

Chamäleon

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



Dezember 2019

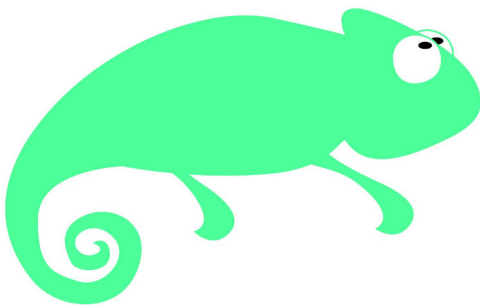
Zur Entstehung des „Chamäleon“...

Vor einigen Jahren entwickelte ein Arzt den Vergleich mit diesem Tier. Warum das so ist, ist schnell beantwortet. Chamäleons weisen stark variable Lebensumstände auf, wechseln ihre Farbe, so schnell und vielfältig, wie Niemann Pick die Symptome. Einige Chamäleonarten kann man nur schwer bestimmen, sie sind seltener geworden und mittlerweile vom Aussterben bedroht.

In einigen Kulturen ist das Chamäleon Ausdruck von Zeit, da seine Augen die Fähigkeit besitzen, gleichzeitig nach hinten, seitlich und nach vorn zu blicken – es gilt als das Symbol für die Einheit von Vergangenheit, Gegenwart und Zukunft.

Das Leben besteht immer aus dieser Einheit.

Darüber hinaus gewann unsere Selbsthilfegruppe im Jahr 2018 den Posterpreis des 9. NPC-Forums der Firma Actelion in Berlin. Wir möchten dem „Chamäleon“ eine Zukunft geben und uns an dieser Stelle herzlich bei Mike Lederer, dem Chamäleonpapa für die grafische Unterstützung bedanken.



Vorwort	04
Der Vorstand	06
23. Jahrestagung in Kassel	09
Unter Uns	23
NP on Tour	32
Forschung und Studien	51
NP Helfer und Unterstützer	54
Tipps & Tricks	60
In liebevoller Erinnerung	64
Termine	65
Jetzt wird`s BUNT	

Vorwort

„Und jedem Anfang wohnt ein Zauber inne...“ (Hermann Hesse)

Wenn Hermann Hesse wüsste, wie recht er mit seinem Ausspruch hatte. Der Zauber des Anfangs, die Euphorie, der Mut und der Aufbruch in etwas Neues...

Liebe Leserinnen und Leser,

Ihr seid Teil dieses Anfangs, denn Ihr haltet die erste Ausgabe „Chamäleon“ in Euren Händen und werdet gleich feststellen, dass einiges seinen alten Platz hat, einiges im Umbruch ist und einiges gänzlich neugestaltet wurde.

Es gibt drei gute Gründe, warum das so ist: der erste heißt *Pia Appel*, ist 37 Jahre und Mama von Maximilian, 7 Jahre alt (ASMD, Niemann Pick Typ A/B). Ein zweiter Grund nennt sich *Sara Ströer*, ist 37 Jahre alt, und Mama von Clara, 7 Jahre alt (ASMD, Niemann Pick Typ B). Sara lebt im südlichen Teil Deutschlands und Pia im Rhein-Main-Gebiet. Beide engagieren sich in unserer Selbsthilfegruppe vordergründig für alle Angelegenheiten ASMD betreffend. Der dritte Grund bin ich, *Jana Hirschfeld*, 40 Jahre und Mama von Luisa, 10 Jahre alt (NPC). Ich bin die 2. Vorsitzende in unserem Verein und freue mich, ein Teil dieses kreativen Redaktionsteams zu sein.

Als wir im März 2019 die Einladungen zur 23. Familienkonferenz unserer Niemann Pick Selbsthilfegruppe versandten, sollten wir in diesem Jahr noch nichts von der auf uns zurasenden Lawine erahnen. Sie türmte sich mit jedem Tag ein bisschen mehr auf und entlud sich in positiver Hinsicht am 27. April 2019. Aber, um es noch etwas spannender zu machen, vielleicht von vorn. Sara und ich überlegten uns, den Einladungen etwas Jugendlichkeit und Frische zu verleihen und druckten sie in unserem neuen Farblayout. Wir waren stolz auf das Ergebnis und die positiven Rückmeldungen. Die Zusagen zu unserer Tagung verdoppelten sich fast täglich. Der gesamte Vorstand stand Kopf, pflegte Listen für die Übernachtungen, die Anwesenheit und tagte regelmäßig per Skype miteinander. So einen gewaltigen Zuspruch für unsere Tagung gab es schon einige Jahre nicht mehr und so machte es umso größeren Spaß, mitzuerleben, was sich da anbahnte. In diesem Jahr verzeichneten wir einige neue Mitglieder unter uns und heißen sie weiterhin herzlich willkommen! Auch all unsere „alten“ Hasen hatten in diesem Jahr Ihren festen Platz.

In diesem Jahr freute es uns sehr, dass unser Edmund wieder mit an Bord war! Schön, dass Du wieder da bist, lieber Ed!

Am Vorabend des Tagungssamstages ist es fast schon zu einer guten Tradition geworden, dass einige Mitglieder, die Referenten, aber auch der Vorstand anreisen und zu kleineren Arbeitstreffen zusammenkommen. Die Gäste aus Übersee, aber auch unsere guten und langjährigen Freunde und Partner aus der Schweiz konnte man im Dämmerlicht des Barbereiches erahnen. Drei Frauen zogen sich an diesem Abend ebenfalls zu einem ersten Redaktionsmeeting zurück. Pia, Sara und ich würden in die Fußstapfen

von Gabriele und Wolfgang Grillenberger, liebevoll die Grilli's genannt, treten. Ein „schweres“ Erbe, welches wir hier antreten. Wir hoffen, Euch gefällt diese Zeitschrift, denn wir sind stolz, eine Tradition fortzuführen, die über Jahre an Stärke und Größe dazugewonnen hat.

Danke, liebe Grilli's, dass Ihr uns Euer Vertrauen schenkt.

Mit einem guten Glas Wein verabschiedeten wir uns in die Nacht und warteten ungeduldig auf den kommenden Tag. Altbekannte Gesichter, renommierte Vortragende aus der ganzen Forschungslandschaft rund um Niemann Pick, aber auch ganz zaghafte, neue, noch unbekannte Gesichter erwarteten wir im Foyer des Penta Hotels in Kassel.

Unsere Schätze, nämlich unsere Kinder, übergaben wir in die liebevollen und aufopfernden Hände von Nadine und Corinna. Ihr habt auch in diesem Jahr einen tollen Job gemacht. Vielen Dank für Eure großartige Betreuung und Unterstützung! Ihr seid an diesem Tag eine gewaltige Stütze für uns.

Was der 27. und 28. April 2019 sowohl an wissenschaftlichen Know How, als auch an menschlichen Miteinander zu bieten hatte, erfahrt Ihr auf den nächsten Seiten dieser Ausgabe in Wort und Bild.

Wir wünschen viel Spaß beim Lesen, Stöbern und Entdecken!

Euer Team vom Chamäleon Jana, Sara & Pia

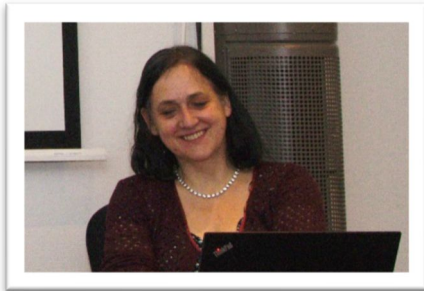


Unser Vorstand

Die Niemann Pick Selbsthilfegruppe Deutschland e.V. setzt sich aus folgenden Vorstandsmitgliedern zusammen:

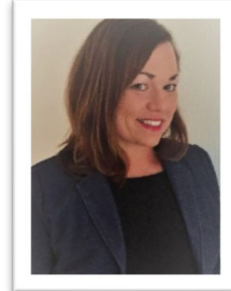
1. Vorsitzende: Sabine Fornfeist

Mutter von Lili; NPC



2. Vorsitzende: Jana Hirschfeld

Mutter von Luisa; NPC



3. Kassierer: Edmund Fabianski

Vater von Tim; NPC



Das Team bearbeitet nationale als auch internationale Vereinsangelegenheiten, koordiniert die Belange unserer Mitglieder, vermittelt an Zentren für Seltene Erkrankungen, hat immer ein offenes Ohr und freut sich zu jeder Zeit, wenn es Unterstützung bekommt.

Weiterhin sind Sara Ströer (ASMD Koordinatorin) und Pia Appel aktiv in die Vorstandsprozesse involviert, da sie sich um den gesamten ASMD-Bereich (Niemann Pick Typ A, B und A/B) kümmern. Darüber hinaus begleitet Lisa Tauszig als Trial-Beauftragte (aller Typen) das Vorstandsteam. Jakob Hendeß betreut fürsorglich die Homepage unseres Vereins.

Im Ehrenamt gibt es immer eine Menge zu tun. Wir können nur so gut sein, wie es unsere Zeit und Motivation zulässt. Scheut Euch nicht, uns unter die Arme zu greifen. Wir können Hilfe immer gut gebrauchen!

Habt Ihr Artikel für unsere Vereinszeitung? Plant Ihr eine tolle Aktion? Wollt Ihr beim Tag der Seltenen Erkrankungen dabei sein, aber wisst nicht genau, wie? Oder habt Ihr einfach Zeitfenster, die mit etwas ehrenamtlicher Arbeit gefüllt werden wollen?

Dann lasst es uns wissen und meldet Euch noch heute unter www.np-familientreffen.de!

Was ist eine Selbsthilfegruppe?

Selbsthilfegruppen sind selbstorganisierte Zusammenschlüsse von Menschen, die ein gleiches Problem oder Anliegen haben und gemeinsam etwas dagegen bzw. dafür unternehmen möchten.

Selbsthilfegruppen dienen im Wesentlichen dem Informations- und Erfahrungsaustausch von Betroffenen und Angehörigen, der praktischen Lebenshilfe sowie der gegenseitigen emotionalen Unterstützung und Motivation. Darüber hinaus können Selbsthilfegruppen durch entsprechende Organisationen in unterschiedlichem Grad die Belange ihrer Mitglieder nach außen vertreten. Die häufigste Organisationsform ist dabei der eingetragene Verein, der Öffentlichkeits- und Aufklärungsarbeit, Unterstützung von Forschungsprojekten bis hin zur politischen Interessenvertretung leisten kann.

Unsere Gruppe hat sich zur Aufgabe gemacht:

- Nationale und internationale Forschungsprojekte, die der Erforschung der Ursachen von Niemann Pick Typ A, B und C dienen und Heilmethoden versprechen, zu unterstützen.
- Weltweit Informationen für Betroffene und behandelnden Ärzten zu beschaffen und weiter zu verbreiten.
- Kontakt zu namhaften Wissenschaftlern weltweit zu pflegen und zu vermitteln.
- Die Zusammenarbeit mit auf diesem Gebiet aktiven Selbsthilfegruppen zu fördern.
- Erfahrungsaustausch Betroffener untereinander zu ermöglichen.
- Über Behandlungs- und Therapieansätze zu informieren.
- Hilfe bei sozialen Fragen zu bieten.
- Nicht in Betroffenheit zu verharren, sondern hoffnungsvoll nach vorne zu blicken!

Was sind unsere Ziele?

- Fokussieren internationaler Forschungsarbeit auf diese Krankheit
- Förderung der Zusammenarbeit der Wissenschaftler und des Austauschs der Forschungsergebnisse
- Bereitstellung von Informationen, die bei der Durchführung und anderen medizinischen Belangen helfen
- Vermittlung von genetischer Beratung für die betroffenen Familien

Deshalb ist uns wichtig, dass wir gemeinsam in die Zukunft schauen und uns gegenseitig unterstützen, einbringen und uns gegenseitig helfen– denn davon lebt die Arbeit einer Selbsthilfegruppe.

Damit nicht ALLES auf ein paar Schultern lastet, würden wir gerne folgende Aufgaben verteilen:

- ACHSE Koordinator/-in, Zusammenarbeit mit unserem Dachverband ACHSE e.V. Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen
- Schirmherrschaft
- Öffentlichkeitsarbeit, Vereinskommunikation
- Wahrnehmung von Terminen, z.B. Tag der Seltenen Erkrankungen in den Städten
- stellvertretender Kassenprüfer
- Mitwirkung bei der Zeitung, Homepage etc.

Wer sich vorstellen kann, Aufgaben zu übernehmen, meldet sich bitte bei unserem Vorstandsteam Jana, Sabine oder Edmund.

Wenn Ihr weitere Anregungen, Ideen, Berichte für uns habt, dann sendet uns diese bitte zu.

Wir freuen uns auf Eure persönliche Mitwirkung!

np-familientreffen@web.de

Wir danken Euch für Eure Mithilfe und Unterstützung!

Packen wir es weiter gemeinsam an!

Denn nur gemeinsam sind wir stark!

23. Jahrestagung in Kassel

Protokoll der Mitgliederversammlung 2019 der Niemann-Pick Selbsthilfegruppe e. V. (NPS)

Die Mitgliederversammlung der Niemann-Pick Selbsthilfegruppe e. V. (NPS) findet am Samstag, den 27.04.2019 im Penta Hotel in der Bertha-von-Suttner Straße 15 in 34131 Kassel statt und beginnt um 11:43 Uhr.

1 Begrüßung und Eröffnung der Tagung durch die Vorstände

Sabine Fornfeist als Versammlungsleiterin eröffnet die Veranstaltung und begrüßt alle Anwesenden herzlich im Namen des Vorstandes. Sie bedankt sich für die rege Beteiligung – es sind auch Teilnehmer aus Belgien, Kroatien, der Schweiz und den USA angereist. Alle neuen Mitglieder werden von ihr kurz vorgestellt und herzlich willkommen geheißen. Aktuell hat die NPS 116 Mitglieder und ist international mit anderen Niemann-Pick Selbsthilfegruppen intensiv vernetzt. Großer Dank geht an Edmund Fabianski für sein unermüdliches Engagement, an Jana Hirschfeld für die Tagungsorganisation, Gabriele und Wolfgang Grillenberger für die kontinuierliche Unterstützung der Gruppe und das tolle Informationsmanagement, an die Familien Ströer, Appel und Hirschfeld für die Übernahme der Vereinszeitung und an Jakob Hendeß für den IT-Support und die Gestaltung der Homepage. Die Mitglieder des Vorstandes, Sabine Fornfeist aus Brühl bei Köln als 1. Vorsitzende, Jana Hirschfeld aus Magdeburg als 2. Vorsitzende und Edmund Fabianski aus Magstadt als Kassierer stellen sich kurz persönlich vor. Dabei berichtet Edmund Fabianski über den langen Weg und die Erfolge der Gruppe seit der Gründung 1997. Jana Hirschfeld verkündet einige organisatorische Dinge und fordert die Teilnehmer auf, sich zur Erinnerung an das Treffen auf dem Bild eines Lebensbaums einzutragen. Außerdem stellt sie die neu eingetroffenen Armbänder vor, die an jedes Mitglied und Interessenten ausgehändigt werden und die Aufmerksamkeit für die Niemann-Pick Krankheit erhöhen sollen.

Sabine Fornfeist berichtet, dass die Einladungen zum Jahrestreffen und zur Mitgliederversammlung sowie die Tagesordnung allen Mitgliedern

und Interessenten fristgemäß mindestens 4 Wochen vor der Versammlung im Februar 2019 per Post zugesendet wurden. Die Tagesordnung ist somit allen Anwesenden bekannt. Die Mitgliederversammlung wurde satzungsgemäß laut § 6 Abs. 4 einberufen. Die Satzung des Vereins ist den Mitgliedern bekannt. Es gibt keine Anträge auf Änderung der Tagesordnung und auch keine Dringlichkeitsanträge.

2 Wahl/Bestimmung eines Protokollführers

Die Versammlungsleiterin ermittelt die Zahl der anwesenden stimmberechtigten Mitglieder. Es sind 42 Mitglieder im Raum. Die Mitgliederversammlung ist unabhängig von der Anzahl der Teilnehmer beschlussfähig. Alle Abstimmungen werden per Handzeichen durchgeführt. Dr. Angela Kather aus Jena erklärt sich bereit, als Protokollführerin zu fungieren und wird von 41 der anwesenden Mitglieder gewählt. Es gibt eine Enthaltung und keine Gegenstimme.

3 Kassenbericht und Vorlage des Jahresabschlusses 2018

Als nächstes informiert Edmund Fabianski die Mitgliederversammlung über den Kassenbericht und den Jahresabschluss 2018. Er berichtet detailliert über die erfolgten Einnahmen und Ausgaben, wobei die Verwendung der Spendengelder und die Rücklagenbildung genau erklärt werden. Großspenden über 500 Euro werden namentlich erwähnt und gewürdigt. Der Vorstand fragt die Mitgliederversammlung, wie die Rücklagen angelegt werden sollen. Die Mitgliederversammlung spricht sich gegen eine Anlage in Aktien oder Aktienfonds aus.

Dieter Paschke aus Bretten (nicht anwesend) hat am 6.4.2019 in Magstadt das Rechnungswesen der NPS für das Jahr 2018 geprüft. Edmund Fabianski liest der Mitgliederversammlung den Prüf-

bericht vor. Dieter Paschke hat keine Beanstandungen gefunden und schlägt die Entlastung des Vorstandes vor.

4 Prüfungsbestellung des Revisors für 2019

Es liegt eine Erklärung von Dieter Paschke vor, in der er sich bereit erklärt, der Gruppe weiterhin als Revisor zur Verfügung zu stehen. Die Mitgliederversammlung bestätigt Dieter Paschke einstimmig als Revisor für 2019. Edmund Fabianski empfiehlt der Mitgliederversammlung zur Sicherheit einen stellvertretenden Revisor zu ernennen. Es gibt keine Wortmeldungen zu möglichen Kandidaten.

5 Entlastung des Vorstandes

Es stimmen 39 der 42 anwesenden stimmberechtigten Mitglieder per Handzeichen für die Entlastung des Vorstandes, es gibt 3 Enthaltungen und keine Gegenstimme. Der Vorstand ist damit entlastet.

6 Beschlussfassung über vorliegende Anträge

Christoph Poincilit von der schweizerischen Selbsthilfegruppe NPSuisse berichtet kurz über das erfolgreich im Oktober 2018 durchgeführte Gentherapie-Aktivierungsmeeting (GAM) und erläutert die Planung eines ähnlichen Meetings 2020. Der Vorschlag des Vorstandes, sich an der Finanzierung des Meetings 2020 wieder paritätisch mit der NPSuisse zu beteiligen, wird von der Mitgliederversammlung einstimmig genehmigt.

7 Bericht und Diskussion über Aktivitäten und Ziele des Vereins

Zuerst machen Sabine Fornfeist und Dr. Eugen Mengel die Mitglieder darauf aufmerksam, dass **Generika für Zavesca nicht für NPC zugelassen** sind. Bei der Verschreibung muss darauf geachtet werden, dass auf dem Rezept ein Kreuz im Aut-idem-Kästchen gesetzt ist und die genaue Diagnose angegeben wird, um sicherzugehen, dass die Patienten tatsächlich Zavesca und kein Generikum erhalten.

Dr. Lisa Tauszig als Beauftragte der NPS für **aktuelle klinische Studien**, informiert die Mitgliederversammlung über erste Ergebnisse und den Stand der Rekrutierung in folgenden Studien:

- ASCEND und ASCEND Peds von Sanofi Genzyme: Enzyersatztherapie mit Olipudase Alpha für Niemann-Pick Typ A/B und Typ B Patienten
- Arimoclolmol von Orphazyme: Chaperon-Aktivator für Niemann-Pick Typ C Patienten
- VTS-270 von Mallinckrodt Pharmaceuticals: Cyclodextrin für Niemann-Pick Typ C Patienten
- Trappsol von CTD Holdings: Cyclodextrin für Niemann-Pick Typ C Patienten
- N-Acetyl-L-Leucine (Tanganil, IB1001) von IntraBio Inc: Symptomatische Therapie der Ataxie für Niemann-Pick Typ C Patienten

Christoph Poincilit von NPSuisse referiert darüber, wie die **Patienten die zukünftige Entwicklung neuer Therapiemethoden steuern können**. Er betont, wie wichtig es ist, dass bei der Vielzahl der aktuell vielversprechenden Ansätze die Patientenvereinigungen sich informieren und sich dafür engagieren, dass der beste Ansatz intensiv vorangetrieben und schnell für die Patienten verfügbar wird. Er arbeitet diesbezüglich drei Stoßrichtungen heraus:

- 1) den Informationsaustausch zwischen Wissenschaftlern und Ärzten fördern durch Organisation entsprechender Treffen, wie z. B. das Loire-Valley-Meeting,
- 2) die Zulassungsbehörden dazu bringen, neue Zulassungswege bei Medikamenten für seltene Krankheiten zu erlauben und
- 3) Zusammen mit den Klinikärzten eine optimale Behandlungsstrategie für Niemann-Pick Patienten zu erarbeiten und bekanntzumachen
- 4) Rani de Keyser aus Belgien berichtet über ihr **Leben mit Niemann-Pick Typ B** und ihre Erfahrungen mit der **Enzyersatztherapie mit Olipudase Alpha**.

Christian Rehfeldt berichtet über den Stand der **Schirmherrensuche**. Es wurden bereits etliche Persönlichkeiten aus Sport und Kultur angesprochen, bisher leider ohne Erfolg. Vorschläge für weitere Kandidaten sind willkommen!

Außerdem hat Christian Rehfeldt am letztmaligen **NPC-Forum von Actelion** teilgenommen und dort mehrere interessante Kontakte geknüpft, unter anderem zu Professor Dr. med. Florian Then Bergh, der in der Klinik und Poliklinik für Neurologie des Universitätsklinikums Leipzig tätig ist und daran forscht, wie Schäden im Zentralnervensystem möglicherweise repariert werden können.

