



HOFFNUNGSBAUM NEWSLETTER NR. 07 – JAHRGANG 2009/2010

NBIA-Forscher aus Deutschland und den USA treffen sich in München

Von Angelika Klucken

Im Februar dieses Jahres erfuhr Hoffnungsbaum e.V., dass Dr. Susan Hayflick und Dr. Penny Hogarth, führende NBIA-Expertinnen an der Oregon Health & Science University in Portland (USA), im Juni zum Europäischen Neurologenkongress nach Berlin kommen würden.

Wir informierten umgehend den Münchener Neurologen und NA-Experten Professor Adrian Danek, Hayflicks Kollege im Organisationskomitee für das Wissenschaftliche Symposium zu NA- und NBIA-Erkrankungen, das einige Monate später in Bethesda stattfinden sollte, über ihren geplanten Deutschlandaufenthalt. Spontan griffen er und die NBIA-Experten an beiden Münchener Universitäten und am Helmholtz-Zentrum die Gelegenheit auf, Dr. Hayflick und Dr. Hogarth nach München einzuladen.

Am Montag, den 21. Juni 2010 konnten sich so der Leiter des MITONET, Prof. Thomas Klopstock, der Direktor des Humangenetischen Instituts, Prof. Thomas Meitinger, NA-Doyen Prof. Adrian Danek und einige ihrer Mitarbeiter in einem informellen Arbeitsgespräch mit Hayflick und Hogarth über zukünftige gemeinsame Strategien in der NBIA-Forschung austauschen. Als Vorsitzende von Hoffnungsbaum e.V. hatte ich Gelegenheit, an diesem Treffen teilzunehmen, mit dem ein lang gehegter Wunsch in Erfüllung



v.l.n.r.: Prof. Thomas Klopstock, Dr. Susan Hayflick, Dr. Holger Prokisch, Dr. Penny Hogarth, vorn im Bild: Prof. Adrian Danek

ging. Denn seit der Gründung von Hoffnungsbaum e.V. setzen wir uns dafür ein, dass diese beiden wichtigen Forschungsgruppen ihre Kontakte intensivieren und miteinander kooperieren.

Das in offener und vertrauensvoller Atmosphäre stattfindende Arbeitsgespräch zu den jüngst entdeckten neuen Krankheitsvarianten, neuen Therapien und den Patientenregistern in Oregon und München war ein guter Start für eine zukünftige

Kooperation. Ein NBIA-Kolloquium am Haunerischen Kinderspital in München rundete die Begegnung in München ab. Dr. Hayflick und Dr. Hogarth referierten zum Thema „Aktuelle Entwicklungen in Diagnose und Behandlung von NBIA“ und boten so Medizinern und Studenten die Gelegenheit, ihr Wissen über NBIA zu aktualisieren und mit ihnen zu diskutieren.

In diesem Heft finden Sie u.a. folgende Themen:

- **Drittes Wissenschaftliches Symposium zu NBIA in den USA**
- **Rückblick auf fünfte NBIA-Familienkonferenz in Deutschland**
- **Zwei neue NBIA-Gene entdeckt**
- **In München entsteht NBIA-Spezialambulanz**
- **Aktuelles zur Therapie mit Deferiprone**



Inhalt

NBIA-Konferenzen

NBIA-Forscher aus Deutschland und den USA treffen sich in München 1
 3. Symposium regt zu weiterer Zusammenarbeit an NBIA-Symposium in München... 3
 Fünfte NBIA-Familienkonferenz in Deutschland... 4
 Bisher größte Internationale NBIA-Familienkonferenz in den USA 2009 5
 6. internationale Familienkonferenz im Mai 2011 7

Forschung

NBIA-Patienten unterstützen EMINA 8
 THS bringt vielen Patienten Verbesserungen... 8
 Entdeckung von zwei neuen NBIA-Genen 9
 NBIA Disorders Association sichert mit \$250.000 die Zukunft von Dr. Hayflicks Labor 10
 2 Forschungsstipendien mit Hilfe von Schwesterorganisation in Italien vergeben 11
 NBIA Disorders Association erhält größte Einzelspende in ihrer Geschichte 12
 Pantethin: Vielversprechende Substanz... 13
 Gewebespenden für die Forschung 14

Versorgung

Kostenübernahme für Off-Label-Use... 14
 Auf dem Weg zu einer besseren medizinischen Versorgung 15
 Familienkonferenz motiviert Mediziner zu NBIA-Spezialambulanz in München 16

Pflege / Sozialrecht

Betreuungsleistungen finanzieren Hilfe... 17
 Website informiert über Entlastung für Familien... 17
 Neuer Mitgliederservice der ACHSE... 17

Therapien

Aktuelles zur Eisenchelation mit Deferiprone... 18

Erfahrungen

Hoffnung für den zweiten Sohn mit NBIA 19
 Mutter von drei NBIA-Betroffenen: „Ich bin zu gesegnet, um gestresst zu sein.“ 20
 Durch das Behördendickicht zum Therapie-Dreirad 21
 Gedenken an Wendy van Schijndel 22

Kooperation / Vernetzung

ACHSE e.V. - Ein Dachverband macht mobil... 23
 Auf „ACHSE“ für Hoffnungsbaum e.V. 24
 Eive: Patienten-Befragung... 25

Aus dem Verein

Ein neues Gesicht im Verein 25
 Neuer Vorstand von Hoffnungsbaum e.V. 25
 Auch Selbsthilfe kostet... 26
 Jazz-Pop und Hip Hop für Hoffnungsbaum e.V. 27
 Ein herzliches Dankeschön für alle Spenden 2009 27
 Grußwort der Vorsitzenden 28

Für jede Unterstützung unserer Arbeit sind wir dankbar:

**Hoffnungsbaum e.V.
 Spendenkonto 305979
 330 500 00 Sparkasse Wuppertal**

Impressum:

V.i.S.d.P.: Angelika und Stephan Klucken

Für die Textbeiträge sind die ausgewiesenen Autoren verantwortlich.

Hoffnungsbaum e.V.
 Verein zur Förderung der Erforschung und Behandlung von NBIA (vormals: Hallervorden-Spatz-Syndrom)
 Hardenberger Str. 73
 42549 Velbert
 Tel.: 02051/68075
 E-Mail: Hoffnungsbaum@aol.com
 Web: www.hoffnungsbaum.de

Übersetzungen:
 Heike Jaskolka, Angelika Klucken,
 Sarah Lagos Kalhoff

Mit A.K. gekennzeichnete Artikel sind redaktionell überarbeitete Artikel der NBIA-Newsletter aus den USA oder von Presse-Mitteilungen.



Druck:
**Werkstätten
 des Kreises Mettmann GmbH**

Flandersbacher Weg 8
 42549 Velbert
 Tel.: 0 21 73 - 90 52 470

(PC - Gruppe)

Hoffnungsbaum e.V. freut sich, mit dem Druck des vorliegenden Newsletters durch die „Werkstätten für Menschen mit Behinderungen des Kreises Mettmann“ einen Beitrag zur Integration behinderter Menschen leisten zu können.



Drittes wissenschaftliches Symposium regt zu weiterer Zusammenarbeit an

Von Patricia Wood



Die dritte Konferenz internationaler Forscher, die NBIA und ähnliche Erkrankungen untersuchen, führte zu neuen Freundschaften, Kooperationen und neuer Arbeit an der Priorisierung der Forschungsziele.

Das „Brain, Blood and Iron: Joint International Symposium on Neuroacanthocytosis (NA) and Neurodegeneration with Brain Iron Accumulation“ zog am 1. und 2. Oktober mehr als 60 Wissenschaftler in das Doubletree Hotel in Bethesda, Md (USA).

Zu 38 Teilnehmern aus aller Welt gesellten sich weitere Forscher, die ihre Anreise selbst zahlten, um an diesem Symposium teilzunehmen und um von den neuesten NBIA- und NA-Forschungsergebnissen zu hören. Sieben Besucher waren Nachwuchswissenschaftler, denen Stipendien angeboten worden waren und die an einer Poster-Präsentation teilnahmen, um ihren Arbeitsschwerpunkt darzulegen.

Es war die umfassendste Gruppe von Wissenschaft-



lern, die sich zu einem wissenschaftlichen Symposium über NBIA, einschließlich der ähnlichen Erkrankung Neuroakanthozytose (NA), je versammelten. NA ist ein genetisches Leiden, das sich auszeichnet durch Bewegungsstörungen und abnormalen roten Blutkörperchen. PKAN, eine Form von NBIA, gehört ebenfalls unter das Dach von NA.

Dr. Susan Hayflick, eine entscheidende NBIA-Forscherin, referierte letztes Jahr auf einem NA-Symposium, und die Idee wurde geboren, eine viel

größere Gruppe zusammenzubringen, um beide Erkrankungen in den Mittelpunkt zu stellen. Dies brachte beim diesjährigen Symposium neue Sichtweisen auf NBIA und neue Ideen für die Weiterführung der zukünftigen Forschung. Einige der Forscher arbeiten nun zusammen an der Beantragung von Forschungsstipendien in den USA und Europa.

Dr. Alan Guttmacher, Direktor des „National Institute of Child Health & Human Development“, sprach auf dem Symposium wortgewandt über die aufregende Entwicklung, die die NBIA-Forschung seit dem ersten Workshop im Jahre 2000 gemacht hat. Er betonte, dass die Zusammenarbeit zwischen Forschern der Schlüssel zum zukünftigen Forschungsfortschritt war.

Sein Institut finanzierte zusammen mit dem „National Institute of Neurological Disorders and Stroke“ und dem „Office of Rare Diseases Research“ das Symposium. Alle drei sind Teil der National Institutes of Health und eine ganze Reihe an NIH-Forschern vom Bethesda-Campus wohnten den Vorträgen bei. (...)

Die Programmt Themen umfassten den Kenntnisstand zur Zell-Ebene bei NA und NBIA, Diskussionen über Mitochondrien, Eisen und ihre Rolle bei der Neurodegeneration, CoA und Fettsäurestoffwechsel, zwei neue NBIA-Gene sowie zukünftige Forschungsrichtungen. Eine lebhaft e Diskussion am Ende des Symposiums über erfolgversprechende Ideen für die zukünftige Forschung weckte in mir den Wunsch, wir hätten einen weiteren Tag, um unsere Einfälle zu sammeln.

Eine kleinere Gruppe versammelte sich am Sonntagmorgen, um die Diskussion über NBIA-Forschungsprioritäten fortzusetzen und Skype für regelmäßige Telefonkonferenzen zwischen Forschern und Leitern der Interessenvertretungen zu nutzen, um Wege zur gegenseitigen Unterstützung zu besprechen. Diese Forschungsprioritäten werden von der NBIA Disorders Association genutzt, um bei zukünftigen Förderanträgen spezifischer zu sein hinsichtlich der Art des Projekts, das finanziert werden soll. Wir hoffen, Anfang nächsten Jahres neue Fördermittel auszuschreiben.



NBIA-Symposium in München bietet Forschern Diskussionsforum

Von Angelika Klucken

Ein Treffen einiger europäischer NBIA-Forscher an der Technischen Universität in München bot am 28. November 2009 Gelegenheit zu einem regen wissenschaftlichen Gedankenaustausch. Man diskutierte über den aktuellen Stand der Forschung zu NBIA und die Gemeinsamkeiten zwischen PKAN, einer Form von NBIA, und einer anderen Erkrankung, Neuroakanthozytose (NA). NA-Spezialist Professor Adrian Danek, Neurologe an der Ludwig-Maximilians-Universität (LMU) in München, hielt ein Referat darüber, in welcher Beziehung NA zu NBIA steht. Beide sind neurologische Erkrankungen und durch Bewegungsstörungen gekennzeichnet. Wissenschaftler für beide Erkrankungen haben begonnen zusammenzuarbeiten, um ihre Forschungen voranzubringen.

Diskussionsthema des von Professor Thomas Meitinger einberufenen Symposiums waren auch „NBIA Gene in Gesundheit und Krankheit“. Professor Meitinger ist der Direktor des Instituts für Humangenetik an der TU und am Helmholtz-Zentrum in München. Er und seine Mitarbeiter Dr. Monika Hartig und Dr. Holger Prokisch arbeiten schon seit mehreren Jahren erfolgreich an der Erforschung der NBIA-Gene und ihren Auswirkungen auf den Krankheitsverlauf.

Weitere Teilnehmer des Symposiums waren Professor Ody Sibon aus Groningen (Niederlande) sowie Dr. Tomasz Kmiec, ein Neuropädiater am „Memorial Children's Health Institute“ in Warschau (Polen), der zahlreiche NBIA-Patienten medizinisch betreut. Im Fokus der Vorträge und Gespräche standen nicht nur die klinischen Phänotypen von NBIA und ihre Genotypen, sondern auch die zugrunde liegenden Pathomechanismen, wie sie von Ody Sibon in einem Fruchtfliegen-Modell von PKAN derzeit untersucht werden.

Es gab auch einen intensiven Austausch über ein neues, web-basiertes und international ausgerichtetes NBIA-Patientenregister in München, das bald als Teil eines Patientenregisters für mitochondriale Erkrankungen im Rahmen des MITONET in Betrieb geht. Die Interpretation von MRT-Aufnahmen vom Gehirn für diagnostische Zwecke fand spezielles Interesse bei

den anwesenden Neurologen, die NBIA-Patienten medizinisch versorgen: Professor Thomas Klopstock (LMU), Dr. Rüdiger Ilg und Dr. Malte Claussen (beide TU).



vordere Reihe, v.l.n.r.: Dr. Tomasz Kmiec (Warschau, Polen), Prof. Dr. Thomas Meitinger (München), Dr. Monika Hartig (München), Prof. Dr. Ody Sibon (Groningen, Niederlande), hintere Reihe, v.l.n.r.: Dr. Holger Prokisch, Dr. Rüdiger Ilg, Prof. Dr. Adrian Danek, Dr. K. Oexle, Dr. Arcangela Iuso, Dr. Tobias Haack (alle München)

Einen Einblick in neuropsychiatrische Merkmale bei neurodegenerativen Erkrankungen wie NBIA gab PD Dr. Kevin Rostasy, Leiter der Neuropädiatrie am Kinderhospital in Innsbruck (Österreich). Als Vorsitzende von Hoffnungsbaum e.V. sprach Angelika Klucken über „Die Rolle der Patientenorganisationen bei der Erforschung von NBIA“.

Alles in allem war das wissenschaftliche Symposium ein inspirierender Gedankenaustausch und ein weiterer Vorwärtsschritt für NBIA, deren Erforschung international zunehmend in Schwung kommt.

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

**Hoffnungsbaum e.V.
Spendenkonto 305 979
330 500 00 Sparkasse Wuppertal**

**Fünfte NBIA-Familienkonferenz in Deutschland mit europäischer Dimension***Von Angelika Klucken*

Die gute Nachricht zuerst: mehr Familien als je zuvor trafen sich vom 11.-13. Juni 2010 zur NBIA-Familienkonferenz, dieses Mal im hessischen Hotelpark Hohenroda - aus Deutschland, den Niederlanden, Frankreich und dem deutschsprachigen Teil Italiens (Südtirol). 15 Familien kamen zusammen, um ihr medizinisches Wissen zu erweitern, die Seele aufzutanken und sich getreu dem Selbsthilfegedanken im intensiven Austausch mit anderen Betroffenen, mit Wissenschaftlern und Ärzten, gegenseitig Unterstützung zu geben. Viele waren zum ersten Mal dabei.

Leider konnte eine Reihe von Familien, die wie in den vergangenen Jahren auch jetzt gerne wieder gekommen wären, dieses Mal nicht dabei sein, weil es der Zustand der betroffenen Angehörigen - und das ist die schlechte Nachricht - nicht erlaubte. So wurde auf diesem Treffen mit dem Motto „Auf dem Weg zu einer besseren medizinischen Versorgung“ ganz besonders deutlich, um was es uns allen geht - wir suchen nach wirksamen Behandlungsmöglichkeiten, die nicht nur zeitweise die Symptome lindern, sondern das Fortschreiten von NBIA aufhalten können. Gleichzeitig gilt es, das von der Krankheit geprägte Leben so gut wie möglich anzunehmen und allen Widrigkeiten zum Trotz das Beste daraus zu machen.

