

Chamöleon

Niemann-Pick - Selten so gel(i)ebt.



Liebe Mitglieder, liebe Freundinnen und Freunde, liebe Unterstützerinnen und Unterstützer der Niemann-Pick Selbsthilfegruppe,

in diesem Jahr muss auf das vorweihnachtliche Blättern durch die frisch gedruckten Seiten verzichtet werden; diese Ausgabe der Chamäleon wird zumindest vorerst lediglich in digitaler Fassung herausgegeben. Wir haben entschieden, die Zeitschrift für unsere Mitglieder in einer abgespeckten Version zusammenzustellen. Trotz des Kompromisses sind wir mit dem Ergebnis zufrieden und freuen uns, euch so die über das Jahr gesammelten Artikel zusammenfassen zu können. Denn auch in 2025 ist wieder viel passiert:

Unser Familientreffen in Fulda, bei dem erstmalig der Gedenk- und Trauerraum eingerichtet wurde und der erste ASMD-Workshop, der in Zusammenarbeit von SphinCS und der Selbsthilfegruppe in Hochheim stattfand. Die Teilnahme von Annika und Dorothea an der INPDA-Konferenz in Argentinien und Dianas Organisation des ersten Treffens von mit Niemann-Pick betroffenen Familien in Daruvar / Kroatien.

Dies ist nur ein kleiner Auszug aus einem ereignisreichen Jahr auf unserer familiären Vereinsebene. Auf weitaus höherer Ebene kündigte die neue Bundesregierung, wenn auch nicht mehr ganz frisch im Amt, mit der Veröffentlichung des Koalitionsvertrags im Mai an, Maßnahmen zu ergreifen, um die gesundheitliche Situation von Betroffenen Seltener Erkrankungen zu verbessern. Das ist ein wichtiger Schritt, für den es vier Millionen Gründe gibt! Die Ausgestaltung dieses Vorhabens ist noch nicht nennenswert vorangeschritten. Seltene Erkrankungen bleiben oft unsichtbar. Sie müssen in den Blick genommen und durch Aufklärung sichtbar gemacht werden.

Das ist eines unserer Vorhaben, die wir zukünftig stärker in den Fokus nehmen möchten. Ein Beitrag dazu wird sein, dass diese Version der Chamäleon in kleiner Auflage gedruckt und im neuen Jahr an die Menschen und Stellen gesendet wird, die auf von Niemann-Pick Betroffene treffen. Über größere Projekte halten wir euch auf dem Laufenden. Es ist und bleibt wichtig, dass wir uns gegenseitig unterstützen, austauschen, aber auch ermutigen, denn unsere Erfahrungen sind wertvoll und verdienen es, geteilt zu werden.

Nun wünschen wir euch beim Lesen des zusammengefassten Jahres Erinnerungen an lustige, traurige, warmherzige und einfach einzigartige Momente.

Mit besten Wünschen,

Philine Mötsch



- Mitgliederversammlung und Familienkonferenz 2025
 - Protokoll der Mitgliederversammlung am 26.04.2025
 - Satzung ab 26.04.2025
 - Bericht über die Familienkonferenz „Fulda 2025“
 - Fotos vom Familientreffen
- Projekte und Workshops
 - Der Clasa-Rucksack
 - ASMD Workshop 2025
 - Hochheimer Weinbergslauf
- Internationale Treffen und Wissenschaft
 - Parseghian Konferenz 2025 – Tagungsbericht
 - INPDA Face-to-Face-Meeting 2025 in Argentinien
 - Erstes Familientreffen Kroatien 2025
- Neues aus dem Verein (Newsletter)
 - Ausgabe Nr. 09 – Januar 2025
 - Ausgabe Nr. 10 – März 2025
 - Ausgabe Nr. 11 – Juni 2025
 - Ausgabe Nr. 12 – August 2025
 - Ausgabe Nr. 13 – Oktober 2025
 - Ausgabe Nr. 14 – Dezember 2025
- Social Media News
- Termine 2026

Mitgliederversammlung und Familienkonferenz 2025



- Protokoll der Mitgliederversammlung am 26.04.2025
- Satzung ab 26.04.2025
- Bericht über die Familienkonferenz „Fulda 2025“
- Fotos vom Familientreffen

Protokoll der Mitgliederversammlung der Niemann-Pick Selbsthilfegruppe Deutschland e.V. vom 26.04.2025

Die Mitgliederversammlung der Niemann-Pick Selbsthilfegruppe Deutschland e.V. findet am Samstag, den 26.04.2025 im Esperanto Hotel, Esperantoplatz 1, 36037 Fulda statt. Die Mitglieder wurden hierzu im Voraus schriftlich und fristgerecht eingeladen.

Die Tagesordnung gliedert sich wie folgt:

1. Begrüßung, Eröffnung der Tagung
2. Gedenken an die verstorbenen Mitglieder
3. Protokoll 2024
4. Aktivitätenbericht
5. Kassenbericht
6. Entlastung des Vorstandes
7. Abstimmung Satzungsänderung
8. Studien

TOP 1 Begrüßung und Eröffnung der Jahreshauptversammlung 2025

Die Versammlungsleiterin und 1. Vorsitzende der Selbsthilfegruppe, Philine Mötsch, eröffnet die Versammlung pünktlich um 11:38 Uhr und stellt das Programm mit den Tagesordnungspunkten vor.

Die Schriftführerin der heutigen Jahreshauptversammlung, Pia Appel, wurde bereits vor der Versammlung vom Geschäftsführenden Vorstand um die Protokollierung gebeten.

TOP 2 Gedenken an verstorbene Mitglieder

Philine Mötsch berichtet, dass seit der letzten Jahreshauptversammlung folgende Mitglieder verstorben sind und zündet zu diesem Anlass eine Kerze an.

- Simon Benz
- Pascal Fischer
- Lili Fornfeist
- Marc Lietz
- Frida Philipp
- Caroline Paprotny
- Solveig Weber
- Lotta Werneke

Die Mitglieder gedenken in einer Schweigeminute der verstorbenen Mitglieder.

TOP 3 Vorstellung Vorstand und Unterstützer:innen

Philine Mötsch stellt das Vorstandsteam und Unterstützer:innen vor.

Vorstandsteam:

1. Vorsitzende	Philine Mötsch
2. Vorsitzende	Sara Ströer
KassiererIn/Finanzen	Dorothea Seifert
Beisitzerin	Pia Appel
Beisitzer	Alexander Kaiser

Unterstützer:innen des Vorstands:

Studienbeauftragte	Dr. Lisa Tauszig
ACHSE-Beauftragter	Christian Rehfeldt
Technik und Fotografie	Jakob Hendeß
Kassenprüfer	Martin Grunenberg
Forschung und Wissenschaft ASMD	Annika Hahn
Fotografie	Cornelia Möller
Kinderbetreuung	Corina Hendeß und Nadine Töpfl
Pflegeberatung	Markus Oppel
Trauerbegleitung	Sonja Schädler und Sabine Fornfeist

Pia Appel legt ihr Amt als Beisitzerin nieder. Philine Mötsch bedankt sich bei ihr und verabschiedet sie. Das Amt als Beisitzerin wird kommissarisch von Frau Annika Hahn übernommen. Ebenso wird Christian Rehfeldt als ACHSE-Beauftragter verabschiedet.

TOP 4 Aktivitäten des Vorstands

Philine Mötsch berichtet über folgende Aktivitäten des Vorstands seit April 2024:

- 14-tägige Vorstandstreffen
- Stammtische und Newsletter
- Verschiedene Beschlüsse für Projekte/Förderungen/Anträge
- Studien
- INPDA/INPDR
- Nationaler & Internationaler Austausch
- Print/Kommunikation

Philine Mötsch präsentiert die Terminübersicht für 2025:

Termine 2025



• 14.-15.02.2025	NPC-Forum (Gen-Orph)	Berlin
• 28.02.2025	Tag der Seltenen Erkrankungen	weltweit
• 03.05.2025	GV NPSuisse	Schweiz
• 04.-06.04.2025	NPUK England	Wyboston, GB
• 25.-27.04.2025	Familientreffen SHG	Fulda
• 31.05.-03.06.2025	Parseghian Conference	Tucson, Arizona
• 10.-13.07.2025	NNPDF Family Support & Medical Conference	North Carolina
• 03.-06.09.2025	SSIEM Jahressymposium	Kyoto
• 17.-20.09.2025	REHACARE	Düsseldorf
• 18.-21.09.2025	INDPA Face-to-Face-Meeting	Iguazu Falls Argentinien/Brasilien
• 02.-05.10.2025	Hand in Hand gegen Tay Sachs und Sandhoff Mitgliedertreffen	Würzburg



Sie betont dabei die Wichtigkeit des NPC-Forums.

Dorothea Seifert stellt die Historie unseres Vereinslogos sowie die neu entworfenen und moderneren Logos der Selbsthilfegruppe vor. Sie berichtet von dem sukzessiven Austausch der alten Logos.

Projekte und Förderungen

Die 2. Vorsitzende, Sara Ströer, stellt die Projekte und Förderungen seit der letzten Jahreshauptversammlung vor:

- Finanzielle Unterstützung von NP-Familien für die Einbindung in deutschen Studien und/oder für die Anschaffung von medizinischem Equipment
- Merchandise NPS (Laufshirts)
- Forschungsprojekte:
 - Dr. Maria Dolores Ledesma, Spanien: ASMD-Forschung
 - Frances Platt, Oxford: Kosten für Laborgerät für die NPC-Forschung
 - INPDR Patientenregister Unterstützung, Koordinationszentrum SphinCS
- Reuss Valley Meeting wird zum Thames Valley Meeting: Finanzielle Unterstützung
- Pfrieger's Digest finanzielle Unterstützung seitens der Selbsthilfegruppe
- Projekt Clasa Infusionsrucksack

Sie verweist darauf, dass alle Vorstandsbeschlüsse im easyVerein im Mitgliederbereich einsehbar sind.

Clasa Infusionsrucksack

Sara Ströer berichtet von dem Projekt Infusionsrucksack „Clasa“ der mit einer Projektförderung durch Sternstunden WIR HELFEN KINDERN und der Selbsthilfegruppe mitfinanziert wurde. Sie weist darauf hin, dass eine gewisse Anzahl heute zur Mitnahme zur Verfügung steht.

INPDA International Niemann-Pick Disease Alliance

Die nächste Konferenz der INPDA ist vom 17. -21.09.2025 in Iguazu Falls/Lateinamerika geplant. Unsere Selbsthilfegruppe wird dort durch Dorothea Seifert, Annika Hahn und Dr. Eugen Mengel vertreten sein.

INPDR International Niemann-Pick Disease Registry

Sara Ströer berichtet über den stärkeren Fokus auf den Ausbau neuer klinischer Zentren, Koordinationszentren und Unterstützung durch SphinCS in Hochheim. Es finden regelmäßige Meetings mit der Zentrale des Registers statt. Die Selbsthilfegruppe beteiligt sich an der Finanzierung.

Sie erläutert die Wichtigkeit des Registers:

- Unterstützung bei der Diagnose
- Verbesserung der klinischen Versorgung
- Förderung der Forschung und Wissenschaft
- Verbesserte Aufnahme von Probanden in Medikamentenstudien
- Patientengeschichten zusammenführen

Sie gibt einen Einblick in die Daten und Forschung sowie die Entwicklung des INPDRs. Außerdem wird betont, dass die Datenhoheit des Registers bei den Patientenorganisationen/Patienten liegt.

Mitgliederzahlen

Dorothea Seifert berichtet über die Mitgliedszahlen von 1997 – 2025. Aktuell verzeichnet der Verein 177 Mitglieder.

- 119 Familien
- 45 Einzelmitglieder
- 8 Passive Mitgliedschaften
- 6 Fördermitglieder

TOP 5 Kassenbericht 2024

Dorothea Seifert stellt den Kassenbericht für das Jahr 2024 vor und berichtet, dass die Buchhaltung über das Programm easyVerein abgewickelt wird.

Der Jahresbericht der Einnahmen und Ausgaben ist im Detail auf Wunsch einsehbar und im Mitgliederbereich von easyVerein abgelegt.

Wahl Kassenprüfer

Der aktuell beauftragte Kassenprüfer, Herr Martin Grunenberg, wurde bereits vor der Versammlung vom Vorstand um die nächste Kassenprüfung für 2024/2025 gebeten und willigte einer erneuten Prüfung ein.

Dorothea Seifert gibt das Wort an Martin Grunenberg zur Kassenprüfung weiter.

Martin Grunenberg berichtet von der ordnungsgemäßen Prüfung der Kasse und lobt die gute Arbeit des Vorstandes.

TOP 6 Entlastung des Vorstandes für den Zeitraum April 2024 – April 2025

Martin Grunenberg bittet die Mitglieder um Abstimmung zur Entlastung des Vorstandes aufgrund seines Berichtes. Die Mitglieder stimmen einstimmig der Entlastung des Vorstandes zu (12:33 Uhr).

Verschiedenes

Walter Vogel, Wissenschaftlicher Beirat der Niemann-Pick Selbsthilfegruppe, berichtet von seiner Teilnahme an der 35. Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik vom 2.-4. April 2025 in Innsbruck. Zwei Themen ergaben sich aus dieser Veranstaltung: 1. Ein erstes Treffen des DACH-Kongresses hat stattgefunden, in dessen Fokus der Ausbau der guten Beziehungen im deutschsprachigen Raum stand (Deutschland, Österreich, Schweiz). 2. Die humangenetische Beratung von betroffenen Patient*innen findet kaum bzw. nicht immer an einem ZSE (Zentrum für seltene Erkrankungen) statt und ist somit kaum in Daten zu erfassen. Dies wäre aber nötig, um eine weitere Vernetzung und den Austausch untereinander zu ermöglichen.

TOP 7 Satzungsänderung

Philine Mötsch präsentiert die Änderungen der Satzung, die vorab an alle Mitglieder per E-Mail versendet wurde, und stellt diese vor. Anschließend werden alle anwesenden Mitglieder um die Abstimmung gebeten.

Abstimmung über Satzungsänderung

Alle anwesenden Mitglieder haben jeweils eine Stimme

- Ja
- Nein
- Enthaltung

§ 7 Vorstand

1. Vorstand im Sinne von § 26 BGB sind der*die 1. und 2. Vorsitzende sowie der*die Kassierer*in. Der Vorstand wird gerichtlich und außergerichtlich durch zwei Mitglieder **des Vorstands** vertreten. Beschlüsse des Vorstands werden mit einfacher Mehrheit gefasst, hierüber werden schriftliche Protokolle angefertigt.
2. In Abgrenzung zum Vorstand im Sinne § 26 BGB besteht der Vorstand darüber hinaus aus einem erweiterten Vorstand mit bis zu zwei Beisitzer*innen. Über das Aufgabengebiet der Vorstandsmitglieder im erweiterten Vorstand beschließt die Mitgliederversammlung bei der Neuwahl des Vorstands. Beisitzer*innen sind nicht vertretungsberechtigt jedoch stimmberechtigt innerhalb des Vorstands.
3. ~~Der Vorstand wird von der Mitgliederversammlung auf unbestimmte Zeit gewählt.~~
Der Vorstand bleibt bis zur Wahl eines neuen Vorstands im Amt.
Der Vorstand wird für die Dauer von drei Jahren gewählt. Die Neuwahlen finden in der ordentlichen Mitgliederversammlung statt, die mindestens einmal jährlich stattfinden muss. Eine Wiederwahl ist möglich. Bei vorzeitigem Ausscheiden eines Vorstandsmitglieds kann der Vorstand bis zur nächsten Mitgliederversammlung einen Nachfolger/eine Nachfolgerin benennen, der*die bis zur nächsten Wahl im Amt bleibt.
4. Der Vorstand tritt zusammen, wenn es das Vereinsinteresse erfordert oder wenn es zwei seiner Mitglieder beantragen. Er ist beschlussfähig, wenn mindestens zwei Mitglieder **darunter der*die 1. Vorsitzende** anwesend sind. Bei Stimmgleichheit entscheidet die Stimme des*der 1. Vorsitzenden die Abstimmung.
5. Beim Ausscheiden eines Vorstandsmitglieds ist der verbliebene Vorstand berechtigt, ein neues Mitglied kommissarisch bis zur nächsten Wahl zu berufen.
6. Der*die 1. Vorsitzende führt die laufenden Vereinsgeschäfte. Ein Vorstandsmitglied darf für seine Tätigkeit als Geschäftsführer*in eine angemessene Vergütung erhalten.
7. Stehen der Eintragung im Vereinsregister oder der Anerkennung der Gemeinnützigkeit durch das zuständige Finanzamt bestimmte Satzungsinhalte entgegen, ist der Vorstand berechtigt, entsprechende Änderungen eigenständig durchzuführen.

