



**Liebe NBIA-Familien, Freunde, Kooperationspartner und Förderer,**

*schon wieder neigt sich ein Jahr dem Ende entgegen. Ich hoffe, wir alle können auf zahlreiche schöne Stunden zurückblicken. Aber unser Alltag als NBIA-Familien ist natürlich durch die Krankheit unserer Kinder oder Angehörigen geprägt – oft von großer Sorge, wenn wir Verschlechterungen beobachten, die uns daran erinnern, dass die Krankheit voranschreitet und uns die Zeit davonläuft...*

*2019 brachte für PKAN-Familien ein Wechselbad der Gefühle. Eine langjährige Studie hatte ergeben, dass bei einer Patientengruppe das Fortschreiten wenigstens verzögert werden kann. Das ist besser als nichts, ist aber noch nicht der erhoffte Therapie-Durchbruch. Alle Hoffnungen ruhten dann auf einer neuen Studie mit einem Enzymersatz-Präparat. Dieser Traum platzte im Hochsommer. Die Studie wurde ergebnislos abgebrochen.*

*Verzweifelt hoffen alle PKAN-Betroffenen jetzt auf den Durchbruch mit weiteren Studien. Auch die Familien, die von BPAN, MPAN, PLAN usw. betroffen sind, warten inständig auf Therapien. Und auch hier geht es letztlich immer um drohende schwerste Behinderungen und oft um Leben und Tod.*

*Wir alle sind für jeden Hoffnungsschimmer dankbar, während unseren Kindern die Zeit davonläuft und viele von ihnen schon um ihr Überleben kämpfen – einen Kampf, den andere bereits verloren haben.*

**Auf den nächsten Seiten erfahren Sie mehr über einige Schwerpunkte unserer Arbeit im zu Ende gehenden Jahr 2019.**

*Hoffnungsbaum e.V. setzt sich seit vielen Jahren für Forschungsförderung, Vernetzung und Informationsverbreitung ein, um den Menschen mit NBIA viel Leid zu ersparen und ihnen eine Lebensperspektive zu geben.*

*Und dabei, liebe Freunde, kann uns jeder mit einer kleinen persönlichen Spendenaktion im Rahmen unserer Weihnachtskartenaktion unterstützen.*

## WEIHNACHTSKARTENAKTION 2019



Hoffnung schenken – Forschung fördern

**Wir bitten herzlich darum, unsere Weihnachtskarten, die diesem Infobrief beiliegen, an Verwandte, Freunde, Geschäftspartner zu schicken und so mit persönlichen Weihnachtsgrüßen auf das Anliegen unseres Vereins aufmerksam zu machen und es zu verbreiten: Wir benötigen Spenden für unsere Forschungsförderung, gerne auch für eine bestimmte genetische NBIA-Variante zweckbestimmt. Weitere Weihnachtskarten sind bei uns auf Anfrage an [hoffnungsbaum@aol.com](mailto:hoffnungsbaum@aol.com) erhältlich. Wir schenken Ihnen Weihnachtskarten - Sie schenken unseren Kindern Hoffnung, denn:**



**Ein gesegnetes Weihnachtsfest und ein gutes Jahr 2020 wünscht im Namen des Hoffnungsbaum-Vorstands**

**mit herzlichen Grüßen**

**Angelika Klucken**

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



## Aus der Forschung

### Unsere Forschungsförderung 2019

2019 hat Hoffnungsbaum e.V. im Verbund mit unseren Schwesterorganisationen in Italien und den USA, AISNAF und der NBIA Disorders Association, 2 Forschungsprojekte finanziert:



Das eine Projekt, noch aus der Ausschreibung 2018, ist eine Studie von Prof. Dario Finazzi an der Universität Brescia. Er untersucht PKAN-Zebrafische und testet Medikamente an ihnen. Dr. Finazzi hat insgesamt 22.000 Euro über AISNAF erhalten. 6.000 Euro davon kamen von Hoffnungsbaum e.V.



Das andere Projekt, aus der gemeinsamen Ausschreibung 2019, wird von Prof. Lena Burbulla an der Northwestern University in Chicago geleitet und untersucht die Rolle des Eisens bei der Entstehung und Entwicklung von BPAN. Das Projekt läuft über anderthalb Jahre und wurde mit 65.000 Euro über AISNAF finanziert. Von Hoffnungsbaum e.V. stammen 21.832 Euro.

