



HOFFNUNGSBAUM NEWSLETTER

SONDERHEFT SCHWERPUNKT FORSCHUNG

NR. 09 – JAHRGANG 2012

Europäische Union fördert internationales NBIA Forschungskonsortium

Von Angelika Klucken

2001 erhielten wir für unseren Sohn die furchtbare Diagnose „Hallervorden-Spatz-Syndrom“, inzwischen in NBIA umbenannt. Der Kinderneurologe, der uns die Diagnose mitteilen musste, antwortete uns damals auf unsere verzweifelten Fragen nach einer wirksamen Behandlung sinngemäß: „Es tut mir leid. Das ist unheilbar, fortschreitend und kaum zu behandeln. Es ist zu selten. Für die Forschung gibt es hier keine öffentliche Förderung.“

Wir haben dennoch das Unmögliche gewagt. Unsere Selbsthilfegruppe Hoffnungsbaum e.V. stemmt sich seit 2002 zusammen mit unseren Schwesterorganisationen in den USA (seit 1996) und Italien (seit 2006) gegen diese Prognose. Nach jahrelangen forschungsfördernden Aktivitäten konnten wir als Patientenorganisationen nun Anteil nehmen an einem vor 10 Jahren noch unmöglich scheinenden Aufbruch in der NBIA-Forschung. Denn unter Leitung von Prof. Dr. med. Thomas Klopstock (Friedrich-Baur-Institut an der Neurologischen Klinik der LMU München) hat es das internationale Konsortium TIRCON geschafft, eine EU-Förderung in Höhe von 5,2 Millionen Euro über vier Jahre zur Erforschung von NBIA zu bekommen.

TIRCON ist eine Abkürzung für „Treat Iron-Related Childhood-Onset Neurodegeneration“, in Deutsch etwa: „Behandlung von im Kindesalter auftretender und mit Eisen zusammenhän-

gender Neurodegeneration.“ Damit ist die Gruppe der NBIA-Erkrankungen gemeint.

TIRCON kann dank der Förderung durch das 7. Forschungsrahmenprogramm der EU ganz neue Wege in der NBIA-Forschung beschreiten, um aussagekräftige Daten zu dieser so selten auftretenden Krankheitsgruppe zu gewinnen und neue Behandlungsansätze zu untersuchen. Insgesamt sind zwölf Projektpartner aus Deutschland, Polen, Ita-



lien, den Niederlanden, Großbritannien, Slowenien und den USA beteiligt. (Fortsetzung auf Seite 3)

Außerdem in dieser Ausgabe:

- Internationale NBIA-Allianz: 3 neue Gruppen
- Experten entwickeln Leitlinien für die medizinische Versorgung von PKAN-Patienten
- Und vieles mehr...

Hoffnungsbaum e.V.

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



Inhalt

TIRCON

Europäische Union fördert internationales NBIA Forschungskonsortium	1/3
NBIA-Experten treffen sich zum TIRCON-Projektstart in München	3

Kooperation und Vernetzung

Dank TIRCON auf dem Weg zur internationalen NBIA-Allianz: Europas NBIA-Familie wächst mit drei neuen Selbsthilfegruppen	4
Hoffnungsbaum e.V. begrüßt neue Schwesterorganisation in Spanien	5
NBIA Disorders Association legt die Vereinsziele der nächsten 3-5 Jahre fest	6

Forschung

NBIA-Expertenteam an der OHSU entwickelt Leitlinien für die medizinische Versorgung von PKAN-Patienten	7
2011 Rekordzahl von Stipendien an NBIA-Forscher verliehen	8
Vorstand der NBIA Disorders Association plant Beschleunigung der PKAN-Forschung voranzutreiben	10
Studie zu Möglichkeiten und Grenzen der Ultraschall-Diagnostik bei NBIA veröffentlicht	11

NBIA-Konferenzen

Internationales NBIA- und Neuroakanthozytose-Symposium 2012: Gesprächsrunde mit Angehörigen von Patienten und Reisestipendien für junge Wissenschaftler	12
---	----

Veranstaltungen

5. Internationaler Tag der Seltenen Erkrankungen 2012: Hoffnungsbaum e.V. auf 3 ACH-SE-Veranstaltungen in Berlin und Düsseldorf	12
Kindernetzwerk e.V. bietet Wochend-Auszeit für Mütter	14
Hoffnungsbaum präsentiert sich auf der Jahrestagung der Gesellschaft für Neuropädiatrie	14

Versorgung

Uniklinik Köln: Interdisziplinäre Sprechstunde für Bewegungsstörungen bei Kindern und Jugendlichen	15
--	----

Impressum

16

Grußwort der Vorsitzenden

Jetzt wundern Sie sich bestimmt, dass Sie schon wieder eine Zeitschrift von Hoffnungsbaum e.V. in den Händen halten. So oft? Sonst erscheint unsere Vereinszeitschrift etwa einmal jährlich als Jahresbericht. Und jetzt legen wir bereits knapp 4 Monate nach dem letzten Newsletter mit einer neuen Ausgabe nach. Dieses Heft ist eine Sonderedition mit Schwerpunkt Forschung. Es spiegelt die schier unglaublichen Entwicklungen wider, die es auf dem Gebiet der NBIA-Erkrankungen seit einiger Zeit gibt.



- Lesen Sie selbst über die finanzielle Förderung durch die Europäische Union, die die wichtigsten NBIA-Zentren in Europa und den USA an einen Tisch gebracht hat.
- Lesen Sie über die überraschende Entstehung weiterer nationaler NBIA-Selbsthilfegruppen in Europa, wovon wir noch vor wenigen Monaten nichts gehört haben.
- Lesen Sie, dass es der NBIA Disorders Association gelungen ist, 2011 mehr als \$ 200.000 in 6 verschiedene Forschungsprojekte zu investieren.
- Lesen Sie, dass Dr. Hayflicks Team in einem Pilotprojekt eine Versorgungsleitlinie für PKAN entwirft. Dann können sich die Ärzte vor Ort zukünftig leicht über die besten Methoden in der medizinischen Versorgung ihrer Patienten informieren.

Und wissen Sie was? Schon im Herbst werden wir einen weiteren Newsletter veröffentlichen und u.a. von unserer NBIA-Familienkonferenz in Deutschland berichten. Es wird unsere Jubiläumsausgabe sein - der 10. Newsletter im 10. Jahr unseres Bestehens.

Wenn Sie unser 10jähriges mit uns feiern wollen und wir einen Wunsch an Sie frei haben, dann bitten wir Sie inständig um großzügige Spenden, damit die Forscher ihre immer konkreter werdenden Ideen zu künftigen Therapien auch verwirklichen können:

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

Einen schönen Sommer wünscht allen Lesern

Angelika Klucken



TIRCON (Fortsetzung von Seite 1)

Kliniker und Grundlagenforscher, die über zum Teil jahrzehntelange Erfahrung mit NBIA-Patienten verfügen, gehören zum Team der TIRCON-Projektpartner, darunter ausgewiesene NBIA-Experten wie die Teams von Prof. Chinnery (Newcastle), Dr. Hayflick (Portland), Dr. Kmiec (Warschau), Prof. Meitinger (München), Dr. Nardocci (Mailand), Prof. Sibon (Groningen).

Deferiprone-Studie, Patientenregister, Biobank

Im Zentrum von TIRCON steht eine multizentrische klinische Therapie-Studie mit der Eisen bindenden Substanz Deferiprone für PKAN-Betroffene. PKAN ist mit einem Anteil von ca. 50% aller NBIA-Patienten die häufigste Variante dieser Erkrankungsgruppe. Bei PKAN-Patienten ist das PANK2-Gen mutiert. Es steuert das Enzym Pantothenkinase 2. 2001 wurde dieser Gendefekt entschlüsselt und ist von allen NBIA-Formen bisher am gründlichsten erforscht. Die Deferiprone-Studie wird an sechs Kliniken in Europa und Nordamerika durchgeführt. Der Hersteller von Deferiprone, das kanadische Unternehmen ApoPharma, unterstützt TIRCON in der Durchführung dieser wichtigen Studie. Weitere Ziele des Projektes sind der Aufbau eines internationalen Patientenregisters und einer Biobank für alle NBIA-Erkrankungsformen sowie präklinische Arbeiten zur Entwicklung eines Biomarkers für PKAN und zur Untersuchung neuer Therapieformen an Tiermodellen. Die Grundlagenforschung an neuen ursächlichen Therapien für PKAN erfolgt in enger Zusammenarbeit mit dem innovativen Biotech-Unternehmen ACIES BIO in Ljubljana (Slowenien).