Die anwesenden Mitglieder stimmen einstimmig für die Satzungsänderung.

TOP 8 Klinische Studien Update 2024 - 2025

Lisa Tauszig stellt sich und ihre Arbeit für die Selbsthilfegruppe vor und berichtet über den Status der Klinischen Studienupdates 2023 - 2024:

1. ASMD / Niemann-Pick Typ A/B und Typ B

- Xenpozyme® (Olipudase Alfa) von Sanofi Genzyme: Zugelassenes Medikament in 50+ Ländern

2. Niemann Pick Typ C

- Nizubaglustat AZ-3102 AZAFAROS Zucker Molekül
- Cyclodextrin Studie von Cyclo Therapeutics
- Reine Form von Tanganil (N-Acetyl-L-Leucine) von IntraBio IB1001
- Arimoclomol Zevra Therapeutics
- IT-Cyclodextrin (Mandos, LLC)

Prä-klinische Studien:

ASMD:

- Be Biopharma: targeted B-Cell therapy

NPC:

- Bloomsbury Genetics: BGT-NPC AAV basiert
- Meizon Innovation: Small molecule therapy
- Teals Omics: Start mit Tierversuchen
- Scenic Biotech: Tierversuche

Sie berichtet kurz über die INPDA:

- Geschwister Forschung
- NPCSS Bewertungsscore

Die 1. Vorsitzende und Versammlungsleiterin Philine Mötsch bedankt sich bei den Mitgliedern und schließt die Jahreshauptversammlung der Niemann-Pick Selbsthilfegruppe Deutschland e.V. um 13:10 Uhr und verweist auf die anschließenden Fachvorträge um 14:30 Uhr und den Open Space am Sonntag.



Protokollführerin

Pia Appel



1. Vorsitzende

Philine Mötsch

Förderverein für an Niemann-Pick erkrankte Kinder und deren Familien

§ 1 Name und Sitz und Geschäftsjahr

1. Der Verein führt den Namen "Niemann-Pick Selbsthilfegruppe e.V.".
2. Der Sitz des Vereins ist Korschenbroich in Nordrhein-Westfalen.
3. Geschäftsjahr ist das Kalenderjahr.

§ 2 Zweck des Vereins

1. Der Verein verfolgt durch selbstlose Förderung der öffentlichen Gesundheitspflege, Wissenschaft und Forschung und mildtätiger Zwecke im Sinne von § 53 Nr. 1 AO ausschließlich und unmittelbar steuerbegünstigte Zwecke im Sinne des Abschnitts „Steuerbegünstigte Zwecke“ der Abgabenordnung.
2. Der Verein versteht sich als Initiative, die die Erforschung und Bekämpfung der Niemann-Pick-Krankheit unterstützt. Daneben soll an Niemann-Pick erkrankten Kindern und deren Familien geholfen werden, Unterstützung zuteilwerden und die Öffentlichkeit über die Problematik dieser Krankheit informiert werden. Dieser Vereinszweck wird verwirklicht
 - einerseits durch die Beschaffung von Mitteln in Form von Beiträgen und Spenden und deren Weiterleitung an Körperschaften, welche diese Mittel unmittelbar für die hier genannten steuerbegünstigten Zwecke verwenden.
 - Zu beachten ist dabei, dass die Beschaffung von Mitteln für eine unbeschränkt steuerpflichtige Körperschaft voraussetzt, dass diese selbst steuerbegünstigt ist.
 - Die weitergegebenen Mittel sollen insbesondere Verwendung finden zur Finanzierung nationaler und internationaler Forschungsaufgaben, die dem Vereinszweck dienen und zur Unterstützung von Selbsthilfegruppen zwecks Bündelung der Aktivitäten zur Erforschung der Krankheitsbilder, Entwicklung von Therapien und Informationsaustausch.
 - In diesem Zusammenhang ist der Verein ein Förderverein i.S. von § 58 Nr. 1 AO.
 - Andererseits berät der Verein von der Krankheit betroffene Personen und deren Angehörige, gibt Informationen weiter über den Stand, Ergebnisse und Weiterentwicklung der nationalen und internationalen Forschung, unterhält Selbsthilfegruppen, organisiert bzw. nimmt teil an nationalen und internationalen Fortbildungsveranstaltungen und Konferenzen.
3. Der Verein ist selbstlos tätig und verfolgt nicht in erster Linie eigenwirtschaftliche Interessen. Mittel des Vereins dürfen nur für satzungsgemäße Zwecke verwendet werden.
4. Die Mitglieder des Vereins erhalten keine Zuwendungen aus Mitteln des Vereins. Mitglieder dürfen bei ihrem Ausscheiden oder bei Auflösung des Vereins keine Anteile am Vereinsvermögen erhalten. Es darf keine Person durch Ausgaben, die dem Zweck der Körperschaft fremd sind, oder durch unverhältnismäßig hohe Vergütung begünstigt werden.

§ 3 Mitglieder

1. Der Förderverein für an Niemann-Pick erkrankte Kinder und deren Familien hat ordentliche und außerordentliche Mitglieder. Nur die ordentlichen Mitglieder besitzen Stimmrecht in Vereinsangelegenheiten, können gewählt werden und wählen die Organe des Vereins.
2. Ordentliches Mitglied kann jede natürliche Person werden, wenn sie:
 - an Niemann-Pick leidet
 - oder durch eine solche Erkrankung im Familien- oder Verwandtenkreis mit betroffen ist.Als Nachweis dient eine schriftliche Versicherung in der Beitrittserklärung.
3. Außerordentliches Mitglied kann jede natürliche oder juristische Person werden, die die Ziele dieses Vereins unterstützen möchte.

§ 4 Erwerb und Verlust der Mitgliedschaft

1. Über die Aufnahme beschließt der Vorstand aufgrund einer schriftlichen Beitrittserklärung.



2. Die Mitgliedschaft erlischt
 - durch Tod des Mitglieds
 - durch Austritt, der durch schriftliche Erklärung an den Vorstand erfolgt

Der Austritt ist zum Schluss eines Kalenderjahres unter Einhaltung einer Kündigungsfrist von sechs Wochen zulässig

 - durch Ausschluss bei Vorliegen eines wichtigen Grundes

Über den Ausschluss, der mit sofortiger Wirkung erfolgt, entscheidet der Vorstand.

Ausschluss kann wegen Nichterfüllung satzungsgemäßer Verpflichtungen,

 - wegen Missachtung von Anordnungen der Vereinsorgane
 - wegen Nichtzahlung von Beiträgen trotz Mahnung oder
 - wegen eines schwerwiegenden Verstoßes gegen die Vereinsinteressen

erfolgen.
3. Bei Austritt oder Ausschluss eines Mitglieds kann dieses keine Ansprüche gegen den Verein geltend machen. Gelder oder Gegenstände, die Eigentum des Vereins sind und sich im Besitz des Mitglieds befinden, sind sofort zurückzugeben.

§ 5 Beiträge

Der Mitgliedsbeitrag sowie außerordentliche Beiträge werden von der Mitgliederversammlung festgelegt. Es wird zurzeit ein Mitgliedsbeitrag von EURO 60,- als Jahresbeitrag für Einzelmitglieder und von EURO 80,- für eine Familienmitgliedschaft erhoben. Diese gilt für Eltern betroffener Kinder und Ehegatten selbst Betroffener.

§ 6 Mitgliederversammlung

1. Oberstes Organ des Vereins ist die Mitgliederversammlung.
2. Eine ordentliche Mitgliederversammlung hat spätestens alle zwei Jahre stattzufinden.
3. Eine außerordentliche Mitgliederversammlung ist innerhalb einer Frist von vier Wochen mit entsprechender Tagesordnung einzuberufen, wenn es
 - der Vorstand beschließt
 - oder ein Drittel der stimmberechtigten Mitglieder dies schriftlich beim Vorstand beantragt hat.
4. Die Einberufung der Mitgliederversammlung erfolgt schriftlich durch den Vorstand. Die ordentliche Mitgliederversammlung erfolgt unter Einhaltung einer Einladungsfrist von vier Wochen.
5. Mit der Einberufung der ordentlichen Mitgliederversammlung ist die Tagesordnung mitzuteilen. Diese muss folgende Punkte enthalten:
 - Entgegennahme der Berichte
 - Kassenbericht und Bericht der Kassenprüfung
 - Entlastung des Vorstands
 - Wahlen und Abberufung des Vorstands, soweit dies erforderlich ist
 - Beschlussfassung über vorliegende Anträge
 - ggf. Beschlussfassung über evtl. Satzungsänderungen
6. Die Mitgliederversammlung ist ohne Rücksicht auf die Zahl der erschienenen Mitglieder beschlussfähig.
7. Die Beschlüsse werden mit einfacher Mehrheit der anwesenden stimmberechtigten Mitglieder gefasst. Jedes anwesende Mitglied hat unabhängig von der Mitgliedschaft eine eigene Stimme. Bei Stimmengleichheit gilt ein Antrag als abgelehnt.
8. Änderungen der Satzung bedürfen einer Mehrheit von 75 % der anwesenden stimmberechtigten Mitglieder.
9. Über Anträge, die nicht in der Tagesordnung verzeichnet sind, kann in der Mitgliederversammlung nur abgestimmt werden, wenn diese Anträge mindestens zwei Wochen vor der Versammlung beim Vorstand schriftlich formuliert vorliegen und den stimmberechtigten Mitgliedern mindestens eine Woche vorher zur Kenntnis gebracht wurden.

Dringlichkeitsanträge dürfen behandelt werden, wenn die Mitgliederversammlung mit einer Zweidrittelmehrheit ihre Aufnahme als Tagesordnungspunkt beschließt.

10. Dem Antrag eines Mitglieds auf geheime Abstimmung muss entsprochen werden.
11. Beschlüsse der Mitgliederversammlung werden protokolliert und von der Versammlungsleitung oder des Schriftführers oder der Schriftführerin unterzeichnet.

§ 7 Vorstand

1. Vorstand im Sinne von § 26 BGB sind der*die 1. und 2. Vorsitzende sowie der*die Kassierer*in. Der Vorstand wird gerichtlich und außergerichtlich durch zwei Mitglieder des Vorstands vertreten. Beschlüsse des Vorstands werden mit einfacher Mehrheit gefasst, hierüber werden schriftliche Protokolle angefertigt.
2. In Abgrenzung zum Vorstand im Sinne § 26 BGB besteht der Vorstand darüber hinaus aus einem erweiterten Vorstand mit bis zu zwei Beisitzer*innen. Über das Aufgabengebiet der Vorstandsmitglieder im erweiterten Vorstand beschließt die Mitgliederversammlung bei der Neuwahl des Vorstands. Beisitzer*innen sind nicht vertretungsberechtigt jedoch stimmberechtigt innerhalb des Vorstands.
3. Der Vorstand wird für die Dauer von drei Jahren gewählt. Die Neuwahlen finden in der ordentlichen Mitgliederversammlung statt, die mindestens einmal jährlich stattfinden muss. Eine Wiederwahl ist möglich. Bei vorzeitigem Ausscheiden eines Vorstandsmitglieds kann der Vorstand bis zur nächsten Mitgliederversammlung einen Nachfolger/eine Nachfolgerin benennen, der*die bis zur nächsten Wahl im Amt bleibt.
4. Der Vorstand tritt zusammen, wenn es das Vereinsinteresse erfordert oder wenn es zwei seiner Mitglieder beantragen. Er ist beschlussfähig, wenn mindestens zwei Mitglieder - darunter der*die 1. Vorsitzende - anwesend sind. Bei Stimmengleichheit entscheidet die Stimme des*der 1. Vorsitzenden die Abstimmung.
5. Der*die 1. Vorsitzende führt die laufenden Vereinsgeschäfte. Ein Vorstandsmitglied darf für seine Tätigkeit als Geschäftsführer*in eine angemessene Vergütung erhalten.
6. Stehen der Eintragung im Vereinsregister oder der Anerkennung der Gemeinnützigkeit durch das zuständige Finanzamt bestimmte Satzungsinhalte entgegen, ist der Vorstand berechtigt, entsprechende Änderungen eigenständig durchzuführen.

§ 8 Vergütungen Vorstand

1. Das Amt des Vereinsvorstands wird grundsätzlich ehrenamtlich ausgeübt.
2. Die Mitgliederversammlung kann abweichend von Abs. 1 beschließen, dass dem Vorstand für seine Vorstandstätigkeit eine angemessene Vergütung gezahlt wird.

§ 9 Kassenprüfung

1. Die Mitgliederversammlung wählt mindestens eine*n Kassenprüfer*in. Die Aufgaben sind die Rechnungsprüfung und die Überprüfung der Einhaltung der Vereinsbeschlüsse.
2. Die Kassenprüfung erstattet der Mitgliederversammlung einen Prüfungsbericht und beantragt bei ordnungsgemäßer Führung der Bücher die Entlastung des*der Kassierer*in und des Vorstands.

§ 10 Auflösung des Vereins

1. Die Auflösung des Vereins kann nur in einer zu diesem Zweck einberufenen außerordentlichen Mitgliederversammlung beschlossen werden.
2. Die Auflösung kann nur mit einer Mehrheit von Dreiviertel der anwesenden stimmberechtigten Mitglieder beschlossen werden.



3. Bei Auflösung des Vereins oder bei Wegfall steuerbegünstigter Zwecke fällt das Vermögen des Vereins an eine juristische Person des öffentlichen Rechts oder eine andere steuerbegünstigte Körperschaft zwecks Verwendung zur Förderung von Wissenschaft und Forschung.

§ 11 Wissenschaftlicher Beirat

Der wissenschaftliche Beirat soll dazu dienen, die Arbeit des Vereins durch fachliche Beratung zu unterstützen. Die Mitgliederversammlung kann mit einfacher Mehrheit die Einsetzung eines Beirates beschließen. Fachlich geeignete Personen können durch einstimmigen Vorstandsbeschluss in den Beirat berufen werden. Mitglieder des Beirats müssen keine Vereinsmitglieder sein. Der Beirat gestaltet, in Absprache mit den Gremien des Vereins, seine Arbeit eigenverantwortlich. Die Mitgliedschaft im Beirat erlischt durch den Austritt des Mitglieds oder durch Abberufung. Auf einstimmigen Beschluss des Vorstandes oder auf Beschluss der Mitgliederversammlung kann der wissenschaftliche Beirat aufgelöst werden.

Fulda 2025

25.-27. April – das letzte Wochenende im April ist jedes Jahr ein fester Termin im Kalender der Niemann-Pick-Selbsthilfegruppe. Und so sind wieder Mitglieder aus nah und fern angereist, um mit dabei zu sein, wenn neue Forschungsergebnisse vorgestellt, Behandlungsmethoden erläutert oder bestimmte Fachthemen besprochen werden.

Der Freitag ist Ankunftstag und steht ganz im Zeichen des freudigen Wiedersehens der Mitglieder, die sich zum großen Teil schon seit vielen Jahren kennen. Aber auch neue Mitglieder sind dabei – eigentlich muss man sagen: leider. Denn das bedeutet auch wieder neue Diagnosen dieser seltenen Erkrankung, die so viel Kummer über die Erkrankten und deren Familien bringt. Umso schöner, dass auch „die Neuen“ sich nicht scheuen, an diesem Wochenende teilzunehmen, um andere Betroffene kennenzulernen und sich auszutauschen.

Bei aller Sorge - die Stimmung ist gut, man freut sich über das Wiedersehen. Die neuen Mitglieder sind noch vorsichtig neugierig – aber beim Abendessen im großzügigen Hotel Esperanto in Fulda wird man schnell warm miteinander. Das ausgesprochen gute Essen verbindet fast ebenso, wie die Geschichte hinter jedem Patienten und dessen Angehörigen. Zum 2. Mal findet die Tagung nun hier schon statt, ein Hotel wenige Minuten vom Bahnhof entfernt, mit großem Parkhaus, und dennoch ruhig gelegen. Es bietet Platz für alle Mitglieder der NPS, aber alle schaffen es dann leider doch nicht, dabei zu sein.