NBIA ist eine Gruppe von Erkrankungen. Gemeinsames Merkmal sind abnorme Eisenablagerungen in den Basalganglien. Die neurologischen Symptome sind vielfältig und erinnern an eine Mischung aus Parkinson, Chorea Huntington und Alzheimer.

„Ich habe die Krankheit, aber die Krankheit hat nicht mich.“

So fasste es bei der Kennenlernrunde der Familien am Freitagnachmittag Pamela Korb auf berührende und prägnante Weise zusammen. Die junge Frau lebt seit einigen Jahren mit Chorea-Akanthozytose, einer Form der Neuro-Akanthozytose (NA). Da NA-Betroffene in Deutschland keine eigene Selbsthilfegruppe haben, aber diese Krankheit mit PKAN, der häufigsten NBIA-Variante verwandt ist, hat sich Hoffnungsbaum e.V. auch den NA-Betroffenen geöffnet. Ein logischer Schritt, kooperieren inzwischen doch auch die Forscher beider Krankheiten. Am Sonntagvormittag befasste sich eine zweite offene Gesprächsrunde der Familien mit deren Bemühungen, ihren Kindern jenseits der üblichen Therapien Erleichterung und Hilfe zu verschaffen.

Was ein solches Treffen den Familien bedeutet, zeigen einige Rückmeldungen, die Hoffnungsbaum e.V. nach der Konferenz erhalten hat:

„Es war ein wunderbares Wochenende, wenn es mich auch emotional sehr berührt hat“, schrieb uns Barbara Weiß. Yvonne Wiese meinte: „Es waren wirklich sehr tolle Momente, endlich zu spüren, dass man nicht mehr alleine da steht, sondern noch andere da sind, denen es genauso geht wie uns.“ Und auch unsere Konferenzteilnehmer aus dem europäischen Ausland fühlten sich gut aufgehoben, wie Alie Nagel-Heinen schreibt: „It was an impressive weekend for us. We



have a positive feeling about it. Well organised! It was nice to meet other families. It was confronting also but we knew that beforehand. but still...to see and hear that many professional are working so hard in order to find solutions somewhere/somewhat...: that was probably the best part for us. Now we feel that support is on the way.”

Von Freitagabend bis Samstagnachmittag fand ein intensives Programm rund um Forschung und medizinische Versorgung bei NBIA und NA statt. Zum ersten Mal hatten die Familien auf unserer Familienkonferenz systematisch Gelegenheit zu persönlichen Einzelgesprächen mit den anwesenden Medizinern. Die jährliche Mitgliederversammlung von Hoffnungsbaum e.V. stand dieses Jahr insbesondere im Zeichen der Neuwahlen des Vorstands. Der Tätigkeitsbericht zeigte auf, welche Aktivitäten der Verein im vergangenen Jahr entfaltet hat.

Sie finden mehrere Artikel mit Konferenzbezug.

Achten Sie auf das schwarze Piktogramm:



Ein herzliches Danke an alle, die zum Gelingen der Konferenz beigetragen haben:

- die betroffenen Familien, die oft lange und beschwerliche Anreisen in Kauf genommen haben, um dabei sein zu können und wieder die Forscher aktiv in ihrer Arbeit unterstützt haben
- das bewährte ehrenamtliche Kinderbetreuer-Team des Katholischen Pfarrverbandes Velbert-Mitte
- die ehrenamtlichen Konferenzhelfer aus den Reihen der Vereinsmitglieder
- den Hotelpark Hohenroda, der unseren Kindern sogar ein Ponyreiten ermöglichte, und seine freundlichen und zuvorkommenden Mitarbeiter
- die vielen Referenten aus Gesundheitspolitik, medizinischer Forschung und Versorgung, die alle ehrenamtlich ihr Wochenende mit uns geteilt und uns wertvolle Informationen gegeben haben
- die Krankenkassen AOK Bundesverband, BARMER GEK, DAK, KKH Allianz, Knappschaft, TK, ohne deren finanzielle Förderung die Familienkonferenz kaum hätte stattfinden können.



Bisher größte Internationale NBIA-Familienkonferenz in den USA 2009



Die Fünfte Internationale Familienkonferenz in Indianapolis im Mai 2009 zog 115 Teilnehmer aus acht Ländern an, was die alle zwei Jahre im Mai stattfindende Versammlung zur bisher größten und zu einer der erfolgreichsten Konferenzen machte. Siebzehn neue Familien trafen auf mittlerweile erfahrene Konferenzteilnehmer, aus den Vereinigten Staaten, Kanada, den Niederlanden, Deutschland, England, Italien, Island und Indien.

Am Donnerstag hatten die Familien wieder einmal die Gelegenheit, mit Forschern und Ärzten in Einzelgesprächen medizinische Fragen zu erörtern. Am Freitag startete die Vorsitzende Patty Wood die Konferenz, indem sie einige Meilensteine in der Entwicklung der Selbsthilfegruppe vorstellte, seit sie und Dr. Susan Hayflick ihre Zusammenarbeit zur Gründung des Vereins 1996 begonnen haben.

In verschiedenen Sitzungen von Freitag bis Sonntag ging es um den mittlerweile zur Tradition gewordenen Erfahrungsaustausch der Familien, um Interessenvertretung und Spendenaktionen in Zeiten stagnierender staatlicher Forschungsförderprogramme sowie um die Hilfsmittelversorgung mit Kommunikationshilfen bei Patienten mit Sprachstörungen. Zentrales Thema waren an allen Konferenztagen auch wieder die aktuellen Entwicklungen in der NBIA-Forschung. Während der Sitzungen wurden die Patienten im Betreuungsraum von Therapiehunden und Musiktherapeuten unterhalten und von freiwilligen Helfern betreut. Der Samstagnachmittag war dem geselligen Beisammensein reserviert. (...) Spendenaktionen und eine bewegende Ballonzeremonie zur Erinnerung an verstorbene Angehörige beschlossen den Nachmittag. Eine mit vielen Fotos, Bildern und musikalischen Elementen gestaltete Schlusszeremonie sorgte am Sonntagmittag dafür, dass die Familienkonferenz 2009 allen Teilnehmern lange im Gedächtnis bleiben wird.

**Familienkonferenz Indianapolis:
Forschung schreitet voran**

Am Samstag brachten fünf der führenden NBIA-Forscher die Konferenzteilnehmer auf den neuesten Stand ihrer Arbeit.

Dr. Hayflick sprach mit Begeisterung über den Stand ihrer Forschungsarbeit. Sie stellte weitere Genentdeckungen in Aussicht und konnte berichten, dass mehr als 370 Familien im Patientenregister verzeichnet seien, für die Forscher eine Schatztruhe an Informationen über die Erkrankung. Der Entwicklung und Erprobung von Medikamenten räumt sie hohe Priorität ein und sagte, dies erfordere mehr Wissenschaftler, die zu der Erkrankung arbeiten.

Dr. Paul Kotzbauer, Neurologe an der Universität in St. Louis, sprach über die Tiermodelle, die den Weg zur Entwicklung neuer Behandlungen weisen könnten. Es bleibt aber eine Herausforderung, dass neurodegenerative Erkrankungen sich nicht so leicht in Mausmodellen reproduzieren lassen. So zeige etwa eine von ihm entwickelte Maus mit PLA2G6-Mutationen Anzeichen für Neurodegeneration, jedoch keine Eisenakkumulation, ebensowenig wie ein Mausmodell für PANK2. Deshalb probiere man jetzt ein kombiniertes Mausmodell, das beide Mutationen enthalte.

Dr. Haverfield vom Genetiklabor in Chicago berichtete von der Entdeckung von Mutationen bei PANK2 und PLA2G6, die man durch die Sequenzierung der Gene nicht finden könne. Diese Mutationen nenne man Deletionen oder Duplikationen. Die Forscher wollten herausfinden, wie verbreitet diese Tilgungen und Vervielfältigungen bei den NBIA-Krankheiten sind und ob sie überhaupt einen Einfluss auf die Krankheit haben. Haverfield berichtete, dass bei PANK 2 von 72 daraufhin getesteten Blutproben 12 positiv waren, bei PLA2 G6 waren es 2 aus 22.

Prof. Ody Sibon von der Universität Groningen in den Niederlanden studiert ein Fruchtfliegenmodell mit PKAN. (siehe Artikel S. 13)

Schließlich gab Dr. Amande Pauls, Neurologin und Spezialistin für Bewegungsstörungen an der Universitätsklinik zu Köln, erste Resultate ihrer Studie zur Tiefen Hirnstimulation unter der Leitung von Prof. Lars Timmermann bekannt. (siehe Artikel S. 8 + S. 11)

Ferner gab es im Konferenzverlauf für die interessierten Familien von der Krankenschwester Nancy Sweeters vom Kinderhospital Oakland erste Informationen zu einer geplanten Studie zur Eisenchelation mit Deferiprone. Auch über experimentelle Erfahrungen mit Gentherapie bei anderen Krankheiten wurde berichtet.

Die Inhalte dieses Artikels basieren auf Artikeln im Newsletter Juni/Juli 2009 der NBIA Disorders Association. (A.K.)

**6. internationale Familienkonferenz
im Mai 2011**

Von Patricia Wood



Unsere sechste Familienkonferenz ist auf den 13. bis 15. Mai festgelegt, im „Embassy-Suites“ St. Louis-St. Charles Hotel & Spa in der Nähe solch international bekannter Attraktionen wie dem St. Louis Zoo und der Gateway Arch... Der Hotelpreis beträgt nur 129 Dollar pro Nacht für bis zu sechs Personen je Suite. Dies beinhaltet jeden Tag ein vollständiges Frühstück und jeden Abend einen kleinen Empfang. (...) Das Hotel ist nur sieben Meilen vom St. Louis Flughafen entfernt (...). Anmeldungen für die Konferenz werden im Januar auf unserer Webseite unter www.NBIAdisorders.org möglich sein. Die Konferenz wird von Freitagmorgen bis Sonntagmittag dauern.



Wie in der Vergangenheit werden am Donnerstag individuelle Familientermine mit einigen Mitgliedern unseres wissenschaftlichen und medizinischen Beirats stattfinden, bevor die offizielle Konferenz beginnt. Termine werden für Konferenzteilnehmer nach der Reihenfolge der Anmeldungen reserviert, mit besonderer Berücksichtigung erstmalig Anwesender. Informationen zur Planung Ihres Termins wird es ebenfalls zusammen mit den Anmeldeformularen auf unserer Webseite geben. Diese Termine sind eine einmalige Gelegenheit, mit führenden NBIA-Experten zusammenzutreffen und über Anliegen zu sprechen, (...) die Sie vielleicht zur Erkrankung haben.

Wir sind dabei, ein informatives und vergnügliches Wochenende zu planen: (...) mit ausreichend Zeit zur Geselligkeit mit alten Freunden und Anbahnung neuer Freundschaften. Wir werden am Samstagnachmittag ein Picknick in einem nahegelegenen Park abhalten.

Das Angebot an Konferenzthemen wird eine Aktualisierung der letzten Forschungsergebnisse und Behandlungsmethoden umfassen. Andere Themen werden auf den Anregungen basieren, die wir von Ihnen erhalten, daher lassen Sie uns bitte so schnell wie möglich wissen, ob Sie ein Anliegen haben, das Sie behandelt sehen möchten. Kontaktieren Sie mich bitte via pwood@NBIAdisorders.org.

(Übersetzung in Auszügen, A.K.)



NBIA-Patienten unterstützen EMINA

Von Angelika Klucken

EMINA klingt wie ein weiblicher Vorname. Dahinter verbirgt sich jedoch ein Forschungsprogramm für Seltene Erkrankungen der Europäischen Kommission. Im Rahmen dieses Programms E-RARE wird das Projekt „European Multidisciplinary Initiative on Neuroacanthocytosis“ mit Partnern aus 6 Ländern finanziell gefördert.

EMINA ist durch die Verwandtschaft von PKAN mit der Neuroakanthozytose auch mit NBIA verbunden. Die niederländische Forscherin Prof. Ody Sibon, die eine neue Therapie an PKAN-Fruchtfliegen untersucht hat, sowie die türkische Neuropädiaterin Dr. Zuhai Yapici, die in Istanbul ca. 15 PKAN-Patienten betreut, gehören zu den EMINA-Partnern.

Auf der von Hoffnungsbaum veranstalteten Familienkonferenz für NBIA- und NA-Familien im Juni erklärten sich einige der NBIA-Patienten bereit, EMINA zu unterstützen. Dr. Benedikt Bader, Mitarbeiter von Projektleiter Prof. Danek an der LMU, schrieb uns einige Monate nach dem Treffen, dass die Blutproben an zwei europäische Universitätslabore verschickt wurden. In Wien studiert das Team von Professor Prohaska die roten Blutkörperchen, um herauszufinden, wie die dornigen Ausziehungen der Zellen zustande kommen, die man gelegentlich bei NBIA beobachtet. Man hofft dadurch auf die Mechanismen zu schließen, die zum Absterben von Nervenzellen im Gehirn führen. In Nijmegen untersucht Dr. Bosman ebenfalls die roten Blutkörperchen. Hier geht es um Eiweißstoffe, die für den Stofftransport der Zellen zuständig sind. Sollte man dort Auffälligkeiten finden, dann gibt das Auskunft über die normalen Funktionen, die bei NBIA geschädigt sind und die es wieder herzustellen gilt, auf der Suche nach einer wirksamen Therapie. Dr. Bader schreibt uns: „Ich bedanke mich noch mal für Ihre Hilfe, Ihre Unterstützung und die Tapferkeit Ihrer Kinder, die so bereitwillig Blut gespendet haben. Wie wir immer wieder sagen: Ohne diese Unterstützung geht es nicht. Das gilt im Allgemeinen in der medizinischen Wissenschaft, im Besonderen aber im Bereich der seltenen Erkrankungen, zu der die NBIA-Erkrankungen zählen.“

THS bringt vielen Patienten Verbesserungen Retrospektive Studie in BRAIN veröffentlicht

Von Angelika Klucken

Im März gelang Professor Lars Timmermann und Dr. Amande Pauls von der Neurologischen Klinik der Universität Köln die Veröffentlichung ihrer Studienergebnisse zur Wirkung der Tiefen Hirnstimulation bei NBIA-Patienten im international angesehenen Fachmagazin BRAIN. Frau Dr. Pauls stellte die Ergebnisse dieser Untersuchung auf unserer Familienkonferenz in Hohenroda vor.



Prof. Timmermann und Dr. Pauls (*siehe Bild*) kontaktierten für ihre u.a. von Hoffnungsbaum mitfinanzierte Untersuchung Zentren weltweit und sammelten detaillierte

Informationen von insgesamt 23 Patienten mit THS-Behandlung, die meisten von ihnen mit nachgewiesener PKAN (60%). Die Studie ergab, dass sich der Schweregrad der Dystonie bei den meisten Patienten in den 15 Monaten nach der Operation deutlich besserte. Zwei Drittel der Patienten zeigten auch eine mehr oder weniger deutliche Verbesserung der Behinderung. Etwa Dreiviertel der Patienten empfanden eine erhebliche Verbesserung der Lebensqualität. Erstaunlich ist, dass die Verbesserung der Lebensqualität so deutlich ausfiel, im Vergleich zu einer etwas weniger signifikanten Verbesserung der Behinderung. Die Autoren führen die stärker empfundene Verbesserung der Lebensqualität u.a. auf eine Linderung der dystoniebedingten Schmerzen zurück und auf geringere Medikamenten-Nebenwirkungen wie etwa Müdigkeit, da die Medikation bei ca. 50% der Patienten reduziert werden konnte. Trotz der Wirksamkeit der Tiefen Hirnstimulation bei den meisten Patienten verschlechtert sich bei vielen der Zustand im Verlauf wieder. Dies ist wohl dem progredienten Charakter der Erkrankung geschuldet. Die THS kann den Verlauf nicht stoppen, aber die Symptome eine Zeit lang abfangen. Diese offene Untersuchung wird als prospektive Studie weitergeführt und mit einem Stipendium von \$ 30.000 von der NBIA Disorders Association dabei unterstützt (*siehe Artikel S. 11f*).

