



HOFFNUNGSBAUM NEWSLETTER NR. 08 – JAHRGANG 2012



Gute Kooperation zahlt sich aus Kindernetzwerk-Preis 2011 und 5000 € für Hoffnungsbaum e.V.

Von Angelika Klucken

Noch am Krankenhausbett unseres Sohnes, der sich von einer Hüftoperation erholte, entwarf ich im Januar 2011 handschriftlich die Grundzüge unserer Bewerbung um den Kindernetzwerk-Preis 2011 „Gute Kooperationen“. Das Kindernetzwerk ist einer unserer Dachverbände und umfasst u.a. mehr als 90 Patientenorganisationen für kranke und behinderte Kinder und deren Familien.

Wir erhielten den mit 5000 € dotierten Kindernetzwerk-Preis 2011, um den sich 45 Projekte bewarben, für unsere Arbeit an der „Verbesserung

der medizinischen Versorgung von NBIA-Patienten durch Aufbau einer Spezialambulanz und Vernetzung mit anderen spezialisierten NBIA-Behandlungs- und Forschungszentren in Deutschland (und Europa).“ Als

Vorsitzende von Hoffnungsbaum e.V. durfte ich am 8. Juli 2011 auf der Jahrestagung des Kindernetzwerks in Aschaffenburg den Preis aus den Händen des Kindernetzwerk-Mitbegründers und Vorsitzenden Prof. Dr. med. Hubertus von Voss entgegennehmen.



Kindernetzwerk-Vorsitzender Prof. Dr. Hubertus von Voss überreicht der Hoffnungsbaum-Vorsitzenden Angelika Klucken am 8. Juli 2011 im Rahmen der jährlichen Mitgliederversammlung den Kindernetzwerk-Preis 2011.

(Fortsetzung siehe Seite 11)



Familienkonferenz 2012 in Deutschland 21.-24. Juni 2012 10 Jahre Hoffnungsbaum e.V.

Von Angelika und Stephan Klucken

Merken Sie sich den Termin unbedingt vor: vom 21. bis 24. Juni 2012 findet im Hessen-Hotelpark in Hohenroda die 6. NBIA-Familienkonferenz in Deutschland statt - ein bisschen auch unter dem Zeichen eines ersten kleinen Jubiläums für unseren Verein: Hoffnungsbaum e.V. feiert 2012 seinen 10. Geburtstag. Die Hotelanlage mit vielen behindertenfreundlichen und einigen barrierefreien Zimmern liegt landschaftlich sehr schön und ist mit dem Auto über die A 7 oder A 4, mit der Deutschen

Bahn über Fulda oder Bad Hersfeld und ab dort mit einem Taxidienst zum günstigen Hotelarif zu erreichen.

(Fortsetzung siehe Seite 3)

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

- neue NBIA-Krankheitsvariante MPAN entdeckt
- Aktuelles zur Baclofen-Therapie



Inhalt

NBIA-Konferenzen

Familienkonferenz 2012 in Deutschland. 1/3
 21.-24. Juni 2012. 10 Jahre Hoffnungsbaum e.V.
 NBIA-Tagung in Italien für Familien, Forscher und 3
 Ärzte

Therapien

Umgang mit Dystonie bei NBIA-Patienten: Sicht 4
 eines behandelnden Arztes
 New Yorker Neurologe beschreibt „dystone Stür- 6
 me“ und Therapien

Forschung

Vielfersprechende Studie am Tiermodell zu Retini- 6
 tis pigmentosa
 Helmholtz-Zentrum München entdeckt zweithäu- 7
 figste NBIA-Variante
 Neue Krankheiten unter dem sich entwickelnden 8
 NBIA-Oberbegriff
 Lübecker Ärztin erhält Preis – auch für ihre Arbei- 9
 ten zu NBIA
 Die weltweit größte NBIA-Gruppe in der Domini- 9
 kanischen Republik entdeckt

Erfahrungen

Ein junger Erwachsener und seine Familie ringen 10
 mit NBIA
 Mein Leben mit Neuroakanthozytose: So geht es 10
 mir

Kooperation und Vernetzung

Gute Kooperation zahlt sich aus. Kindernetzwerk- 1/11
 Preis 2011 und 5000 € für Hoffnungsbaum e.V.
 NBIA-Vortrag auf dem Kinderärztekongress 2011: 13
 Retinitis Pigmentosa bei PKAN
 Hoffnungsbaum-Vortrag auf der MEDICA 2010 13
 ACHSE-Fachtagung zum NAMSE in Köln 13
 ACHSE veranstaltet Seminar zur Forschungsförde- 14
 rung
 Tag der Seltenen Erkrankungen 2012 14
 „Gemeinsam für die Seltenen“ 14
 Betroffene beraten Betroffene 14

Sozialrecht

Deutsche Bahn erleichtert Schwerbehinderten bun- 15
 desweite Freifahrten
 Neufassung der Heilmittelrichtlinie in Kraft 16
 Die Zukunft der Hilfsmittelversorgung 16

Gedenken

Gedenken an Sebastian Schürer 17

Aus dem Verein

800 Euro für Hoffnungsbaum e.V. 17
 Die Verwendung der uns anvertrauten Gelder 18
 Spenden 2010 19
 Grußwort der Vorsitzenden 20

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 Behand-
 lung von NBIA (vormals: Hallervorden-Spatz-
 Syndrom)
 Hardenberger Str. 73
 42549 Velbert
 Tel.: 02051/68075
 E-Mail: Hoffnungsbaum@aol.com
 Web: www.hoffnungsbaum.de

Übersetzungen:
 Angelika Klucken, Jenani Jeyabalan, Heike Jaskolka

Übersetzungen von Artikeln aus dem U.S-Newsletter sind mit dem NBIA Disorders Association-Logo gekennzeichnet. Alle Artikel ohne Autorenangabe sind Überarbeitungen von Pressemitteilungen oder Eigenartikel von Angelika Klucken.



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.



Familienkonferenz 2012 in Deutschland 21.-24. Juni 2012 10 Jahre Hoffnungsbaum e.V.

Von Angelika und Stephan Klucken

(Fortsetzung von Seite 1)

Erstmals ist die Anreise zum Donnerstagabend geplant. So können wir dieses Mal schon Freitagmorgen ins gemeinsame Wochenende starten und die angereisten Familien erhalten mehr Gelegenheit zu Begegnung und Austausch miteinander. Zurzeit erarbeiten wir das Konferenzprogramm, das wieder eine Mischung aus Informationsaustausch der Familien, Wissenschaftler und Ärzte untereinander sowie erholsame Geselligkeit für die Familien bieten soll, um auch einmal Abstand vom Alltag zu bekommen und so neue Kraft zu schöpfen. Wir hoffen, dass wir wieder unser bewährtes Velberter Team für die Kinderbe-

treuung gewinnen können. Gerne können uns Familien, die teilnehmen möchten, Vorschläge zum Konferenzprogramm machen, zu medizinischen oder sozialrechtlichen Themen oder für die Gestaltung der geselligen Stunden. Wir würden uns dann bei Bedarf um Referenten bemühen.

Anmeldungen werden voraussichtlich ab Februar 2012 möglich sein. Wir verschicken Einladungen, stellen die Anmeldeformulare dann aber auch online auf unserer Website www.hoffnungsbaum.de bereit.

Wir freuen uns auf das Kennenlernen oder Wiedersehen!



Celina mit Oma Birgit und Mama Ramona vor dem Hotelpark in Hohenroda im Juni 2010



Ponyreiten für die Kinder auf der Familienkonferenz 2010



NBIA-Tagung in Italien für Familien, Forscher und Ärzte



Von Dr. Natale Scalise, Präsident von AISNAF

Mehr als 120 Ärzte, Wissenschaftler, Biomediziner, Rehabilitationstherapeuten u.a. trafen sich am 18. Februar 2011 in Mailand zu einem Tagesseminar, um die neuesten Forschungsaktivitäten und führenden Therapien bei NBIA zu besprechen. Die Veranstaltung, auf der 20 Redner sprachen, wurde von Dr. Barbara Garavaglia und Dr. Nardo Nardocci von der Foundation IRCCS des Neurologischen Instituts „C. Besta“ organisiert. Sie wurde gemeinsam vom Institut „C. Besta“ und der AISNAF gesponsert, unserer NBIA-Patientenorganisation in Italien, die Familienhilfe, Vermittlung von Wissen über NBIA und Forschungsunterstützung bietet.

Es bereite mir große Freude, die erste Zusammenkunft dieser Art von Wissenschaftlern und Familien-selbsthilfe willkommen zu heißen. Ich selbst referierte über die Aktivitäten und Erfolge von AISNAF. Dazu gehören auch unsere Zusammenarbeit mit der NBIA Disorders Association und Hoffnungsbaum e.V. und unsere Mitwirkung an der Forschungsfinanzierung.

Dr. Garavaglia berichtete von ihrer Arbeit mit dem diagnostischen NBIA-Gen-Screening, das am Besta Institut durchgeführt wird. Professor Sonia Levi erklärte, dass der Mechanismus, der zur Eisenablagerung im Hirn führe, noch unbekannt sei, und dass ihr Labor Fibroblasten (Bindegewebszellen) von NBIA-Patienten verwende, um Antworten zu finden. Dr. Va-



leria Tiranti berichtete von Veränderungen im mitochondrialen Netzwerk der Fibroblasten, die ihr Team unter Verwendung einer besonderen Mikroskopier-technik beobachtet hatte. Andere erläuterten die Rolle von Ferroportin, einem Protein, das Eisen aus den Zellen befördert, von medikamentösen Behandlungen und Rehabilitationstherapien, einschließlich der Tiefen Hirnstimulation und der Baclofen-Pumpe.

Die Ergebnisse einer kontrollierten Studie in Italien, die Deferiprone bei PKAN-Patienten anwendete, wurden unter der Gesprächsführung von Dr. Nardocci und unter Beteiligung weiterer Spezialisten aus Kinderheilkunde und Hämatologie ebenfalls diskutiert. MRTs offenbarten bei neun von zehn Patienten einen signifikanten Befund von verminderter Eisenablagerung im Globus pallidus. Objektive Verbesserungen der Symptome wurden jedoch nur bei einem Patienten beobachtet. Das Fehlen von Veränderungen auf der Bewertungsskala sei mutmaßlich auf die kurze Dauer der sechsmonatigen Studie zurückzuführen.

Dr. Francesca Sofia von Telethon lobte die AISNAF für ihre Arbeit und Unterstützung der Forschung. Sie bekräftigte nochmals ihr persönliches Engagement und Telethons Einsatzbereitschaft für die Unternehmungen von AISNAF. Telethon ist eine große, gemeinnützige Organisation, die die wissenschaftliche Erforschung seltener Krankheiten in Italien unter-

stützt. Sie gibt außerdem Familien Hilfestellung, die eine Organisation für spezifische genetische Erkrankungen gründen möchten.