Jana Hirschfeld, Pia Appel und Sara Ströer haben drei Anliegen:

- 1) Kommunikation aus der Gruppe an den Vorstand bitte über die neue email-Adresse:
np-familientreffen@web.de
- 2) Anregungen/Beiträge für die Vereins-Zeitung werden dringend gesucht, bitte auch an diese email-Adresse senden!
- 3) Sara Ströer hat als Anregung von ihrer Teilnahme am Treffen der NPUK (britische Niemann-Pick Selbsthilfegruppe) die Erstellung eines **NPS-Notfallausweises** und eines ausführlichen **NPS-Patientenpasses** auf die Beine gestellt. Diese liegen jetzt vor und können an die Mitglieder ausgeteilt werden.

Die Versammlung endet um 14:30 Uhr.

Jena, den 30. April 2019

Sabine Fornfeist

Dr. Angela Kather







23. Jahrestagung Kassel

Auf den folgenden Seiten haben wir für Euch die wissenschaftlichen Updates der Vortragenden der diesjährigen Jahrestagung zusammengestellt.

In einem ersten Redebeitrag referierte Frau Aziza Miriam Belkheir, Doktorandin des Universitätsklinikums Münster, über ihre Studie zur Früherkennung des Niemann-Pick C.

Der lange Weg vom ersten Symptom bis zur Diagnose – Eine Studie zur Früherkennung des Niemann-Pick Typ C

Niemann-Pick Typ C gehört mit einer Häufigkeit von 1:120000 zu den sehr seltenen Erkrankungen. Bereits durchgeführte Studien haben gezeigt, dass die Dunkelziffer der nicht diagnostizierten Erkrankten hochgeschätzt wird.

Zudem nimmt der Weg bis zur endgültigen Diagnosestellung meist sehr lange Zeit in Anspruch.

Zeit, die fehlt, um mit der adäquaten Therapie beginnen zu können. Zeit, in der die Eltern und Familien in Ungewissheit über den gesundheitlichen Zustand ihres Kindes leben. Und vor allem Zeit, die den an der Erkrankung leidenden Kindern genommen wird.

Grund für diese oft schwierige Diagnosestellung ist die sehr große Variabilität der Symptome der Erkrankung und der unterschiedliche zeitliche Beginn vom Neugeborenenalter über das Schulkindalter bis hin zum Erwachsenenalter.

Aus diesem Grund haben wir (das Team von Prof. Dr. med. Thorsten Marquardt des Stoffwechsellabors der Klinik für Kinder- und Jugendmedizin - Allgemeine Pädiatrie des Universitätsklinikums Münster) eine Studie initiiert, die eine frühere Erkennung des Morbus Niemann-Pick Typ C ermöglichen soll.

Der geplante Studienumfang umfasst dreißig bis vierzig Eltern, der an Niemann Pick Typ C erkrankten Patienten und die jeweils behandelnden Ärzte/ innen aus der gesamten Bundesrepublik Deutschland.

Der Fokus der Studie liegt auf der retrospektiven Erfassung der Krankengeschichte der betroffenen Kinder und zum Teil auch der Erwachsenen, die an Niemann-Pick Typ C erkrankt sind.

Die Interviews werden anhand von Fragebögen persönlich, vor Ort oder telefonisch durchgeführt.

Die Ergebnisse werden anschließend anonymisiert verarbeitet und ohne Zugriff für Dritte aufbewahrt.

Ziel der Studie ist es, Symptome ausfindig zu machen, anhand derer die Diagnosestellung für die behandelnden Ärzte/ innen erleichtert werden kann, umso frühzeitiger mit einer passenden Therapie beginnen zu können. Zudem soll eine größere Aufmerksamkeit unter den Ärzten/ innen für diese Erkrankung geschaffen werden.

Bislang haben wir sechzehn Interviews geführt und bereits neue Erkenntnisse zur Diagnosestellung erhalten, welche durch weitere Umfragen unterstützt werden sollen.

Mit Ihrer Teilnahme an der Studie könnten Sie einen maßgeblichen Beitrag zu der Aufklärung des Morbus Niemann-Pick Typ C leisten, weshalb wir eine positive Entscheidung Ihrerseits sehr schätzen würden. Falls Sie Interesse an unserer Studie bekommen haben, würde ich mich sehr freuen, wenn Sie sich per Email an uns wenden würden.

E-Mail: a_belk01@uni-muenster.de

Ihre Aziza Miriam Belkheir

Univ.-Prof. Dr. med. Thorsten Marquardt

Klinik für Kinder- und Jugendmedizin

Allgemeine Pädiatrie, Stoffwechsellabor

Albert-Schweitzer-Campus 1

48149 Münster

Tel: 0049 (0)251 - 83- 5649

Ganz besonders freute uns in diesem Jahr der Besuch eines hochgeschätzten und langjährigen Freundes unserer Familienkonferenz, Dr. Heiko Runz, Medical Director bei der Firma Biogen Inc. Er lebt und arbeitet seit einigen Jahren in Boston, USA. Umso schöner, dass er uns treu geblieben ist und für uns ein unabdingbarer Teil des Ganzen darstellt. Danke für dein Kommen, lieber Heiko! Lest hier nun seinen Bericht.



Zum ersten Mal seit mehreren Jahren nahm am diesjährigen Treffen in Kassel auch wieder Dr. Heiko Runz teil, der der Selbsthilfegruppe trotz seiner Auswanderung in die USA im Jahr 2012 weiterhin treu verbunden geblieben ist. Unter anderem hatte er im vergangenen Oktober gemeinsam mit Christoph Poincilit ein Satellitentreffen zum Loire-Valley-Meeting organisiert. Das „NPC

Gentherapie-Aktivierungsmeeting“ (GAM) hatte sich zum Ziel gesetzt, eine gemeinsame Position zu finden, ob Gentherapie ein gangbarer Weg zur Behandlung von NPC sein könnte; welche konkreten Schritte notwendig sind, bis eine NPC Gentherapie am Menschen getestet werden kann und wie eine länderübergreifende Zusammenarbeit zwischen den beteiligten Forschern und Ärzten aussehen könnte, die von Anfang an auch die Interessen der Patienten und Patientenorganisationen berücksichtigt. In seinem Vortrag fasste Heiko die wesentlichen Ergebnisse dieses Meetings zusammen.

Als zweiten Punkt seines Vortrags thematisierte Heiko, wie wichtig die direkte Mitarbeit der Niemann-Pick Familien für die Entwicklung effizienter Therapien ist. Als Beispiel erinnerte er die Tagungsteilnehmer an deren Beitrag bei der Erstellung der „NPC clinical database“ (NPC - cdb) vor

einigen Jahren. In dieser elektronischen Datenbank hatten er und Dr. Miriam Stampfer die Ergebnisse ausführlicher Interviews zu 44 Patienten in Deutschland und der Schweiz zusammengefasst und mittels der von den Familien bereitgestellten Informationen, sowie bereitgestellten Krankenakten, den detaillierten Krankheitsverlauf aller Patienten rekonstruiert. Die aus diesen Daten publizierte „deutsche Natural History Studie“ wurde nicht nur bereits fast 70 Mal in der wissenschaftlichen Literatur zitiert, sondern liefert weiterhin sehr relevante Erkenntnisse.

Dies stellte Heiko anhand der aktuellen NPC Phase 3 klinischen Studien auch sehr anschaulich dar: So zeigte er einerseits, dass eine „74-prozentige Reduktion“ des Voranschreitens eines NPC-Scores dank Arimoclomol, wie von der Firma Orphazyme als Erfolg gefeiert, mit Vorsicht betrachtet werden muss, wenn man die Variabilität des Krankheitsverlaufs bei NPC berücksichtigt: Nicht nur in den von Orphazyme veröffentlichten Daten, sondern auch in der „deutschen Natural History“ Kohorte, die einen deutlich längeren Beobachtungszeitraum als die Arimoclomol - Studie umfasst, sind die Standardabweichungen der Krankheitsverläufe zwischen Patienten beträchtlich. Ebenso ist die Geschwindigkeit sehr variabel, mit der die Krankheit bei ein und demselben Patienten von Jahr zu Jahr voranschreitet. Es bleibt daher abzuwarten, wie erfolgreich Arimoclomol bei NPC Patienten über einen längeren Beobachtungszeitraum wirklich sein wird.

Als zweites Beispiel riss Heiko Ergebnisse der VTS-270 (Cyclodextrin) Phase 3 Studie der Firma Mallinckrodt an. Mallinckrodt hatte in einer Presseerklärung zu dieser Studie enttäuschender Weise verkündet, dass sich während des einjährigen Beobachtungszeitraums der Studie keine we-

sentlichen Unterschiede zwischen mit Cyclodextrin- und mit Placebo-behandelten NPC Patienten gezeigt hätten. Die Forscher führten dies darauf zurück, dass sich die Placebo-behandelte Kontrollgruppe während der Studie weniger dramatisch verschlechterte, als dies bei Planung der Studie angenommen worden war. Anhand der Daten der deutschen und Schweizer Patienten in der NPC-cdb ging Heiko nun der Frage nach, wie wahrscheinlich es ist, dass unbehandelte Patienten innerhalb von 12 Monaten nicht voranschreiten. Basierend auf longitudinalen NPC-cdb Daten von 38 Patienten, zu denen klinische Angaben über einen Zeitraum von mindestens 10 Jahren zur Verfügung stehen (insgesamt 447 Patientenjahre!) zeigte er, dass der NIH-Score ein Äquivalent zum in der VTS270 Studie gemessenen Endpunkt – gemessen in einem Zeitraum von 12 Monaten, bei 30-50% der NP-C Patienten keine Veränderung misst. Bei Betrachtung aller deutsch/Schweizer Natural History Patienten zusammen fand sich ein mittlerer NIH-Score von Null (= kein Voranschreiten aller Patienten zusammengenommen) in einem von 10 Jahren. Auch wenn er anmerkte, dass diese vorläufigen Daten nicht 1:1 mit den in die VTS270-Studienpatienten verglichen werden können, die ja nicht die gesamte NPC Patientenpopulation widerspiegeln, da bestimmte Einschlusskriterien gelten, wagte er die Hypothese, dass die Studienplaner, die zur Erreichung eines positiven Studienergebnisses notwendige statistische Power wahrscheinlich unterschätzt hatten. Es bleibt abzuwarten, wie Mallinckrodt und die an der Studie beteiligten Experten alle Daten gemeinsam beurteilen werden, was sehr wahrscheinlich über das weitere Schicksal von VTS-270 für NPC entscheiden wird. Heiko beendete seinen Vortrag mit einem Dank an alle Patienten und Familien, die sich an derartigen, für

die Betroffenen oft mit extremem Aufwand einhergehenden Studien beteiligen. Auch wenn der Durchbruch für eine NPC Therapie immer noch auf sich warten lässt, ist man diesem in den vergangenen Jahren definitiv näher gekommen - egal ob die aktuellen klinischen Studien nun zu erfolgreichen Medikamenten führen werden, oder nicht.

Disclaimer: Heiko Runz ist Medical Director bei der Firma Biogen, Inc.

Alle im Vortrag und dieser Zusammenfassung geäußerten Ansichten sind seine eigenen.

Herr Dr. Eugen Mengel präsentierte die neuesten Erkenntnisse der Arimoclo- mol Studie für Niemann-Pick Typ C.

Berichtet wird über die 12-monatige Studie mit Arimoclomol. Arimoclomol führt zur Vermehrung des Hitzeschock-Protein 70 (HSP70). HSP70 ist ein natürliches Reparaturwerkzeug der Zelle und kann die gestörte Struktur von NPC1 wiederherstellen und die Funktion von Lysosomen allgemein verbessern. Die Studie wurde in 14 Zentren, in insgesamt acht Ländern durchgeführt. Um über die Wirksamkeit und auch Verträglichkeit von Arimoclomol eine bessere Aussage machen zu können, bekamen 1/3 der Patienten Placebo, 2/3 Verum. Weder Arzt noch Patient waren über Placebo oder Verum informiert.

Methode

In die Studie konnten NPC-Patienten zwischen 2 - 18 Jahren eingeschlossen werden. Die Patienten mussten zumindest ein neurologisches Symptom aufweisen und noch in der Lage sein, mit Hilfe, zu gehen. Die Beurteilung basierte auf dem Unterschied der Untersuchungsergebnisse von Baseline zu einem Jahr in dem sogenannten 5-Domain Score. Beurteilt werden im 5-Domain Score das Gehen, die Feinmotorik, das Sprechen, das Schlucken und die Auffassungsgabe. Dieser Score wurde auf Empfehlung der Zulassungsbehörden entwickelt. Er beruht auf Umfragen bei Ärzten und Eltern von NPC-Patienten.

Ergebnisse

50 Patienten wurden in die Studie aufgenommen (39 mit Miglustat/Zavesca). 34 von ihnen erhielten Arimoclomol und 16 Patienten das Placebo. 43 Patienten komplettierten die Studie. Alter, Geschlecht sowie Ausprägung der Erkrankung waren in beiden Gruppen vergleichbar. Arimoclomol wurde gut vertragen. Ein Vorteil von Arimoclomol gegenüber Placebo zeigte sich im 5-domain Score. Der Statistiker ermittelte eine Irrtumswahrscheinlichkeit von 5,06% ($p=0.0506$). Die Irrtumswahrscheinlichkeit wurde noch geringer, wenn nur die Patienten die Arimoclomol und Zavesca bekommen haben und wenn nur Patienten > vier Jahre angesehen wurden.

Schlussfolgerung

Arimoclomol hat einen klinisch relevanten Behandlungsvorteil gegenüber Placebo nach 12 Monaten Behandlung. Die Studie gibt zusätzlich einen deutlichen Hinweis, dass die zusätzliche Behandlung mit Zavesca die Behandlungsergebnisse verbessert. Junge Kinder < vier Jahre mit frühinfantiler Verlaufsform sprechen nicht, wie erhofft, auf Arimoclomol an.

Prof. Dr. Hassan Y. Naim stellte die neuesten Erkenntnisse der Zusammenarbeit der Tierärztlichen und der Medizinischen Hochschule in Hannover sowie der Libanesisch-Amerikanischen Universität in Beirut zum Thema vor.

Niemann-Pick Typ C – eine Krankheit mit vielen Gesichtern

Im Jahr 1914 beschrieb der deutsche Kinderarzt Albert Niemann im Jahrbuch für Kinderheilkunde erstmals das klinische Bild einer schon bald darauf verstorbenen und erst 1 ½-jährigen Patientin mit krankhaft vergrößerter Milz und Leber. Die nach ihm und dem Pathologen Ludwig Pick benannte „Niemann-Pick-Krankheit“ konnte im Laufe der nächsten Jahre als eine der heute 45 bekannten lysosomalen Speicherkrankheiten charakterisiert werden. Ihnen gemein ist, dass die Lysosomen, welche in fast allen Zellen gesunder Menschen tagtäglich körpereigene und -fremde Substanzen abbauen, nicht richtig funktionieren – die Substanzen werden stattdessen gespeichert und bringen den Stoffwechsel der Zelle vollkommen aus dem Gleichgewicht.

Je nach Art der gespeicherten Moleküle können verschiedene Typen der Niemann-Pick-Krankheit klassifiziert werden: Während Typ A und B auf einem Enzymdefekt beruhen, handelt es sich bei Niemann-Pick Typ C (NPC) um eine krankhafte Speicherung von Cholesterin in den Lysosomen. Dieses sollte normalerweise aus den Lysosomen heraus und zur Zellmembran transportiert werden, für die Cholesterin einen essentiellen Bau-

stein darstellt. Verbleibt es hingegen in den Lysosomen, kommt es zur Ausbildung klinischer Symptome. Das klinische Spektrum von NPC reicht dabei von einer sehr frühen Form, welche die Milz und Leber von Kindern irreversibel schädigt und hierdurch zum Tode führen kann, bis zu im Jugend- oder Erwachsenenalter einsetzenden neurologischen Formen mit oftmals chronischen Verläufen, die das Denk- und Bewegungsvermögen zunehmend einschränken oder sich in psychischen Beschwerden äußern können.

Was hindert das Cholesterin daran, die Lysosomen zu verlassen?

Der seltene Defekt im Cholesterintransport beruht auf Erbgutveränderungen im Chromosom 18, bei denen zu 95% das Gen NPC1 betroffen ist. Es enthält die Information zur Synthese des gleichnamigen Cholesterin-Transportproteins (NPC1-Protein), das in der gesunden Zelle hergestellt, zum Lysosom transportiert und in dessen Membran verankert wird. Dort geht es fortan seiner Aufgabe nach, Cholesterin aus den Lysosomen heraus zu schleusen. Weist das NPC1-Gen eine Mu-

tation auf, kann der Cholesterintransport empfindlich gestört werden. Mittlerweile sind über 400 solcher Veränderungen im NPC1-Gen in der Literatur beschrieben.

Was bewirken die NPC-Mutationen in der Zelle?

Mutationen sind nicht alle gleich und längst nicht jede Mutation in einem Gen führt zu einem Fehlen oder Funktionsverlust des Proteins, für das es die Informationen trägt. Forscherinnen und Forscher der Tierärztlichen Hochschule Hannover, der Medizinischen Hochschule Hannover und der Libanesisch-Amerikanischen Universität in Beirut analysierten daher 18 ausgewählte NPC1-Mutationen in der Zellkultur auf ihren Einfluss auf das NPC1-Protein. Neben der Bildung einer ausreichenden Menge des Proteins ist darüber hinaus sein Transport zum Lysosom entscheidend. Wesentliche Zwischenstationen auf dem Weg dorthin sind das endoplasmatische Retikulum und der Golgi-Apparat – dort wird das Protein zunächst korrekt gefaltet sowie im Anschluss umfangreich modifiziert. Nur wenn all diese Etappen erfolgreich durchlaufen werden, kann das NPC1-Protein das Lysosom erreichen und den Cholesterintransport vermitteln.

Durch molekularbiologische und biochemische Methoden konnten die Wissenschaftler nachweisen, dass das Transportverhalten des NPC1-Proteins durch Mutationen im NPC1-Gen spezifisch verändert wird und identifizierten drei verschiedene Transportklassen: In der Gruppe 1 ist das endoplasmatische Retikulum nicht wie in der gesunden Zelle Station 1 des Transports, sondern bereits Endstation. Weil NPC1 nicht zur richtigen Zeit am richtigen Ort – dem Lysosom – ist, kann

es den Cholesterintransport nicht bewerkstelligen. In Gruppe 2 wird das NPC1-Protein zwar zum Lysosom transportiert, aber im Vergleich zum gesunden Patienten in geringerem Anteil. Steht weniger NPC1-Protein im Lysosom zur Verfügung, so funktioniert der Cholesterintransport zwar grundsätzlich, jedoch mit geringer Effizienz. Gruppe 3 schließlich beinhaltet Mutationen, in denen das Protein in gleichem Ausmaß wie in gesunden Menschen zum Lysosom transportiert wird. Woher dann die Symptome der Patienten rühren, ist derzeit noch Gegenstand der Forschung. Eine mögliche Erklärung ist eine durch die Mutation bedingte verminderte Fähigkeit des NPC1-Proteins, das Cholesterin zu binden. Dies könnte an anderer Stelle die Effizienz des Cholesterintransports reduzieren.

Die Qualität des NPC1-Proteins und dessen Fähigkeit einwandfreie Arbeit in dem Lysosom zu verrichten, hängt demnach von seinem Transportverhalten ab, welches durch Mutationen maßgeblich beeinflusst werden kann: je weniger das NPC1-Protein das Lysosom erreicht, desto ineffizienter ist der Cholesterintransport und umso schwerer möglicherweise das klinische Bild des Patienten. So stellten die Wissenschaftler fest, dass Patienten mit einer Mutation der Gruppen 1 und 2 überwiegend schwer und meist schon sehr jung erkranken, während sich die milderen Verlaufsformen eher in der Gruppe 3 fanden. NPC ist also nicht *eine* Krankheit, sondern in jedem Patienten eine andere.

Warum ist es wichtig, NPC-Mutationen auf zellulärer Ebene zu charakterisieren?

Im Jahr 2019, ungefähr 100 Jahre nach der Erstbeschreibung der Niemann-Pick-Erkrankung, steht NPC-Patienten immer noch keine Heilung in

Aussicht. Aufgrund der Seltenheit der Erkrankung und der verschiedenen Erscheinungsbilder von NPC sowohl auf Patienten- als auch auf Zellebene ist dies seit jeher eine besondere Herausforderung. Die derzeit gängige Therapie besteht in dem Arzneistoff Miglustat, welcher die Anreicherung von Glukosylzeramiden verringert – einer Klasse verzuckerter Fette, die im Zuge von NPC ebenfalls in den Lysosomen angereichert wird. Zwar verbessert Miglustat vor allem die neurologischen Symptome der NPC-Patienten, kann den Krankheitsverlauf jedoch nur bremsen.

Will man eine Krankheit aber stattdessen heilen, so muss man zunächst ihren molekularen Ursprung finden und genauestens charakterisieren. Die hier vorgestellte Studie zeigt, dass im Jahr 2019 zell- und molekularbiologische Methoden

zur Verfügung stehen, welche die detaillierte Analyse individueller Mutationen von Patienten(-gruppen) und die Entschlüsselung von Fehlfunktionen auf zellulärer Ebene erlauben. Das durch Mutationen spezifisch veränderte Transportverhalten des NPC1-Proteins wurde hierbei als Schlüsselement in der Krankheitsentstehung und -ausprägung von NPC entlarvt. Künftige Therapieansätze könnten darauf basieren, durch Sequenzierung der Patienten-DNA die zugrunde liegende Mutationsgruppe festzustellen und eine auf den Patienten abgestimmte Therapie einzuleiten. Das Forscher-Team ist daher voller Tatendrang, auch weiterhin einen Beitrag zu einer Therapie von NPC-Patienten zu leisten, die nicht nur die Symptome lindert, sondern an der Wurzel des Problems ansetzt.