„Wir hoffen, durch diesen mehrgleisigen Ansatz mittelfristig die Situation der Patienten zu verbessern“, sagt Prof. Klopstock (siehe Bild). „Die jetzige klinische Studie mit Deferiprone hat das unmittelbare Potential, eine Verlangsamung oder sogar Besserung des Krankheitsprozesses zu bewirken. Die weiteren Projekte in TIRCON, nämlich der Aufbau eines klinischen Netzwerkes, eines Patientenregisters und einer Biobank sowie die Identifikation von Biomarkern und weiteren therapeutisch relevanten Substanzen, sollen in den nächsten Jahren zu einer deutlichen Verbesserung der Infrastruktur für NBIA-Patienten führen.“



Das Projektmanagement liegt bei der bayerischen Forschungsallianz, unter Leitung von Dr. Florence Gauzy-Krieger. Die NBIA-Patientenorganisationen Hoffnungsbaum e.V. und NBIA Disorders Association gehören als Interessenvertreter der Betroffenen zu den TIRCON-Partnern. Wir übernehmen insbesondere Aufgaben im Bereich der Öffentlichkeitsarbeit / Informationsverbreitung für TIRCON.

Medizinischer Ansprechpartner:

Prof. Dr. med. Thomas Klopstock
thomas.klopstock@med.uni-
muenchen.de
Tel. 089-5160-7400

Patientenkontakt:

Angelika Klucken
hoffnungsbaum@
aol.com
Tel. 02051-68075



umcg

Bavarian
Research Alliance

Hoffnungsbaum e.V.

TIRCON

NBIA-Experten treffen sich zum TIRCON-Projektstart in München

Von Angelika Klucken

Vom 19. bis zum 21. Januar versammelte sich die internationale Elite der NBIA-Forschung zum Start des EU-Forschungsprojekts TIRCON (Treat Iron-Related Childhood-Onset Neurodegeneration) in München. Im Haus der Forschung tagten die Wissenschaftler, Unternehmer und Patientenvertreter in den Räumen des TIRCON-Projektmanagements, der „Bayerischen For-

schungsallianz“. Dort begann die Konferenz schon einen Tag zuvor mit einem Satellitentreffen internationaler NBIA-Patientenvertreter (siehe Artikel S. 4). Am Morgen des Eröffnungstages fand dann eine Gesprächsrunde der Patientenvertreter mit den OHSU-Medizinern Drs. Susan Hayflick und Penny Hogarth über die Entwicklung von PKAN-Versorgungsleitlinien



statt, die von den drei Patientenorganisationen in den USA, Deutschland und Italien zu gleichen Teilen finanziert wird.

Unter Beteiligung von Vertretern der Bayerischen Staatsregierung und Anwesenheit zahlreicher Gäste der beiden Münchener Universitäten wurde dann am Nachmittag das Forschungsprojekt TIRCON feierlich offiziell eröffnet. Neben dem Projektkoordinator Prof. Thomas Klopstock kamen auch Dr. Susan Hayflick und die Begründerin der NBIA-Patientenselbsthilfe, Patricia Wood (beide USA) zu Wort. Mit einem berührenden Bildvortrag über den Lebenslauf ihrer Tochter Kimberly und die damit verwobene Entwicklung der NBIA Disorders Association brachte Patty Wood den Anwesenden die Perspektive der NBIA-Betroffenen und ihrer Familien nahe und rückte so in den Vordergrund, um wen es hier geht: unsere schwer kranken Kinder und deren Angehörige.

Mit einem gemeinsamen Abendessenklang der Tag aus, der ein Meilenstein in der Geschichte der NBIA-Forschung ist.

Der Freitag und Samstag standen dann ganz im Zeichen harter Arbeit. Wenn 12 Partnerinstitutionen aus 7 Ländern ein aus 8 Teilprojekten bestehendes Forschungsvorhaben in die Tat umsetzen wollen, bedarf es sorg-

fältiger Detailplanung und vieler interner Abstimmungsprozesse.



v.l.n.r.: Prof. Thomas Meitinger, Dr. Holger Prokisch (TU München) mit Dr. Susan Hayflick (OHSU, Portland) auf dem Kick-Off-Meeting

Für uns als betroffene Eltern war es bewegend zu sehen, wie hart die Wissenschaftler daran arbeiten und gemeinsam darum ringen, die Krankheitsmechanismen bei NBIA besser zu verstehen und die Patienten endlich wirksam behandeln zu können, deren Wohlergehen ihnen ein echtes Anliegen ist.

Dank TIRCON auf dem Weg zur internationalen NBIA-Allianz: Europas NBIA-Familie wächst mit drei neuen Selbsthilfegruppen

Von Patricia Wood, redaktionell bearbeitet und ergänzt von Angelika Klucken

Im Vorfeld des Eröffnungstreffens für das internationale Forschungsprojekt TIRCON (siehe S. 1) erschien es uns sinnvoll, weitere NBIA-Patientenvertreter aus anderen europäischen Ländern zur Eröffnungsfeier und zu einem von uns organisierten Satellitentreffen der NBIA-Selbsthilfe nach München einzuladen. Sobald die Idee geboren war, haben wir sie mit freundlicher Unterstützung der Bayerischen Forschungsallianz, in deren Räumen wir tagen durften, in die Tat umgesetzt. Der von Hoffnungsbaum e.V. ausgesprochenen Einladung sind schließlich alle gefolgt. Von den anwesenden TIRCON-Forscherteams wurden unsere neuen Patientenvertreter mit offenen Armen empfangen und warmherzig willkommen geheißen. So erwies sich der offizielle TIRCON-Start gleichzeitig als großartiger Katalysator für die Bildung neuer NBIA-Selbsthilfegruppen in Europa.

Eingeladen hatten wir zunächst einmal den Vorsitzenden unserer italienischen Partnerorganisation, der *Associazione Italiana Sindromi Neurodegenerative da Accumulo di Ferro*, kurz AISNAF, Natale Scalise aus Rossano, Italien. Die AISNAF ist kein offizieller Partner im TIRCON-Konsortium, ist aber auch in der Forschungsförderung aktiv und hilft dabei, Patienten für die klinische Deferiprone-Studie zu rekrutieren, die Teil des TIRCON-Projektes ist. Natales Tochter Francesca ist von PKAN betroffen.

Auch Jean-Loup Vasseur aus Paris, Frankreich, gehörte zu unseren Gästen. Er ist der Vorsitzende der *Association Internationale de Dystrophie Neuro Axonale Infantile*, kurz AIDNAI. Das ist eine Selbsthilfegruppe für INAD-Familien, die sich 2000 gegründet hat. Jean-Loup und seine Frau Florence hatten eine Tochter, Apolline, die an INAD verstarb, aber sie setzten die Forschungsunterstützung fort.



v.l.n.r.: Jean-Loup Vasseur (Frankreich), Dr. Naveed Ali (England), Angelika Klucken (Deutschland), Antonio Lopez (Spanien), Patricia Wood (USA), Dr. Natale Scalise (Italien)

Im Laufe der Jahre blieb die Anzahl an Familien, die der französischen Organisation beigetreten sind, sehr gering. Denn INAD (auch bekannt als Seitelberger-Syndrom) ist sehr selten, verläuft besonders schwer und in der Regel sterben die betroffenen Kinder noch im ersten Lebensjahrzehnt. Jetzt hat sich die AIDNAI zu einer engeren Zusammenarbeit mit der NBIA-Selbsthilfe bereit erklärt und will sich für alle NBIA-Erkrankungen öffnen. Vasseur bittet jeden, der Interesse hat, ihm beim Ausbau der Patientenorganisation zu helfen, ihn unter jeanloup.vasseur@free.fr zu kontaktieren.

Wir haben festgestellt, dass jede Gründung einer NBIA-Selbsthilfegruppe in einem neuen Land dort zu einem größeren Bekanntheitsgrad von NBIA, mehr Unterstützung für NBIA-Familien und mehr NBIA-Forschern geführt hat. Anderen NBIA-Selbsthilfegruppen bei ihrem Start zu helfen, ist also eine hervorragende Investition in die Zukunft.

