



Chamäleon

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



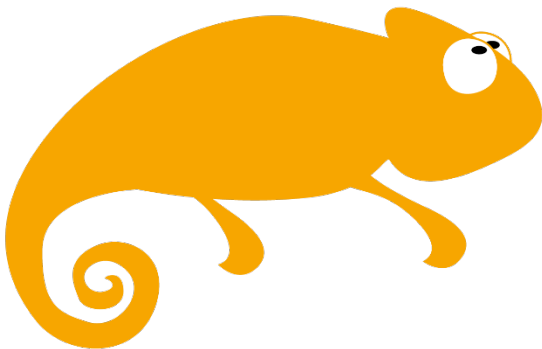
Zur Entstehung des „Chamäleon“...

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
Auszug der geplanten 24. Jahrestagung in Kassel	09
Unter Uns	43
NP on Tour	56
Forschung und Studien	65
NP Helfer und Unterstützer	67
Tipps & Tricks	72
In liebevoller Erinnerung	75
Termine	76
Jetzt wird's BUNT	77

Vorwort

Liebe Mitglieder, Freunde und Unterstützer,

„Es war ein anderer Sommer

Es war ein anderes Jahr

Kopfüber, seltsam

Nichts, wie es war...“

Silbermond, Ein anderer Sommer 2020

Der Refrain der neuen Single von Silbermond könnte es mir in diesem Herbst 2020 nicht einfacher machen, dieses Jahr, dieses so seltsame Jahr zu beschreiben. Es war ein Jahr, wie es fremdartiger und aufwühlender nicht sein konnte. Und es ist noch längst nicht überstanden. Leider macht sich diese Pandemie auch nichts aus Weihnachten, Silvester oder Geburtstagen. Schade eigentlich, denn dann könnten wir wenigstens für eine kurze Dauer verschlafen und Kraft tanken. Die so wichtige Kraft, die wir für unseren Alltag so dringend benötigen. Eigentlich sollte uns „Niemänner“ diese Pandemie gar nicht so sehr aus dem Gleichgewicht bringen, müssen wir doch fast täglich unseren Alltag nach neu auftretenden Symptomen ausrichten, uns immer wieder neuen Herausforderungen innerhalb dieser erbitterten Krankheit stellen und meist mit den ganz kleinen Dingen des Alltags Frieden schließen, weil sie sonst zu gewaltigen Themen entstehen können. Aber genau das ist es, was es aus meiner Sicht so schwierig macht, dieser Ballast einer Pandemie noch oben hinauf zu laden, auf den Berg, der sich normalerweise schon höher nicht vor uns aufbäumen könnte. Schichtet sich dieser Ballast einmal oben hinauf, dauert es nicht lange und er fällt entweder herab, so wie es sich in diesem Sommer kurz anbahnte und kann trotz allem etwas mit sich reißen. Niemann Pick reißt auch immer wieder etwas weg. Fähigkeiten, Fertigkeiten, all das, was wir so mühsam versucht haben, aufzubauen oder noch mühsamer versuchen, zu erhalten und auszubauen. Der Berg kann mit zusätzlichen Bestandteilen aber vielleicht auch wachsen, sich festigen, nämlich dann, wenn viele von uns versuchen, nicht nur gegen eine Pandemie anzukämpfen und unsere Betroffenen zu schützen, sondern gegen eine ganze Krankheit kämpfen. Diesen Kampf, immer und immer wieder kämpfen und nicht aufgeben und sich von Zeit zu Zeit auch mit ihm versöhnen, um dann erneut Fahrt aufzunehmen, um weiter mit ihm leben zu können.

In diesem skurrilen 2020 musste, wie etliche andere Veranstaltungen ebenfalls unsere jährliche Familienkonferenz ausfallen. Der Schmerz sitzt noch immer tief, war doch bereits alles geplant und durchorganisiert. Wir hoffen, wir sehen uns im nächsten Jahr alle wieder, meinetwegen mit Abstand und einem großen Lächeln in den Augen. Wie unersetzlich unser Treffen für uns alle ist, steht außer Frage.

Dennoch steht für die Betroffenen und natürlich für alle Angehörigen, Vortragende und Gäste viel auf dem Spiel. Gesundheit gilt es, zu behalten und zu schützen. Aber schauen wir, wenn irgend möglich positiv auf das Frühjahr 2021, indem wir uns hoffentlich alle per Ellenbogencheck wieder nah sein dürfen.

Die zweite Ausgabe des Chamäleons soll uns helfen, den Überblick und Anschluss in der Forschungslandschaft nicht zu verlieren und euch, wie bereits in der letzten Ausgabe auch das ein oder andere Lächeln, mit dem ein oder anderen Beitrag ins Gesicht zaubern. Viele der uns erreichten positiven Einschätzungen zu diesem neuen und farbenfrohen Format der Zeitung helfen uns, den Blick für das Wesentliche nicht zu verlieren. Den wenigen kritischen Bemerkungen werden wir uns bereits in dieser Ausgabe konstruktiv stellen und für noch mehr Transparenz und höchste Fachlichkeit sorgen. Solange eine Kritik sachlich und richtungsweisend ist, ist sie immer willkommen. Für die gestalterische Freiheit würden wir uns weiterhin euer Vertrauen wünschen.

In diesem Sinne freut euch auf eine neue und multitransparente Ausgabe unserer Vereinszeitschrift!

Viele Erkenntnisse und Spaß beim Lesen wünschen euch

Euer Team vom Chamäleon

Jana, Sara und Pia



Unser Vorstand



1. Vorsitzende **Sabine Fornfeist**

Mutter von Lili
(Diagnose 2010: NP-C)

zuständig für:

Internationale
Zusammenarbeit

Awareness

2. Vorsitzende **Jana Hirschfeld**

Mutter von Luisa
(Diagnose 2013: NP-C)

zuständig für:

Nationale
Zusammenarbeit

Organisation der
Familienkonferenz

Redaktionsteam
Chamäleon

Kassierer **Edmund Fabianski**

- Mitbegründer der SHG -
Vater von Tim
(verstorben 2016: NP-C)

zuständig für:

unser "Bub" für alles

Insbesondere
Finanzwesen

Unterstützer des Vorstandes



Bereich Trials
Dr. Lisa Tauszig

Mutter von Margaux
(Diagnose 2015: NP-C)

zuständig für:

Update klinische
Studien



Bereich ASMD
Sara Ströer

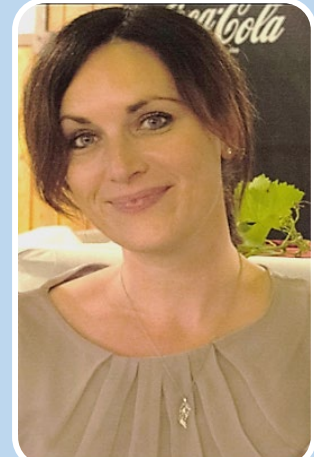
Mutter von Clara
(Diagnose 2015: NP-B)

zuständig für:

ASMD Koordination

INPDA

Redaktionsteam
Chamäleon



Bereich ASMD
Pia Appel

Mutter von Maximilian
(Diagnose 2013: NP-A/B)

zuständig für:

ASMD Koordination

Redaktionsteam
Chamäleon

Unterstützer des Vorstandes



Bereich Achse e.V.
Christian Rehfeldt

Betroffener
(Diagnose 2014: NP-C)

zuständig für:

Achse e.V.

Schirmherren-Suche



Bereich
Homepage/IT
Jakob Hendeß

Freund des Vereins

zuständig für:

Website-Pflege

IT

24. Jahrestagung

An dieser Stelle möchten wir euch die entfallenen Vorträge nicht vorenthalten. Die Vorträge, die ihr hier abgedruckt findet, wären unsere diesjährigen Referenten für die Familienkonferenz gewesen.

Mit dem Einverständnis aller, sie hier abzudrucken, behalten sich alle Referenten das Recht vor, bei unserem Meeting 2021 erneut Bezug darauf zu nehmen, aktualisiert, versteht sich!

Liebe Familien der Niemann-Pick-Gesellschaft,

obwohl mich sicher viele kennen, möchte ich mich noch einmal kurz vorstellen: Ich war viele Jahre Leiter der „Villa Metabolica“, eines renommierten internationalen Zentrums zur Diagnose und Therapie lysosomaler Speicherkrankheiten. Dort habe ich an zahlreichen klinischen Studien teilgenommen, die vielfach zur Entwicklung und schließlich Zulassung neuer Medikamente zur Behandlung dieser seltenen Stoffwechselstörungen geführt haben. Nach meiner Emeritierung habe ich für einige Jahre genetische Beratungen am humangenetischen Institut der Universitätsmedizin Mainz durchgeführt. Derzeit bin ich für die SphinCS beratend tätig, werde aber bald wieder an klinischen Studien teilnehmen. Im Übrigen bin ich weiterhin wissenschaftlich tätig, schreibe Artikel und Gutachten für internationale Zeitschriften und Beiträge für verschiedene Bücher. Gerne bleibe ich auch zukünftig in Kontakt mit allen „lysosomalen“ Selbsthilfegruppen und freue mich, bald wieder an einer Tagung der Niemann-Pick Gesellschaft teilnehmen zu können.



Prof. em. Dr. Michael Beck zu neueren Therapieansätzen für Niemann Pick

Welche neuen Therapien für den M. Niemann-Pick können wir erwarten?

In den letzten Jahren hat das Interesse pharmazeutischer Firmen an lysosomalen Speicherkrankheiten und auch an seltenen Krankheiten (Orphan Diseases) allgemein rasant zugenommen, was dazu geführt hat, dass neue Medikamente entwickelt werden oder sogar schon die Marktreife erreicht haben. Wegen der fast unübersehbaren Vielzahl von klinischen Studien, die von immer mehr pharmazeutischen Firmen für die Niemann-Pick Krankheit (abgekürzt NPD) durchgeführt werden, habe ich für diese Übersicht nur einige herausgegriffen.

Niemann-Pick Typ C

1. Arimoclomol

Arimoclomol ist eine Substanz, die das sogenannte *Heat-Shock Protein* aktiviert, einen natürlichen Bestandteil der Zelle, das Lysosomen und Enzyme stabilisiert. Sechs Patienten aus Deutschland mit NPD Typ C nehmen an der Arimoclomol-Studie der Firma Orphazyme teil. Die Firma reicht derzeit die Studien-Ergebnisse sowohl bei der amerikanischen Zulassungsbehörde FDA als auch bei der EMA in Europa ein. Mit einer Zulassung ist jedoch erst in einigen Monaten zu rechnen.

2. Cyclodextrin

Cyclodextrine stellen ringförmige Zuckermoleküle dar, die in der Lage sind, lipophile (fettlösliche) Substanzen, zum Beispiel auch Medikamente, zu binden und damit deren Aufnahme zu fördern. Auf Grund dieser Fähigkeit wurden Untersuchungen in Zellen von Patienten mit M. Niemann-Pick Typ C mit modifizierten Cyclodextrinen, zum Beispiel *2-hydroxypropyl-β-cyclodextrin* (abgekürzt HPβCD), durchgeführt, um zu prüfen, ob sie die Cholesterin-Speicherung (die ja die Ursache dieser Krankheit ist) senken kann. Nachdem Tierversuche an Mäusen mit M. Niemann-Pick C gezeigt hatten, dass die Anwendung von HPβCD nicht nur zu einer Senkung des Cholesterin-Spiegels in Nervenzellen führt, sondern auch die Lebenserwartung der Tiere deutlich verlängert, wurde begonnen, die Wirksamkeit dieser Substanz an einzelnen Patienten zu prüfen: HPβCD wurde sowohl Kindern als auch Erwachsenen über eine Lumbal-Punktion (also über die Rückenmarks-Flüssigkeit) und in einigen Fälle zusätzlich auch intravenös zugeführt, wobei teilweise sehr hohe Dosen (bis zu 2½ Gramm pro Woche intravenös) eingesetzt wurden¹. In allen diesen Fällen wurde eine gewisse klinische Besserung oder wenigstens eine Stabilisierung der neurologischen Symptome gesehen. Als schwerwiegende Nebenwirkung muss der Hörverlust angesehen werden, der bei einigen Patienten aufgetreten ist.

In einer klinischen Studie erhielten 14 Patienten das Präparat HPβCD mit unterschiedlichen Dosierungen, von 50 bis 900 mg pro Monat über eine Lumbalpunktion. Nach 1½ Jahren Behandlung konnte der Krankheitsverlauf, gemessen am sogenannten *NPC Neurological Severity Score* (NNSS), signifikant verlangsamt werden². Bei allen Studienteilnehmern trat ein Verlust der Hörfähigkeit im Hochton-Bereich ein.

Weitere Studien werden derzeit durchgeführt, zum Beispiel mit den HPβCD-Präparaten Trappsol®Cyclo™ (Firma CTD Holdings, Inc) und VTS-270 (Mallinckrodt, Vtesse, Inc.).

Mehrere Faktoren schränken den therapeutischen Nutzen von HPβCD ein: Da ist zum einen die Notwendigkeit einer Lumbal-Punktion, dann die erforderliche hohe Dosis (bis zu einem Gramm monatlich) und nicht zuletzt der Hörverlust - mindestens im hohen Frequenzbereich - nach längerer Anwendung. Deshalb wird nach alternativen Substanzen auf Cyclodextrin-Basis gesucht:

So wurde Cyclodextrin chemisch (durch Anhängen von langen Seitenketten) in der Weise modifiziert, dass es - im Gegensatz zu HP β CD - die Bluthirnschranke überwinden kann und auch in einer niedrigeren Dosis wirksam ist. Dieses Cyclodextrin-Derivat (genannt *ORX-301*) wurde im Tierversuch getestet: NPC-Mäuse erhielten in wöchentlichen Abständen subkutane Injektionen von *ORX-301* in einer Dosis, die nur ein Fünftel derjenigen betrug, die für HP β CD benötigt wurde. Durch diese Therapie besserten sich die neurologischen Symptome, die Lebenserwartung konnte deutlich verlängert werden³. Auf der Basis von *ORX-301* entwickelt die Firma Oraxion Therapeutics (<https://www.oraxiontx.com>) ein Medikament, das eventuell auch einmal Eingang in klinische Studien finden wird.

3. Azetyl-Leuzin

N-Azetyl-L-Leuzin ist ein Derivat der natürlichen Aminosäure Leuzin, es wird seit Jahrzehnten zur Behandlung des akuten Schwindels eingesetzt, vor allem in Frankreich als Tanganil®. Der Wirkungsmechanismus konnte noch nicht vollständig geklärt werden, er beruht wahrscheinlich darauf, dass diese Substanz Membranen von Nervenzellen, vor allem des Gleichgewichtsorgans, stabilisiert. Außerdem werden dadurch Entzündungsprozesse gehemmt, die im Krankheitsgeschehen vieler lysosomalen Speicherkrankheiten eine Rolle spielen. In NPC-Zellen führte N-Azetyl-L-Leuzin zu einer Verminderung des Volumens der Lysosomen. Um zu prüfen, ob N-Azetyl-L-Leuzin bei Patienten mit M. Niemann-Pick Typ C wirksam ist, wird derzeit eine multinationale Studie durchgeführt, die von der Firma IntraBio (<https://intrabio.com>) gesponsert wird. Im Tierversuch mit M. Sandhoff Mäusen bleibt die Wirksamkeit deutlich hinter Miglustat zurück, kombiniert man beide Medikamente addiert sich jedoch der Effekt. Untersuchungen mit NPC-Mäusen oder -Katzen fehlen noch.