Organisatoren und Referenten auf dem NBIA-Seminar in Italien. V.l.n.r.: Dr. Nardo Nardocci, Dr. Barbara Garavaglia, Dr. Natale Scalise, Dr. Luisa Chiapparini

Das Seminar endete mit einer lebhaften und interessanten Diskussion zwischen Ärzten und Patienten über deren Anliegen. Diese bekräftigte die Notwendigkeit einer starken, konstruktiven und sich gegenseitig ergänzenden Beziehung zwischen AISNAF und der Forschungsgemeinschaft nebst einer fortdauernden Kooperation mit unseren amerikanischen und deutschen Schwesterorganisationen.

Umgang mit Dystonie bei NBIA-Patienten: Sicht eines behandelnden Arztes

Von Dr. Tamara Zagustin



Eines der häufigsten und am meisten beeinträchtigenden Symptome, denen NBIA-Patienten ausgesetzt sind, ist Dystonie, eine der Bewegungsstörungen, die Probleme mit dem Gehen, der Körperhaltung, Sprachschwierigkeiten, Schluckbeschwerden,



Schmerzen, Atemnot und mitunter Spastik und übermäßige Reflexe verursachen. Da der Verlauf von NBIA unberechenbar ist, ist die Behandlung von Dystonie entmutigend.

Bislang schwächen sich viele der Behandlungen, die die NBIA-Symptome einschließlich der Dystonie zu verbessern schei-

nen, mit der Zeit ab. Dementsprechend führen Kliniker die enge Zusammenarbeit mit Familien und Patienten fort, um die Behandlungen anzupassen, mit dem Ziel, eine höchstmögliche Lebensqualität für Patienten aufrechtzuerhalten.

Die Suche nach Behandlungen wird fortgesetzt, die:

- Dystonie und Spastik erfolgreich unter Kontrolle halten;
- genau auf die spezifische Hirnregion zielen, die die Symptome verursacht;
- die minimale effektive Dosis erfordern;
- Flexibilität bieten bei der Handhabung von Medikamenten und Behandlungsmethoden, unter Beibehaltung der Sicherheit;
- eine Individualisierung der Behandlung zulassen;
- reversibel sind;
- invasive Methoden, Nebenwirkungen und Komplikationen auf ein Minimum beschränken;
- überall verfügbar und erschwinglich sind;



- für die Anwendung in frühen Lebensjahren geeignet sind, so dass die Erkrankung von Beginn an offensiv behandelt werden kann.

Gegenwärtig bleiben Baclofen und Trihexyphenidyl (Parkopan oder Artane) die wirksamsten Medikamente gegen beeinträchtigende Dystonie und Spastik. Leider ist die Einnahme dieser Medikamente als Tabletten auf Dauer nicht sehr effektiv bei der Regulierung von Bewegungsstörungen. Zudem können frühzeitig Nebenwirkungen auftreten – bevor die volle Wirkung des Medikaments sich zeigt.

Wenn das orale Baclofen nicht mehr länger wirksam ist, sollte eine intrathekale Baclofen-Pumpe in Betracht gezogen werden, vermutlich eher früher als später. Das bedeutet die Injektion von Baclofen in den mit Flüssigkeit gefüllten Bereich rings ums Rückenmark. Dieser Bereich wird der intrathekale Raum genannt. Eine programmierbare Pumpe und ein Katheter werden chirurgisch innerhalb des Körpers platziert und verabreichen das Baclofen kontinuierlich, ausgehend von den Einstellwerten, die von ihrem Arzt für angemessen gehalten werden. Die Pumpe ist nicht risikolos, da Infektion, Baclofen-Entzug oder Überdosis mögliche Komplikationen sind.

Auf der Plusseite steht, dass die intrathekale Baclofen-Pumpe wirksamer ist als das orale Baclofen und das bei einer viel niedrigeren Dosierung. Die Behandlung ist durch Entfernung der Pumpe reversibel und die Verabreichungsweise der Dosierung flexibel, durch Nutzung eines kontinuierlichen oder flexiblen Modus oder einer Kombination von beiden Modi zugleich. Die Pumpe ist weniger invasiv als einige andere Behandlungen wie etwa die Tiefe Hirnstimulation, die vermutlich die nächstbeste Option beim Umgang mit Dystonie ist.

Eine Baclofen-Pumpe kann bereits im Alter von 3 Jahren angewandt werden. Sie ist nicht von der Food and Drug Administration zur Behandlung von Dystonie genehmigt, aber es gibt mehrere Studien und Berichte über ihre Anwendung bei Dystonie.

Um diese Therapie zu verbessern, empfehle ich Folgendes:

- Die Katheterspitze sollte so nah wie möglich am Hirn (hohe Zervikalregion) oder im Hirn (intra-ventrikuläre Baclofen-Pumpe) platziert werden, obwohl nur wenige Neurochirurgen derzeit die IVB-Operation durchführen werden.
- Arbeiten Sie mit einem erfahrenen Team von Fachleuten, darunter Neurochirurgen, Spezialisten für Rehabilitation oder Bewegungsstörungen, die Therapieerfahrung mit der Baclofen-Pumpe haben.
- Besuchen Sie regelmäßig den Arzt, nachdem die Pumpe erstmals implantiert wurde, mindestens ein- oder zweimal pro Woche, um die Baclofen-Dosierung innerhalb eines kurzen Zeitraums (weniger als drei Monate) zu optimieren. Die Dosierung sollte auf eine fortwährende aber vorsichtige Weise erhöht werden, mit durchschnittlichen Zunahmen von 20 bis 30 Prozent. In der Regel ist die Dosis bei einer Dystonie-Behandlung viel höher als die für Spastiken erforderliche Dosis. Die Obergrenze ist gewöhnlich durch die beste Resonanz bei minimalen Nebenwirkungen festgelegt.
- Wenden Sie einen flexibel nutzbaren Modus an, bei dem alle drei Stunden ein Bolus mit relativ hoher Dosierung (gewöhnlich größer als 200 mcg/Bolus) bei hohen Basalraten programmiert ist (kontinuierlicher Modus).
- Pflegen Sie im Falle von Komplikationen eine gute Kommunikation mit dem Arzt. Ein Entzug ist wohl häufiger als eine Überdosis angesichts der Möglichkeit eines akuten Pumpendefekts bei einer Baclofen-Dosis, die in der Regel größer als 2,000 mcg/Tag ist.
- Fahren Sie bei den Arztterminen damit fort, die Wirksamkeit der Behandlung und die Notwendigkeit von Anpassungen neu abzuschätzen, um die Therapie zu optimieren. Die Unberechenbarkeit von NBIA wird für den erfahrensten Kliniker immer eine Herausforderung sein, aber bevor Sie sagen, die Pumpe bringe keine Vorteile, sollten Sie die Behandlungsmöglichkeiten vollständig erkunden.
- Seien Sie zielbestimmt und zielorientiert. Die Ziele können sich über die verschiedenen Stadien der Krankheit hindurch entwickeln. Seien Sie realistisch und erkennen Sie die Grenzen dessen an, was aufgrund der Komplexität der Erkrankung im Laufe der Zeit erreicht werden kann. Versuchen Sie es und seien Sie objektiv.
- Andere Therapien wie etwa orale Medikation, Botulinum-Toxin-Injektionen und Tiefe Hirnstimulation können und sollten, wenn möglich, in Verbindung mit der Baclofen-Therapie angewandt werden, um die Ergebnisse und Resultate zu maximieren.

Weitere Studien zur Baclofen-Therapie und zur Tiefen Hirnstimulation sind erforderlich, um unsere Kenntnis darüber zu verbessern, wie und wann diese Eingriffe bei NBIA-Betroffenen auszuführen sind, und um zu wissen, wer am meisten von ihnen profitieren könnte. Zögern Sie nicht, mich zu kontaktieren, falls es irgendwelche Fragen, Anmerkungen oder Ähnliches gibt: tkzagustin@hotmail.com



New Yorker Neurologe beschreibt „dystone Stürme“ und Therapien



NBIA-Betroffene und ihre Pflegepersonen wissen, dass Dystonie, eine schmerzhafte Bewegungsstörung, eines der am meisten herausfordernden Symptome ist. Steigern Sie es mehrfach und Sie haben einen „dystonen Sturm“ - und eine Fahrt ins Krankenhaus, um ihn zu stoppen.

Ein dystoner Sturm besteht aus andauernden, ununterbrochenen, heftigen dystonen Bewegungen, die Stunden bis Tage und manchmal viel länger dauern und schwerwiegendes, körperliches und seelisches Leid verursachen, so Dr. Steven Frucht, Neurologe und Facharzt für Bewegungsstörungen in New York.

„Es ist ein Vorkommnis, das ein Neurologe vielleicht einmal sieht“, berichtete Frucht den Teilnehmern der Sechsten Internationalen NBIA-Familien-Konferenz in St. Charles, Mo.

Dystonie kann Augen, Gesicht, die Kiefer, Nacken, Stimmbänder, Arme, Beine und fast alle Teile des Körpers betreffen. Es wird mit Arzneimitteln und Operationen behandelt, einschließlich den ABC's der Dystonie - Artane, Baclofen und Clonazepam; mit Botox, dem Mittel der Wahl für manche Formen der Dystonie; sowie Tiefenhirnstimulation.

Man glaubt, dass Patienten mit dem Risiko eines dystonen Sturms eine Dystonie-Geschichte haben. Sie haben ihre Medikamente gegen die Dystonie abgesetzt oder verringert; und möglicherweise machen sie eine Infektion, Fieber oder auch den Beginn der Pubertät durch, sagte Frucht. Die weltweite Fachliteratur berichtet über nur 6 NBIA Patienten mit dystonen Stürmen. Alle hatten eine Vorgeschichte mit Dystonie und nur einer hatte einen bekannten Auslöser - eine virale

Infektion mit Fieber. Es gab auch noch andere, aber sie wurden in der Literatur nicht erwähnt.

Dystone Stürme können medikamentös sowie operativ behandelt werden, sagte Frucht. Zwei NBIA-Patienten wurden mit Medikamenten behandelt. Sie bekamen 15mg Haldol oder 75mg Baclofen, 50mg Diazepam und 10mg Chlorpromazin.

Vier andere Patienten hatten operative Eingriffe, einschließlich einer einseitigen Pallidotomie, wobei Hitze verwendet wird, um eine kleine Anzahl von Gehirnzellen im Globus pallidus zu zerstören, der die Bewegungen steuert und während der Dystonie überreagiert; eine bilaterale Pallidotomie; und eine abgestufte bilaterale Pallidotomie and Thalamotomie, das Hitze verwendet, um im Gehirnnareal des Thalamus Zellen zu zerstören, sagte er.

Patienten, die an einem dystonen Sturm leiden, müssen früh entdeckt und in einer Intensivstation behandelt werden, sagte Frucht. Die Pflegepersonen sollten einen Zeitplan für einen Eingriff mit einem Neurochirurgen besprechen.

