



## Liebe NBIA-Familien, Ärzte, Forscher, Freunde und Unterstützer,

ein schwieriges Jahr liegt hinter uns. Die Corona-Krise hat unser Leben gründlich durcheinander gewirbelt und wir hoffen und wünschen Ihnen allen von Herzen, dass Sie bislang so unbeschadet wie möglich durch diese Zeit gekommen sind, und dass dies auch so bleibt.

Irgendwann hat auch die NBIA-Diagnose bei uns betroffenen Familien das komplette Leben auf den Kopf gestellt. Und wir werden durch NBIA immer wieder mit gesundheitlichen Krisensituationen konfrontiert. Wir haben gelernt, damit umzugehen und wir sind es gewöhnt, nicht aufzugeben.

Mehr noch: mit Hoffnungsbaum e.V. (HoBa) wollen wir aktiv Wege zu wirksamen Therapien ebnen, die NBIA-Symptome eindämmen, Krankheitsverläufe aufhalten und letztlich NBIA-Krankheiten heilen können.

Das schaffen wir nicht allein. NBIA-Familien schenken uns seit vielen Jahren ihr Vertrauen und sind der Motor unserer Mission. Wissenschaftler und Ärzte engagieren sich hingebungsvoll für die NBIA-Forschung und medizinische Versorgung der NBIA-Patienten. Großzügige Spender ermöglichen immer wieder unsere Forschungsförderung. Und unsere Dachverbände stehen uns mit Rat und Tat zur Seite.

Ihnen allen, die uns begleiten und unterstützen, möchten wir an dieser Stelle noch einmal ganz herzlich danken für Ihre Solidarität, die uns stark macht und uns hilft, unsere Aufgaben zu bewältigen.

Zu diesen Aufgaben gehörte 2020 auch die Mitorganisation eines wissenschaftlichen NBIA-Symposiums, das pandemiebedingt erstmals virtuell stattfand. Womit wir uns in diesem Jahr sonst noch befasst haben, können Sie auf den nächsten Seiten nachlesen, wo wir Ihnen einen Überblick über unsere Schwerpunkt-Themen 2020 geben.

„Optimismus ist von Dauer, wenn er auf Dankbarkeit beruht und was daraus folgt, ist Akzeptanz. Akzeptieren, dass es passiert ist, es akzeptieren als das, was es ist. Es heißt nicht, dass du dich nicht bemühen sollst, es zu ändern. Es heißt nicht, dass du es als Strafe oder Buße akzeptieren sollst. Es heißt, dass du die richtige Perspektive einnehmen sollst, um dann zu schauen was in dem Rest deines Lebens gut ist, und um dann weiterzumachen“.

(Michael J. Fox, US-Schauspieler, seit 29 Jahren an Parkinson erkrankt, Gründer der Michael J. Fox Foundation, die Parkinson-Forschung unterstützt)



Mit dem hoffnungsvollen Motiv von einem Licht in dunkler Nacht auf unserer Weihnachtskarte wünschen wir Ihnen besinnliche Festtage und einen guten Start in ein besseres Jahr 2021!

Herzliche Grüße

im Namen des ganzen Vorstands  
von Hoffnungsbaum e.V.

Angelika Klucken

Hoffnungsbaum e.V. - Spendenkonto Sparkasse Wuppertal

IBAN DE67 3305 0000 0000 3059 79 - BIC WUPSDE33

Online-Spenden über unsere Website: [www.hoffnungsbaum.de/spenden](http://www.hoffnungsbaum.de/spenden)