Am Samstag geht es dann – nach einem richtig guten Frühstücksbuffet mit unglaublicher Auswahl – ganz geschäftig los. Der Vorstand - dem man gar nicht genug danken kann für diese Leistung – bereitet die Mitgliederversammlung vor. Das vom Hotel vorbereitete Konferenzzimmer war allerdings zu klein für die nahezu 60 teilnehmenden Mitglieder – also wurde flugs umgezogen in einen größeren Raum. Alle helfen mit und schnell ist alles perfekt vorbereitet. Währenddessen ziehen die Kinder und jungen Erwachsenen um in die „Kinderbetreuung“. Dieser Name soll nun angepasst werden, denn Kinder sind längst nicht mehr alle, die den kreativ ausgestatteten Raum besuchen, um mit Corina Hendeß und Nadine Töpffe zwei wahre Engel vorzufinden, die mit ihnen malen, basteln, lachen, spielen, Filme schauen – alles, was das Herz dieser jungen Menschen begehrt. Seit Jahren arbeiten beide hauptberuflich mit behinderten Menschen, seit Jahren kommen sie nun auch schon mit großem Auto, um alles im Gepäck zu haben für die Bedürfnisse und Wünsche der Kinder und Jugendlichen. Gegen Ende des Tages wird dann auch noch jeder Tagungsteilnehmer gebeten, einen neuen Namensvorschlag für diese Gruppe zu machen....

Aber nun geht es erstmal los mit der Tagung: Die Vorsitzende Philine Mötsch begrüßt alle in Fulda, stellt den Vorstand vor und teilt auch mit, dass Pia Appel nach vielen Jahren Vorstandstätigkeit nun ausscheiden wird. Pia hat unter anderem das Chamäleon-Heft immer wunderbar betreut, hier wird nun jemand gesucht, der das gerne übernehmen möchte!! Und auch Christian Rehfeld, der seit vielen Jahren die NPS in der ACHSE (Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen e.V.) vertritt, wird sich nun zurückziehen – wer möchte die NPS bei der ACHSE vertreten?

Und wie in jedem Jahr wird der Verstorbenen gedacht – acht Namen sehen wir auf der Leinwand, acht Schicksale, acht Menschen, die ihr Leben mit vielen Einschränkungen gelebt haben. Ein sehr berührender Moment, eine Kerze wird angezündet, ein Korb mit Vergissmeinnicht steht daneben.

Und da kommt nun eine neue Facette in diese Tagung: ein „Raum der Stille“, der an die Verstorbenen der letzten Jahre erinnert, sofern die Angehörigen aufzufinden waren. Viele Sonnenlicht-Gläser haben Sabine Fornfeist, viele Jahr selbst im Vorstand der Gruppe, und ihr Mann Michael mitgebracht, um sie mit Bildern bestückt in diesen Raum zum Gedenken aufzustellen. Auch die eigene Tochter Lilli ist im letzten Sommer gestorben. Und so konnte sich Sabine Fornfeist eine Rückkehr in diese Gemeinschaft

nicht vorstellen, ohne die, die nicht mehr da sind, mit einzubeziehen, ohne selbst einen Rückzugsort zu haben. Und das ist das Besondere und Neue an dieser Tagung gewesen: ein Raum, in den man sich zurückziehen konnte, mit leiser Musik im Hintergrund, mit den schönen Sonnengläsern und liebevoll dekoriert von Trauerbegleiterin Sonja Schädler, die selbst zwei Kinder durch NPC verloren hat. Sie war da für Gespräche, denn „Raum der Stille“ bedeutete nicht, dass nicht gesprochen werden darf. Diesen Raum bei den nächsten Tagungen für die gesamte Zeit anzubieten, wäre ein Wunsch. Nicht nur für die Angehörigen der Verstorbenen: alle haben eigentlich mal Bedarf, in aller Ruhe über Kummer und Sorgen zu sprechen und sich auszutauschen.

Bei der Mitgliederversammlung ging es aber erst einmal weiter mit vielen Zahlen und Fakten zum Verein und schließlich wurde es Zeit für das gute Mittagsbuffet und den Austausch beim Essen.

Der Samstagnachmittag ist dann den Vorträgen vorbehalten: Zwei Ärztinnen aus Hochheim – Dr. Laila Arash-Kaps und Dr. Latha Mani – haben in verständlicher Sprache und Bildern die Krankheiten ASMD und NPC dargestellt. Und sie haben nicht vergessen, was für die betroffenen Kinder und Erwachsenen neben den Medikamenten, sowie der Logopädie, Ergotherapie und Physiotherapie noch wichtig ist: Freude am Leben, Geborgenheit, Gemeinschaft, Kontinuität – um nur einige zu nennen. Hier sehen Ärzt:innen definitiv den Menschen, nicht nur den Patienten.

Eingeladen war in diesem Jahr auch Professor Dr. Andreas Hahn, ein Neurologe der Uniklinik Gießen, der sich auf Epilepsien spezialisiert hat und über die Häufigkeit und Behandelbarkeit von Epilepsien allgemein, aber auch speziell bei Stoffwechselkrankheiten gesprochen hat.

Wie in jedem Jahr war auch diesmal der so engagierte Dr. Eugen Mengel von SphinCS in Hochheim mit neuesten Studienergebnissen dabei und natürlich hat auch Dr. Frank Pfrieger wieder nicht gefehlt, der mit seinem unverwechselbaren Humor medizinischen Fachjargon in patientengerechte Sprache übersetzt.

Wirklich sehr treue Teilnehmer dieser Tagung sind überhaupt das ganze Schwestern- und Ärzteteam aus Hochheim – jeder, der sich die Zeit nehmen kann, ist dabei. So waren sie auch diesmal wieder fast alle dabei und die Freude, die sie zeigen, wenn sie „ihre“ Patienten auf der Tagung sehen (und umgekehrt), die geht einem wirklich nahe.

Am Abend trafen sich dann alle wieder zum Abendbuffet – und viele waren gespannt, ob es auch in diesem Jahr den Schokobrunnen gibt, der im letzten Jahr nicht nur bei den kleinen Teilnehmern für leuchtende Augen gesorgt hat. Und? Ja, natürlich gab es den!

Kranke Menschen und pflegende Angehörige benötigen jeden Schlaf, den sie bekommen können, denn der Alltag ist doch sehr herausfordernd für alle. Aber die Angehörigen und Betroffenen der NPS scheinen doch über besondere Kräfte zu verfügen: am Abend wurde die Runde in der Bar im obersten Stock des Hotels immer größer, immer mehr Sessel und Tische wurden dazu gestellt und in der typischen Bar-Atmosphäre war es leicht, mit einem (oder mehreren) Cocktails oder Wein den Alltag mal zu vergessen.

Der Sonntagvormittag ist dann auch in diesem Jahr wieder – natürlich nach reichhaltigem Frühstück – dem Austausch über Themen vorbehalten, die die Mitglieder interessieren und bewegen. Jeder kann Vorschläge einbringen. Und so sammelt der Vorstand erst Themen, dann bilden sich Gruppen dazu und am Ende wird alles zusammengetragen und Philine Mötsch verspricht, dass man sich nach Kräften bemüht, diese Themen aufzuarbeiten.

Ein letzter Gang zum Buffet mit allen, die nun noch da sind und die Tagung, die so gut und engagiert von Philine Mötsch, Sara Ströer, Dorothea Seifert, Pia Appel und Alexander Schäfer vorbereitet und

durchgeführt wurde, endet am Mittag und nun fahren auch die letzten wieder nach Hause. Ein bisschen (oder auch ein bisschen mehr) erschöpft, aber froh und dankbar, dabei gewesen zu sein.

Wer noch nie auf der Tagung der Niemann-Pick-Selbsthilfegruppe war, verpasst tatsächlich mehr, als ich mir vorher vorstellen konnte: die Gemeinschaft, den persönlichen Austausch, die neuen Erkenntnisse in der Forschung – aber auch die Gewissheit, dass man nicht alleine mit dieser Krankheit ist.

Gabi Grunenberg

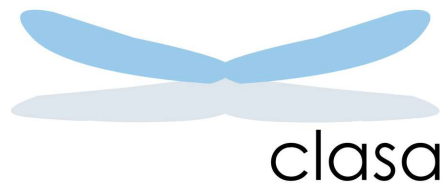




Projekte und Workshops



- Der Clasa-Rucksack
- ASMD Workshop 2025
- Hochheimer Weinbergslauf



Die Libelle steht für Leichtigkeit und Anpassungsfähigkeit“
Der Clasa-Rucksack erleichtert Infusionstherapie für Patient:innen
mit seltener Stoffwechselerkrankung

von Sara Ströer, 2.Vorsitzende der Niemann-Pick Selbsthilfegruppe e. V.

„Die Libelle, als Sinnbild für Leichtigkeit und Anpassungsfähigkeit, ist die Inspiration für einen vielseitigen Begleiter für unsere tapferen Helden und Heldinnen.“ Mit diesen Worten beschreibt eine betroffene Familie aus Oberbayern die Idee hinter einem außergewöhnlichen Projekt: dem Clasa-Rucksack für die Infusionstherapie.

Was einst aus einer persönlichen Notwendigkeit heraus entstand, hat sich mittlerweile zu einer landesweiten Initiative entwickelt, von der inzwischen Hunderte von Patient:innen mit seltenen Stoffwechselerkrankungen profitieren.

„Wie eine persönliche Herausforderung zur Lösung für viele wurde“

Alles begann mit Therapiebeginn der Tochter der Familie, die bereits im Alter von zwei Jahren die Diagnose Morbus Niemann-Pick (ASMD) erhielt. Für die Familie bedeutete dies von Anfang an einen Alltag voller Einschränkungen, Sorgen und Herausforderungen – verbunden mit dem Wunsch, das Leben ihres Kindes so normal und lebenswert wie möglich zu gestalten.

Aus dem Wunsch heraus wurde gemeinsam mit der Niemann-Pick Selbsthilfegruppe e. V. ein praktischer Rucksack entwickelt, um den Alltag während der mehrstündigen Infusionstherapien erheblich zu verbessern.

„Unser Ziel war ein medizinisch funktionaler, aber alltagstauglicher Rucksack, der den Patient:innen maximale Bewegungsfreiheit ermöglicht“, erklärt die Familie.

Mehr Freiheit – trotz Therapie

Morbus Niemann-Pick ist nur eine von vielen seltenen lysosomalen Stoffwechselerkrankungen, die mithilfe von Infusionstherapien behandelt werden.

Dabei wird in regelmäßigen Abständen – alle ein bis zwei Wochen – das fehlende Enzym mehrstündig intravenös zugeführt, um den Stoffwechsel der Betroffenen zu unterstützen.

Früher waren Infusionen häufig an einen Rollständer gebunden. Mit dem Clasa-Rucksack können die Kinder nun selbstständig spielen, sich bewegen oder sogar draußen aktiv sein. Die medizinischen Geräte und Medikamente sind sicher verstaut, während der Tragekomfort die Belastung für Patient:innen und Familien verringert.

In enger Zusammenarbeit mit Pflegepersonal, Betroffenen und der Firma Deuter Sport GmbH entstand der Clasa-Rucksack. Dank der Unterstützung von Sternstunden e. V. konnten 600 Exemplare produziert und bundesweit verteilt werden.

Große Nachfrage – große Wirkung

Die Rückmeldungen aus Familien, Kliniken und ambulanten Diensten sind durchweg positiv: mehr Mobilität, weniger Stress und ein spürbar erleichterter Therapiealltag. Der funktionale Rucksack wird gern getragen ob in der Freizeit oder während der Therapie.

Zudem konnte der Rucksack neben der Infusionstherapie auch in der parenteralen Ernährungstherapie erfolgreich eingesetzt werden.

Das Projekt soll in Zukunft weiter fortgeführt werden, und die Initiatoren freuen sich über weiteres Interesse und Unterstützung.

Fazit

Der Clasa-Rucksack zeigt, wie aus einer persönlichen Herausforderung eine Lösung für viele entstehen kann. Er schenkt Lebensfreude, Bewegungsfreiheit und Selbstbestimmung – und damit ein Stück verlorene Normalität im Alltag zurück.

Weitere Informationen:

[clasa Infusionsrucksack - Niemann-Pick Selbsthilfegruppe e.V.](#)



ASMD Workshop

27. Juni 2025, Massenheim

Bericht von Frank W. Pfrieger

Centre National de la Recherche Scientifique, Universite de Strasbourg
Institut des Neurosciences Cellulaires et Integratives, Strasbourg, Frankreich
fw-pfrieger@gmx.de

Sara Ströer bat mich um eine Zusammenfassung des neuen Workshops. Diese basiert auf meinen Notizen während der Vorträge. Ich habe mich um Vollständigkeit und Richtigkeit der Angaben bemüht, kann sie aber nicht garantieren. Meine Bewertungen und Interpretationen sind meine persönliche Meinung und erheben keinerlei Anspruch auf Gültigkeit. Auch entschuldige ich mich für eventuelle Rechtschreib- oder sonstige Fehler. Auf die Nennung akademischer Titel verzichte ich der Einfachheit halber, alle Rednerinnen und Redner haben mindestens einen Dokortitel und sind Professorin oder Professor oder nichts dergleichen – ob freiwillig oder nicht.

Auch sei gleich vorab angemerkt: Der Workshop war nach einhelliger Meinung sämtlicher Teilnehmer (n = 20) ein grosser Erfolg und sollte wiederholt werden. Es war eine überaus sinnvolle und notwendige Veranstaltung, mit der die SHG wohl auch international Neuland betritt. In der Tat, es gibt wohl wenige bis gar keine Tagungen, die einzig und allein dem überaus wichtigen Austausch über ASMD dienen zwischen Klinikern sowie Naturwissenschaftlern, die Grundlagen verstehen und die präklinische Entwicklung von Therapien und Diagnoseverfahren vorantreiben wollen.

Als Vortragssaal diente eine alte Scheune mit einer lichten Höhe wie man sie sonst wohl nur in mittleren Dorf-Kathedralen oder halt in alten Scheunen findet.

Der Workshop, der durchweg in englischer Sprache gehalten wurde, begann am Freitagmorgen zu ziviler Stunde mit einem einleitenden Video von **Sara Ströer**, die leider nicht teilnehmen konnte. Sara stellte sich, die SHG sowie die SphinCS GmbH (Hochheim) als wichtigen Partner vor. Sie sprach über ihre Tochter Clara und erwähnte die anderen acht Patienten mit Typ A/B, also der chronisch-neuroviszeralen Form von ASMD (Anmerkung: im folgenden wird die alte Einteilung verwendet da kürzer). Danach stellte sich **Annika Hahn** vor, sprach über ihre Tochter Ida, und betonte, dass die Veranstaltung auch dazu da sei, Forschungsprojekte anzuschieben mit eventueller Förderung durch die SHG. Danach unterstrich **Eugen Mengel** von SphinCS Sinn und Zweck des Ganzen. So gegen 10 Uhr begann die erste "Session", also der erste Abschnitt, den Frank Pfrieger, also meine Wenigkeit, moderierte. Insgesamt waren für den Morgen zwei und für den Nachmittag vier Stunden geplant. Die meisten Vorträge dauerten plus-minus 30 Minuten, die Präsentation der Fallstudien jeweils 15 Minuten, danach gab es genügend Zeit für Diskussionen, die allesamt überaus fruchtbar und lehrreich waren. Insgesamt ein angenehm lockeres Programm und eine kollegial-entspannte Atmosphäre, Logistik und Technik einwandfrei.

In den ersten beiden Vorträgen ging es um neue Fälle mit Typ A/B, die von SphinCS betreut werden. **Laila Arash-Kaps** von SphinCS berichtete von einem Mädchen, das in der 32 Schwangerschaftswoche zur Welt kam, ab dem Alter von 3 Monaten eine fortschreitende Hepatosplenomegalie, also vergrösserte Leber und Milz, zeigte, mit 10 Monaten an Lungenentzündung erkrankte, und einige motorische Entwicklungsschritte nur verzögert oder gar nicht erreichte. Sie hatte wiederholte Atemwegserkrankungen, Veränderungen im Blutbild, und eine niedrige Sphingomyelinase Aktivität. Das Kind verstarb mit drei Jahren

und acht Monaten an Lungenversagen. In der anschliessenden Diskussion fiel erstmals das Work Spektrum, und die Einsicht, dass die herkömmlich definierten Formen von ASMD nicht ganz zutreffen, dass die Grenzen eher fließend sind. Auch wurde die Wichtigkeit betont, dass man das Erbgut, also DNA, dieser Patientin (und anderer Patienten) sequenzieren sollte, um eventuell neue Erkenntnisse über den genetischen Hintergrund zu erfahren, das mag auch erst in einigen Jahren geschehen, wenn die Forschung da weiter ist und eventuell neue Werkzeuge entwickelt hat, insbesondere im Bereich Bioinformatik.