4. Valproat

Alle lysosomalen Proteine müssen nach ihrer Synthese korrekt gefaltet werden, um in das Lysosom zu gelangen und dort enzymatisch aktiv zu werden. Bei vielen, aber nicht allen Fällen von Niemann-Pick C liegen Mutationen (Veränderungen) des NPC-Gens vor, die dazu führen, dass die Faltung nicht korrekt abläuft, so dass ein nicht funktionsfähiges NPC-Produkt gebildet wird. Die Faltung des NPC-Produktes kann jedoch durch bestimmte Medikamente, nämlich sogenannte Histon-Azetylase Inhibitoren, verbessert werden. Eines dieser Medikamente ist Valproat, das seit vielen Jahren zur Behandlung von epileptischen Anfällen eingesetzt wird. Und durch Valproat konnte die Cholesterin-Konzentration in Fibroblasten von NPC-Patienten signifikant gesenkt werden. Untersuchungen zur Wirksamkeit von Valproat bei NPC-Mäusen wurden meines Wissens noch nicht durchgeführt⁴.

Niemann-Pick Typ A/B - oder neuerdings ASMD (englisch für: Saurer Sphingomyelinase-Mangel)

1. Olipudase

Einige Patienten mit M. Niemann-Pick Typ B nehmen an der derzeit laufenden Studie zur Enzyersatz-Therapie mit Olipudase alfa (rekombinante Sphingomyelinase) teil. Die Dosis beträgt 3 mg pro Tag. Eine höhere Dosis führt zu schweren Nebenwirkungen, die darauf zurückzuführen sind, dass das Enzym nicht nur innerhalb, sondern auch außerhalb der Zelle, also im Blutstrom aktiv ist und Sphingomyelin rasch zu Zeramid abbaut. Zeramid aktiviert verschiedene Entzündungsfaktoren mit entsprechenden klinischen Folgen, wie Fieber und Schock. Ein Weg, diese Nebenwirkung zu verhindern, könnte darin bestehen, die Sphingomyelinase in der Weise zu verändern, dass sie schneller in die Zelle aufgenommen wird und im Blutstrom gar nicht aktiv wird. Dies ist möglich durch den Einschluss des Enzyms in sogenannte Liposomen: Liposomen sind Lipid-Vesikel (Bläschen), die in ihrem Inneren Substanzen, also auch Enzyme, aufnehmen können. In Experimenten konnte gezeigt werden, dass Sphingomyelinase, eingeschlossen in ein Liposom, viel schneller als nicht-modifiziertes Enzym von NPD-B Fibroblasten aufgenommen wird und in höherem Maße zum Abbau der Speichersubstanzen führt. Auch war dadurch der Abbau von freiem Sphingomyelin, wie es ja im Blutstrom vorkommt, deutlich vermindert. Zusammenfassend kann durch diese Art der Modifizierung möglicherweise die Enzym-Dosis erhöht und die klinische Wirksamkeit noch verbessert werden⁵. Tierversuche wurden damit noch nicht durchgeführt.

2. Gentherapie

Zur Behandlung des M. Niemann-Pick Typ A, der schweren neurodegenerativen Form des Sphingomyelinase-Defektes, eignet sich die Enzyersatz-Therapie nicht, da das intravenös zugeführte Enzym wegen der Bluthirn-Schranke das Zentralnervensystem nicht erreicht. Ein vielversprechender therapeutischer Ansatz scheint die Gen-Therapie zu sein. Um ein Gen in eine Zelle einzuschleusen, ist ein Virus als Vehikel erforderlich; dazu eignen sich die (nicht infektiösen) Adeno-assoziierten Viren (AAV-Viren) verschiedener Serotypen. Für das Zentralnervensystem am besten geeignet ist der AAV-Serotyp 9.

In einem Tier-Experiment wurde Niemann-Pick Typ A-Mäusen das Sphingomyelinase-Gen (zusammen mit dem AAV-Serotyp 9) direkt in das Gehirn injiziert. Wie zwei Monate später festgestellt wurde, konnten dadurch eine Sphingomyelin-Speicherung in den Nervenzellen und ein Verlust der motorischen Fähigkeiten der Tiere verhindert werden. Überraschenderweise war auch im Blut Sphingomyelinase-Aktivität nachweisbar, in der Leber zeigte sich kein Speichermaterial mehr⁶. Wann erste klinische Studien bei Patienten mit NPD-A durchgeführt werden können, kann derzeit nicht gesagt werden.

Zusammenfassend muss festgestellt werden, dass es ermutigende neue Ansätze zur Behandlung des Morbus Niemann-Pick gibt; welches Verfahren sich letztlich durchsetzen wird, hängt von den Ergebnissen

zukünftiger Studien ab. Abschließend verweise ich auf die Web-Seite <https://clinicaltrials.gov>, auf der alle aktuellen klinischen Studien aufgeführt sind.

Literatur:

1. Megias-Vericat JE, Garcia-Robles A, Company-Albir MJ, et al. Early experience with compassionate use of 2 hydroxypropyl-beta-cyclodextrin for Niemann-Pick type C disease: review of initial published cases. *Neurol Sci.* 2017;38:727-743.
2. Ory DS, Ottinger EA, Farhat NY, et al. Intrathecal 2-hydroxypropyl- β -cyclodextrin decreases neurological disease progression in Niemann-Pick disease, type C1: a non-randomised, open-label, phase 1–2 trial. *The Lancet.* 2017;390:1758-1768.
3. Kulkarni A, Caporali P, Dolas A, et al. Linear Cyclodextrin Polymer Prodrugs as Novel Therapeutics for Niemann-Pick Type C1 Disorder. *Scientific Reports.* 2018;8:9547.
4. Subramanian K, Hutt DM, Scott SM, et al. Correction of Niemann-Pick type C1 trafficking and activity with the histone deacetylase inhibitor valproic acid. *J Biol Chem.* 2020.
5. Aldosari MH, de Vries RP, Rodriguez LR, et al. Liposome-targeted recombinant human acid sphingomyelinase: Production, formulation, and in vitro evaluation. *Eur J Pharm Biopharm.* 2019;137:185-195.
6. Samaranch L, Perez-Canamas A, Soto-Huelin B, et al. Adeno-associated viral vector serotype 9-based gene therapy for Niemann-Pick disease type A. *Sci Transl Med.* 2019;11.

Prof. em. Dr. Michael Beck

SphinCS GmbH

Clinical Science for LSD

Geheimrat-Hummel-Platz 2

65239 Hochheim

Email: michael.beck@sphincs.de

Frau Dr. Yasmina Amraoui über ASMD und das Internationale Niemann Pick Register (INPDR)



Dr. med. Yasmina Amraoui

Frau Dr. Amraoui verfügt über eine 15-jährige Expertise in der Diagnostik, Betreuung und Behandlung von Patienten mit lysosomalen Stoffwechselerkrankungen (Schwerpunkt: u.a. ASMD und M. Niemann-Pick Typ C), die sie während ihrer Tätigkeit als Fachärztin für Kinder- und Jugendmedizin an der Universitätsmedizin Mainz erwarb. Seit Oktober 2019 verstärkt Frau

Dr. Amraoui das Team der SphinCS. Zu ihren Tätigkeiten gehören neben der Leitung und Durchführung von klinischen Studien die Projektentwicklung.

Eine prospektive Studie über den natürlichen Verlauf der chronischen ASMD bei Kindern und Erwachsenen: 11 Jahre Beobachtung

Diese Studie wurde von Sanofi Genzyme durchgeführt und fand in mehreren internationalen Studienzentren zwischen 2003 und 2014 statt. Ziele dieser prospektiven Studie über den natürlichen Verlauf der chronischen ASMD waren ein besseres Verständnis des klinischen Spektrums und des Krankheitsverlaufs der ASMD und die Unterstützung der Auswahl von wichtigen klinischen Parametern und Krankheitsmarkern der ASMD für therapeutische Studien.

Eingeschlossen wurden Patienten, die mindestens sechs Jahre alt waren und mindestens zwei Krankheitssymptome aufwiesen. Bei diesen Patienten wurden bei Studienbeginn, nach einem Jahr und bei Studienabschluss die Leber- und Milzgröße, die Lungenfunktion, Größe, Gewicht und Blutwerte untersucht. Insgesamt wurden 59 Patienten in die Studie eingeschlossen, nach einem Jahr gab es sieben Studienabbrüche und zum Zeitpunkt des Studienabschlusses – nach einem mittleren Beobachtungszeitraum von 10,2 Jahren - insgesamt 27 Studienabbrüche. 51% der Studienteilnehmer waren bei Studieneinschluss Kinder/ Jugendliche und 49% erwachsene Patienten.

90% der Patienten wiesen bei Studienbeginn eine interstitielle Lungenerkrankung mit eingeschränkter Lungenfunktion auf.

Bei 90% der Patienten betrug das Milzvolumen mindestens das Fünffache der Norm, und bei 77% der Patienten betrug das Lebervolumen mindestens das Anderthalbfache der Norm. Bei den Kindern und Jugendlichen zeigte sich im Verlauf der Beobachtungszeit eine Zunahme des Leber- und Milzvolumens, während bei den erwachsenen Patienten keine wesentliche Zunahme beobachtet wurde.

Patienten mit einer ausgeprägten Milzvergrößerung (≥ 15 -fache der Norm) oder einer Splenektomie (Milzentfernung) hatten eine schlechte Prognose.

Eine Wachstumsverzögerung war besonders deutlich bei Jugendlichen beobachtet worden. Größe und Gewicht der Kinder und Jugendlichen lagen bei der Abschlussuntersuchung durchschnittlich unterhalb der Norm.

Alle Patienten wiesen über den gesamten Beobachtungszeitraum erhöhte Fettwerte auf (Gesamt-Cholesterin, Triglyzeride), die mit einem erhöhten Atherosklerose- Risiko einhergehen.

Bei 26% der Patienten war eine Anämie (Blutarmut), bei 21% eine Leukopenie (verminderte Anzahl von weißen Blutkörperchen) und bei 53 % eine Thrombozytopenie (verminderte Anzahl von Blutplättchen) nachweisbar, wobei sich die Werte im Verlauf der Beobachtungszeit nicht wesentlich änderten.

Im Laufe der Studie verstarben acht Patienten infolge einer Lungen- oder Lebererkrankung durch die ASMD. Lungenentzündung war die häufigste Todesursache.

Diese Längsschnittstudie zeigt, dass die ASMD mit einer signifikanten Krankheitslast einhergeht.

Warum sprechen wir jetzt von ASMD?

Definition und Klassifikation der Niemann-Pick Erkrankungen (NPD)

Historisch wurden die Erkrankungen Niemann-Pick Typ A und B und Niemann-Pick Typ C als eine Erkrankung aufgefasst. Niemann-Pick Typ A und B und Niemann-Pick Typ C unterscheiden sich jedoch genetisch, biochemisch und klinisch voneinander. Zur Unterscheidung des Niemann-Pick Typ A und B vom M. Niemann-Pick Typ C wird international die Verwendung einer überarbeiteten Nomenklatur empfohlen. Die neue Nomenklatur der Erkrankung Niemann-Pick Typ A und B lautet ASMD. ASMD steht für den englischen Begriff „Acid Sphingomyelinase Deficiency“, die deutsche Bedeutung lautet „Saurer Sphingomyelinase Mangel“. Ein Mangel des Enzyms saure Sphingomyelinase ist die Ursache der Erkrankung Niemann-Pick Typ A und B. Man unterscheidet beim Niemann-Pick Typ A und B drei Verlaufsformen: Niemann-Pick Typ A (NP A), Niemann-Pick Typ A/B (NP A/B) und Niemann-Pick Typ B (NP B). Die empfohlenen Nomenklaturen für die drei verschiedenen Verlaufsformen lauten: „infantile neuroviszerale ASMD“ für NP A, „chronisch neuroviszerale ASMD“ für NP A/B und „chronisch viszerale ASMD“ für NP B. Die Erkrankung Niemann-Pick Typ C behält ihren Namen bei.

INPDR (= International Niemann-Pick Disease Registry)

Beim INPDR handelt es sich um eine internationale Niemann-Pick-Krankheitsregister-Studie, in der insgesamt ca. 1000 Patienten mit den Erkrankungen ASMD (=Niemann-Pick Typ A, A/B, B) oder M.Niemann-Pick Typ C eingeschlossen werden sollen.

Das Hauptziel des INPDR ist die Erfassung von Daten zu den Krankheitsverläufen der Niemann-Pick-Erkrankungen. Dies beinhaltet die Sammlung von Daten zur Diagnostik, zu Symptomen, Krankheitsmanagement und -verlauf.

Weitere Ziele sind die Erfassung der Qualität der medizinischen Versorgung der Patienten und der Lebensqualität der Patienten und deren Angehörige/Betreuer. Mit Hilfe des Registers soll eine Patientengruppe für die eventuelle Rekrutierung in Medikamentenstudien zusammengestellt werden.

Patienten, die sich für eine Teilnahme am INPDR entscheiden und in das INPDR eingeschlossen werden, befolgen ihre regulären klinischen Verlaufskontrollen bei ihren behandelnden Ärzten. Die erhobenen Daten aus diesen Verlaufskontrollen werden dann im Register erfasst. Für das Register müssen keine zusätzlichen Untersuchungen durchgeführt werden. Es werden lediglich Daten aus vorhandenen Arzt- oder Krankenhausberichten erfasst. Die Studie wird von der Forschungseinrichtung SphinCS Lyso gemeinnützige UG in Hochheim durchgeführt.

Bei Interesse an einer Teilnahme können sich die Patienten bzw. Eltern an die Studienleitung oder an die Studienkoordinatoren wenden:

Studienleitung: Dr. med. Yasmina Amraoui

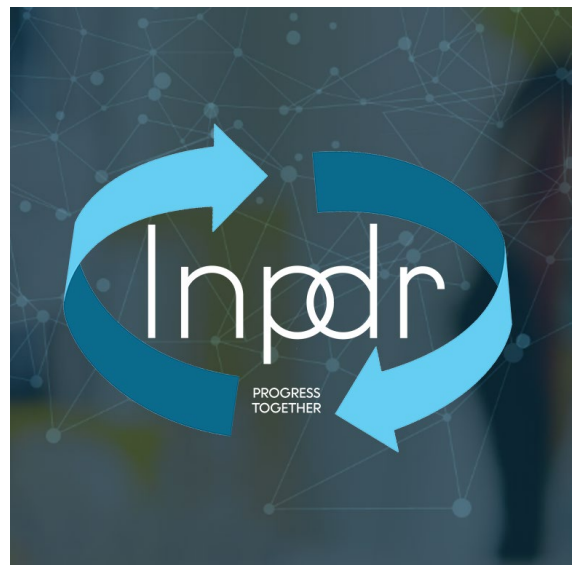
Studienkoordinatoren: Petra Kleinhans
Loreen Gramsch

E-Mail-Adressen: yasmina.amraoui@sphincs.de
petra.kleinhans@sphincs.de
loreen.gramsch@sphincs.de

Telefonnummer: 06146-904820

Adresse: SphinCS Lyso gemeinnützige UG
Geheimrat-Hummel-Platz 2
65239 Hochheim

Homepage: <https://www.sphincs.de>



Die Registerstudie wird mit einer fünfstelligen Summe durch die Niemann-Pick Selbsthilfegruppe Deutschland e.V. gefördert.

Auf unserer Homepage stellten wir vor einiger Zeit diesen Aufruf mit der Bitte, sich registrieren zu lassen. Dieser Aufruf kann nach wie vor als aktuell betrachtet werden! Bitte helft mit, viele Krankheitsdaten zu erfassen!

Alle Krankheitstypen gelten als eingeschlossen!

Hans- Georg Hammer, ein langjähriger Unterstützer unserer Selbsthilfegruppe zu Miglustat

Miglustat – Gestern – Heute - Morgen

Was ist ein Genericum?