Wir baten auch Antonio Lopez, einen Vater aus Spanien, sich mit uns in München zu treffen. Bei seiner Tochter ist 2011 PKAN diagnostiziert worden. Patricia Wood und Antonio hatten die Möglichkeit besprochen, irgendwann eine Selbsthilfegruppe in Spanien zu gründen und das Treffen in München schien der perfekte Anstoß zu sein. Antonio war glücklich, sich uns anzuschließen und wir waren begeistert, ihm dabei zu haben. Wer sich mit Lopez in Verbindung setzen möchte kontaktiert ihn bitte unter: sveanl@hotmail.com.

Zu guter Letzt kam noch Dr. Naveed Ali, ein junger Kinderarzt aus London, England, hinzu, bei dessen 12-jährigen Nichte im Jahr 2011 PKAN diagnostiziert worden ist. Wie für Antonio wurde auch für Naveed unser Treffen in München zum entscheidenden Anstoß, die Gründung einer britischen NBIA-Selbsthilfegruppe zu

initiiieren. Ali kennt bereits zwei Familien in England, die daran interessiert sind, ihm bei der Organisation zu helfen. Er kann unter naveali@gmail.com erreicht werden.

Mit Vertretern von sechs bestehenden, im Aufbau befindlichen oder geplanten NBIA-Patientenorganisationen am runden Tisch übertrafen die Ergebnisse unsere Erwartungen.

Wir reisten mit der Idee ab, eine Dachorganisation für die nationalen NBIA-Vereine zu gründen. Sie soll wahrscheinlich „NBIA Alliance“ heißen. Jeder Verein wird ein Mitglied der Allianz sein und sein Logo auf der Internetseite der Dachorganisation einstellen. Jedes Land behält seinen eigenen Verein mit seiner eigenen rechtlichen Selbstständigkeit. Aber wir teilen gemeinsame Ziele, werden unsere Selbsthilfeaktivitäten aufeinander abstimmen und gemeinsam an einem Strategieplan für die Allianz arbeiten.

Wir möchten, dass die Allianz eine Quelle an Wissen und Erfahrung für andere Länder sein wird, die eine NBIA-Selbsthilfe gründen wollen. Wir werden auf unserer Internetseite Informationen in verschiedenen Sprachen zur Verfügung stellen und vielleicht eine Mailing-Liste, so dass Mitgliedergruppen Fragen stellen, Rücksprache halten und sich mit anderen Patientenvertretern vernetzen können. Dies wird ihre Organisationen stärken und ihnen als Mitglied in einer weltweiten NBIA-Allianz Kraft geben.

(Basis: Artikel von Patricia Wood: The NBIA family is getting bigger as three more European groups form. Aus: NBIA DA Newsletter Febr.-März 2012, S. 9.)

Hoffnungsbaum e.V. begrüßt neue Schwesterorganisation in Spanien

Wir freuen uns sehr, die im Aufbau befindliche spanische NBIA-Selbsthilfegruppe bekannt machen zu dürfen: sie heißt ENACH Asociación (Asociación de Enfermedades Neurodegenerativas por Acumulación Cerebral de Hierro).

Gründer ist Antonio Lopez, dessen Tochter die häufigste Variante von NBIA, PKAN, hat. Lopez suchte nach der Diagnose Erfahrungsaustausch mit anderen Betroffenen: er knüpfte zu neun weiteren spanischen NBIA-Familien Kontakte und trat mit der NBIA Disorders Association in den USA in Verbindung. Im Januar dieses Jahres nahm er schließlich auf Einladung von Hoffnungsbaum e.V. an unserem gemeinsamen NBIA-Patientenvertreter-Treffen in München teil (siehe Ar-



beschloss er die Gründung eines eigenen Vereins in Spanien.

Die ENACH Asociación hat die gleichen Vereinsziele wie die anderen NBIA-Patientengruppen. Sie reichen von Informationsbereitstellung über Beistand für betroffene Familien und Vernetzung und Kooperation mit wichtigen Akteuren in der NBIA-Versorgung und Forschung

tikel S. 4). Angeregt durch die erfolgreiche Arbeit der anderen NBIA-Gruppen be-

bis hin zu Fundraising und Förderung von Forschung und medizinischer Versorgung.

Gemeinsam mit unseren amerikanischen und italienischen Schwesterorganisationen, der NBIA Disorders Association und AISNAF, heißen wir ENACH in unserer NBIA-Gemeinschaft herzlich willkommen!

Wer weitere Informationen über oder Kontakt zu ENACH sucht, kann ihre bereits bestehende Homepage besuchen unter <http://enachasociacion.blogspot.com.es/> oder eine E-Mail schreiben an enachasociacion@hotmail.com.



NBIA Disorders Association legt die Vereinsziele der nächsten 3-5 Jahre fest

Von Heike Jaskolka

Unsere amerikanische Schwesterorganisation hat auf ihrer letzten Vorstandssitzung im November 2011 einen strategischen Plan für die Vereinsentwicklung und ihre Ziele der nächsten 3 bis 5 Jahre entworfen. Dazu zählen:

- die Entwicklung von Versorgungsleitlinien zu NBIA;
- die Unterstützung der umfassenden klinischen Studie zum Medikament Deferiprone, das evtl. die Eisenablagerungen im Gehirn verringern kann, im Rahmen des Forschungsprojekts TIRCON,
- die Entwicklung eines neuen PKAN-Säugetier-Modells, das ein weniger erfolgreiches Modell von 2005 ersetzen soll
- sowie die verstärkte Investition der Forschungsgelder in die Gentherapie.

Um diese Ziele zu erreichen, benötigt die NBIA Disorders Association rund 1 Million Dollar pro Jahr. Daher sieht der neue Plan vor, dass zukünftig erheblich mehr Spendengelder gesammelt werden sollen. U.a. soll die Vereins-Website aktualisiert und die Präsenz in den sozialen Netzwerken im Internet ausgebaut werden. Auch Hilfe für die Gründung weiterer NBIA-Patientenorganisationen in anderen Ländern ist geplant.

Die NBIA Disorders Association verstehe dies als eine wesentliche Änderung ihres Leitbildes, so die Vereinsvorsitzende Patricia Wood. Auf der Suche nach einer Heilung für NBIA biete sie Familienunterstützung, Öffentlichkeitsarbeit und eine Beschleunigung der Forschung mit Kooperationspartnern aus aller Welt. Priorität habe die Heilung der Krankheit und die internationale Zusammenarbeit.



Vorstandsmitglieder der NBIA Disorders Association

In den vergangenen Monaten seit Festlegung der neuen Strategie hat die Organisation bereits mehrere Punkte in Angriff genommen: Der Vorstand hat sechs Forschungsstipendien bewilligt. Er hat zur Entwicklung von PKAN-Versorgungsleitlinien einen Vertrag mit der OHSU in Portland, USA abgeschlossen. Weiterhin ist ein Vertrag mit dem Labor von Dr. Hayflick an der OHSU vereinbart, um ein neues Mausmodell zu entwickeln. Zu guter Letzt ist die NBIA Disorders Association zusammen mit Hoffnungsbaum Partner im Forschungsprojekt TIRCON und unterstützt Patientenvertreter anderer Länder bei der Gründung von eigenen Patientenorganisationen, um schließlich eine internationale NBIA-Allianz zu schmieden.

Quelle: Artikel: Patricia Wood: NBIA board lays out vision for organization's next 3-5 years. Aus: NBIA DA Newsletter Febr.-März 2012, S. 1+3.



NBIA-Expertenteam an der OHSU entwickelt Leitlinien für die medizinische Versorgung von PKAN-Patienten

Im Januar startete ein einjähriges Projekt an der Oregon Health & Science University (OHSU) in Portland, USA mit dem Ziel, erstmals Leitlinien für die medizinische Versorgung von NBIA-Patienten zu entwickeln, die unter der sog. Pantothenat-Kinase-Assoziierten Neurodegeneration (PKAN) leiden. PKAN



Dr. Susan Hayflick von der Oregon Health & Science University, Portland, USA

wurde ausgewählt, weil es die häufigste und bislang am besten untersuchte Form der NBIA-Erkrankungen ist. Die Genetikberaterin Allison Gregory erstellt zusammen mit den ausgewiesenen NBIA-Expertinnen Susan Hayflick und Penny Hogarth das Dokument. Nach Beendigung des Projekts werden sie mit der Arbeit an ähnlichen Leitfäden für andere NBIA-Formen beginnen, einschließlich INAD, MPAN und idiopathische NBIA.