Leider konnte der internationale Gutachterbeirat im Rahmen dieser Gemeinschaftsförderung weder 2018 noch 2019 ein förderwürdiges MPAN-Forschungsprojekt identifizieren. Das deutet auf einen strukturellen Mangel hin: Es gibt zu wenige an MPAN interessierte Forscher und in der Grundlagenforschung fehlen wichtige Vorergebnisse, die Interesse bei größeren Forscherkreisen generieren könnten, z.B. ist die Funktion des betroffenen Gens immer noch unklar. Hoffnungsbaum e.V. arbeitet mit seinen Partnern zurzeit intensiv daran, das Forschungstal zu überwinden.

### BPAN häufigste NBIA-Form

In ihrer letzten Aktualisierung des Überblickartikels zu NBIA auf dem Portal „GeneReviews“ geben die NBIA-Expertinnen der OHSU bekannt, dass BPAN inzwischen in ihrem Register zur häufigsten NBIA-Form geworden ist, mit einem Anteil von mehr als 40% aller Erkrankungsfälle.

Das deckt sich mit den Beobachtungen von Hoffnungsbaum e.V. in der Betroffenenberatung. Die häufigste Patientengruppe, die sich inzwischen an uns wendet, sind Familien mit frisch diagnostizierten BPAN-Kindern.

### PKAN-Studien mit gemischten Resultaten

**TIRCON** Im Frühsommer wurden die Resultate der mehr als dreijährigen TIRCON-Studie mit dem Eisenchelator Deferipron bei PKAN veröffentlicht. Er konnte insbesondere bei der PKAN-Patientengruppe mit atypischem Verlauf den Krankheitsverlauf hinauszögern. Damit gibt es zum ersten Mal überhaupt ein Medikament, das nachweislich bei einer Gruppe von Patienten einen Einfluss auf die Krankheitsprogression nehmen kann. Jetzt hoffen viele Patienten, die mit Deferipron gute Erfahrungen gemacht haben, auf eine baldige Zulassung.

Nur wenig später mussten die Patienten, die an der *PKAN-FORT*-Studie teilnahmen, erfahren, dass der Erweiterungsteil dieser Studie abgebrochen wird, weil in der placebo-kontrollierten Studienphase keine Wirksamkeit des Wirkstoffs Fosmetpantothenat nachgewiesen werden konnte. Die Hersteller-Firma Retrophin (USA) hat jedoch eine Analyse der Studiendaten und eine Veröffentlichung der Analyse-Ergebnisse zugesagt.

Jetzt ruhen die Hoffnungen der PKAN-Familien auf einer Studie, die vorerst nur in den USA und Kanada durchgeführt wird, der sogenannten CoA-Z-Studie, geleitet von Dr. Susan Hayflick und Penny Hogarth an der Universität Oregon in Portland (USA).

Ihr Start steht hoffentlich in Kürze bevor. Familien mit guten Englischkenntnissen rät Susan Hayflick, ihre Kinder für PKANready, einer Studie natürlicher Krankheitsverläufe, zu registrieren: [www.nbiacure.org/our-research/in-the-clinic/pkanready/](http://www.nbiacure.org/our-research/in-the-clinic/pkanready/).

Auch an einer möglichen Gentherapie für PKAN wird seit 2018 bereits gearbeitet, mit Mitteln von AISNAF, NBIA Disorders Association und Hoffnungsbaum e.V.

### Klinische Studie mit INAD-Kindern

In den USA läuft eine klinische Studie für Kinder mit INAD, die ausnahmslos sehr rasch und schwerwiegend verläuft. Getestet werden Sicherheit und Wirksamkeit eines Präparats der Firma Retrotope. Dabei handelt es sich um eine modifizierte Fettsäure. Es gibt bei dieser Studie keinen Placebo-Arm. Als Kontrollgruppe dienen Daten aus einer zeitgleich laufenden Studie zum natürlichen Krankheitsverlauf bei INAD. Die Studie wird voraussichtlich im Sommer 2020 enden.

Auch für INAD ist eine Gentherapie in Arbeit, am University College London unter Leitung von Dr. M. Kurian.