Im nächsten Vortrag stellte **Latha Mani**, ebenfalls von SphinCS, den Fall eines Mädchens vor, das ohne Komplikationen auf die Welt kam, nach 8-10 Wochen verzögerte Hüftgelenksentwicklung zeigte sowie Schwierigkeiten beim Essen mit anschliessendem Gewichtsverlust. Auch dieses Kind erreichte bestimmte motorischen Fähigkeiten verzögert oder gar nicht. Was die Diagnose anbelangt, so wurde erst Angelman Syndrom vermutet, ein Gentest bestätigte das aber nicht. Später wurde dann mehr oder weniger zufällig ASMD erkannt, ausserdem wurde ein Hydrozephalus festgestellt. Die Behandlung mit Olipudase begann im Alter von 20 Monaten. Damit verbesserte sich einiges, Schlaf, Essen, Muskeltonus. Dennoch zeigten sich mit zweitem Jahren erste epileptische Anfälle.

Den dritten Vortrag hielt **Aimee Donald**, die als Kinderneurologin an der Universitätsklinik in Manchester (UK) arbeitet. Hier ging's um Typ A. Zunächst fasste sie die bekannten Symptome und Krankheitsverläufe basierend auf der Literatur zusammen, frühe Anzeichen bereits mit 2-4 Monaten, dann neurologische Probleme mit 6-9 Monaten, erschwerte Nahrungsaufnahme zwischen 8-12 Monaten eventuell verbunden mit massiver Unterernährung. Die Kinder sterben meist vor dem dritten Lebensjahr. Die Schere zwischen dem "Entwicklungsalter" und dem eigentlichen Alter geht immer weiter auf. Danach beschrieb sie die Erfahrungen mit Typ A Patienten an der Uniklinik in Manchester. Das Manchester Rare Conditions Center ist wohl ein zentraler Anlaufpunkt für Patienten mit seltenen Krankheiten im UK. In den letzten 30 Jahren gab es dort 13 bestätigte Typ A Fälle. Die Patienten zeigten erste Symptome mit 4-10 Monaten, und starben im Alter von 12 bis 34 Monaten. Zu Anfang zeigt sich verzögertes Wachstum, Infektionen, schwacher Muskeltonus, dann verzögerte Entwicklung der motorischen Fähigkeiten, bisweilen epileptische Anfälle, Probleme im Magen-Darm Trakt, Harndrang. Schliesslich stellte auch Aimee einen untypischen Fall vor, einen 10 Monate alten Jungen mit sehr niedriger Sphingomyelinase-Aktivität, stark unterernährt. Ab dem 14. Lebensmonat wurde er mit Olipudase behandelt. Im 19. Monat benötigte er Sauerstoffbehandlung, er wurde immer schwächer, mit 22 Monaten traten epileptische Anfälle auf, das Kind verstarb mit 24 Monaten bei palliativer Behandlung. Aimee betonte, dass die Babys eigentlich oft sehr aufgeweckt und interaktiv sind, dass sich dann aber ihre Entwicklung stark verlangsamt oder gar aufhört. Sie stellte natürlich auch die Frage aller Fragen für Typ A: wie spät ist zu spät für den Enzyersatz, also die Behandlung mit Olipudase. Ein Aspekt mag der Grad der Unterernährung bei Behandlungsbeginn sein sowie ein Mangel an bestimmten Vitaminen oder anderen essentiellen Stoffen. Die Diskussion dreht sich um allerlei, darunter Fragen wie, wieviele Typ A Fälle unentdeckt bleiben, und ob Behandlung der Patienten mit Vitamin D helfen kann.

Munter weiter ging es mit dem Vortrag von **Maria-Dolores (Lola) Ledesma** vom Zentrum für Molekulare Biologie in Madrid (Spanien). Lola gab zunächst einen generellen Überblick über die biologischen Grundlagen und die verschiedenen Formen der Krankheit sowie mögliche Behandlungsansätze. Auch stellte sie fest, dass über die krankmachenden Vorgänge im Gehirn doch relativ wenig bekannt ist – wie wahr, wie wahr! Grundlage unseres Wissens sind eigentlich vor allem Untersuchungen an Mäusen, denen das SMPD1 Gen fehlt. Dieses

enthält ja bekanntlich den Bauplan für die saure Sphingomyelinase, im folgenden ASM abgekürzt für *acid sphingomyelinase*. Hier sei angemerkt, dass Mäuse eigentlich sehr viel besser mit dem Verlust der ASM zurechtkommen als der Mensch, sie leben vergleichsweise länger als Patienten mit Typ A. Warum das so ist, weiss tatsächlich niemand. Allerdings entwickeln die Mäuse ebenfalls neurologische Symptome und verlieren ihre Purkinjezellen, also Neurodegeneration. Lola fasste die sehr umfangreichen Arbeiten ihrer Gruppe zusammen, von pathologischen Veränderungen an Synapsen und in Nervenzellen generell bis hin zu Demyelinisierung der Axone und Neuroinflammation, also entzündliche Vorgänge im Gehirn. Ich erspare hier eine detaillierte Beschreibung und verweise auf verschiedene Ausgaben des Digest, wo die Veröffentlichungen ihrer Gruppe bereits erwähnt wurden (Nummer 3: Bartoll et al., 2020; Nummer 9: 2 x Gaudio et al., 2023; Soto-Huelin et al., 2023; Nummer 10: Taha et al., 2023). Die Ledesma-Truppe hat neue Biomarker identifiziert und eine erstaunliche Anzahl von molekularen Zielen für therapeutische Ansätze ausprobiert, darunter die Glucocorticoid-Rezeptoren, das Endocannabinoid System sowie sogenannte Oxylipine. Ihre Arbeiten unterstützen auch eine eventuell therapeutische Wirkung von Vitamin D. Eine bislang noch nicht veröffentlichte Therapie-Piste ist eventuell ein Stoff mit dem schönen Namen Hämatoporphyrin, eigentlich ein Abfallprodukt beim Abbau von Hämoglobin. Das Molekül bindet Sphingomyelin eventuell ähnlich wie Cyclodextrin Cholesterol bindet. Das heisst es könnte die Anhäufung von Sphingomyelin abbauen. Die Behandlung von ASMD Mäusen zeigte jedenfalls positive Wirkung. Eine Frage in der Diskussion war, ob man nicht all diese therapeutischen Ansätze, die sie bislang einzeln ausprobiert wurden, nicht mal kombinieren sollte.

Nach dem Mittagessen übernahm freundlicherweise und nach gutem Zureden Lola die Moderation (session chair) – der Abwechslung wegen. Den Vortragsreigen eröffnete dann **Eugen Mengel** von Spincs. Er gab einen Überblick über die ASMD Patienten, welche Spincs betreut, das sind wohl quasi alle, die man so kennt in Deutschland. Davon haben sechs Typ A, 27 Typ A/B und 20 Typ B. Er beschrieb die verschiedenen Symptome und Formen, die eben doch nicht so ganz betoniert und in Stein gemeisselt sind. Es gibt Zwischenformen, also doch ein Spektrum, und eventuell haben wir einfach noch zu wenige Patienten, um zu einer besseren Einteilung zu kommen, wenn derlei überhaupt sinnvoll ist. Der Mensch katalogisiert ja gerne. Eugen beschrieb auch das Vorkommen von psychiatrischen Symptomen bei Typ B Patienten, darunter psychotische Episoden, Anzeichen von Schizophrenie oder Autismus, geschwächte Impulskontrolle, und Wahnvorstellungen. Im folgenden stellte er zwei spezifische Varianten der ASM vor, Q294K und W393G, welche in homozygoter Version mit dem Typ A/B verbandelt sind. Beide führen zu Veränderungen in einem Teil des Proteins, das für die Spaltung von Sphingomyelin zuständig ist. W393G kommt wohl exklusiv in Sinti und Roma Familien vor, die Q294K Variante findet sich in Patienten aus Rumänien, Bulgarien und Serbien. Sie verursachen diverse Symptome darunter moderate Leber- und Milzvergrösserung aber auch Verlust von Nervengewebe im Kleinhirn, Lernschwierigkeiten und oft psychiatrische Symptome. Dazu kommt, dass die Q294K ASM Variante schwierig zu entdecken ist, denn sie zeigt mit bestimmten Testsubstanzen normale Enzym-Aktivität.

Weiter ging's mit "janz wat anneres" aber ebenso Wichtiges im Vortrag von **Christoph Arenz** von der Humboldt Universität in Berlin. Er untersucht mit seiner Arbeitsgruppe das Enzym ASM und seine Aktivität und zwar auf der molekularen und zellulären Ebene. Eine Herausforderung ist die Messung der Enzymaktivität sozusagen im natürlichen Habitat, also am besten im relevanten Zelltyp. Aktivitätstests werden oft "zellfrei" durchgeführt, das Enzym schwimmt dann in einer Art Tütensuppe. Das kann man machen, hat aber mit der Aktivität im natürlichen zellulären Umfeld eventuell nix zu tun. Die Arenz-Gruppe hat daher

ein interessantes neues Werkzeug entwickelt, eine Art modifiziertes Sphingomyelin, mit dem man die ASM Aktivität relativ genau in Zellen messen kann, und zwar optisch, so man die entsprechende Ausrüstung hat. Dieser Ansatz erlaubt es beispielsweise auch, Wirkstoffe zu finden, welche die ASM Aktivität erhöhen entweder direkt oder indem das Proteins stabilisieren. Übrigens gibt's jede Menge ASM im Urin, das mag für diagnostische Tests und zur Überprüfung der Therapiewirksamkeit von Interesse sein. In der Diskussion kam noch ein wichtiger Aspekt zutage: Das Enzym ASM spaltet nicht nur Sphingomyelin sondern auch viele andere Moleküle, darunter welche, die man eventuell noch gar nicht auf dem Schirm hat. Akkumuliert also beispielsweise in Nervenzellen noch was anderes als Sphingomyelin, und ist dieser Stoff X für die Neurodegeneration zuständig?

Der nächste Vortrag von **Anja Friederike Köhn** vom Universitätskrankenhaus Eppendorf (UKE) in Hamburg brachte eine volle thematische Kehrtwende, jetzt ging's um psychiatrische Symptome in ASMD Patienten. Sie stellte einen facettenreichen Fall vor, ein männlicher A/B Patient, 37 Jahre alt, aus einer türkisch-kurdischen Familie. Mit drei Monaten bereits Wachstumsstörung, verzögerte motorische Entwicklung, und mit zwei Jahren verzögerter Spracherwerb. Die Familie kam nach Deutschland, mit drei Jahren wurde Leber- und Milzvergrößerung diagnostiziert sowie Veränderungen im Blutbild, es hiess dann Typ B basierend auf einer verringerten ASM Aktivität. Nach der Einschulung kamen Lernschwierigkeiten, kognitive Schwächen, Verhaltensauffälligkeiten, aber auch familiäre Probleme. Notabene, der Patient war ein guter Schachspieler! Sonderschule mit 10, Untersuchungen am UKE ergeben keine Auffälligkeiten im MRI, keine Lungenprobleme. Jetzt hiess es A/B, die ASM Variante ist L137P, nicht überraschend, da häufig in türkischen Patienten. Mit 16 treten psychomotorische und psychiatrische Symptome auf, die Liste ist sehr lang, diese werden medikamentös behandelt aber mit wenig Erfolg. Die Symptome bleiben, der Patient ist arbeitsunfähig, lebt bei seiner Mutter, erste Anzeichen von Neurodegeneration im Gehirn, ab dem 20. Lebensjahr Lungenprobleme. Die Behandlung mit Olipudase beginnt 2022, sie führt zu einer Verringerung der Leber und Milzgrösse, auch das Blutbild verbessert sich, aber nicht die neurologischen und psychiatrischen Symptome. Die Nachricht ist auch hier, ASMD Patienten zeigen eventuell ähnlich wie Niemann-Pick Typ C psychiatrische Symptome mit zunehmendem Alter. Daraus folgt unmittelbar die Frage, was wird geschehen in Patienten, die mit Olipudase behandelt älter werden? Werden sie altersabhängig psychiatrische Symptome zeigen?

Im nächsten Vortrag ging's um Schizophrenie ganz allgemein, er wurde gehalten von **Jürgen Deckert** vom Uniklinikum Würzburg, einem Experten (für Schwaben: Käpsele) auf dem Gebiet. Das war etwas Besonderes, quasi ein "Was sie schon immer über Schizophrenie wissen wollten, ohne zu ahnen, was sie alles nicht wissen". Im folgenden seien nur einige Stichpunkte erwähnt, den überaus Kenntnis- und informativen Vortrag *en detail* nachzuzeichnen, dafür reicht das eigene Hirn nicht. Los ging's mit Psychosen und der Feststellung dass diese keine eigene Krankheit darstellen, sie kommen vor als Wahnvorstellungen, Halluzinationen, Denkstörungen, Stimmungsschwankungen, und werden durch äussere oder innere Faktoren ausgelöst. Für Schizophrenie, früher, also im 19. Jahrhundert, *dementia praecox*, also vorzeitige Demenz, genannt, gibt es viele verschiedene Definitionen, Einteilungen, Systeme. Die Verlaufsformen sind oft Patient-spezifisch, eine komplexe Geschichte. Hunderte von Risiko-Genen werden vermutet, also sogenannte polygenetisch, dazu gibt's andere Faktoren wie Infektionen, Mangelernährung, Geburtskomplikationen, Drogenkonsum, und Psychosoziales wie Beruf, Beziehungen, ein Gefälle zwischen Stadt (mehr) - Land (weniger). Was Veränderungen im Hirn anbelangt, so zeigen umfangreichere neuere Studien des sogenannten ENIGMA Konsortiums, dass

bestimmte Gebiete im Gehirn, die hochvernetzt sind, extrem anfällig und verändert sind bei Schizophrenie.

Neben ENIGMA gibt es zahlreiche andere klinische Projekte und Studien, international beispielsweise PRONIA, wo's um neue Verfahren geht, mit denen Schizophrenie sozusagen schon sehr frühzeitig erkannt werden soll, damit die Patienten entsprechend behandelt werden können, national beispielsweise CARE, wo Diagnose- und Behandlungsverfahren überprüft werden sollen um verbesserte Richtlinien zu erstellen. Was nun seltene Krankheiten anbelangt, so treten Schizophrenie-ähnliche Symptome des öfteren auf, das gilt für Chorea Huntington, das 22q11.2 Deletionssyndrom, alle Niemann Pick Formen, Tay-Sachs, und Sandhoff. Die jeweiligen biologischen Zusammenhänge sind nicht erforscht.

Den letzten Vortrag des Workshops hielt **Sabina Tahirovic** vom Deutschen Zentrum für Neurodegenerative Erkrankungen am Standort München. Sie sprach über ihre neuesten Arbeiten zum Thema Mikroglia bei Niemann-Pick Typ C. Diesbezüglich sei wieder auf bisherige Digest Ausgaben verwiesen, wo die Arbeiten dargestellt wurden (Nummer 4: Colombo et al., 2021; Nummer 12: Dinkel et al., 2024). Was hat Niemann-Pick Typ C mit ASMD zu tun? Nun, eventuell mehr als man denkt. Natürlich sind die Krankheitsverläufe und Symptome unterschiedlich, aber es gibt doch auch Gemeinsamkeiten, darunter die relative frühe Aktivierung von Mikrogliazellen, die dann selbst aber auch nicht richtig funktionieren weil das NPC1 oder ASM kaputt sind. Eine drängende Frage ist, ob Mikrogliazellen mit einer normalen funktionstüchtigen Version von ASM oder NPC1 den Schlammassel im Hirn beseitigen und damit die Neurodegeneration aufhalten könnten.

Hochheimer Weinbergslauf

Am 31. August stand das SphinCS-Team wieder am Start.

Tagtäglich setzt sich das SphinCS-Team rund um Dr. Mengel in Hochheim für die Patienten mit lysosomalen Stoffwechselerkrankungen ein. Insbesondere für unsere Niemann-Pick Community ist Dr. Mengel ein wichtiger Vertreter auf zahlreichen Fachkongressen und Veranstaltungen. Darüber hinaus wird das ganze Team nicht müde, sich auch in der Freizeit rührend für die Belange von Patientengruppen einzusetzen.

Auch sportlich konnten sich die SphinCS'ler Ende August in Hochheim sehen lassen. Ausgestattet mit neuen T-Shirts in leuchtendem Gelb sind sie in einer ansehnlichen Gruppe beim Hochheimer Weinbergslauf angetreten und haben mit unserem neuen Logo auf die Niemann-Pick Erkrankung aufmerksam gemacht.

Ein großes Dankeschön gilt allen großen und kleinen Läufern und Läuferinnen!