Manche Fragen, die noch beantwortet werden müssen, sind, ob frühe operative Eingriffe besser wären als abzuwarten und ob die Physiologie von dystonen Stürmen sich von der Dystonie unterscheidet. Ein Behandlungsregister könnte bei der Beantwortung der Fragen behilflich sein und zukünftig bessere Daten für Menschen in kritischem Zustand bereitstellen.

„Es ist ein Syndrom, das behandelt werden kann“, sagte er.

Vielversprechende Studie am Tiermodell zu Retinitis pigmentosa

Wissenschaftler in China testeten an Mausmodellen mit degenerierter Netzhaut die Möglichkeiten einer Langzeittherapie von autosomal-rezessiv vererbter Retinitis pigmentosa. Bei Retinitis pigmentosa (RP) handelt es sich um eine Gruppe von erblichen Augenerkrankungen, die u.a. eine Zerstörung der Netzhaut (Retina), bewirkt. RP zählt zu den möglichen Symptomen von PKAN, der häufigsten NBIA-Variante. Die in der Studie verwendeten Mausmodelle wiesen sowohl eine Störung der Fotorezeptoren als auch eine rasche Degeneration der Stäbchen und Zapfen auf. Untersucht wurde, ob eine Injektion des

schnellwirkenden Tyrosin-Kapsid-Mutanten AAV8 (Y733F) einen langfristigen Gen-Ersatz darstellen könnte. Sechs Monate nach der Injektion zeigten Tests, dass bei den mit AAV8 behandelten Augen die Netzhaut-Funktion und das visuelle Verhalten wiederhergestellt und die Netzhaut-Struktur für mindestens sechs Monate bewahrt wurde. Diese Ergebnisse legen den Grundstein für die Entwicklung weiterer Gentherapie-Studien und deuten darauf hin, dass Tyrosin-Kapsid-Mutant AAV-Vektoren bei der Behandlung von Netzhautdegenerationen wirksam sein könnten. (Quelle: OrphaNews Europe vom 16. März 2011)



Helmholtz-Zentrum München entdeckt zweithäufigste NBIA-Variante

MPAN steht für Mitochondrienmembran-Protein-Assoziierte Neurodegeneration und ist der Name der zweithäufigsten Krankheitsvariante von NBIA, die jüngst in München entdeckt wurde.

Wie bei allen bisher bekannten Formen von NBIA (siehe Artikel von Allison Gregory auf S.8) zeigen sich auch bei MPAN abnorme Eisenablagerungen in den Basalganglien, die im T2-gewichteten MRT bei MPAN fast ausschließlich nur als Signalminderungen (Hypointensität) im Bereich des Globus Pallidus und der Substantia Nigra erscheinen.

Klinische Merkmale und MRT-Bilder ergaben bei 52 Patienten aus Polen, die in einer kinderneurologischen Abteilung in Warschau untersucht wurden, die Diagnose NBIA. Bei 28 Betroffenen wurde PKAN mit Mutationen im PANK2-Gen diagnostiziert. 24 Patienten wiesen Mutationen im Gen C19orf12 auf, die zu Funktionsbeeinträchtigungen oder Funktionsverlust des im Gen codierten Proteins führten. Eine bestimmte Mutation mit Löschung einer Gensequenz trat besonders häufig auf und führte zu fast völligem Funktionsverlust des Proteins.

Symptomatik von MPAN

MPAN beginnt durchschnittlich im Alter von etwa 9-10 Jahren. Insgesamt reichte die Spanne bei den untersuchten Patienten von einem Krankheitsbeginn mit 4 Jahren bis zum Beginn mit 25 Jahren. Anfangssymptome sind häufig Sprech- und Gangstörungen, auch feinmotorische Störungen. Die neurologische Symptomatik wird dann bestimmt von fortschreitender Spastik mit Hyperreflexie und extrapyramidalen Bewegungsstörungen, darunter Mund- und Kieferdystonie und generalisierte Dystonie sowie Parkinsonismus (langsame Bewegungen, Zittern, Steifheit). Fast die Hälfte der untersuchten Betroffenen zeigte zudem eine motorische axonale Neuropathie, also eine Degeneration der Nervenfasern der Motoneuronen, die zu Lähmungen führt. Alle Patienten mit völligem Funktionsverlust des Proteins und ein Teil der anderen Patienten zeigten auch eine Degeneration des Sehnervs (Optikusatrophy), die jedoch bei keinem der Fälle zu einer Erblindung führte. 25% der Patienten hatten auch eine psychiatrische Symptomatik mit impulsivem Verhalten,

Depressionen und emotionaler Labilität. Epileptische Anfälle hatte kein MPAN-Betroffener.

Bei der biochemischen Untersuchung der Krankheitsmechanismen von MPAN hat sich gezeigt, dass diese neue Variante mit PKAN und INAD verwandt ist. Bei diesen drei NBIA-Formen sind mitochondriale Funktionen beeinträchtigt und spielt der Fettsäurestoffwechsel eine Rolle.

Hier der Literaturhinweis auf den Fachartikel für interessierte Mediziner:

Hartig, Monika, B., Iuso, Arcangela, Haack, Tobias et al.: Absence of an Orphan Mitochondrial Protein, C19orf12, Causes a Distinct Clinical Subtype of Neurodegeneration with Brain Iron Accumulation, in: American Journal of Human Genetics 89, S. 543-550. (A.K.)



Das Bild, entstanden beim NBIA-Symposium in München im November 2009, zeigt einen großen Teil der an der Genentdeckung beteiligten Wissenschaftler von Helmholtz-Zentrum und TU München: hintere Reihe: Dr. Holger Prokisch, 1. v.l., Dr. Konrad Oexle, Dr. Arcangela Iuso, Dr. Tobias Haack (4.-6. v.links), vordere Reihe: Dr. Tomasz Kmiec, Kinderneurologe aus Warschau, Prof. Dr. Thomas Meitinger, Dr. Monika Hartig (1.-3. v. links)

Für jede Unterstützung
unserer Arbeit sind wir dankbar:

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



Neue Krankheiten unter dem sich entwickelnden NBIA-Oberbegriff



Von Allison Gregory, Genetik-Beraterin an der Oregon Health & Science Universität

Das NBIA-Spektrum wird größer und vielfältiger. Was 2001 zunächst als einzelne bedeutende Entdeckung des PANK2-Gens begann, das PKAN (Pan-tothenat-Kinase Assoziierte Neurodegeneration) verursacht, hat sich in eine Gruppe von Krankheiten verwandelt, aus denen NBIA heute besteht. Die Hälfte aller NBIA Fälle sind PKAN und die andere Hälfte besteht aus verwandten Erkrankungen. Weitere müssen noch entdeckt werden.



Unter das aktuelle NBIA-Spektrum fallen NBIA-Formen sowohl mit frühem als auch mit spätem Krankheitsbeginn. Nicht alle Krankheiten passen genau zum Oberbegriff NBIA, aber sie werden der NBIA zugeordnet, weil sie einige Charakteristika mit NBIA teilen, wie zum Beispiel den hohen Eisengehalt im Gehirn und Dystonie. (...) Wissenschaftler vermuten einen genetischen Link zu den Erkrankungen, aber das ist nicht für alle sicher. Umweltfaktoren könnten bei einigen Formen im Spiel sein. Es könnten auch manche Formen, die jetzt zum NBIA-Spektrum gehören, später wieder herausfallen, sobald Forscher mehr über sie wissen.

Ich habe Mini-Profile der Krankheiten erstellt, die derzeit Teil der NBIA-Gruppe sind.

Zusätzlich zu den Früh- und Spätformen von PKAN haben wir:

- *PLAN*, oder *PLA2G6-Assoziierte Neurodegeneration*, benannt nach dem verantwortlichen Gen: PLA2G6. Diese Gruppe schließt INAD oder Infantile Neuroaxonale Dystrophie, NAD oder Atypische Neuroaxonale Dystrophie, die ein paar Jahre später beginnt, mit ein, sowie eine Erwachsenen-Variante des Dystonie-Parkinsonismus, die im zweiten oder dritten Lebensjahrzehnt mit Dystonie, neuropsychiatrischen Veränderungen, Langsamkeit, Gleichgewichtsstörungen und Steifheit auftritt.
- *MPAN*, oder *Mitochondrienmembran-Protein-Assoziierte Neurodegeneration*, hervorgerufen durch das autosomal rezessive Gen MMIN. Es beginnt vom Kindes- bis zum frühen Erwachsenenalter mit Dystonie, Spastik, Schwäche, Opti-

kusatrophie, psychiatrischen Veränderungen, ADHS-ähnlichem Verhalten, Depressionen und Stimmungsschwankungen. (siehe Seite 7)

- *FAHN*, oder auch *Fatty Acid Hydroxylase-Assoziierte Neurodegeneration*, hervorgerufen durch eine Mutation im FA2H Gen. Bis jetzt wurden erst zwei Familien mit diesem seltenen NBIA-Gen gefunden. Die Krankheit beginnt im Kindesalter mit Beindystonie, Schwäche und Stürzen. Betroffene zeigen auch Optikusatrophie, hochgradige Kleinhirnatrophie und Veränderungen in der weißen Gehirnmasse zusätzlich zu dem hohen Eisenanteil im Gehirn. (...)
- *Woodhouse-Sakati Syndrom*. Beschrieben für 12 Familien aus Saudi Arabien, ist es eine der Krankheiten, die nicht so leicht der NBIA-Erkrankungsgruppe zuzuordnen ist. Jedoch gibt es zwingende Gründe, sie dazuzuzählen, wie z.B. die Hauptsymptome. (...) Betroffene haben einen hohen Eisengehalt im Gehirn und Dystonie zusätzlich zu Haarausfall, Diabetes, Hörverlust, Unterfunktion der Keimdrüsen und geistige Behinderung. Das dafür verantwortliche Gen ist C2orf37.
- *SENDA*, oder *Statische Enzephalopathie* in der Kindheit mit Neurodegeneration im Erwachsenenalter. Forscher suchen nach dem verantwortlichen Gen, das die leichten bis mittelschweren kognitiven Beeinträchtigungen in der Kindheit und im späteren Leben den plötzlichen Beginn von Dystonie, Spastik, Gleichgewichtsstörungen und Steifheit verursacht.
- *Kufor-Rakeb*, benannt nach dem jordanischen Dorf, wo es 1994 zuerst beschrieben wurde. 2010 wurde die Mutation im ATP13A2 Gen dafür verantwortlich gemacht. (...) Nicht alle Betroffenen haben hohen Eisengehalt im Gehirn. Andere Symptome sind Juveniler Parkinsonismus, Demenz, abnorme Augenbewegungen und unfreiwilliges Zucken von Gesichts- und Finger Muskeln.
- *Acoeruloplasminämie*, eine außergewöhnliche Form, da sich das Eisen nicht nur im Gehirn, sondern auch in den Organen, einschließlich der Leber ansammelt. CP ist das verantwortliche Gen. Die Krankheit beginnt im Erwachsenenalter und weist eine neurologische Störung, Diabetes und Netzhautdegeneration auf.
- *Neuroferritinopathie*, die bis jetzt einzige entdeckte dominante Form der NBIA. Sie ähnelt der Huntington Krankheit und wird durch eine Mutation im FTL Gen hervorgerufen. Die MRTs unterscheiden sich von denen anderer NBIA-Patienten.