Talia Samara Schneider und Hassan Y. Naim

Institut für Physiologische Chemie

Stiftung Tierärztliche Hochschule Hannover

Korrespondenz: hassan.naim@tiho-hannover.de



Prof. Dr. Naim nahm vom 03.-06. September 2019 am Annual Symposium in Rotterdam, Niederlande teil.

Wir bedanken uns bei allen Referenten für Ihre Bereitschaft, an unserer Tagung teilzunehmen, die Präsentationen uns zur Verfügung zu stellen und damit der Niemann-Pick Selbsthilfegruppe Deutschland e.V. unterstützend zur Seite zu stehen.

Wusstet Ihr schon....

Ein Biss der Braunen Einsiedlerspinne der Gattung *Loxosceles* (beheimatet in den USA) führt bei Säugetieren zu verschiedenen klinischen Manifestationen, speziell Nekrose (Absterben von Gewebe), hämatologischen Erkrankungen und Nierenversagen. Das Gift von *Loxosceles* enthält neben einer toxischen Komponente das seltene **Enzym Sphingomyelinase D (SMD)**. SMD katalysiert die Umwandlung von Sphingomyelin (SM) – Baustein einer Zellmembran - in Ceramid-1-Phosphat (Cer-1-P), das in mehrere Signalwege eingebunden ist. Da die Art und Weise, wie das Gift wirkt, bis jetzt wenig erforscht ist, untersuchte das EU-finanzierte Projekt ENZYMEMBRANE (The study of membrane phenomena caused by sphingomyelinase D from spider venoms) die Wirkung von SMD auf die Zellmembrane.



(CORDIS Forschungsergebnisse EU <https://cordis.europa.eu/project/rcn/90610/brief/de>)

Eine Idee! Ein Konzept! SphinCS!

Wenn aus Visionen feste Pläne werden, wenn Träume keine Seifenblasen bleiben und wenn sich neben Zuversicht eine riesige Portion Mut gesellt, dann sprechen wir von zwei namenhaften Personen in der Niemann-Pick-Welt, nämlich von Dr. Eugen Mengel und Petra Kleinhans. Beide verließen zu Beginn des Jahres nach langjähriger Tätigkeit die Mainzer Universitätskinderklinik/Villa Metabolica. Lange Jahre war es ihre berufliche Heimat gewesen...Es wurde Zeit, zu gehen...Zeit, um etwas Neues ins Leben zu rufen! Mit Dr. Mengels exzellenter Expertise auf dem Gebiet der lysosomalen Speicherkrankheiten, voran Niemann-Pick, sowie Ihres außergewöhnlich hohen Engagements für die Seltenen gelang es Ihnen im August dieses Jahrs in Hochheim am Main das erste private Institut für klinische Forschungen zu errichten. SphinCS steht zum einen für die Sphingolipidosen und zum anderen für Clinical Studies. Dabei geht es nicht nur um Medikamentenstudien, sondern auch um die Ermittlung von Biomarkern, Erstellung von natürlichen Verlaufsstudien und labormedizinischen Studien zur Verbesserung der Diagnostik.

Eine wichtige Grundlage, um Diagnosen schneller stellen zu können und die Erfolge neuer Wirkstoffe feststellen zu können.

Was ist das Ziel?

Das Ziel ist es, die klinische Forschung bei seltenen Erkrankungen voranzubringen und für bisher unbehandelbare lysosomale Speicherkrankheiten (LSD) eine Therapie zu entwickeln. Gleichzeitig setzt sich Dr. Mengel und sein Team für die gesundheitlichen Belange von betroffenen Patienten ein. Sie arbeiten mit einem persönlichen Ansatz und in einer vertrauensfördernden Atmosphäre.

Wen treffen wir bei SphinCS außerdem an?

Bei SphinCS treffen wir auf ein spezialisiertes Team mit umfangreichen Kenntnissen und Erfahrungen auf dem Gebiet der LSDs, geleitet von Dr. Eugen Mengel und Petra Kleinhans. Schirmherr ist Prof. Dr. Michael Beck. Die internationale Forschung auf dem Gebiet der LSDs wurde durch Prof. Dr. Beck und Dr. Eugen Mengel mitgeprägt und vorangetrieben. In den letzten 25 Jahren wurden für 9 (von > 50) LSDs Therapien zugelassen. Bei 8 Erkrankungen waren Prof. Dr. Beck und Dr. Mengel maßgeblich beteiligt.

Darüber hinaus steht dem Team seit Oktober 2019 eine weitere, sehr erfahrene Kinderärztin zur Verfügung. Frau Dr. Yasmina Amraoui prägt das Team sowie das Institut maßgeblich mit.

Wo stehen wir als Betroffene oder Angehörige der Betroffenen?

Wer dieses professionelle Team kennt oder bereits selbst in der Versorgung und Studienbegleitung erlebt hat, weiß, dass Patienten eine große Partizipation erfahren. Alle gehen äußerst einfühlsam mit ihren Patienten um und entwickeln bei jedem Einzelnen von ihnen einen systemischen Blick.

Das Team bietet uns:

- ✓ die Möglichkeit, an den neuesten Medikamentenstudien teilzunehmen
- ✓ Zugang zu klinischen Studien und zu den neuesten wissenschaftlichen Informationen
- ✓ Zeit und Fürsorge
- ✓ eine enge Zusammenarbeit mit Einrichtungen für Patientenbetreuung.

Das Team um Dr. Eugen Mengel fördert unsere aktive Rolle in klinischen Studien (von Patienten berichtete Studienergebnisse – „patient reported outcome“). Dieser letzte Punkt ist ebenfalls ein ganz besonderer, denn er wird immer wieder von uns Patienten gefordert, dennoch zu selten einbezogen.

Wie erreichen wir das Team von SphinCS?

Adresse: Geheimrat- Hummel- Platz 2, 65239 Hochheim

Telefon: 06146-904820 oder 0151-26347140

Fax. 06146-9048229

Mail: eugen.mengel@sphincs.de und petra.kleinhans@sphincs.de



Wie sieht der Start bei SphinCS für Niemann-Pick aus?

Zu Beginn seiner Tätigkeit bei SphinCS wird sich Dr. Mengel und sein Team auf Niemann-Pick Ebene vorrangig um das Niemann-Pick eigene Register (INPDR – International Niemann-Pick Disease Registry) kümmern. Diese weltweite Registerstudie ist mehr als eine Datenbank und dient der Erhebung klinischer Daten und deren Verfolgung. Die Informationen werden sowohl von Ärzten als auch von den Patienten oder deren Angehörigen erhoben und in das Registersystem eingepflegt. Somit kann eine natürliche Verlaufsstudie entstehen (natural history), welche einen präziseren Verlauf und die Eingruppierung der unterschiedlichen Typen und Ausprägungen von Niemann Pick ermöglicht.

Dr. Mengel betreut das Register für Deutschland, Österreich und die Schweiz. Die INPDA (International Niemann-Pick Disease Alliance) ist hier federführend. Frau Jackie Imrie aus England ist hierbei die Hauptkordinatorin. Aller Anfang ist schwer, wer von uns weiß das nicht, dennoch freuen wir uns auf eine gute Zusammenarbeit und wünschen allzeit bestes Gelingen!



Einen exklusiven Ein- und Ausblick über SphinCS erhielten wir Vorstände der sechs „führenden“ Selbsthilfegruppen bereits am 10. August 2019 in Hochheim.

Auf den nächsten Seiten könnt Ihr persönliche Erlebnisse von lieben Menschen lesen, die mit unserem Verein verbunden sind.

10 Fragen an...

Petra Kleinhans



1) Was sind Sie von Beruf?

Ich bin Fachkinderkrankenschwester und Studien Koordinatorin

2) Warum sind Sie Kinderkrankenschwester geworden?

Weil ich es liebe, mit Kindern zu arbeiten

3) Kommen wir zu der „Petra“ außerhalb der Klinik...Wie sieht für Sie ein idealer Tag aus?

Ich bin gerne mit meiner Familie zusammen, treffe mich mit Freunden, gehe spazieren oder laufen

4) Wenn Sie sich entscheiden müssten...?

Schwarz oder weiß? Weiß.

Pauschalreise oder Rucksackurlaub? Weder noch.

Handy oder Buch? Beides.

Auto oder Fahrrad? Fahrrad.

Handwerker oder Selbermachen? Selbermachen.

Hund oder Katze? Hund.

Kochen oder Lieferservice? Kochen (lassen).

Lange oder kurze Haare? Lange Haare.

Obst oder Gemüse? Gemüse.

Ordnung oder Chaos? Ordnung.

5) Wie kamen Sie zu unserer SHG? Ich bin durch die Patientenbetreuung hineingekommen.

6) Gefällt Ihnen unsere SHG? Wenn ja, was genau gefällt Ihnen bei uns?

Ja, der Zusammenhalt, das Gefühl in einer großen Familie zu sein.

7) Frau Kleinhans, Sie waren Gast auf unserer letzten Familienkonferenz im April 2019 in Kassel. Was war für Sie das schönste Erlebnis? Das „Get together“, abends, wenn man zusammensitzen kann.

8) Sind Sie im nächsten Jahr auch wieder dabei? **Selbstverständlich!**

9) Was wünschen Sie sich für die nächste Familienkonferenz? **Weiterhin interessante Vorträge und der Austausch im Anschluss.**

10) Wenn Sie einen Wunsch frei hätten, wie würde der lauten?

Eine Therapie, die 100 % wirkt oder besser gesagt, Heilung für NP!

Wir bedanken uns sehr herzlich für das Interview.

Nora Bossog – Cousin Tim berichtet

Hallo! Ich bin Tim Nepple. Ich gehe in die 10. Klasse des Gymnasium Gammertingen. Ich bin der Cousin von Nora Bossog, die an Niemann Pick Typ C erkrankt war. Als Nora vor 10 Jahren starb, war ich selbst noch ein Kindergartenkind und wusste nicht, was meine Cousine für eine Krankheit hatte. Ich wusste nur, dass sie sehr schlimm krank ist und dass es keine Heilung gibt. Ich fragte meine Eltern manches Mal nach der Krankheit an der Nora gestorben ist und sie erklärten es mir immer so einfach, wie möglich, kindgerecht halt, damit ich es auch verstand.

Als wir jetzt in der 10. Klasse Genetik als Thema hatten, beschloss ich meine GFS (Präsentation) über Niemann Pick zu machen. Als ich Informationen im Internet suchte kam ich immer wieder auf die Selbsthilfegruppe. Die meisten Informationen habe ich daher auch von ihr. Meine Tante, Regina Bossog, hat mir auch viele Zeitschriften zur Verfügung gestellt, die sie all die Jahre gesammelt hat. Im Gespräch mit meiner Tante kamen wir auf die Idee, dass ich einen kleinen Artikel für diese Zeitschrift schreiben könnte. Dieser Idee bin ich gerne nachgekommen.

Als ich meine Klassenkameraden zu Beginn meiner Präsentation gefragt habe, ob sie schon einmal etwas von Niemann Pick gehört hatten, antworteten alle mit „nein“.



Deshalb fand ich es auch wichtig, ihnen die Krankheit näher zu bringen. Ich stellte ihnen sowohl die Symptome als auch die Vererbung vor. Am Ende meiner Präsentation berichtete ich meinen Mitschülern, dass meine Cousine diese Krankheit hatte und leider im Alter von nur 14 Monaten daran gestorben ist. Die Betroffenheit war groß und sie konnten alle verstehen, warum ich mich mit dem Thema beschäftigt habe.

Mir hat es geholfen, den Tod meiner Cousine besser zu akzeptieren, da die Krankheit jetzt nicht nur einen Namen für mich hat, sondern auch ein Gesicht.

Für die Zukunft hoffe ich, dass die Krankheit mehr Aufmerksamkeit erlangt und immer mehr erforscht wird, um den Betroffenen das Leben zu erleichtern.

Alles Gute für die Zukunft!

Tim Nepple

Anm. d. Red.: Vielen Dank, lieber Tim für diesen wunderbaren Artikel, der uns deine tiefe Verbundenheit und familiäre Liebe zu deiner Cousine spüren lässt. Es ist in unseren Augen keine Selbstverständlichkeit, dass sich Jugendliche in deinem Alter mit so schwierigen Themen auseinandersetzen. Danke vielmals!



Ein Lob auf die Förderschule

Abwärtsspirale durch die Regelschulen in Nordrhein-Westfalen

Dorothea Seifert

Die ewigen Diskussionen um Inklusion, die Forderung nach gleichen Chancen für behinderte Kinder auf Regelschulen und die Versuche, Förderschulen abzuschaffen kann man relativ gelassen oder gleichgültig in der Presse verfolgen, wenn man selbst nicht unmittelbar betroffen ist. Sobald das eigene Kind durch das Raster fällt und kognitiv nicht mehr mithalten kann, sieht die Situation völlig anders aus. Dann ist es ein Segen, dass es



Förderschulen gibt, die in einem geschützten Rahmen mit besonders geschulten Pädagogen und Therapeuten genau auf die Bedürfnisse dieser Kinder eingehen und sie in ihrem Selbstwertgefühl

stärken bzw. wieder aufbauen.

Wir haben mit Roald eine Reise durch die Schulformen gemacht und ihn in diesem Sommer als

glücklichen, selbstbewussten und stolzen 17jährigen Schüler bei der Entlassfeier der Förderschule erlebt.

Seine Schullaufbahn begann ganz normal mit der Einschulung in die nahegelegene Grundschule. Er war ein kerngesundes, fröhliches, aufgeschlossenes Kind, das schnell einen Pulk von Freunden fand. Roald war geschickt und hatte Freude am Sport, nahm an Leichtathletik-Wettkämpfen teil und konnte insbesondere gut laufen. Im Unterricht gehörte er zu den helleren Köpfen und nahm an der Knobel-AG für die mathematisch begabteren Schüler teil. Bis auf die Tatsache, dass seine allererste benotete Klassenarbeit in der 3. Klasse eine Fünf in Deutsch war und er in allen Zeugnissen und Lehrergesprächen bescheinigt bekam, dass er seine Aufgaben zu schnell erledigte und danach nicht mehr in der Lage war, Fehler (meist Flüchtigkeitsfehler) eigenständig zu korrigieren, war seine Grundschulzeit bis zur 4. Klasse völlig unauffällig und seine Noten im mittleren bis guten Bereich. Er bekam eine Realschulempfehlung, da sowohl Lehrer als auch wir Eltern ihn aufgrund seiner Arbeitsweise nicht mit dem Gymnasium überfordern wollten.

Zur Realschule in unserem Wohnort fuhr er mit dem Fahrrad, hatte dort Freunde aus der Grundschule und fühlte sich in der 5. Klasse anfangs wohl. Jedoch hatte er mit den zusätzlichen Fächern (Französisch als zweite Fremdsprache war Pflicht) und dem zunehmenden Lernstoff schon bald Schwierigkeiten, schrieb schlechter werdende Noten, war frustriert und ging bald nicht mehr gerne zur Schule. Er hatte häufig Bauchschmerzen und fühlte sich sichtlich unwohl. Unsere Bemühungen, ihm beim Lernen zu helfen, führten nicht zum Ziel, waren für uns aufreibend und seine Probleme unverständlich. Wir versuchten es mit einer Nachhilfelehrerin, die ihn in Deutsch und Englisch unterstützen sollte. Diese ältere und sehr erfahrene pensionierte Lehrerin war sehr optimistisch, dass sie Roald an das Klassenniveau heranführen und ihn bei Bedarf bis zum Realschulabschluss begleiten könne. Sie war erfreut über seine Mitarbeit, seine gute Aussprache in Englisch, seine guten Grundkenntnisse und arbeitete am Ausbau seiner Grammatik. Sie hielt ihn für sehr schlau, sah aber auch nach einiger Zeit, dass er Lernprobleme hat und konnte sich nicht erklären, was manchmal in seinem Kopf los war. Zur Auflockerung und Konzentrationsförderung machte sie mit ihm zwischendurch Rätsel, die er z.T. auf Erwachsenenniveau lösen konnte, dann wiederum verstand er die einfachsten Zusammenhänge nicht. Ungefähr zu dieser Zeit - mit 11 Jahren und in der 5. Klasse – fingen unsere Nachforschungen nach den Ursachen an.

Der Kinderarzt diagnostizierte eine einfache Aktivitäts- und Aufmerksamkeitsstörung mit Konzentrationsproblemen, hatte den Verdacht auf ADS und stellte nach einem IQ-Test eine unterdurchschnittliche Intelligenz von 78 fest. Das konnten wir kaum glauben, da er insgesamt immer noch sehr aufgeweckt wirkte, nur eben Probleme hatte,

den mühsam gelernten Schulstoff in den Klassenarbeiten wiederzugeben und in fast allen Fächern schlechte Noten hatte. Ein zweiter Test an anderer Stelle bestätigte aber genau diese Zahl, und der Leidensdruck in der Schule war inzwischen so groß geworden, dass wir zum Halbjahreswechsel der 6. Klasse die Entscheidung trafen, Roald auf die Hauptschule zu schicken. Die Lehrer der Realschule hatten bis zu dem Zeitpunkt keinen Handlungsbedarf gesehen und jeder für sich Roalds schlechte Noten für einen Ausrutscher gehalten, da er mündlich aktiv und interessiert dem Unterricht folgte.

Die Hauptschule war eine Erlösung. Endlich konnte er wieder mithalten, konnte von seinem Status als Realschüler profitieren und direkt in die leistungsstärkeren Kurse eingruppiert werden, die das Ziel des Realschulabschlusses auf der Hauptschule haben. Das moderne, lichtdurchflutete, gut ausgestattete Gebäude der Hauptschule, die aufmerksamen Lehrer und die zufällige Eingruppierung in eine Inklusionsklasse mit zusätzlichen Sonderpädagogen taten ein Übriges, dass Roald sich von Anfang an dort wohl fühlte.

Der Vorsprung, den Roald durch die Realschule hatte, hielt nicht sehr lange an. Schon bald fiel es ihm schwer, dem Stoff in den leistungsstärkeren Fächern Mathe und Englisch, den sogenannten Ergänzungskursen, zu folgen, so dass er schließlich zum Ende der 7. Klasse in die normalen Grundkurse zurückgestuft wurde. Obwohl nicht für ihn gedacht, nahmen die Sonderpädagogen sich seiner an und versuchten ihn zu fördern.

Inzwischen hatte weder Ritalin für das vermutete ADS Wirkung gezeigt noch Untersuchungen beim Augenarzt auf Seh- und Konzentrationsprobleme Rückschlüsse erlaubt. Die Potenzialanalyse zur

Berufsorientierung in der 7. Klasse hatte unterdurchschnittliche Ergebnisse in den Bereichen Qualität und Zeit ergeben, was uns jedoch aufgrund aller Vorerfahrungen und Beobachtungen nicht verwunderte. Nur der Grund war noch nicht gefunden.

Der ergab sich jedoch kurz darauf durch die genetische Untersuchung, die wir nach der Diagnose seines großen Bruders Marius bei allen Familienmitgliedern in Münster durchführen ließen. Dann war klar: auch er hat NPC. Alle seine Probleme hatten einen Namen und waren plötzlich erklärbar.

Damit war klar, dass der schon vorher vermutete Bedarf an sonderpädagogischer Unterstützung auf der Hauptschule nötig ist, so dass gemeinsam mit den Sozialberatern der Schule der Antrag eingereicht und der Status vom Gesundheitsamt festgestellt wurde. Gleichzeitig haben wir mit dem Krankheitsbild vor Augen den Schwerbehindertenausweis für Roald beantragt.

Roald war nun 14 Jahre alt und in der 8. Klasse der Hauptschule. Was wir selbst schon ahnten, bestätigten uns wie auf der Realschule auch hier die Lehrer wieder, dass Roald sich sozial zurückzog und wenig Anschluss fand, auf dem Schulhof in den Pausen allein war. Wir vermuteten, dass es keine gemeinsamen Interessen und keine Gesprächsthemen gab oder Roald den Klassenkameraden nicht mehr folgen konnte. Wie sehr er unter dem Alleinsein gelitten hat, können wir nur ahnen, da er nicht darüber gesprochen hat.

Schließlich war klar, dass er die Hauptschule nicht würde abschließen können. Mit der Schulleitung und einem Sozialberater beschlossen wir den nächsten Wechsel in Roalds Schullaufbahn und

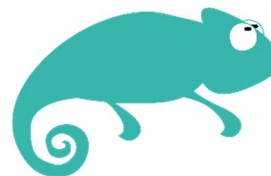
schulten ihn zum Halbjahreswechsel auf eine Förderschule mit Schwerpunkt körperliche und motorische Entwicklung und Lernen ein.

Hier konnte Roald nun endlich aufatmen. Kein Leistungsdruck mehr, keine Schulnoten, keine Hausaufgaben, 10 Schüler in der Klasse, zwei Lehrerinnen mit spezieller sonderpädagogischer Schulung, Therapeuten für Logopädie, Ergotherapie, Physiotherapie, alle Termine an einem Ort und bis zum Nachmittag erledigt, zu Hause frei und ohne Stress. Obwohl uns Eltern der Anblick von Rollstühlen, Rollatoren, sonstigen Hilfsmitteln und allen Formen von körperlichen und geistigen Behinderungen in der Schule erst mal schlucken ließen, hatte Roald komischerweise keine Berührungängste. Er wollte nach dem ersten Kennenlerngespräch dorthin und fühlte sich gleich wohl. In seiner sehr guten körperlichen Verfassung und mit seinen sportlichen Erfahrungen aus der Leichtathletik war er von Anfang an Leistungsträger der Schule und vertrat diese bei den Wettkämpfen von Jugend trainiert für Paralympics. Er freute sich auf den Schwimmunterricht, auf die Sportstunden und die Tischtennis-AG, stach mit seinem Wissen und seiner Teilnahme in den Lernfächern hervor, wurde gelobt und bestätigt, hatte Freunde und Gesprächspartner und lernte überdies Rücksichtnahme und soziale Kompetenzen bei der Betreuung seiner mehrfach schwerstbehinderten Klassenkameraden. Klassenfahrten, Ausflüge und Feierlichkeiten machten ihm wieder Spaß, und auch wir Eltern konnten ihn unbesorgt an allem teilnehmen lassen. Wir wussten ihn in guten Händen, waren sicher, dass er von Krankenschwestern auch unterwegs seine Medikamente erhielt und seinen Fähigkeiten entsprechend Freiräume genießen konnte, aber nie überfordert wurde.