Die Erforschung eines Arzneimittels bedarf ca. 10-12 Jahre, vom Entdecken des Wirkstoffes bis zur Marktreife.

Mit der ersten Kennung des neuen Wirkstoffes wird das Patent angemeldet.

Das Basispatent schützt einen Wirkstoff für 20 Jahre, wobei die Entwicklungszeit in diese Patentlaufzeit fällt. Dadurch werden der effektive Patentschutz bzw. die Vermarktungsperiode auf acht bis zehn Jahre reduziert.

Ist diese Patentzeit abgelaufen, kann das Arzneimittel von anderen Herstellern „nachgebaut“ und vermarktet werden und es entsteht ein „Nachahmerprodukt“, ein sog. „Genericum“. Da der Hersteller solcher Generica keine Forschungskosten aufwenden muss, kann dieses Produkt zu einem deutlich günstigeren Preis zur Verfügung gestellt werden.

Generika unterliegt den gleichen Anforderungen an Qualität und Arzneimittelsicherheit, wie alle anderen Arzneimittel auch. Ein Genericum soll dem Originalprodukt in dessen Indikationen therapeutisch äquivalent sein, d. h., es muss ihm in Wirksamkeit und Sicherheit entsprechen.

Therapeutisch äquivalent, also gleichbedeutend, ist ein Genericum dann, wenn die Bioverfügbarkeit innerhalb 80% - 125% der Verfügbarkeit des Originalpräparates liegt. In der Praxis beträgt die Abweichung meist weniger als 5%.

Sicher gestellt werden diese Anforderungen durch deutsche und europäische Überwachungsbehörden.

Bei der Zulassung beruft sich der Antragsteller auf die klinischen Studien des Originals und legt eine Bioäquivalenzstudie vor.

Mittlerweile gibt es zahlreiche Anbieter auf dem Markt, welche Miglustat als Genericum anbieten.

Anm. d. Red.: Solltet Ihr noch kein Genericum in Anspruch genommen haben, sprecht vertrauensvoll mit Euren zuständigen Ärzten.

Dr. Eugen Mengel über ASMD und Olipudase alfa



Dr. Mengel hat seinen beruflichen Werdegang den lysosomalen Speicherkrankheiten gewidmet. Über 25 Jahre hat er an der Villa Metabolica in Mainz unter Leitung von Prof. Michael

Beck Niemann-Pick Patienten diagnostiziert und betreut. Die beiden Niemann-Pick Krankheiten sind besonderer Schwerpunkt seiner klinischen Forschung, die zur Co-Autorenschaft bei mehr

als 125 wissenschaftlichen Veröffentlichungen führten. Mitgliedschaft in der Niemann-Pick Selbsthilfegruppe gehört zu seinem Selbstverständnis. Seit 2001 ist er leitender Prüfarzt in zahlreichen Studien mit innovativen Therapien für die Niemann-Pick Krankheiten, aber auch die Gaucher Krankheit, die Pompe Krankheit, die Cholesterinester-Speicherkrankheit, Mannosidose und MPS IV. 2019 hat Dr. Mengel die SphinCS gegründet, ein unabhängiges klinisches Forschungsinstitut für lysosomale Krankheiten.

ASMD und Olipudase α Enzymersatztherapie für M. Niemann-Pick Typ B

Zusammenfassung eines Vortrages von Dr. Eugen Mengel

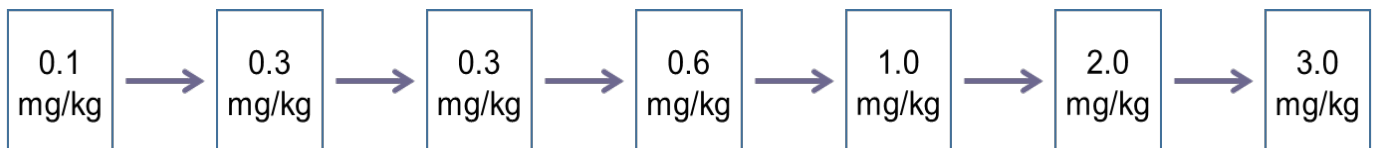
• Olipudase α als Medikament – Ein Plan

Olipudase α ist biotechnologisch hergestellte saure Sphingomyelinase, das Enzym, welches bei Niemann-Pick Typ A & B fehlt. Bereits im Jahr 2000 konnte die Arbeitsgruppe um Ed Schuchmann zeigen, dass biotechnologische hergestellte Sphingomyelinase bei Mäusen auf Leber und Milz wirkt, auf das zentrale Nervensystem nicht. Doch diese Forschungsergebnisse zum Menschen zu bringen, d.h. zur Anwendung im Rahmen von Studien hat 15 Jahre gedauert, ca. acht weitere Jahre werden vergehen, bis das Medikament zugelassen wird.

Die Gründe sind für die lange Zeit mannigfaltig: Finanzierung, biotechnologische Probleme, das Enzym im größeren Maßstab herzustellen, bis hin zu der komplizierten Frage, wie muss das Enzym dosiert und verabreicht werden. Menschen sind nun mal keine großen Mäuse.

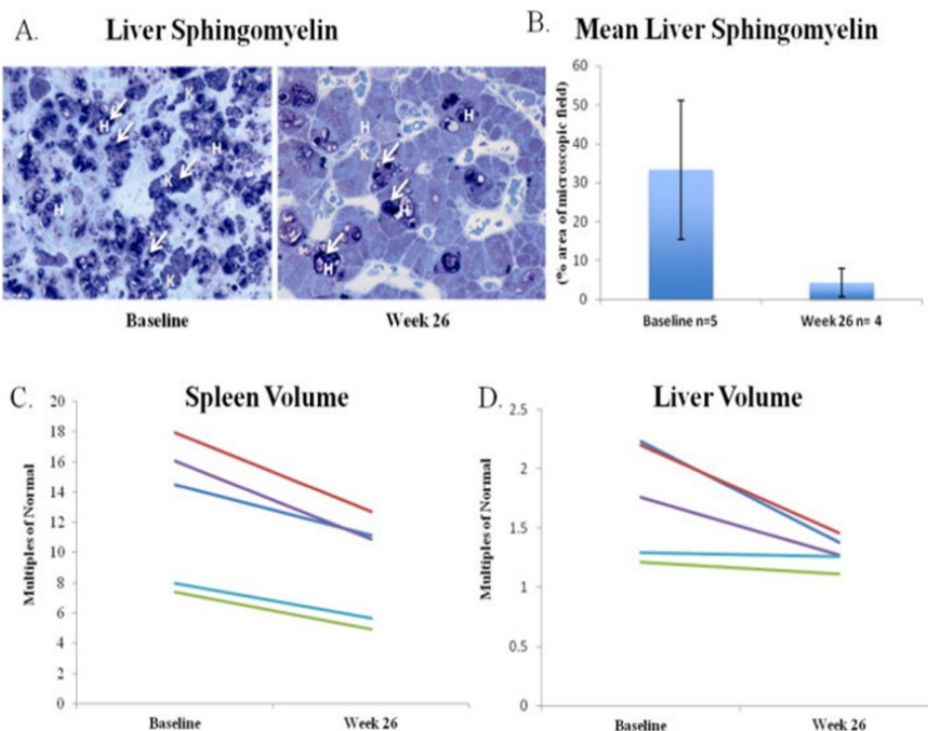
• Studienergebnisse

In einer ersten wichtigen Studie Phase 1b wurde aufgezeigt, dass Olipudase α dann gut vertragen wird, wenn man die Dosis schrittweise auf die Zieldosis 3 mg/kg steigert. Bei anderen Speichererkrankung ist dies nicht notwendig.



Wird gleich die volle Dosis gegeben, kann die Leber Probleme bekommen. Das positive Ergebnis dieser Studie hat alle Beteiligten ermuntert, das Studienprogramm weiter zu führen.

Ab 2015 folgten zwei weitere Studien der Phase 2 und 3 des Zulassungsprozess. Diese Studien laufen noch. Die Zwischenergebnisse sind noch nicht veröffentlicht, es kann nur gesagt werden, dass die gute Verträglichkeit und die Wirkung auf Milz, Leber und Lunge aus der Phase 1b Studie in größeren Fallzahlen bestätigt wurden.



Das Bild aus der Publikation der 1b Studie zeigt, wie A und B Sphingomyelin in der Leber abgebaut wird. Sphingomyelin ist die Substanz, die sich bei ASMD anreichert. Die Schautafeln C und D zeigen, wie nach sechs Monaten Behandlung Milz (=Spleen) und Leber (=Liver) kleiner werden. Auch die Lungenfunktion und der Gasaustausch der Lunge bessert sich unter Enzyersatztherapie, dies durfte nicht unbedingt erwartet werden. In der Bildgebung der Lunge (Lungen CT/Computertomogramm) zeigte sich, dass Speicherveränderungen an der Lunge rückläufig waren. Zusammenfassend kann gesagt werden, dass die Studienergebnisse daraufhin deuten, dass der „normale“ Krankheitsverlauf gewendet werden kann.

• **Ausblick: Zulassung und weitere Studien**

Die Zulassung kann für 2022/2023 erwartet werden, ab dann stünde Olipudase α für alle Patienten mit ASMD Typ B (Niemann-Pick Typ B) zur Verfügung. Weitere Studien an der SphinCS in Hochheim zielen darauf ab, die Erkrankung ASMD besser zu verstehen. Dies sind Studien, die Aspekte der Erkrankung näher beleuchten, die bisher unzureichend verstanden werden. Zum Beispiel weiß man nicht, wie sich die Milzvergrößerung auf das Wohlbefinden und auf Magen/Darm auswirken. Die Studie hat den schönen Titel Expand (englisch für sich ausdehnen). Im Weiteren wird die Umsetzung eines Härtefallprogramms überlegt. Da Härtefallprogramme überall anders geregelt sind, ist das nicht einfach. Das deutsche Arzneimittelrecht erlaubt den Einsatz einer Prüfsubstanz/Medikamentes in Härtefallprogrammen, wenn ein Patient lebensbedrohlich erkrankt. Diese Studien zum natürlichen Verlauf erlauben uns ein Vorsorgesystem zur frühen Erkennung von bedrohlichen Situationen für einen Patienten. Die SphinCS hat auch erkannt, dass der Krankheitsverlauf bei Kindern und Kleinkindern besonders bedrohlich sein kann. Aus diesem Grund versuchen wir eine weitere Medikamentenstudie für genau diese Zielgruppe auf den Weg zu bringen. Ich bedanke mich vor allem, weil hier Patientenorganisation Niemann-Pick SHG und SphinCS Hand in Hand arbeiten.

Dr. Lola Ledesma begann ihre wissenschaftliche Karriere auf dem Gebiet der Neurowissenschaften mit ihrer Doktorarbeit (PhD) zu post-translationalen Veränderungen des Tauproteins in der Alzheimer Erkrankung (Autonome Universität von Madrid, Spanien 1992-1995). Sie setzte ihre Forschungsarbeit als Postdoktorandin am European Molecular Biology Laboratory (EMBL, Heidelberg, Deutschland 1996-2000) fort. Von dort ging sie als unabhängige Wissenschaftlerin an das Cavallieri Ottolenghi Scientific Institute (Universität von Turin, Italien, 2001-2006) und spät an das Biotechnology Institute VIB (KU Leuven, Belgien, 2006-2008).

Ihre Forschungsarbeit zielt darauf ab, die Rolle von Lipiden (Fetten) insbesondere des Cholesterols und der Sphingolipide in ihrer Wirkung auf die neuronale Physiologie und Pathologie, besser zu verstehen.

Seit 2008 arbeitet sie am Centro Biología Molecular Severo Ochoa (Madrid, Spanien) und ihre Forschungsgruppe beschäftigt sich dort mit dem Schwerpunkt der Beteiligung von Cholesterol und der Sphingolipide an der neuronalen Physiologie und an den pathologischen Auswirkungen, die durch Veränderungen der Lipiden in Lipidspeichererkrankung wie z.B. Niemann Pick Typ A (ASMD) und Niemann Pick Typ C (NPC).

Aus diesem Grund verwendet die Forschungsgruppe Mäuse, deren Lipidstoffwechsel genetisch verändert wurde. Diese Veränderung erlaubt sogenannte in vivo Analysen und präklinische Studien von potentiellen Therapien. Diese Studien haben die wichtige Rolle, der Sphingolipide oder des Cholesterols für die neuronale Polarität, die Autophagie, die Calcium-Homöostase und der prä- und postsynaptischen Plastizität zusammen mit den pharmakologischen und genetischen Strategien zur Behandlung der Hirnpathologien bei ASMD und NPC. Durch diese Arbeit wurde der Kontakt zu nationalen und internationalen Patientenorganisationen, Klinikern und Biotechfirmen hergestellt und deren Unterstützung eingeholt.

Verbesserung/Aktivierung des endocannabinoiden Systems um die Hirnpathologie der Erkrankungen ASMD und NPC zu behandeln

Zelluläre Ansammlungen von Sphingomyelin (SM) stellen den pathologischen Meilenstein des sauren Sphingomyelinase mangels (ASMD) dar. Neuronen sind besonders verletzlich durch zu hohe Levels an SM. Dies führt zu Veränderungen der Autophagie, der Calcium-Homöostase und der synaptischen Funktion und dadurch zum Sterben der Neuronen. Leider kann durch die intravenöse Gabe von rekombinanter sauren Sphingomyelinase (olipudase), welche die SM-Levels in peripheren Organen reduziert, die Blut-Hirnschranke nicht durchbrochen werden. Somit erfolgt keine Wirkung auf das Gehirn. Aus diesem Grund bleibt die Hirnpathologie in ASMD weiterhin unangegriffen.

Unser Labor hat nach pharmakologischen, nicht-invasiven Strategien gesucht, die eine Reduktion des SM-Levels im Gehirn ermöglichen. Eine Möglichkeit ist die Aktivierung der SM-abbauenden Enzyms Neutrale Sphingomyelinase (NSM), welches nicht durch die genetische Veränderung in ASMD beeinträchtigt ist.

In der Literatur wurde in vitro kultivierten Astrozyten (d.h. nichtneuronale Hirnzellen) die Aktivierung des endocannabinoiden Rezeptors CM, wodurch NSM aktiviert und SM-Levels in Astrozyten) reduziert werden, beschrieben. Aus diesem Grund entschlossen wir uns das endocannabinoid System (eCB) unter ASMD Bedingungen sowie in vitro als auch in vivo zu charakterisieren und das Potential der Verbesserung/Aktivierung des Systems hinsichtlich der Reduktion der SM-Levels sowie der Prävention von pathologischen Auswirkungen zu untersuchen. Wir deckten auf, dass das endocannabinoid System (eCB) im Gehirn von ASM knockout (ASMKO) Mäusen, die eine ASMD mimen, und bei einem ASMD-Patienten runterreguliert ist.

Hohes SM reduziert die Expression des eCB-Rezeptors CB in neuronalen Prozessen und induziert die Anhäufung von SM in Lysosomen. Die Aktivierung von CB durch Rezeptosignalisierung reduziert SM-Levels in ASMKO Neuronen in Kultur durch die Hemmung des eCB-abbauenden Enzyms fettige saure Amidhydrolase (FAAH). Orale Gabe eines FAAH-Hemmers an ASMKO-Mäuse steigerte eCB-Levels im Gehirn und verhinderte die Anhäufung SM und führte dadurch zu einer abgeschwächten Entzündung, sowie die Entstehung einer Neurodegeneration und Verhaltensauffälligkeiten, sowie zu einer verlängerten Lebensspanne. Die Behandlung zeigte sogar bei fortgeschrittener Erkrankung bereits nach nur einer Gabe ihre Wirkung.