- *Idiopathische NBIA*, eine Form mit unbekannter Ursache, für die aber eine genetische Ursache vermutet wird. Es ist wahrscheinlich, dass es noch mehrere zusätzliche, weniger verbreitete Gene zu finden gibt.

Die Suche geht weiter.

Diesem Artikel liegt ein Vortrag von Allison Gregory auf der 6. Internationalen Familienkonferenz im Mai 2011 in den USA zugrunde.

Lübecker Ärztin erhält Preis – auch für ihre Arbeiten zu NBIA

Die Wissenschaftlerin PD Dr. med. Susanne A. Schneider, PhD, erhielt 2011 den mit 1000 US-Dollar dotierten „Jon Stolk Award in Movement Disorders for Young Investigators“. Die Nachwuchswissenschaftlerin wurde damit von der American Academy of Neurology für ihre Leistungen zur Erforschung von Bewegungsstörungen ausgezeichnet. Die Preisträgerin ist als Ärztin im Bereich Neurologie und Neurogenetik der Universität zu Lübeck tätig. Ihr Interesse gilt vor allem den genetischen Aspekten von Bewegungsstörungen – wie Parkinson, Dystonien und Chorea-Syndromen – sowie den neurodegenerativen Erkrankungen mit zerebraler Eisenablagerung, NBIA. Frau Dr. Schneider hat in den vergangenen Jahren zahlreiche Fachartikel zu NBIA publiziert. Die Preisverleihung fand im Rahmen der Jahrestagung der American Academy of Neurology im April 2011 in Honolulu statt.



Die weltweit größte NBIA-Gruppe in der Dominikanischen Republik entdeckt

Eine der aufregendsten NBIA Entdeckungen in den letzten Jahren hat sich an einem der unwahrscheinlichsten Orte ereignet: in einer verarmten Gemeinde in der Dominikanischen Republik.



In Cabral, das ungefähr 16000 Einwohner hat, wurde vor kurzem die weltgrößte Ansammlung von NBIA-Patienten gefunden. Forscher spekulieren, dass diese Anhäufung mangels Auswanderung und durch identische Vorfahren vor 4 oder 5 Generationen zustande gekommen sein könnte.

Keine andere erbliche Krankheit ist in Cabral so häufig vertreten wie PKAN, sagte Dr. Pedro Roa, Neurologe an der CEDIMAT, einem privaten Krankenhaus, das die Erforschung dieser Gruppe unterstützt.

Bis jetzt haben Roa und seine Kollegen, darunter Dr. Peter Stoeter, der auf der Sechsten internationalen Familien-Konferenz in St. Charles über die Entdeckung gesprochen hat, 21 PKAN Betroffene in 19 Familien gefunden. Das ist eine Häufigkeit von 1-2 NBIA-Patienten auf 1000 Einwohner, verglichen mit 1-3 : 1 Million weltweit. Man nimmt an, dass es in Cabral 2240 PKAN-Träger gibt, sagte Roa.

Roa fing vor 10 Jahren an, über eine kräftezehrende Krankheit in Cabral, Barahona, zu recherchieren, wo 63 Prozent der Menschen in Armut leben. Letztes Jahr erfuhr er durch eine Zusammenarbeit mit Arndt Rolfs von der Universität Rostock, der die Genanalysen geleitet hatte, dass die Patienten von PKAN betroffen sind.

PKAN kommt im Kindesalter von 8 bis 10 zum Vorschein, im Durchschnitt überleben Menschen die Krankheit bis 20 oder 30, sagte Roa. Mit nur einem Krankenhaus in der Gegend, werden die Tests generell woanders durchgeführt. Stoeter, ein Experte für Neuroradiologie am Zentrum für Diagnostik, Medizinfortschritt und Telemedizin, genannt CEDIMAT, in Santo Domingo, führte MRTs durch, um bei der Diagnose der Patienten zu helfen.

Roa, Stoeter und andere Ärzte am CEDIMAT arbeiten mit Dr. Susan Hayflick und ihrem Team, um den Patienten und ihren Familien zu helfen. „Es ist sehr wichtig, den Menschen in Cabral zu helfen“, sagte Hayflick. „Auch ist die Möglichkeit dieser Gemeinschaft, Menschen mit NBIA und PKAN auf der ganzen Welt zu helfen, wichtig.“

Stoeter berichtete auf der Konferenz, dass alle Patienten mit PKAN einen hohen Anteil an Eisen in ihrem Globus pallidus aufwiesen, aber nicht alle Gehirn-MRTs das verräterische „Tigerauge“ gezeigt hätten. Die Bedeutung dieser Entdeckung muss noch geklärt werden, sagte Stoeter. Patienten zeigten auch eine deutliche Verminderung von grauen Zellen im Frontalhirn. (...)

Glücklicherweise, sagte Stoeter, weisen PKAN-Patienten keine schweren Gehirnschäden auf. Folglich glaubt er, dass Behandlungen wie die Tiefenhirnstimulationen und Chelationstherapie für die Betroffenen vielversprechend sind.



Ein junger Erwachsener und seine Familie ringen mit NBIA

Joost ist 20 Jahre alt und lebt mit seinen Eltern Hans und Anke und seinen drei jüngeren Geschwistern Eva (16), Heleen (13) und Guus (5) in Rotterdam in den Niederlanden. Joosts Vater Hans hat uns geschrieben:

Joost leidet seit dem Alter von 9 Jahren unter epileptischen Anfällen. Im Mai 2005 wurde bei ihm NBIA diagnostiziert, weil das MRT Eisenablagerungen in den Basalganglien zeigte. Die genetische Ursache konnte bislang noch nicht gefunden werden. Die Universitätsklinik Groningen behält seine DNA, damit sie irgendwann vielleicht einmal die Ursache für Joosts NBIA-Erkrankung herausfinden kann.



links: Joost und eine Freundin

rechts: Joost packt sein Geburtstagsgeschenk aus.



Im Mai 2011 beendete Joost seine Schulzeit. Seitdem wird er an 5 Tagen in der Woche in einer Tageseinrichtung für Menschen mit Behinderungen betreut. In seiner Gruppe sind 8 junge Erwachsene mit Behinderungen. Er erledigt dort einfache kleine Aufgaben, wie etwa den Tisch abzuwischen und Dinge zu holen oder wegzustellen - das ist seine Arbeit. Die Menschen dort sind sehr freundlich und es ist für Joost der richtige Platz, worüber wir sehr froh sind.

Am Wochenende ist Joost oft sehr müde und schläft viel, vielleicht um sich von seinen 5 Arbeitstagen zu erholen. Er lebt bei uns zu Hause. Wir haben das Haus vor zwei Jahren für ihn umgebaut, damit sein Schlafzimmer und das Bad im Erdgeschoss liegen. Ob Joost auch zukünftig zu Hause leben wird, ist noch unklar. Wir haben Angst davor, wie es wird, wenn wir älter werden, und unsere drei anderen Kinder brauchen uns ja auch noch. Andererseits wissen wir, dass niemand unserem Sohn die gleiche Liebe und Unterstützung geben kann, wie wir es in der Familie tun.

Uns quält die Angst davor, wie es mit Joost weitergeht: Wie wird sich die Krankheit weiterentwickeln? Schreitet sie schnell oder langsam fort? Wird Joost noch viele Jahre leben oder nicht? Wie wird seine Lebensqualität sein? So viele wichtige Fragen, auf die es jetzt keine Antworten gibt. Es ist schrecklich für uns mitzuerleben, was allmählich mit unserem Kind passiert und zu wissen, dass wir es akzeptieren müssen.

Aber wir glauben, dass Joost ein glücklicher Mensch ist, der sein alltägliches Leben lebt und es akzeptiert, wie es ist. Und er ist glücklich mit seinem Leben in unserer Familie. Joost beklagt sich nicht, obwohl er so viele Schwierigkeiten und Beschwerden meistern muss.

Neben den Anfällen hat Joost auch Muskelprobleme an den Füßen. Das Ergebnis einer Korrekturoperation, um die Stellung der Füße zu verbessern, hielt nur wenige Monate. Hinzu kommen zunehmende Sprechstörungen, weil seine Muskelkraft zu gering ist. So können wir ihn immer schlechter verstehen.

Mein Leben mit Neuroakanthozytose: So geht es mir

Von Pamela Korb

Es ist der 14.09.2011. Ich habe Neuro-Akanthozytose seit 2006, da war ich 29 Jahre alt. Die Symptome haben sich verschlechtert. Das Beißen ist wieder da. Die Probleme beim Laufen, Essen sind langsam größer geworden. Seit Anfang 2011 hat sich das Sprechen so schnell verschlechtert. Vor anderthalb Jahren in Hohenroda habe ich Euch erzählt, wie

es mir geht. Nur mit einem Satz kann ich Euch sagen, wie es mir heute geht: „Ich habe die Krankheit, und nicht die Krankheit mich!“

Mir geht es von der Seele und vom Geist gut. Mir sind die Automatismen bewusst, Sätze und Worte zu sagen und das zu wiederholen. Anstrengend ist das für mich und meine Mama und Willi. Das Reden geht schlecht und es wird immer weniger. Das macht mich traurig.



Der Kontakt, das Telefonieren, fehlt mir. Ich benutze meinen Sprachcomputer, er ist mein Freund und hilft mir. Beim Skypen klappt das gut, das macht mir Freude. Die Angst, dass ich nicht mehr sprechen kann, ist da. Am PC bin ich fit, das ist Gehirnjogging - wenn auch nicht ganz so schnell. So erhalte ich das, was geht.

Beim Laufen fehlt mir das Gleichgewicht. Toi toi toi, dass ich nur zu Hause nach vorn auf die Knie gefallen bin und mir nicht schlimm wehgetan habe. Sind wir unterwegs, dann mit meinem Rollator, bei weiteren



Strecken mit dem Rollstuhl. Scheiße ist das Essen (Sorry)! Mit der linken Hand klappt es gut und der Löffel geht ruhig zum Mund. Die Zunge ist schnell und so unkontrolliert und sie stößt das Essen aus dem Mund.

Viel Zeit und Kraft brauche ich für eine Mahlzeit. Mit den Tabletten habe ich kein Problem. Dank meiner Logopädin. Ich lege die Tablette weit nach hinten auf die Zunge, trinke einen Schluck und fertig. Das Beißen auf die Lippe und in die Wangentaschen war weg. Wieso ist's wieder da? Seit Mitte August beiße ich wieder auf die Lippe, es ist nicht so schlimm wie vor dem Ausbruch, aber es tut mir weh. Das Essen ist wichtig, auch wenn es mir schwer fällt, esse ich 4 mal am Tag „gut“, also viel und mit Geschmack. Zum Frühstück esse ich Grießbrei, mittags und abends warm und zum Nachtschicht gibt's Eis oder Kuchen mit Schlagsahne - alles, was viele Kalorien hat. Meine Eltern sind schon neidisch auf die Süßigkeiten, die ich esse. Ich halte mein Gewicht - 58,4kg. Prima. Nur die Gesellschaft - zum Italiener oder ein Eis essen gehen - das fehlt mir. Aber zu Hause gibt es Kuchen mit so viel Schlagsahne!