Das Projekt wird von den drei NBIA-Patientenorganisationen, Hoffnungsbaum e.V. aus Deutschland, der NBIA Disorders Association aus den USA und AISN-AF aus Italien, finanziert. Jede Gruppe trägt ein Drittel der Gesamtkosten, die sich auf \$ 48.350 Dollar belaufen.

Über die Notwendigkeit, einen Behandlungsleitfaden für NBIA zu entwickeln, schrieb das OHSU-Team im Projektantrag: „Evidenzbasierte Behandlung erfordert ein wissenschaftliches Untersuchungsniveau, das grundsätzlich schwierig ist bei einer geringen Anzahl an geographisch verstreuten Patienten, wie es typisch ist für die meisten seltenen Erkrankungen. Dennoch entwickelt eine kleine Gruppe von Fachleuten, die profunde Erfahrung mit diesen Patienten haben, Ansichten über die besten Methoden zu ihrer Behandlung. Ein Weg, diese Erfahrung und Expertise zu sichern, ist es,

diese Fachleute dazu einzuladen, ihre Behandlungserfahrungen bei Patienten mit einer bestimmten seltenen Erkrankung in einem miteinander vereinbarten Versorgungsleitfaden zu bündeln, der anderen Versorgern, die in ihrem Berufsleben nur eine einzige betroffene Person betreuen werden, als Anleitung dienen kann.“

Die Leitlinie soll das Ergebnis eines Meinungsbildungsprozesses von anerkannten Experten sein, die sie hinzuziehen werden. Dazu gehören Ärzte, Genetikberater, Therapeuten und Familien. Zu den geplanten Inhalten gehören:

- Diagnosestellung
- medizinische, genetische und psychosoziale Initialbehandlung
- pharmakologische und chirurgische Anwendungen
- Überwachung von krankheitsspezifischen Komplikationen
- Notfallmanagement
- Unterstützung bei Weiterbildung und Schulung
- Ernährung
- psychosoziale Unterstützung und Beratung

Das Projekt soll mit der Veröffentlichung der PKAN-Versorgungsleitlinie in einer medizinischen Fachzeitschrift enden. Hoffnungsbaum e.V. und die anderen NBIA-Selbsthilfegruppen in den verschiedenen Ländern werden dafür Sorge tragen, patientenorientierte Versionen der Leitlinie zu erstellen und zu verbreiten. Es ist alle 2 Jahre eine Aktualisierung der Leitlinie geplant.



„Die Richtlinien werden neuen Familien nach der Diagnose als Unterstützung dienen und Ärzten, die erstmalig Patienten mit PKAN behandeln, einen Leitfaden bieten.“, so das OHSU Team.

Quelle: NBIA experts developing “best practices” for care and the management of NBIA patient. In: NBIA DA Newsletter Febr.-März 2012, S. 3+13.



2011 Rekordzahl von Stipendien an NBIA-Forscher verliehen

Von Patricia Wood

Die NBIA Disorders Association schließt den Zyklus der Forschungsstipendien 2011 mit der größten je da gewesen Anzahl von Stipendien innerhalb eines Jahres ab. Der Vorstand wählte sechs Forschungsvorhaben in Höhe von insgesamt 205.800 Dollar aus. Die Rekordzahl wurde erreicht dank der Spendenaktionen vieler NBIA-Familien und der Abschlusszahlung in Höhe von 150.000 Dollar aus einem 250.000-Dollar-Stipendium, das die NBIA Disorders Association im Jahr 2010 von einer Privatstiftung erhalten hat.

Im vergangenen Juni wurden 13 Forscher dazu eingeladen, sich um Stipendien zu bewerben. Unsere Gutachterkommission bewertete die elf im September eingegangenen Anträge und wählte sechs aus dieser Gruppe. Die Stipendien decken viele verschiedene Forschungsaspekte ab, von der Suche nach weiteren NBIA-Genen bis hin zu neuen Studien über unterschiedliche NBIA-Formen, darunter idiopathische NBIA, PKAN, INAD und MPAN. Hier sind die Einzelheiten:

1. Neue NBIA Gene

Dr. Tobias Haack (*siehe Bild*) vom Helmholtz Zentrum, einer Forschungseinrichtung in München, erhielt 40.000 Dollar für seine Studie „Sequenzierung der nächsten Generation zur Identifizierung von Krankheitsgenen und genetische Tests bei NBIA“. Dieses Gemeinschaftsprojekt mit Dr. Susan Hayflicks Labor an der Oregon Health and Science University Portland, USA sieht vor, die Gensequenzierungstechnologie der nächsten Generation bei NBIA-Betroffenen mit unbekannter genetischer Ursache anzuwenden. Technologische Fortschritte werden die Forscher in die Lage versetzen, rund 18.000 Gene gleichzeitig zu analysieren. Auf diese Weise ist es möglich, Genmutationen zu identifizieren, die bislang noch nicht mit NBIA in Verbindung gebracht worden sind aber zu den Erkrankungen beitragen könnten. Haack sagte, er hoffe, die molekulare Diagnostik von NBIA zu verbessern und zu den Kenntnissen über die möglichen Erkrankungsursachen beizutragen.

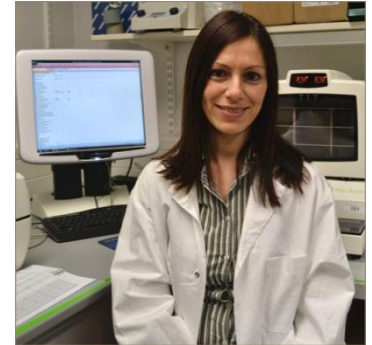


2. Fruchtfliegenmodelle für MPAN

Dr. Arcangela Iusos Projekt „Entwicklung von Zell- und Drosophila-Modellen zur Charakterisierung eines kürz-

lich identifizierten NBIA-Gens“ erhielt 30.800 Dollar. Iuso (*siehe Bild*) ist ebenfalls Mitarbeiterin am Helmholtz-Zentrum München.

Im Jahr 2010 wurde ein neues NBIA-Gen, C19orf12, als Ursache für Mitochondrienmembran-Protein-Assoziierte Neurodegeneration, kurz MPAN, entdeckt. Personen mit Mutationen in diesem Gen hatten eine langsam fortschreitende Form von NBIA und waren bei Krankheitsbeginn älter als bei der am weitesten verbreiteten Form, Pantothenat-Kinase Assoziierte Neurodegeneration, kurz PKAN. Psychiatrische Symptome, Atrophie des Sehnervs und Neuropathie sind häufige Befunde bei MPAN. Mutationen in diesem Gen wurden auch bei einer 49-Jährigen Person mit ursprünglicher Parkinson-Diagnose gefunden.



Das von C19orf12 codierte Protein ist in den Mitochondrien angesiedelt, welche für die Energieproduktion in der Zelle verantwortlich sind. Jedoch wird deren Funktion noch nicht vollständig verstanden. Mit dem NBIA-Stipendium werden die Wissenschaftler ein Fruchtfliegen-Modell zur Erforschung des Proteins entwickeln, um mehr Aufschluss darüber zu erhalten.

3. Eine Therapie für INAD / NAD

Ein 40.000-Dollar-Stipendium ging an Dr. Paul Kotzbauer von der Washington University in St. Louis, USA zur Fortsetzung seines Projekts „Therapeutische Ansätze zur Steigerung der Acyl-Coenzym-A-Produktion bei Neurodegeneration mit Eisenablagerung im Gehirn“. Dr. Kotzbauer will eine Therapie entwickeln für NBIA, die durch das PLA2G6-Gen verursacht wird.

Bisherige Forschungsarbeiten in Dr. Kotzbauers Labor zeigen, dass das PLA2G6-Gen ein Enzym produziert, das den Fettsäure-Spiegel im Gehirn kontrolliert. Die Wissenschaftler vermuten, dass andere Enzyme, Acyl-CoA-Synthetasen genannt, Ersatz leisten könnten, wenn das PLA2G6-Enzym durch Mutationen geschädigt ist. Sie haben kürzlich festgestellt, dass ein Protein, welches die Aktivität von Acyl-CoA-Synthetasen anregt, eine vorteilhafte Wirkung auf Mäuse mit einer PLA2G6-Mutation hat.