Wir postulieren, dass ein ähnliches Szenario auch in anderen Erkrankungen, bei denen SM angehäuft wird, gefunden werden kann. Dies ist der Fall für die Niemann-Pick Typ C-Erkrankung (NPC). Wir fanden tatsächlich einer Runterregulierung des CB-Rezeptors in Nervenzellen von Mäusen mit NPC und einem Patienten mit NPC und bewiesen die Effektivität der FAAH-Hemmung für die Reduzierung der SM-Levels in aus patientenstammenden Fibroblasten und im Gehirn der Mäuse mit NPC.

Diese Entdeckungen zeigten eine pathophysiologische Interaktion zwischen dem neuronalen SM und dem eCB-System und eröffneten dadurch neue Perspektiven für die Behandlung der Hirnpathologie in ASMD und NPC basierend auf der Verbesserung/Aktivierung des eCB-Systems.

Diese Studien wurden durch die Wylder Nation Foundation (US) und das spanische Wissenschaftsministerium gefördert.

Verwendung von Efavirenz zur Behandlung der Hirnpathologie der Niemann-Pick Typ C – Erkrankung

Die Anhäufung von Cholesterol in den endolysosomalen Kompartiments der Zelle ist einer der Hauptmerkmale von NPC. Obwohl diese Anhäufung in alle Zellarten vorkommt, sind besonders Neuronen betroffen. Kognitive und psychiatrische Auffälligkeiten charakterisieren NPC-Patienten und weisen auch synaptische Defekte in den Neuronen. In unserem Labor sind wir interessiert daran die Rolle des NPC1, welches Cholesterin in der Zelle mobilisiert und bei den meisten NPC-Patienten mutiert ist und dessen Bedeutung für die Synapsen zu verstehen.

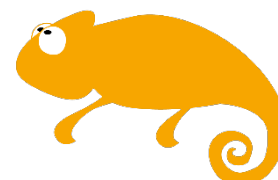
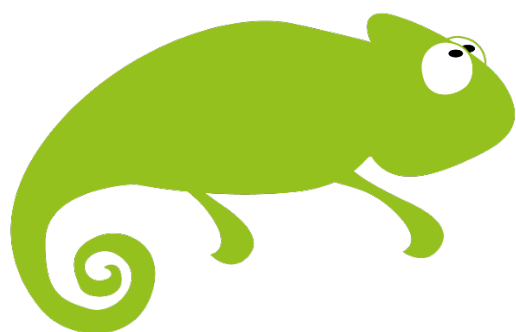
Wir konnten zeigen, dass NPC1 im Postsynaptischen Kompartiment vorhanden ist und in sogenannten Long Term Potentiation (LTP)-Phasen, welche eine Rolle in Lern- und Gedächtnisprozessen spielen, hergestellt wird. Wir fanden eine drastische Reduktion von NPC1-Levels durch den gesteigerten Abbau des Proteins in NPC1^{n^{mf}16}-Mäusen, welche eine Mutation in einer Region des NPC1-Gens tragen, welche häufig auch bei NPC-Patienten vorliegt. Dies führte zu einer verkürzten postsynaptischen Dichte, einem gesteigerten synaptischen Cholesterolspiegel, eine eingeschränkten LTP und kognitiven Defiziten.

NPC1 vermittelt die Cholesterolwiederherstellung und liefert das Cholesterol-abbauende Enzym CYP46 und den Glutamatrezeptor GluA1 an die Zelloberfläche, wo sie für die LTP gebraucht werden. Die orale Gabe des CYP46-Aktivators Efavirenz normalisiert die synaptischen Levels des Cholesterols, die LTP und die kognitiven Fähigkeiten und erweitert dadurch die Lebensspanne der NPC1^{nrmf16}-Mäuse. Diese Behandlung ist kompatibel mit Miglustat. Unsere Ergebnisse enthüllten NPC1 als einen Schlüsselregulierer der Cholesteroldynamik in Synapsen und unterstrichen den Beitrag zur synaptischen Plastizität und Kognition. Dieser Ansatz ermöglicht eine nicht-invasive Therapieoption für NPC-Patienten.

Efavirenz zur Behandlung von HIV-Patienten seit vielen Jahren zugelassen und weist ein relatives sicheres Profil auf. Die Dosen und eine Effektivität in NPC1^{nrmf16}-Mäusen zu erreichen ist 100x niedriger als die Dosis, die bei HIV-Patienten Anwendung findet. Dies stellt die Grundlage für die Beurteilung von Efavirenz zur Behandlung von NPC dar. In Zusammenarbeit mit Drs. J. Gascon und S. Videla vom Bellvitge Krankenhaus in Barcelona haben wir ein Studienprotokoll für eine klinische Studie an erwachsenen NPC-Patienten präsentiert. Die Teilnehmer werden in zwei Gruppen aufgeteilt, die eine niedrige oder hohe Dosis an Efavirenz täglich verabreicht bekommen sollen. Die Studie wird 52 Wochen dauern. Das Studienprotokoll wurde von den spanischen Behörden genehmigt. Die Spanische Niemann-Pick Selbsthilfegruppe wird für die Kosten aufkommen. Patienten wurden bereits in die Studie aufgenommen. Die Studie wird wahrscheinlich 2020 gestartet werden, aber ein exaktes Datum hängt von der weiteren Entwicklung der Covid-19 Krise ab.

Die Studien an NPC1^{nrmf16}-Mäusen wurden von der Spanischen Niemann-Pick Selbsthilfegruppe, der Alicia Koplowitz Stiftung und dem spanischen Wissenschaftsministerium getragen.

Übersetzung erfolgte durch Frau Dr. Miriam Stampfer – vielen Dank dafür!



Dr. Frank Pfrieder, ein Wissenschaftler der sich seit vielen Jahren leidenschaftlich mit Niemann-Pick beschäftigt, brachte in diesem Jahr erstmalig Pfrieder's Digest heraus.

Frank Pfrieder mit Maximilian Appel (NP A/B)



Frank W. Pfrieder

Geboren 1965 unweit des Bodensees als Einzel-/Arbeiterkind. Nach einem Jahr Bundeswehr von 1985 bis 1990 Studium der Biologie an der Universität Konstanz. Von 1991 bis 1994

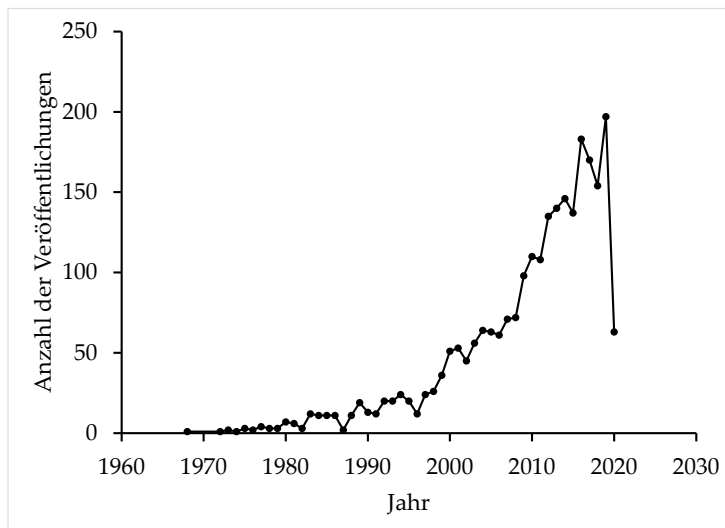
Doktorarbeit am Max-Planck-Institut für Psychiatrie in Martinsried und Promotion zum Dr. rer. nat. an der Uni Konstanz. Von 1994 bis 1997 Forschungsaufenthalt als sogenannter "postdoc" an der Stanford University School of Medicine in Kalifornien. Danach von 1997 bis 2000 unabhängiger Arbeitsgruppenleiter am Max-Delbrück-Centrum für Molekulare Medizin in Berlin-Buch. Seit 2001 im elsässischen Strasbourg als Arbeitsgruppenleiter, zunächst im Rahmen einer Kooperation zwischen der Max-Planck-Gesellschaft und dem französischen Centre National de la Recherche Scientifique, seit 2005 als "Directeur de Recherche". Seit 30 Jahren in der neurowissenschaftlichen Forschung tätig, ab 2001 Schwerpunkt auf Cholesterin-Metabolismus im Gehirn und Morbus Niemann-Pick Typ C.

Dr. Frank Pfrieder erhält im Kalenderjahr 2020 von der Niemann-Pick Selbsthilfegruppe e.V. im Zuge einer neueren Publikation finanzielle Unterstützung.

Liebe Leserin, lieber Leser,

Sie blicken gerade auf die allererste noch druckfrische Ausgabe meiner neuen Drittel- bis Viertel-Jahreszeitschrift. Mit dieser Art Hauspostille möchte ich - hoffentlich regelmäßig - über die neuesten Ergebnisse der NPC Forschung informieren. Sie wird mittelfristig meine alljährlichen Tagungsberichte ablösen und eine ebenso aktuellere wie breitere Berichterstattung ermöglichen. Für Hintergrund-Informationen verweise ich auf die Tagungsberichte (Feedback gerne an fw-pfriege@gmx.de).

Wie der Titel - wohlgemerkt *digest* nicht *digestion* - bereits andeutet, handelt es sich um eine persönliche Auswahl, es besteht also keinerlei Anspruch auf Vollständigkeit. Nichtsdestotrotz basiert dieses *digest* natürlich auf "echten" Veröffentlichungen, welche die jedermann zugängliche biomedizinische Datenbank [Pubmed](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/) auflistet. Das Gros der Arbeiten ist *peer-reviewed*. Das bedeutet, dass die Ergebnisse sowie deren Präsentation und Interpretation wurden durch mindestens zwei, oft auch drei Fachgutachter meist anonym überprüft, die dann eventuell Korrekturen oder Erweiterungen verlangen. Wie für die Tagungsberichte gilt auch hier: Ich habe mich um Richtigkeit der Angaben bemüht, kann sie aber nicht garantieren. Meine Bewertungen und Interpretationen sind meine persönliche Meinung und erheben keinerlei Anspruch auf Gültigkeit. Meine Pubmed-Suche umfasst die folgenden Begriffe: "**niemann pick type c OR niemann pick type C1 OR niemann pick type c2 OR npc1 OR npc2**". Für diese Ausgabe habe ich den Zeitraum vom 1. Januar bis 31. März 2020 gewählt. Die Suche ergab insgesamt **63** wissenschaftliche Veröffentlichungen in diversen Fachzeitschriften. Patienten-relevante Ergebnisse führe ich zuerst auf, danach Studien an Tier- und Zell-Modellen sowie "Vermischtes". Ich erwähne nur Studien, die ich über meinen institutionellen Zugang auch lesen kann, einige Zeitschriften bleiben da leider aussen vor. Die Studien werden, wie es so Sitte ist, mit dem Nachnamen des Erstautors, dem Anhang "et al." bei mehr als zwei Autoren und dem Jahr zitiert.



Die Abbildung zeigt, wie sich die Zahl der wissenschaftlichen Artikel zum Thema über die letzten Jahre entwickelt hat. Den fast exponentiellen Verlauf erkennen - Covid-19 sei Dank - auch derlei Kurven eher abholde Laien. Der 2020er Wert reflektiert natürlich nur die Zahl von Januar bis Anfang April.

Patienten

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28865947>

Studien spanischer Kollegen (2 x Lopez-de-Frutos et al., 2020) beschreiben neue Varianten des NPC1 Proteins darunter den Fall einer 26-jährigen NPC Patientin, die an neurologischen und psychiatrischen Symptomen leidet und die eine bekannte (p.Ile1061Thr) und die bislang unbekannte Variante p.Val856Ala aufweist.

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/31639880>

Mit Hilfe der Kernspinresonanz-Tomographie (MRT) konnte eine Gruppe aus Deutschland zeigen (Gburek-Augustat et al., 2020), dass NPC Patienten mit unterschiedlichem Krankheitsbeginn d.h. früh/spät infantil, juvenil etc. auch unterschiedliche Veränderungen in bestimmten Hirnregionen aufweisen. Dies ist ein weiterer Beleg, dass MRT eventuell dazu dienen kann, den Krankheitsverlauf im Gehirn nicht invasiv - also ohne Eingriff - zu überwachen und eventuelle Wirkungen von Behandlungen zu überprüfen.

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/32033912>

Eine interessante Studie (Sidhu et al., 2020) betrifft das altbekannte Thema Biomarker, also sehnlichst gesuchte Substanzen oder Ansätze, welche der Diagnose und der Zustandsüberwachung von NPC Patienten dienen. Vor einiger Zeit wurde ein neuer Marker, das sogenannte LysoSM-509 vorgestellt, es schien sich um einen Abkömmling des berühmten Sphingomyelins zu handeln, also eines, oft mit Cholesterin verbandelten Bestandteils der Zellmembran. Allerdings blieb die Struktur dieses neuen Moleküls unbekannt. Das verhinderte die künstliche Herstellung des Stoffs sowie die genaue Bestimmung seiner Konzentration im Blut von Patienten. Langer Rede kurzer Sinn, letztes Jahr wurde die Struktur aufgeklärt mit einem Knalleffekt: es handelt sich um ein bislang unbekanntes "Fett" namens N-palmitoyl-O-phosphocholineserine oder kurz PPCS. Die gegenwärtige Studie bestätigt, dass die PPCS Konzentration tatsächlich sehr viel höher ist im Blut von NPC und evtl. auch von ASMD Patienten, aber nicht von Patienten mit anderen Krankheiten oder gesunden Probanden. PPCS ist also sehr spezifisch für NPC. Die Konzentration im Blut wird allerdings durch Zyklbehandlung des Gehirns (Lumbalpunktion) wenig beeinflusst. Wo und wie genau dieses Molekül entsteht, und was es für eine Funktion hat, ist noch nicht klar.

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/32138288>

Eine Studie von Dardis et al. (2020) fasst die molekulargenetischen Untersuchungen aller in Italien bekannten 105 NPC Patienten zusammen. Die Autoren heben hervor, dass die Zahl der diagnostizierten erwachsenen Patienten zunimmt, dass die eigentlich häufige Mutation I1062T relativ selten vorkommt und dass dafür aber eine grosse Zahl unterschiedlicher Varianten zu finden ist. Gleichzeitig wurden neue Varianten entdeckt. Es zeigt sich einmal mehr, dass andere genetische Faktoren die Symptomatik klar mitbestimmen.

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/32178982>

Eine Studie aus dem United Kingdom zieht Bilanz (Cooper et al., 2020), was die Oxysterol-basierte Diagnose anbelangt. Die Autoren kommen nach fünf Jahren zu dem Schluss, dass der Test zuverlässig NPC Patienten erkennt, dass allerdings auch falsch negative (NPC nicht erkannt) und falsch-positive Ergebnisse möglich sind, da Patienten mit anderen Krankheiten wie NP A/B sowie Morbus Wolman ebenfalls erhöhte Werte zeigen.

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/32209649>

Die Gruppe um Mark Walterfang (Walterfang et al., 2020) zeigt in einer neuen PET Scan Studie an erwachsenen NPC Patienten eine erhöhte Neuroinflammation in der weißen Substanz des Gehirns. Zur Erinnerung, Teil der Neuroinflammation, also quasi der Entzündungsreaktion im Gehirn ist die Aktivierung sogenannter Mikrogliazellen, die man über einen bestimmten Stoff, der den Probanden verabreicht wird, messen kann. Im Vergleich zu Kontroll-Probanden gleichen Alters waren Zellen der weißen Substanz in Patienten stärker aktiviert als in der grauen. Die weiße Substanz besteht hauptsächlich aus Nervenbündeln. Gleichzeitig wurde eine Abnahme des Volumens dieser Hirngebiete beobachtet, die allerdings nicht von der Schwere der Krankheit abhängig schien.