Fast zeitgleich mit dem Übergang in die Förderschule und kurz nach der Diagnose begann für uns die Teilnahme an der Cyclodextrin-Studie in Münster. Nach der Doppel-Blind-Phase, in der Roald in der Placebo-Gruppe war, erhält er nun seit Februar 2017 das Medikament über den inzwischen implantierten Port, so dass er außer den 14tägigen Medikamentengaben in Münster keine wesentlichen Einschränkungen im Alltag hat. Das Medikament scheint ihn in seiner NPC-Entwicklung stabil zu halten und seine Motorik sogar leicht verbessert zu haben. Beim kognitiven Stand sind wir uns nicht so sicher. Aber er nimmt aktiv und fröhlich am Leben teil, und die jetzige Situation lässt auf die Wirksamkeit des Medikaments hoffen.

Die letzten zweieinhalb Schuljahre haben ihm auf jeden Fall eine große Portion Sicherheit für die nächsten Schritte mit auf den Weg gegeben, von

dem zum jetzigen Zeitpunkt keiner weiß, wie der weitergehen wird. Momentan befindet sich Roald im Reha-Bereich einer berufsbildenden Maßnahme, die von der Agentur für Arbeit empfohlen wurde und gefördert wird. Ob er durch diese Maßnahme nächstes Jahr in eine außerbetriebliche Ausbildung einsteigen kann, wird sich zeigen. Aber der Einstieg läuft erst mal gut. Und eine Freundin hat er auch schon gefunden!



Schöne Erlebnisse

Reisegruppe Chemnitz – Bennigsen (Region Hannover)

Bei der Niemann-Pick Tagung im Mai 2018 beschlossen Familie Leibner aus Chemnitz und Familie Richter aus Bennigsen gemeinsam in den Harz zu fahren. So machten sie sich im Oktober 2018 auf den Weg nach Wernigerode ins Hasseröder Burghotel. Marco (33) und Julia (28) haben sich dort kennengelernt. Bei schönem Wetter konnten wir über die längste Hängebrücke beim Rappbodestausee laufen. Shoppen in Wernigerode, ein Cocktail abends in der Bar und Tanz bei Livemusik standen auf dem Programm. Am Tag der Abfahrt wurde die Glasmanufaktur in Derenburg noch besichtigt. Mit vielen neuen Eindrücken fuhren wir nach drei Tagen wieder nach Hause. Alle waren sich einig, dass wir uns im Oktober 2019 wieder in Wernigerode treffen werden.



Zeitfenster – Alltag im Tetrismodus – oder leben wir in einem Schiebepuzzle?

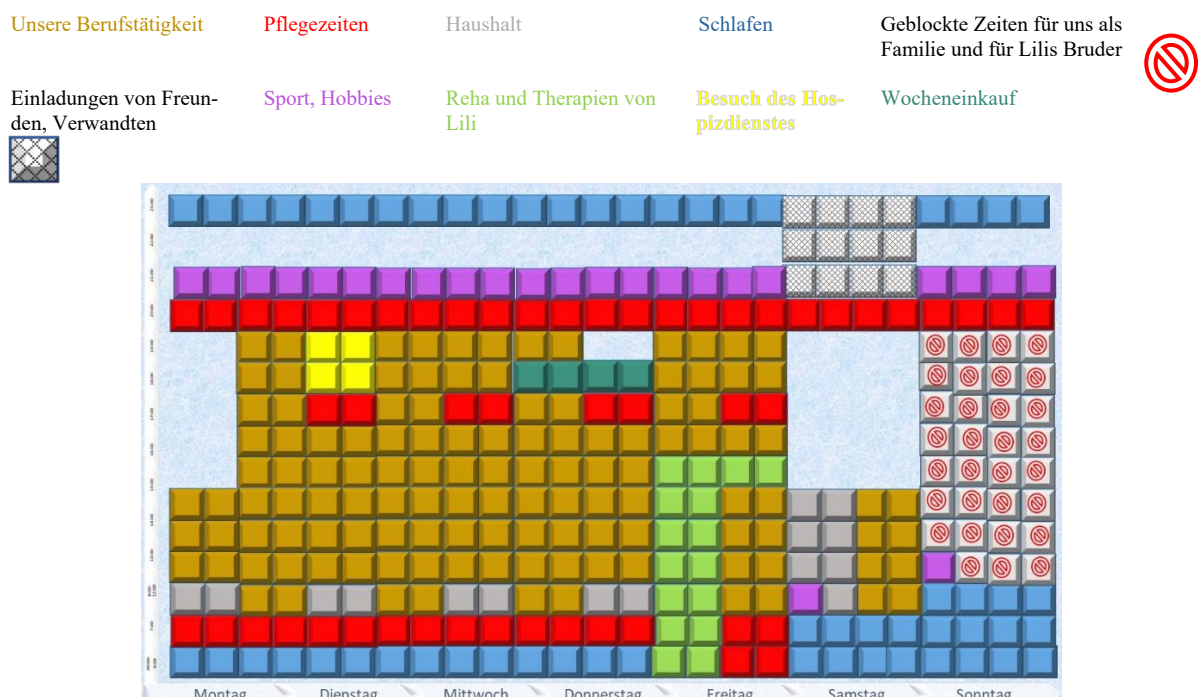
Sabine Fornfeist

Unsere jährliche Niemann Pick Zeitung ist nicht nur ein hilfreiches Medium, um den Menschen, die unsere Gruppe begleiten, „**Danke**“ zu sagen (was ich hiermit nochmal ausdrücklich tun möchte!), sondern auch, um die Facetten der Erkrankung zu zeigen, die nicht unmittelbar mit dem Krankheitsbild, mit Symptomen und mit Therapien zu tun haben.

In der letzten Ausgabe war mir ein Artikel wichtig, der sich mit den Schwierigkeiten der unregelmäßigen Schulbesuchszeiten unserer Tochter Lili (19 Jahre) befasste. Nachdem sie mehr als 50 % Fehlzeiten im letzten Schuljahr hatte, weil ihre professionelle Schulbegleiterin immer wieder aus verschiedenen Gründen ausgefallen war, haben wir irgendwann entnervt aufgegeben. Jetzt geht Lili vier Tage pro Woche in eine gut organisierte Werkstatt der Rehabetriebe Bonn und wir sind sehr glücklich, dass sie nun endlich ungestört und kontinuierlich das bisschen Alltag leben kann, das die Krankheit noch zulässt.

Dies wirkt sich natürlich auch positiv auf unseren Alltag aus, wir sind dadurch deutlich entstresset. Keine Whatsapps mehr mitten in der Nacht, dass Lili am nächsten Tag leider nicht die Schule besuchen kann, kein Hitzefrei, kein hektischer Plan B, bzw. Plan C, D oder E.

Durch dieses ganze Schulchaos in den letzten Jahren ist mir aufgefallen, wie fragil so ein Alltag mit dem Fortschreiten der Erkrankung werden kann. Wie bei vermutlich allen Menschen, die mit einem betreuungsintensiven Familienmitglied leben, sind wir gut organisiert und haben unsere Tage und Wochen in kleine Zeitfenster unterteilt. In diese Zeitfenster muss alles Mögliche hineingeschoben werden. Ich komme mir oft vor wie in einem Tetris-Spiel. Es regnet kontinuierlich Termine auf uns herab, die anfangs noch mit genügend Platz angeordnet werden können und die die leeren Räume füllen. In unserem Leben sind das zunächst die „üblichen Termine“, die ich mal versucht habe, in ein Bild zu fassen.



Nicht aufgeführt, weil das die Tetris Steine sind, die platziert werden, sobald eine kleine Lücke bleibt – also der hellblaue Bereich im Bild – sind:

-  Gartenarbeit
-  Ehrenamtliche Tätigkeit in der nationalen und internationalen Selbsthilfegruppe, Telefonkonferenzen, Schriftkram, Beantwortung von E-Mails, Social Media, Anfragen von Pharma, Forschern
-  Telefonate
-  Kochen
-  Verarbeiten
-  Entspannen, Lesen, Fernsehen



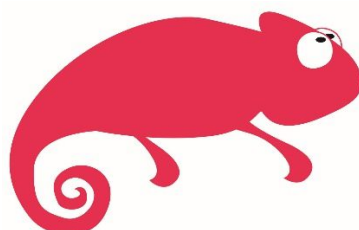
Im Gegensatz zum echten Tetris können unsere Bausteine zum Glück immer wieder neu gesetzt werden, d.h. Tetris wird zum Schiebepuzzle.

Tatsächlich ist das sogar die Regel. Wir jonglieren immer, um auch die letzte Lücke noch zu füllen. Es reicht schon, dass auf dem Nachhauseweg von der Arbeit eine Straßenbahn ausfällt, der Termin beim Kunden oder ein Meeting länger dauert als angesetzt. Kommen ungeplante (Arzt-, Ämter-, Krankenhaus-)Termine, Einladungen, Krankheit, Überstunden, Telefonkonferenzen, Meetings etc. kann es schon einmal hektisch werden und wir schieben die kleinen

Steine wieder hin und her. Das Bild ist dynamisch und ändert sich ständig. Es bleibt auf jeden Fall sehr bunt.

Wird bei technischen Prozessen ein Zeitfenster überschritten, kann es zum Systemausfall führen. So weit sind wir zum Glück nicht. Bei uns – wie vermutlich bei allen Familien unserer Niemann Pick Familie – führt es lediglich zu Herzrasen, verbunden mit Schweißausbrüchen. Und so hält uns unser Lebens-Tetris-Schiebepuzzle-Spiel in Atem. Aber es macht uns auch stolz, dass wir – mit etwas Unterstützung – die bunten Steinchen am Laufen halten. Was uns fehlt, ist manchmal der Moment des Innehaltens, um die Aussicht aus den verschiedenen (Zeit-)Fenstern genießen zu können.

Natürlich gibt es bei all unseren Mitgliedern das Problem der wenigen Zeit. Bei jedem sehen die Steinchen und das Gesamtbild etwas anders aus. Jana, Ed und ich freuen uns als Vorstand unserer Selbsthilfegruppe, dass einige unserer Weggefährten uns trotz ihres eigenen herausfordernden Alltag wiederum einige ihrer eigenen Zeitfenster zur Verfügung stellen und uns tatkräftig unterstützen.





Ich gönne mir eine Pause

Ich setze mich in eine aufrechte Position.

Schließe meine Augen.

Lasse los von jeglicher Anspannung.

Atme einige Male ganz bewusst ein...

und wieder aus...

– ganz nach meinem Rhythmus.

Frage mich, ohne zu bewerten:

Wie geht es mir jetzt im Moment?

Welche Gedanken, welche körperlichen Empfindungen nehme ich wahr?

Richte dann meine Aufmerksamkeit auf den Atem.

Beobachte, wie der Atem durch die Nase ein- und wieder ausströmt.

Bleibe bei meinem Atem und bring den Geist immer wieder „nach Hause“, wenn er zu wandern beginnt.

Ich weite mein Bewusstsein auf den gesamten Körper aus und spüre den Atem.

Nehme meinen Körper wahr.

Kehre wieder langsam mit der Aufmerksamkeit zurück, halte dabei meine Augen weiterhin geschlossen.

Bin mir der Ganzheit des gegenwärtigen Moments bewusst und öffne die Augen.

Das Leben ist ein Fluss. Wenn Du es näher betrachtest, dann wirst Du sehen, dass sich alles in jedem Augenblick verändert. -Drukpa Rinpoche

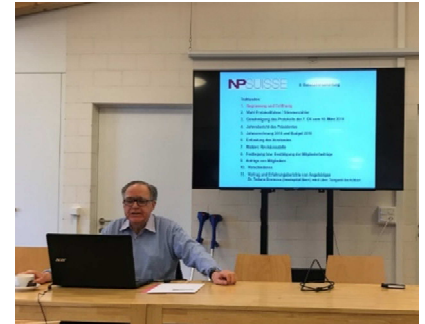
NP on Tour

In dieser Rubrik sind wir für Euch on Tour und fangen für Euch besondere Erlebnisse ein.

NPSUISSE 8. Generalversammlung in der Schweiz

Gabriele Grillenberger

Schon sehr früh ging unsere Reise in die Schweiz los – wir, das waren unsere Fahrerinnen Fr. Corinna Hendeß, Edmund Fabianski sowie Wolfgang und Gabriele Grillenberger. In diesem Jahr kamen wir pünktlich zur Eröffnung der Generalversammlung um 10:00 Uhr an und wurden wie immer auf das allerherzlichste von allen begrüßt.

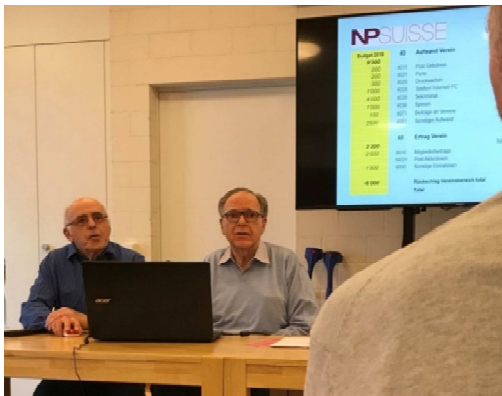


Herr Peter Hengeler:

Traktandum 1: Ich darf Sie ganz herzlich zu unserer 8. Generalversammlung der NPSuisse begrüßen. Ich spreche hochdeutsch, damit uns die Franken und übrigen Gäste aus Deutschland auch verstehen. Damit haben wir das Traktandum 1 schon erledigt.

Nun Zusammenfassung:

Traktandum 2: Anschließend erfolgte die Wahl des Protokollführers und des Stimmzählers/-in. Als Protokollführer wurde traditionell Matthias Oetterli gewählt und als Stimmzähler Edmund Fabianski. Beide wurden durch Handabstimmung gewählt.



Traktandum 3: Genehmigung des Protokolls der 7. GV am 17. März 2018. Hier erfolgte ein herzlicher Dank an Matthias Oetterli für das Protokoll. Das hatten alle Mitglieder per Email bekommen. Nachdem keine Einwände erhoben wurden, wurde davon ausgegangen, dass dieses Protokoll genehmigt ist.

Traktandum 4 Jahresbericht des Präsidenten: Auch der Jahresbericht des Präsidenten ist mit der Einladung verteilt worden. Christoph, möchtest du dazu etwas ergänzen? Herr Poincilit: Ei-

gentlich nicht, ich werde nachher bei „Verschiedenes“ etwas dazu sagen. Weiter Herr Hengeler: Vielen Dank Christoph für diesen ausführlichen Jahresbericht. Fragen der Mitglieder bestanden keine.

Traktandum 5 Jahresrechnung durch Herrn Andreas Hedi-ger: Wie sie sehen, sind die Zahlen gleich geblieben. Wir hatten einige Austritte und einige Eintritte. Sven Kellin, der nicht hier sein kann und sich entschuldigen lässt, da er im Prüfungsstress ist – er macht die Prüfung zum eidgenössisch informierten Steuerberater und ist am Lernen. Ela Königseck von den



NPSuisse Runners kann auch nicht hier sein. Dafür sind zwei andere Vertreter hier. Sie sind fleißige Sprinter/Renner und sie treffen sich immer in Winterthur. Milijana kann offenbar auch nicht da sein. Sie hat gewechselt von Einzelmitglied zu Paarmitglied und wir haben leider auch Abschied von ihrem Sohn Marco zu nehmen, der am 04. Juli 2018 verstorben ist. Ich bitte sie, sich kurz zu erheben. Alle erhoben sich und gedachten Marco.

Anschließend wurde kurz über den Abschluss eines Gruppen-Skypes „Go to meeting“ gesprochen und als sinnvoll erachtet (Kosten ca. 150 bis 200 Euro im Jahr).

Herr Hediger kam dann zu den Zahlen des Budgets. Er berichtete darüber, dass wieder mit einem größeren Minus in der Vereinsrechnung zu rechnen ist, wegen der Buchhaltung, die ausgelagert wird. Wir sind aber froh, dass die Epi-Suisse diese Arbeit macht. Sie können uns auch immer wieder wertvolle Tipps geben, weil diese viel mehr Erfahrung haben als wir kleine Gruppe.

Herr Poincili: Vielleicht noch ein Kommentar dazu. Die Revision macht Frau Ingold, die es bis jetzt gratis gemacht hat. Jetzt habe ich die Rechnung bekommen und du kannst ja noch etwas dazu sagen für die Zukunft.

Das mache ich später. Dann das Budget für die Projekte. Wir rechnen damit, dass wir wieder 60.000 Franken einnehmen können und das verteilt sich dann auf verschiedene Projekte, zu diesem Punkt wird Christoph dann bei Verschiedenes noch etwas dazu sagen.

Herr Peter Hengeler: Es erfolgte nun die Genehmigung per Handzeichen der Jahresrechnung und des Budgets.

Traktandum 6 Entlastung des Vorstandes:

Wir können uns natürlich nicht selbst entlasten. Lieber Edmund, würdest Du die Aufgabe übernehmen? Ja.

Edmund Fabianski: Wer ist für die Entlastung des Vorstandes, der möge die Hand heben. Alle Hände gingen nach oben. Edmund Fabianski: Gegenprobe, wer ist gegen die Entlastung? Keiner. Also einstimmig entlastet.

Applaus im Saal.

Traktandum 7 Revisionsstelle:

Frau Ingold hat letztes Jahr ihren Rücktritt erklärt. Sie hat die Aufgabe vier Jahre gemacht. Zu unserer Freude hatte das bislang nichts gekostet. Jetzt wollte sie ziemlich früh zurücktreten und ich habe sie dann, wie man auf Schweizer-Deutsch so schön sagt, beschnurgt, es noch einmal zu machen, denn die Kündigung kam kurz vor Jahresende. Sie hat das dann gemacht, verlangt aber diesmal etwas dafür. Sie hat Personalengpässe, es ist nur eine kleine Firma und das muss man begreifen. Ich habe mich dann nach einem neuen Revisor auf die Suche gemacht und habe ihn gefunden in der Person von Herrn Rudi Burch. Herr Burch ist selbstständiger Treuhändler und Wirtschaftsprüfer mit Büro in Zug und die Bekanntschaft kommt über meine Gattin Regina zustande. Sie saßen vor vielen Jahren zusammen im Verein TIXI, das ist ein Taxidienst für Behinderte in Zug zusammen im Vorstand und Rudi hat zu unserer Freude und verbunden

mit großem Dank zugesagt. Er ist heute da und ich möchte euch vorschlagen, Herrn Burch als neuen Revisor zu wählen. Wer das möchte, bitte ich darum die Hand zu erheben.

Herr Burch wurde einstimmig gewählt. Applaus im Saal.

Herr Burch: Ich bedanke mich für das Vertrauen und ich habe gesagt, ich werde es für vier Jahre machen, sofern ich wiedergewählt werde, denn das ist ja in der Regel eine Amtsdauer von zwei Jahren. Und ich werde das selbstständig und unentgeltlich machen. Nochmals großer Applaus.

Traktandum 8 Festlegung bzw. Bestätigung der Mitgliederbeiträge:

Die Mitgliederbeiträge der Aktiv- und Passivmitglieder bleiben gleich.

Wir möchten diese nicht erhöhen und bitten deshalb um Zustimmung. Wer dies genehmigen möchte, zeige dies bitte durch Handerheben.

Dies wurde einstimmig ohne Gegenstimme angenommen.

Traktandum 9 Anträge von Mitgliedern:

Anträge von Mitgliedern haben wir keine bekommen.

Traktandum 10 Verschiedenes:

Herr Christoph Poincili: Ich möchte ein bisschen über Forschung informieren, denn bis jetzt haben wir über 2018 gesprochen und 2019 wird ein wichtiges Jahr sein. Wenn wir schauen, was bis jetzt in der Forschung geschieht, stellen wir fest, wir sind in einer Situation mit enorm viel Strategie für eine Krankheit NP Typ C. Es gibt noch NP Typ A und B. Auch bei Typ B läuft etwas, da geht es um ein Enzym und da ist die Sache relativ klar, hier bei Typ B muss ein Enzym ersetzt werden. Bei NPC ist es schwieriger, denn es geht nicht um ein Enzym, sondern um den Transport von Proteinen und da, wenn ich hier schaue, haben wir X Strategien, die sich entwickelt haben. Wir können uns erinnern, vor acht Jahren, als wir mit Otto zusammen waren, da waren wir alle überzeugt, ok, in zehn Jahren wird die Pharmaindustrie schon eine Lösung bringen. Heute sind wir fast zehn Jahre weiter und es ist sehr schwierig zu wissen, welche Strategie am besten funktioniert



und ob die überhaupt funktionieren wird. Hier müssen wir selbst eine Idee bekommen, denn wir können eigentlich nicht warten, dass andere Dritte mit Lösungen kommen, sondern wir müssen uns auch einmischen und zwischen diesen verschiedenen Strategien entscheiden können, welche wollen wir eigentlich. Man kann sich sicherlich nicht alle leisten und wir sehen auch Medikamente, die von der Pharmaindustrie kommen könnten, die wahrscheinlich so teuer sein werden, dass, bis diese genehmigt sind und bis die Krankenkassen diese übernehmen, das wird extrem lange dauern. Deshalb haben wir jetzt auch parallel eine Kampagne gestartet, um sogenannte „Off-Label-Use-Medikamente“ zu berücksichtigen. Das heißt, das sind Medikamente, die existieren für einen anderen Zweck, für eine andere Krankheit und können helfen bei NPC. Natürlich kann man diese aber nicht einsetzen, ohne dass man gewisse Prüfungen durchgeführt hat und diese

Prüfungen kosten natürlich Geld. Die Pharmaindustrie aber ist absolut nicht interessiert, da zu investieren.