- Parseghian Konferenz 2025 – Tagungsbericht (Frank Pfrieder)
- INPDA Face-to-Face-Meeting 2025 in Argentinien
- Erstes Familientreffen Kroatien

**Michael, Marcia, and Christa Parseghian Scientific Conference
for Niemann-Pick Type C Research**

31. Mai - 3. Juni 2025, Westin La Paloma Hotel, Tucson, Arizona, USA

Kurzer Tagungsbericht von Dr. Frank W. Pfrieger

Centre National de la Recherche Scientifique, Universite de Strasbourg
Institut des Neurosciences Cellulaires et Integratives, Strasbourg, Frankreich

Ich konnte dieses Jahr wieder an der Tagung teilnehmen dank der finanziellen Unterstützung durch die Niemann-Pick Selbsthilfgruppe. Da ich Mitglied des wissenschaftlichen Organisationsteams war, übernahm der Parseghian Fund meine Hotelkosten.

Auch die diesjährige Tagung war hochinteressant, mit einer nochmals erhöhten Teilnehmerzahl von 160 oder so. Auch gab es dieses Jahr wieder am Samstagmorgen eine sogenannte *trainee session* von 8 bis 12 Uhr, in der Doktoranden und Postdocs ihre Ergebnisse in kurzen Vorträgen präsentierten. Die jeweils nachfolgende Diskussion sollte im geschützten Raum abspielen, sprich Fragen stellte der versammelte Nachwuchs, die alten Häsinnen und Hasen durften nur zuhören. Die Vorträge waren allesamt hervorragend. Natürlich gab es Überschneidungen mit den Hauptvorträgen der jeweiligen Laborleiterinnen und -leiter. Dieser erste Teil dient der überaus wichtigen Nachwuchsförderung und kommt sehr gut an. Einige der hier vorgestellten Redner sind ja "Stammgäste" beim Parseghian Meeting. Ich verweise daher gleich hier auch auf die vorherigen Tagungsberichte. Im übrigen gilt: Ich habe mich um Vollständigkeit und Richtigkeit der Angaben bemüht, kann sie aber nicht garantieren. Meine Bewertungen und Interpretationen sind meine persönliche Meinung und erheben keinerlei Anspruch auf Gültigkeit. Auch entschuldige ich mich für eventuelle Rechtschreib- oder sonstige Fehler. Auf die Nennung akademischer Titel verzichte ich der Einfachheit halber.

Der Samstagnachmittag begann gleich mit der *keynote*, dem Hauptvortrag von **Francis Platt** (Oxford University, UK). Sie ist bekanntlich eine der wichtigsten Personen im Feld sie hat quasi Miglustat/Zavesca erfunden, und massgeblich beigetragen zur Entwicklung von N-Azetil-Leuzin (im folgenden NALL abgekürzt). Sie sprach über ihre Arbeiten zum NPC1 Protein und bakterielle Infektionen (s. Digest 7) sowie über ein interessantes Protein namens PMCA2, eine sogenannte Kalziumpumpe, die eventuell als Angriffsziel für neue therapeutische Ansätze dienen soll.

Wir bleiben beim Thema Therapien, denn als nächster Redner sprach **Marc Patterson**, jetzt Chef von Intrabio, über die neuesten Ergebnisse der klinischen Studien zur Wirkung von NALL. Kurz gesagt, nach 18 Monaten sieht es gut aus, die

neurologischen Symptome werden verlangsamt. Mehr dazu in der nächsten Ausgabe des Digest.

Als nächster sprach **Paul Gissen** (University College, London, UK) über Patienten mit Krankheitsbeginn im frühen oder späten Kindesalter. Deren Krankheitsverläufe sind noch nicht vollständig dokumentiert, obwohl diese Gruppe das höchste Risiko hat für einen schweren Krankheitsverlauf und damit die höchste Dringlichkeit für eine Behandlung. Seine Gruppe hat also Daten aus dem Patientenregister sowie von einem grossen Kinderkrankenhaus in London, dem *Great Ormond Street Hospital for Children*, ausgewertet. Die Analyse bringt Erkenntnisse von 16 Patienten mit der frühen und von 46 Patienten mit der späten Form. Ausserdem stellte er einen neuen Therapieansatz mit sogenannten Antisense Oligonucleotiden vor. Damit sollen bestimmte Patienten behandelt werden, die Veränderungen nicht im Protein selbst aufweisen, sondern in einem Teil des Erbguts (DNA), der bestimmt, wieviel vom Protein gemacht wird. Da darf man gespannt sein.

Mit den nächsten drei Vorträgen von **Roberto Zoncu** (University of California, Berkeley, CA, USA), **Luis Bone-Ponce** (Ohio State University, Columbus, OH, USA) und **Xiaochun Li** (University of Texas, UT Southwestern Medical Center, Dallas, TX) ging es in die (Un-)Tiefen der Biologie und NPC war kein Thema.

Als letzter des Tages sprach **Albert Lu** (Universität Barcelona, Spanien) über seine Geschichte (s. Digest 6). Hier geht's um ein Protein mit dem schönen Namen SNX13, dessen Funktion nicht ganz klar ist. Allerdings, wie bereits im Digest erwähnt, scheint das Protein irgendwie an der Umverteilung von Cholesterin in den Zellen beteiligt. Eventuell fördert oder hemmt (!) es die Bildung von bestimmten Kontaktstellen zwischen verschiedenen Organellen. Nix genaues weiss man bislang.

Der nächste Tag begann etwas später, weil der Vortrag von Judith Storch ausfiel.

Als erster sprach daher **Fred Maxfield** (Weill Cornell Medical College, New York, NY, USA) über seinen Ansatz neue Wirkstoffe für NPC zu finden. Genauer gesagt geht's um die berühmten Chaperone, also Helferlein, die anderen Proteinen wie NPC1 helfen, sich richtig zu falten und an den rechten Ort in der Zelle zu kommen, also so eine Art "betreute Proteinfunktion". Diesbezüglich gibt's wohl neue Kandidaten, die dazugehörige Veröffentlichung ist soeben erschienen, mehr dazu in der nächsten Ausgabe des Digest.

Es ging munter weiter mit **Daniel Wüstner** (University of Southern Denmark, Odense, Dänemark). Er sprach über ein Thema, das mit NPC eigentlich nix zu tun hat. Es ist die Frage, ob die biologischen Funktionen von Cholesterin von kleinen Unterschieden in der Form des Moleküls abhängen. Die Antwort ist "ja".

Der nächste Redner, **Eamonn Dickson** (University of California, Davis, CA, USA), präsentierte Ergebnisse vom Hirn, die aufhorchen lassen, da sie zumindest indirekt etwas mit NPC zu tun haben. Es geht um Cholesterin und die Übertragung von elektrischen Signalen über Synapsen, also hochspezialisierte Kontaktstellen zwischen Nervenzellen. Da weiss man relativ wenig, wiewohl eine Störung der synaptischen Übertragung sicher zu neurologischen Symptomen beiträgt und damit für NPC relevant ist. Die Dickson Truppe zeigt erstmals (wie bereits letztes Jahr angedeutet), dass ein bekannter Cholesterin-Transporter namens *oxysterol-binding protein* kurz OSBP, der auch im Zusammenhang mit NPC auftauchte, an den Synapsen werkelt. Anscheinend zwingt eine Hemmung der OSBP Funktion die synaptische Übertragung in die Knie. Da darf man auf die Veröffentlichung gespannt sein.

Mit Hirnzellen ging's munter weiter im Vortrag von **Sabina Tahirovic** (Deutsches Zentrum für Neurodegenerative Erkrankungen, München), die sich um die Mikrogliazellen kümmert. Sie hat ihre Ergebnisse ja bereits in Fulda vorgetragen, es geht um die Frage, wie geht's einer Maus, wo das NPC1 nur in Mikrogliazellen fehlt. Die Antwort ist: schlecht, aber nicht ganz so, wie wenn NPC1 in allen Zellen fehlt (s. Digest 12).

Um ganz andere Baustellen ging es in den nächsten beiden Vorträgen von **Rajat Rohatgi** (Stanford University, CA, USA) und **Evgueni A Ivakine** (Hospital for Sick Children, Toronto, Canada). Beide wollen unabhängig voneinander die Sequenz-Funktions Landschaft von NPC1 und NPC2 kartieren. Was das sein soll? Nun, dabei werden sämtliche Aminosäuren des jeweiligen Proteins einmal verändert, und dann wird geschaut, wie jede einzelne dieser Veränderungen an der Menge des jeweiligen Proteins in der Zelle und dessen Funktion, sprich Cholesterin rausschäufeln, beeinflusst. Die Arbeit der Ivakine Truppe ist bereits erschienen (s. Erwood et al. Digest 6).

Der nächste Sprecher war **Noam Zelcer** (University of Amsterdam, Niederlande). Sein Labor hat eine grossangelegte Versuchsreihe (*screen*) veranstaltet, um herauszufinden, welche Proteine dem NPC1 helfen, seinen Platz in der Zelle zu finden. Tatsächlich kam da was raus, ein Protein mit dem schönen Namen VPS41. Dieses begleitet NPC1 auf seiner Wanderung ins Lysosom. Fehlt es, dann verirrt sich das NPC1 in der Zelle und, ja, erraten, Cholesterin häuft sich an. Eventuell in Ziel neuer Therapien?

Sozusagen als Aperitif vor dem Mittagessen sprach dann noch **Frank Pfrieger** (INCI, Strasbourg, Frankreich). Vorgestellt wurden unsere neuesten Ergebnisse zu Veränderungen in der Netzhaut von NPC1-defizienten Mäusen (siehe auch mein Vortrag in Kassel). Die Bring-nach-Hause Botschaft lautet, die NPC1 Mäuse zeigen mehrere altersabhängige Veränderungen: erstens, Anhäufung von Autofluoreszenz im Pigmentepithel, zweitens Einwanderung von Mikrogliazellen in den sogenannten

subretinalen Raum, also zwischen Pigmentepithel und Photorezeptoren, und drittens eine Verdickung von Bruchs Membran. Wir arbeiten weiter intensiv an diesem Projekt und hoffen auf weitere Unterstützung :-). Eine allfällige Veröffentlichung ist für 2026 geplant.

Nach dem Mittagessen ging es weiter mit einem sehr wichtigen aber vernachlässigten Thema: Bio-Repository, also der gesicherten Lagerung und Verfügbarkeit von biologischem Material, das mag Blut sein, Biopsien, Zelllinien etc. Was NPC anbelangt, so ist das Material momentan wohl weit verstreut, ein grosser Teil ist beim NIH in den USA. Dort gibt es wohl Überlegungen, das Material einer grossen Firma namens "Sampled" anzuvertrauen. Diese bietet den Service weltweit an, arbeitet mit vielen anderen Institutionen zusammen und stellt das Material soweit möglich dann entsprechend zur Verfügung.

In den nächsten drei Vorträgen ging es wieder um NPC, genauer gesagt um Biomarker und noch genauer um Proteine, deren Menge in der Zerebrospinalflüssigkeit (ZF) von NPC Patienten und von gesunden Probanden unterschiedlich ist.

Zunächst stellte **Anastasiya Kuznetsova** (Scripps Research Institute, La Jolla, CA, USA) ihre Analysen der Daten vor. Diese ergaben neben den bereits bekannten Biomarkern, darunter UCHL1 (s. Digest 9) auch einen neuen mit dem schönen Namen MAPLC3B. Beide Proteine sind am Abbau- und Rezykling von Proteinen beteiligt. Wichtig hier ist, dass die Menge dieser Proteine auch mit der Schwere der Krankheitssymptome korreliert.

Als nächstes sprach **Wenping Li** (University of Illinois, Chicago, IL, USA) über Biomarker, deren Menge zwischen Patienten und gesunden Probanden variiert und zusätzlich noch auf die Behandlung mit Zyklodextrin anspricht. Da gibt's auch welche, nämlich CALB, FABP3 und NPY (s. Digest 8).

Schliesslich fasste **Stephanie Cologna** (University of Illinois, Chicago, IL, USA), aus deren Labor all diese Daten stammen in Zusammenarbeit mit den Porter und Berry-Kravis Gruppen, nochmals alles zusammen und gab auch eine Hinweise auf neue methodische Ansätze. Offensichtlich sind ja nun eine ganze Reihe von Biomarkern in der engeren Wahl, mal sehen wieviele dann denn klinischen Praxistest überstehen. Übrigens gab es noch eine interessante Diskussion über die Frage *responders* und *non-responders* im Zusammenhang mit der Zyklodextrin Behandlung, also Patienten, die auf die Behandlung ansprechen und nicht. Tatsächlich wies Suzanne Pfeffer darauf hin, dass man das ja eigentlich gar nicht so richtig weiss, und dass die Begriffe etwas unglücklich sind, denn auch *non-responders* mögen von der Behandlung profitieren, nur halt nicht gleich oder anders. Ein wichtiger Punkt!

Am Schluss sprach noch jemand von dem sogenannten *Critical Path Institute*, aber dessen Sinn und Zweck hab ich offen gestanden immer noch nicht verstanden. Es ging jedenfalls nicht um wissenschaftliche Ergebnisse.

Nach einer Pause waren Poster Präsentationen angesagt, die immer sehr gut besucht sind, der Möglichkeit zum direkten Austausch (und der Drinks) wegen. Nach dem Dinner stand *Trivia Night* auf dem Programm, eine Art Quizz-Show, bei der die Tische gegeneinander spielten. Da wurden dann beispielsweise Fotos gezeigt und man musste erraten, wem die Schuhe gehören, oder wer da als Kleinkind abgebildet ist. Oder man musste die häufigsten – sogenannten – Witze von Harry Kunanian zitieren oder ergänzen. An meinem Tisch wurde allerdings per Smartphone geschummelt (ich war's nicht), was dann aufflog und die sofortige Disqualifizierung der Tischinsassen nach sich zog, zur grossen Erheiterung des ganzen Saales.

Am nächsten Morgen ging es nüchterner weiter, zunächst mit dem Vortrag von **Suzanne Pfeffer** (Stanford University, CA, USA). Sie berichtete noch unveröffentlichte Beobachtungen, dass Zellen mit einem fehlerhaften NPC1 von sich aus schon mal den Inhalt des Lysosoms (inklusive aufgestautem Cholesterin) ausspeien, über die sogenannte Exozytose. Dieser Vorgang wird auch durch therapeutische Wirkstoffe, beispielsweise Zyklodextrin, angeregt. Das alles ist im Grunde genommen schon fast ein alter Hut und wurde bereits vor Jahren gezeigt, u.a. auch durch uns (Digest 1, 5, 9). Neu ist hier, dass dabei zwei Proteine eine Rolle spielen mit den schönen Namen *leucine-rich repeat kinase 2* (LRRK2), das auch im Zusammenhang mit Parkinson untersucht wird, sowie GABARAP. Immerhin, die Identifikation von Protein ist wichtig, um die Lysosom-Freisetzung weiter zu untersuchen und eventuell zu Therapie Zwecken auszunutzen.

Als nächstes sprach **Mark Schultz** (University of Iowa, Iowa City, IO) über ein neues Testverfahren, mit dem neue alte Wirkstoffe für NPC an Nervenzellen ausprobiert werden sollen (s. Digest 12). Die Verwendung von Nervenzellen ist sehr löblich, meist werden dafür immer nur irgendwelche halbverlöteten Zell-Linien verwendet. "Alt", weil die 2678 Wirkstoffe bereits von der FDA zugelassen und in der sogenannten *NCATS Pharmaceutical Collection* zusammengefasst sind. NCATS ist das Kürzel für *National Center for Advancing Translational Sciences*, ein Teil des US amerikanischen National Institute of Health. Für den *screen* werden wie gesagt Nervenzellen verwendet, die man allerdings künstlich aus wiederum künstlichen Stammzellen herstellt (s. Digest 3). Man darf gespannt sein, was hier herauskommt.

Im darauffolgenden Vortrag von **Thomas Grewal** (University of Sydney, Australien) ging's ebenfalls um neue Wirkstoffe mit einem konkreten Zielprotein, wobei der Schuss hier aber eher erstens um die Ecke und zweitens von hinten durch die Brust kommt. Seine früheren Forschungen ergaben Hinweise auf ein Protein mit dem schönen Namen TBC1D15, das hinwiederum ein anderes Protein namens Rab7 hemmt, welches hinwiederum der Cholesterinanhäufung bei NPC1 Fehlfunktion entgegenwirkt. Also, gilt es einen Wirkstoff zu finden, der TBC1D15 hemmt – ja,

Biologie halt. Anscheinend wurde die Gruppe fündig, die möglichen Kandidaten sollen nun weiter getestet werden. Auch hier darf man gespannt sein.