Die Arbeit zeigt einmal mehr, dass bildgebende Verfahren eventuell für Wirksamkeitstests eingesetzt werden können - allerdings nur zusammen mit anderen Messungen (Biomarkern!).

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/32222928>

Aus München kommt eine für uns sehr erfreuliche Studie. Sie zeigt, dass NPC Patienten tatsächlich pathologische Veränderungen in der Netzhaut aufweisen (Havla et al., 2020). Das hatten unsere bereits 2009 veröffentlichten Untersuchungen im Mausmodell vorhergesagt. Die vorliegende Studie bestätigt dies: sie zeigt mit Hilfe der sogenannten optischen Kohärenztomografie (abgekürzt auch OCT) - es klingt schlimmer als es ist - dass bestimmte Schichten der Netzhaut in NPC Patienten dünner sind als in Kontrollprobanden. Diese nicht-invasive Untersuchung der Netzhaut ist also eventuell - genau wie das vorher erwähnte PET und MRT - ein gangbarer Weg, um das Fortschreiten der Krankheit zu überwachen und mögliche Therapiewirkungen zu überprüfen.

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/32234823>

Dieselbe Gruppe aus München veröffentlichte auch eine Studie an 20 klinisch unauffälligen heterozygoten Trägern von NPC1 Mutationen (Bremova-Ertl et al., 2020). Damit sollten eventuelle frühe Anzeichen der Neurodegeneration entdeckt werden. Die Studie zeigte bei einem Teil der Probanden tatsächlich auffällige Veränderungen bei Augenbewegungen, bei kognitiven Tests sowie bei der Stoffwechselaktivität in bestimmten Hirnregionen, vor allem dem Kleinhirn.

Tiermodelle

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/31312996>

Die Gruppe von Stephen Turley berichtet über eine langsame Anhäufung von Cholesterin im Dünndarm von NPC1-defizienten Mäusen (Balb/c Modell) (Lopez et al., 2020). Diese Veränderung wird durch Behandlung mit Ezetimib, welches die Cousine von NPC1, das NPC1L1 Protein hemmt, und Zyklodextrin abgeschwächt. Die Auswirkungen der NPC1 Fehlfunktion auf den Dünndarm ist bislang nur spärlich untersucht.

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/31668555>

Eine Studie aus dem Labor von Denny Porter geht der überaus wichtigen Frage nach, warum NPC Patienten so große Unterschiede in den Symptomen und dem Krankheitsverlauf zeigen (Cougnoux et al., 2020). Während andere genetische Faktoren, also individuelle Unterschiede im Erbgut, hoch auf der Liste stehen (s. oben), gibt es natürlich auch Umwelt-bedingte Kandidaten. Dazu zählen pränatale Infektionen oder ähnliche Situationen, welche das Immunsystem von Schwangeren aktivieren. Um dies zu überprüfen, wurden NPC1-defiziente schwangere Mäuse (nih, Balb/c) mit einem Agens konfrontiert, welches künstlich eine starke Immunantwort auslöst, also quasi einen viralen Infekt nachahmt. Dieser Eingriff verschlimmerte den Krankheitsverlauf bei weiblichen Nachwuchsmäusen zwar geringfügig aber doch messbar. Ob derlei auch für den Menschen gilt, bleibt natürlich bislang unklar - die Frage der Übertragbarkeit von Ergebnissen zwischen Tier und Mensch. Umweltbedingte Einflüsse auf den Krankheitsverlauf bleiben aber somit im Rennen.

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/31862414>

Eine Studie an Mäusen mit der sogenannten nmf164 Mutation, welche einen langsameren Krankheitsverlauf zeigen als die NPC1-defiziente Balb/c Maus (nih Allel), bestätigt eine verringerte Funktion von Mitochondrien in der Leber (Erickson et al., 2020). Mitochondrien gewährleisten die Energieversorgung der Zellen und nehmen damit eine Schlüsselstellung ein, beispielsweise für Energie-hungrige Nervenzellen. Die Veränderungen betreffen insbesondere jüngere Mäuse. Kurioserweise vermindert sich die Fehlfunktion im Alter. Die Leber scheint also in der Lage, dagegen zu steuern.

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/31937940>

Neues von der Gentherapiefront: eine Gruppe an der amerikanischen Harvard Universität berichtet über einen neuen Ansatz, generell Gendefekte zu reparieren. Der Ansatz beruht auf künstlichen Helferlein, den sogenannten Base-Editors. Diese auf CRISPR-CAS basierenden Enzyme können das Erbgut direkt korrigieren, also beispielsweise Buchstaben (die Basen) ersetzen (Levy et al., 2020), eine Art Tipp-Ex für's DNS. Diese Helferlein müssen natürlich in die Zellen geschleust werden, was eigentlich mit dem berühmten AAV Virus funktionieren sollte. Leider passt aber die DNA mit dem Bauplan für die Enzyme nicht in den Virus, sie ist zu lang. Die Gruppe konnte nun zeigen, dass man den Bauplan auf zwei Viren aufteilen kann. Zellen, die mit beiden Viren infiziert sind, können dann die Enzyme anhand der zusammengefüigten Bauplan-Hälften bauen. Leider ist die Arbeit bislang noch nicht zugänglich, sie steht bis Juni 2020 unter Embargo. Das kommt vor, vor allem, wenn's vermeintlich *hot stuff* ist.

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/31996359>

Ein sehr interessanter Artikel aus dem Labor von Bill Pavan stellt ein neues Mausmodell für NPC vor (Rodriguez-Gil et al., 2020). Vor allem bringt er wichtige neue Hinweise, dass der Krankheitsverlauf durch genetische Faktoren beeinflusst wird (s. oben). Die Ergebnisse bestätigen, dass sich die Lebenserwartung der Mäuse ändert, wenn man dieselbe NPC1 Mutation in verschiedene Mausstämmen einkreuzt. Das ist ungefähr so, als würde man eine aggressive Hunderasse mit irgendeiner anderen Rasse kreuzen und feststellen, dass der Nachwuchs lammfromm ist. Auch hier spielen genetische Faktoren eine Rolle. Natürlich ist die *million dollar question*, welche Faktoren die NPC Symptomatik beeinflussen. Hier kommt die Studie einen wichtigen Schritt weiter. Sie zeigt, dass erstens es mehrere Stellen im Erbgut sind, welche die Lebensdauer der NPC verändern, dass zweitens diese Faktoren additiv sind und dass drittens sie auf den Maus-Chromosomen 1, 7 und 17 zu finden sind. Nun sind Chromosomen sehr lang und enthalten Tausende von Genen und regulatorischen Abschnitten. Die Identifizierung dieser Faktoren und der wichtige Nachweis, dass und wie sie die Symptomatik von NPC verändern - zumindest im Mausmodell, ist nun in greifbarer Nähe gerückt. Die notwendigen Experimente sind sehr aufwändig, und erfordern ganze Heerscharen von Tieren, es wird also noch eine Weile dauern.

Zellen

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/31489965>

Eine Studie aus Japan untersuchte an einer Zell-Linie, ob und wie Sphingomyelin die Anhäufung von Cholesterin beeinflusst (Wanikawa et al., 2020). Beide Lipide häufen sich ja an in den Zellen, aber es ist unklar inwieweit die Anhäufung des einen die des anderen bedingt. Ein fettes Huhn-Ei Problem. Leider sind derlei Untersuchungen an Zell-Linien mit Vorsicht zu genießen, deren Übertragbarkeit auf "normale" Zellen in einen lebenden Körper ist doch sehr zweifelhaft.

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/31509197>

In dieser Arbeit zeigt die Gruppe von Bill Balch, dass eine chemische Verbindung namens JG98 eventuell die Anhäufung von Cholesterin in Fibroblasten von NPC Patienten rückgängig macht (Wang et al., 2020). Dies betrifft allerdings nur Mutationen, welche zu Fehlern bei der Faltung des NPC1 Proteins und damit

zum seinem Abbau führen. JG98 hemmt bestimmte Komponenten des sogenannte heat-shock Protein 70 innerhalb der Zelle, und wird gegenwärtig auch als Medikament für die Krebstherapie getestet. Ob der Stoff auch in Tiermodell oder gar bei Patienten wirkt, muss überprüft werden.

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/31988149>

Eine Studie aus Harvard ruft beim Autor dieser Zeilen Bauchschmerzen hervor (Feldes et al., 2020). Es geht um die grundlegende Frage, wie Zyklodextrin die pathologische Anhäufung von Cholesterin in Zellen rückgängig macht.

Da gibt es - wie so oft - widersprüchliche Ergebnisse. Die Gruppe bezieht sich auf frühere Studien, darunter eine von uns, und geht der Frage nach, ob Zyklodextrin die direkte Freisetzung von Cholesterin aus der Zelle auslöst. Als Modell benutzt die Gruppe eine Zell-Linie - wie schon andere zuvor, und findet, dass Cholesterin tatsächlich freigesetzt wird. Allerdings soll hier ein anderer Mechanismus werkeln, als der den früheren Studien inklusive unserer eigenen an Nervenzellen aufgezeigt hatten. Nun kann einem das im Prinzip egal sein, allerdings wirft das ganze fundamentale Fragen auf, mit denen die gesamte biomedizinische Wissenschaft konfrontiert ist: gilt das, was man durch Untersuchungen an Zellkulturen herausfindet, auch im lebenden Tier, und gilt das, was man im Tier beobachtet, auch für den Menschen? Wieviel Verwirrung wird allein dadurch gestiftet, dass man an ungeeigneten Modellen forscht?

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/32072649>

Die Studie einer dänischen Gruppe (Hede et al., 2020) probiert einen neuen Ansatz, den Gendefekt für Niemann-Pick Typ C2 zu korrigieren. Zur Erinnerung, NPC2 ist der "lösliche" also nicht membranständige Sparring-Partner von NPC1, und übergibt letzterem Cholesterin. Das Protein ist zwar klein, aber es kommt nicht über die Blut- Hirn- Schranke. Daher kann eine relativ einfache Ersatztherapie nicht funktionieren, gleiches Problem wie bei Niemann-Pick Typ A oder A/B. Die Idee der Gruppe ist nun, die Zellen, welche die Blut- Hirn- Schranke bilden, dazu zu bringen, NPC2 selbst zu produzieren und es dann in's Hirn hinein frei zu setzen. Die Studie zeigt in Zellkulturen, dass das eventuell gehen könnte, leider ist die Menge an Protein aber noch viel zu gering.

Vermischtes

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/31711697>

Hier noch eine Meldung aus der Landwirtschaft, für Schweinezüchter und andere Interessierte basierend auf einer Studie aus Kolumbien (Valencia et al., 2020). Es wurde nachgewiesen, dass die Menge an NPC2 die Gefrierverträglichkeit von Schweinesperma bestimmt: je mehr, desto besser. Warum das so ist, weiß man noch nicht. Ebenso wenig, ob das auch für andere Tiere oder Menschen gilt.

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/31940478>

Weiteres aus dem Reich der Tiere (Takadate et al., 2020): Fledermäuse, welche ja Überträger von Ebola- und Marburgviren sind, weisen Unterschiede im NPC1 Protein auf, und diese Unterschiede bestimmen, ob die Fledermaus von dem ein oder anderen Virus infiziert werden kann.

Liebe Leserin, lieber Leser,

vielen Dank für die positiven Rückmeldungen zur ersten Ausgabe meiner kleinen "Hauspostille", und herzlich willkommen zur zweiten. Es geht also vorerst weiter mit diesem zugegeben etwas ungewöhnlichen aber hoffentlich sinnvollen Unterfangen. Meine PubMed-Suche umfasste wieder die folgenden Begriffe: "**niemann pick type c OR niemann pick type C1 OR niemann pick type c2 OR npc1 OR npc2**". Für diese Ausgabe habe ich den Zeitraum vom 1. April bis 31. Juli 2020 gewählt. Für Eingeweihte, und solche die es werden wollen, hier der direkte Link:

[\(\(niemann pick type c OR niemann pick type C1 OR niemann pick type c2 OR npc1 OR npc2\) AND \("2020/04/01"\[Date - Publication\] : "2020/07/31"\[Date - Publication\]\)\) NOT \(\("2020/01/01"\[Date - Publication\] : "2020/03/31"\[Date - Publication\]\)\)](#).

Die Suche ergab insgesamt 77 wissenschaftliche Veröffentlichungen in Fachzeitschriften, es erscheint demnach ungefähr alle ein bis zwei Tage ein Artikel. **Zwölf** davon sind sogenannte *reviews*, das heisst Übersichts-Artikel, die den gegenwärtigen Stand der Forschung bezüglich eines bestimmten Themas zusammenfassen, sozusagen von Fachfrau/-mann zu Fachfrau/-mann. Diese, ebenso wie Fallstudien, in denen Ärzte einzelne Patienten beschreiben, werde ich auslassen. Ansonsten beschreibe ich nur Artikel, die ich komplett lesen kann entweder über meinen Institutionszugang oder als pdf, den mir die Autoren auf Anfrage geschickt haben. Meine Auswahl ist subjektiv, und es gilt weiter: ich habe mich um Richtigkeit der Angaben bemüht, kann sie aber nicht garantieren. Meine Bewertungen und Interpretationen sind meine persönliche Meinung und erheben keinerlei Anspruch auf Gültigkeit. Feedback gerne an fw-pfriege@gmx.de.

Patienten

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32073546/>

Eine Studie am NIH untersuchte genetisch diagnostizierte NPC Patienten, die zwischen 6 Monate und knapp 6 Jahre alt waren. Von den 29 untersuchten Kindern zeigten 25 vergrößerte Leber oder Milz und 26 neurologische Symptome. Zweiundzwanzig der Kinder zeigten Entwicklungsverzögerungen, die so schwerwiegend waren, dass sie eigentlich therapeutische Betreuung erforderten, allerdings fand dies nur bei der Hälfte der Kinder statt. Die Autoren unterstreichen, dass die Symptomatik mit einer Reihe von Tests untersucht werden müsse, die sowohl motorische sowie sprachliche und kognitive Leistungen erfassen. Ausserdem betonen sie, dass der Zusammenhang zwischen Entwicklungsverzögerung und eigentlicher Neurodegeneration noch unklar ist. Es braucht also dringend weitere Studien an NPC Patienten mit der früh-infantilen Verlaufsform.

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32371106/>

Eine großangelegte internationale Studie mit tausenden (!) von Parkinson Patienten aus Kanada, Frankreich und Israel ergab keinen Zusammenhang zwischen NPC1 Genvarianten und der Parkinson'schen Krankheit. Anlass für die Untersuchung waren sporadische Hinweise, dass einerseits Parkinson Patienten NPC1 Mutationen tragen und dass andererseits NPC1 Patient Veränderungen im Hirn aufweisen, welche für Parkinson typisch sind.

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32324281/>

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32334605/>

Marc Patterson und Kollegen veröffentlichten zwei von Actelion mit-finanzierte Artikel, in denen die Wirkungen von Miglustat anhand des von 2009 - 2017 geführten Patientenregisters aufgezählt werden. Die Ergebnisse der ersten Studie deuten darauf hin, dass Miglustat die Lebensdauer ab Auftreten der neurologischen Symptome verlängert - genauer gesagt, dass es die Sterbe-Wahrscheinlichkeit verringert. Allerdings war der Effekt nur statistisch signifikant in Patienten mit der spät-infantilen Form - zu dieser Gruppe zählte auch die Mehrzahl der im Register geführten Patienten. In den anderen Gruppen war lediglich eine Tendenz zu erkennen. Wenn dagegen die Zeit ab Diagnose (und damit wohl auch ab Miglustat Behandlung) untersucht wurde, sah die Sache etwas besser aus. Man muss halt schauen, was man analysiert.