Ein kostenloser Download des Aufsatzes in BRAIN ist verfügbar unter: <http://brain.oxfordjournals.org/content/early/2010/03/05/brain.awq022.full.pdf>



Entdeckung von zwei neuen NBIA-Genen



Von Patricia Wood

(ergänzt durch Tobias Haack und Angelika Klucken)

Forscher gaben auf einer Fachtagung, die vor kurzem in Washington D.C. stattfand, die Entdeckung von zwei neuen NBIA-Genen bekannt, die mehr Forschungswege zu möglichen Behandlungen von NBIA-Betroffenen eröffnen. Ein Gen wurde von Dr. Susan Hayflicks Labor an der Oregon Health & Science University (OHSU) in Portland entdeckt und das andere neue Gen wurde in Zusammenarbeit von Forschern aus Deutschland und Polen gefunden. Die Veröffentlichungen erfolgten im Oktober auf dem „Brain, Blood and Iron“-Symposium in Bethesda.

OHSU-Forscher entschlüsseln ihr 3. NBIA-Gen

Dr. Michael Kruer, der seit 2008 in Hayflicks Labor arbeitet, stellte seinen Kollegen auf dem Symposium das Gen „Fatty Acid 2-Hydroxylase“ (FA2H) vor. Er ist Neuropädiater und Projektleiter bei der Entdeckung. Vor etwas mehr als einem Jahr startete die OHSU mithilfe einer Anschubfinanzierung der NBIA Disorders Association die entscheidende Gensuche, die zur Entdeckung führte. Die OHSU arbeitete bei diesem Projekt eng mit John Hardy und wissenschaftlichen Mitarbeitern vom University College, London zusammen.

Die Krankheit nennt sich „Fatty Acid Hydroxylase-associated Neurodegeneration“ (FAHN). Patienten mit FAHN zeigen erhebliche Dystonie, wie andere Formen von NBIA, aber leiden auch an Ataxie (unsichere Bewegungen) und Kraftlosigkeit. Sehprobleme können aus einer Atrophie des Sehnervs resultieren und Nystagmus (abnormale Augenbewegungen) kann auftreten. In vielerlei Hinsicht ähnelt FAHN neuroaxonaler Dystrophie (NAD), obwohl sie nicht, wie bei dieser Krankheit üblich, die periphere Neuropathie zeigt. FAHN kann entweder in der frühen oder in der späten Kindheit einsetzen und ein Beginn im Erwachsenenalter könnte in der Zukunft entdeckt werden.

Bei NBIA liefern den Ärzten häufig MRT-Scans erste Hinweise auf die Erkrankung. Bei FAHN-Patienten wird das MRT Eisenablagerungen im Globus pallidus zeigen, ähnlich wie bei anderen Formen von NBIA. FAHN-Betroffene zeigen auch eine verringerte Größe des Cerebellums (Kleinhirns), eine weitere für die Bewegung wichtige Region. Zuletzt zeigen FAHN-Betroffene bei einem MRT helle Flecken im Marklager. In der Vergangenheit kann dies Ärzte von der

Erwägung einer NBIA-Diagnose weggeführt haben, obgleich wir nunmehr wissen, dass diese Flecken bei einigen Formen der Erkrankung vorkommen können.

„Obwohl der Fund eines neuen Gens bei NBIA eine aufregende neue Entdeckung darstellt, sind wir lediglich im ersten Kapitel der FAHN-Geschichte“, sagte Kruer. „Zukünftige Studien werden von der Verfügbarkeit einer ‚FAHN-Maus‘ profitieren, welche bereits untersucht wird.“

Seitdem die ersten FAHN-Mutationen bei einer italienischen Familie identifiziert wurden, findet man weitere Mutationen bei Patienten in aller Welt. Dennoch bleibt FAHN eine seltene Form von NBIA. Das OHSU-Labor arbeitet daran, einen klinischen Test für die Erkrankung zu entwickeln, der Ärzten ermöglichen würde, die Diagnose zu bestätigen, und dabei helfen könnte, mehr betroffene Patienten zu erkennen. Die Ergebnisse des Labors wurden kürzlich bei den jährlichen Konferenzen der American Neurological Association und der Child Neurology Society vorgestellt, in der Bemühung, unter Neurologen Aufmerksamkeit zu wecken. Ein Forschungsbericht über die Untersuchungsergebnisse wurde im September 2010 im *Annals of Neurology* veröffentlicht.

Als Teil ihrer fortlaufenden Forschungsarbeit, neue Gene zu ermitteln, die Biologie von NBIA zu charakterisieren und effektive Behandlungsmöglichkeiten zu entwickeln, ermuntern Dr. Kruer und Dr. Hayflick NBIA-Familien, die dies bislang noch nicht getan haben, ihrem Forschungsregister beizutreten. Zur Teilnahme kontaktieren Sie bitte Allison Gregory, genetische Beraterin, via gregorya@ohsu.edu.

Münchener Wissenschaftler identifizieren zweithäufigstes Krankheitsgen für NBIA



Dr. Holger Prokisch,
TU München, Institut
für Humangenetik

Dr. Tobias Haack vom Institut für Humangenetik an der Technischen Universität München gab auf dem Symposium in Bethesda das andere neue NBIA-Gen bekannt. Er arbeitet unter der Leitung von Dr. Holger Prokisch. Sie

kooperieren mit Dr. Tomasz Kmiec vom Memorial Children's Health Institute in Warschau, Polen.



Bei zahlreichen NBIA Patienten mit bislang unklarem genetischem Defekt konnten ursächliche Mutationen in diesem neuen Gen auf Chromosom 19 identifiziert werden. Nach den vorliegenden Befunden sind Mutationen in diesem Gen wahrscheinlich die zweithäufigste Ursache für NBIA in Europa.

Die Mitarbeiter der AG Prokisch konnten die mitochondriale Lokalisierung des kodierten Proteins nachweisen. Erste Ergebnisse weiterer Untersuchungen weisen auf eine Rolle im mitochondrialen Fettsäurestoffwechsel hin. Personen mit Mutationen in diesem Gen haben ähnliche Symptome wie bei anderen Formen von NBIA, obschon der Gesamtverlauf der Krankheit milder und langsamer als bei PKAN und INAD zu sein scheint.

In der Bildgebung finden sich deutliche Hinweise auf Eisenablagerungen in bestimmten Hirnregionen (Hypointensität im Bereich des Globus Pallidus), aber es ist meist kein PKAN-typisches "Tigerauge-Zeichen"

zu beobachten. Das Krankheitsgen ist bislang noch nicht in einer Fachzeitschrift veröffentlicht worden. Eine Untersuchung des Gens wird aber auf Forschungsbasis für Patienten mit unklarer genetischer Ursache am Institut angeboten.

Für Rückfragen:

Institut für Humangenetik
Technische Universität München
Dr. Holger Prokisch oder Dr. Tobias Haack
Direktor: Prof. Thomas Meitinger
Tel.: +49 89 3187 2495
E-Mail: Prokisch@helmholtz-muenchen.de oder:
Tobias.Haack@helmholtz-muenchen.de

Das Institut für Humangenetik verwendete eine bahnbrechende Methode, genannt Exom-Sequenzierung, um die pathogenen Genvarianten zu bestimmen, und hofft, diese Methode in naher Zukunft zur Bestimmung anderer Gene einzusetzen.

NBIA Disorders Association sichert mit \$250.000 die Zukunft von Dr. Hayflicks Labor

Von Heike Jaskolka



Im Juni 2009 sah sich Dr. Susan Hayflick von der Oregon Health & Science University mit der drohenden Schließung ihres Labors zum Jahresende konfrontiert. Ihr primärer Förderer, die National Institutes of Health (NIH), hatten zweimal in Folge eine Verlängerung ihres Forschungsstipendiums für die NBIA-Erkrankungen abgelehnt. Auch bei einem erneuten Antrag zum nächstmöglichen Zeitpunkt und einem positiven Bescheid dauert es erfahrungsgemäß zwei Jahre, bis die Gelder letztlich zur Verfügung stehen. Zur Aufrechterhaltung des Labors und Überbrückung der zwei Jahre benötigte Hayflick (siehe Bild) die immense Summe von 250.000 Dollar.



Die Schließung von Hayflicks Labor, das für die Entdeckung von drei NBIA-Genen im Jahre 2001 (PANK2), 2006 (PLA2G6) und unlängst 2010

(FA2H) hauptverantwortlich war, hätte in der Tat einen signifikanten Verlust bedeutet. Hayflicks Hilferuf blieb jedoch nicht ungehört. Die NBIA Disorders Association nahm die Herausforderung an und startete eine beispiellose Kampagne, um die öffentliche Aufmerksamkeit durch Fernseh-, Zeitungs- und Internetpräsenz zu wecken und Spendenaktionen zugunsten der „Hayflick Lab Campaign“ zu forcieren. Dank des großen Engagements ist die Zukunft des Labors nun für zwei Jahre gesichert. NBIA-Familien und Freunde haben es geschafft, die erforderliche Summe von 200.000 Dollar zu sammeln. Weitere 50.000 Dollar stellte die Oregon Health & Science University bereit. „Ich bin der NBIA-Gemeinschaft und der NBIA Disorders Association für die bemerkenswerten Leistungen und für die Flut an Unterstützung meines Forschungsprogramms zu tiefem Dank verpflichtet“, erklärte Hayflick. Sie weist darauf hin, dass diese erstaunliche Unterstützungsbereitschaft ihre Position bei der Beantragung zukünftiger Fördermittel gestärkt hat.

Um eine langfristige Besserung der Fördersituation zu erzielen, haben sich mehrere NBIA-Familien bei der Regierung wie auch bei den NIH Gehör verschafft.

(Quelle: verschiedene Newsletter der NBIA Disorders Association)



2 Forschungsstipendien mit Hilfe von Schwesterorganisation in Italien vergeben

Von Patricia Wood



Die NBIA Disorders Association hoffte darauf, 2009 zwei Forschungsstipendien zu vergeben, aber am Ende des Jahres hatte der Vorstand nicht genug Geld für mehr als ein Stipendium. Ein Großteil der unter Leitung des Vorstands im letzten Jahr gesammelten Spenden ging an eine erfolgreiche Spendenaktion, um das Labor von Dr. Susan Hayflick in Oregon zu erhalten. Dann fragte sich aber der Vorstand: Könnte eine ihrer beiden Schwesterorganisationen in Europa ein zweites Stipendium fördern? Italien sagte zu.

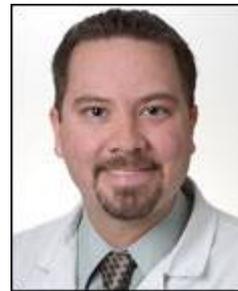
Mit dieser entscheidenden Unterstützung genehmigte der Vorstand für die Stipendienperiode 2009 zwei Forschungszuschüsse über je 30.000 Dollar. Die Förderungen werden an Dr. Michael Kruer vom Hayflick-Labor der Oregon Health & Science University in Portland sowie an Professor Dr. Lars Timmerman und Dr. Amande Pauls von der Universität Köln gehen.

Mit diesen Zuschüssen steigt die Zahl der von unserer Organisation finanzierten Stipendien auf 15. Sie belaufen sich insgesamt auf 450.000 Dollar, beinahe alle von ihnen dank familiärer Spendenaktionen und einzelner Schenkungen. Die Associazione Italiana Sindromi Neurodegenerative Da Accumulo Di Ferro (AISNAF) stellte die Gelder für das Kruer-Stipendium bereit.

Italienische, von NBIA betroffene Familien gründeten die AISNAF im Jahre 2006. Ihr Vorsitzender Dr. Natale Scalise wohnte unserer Familienkonferenz 2009 in Indianapolis bei und nahm dort an Treffen mit Forschern teil. Seitdem haben wir Telefonkonferenzen mit AISNAF sowie unserer anderen Schwesterorganisation Hoffnungsbaum e.V. geführt und uns auf eine Zusammenarbeit konzentriert, um die NBIA-Forschung zu fördern.

Hoffnungsbaum e.V. sandte 2004 Geld, um bei der Finanzierung eines Forschungsstipendiums zu helfen, und ist ein großartiger Partner. Wir sind sehr glücklich, mit beiden internationalen Interessenvertretungen zu arbeiten und planen zukünftige Kooperationen mit ihnen, um die NBIA-Forschung voranzutreiben.

OHSU-Labor in den USA forscht nach weiteren Genen



Dr. Michael Kruer

Kruers Stipendium (...) wird helfen, Genmutationen zu finden, die einige Formen der idiopathischen NBIA verursachen, eine Bezeichnung, die verwendet wird, wenn der gene-tische Ursprung der Erkrankung noch nicht bekannt ist. (...) Idiopathische NBIA-Patienten haben nichtsdestoweniger häufig Bewegungsstörungen, die zu Behinderungen führen, kognitive Symptome und mit NBIA übereinstimmende MRT-Befunde. Ohne die Kenntnis dessen, was NBIA bei dieser Patientengruppe verursacht, ist es außerordentlich schwierig, die Diagnose zu bestätigen, bevorstehende Schwierigkeiten vorherzusehen oder effektive Behandlungsmethoden zu entwickeln. Kruers Projekt beabsichtigt, diese entscheidende Lücke zu schließen. Mit verbessertem Verständnis dieses Subtyps von NBIA werden neue Einblicke in die NBIA-Biologie und Behandlung kommen. (...)

„Wir sind der NBIA Disorders Association und der AISNAF für die Unterstützung dieses Projekts äußerst dankbar“, sagte Kruer. „Sie kommt zu einer aufregenden Zeit der NBIA-Forschung, aber zu einer Zeit, in der finanzielle Mittel äußerst schwierig aufzubringen sind. Im Moment sind wir bereits etabliert und mit der großzügigen Unterstützung der Familienorganisationen glauben wir, dass unsere Arbeit ‚idiopathische NBIA‘ in identifizierte Subtypen der Krankheit wandeln wird, ein entscheidender Schritt für die Charakterisierung und dann für die Entwicklung effektiver Behandlungen der NBIA.“

THS-Multicenter-Studie unter Kölner Leitung bekommt Stipendium der US-Selbsthilfe

Prof. Timmermann und Dr. Pauls werden mit dem Stipendium an einem Projekt namens „Stimulation of the Globus pallidus internus in patients with NBIA (formerly Hallervorden-Spatz-Syndrome): prospective analysis of international therapeutic outcomes and development of a therapeutic algorithm“ arbeiten.

Dies wird eine prospektive, offene Untersuchung, eine Multicenter-Studie sein, die ihren Blick auf Resultate



der Tiefenhirnstimulation (THS) bei Patienten mit NBIA richten wird. Die THS wird angewandt, um zur Linderung schwerer Dystonie zu verhelfen, eines schmerzvollen, bei NBIA-Patienten verbreiteten Erkrankungs Zustands. Der Begriff Dystonie wird verwendet, um langsame, unbeabsichtigte und manchmal sich windende Bewegungen der Gliedmaßen und des Rumpfes zu bezeichnen, die bei Ruhephasen und während Tätigkeiten vorkommen. Die Bewegungen verschlechtern sich häufig durch Willkürbewegungen.

Dystonie wird gewöhnlich mit oraler Medikation, Botulinumtoxin und Tiefenhirnstimulation (THS) behandelt. Die orale Medikation hilft einigen Patienten, aber ist bei schwerer Dystonie häufig unzureichend. Botulinumtoxin ist sehr gut bei lokalisierten, fokalen Problemen wie schiefem Hals oder Zehenfehlstellung, aber kann nicht einfach für den ganzen Körper verwendet werden. Die THS wird gelegentlich angewandt, wenn die Dystonie den gesamten Körper befällt, und sie hat sich in Studien als effektiv bei anderen Krankheiten erwiesen, die Dystonie verursachen.