Um mit der Umsetzung dieser Forschungsergebnisse in eine Therapie beginnen zu können, wird Dr. Kotzbauers

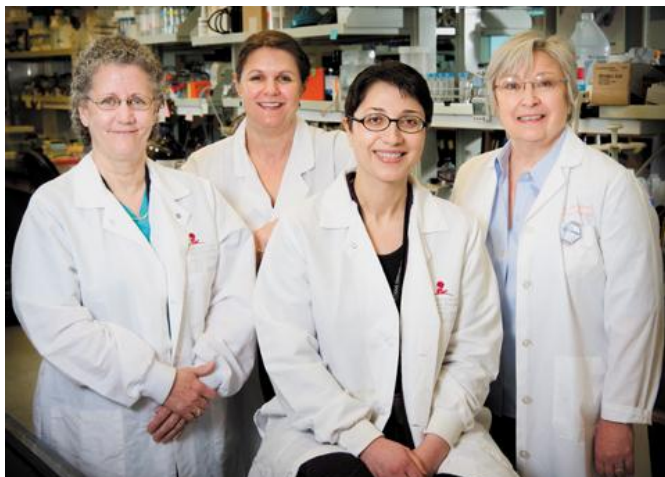
Labor prüfen, ob einige experimentelle Medikamente die Produktion von Acyl-CoA-Synthetase-Enzymen im Gehirn anregen können. Da einige dieser Medikamente die Acyl-CoA-Synthetase-Produktion in anderen Geweben steigern konnten, gibt es eine realistische Chance, dass sie eine ähnliche Wirkung auf die Gehirnzellen haben werden. Wenn dem Projekt die Identifizierung eines oder mehrerer hilfreicher Medikamente gelingt, hofft Dr. Kotzbauer auf den Erhalt weiterer Mittel, um zu prüfen, ob die Methode die neurologische Schädigung von Mäusen mit PLA2G6-Genmutationen verbessert.



Dr. Paul Kotzbauer, Vrinda Gaba und Devika Bagchi von der Washington University, St. Louis

4. Ein Mausmodell für PKAN

Dr. Roberta Leonardi vom St. Jude Children's Research Hospital in Memphis, Tennessee, USA erhielt 30.000 Dollar für die Entwicklung eines Mausmodells für die PKAN-Erkrankung. PKAN macht etwa die Hälfte der NBIA-Fälle aus. Sie wird verursacht durch Mutationen im menschlichen Gen PANK2, das eine der vier Varianten von Pantothenat-Kinase produziert, ein für die biochemische Synthese des Moleküls Coenzym A bzw. CoA wichtiges Enzym. CoA wiederum ist wichtig für die



v.l.n.r.: Lois Richmond, Karen Miller, Roberta Leonardi, Suzanne Jackowski vom St. Jude Children's Hospital in Memphis

Synthese von Fetten und die Energieproduktion. Untersuchungen mit der Fliege als Modell zeigen, dass PKAN durch eine Abnahme des CoA-Spiegels im Nervensystem verursacht werden kann.

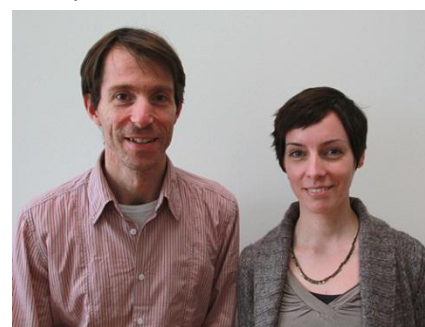
Ein Mausmodell der Erkrankung würde es Forschern ermöglichen, chemische Präparate zu testen, die PKAN-Symptome behandeln könnten. Die Erstellung dieses Modells ist jedoch trotz größter Anstrengungen mehrerer Forschungsgruppen eine Herausforderung.

Dr. Leonardi schlägt eine andere Methode vor, die direkt die CoA-Konzentration in den Neuronen beeinflussen würde. Sie plant die Einführung eines Enzyms, das CoA gezielt im Gehirn und Rückenmark der Maus abbaut. Diese neue „Hintertür“-Methode könnte Einblick in die Rolle von CoA bei PKAN geben und möglicherweise ein Mausmodell für die Erkrankung generieren.

5. Eine Untersuchung von Akanthozytose, PKAN und Neurodegeneration

Dr. Ulrich Salzer von der Medizinischen Universität Wien in Österreich hat ein Stipendium in Höhe von 25.000 Dollar bekommen für seine Studie „Art und Häufigkeit der Akanthozytose bei PKAN-Patienten und Familienangehörigen aus der Region von Cabral und mögliche Verbindungen zu Neurodegeneration“.

Dr. Salzer wird einige rote Blutkörperchen von PKAN-Patienten aus der Cabral-



Dr. Ulrich Salzer und Dr. Claudia Roos von der Medizinischen Universität Wien

Region der Dominikanischen Republik untersuchen. PKAN fällt sowohl unter den Oberbegriff NBIA als auch unter die klinische Kategorie der Neuroakanthozytose. Daraus ergibt sich, dass sowohl neurologische Symptome als auch Blutbilder betrachtet werden müssen.

Akanthozytose bezieht sich auf eine abnorme, dornige, stachelige Form der roten Blutkörperchen. Im Gegensatz zu anderen Formen der Neuroakanthozytose liegt die Häufigkeit der Akanthozytose bei PKAN bei nur etwa 8 Prozent. Aber die Gruppe der PKAN-Patienten in Cabral zeigen die gleiche PANK2-Mutation und haben eine außergewöhnlich hohe Dichte an Akanthozyten. Dies weist daraufhin, dass eine spezifische genetische Herkunft dieser Patienten oder eine zusätzliche Mutation in anderen Markern eine Rolle bei der roten Blutkörperchen-Form spielen könnten.



Durch Vergleich der Cabral-PKAN-Patienten mit Kontrollgruppen und anderen PKAN-Patienten wird diese Studie Forschern dabei helfen, mehr über die mit PKAN in Zusammenhang stehenden Veränderungen zu lernen, die zu Akanthozytose führen. Die Arbeit könnte auch mehr Aufschluss über gestörte neuronale Prozesse bei PKAN-Patienten geben.

6. Eine Therapie für PKAN

Dr. Ody Sibon vom Universitätsklinikum Groningen, den Niederlanden erhielt 40.000 Dollar für ihre Studie „Erforschung des Potenzials spezifischer Pantethin-Derivate zur Behandlung von PKAN“.

Dr. Sibons bisherige Forschung demonstrierte, dass Pantethin bei PKAN-Fruchtfliegen nutzbringend gewesen ist. Wenn Pantethin der Fruchtfliegennahrung beigefügt ist, leben sie länger und zeigen ein geringeres Verfallstempo des Nervensystems.

Mit dem Stipendium plant Dr. Sibons Team, Pantethin-Derivate künstlich herzustellen und zu testen, die im menschlichen Verdauungssystem und Blut voraussichtlich beständiger sind. Diese Resultate könnten auf Pan-

tethin-Derivate als eine mögliche Behandlung von PKAN hindeuten.



v.l.n.r.: Roald Lambrechts, Madina Bratashvili, Balaji Srinivasan, Ody Sibon, Nicola Grzeschik, Udayappan Shanthadevi, Jan Vonk vom Universitätsklinikum Groningen

Quelle: Artikel: Patricia Wood: Record number of grants awarded to NBIA researchers in 2011. Aus: NBIA DA Newsletter Febr.-März 2012, S. 1+4+5.



Vorstand der NBIA Disorders Association plant Beschleunigung der PKAN-Forschung voranzutreiben

Von Rick Tifone

Der NBIA-Vorstand plant, die Erforschung der häufigsten Form von NBIA zu beschleunigen, der Pantothentat-Kinase Assoziierten Neurodegeneration, kurz PKAN, indem man drei verschiedene Methoden zeitgleich prüft.

Ein gutes Tiermodell ist das Ziel, so dass die Forscher vorankommen können, nachdem sie mehrere Jahre mit der Untersuchung einer Knock-out-Maus verbracht haben, der das Gen, das bei Mutation PKAN verursacht, völlig fehlt. Da das Modell nicht wie erhofft funktioniert hat, hat sich der Vorstand zur obersten Priorität gemacht, offensiv ein anderes Säugetier-Modell für PKAN zu entwickeln. (...)