## Vernetzung, Öffentlichkeitsarbeit, Fundraising

### Vernetzung mit Autophagie-Forschern



Hoffnungsbaums Zweiter Vorsitzender, Dr. Markus Nielbock, hatte in diesem Jahr Kontakt aufgenommen zu Autophagie-Forschern in Tübingen. Daraufhin erhielt er eine Einladung zur Teilnahme an einer Podiumsdiskussion auf dem Autophagie-Kongress in Tübingen im September. Denn BPAN, die Krankheit seiner Tochter Emilia, ist eine Autophagie-Erkrankung und damit von besonderem Interesse auch für Autophagie-Wissenschaftler, die sich sonst überwiegend den häufigen Erkrankungen widmen.

Dieser Termin zog eine weitere Einladung zu einem deutsch-amerikanischen Autophagie-Workshop in New York nach sich, wo Markus Nielbock erneut als Vertreter von Hoffnungsbaum e.V. in internationalen Fachkreisen auf die Seltene Erkrankung BPAN aufmerksam machen und die Leiterin der amerikanischen BPAN-Patientenorganisation BPAN Warriors, Sarah Chisholm, kennenlernen konnte.

### Betroffenenservice bei Hoffnungsbaum

Neben fortlaufender Beratung ergaben sich bis November 2019 Kontakte zu 22 neuen NBIA-Familien im In- und Ausland. Einige Familien sind unserem Familiennetzwerk oder dem Verein beigetreten. Viele hatten erst kurz zuvor die Diagnose BPAN, MPAN, PKAN oder PLAN für ihre Kinder bzw. Angehörigen erhalten. Die Zeit nach der Diagnose ist eine traumatische Situation und wir versuchen, so gut wir können, den Familien aus der Ferne ein wenig Beistand zu leisten.

7 Befund- und Beratungsordner haben wir 2019 an neue Familien verschickt. Dann war die 2. Auflage erschöpft. Aber die Neuauflage ist bereits in Arbeit. Seit 2012 wurden Ordner an 72 NBIA-Familien verteilt.

**Wir danken unseren Unterstützern für die Pauschalförderung in der „GKV-Gemeinschaftsförderung Selbsthilfe auf Bundesebene“:**



### Tag der Seltenen Erkrankungen

Auch 2019 war Hoffnungsbaum beim Tag der Seltenen Erkrankungen vertreten. In Heidelberg organisierte Familie Nielbock eine Kinovorstellung mit dem Film „Lorenzos Öl“ und es gab anschließend einen Vortrag zu BPAN und NBIA.



In Ulm nahm Vorstandsmitglied Noah Rusch am „Aktionstag für Seltene Erkrankungen“ mit einem Infostand und einem Vortrag teil, in dem er Hoffnungsbaum und seine Arbeit für die NBIA-Erkrankungen vorstellte.

### Erfolgreiche Spendenaktionen

Seit 2017 nimmt Hoffnungsbaum auch Spenden an, die für die Erforschung einer bestimmten NBIA-Form zweckbestimmt sein sollen. Insbesondere für BPAN und MPAN sind auf diesem Wege umfangreiche Spenden eingegangen, ausgelöst durch große Spendenaktionen betroffener Familien. So hat Familie Nielbock „Millys Mission“ für BPAN ([www.millys-mission.de](http://www.millys-mission.de)) ins Leben gerufen und Familie Matthiesen die Kampagne „Helft Maya“ für MPAN ([www.helft-maya.de](http://www.helft-maya.de)).



(Bild: Maya mit ihren Eltern Stephanie und Sebastian)

Insbesondere Familie Matthiesens Spendenaktion für MPAN hat 2019 alle Rekorde gebrochen und weit mehr als 100.000 Euro für die Forschung erbracht dank zahlreicher ehrenamtlicher Unterstützer im Saarland.

Hoffnungsbaum e.V. strebt an, so zeitnah wie möglich wissenschaftlich fundierte und patientenorientierte Projekte für MPAN zu fördern. Unsere Spenden kommen alle der Forschungsförderung zugute.



## Neuigkeiten und Änderungen im Verein

### Online-Newsletter statt Printausgabe

Seit geraumer Zeit hat Hoffnungsbaum e.V. keinen Newsletter mehr veröffentlicht. Neben Zeitmangel und dem unbestimmten Gefühl, dass das Format nicht mehr zeitgemäß war, gab es einen weiteren wesentlichen Grund, der uns ausbremste: die neue Datenschutzgrundverordnung. Sie hat gravierende Auswirkungen auf unsere Öffentlichkeitsarbeit. Denn wir dürfen unseren Zielgruppen – Familien, Ärzten, Forschern, Spendern, Interessenten – nur noch Informationsmaterial zuschicken, wenn wir die ausdrückliche Einwilligung der Empfänger haben. Dies ist erst mal ein herber Rückschlag für uns, was die Reichweite angeht. Aber es ist auch eine Chance, zeitgemäßer und zielgruppenorientierter unsere Informationen verbreiten zu können.