2007 erhielten Timmermann und Pauls ein Start-Stipendium von unserer Schwesterorganisation in Deutschland, Hoffnungsbaum e.V., welche die retrospektive Studie über NBIA-Patienten finanzierte, die sich weltweit einer THS unterzogen hatten. Timmermann und Pauls vermochten dabei zu zeigen, dass die THS im Durchschnitt die Dystonie bei NBIA-Patienten verbessert. Jedoch stieß diese Studie bei Prognosen darüber, welche Patienten aus dem THS-Eingriff am meisten Nutzen ziehen würden und welche nicht, an ihre Grenzen. (...)

Mit der prospektiven Studie hoffen Timmermann und Pauls auf mehr Erkenntnisse, welchen NBIA-Patienten die THS Nutzen bringt. Sie werden Daten über Patienten zusammentragen, bevor sie sich der THS unterziehen und sie über zwei Jahre hinweg begleiten. (...) Mit der Studie suchen sie nach Antworten auf die folgenden Fragen:

- Gibt es eine Verbesserung der motorischen Fähigkeiten, der Lebensqualität? Gibt es eine Minderung der Behinderung und der Schmerzen?
- Welche Patienten profitieren am meisten von der THS? Welche Anzeichen deuten auf gute therapeutische Resultate hin (genetischer Status, Alter beim Krankheitsausbruch, Alter des Patienten, Krankheitsverlauf, Symptome)?
- Wie langlebig ist die Wirkung der THS? Gibt es mit der Zeit eine Verschlechterung?

- Welche stützenden Therapien sind erforderlich?
- Können wir ein Behandlungsverfahren für die THS bei NBIA-Patienten entwickeln (optimale Stimulationsparameter, notwendige unterstützende Maßnahmen, optimaler Zeitpunkt für den operativen Eingriff)?

Sie hoffen, die Daten beider Studien zu vereinen, um ihre Chancen, Anzeichen zur Vorhersage des therapeutischen Resultats zu entdecken, erhöhen zu können. Falls Sie oder Ihr Kind sich entschlossen haben, sich einer THS als Behandlung der NBIA-Dystonie zu unterziehen, kontaktieren Sie bitte amande.pauls@uk-koeln.de. So können Sie an der Studie teilnehmen und anderen Patienten, Eltern und Ärzten helfen.

NBIA Disorders Association erhält größte Einzelspende in ihrer Geschichte



Eine private Stiftung hat der NBIA Disorders Association 250.000 Dollar zugesprochen, die größte Einzelschenkung in der 14-jährigen Geschichte der Organisation. Die Schenkung ist für den Forschungsfonds des Vereins bestimmt.



Der Verein hörte von der Unterstützungsmöglichkeit durch eine seiner NBIA-Familien und erfuhr vor kurzem, dass sein Antrag bewilligt wurde. Der Forschungsfonds wird das Geld in den nächsten drei bis fünf Jahren erhalten. Die erste Teilzahlung von 50.000 Dollar ist kürzlich

eingegangen. „Wir sind dieser Stiftung sehr dankbar für ihre Großzügigkeit und Förderung“, sagte Patricia Wood (*siehe Bild*), Vorsitzende der NBIA Disorders Association. Die Stiftung möchte nicht genannt werden, sagte sie. Die Schenkung wird die jährlichen Fördergelder des Vereins an NBIA-Forscher, die nach besseren Antworten und Behandlungen der Erkrankung suchen, bedeutend stärken. Das Geld der Stiftung wird mit den Spendengeldern der Familien und allen anderen Forschungsmitteln, die eingehen, zusammgelegt.

„Wir sind nun vielleicht imstande, ein mehrjähriges Stipendium anzubieten, etwas, das notwendig ist, um einige Forschungsprojekte durchzuführen. Das ist etwas, was wir in der Vergangenheit nie gekonnt haben“, sagte Wood.

Quelle: Newsletter der NBIA Disorders Association (A.K.)

**Pantethin: Vielversprechende Substanz für mögliche zukünftige Behandlung von NBIA**

Von Prof. Ody Sibon



Mithilfe eines Stipendiums von 2008 der NBIA Disorders Association arbeitete meine Forschungsgruppe mit der Gruppe von Dr. Susan Hayflick aus Oregon zusammen, um zu sehen, ob das Mittel Pantethin eine Behandlungsmethode für PKAN, eine Form von NBIA, sein könnte.

Wir waren bestärkt durch das, was wir bei unserer Untersuchung an Fruchtfliegen feststellten, wenn auch weitere Forschungsarbeit erforderlich ist, bevor wir dieses Potential beim Menschen erproben können. Wir demonstrierten zuvor, dass das Fruchtfliegen(*Drosophila*)-Modell bei PKAN verwendet werden kann, um PKAN auf der Zell-Ebene besser zu verstehen.

Wie viele von Ihnen wissen, ist der Gebrauch von Fruchtfliegen, um Krankheiten zu verstehen, nicht einzigartig bei PKAN. Sie werden derzeit bei anderen neurodegenerativen Erkrankungen wie Parkinson und Huntington eingesetzt.



Die PKAN-Fruchtfliegen tragen eine Mutation im *Drosophila*-Pantotheken-Kinase-Gen und dieses Gen kodiert wie beim Menschen für ein Enzym, das für die Synthese des Coenzym A erforderlich ist. Das Enzym ist von entscheidender Bedeutung für den Stoffwechsel und ist nötig, um beim Menschen sowie bei Fruchtfliegen Vitamin B₅ in Coenzym A umzuwandeln.

Die mutierten Fliegen zeigen Neurodegeneration, haben ein gestörtes Bewegungssystem und haben eine kurze Lebensdauer. PKAN-Fruchtfliegen zeigen außerdem Abnormitäten bei spezifischen Zellstrukturen, Mitochondrien genannt.

Die Fruchtfliegen-Modelle sind auch nützlich, um zu testen, ob Substanzen irgendein rettendes Potenzial für bestimmte Erkrankungen haben. Meine Gruppe besaß vorausgehende Daten, aus denen sich ergab, dass das Mittel Pantethin eine Schutzwirkung auf die PKAN-Fruchtfliegen hatte.

So schauten wir mit dem NBIA-Stipendium weiter nach dem rettenden Potenzial des Pantethins. Zunächst wiesen wir nach, dass die Coenzym A-Spiegel bei PKAN-Fruchtfliegen extrem niedrig waren. Danach zeigten wir, dass die Spiegel des Coenzym A

anstiegen, wenn Pantethin der Fruchtfliegenahrung zugefügt wurde. Die Wiederherstellung der Coenzyme A deckte sich mit einer Rettung der Mitochondrien, einer verlangsamten Neurodegeneration und einem verbesserten Bewegungssystem. Sie verlängerte außerdem die Lebensdauer der Fruchtfliegen. Diese Ergebnisse zeigen, dass Pantethin bei Fruchtfliegen als eine alternative Quelle zur Bildung von Coenzym A dienen kann, wenn das Pantotheken-Kinase-Enzym defekt ist.



Die Zellbiologin Prof. Ody Sibon von der Universität Groningen (NL) stellte die Ergebnisse ihrer Therapieversuche mit Pantethin am Modell der Fruchtfliege auch den europäischen NBIA-Familien auf der Familienkonferenz 2010 in Hohenroda vor.

Unsere Forschung zeigte auch, dass gestörte Funktionen der Pantotheken-Kinase 2 bei spezifischen menschlichen, gezüchteten Zellen ebenfalls zu Abnormitäten der Mitochondrien führten. Vor diesen Abnormitäten blieben sie bewahrt, wenn Pantethin dem Medium zugefügt wurde.

Diese vielversprechenden Ergebnisse deuten an, dass Pantethin als Basis zur Entwicklung einer Therapie für PKAN dienen könnte. Obwohl eine begrenzte Anzahl an klinischen Studien, in denen Pantethin zur Behandlung von Patienten mit hoher Cholesterinkonzentration im Blut verwendet wurde, von anderen Gruppen durchgeführt worden ist, ist weitergehende Forschungsarbeit erforderlich, da Pantethin kein von der Food and Drug Administration (FDA) zugelassenes Medikament ist und dessen Wirkung beim Menschen bislang unklar ist.

Derzeit werden weitere Studien mit verschiedenen Zelllinien vom Menschen und von Mäusen über das Potenzial von Pantethin zur PKAN-Behandlung durchgeführt und die Arbeit unserer Gruppe auf diesem Gebiet wird fortgeführt.

Diese Studie erschien in der April-Ausgabe 2010 des wissenschaftlichen Journals Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America (PNAS).



Ein schwieriges Thema: Gewebespenden für die Forschung

Immer wieder weisen uns im In- und Ausland unsere NBIA-Forscher darauf hin, wie dringend sie auf die Untersuchung von Gehirngewebe angewiesen sind, um den Krankheitsmechanismen, aber auch möglichen Therapien auf die Spur zu kommen. Es ist für jeden Erwachsenen, der darüber entscheiden soll, ob er nach seinem Tod sein Gehirn für Forschungszwecke spendet, eine schwierige Fragestellung. Für Eltern, deren Kinder unter einer neurodegenerativen Krankheit wie NBIA leiden, ist es ein herzerreißendes, aber unumgängliches Thema. Sabine Paul, Referentin auf unserer diesjährigen Familienkonferenz, stellt Ihnen das BRAIN-NET vor:

Liebe Mitglieder des Hoffnungsbaum e.V.,

über den Kontakt zu Prof. Danek hatte ich die Möglichkeit, an der diesjährigen Familienkonferenz des Hoffnungsbaum e. V. teilzunehmen. Als Mitarbeiterin des Brain-Net gehört es zu meinen Aufgaben, Patienten und Patientenorganisationen das Brain-Net und die Möglichkeit einer Gehirngewebespende nach dem Tod vorzustellen. In der Regel handelt es sich bei den Patienten um erkrankte Erwachsene.

Erstmals war ich mit der Aufgabe konfrontiert, Familien mit erkrankten Kindern das Thema Gehirngewebespende vorzustellen. Hilfreich war ein ausführliches Telefonat, das ich im Vorfeld dieser Familienkonferenz mit Frau Klucken führen konnte, um in Erfahrung zu bringen, ob dieses Thema für Familien mit erkrankten Kindern zumutbar ist.

Maßgeblich bei meiner Arbeit ist für mich der Leitsatz, dass nur Menschen, die Informationen über das Brain-Net haben, sich bewusst für oder auch gegen eine Gehirngewebespende entscheiden können.

Der Vortrag selbst wurde von allen Anwesenden mit Interesse und Verständnis aufgenommen, wofür ich mich noch einmal herzlich bedanken möchte.

Für alle, die nicht an der Familienkonferenz 2010 teilnehmen konnten, möchte ich eine kurze Vorstellung des Brain-Net geben.

Das Brain-Net existiert seit nunmehr 10 Jahren. Es ist ein Zusammenschluss mehrerer Institute und Pathologien in Deutschland, die Gewebe des Zentralen Nervensystems (Gehirn und Rückenmark) im Rahmen einer Obduktion entnehmen und der Erforschung von Erkrankungen des Zentralen Nervensystems zur Verfügung stellen. Selbstverständlich kann eine solche Gewebeentnahme nur erfolgen, wenn eine schriftliche

Einverständniserklärung des Patienten oder seiner Angehörigen vorliegt.

Die direkte Untersuchung von menschlichem Hirngewebe in der Forschung ist bislang durch keine andere Methode ersetzbar.

Das Brain-Net bietet allen Interessierten an, sich weiteres Informationsmaterial zusenden zu lassen, in dem der Ablauf der Gehirnspende genau erläutert wird. Ebenso beantworten wir auch gerne telefonische Anfragen zum Thema Gehirngewebespende. Die Rufnummer der Brain-Net Zentrale in München lautet 089-2180 78345 und ist stets mit einem Mitarbeiter besetzt. Weitere Informationen finden Sie auch auf unserer Homepage: www.brain-net.net

Mit freundlichen Grüßen
aus München

Sabine Paul
Brain-Net Assistentin



Kostenübernahme für Off-Label-Use: Schwierig, aber nicht unmöglich

Unter Off-Label-Use versteht man die „Verordnung eines zugelassenen Fertigarzneimittels außerhalb des in der Zulassung beantragten und von den Zulassungsbehörden genehmigten Gebrauchs“. (Quelle: Wikipedia) Für Betroffene Seltener Erkrankungen stellt sich die Frage nach der Kostenübernahme für Off-Label-Therapien durch die Krankenversicherung in der Regel häufiger. Denn die Patientenzahlen sind oft zu klein, um Studien für ein Zulassungsverfahren durchzuführen. Bei NBIA sind z.B. Botox und Deferiprone aktuelle Beispiele für eine Off-Label-Verwendung. ACHSE-Geschäftsführerin Mirjam Mann wies in einem Vortrag im Rahmen der Veranstaltungen zum Tag der Seltener Erkrankungen 2010 darauf hin, dass die Kosten für Off-Label-Medikamente unter bestimmten Voraussetzungen von der Krankenkasse erstattet werden müssen:

- bei einer schwerwiegenden Erkrankung (= lebensbedrohlich oder die Lebensqualität auf Dauer nachhaltig beeinträchtigende Erkrankung)
- bei der keine andere Therapie verfügbar ist
- bei der auf Grund der Datenlage die begründete Aussicht besteht, dass mit dem Präparat ein Behandlungserfolg (kurativ oder palliativ) erzielbar ist. (Bundessozialgericht in seinem Urteil vom 19. März 2002, Az.: B 1 KR 37/00 R)

Tipp:

V O R Therapiebeginn bei der Krankenkasse eine Kostenübernahme beantragen. Unterlagen beifügen, die die Wahrscheinlichkeit belegen, dass diese Therapie wirkt. (A.K.)



Auf dem Weg zu einer besseren medizinischen Versorgung

Von Angelika Klucken

So lautete das Motto unserer diesjährigen NBIA-Familienkonferenz in Deutschland. Voraussetzung für eine bessere medizinische Versorgung ist zunächst einmal eine Intensivierung der Forschungsanstrengungen, um wirksamere Therapien zu entwickeln und die Wirkung der verfügbaren symptomatischen Therapien zu untersuchen und, soweit möglich, zu optimieren.

Zusätzlich bleibt immer noch die Aufgabe, für Patienten den Zugang zu angemessener Diagnostik und Therapie sicherzustellen. Bei so seltenen Krankheiten wie in der NBIA-Gruppe führt der Besuch des nächstgelegenen Facharztes nicht immer zum erwünschten Ziel. Erfahrungen bei anderen Seltenen Erkrankungen wie Mukoviszidose oder Morbus Fabry belegen, dass Lebensqualität und Lebensdauer der Betroffenen in hohem Maße von einer qualitätsgesicherten Versorgung in spezialisierten Zentren abhängig sind. Bei einer Häufigkeit von 1 : 1 Million können wir für NBIA-Patienten kein flächendeckendes Netz von Spezialambulanzen erwarten. Das wäre auch nicht sinnvoll, denn jede Spezialambulanz sollte so viele Patienten versorgen, wie angesichts des tatsächlichen Vorkommens der Erkrankung möglich ist. Umso erleichterter sind wir, dass sich in Deutschland zwei Standorte mit besonderen Kompetenzen bei NBIA herauskristallisieren: In München sichert eine Kooperation der Neurologischen und Neuropädiatrischen Kliniken an der Ludwig-Maximilians-Universität (LMU) und der Technischen Universität (TU) und der Humangenetik an TU/Helmholtz-Zentrum die Nachhaltigkeit eines entstehenden Diagnostik- und Therapiezentrums für NBIA-Erkrankungen. In Köln hat sich eine Art Referenzzentrum für die Versorgung von NBIA-Patienten mit Tiefer Hirnstimulation etabliert. Ausgangspunkt war eine von Hoffnungsbaum mitfinanzierte Studie zur Wirksamkeit der Tiefen Hirnstimulation bei NBIA.

Auf unserer Familienkonferenz haben wir unter Anleitung unseres Referenten Dr. Frank Brunsmann darüber diskutiert, wie wir als Patientenorganisation aktiv die Initiative zu einer Qualitätssicherung und -verbesserung in der medizinischen Versorgung bei NBIA unterstützen können. Dr. Brunsmann ist als „SND-Netzwerker“ der Pro Retina, Patientenvertreter im

Gemeinsamen Bundesausschuss und langjähriger Berater der ACHSE e.V. seit Jahren mit der Thematik „Seltene Erkrankungen“ vertraut. Die Qualitätssicherung der Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen ist ihm ein besonderes Anliegen.