Viel Trauriges habe ich geschrieben, aber ich habe Spaß beim Skypen und wenn Freunde mich besuchen. Hoffen wir auf schönes Wetter, viel Sonne, dass ich noch einen Ausflug mit meinen Therapie-Dreirad machen kann.

Gute Kooperation zahlt sich aus Kindernetzwerk-Preis 2011 und 5000 € für Hoffnungsbaum e.V.

(Fortsetzung von Seite 1)

Gleichzeitig wurde mir für unseren Verein eine eigens für den Preis gestaltete Skulptur des Künstlers Christoph Bauersch aus Zülpich überreicht. Die anrührende Stele zeigt ein fragiles Gebilde, ein Elternpaar mit einem Kind. Die Eltern halten schützend die Hände über das Kind. Aber - man ahnt es - diese schützensden Hände reichen nicht aus, wenn ein Kind schwer krank ist.



Dann braucht man ein Netzwerk aus Helfern. So steht die kleine Familie in der Skulptur auf einem stabilen Netz, das vieles symbolisieren kann: das soziale Umfeld, die Partner im Gesundheitssystem, die Selbsthilfe, hier vor allem auch das Kindernetzwerk als Ansprechpartner für Familien mit kranken Kindern in Not.

In unserer Bewerbung konzentrierten wir uns auf die zwei Universitätskliniken in München mit ihren neurologischen, pädiatrischen und genetischen Abteilungen: die Ludwig-Maximilians-Universität (LMU) und die Technische Universität (TU). Der Genetiker Prof. Dr. Thomas Meitinger, Direktor des Humangenetischen Instituts von TU und Helmholtz-Zentrum, begleitet die Arbeit von Hoffnungsbaum e.V. seit unseren Anfängen und interessierte junge Wissenschaftler für die Erforschung von NBIA: Dr. Holger Prokisch, Dr. Monika Hartig und Dr. Tobias Haack. Aber auch Kliniker aus der Neurologie wie Prof. Dr. Thomas Klopstock, Prof. Dr. Wolfgang Müller-Felber (LMU) und Dr. Rüdiger Ilg (TU) gehören zu einer Ärzteguppe mit besonderen NBIA-Erfahrungen. Auf Initiative von Hoffnungsbaum e.V. arbeiten sie gerade daran, ein Fachzentrum für Forschung und medizinische Versorgung von NBIA-Patienten in Deutschland zu werden. Noch ist das NBIA-Zentrum im Aufbau. Aber wir sind optimistisch, dass zukünftige Patienten und ihre Familien besser wissen, wohin sie sich wenden können, wenn bei ihnen NBIA oder ein Verdacht auf NBIA diagnostiziert wird. Wir sind auch überzeugt, dass Ärzte in München und anderen Zentren mit wachsender Expertise zu NBIA eines Tages Betroffene medizinisch besser versorgen können. Das internationale Forschungsprojekt TIRCON wird dabei helfen, die Kliniken in München als NBIA-Zentrum in Deutschland zu stärken.



Darüber hinaus ist in Deutschland die Universitätsklinik zu Köln mit Prof. Dr. Lars Timmermann und Dr. Amande Pauls zu einem Zentrum mit Spezialkenntnissen zur Tiefen Hirnstimulation bei NBIA geworden. Ihre Studie zur Effektivität der Tiefen Hirnstimulation bei NBIA läuft derzeit noch. Frau Dr. Susanne Schneider von der Universitätsklinik Lübeck befasst sich ebenfalls seit längerer Zeit mit der Ursachenforschung der NBIA-Erkrankungen. Enge Kontakte pflegen wir auch zur Doyenne der NBIA-Forschung, Dr. Susan Hayflick aus den USA.

Wir danken den Ärzten und Forschern, die mit ihrer Arbeit an NBIA die Ursachen und Mechanismen der Krankheitsentstehung aufdecken sowie wirksamere Behandlungsoptionen entwickeln wollen. Vor allem danken wir auch unseren betroffenen Familien für ihre wertvollen Beiträge, das Wissen zu NBIA zu vergrößern. Die uns mit dem Preis zur Verfügung gestellte Geldsumme wird uns dabei unterstützen, die Kooperationsarbeit fortzusetzen.

Aus der Laudatio von Prof. Dr. Hubertus von Voss anlässlich der Preisvergabe:

„Hoffnungsbaum e. V. ist eine besondere Eltern-Selbsthilfegruppe. Sie vertritt Familien in Deutschland mit Kindern, die das so genannte „Hallervorden-Spatz-Syndrom“ haben. Dieses genetisch bedingte Syndrom ist äußerst selten. 1 - 3 Kinder auf 1 Million Menschen haben diese Krankheit, die nicht sofort nach der Geburt auffällt. Es kommt bei ihr zu Eisenablagerungen in den so genannten Basalganglien des Gehirns. Diesen Basalganglien - unterhalb der Großhirnrinde gelegen - kommt eine große Bedeutung zu, u. a. willkürliche und unwillkürliche Bewegungen zu filtern, koordinieren und ggf. auch zu verhindern. Heute wissen wir, dass dieses Syndrom aus mindestens 8 unterschiedlichen Typen besteht. Die einzelnen Typen dieses Syndroms werden heute unter dem Begriff NBIA zusammengefasst: Neurodegeneration with Brain Iron Accumulation.

Das sich bei diesem Syndrom entwickelnde Krankheitsbild verläuft schleichend, d. h. nach der Geburt fallen diese Kinder in ihrer Entwicklung noch nicht unbedingt auf. Erste Anzeichen für das Syndrom sind: Entwicklungsverzögerungen, Hyperaktivität, Ataxie, dann Dystonie, Spastik, Chorea, expressive Sprachstörungen, Schluckbeschwerden, Epilepsie, schließlich Demenz, Sehstörungen, Folgeschäden am Skelett und inneren Organen. Dieses Syndrom ist also nicht nur selten, als vielmehr heimtückisch in seinem Verlauf. Der Preis „Gute Kooperationen“ geht damit an eine Gruppe von Eltern, Wissenschaftlern, Ärzten und Therapeuten, die selbstlos und mit großem eigenen

Antrieb maßgeblich an der Ursachen- und Therapieforschung zu einer höchst seltenen angeborenen Krankheit („rare disease“) beteiligt sind. Zu diesem Syndrom vereinigen sich somit „Fachleute“, dies sind die Eltern selbst, und Fachleute, die sich von Berufs wegen dieses Forschungsthema höchst engagiert ausgewählt haben.

In Deutschland sind so auf Initiative von Hoffnungsbaum e. V. Spezialambulanzen und Anlaufstellen entstanden, wo um Rat suchenden Eltern und Familien kompetent weiter geholfen wird. Zudem wird auch an Therapieoptionen gefeilt. Es ist das Ziel, der Eisenablagerung in den Basalganglien Einhalt zu gebieten, bzw. mit so genannten liquorgängigen Chelatbildnern das in den Basalganglien bereits abgelagerte Eisen wieder zu entfernen.

Dieser Preis von Kindernetzwerk e. V. konnte allerdings nur deshalb vergeben werden, weil der Vorstand mit Dr. Hanns-Georg Klein und Dr. Imma Rost, Zentrum für Humangenetik und Laboratoriumsmedizin in Martinsried vor München, einen großzügigen Sponsor finden konnte. Für den Vorstand und die Mitglieder von Kindernetzwerk e. V. danke ich von Herzen für diese Sponsorentätigkeit.“

Aus der Laudatio von Dr. Hanns-Georg Klein, Sponsor des Preises 2011:

„Wichtig war mir zunächst, als Sponsor nicht im Mittelpunkt zu stehen, sondern die Aufmerksamkeit und der Dank sollte vielmehr den Akteuren des Kindernetzwerkes und ihrer angeschlossenen Initiativen gelten, die in aufopferungsvoller Arbeit täglich dafür sorgen, dass die Kinder und Familien mit seltenen Erkrankungen in unserer Gesellschaft eine Chance haben. Der Gedanke der Vernetzung ist hier besonders wichtig, da es sich bei seltenen Erkrankungen nicht um Routine handelt, sondern meist mehrere Fachleute zusammen kommen müssen, um diesen Menschen effizient helfen zu können. Dies hat sich Kindernetzwerk zur Aufgabe gemacht und dabei Vorbildliches geleistet. Der diesjährige Preisträger, die Initiative „Hoffnungsbaum e.V.“, hat diese Idee in besonderem Maße erfolgreich umgesetzt und ist daher ein würdiger Preisträger. Auch die niedergelassenen Kollegen, welche wie wir Kinder und Erwachsene mit seltenen Erkrankungen betreuen und hochspezielle Labordiagnostik vorhalten, sind zunehmend auf Vernetzung und Wissensmanagement angewiesen. Die technischen Möglichkeiten entwickeln sich rasant weiter und nur gemeinsam werden wir diese Herausforderungen meistern und zum Wohle unserer Patienten einsetzen können.“



Alle folgenden Beiträge von Angelika Klucken

NBIA-Vortrag auf dem Kinderärztekongress 2011: Retinits Pigmentosa bei PKAN führt in der Regel nicht zur Erblindung

NCL ist die Abkürzung für „Neuronale Ceroid-Lipofuszinose“ und bezeichnet eine schwere Erkrankung mit ähnlichen Verläufen wie bei NBIA. Dr. Stehr, Forschungsreferent der NCL-Stiftung, kenne ich von diversen ACHSE-Veranstaltungen. Wir arbeiten am gleichen Ziel: wirksamere Therapien für eine seltene neurodegenerative Krankheit zu ermöglichen. Für die Jahrestagung der Kinderärzte im September 2011 organisierte die NCL-Stiftung einen Ärztefortbildungs-Workshop zum Thema „Neurodegenerative Erkrankungen im Kindesalter“. Da lag es nahe, dass Dr. Stehr sich auf seiner Suche nach Referenten auch an NBIA und Hoffnungsbaum erinnerte. Erfreut über seine Anfrage leitete ich sie an unser Zentrum in München weiter und wenig später stand fest, dass Prof. Dr. Wolfgang Müller-Felber, Neuropädiater am von Haunerschen Kinderspital des Münchener Universitätsklinikums, seinen Kinderarzt-Kollegen den aktuellen Kenntnisstand zu den NBIA-Erkrankungen präsentieren würde. Ich durfte an der Fortbildung im relativ nah gelegenen Bielefeld teilnehmen und hörte eine Reihe interessanter Vorträge zu NCL, Morbus Wilson, Leukodystrophien, der Niemann-Pick-Krankheit und natürlich zu NBIA. In Diagnostik und Therapiemöglichkeiten hat es bei diesen durchweg schwer verlaufenden neurodegenerativen Krankheiten in den letzten Jahren teilweise ermutigende Fortschritte gegeben. Eine wertvolle und beruhigende Nachricht aus Professor Müller-Felbers sachkundigem Vortrag zu NBIA war die Erkenntnis, dass die bei PKAN vorkommende Augenerkrankung Retinitis Pigmentosa (Netzhautdegeneration) in der Regel nicht zur Erblindung führt. Die zweistündige Veranstaltung war sehr gut besucht und damit auch für uns ein wesentliches Ziel erreicht: behandelnde Ärzte über NBIA zu informieren. (A.K.)