Denn wir haben im Vorstand beschlossen, in Zukunft keine umfangreichen gedruckten Newsletter mehr zu verbreiten, sondern einen Online-Newsletter anzubieten, den Interessenten über unsere neue Website abonnieren können, um ihn zu erhalten.

Dieser Infobrief ist die letzte Aussendung einer Printausgabe ohne ausdrückliche Einwilligung unserer Adressaten; denn wir möchten Sie natürlich alle über unseren neuen Newsletter informieren.

Bitte abonnieren Sie unseren neuen Online-Newsletter, um demnächst regelmäßig über NBIA und Hoffnungsbaum e.V. auf dem Laufenden zu bleiben:

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

### Ein neuer Internetauftritt

Wie unser Newsletter-Konzept ist auch unsere Website in die Jahre gekommen. Dankenswerterweise hat sich unser 2018 neu gewähltes Vorstandsmitglied Noah Rusch, Vater eines Sohnes mit BPAN, als erfahrener Web-Administrator zur Verfügung gestellt. Er hat für unseren Verein die Neugestaltung der Website übernommen. Diese neue Website geht bis Ende 2019 online und enthält viele neue Elemente, auch wenn sie im inhaltlichen Aufbau noch nicht vollständig fertig ist. Wir arbeiten daran, die Website zu einem umfassenden Nachschlagewerk rund um NBIA wachsen zu lassen. Sie soll später auch auf Englisch zur Verfügung stehen und Sie erreichen die neue Seite wie gewohnt unter:

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

### Neue Beitragsordnung 2020

Unsere Beitragsordnung stammte aus dem Gründungsjahr 2002 und enthielt viele veraltete Regelungen wie z.B. monatliche Beiträge von 2 Euro, die so nie zur Anwendung kamen. Wir haben diese Beitragsordnung nun gründlich entstaubt. Nach 17 Jahren wird zum ersten Mal der Jahresbeitrag für Mitglieder ab 2020 angehoben auf 25 Euro. Allen Vereinsmitgliedern wird noch eine separate persönliche Mitteilung darüber zugestellt werden. Ermäßigungs- und Härtefallregelungen bleiben in Kraft, bzw. sind aktualisiert worden.

### Strategiesitzung des Vorstands und Bildung von Arbeitsgruppen

Der Vorstand von Hoffnungsbaum e.V., 2018 in Teilen neu gewählt, veranstaltete Ende März 2019 zur Teambildung eine Strategiesitzung in Heidelberg, dem Wohnort unseres neuen zweiten Vorsitzenden, Dr. Markus Nielbock.

Am ersten Tag wurde der Workshop von einem erfahrenen externen Moderator geleitet und die Vorstandsmitglieder haben im Brainstorming-Verfahren Themenfelder identifiziert, für die Änderungsbedarf oder der Wunsch nach einem ganz neuen Aufbruch besteht – allein schon deshalb, weil spätestens 2022 ein Generationenwechsel im Verein bevorsteht, wenn sich Familie Klucken nach 20 Jahren aus dem Vorstand zurückziehen wird. Das muss langfristig vorbereitet werden, damit der Übergang gelingt, sei es in der Vereins- und Finanzverwaltung, in den Bereichen Forschungsförderung, internationale Vernetzung, Betroffenenberatung, Öffentlichkeitsarbeit usw. Am Ende wurde ein Aktionsplan erstellt, eine Art „Leitplanke“ für die Vorstandsarbeit 2019.

Am zweiten Tag waren Vereinsmitglieder eingeladen, die sich bereits an einer zukünftigen Vorstandsarbeit interessiert gezeigt hatten. Themenschwerpunkte waren Forschung und Fundraising. Und für diese beiden Themenfelder wurden Arbeitsgruppen ins Leben gerufen, die derzeit im Aufbau sind.

#### Impressum:

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

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

Hardenberger Str. 73, 42549 Velbert

Tel.: 02051/68075 E-Mail: hoffnungsbaum@aol.com