Dr. Brunsmann stellte zunächst Versorgungsmodelle vor, mit besonderem Schwerpunkt auf ambulanter Versorgung in Spezialambulanzen nach § 116b im SGB V, vom Gesetzgeber eigens geschaffen, um die medizinische Betreuung unter anderem bei Seltenen Erkrankungen zu verbessern. Es ergab sich eine zum Teil bewegende Diskussion um Probleme, wie NBIA-Familien sie in Praxen und Kliniken erleben. Um für die Zukunft zumindest Schwierigkeiten in der Arzt-

Patienten-Kommunikation zu vermindern, regte Dr. Brunsmann einen NBIA-Befundordner an. Hoffnungsbaum e.V. möchte diese Idee gerne aufgreifen und im nächsten Jahr einen Befundordner entwickeln, in dem die Familien die wichtigsten Befunde zu Diagnose, Krankheits- und Therapieverläufen nach Themen sortiert abheften können. Mit der Zeit entsteht so eine wertvolle Dokumentation, die

über die individuelle Bedeutung hinaus auch die kollektive Bedeutung einer Datenbasis, z.B. für das Patientenregister, bieten könnte. Weitere Elemente einer NBIA-Qualitätsinitiative sollten die Definition von Qualitätskriterien für die medizinische Versorgung in spezialisierten NBIA-Zentren sein. Dies könnte helfen, eine offizielle Qualifizierung der NBIA-Spezialambulanz in München mit vorzubereiten.

Ferner regte Dr. Brunsmann an, anonymisierte Fallbeispiele mit typischen Themen und Fragen zur NBIA-Versorgung zu sammeln und - autorisiert durch Fachleute - möglichst lösungsorientiert zu kommentieren und evtl. im Befundordner bereitzustellen. Dies könne erweitert werden durch eine systematische Befragung der NBIA-Familien zu ihrer medizinischen Versorgungssituation.

Eine weitere Möglichkeit, die Versorgung zu optimieren, wäre beispielsweise die Erweiterung der AWMF-Leitlinie zur Dystonie bezüglich NBIA-relevanter Fragestellungen oder die Interessenvertretung zugunsten der Entwicklung einer eigenen Leitlinie zu Diagnostik und Therapien bei NBIA.



Klinikum rechts der Isar, TU München



Familienkonferenz motiviert Mediziner zu NBIA-Spezialambulanz in München

Von Angelika Klucken

Nach unserer Familienkonferenz schrieb uns Dr. Tobias Haack, Institut für Humangenetik TU/Helmholtz-Zentrum: „als eine der wichtigen Anregungen habe ich aus Hohenroda den offensichtlichen Bedarf für eine umfassende Betreuung für Betroffene und deren Familien an einem Zentrum mitgenommen. (...) Wir können in München eine Spezialambulanz NBIA anbieten und zusätzlich eingehende Untersuchungen in einem stationären Rahmen ermöglichen. (...) Für unsere Erwachsenen Patienten sind Herr Prof. Klopstock (LMU) und PD. Dr. Ilg (TU) zuständig, auf (Neuro-) Pädiatrischer Seite sind wir durch PD. Dr. Makowski und Dr. Tauer (TU), sowie Prof. Müller-Felber (LMU) bestens vertreten. Wir (Dr. Prokisch / Dr. Haack) von der Humangenetik der TU / Helmholtz-Zentrum übernehmen für alle Patienten die genetische Beratung und die initiale Koordination. Für spezielle Fragen der Therapie (Schrittmacher) streben wir eine enge Kooperation mit etablierten Zentren wie Köln an.“

Dr. Haack (*siehe Bild*) hatte auf unserer Familienkonferenz eine neue Krankheitsvariante vorgestellt, deren ursächliches Gen kürzlich in München entdeckt wurde (*siehe Artikel S. 9*) sowie erste Einblicke in das neue webbasierte NBIA-Patientenregister gewährt, das demnächst im Rahmen des Mitonet bereitgestellt wird. Einen Überblick über die verschiedenen Krankheitsformen, die unter dem Oberbegriff NBIA zusammengefasst sind, hat Dr. Rüdiger Ilg, Neurologe am Klinikum rechts der Isar in München, gegeben. Dr. Ilg gehört zu dem Ärzteteam, das sich intensiver mit NBIA beschäftigt und damit die klinische Versorgung der Betroffenen zu verbessern hofft. In seinem Vortrag wurde noch einmal deutlich, dass die verschiedenen Varianten sich nicht nur genetisch, sondern auch in Verläufen und Symptomatik zum Teil deutlich unterscheiden.



Dr. Ilgs Präsentation umfasste auch Diagnostik und Therapie bei NBIA. Klinische Erhebungen, MRT und molekulargenetischer Test sind die Eckpfeiler auf dem Weg zur Diagnose. Ein diagnostischer Pfad dient hier als Wegweiser. Dr. Ilg stellte einen Auszug aus dem

verfügbaren Arsenal der symptomatischen Therapien bei Dystonie, Spastik, Parkinsonismus vor, die erfahrungsgemäß alle eines gemeinsam haben: eine individuell verschiedene, begrenzte und meist zeitlich befristete Wirkung - falls sie überhaupt wirken. Im Hinblick auf die Eisenchelation wies er darauf hin, dass eine hohe Eisenkonzentration in den Basalganglien nicht zwangsläufig zu schweren motorischen Störungen führe. Dies wisse man vor allem von älteren Patienten. Wenn das Eisen im Gehirn nicht das Hauptproblem sei, wirke möglicherweise auch die Eisenchelation nur begrenzt auf das Krankheitsgeschehen.

Bitte wenden Sie sich in allen Fragen zu NBIA zunächst an Dr. Haack. Er wird Sie an die richtigen Ansprechpartner weiterleiten:

Dr. med. TOBIAS HAACK
Helmholtz Zentrum München /
Institut für Humangenetik
Ingolstädter Landstraße 1
D-85764 Neuherberg
Tel.: +49 (0)89 3187-2495
Email: tobias.haack@helmholtz-muenchen.de

NBIA-Forschung als Basis für klinisches Zentrum

Das Münchener Interesse an NBIA ist nicht neu. Parallel zu Dr. Susan Hayflick war man am Helmholtz-Zentrum in den 90er Jahren auf der Suche nach dem Gen, das die häufigste NBIA-Form verursacht. 2001 entdeckte man in den USA das PANK2-Gen. 2003 wies die Münchener Forschungsgruppe unter Leitung von Professor Thomas Meitinger die Verbindung des PANK2-Gens zu den Mitochondrien nach, und 2006 konnte sie unter der Federführung von Dr. Monika Hartig zeigen, dass die genetischen Veränderungen insbesondere direkten Einfluss auf den Erkrankungsbeginn von PKAN haben.

Seit der Gründung von Hoffnungsbaum e.V. bestehen Kontakte zwischen dem Münchener Helmholtz-Zentrum und unserer Selbsthilfegruppe. So nahm schon 2004 Professor Meitinger an unserer ersten Familienkonferenz teil und referierte über die Bedeutung der Mitochondrien bei PKAN. Dr. Hartig stellte 2005 auf dem Wissenschaftler-Workshop zu NBIA in den USA ihre Forschungsergebnisse zum klinischen Verlauf bei PKAN mit einem Poster vor. 2009 organisierte die TU unter Leitung von Professor Meitinger ein kleines Symposium zu „NBIA genes in health and disease“. (*siehe Artikel S. 4*)



Betreuungsleistungen finanzieren Hilfe für bis zu 2.400 Euro jährlich

Seit dem 1. Juli 2008 ist die Pflegereform in Kraft. Sie bringt für pflegende Angehörige von Menschen, die durch geistige oder seelische Behinderungen bzw. Demenz in ihren Alltagskompetenzen stark eingeschränkt sind, vor allem eine Entlastung durch die deutliche Erhöhung des jährlichen Betreuungsbeitrages von 460 Euro auf 1.200 oder 2.400 Euro. Wenn z.B. ein Kind oder ein Jugendlicher sich aufgrund einer neurodegenerativen Erkrankung nicht altersentsprechend verhalten, oder sich durch Sprachverlust nicht mehr artikulieren kann, sonstige psychische Störungen hat oder unter Demenz leidet, so ist eine dadurch zusätzlich erforderliche Betreuung mit 100 oder 200 Euro monatlich von der Pflegekasse vergütbar.

Es gibt eine „Richtlinie zur Feststellung von Personen mit erheblich eingeschränkter Alltagskompetenz und zur Bewertung des Hilfebedarfs“ von den Spitzenverbänden der Krankenkassen. Sie erläutert, unter welchen Voraussetzungen Anspruch auf diese Leistung der Pflegekasse besteht und regelt das Antragsverfahren. Bei Antragsablehnung ist Widerspruch nicht ohne Aussicht auf Erfolg.

Diese Richtlinie finden Sie im Internet unter folgendem Link: http://www.gkv.info/gkv/fileadmin/user_upload/PDF/Rundschreiben_2008/07_Richtlinie.pdf
Richtlinien und Musteranträge sind auch bei Hoffnungsbaum e.V. erhältlich. (A.K.)

Website informiert über Entlastung für Familien mit pflegebedürftigen Kindern

Auf www.kinderpflegekompass.de finden Eltern von pflegebedürftigen Kindern, Jugendlichen und jungen Erwachsenen Informationen zu stationären Entlastungsmöglichkeiten. Wo kann ich mein Kind für einige Tage oder Wochen mit gutem Gewissen in Obhut geben, wenn ich selbst z.B. einmal erholungsbedürftig bin? Initiatorin Claudia Groth von „Tuberöse Sklerose Deutschland e.V.“ schreibt: „Bei meinen eigenen Recherchen habe ich festgestellt, dass das Suchen und Finden der passenden Einrichtung ein mühseliges und zeitraubendes Unterfangen ist - und so entstand die Idee des Kinderpflegekompasses. Da es solch ein gebündeltes Wissen zu Kurzzeitpflegeeinrichtungen für Kinder und Jugendliche bisher nicht gab, hoffe ich, dass er pflegenden Eltern eine Unterstützung bieten kann.“ (A.K.)

Neuer Mitgliederservice der ACHSE: Kostenfreie Sozialrechts-Beratung durch „LICHTBLICK“ von AOK Rheinland/Hamburg



Eine Kooperationsvereinbarung zwischen ACHSE und der AOK Rheinland/ Hamburg soll den Mitgliedsorganisationen der ACHSE, den bei ihnen organisierten Betroffenen und ihren Angehörigen den Zugang zu verlässlichen Informationen aus dem Bereich der Sozialversicherung erleichtern. Zukünftig wird die Arbeit der ACHSE von dem LICHTBLICK-Team der AOK Rheinland/Hamburg unterstützt. Deren kompetente Ansprechpartnerinnen beantworten Fragen rund um das Leistungs- und Vertragsgeschehen schnell, unbürokratisch und kostenfrei. Die Mitarbeiterinnen aus den Bereichen Sozialversicherung und Sozialarbeit wissen um die besondere Lebenssituation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen und kennen die besonderen Fragestellungen, vor denen die Betroffenen oftmals stehen.

Das LICHTBLICK-Team hilft auch Patienten mit seltenen Erkrankungen, die bei anderen Krankenkassen versichert sind; eine rechtlich verbindliche, abschließende Bearbeitung von Anfragen kann jedoch nur für Versicherte der AOK Rheinland/Hamburg erfolgen.

Und so erreichen Sie die Mitarbeiterinnen des LICHTBLICK-Teams:

Per Email unter lichtblick@rh.aok.de
Per Telefon über die gebührenfreie Rufnummer: 0800-3 737 374
sowie persönlich und postalisch in der AOK-Geschäftsstelle im Ronald McDonald (Hundertwasser) Haus
Unterm Sternenzelt 1
45147 Essen

Die ACHSE und die AOK Rheinland/ Hamburg streben mit ihrer Zusammenarbeit einen weiteren Ausbau des Netzwerks für Menschen mit Seltenen Erkrankungen an. Es soll dem Austausch und der Vermittlung von Informationen dienen. (A.K.)



Aktuelles zur Eisenchelation mit Deferiprone Klinische Studie in den USA genehmigt, aber noch nicht finanziert

Von Veronica Bonfiglio und Angelika Klucken

Schon in unserem letzten Newsletter im April 2009 berichteten wir über den Eisenchelator Deferiprone als Therapieoption bei NBIA. Auf der Familienkonferenz 2010 konnte Hoffnungsbaum e.V. ganz aktuell die neuesten Entwicklungen vorstellen, insbesondere dank tatkräftiger Unterstützung durch Veronica Bonfiglio, die Mutter von Brent, die uns zwei Tage vor unserer Konferenz noch kurzfristig mit Informationen versorgte.

Deferiprone ist ein Eisen abbauendes Medikament, das die Blut-Hirn-Schranke passieren kann. Eine 2007 veröffentlichte französische Studie über Friedreich-Ataxie zeigte die Wirksamkeit von Deferiprone, beim Abbau von Eisen aus dem Gehirn und bei der Verbesserung von Symptomen. Einige der amerikanischen Familien fragten sich, ob dieses Medikament auch NBIA-Patienten helfen könnte.

Persönliche Erfahrungen mit Deferiprone



Seit November 2007 nimmt Veronicas Sohn Brent (*siehe Bild links*) aus Kalifornien Deferiprone im Rahmen einer genehmigten Einzelfallstudie. „Ich sah, wie es Brent allmählich durch das Medikament besser ging. Manchmal bemerkte ich es ganz deutlich, wie etwa, dass Brent wieder ohne Rücken-

unterstützung sitzen konnte. Ich glaube, dass Deferiprone NBIA bremst und dass es meinem Sohn jetzt besser geht als vor drei Jahren.“

Im Juli 2009 startete der 12-jährige Travis Brown mit Deferiprone: „Wir sehen einen riesigen Wandel zum Guten, vom Überhaupt-nicht-sprechen-können und Überhaupt-nicht-sitzen-können zur Fähigkeit, tatsächlich zu sitzen und ein paar Worte zu sagen. Ja, es geht ihm gut“, sagt Pattie Brown, die Mutter von Travis.

Adam Tifone (*siehe Bild rechts oben*), 19, aus Pennsylvania, nimmt Deferiprone seit zwei Jahren, zunächst 20 mg/kg/Tag. In dieser Zeit war sein Zustand stabil. Aber seine Familie sah eine merkliche Verbesserung bei seiner Balance, als die Dosis auf 26 mg/kg/Tag erhöht wurde. Nach einer weiteren Erhöhung auf 35 mg/kg/Tag konnte seine Familie keine



weiteren Verbesserungen sehen. Aber Adams Vater meint, dass sein Zustand in etwa derselbe ist wie vor 2 Jahren: „Das bedeutet, berücksichtigt man die degenerative Natur der Erkrankung, dass die Deferiprone-Behandlung ein Erfolg ist“.

Erste klinische Studie in den USA in Vorbereitung

Dr. Elliott Vichinsky, Leiter der Abteilung Hämatologie und Onkologie des Children's Hospital & Research Center Oakland (CHRCO), verwendet Deferiprone seit 2006, zunächst bei Thalassämie-Patienten. Er besorgte Brent 2007 die FDA-Genehmigung für den „compassionate use“ (= *Anwendung aus Barmherzigkeit*) und behandelt nun 2 weitere NBIA-Kinder. Die Verbesserungen bei seinen Patienten zu sehen, überzeugte ihn, dass eine klinische Gruppenstudie für die Deferiprone-Anwendung bei NBIA ein Muss war. Dr. Vichinsky und seine Mitarbeiterin, die Krankenschwester Nancy Sweeters, erlangten die Genehmigung für eine klinische Studie mit Deferiprone im Dezember 2009. Die Studie soll ein Jahr dauern. Teilnahmevoraussetzungen sind u.a.: ein Mindestalter von 8 Jahren, 4 Besuche in Oakland mit klinischen Untersuchungen, Videos, MRTs (bei Patienten ohne THS), monatliche neurologische Untersuchungen. Die Studie wird 20-30 Patienten aufnehmen. ApoPharma, der Deferiprone-Hersteller, wird die Arznei und das Placebo für die Studie bereitstellen, aber die Studie selbst nicht mitfinanzieren.