Die Kampagne, die wir starten werden, soll eigentlich so ausgerichtet sein, dass Politiker oder Organisationen sensibilisiert werden und es wäre schön, wenn auch die Weltgesundheitsorganisation mitmachen würde, dass diese schauen, dass solche Medikamente überprüft werden. Wir denken, dass sollte eigentlich auch die Kosten für unsere Gesellschaft reduzieren. Natürlich kosten unsere Patienten viel und wenn wir den Politikern zeigen können, die sich bis jetzt irgendwie nicht einmischen wollten, dass man Kosten mit Off-Label-Use reduzieren kann, dann könnten wir vielleicht über Gelder verfügen, die von der Öffentlichen Hand kommen, um solche Drogen, solche Medikamente genehmigt zu bekommen. Man sieht und ich sehe es jetzt täglich, dass das nicht nur bei NPC der Fall ist. Das ist bei sehr vielen seltenen Krankheiten der Fall, so dass sich die Kampagne nicht nur auf NPC konzentrieren soll, sondern allgemein für seltene Krankheiten. Wir, Hanni und ich und Zita, wir gehen in zwei Wochen nach Barcelona. Dort soll besprochen werden, wie so eine Studie - *Compassionate* am Anfang, d. h. ohne großen Aufwand, gestartet werden könnte in Spanien. Da hat man nicht nur Proof of Concept gemacht, sondern auch mit Ärzten, die NPC-Patienten behandeln, gesprochen und es scheint jetzt eine Möglichkeit zu geben, etwas anzufangen. Wir gehen nicht alleine nach Barcelona, sondern wir gehen mit einem Professor von der Universität Genf, ein Pharma-Professor. Er hat das gleiche für die Krankheit *Duchenne* gemacht und wird dort vortragen, wie man das richtig einfädelt. Es ist klar, dass die Idee nachher, wenn so eine *Compassionate-Study* gemacht ist, wie wir das dann international verwerten sehr

wichtig ist und dass wir diese Kampagne so gut wie möglich durchführen. Es gibt auch andere Medikamente Off-Label-Use, es gibt andere Strategien und da wird Tatiana Bremova nachher auch darüber sprechen, aber wichtig ist, wir können mit solchen Medikamenten nicht heilen, aber wir hoffen, dass wir die Krankheit damit fast stoppen können. Was wir aber sagen müssen ist, dass je nach Stadium oder je nach Krankheitsbild wahrscheinlich mit unterschiedlichem Resultat zu rechnen ist. Natürlich ist es in jedem Fall so, je früher man mit einer solchen Behandlung anfängt, desto besser ist es. Was Spanien betrifft, ist es eine Droge, eine Substanz, die eigentlich für HIV gedacht ist und man rechnet damit, dass die Erwachsenen davon profitieren könnten. Es ist nicht immer das gleiche, ob für Kinder oder für Erwachsene und es ist sicher etwas zum Ausprobieren. Es ist immer problematisch, man sieht es ja jetzt mit allen Untersuchungen, man will nicht aufhören, wenn man schon eine Behandlung hat und die doppelt zu führen, die jetzige Behandlung und eine neue Behandlung, das ist sehr schwierig, denn was soll man nachher von den Ergebnissen denken. Zwei Behandlungen können entweder sich ergänzen oder vielleicht nicht. Das ist etwas, was wir im Jahr 2019 verfolgen wollen und wir haben festgestellt, dass die INPDA diesen Weg eigentlich nicht gehen will, die INPDA will sich nicht zu fest mit Überlegungen von zukünftigen Strategien beschäftigen, die INPDA will Information teilen hauptsächlich über existierende laufende Versuche mit Unterstützung der Pharmaindustrie. Wir können von solchen Studien sehr profitieren, nur wir sehen heute, dass alles was die Pharmaindustrie geleistet hat, sehr, sehr unklare Resultate liefert. Wahrscheinlich, und das ist meine persönliche Meinung, müssen wir für die Zukunft denken, dass wir für unsere Patienten mehr eine personenbezogene Leistungsmedizin, also wo wir je

nach Patienten gezielt handeln, haben werden - personalisierte Medizin, also ein Arzt schaut was das Medikament für eine Wirkung hat. Das können wir heute noch nicht bestätigen, denn jeder weiß, die Cyclodextrin-Studie, es gibt die Orphazyme-Studie und alle haben solche Resultate, die ziemlich große Chargen haben. Tatsächlich sieht man aber, wenn man einen Durchschnitt macht, ok, es gibt einen kleinen Unterschied, aber je nach Patienten sind die Unterschiede sehr groß oder dass die Standardabweichung groß ist und eigentlich, wenn ein Produkt genehmigt werden soll, dann sollte diese Standardabweichung viel weniger groß sein. Also, wie es laufen wird, wir haben es gesehen, auch mit unseren deutschen Freunden, da gibt es verschiedene Meinungen über die Wirkung dieser Stoffe, die jetzt von der Pharmaindustrie produziert werden und noch nicht genehmigt sind. Insofern ist für uns wichtig, dass wir die Zeit bis zu einer Verbesserung der Behandlung so kurz wie möglich halten. Wir wissen nicht genau, wie die Zukunft sein wird. Wir rechnen auch damit, dass wir vielleicht von der Öffentlichen Hand Unterstützung bekommen, aber wir müssen das parallel machen. Ich hatte

gesagt, die INPDA ist mehr orientiert auf den Kontakt zwischen Patienten und mit Wissenschaftlern. Wir haben uns mit dem Loire Valley-Meeting sehr spezialisiert auf Wissenschaftler, also wir lassen sie zusammen sprechen und das ist etwas, wo wir seit Jahren schon die Unterstützung von Deutschland bekommen. Jetzt haben wir generell gesehen, also wir sind klein und wenn in einer unserer Familien etwas passiert, da sind wir sehr empfindlich. Wir wollen grundsätzlich mit Deutschland und der Schweiz zusammenarbeiten, sodass diese Empfindlichkeit ein bisschen kleiner wird und wir wollen für Deutschland auch diese Wege öffnen. Wir haben gesagt, wir haben probiert bei der INPDA etwas zu gestalten, wo man mehr in diese Richtung reine Forschung geht. Jetzt haben wir die Entscheidung getroffen, dass wir am Anfang nur mit Deutschland und der Schweiz zusammenarbeiten und somit können wir unsere Mittel und da haben wir jetzt gerade eine Kasse mit 15.300 Euro, das ist nicht viel, aber das ist ein Anfang und wir wollen da etwas tun, dass unser Loire Valley-Meeting weiter geführt, aber auch eben solche Projekte wie Off-Label-Use gefördert werden können.

Herr Peter Hengeler: Die INPDA, das ist ja die internationale Organisation für Niemann-Pick, diese ist in den letzten zwei Jahren etwas schwerfällig geworden. Christoph hat völlig recht und wir müssen uns auf diese Off-Label-Use-Geschichte konzentrieren, denn da erwarten wir die rascheren Resultate. Wir haben deshalb auch im Vorstand beschlossen, dass wir uns in der nächsten Zeit auf das konzentrieren.

Herr Florian Benz: Also Off-Label-Use sind Medikamente die bereits anerkannt sind, oder?

Herr Peter Hengeler: Ja, das geht sicher, sie sind schon da, aber nicht für NPC.

Herr Christoph Poincili: Das heißt, ein Arzt, wenn er überzeugt ist, kann diese schon verschreiben, aber er muss überzeugt sein und Off-Label-Use hat den Vorteil, dass die Toxizität schon überprüft ist. Die Medikamente sind also nicht toxisch und viel billiger. Das Ziel wäre nach einer gewissen Zeit zu zeigen, sie wirken und dann eine normale Studie durchzuführen und diese Studie so international vorzubereiten, dass das Medikament überall für NPC genehmigt und anerkannt wird.

Herr Peter Hengeler: Also das ist das Ziel und die Strategie. Wir hoffen also sehr, dass wir da zu raschen Resultaten kommen und dass wir das Vorwärtsbringen können. Machen wir das zusammen mit unseren Freunden in Deutschland!

Herr Christoph Poincilit: Wir bilden eine Gruppe, d. h. eine Loire Valley-Meeting-Gruppe. Rechtlich sind die Vereine NPSuisse und die NP-Selbsthilfegruppe Deutschland verantwortlich und wir werden zusammenarbeiten. Wir gehen nun nach Spanien, dann nach London – was dort durch den Brexit passiert, weiß niemand genau und dann werden wir dort offerieren, dass die Engländer mit uns zusammenarbeiten. Wir wollen eine Kasse bilden, wo wir Geld von allen wichtigen Ländern einnehmen können und wir haben mit Drugs fondé, das ist eine Foundation in der Schweiz, eine Möglichkeit, das wird noch überprüft, Geld ohne Probleme mit steuerlich guter Kondition zu sammeln, auch von Europa oder den USA und anderen Ländern. Das ist das, was wir im Moment probieren, zu etablieren.

Das war das, was ich zu unseren Bemühungen für 2019 sagen wollte und das nimmt natürlich viel Zeit für Forschung in Anspruch, wir meinen aber, dass das sehr wichtig ist, damit da etwas passiert.

Großer Applaus im Saal.

Herr Peter Hengeler: Hier noch unser Kalender, was in der nächsten Zeit läuft oder schon gelaufen ist.

Der Tag der Seltenen Krankheiten war in Basel. Sie sehen da am 22.03.2019 ist diese klinische Studie in Barcelona. Dann Reisen wir auch wieder nach Kassel zu unseren Freunden. Das ist immer eine großartige Gelegenheit für Gedankenaustausch und auch um Neues zu erfahren.

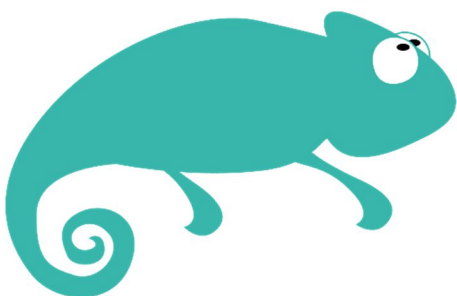
Herr Christoph Poincilit: Vielleicht noch, ich habe gesagt wir konzentrieren uns auf Deutschland und Schweiz auf diese Aufgabe, aber wir haben Leute innerhalb unserer Loire Valley-Meeting-Group in Amerika, in Brüssel, in Australien und vielleicht durch die Hilfe von Ning werden wir auch jemanden in China haben, also wir wollen da natürlich nicht ganz alleine aktiv sein, sondern global.



Herr Peter Hengeler:

Traktandum 11 Vortrag und Erfahrungsberichte von Angehörigen:

Der vollständige Vortrag von Frau *Dr. Tatiana Bremova-Ertl*, Inspelspital, Universitätsspital, Bern finden Sie in Kürze auf unserer Homepage www.niemann-pick.de im Mitgliederbereich.





International Niemann-Pick Disease Alliance

6. Biennial „Face to Face“-Meeting

14.-16.06.2019 in Lyon, Frankreich

Sara Ströer

Das diesjährige 6. INPDA Treffen fand in Lyon, Frankreich statt. Der Gastgeber war die Gruppe Vaincre Les Maladies Lysosomales (VML).

Aufgeregt und erwartungsvoll reiste ich auf mein allererstes INPDA Treffen in Lyon an. Mit in der deutschen Delegation Sabine Fornfeist, Dr. med. Eugen Mengel (medizinischer Beirat und Geschäftsführung SpinCS GmbH, Hochheim – zertifizierter Prüf- und Studienarzt) und Dr. Frank Pfrieder (Institute of Cellular and Integrative Neuroscience, Strasbourg- wissenschaftlicher Beirat in der Niemann-Pick Selbsthilfegruppe Deutschland e.V.).

Angefangen wurde nach der Begrüßung mit einer Vorstellungsrunde der einzelnen Mitgliedsländer.

In einer kurzen Präsentation wurde hier die Organisationsstruktur, Mitgliederzahlen, Herausforderungen, Ziele sowie auch die Erwartungen an das Treffen der INPDA vorgestellt.

In der Vorstellung der deutschen Niemann-Pick Selbsthilfegruppe durch Sabine Fornfeist haben wir unsere Erfolge wie der NPC Forum Berlin Poster Preis, hohe Teilnehmeranzahl der diesjährigen Tagung 115 Personen (Zuwachs) und die wachsende Aktivität der ASMD Mitglieder (Pia Appel und Sara Ströer) präsentiert.

INPDA

1. Vorstand
Sandra Cowie (Kanada)

2. Vorstand
Joslyn Crowe (USA)

Sekretärin
Toni Mathieson (UK)

Kassierer
Isabel Hontanilla (Spanien)

Die International Niemann Pick Disease Alliance (INPDA) ist ein globales Netzwerk von gemein-nützigen Organisationen, die von Niemann-Pick Erkrankung (NPD) betroffene Personen unterstützen. Die Allianz wurde 2009 gegründet, um ein Forum für Patienten-gruppen und Fachleute zu schaffen.

INPDA Mitglieder:

Argentinien, Australien, Brasilien,

Kanada, China, Frankreich,

Deutschland, Italien, Niederlande,

Norwegen, Spanien, Schweiz,

Großbritannien, USA

Assoziierte Mitglieder:

Brasilien, Taiwan, Tunesien,

UK Hollie Foundation,

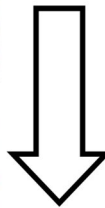
Zu den Herausforderungen unserer Gruppe gehören unter anderem Media und Manpower, psychosoziale Unterstützung der betroffenen Familien, Austausch mit den Pharmaunternehmen => (erfolgversprechende Ansätze oder finanzielle Interessen) und mehr (ASMD) Betroffene finden bzw. für die Gruppe gewinnen (Patientenstimme verstärken).

Im Laufe der einzelnen Gruppenvorstellungen ließ sich immer klarer erkennen, dass alle Gruppen mit den gleichen oder ähnlichen Schwierigkeiten zu kämpfen haben. Vor allem die oftmals geringen Mitgliederzahlen und die dazu fehlenden Ressourcen, Manpower stellen für alle Gruppen die größte Herausforderung dar. Hier ist es insbesondere wichtig, sich international zu vernetzen, zusammenzuarbeiten und voneinander zu lernen.

Das Wichtigste für mich als absoluter Neuling war, alle INPDA Teilnehmer kennenzulernen, festzustellen, wo sich die INPDA aktuell befindet (zukünftige Vorstandsaufstellung) und vor allem, wie der weitere Weg der INPDA und somit gemeinsame, zukünftige Projekte aussehen könnten. PROGRESS TOGETHER.

Seitens Wissenschaftler und Ärzte wurde eine interessante Übersicht der neuesten Erkenntnisse zu den Erkrankungstypen vorgestellt und auch die Pharmaunternehmen haben Ihre Studienfortschritte präsentiert.

Hiernach ging es in Workshop-Sessions über. In verschiedenen Gruppen wurden mit jeweils 2 Moderatoren folgende Themen diskutiert:



Die Ergebnisse aus Diskussionen werden im INPDA Business Meeting ausgewertet und Maßnahmen abgeleitet. Für uns eine gute Gelegenheit zu jeder Thematik eigene Anregungen und Ideen einfließen zu lassen.

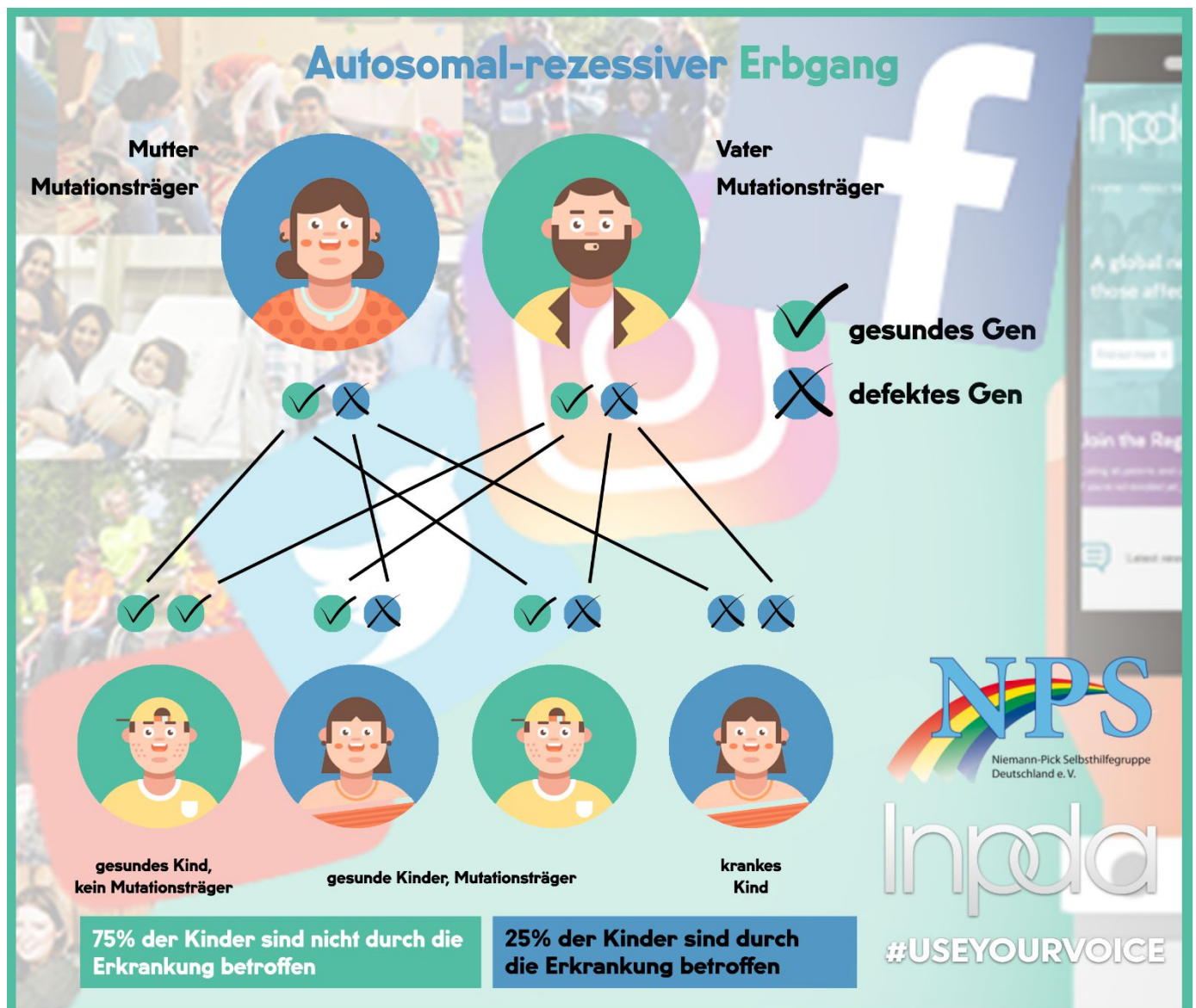
Auch im Bereich der Öffentlichkeitsarbeit tut sich hier einiges. John Lee-Taggart (NPUK) hat für die INPDA die Kommunikationsarbeit übernommen. Nach erfolgreicher Übersetzung des Patientenpasses und des Notfallausweises bin ich mir sicher, dass wir dadurch nur Positives für uns übernehmen und zur weltweiten

Aufklärungsarbeit beitragen können. Es muss nicht zwingend jedes Land eigenes Material erstellen, sondern hier macht es Sinn, sich auszutauschen. Vor allem im Bereich ASD ist Kommunikationsmaterial dürrftig, auch hier möchte man baldmöglichst eine Awareness Kampagne wie „Think again, Think NP-C“ starten.

Am **19. Oktober** ist der **INPDA Awareness Day** gesetzt worden. Hier erhoffen wir uns international mehr Aufmerksamkeit auf Morbus Niemann-Pick lenken zu können.

Es war ein großartiges Wochenende voller Informationen, emotionaler Gespräche und intensiven Austauschs, dass mich mit vielen positiven Eindrücken nach Hause entlässt. Im Gepäck: viele neue Anregungen und Ideen, die unserer Gruppe zugutekommen werden. Wir sind selten, jedoch nicht allein und ich bin mir sicher durch die internationale Vernetzung lässt sich so viel mehr bewegen.

Ich bin dankbar nun ein Teil dieser internationalen Niemann-Pick Familie sein zu dürfen und freue mich auf die zukünftige Zusammenarbeit!





International Niemann–Pick Disease Alliance



26. NPUK Konferenz in Wyboston Lakes, England 19-22.09.2019

Sara Ströer



v.l. Sandy Cowie, Sara Ströer, Claubia Bender, David Priestman, Alec Koujaian und John Taggart



Bereits das zweite Jahr in Folge durfte ich für die Niemann-Pick Selbsthilfegruppe nach England fliegen und an der 26. NPUK Konferenz in Wyboston Lakes teilnehmen.

In diesem Jahr war ich am Freitag den 19.09.19 zum 10. Professional Workshop anwesend. Präsentationen über aktuelle Studien, Therapie – und Forschungsansätze wurden vorgestellt und im Nachgang gab es Zeit zum Austausch untereinander.

Am Samstag, den 20.09.19 fand die Familienkonferenz statt. In diesem Jahr mit einem Höchstrekord der Teilnehmerzahl von über 250 Anwesenden. Die NPUK Konferenz stellt damit eine internationale Plattform für alle NP-Familien dar. Wie im Jahr zuvor traf ich Betroffene aus Spanien, Brasilien, Südafrika, Amerika und Norwegen. Nach einer gemeinsamen Begrüßungsrunde konnten die Teilnehmer an verschiedenen

Breakout-Sessions teilnehmen. Diese unterteilten sich in ASMD, NP-C und Wohlbefinden (Psychosoziale Aspekte) bis man sich hinterher zum gemeinsamen Teil traf, in dem es zum Beispiel um Themen, wie das Neugeborenen-Screening, das internationale Niemann-Pick Register oder Öffentlichkeitsarbeit, ging.