Folgende drei Projekte stehen an:

Entwicklung eines Maus-Modells zur Untersuchung von Coenzym A: Der Vorstand verlieh an Dr. Roberta Leonardi vom St. Jude Children's Research Hospital in Memphis, Tennessee ein 30.000 Dollar-Stipendium, um die These zu prüfen, dass PKAN durch eine Abnahme

des Coenzym A-Spiegels im Nervensystem verursacht werde. (...)

Entwicklung einer Gentherapie-Maus: Wir haben mit dem Labor von Dr. Susan Hayflick an der OHSU über dieses Mausmodell einen Vertrag in Höhe von 22.800 Dollar geschlossen. Diese einzigartige Methode wird den bestehenden Knock-out-Maus-Stamm in eine andere Art von Mausmodell umwandeln. Mittels Gentherapie wird Dr. Hayflicks Mitarbeiter Dr. Hiroyuki Nakai ein Virus in die Gehirne neugeborener Mäuse injizieren, der ein mutiertes Pank2-Mausgen enthält. Auf diese Weise werden die Wissenschaftler eine Knock-in-Maus erstellen, eine Maus, die das geschädigte Gen trägt, um die Erschaffung einer PKAN-Maus zu versuchen.

Ein Vorteil dieser Methode ist es, dass die Knock-in-Mäuse schnell und mit relativ geringen Kosten konstruiert werden können. Die Kehrseite ist, dass das Gen, das eingesetzt wird, nicht an die Nachkommen weitergegeben werden kann. Dieses Projekt hat begonnen und die veränderten Mäuse werden ab April untersucht werden.

**Erarbeitung von Zuchtpaaren der Knock-in-Mäuse:**

Nach Rücksprache mit vielen der auf diesem Gebiet führenden NBIA-Forscher haben wir über ein weiteres Mausmodell entschieden, in dessen zukünftigen Erfolg wir große Hoffnung setzen. Unsere Organisation hat mit einem Unternehmen, Ozgene, einen Vertrag geschlossen, um mindestens zwei Zuchtpaare von Knock-in-Mäusen zu einem Preis von 50.575 Dollar zu entwickeln. Diese Mäuse werden eine andere PANK2-Mutation haben als die Gentherapiemäuse.

Ozgenes einzigartige Technologie bietet Flexibilität. Die Forscher werden imstande sein, PANK2 selektiv in bestimmten Geweben zu verändern, ein sehr wirksames Instrument zur Klärung des Krankheitsprozesses. (...). Da dieser Prozess etwa ein Jahr dauert, werden die Mäuse im zweiten Quartal des Jahres 2013 für den Transport zu Hayflicks Labor bereit stehen. Die Forscher dort werden die Mäuse 15 bis 18 Monate lang phänotypisieren.

Die Kosten dafür belaufen sich voraussichtlich auf 120.000 Dollar und unsere Organisation hat sich verpflichtet, das Projekt zu finanzieren. Wir werden demnächst eine Spendenkampagne für dieses Jahr bekannt geben, die uns dabei hilft, diese Finanzierungszusage zu erreichen.

Diese Projekte spiegeln das primäre Ziel des Vorstands wider, schnellstmöglich das beste Säugetiermodell für PKAN zu finden. Da die Zeit entscheidend für NBIA-betroffene Menschen ist – und bei keiner Methode gewährleistet ist, dass sie funktioniert – glauben wir, dass diese dreifache Vorgehensweise unsere Chancen auf eine Annäherung an eine Heilung erhöht.

Quelle: Artikel: Rick Tifone: NBIA board plans full-court press to speed up research into PKAN. Aus: NBIA DA Newsletter Febr.-März 2012, S. 7+8.

Studie zu Möglichkeiten und Grenzen der Ultraschall-Diagnostik bei NBIA veröffentlicht

Von Heike Jaskolka

Mit Unterstützung von Hoffnungsbaum hat Dr. Jan Liman von der Georg-August-Universität Göttingen ein NBIA-Forschungsprojekt durchgeführt. Auf unserer Familienkonferenz 2008 hat der Neurologe mehrere der teilnehmenden NBIA-Patienten mittels Sonographie (Ultraschall) untersucht.

Die Ergebnisse dieser und weiterer Untersuchungen wurden jüngst im „European Journal of Paediatric Neurology“ veröffentlicht. An der Studie war neben der Universität Göttingen auch das Krankenhaus Ludmilienstift in Meppen sowie die Medizinische Universität Innsbruck beteiligt. Ziel der Studie war es, das Potential von Ultraschalluntersuchungen bei NBIA-Patienten zu prüfen.

Bislang erfolgt die NBIA-Diagnose auf der Basis von genetischen Untersuchungen sowie MRT-Aufnahmen. Diese Verfahren sind jedoch aufwändig und auf wenige spezialisierte, medizinische Zentren beschränkt. Dr. Liman und seine Kollegen untersuchten, ob die transkranielle Sonographie (TCS) die typische Eisenablagerung im Gehirn hinreichend anzeigt und somit als zuverlässiges Diagnosewerkzeug bei der NBIA-Früherkennung dienen kann.

Bei 7 NBIA-Patienten sowie 13 gleichaltrigen Personen ohne neurologischen Befund wurden TCS-Untersuchungen

von erfahrenen Ultraschall-Spezialisten durchgeführt. Dabei wurden die Größe eines bestimmten Gehirnteils, der Substantia nigra (SN), sowie die Hyperechogenität ausgewertet. Als hyperechogen bezeichnet man bei Ultraschalluntersuchungen stark reflektierende, echoreiche Strukturen oder Gewebe. Die Untersuchungsdaten der NBIA-Betroffenen unterschieden sich diesbezüglich deutlich von denen der Kontrollgruppe.

Letztlich kann die transkranielle Sonographie (TCS) Standardmethoden wie MRT-Aufnahmen nicht ersetzen. Aber die Studienergebnisse zeigen, dass die TCS eine nichtinvasive und kostengünstige Screening-Technik für Patienten mit NBIA-Verdacht ist. Durchgeführt von einem erfahrenen Mediziner könnte diese eine frühere Diagnose und eine Vorauswahl der Patienten für MRT-Untersuchungen und Gentests ermöglichen.

Aufgrund der begrenzten Patientenzahl liefert die TCS in dieser Studie allerdings keine diagnostischen Unterscheidungskriterien zwischen den genetischen Krankheitsvarianten von NBIA. Hierfür ist eine umfangreichere, internationale Studie erforderlich.

Quelle: Liman, Jan et al.: Transcranial ultrasound in neurodegeneration with brain iron accumulation (NBIA). In: European Journal of Paediatric Neurology 16, März 2012, S. 175-178. Epub 3. Aug. 2011.



Internationales NBIA- und Neuroakanthozytose-Symposium 2012: Gesprächsrunde mit Angehörigen von Patienten geplant und Reisestipendien für junge Wissenschaftler



Vom 26. bis zum 27. Oktober 2012 findet in Ede, Niederlande, das „Second Joint International Symposium on Neuroacanthocytosis and Neurodegeneration with Brain Iron Accumulation“ statt. Das Symposium widmet sich den neuen Durchbrüchen bei NA und NBIA sowie der Erforschung der zugrunde liegenden Mechanismen. Veranstaltungsorganisatoren sind die beiden niederländischen Wissenschaftler Prof. Dr. Ody Sibon vom Universitätsklinikum Groningen sowie Dr. Giel Bosman vom Medizinischen Zentrum der Radboud Universität in Nijmegen.

Das Programm umfasst folgende Themenschwerpunkte:

- Klinische Studien
- Neue Gene
- Pathophysiologie (Funktionsweise von Körpern unter krankhaften Veränderungen) und Grundlagenforschung
- Autophagie (Zellabbau)
- Erythropoese (Bildung und Entwicklung der roten Blutkörperchen)
- Protein-Fehlbildungen
- Ausblick auf Behandlungsstrategien
- Die Sicht der Patienten - Eine Diskussionsrunde zwischen Patientenorganisationen, Familienmitgliedern, Grundlagenforschern und Klinikern

Die eingeladenen Referenten werden im Rahmen eines Seminars ihren aktuellen Kenntnisstand zu den jeweiligen Themen präsentieren. Zu den Hauptreferenten des Symposiums zählen neben den Münchener Ärzten Prof. Dr. Adrian Danek, Prof. Dr. Thomas Klopstock und Prof. Dr. Thomas Meitinger u.a. Dr. Susan Hayflick, Dr. Suzy Jackowski und Dr. Ruth Walker aus den USA.