Weiter ging's mit einem weiteren potenziellen Therapiekandidaten und einer Komplikation im Vortrag von **Kevin Vaughn** (Notre Dame University, Notre Dame, IN, USA). Der Kandidat ist ein alter Bekannter, 27OH-cholesterol, dessen nicht gerade berauschend positive Wirkung bereits an der 2019er Tagung vorgestellt wurde. Neu ist nun, dass die Wirkung sehr viel stärker wird, wenn man zusammen mit der 27OH Behandlung auch einen bestimmten Signalübertragungsweg ausschaltet. Dieser hört auf den schönen Namen STING und wurde bereits öfters angeklagt als mitschuldig bei NPC (Digest 5, 10). Eventuell steht STING auch anderen Therapieansätzen XYZ im Weg, und es wird eine Hemmung von STING plus Ansatz XYZ notwendig sein. Man wird sehen, was da noch alles kommt.

Im nächsten Vortrag stellte **Chris Patzke** (Notre Dame University, Notre Dame, IN, USA) ein Testverfahren für neue Wirkstoffe vor, das mit kleinen Abweichungen ganz ähnlich ist dem von Mark Schultz (s.o.). Wie heisst es so grausam schön: Konkurrenz belebt das Geschäft.

Wir verliessen kurzfristig das Gebiet und **Charles Vite** (University of Florida, Gainesville, FL, USA) gab einen Überblick über den Stand der NPC Katzen. Er ist ja 2023 nach Florida umgezogen, und musste dort sein Labor inklusive Tierzucht neu aufbauen. Das ist, wie man aus eigener Erfahrung weiss, ein grosses Abenteuer. Mittlerweile ist das erledigt, er meinte, die Katzen würden gegenwärtig in verschiedenen Projekten eingesetzt, darunter die weitere Erforschung und Optimierung der Gentherapie für NPC1.

Zurück zu Therapien und einem altbekannten Zielprotein, nämlich Cyp46. Dieses kodiert bekanntlich für ein Enzym, welches in Nervenzellen Cholesterin in 24OH-Cholesterin verwandelt, und damit die Cholesterin-Anhäufung verringern kann (s. Digest 10). Der Ansatz wird über zwei Wege verfolgt wird, einmal über Gentherapie, also Gen mit einem viralen Vektor einschleusen, darum geht's hier, oder pharmakologisch, das heisst das Enzym wird mit einem Wirkstoff aktiviert, das ist die Efavirenz Story. In ihrem Vortrag stellte **Maria-Joao Nunes** (Universidade de Lisboa, Lissabon, Portugal) neue Daten vor, wie die intravenöse Injektion von AAV mit dem Cyp46 Gen im Mausmodell wirkt. Tatsächlich zeigen sich positive Veränderungen nicht nur im Gehirn wie bereits berichtet (Digest 10) sondern auch in der Leber im Hinblick auf Grösse, Enzym- und Entzündungswerte.

Wir blieben dem Thema neue Therapieansätze treu mit dem nächsten Vortrag von **Valentina Pallottini** (Universita Roma Tre, Rom, Italien). Sie untersucht ja – nicht zuletzt mit Unterstützung der SHG – einen ganz neuen Angriffspunkt, die sogenannten Bromodomain BET Proteine (s. a. Vorträge in Kassel, Fulda).

Kurzgefasst handelt es sich um komplexe Schalter, welche die Expression von ganz vielen Genen und damit Proteinen regeln, darunter wohl auch NPC1. Die Ergebnisse an Fibroblasten waren ermutigend (s. nächster Digest) und die neuen nun *in vivo* am NPC Mausmodell gewonnenen sind überaus interessant. Eine vierwöchige Behandlung der Mäuse mit einem BET Protein Hemmstoff verbessert die Bewegungskoordination der Mäuse. Es ist hier noch viel zu tun, aber der Ansatz lohnt weitere Untersuchungen.

Als nächste sprach **Swetha Gowrishankar** (University of Illinois, Chicago, IL, USA) über einen neuen Wirkstoff namens RH1115. Dieser hat zwar erstmal nix mit NPC zu tun, er könnte aber doch interessant sein für NPC, weil er, wie die Gruppe in einer Veröffentlichung 2023 zeigte, die Autophagie in Nervenzellen antreibt, also quasi das Rezyklingprogramm, wo alte Bestandteile rund-erneuert werden. Wie schon lange bekannt, ist die Autophagie bei NPC gestört, so dass jede Menge Schrott sich anhäufen kann. Mal sehn!

Im nächsten Vortrag berichtete **Solomon Mbua** von der INPDA über den Stand der Dinge bezüglich des Patientenregisters. Mittlerweile sind 371 NPC und 121 ASMD Patienten darin registriert. Es wächst also, dehnt sich auf mehr und mehr Länder aus, und wird zunehmend für Forschungsprojekte benutzt.

Als letzter Redner informierte **Ross Fredenburg** von der Parseghian Stiftung über den Stand der Dinge beim *NPC1 stabilizer drug development program*, was ja wie bereits beim letztjährigen Meeting vorgestellt durch private Grossmäzene finanziert wird. Da scheint es sehr grosse Fortschritte zu geben, bereits Ende 2025 sollen ein oder mehrere Wirkstoffe für Versuche *in vivo*, also in Tiermodellen zur Verfügung stehen. Das wird spannend.

Weltweit vereint durch Niemann-Pick

Dorothea Seifert

Das INPDA Face-to-Face Meeting 2025 vom 18.-21. September in Argentinien ist vorüber. Auf der zweitägigen Rückreise von Iguazu über Rio de Janeiro und Amsterdam bis Düsseldorf und während vieler Stunden Aufenthalt auf den verschiedenen Flughäfen blieb genügend Zeit zum Verarbeiten und Reflektieren der vielen Eindrücke und Gespräche von Donnerstag bis Sonntag, vier intensive Tage voller Informationen zusammen mit einer Gruppe toller Menschen aus aller Welt.

Wie groß die Niemann-Pick Community geworden ist, zeigen diese alle zwei Jahre stattfindenden internationalen Treffen auf eindruckliche Weise.

Von den insgesamt 29 Mitgliedsorganisationen waren 21 Länder (Amerika, Argentinien, Australien, Brasilien, Chile, Dänemark, Deutschland, Großbritannien, Frankreich, Indien, Italien, Kanada, Kolumbien, Kroatien, Niederlande, Peru, Polen, Portugal, Schweiz, Spanien, Taiwan) mit insgesamt knapp 90 Menschen in Argentinien vertreten.

Jede Gruppe darf zwei Mitglieder und einen Arzt oder Wissenschaftler schicken.

Dass so viele Menschen die lange und z.T. sehr umständliche Anreise um die halbe Weltkugel nicht gescheut haben, zeigt, wie groß das Interesse an diesen Zusammenkünften ist und wie wertvoll vor allem das Zusammentreffen an einem Ort ist. Den persönlichen Austausch bei den Mahlzeiten, in den Kaffeepausen und bei Ausflügen kann kein Online-Meeting ersetzen. Es ist der informelle Austausch über persönliche Geschichten genauso wie das Gespräch über Therapien mit einem Arzt/einer Ärztin oder einer der zahlreichen Pharmavertreter:innen die inspirieren und der Arbeit im Vorstand der Selbsthilfegruppe eine noch größere Bedeutung geben.

Die Erkenntnis, dass uns die unerbittliche Niemann-Pick Krankheit weltweit verbindet, dass es überall die gleichen Fragen und Herausforderungen sowohl in den Familien als auch in den Patientenvertretungen gibt, dass wir alle unter dem Dach der INPDA (International Niemann-Pick Disease Alliance) an den gleichen Zielen arbeiten und Lösungen suchen, lässt uns gestärkt auf den Heimweg gehen und die Arbeit für unsere deutsche Gruppe fortführen.

Wir - das waren in diesem Jahr Dorothea und Annika. Mit gleichem Ziel, aber etwas unterschiedlichem Fokus, haben wir Gespräche mit Wissenschaftler:innen geführt, Forschungsansätze verfolgt und Projekte gesucht, die wir für ASMD (Annikas Fokus) und NPC (Dorotheas Schwerpunkt) finanziell unterstützen und vorantreiben können. Das stieß bei den Gesprächspartner:innen auf offene Ohren und wird auf potenzielle neue Ansätze geprüft, so dass wir hoffen, einen wertvollen Beitrag leisten zu können.



Insbesondere sind wir daran interessiert, alle hoffnungsvollen Ansätze der Gen-Therapie zu unterstützen, obwohl das nach jetzigem Stand keine allumfassende Heilung werden kann, da sich die Forschung aktuell nur auf das Gehirn konzentriert. Für die Zellen im restlichen Körper gibt es mit den bereits vorhandenen Therapien (Enzymersatz mit Olipudase Alfa bei ASMD) und den in Amerika bereits verfügbaren, in Europa in der Zulassung befindlichen Medikamenten (Aqneursa und Arimoclomol für NPC) Möglichkeiten, körperliche Symptome deutlich zu reduzieren bzw. zu verlangsamen. Eine Kombinationstherapie könnte irgendwann eine Lösung sein. Das Thema KI in der Forschung macht Hoffnung, dass alle Ansätze deutlich beschleunigt werden.

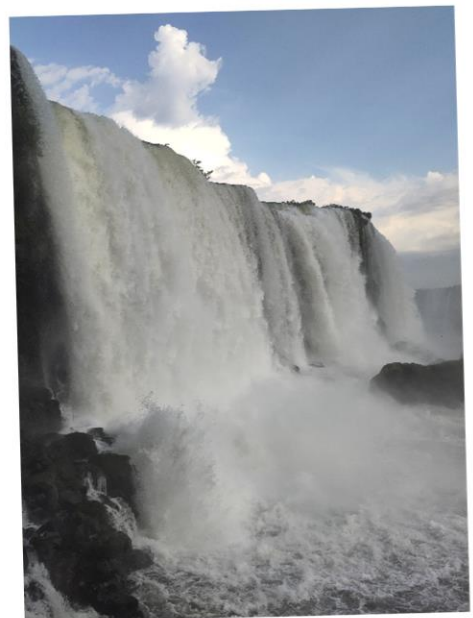
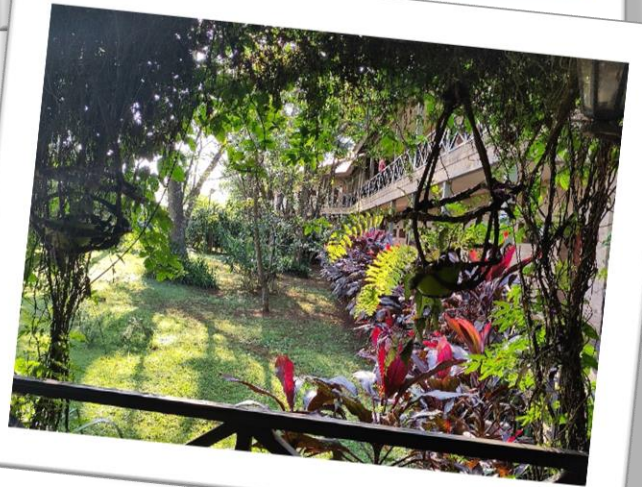
Diese internationalen Treffen bringen verschiedene Menschen zusammen und bereichern die gesamte Gemeinschaft. Patientengruppen lernen voneinander, helfen sich gegenseitig und insbesondere neu gegründeten Gruppen in neuen Mitgliedsländern. Wissenschaftler und Wissenschaftlerinnen, die neben der Theorie den Kontakt zu Patienten und deren Geschichten suchen, wissen, wofür sie arbeiten. Pharmafirmen lernen die Nöte der Menschen kennen, für die sie Medikamente entwickeln und zur Zulassung bringen. Aus Probanden in Studien und potentiellen Einnahmequellen werden Einzelschicksale mit Gesichtern. Die Vertreter:innen der Patientengruppen können während dieser intensiven Tagung mit vielen Vorträgen trotz allem Abstand vom Alltag gewinnen (soweit möglich) und alle zusammen die freie Zeit zwischen den Arbeitseinheiten genießen.

Die eindrucksvollen Iguazu Wasserfälle waren das Ausflugsziel an zwei Nachmittagen.

Die argentinische und brasilianische Seite ermöglicht unterschiedliche Sichten auf das als Weltwunder eingestufte Naturschauspiel. Die Fahrten im Bus, das Warten an den Grenzen zwischen Argentinien und Brasilien, die Fußwege, Fahrten in der Kleinbahn und im Bus im Naturschutzgebiet ergaben immer wieder wechselnde Gesprächspartner und Themen, so dass keine Minute ungenutzt blieb, um Netzwerke und freundschaftliche Beziehungen aufzubauen.

Der Abschied fiel leichter mit der Aussicht auf ein baldiges Wiedersehen bei lokalen Treffen, per Online-Meeting oder spätestens in zwei Jahren im US-Staat Arizona.





Erstes Familientreffen der kroatischen Selbsthilfegruppe

Am 7. Dezember 2025 war Premiere: Unter Leitung von Diana Takić fanden sich kroatische Familien sowie geladene Gäste in Daruvar zusammen, um sich auszutauschen und neue Informationen aus der Wissenschaft zu erhalten. Dr. Mengel aus Hochheim war ein gern gesehener Gast und einer der Referenten. Auch Sandy Cowie übermittelte als Präsidentin der INPDA Grüße im Namen der internationalen Gemeinschaft. Insgesamt war es eine gelungene erste Veranstaltung, zu der auch wir unsere deutschen Glückwünsche mit einem kleinen Überraschungspäckchen übermittelt haben.



Neues aus dem Verein (Newsletter)



- Ausgabe Nr. 9 – Januar 2025
- Ausgabe Nr. 10 – März 2025
- Ausgabe Nr. 11 – Juni 2025
- Ausgabe Nr. 12 – August 2025
- Ausgabe Nr. 13 – Oktober 2025
- Ausgabe Nr. 14 – Dezember 2025

Neues aus dem Verein

Niemann-Pick Selbsthilfegruppe e.V.

Newsletter Nr. 9 - Januar 2025

Liebe Mitglieder, liebe Freundinnen und Freunde der Niemann-Pick-Selbsthilfegruppe!

der Januar ist noch nicht vorbei, so dass wir die Gelegenheit nutzen, mit diesem Newsletter auch jetzt noch die besten Neujahrsgrüße zu verschicken. Wir wünschen allen Mitgliedern unserer Selbsthilfegruppe und allen Empfänger:innen dieses Newsletters ein gutes Jahr 2025. Mögen die guten Nachrichten überwiegen, die eigene Situation erträglich und in schwierigen Momenten die richtigen Menschen an der Seite sein.

Unsere Gedanken sind auch bei allen trauernden Familien, die in letzter Zeit einen geliebten Menschen verloren haben.

Wir freuen uns auf das Wiedersehen in Fulda im April, für das sich wieder erfreulich viele angemeldet haben.

Viele Grüße

Ihr und Euer Vorstand

Philine, Sara, Dorothea, Pia und Alexander

Neue Informationen auf der Homepage

Mit den **Niemann-Pick-News vom 19.01.2025** haben wir wieder auf neue Inhalte auf unserer Homepage aufmerksam gemacht. Wer diese nicht schon direkt erhalten hat, kann den Newsletter unter dem nachfolgenden Link nachlesen.

[Niemann-Pick-News 2025-01](#)

Rare-Disease-Run

Über unsere verschiedenen Kanäle machen wir seit einiger Zeit auf den im Februar anstehenden **Rare-Disease-Run** aufmerksam.

An diesem europaweiten Laufereignis, das im Zeitraum **vom 24. Februar bis 2. März** stattfindet, kann jede:r mitmachen, der oder die Freude am Gehen, Walken, Laufen, allein, in der Gruppe mit Kolleg:innen hat und mit der Teilnahme auf die Seltenen Erkrankungen aufmerksam machen möchte.

Ziel für dieses Jahr ist es, 5000 Teilnehmer:innen an den Start zu bekommen. Mit der Anmeldung können verschiedene Starter-Pakete erworben werden, die mit gestaffelten Spenden verbunden sind.

Unsere Selbsthilfegruppe ist dieses Jahr das erste Mal mit im Organisations-Team und profitiert neben 32 weiteren Vereinen von den Spendeneingängen. Es lohnt sich also doppelt, am Lauf teilzunehmen oder Laufwillige zu rekrutieren:

Aufmerksamkeit schaffen und spenden!