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32349180/>

In dieser Studie berichtet die Gruppe um Elisabeth Betty-Kravis über ihre Erfahrungen mit der Vollnarkose, welche sie für die Zyklodextrin-Injektion bei Patienten im Kindesalter angewandt hat. Dazu wurden Daten von 394 Behandlungen an 19 Patienten ausgewertet, die zwischen 2015 bis 2019 nach demselben Muster stattfanden, eine beachtliche Zahl! Die überwiegende Mehrzahl der Behandlungen (349) erfolgte über Inhalationsmasken, bei den restlichen wurde sogenannte supraglottic airway devices verwendet, also Kehlkopfmasken. Langer Rede kurzer Sinn, in fünf Fällen kam es zu schwerwiegenden unerwünschten Nebenwirkungen, darunter Verschlucken, und in 19 Fällen zu leichten Nebenwirkungen, darunter Erbrechen und Blutunterdruck. Insgesamt ziehen die Autoren eine positive Bilanz, die Vollnarkose durch Inhalation scheint sicher und effizient für Patienten im Kindesalter.

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32592146/>

Mandia und Kollegen haben untersucht, ob man mit den neuen Biomarkern für NPC, also Oxysterol (C-triol), Ketosterol sowie LSM-509 neue potentielle NPC Verdachtsfälle erkennen und dann gezielt durch genetische Tests überprüfen kann. Dazu wurden in ganz Frankreich erwachsene Patienten gesucht, welche seit dem 12. Lebensjahr an bestimmten neurologischen oder psychiatrischen Symptomen litten. Von den insgesamt 251 untersuchten Patienten zeigten sechs erhöhte Werte von einem oder mehreren Markern, zwei aus dieser Gruppe hatten NPC. Die Studie ergab falsch-positiv Raten für die verschiedenen Marker (LSM-509: 1,2%; Keto: 8,1%; C-triol: 5,7%) und zeigte, dass diese diagnostischen Tests durchaus dazu taugen, Verdachtsfälle relativ einfach und zuverlässig zu erkennen.

Tiermodelle

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31707730/>

Die Gruppe von Charles Vite untersuchte an Katzen, wie sich Zyklodextrin nach Injektion in die Zerebrospinalflüssigkeit im Körper verbreitet. Die Injektionen erfolgten entweder in die sogenannte Cisterna Magna, also zwischen erstem Halswirbel und Hinterhauptknochen, oder via Lumbalpunktion auf der Höhe der Lendenwirbel. Um das Zyklodextrin "sichtbar" zu machen, wurde es radioaktiv markiert und dann in Schnitten der verschiedensten Gewebe mit einem entsprechenden Scanner "fotografiert". Die Ergebnisse sind interessant: Erstens erreicht die Zyκλο-Konzentration nach Injektion in die Cisterna Magna den höchsten Wert bereits nach einer Stunde in den Hirnregionen, wo es hinkommt. Es gelangt nämlich hauptsächlich in Regionen an der Hirnoberfläche, kaum aber in die tiefer im Inneren gelegenen Teile, wie zum Beispiel den Thalamus. Wird das Zyκλο über Lumbalpunktion verabreicht kommt noch weniger im Gehirn an - scheint klar, die Injektionsstelle ist ja weiter entfernt. Ein Teil der injizierten Menge ist allerdings auch binnen Minuten im Blut und nach einer Stunde in der Harnblase, ein großer Teil wird also schnell ausgeschieden. Wohlgemerkt: die Untersuchungen wurden an gesunden Katzen durchgeführt. In NPC Katzen mag das anders sein, das Zyκλο bleibt eventuell länger in den Zellen. Sehr interessant scheint die Beobachtung, dass eine überraschend große Menge Zyκλο in den Nasenhöhlen ankommt. Warum das? Nun, es gibt eine relativ offene Verbindung zwischen dem Luftraum in der Nasenhöhle und den Riechzellen. Dies bedeutet im Umkehrschluss, dass eine Verabreichung von Medikamenten über die Nasenhöhle ins Hirn praktikabel sein kann.

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32291331/>

Eine Studie aus Maastricht in den Niederlanden ging der Frage nach, ob eine Diät mit viel pflanzlichen Stanolen, also Ablegern der Sterole, positive Effekte hat in NPC1-defizienten Mäusen. Dem scheint tatsächlich so zu sein zumindest was die sogenannten "peripheren" also nicht neurologischen Symptome anbelangt. Tiere, die ab dem 12. Lebenstag die spezielle Diät zunächst über die Muttermilch und dann direkt über Futterpellets aufnahmen, zeigten ein verringertes Lebergewicht sowie niedrigere Cholesterinwerte im Blut und in der Leber im Vergleich zu Kontrolltieren. Außerdem wurden Entzündungswerte verbessert. Die Gründe für diese Veränderungen sind nicht ganz klar. Zum einen könnten die Pflanzenstanole die Aufnahme von Cholesterin verringern, zum anderen kann es auch sein, dass sie direkt entzündungshemmend wirken. Wie gesagt, das alles wurde in Mäusen gefunden, ob und inwieweit die Ergebnisse auf NPC Patienten übertragen werden können, bleibt unklar.

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32342600/>

Dieser Artikel sei aus Eigennutz erwähnt. Darin beschreiben Kollegen aus Japan ultrastrukturelle Veränderungen in Nervenzellen von NPC Patienten und der NPC1-defizienten Maus, also Veränderungen im Nanometerbereich, die nur mit dem Elektronenmikroskop erkennbar sind. Das Cholesterin und andere Fettstoffe häufen sich in lamellenartigen Strukturen an, die bei Mensch und Maus sehr ähnlich aussehen. Leider muss man dazu sagen, dass elektronenmikroskopische Untersuchungen an Autopsie-Material eigentlich ein Unding sind. Das ist fast so wie die Falten im Gesicht: je besser die Lupe ist, mit der man schaut, desto mehr entdeckt man. Beim Elektronenmikroskop (DER Lupe schlechthin) ist es noch schlimmer: in Autopsie Material sieht man nur noch Zell-Trümmer, denn es vergeht viel zu viel Zeit zwischen dem Tod, der Gewebeentnahme und der für diese Art von Lupe erforderlichen Weiterverarbeitung.

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32371566/>

Eigentlich ist immer davon die Rede, dass bei NPC sich Fettstoffe in Zellen anhäufen. Denkste! Eine neue Studie von Stephanie Cologna zeigt, dass der Gehalt von bestimmten sogenannten Phospholipiden im Kleinhirn von NPC Mäusen drastisch abnimmt. Die Biologie dieser Phospholipide ist außerordentlich komplex - jedenfalls versteht der Autor wenig davon. Der Hinweis, dass mit diesen Stoffen etwas nicht stimmt, ist von großer Bedeutung, weil bestimmte Formen der sogenannten Phosphatidylinositole überaus wichtig sind für die Steuerung grundlegender zellulärer Vorgänge. Eventuell sind Phospholipid-abhängige Signalwege dann auch ein Ziel für neue therapeutische Ansätze.

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32417449/>

Eine Studie von Rallapalli und Kollegen aus New York untersucht die Veränderungen im Gehirn von NPC1-defizienten Mäusen mit Hilfe der Kernspintomographie. Die Autoren zeigen, dass von der dritten bis zur sechsten Woche das Volumen verschiedener Hirnregionen in den NPC1-defizienten Mäusen zunimmt ähnlich wie bei ihren gesunden und heterozygoten Genossen. Allerdings auf einem sehr viel niedrigeren Niveau. Zwischen der sechsten und neunten Woche schrumpft es dann aber im Gegensatz zu den Kontrolltieren. Interessant ist, dass nicht nur das Kleinhirn (noch) kleiner wird, sondern viele andere Hirnregionen ebenfalls. Leider zeigen die Autoren nicht den Volumenverlauf einzelner Tiere, um die inter-individuelle Variabilität sehen zu können.

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32611604/>

Es stimmt ja: NPC betrifft überwiegend Kinder, aber wir wissen geradezu lächerlich wenig über die Auswirkungen der Krankheit auf die Gehirnentwicklung. Die Autoren haben genau diese Frage untersucht mit Hilfe der sogenannten nmf164 Mäuse. Diese Mäuse haben eine Punktmutation, die dazu führt, dass das NPC1 frühzeitig abgebaut wird, sie zeigen einen langsameren Krankheitsverlauf als die bereits erwähnte Balb/c Linie (genau: BALB/cNctr-Npc1^{mf164}/J), der das NPC1 Protein komplett fehlt. Andererseits leuchtet diese Wahl nicht so richtig ein: wenn man Änderungen in der Entwicklung untersuchen will, sollte man dann nicht besser Mäuse mit einem schnelleren Verlauf sich anschauen?

Wer weiß! Die Autoren finden, dass das kaputte NPC1 die Entwicklung der sogenannten Mikrogliazellen stört. "Na und?" mag der Laie fragen. Diese Zellen wurden lange als Müllabfuhr des Gehirns abgetan, die sozusagen einfach nur das Hirn sauber halten. Das ist aber - wie so oft - viel zu einfach gedacht. Mittlerweile ist klar, dass diese Zellen noch sehr viel weitere und ausgefachtere Aufgaben haben: sie können beispielsweise den Tod von Nervenzellen aktiv herbeiführen, überzählige Synapsen während der Pubertät eliminieren und maßgeblich Entzündungsreaktionen im Gehirn steuern. Also zur Müllabfuhr kommen noch mindestens landschaftsgärtnerische Aufgaben hinzu. Die Studie zeigt, dass nicht nur die Entwicklung der Mikroglia in NPC1 Mäusen gestört ist, sondern auch deren "Fressverhalten". Letzteres wiederum führt zu Fehlern in der synaptischen Verkabelung von Purkinjezellen. Ob und wie sich diese Änderungen auf die weitere Entwicklung auswirken und letztlich zu den neurologischen Symptomen auswirken, ist noch nicht klar.

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32731618/>

Mit Mikroglia und anderen Zellen im Hirn geht's weiter in einer neuen Studie aus dem Labor von Denny Porter, einer sogenannten "single-cell transcriptome" Analyse. Was verbirgt sich dahinter? Hier wurde untersucht, wie sich das Fehlen von NPC1 auf einzelne Zellen im Kleinhirn der Maus auswirkt. Dies ist die erste Studie dieser Art, weitere werden sicher folgen, denn single cell transcriptomics Studien schießen wie Pilze aus dem Boden. Sie sind außerordentlich wichtig, denn sie zeigen, wie all die hochspezialisierten Zellen im Gehirn auf was-auch-immer (Entwicklung, Pathologie, Medikamente etc.) reagieren. Die Ergebnisse zeigen - etwas überraschend - dass sich eventuell gar nicht so viel tut. Die Autoren finden relativ wenige Gene, deren Expression sich ändert in den NPC1-defizienten Tieren im Vergleich zu den normalen. Eine ausgeprägte Reaktion zeigen - und damit sind wir wieder beim Thema - die Mikrogliazellen. In diesen Zellen finden sich einige Veränderungen bereits in drei Wochen alten Mäusen. Diese Ergebnisse zusammen mit der bereits erwähnten Studie zeigen also, dass Mikroglia auf dem Schirm bleiben und verstärkt untersucht werden müssen. Es sei allerdings angemerkt, dass derlei Studien noch mit methodischen Schwächen zu kämpfen haben, beispielsweise zu wenige Zellen derselben Sorte. Diese werden im Laufe der Zeit sicher überwunden.

Zellen

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32144825/>

Ein jeder von uns kennt wohl irgendwelche "wilden Typen" - oder war sogar mal mit einer oder einem zusammen. Die Gruppe von Elina Ikonen in Finnland ging der Frage nach, ob der Wildtyp von NPC1 wirklich Wildtyp ist. Tatsächlich gibt es eine in vielen Laboratorien benutzte Version des Wildtyp also "normalen" Gens von NPC1, dessen DNS-Sequenz aber abweicht von der sogenannten Referenzversion. Hier sei gleich angemerkt, dass es die "normale" Version bei Genen/Proteinen - darunter auch NPC1 - eigentlich nicht gibt, es gibt unzählige Varianten, die sich im Lauf der Evolution durch Mutationen im Erbgut angehäuft haben: einige davon verursachen Probleme = Krankheit. Die Studie an Zell-Linien zeigte, dass selbst die besagte, vielfach benutzte Wildtyp Fassung von NPC1 das Cholesterin nicht so effizient ausschleust aus dem endosomalen System wie die Referenzversion. Computersimulationen weisen darauf hin, dass der vermeintliche Wildtyp strukturelle Änderungen im NPC1 Proteins aufweist, wodurch es evtl. im endoplasmatischen Retikulum hängen bleibt, aber auch das Cholesterin weniger schnell transportieren kann. Die Studie zeigt im Übrigen, dass man durchaus Sinnvolles tun kann mit Zell-Linien, es kommt halt auf die Frage an.

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32248828/>

In diesem Zusammenhang sei die Studie von Musalkova et al. (2020) aus Prag erwähnt. Die Autoren haben an Fibroblasten von 26 NPC Patienten mit unterschiedlichen Genvarianten untersucht, ob man die Schwere der Krankheit mit Messwerten in den verschiedenen Hautzellen zusammenbringen kann. Diese Frage ist natürlich ein Kernproblem bei NPC und wurde dementsprechend oft angegangen. Die gängige Meinung ist, dass es kaum einen Zusammenhang gibt, allerdings wurde das selten systematisch untersucht. Die Autoren finden zumindest einen lockeren Zusammenhang zwischen der Menge an NPC1 Protein, welches in den Zellen vorliegt und dem NPC Typ (früh, spät, jugendlich und erwachsen)

Auch andere Messgrößen sind mehr oder weniger schwach korreliert. Hier seien zwei Bemerkungen erlaubt: die Art und Weise, wie die Proteinmenge gemessen wurde, ist zwar Standard, aber nicht sehr genau. Außerdem gilt hier das zuvor gerade Erwähnte: es kommt auf die Frage an! Sind Fibroblasten das beste Modell um die Frage zu beantworten? Wohl kaum, denn neurologische oder psychiatrische Symptome entstehen in Zellen im Gehirn, nicht in denen der Haut. Es braucht neue Ansätze!

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32385114/>

Nochmal zum Thema "Überraschung": eine Studie aus dem Labor von Sarah Spiegel zeigt einen neuen Zusammenhang zwischen den sogenannten Sphingolipiden und Cholesterin. Auch erstere gehören in die Sparte "komplizierte Biologie". Die Anhäufung von Sphingolipiden bei NPC ist nix Neues. Allerdings zeigt die Studie, dass eine pharmakologische Aktivierung der sogenannten Sphingosinkinase, welche hilft Sphingolipide abzubauen, die Anhäufung von Cholesterin in Fibroblasten mit defektem oder gar fehlendem NPC1 rückgängig macht. Bleibt noch abzuwarten, ob derlei Effekte auch im Tiermodell zu sehen sind.

Vermischtes

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32396202/>

Neuigkeiten aus dem Tierreich: chinesische Forscher berichten, dass der chinesische Eichenseidenspinner (*Antheraea pernyi*) ein NPC2-ähnliches Protein besitzt, welches durch Steroid-ähnliche Hormone reguliert seine Larvenentwicklung steuert.