## Unsere Schwerpunkt-Themen 2020

### Forschung

- Gemeinsam mit Aisnaf (Italien) und der NBIA Disorders Association (USA) haben wir eine Analyse der MPAN-Forschungslandschaft in Auftrag gegeben, um Prioritäten und den besten strategischen Weg für die MPAN-Forschung festlegen zu können. Wir werden nach Projektende dazu berichten.
- Wir finanzieren ein MPAN-Projekt am Helmholtz-Zentrum München. Dr. Arcangela Iuso untersucht die Rolle des C19orf12-Proteins im Lipidstoffwechsel der Zellen. Dass die Funktion dieses Proteins noch unbekannt ist, gilt in Fachkreisen als eine wesentliche Hürde in der MPAN-Forschung. Mehr zum Projekt finden Sie unter: [www.hoffnungsbaum.de/mpan-projekt](http://www.hoffnungsbaum.de/mpan-projekt).
- Wir haben Patienteninformationen zu zwei Forschungsprojekten begutachtet und Stellungnahmen zu den Vorhaben abgegeben. Das eine Projekt, zur NBIA-Form INAD, ist eine Biomarkerstudie in London. Hier haben wir Rücksprache mit INAD-Familien genommen. Das andere Projekt zur Genomdiagnostik u.a. bei seltenen Formen der Neurodegeneration, Bavarian Genomes, findet unter Beteiligung fünf bayerischer Universitäten statt.
- Das Gentherapie-Projekt für PKAN, das wir seit 2018 mit Aisnaf und der NBIA Disorders Association fördern, wird ab sofort an der Oregon Health & Science University (OHSU, USA) unter Leitung von Dr. Susan Hayflick fortgeführt. Die Vektoren sollen nun bald den PKAN-Mäusen injiziert werden.
- Die klinische PKAN-Studie mit „CoA-Z“, läuft seit Jahresanfang in den USA und Kanada. Sie konnte trotz der Pandemie fortgesetzt werden, da wegen Online-Visiten keine Reisen nötig sind. Ergebnisse sind erst in einigen Jahren zu erwarten. Sofern CoA-Z sich als wirksam erweise, sei eine rasche FDA-Zulassung in den USA der schnellere Weg, die Therapie in Europa verfügbar zu machen als Einzelstudien in verschiedenen Ländern.
- Die US-Firma CoA Therapeutics entwickelt ein Medikament für die Behandlung von PKAN, das im September 2020 eine erste Hürde bei der FDA nehmen konnte. Die Firma plant eine Phase I-Studie mit gesunden Probanden für 2021 und den Beginn einer klinischen Patienten-Studie für 2022.

### Veranstaltungen

- HoBa konnte durch Mitwirkung im Vorbereitungskomitee die Organisation des 7. Internationalen Wissenschaftlichen NBIA-Symposiums, das Anfang Oktober online stattfand, aktiv unterstützen. Am zweiten Konferenztage, der BPAN gewidmet war, richtete unser 2. Vorsitzender Markus Nielbock Grußworte an die Forscher aus Patientenperspektive. Mehr über das Symposium: [www.hoffnungsbaum.de/nbia-symposium-2020](http://www.hoffnungsbaum.de/nbia-symposium-2020) [www.nbiascientificsymposium.org](http://www.nbiascientificsymposium.org) (Videos).
- Im Rahmen des Projekts zur Analyse der MPAN-Forschungslandschaft fand ein 2tägiger virtueller Workshop statt, der zentrale Akteure der NBIA- und MPAN-Forschung zusammenführte. Für Hoffnungsbaum nahm Angelika Klucken teil.
- Am virtuellen Kick-Off-Meeting des Projekts Bavarian Genomes nahm die HoBa-Vorsitzende als Patientenvertreterin teil.
- Stephan Klucken hat an mehreren Online-Seminaren der BAG SELBSTHILFE / ACHSE zu Themen der Selbsthilfearbeit teilgenommen.



### Verein / Vorstand

- Der Vorstand hat 7 Mal virtuell getagt. Leider gab es pandemiebedingt kein persönliches Treffen.
- Michel Baumann und Karola Peka haben sich aus dem Vorstand zurückgezogen, um den Weg für eine neue Generation junger NBIA-Familien in die verantwortliche Vereinsführung zu ebnen. Wir danken beiden herzlich für ihre jahrelange treue Unterstützung unserer Vereinsarbeit. Über den Vorstandskreis hinaus bleiben sie uns verbunden. Neu im Vorstand begrüßen wir herzlich Tiemo Durm und Sebastian Matthiesen. Mehr dazu unter: [www.hoffnungsbaum.de/verein/vorstand](http://www.hoffnungsbaum.de/verein/vorstand).
- Der Finanzbericht des Vereins für das Jahr 2019 ist jetzt auf unserer Website **hier** einsehbar: [www.hoffnungsbaum.de/verein/finanzierung](http://www.hoffnungsbaum.de/verein/finanzierung).
- Es wurde auf der diesjährigen Mitgliederversammlung eine Satzungsänderung beschlossen. Mehr dazu demnächst.