krankungen im Fokus - Diagnostik und Versorgung verbessern“. Den Medizinern und anderen Teilnehmern aus Gesundheitsberufen sollten nicht nur die besonderen Herausforderungen bei Seltenen Erkrankungen bewusst gemacht, sondern auch die wichtige Rolle der Selbsthilfe für eine angemessene Patientenversorgung nahegelegt werden. Die ACHSE-Lotsin, Dr. med. Christine Mundlos, leitete das Seminar und moderierte die Beiträge der beteiligten Referenten, darunter auch Angelika Klucken für Hoffnungsbaum e.V. „Zauberwort Kooperation: Patienten und Mediziner bei Seltenen Erkrankungen nur gemeinsam auf Erfolgskurs“ lautete der Titel des Vortrags, in dem am Beispiel von NBIA und Hoffnungsbaum aufgezeigt wurde, dass eine verbesserte medizinische Versorgung gerade bei sehr seltenen Krankheiten auf eine gute Zusammenarbeit zwischen allen Akteuren angewiesen ist: von der einzelnen betroffenen Familie über die Selbsthilfe, die die Anliegen vieler bündeln und vernetzen kann, über diagnostizierende und behandelnde Ärzte bis hin zu den forschenden Medizinern an Zentren mit spezieller NBIA-Expertise.

ACHSE-Fachtagung zum NAMSE in Köln

Im März 2010 wurde das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit seltenen Erkrankungen (NAMSE) gegründet. Es besteht aus 26 Vertretern des deutschen Gesundheitssystems. Medizin und Forschung, Ministerien, Krankenkassen, Industrie und Patientenvertretung arbeiten hier gemeinsam für eine Verbesserung der Lebenssituation der Betroffenen. Das NAMSE soll einen Nationalen Aktionsplan für Seltene Erkrankungen entwickeln. Das Bündnis wird von den Bundesministerien für Gesundheit sowie für Bildung und Forschung und von der ACHSE koordiniert. Vier Arbeitsgruppen (AGs) wurden gegründet, in denen auch Patientenvertreter der ACHSE und BAG SELBSTHILFE mitarbeiten:

1. Informationsmanagement,
2. Wege zur frühzeitigen Diagnose,
3. Versorgung/Zentren/Netzwerke,
4. Forschung.



Hoffnungsbaum-Vortrag auf der MEDICA 2010

Am 19.11.2010 veranstaltete die ACHSE e.V. im Rahmen der Düsseldorf MEDICA, einer internationalen Fachmesse mit Kongress rund um Medizinprodukte und Medizintechnik, ein Seminar zum Thema: „Seltene Er-



17 - 20 Nov 2010
Düsseldorf - Germany

Die NAMSE-AGs analysieren die bestehenden Strukturen und sollen aufgrund der Erfahrungen in Europa Vorschläge für den nationalen Aktionsplan erarbeiten. Am 28. September 2011 fand in Köln eine Fachtagung der ACHSE e.V. zum NAMSE-Prozess statt. Vertreter/innen der ACHSE-Mitgliedsverbände erhielten einen Überblick über den derzeitigen Arbeitsstand der vier AGs und bekamen Gelegenheit, ihre Erfah-



rungen und Anliegen mit in die Diskussion einzubringen. Gleichzeitig wurden zu den vier Themenkomplexen sog. „Spiegel-AGs“ initiiert, die es ermöglichen, auch über diese Tagung hinaus die Anliegen der ACHSE-Mitglieder in den politischen Willensbildungsprozess zur Gestaltung eines Nationalen Aktionsplans für Seltene Erkrankungen einfließen zu lassen. Mehr Infos finden Sie auf: www.namse.de.

pien und medizinischer Versorgung. In 56 Ländern finden Veranstaltungen statt, darunter auch in Deutschland in zahlreichen Städten. Nähere Infos dazu auf www.achse-online.de.

ACHSE veranstaltet Seminar zur Forschungsförderung

Am 5. und 6. November 2010 fand in Düsseldorf das zweite  **achse** Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen Forschungsförderungsseminar der ACHSE e.V. statt, an dem auch Angelika Klucken für Hoffnungsbaum e.V. teilnehmen konnte. Auf der Tagesordnung standen hilfreiche Themen wie: „Kein oder wenig Geld - wie kann ich trotzdem richtig und zielführend fördern?“, „Wer finanziert Forschung?“ und vieles mehr. Eine Reihe kompetenter Referenten, darunter die langjährig in der Forschungsförderung durch Selbsthilfe aktiven ACHSE-Vorstandsmitglieder Dr. Andreas Reimann, Geschäftsführer des Mukoviszidose e.V. und Karl-Heinz Klingebiel, Gründer und langjähriger Geschäftsführer des Bundesverbandes Kleinwüchsiger Menschen und ihrer Familien BKMF e.V., gaben in ihren Vorträgen wertvolle Hinweise für die forschungsbezogene Selbsthilfearbeit.



Im Rahmen eines vom Bundesforschungsministerium geförderten Projekts gestaltet der Lehrstuhl für Wirtschaftsinformatik an der Universität Erlangen-Nürnberg die Initiative „Gemeinsam für die Seltenen“. Sie hat sich zum Ziel gesetzt, einzelne Lösungen von Menschen mit einer seltenen Krankheit als Basis dafür zu nehmen, die Lebensqualität von vielen anderen zu verbessern. Auf der Internetseite www.gemeinsamselten.de kann man Probleme und ihre Lösungen aus dem täglichen Umgang mit der seltenen Krankheit einbringen. Auch Angehörige, Freunde, Mitarbeiter in Gesundheitsberufen sowie jeder Interessierte sind eingeladen, sich an der gemeinsamen Lösungsfindung zu beteiligen. Ziel ist die Entwicklung ausgereifter Konzepte. Ein Themenbeispiel ist „Notfallpass für Seltene Erkrankungen“. Bewusst sollen alle Bereiche des Lebens mit eingeschlossen werden, wie etwa Ernährung, Mobilität, Ausbildung und Beruf, Freizeit und Haushalt. Auch eigene Erfindungen oder Verbesserungen von technischen Hilfen können vorgestellt werden.

Tag der Seltenen Erkrankungen – Rare Diseases Day 2012

Ein seltener Tag für Seltene Erkrankungen! Weltweit ist inzwischen der nur alle 4 Jahre vorkommende Schalttag, der 29. Februar, „Rare Diseases Day“ geworden - ausgehend von einer Initiative des Europäischen Dachverbands für Seltene Erkrankungen, EURORDIS, dem auch Hoffnungsbaum e.V. angehört. Seit 2008 gibt es jedes Jahr Ende Februar zahlreiche Aktionen rund um seltene Krankheiten. Und 2012 kann der 29. Februar selbst die nötigen Signale zur Bewusstseinsbildung hinsichtlich seltener Krankheiten in Medizin, Politik und Gesellschaft senden. Der diesjährige Tag der Seltenen Erkrankungen ist dem Thema „Solidarität“ gewidmet unter dem Motto: „Selten - und gemeinsam stark!“. Es geht um gleichberechtigten Zugang zu angemessenen Thera-



Betroffene beraten Betroffene

Erfahrungsbericht vom ACHSE-Seminar von Ursula Hofmann

Das Seminar vom 14.-16. Oktober 2011 in  **achse** Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen an die Mitglieder von Selbsthilfeorganisationen für Seltene Erkrankungen, die bereits ehrenamtlich anderen Betroffenen für Information und Beratung zur Verfügung stehen oder eine solche ehrenamtliche Tätigkeit in Erwägung ziehen. Das Seminar bot die Möglichkeit zum Erfahrungsaustausch und zur Reflexion der eigenen Beratungstätigkeit; Methoden und Techniken der Gesprächsführung wurden vermittelt, Umgang mit schwierigen Situationen und Schutz der eigenen Grenzen wurden in Kleingruppen durch Rol-



lenspiele praktisch erprobt. Den Teilnehmern/innen sollte das Wochenende Inspiration und neue Kraft für ihr Engagement in der Selbsthilfe der Seltenen vermitteln.

Das erste Kennenlernen am Freitagabend in großer Runde setzte sich abends individuell und persönlicher in der hoteleigenen Bar fort und wurde dort bei einem Entspannungstrunk vertieft. Am nächsten Morgen lernten wir in Rüdiger Kerls-Kreß einen überaus kompetenten, engagierten und einfühlsamen Dozenten kennen. Es kam dem Seminar sehr zugute, dass Herr Kerls-Kreß selber als Telefonseelsorger tätig ist. Er sammelte sämtliche Themen, zu denen wir mehr Informationen und Beratung wünschten und die immer wieder Gegenstand oder Probleme verursachende Merkmale von Beratungsgesprächen waren: Dazu gehörten u.a. Themen wie: Gute Gesprächsführung, Belastende Gespräche, Abgrenzung, Selbstüberschätzung, Selbstüberforderung, Vertrauen gewinnen, Umgang mit Tod.

Als zentrale Grundlagen für ein gutes Gespräch erarbeiteten die Teilnehmer folgende Merkmale. In der Betroffenenberatung sollte man:

- Offenheit und Zuhören als Grundhaltung einnehmen,
- Ruhe ausstrahlen,
- ehrlich und ungekünstelt sein (Authentizität),
- Verständnis und Mitgefühl (Empathie) zeigen,
- den Ratsuchenden wertschätzen (Akzeptanz),
- ein kompetentes, professionelles und hilfreiches Gegenüber sein,
- Trost spenden, Zuversicht vermitteln,
- Ressourcen ansprechen - was tut gut, hilft, funktioniert - und gemeinsam Lösungen suchen.

Während des Seminars wurde der Ablauf eines Beratungsgesprächs sowohl theoretisch besprochen als auch in Kleingruppenarbeit mit Hilfe von Rollenspielen in die Praxis umgesetzt. Dabei kamen bei den meisten Teilnehmern die durch langjährige Beratung erworbenen Kenntnisse und Fähigkeiten zum Vorschein, aber auch Hilflosigkeit oder Unkenntnis waren wertvolle Erkenntnisse und Impulse für uns Teilnehmer. Selbstüberschätzung und -überforderung waren weitere brennende Themen, die uns unser Dozent in Beispielen plastisch und mitunter drastisch vor Augen führte, wobei er mit praktischen Ratschlägen nicht sparte. Er gab uns damit wertvolle Ressourcen für eine professionelle Beratung an die Hand. Alle Teilnehmer bekamen ein Handout mit Hinweisen für gute und effiziente Telefon- und Beratungsgespräche. Wir waren sehr zufrieden mit der Art und Weise, wie Herr

Kerls-Kreß mit den sensiblen Themen umgegangen ist, jeder Teilnehmer wurde mit seinen Anliegen ernst genommen.