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32544384/>

Es gibt eine ganze Serie von Studien, die sich mit der Struktur des NPC1 Proteins beschäftigen, und der grundlegenden Frage nachgehen, wie dieses Protein zusammen mit seinem kleineren Geschwister, NPC2, das Cholesterin über die Membran des endosomalen-lysosomalen Systems hievt. Es mehren sich die Hinweise, dass das Cholesterin in einen Tunnel innerhalb des NPC1 Proteins gerät, allerdings ist unklar, wie und wo es wieder rauskommt. Stellvertretend sei hier die Studie von Nieng Yan in Princeton erwähnt. Ihre neueste Strukturenthüllung deutet darauf hin, dass der Durchgang durch den Tunnel evtl. abhängig ist vom pH-Wert, also davon wie sauer die Umgebung ist. Im Lysosom ist sie bekanntlich sehr sauer (pH 5.5 und darunter). Die pH Abhängigkeit ist ein schlauer Trick der Evolution, die verhindert, dass das Protein aktiv ist und Cholesterin wild herumschiebt, bevor es an seinen Arbeitsplatz im Endosom-Lysosom gelangt.

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32556727/>

Hier eine Information für Liebhaber von Meeresfrüchten: Eine Studie aus Thailand liefert Hinweise, dass NPC2 bei der Reifung von Garnelensperma eine Rolle spielt, eventuell indem es dessen Gehalt an Cholesterin reduziert.

Christoph Poincilit, Vorsitzender der Niemann Pick Vereinigung der Schweiz und ebenfalls ein Wegbegleiter und Freund unserer Gemeinschaft über Verfügbarkeiten von Medikamenten



NP-C Patienten leiden nicht wegen mangelnden medizinischen Fortschritts oder zu geringen wissenschaftlichen Interesses, sondern an den Spielregeln für die Zulassung und Verbreitung von Medikamenten so anzupassen, dass die für ultra-seltene Erkrankungen funktionieren. Wenn die Regelung für das Inverkehrbringen von solchen Medikamenten nicht weiterentwickelt wird, steuern wir auf eine drastische Verlangsamung der Fortschritte zu. Die Lösungen sind administrativer und politischer Natur, wie im beigefügten Dokument ausführlich erläutert wird. Es ist jedermanns Sache, Stellung zu beziehen. Andernfalls wird sich "Pech für sie" (die Patienten) durchsetzen. Ich weiß, dass meine Gedanken keine einfache Zukunft haben werden. Wann sie

Früchte für unsere Patienten bringen werden ist ungewiss. Diese Information wird international verteilt.

Verfügbarkeit zukünftiger Medikamente gegen ultra-rare genetische Störungen

Christoph Poincilit – NP Suisse

Oktober 2020 war der „Awareness“ Monat der Niemann-Pick-Krankheit Typ C. Viele Länder beteiligten sich an dieser Kampagne. Werden all diese Bemühungen zum Zugang zu neuen Medikamenten führen? Über diese Kampagne hinaus wurde die folgende Botschaft speziell ausgearbeitet, um **Politiker** in allen Ländern für die Probleme der medikamentösen Behandlung von Patienten, die an ultra-seltenen genetischen Störungen leiden, zu sensibilisieren.

Da sich unser Verein mit der Niemann-Pick-Krankheit Typ C befasst, werde ich mich auf diese Krankheit beziehen, wobei ich bedenke, dass eine Lösung für **alle** ultra-seltenen genetischen Störungen nur auf einer **internationalen** Ebene gefunden werden kann, welche die **politischen und administrativen Behörden** einbezieht.

Nach jahrelangem Warten sind dank der Forschung mehrere Substanzen, die das tägliche Leben von NP-C-Patienten verbessern sollen, in der Pipeline der Forscher. Wenn sie sich als unterstützend und sicher erweisen, wie können dann die vielversprechendsten auf den Markt gebracht werden?

Bevor die Überlegungen fortgesetzt werden, ist es wichtig, daran zu erinnern, dass NP-C keine Krankheit an sich ist, sondern eine genetische Störung. Infolgedessen manifestiert sie sich in verschiedenen Lebensphasen mit einer Vielzahl mehr oder weniger ausgeprägter Symptome.

Diese Symptome sind nicht statisch. Im Laufe ihrer Entwicklung spiegeln sie eine schnelle oder langsame, aber tödliche Verschlechterung des Gesundheitszustands der Patienten wider. Es ist utopisch zu glauben, dass ein einziges Medikament alle Probleme lösen kann. Patienten mit NP-C müssen individuell mit Mehrfachtherapien unter der Aufsicht von spezialisierten NP-C Ärzten behandelt werden.

Eine wichtige Verbesserung im Vergleich zur Situation vor zehn Jahren besteht darin, dass die Diagnose NP-C heute in einem **frühen Stadium** gestellt werden kann. Je früher man mit der Behandlung beginnt, desto besser. Behandlung bedeutet jedoch nicht dasselbe Medikament oder dieselbe Dosierung für einen Patienten. Darüber hinaus kann auch die Aggressivität jeder NP-C-Mutation sehr unterschiedlich sein und erfordert eine angemessene Arzneimittelauswahl. Oft genügt eine metabolische Überwachung nicht.

Alle künftigen spezifischen Medikamente, die das Fortschreiten der NP-C-Symptome unter den derzeitigen Vorschriften aufhalten sollen, werden **teuer** sein, und die **geringe Zahl** von Patienten macht sie für künftige private Sponsoren unattraktiv. Die Gesundheitsbehörden sind natürlich nicht zufrieden mit der Hochpreispolitik der Pharmaunternehmen. Die Höhe der Kosten wird generell der Vertrieb der Medikamente nicht erleichtern. Die Verfügbarkeit von NP-C-Medikamenten sollte jedoch nicht auf reiche Länder beschränkt bleiben. Die größte Anzahl von Patienten lebt nicht dort. Patienten, die derzeit unbehandelt sind, sind für die Auswahl neuer Behandlungen von entscheidender Bedeutung. Wie bereits erwähnt, ist NP-C keine Krankheit, sondern eine genetische Störung, die alle zukünftigen Generationen auf der ganzen Welt betreffen wird. Der Return on Investment einer Entwicklung sollte nicht wie bei einem Impfstoff eine Frage von wenigen Jahren, sondern von Jahrzehnten sein. Dieser Aspekt sollte insbesondere unter dem Gesichtspunkt der Politik und der öffentlichen Wirtschaft berücksichtigt werden.

Das Hauptproblem ist jedoch nicht die Wirtschaft. Bei dieser extrem seltenen Erkrankung ist die Zahl der Patienten mit NP-C, die im gleichen Stadium an den gleichen Symptomen leiden, so gering, dass es für eine bestimmte Substanz fast unmöglich wird, eine ordnungsgemäße klinische Studie durchzuführen. Wie bildet man so eine valide Kohorte und wie erhält man den Wirksamkeits-nachweis für ein neues selten-verwendendes Medikament?

Die heutige Medizin ist gesetzlich verpflichtet, vor der Verschreibung eines Medikaments Garantien von den Behörden einzuholen. Ein Sonderfall, der in der lokalen Gesetzgebung vorgesehen ist, erlaubt es Ärzten, den **Off-Label**-Einsatz von bereits auf dem Markt befindlichen Medikamenten auszuprobieren. Diese Medikamente wurden zugelassen, weil sie nicht toxisch und für andere spezifische Indikationen wirksam sind, die sich von NP-C unterscheiden.

Warum nicht einen ähnlichen Ansatz für neue oder bereits vorhandene Substanzen wählen, die noch nicht auf dem Markt sind, aber NP-C-Patienten helfen sollen, die sicher nicht in der Lage sind, homogene klinische Studienkohorten zu bilden? Die Überwachung der Gesundheit dieser Patienten sollte auf der Grundlage einer Zulassung erfolgen, die dem Off-label-Verwendungsmuster entspricht, ohne dass ein drastischer Wirksamkeitsnachweis erbracht werden muss.

Manche Behandlungen benötigen viele Monate oder Jahre, um ihren Nutzen zu zeigen. Sehen Sie, was mit Miglustat passiert ist. In einigen Ländern wird es erst nach 10 Jahren endlich anerkannt. Natürlich bleibt die Verträglichkeit (nicht-Toxizität) die Grundregel. Die Bedingungen für die Qualifizierung eines zukünftigen Medikaments würden sich gegenüber den derzeitigen Vorschriften für die Genehmigung einer klinischen Studie ändern. Placebos würden vollständig eliminiert werden. Und im Hinblick auf die langfristigen Auswirkungen sollte nicht eine Verbesserung der Gesundheit in Form von Effizienz gefordert werden, sondern eine Verlangsamung der Verschlechterung.

Patientenverbände finanzieren viele Projekte der Grundlagenforschung, aber ihre Bemühungen sind wirkungslos, wenn niemand bereit ist, nach den ersten positiven Ergebnissen die Entwicklung zu übernehmen. Wenn eine Toxizität ausgeschlossen wurde, sind die Familien der Patienten, sofern die Wissenschaft dies nahe legt, bereit, das Risiko einer Nichtwirksamkeit für einen bestimmten Zeitraum einzugehen und zu verlangen, dass diese neuen Substanzen unter noch festzulegenden **offenen Testbedingungen** zur Verfügung gestellt werden, wobei gewisse Kosten von den öffentlichen Gesundheitsbehörden getragen werden.

Dies wird höchstwahrscheinlich eine Überarbeitung der Rechtsgrundlage für internationale und lokale Zulassungen von Medikamenten für ultra-seltene genetische Störungen mit sich bringen, aber es ist derzeit praktisch der einzige Weg, um den medizinischen Fortschritt in diesem Bereich voranzutreiben. Die entscheidenden Faktoren für die Zukunft werden nicht mehr klinische Studien sein, sondern **präklinische Studien** auf internationaler Ebene in Verbindung mit der Analyse der Anamnese oder „**natural history**“ jedes Patienten über lange Zeiträume.

INPDA, die Internationale Niemann-Pick-Krankheits-Allianz, hat sich verpflichtet, sich an diesen Bemühungen über das **INPDR-Register** zu beteiligen, das der Gemeinschaft, den Forschern und Dritten wichtige Informationen im Kampf gegen NP-C zur Verfügung stellen wird. Es ist ein wichtiges Instrument, das von NP-C-Patienten und ihren Ärzten geschaffen und verwaltet wird. Diese Investition macht hauptsächlich Sinn, wenn sie zu einer verbesserten Entwicklung zukünftiger Behandlungen führt.

Wenn Sie dieses Dokument unterstützen, können Sie es gerne weitergeben. Die Stimme jeder Bürger ist wichtig. Politiker, insbesondere diejenigen, die in ihren Familien keine Patienten mit extrem seltenen Erkrankungen haben, sollten diese Erklärung zur Kenntnis nehmen.

Danke, dass Sie diese Botschaft gelesen haben.

Ohne eine politische Geste wird die Verbesserung des Lebens unserer Patienten und aller zukünftigen Patienten mit extrem seltenen Krankheiten begrenzt bleiben. NPSuisse ist ein kleiner Verein, aber die Zahl der Patienten mit seltenen Krankheiten weltweit ist groß. Wir hoffen, die Unterstützung von RDI, Rare Disease International, für die Anpassung der zukünftigen Regeln für die Vermarktung neuer Medikamente zu erhalten.

Vorstellung Fotografin Anne Möller

Pia Appel

Bei der diesjährigen Jahreshauptversammlung wollten wir euch Anne Möller vorstellen.

Sie ist Fotografin aus Leidenschaft und arbeitet ehrenamtlich für „Tapfere Knirpse“ und „Dein Sternenkind“.

Leider musste unsere Jahrestagung Corona bedingt abgesagt werden, sodass wir euch Anne hiermit vorstellen möchten. Gerne hätten wir dies persönlich getan!



Liebe Anne,

Wie bist du zur Fotografie gekommen?

Ich habe es schon immer geliebt. Habe analog angefangen und damals auch noch selbst entwickelt. Habe Kurse zum Thema belegt und mich intensiv damit beschäftigt.

Durch den Kauf einer hochwertigen Ausrüstung, dachte ich irgendwann: „Mhm... man muss doch damit auch mehr tun können als nur knipsen?“

Ich erfuhr von „Dein Sternenkind“ und bewarb mich nach zwei Monaten des Nachdenkens. Ich habe selbst drei Kinder, zwei Frühchen und weiß, was Hoffen und Bangen bedeutet. Die Sinnfrage hinter den Fotos habe ich mir also nie gestellt. Mir war die Wichtigkeit solcher Bilder einfach gleich bewusst.

Durch meine Arbeit dort, dachte ich dann: „Es muss doch sowas auch für Familien geben, deren Kinder noch leben.“ Wegen drei eigener Kinder lag es nicht fern, dass es mir die Kinderfotografie besonders angetan hatte. Dementsprechend war mein Portfolio auch groß in dem Bereich - keine Sorge, meine Tochter liebt es, Bilder zu machen.

Durch Entwicklungsverzögerungen meiner eigenen Kinder, bin ich sensibilisiert. Sehe in jedem Menschen das Besondere und Schöne und sehe vor allem, dass Erinnerungen wichtig sind. Erinnerungen, die nicht verblassen.

Ich traf auf den Verein „Tapfere Knirpse“ und dachte gleich: „Ja, das ist es!“, bewarb mich und wurde direkt genommen.

Ich kann mit diesen Bildern etwas tun. Etwas geben, etwas schaffen. Das Gefühl, etwas Gutes getan zu haben ist so viel mehr wert, als alles andere.

Und eine Kamera kann mehr als nur knipsen. Sie kann so viel mehr...

Was treibt dich an, ehrenamtlich tätig zu werden?

Wenn ich irgendwann mal diese Welt verlasse, kann ich von all dem hier nichts mitnehmen. Aber das Gefühl „Ich war da, ich habe etwas gegeben, von dem was ich kann und habe anderen eine Freude gemacht“, das kann ich mitnehmen. Etwas im Leben bewirkt zu haben. Sinnvolle Dinge getan zu haben. Und das eben für Menschen, die es im Leben nicht so leicht hatten.

Bei deinem Einsatz für Dein-Sternenkind und Tapfere Knirpse, bist du mit vielen Schicksalsschlägen konfrontiert. Wie gehst du und deine Familie damit um?

Man muss sagen, ich habe eine sehr gute Psychohygiene. Ich nehme Geschichten nicht mit, wenn ich abends schlafen gehe. Ich denke klar, dennoch mitfühlend, aber stets professionell. Das hilft. Meine Familie steht in allem komplett hinter mir. Meine Kinder wissen auch davon. Wenn ein Sternenkind-Alarm kommt sagen sie schon: „Du machst jetzt schöne Erinnerungsbilder von dem Baby für die Familie, bevor es zu den Sternen reist. Damit etwas bleibt, weil die ja sonst gar nichts haben als Erinnerung.“ So ist es.



Wie empfinden Betroffene deine Anwesenheit/Arbeit?

Ich bin in einem Jahr und 30 Einsätzen für Sternen Kinder und Tapfere Knirpse bisher immer positiv empfangen worden. Mir strahlte jedes Mal eine enorme Freundlichkeit, Dankbarkeit und Wärme entgegen. Es war nie unangenehm. Im Gegenteil. Mit einigen dieser Betroffenen habe ich sogar noch heute Kontakt.

Welche Erinnerungen schenkst du ihnen und wie dankbar sind sie dir?

Ich schenke grundsätzlich Erinnerungen in Form von Bildern, die allerdings mehr Reportage der Momente und Gefühle sind. Echte Bilder eben. So arbeite ich grundsätzlich als Fotografin. Beobachten und Einfangen. Sei es ein Kuss, eine Geste, ein Blick. Man sieht auf den Bildern gemeinsame Zeit und wie diese genutzt wurde. Die Menschen stehen im Fokus. Aber als sie selbst. Nicht als Models. Wünsche der Familien werden natürlich umgesetzt. Aber grundsätzlich halte ich mich im Hintergrund und schaue, was passiert. Dadurch entstehen dann Aufnahmen, in die man sich auch zurück empfinden kann. Aufnahmen, die beim Betrachter Gefühle auslösen. Positive Gefühle im Sinne von Liebe.