Nach Nachwuchswissenschaftler werden zudem in Plenarsitzungen ihre Forschungsarbeiten vorstellen. Diese können bis zum 1. August 2012 Abstracts einreichen, von denen die besten mit Reisestipendien ausgezeichnet werden. Alle Informationen finden Sie hier: <http://paoheyendel.aride.nl/en/event-links/nanbia>



Angehörige von NBIA-Patienten, die am Nachmittag des 27. Oktober 2012 gerne an der Gesprächsrunde mit Wissenschaftlern und Patientenvertretern teilnehmen möchten, sind herzlich nach Ede eingeladen. Wer Interesse hat, melde sich für weitere Informationen dazu bitte bei Hoffnungsbaum e.V.: info@hoffnungsbaum.de



5. Internationaler Tag der Seltenen Erkrankungen 2012: Hoffnungsbaum e.V. auf 3 ACHSE-Veranstaltungen in Berlin und Düsseldorf

Von Angelika Klucken

Verleihung des Eva-Luise-Köhler-Forschungspreises am 28. Februar 2012 in Berlin

In Anwesenheit ihres Mannes, Bundespräsident a.D. Prof. Horst Köhler, und vielen Vertretern aus Politik, Wissenschaft und Selbsthilfe verlieh ACHSE-Schirmherrin Eva Luise Köhler am 28. Februar 2012 bereits zum 5. Mal den nach ihr benannten und mit 50.000 € dotierten Forschungspreis für Seltene Erkrankungen in der Hauptstadtrepräsentanz der Telekom in Berlin.

Er ging in diesem Jahr an den Kinderarzt Dr. Oliver Semler und sein interdisziplinäres Forscherteam von der Universitätsklinik Köln für das Projekt „Translationale Therapie bei Osteogenesis Imperfecta.“ Das Team hat eine neue Form der Glasknochenkrankheit entdeckt und untersucht nun die Wirkung einer neuartigen medikamentösen Therapie. Die Forschergruppe um Dr. Semler zeigt beispielhaft, wie wichtig enge Zusammenarbeit der Grundlagenforschung mit der klinischen Forschung zur Verbesserung der Patientenver-

sorgung ist. „Nur die gemeinsame Betreuung von Patienten in einem großen Versorgungszentrum mit bundesweitem Einzugsgebiet ermöglicht es, bei Seltenen Erkrankungen Besonderheiten der einzelnen Patienten zu erkennen und daraus eine individualisierte Therapie abzuleiten“, so der 37-jährige Semler, der selbst von der Osteogenesis Imperfecta betroffen ist.

Bei der diesjährigen Preisverleihung sollte insbesondere die wichtige Schnittstelle zwischen Selbsthilfe und Forschung beleuchtet werden: Zum ersten Mal präsentierten daher sieben ACHSE Mitgliedsorganisationen ihre Forschungsprojekte und -aktivitäten an Ständen, wo sich die anwesenden Gäste vor und nach der Zeremonie informieren konnten. Auch Hoffnungsbaum e.V.



war mit einem eigenen Stand vertreten und konnte über die 10jährige Vereinsgeschichte, die auch eine Geschichte der NBIA-Forschungsförderung in Deutschland ist, informieren und ganz aktuell auf das soeben gestartete internationale EU-Forschungsprojekt zu NBIA TIRCON (Treat Iron-Related Childhood-Onset Neurodegeneration) aufmerksam machen.

ACHSE-Symposium zu Seltenen Erkrankungen am 29. Februar 2012 in Berlin

Am 29.02.2012 hatte die Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen - ACHSE e.V., zu einem Symposium nach Berlin eingeladen. „Selten, doch gemeinsam stark! Bessere Wege finden für Menschen mit Seltenen Erkrankungen“ war der Titel der Veranstaltung anlässlich des 5. Internationalen Tages für Seltene Erkrankungen.

Das Symposium bot die Gelegenheit, sich gemeinsam mit dem Bundesminister für Gesundheit Daniel Bahr, dem Präsidenten der Deutschen Ärztekammer Dr. Ulrich Montgomery sowie Wissenschaftlern, Experten und vielen Vertretern der Selbsthilfe den Fragen zu nähern, wie Patienten mit Seltenen Erkrankungen besser und schneller die richtige Diagnose sowie eine op-

timale Behandlung erhalten können und welchen Beitrag die Selbsthilfe in Kooperation mit den anderen Akteuren im Gesundheitssystem dazu leisten kann.

Der Bundesminister für Gesundheit Daniel Bahr unterstrich in seiner Ansprache die Rolle der Selbsthilfe und ihrer Dachverbände, allen voran hier die ACHSE, die als verlässlicher Partner des Bundesgesundheitsministerium geschätzt wird. Sie mache die einzelnen Erkrankungen oder Selbsthilfegruppen sichtbar und bedeutsamer. „Zusammen können wir erreichen, dass die gesundheitliche Situation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen verbessert wird“, so Bahr, der auch auf die Notwendigkeit einer verbesserten interdisziplinären Versorgung hinwies: „Der Arzt als Einzelkämpfer wird nicht der Arzt der Zukunft sein.“

Ulrich Montgomery plädierte dafür, dass in der Ärzteschaft mehr Bewusstsein für Seltene Erkrankungen geschaffen und ein Wissensnetzwerk gefördert werden sollte: „Kein Arzt kann alle 60.000 Erkrankungen kennen und diagnostizieren. Um bei Patienten mit Seltenen Erkrankungen eine schnellere Diagnosestellung und eine qualifizierte Versorgung zu gewährleisten, müssen bereits Studenten wie auch Ärzte für eine systematisierte Herangehensweise sensibilisiert werden: Wie und wo finde ich Informationen und einen Ansprechpartner?“

Angelika Klucken, Mutter eines Sohnes mit der Seltenen Erkrankung NBIA, ACHSE - Mitbegründerin und Vorsitzende von Hoffnungsbaum e.V., schilderte ihre Erfahrungen von der langjährigen Suche nach der Diagnose ihres Sohnes: Auch nach der Diagnosestellung zunächst gänzlich isoliert, gründete sie den Verein Hoffnungsbaum e.V. zusammen mit drei anderen betroffenen Familien. Heute, 10 Jahre nach der Gründung besteht eine internationale Vernetzung zwischen Forschung, Versorgung und Selbsthilfe: „In jedem Land, in dem sich eine Patientenorganisation gebildet hat, führte dies zu mehr Forschungsaktivität.“

Fazit des Symposiums ist: Eine bessere Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen kann durch eine interdisziplinäre und sektorenübergreifende Vernetzung sowie durch die engere Zusammenarbeit der qualifizierten Selbsthilfe, der Ärzte, Forscher und der Politik erreicht werden. „Diese Veranstaltung zeigt, dass wir auf dem richtigen Weg sind, dass Patienten mit Seltenen Erkrankungen nicht länger Verwaiste der Medizin, des Gesundheitssystems und der Gesellschaft sind.“, sagt Christoph Nachtigäller, Vorsitzender der ACHSE.



Veranstaltung mit dem Heimatverein „Düsseldorfer Jonges“ am 6. März 2012 in Düsseldorf

Am 6. März 2012 war die ACHSE e.V. beim Heimatverein „Düsseldorfer Jonges“ im Henkel-Saal in Düsseldorf zu Gast. Es ging bei dieser Veranstaltung, an der mehrere hundert Gäste teilnahmen, um „Seltene Chronische Erkrankungen in Deutschland - Rarität und Realität zugleich“.



In einem Podiumsgespräch unterhielten sich ACHSE-Schirmherrin Eva Luise Köhler, ACHSE-Vorsitzende Christoph Nachtigaller und als Vertreterin der betroffenen Familien und der Selbsthilfe Angelika Klucken von Hoffnungsbaum e.V. über die Probleme, die auftreten, wenn man von einer Seltenen Erkrankung betroffen ist - seien es der lange Weg zur Diagnose, die unzureichenden Therapiemöglichkeiten oder die Informationsdefizite bei Patienten und Medizinern. Die Arbeit der ACHSE wurde beleuchtet und als Höhepunkt des Abends nahm Frau Köhler für die ACHSE e.V. den mit 25.000 Euro dotierten und jährlich vergebenen Klühpreis für Innovation in Forschung und Wissenschaft entgegen.