Europas stärkste Bewegung für die Seltenen Erkrankungen

Weißt du, was das Besondere an seltenen Erkrankungen ist? Sie sind gar nicht so selten! Weltweit leben 300 Millionen Menschen damit, allein in Europa sind es 30 Millionen. Das sind unsere Nachbarn, Freunde, Kollegen. Und genau für sie schnüren wir zum vierten Mal unsere Laufschuhe und starten gemeinsam unter dem Hashtag **#runforrare**.

Der Rare Diseases Run hat in nur drei Jahren Unglaubliches bewegt: **91.040 € Spenden und tausende Menschen, die ein Zeichen setzen**. Was als mutiger Schritt begann, ist zu einer kraftvollen Bewegung geworden. Und 2025 legen wir noch einen drauf.

Dieses Jahr sind wir so stark wie nie: **33 Vereine** machen mit, elf davon zum ersten Mal. Sie alle kämpfen täglich für Menschen, deren Erkrankungen oft jahrelang unerkannt bleiben. Beim letzten Mal waren 4.000 Menschen dabei – **dieses Jahr wollen wir die 5.000 Starter knacken!**

Egal ob du rennst, walkst oder rollst – bei uns ist jeder Schritt ein Statement: Du bist nicht allein! Wir sind viele, und wir bewegen was. Also, worauf wartest du noch?

Sei dabei und werde Teil unserer wachsenden Community. Denn auch wenn die Erkrankungen selten sind: Zusammen sind wir stark!

Hier geht es direkt auf die Homepage mit Informationen und Anmelde-Button

<https://laufenmachtgluecklich.de/laeufer/2025/rare-diseases-run/>

Wenn Eltern im Alltag Superkräfte brauchen...

Wir wissen alle, mit welchen Sorgen und Nöten Familien mit kranken Kindern, Eltern oder anderen Angehörigen jeden Tag zu tun haben und wie viel Kraft es kostet, stark zu bleiben. Manchmal scheint die Energie nicht auszureichen. Umso wichtiger ist es, sich rechtzeitig um sich selbst zu kümmern, damit die Kräfte nicht versagen und die Pflegebedürftigen weiter die Zuwendung erhalten, die sie benötigen.

Mit dem Kurs-Angebot „**(self) care & empowerment**“ geht das Team von Renate Weyrich online oder in Präsenz auf diese Bedürfnisse ein.

Für **dich** & dein
Familienleben!

wenn **Eltern im Alltag
Superkräfte** brauchen...

Im Kurs bekommst du
hilfreiches Wissen an die Hand:

- ♥ die **Bewältigungsphasen**,
deren **Herausforderungen & Aufgaben**
 - ♥ **finanzielle** und **institutionelle Hilfen**, die dir zustehen
 - ♥ **Selbstfürsorge & Entspannungstechniken**,
persönliche **Weiterentwicklung**
- ... und noch **vieles mehr!**

Dein kostenloser
(Online-)Kurs
für alle Eltern
von Kindern
mit Behinderung/
chronischer
Erkrankung

Durch die
Gemeinschaft
wirst du **vernetzt**
& fühlst dich
verstanden!



Die **Info-Mappe** mit detaillierten Informationen ist **hier** verlinkt.

Den **Flyer** mit Anmelde-Infos gibt es **hier**.

ACHSE-Newsletter mit nützlichen Informationen

Als Verein sind wir Mitglied bei der **ACHSE (Allianz chronischer Seltener Erkrankungen)** und erhalten als Vorstand regelmäßig interessante Informationen aus den Netzwerken.

Wir können die Informationen zu Aktionen sowie Online-Veranstaltungen gar nicht so schnell verteilen, wie es nötig wäre, damit alle Interessierten daran teilnehmen können.

Wer auf dem Laufenden bleiben möchte, kann den Newsletter selbst abonnieren und aus erster Hand erfahren, wenn es Neuigkeiten gibt.

ACHSE Aktuell

Was uns bewegt



https://www.achse-online.de/de/Informationen/publikationen/achse_aktuell

Fragen, Anregungen und Informationen können Sie/könnt Ihr gerne an uns richten unter info@niemann-pick-selbsthilfegruppe.de.

Viele Grüße

Philine Mötsch, Sara Ströer, Dorothea Seifert,

Pia Appel und Alexander Kaiser

Neues aus dem Verein

Niemann-Pick Selbsthilfegruppe e.V.

Newsletter Nr. 10 - März 2025

Liebe Mitglieder, liebe Freundinnen und Freunde der Niemann-Pick-Selbsthilfegruppe, in unserem Verein geht es neben der Selbsthilfe auch um die Außendarstellung auf den verschiedenen Kanälen, Online-Portalen und Print-Produkten, auf denen wir uns präsentieren und für unsere Sache werben.

Unser Logo ist unsere Marke und Wiedererkennungsmerkmal und muss - wie alles andere - mit der Zeit gehen.

Somit waren wir uns im Vorstand und im Gespräch mit einzelnen Mitgliedern schon vor einem Jahr darüber einig, dass unser Logo einer Modernisierung bedarf. Nach mehreren Anläufen und verschiedenen Entwürfen haben wir uns nun für ein Logo entschieden, dass die Farbigkeit und Symbolik aus den vorangegangenen Versionen aufgreift und in eine modernere Optik übernimmt.

Wer schon länger Mitglied in der Selbsthilfegruppe ist, kennt den Werdegang.

Bis 2012:



Ab 2012:

Die neue Version überzeugt durch klare Linien, übernimmt den Regenbogen als Symbol für die bunte Vielfalt unseres Krankheitsbildes und gleichzeitig die Hoffnung auf Heilung und führt die drei Buchstaben NPS als Kürzel für unseren Verein ein.



Ab 2025:

Ein neuer Schrifttyp mit harmonisch ineinandergreifenden Buchstaben und freundlichem Blauton übernimmt die grundsätzliche Farbigkeit. Das Chamäleon in Regenbogenfarben symbolisiert die Vielfältigkeit der Symptome und Ausprägungen von Niemann-Pick.



Wir werden das Logo ab jetzt sukzessive an allen Stellen austauschen, so dass es Ihnen/Euch von nun an immer wieder begegnen wird.

Viele Grüße

Philine Mötsch, Sara Ströer, Dorothea Seifert,

Pia Appel und Alexander Kaiser

Entwicklung unseres neuen Logos – von 2012 bis 2025

Seit 2012 begleitet unser Logo unsere Organisation. Es besticht durch ein ansprechendes Design mit klaren Linien und einem Regenbogen, der die bunte Vielfalt des Krankheitsbildes symbolisiert. Gleichzeitig steht der Regenbogen für Hoffnung – auf Linderung und sogar Heilung.



Im Jahr 2022 haben wir unser Logo zum 25-jährigen Bestehen ergänzt, um unsere langjährige Erfahrung und unseren hohen Wiedererkennungswert zu unterstreichen. Es ist ein Symbol für Kontinuität und Vertrauen.



Doch die Welt verändert sich, und auch wir möchten mit der Zeit gehen. Für 2024 strebten wir eine Modernisierung unseres Logos an, um unsere Vision und Werte noch zeitgemäßer zu präsentieren. Unser Ziel war es, ein Logo zu kreieren, das unsere Identität frisch und ansprechend widerspiegelt, dabei aber die Wurzeln und die Bedeutung unseres bisherigen Designs bewahrt.

In der Mitgliederversammlung konnten wir unser neues Logo vorstellen. Mit einem neuen Schrifttyp und harmonisch ineinandergreifenden Buchstaben soll unser Auftreten moderner sein, die Symbolik des Logos aber erhalten bleiben. Das zentrale Element ist ein buntes Chamäleon, das die Regenbogenfarben aufnimmt und so die Vielfalt der Symptome und Ausprägungen von Niemann-Pick repräsentiert. Es steht für die Vielseitigkeit und Einzigartigkeit der Betroffenen.



Für unterschiedliche Verwendungszwecke gibt es drei Varianten des Logos, die je nach Hintergrund, in farbiger oder schwarzer Version, mit oder ohne Vereinsnamen genutzt werden können. Auch kann das Chamäleon als spielerisches Element alleine auftreten.

Dorothea Seifert



Neues aus dem Verein

Niemann-Pick Selbsthilfegruppe e.V.

Newsletter Nr. 11 - Juni 2025

Liebe Mitglieder, liebe Freundinnen und Freunde der Niemann-Pick-Selbsthilfegruppe, nach dem Wiedersehen in Fulda mit vielen Familien und uns nahestehenden Personen gibt es jetzt auch schriftlich für alle ein paar Informationen von dem Wochenende.

Es gibt eine Änderung im Vorstand, wir haben über die angekündigte Satzungsänderung abgestimmt, es liegt ein stimmungsvoller Bericht vom Wochenende vor und der Termin für 2026 steht fest.

Außerdem versorgt uns Frank wieder mit den neuesten Informationen aus der Niemann-Pick Welt.

Mitgliederversammlung 2025



An der diesjährigen Mitgliederversammlung am 26.4.2025 nahmen erfreulich viele teil. Mitglieder und Interessierte hörten sich die Berichte vom Vorstand und den neuesten Stand in der Medikamenten- und Studienlandschaft an. Außerdem wurde die Satzungsänderung einstimmig beschlossen, mit der ab dem nächsten Jahr alle drei Jahre eine Vorstandswahl auf der Agenda der Mitgliederversammlung stehen wird. Der bestehende Vorstand kann bestätigt und wiedergewählt werden, es kann jedoch auch ein Wechsel stattfinden, wenn sich neue Kandidat:innen zur Wahl stellen. Es wird nicht mehr auf Lebenszeit gewählt.

Ein Wechsel fand bereits dieses Jahr statt, da Pia Appel aus persönlichen Gründen ihre Arbeit als Beisitzerin aufgeben musste. Wir sind sehr traurig darüber, denn sie wird uns bei unseren regelmäßigen Vorstandstreffen und mit ihrer tatkräftigen Unterstützung fehlen. Wir können ihre Entscheidung aber auch sehr gut verstehen. Pia, auch an dieser Stelle nochmals vielen Dank für deine Mitarbeit!

Erfreulicherweise hat sich Annika Hahn bereit erklärt, kommissarisch als Beisitzerin einzuspringen und uns nach besten Kräften zu unterstützen, bis es nächstes Jahr zu einer offiziellen Wahl kommt. Danke, liebe Annika!

Ihr werdet ihren Namen also zukünftig neben unseren stehen sehen, wenn wir unsere Informationen verschicken.

Wer sich einen umfassenden Eindruck über die Themen der Mitgliederversammlung verschaffen möchte, kann das Protokoll hier einsehen.

[Protokoll Mitgliederversammlung 2025](#)

Außerdem gibt es einen wunderbaren Bericht von Gabi Grunenberg, der die Stimmung des Wochenendes mit fast 75 Teilnehmenden treffend wiedergibt.

[Bericht der Familienkonferenz 2025](#)

Das nächste Treffen steht fest. Haltet Euch das letzte April-Wochenende im Kalender frei. Das Esperanto Hotel in Fulda ist für den **24.-26. April 2026** für uns reserviert. Die Einladung geht Ende des Jahres raus.

Um Eure Wünsche für die Gestaltung des Wochenendes zu berücksichtigen, ist ein Fragebogen an die Teilnehmenden aus diesem Jahr verschickt worden.

Das Feedback zum Familientreffen in Fulda wird noch genauer ausgewertet. Ein erster Blick auf die Rückmeldungen lässt jedoch bereits auf eine große Zustimmung zur Auswahl der Referent:innen und ihren Vorträgen sowie zum Tagungsort schließen. Auch der neue "Raum der Stille" wurde positiv aufgenommen und als wichtig und weiterhin zu betreibender Bestandteil der Tagung bewertet.

Wir freuen uns über die positiven Rückmeldungen und nehmen alle Anregungen gerne auf. Wer Themen oder Vorschläge für Referent:innen hat, kann uns diese jederzeit per Mail zuschicken.

Neue Informationen auf der Homepage

Mit den **Niemann-Pick-News 2025-05 vom 27.05.2025** haben wir wieder auf neue Inhalte auf unserer Homepage aufmerksam gemacht. Wer den Newsletter nicht schon direkt erhalten hat, kann ihn unter dem nachfolgenden Link nachlesen.

[Niemann-Pick-News 2025-05](#)

Pfriege's Digest

Auf der Homepage stehen die deutsche und englische Version von Franks Zusammenfassung aller Niemann-Pick Publikationen der letzten 4 Monate zur Verfügung. Die deutsche Fassung ist hier direkt verlinkt.

[Pfriege's Digest-13](#)

Fragen, Anregungen und Informationen können Sie/könnt Ihr gerne an uns richten unter info@niemann-pick-selbsthilfegruppe.de.

Viele Grüße

Philine Mötsch, Sara Ströer, Dorothea Seifert,

Annika Hahn und Alexander Kaiser

Neues aus dem Verein

Niemann-Pick Selbsthilfegruppe e.V.



Newsletter Nr. 12 - August 2025

Liebe Mitglieder, liebe Freundinnen und Freunde der Niemann-Pick-Selbsthilfegruppe, das wechselhafte Wetter hält Euch hoffentlich nicht davon ab, den Sommer mit oder ohne Urlaubsreise für schöne und erholsame Dinge zu nutzen - so gut es eben geht.

Wir im Vorstand machen zwar auch gerade eine kleine Pause, indem wir uns nicht ganz so häufig online treffen wie sonst, aber es gibt trotzdem wieder ein paar Themen, die wir Euch nicht vorenthalten möchten.

Neue Informationen auf der Homepage

Die **Niemann-Pick-News 2025-08** sind **am 01.08.2025** rausgegangen und weisen wieder auf neue Inhalte auf unserer Homepage hin. Wer den Newsletter nicht schon direkt erhalten hat, kann ihn unter dem nachfolgenden Link nachlesen.

[Niemann-Pick-News 2025-08](#)

ASMD Workshop 2025

Dank Saras und Annikas unermüdlichem Einsatz hat in diesem Jahr zum ersten Mal ein Workshop stattgefunden, der Wissenschaftler:innen sowie Ärzte und Ärztinnen zusammengebracht hat, um sich ausschließlich dem Krankheitsbild Niemann-Pick Typ A/B und ASMD zu widmen.



Ein kurzer Beitrag ist bereits auf der Homepage veröffentlicht. Das ausführliche Stimmungsbild von Frank Pfrieder könnt Ihr hier nachlesen.

[ASMD Workshop 2025 - Bericht von Frank Pfrieder](#)

Das Treffen wurde von allen Seiten als voller Erfolg bezeichnet und soll auf jeden Fall wieder stattfinden.

Weinbergslauf Hochheim

Der Workshop hat mit maßgeblicher Beteiligung des gesamten SphinCS-Teams in Hochheim stattgefunden. Dieses zeigt auch regelmäßig beim Weinbergslauf vollen Einsatz, indem es sportlich auf die Niemann-Pick Erkrankung aufmerksam macht. Die von uns gestellten T-Shirts erhöhen die Sichtbarkeit und sind auch am 31.8.2025 wieder am Start. Wer es zeitlich und räumlich einrichten kann, ist herzlich eingeladen, sich für den Lauf anzumelden.



[Hochheimer Weinbergslauf Anmeldung](#)

Flying Nurses für Infusionen im Urlaub

Obwohl die Urlaubszeit für viele sicherlich längst begonnen hat oder geplant ist, haben wir einen nützlichen Tipp für alle, die auf regelmäßige Infusionen angewiesen sind. Dieses Angebot kann die Reisepläne zukünftig u.U. deutlich erleichtern.



Auf der Homepage heißt es "*Flying Nurses ist aus der Idee entstanden, Menschen mit Seltenen Erkrankungen, die auf regelmäßige Infusionen angewiesen sind, ihre Lebensqualität zu erhöhen.*"

www.infusionnursesociety.org

Online-Befragungen

1. Nationales Register für Seltene Erkrankungen (NARSE)

Die Befragung dauert etwa 10 Minuten und ist komplett anonym. Sie richtet sich an Menschen mit einer Seltenen Erkrankung sowie an deren Angehörige.

Hier geht's zur Befragung: https://soscisurvey.psych.tu-dresden.de/fair4rare_pat/

Worum geht es genau:

NARSE: Bisher gibt es keine verlässlichen Daten, wie viele Menschen in Deutschland von Seltenen Erkrankungen betroffen sind. Das im Aufbau befindliche **Nationale Register für Seltene Erkrankungen (NARSE)** möchte diese Lücke schließen, indem es Ärztinnen und Ärzten und zukünftig auch den von einer Seltenen Erkrankung Betroffenen ermöglicht, standardisiert bestimmte Daten zu den einzelnen Erkrankungen ins Register einzutragen. Der Schwerpunkt des Registers liegt auf der Beobachtung von Krankheitshäufigkeiten und -verteilungen.