Da alle INPDA Mitglieder aus dem Kommunikation - Komitee anwesend waren, zu der ich seit dem letzten INPDA Meeting in Lyon neu hinzugestoßen bin, hielten wir vor Ort eine Besprechung über das weitere Vorgehen ab. Man darf sich nun seit Oktober dieses Jahres über einen INPDA Newsletter freuen, mit regelmäßigen Neuigkeiten der einzelnen Selbsthilfegruppen und Studienupdates. Auch auf der INPDA Homepage wird ein Kalender mit allen wichtigen Terminen weltweit zur Verfügung stehen.

Sehr emotional, inspirierend und bewegend waren die „Geschichten“ der Betroffenen.

Hierunter die stolze Tante Jenny Charman von Harvey (NP-C), geboren Dezember 2016. Sie gründete die Spendenorganisation „Harvey and the brave little soldiers“, die unermüdlich Gelder zu Gunsten NPUK sammeln.



Josh Cullip, 12 Jahre alt (NP-C), der im Rahmen der BBC Show „Children in Need“ mit dem bekannten Moderator Matt Baker einen Berg auf der schottischen Insel Isle of Skye bestieg.

...und Shona, 15 Jahre (NP-C), die ebenfalls im Rahmen von BBC „Children in Need“ mit einem Team von jungen Menschen 500 Meilen mit einer Rikscha durchs Land fuhr, um auf die seltene Erkrankung aufmerksam zu machen.



All diese fabelhaften Geschichten können auch als Video auf YouTube angesehen werden.

Zudem fand die Filmpremierre des Kurzfilms „Go Make Memories“ statt.

Vorgestellt durch die Produzenten Carl Mason und John Lee Taggart (NPUK-Communication Officer). Im Zentrum des Filmes steht eine junge Familie und die Auswirkung der Diagnose NP-C. Mit einer Mischung aus Live-Action und Animation drückt der Film die Auswirkungen dieser seltenen Erkrankung aus, indem er die Verschlechterung des Kindes und die damit verbundenen emotionalen Tiefen aufzeigt. Der Film wird im November diesen Jahres am Rare Disease Film Festival in San Francisco teilnehmen.



Ein sehr bewegendes und aufregendes Wochenende, von dem ich sehr viel für uns mitgenommen habe, geht zu Ende. Es war sehr schön, unsere Gruppe hier zu vertreten, Aufmerksamkeit auf uns zu ziehen und uns international stärker zu vernetzen. #GOMAKEMEMORIES



Die Selbsthilfegruppen Hand in Hand gegen Tay Sachs und Sandhoff und Niemann Pick Selbsthilfegruppe Deutschland e.V. mit Prof. Dr. Michael Beck

TAG DER SELTENEN ERKRANKUNGEN IN MAINZ AM 22.02.2019

Pia Appel

Auch in diesem Jahr fand der Tag der Seltenen Erkrankungen in der Landeshauptstadt Mainz statt und die Niemann Pick Selbsthilfegruppe Deutschland e.V. war mit einem Stand vertreten. Insgesamt nahmen 29 Vereine, Einrichtungen, Selbsthilfegruppen und Institutionen teil und setzten ihr Zeichen für die Seltenen.

Aber worum geht es bei einem Tag der Seltenen Erkrankungen überhaupt?

Vier Millionen Kinder und Erwachsene allein in Deutschland leben mit einer chronischen seltenen Erkrankung. Sie sind die Waisen der Medizin. Am internationalen Tag der Seltenen Erkrankungen setzen Betroffene und Unterstützer weltweit ihr Zeichen – **für vernetzte Versorgung, mehr Forschung, Solidarität und Anerkennung.**

In diesem Jahr stand der Rare Disease Day unter dem Motto:

„**Show Your Rare, Show Your Care.**“



Was sind Seltene Erkrankungen?

- Eine Erkrankung gilt in der Europäischen Union als selten, wenn nicht mehr als fünf von 10.000 Einwohnern an dieser Erkrankung leiden.
 - Insgesamt werden ca. 6.000 bis 8.000 Erkrankungen als selten bezeichnet.
 - Schätzungsweise leiden in Deutschland bis zu vier Millionen Menschen an Seltenen Erkrankungen, davon sind rund drei Millionen Kinder und Jugendliche.
 - Seltene Erkrankungen bilden zumeist sehr komplexe Krankheitsbilder.
 - Es mangelt an Kompetenzzentren.
 - Etwa 80 % der Seltenen Erkrankungen sind genetisch bedingt.
 - Viele Seltene Krankheiten haben immer noch kein diagnostisches Verfahren.
 - Die meisten Seltenen Erkrankungen sind nicht heilbar.
 - Weitere Informationen finden Sie auf www.achse-online.de! (Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen e.V.)
-

NPC Forum in Berlin – Ende einer Ära

Sabine Fornfeist

Im März 2010 wurde uns von Professor Marquardt aus Münster bestätigt, dass Lili an Niemann Pick Typ C leidet. Vorangegangen waren verzweifelte Jahre. Unsere lebensfrohe vermeintlich gesunde Lili wurde zunehmend zum Pflegefall. Kein Arzt, keine (Uni)Klinik, kein Zentrum konnte uns sagen, woran das liegen könnte. Einige haben es tatsächlich versucht – aber es ist eine große Herausforderung die Vielzahl der Symptome zu „unserem“ ultra seltenen Krankheitsbild zusammenzuführen. Wir fühlten uns völlig alleingelassen.



Aber Professor Marquardt hat uns ernstgenommen und durch die Bestätigung der Erkrankung eine Tür geöffnet. Hinter der Tür fanden wir zwar immer noch den Schrecken, den Niemann Pick mit sich bringt, aber auch Wärme und Trost und Chancen:



Zugehörigkeit zu anderen Patienten – sogar weltweit.



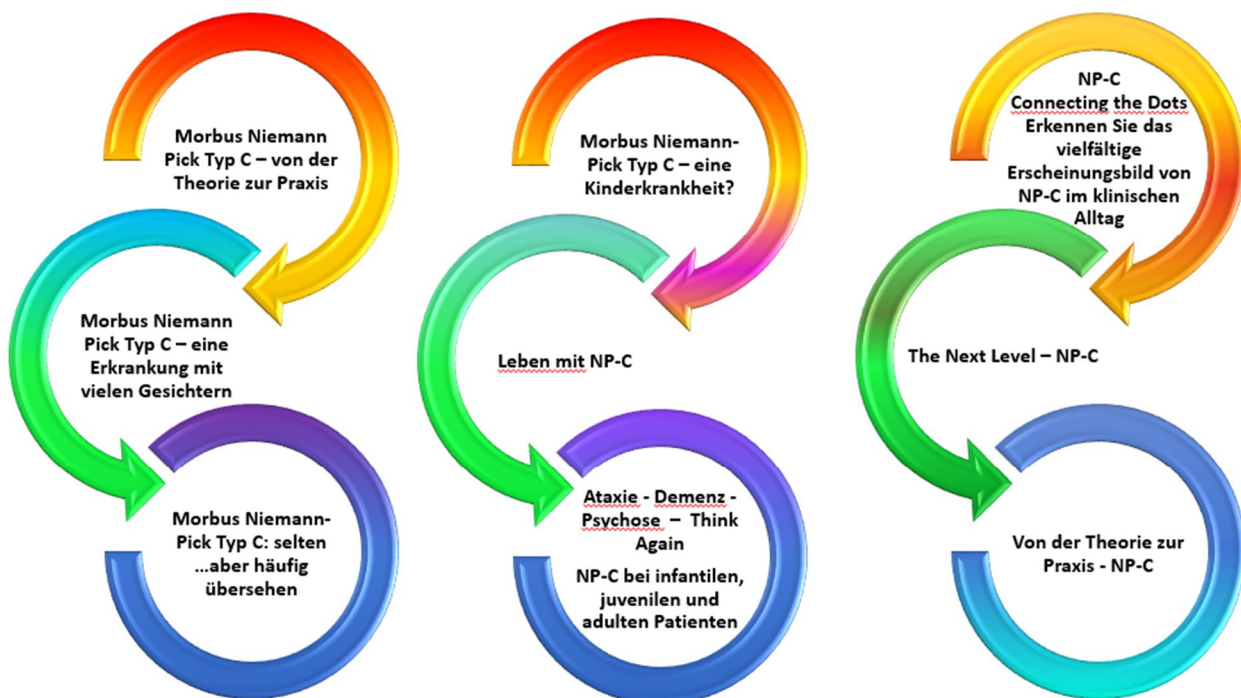
Fachliche Ansprechpartner.



Die Chance, zielgerichteter zu behandeln und zu therapieren..

Nach der langen Zeit, die dominiert war von mit Fragezeichen gefüllten Arztaugen, warteten hinter der Tür aber auch insbesondere mannigfaltige Möglichkeiten des „Awareness Raising“. Ich hatte mir geschworen, dass wir Lilis Krankheit in die Welt hinausschreien – sollte es uns gelingen, ihren schrecklichen Symptomen einen Namen zu geben.

Die beste Plattform dafür bot uns das NPC Forum in Berlin, das ab 2010 jährlich von der Firma Actelion ausgerichtet wurde. 2011 war das erste Jahr in dem ich teilnehmen durfte, von da an jedes Jahr. Bei dem NPC Forum handelte es sich um ein von der Ärztekammer Berlin zertifiziertes Symposium, das sich als Lehrveranstaltung mit den verschiedenen Facetten des komplexen Krankheitsbildes Niemann Pick Typ C befasst hat und jedes Jahr unter einem anderen Aspekt durchgeführt wurde.



Teilnehmer waren Ärzte verschiedenster Fachrichtungen, bspw. Neurologen, Neuropädiater, Augenärzte, Allgemeinmediziner, Ohrenärzte, Epileptologen...

Das NPC Forum fand immer Ende November/Anfang Dezember statt und begann freitags am frühen Abend. Jedes Jahr habe ich mich auf die schöne vorweihnachtliche Atmosphäre gefreut. Nach einer ruhigen Anreise ab Köln mit dem Zug wanderte ich ritualmäßig bei anbrechender Dunkelheit vom Hauptbahnhof am Bundestag und dem Brandenburger Tor vorbei zum Marriot Hotel in der Nähe des Potsdamer Platzes. Der Weg war dominiert von Vorfreude auf das Wiedersehen alter Freunde und Bekannter und davon, Teil der Veranstaltung zu sein.

Den Fachvorträgen zu lauschen, das interessierte Publikum zu beobachten, die intelligenten Fragen zu hören und in den Pausen und in der immer sehr kurzen Nacht von Freitag auf Samstag den Austausch mit den Spezialisten zu suchen, war heilend für mich und ließ mich Frieden mit der langen Diagnosephase schließen. Wir haben alle gegenseitig viel voneinander gelernt.

Am ersten Abend gab es eine Einführung mit zwei Fachvorträgen zum Krankheitsbild und als letzten Vortrag referierte immer eine betroffene Familie darüber, wie die Krankheit/ die Diagnose das Leben beeinflusst. Gerade dieser Kontakt zu Betroffenen und ihren Eltern waren sehr emotional. Dreimal hatte ich die Gelegenheit, unsere Geschichte unter verschiedenen Gesichtspunkten zu präsentieren.



Außerdem war unsere Selbsthilfegruppe immer Teil der Poster Session. So hatten wir die Gelegenheit, den Fokus von der klinischen Symptomatik hin auf die Patientenseite zu lenken. Es war schön zu sehen, was das Forum bei den Teilnehmern auslöste. Die Ärzte gingen hochmotiviert zurück in den Alltag, fest entschlossen, Patienten zu diagnostizieren. Die Kehrseite für uns als Familien war, dass nicht immer die besten Redner auch die motiviertesten Ärzte waren. Hier wurden wir einige Male auch enttäuscht, aber der allerbeste Redner und einer der engagiertesten Ärzte bleibt für mich persönlich Professor Marquardt aus Münster. Unsere Familie hat ihm, Frau Dr. Elpers und deren Team viel zu verdanken. Prof. Marquardt hat sich auch während des Forums immer sehr viel Zeit genommen, weg vom Klinikbetrieb, in Ruhe drängende Fragen zu besprechen, insbesondere am Freitagabend bei dem einen oder anderen Glas Wein.



Samstagmorgens ging es dann weiter mit Fachvorträgen, Workshops und dem Posterpreis. Und ich darf stolz vermelden, dass unsere Selbsthilfegruppe im letzten Jahr den Posterpreis gewonnen hat (dank Janas großem Einsatz).

Auch zurück zum Bahnhof ging ich wieder zu Fuß. Dieser Weg und die etwas mehr als vierstündige Zugfahrt nach Köln halfen mir, die vielen Eindrücke, Gedanken und Emotionen zu sortieren. Trauer über die Krankheit, über das Schicksal der Patienten wechselte mit Dankbarkeit, diese Community gefunden zu

haben. Die Möglichkeit zu haben, mein Anliegen vorzubringen und den Austausch mit Spezialisten zu haben und die Hoffnung, dass Patienten durch dieses professionelle Forum schneller diagnostiziert werden können. Dieser Kurztrip war immer der ideale Einstieg in die wunderbare besinnliche Vorweihnachtszeit.

Im letzten Jahr waren wir Teil des letzten NPC-Forums. Ich bin traurig, dass dieses Netzwerk nun nicht mehr weitergesponnen wird – aber aus tiefstem Herzen dankbar, Teil davon gewesen zu sein. Vielen Dank an die engagierten Veranstalter!



Christoph Poincilit – Vorstand NPSuisse

Diese Brücke existiert sowohl im wörtlichen als auch im übertragenen Sinne.

Sie befindet sich oberhalb des Flusses Beuvron in Mittelfrankreich. Dieser fließt in die Loire. Die Brücke befindet sich in der Nähe eines Schlosses, in welchem 2012 die ersten 15 Gäste des Loire Valley Meeting (LVM) begrüßt wurden. Heute besteht die LVM Gesellschaft (LVM Society) aus 42 NP-C Spezialisten aus vier Kontinenten. Diese Zahl wird nächstes Jahr steigen.

Mehr denn je symbolisiert das Logo die transnationale Verbindung zwischen Wissenschaftlern und Klinikern, die sich auf die Niemann-Pick Typ C Krankheit spezialisiert haben.

Das alle zwei Jahre stattfindende LVM wird von Patientenorganisationen der unabhängigen und neutralen LVM Gruppe finanziert. Zu dieser gehören heute die SHG Deutschland und NPSuisse.

Im Oktober 2018 fand das Treffen schon zum vierten Mal statt.



LVM Anwesende:

Michael Hughes, Marc Patterson, Dario Carradori, Sarah Spiegel, Sheldon Milstien., Heiko Runz, Ahad Rahim, Jean Grünberg, Fran Platt, Nick Platt, Frank Pfrieger, Yiannis Ioannou, Jean-Christophe Leroux, Dimitri Moreau, David Begley, Lola Ledesma, Tatiana Brémová., Bill Owen, Christoph Poincilit, Sabine Fornfeist.

Es wurden mehrere Themen angesprochen, die sich wie folgt klassifizieren lassen:

Entwicklung in naher Zukunft, langfristige Behandlungsarten, vertrauliche Entwicklungen.

Entwicklungen in naher Zukunft: Verbesserung der kognitiven Funktionen mit Efavirenz, Reduktion der Ataxie mit N-Acetyl-Leucin (Tanganil), Fingolimod zur Cholesterinsenkung. Efavirenz und Fingolimod könnten zu Off-Label-Stoffen werden und einer Zusatzverwendung unterliegen. Das sind Generika, die von der Pharmaindustrie wenig geschätzt sind.

Behandlungen der Zukunft: Gentherapie. Eine Satellitensitzung (GAM) war in Anwesenheit von sechs europäischen und nordamerikanischen Spezialisten unter der Leitung von Heiko Runz der Gentherapie gewidmet. Es wurden Fragen zur Realisierung der NP-C Therapie, den präklinischen Anforderungen, dem besten Ansatz für klinische Studien und den nächsten Schritten gestellt. Zusammenfassend ist klar, dass die Zukunft der mittel- und langfristigen Kontrolle der Krankheit von der Gentherapie abhängt. Die LVM Gruppe wird ihre Beobachtungen fortsetzen. Aber Gentherapie allein kann wahrscheinlich keine Wunder bewirken. Konventionelle Behandlungen werden weiterhin notwendig sein.

Vertrauliche Entwicklungen: Chaperon, Cyclodextrinpenetration, narkoleptische Alternativen, neue Aspekte des Stoffwechsels, etc.

Das Wichtigste bei dieser Art von Treffen ist nicht die Präsentation, die jeder Wissenschaftler macht, sondern das, was beim Frühstück, Kaffeepause, Mittagessen und Abendessen ausgetauscht wird.

Forschung ist eine Sache, aber die Weiterbearbeitung durch Stakeholder wie Regulierungsbehörden, Pharmaindustrie, Ärzte, etc. eine andere. Das LVM betrifft nur die Forschung. Patientenvertreter sollen aber auf allen diesen Ebenen mehr und mehr eine Rolle spielen.

Im Jahr 2020 bleiben die o. e. Themen aktuell und werden ergänzt durch eine Intervention eines Patentanwalts und Doktors der Biologie, zu geistigem Eigentum, da die Wissenschaft von Patienten heute stark unterstützt wird.

Der Präsident des französischen NP Verbandes wird teilnehmen, um die Bedeutung der Veranstaltung zu bewerten und zu unterstützen. Aber grundsätzlich ist das LVM nur für Forscher gedacht. Es wird auf höchstem Niveau ausgetauscht und dadurch entsteht ein einmaliges Event im Kreis der seltenen Erkrankungen.

Der nichtvertrauliche Teil des nächsten Berichts wird mit Zustimmung aller Wissenschaftler Ende 2020 auf der INPDA-Website veröffentlicht. Inzwischen kann man den Bericht 2018 auf der Homepage der INPDA <http://www.inpda.org/inpda-portal/research-clinical-trials/loire-valley-meeting/> einsehen.

Die SHG wird in 2020 die Buchhaltung der LVM Gruppe durchführen und die Betreuungsmannschaft lokal unterstützen. Deutsche Forscher sind hierzu eingeladen und mit der Anwesenheit von Sabine Fornfeist und Ed Fabianski wird gerechnet.

LVM wurde in erster Linie im Interesse von NP-C Patienten gestaltet. Es ist nicht ausgeschlossen, dasselbe für den Bereich ASMD zu organisieren.

Christoph Poincilit (Vorstand der NPSuisse Selbsthilfegruppe)

Zwei Frauen, ein Ziel – Laufen für Niemann Pick!

Jana Hirschfeld

Wenn man am Neujahrstag die guten Vorsätze vom Vorabend einlöst, stößt man so gegen 13/ 14 Uhr auf Magdeburgs Straßen und vermutlich an jedem anderen Ort auch, auf eine unzählige Menge an Joggern. Alle müssen wir los, egal, wie kalt es ist und egal, wann man das letzte Mal laufen war...Die Laufschuhe müssen an den Fuß, damit das Jahr gut starten kann. Gesagt, getan, ich zog mir meine Schuhe an und startete den ersten Lauf in diesem 2019. Da wusste ich noch nicht, zu was mein Körper innerhalb von vier Monaten in der Lage sein würde...Mein erster Lauf gestaltete sich etwas zäh, ich gebe es zu, aber nach hinten raus gar nicht so schlecht nach der längeren Pause. Auf der Strecke kreisten meine Gedanken um etwaige Aktionen für unseren Verein, ich dachte an diesen einen verrückten Vater, der für sein Kind in sechs Monaten sechsmal einen Halbmarathon lief und plötzlich kam mir eine länderübergreifende Idee. Luisas langjährige Study Nurse und ziemlich gute Freundin war auch eine Läuferin. Eine ganz gute sogar... In mir wuchs die Idee, dass wir zwei zum 20. Gutenberg Marathon in Mainz antreten könnten, zusammen im Kampf gegen Niemann Pick! Großartig...Petra war von der Idee begeistert und überzeugt...Nur ich vergaß bei aller Euphorie, dass ich kurze 16 Wochen für die Vorbereitung hatte... Wer das schon einmal gemacht hat, weiß, dass dies nicht viel Zeit war.

Unsere Vorbereitungsphase startete... In der Woche kurze schnelle Läufe, am Wochenende einen langen...10, 12, 14, 16, 18 km... „Die letzten drei



laufen sich von allein“, hörte ich Petra immer wieder sagen. Die ersten Trainingsphasen setzten ein, auch zwei, drei Erkältungsphasen überstanden wir und dann hatten wir es geschafft! Auch hatten wir unser gemeinsames Trainingsziel erreicht, Petra in Mainz, ich in Magdeburg. Gequält haben wir uns mancher Tage über die Distanzen, ermüdet waren wir kurz davor, aber umso stolzer, als wir zusammen am 5. Mai 2019, zufällig auch Tag der Inklusion, am Start standen, um unserer Erkrankung auf der gesamten Strecke die Aufmerksamkeit zu schenken, die es braucht! Petra lief im soliden Mittelfeld, ich im vorderen Hinterfeld :)... Wir kämpften uns von Kilometer zu Kilometer, immer etwas näher heran ans Ziel. Der Support war auf der gesamten Strecke überwältigend! Am Wegesrand feuerten uns sogar einige vertraute Gesichter an. Der 20. Gutenberg Marathon zählte am Ende des Tages ca. 8500 Läuferinnen und Läufer und zwei besonders glückliche lagen sich nach 21, 0975 km und einer Medaille um den Hals in den Armen. Unsere Zeiten? Ich glaube, es gibt Dinge, die sind viel wichtiger! Erschöpft, aber hochmotiviert tragen wir vielleicht bald erneut unser Niemann Pick Shirt, um der ganzen Welt zu zeigen, dass wir Aufmerksamkeit und Beachtung benötigen, um erfolgreich in Forschung und Therapie sein zu können... Fortsetzung folgt...

PS: Wer gern läuft, Wettkämpfe auch spannend findet und sich uns anschließen möchte, ist herzlich willkommen in unserem (noch kleinen) Team! Bei Interesse bitte unter www.np-familientreffen.de melden!