## Verein / Vorstand (Forts.)

- Unter Leitung von Tiemo Durm hat der Vorstand bei NBIA-Familien eine Online-Umfrage durchgeführt, um herauszufinden, ob wir die Familien mit unseren Angeboten erreichen. Die Teilnahmequote war mit 30% sehr gut. Die Umfrage-Ergebnisse können Sie auf unserer Website nachlesen: [www.hoffnungsbaum.de/umfrage2020](http://www.hoffnungsbaum.de/umfrage2020).
- Um auf Dauer die NBIA-Forschung sinnvoll unterstützen und begleiten zu können, strebt HoBa eine Verbesserung der Mittelbeschaffung an. Daher führen AG Fundraising und Vorstand ein Projekt zur Entwicklung einer langfristigen Fundraising- und Organisationsstrategie durch, in Zusammenarbeit mit einer auf diesem Gebiet erfahrenen Beraterin. Das Projekt war beeinträchtigt und verzögerte sich durch die Corona-Pandemie, konnte aber dank virtueller Treffen inzwischen größtenteils umgesetzt werden. Nach Abschluss werden wir berichten. Für die finanzielle Unterstützung in Höhe von 12.800 € bedanken wir uns herzlich bei der Selbsthilfeförderung der DAK GESUNDHEIT.

## Beratung / Service / Interessenvertretung

- 8 Befund- und Beratungsordner haben wir 2020 an Familien geschickt, die sich neu an uns gewendet haben, mit 10 neuen Erstanfragen deutlich weniger als in den Jahren zuvor. Wir fragen uns, ob dies eine Auswirkung der Corona-Pandemie sein könnte.
- Hinzu kamen mehr als 30 Mailings an Familien/Forscher/Ärzte zu spezifischen Themen von besonderem Interesse für die jeweilige Zielgruppe sowie unsere persönliche Beratung für NBIA-Familien in Gesprächen oder E-Mails.
- Im April hat sich HoBa, wie andere Patientenorganisationen auch, an einer von der ACHSE angestoßenen Diskussion zu den offiziell empfohlenen Triage-Kriterien mit kritischem Blick beteiligt, da vorerkrankte / behinderte Menschen jüngeren Alters, insbesondere mit Seltenen Erkrankungen, in der ersten Version der Empfehlungen nicht ausreichend Berücksichtigung fanden.
- Zurzeit ist eine Notfall-Handlungsempfehlung für PKAN bei HoBa in Arbeit. Sie soll bei plötzlichen Krankenhauseinweisungen den Ärzten und Pflegekräften kurz und bündig zentrale Informationen zur Erkrankung und zur pflegerischen Situation geben.

## Öffentlichkeitsarbeit / Fundraising

- Nach dem Start unserer neuen Website 2019 konnten wir in diesem Jahr erfolgreich von einem Print-auf einen Online-Newsletter umstellen und nach einer Testversion im Juni bereits zwei Newsletter versenden. Unseren Newsletter können Sie hier abonnieren: [www.hoffnungsbaum.de/newsletter](http://www.hoffnungsbaum.de/newsletter).

### *Auch gezieltes Spenden ist möglich!*

*Sie möchten gezielt die Forschung für **BPAN**, **MPAN**, **PKAN** fördern, weil Ihr Kind oder jemand, den Sie kennen, eine dieser NBIA-Formen hat?*

*Bitte nennen Sie einfach bei der Überweisung zugunsten einer spezifischen Variante die jeweilige Abkürzung!*

*HoBa-Spendenkonto Sparkasse Wuppertal  
IBAN DE67 3305 0000 0000 3059 79  
BIC WUPSDE33*

- Im Frühjahr haben wir die NBIA Disorders Association erfolgreich beim Million Dollar Bike Ride, einem Spenden-Radrennen der University of Pennsylvania, zugunsten von BPAN unterstützt. Dank Verdopplung eingegangener Spenden kann ein BPAN-Projekt mit US\$ 71.500 finanziert werden: [www.hoffnungsbaum.de/mdbr2020](http://www.hoffnungsbaum.de/mdbr2020).

## Ausblick auf 2021

- Vom 14.- 16. Oktober 2021 soll das 8. Internationale Wissenschaftliche Symposium in Lausanne stattfinden, organisiert durch NBIA Suisse.
- HoBa plant für 2022 die Durchführung unserer 9. NBIA-Familienkonferenz, voraussichtlich in Heidelberg. Die Vorbereitungen beginnen 2021.

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



### 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

E-Mail: [Hoffnungsbaum@aol.com](mailto:Hoffnungsbaum@aol.com)