Der letzte Tag stand im Zeichen der rechtlichen Aspekte in der ehrenamtlichen Beratung. Die Rechtsanwältin Kristin Röhl, Referentin beim Paritätischen Wohlfahrtsverband, gab mit ihrer Powerpoint-Präsentation einen Überblick über das Thema, wies auf Tücken und Probleme rechtlicher Art hin und beantwortete Fragen.

Die leckere Verköstigung stärkte uns während der arbeitsintensiven Tage und durch nettes Beisammensein und private Gespräche wurden die kompakten und nicht immer leichten Inhalte des Seminars aufgelockert oder vertieft.

Frau Watermeier von der Achse hat ein rundherum gelungenes Seminar gestaltet und ihr gebührt unser herzlicher Dank. Auf die nächsten ACHSE-Seminare bin ich schon gespannt!

Deutsche Bahn erleichtert Schwerbehinderten bundesweite Freifahrten

Bis vor kurzem hatten Schwerbehinderte nicht mehr als 50 km vom Wohnort freie Fahrt mit der Bahn und benötigten dazu ein Streckenverzeichnis. Seit dem 1. September 2011 entfallen die Streckenverzeichnisse und schwerbehinderte Menschen dürfen bundesweit unentgeltlich mit der Bahn fahren. Dies gilt unter folgenden Voraussetzungen:

- Sie führen ihren zweifarbigen Behindertenausweis UND das dazugehörige Beiblatt mit der gültigen Wertmarke (60 € im Jahr) mit sich.
- Der Behindertenausweis enthält die Merkzeichen „G“, „GL“, „aG“, „H“ oder „BL“.
- Sie benutzen Nahverkehrszüge wie Regionalbahn (RB), Regionalexpress (RE) oder Interregio-Express (IRE) 2. Klasse oder S-Bahnen und Verkehrsmittel der Verkehrsverbünde (z.B. Busse, Straßenbahnen, U-Bahnen etc.).
- Sie haben keine Kfz-Steuer-Vergünstigung. Man muss sich zwischen dieser Vergünstigung und der Wertmarke entscheiden.

Im Internet finden Sie unter <http://www.bahn.de/p/view/service/barrierefrei/uebersicht.shtml> das Portal „Mobil mit Handicap“, das über die Serviceangebote der Deutsche Bahn AG für mobilitätseingeschränkte Reisende informiert. (A.K.)



Neufassung der Heilmittelrichtlinie in Kraft - Auswirkungen auf Patienten

Die Neufassung der Heilmittelrichtlinie enthält zwei grundlegende Neuregelungen, für die sich die Patientenvertretung im Gemeinsamen Bundesausschuss intensiv eingesetzt hat:



Zum einen wird das Genehmigungsverfahren für Heilmittelverordnungen außerhalb des Regelfalls für schwerstbehinderte Patientinnen und Patienten neu geregelt. Ziel ist es zu erreichen, dass die erforderlichen langfristigen Verordnungen nicht wegen drohender Regressgefahr für Ärzte verweigert werden. Bisher musste eigentlich vor jeder Verordnung eine Genehmigung erteilt werden, wobei jedoch in den meisten Fällen die Krankenkassen auf das Genehmigungsverfahren verzichtet haben. Seit dem 1. Juli 2011 können Menschen mit schwerwiegenden Behinderungen und chronischen Erkrankungen bei der Krankenkasse eine Feststellung der besonderen Schwere und Langfristigkeit der Schädigung und Beeinträchtigung und des sich daraus ergebenden Therapiebedarfs beantragen. Diese Statusfeststellung soll dabei helfen, notwendige Heilmittelverordnungen leichter zu bekommen (Physiotherapie, Ergotherapie, Logopädie).

Der andere Punkt betrifft die Erbringung von Heilmitteln bei Kindern und Jugendlichen mit schwerwiegenden Behinderungen und chronischen Erkrankungen außerhalb der Praxis. Nunmehr können die Therapeuten Tagesfördeereinrichtungen besuchen, um behinderte Kinder und Jugendliche zu betreuen, jedoch ohne Abrechnung eines Hausbesuchs. Die Patientenvertretung konnte erreichen, dass dabei auch klar gestellt wurde, dass es sich bei der Tagesfördeereinrichtung im Sinne der UN-Behindertenrechtskonvention auch um eine Regeleinrichtung handeln kann. Leider jedoch sollen Heilmittel nur dann in tagesstrukturierenden Einrichtungen erbracht werden können, wenn die Patienten nicht älter als 18 Jahre alt sind bzw. bis zum Abschluss einer schulischen Ausbildung. Bislang jedoch haben Krankenkassen im Rahmen des Ermessens die Leistungserbringung auch Tagesfördeereinrichtungen und WfbM genehmigt. Von einem solchen Ermessen ist jedoch nach Inkrafttreten der Neuregelung der Heilmittel-Richtlinie nicht mehr auszugehen. Die Patientenvertretung hat daher bereits einen neuen Antrag eingebracht, die Altersbegrenzung aufzuheben.

(Quelle: Verbandsdienst der BAG SELBSTHILFE Nr. 50/2011 vom 23.05.2011, redaktionelle Bearbeitung: A.K.)

Die Zukunft der Hilfsmittelversorgung in Deutschland



Von Heike Jaskolka

Zu diesem Thema fand am 23. November 2010 in Bonn eine Sonderveranstaltung des Bundesverbands Medizintechnologie e.V. (BVMed) sowie der Bundesarbeitsgemeinschaft SELBSTHILFE von Menschen mit Behinderung und chronischer Erkrankung und ihren Angehörigen e.V. (BAG SELBSTHILFE) statt. Vorträge und Diskussionsrunden widmeten sich u.a. dem aktuellen Stand, rechtlichen Rahmenbedingungen sowie praktischen Problemen der Hilfsmittelversorgung.

Im Mittelpunkt der Veranstaltung stand das seit Januar 2009 im Aufbau befindliche Präqualifizierungsverfahren der Leistungserbringer, das das bisherige Zulassungsverfahren ersetzen wird. Dabei handelt es sich um eine Eignungsprüfung von Sanitätshäusern, Orthopädie- und Reha-Technik-Firmen. Für diese Firmen werden Mindestanforderungen festgelegt. Sie sollen demnächst unabhängig von einer konkreten Ausschreibung ihre Fachkunde, Leistungsfähigkeit und Zuverlässigkeit nachweisen. Vor allem müssen sie die Voraussetzungen für eine ausreichende, zweckmäßige und funktionsgerechte Herstellung, Abgabe und Anpassung der Hilfsmittel erfüllen. Auch strukturelle Voraussetzungen wie Lage und Ausstattung spielen bei der Feststellung der Eignung eine Rolle.

Der GKV-Spitzenverband, also der Bundesverband der gesetzlichen Krankenkassen, bestimmt die Einzelheiten des Verfahrens sowie geeignete Stellen, die die Präqualifizierungsmaßnahmen durchführen. Hat ein Leistungserbringer von diesen Stellen die Berechtigung zur Hilfsmittelversorgung erhalten, so ist diese von allen Krankenkassen anzuerkennen. Durch diese Bündelung soll ein erheblicher Teil des bisherigen bürokratischen Aufwands entfallen. Ziel der Präqualifizierung ist außerdem eine Vereinheitlichung der Anforderungen als Qualitätssicherung.

Der Austausch von Referenten und Teilnehmern veranschaulichte, dass sich die Patienten vor allem um die Erreichbarkeit ihrer Reha-Firmen sorgen. Bislang ist unklar, wie dicht das Netz an anerkannten Leistungserbringern sein wird.

Dr. Martin Danner, Bundesgeschäftsführer der BAG SELBSTHILFE, begrüßte grundsätzlich die Neuerungen. Er betonte jedoch die Notwendigkeit, die Patienten als Mitberater einzubeziehen und forderte eine verbesserte Transparenz der Arbeitsprozesse.



Gedenken an Sebastian Schürer 1998 - 2011

In Gedenken an Dich, unseren lieben, frechen, fröhlichen, tapferen und verschmitzten Basti, haben wir uns daran erinnert, was Du gern mochtest.



Du warst 6 Jahre bei uns in der Schule und wir hatten viel Zeit mit Dir, um Dich kennen zu lernen. Wir denken oft und gerne an Dich und vermissen Dich. Dein herzerfrischendes Lachen bleibt uns in Erinnerung.

Deine MitschülerInnen, LehrerInnen und ErzieherInnen aus der Schule unter den Eichen.

800 Euro für Hoffnungsbaum e.V.

Am 11. April 2011 feierte Hans Fuhri-Snethlage aus Rotterdam in den Niederlanden seinen 50. Geburtstag. Seine Frau Anke organisierte eine Überraschungsparty zu diesem Anlass. Familie und Freunde wurden gebeten, statt Geschenke mitzubringen, Geld für Hoffnungsbaum e.V. zu spenden. Hoffnungsbaum e.V. bedankt sich herzlich für die 800 €, die unsere Arbeit unterstützen.



Die Spendenbox sah wie ein Geschenkpaket aus und informierte auch über NBIA und Hoffnungsbaum.



Joosts Großmutter, sein Vater Hans, seine Schwester Eva und sein Bruder Guus genießen die Geburtstagsparty für Hans.



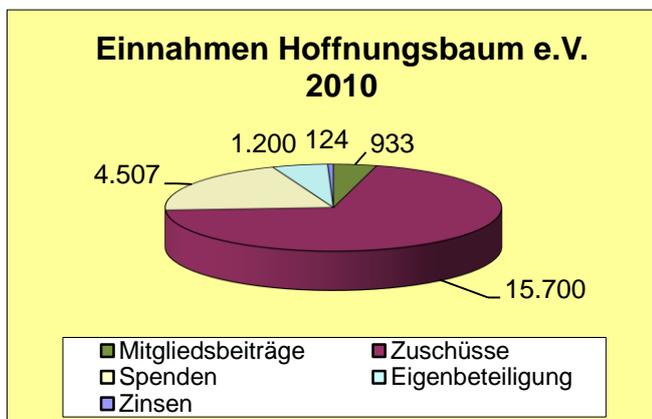
Die Verwendung der uns anvertrauten Gelder

Von Stephan Klucken

Selbsthilfearbeit muss in Ihrer Gesamtheit transparent sein. Alle an der Arbeit interessierten Stellen müssen auf der fachlichen wie auch auf der wirtschaftlichen Seite ständig das Gefühl haben, dass hier sinnvolle Dinge getan werden. Nur so kann die ehrenamtliche Selbsthilfe auf Vertrauen und Unterstützung zählen – die wichtigsten Voraussetzungen für die gestellten Aufgaben.