Finanzierung der Studie

Mit Dr. Hayflicks Hilfe konnten Dr. Vichinsky und Nancy Sweeters eine Finanzierungsquelle ausfindig machen. Sie haben sich im Sommer für eine klinische Forschungsstudie bei den US-Gesundheitsbehörden NIH, Abteilung Neurologie (NINDS) beworben. Um die Bewerbung zu unterstützen, hat wie die amerikanische NBIA-Patientenorganisation NBIA Disorders Association auch Hoffnungsbaum e.V. mit den Unterschriften der Familien, die auf der NBIA-Familienkonferenz in Hohenroda anwesend waren, einen Unterstützungsbrief an NINDS geschrieben, in dem wir alle zum Ausdruck gebracht haben, wie wichtig diese Therapiestudie bei einer derart seltenen Krankheit wie NBIA ist. Wir sind gespannt zu erfahren, ob das Team in Oakland die Fördermittel für die Studie erhält. Dann könnte es im April 2011 losgehen.



Deferiprone in aller Welt

Es gibt vereinzelte Therapieversuche mit Deferiprone bei NBIA-Patienten in der ganzen Welt, außer in den USA auch in Kuba, Großbritannien, Deutschland und Frankreich. Ein Therapieversuch in Deutschland bei einem Patienten mit fortgeschrittener PKAN wurde ergebnislos abgebrochen. Dr. Gian Luca Forni in Genua war der Erste in Italien, der NBIA-Patienten mit Deferiprone behandelte und dazu einen Einzelfallbericht publizierte. 2009 leiteten Drs. Bertini und Nardocci eine 6-monatige klinische Studie in Italien mit neun PKAN-Patienten, bei einer Dosierung von 25 mg pro Tag. Eine Publikation der Studie steht noch aus. In jedem Fall war die Studiendauer zu kurz für eine abschließende Beurteilung der Wirksamkeit von Deferiprone bei NBIA. In Deutschland ist ebenfalls eine Studie in Planung.

Über Risiken und Nebenwirkungen

Informationen über Nebenwirkungen und Sicherheit von Deferiprone sind von über 1000 Patienten in 2-10 Jahren Behandlungsdauer gesammelt worden. Häufige Nebenwirkungen sind rötliche Färbung des Urins, Übelkeit, Erbrechen, Gelenk- und Bauchschmerzen und ein Zuwachs an ALT (ein Enzym in der Leber). Im Allgemeinen waren diese Reaktionen leicht bis mäßig und verschwanden gewöhnlich ohne Absetzen von Deferiprone.

Eine schwerwiegende Nebenwirkung ist das Absinken der Anzahl weißer Blutkörperchen. Dies ist bekannt als „Neutropenie“ oder „Agranulozytose“, abhängig davon, wie schlimm es ist. Sie wurde bei 1% der mit Deferiprone behandelten Patienten festgestellt und verschwand mit dem Absetzen von Deferiprone. Eine sinkende Anzahl an weißen Blutkörperchen erhöht das Risiko für ernste Infektionen und muss umgehend behandelt werden.

Realistische Erwartungen

Deferiprone ist kein Wundermittel und hilft nicht über Nacht. Es kann NBIA behandeln, aber nicht heilen. Viel Forschungsarbeit muss noch geleistet werden; wir kennen noch nicht einmal die richtige Dosis. Möglicherweise hilft Deferiprone einigen Patienten nicht, aber bei einigen ist es zumindest mit einer Stabilisierung des Zustands einhergegangen, hat sie vielleicht herbeigeführt. Deferiprone ist einer der wenigen Hoffnungsschimmer für NBIA-Patienten rund um den Globus. Deshalb sind länger angelegte klinische Studien dringend erforderlich. Am meisten Erfolg verspricht dabei eine konzertierte Aktion von Medizinern aus aller Welt - Globalisierung als Chance für eine der schrecklichsten Krankheiten, die es gibt.

Hoffnung für den zweiten Sohn mit NBIA

Von Joan Kissling



Ich wusste, dass es, als Dr. William Yang im Juni 2006 anrief, schlechte Nachrichten gab. Als er mir die Ergebnisse des jüngsten MRTs berichtete, den Befund des sich in meinem Kind ablagernden Eisens, begann ich zu schluchzen. Während ich um Atem rang und ihm für den Anruf zu danken versuchte, war ich im Begriff aufzulegen. Er bat mich, es nicht zu tun. Er hatte ein Medikament gefunden, das helfen könnte. Ich hörte, was, wie er glaubte, die einzige Chance für meinen 11-jährigen Sohn war. Wir hatten bereits unseren ersten Sohn 1999 im Alter von 19 Jahren an NBIA verloren; wir könnten es nicht ertragen, einen zweiten zu verlieren.

Ich hörte, was der Arzt an diesem Tag sagte, als er das Medikament Deferiprone beschrieb. Wir entschieden, dass wir nicht willens waren, jahrelang darauf zu warten, bis die FDA seine Verwendung genehmigen würde. So gingen wir außer Landes, um das Medikament zu besorgen. Wir fanden einen Arzt, der mutig genug war, uns ein Rezept auszustellen, und die Ärzte hier waren bereit, das Blutbild meines Sohnes zu überwachen (...). Die Nebenwirkungen von Deferiprone waren bekannt und die Ärzte wussten, worauf zu achten ist. Mein Sohn Angel-Andres nimmt es seitdem.



Joan und Angel-Andrès

(...) Im Alter von 16 war mein erster Sohn rollstuhlgebunden und extrem schwer zu verstehen. Mein zweiter Sohn geht und spricht nach wie vor und scheint auf den ersten Blick ein normaler, gesunder Teenager zu sein. Ich bin davon überzeugt, dass dieses Medikament den Verlauf der Krankheit verlangsamt und sogar Angel-Andres' Aussprache und sein Gleichgewicht verbessert hat. Er begann zeitweise zu stottern, aber das ging vorbei. (...) Ich werde dem inzwischen verstorbenen Dr. Yang immer dankbar sein, der bereit war, ein begründetes Risiko einzugehen, das die meisten Ärzte nicht auf sich genommen hätten.

Angel-Andres ist jetzt 16 und wird selten krank. Wenn er eine Erkältung oder Husten bekommt, setze ich das Medikament bei ihm ab, bis er wieder gesund ist. (...) Angel-Andres hat keine auffälligen Nebenwirkungen.



Mutter von drei NBIA-Betroffenen: „Ich bin zu gesegnet, um gestresst zu sein.“

Von Cheryl Lamos



Kürzlich erreichte mich eine dieser Rundmails, die immer wieder mal kursieren. Das angehängte Bild zeigte sanfte grüne Hügel, die Bildunterschrift besagte: „Ich bin zu gesegnet, um gestresst zu sein.“ Seither geht mir der Spruch nicht mehr aus dem Gedächtnis.

Mir sind vier hübsche Kinder geschenkt worden, die zu wunderbaren Erwachsenen herangewachsen sind. Sie wären der Stolz einer jeden Mutter. Das will jedoch nicht heißen, dass ich nie überfordert gewesen wäre. Seit 1995 kämpfe ich mit der herzerreißenden Diagnose NBIA für drei meiner vier Kinder. Und mein Sohn Ben, das einzige meiner Kinder ohne NBIA, litt von seinem 8. bis zum 18. Lebensjahr unter Krampfanfällen. Glücklicherweise ist Ben jetzt seit mittlerweile sechs Jahren anfallsfrei.

Es gab viele tragische Momente: mein Sohn Bruce entwickelte im Alter von 26 Jahren nach einem Armbruch eine tiefe Beinvenenthrombose. Ein Blutgerinnsel löste sich, wanderte in seine Lunge und kostete ihn das Leben. Ich sage mir oft, dass er vor uns allen in den Himmel kam, weil es ihm schon immer gefiel, Erster zu sein. Meine Töchter Becky (32) und Barbara (29) haben sehr viel Spaß und sind wundervolle Töchter.



Cheryl Lamos (rechts) mit ihren 4 Kindern Bruce (†), Barbara, Ben (hintere Reihe v.links) und Rebecca (vorne)

Als alleinerziehende Mutter und in Vollzeit arbeitende Krankenschwester habe ich mir kürzlich eingestanden, dass die beruflichen Sorgen mich einfach überforderten. Ich war extrem beansprucht und zog mich auch immer mehr von Freunden und Familie zurück. Es deprimierte mich, wie unfair das Leben sein konnte, ich bemitleidete mich selbst, konnte nicht mehr schlafen. Ich denke, Ihr versteht, was ich meine.

Eines Abends landete ich mit einer Panikattacke in der Notaufnahme, mein Doktor empfahl mir mich auszuruhen und ich blieb für einen Monat der Arbeit fern. Ich lernte einige wertvolle Lektionen und arbeitete schließlich meine Schuldgefühle auf, ein defektes Gen an drei meiner lieben Kinder weitergegeben zu haben.

Ich beschloss, mir einen stressfreieren Job zu suchen, um abends mehr Zeit mit Barbara verbringen zu können. Nie wieder von mittags bis zehn Uhr am Abend arbeiten und das vier Tage in der Woche. Ich wechsel-

te in dem Krankenhaus, in dem ich arbeite, die Station und arbeite nun 5 Tage in der Woche von 10 bis 18 Uhr.

Ich habe meine Prioritäten neu gesetzt und festgestellt, dass es an mir liegt, ob ich mich schlecht oder glücklich fühle. Will ich mich selbst bemitleiden oder erkennen, womit ich gesegnet bin und mein Leben genießen? Ich habe meinen Stress bewältigt und bin jetzt glücklicher als je zuvor. Ich versuche jeden Tag zu genießen.

Obwohl Becky seit dem letzten Jahr in einem Pflegeheim ist, besitzt sie noch immer ihr wundervolles Lächeln, besonders wenn Barb und ich ihre liebsten Beatles-Lieder abspielen und dazu singen. Ja, Bruce verließ uns früher, als es mir lieb war, aber ich glaube an Gott und das ewige Leben. Ich weiß, ich werde ihn eines Tages wiedersehen. Auch wenn Barbara zuweilen nervig sein kann, wacht sie doch jeden Tag mit einem Lächeln im Gesicht auf. Und Ben, der am anderen Ende der Welt, in Japan, Englisch unterrichtet,

fehlt mir oft, aber ich bin so stolz auf ihn. Seit sein Bruder nicht mehr bei uns ist, wertschätzt er sein eigenes Leben und seine Hochschulausbildung so viel mehr.

Was ich zu sagen versuche ist, dass ich wirklich gesegnet bin. Und vielleicht musste ich durch einige dieser dunklen Täler gehen, um das überhaupt zu erkennen. Ich lernte, dass weder Familie noch Freunde mich unterstützen können, wenn ich sie nicht wissen lasse, was ich gerade durchmache. Auch mit 54 Jahren bin ich noch lernfähig und will auch nie aufhören, es zu sein.

Fast hätte ich die NBIA-Familienkonferenz verpasst, aber ich bin so froh, dass ich teilgenommen habe. Ich bin so froh, dass wir uns gegenseitig Unterstützung sein können und wenn es auch nicht einfach ist, sich gegenüber Fremden zu öffnen: es lohnt sich so sehr. Wir müssen wissen, dass wir in unserem Kampf nicht alleine sind und immer daran denken, auch auf uns achtzugeben.

Uns wurden wundervolle, besondere Kinder geschenkt: lasst uns die Zeit mit ihnen genießen und den Stress vergessen.



Kämpfen lohnt sich: Durch das Behördendickicht zum Therapie-Dreirad

Von Heidi Heinrich

Im Sommer 2009 ist Pamela nun schon 4 Jahre an Neuroakanthozytose, abgekürzt: NA, erkrankt. NA führt zu fortschreitenden Bewegungsstörungen und ist verwandt mit NBIA. Symptome und Verlauf sind bei beiden Krankheiten ähnlich. Inzwischen haben wir gelernt, dass wir um vieles kämpfen müssen, denn die Symptome so einer seltenen Erkrankung wie NA sind der Krankenkasse und den Behörden oft nicht bekannt.

Im Verlauf der letzten Monate hatte sich Pams Zustand sehr verschlechtert, so dass sie einen Rollator und ein paar Monate später auch einen Rollstuhl und einen Scooter zur Unterstützung ihrer Mobilität benötigte. Wir machten uns Gedanken, wie wir sie am besten motivieren könnten, selbständig etwas zu tun für die Stärkung von Muskulatur und Kreislauf und der Koordination ihrer Bewegungen. Da sie immer sehr sportlich war - Pam war 20 Jahre eine gute Hockeyspielerin - kamen wir auf die Idee mit dem Therapie-Dreirad. Somit hätte sie auch die Möglichkeit, mit Familie oder Freunden mal einen kleinen Ausflug zu unternehmen. Wir machten uns auf ins Sanitäts-haus zu einer Probefahrt. Erfreut sahen wir, dass Pam viel Spaß am Radfahren hatte. Man nahm sich dort sehr viel Zeit und sie konnte alles ausführlich testen.

Daraufhin besorgten wir uns ein Rezept bei der behandelnden Ärztin und reichten es bei der Krankenkasse ein. Natürlich kam eine Absage und Pam war enttäuscht. Die Begründung: aufgrund eindeutiger gesetzlicher Regelungen sei nur eine Versorgung mit Basishilfsmitteln vorgesehen. Auch ein Widerspruch war nicht erfolgreich und die Krankenkasse empfahl uns, beim zuständigen Sozialamt unserer Stadt einen Antrag auf Unterstützung zu stellen.

Die Monate vergingen und wir hatten noch kein Rad für Pamela, aber noch andere große finanzielle Belastungen vor uns, wie den Einbau eines Treppenliftes und die behindertengerechte Umgestaltung unserer sanitären Anlagen. Im November 2009 stellten wir einen Antrag beim zuständigen Sozialamt auf Unterstützung, sollte das Rad doch auch zur Verbesserung der Teilhabe am gesellschaftlichen Leben beitragen. Daraufhin bekamen wir zwei Seiten Vorhaltungen mit dem Hinweis, doch die öffentlichen Verkehrsmittel der Stadt zu nutzen, wo doch eine Begleitperson unentgeltlich mitfahren könne, um den Besuch von Veranstaltungen und andere Aktivitäten abzusichern.

Nach SGB V § 33 Abs.1 hätten wir ja Anspruch auf Versorgung mit Hilfsmitteln, soweit sie nicht als Gebrauchsgegenstände des täglichen Lebens anzusehen sind. Eine Finanzierung werde somit abgelehnt. Es war für uns eine wichtige Erfahrung zu sehen, wie ernst eine Behörde, die für Behinderte zuständig ist, ihre Arbeit nimmt. Es war weniger die Ablehnung, als die schockierende Begründung, die uns sehr verärgert den nächsten Widerspruch an das Amt schicken ließ. Monate vergingen ohne Antwort, es wurde wieder Frühling mit der bitteren Gewissheit, dass Pam immer noch kein Fahrrad hat.

Doch kampflos wollten wir nicht aufgeben. Wir besorgten uns einen Termin beim Oberbürgermeister unserer Stadt und erklärten die Situation. Daraufhin erhielten wir beim Leiter



Pamela auf ihrem Therapie-Dreirad

des Sozialamtes einen Termin, um uns im persönlichen Gespräch über die bestehende Sachlage unterhalten zu können. Wir nahmen ihn mit Pamela wahr. Dabei stellte sich nach einer erneuten Recherche heraus, dass im Dezember 2009 ein neues Gerichtsurteil des Hessischen Landessozialgerichtes über die Neuversorgung einer Patientin mit einem Therapie-Dreirad erschienen war. Wir verblieben mit einem Kompromiss, noch einmal den Weg über die Krankenkasse zu versuchen. Sollte es nicht klappen, wollte das Amt Pamela mit einer kleinen Hilfe unterstützen.