Kindernetzwerk e.V. bietet Wochenend-Auszeit für Mütter

Unter dem Motto „Einfach mal abtauchen und neue Kraft schöpfen!“ veranstaltet das Kindernetzwerk Erholungswochenenden für Mütter von chronisch kranken und behinderten Kindern. Hier sollen Mütter, die seit vielen Jahren ihre Kinder betreuen und pflegen, die Chance haben, auszuspannen und durchzuatmen.

Die beiden nächsten Termine sind vom 12. bis 14. Oktober 2012 in Schmitten im Taunus sowie vom 26. bis zum 28. April 2013 im Kloster Schmerlenbach, Raum Aschaffenburg.



Bei Interesse können Sie die Kindernetzwerk-Mitarbeiterin und Koordinatorin Birgit Fuchs kontaktieren, entweder per E-Mail an fuchs@kindernetzwerk.de oder per Telefon unter 06021/45440.

Hoffnungsbaum präsentiert sich auf der Jahrestagung der Gesellschaft für Neuropädiatrie

Von Heike Jaskolka

Im April 2012 veranstaltete die Gesellschaft für Neuropädiatrie in Münster ihre 38. Jahrestagung. Im Kongresszentrum der Halle Münsterland versammelten sich Kliniker und Wissenschaftler aus dem Fachgebiet der Kinderneurologie, um an einer Vielzahl an Vorträgen und Diskussionsrunden teilzunehmen. Schwerpunkt des Tagungsprogramms waren zum einen gastroenterologische Aspekte wie zum Beispiel Schluckstörungen. Zum anderen widmete man sich verschiedenen Erkrankungsbildern aus dem Bereich der Seltenen Erkrankungen. Parallel zum wissenschaftlichen Programm fand im Foyer des Kongresszentrums eine Ausstellung statt. Hier waren Pharmaunternehmen und Hersteller von Medizintechnik mit Messeständen vertreten. Aber auch eine Reihe an Patientenorganisationen machte an Ständen auf ihre Arbeit aufmerksam. Neben dem Epilepsie-Bundes-Elternverband oder der Interessengemeinschaft Fragiles X – um nur zwei der anwesenden Selbsthilfvereine zu nennen – nahm auch Hoffnungsbaum e.V. als Aussteller teil.

Im Verlauf der dreitägigen Veranstaltung bot sich die Möglichkeit, mit den anwesenden Fachärzten ins Gespräch zu kommen. Ziel eines solchen Austausches ist es, sowohl über das Krankheitsbild von NBIA, über Symptome und Versorgungssituationen zu informieren als auch den Verein und seine Aufgaben vorzustellen. Dabei haben wir die Kongressteilnehmer auch über das EU-Forschungsprojekt TIRCON als jüngste Entwicklung bei NBIA in Kenntnis setzen können.

Mit dieser Öffentlichkeitsarbeit möchten wir dazu beitragen, dass NBIA-Betroffene zukünftig schneller und besser diagnostiziert und behandelt werden. Wir rücken Hoffnungsbaum als Anlaufstelle für Patienten und Ärzte ins Blickfeld. Und wir bauen persönliche Kontakte zu sowohl erfahrenen wie auch Nachwuchs-Medizinern und Wissenschaftlern auf, um diese für die Erforschung und Behandlung von NBIA zu gewinnen.



Uniklinik Köln: Interdisziplinäre Sprechstunde für Bewegungsstörungen bei Kindern & Jugendlichen

Professor Dr. Lars Timmermann arbeitet seit 2007 als Oberarzt in der Klinik für Neurologie der Uniklinik Köln und beschäftigt sich intensiv mit Bewegungsstörungen und der Tiefen Hirnstimulation. Zusammen mit Frau Dr. Amande Pauls sind in den letzten Jahren viele Patienten mit genetisch bedingten Dystonien, z.B. im Rahmen einer Grunderkrankung wie NBIA, betreut worden. Viele junge Patienten mit NBIA-Erkrankung zählen auch dazu. Aufgrund der Erfahrung mit dieser seltenen Erkrankung hat die Kölner Arbeitsgruppe mittlerweile zwei große internationale Studien auf den Weg gebracht, in der die Wirkung der Tiefen Hirnstimulation bei NBIA genauer untersucht wird. In diesem Zusammenhang wurde 2007 der Preis der Klüh-Stiftung an Professor Dr. Lars Timmermann verliehen.

Seit August 2011 ist Frau Dr. Anne Koy als neues Teammitglied hinzugekommen. Sie ist Kinderärztin und beschäftigt sich intensiv mit kindlichen Bewegungsstörungen. „Es ist sehr sinnvoll, junge Patienten mit seltenen Bewegungsstörungen mit einem erfahrenen Team aus mehreren Fachrichtungen zu sehen“ sagt die Spezialistin für kindliche Bewegungsstörungen. „Deswegen haben wir in enger Kooperation mit der hiesigen Kinderklinik eine interdisziplinäre Sprechstunde entwickelt. Es freut uns mittlerweile zu sehen, dass die Familien und die Patienten von dem neuen Konzept der gemeinsamen Betreuung profitieren.“ ergänzt Professor Timmermann. „Für die Zukunft wünschen wir uns, dass wir den Schwerpunkt für kindliche Bewegungsstörungen noch weiter vertiefen können und für die betroffenen Familien und Patienten ein verlässlicher und kompetenter Ansprechpartner sind.“

Ziel der interdisziplinären neurologisch-neuropädiatrischen Sprechstunde ist es, Kinder und Jugendliche mit Bewegungsstörungen zu diagnostizieren, den optimalen Therapieansatz für den einzelnen Patienten zu finden und die Familien zu beraten. Patienten mit komplexen Bewegungsstörungen wie Spastik, Dystonie oder Choreoathetose werden gemeinsam von Neurologen und Neuropädiatern untersucht. Falls die Indikation für chirurgische Therapien wie z.B. die Implantation einer Baclofenpumpe oder eine Tiefe Hirnstimulation geprüft werden soll, erfolgt dies gemeinsam mit den Neurochirurgen der Klinik für Stereotaxie und Funktionelle Neurochirurgie.

Die Patienten werden im Hinblick auf ihre motorischen Fähigkeiten, den Grad der Behinderung und ihre Le-

bensqualität untersucht. Bei einer unklaren Ursache wird die Diagnostik durch weitere Bildgebung, genetische, biochemische oder metabolische Untersuchungen ergänzt.

Das therapeutische Angebot umfasst die Erweiterung und Optimierung der Pharmakotherapie sowie unterstützende Maßnahmen zur Förderung der Motorik in enger Zusammenarbeit mit dem Sozialpädiatrischem Zentrum der Kinderklinik. Falls keine Verbesserung durch eine medikamentöse Therapie erzielt werden kann, wird bei einer entsprechenden Indikation die Implantation einer Baclofenpumpe oder die Tiefe Hirnstimulation in Erwägung gezogen und interdisziplinär mit den Patienten und ihren Familien besprochen.

Die Sprechstunde findet donnerstags von 13-15 Uhr nach Terminvereinbarung im Sozialpädiatrischem Zentrum (3. Etage) der Klinik für Kinder- und Jugendmedizin statt. Die Anmeldung erfolgt über das Sekretariat des SPZ bei Frau C. Ritterbach (Rufnummer 0221 478-3721). Weitere Ansprechpartner sind:



Univ.-Professor Dr. Lars Timmermann, Oberarzt der Klinik für Neurologie



Dr. Anne Koy, Fachärztin für Kinder- und Jugendmedizin



PD Dr. Oliver Fricke, Oberarzt Neuropädiatrie



Dr. Ursula Reuter, Fachärztin für Kinder- und Jugendmedizin



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:
Angelika Klucken, 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 oder Heike Jaskolka.

Teilen dieser Auflage liegt ein Blatt mit Begriffserklärungen bei.

Mit freundlicher Unterstützung mitfinanziert durch:



FP7 (277984-2)

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.

Unsere Kooperationspartner

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



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



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



NBIA Disorders Association –
El Cajon, USA
info@nbiadisorders.org
www.nbiadisorders.org



AINAF - Rossano, Italien
info@aisnaf.org
www.aisnaf.org



ENACH Asociación - Sevilla, Spanien
enachasociacion@hotmail.com
http://enachasociacion.blogspot.com/es



TIRCON - Leitung München
thomas.klopstock@med.uni-muenchen.de
http://www.baur-institut.de/



Druck:
Werkstätten
des Kreises Mettmann GmbH

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

(PC - Gruppe)

Für jede Unterstützung
unserer Arbeit sind wir dankbar:

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