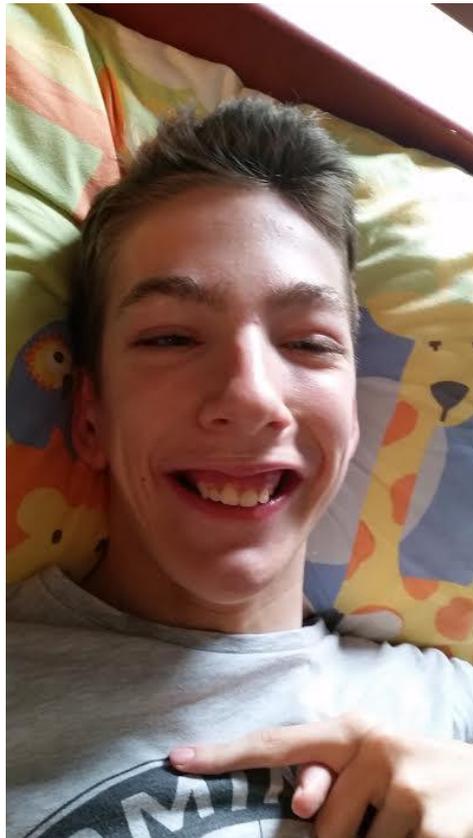
Der Verlust von Romain hat die Hoffnung in mir nicht verschwinden lassen, dass endlich eines Tages eine Behandlung gegen diese zur Zeit noch unheilbare Krankheit gefunden wird, dass die Familien der kleinen und großen Kämpfer endlich ein Leben in Gelassenheit und Hoffnung leben können.

SEI GLÜCKLICH KLEINER ENGEL

Deine Mama

Deine Familie

und alle, die du liebst und die dich lieben





Grußwort der Vorsitzenden

Liebe Leserinnen und Leser,

vor einem Jahr musste ich an dieser Stelle schweren Herzens die Absage unserer Familienkonferenz erklären. Jetzt freue ich mich, für September 2018 die nächste NBIA-Familienkonferenz ankündigen zu können. Mehr dazu im nächsten Newsletter! Bei den Vorbereitungen zu diesem Heft aber wurde mir bewusst, dass Hoffnungsbaum e.V. in diesem Jahr 15. Geburtstag feiert - ein Anlass, kurz innezuhalten und Zwischenbilanz zu ziehen.

Wir sind ein Verein zur Förderung der Erforschung und Behandlung von NBIA, wie der vollständige Vereinsname besagt. Was hat sich in den 15 Jahren seit unserer Gründung in diesen beiden Kernbereichen verändert?

2002 ist erst eine genetische Ursache bekannt. Eine Handvoll Wissenschaftler, verstreut und isoliert, sucht nach weiteren ursächlichen Genen für das Krankheitsbild, das in der Medizinwelt weithin unbekannt ist. Von ursächlichen Therapien gibt es höchstens eine vage Vorstellung.

2017 kooperieren zahlreiche NBIA-Wissenschaftler weltweit, nach dem EU-Projekt TIRCON nun im gleichnamigen Netzwerk – und darüber hinaus. Es sind mehr als 10 Krankheitsformen bekannt und beschrieben, es gibt Tier- und Zellmodelle für die Therapieforschung der häufigsten NBIA-Varianten. Es existieren u.a. ein internationales Patientenregister sowie eine internationale Biomaterialbank. Eine erste klinische Therapiestudie für PKAN ist aktuell in der Auswertung, weitere PKAN-Therapiestudien stehen in nächster Zeit bevor.

2002 können die meisten NBIA-Formen noch gar nicht diagnostiziert werden. Es gibt in Deutschland so gut wie keine brauchbaren Informationen. Vor allem gibt es kaum Ärzte, die das Krankheitsbild überhaupt kennen, geschweige denn Ärzte, die tatsächlich Patienten behandeln. Einen Behandlungsstandard gibt es nicht.

2017 können alle bekannten NBIA-Varianten mit MRT und Genanalyse diagnostiziert werden. Es gibt in München ein international vernetztes NBIA-Referenzzentrum und damit eine Anlaufstelle für Patienten. An mehreren Universitätskliniken in Deutschland ist NBIA inzwischen besser bekannt. Für PKAN gibt es einen Versorgungsleitfaden, für alle NBIA-Formen wächst allmählich das Wissen über Verläufe und Behandlungsoptionen.

Was hat das alles mit Hoffnungsbaum e.V. zu tun? Wir haben die oben grob skizzierten Entwicklungen in Forschung und Versorgung begleitet und gefördert, soweit



es uns möglich war. Wir haben viele Beteiligte miteinander vernetzt, sie motiviert, mit unserer Öffentlichkeitsarbeit unterstützt, Projekte mitfinanziert und z.B. im Forschungsprojekt TIRCON aktiv mitgearbeitet. Unser Engagement in 15 Jahren hat ein kleines bisschen zu den genannten Fortschritten beigetragen – ob wir ohne unsere NBIA-Patientenorganisation in Deutschland an diesem Punkt wären, wage ich nicht zu beurteilen. Ich glaube aber, wir sind auf dem richtigen Weg, und wir gehen ihn nicht allein.

Allen, die uns auf diesem Weg begleitet und unterstützt haben, möchte ich an dieser Stelle herzlich danken. Bitte helfen Sie uns bei unserer Arbeit weiterhin, sei es mit Spenden, mit ehrenamtlichem oder professionellem Engagement. Wir brauchen Ihre Unterstützung!

Mit herzlichem Gruß
Ihre Angelika Klucken

Unser Wissenschaftlicher Beirat

- **Prof. Susan Hayflick** - Genetikerin an der Oregon Health & Science University in Portland (Oregon, USA)
- **Prof. Dr. med. Thomas Klopstock** - Neurologe am Friedrich-Baur-Institut der LMU München
- **Prof. Dr. med. Thomas Meitinger** - Direktor des Instituts für Humangenetik am Helmholtz-Zentrum und der TU München
- **PD Dr. med. Kevin Rostasy** - Leiter des Zentrums für Neuropädiatrie an der Vestischen Kinder- und Jugendklinik Datteln

Unsere Kooperationspartner

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



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



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



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



NBIA Alliance - El Cajon
E-Mail: info@NBIAalliance.org
www.NBIAalliance.org