Wir besorgten uns also ein neues Rezept und reichten im Juni 2010 erneut einen Antrag für das Therapie-Dreirad bei der Krankenkasse ein, mit Hinweis auf das Urteil vom 17.12.2009 Hessisches Landessozialgericht 8.Senat Aktenzeichen L 8 KR 311/08 und waren nun auch bereit, unser Recht einzuklagen. Daraufhin erhielten wir Anfang August die erneute Ablehnung unseres Antrages mit dem Hinweis, dass der MDK bessere Therapiemöglichkeiten empfiehlt, wie Krankengymnastik, Rehasport und Bewegungsübungen in Eigenregie. Ferner wieder der Hinweis zur Versorgung mit Basishilfsmitteln. Auf das dem Antrag beigelegte Urteil wurde kein Bezug genommen.



Am gleichen Tag schrieben wir den Widerspruch mit der Begründung, dass man mit 33 Jahren nicht nur in den Rollstuhl verbannt werden möchte und allein durch Krankengymnastik die Gehfähigkeit nicht erhalten kann. Durch die ländliche Umgebung unseres Heimatortes lässt sich das Rad gut in den Alltag integrieren und ermöglicht ein effektives Training, das durch Familie und Freunde unterstützt wird. Hoffnung auf einen positiven Bescheid hatten wir nicht mehr, aber für uns stand fest: wir werden weiter kämpfen.

Wir bestellten endlich für Pam das Therapie-Dreirad und machten gleich einen kleinen Ausflug um unseren Heimatort. Sie war so glücklich und das war die Entschädigung für den ganzen Ärger vorher. Natürlich war mir auch zwischenzeitlich mal die Kraft zum Kämpfen ausgegangen, doch nun war sie wieder da. Doch es gibt noch Wunder, zwei Tage später kam der positive Bescheid von der Krankenkasse, dass sie das

Hilfsmittel genehmigen und wir nur einen Eigenanteil für einen vergleichbaren Gebrauchsgegenstand des täglichen Lebens in Höhe von 255,00 EUR zu entrichten haben. Wir hatten es tatsächlich geschafft!

Damit können wir nun die dicke Akte Therapie-Dreirad schließen und hoffen das Pamela und auch wir noch lange Freude an unseren kleinen Ausflügen mit ihrem schicken Rad haben. Unsere Ausdauer und Mühe haben sich gelohnt und vielleicht können wir mit unserer unendlichen Geschichte auch anderen Mut machen.

(Das Gerichtsurteil ist im Internet veröffentlicht. Sie können es unter den Schlagworten „Hessisches Landessozialgericht Aktenzeichen L 8 KR 311/08“ googlen und es kann bei Bedarf auch durch Hoffnungsbaum e.V. zur Verfügung gestellt werden.)

Gedenken an Wendy van Schijndel

*Du kannst Dich jetzt ausruhen,
Du hast Deinen Kampf gekämpft,
Du warst so tapfer
Wer kann nachvollziehen, wie sehr Du
gelitten hast?
Wer kann ermessen, was Du
ausgehalten hast?
Du kannst Dich jetzt ausruhen.*



Wendy van Schijndel
26. November 1981

17. August 2009

Mit diesen Worten möchten wir zeigen, wie schwierig die letzten Jahre in Wendys Leben waren. Sie war ein glückliches, süßes Kind und obwohl sie schon in jungem Alter krank wurde, konnte sie immer noch auch die kleinsten Dinge in ihrem Leben ertragen.

Wendy war ein kleines Mädchen mit großartigem Mut. Sie war niemals ängstlich. Sie hatte sich auf sich dauernd verändernde Situationen einzustellen. Aber nichts von alledem nahm ihr ihren Sinn für Humor.

Jetzt hat sie alles hinter sich gelassen. Ihre Schwester Cristel schrieb:

*Nie mehr zusammen draußen spazieren gehen,
die Vögel zwitschern hören
Nicht mehr zusammen in die Stadt gehen
Wo ich so viel Spaß mit dir hatte.*

Wendy liebte es, andere zu necken und hatte auch nichts dagegen, selbst geneckt zu werden. Am meisten liebte sie es, verwöhnt zu werden. Sie genoss es, wenn sie mit Aufmerksamkeit überschüttet wurde. Necken und verwöhnt werden - vielleicht ist das der Grund, warum Elefanten ihre Lieblingstiere waren.

Wir hätten Dir so gerne noch weiterhin Aufmerksamkeit geschenkt. Jetzt werden wir das in unseren Erinnerungen tun. Danke für all die Freude, die Du uns geschenkt hast.

Mama und Papa

Du warst eine liebenswerte Schwester mit unglaublich starkem Willen;

Du sollst wissen, dass Du immer in meinem Herzen sein wirst.

Cristel

Wendy, Du warst uns eine großartige Schwester. Du zeigtest uns, was es bedeutet zu kämpfen und zu genießen. Gerne hätten wir Dich weiter verwöhnt und Dir unsere Liebe gegeben. Das einzige, was wir jetzt noch haben, sind die schönen Erinnerungen, die wir für immer in unseren Herzen tragen.

Jürgen und Maayke



ACHSE e.V. - Ein Dachverband macht mobil für Seltene Erkrankungen

Von Angelika Klucken



Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen

Seit der Gründung der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen ACHSE e.V. im September 2005 hat sich viel bewegt für die rund 4 Millionen Menschen mit Seltenen Erkrankungen in Deutschland: Die ACHSE hat ihnen eine Stimme gegeben und trägt ihre Anliegen und Probleme in die Politik und in die Gesellschaft. Viel dazu beigetragen hat die Schirmherrschaft von Eva Luise Köhler, der Frau des Bundespräsidenten a.D.

NAMSE gegründet

Die Stimme der ACHSE ist in den vergangenen 5 Jahren kräftig geworden, sie und damit die Anliegen der Betroffenen werden gehört. Ein großartiges Zeichen dafür war u.a. die Gründung des NAMSE, des Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit Seltenen Erkrankungen im März 2010. ACHSE bildet zusammen mit dem Bundesgesundheitsministerium und dem Bundesministerium für Bildung und Forschung eine der drei Hauptsäulen. Gemeinsam mit weiteren 21 relevanten Akteuren aus dem deutschen Gesundheitswesen arbeitet sie daran, einen Nationalplan für Seltene Erkrankungen zu erarbeiten und umzusetzen: Diagnosewege sollen verkürzt, die benachteiligte Versorgungssituation der Betroffenen verbessert, Forschung im Bereich der Seltenen gezielt gefördert werden. Das Bündnis NAMSE wurzelt auf Ergebnissen der BMG-Studie „Maßnahmen zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen in Deutschland“, die im Jahr 2009 veröffentlicht wurde. Hoffnungsbaum e.V. hat sich an dieser Studie beteiligt. Die Gründung des NAMSE ist die erste Umsetzung der Empfehlungen der Studie, die auf eine bessere Koordination, Kooperation und Vernetzung von Forschung, medizinischer Versorgung, Patienten und Angehörigen abzielt.

Gestärkt durch nunmehr 101 Selbsthilfeorganisationen als Mitgliedsverbände und durch weitreichende Vernetzung im Gesundheitswesen, in Politik, Medizin und Gesellschaft kämpft die ACHSE weiter für die Verbesserung der Lebensbedingungen für Menschen mit Seltenen Erkrankungen.

Nationale Konferenz für Seltene Erkrankungen

Ein Meilenstein auf dem Weg zum Nationalplan für Seltene Erkrankungen in Deutschland war die im Oktober 2010 von der ACHSE ausgerichtete und vom BMG unterstützte Nationale Konferenz für Seltene Erkrankungen in Berlin. Knapp 200 Vertreter des deutschen Gesundheitssystems kamen zusammen, um die Empfehlungen des EU-Rats und von EUROPLAN zur Erarbeitung eines Nationalplans für Seltene Erkrankungen in Deutschland zu diskutieren.

Der Frage, durch welche Maßnahmen die Situation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen konkret verbessert werden kann, näherten sich acht Vertreter aus den relevanten Bereichen des Gesundheitswesens in einer Podiumsdiskussion. Dr. Volker Grigutsch vertrat das BMG, Dr. Peter Egger (GKV Spitzenverband) die Krankenkassen, Dr. Paul Rheinberger sprach als Vertreter der Kassenärztlichen Bundesvereinigung, Dr. Michael Brenske für die Deutsche Krankenhausgesellschaft, PD Dr. Arpad von Moers, Chefarzt der Kinderklinik der DRK Kliniken Westend, für die Klinikärzte, Michael Danzl von Actelion/ vfa vertrat die Pharmaforschung und Christoph Nachtigäller und Gerhard Alsmeier (ACHSE-Vorstand) sprachen für die Patienten.

Obwohl die Teilnehmer verschiedene Interessen und damit unterschiedliche Ansätze verfolgten, kristallisierte sich als eines der Hauptthemen die Schaffung von Spezialambulanzen heraus, für eine sektorenübergreifende und interdisziplinäre Versorgung der Betroffenen, die durch zumeist hoch komplexe Krankheitsbilder dieser Behandlung bedürfen.

Christoph Nachtigäller, Vorsitzender der ACHSE, (siehe Bild) resümierte: „Es ist uns gelungen, alle maßgeblichen Akteure zu einem motivierten und konstruktiven Dialog zusammenbringen. Für die von der ACHSE angestrebten Ziele, u.a. die Diagnose zu beschleunigen, die Versorgung zu organisieren, die Forschung voranzutreiben wurden mögliche Strategien erarbeitet. Mit



den reichhaltigen Ergebnissen ist damit der Grundstein für die Erarbeitung eines Nationalplans für Menschen mit seltenen Erkrankungen gelegt.“



Auf „ACHSE“ für Hoffnungsbaum e.V.

Von Ursula Hofmann

Als Vorstandsmitglieder von Hoffnungsbaum e.V. haben Michaela Schürer und ich im April 2009 an der Mitgliederversammlung unserer Dachorganisation Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen - ACHSE e.V. teilgenommen. Hier unser Erfahrungsbericht:

Angenehm in grüner Landschaft liegt das Tagungshotel Spiegelsberge in Halberstadt und unser kleines, aber gut ausgestattetes Doppelzimmer mit Blick auf Garten und Teich gefällt uns. Um 13 Uhr sammeln sich vor dem Konferenzsaal nach und nach die Teilnehmer – an kleinen Bistro-Tischen kann man sich an Kaffee und Keksen stärken, dort lernen wir aus der ACHSE-Geschäftsstelle in Berlin Frau Güdokeit und Frau Mann kennen. Mirjam Mann ist Geschäftsführerin von ACHSE. Wir begegnen hier Frau Dr. Dickerhoff, einer Kinderärztin und Vorsitzende der „Interessengemeinschaft Sichelzellkrankheit und Thalasämie“.

Frau Dickerhoff informiert in Fachartikeln über diese Erkrankungen, berät und betreut die Kranken und vertritt die Interessen der ausschließlich ausländischen Patienten im Gesundheitswesen. Was für eine tolle Frau, die sich in doppelter Hinsicht engagiert, als Ärztin und Patientenvertreterin. Wir schauen uns die Menschen um uns herum an, in ihren Rollstühlen, unsicher und etwas scheu die einen, andere begrüßen sich mit Freude, kennen sich bereits durch frühere Treffen. Wir trauen uns nicht so recht, andere Teilnehmer direkt anzusprechen, wohl ahnend, das hinter jedem Menschen ein schweres Schicksal steht – das schüchtert schon ein bisschen ein. Etwas verloren am Anfang fühle ich mich schon, wir kennen ja niemanden. Aber das sollte sich ändern.

Michaela und ich werden auch angesprochen, und der eine oder andere freut sich, dass „Hoffnungsbaum e.V.“ auch vertreten ist. Endlich füllt sich der Konferenzraum. Alle Teilnehmer stellen sich vor - das dauert eine Weile. Ich spreche mit belegter Stimme, es ist erst mal Stress für mich `öffentlich` zu sprechen – ohne noch nicht, das es mir später ein Bedürfnis sein wird, mich ab und an zu wichtigen Punkten zu äußern. (So wächst man mit seinen Aufgaben.)

Als nächstes stellen sich 6 neue, um Mitgliedschaft ersuchende Selbsthilfegruppen vor. Alle Vertreter stellen einfach großartig überzeugend dar, für was sie eintreten - und es werden alle aufgenommen. Aus vollem Herzen bejahe ich das.

Es wird über den Europäischen Tag der Seltenen Erkrankungen am 28.02.2009 berichtet, der unter dem Motto: „Patientenversorgung - eine öffentliche Angelegenheit“ stattfand. In ganz Europa wurde darauf aufmerksam gemacht, dass eine interdisziplinäre und sektorenübergreifende Versorgung für die sehr komplexen Seltenen Erkrankungen notwendig ist. In Deutschland fanden in 8 großen bundesdeutschen Städten Veranstaltungen statt, durchgeführt von engagierten Menschen unterschiedlicher Patientenorganisationen unter dem Dach der ACHSE e.V., um möglichst viele Menschen für die Thematik der Seltenen Erkrankungen zu sensibilisieren. Die Medienresonanz auf die Aktionen der ACHSE und ihrer Mitgliedsverbände war mit 200 Berichten und Erwähnungen überwältigend.

Beim Abendbrot gibt es Gelegenheit, sich auf sehr persönlicher Ebene auszutauschen. Am Abend eröffnet dann Frau Kreiling, Gründungsvorsitzende der ACHSE, einen Gedankenaustausch um ethische Fragen. Für meinen Geschmack zu rational fliegen Argumente hin und her – Wissenschaftler voran - ich wage mich vor und bekenne, dass mich dieses Thema emotional ungeheuer berührt – später sagt man mir, dass ich einigen damit aus dem Herzen gesprochen habe.

Nach Ende des Workshops wird das Thema ETHIK bei Wein und Bier noch leidenschaftlich und sehr persönlich weiter diskutiert. Es tut sehr gut, die Seele sprechen und fühlen zu lassen! Ein Abend mit spannenden, interessanten, ja tollen Menschen!

Am nächsten Morgen – nach einem üppigen Frühstück und weiteren anregenden Diskussionen geht es gleich weiter mit einem Mitgliederforum der ACHSE. Es gilt innezuhalten und sich unter Einbeziehung der Mitgliedsverbände zu fragen, was erreicht wurde und wie es weitergehen soll. Das wichtigste Thema, da waren sich wohl alle einig, ist die medizinische Versorgung der Menschen mit Seltenen Erkrankungen. Es werden viele Ideen gesammelt. Der ACHSE-Vorstand wird sie sichten und in seine Arbeit mit einfließen lassen. Michaela hat die Idee, wir könnten als Selbsthilfegruppe Fortbildungstage für Ärzte in Sozialpädiatrischen Zentren anbieten.

Zum Schluss stellt Geschäftsführerin Mirjam Mann die Bestrebungen der ACHSE zur Erarbeitung eines Nationalplans für die Seltenen vor. In der Hoffnung auf ein Wiedersehen bei der Fachtagung im Oktober endet ein spannendes Wochenende.



Eive: Patienten-Befragung zu medizinischer Versorgungsqualität bei NBIA

NBIA- und NA-Familien von Hoffnungsbaum e.V. nehmen am Projekt **Eive = Entwicklung innovativer Versorgungskonzepte** für seltene Erkrankungen teil. Die Untersuchung wird vom Bundesministerium für Bildung und Forschung gefördert und von der TU Berlin sowie der Deutschen Stiftung für Chronisch Kranke in Kooperation mit ACHSE e.V. - Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen in Form einer Befragung durchgeführt. Ihre Ergebnisse sollen zu Verbesserungen in der medizinischen Versorgung beitragen.



Es ist daher besonders erfreulich, dass das Eive-Team die Versorgungssituation von NBIA-Patienten in die Studie miteinbezieht. Hoffnungsbaum e.V. hat alle Familien kontaktiert, um ihre Bereitschaft zur Teilnahme zu erfragen. Die Patienten bzw. ihre Angehörigen, die an der Studie teilnehmen, erhalten von Eive einen Fragebogen. Es wird u.a. danach gefragt, ob ihre Versorger sich ihrer Sorgen annehmen, sich dafür engagieren, dass sie medizinisch gut betreut sind und ob z.B. Ärzte oder Therapeuten untereinander und mit den Familien gut zusammenarbeiten. Die Teilnahme an der Studie nimmt nur wenig Zeit in Anspruch. Die NBIA-Patienten selbst bzw. ihre Angehörigen können damit aber dazu beitragen, die Versorgungssituation und damit auch die Lebensqualität von NBIA-Patienten zu verbessern.