Mit dem vorliegenden Bericht wollen wir wieder aufzeigen, welche Gelder unserem Verein von Mitgliedern, Spendern und Zuschussgebern anvertraut wurden und was wir damit gemacht haben. Dazu werden wir über die wichtigsten Einnahmen- und Ausgaben-größen für das Jahr 2010 berichten.

Die Einnahmen des Vereins 2010 von insgesamt 22.463,23 € sind in der Einnahmengrafik dargestellt.



Der größte Teil zur Finanzierung der laufenden Vereinsarbeit ergibt sich wieder aus den Zuschüssen, die in 2010 zum Einen von der „GKV-Gemeinschaftsförderung Selbsthilfe“, einer Organisation der Verbände der Krankenkassen auf Bundesebene, geleistet worden sind (8.000 €). Darüber hinaus wurden projektbezogene Zuschüsse von einzelnen Krankenkassen für die Durchführung unserer Familienkonferenz in 2010 geleistet. Im Einzelnen haben sich die folgenden Krankenkassen für die Durchführung der Konferenz engagiert:

- AOK Bundesverband 2.500 €
- Barmer GEK 1.200 €
- DAK 1.200 €

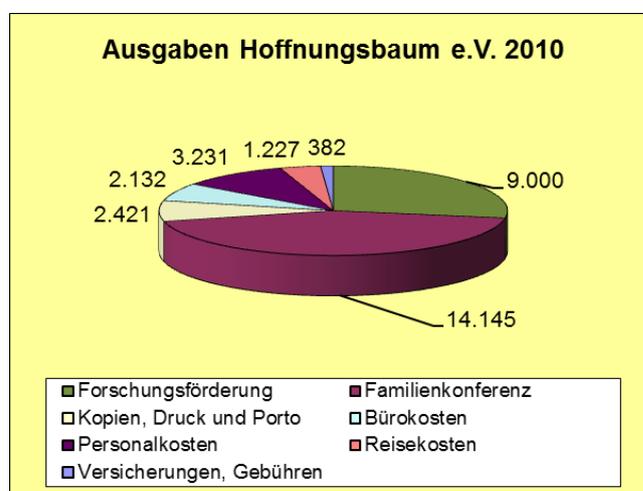
- Knappschaft 400 €
- KKH Allianz 1.200 €
- Techniker Krankenkasse 1.200 €

Für die Unterstützung der genannten Organisationen möchten wir uns an dieser Stelle wieder herzlich bedanken.

Das Spendenvolumen ist mit 4.506,82 € leider deutlich hinter dem Vorjahreswert (6.680 €) zurückgeblieben. Da wir im Verein auf Grund mangelnder Kapazitäten kein aktives Fundraising betreiben können, sind wir dennoch sehr froh, dass es immer wieder Menschen gibt, die unseren Verein auch finanziell erheblich unterstützen. Dabei ist besonders erfreulich, dass die „Spende an den Verein“ bei einer Reihe von Menschen schon zu einer festen Institution geworden ist. Wer gespendet hat, ist unserem Artikel „Ein herzliches Dankeschön für alle Spenden 2010“ (Siehe Seite 19) zu entnehmen. Unser Bemühen ist es weiterhin, die Spendengelder ausschließlich zur Finanzierung der Forschungsförderung einzusetzen.

Für die Finanzierung der Familienkonferenz wurden von den Teilnehmern 1.200,00 € als Eigenbeteiligung selbst zugesteuert.

Die Ausgaben des Vereins von insgesamt 32.538,56 € stellen sich für 2010 wie folgt dar:



Die wesentlichen Ausgaben im Jahr 2010 wurden entsprechend unseren Vereinszielen für die Familienkonferenz und im Bereich der Forschungsförderung geleistet. Unsere bisher größte Familienkonferenz



kostete dabei insgesamt 14.144,60 €. Dabei entfielen die wesentlichen Kosten auf die Buchung der Veranstaltungsräume und Zimmer für die Teilnehmer im Hotel, alle Referenten und Helfer standen ehrenamtlich zur Verfügung.

Im Bereich der Forschungsförderung wurde das Projekt zur Tiefenhirnstimulation mit einer weiteren Teilzahlung (4.000,00 €) unterstützt. Darüber hinaus wurden Reisestipendien für ärztliche Teilnehmer an einer NBIA-Konferenz in den USA finanziert (5.000,00 €). Da diese Stipendien jedoch aus anderen Quellen finanziert werden konnten, hat der Verein diese Gelder im Jahre 2011 zurückerhalten und kann sie neu für andere Zwecke verwenden.

Neben den genannten Projekten ist weiterhin die Information über NBIA, z.B. mit Website, Newsletter,

Briefsendungen eines der wichtigsten Vereinsziele. Hierfür fallen entsprechende Verwaltungskosten an. Neben den Sach- und Dienstleistungskosten wie z.B. Büromaterial, Druck- und Portokosten, Telefon- und Internet, Fachliteratur, Hard- und Software etc. wurden auch Personalkosten gebucht, da wir laufende Unterstützung für Büroarbeiten, Layouterstellung des Newsletters, Datenbankpflege, Recherchen etc. benötigten.

Insbesondere durch die Unterstützung der Forschung, die im Wesentlichen aus Rücklagen finanziert wurde, lagen in 2010 die Ausgaben über den Einnahmen. Die Finanzierung der laufenden Arbeit des Vereins ist derzeit durch die Zuschüsse der Krankenkassen(verbände) sichergestellt.

Ein herzliches Dankeschön für alle Spenden 2010 an unsere Spender

Von Stephan Klucken

Auch 2010 hat uns wieder eine Reihe von Spenden erreicht. Insgesamt sind 4.506,82 € eingegangen. Im Einzelnen haben folgende Personen und Organisationen an Hoffnungsbaum e.V. gespendet:

Herr Dr. Ernst Hiester
Familie Gerd Bauch
Familie Manfred Bauch
Herr Michel Baumann-Lerognon
Herr Alfons Blanke
Herr Bernhard Bogun
Familie Ralf Droste
Herr Klaus Faßbender
Familie Hans Fuhri-Snethlage
Herr Christian Gabasch
Frau Ruth Hassel
Frau Lucie Hauser
Herr Wilhelm Heinrich
Herr Lothar Herholz
Herr Peter Hoffmann
Herr Horst Homes
Herr Hans-Josef Jung
Herr Davut Karaduman
Frau Gerda Klingenuß
Familie Stephan Klucken
Herr Gerhard Klucken
Herr Detlef Koll
Frau Tatjana Males
Herr Prof. Dr. Thomas Meitinger
Herr Hans Muders

Herr Klaus Müller
Herr Prof. Dr. Wolfgang Oertel
Frau Agnes Peka
Herr Burkhart Rother
Frau Larissa Sackmann-Ritz
Frau Rosmarie Seywald
Frau Margit Strobel
Familie Heinrich Tappe
Frau Serap Uzar
Frau Barbara Weiß
Frau Gertrud Wienecke
Firma btconsult GmbH, Frechen
Buchhandlung Hugendubel, Leipzig
Firma C.M.T. GmbH, Westernohe
Haus Piening, Warstein
Haus Walstedde, Drensteinfurt
Firma Isowa GmbH, Freudenberg
Firma Paul Schulten GmbH & Co.KG, Remscheid
Firma Plenge GmbH, Oelde
St. Franziskus Hospital, Münster
Steuer- und Anwaltskanzlei
Verkehrsgesellschaft Ennepe Ruhr mbH, Ennepetal
VSG Verkehrs-Service GmbH, Wuppertal

Wie bereits in den letzten Jahren gab es neben einigen größeren Spenden wieder viele kleine Spenden, die für die Forschungsförderung eingesetzt werden. Durch die Sammlung von Spendengeldern über die Abgabe leerer Druckerpatronen und Tonerkartuschen kamen wieder 111,21 € zusammen.



Grußwort der Vorsitzenden

Sie kennen doch sicher alle den Film „Und täglich grüßt das Murmeltier“, in dem Bill Murray in einer Endlosschleife denselben Tag wieder und wieder erlebt. So ähnlich geht es mir immer, wenn ich das Grußwort für unseren Newsletter



entwerfe. Fast schon reflexartig muss ich mich jedes Mal dafür entschuldigen, dass der Newsletter wieder verzögert erscheint und ebenso reflexartig fortfahren mit den immer gleichen Gründen, die alle mit der NBIA-Erkrankung unseres Sohnes Dietmar und deren Folge-Erscheinungen zu tun haben: Operationen, Krankenhauswochen, liegen gebliebene Arbeitsberge - so auch dieses Jahr, das mit 3 Operationen und 7 Krankenhauswochen in 5 verschiedenen Kliniken von Januar bis Juni fast schon einen Rekord aufstellt. Dieses Mal muss ich aber noch ergänzen, dass mein Mann und ich, beide mittlerweile gesundheitlich angeschlagen, danach dringend eine Auszeit brauchten und sie auch anstandslos genehmigt bekamen. Ich war in einer Mütterkur, Stephan danach in einer Rehaklinik, um dort die völlig leeren „Batterien“ wieder aufzutanken. Mit neuer Kraft können wir jetzt die Herausforderungen in allen Lebensbereichen wieder meistern und spüren deutlich, wie die Wirkungen der Kuren uns immer noch tragen.

Aber das Schönste ist, dass die komplikationsreiche Zeit bei unserem kranken Sohn im Juni wirklich beendet war. Die neue Hüfte tut ihm sichtlich gut. Er hat deutlich Gewicht zugelegt und damit frische Kräfte für zahlreiche Freizeitaktivitäten neben seiner Tätigkeit in der Werkstatt für Behinderte gewonnen. Er liebt es, mit seinen Assistenten unterwegs zu sein und wir freuen uns mit ihm, dass er sein Leben so intensiv genießen kann.

Aber wir wissen, dass die Krankheit bei ihm und allen von NBIA Betroffenen fortschreiten wird und das motiviert uns immer wieder, die Vereinsarbeit fortzuführen. Diese ruhte auch 2011 nicht, wie die Inhalte dieses Newsletters schon ansatzweise zeigen. Das erfreulichste Vereinsereignis war 2011 sicherlich der Kindernetzwerk-Preis „Gute Kooperationen“, eine wertvolle Anerkennung und Unterstützung unserer Arbeit. Und - soviel sei schon verraten - der nächste Newsletter wird mit Neuigkeiten aufwarten, die einen vielleicht entscheidenden Durchbruch hin zu einer besseren medizinischen Versorgung markieren.

Ein gesundes und gutes Jahr 2012 wünscht Ihnen allen herzlich

Angelika Klucken

Hoffnungsbaum e.V. ist Mitglied der folgenden Dachverbände:

ACHSE e.V.
c/o DRK-Kliniken Westend
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