Forschung & Studien

Unter Forschung und Studien findet Ihr die neuesten Updates zu ASMD und Niemann-Pick Typ C.

Lisa Tauszig

***ASCEND-Peds**

Eine Studie für Kinder unter 18 Jahren mit NPA/B oder NPB. Das Medikament Olipudase Alfa wird alle 2 Wochen für ca. 1 Jahr verabreicht. Die europäischen Zentren sind in Frankreich, Italien, Deutschland und UK. Diese Studie hat ihre Zahl an Studienpatienten erreicht und nimmt keine neuen Patienten mehr auf. Die ersten Ergebnisse sollten voraussichtlich im letzten Quartal 2019 vorliegen.

***ASCEND**

Eine Studie für Patienten über 18 Jahren mit NPA/B oder NPB. Auch hier wird Olipudase Alfa verabreicht. Es gibt mehrere Zentren in Europa, USA, Australien, Asien (Deutschland: Mainz). Auch hier ist die Studie nun für neue Patienten geschlossen. Die ersten Ergebnisse werden voraussichtlich im Januar 2024 erwartet.

***CTD Holdings, Inc.**

Studienziel ist zu erforschen ob Trappsol® Cyclo™ Sicherheit und Wirksamkeit zeigt bei 3 verschiedenen Dosierungen. Die Patienten müssen mindestens 2 Jahre alt sein. Studienzentren sind in UK, Italien, Schweden und Israel. Sie nehmen noch neue Studienpatienten auf. Erste Ergebnisse voraussichtlich im Herbst 2020.

***IntraBio**

Vor kurzem wurde diese Studie eröffnet für Patienten mit NPC, Mindestalter 6 Jahre. Ziel sind 30 Patienten, die sie erhoffen im Dezember 2019 zu erreichen. Studienzentren sind in Deutschland (Gießen, München), USA, UK, Spanien und Slowakei.

***Mallinckrodt Pharmaceuticals**

Diese Studie mit Cyclodextrin ist geschlossen. Die Studie wurde nach einer mehrmonatigen Pause in UK vor kurzem wieder eingeführt. In Deutschland wurde sie nie gestoppt. Deutsche Zentren sind Münster und Mainz. Nun werden die Ergebnisse analysiert, mit dem Ziel, sie bei den Behörden (Europa und USA) eine Zulassung zu bekommen.

***Orphazyme**

Studienziel war, die Wirksamkeit von Arimoclomol zu testen. Die Studie ist abgeschlossen und es liegen positive Ergebnisse vor. Eine Marktzulassung seitens der Behörden wird in Europa und USA überprüft.

Neue Studien im Bereich ASMD – Niemann-Pick Typ A



Maria Dolores (Lola) Ledesma Ph.D.
Center of Molecular Biology in Spanien
Molecular Neurobiology Specialty



Melissa P. Wasserstein, M.D.
Chief, Division of Pediatric Genetic Medicine
Montefiore Medical Center, New York USA

ASMD - Verstärkung des endocannabioniden Systems zur Behandlung der Gehirnpathologie (hirnpathologischen Auffälligkeiten)

Die Drs. Lola Ledesma (CBMSO, Madrid, Spain) und Melissa Wasserstein (Children's Hospital at Montefiore, New York, US) präsentierten Daten, die das therapeutische Potential einer Verstärkung des endocannabioniden Systems (eCB) bei ASMD unterstützen.

Dieser Therapieansatz würde nicht nur in die Behandlung der peripheren Symptome eingreifen, sondern auch die pathologischen Veränderungen im Gehirn angreifen, welche bei der infantilen neuroviszeralen Form der Erkrankung (Niemann-Pick Typ A) besonders ausgeprägt vorliegen.

Das endocannabinoide System besteht aus Lipiden (Fetten) und den Endocannabinoiden, welche als Rezeptoren für die Interaktion verschiedener Zelltypen fungieren. Das Haupt-Endocannabinoid im Gehirn ist Anandamide, welches mit dem Rezeptor CB1 interagiert und dadurch eine Vielzahl an physiologischen Abläufen, wie der Kognition, Emotionen, Schlaf- und Körpertemperatur beeinflusst. Des Weiteren konnte gezeigt werden, dass Anandamide die Sphingomyelinlevel in kultivierten Gliazellen durch die Aktivierung der neutralen Sphingomyelinase reduziert. Die Forschungsarbeiten im Labor von Ledesma konnten aufzeigen, dass CB1-Level aufgrund der Ansammlung von Sphingomyelin besonders niedrig bei Patienten der infantilen neuroviszeralen Form der ASMD sind und auch bei Mäusen, denen die saure Sphingomyelinase fehlte (sogenannte ASM-Knock Out Mäuse, ASMko), niedrig ist. Eine vermehrte Aktivität des endocannabioniden Systems wurde durch die Steigerung der Anandamidelevel erreicht. Die Aktivitätssteigerung wurde durch die pharmakologische Hemmung des hydrolytischen Enzyms (FAAH) erreicht und führte schließlich zur Verminderung der Sphingomyelinlevel in kultivierten ASMko-Nervenzellen (Mauszellen) ohne Zeichen einer Toxizität.

Dr. Wasserstein berichtete über ihre Beobachtungen an einem Patienten mit der neuroviszeralen Form der ASMD, der mit dem FAAH-Inhibitor behandelt wurde. Die tägliche orale Gabe wurde bei bereits fortgeschrittener Krankheit begonnen und zeigte gute Toleranz und ein gutes Sicherheitsprofil über den gesamten Therapiezeitraum von 17 Monaten. Verbesserungen konnten an der Leber und Lunge beobachtet werden.

Diese Forschung wurde durch die Wylder Nation Foundation (US) gefördert.

ASMD - AAV9-basierte Gentherapie

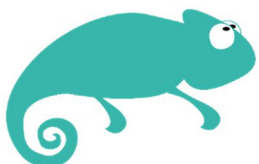
Dr. Lola Ledesma (CBMSO, Madrid, Spain) stellte Daten zur Sicherheit und Wirksamkeit der Injektion des adeno-associated viral vector serotype 9 encoding human ASM (AAV9-hASM)-Virus in eine cerebello-medulläre Zisterne (CM) zur Durchführung einer Gentherapie für Niemann Pick Typ A vor. Die Daten wurden in Kollaboration mit dem Labor von Dr. Krystof Bankiewicz (UCSF, San Francisco, US) gewonnen. Die Sicherheit der CM-Injektion des Virus AAV9-hASM wurde an nicht-humanen Primaten beurteilt. Der therapeutische Benefit wurde wiederum am Mausmodell für die Erkrankung (ASMko Mäusen) analysiert. Die CM-Injektion beim Primaten führte zu einer weitverbreiteten transgenen Expression im Gehirn und in den Zellen des Rückenmarks, ohne dass es Zeichen für eine Toxizität gab. Die CM-Injektion in den Knock-Out Mäusen resultierte in einer Expression der humanen sauren Sphingomyelinase (hASM) im Liquor und in verschiedenen Regionen des Gehirns ohne eine entzündliche Reaktion hervorzurufen, wie sie bei der direkten cerebellären Injektion des AAV9-Viruses bestand.

Die minimal effektive therapeutische Dosis der CM-Injektion des AAV9-hASM-Virus wurde in Mäusen identifiziert. Zwei Monate nach der Injektion stellte man fest, dass die Gabe dazu geführt hat, dass es nicht zu einem Abbau von motorischen und kognitiven Fähigkeiten kam. Ebenfalls fanden sich keine Sphingomyelinanhäufungen, keine Vergrößerung der Lysosomen und kein vermehrter Zelltod von Nervenzellen in den Knock-Out-ASMko-Mäusen. Die Aktivität der sauren Sphingomyelinase wurde im Blutplasma der Mäuse gemessen, genauso wie eine reduzierte Sphingomyelinmenge und eine verminderte Entzündung der Leber.

Diese Ergebnisse unterstützten zukünftige klinische Studien von CM-Injektionen des AAV9-Virus bei der neuroviszeralen Form der ASMD (Niemann-Pick Typ A).

Diese Forschungsarbeit wurde durch die Wylder Nation Foundation, die NNPDF, das NIH und das spanische Wirtschaftsministerium unterstützt.

Übersetzung erfolgte durch Frau Dr. Miriam Stampfer aus Tuebingen und bedanken uns hierfür herzlich!



Helfer und Unterstützer

Wir bedanken uns im Namen der gesamten Niemann Pick Selbsthilfegruppe Deutschland e. V. für die zahlreichen kleinen bis großen Spenden, die uns im letzten Jahr erreicht haben. Wir danken allen, die sich zugunsten unserer Selbsthilfegruppe engagieren. Um Forschungsprojekte voranzutreiben, um die nationale und internationale Kooperation zu stärken und uns zu vernetzen sowie allen Betroffenen und deren Angehörigen eine Anlaufstelle zu geben, hoffen wir auch im nächsten Jahr auf tatkräftige Unterstützung.

Geben Sie uns eine Stimme durch Ihre Spende!

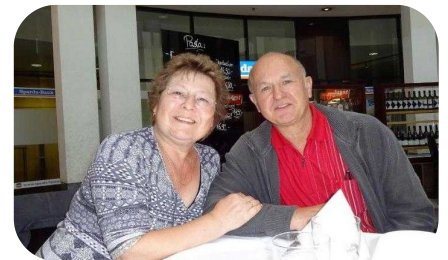


Wir danken Actelion Pharmaceuticals Deutschland GmbH für die großzügige Unterstützung in Höhe von 7.200,00 €.

Hoch soll'n Sie leben, hoch soll'n Sie leben! - 130 Jahre Grilli's

Edmund Fabianski

Auf der Fahrt nach Bad Füssing haben wir einen Abstecher in Windsbach gemacht und bei den Grilli's (Gaby und Wolfgang Grillenberger) übernachtet. Hier wartete eine Niemann Pick – Spendendose auf uns. Gabi und Wolfgang feierten ihre beiden runden Geburtstage. Immerhin gab es 130 Jahre zu feiern, 60 und 70, keine Geschenke, nur Bares zugunsten des Vereins in die Dose. Ich durfte die Plombe öffnen und zählen. Es waren sage und schreibe 2.407,00 € in der Sammelbüchse. Allerhöchsten Respekt und herzlichen Dank an dieser Stelle für dieses tolle Spendenergebnis!



Es lebe der Sport – Sport verbindet

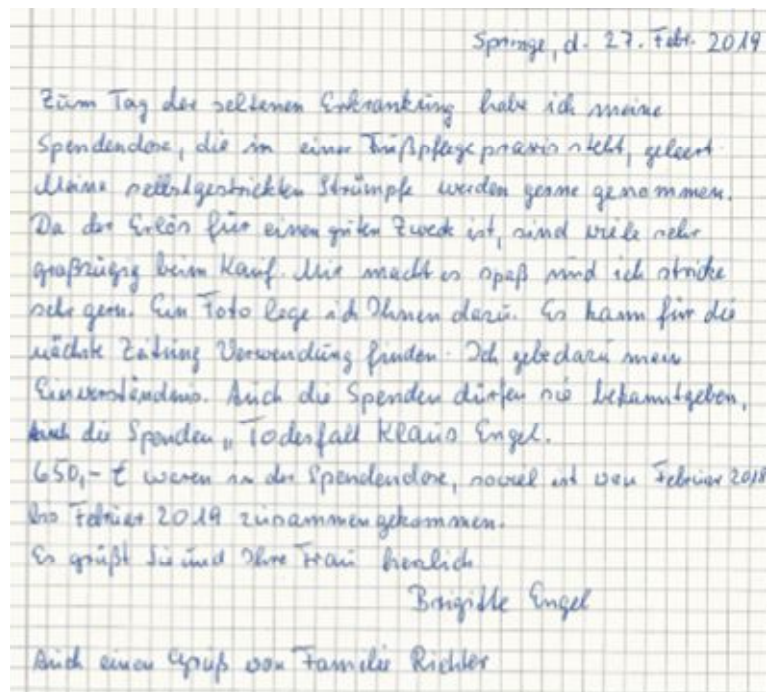
Gaby Richter

Beim jährlichen Ostereierkegeln in Lüdersen haben zwei Mannschaften aus meinen Sportgruppen teilgenommen. Die gewonnenen Hühnereier wurden bei einem gemeinsamen Brunch bei mir zu Hause gegessen. Gleichzeitig feierte ich mein 25-jähriges Jubiläum als Übungsleiterin in meinem Verein. Meine Damen haben für die Niemann- Pick Selbsthilfegruppe gesammelt und mir die Spende in Höhe von 182,00 € überreicht. Ich war sehr gerührt, denn mit so einer Aktion habe ich nicht gerechnet. Aber es wissen ja alle, was mir wichtig ist. Eure Gaby



Unsere „Socken“ Omi Engel

Diese zauberhafte Geschichte von Frau Engel erreichte uns vor einiger Zeit in der Redaktion. Wir möchten uns an dieser Stelle recht herzlich bei unserer „Socken“ Omi Engel bedanken und hoffen, dass sie bald wieder ganz viele hübsche Socken für den guten Zweck stricken wird.



Sommerfest Familie Hain

Im Juni dieses Jahrs erhielten wir (Fam. Appel) einen Anruf von Fr. Hain, welche uns zu einem Sommerfest, anlässlich des 70. Geburtstages ihres Mannes einlud. Zur Veranstaltung im Juli sollte unsere Selbsthilfegruppe in Form einer Spendenaktion bedacht werden.

Aufgrund unserer Öffentlichkeitsarbeit in der regionalen Presse wurde Fam. Hain auf Maximilians Geschichte und die Niemann Pick Erkrankung aufmerksam. Sie fragten uns daher, ob wir uns vorstellen könnten, die Erkrankung im Rahmen ihres Sommerfestes in wenigen Sätzen zu erläutern, da sie auf Geschenke verzichten und unseren Verein unterstützen möchten.

Wir mussten nicht lange überlegen und sagten für den Abend zu.

Neben einem großartigem Rahmenprogramm, gutem Wetter, tollem Catering und guter Stimmung sammelten die Gastgeber in einer für uns aufgestellten Spendenbox 3.000,00 €.



Als kleines Dankeschön im Namen unserer Selbsthilfegruppe fand die Übergabe der Spende bei leckerer Pizza aus dem Holzofen und gutem Wein statt.

Liebe Familie Hain herzlichen DANK für Eure liebevolle Unterstützung unserer Selbsthilfegruppe!

Heike's Haarstudio spendet 500 Euro an die Niemann-Pick-Selbsthilfegruppe



Freuen sich über die 500 Euro: Peter Sinsel, Nichte Kira, Pia Appel, Maximilian Appel, Matthias Appel, Heike Sinsel und Mitarbeiterin Melanie Wittich (von links).

Biebergemünd (Jad). Stolze 500 Euro für den guten Zweck: Ende Mai feierte Heike's Haarstudio aus Wirtheim sein 25-jähriges Jubiläum. Aus diesem Anlass hatte Inhaberin Heike Sinsel eine Tombola mit vielen schönen Preisen organisiert, deren Erlös sie vor Kurzem an die Niemann-Pick-Selbsthilfegruppe Deutschland spendete. „Wir hatten keine festen Preise für die Lose. Jeder Besucher durfte so viel spenden, wie er wollte“, berichtet sie. Als Preise winkten zahlreiche Kosmetikprodukte für Haut und Haar. Insgesamt kamen bei der Aktion 430 Euro zusammen, die Heike Sinsel auf 500 Euro aufstockte. Da der sechsjährige Sohn eines befreundeten Ehepaares seit seinen ersten Lebensmonaten an einer Mischung der Morbus-Niemann-Pick-Typen A/B leidet, war es für Heike Sinsel sofort klar, den Erlös an die Selbsthilfegruppe zu spenden. „Wir finden es einfach wichtig, unseren Freunden und ihrem

Sohn Maximilian zu helfen“, sagt sie. Die Niemann-Pick-Selbsthilfegruppe Deutschland macht es sich zur Aufgabe, nationale und internationale Forschungsprojekte zur Ursachenforschung der Niemann-Pick-Typen A, B und C sowie ihrer Heilmethoden zu unterstützen. Betroffenen soll zudem ein Austauschnetzwerk geboten werden, in dem sie Hilfe erfahren und gemeinsam nach vorne schauen können. Maximilians Eltern, Matthias und Pia Appel, zeigten sich von der Spendenbereitschaft überwältigt und dankten Heike Sinsel und ihrem Mitarbeitersteam für das Engagement. Pünktlich zum 25. Jubiläum haben Heike Sinsel und ihr Team den Salon mit Herzblut und Fleiß renoviert, um ihren Kunden künftig eine entspannte, moderne und einladende Wohlfühl-Atmosphäre zu bieten.

**Eichelhain 15
Biebergemünd-Wirtheim
Tel. 06050-8953**

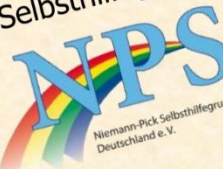


Spende für Selbsthilfegruppe

INGERKINGEN (sz) - Die Feuerwehr Ingerkingen hat eine Spende, für die Niemann-Pick-Selbsthilfegruppe, an Sonja und Siegfried Schädler übergeben. Der Betrag stammt von der letztjährigen Christbaumversteigerung beim Jahresabschluss der Feuerwehr. **FOTO: PRIVAT**

WEITERGEHEN
Forschen. Verstehen. Heilen.

Spenden
an die
Niemann-Pick-
Selbsthilfegruppe e.V.





Wir, die Familien der an Niemann-Pick erkrankten Kinder und Erwachsene, sagen
VIelen DANK
für die Unterstützung auf unserem Weg zur Heilung dieser tödlichen Krankheit.

Gardasee für Florian

Dank einer zweiten großzügigen Spende über 362,97€ von Frau Rothärmel vom Blumengeschäft „Pustebume“ in Biberach konnten wir auch im Frühling 2019 mit Florian in sein geliebtes Italien reisen. Dort konnte er über Ostern am Gardasee Sonne, Wärme und Seeluft tanken. Nochmal ganz herzlichen Dank ans gesamte Blumenhausteam!

Tina. Beppo und Florian Veil



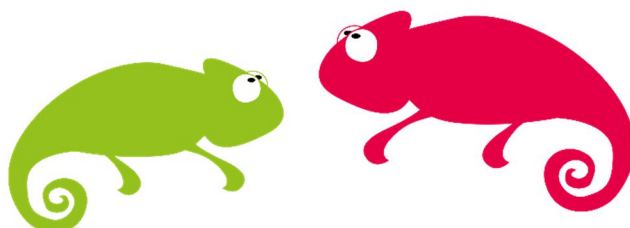
Niemann-Pick-Selbsthilfegruppe erhält Spende aus Christbaumverkauf

Vor kurzem erhielt die Niemann-Pick-Selbsthilfegruppe eine Spende über 1000,00 €. Diese Spende kam beim Christbaumverkauf der e.wa riss zustande, den das Unternehmen zusammen mit dem Grün Team veranstaltete. Pro verkauftem Christbaum wurden 6,00 € von der e.wa riss und dem Grün Team gespendet. Bei der Niemann-Pick-Erkrankung verlieren Kinder schrittweise ihre körperlichen und geistigen Fähigkeiten, bis zum Tod. Die Niemann-Pick-Selbsthilfegruppe ist ein bundesweiter Zusammenschluss von Eltern und Medizinern, der sich dafür einsetzt, Therapien für diese unheilbare Erkrankung zu entwickeln. Weil die Erbkrankheit so selten vorkommt und nicht im Fokus der Pharmaindustrie stehe, so die Gruppe, wolle sie die Forschung mithilfe von Spendengeldern voranbringen. Konkret wird die Spende für die Erforschung eines neuen Therapieansatzes von Dr. Frank W. Pfrieger verwendet. Er untersucht einen therapeutischen Ansatz, der den schleichenden Verlust an funktionalen Nervenzellen aufhalten und somit die neurologischen Symptome der Erkrankten eindämmen soll. Hier in der Region hat die Niemann-Pick-Erkrankung durch das Schicksal der Familie Schädler aus Lauperts- hausen Aufmerksamkeit gefunden. Obwohl es bundesweit nur etwa 200 Fälle gibt, haben gleich zwei Kinder der Familie Schädler den Gendefekt von zwei gesunden Eltern geerbt. Sophia und Luis starben beide im Alter von fünf Jahren an diesem Leiden – Sophia 2011 und Luis 2015.

Sonja Schädler, Mutter von Sophia und Luis, hat vor kurzem zusammen mit Sonja Schelkle, die ebenfalls einen Sohn verloren hat, die „Selbsthilfegruppe Verwaiste Eltern Biberach“ mit dem Namen „KonTiki“ gegründet. Gemeinsam bieten sie Gruppenabende zum Thema Trauerbewältigung für Mütter und Väter an, die ihr Kind verloren haben. Die Gruppenabende finden jeden ersten Dienstag im Monat von 20 bis 22 Uhr in den Räumen der Sinn-Welt im Jordanbad statt. Die beiden Frauen möchten zukünftig auch Vorträge, Seminare, Workshops und Begegnungsveranstaltungen organisieren und der Öffentlichkeit zugänglich machen.



Bild: Sonja Schädler nahm in Vertretung für die Niemann-Pick-Selbsthilfegruppe die Spende über 1.000 Euro von ewa-riss-Geschäftsführer Dietmar Geier (r.) und Grün-Team-Geschäftsführer Michael Bleichner (l.) entgegen.



Musikverein 1965 Kassel

Spendenübergabe des Jugendorchesters an Niemann-Pick Gruppe

Während des Probetages des Jugendorchesters des Musikvereins Biebergemünd-Kassel wurde die Spende vom Adventskonzert überreicht. Am 2. Adventssonntag luden Jugend- und Schülerorchester, sowie die Erwachsenen-Bläserklasse zum Adventskonzert in die St. Johannes Nepomuk Kirche in Kassel ein.