Wer noch teilnehmen möchte oder Fragen zum Projekt hat, kann sich gerne an Hoffnungsbaum oder an das Eive-Team wenden: hoffnungsbaum@aol.com oder: eive-studie@tim.tu-berlin.de (A.K.)

Ein neues Gesicht im Verein

Seit März 2010 bin ich im Rahmen eines Minijobs als freie Mitarbeiterin bei Hoffnungsbaum e.V. tätig. Ich freue mich über die Möglichkeit, hier nebenberuflich vielfältigen Aufgaben nachgehen zu können. Es ist ein schöner Gedanke, mit jedem - noch so kleinen - Beitrag diese wichtige Arbeit zu unterstützen und Teil einer Gemeinschaft zu sein, die sich mit so viel Einsatz und Enthusiasmus den Zielen des Vereins verschreibt. Ich grüße alle Vereinsmitglieder und Leser - diejenigen, die ich bereits kenne, und diejenigen, die ich zukünftig kennenlernen werde.



Heike Jaskolka

Neuer Vorstand von Hoffnungsbaum e.V.

Von Angelika Klucken

Turnusgemäß wird alle 4 Jahre ein neuer Vorstand bei Hoffnungsbaum e.V. gewählt. Im Amt bestätigt wurden Angelika Klucken als erste Vorsitzende des Vereins sowie Ursula Hofmann als zweite Vorsitzende und Stephan Klucken als Schriftführer und Schatzmeister. Auch Karola Klucken sowie Michaela Schürer wurden wieder in den neuen Vorstand gewählt. Als neue Vorstandsmitglieder begrüßen wir zum ersten Mal zwei Vertreter von NBIA-Familien aus dem europäischen Ausland. Maayke van Schijndel aus den Niederlanden hat zwei betroffene Schwestern, Michel Baumann-Lerognon aus Frankreich ist Vater eines an NBIA erkrankten Sohnes. Bei unseren ehemaligen Vorstandsmitgliedern PD Dr. Kevin Rostasy, Leiter der Neuropädiatrie an der Universitäts-Kinderklinik in Innsbruck, sowie Ursula Zell-Reichardt, Mutter einer Tochter mit NBIA, möchten wir uns für die jahrelange Unterstützung unseres Vereins in ihrer Funktion als Vorstandsmitglieder herzlich bedanken.



Der neue Vorstand v.l.n.r.: Maayke van Schijndel, Michel Baumann-Lerognon, Angelika Klucken, Ursula Hofmann, Stephan Klucken, Michaela Schürer, Karola Klucken

Hoffnungsbaum e.V.
Verein zur Förderung der Erforschung und Behandlung von NBIA



Hardenbergerstr. 73
42549 Velbert
www.hoffnungsbaum.de
hoffnungsbaum@aol.com
Tel. 02051-68075

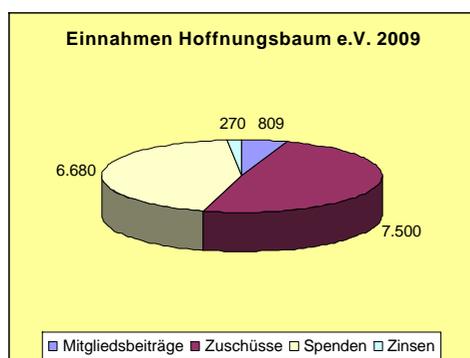


Auch Selbsthilfe kostet ...

Von Stephan Klucken

Die Arbeit einer Selbsthilfevereinigung basiert zu einem großen Teil auf ehrenamtlichem Engagement und dem persönlichen Einsatz seiner Mitglieder. Dennoch fallen immer Ausgaben an, die finanziert werden müssen, um die Arbeit des Vereins sicherstellen zu können. Hierzu wird unser Verein insbesondere von den Krankenkassen(verbänden) durch entsprechende Zuschüsse finanziell unterstützt. Dazu kommt als Aufgabe für Hoffnungsbaum e.V. die Finanzierung der Forschungsansätze, die wir mit den uns zur Verfügung gestellten Spenden fördern wollen, um langfristig Verbesserungen in der Diagnose und Behandlung von NBIA zu erreichen.

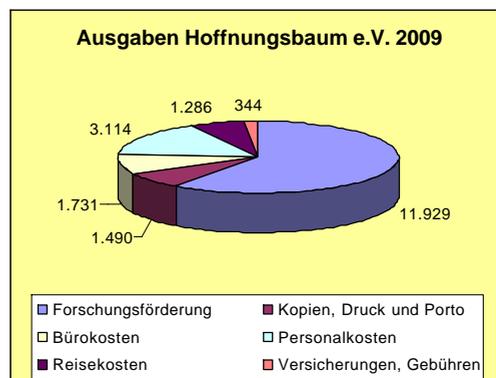
Um Transparenz für alle an unserer Vereinsarbeit Interessierten auch in finanzieller Hinsicht sicherzustellen, wollen wir an dieser Stelle über die wichtigsten Einnahmen- und Ausgabengrößen für das Jahr 2009 berichten. Die Einnahmen des Vereins 2009 von insgesamt 15.259,73 € sind in der Einnahmengrafik dargestellt.



Auf Grund der bewusst niedrig gehaltenen Beiträge ist nur ein kleiner Teil unserer Finanzierung durch Mitgliedsbeiträge erreichbar. Der wesentliche Teil zur Finanzierung der laufenden Vereinsarbeit ergibt sich aus den Zuschüssen, die in 2009 ausschließlich von der „GKV-Gemeinschaftsförderung Selbsthilfe“, einer Organisation der Verbände der Krankenkassen auf Bundesebene, geleistet worden. Dafür gilt dieser Organisation und den zugehörigen Krankenkassen und Verbänden unser Dank.

Über die Spenden von 6.680 € freuen wir uns wieder besonders. Wer gespendet hat, ist unserem Artikel „Ein herzliches Dankeschön für alle Spenden 2009“ zu entnehmen. Unser Bemühen ist es, die Spendengelder ausschließlich zur Finanzierung der Forschungsförderung einzusetzen.

Die Ausgaben des Vereins von insgesamt 19.894,21 € stellen sich für 2009 wie folgt dar:



Die wesentlichen Ausgaben im Jahr 2009 wurden im Bereich der Forschungsförderung geleistet. Hier war es in erster Linie die Projektunterstützung für das Forschungsprojekt „Stimulation des Globus pallidus internus bei Patienten mit NBIA: Prospektive Analyse internationaler Therapie-Ergebnisse und Entwicklung eines therapeutischen Algorithmus“, welches mit einer Anschubfinanzierung von 11 T€ unterstützt wurde. Darüber hinaus wurden z.B. die Kosten für die Teilnahme der in diesem Projekt arbeitenden Ärztin an einer Konferenz in den USA übernommen. Die Ausgaben wurden aus dem Rücklagenbestand von Spendengeldern finanziert.

Neben der Forschungsförderung ist die Information über NBIA, z.B. mit Website, Newsletter, Briefsendungen eines der wichtigsten Vereinsziele. Hierfür fallen in erheblichem Umfang Kopien, Druck und Portokosten an. Zu den Bürokosten gehören z.B. Telefon- und Internetkosten, Fachliteratur, Hard- und Software etc. Im Jahr 2009 sind erstmals in größerem Umfang auch Personalkosten angefallen, da wir dringend Unterstützung für Büroarbeiten, Layouterstellung des Newsletters, Datenbankpflege, Recherchen etc. benötigten. Die Teilnahme an nationalen und internationalen Konferenzen, insbesondere mit Forschern, sowie an Veranstaltungen unserer Dach- und Partnerorganisationen erfordern eine gewisse Reise-tätigkeit.

Insgesamt lagen in 2009 die Ausgaben über den Einnahmen, dies allerdings nur, weil im Bereich der Forschungsförderung auf speziell hierfür gebildete Rücklagen zurückgegriffen wurde. Die Finanzierung der laufenden Arbeit des Vereins ist derzeit sichergestellt.



Jazz-Pop und Hip Hop für Hoffnungsbaum e.V.

Von Angelika Klucken

Am 18. April 2009 fand in Velbert eine gelungene Spendenaktion für Hoffnungsbaum e.V. statt. Die Jazz-Pop-Gruppe „Foss Doll“ und der Rapper „ArBo“ haben ein gemeinsames Benefizkonzert zugunsten unseres Vereins gegeben. Seit vielen Jahren schon kennt unser Sohn Dietmar die jazzbegeisterten Musiker von Foss Doll - als ehrenamtliche Jugendbetreuer bei den Ferienfreizeiten der Katholischen Kirchengemeinde Don Bosco und St. Paulus in Velbert und von gemeinsamen Feiern. An seinem 17. Geburtstag haben sie ihn sogar mit vielen Freunden, Tor-



v.l.n.r.: Keyboarder Thomas Bartylla, Saxophonist Matthias Bartylla, Bassist Malte Hager und Rapper Bora Altun beim Benefizkonzert. Nicht auf dem Bild: Schlagzeuger Fabian Meinhardt

ten und Saxophon in der Rehaklinik besucht und ihm zur Freude aller Patienten, Schwestern und Ärzte ein Ständchen gebracht. Da Dietmar zur Jugendszene von Velbert dazugehört, war es Ehrensache, dass zahlreiche Freunde von ihm und seinem zwei Jahre jüngeren Bruder Matthias das Konzert besucht und ihr Taschengeld für den guten Zweck ausgegeben haben. Bora Altun (ArBo) hatte eigens für das Konzert ein Lied mit dem Titel „Hoffnungsbaum“ geschrieben. Hoffnungsbaum e.V. bekam 550 € für die Erforschung von NBIA - und Dietmar einen neuen Freund hinzu. Er trifft sich mit Bora jetzt ab und zu privat.

Ein herzliches Dankeschön an die Foss Doll, an ArBo und die Gaststätte „Flux“ in Velbert und alle, die gekommen sind, um mit uns zu feiern.

Ein herzliches Dankeschön für alle Spenden 2009

Auch 2009 hat uns wieder eine Vielzahl von Spenden erreicht. Insgesamt sind 6.680,19 € eingegangen. Im Einzelnen haben folgende Personen und Organisationen an Hoffnungsbaum e.V. gespendet:

Herr Alexander Barthe
Familie Gerd Bauch
Familie Manfred Bauch
Herr Gerhard Bickmeier
Frau Sandra Bischoff
Familie Ralf Droste
Herr Klaus Faßbender
Frau Heidi Heinrich
Herr Dr. Ernst Hiester
Frau Helga Hilliard
Herr Davut Karaduman
Herr Gerhard Klucken
Familie Stephan Klucken
Familie Renatus Krone
Herr Prof. Thomas Meitinger
Herr Prof. Wolfgang Oertel
Frau Agnes Peka
Frau Karola Peka
Herr Burkhard Rother
Familie Andre Schrewe
Frau Rosmarie Seywald
Herr Nikolas Sonnenschein
Frau Margit Strobel
Frau Barbara Weiß
Herr Hans-Peter Zilles
Band Foss Doll, Velbert
Gaststätte Flux, Velbert
Haus Walstedde, Drensteinfurt
Firma Meiser & Glänzer, Hattingen
Firma MerLion Pharmaceuticals GmbH, Berlin
Firma Mühlenchemie GmbH & Co. KG, Ahrensburg
Firma Paul Schulten GmbH & Co. KG, Remscheid
Firma Stero GmbH & Co. KG
Firma Plenge GmbH, Oelde
St. Franziskus Hospital, Münster
SVG Nordbaden eG, Mannheim
The Metals Consultancy Co., Leeds, GB

Wie bereits in den letzten Jahren gab es neben einigen größeren Spenden wieder viele kleine Spenden, die für die Forschungsförderung eingesetzt werden. Einige Spenden sind wieder auf bemerkenswerte Fundraising-Aktionen zurückzuführen. Über das gelungene Konzert von Bora Altun mit den Foss Doll wird in einem eigenen Artikel berichtet. Im Rahmen eines Trauerfalls bei Familie Droste spendeten viele Freunde, Nachbarn und Bekannte der Verstorbenen. Durch die Sammlung von Spendengeldern über die Abgabe leerer Druckerpatronen und Tonerkartuschen kamen wieder 88,12 € zusammen

Allen unseren Spendern ein herzliches Dankeschön.



Grußwort der Vorsitzenden

Schon wieder ist mehr als ein Jahr vergangen, seit wir unseren letzten Newsletter herausgegeben haben. Ein weiteres Jahr wie eine Achterbahnfahrt - beruflich, gesundheitlich, privat und auch, was die Mission unseres Vereins angeht -



NBIA behandelbar zu machen und den Zugang zur Behandlung sicherzustellen. Die Zeit läuft unseren Betroffenen davon, denn NBIA wartet nicht. Aber trotzdem haben wir allen Grund, dankbar zu sein: dankbar für die vielen Familien, die sich in den letzten Jahren an unsere Selbsthilfegruppe gewandt haben und so zu unserer Arbeit beitragen, dankbar für die Ärzte, die sich viel Mühe geben, um unseren NBIA-Betroffenen mit den jetzt verfügbaren Mitteln zu helfen und dankbar für die Forscher in aller Welt, die allen Widernissen zum Trotz nicht aufgeben auf der Suche nach weiteren Ursachen und Therapien - und Finanzmitteln - für NBIA. In den letzten zwei Jahren hat sich die Entwicklung stark beschleunigt. Zwei neue Gene sind entdeckt worden, erste Therapien, die an den Ursachen der Erkrankungen ansetzen, tauchen am Horizont auf. Es haben eine Reihe großer und kleiner Treffen von Familien, Ärzten, Forschern rund um NBIA stattgefunden, in Deutschland, in Italien, in den USA - und es ist eine engere Kooperation im Hinblick auf die verwandte Neuro-Akanthozytose entstanden. „Kooperation ist das Zauberwort“ - dieses Zitat des inzwischen NIH-Direktor gewordenen bekannten Genforschers Francis Collins gilt immer noch - und immer mehr. Nur wer sich vernetzt und kooperiert, hat insbesondere in der Welt der Seltenen Erkrankungen Aussichten auf öffentliche Fördermittel und Erfolg. Für uns als betroffene Familien bemisst sich der Erfolg danach, wie es unseren Kindern geht auf ihrer Achterbahnfahrt durch das Leben mit NBIA. Die ermutigenden Entwicklungen in der Forschung geben uns Hoffnung für die Zukunft. Wir danken allen, die sich für unsere Arbeit interessiert, sie begleitet und unterstützt haben. Und wir bitten darum, dies auch weiterhin zu tun.

Allen ein gesegnetes Weihnachtsfest

und ein gutes Jahr 2011

Angelika Klucken

Hoffnungsbaum e.V. ist Mitglied der folgenden Dachverbände:

ACHSEe.V.
C/O Westend Klinikum
Spandauer Damm 130
14050 Berlin
Tel.: 030-3300708-0
E-Mail: info@achse-online.de
www.achse-online.de



EURORDIS
102, rue Didot
75014 Paris - France
Tel.: +33(1)56535210
E-Mail: eurordis@eurodis.org
www.eurordis.org



Kindernetzwerk e.V.
Hanauer Str. 15
63739 Aschaffenburg
Tel.: 06021/12030
E-Mail: info@kindernetzwerk.de
www.kindernetzwerk.de



Unsere Partnerorganisationen in der NBIA-Selbsthilfe:

NBIA Disorders Association
2082 Monaco Ct.
El Cajon, CA 92019-4235
USA
Tel.: 001/619-588-2315
Fax: 001/619-588-4093
info@nbiadisorders.org
www.nbiadisorders.org



AISNAF
Via Fellino
5-87068 Rossano
CS Italien
Tel.: 0039(0)983-514640
info@aisnaf.org
www.aisnaf.org



Für jede Unterstützung unserer Arbeit sind wir dankbar:

Hoffnungsbaum e.V.
Spendenkonto 305979
330 500 00 Sparkasse Wuppertal