2. Transition von der Kinder- in die Erwachsenenmedizin

Teilnehmen können **Jugendliche** (ab 14 Jahren) **und junge Erwachsene** mit einer Seltenen Erkrankung. Die Teilnahme erfolgt **anonymisiert**, ausschließlich über einen **Online-Fragebogen** und ist bis zum **30. September 2025** möglich.

Weitere Infos zur Befragung sowie die Möglichkeit zur Teilnahme finden Sie unter diesem Link:

<https://survey.ruhr-uni-bochum.de/index.php/298915?lang=de>

3. Qualität der Versorgung von Kindern und jungen Erwachsenen in Spezialzentren

Der **EQUALISE-Fragebogen** soll als Messinstrument für die Qualität der Versorgung von jungen Menschen in Fachzentren für Seltene Erkrankungen (sog. NAMSE B-Zentren) dienen und wird für die Evaluation des Projekts B(e)NAMSE eine entscheidende Rolle spielen. Nach der ersten Validierungsrunde konnten nun die Fragen herausgefiltert werden, die am genauesten die Versorgungsqualität wiedergeben können. So konnte man den Fragebogen präziser, aber auch kürzer gestalten. Auch diese neue, kürzere Version braucht aber einen „Testdurchlauf“ zur statistischen Prüfung. Und hier kommen wir ins Spiel:

Aus der Original-Mail:

"Wir laden **Eltern von Kindern mit einer Seltenen Erkrankung und junge Erwachsene** (bis 25 Jahre) mit einer Seltenen Erkrankung ein, an der EQUALISE Fragebogen Validierungsstudie online teilzunehmen. **Es ist hierfür unerheblich, ob Sie an der letzten Runde teilgenommen haben oder nicht.**

Die **Teilnahmevoraussetzungen** für die Validierungsstudie des EQUALISE sind:

- Ihr Kind (unter 18 Jahre) hat oder du (18-25 Jahre alt) hast eine Seltene Erkrankung
- Ausreichende Deutschkenntnisse
- In den letzten 6 Monaten wurden Gesundheitsleistungen in Anspruch genommen

Für junge Erwachsene, die den Fragebogen nicht selbst ausfüllen können, dürfen diesen auch Eltern ausfüllen. Bitte hier aber dennoch den **Link für die jungen Erwachsenen verwenden!**

Der Fragebogen umfasst **24 Fragen** und die Beantwortung dauert in etwa **10 Minuten**. Die Teilnahme findet pseudonymisiert statt. Sie haben **bis November 2025** Zeit den Fragebogen auszufüllen.

Hier der Link zum Fragebogen für **Eltern**:

<https://limesurvey.uni-wh.de/index.php/398219?lang=de>

Hier der Link zum Fragebogen für **junge Erwachsene**:

<https://limesurvey.uni-wh.de/index.php/841297?lang=de>

Wie geht es weiter mit der Chamäleon?

Die Herausgabe der Mitgliederzeitschrift Chamäleon war bisher hauptsächlich der Verdienst von Sara und Pia. Sie haben die Planung übernommen, Inhalte gesammelt, Artikel in Auftrag gegeben und auch selbst welche verfasst, das Layout designt, Korrekturen vorgenommen und die Zeitschrift in den Druck gegeben.

Sara und Pia haben bereits in den letzten Jahren auf verschiedenen Wegen um Entlastung und Mithilfe gebeten. Nun können beide aus persönlichen Gründen die Redaktionsarbeit nicht mehr wie gewohnt fortführen.

Uns ist es wichtig, die Chamäleon weiterhin jährlich herauszugeben: Sie ist einer der Wege, die Krankheit Niemann-Pick sichtbar zu machen, Mitglieder und Interessierte zu informieren, und sie ist eine schöne Art, die Jahresübersicht des Vereins in den Händen zu halten.

Bisher ist niemand auf uns zu gekommen, um uns bei dieser Arbeit zu unterstützen. Wir suchen jemanden, der oder die sich für die Herausgabe verantwortlich fühlt, Timings im Blick hält, Artikel sammelt, Kontakt zur Druckerei hat - einfach die Fäden in der Hand hält. Wir im Vorstand stehen mit Rat und Tat zur Seite, stellen das Tool Canva für die Layout-Arbeit zur Verfügung, schreiben Artikel, geben Informationen weiter, helfen bei der Korrekturarbeit und sind im engen Austausch mit dem Redaktionsteam.

Sollte sich bis Ende September niemand finden, wird die Herausgabe der Chamäleon bis auf Weiteres leider eingestellt werden müssen.

Das wäre sehr schade!

Fragen, Anregungen und Informationen können Sie / könnt Ihr gerne an uns richten unter info@niemann-pick-selbsthilfegruppe.de.

Viele Grüße

Philine Mötsch, Sara Ströer, Dorothea Seifert,

Annika Hahn und Alexander Kaiser

Neues aus dem Verein

Niemann-Pick Selbsthilfegruppe e.V.



Newsletter Nr. 13 - Oktober 2025

Liebe Mitglieder, liebe Freundinnen und Freunde der Niemann-Pick-Selbsthilfegruppe, inzwischen steht der Herbst deutlich vor der Tür und läutet die dunkle Jahreszeit ein. Unsere Sommerpause mit weniger Vorstandstreffen ist vorbei, die arbeitsreiche Zeit zum Ende des Jahres und die Vorbereitungen für unser Familientreffen 2026 laufen bereits an.

Trotzdem haben wir auch jetzt schon Themen, die wir gerne an Sie/Euch weitergeben möchten.

Neue Informationen auf der Homepage

Die **Niemann-Pick-News 2025-10** sind **am 07.10.2025** rausgegangen und weisen wieder auf neue Inhalte auf unserer Homepage hin. Wer den Newsletter nicht schon direkt erhalten hat, kann ihn unter dem nachfolgenden Link nachlesen.

[Niemann-Pick-News 2025-10](#)

Diese neuen Beiträge gibt es auf der Homepage:

- [Hochheimer Weinbergslauf](#)
Am 31. August 2025 fand wieder der jährliche Weinbergslauf in Hochheim statt, an dem das SpinCS-Team teilgenommen und auf unsere Gruppe und Erkrankung aufmerksam gemacht hat.
- [INPDA Meeting 2025](#)
Alle zwei Jahre treffen sich die Niemann-Pick Vertretungen aus aller Welt an einem Ort, um Informationen und Erfahrungen auszutauschen. Trotz langer Anreise nach Argentinien war es ein unvergessliches Erlebnis für Dorothea und Annika.

- [Pfrieger's Digest Nr. 14](#)

Unterhaltsam und informativ ist die neueste Ausgabe von Pfrieger's Digest von Frank Pfrieger auf Deutsch und Englisch im Bereich "Publikationen".

WhatsApp-Gruppe "NPC SHG inoffiziell"

Neben dem Informationskanal "Newsletter" gibt es eine WhatsApp-Gruppe zum schnellen Austausch unter den Teilnehmenden. Es können Fragen gestellt, Neuigkeiten mitgeteilt oder nicht mehr benötigte Hilfsmittel angeboten werden.

Diese WhatsApp-Gruppe ersetzt nicht den offiziellen Weg, über den Informationen an alle Mitglieder verschickt werden, erreicht aber eine große Gruppe der NPC-Betroffenen (53 Personen sind es aktuell). Darunter sind auch Patienten oder Angehörige, die (noch) nicht Mitglied in der Selbsthilfegruppe sind.

Wer Interesse am Austausch über WhatsApp hat und noch nicht in der Gruppe "NPC SHG inoffiziell" Mitglied ist, kann sich gerne bei Dorothea (seifert@niemann-pick-selbsthilfegruppe.de) melden und erhält dann den Link zur Gruppe.

Save-the-Date Familientreffen 2026

Es sollte inzwischen kein Geheimnis mehr sein, dass unsere Familientreffen in Fulda jeweils am letzten April-Wochenende stattfinden. Vorsichtshalber erinnern wir aber trotzdem noch mal an den **24.-26.4.2026**, damit das Wochenende im Kalender bei der Urlaubsplanung berücksichtigt wird.

Die Einladung mit Anmeldung geht Ende des Jahres raus. Bis dahin feilen wir am Programm und an den Vorträgen.

Mitgliedsbeiträge 2025

Der Lastschriftinzug der Mitgliedsbeiträge steht unmittelbar bevor. **Am 15. Oktober** werden die Beiträge von deutschen Konten eingezogen, sofern ein SEPA-Mandat vorliegt. Mitglieder ohne Lastschriftinzug und Mitglieder mit ausländischen Bankverbindungen erhalten in den nächsten Tagen ihre "Rechnungen" über den zu zahlenden oder z.T. schon bezahlten Beitrag.

Betroffene Mitglieder sind beitragsfrei.

Chamäleon 2025

Unserem Aufruf aus dem August-Newsletter, uns bei der Redaktionsarbeit für die Chamäleon zu unterstützen, ist leider niemand gefolgt. Somit müssen wir zu unserem Bedauern - wie angekündigt - in diesem Jahr auf die Print-Ausgabe verzichten.

Wir werden unsere bereits verfassten Artikel über die Vorstandsarbeit, über Events, Reisen und Workshops in eine digitale Form bringen und per Mail verschicken, aber die zeitintensive Erstellung der gedruckten Ausgabe einstellen.

Fragen, Anregungen und Informationen können Sie / könnt Ihr gerne an uns richten unter info@niemann-pick-selbsthilfegruppe.de.

Viele Grüße

Philine Mötsch, Sara Ströer, Dorothea Seifert,

Annika Hahn und Alexander Kaiser



Neues aus dem Verein

Niemann-Pick Selbsthilfegruppe e.V.

Newsletter Nr. 14 - Dezember 2025

Liebe Mitglieder, liebe Freundinnen und Freunde der Niemann-Pick-Selbsthilfegruppe,

wir befinden uns mitten in der Adventszeit und möchten Sie / Euch herzlich zum letzten Newsletter des Jahres 2025 begrüßen.

Die besondere Jahreszeit lädt ein, zusammenzukommen, sich gegenseitig zu unterstützen und gemeinsam zu feiern. Sie lädt ebenso dazu ein, zu erinnern und zu vermissen, was mal war.

Viele fröhliche und traurige Momente teilen wir jedes Jahr miteinander bei unserem Familientreffen. Wer noch nicht angemeldet ist, kann dies noch bis zum 31.12.2025 tun.

Anmeldung zum Familientreffen 2026

Vom 24. bis 26. April 2026 treffen wir uns wieder im Hotel ESPERANTO Kongress- und Kulturzentrum in Fulda.

Die Einladung haben wir Ende November per Mail verschickt. Wer diese nicht erhalten oder nicht mehr vorliegen hat, kann die Details hier nachlesen:

[Einladung zum Familientreffen 2026](#)

Und hier geht es direkt zum [Anmeldeformular](#). Sichere Buchungen im Hotel gibt es nur bei Anmeldung bis zum 31.12.2025.

Wer noch unentschlossen ist, kann den [Artikel über das Familientreffen 2025](#) nachlesen und sich davon überzeugen, dass es großartig ist, daran teilzunehmen.

Neues aus den Verbänden

Uns erreichen viele Newsletter und Informationen aus den verschiedenen Verbänden, denen wir als Selbsthilfegruppe angehören. Um Sie / Euch daran teilhaben zu lassen, sind hier ein paar Artikel zum Nachlesen verlinkt.

NAKOS

- [Von ICD bis ICF: Klassifikationssysteme im deutschen Gesundheitswesen und ihre Bedeutung für die Selbsthilfe](#)
- [FSA veröffentlicht Zahlungen der Pharmaindustrie an Patientenorganisationen für 2024](#)

ACHSE

Zum Schwerpunktthema „Seltene Erkrankungen“ ist ein Artikel in der Fachzeitschrift **Dr. Mabuse – Zeitschrift für alle Gesundheitsberufe** „Für Fachkräfte mit Haltung: Ihre Stimme im Gesundheitswesen“ erschienen. Darin wird auch noch mal die Bedeutung des Dachverbands für uns als einzelne Selbsthilfegruppe beschrieben.

- [Artikel Mabuse Ausgabe 4-2025](#)

Wir suchen immer noch jemanden, der sich für uns mit den Themen der ACHSE beschäftigt, Informationen bündelt und an den Vorstand berichtet, an den Treffen in Berlin (live oder online) teilnimmt und unserem Verein eine Stimme gibt. Spätestens im April in Fulda werden wir wieder fragen. Wer sich eine Mitarbeit vorstellen kann, ist herzlich eingeladen, sich frühzeitig bei uns zu melden.

Social Media - wir auf Facebook und Instagram

Nachdem wir unsere WhatsApp-Gruppen zusammengeführt haben (s. Newsletter Nr. 13 von Oktober), haben wir auch unseren Auftritt auf Social Media auf den Prüfstand gestellt.

Die bisherige Facebook-Seite war nicht mehr zeitgemäß und ließ sich technisch nicht so anpassen, wie wir es für unsere Arbeit benötigen. Darum haben wir eine neue Seite erstellt, zu der alle Interessierten eingeladen sind.

Ab sofort werden hier alle weiteren Informationen, Beiträge und die gesamte Kommunikation stattfinden.

Facebook: [Niemann-Pick Selbsthilfegruppe e.V.](#)

Wer stattdessen mehr auf Instagram zu Hause ist, findet uns auch dort unter

Instagram: [niemannpick.deutschland](#)

Vielen Dank für eure Unterstützung und fürs gemeinsame Weitergehen!

Wir freuen uns, euch auf der neuen Seite wiederzusehen. 🍷

Chamäleon 2025

Die diesjährige Mitgliederzeitschrift wird - wie bereits angekündigt - in einer etwas anderen Form erscheinen. Sie wird nur als digitale Version an alle Empfänger:innen mit E-Mail-Adresse verschickt und darüber hinaus über einen Link verfügbar sein. Diesen teilen wir den postalischen Empfänger:innen separat mit, sobald die Chamäleon finalisiert ist. Wir sind in den letzten Zügen.

Mit diesem Kompromiss ermöglichen wir trotzdem den gewohnten Rückblick auf das Jahr mit allen Ereignissen und Veröffentlichungen.

Fragen, Anregungen und Informationen können Sie / könnt Ihr gerne an uns richten unter

info@niemann-pick-selbsthilfegruppe.de.

Wir wünschen Ihnen / Euch eine frohe und besinnliche Weihnachtszeit und einen guten Rutsch ins neue Jahr!

Viele Grüße

*Philine Mötsch, Sara Ströer, Dorothea Seifert,
Annika Hahn und Alexander Kaiser*

Social Media Neuigkeiten



Wir möchten euch informieren, dass wir eine **neue gemeinnützige Facebook-Seite** der *Niemann-Pick Selbsthilfegruppe e.V.* auf Facebook gegründet haben.

Ab sofort werden dort alle weiteren Informationen, Beiträge und die gesamte Kommunikation stattfinden.

Unsere bisherige Gruppe ist leider nicht mehr zeitgemäß und ließ sich technisch nicht so anpassen, wie wir es für unsere Arbeit benötigen. **Darum ziehen wir jetzt gemeinsam um** – damit alles übersichtlich, aktuell und gut erreichbar bleibt.

👉 **Bitte folgt unserer neuen Seite und zieht mit uns um.**



[Niemann-Pick Selbsthilfegruppe e.V.](#)

Die Seite ist zudem mit unserem Instagram-Konto [niemannpick.deutschland](#) verknüpft, sodass ihr künftig auf beiden Plattformen alle Inhalte gebündelt findet.

Vielen Dank für eure Unterstützung und fürs gemeinsame Weitergehen!

Wir freuen uns, euch auf der neuen Seite wiederzusehen. 🍷

Termine 2026



Stand: Dezember 2025

Monat	Datum	Event	Ort
Februar	28.02.2026	Tag der Seltenen Erkrankungen	Weltweit
März	13.-14.03.2026	NPC-Forum (Ärzt:innen)	Berlin
April	24.-26.04.2026	Familientreffen Fulda	Fulda
Juni	30.05-02.06.2026	Parseghian Conference, Tucson	Arizona
Juni	18.-20.06.2026	ASMD Workshop 2026	Hochheim
Juli	09.-11.07.2026	NNPDF Family Support & Medical Conference	North Carolina
August	25.-28.08.2026	SSIEM Jahressymposium	Helsinki, Finnland
September	17.-20.9.2026	Thames Valley Meeting (Wissenschaft)	Oxford, GB
September	23.-26.09.2026	Messe REHACARE	Düsseldorf