Zahlreiche Zuhörer sind der Einladung zu diesem festlichen Konzert gefolgt. Statt eines Eintrittsgeldes wurden die Zuhörer gebeten, eine Spende für die Niemann Pick Selbsthilfegruppe zu geben.

Dieser Aufforderung sind die Zuhörer gerne nachgekommen und so konnten aus den Spenden, dem anschließenden Glühwein- und Würstchenverkauf eine stattliche Summe an die Familie Appel in Wirtheim übergeben werden. Der Musikverein Kassel rundete die Spende großzügig auf einen glatten Betrag von 2.000,00 € auf und die Familie war sichtlich gerührt von der großen Summe und der Spendenbereitschaft durch den Musikverein Kassel und den Zuhörern des Konzertes. Familie Appel ist von der seltenen Stoffwechselerkrankung betroffen. Ihr sechsjähriger Sohn Max leidet an Niemann-Pick Typ A/B.

Seit der Diagnose im Dezember 2013 hatten sie das große Glück, dass es für diese seltene Krankheit bereits eine Selbsthilfegruppe gab, die sie herzlich aufgenommen hat. In der Zeit der Diagnose unterstützt so eine Selbsthilfegruppe enorm durch den Austausch betroffener Eltern untereinander und leistet ebenfalls seelischen Beistand. Die Gruppe fördert die internationale Zusammenarbeit von Ärzten weltweit und gibt den Ärzten die Möglichkeit, an verschiedenen Medikamenten zu forschen.

Die Spendengelder ermöglichen der Selbsthilfegruppe immer wieder, solche Studien zu unterstützen und die Fachkräfte weltweit an einen Tisch zu bringen. Die jungen Musiker und das Vorstandsteam des Musikvereins Kassel sind froh, dieses Projekt mit einer Spende zu unterstützen.

Die Familie Appel und besonders Max freuten sich noch, einige Stücke, die das Jugendorchester gerade probte anzuhören und hatten als kleines Dankeschön für die Jugendlichen noch einen großen Korb mit leckeren Naschsachen mitgebracht, der begeisterten Absatz fand.



Großzügige Unterstützung durch BILD hilft e.V. „Ein Herz für Kinder“

Pia Appel

In diesem Jahr darf sich unsere Selbsthilfegruppe zusammen mit Herrn Dr. Frank Pfrieger über eine großzügige Spende seitens BILD hilft e.V. „Ein Herz für Kinder“ erfreuen, welche der Erforschung der Niemann Pick Erkrankung zugutekommt.

Herr Dr. Pfrieger ist Gruppenleiter am Institut für Zelluläre und Integrative Neurowissenschaften in Strasbourg Frankreich und forscht intensiv an Niemann Pick Typ C. Er untersucht, warum und wie Nervenzellen in der Krankheit geschädigt werden, und wie diese Schäden verhindert oder behoben werden können. In dem vom Verein unterstützten Projekt geht es um die Erforschung eines neuen Therapieansatzes.



Am 1. Oktoberwochenende fuhr eine Abordnung unserer Selbsthilfegruppe, zusammen mit Herrn Joachim Koch und seiner Ehefrau Simone nach Strasbourg, um eine „symbolische Übergabe“ zu begehen. Ein besonderer und herzlicher Dank gilt hierbei Herrn Joachim Koch, der durch seine Kontaktaufnahme und Korrespondenz zu BILD hilft e.V. „Ein Herz für Kinder“ die Spendenaktion ins Leben gerufen hat.



Foto: Joachim & Simone Koch, Fam. Appel, Dr. Pfrieger

Neben einem leckeren Abendessen aus der elsässischen Küche, begleitet von Fach- und Privatgesprächen, stand am darauffolgenden Tag ein Laborbesuch im Forschungsinstitut an. Dr. Pfrieger führte die Abordnung durch seine Labor- und Büroräume und erläuterte dabei seine Forschungsarbeit. Wir bedanken uns von ganzem Herzen bei BILD hilft e.V. „Ein Herz für Kinder“ für den erfolgreichen Dialog, die geleistete Arbeit und großzügige Spendensumme. Mit ihrer Spende wird Herr Dr. Pfrieger weitere Meilensteine in der Erforschung der Stoffwechselerkrankungen Niemann Pick setzen können.

Buchtipp für Klein und Groß

„Als Larson das Glück wiederfand“ von Martin Widmark

(ISBN: 978-3-8458-2599-1 erschienen in der arsEdition GmbH)



Der alte Larson lebt nach dem Tod seiner Frau ganz vereinsamt in seinem großen Haus. Eines Abends klopft der Nachbarsjunge an die Tür und übergibt ihm einen Blumentopf mit Samen – um die sich Larson kümmern soll, so lange der Junge in den Ferien ist. Das hat ihm gerade noch gefehlt! Doch das Behüten der Samen ist für Larson bald mehr, als nur ein Ferienjob. Ihr Aufblühen bringt endlich wieder Licht und Freude in sein Leben und eine wunderbare, den Generationen keine Grenzen gesetzte Freundschaft beginnt.

Ein zauberhaft ergreifendes Buch, welches nach einer traurigen Lebensphase wieder Lust auf's Leben macht. Die Hauptfigur sowie der Ort der Geschichte brillant illustriert von Emilia Dziubak.

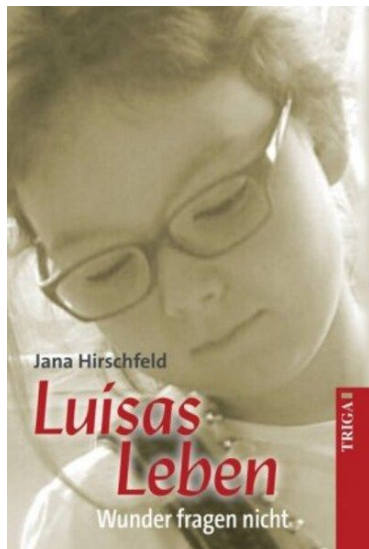
Beim Lesen und Vorlesen herrscht Stille und Besinnlichkeit. Dieses Buch versprüht Magie bis zum letzten Wort und verzaubert uns für einen Moment in die Welt der Leichtigkeit, gesehen mit Kinderaugen. Schwere Themen wie Tod, Umgang mit dem Tod, Leben nach dem Tod, aber auch lebensbejahende Themen, wie Freundschaft, Freude und Glück im Leben werden auf eine wundersame Weise in Szene gesetzt!

Das Team vom Chamäleon wünscht viel Spaß beim Lesen!



„Luisas Leben – Wunder fragen nicht“ von Jana Hirschfeld

Mein Buch „Luisas Leben – Wunder fragen nicht“ beschreibt ein ganzes Jahr voller Höhen und Tiefen in diesem besonderen Leben.



Es gibt Situationen, die nehmen einem schier die Luft zum Atmen. Jana Hirschfeld hat die kleinen und großen Momente eines Jahres – eines kostbaren Jahres mit Luisa – in diesem Buch zusammengefasst und sagt: Ich glaube fest daran, dass auch Luisa das Recht hat, so zu sein, wie sie ist: ein wunderbares Mädchen mit frechem Grinsen, das nicht vorzeitig seines Lebens beraubt werden möchte. Denn: Luisa hat nur ihre Kindheit, um ein ganzes Leben zu erfahren! Die Autorin hat beschrieben, was es heißt, ein so besonderer und seltener Mensch zu sein, welcher einfach nur ein ganz „normales“ Kind in einer ganz „normalen“ Welt sein möchte. Und wie sie, trotz aller Widrigkeiten, täglich ihr Glück umarmen.

Luisa leidet an der seltenen Erkrankung Niemann-Pick Typ C. Für die kleine Familie ist die Welt an manchen Tagen keineswegs in Ordnung.

Paperback ISBN: 978-3-95828-049-6, 122 Seiten. 14,80 €. **eBook ISBN: 978-3-95828-050-2**

Euroschlüssel für Behindertentoiletten - Schwerbehindertenausweis

<https://www.schwerbehindertenausweis.de/nachteilsausgleiche/mobilitaet-und-reisen/euroschluessel-fuer-behindertentoiletten>

Schwerbehindertenausweis

Euroschlüssel für Behindertentoiletten - Schwerbehindertenausweis

Das Eurozylinderschloss und der Euroschlüssel stellen seit 1986 ein europaweit einheitliches Schließsystem für behindertengerechte Anlagen, die mittlerweile nahezu flächendeckend in Deutschland, Österreich und der Schweiz zu finden sind, dar. Jeder, der im Besitz eines Euroschlüssels ist, kann diese Einrichtungen betreten und nutzen. Es handelt sich beispielsweise um Behindertentoiletten in Städten, öffentlichen Gebäuden, Bahnhöfen, Autobahnraststätten, Hochschulen, ...



Neu für unsere Mitglieder der Niemann-Pick Selbsthilfegruppe Deutschland e.V.

NPS Notfallausweis und Patientenpass.

Der NPS Notfallausweis

- Kurzerklärung der Erkrankung
- Symptome
- Patientenkontakt
- Medizinischer Ansprechpartner
- für NP-C und NP-B (ASMD)
- Version deutsch/englisch
- praktisches Scheckkartenformat
- Hilfe im entscheidenden Moment

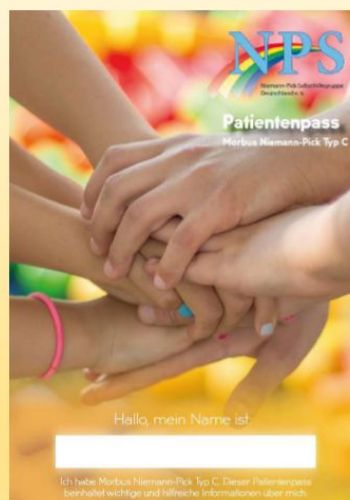


Der NPS Patientenpass

für NP-C und NP-B (ASMD)

Inhalt

- Beschreibung der Person
- Wichtige, hilfreiche Kontakte
 - Familie
 - Ärzte/Klinik
 - Therapeuten
 - Schule/Hospiz
- Informationen über Gesundheitszustand
 - Symptome
 - Mobilität
 - Pflege
 - Medikamente
- persönliche Daten und Notizen
- In Din A5 Format – deutsch/englisch



Wichtige Informationen über mich:

Morbus Niemann-Pick Typ C (NP-C) ist eine sehr seltene genetische neurodegenerative Erkrankung, die im (Klein-) Kindesalter, in der Pubertät oder im Erwachsenenalter auftreten kann. Die NP-C Symptome sind sehr vielfältig.

Durch diesen Patientenpass können Sie mich und die Symptome der Erkrankung besser kennenlernen.

	Mein Name:
	Spitzname:
	Geburtsdatum:
Sprache:	
Telefon:	
E-mail:	
Bevorzugter Notfallkontakt:	
Telefon:	
Zweiter Notfallkontakt:	
Telefon:	
Erstellungsdatum:	

Stille Zeit-Aufenthalte für Eltern zusammen mit ihrem krebskranken oder behinderten Kind



AKTION MAHAKARUNA e.V.
Wir helfen helfen!

www.aktion-mahakaruna.de



Die Räumlichkeiten

Es stehen zwei Zimmer im Erdgeschoß zur Verfügung. In einem Zimmer sind ein normales Bett und ein Pflegebett, der andere Raum ist ein Einzelzimmer. Außerdem befinden sich daneben eine voll ausgestattete Küche und ein behindertengerechtes Bad. Im Obergeschoß sind zwei kleinere Zimmer und ein Bad, die für ein weiteres Kind und/ oder eine Begleitperson genutzt werden können.



Durchgang zum Garten
und überdachter Freisitz



Wir wissen, dass Sie als Eltern eines schwerkranken oder behinderten Kindes unter einer extremen körperlichen und seelischen Belastung stehen. **Da ist auch mal ein Ortswechsel notwendig und hilfreich.**

Wir möchten Ihnen in unserem Meditations-Zentrum in Huttenried bei Schongau diese Möglichkeit anbieten. **Ein solcher Aufenthalt auf dem Land, in ruhiger Umgebung, gibt neue Kraft.**



Von hier aus können **Ausflüge** in Richtung Alpen gemacht werden – Füssen, Oberammergau, Garmisch-Partenkirchen – und zu den berühmten Klöstern, Kirchen und Königsschlössern im Pfaffenwinkel. Auch einen Märchenwald gibt es in nächster Umgebung.



Wir wissen, dass es nicht einfach ist, einen Aufenthaltsort für so eine gemeinsame Zeit zu finden, an dem die räumlichen Voraussetzungen gegeben und auch die Kosten für einen solchen Aufenthalt erschwinglich sind.

Wir wissen auch, dass sich betroffene Familien wegen der hohen Ausgaben für Therapie und Medikation oft keinen Urlaub leisten können.

Deshalb wollen wir Ihnen einen Aufenthalt ermöglichen, für den - außer einem Unkostenbeitrag in angemessenem Rahmen - keinerlei Kosten entstehen.

Im Meditations-Zentrum der gemeinnützigen Dharma-Tor Stiftung können wir eine solche Möglichkeit anbieten.



Der behinderten- bzw. Rollstuhl-gerechte Ausbau des Zentrums kann in der Zeit von Mitte März bis Mitte Dezember für solche Aufenthalte genutzt werden, soweit er nicht für Retreats und andere Veranstaltungen belegt ist.

Wir freuen uns darauf, Ihnen und Ihrem Kind einen Aufenthalt zu ermöglichen.

Und – was besonders wichtig ist: In der näheren Umgebung gibt es **Physiotherapie für Kinder aller Altersstufen**. Therapeutisches Reiten und andere **tiergestützte Therapien**, z.B. mit Alpakas oder mit einem Therapiebegleithund-Team kann kranke Kinder in ein psychisches Gleichgewicht bringen, was wiederum durch solche positiven Erfahrungen die körpereigene Heilkraft aktiviert und stützt.

Unser Verein kann teilweise Kosten für tiergestützte Therapie übernehmen.



Folgende **Angebote**, zu denen Fachkräfte und ehrenamtliche Helfer auf Wunsch in Ihre Unterkunft kommen, können helfen, Ihren Aufenthalt und den Ihres Kindes angenehm, abwechslungsreich und entspannt zu gestalten:

- **Kunst- und Mal-Therapie**
- **Musik-Therapie**
- **Stundenweise Betreuung des Kindes**
- **Einfühlsame Gespräche**

Ein Therapiebegleithund-Team steht vor Ort zur Verfügung.

Zum Aufenthalt

Das Zentrum wird nicht-gewerblich geführt. Die Nutzer unserer Räumlichkeit versorgen sich deshalb selbst. Die Selbstverpflegung soll entsprechend der Ausrichtung des Hauses vegetarisch sein, soweit es die Gesundheit erlaubt. Eine Einkaufsmöglichkeit ist nur 3 km entfernt in Schongau-West.

Während des Aufenthalts sind die grundlegenden Regeln des Hauses zu akzeptieren, das ein Ort der Stille ist. Dazu gehört Rücksichtnahme auf meditierende Anwesende, die im Sommer auch den großen Teil des Gartens zur Meditation im Sitzen und zu meditativen Übungen in Bewegung nutzen. Unser Anwesen ist deshalb für alle Gäste eine Internet- und Fernseh-freie Zone. Das ermöglicht, wirklich einmal von den vielen äußeren Einflüssen loszukommen und zu sich selbst zu finden.

Bei Interesse nehmen Sie bitte mit uns Kontakt auf:

info@aktion-mahakaruna.de

Dharma-Tor Zentrum
Huttenried 2, 86980 Ingenried
Tel. 08868-180269



Aktion Mahakaruna e.V.
Konto für Beiträge und Spenden:
DE22 7035 1030 0036228765

Bei Fragen zum Projekt „Stille Zeit“ könnt Ihr Euch auch gerne an Sara Ströer wenden.

In liebevoller Erinnerung

In der Dunkelheit der Trauer leuchten die Sterne der Erinnerung.



Foto: Heiko Fleckenstein



Termine

MAKE THINGS HAPPEN

25.-26.04.2020
24. NPS Jahrestagung
im Penta Hotel Kassel-
Wilhelmshöhe

25-27.09.2020
NPUK Konferenz
England

23-26.10.2020
Loire Valley Meeting

28.03.2020
Benefizkonzert
Biebergemünd

07.03.2020
NPSuisse

29.02.2020
Tag der seltenen Er-
krankungen

Die Niemann-Pick Selbsthilfegruppe Deutschland e.V. wurde am 26. April 1997 gegründet und als gemeinnütziger Verein eingetragen. Wir sind wegen Förderung der öffentlichen Gesundheitspflege nach dem letzten uns zugegangenen Freistellungsbescheid am 21.11.2018 des Finanzamtes Böblingen von der Körperschaftssteuer befreit und damit berechtigt, Zuwendungsbestätigungen zu erteilen.

Der Mitgliedbeitrag für ordentliche und außerordentliche Mitglieder beträgt jährlich 60,00 €

und der Familienmitgliedsbeitrag 80,00 €.

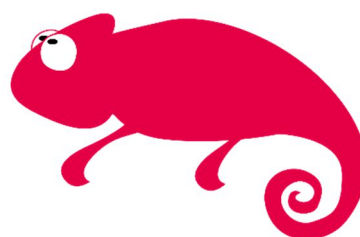
Der Vereinsbetrag sowie Spenden sind steuerlich absetzbar.

Eine Spendenbestätigung wird ab 100,00 € immer (sofern die Kontaktdaten vorliegen) und ansonsten auf Wunsch ausgestellt.



Wir sagen Danke an all unsere Unterstützer, die sich mit viel Herzblut, Aufwand und Zeit für unsere Selbsthilfegruppe eingesetzt haben.

DANKE, dass es Euch gibt!



An Alle, die interessiert sind zur nächsten Ausgabe „Chamäleon“ beizutragen, sendet Eure Beiträge bis spätestens zum **31.08.2020** an das Redaktionsteam Jana Hirschfeld, Pia Appel und Sara Ströer.

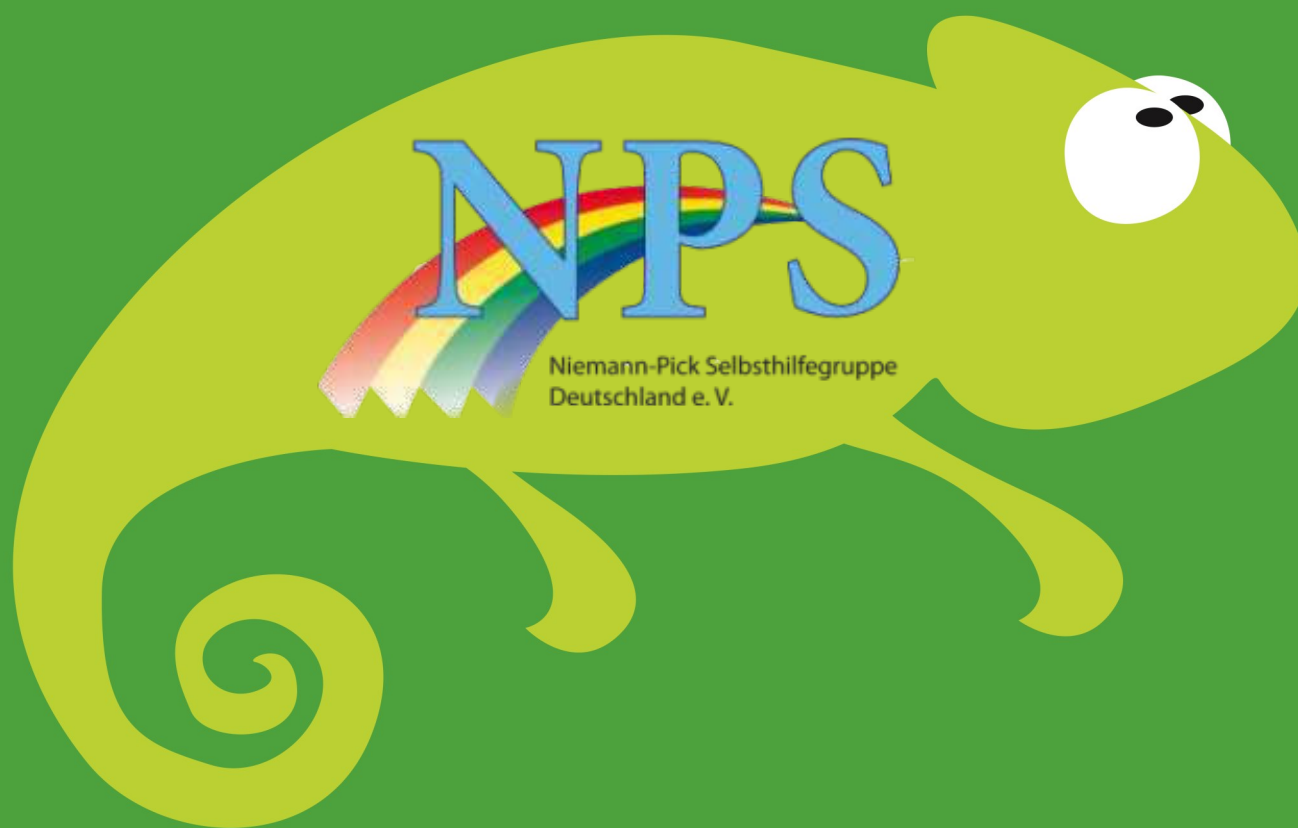
np-familientreffen@web.de

Über Eure Gedanken, Anregungen oder ein Feedback freuen wir uns sehr!

Wir verabschieden uns bis zur nächsten Chamäleon-Ausgabe.

Euer Redaktionsteam





Niemann-Pick Selbsthilfegruppe Deutschland e.V.

Hindenburgstr.25/2

71106 Magstadt

info@niemann-pick.de

Redaktion:

Jana Hirschfeld, Pia Appel und Sara Ströer

NP-Familientreffen@web.de

Spenden bitte an

Niemann-Pick Selbsthilfegruppe
Deutschland e.V.

Sparda Bank Südwest

IBAN: DE 72 5509 0500 0005 1452 36

BIC: GENODEF1S01



www.niemann-pick.de