Wie dankbar sie sind? „Man kann es mit keinem Geld der Welt bezahlen.“ sind die Aussagen. Dazu bekomme ich manchmal auch Blumen oder Geschenke geschickt. Für mich immer überraschend, weil ich keine Gegenleistung erwarte. Aber freuen tut es mich dennoch. Und jedes Mal weiß ich „Ja, Du tust das Richtige!“

Warum ist deiner Meinung nach, eine Fotografin für die Selbsthilfegruppe und deren Arbeit so wichtig?

Zum einen sind natürlich professionelle Fotos immer schöner - im Hinblick auf Öffentlichkeitsarbeit. Sie wirken mehr, als einfache Handybilder. Es sieht einfach professioneller aus. Es sieht aufgeräumter aus. Es macht mehr Eindruck. Gerade Vereine, Organisationen und andere, die ernste Themen behandeln und möglichst viele damit erreichen wollen, die einen Eindruck vermitteln wollen, sollten keinesfalls bei den Bildern nachlässig sein, denn sie sind nach außen das Aushängeschild. Auch Firmen lassen professionelle Fotos oder Imagefilme machen. Weil sie wissen, dass dadurch mehr Menschen erreicht werden, als mit verwackelten oder unscharfen Handybildern, worauf der Fokus nicht zu erkennen ist.

Zu welchem Betrieb würden Sie gehen? Zu dem, der ein Selfie und Handyfotos auf seiner Website zeigt oder zu dem, der hinsichtlich seiner öffentlichen Präsentation Mühe in sein Auftreten gesteckt hat und professionelle Bilder zeigt?

Der erste Eindruck zählt. Und damit dieser positiv ausfällt, ist es enorm wichtig, gute Bilder, ausdrucksstarke Bilder zu zeigen. Heutzutage geht es über das Bild. Deshalb ist bspw. ja auch Instagram so erfolgreich.

Warum bist du bereit in deiner Freizeit auch für unsere Gruppe ehrenamtlich tätig zu werden?

Rare Disease ist ein wichtiges Thema. Ich selbst habe einen eigenen Blog und schreibe über sensible Themen und Krankheiten. Das Ganze dient der Aufklärung und Enttabuisierung.

Dementsprechend ist es für mich eine Herzenssache solche Gruppen zu unterstützen. Ich stehe ja selbst für Aufklärung und „Raus aus der Tabuzone“.

Und ich denke, das ist wichtig: Darüber reden. Um Menschen zu erreichen, auch in Hinblick auf „Du bist nicht allein!“

Zum einen würde ich Euch gerne begleiten, um Euch ausdrucksstarke Bilder zu schaffen, aus o.g. Gründen. Zum anderen möchte ich aber auch betroffenen Familien Erinnerungen schaffen. Gerade, weil man nicht weiß, wie lange die gemeinsame Zeit noch ist.

Vielen Dank für das Interview und die Bereitschaft unsere Selbsthilfegruppe mit deiner Arbeit zu unterstützen.

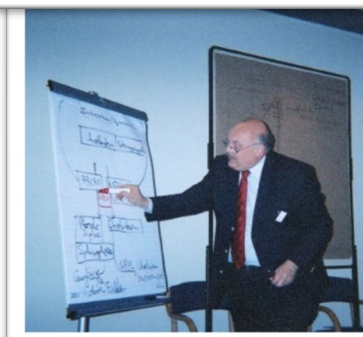
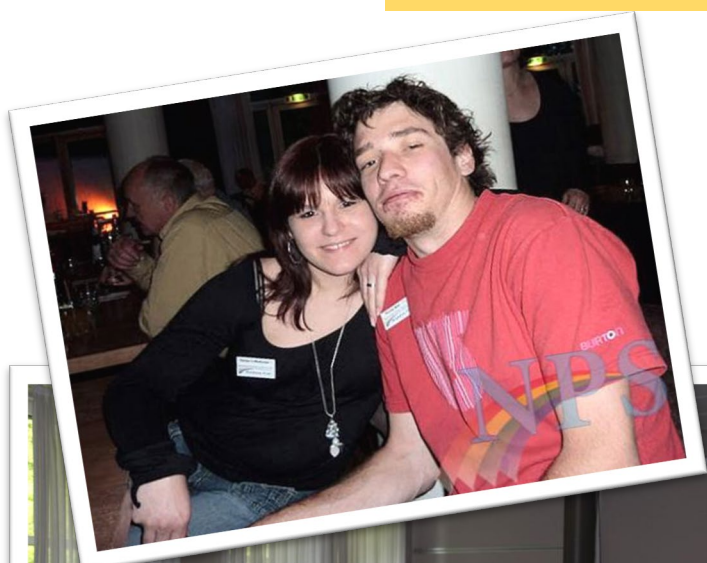
Wenn ihr noch mehr über Annes Arbeit erfahren wollt, schaut auf ihre Homepage:

<https://moeller-malerei.jimdofree.com/>

Aus dem Archiv...



Who is Who?



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

10 Fragen an...

Dr. Christiane Elpers

Hallo! Mein Name ist Christiane Elpers, ich bin geboren in Borghorst, einem kleinen Ort im Norden von Münster, aufgewachsen mit drei bezaubernden kleinen Schwestern, Oma und Opa in direkter Nachbarschaft und einem großen Garten zum Toben und Spielen. Nach meinem Abitur habe ich in Münster Medizin studiert und mich im Rahmen meiner Promotion in das UKM „verliebt“. Dort bin ich nun seit 2010 als Ärztin in der Kinderheilkunde (Pädiatrie) tätig. Meine Freizeit



verbringe ich gerne draußen, liebe die Natur, das Radfahren und Joggen. Im Urlaub entdecke ich gerne neue – am liebsten warme – Länder oder düse auf Skiern bergab durch den dicken Schnee.

1) Was sind Sie von Beruf?

Ich bin Kinderärztin, also genauer gesagt Fachärztin für Kinderheilkunde, aber das klingt ziemlich sperrig, daher gefällt mir Kinderärztin viel besser. Seit September 2015 habe ich zusätzlich auch die Schwerpunktbezeichnung Neuropädiatrie.

2) Warum sind Sie Ärztin geworden?

Ich wollte die Welt ein kleines Stückchen besser machen...

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

Ein idealer Tag beginnt mit einem frischen Kaffee, ganz in Ruhe auf dem Balkon, dann ein paar Bahnen im Freibad um die Ecke... Anschließend geht's ab zu einem ausgedehnten Spaziergang in den Wald. Nachmittags wird die kurze Pause mit Kaffee und Kuchen in der Sonne genossen und abends mit Freunden gegrillt, am liebsten Fisch. Und zum Abschluss gönne ich mir dann ein kleines Gläschen Rotwein – herrlich.

4) Wenn Sie sich entscheiden müssten?

Schwarz oder weiß? [Weiß](#) (das wirkt immer heller und freundlicher)

Pauschalreise oder Rucksackurlaub? [Rucksackurlaub](#) (viel spannender)

Handy oder Buch ? [Handy](#) (da habe ich direkt alles dabei, auch das Buch ☺)

Handwerker oder Selbermachen? [Handwerker](#) (Selbermachen, das wird nix...)

Hund oder Katze? [Katze](#) (die müssen nicht Gassi gehen...)

Kochen oder Lieferservice? [Kochen](#) (aber ohne Gewähr)

Lange oder kurze Haare? [Lange Haare](#) (habe ich ja selbst auch, was soll ich da anderes antworten)

Obst oder Gemüse? [Gemüse](#) (das schmeckt einfach immer frisch)

Ordnung oder Chaos? [Ordnung](#) (sonst komme ich gar nicht mehr klar)

5) Was war das Verrückteste bislang in Ihrem Leben?

[Das Verrückteste war ein neugeborenes Äffchen aus dem Münsteraner Zoo, das ich in einem Brutkasten \(Inkubator\) hier auf unserer Säuglingsstation behandeln durfte.](#)

6) Wie kamen Sie zu unserer SHG?

[... durch sehr engagierte NPC-Eltern. Und ich habe es bisher keinen Tag bereut.](#)

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

[Mir gefällt die Offenheit und Ehrlichkeit und die stets einfach tolle Kommunikation.](#)

8) Frau Dr. Elpers, dürfen wir Sie im nächsten Jahr auf unserer Familienkonferenz willkommen heißen?

[Ja, sehr gerne.](#)

9) Was wünschen Sie sich für die nächste Familienkonferenz?

[... möglichst viele NPC Kinder und ihre Familien persönlich kennen zu lernen und die Möglichkeit einmal – außerhalb der Klinik – mit ihnen in Kontakt zu kommen.](#)

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

[Ich würde mir mehr Zeit wünschen, für die kleinen Patienten; für ihre besonderen Bedürfnisse, die großen und kleinen Sorgen und Ängste, auch von ihren Eltern und Familien, die im hektischen Klinikalltag oft viel zu kurz kommen.](#)

Corona

Sabine Fornfeist

Es kommt nicht oft im Leben vor, dass man es sich bewusst macht „ich werde grade zum Zeitzeugen einer historischen Epoche“. Wie meine Großeltern in beiden Weltkriegen. Der Mauerfall war eines meiner Zeitzeugen-Ereignisse. Ein sehr positives. 1990 war ich für ein Jahr in Irland. Das Land ist, wie wir alle wissen, nicht nur geteilt, sondern war zu dieser Zeit auch mitten in schweren Auseinandersetzungen. Für die Iren war es sehr ermutigend zu sehen, was da gerade in unserem so frisch wiedervereinigten Deutschland passiert war.

Nun sind wir wieder Zeitzeugen. Es ist Corona. Und es gibt das neue „Jetzt“. Ich habe mich oft gefragt, an was ich zurückdenken werde, wenn mich meine Enkel, die ich hoffentlich irgendwann mal haben werde, fragen, wie wir die Zeit erlebt haben. Corona ist ein bisschen wie Niemann Pick. Es ist ein riesiger Einschnitt, sehr beängstigend, mit unabsehbaren Folgen aber mit ebenso schönen Momenten und auch Chancen. Eine Zeit, die uns abverlangt, aus einer Situation, der man hilflos ausgeliefert ist, das Beste zu machen. Zusammenzuhalten. Nicht das zu sehen, was man nicht mehr hat, sondern das, was geblieben ist.

Im März 2020 wurde von einem Tag auf den anderen unser Leben angehalten. Wie ein Zug mit Vollbremsung. Ich musste am 17. März noch sehr lange arbeiten und kam erst um 22:00 Uhr von der Arbeit nach Hause, weil wir gerade mitten in einer Projektarbeit steckten. Eigentlich wollten wir an dem Tag mit der ganzen Familie nach Süddeutschland zu meinen Eltern fahren, weil mein Vater am 17. März Geburtstag hatte. Das hatten wir aber sicherheitshalber schon abgesagt. Als ich mich verabschiedet habe, am 17. März, meinten meine Kollegen bereits, dass ich sicherheitshalber erstmal im Homeoffice arbeiten solle wegen Lili, die schon wegen ihrer Immunsuppression zu den Risikopatienten gehört. „Erstmal“ dauerte bis nach den Osterferien. Durch den Lockdown wurde plötzlich Termin um Termin abgesagt.

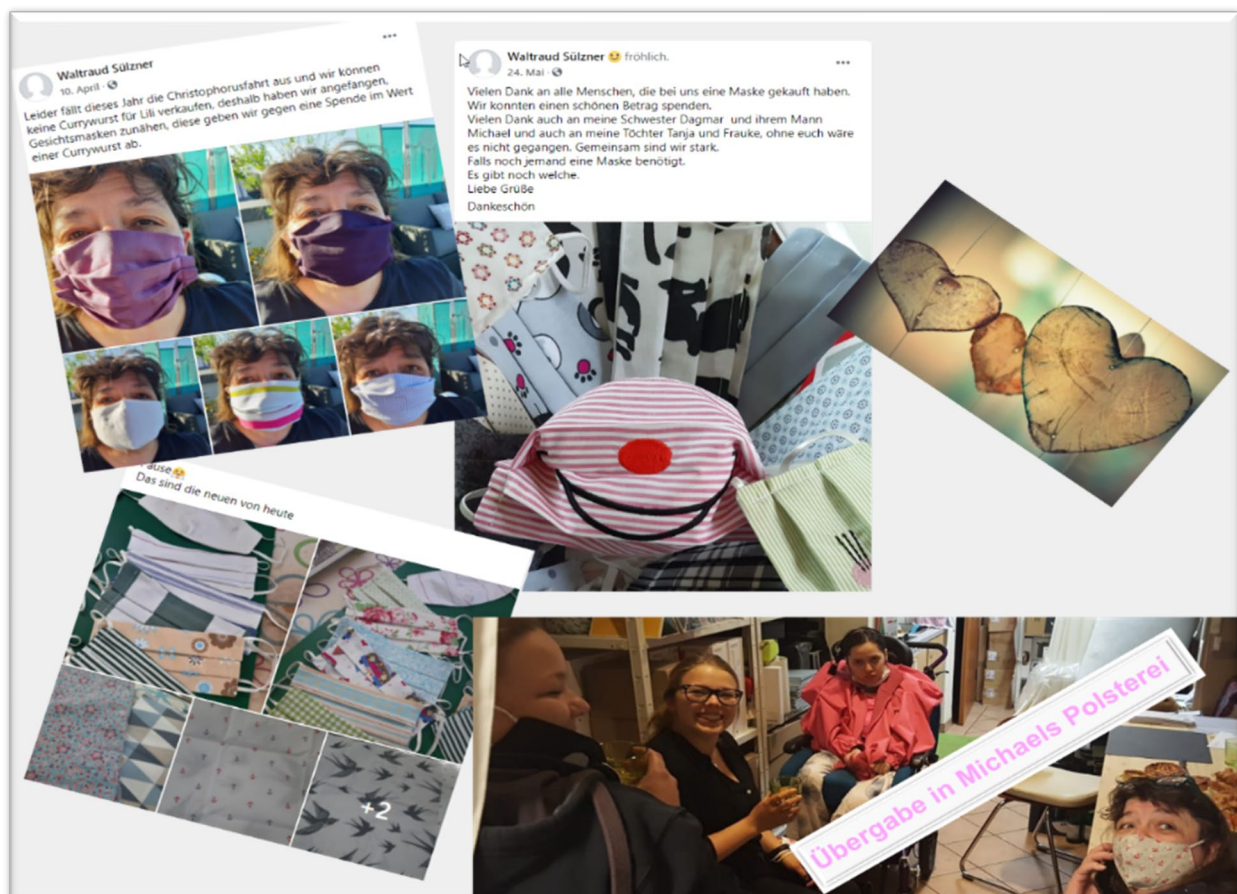
Und dann begann die Erholung.

Wir hatten Zeit, Frühling, Sonne, einen traumhaften Garten und ein neues Gewächshaus. Ich wusste, meinen Lieben geht es gut. Lili hatte ich schön unter meinen Fittichen zuhause, Michaels Laden war zu, aber zum Glück konnte er noch den ganzen Lockdown über in seiner Werkstatt alleine vor sich hin polstern, so dass er zumindest etwas Einkommen hatte. Und Bert machte Homeoffice in seiner harmonischen WG in Köln. Sicherheitshalber haben wir auch ihn nicht oft gesehen in der Zeit.

Die INPDA hatte ihre Mitglieder im April gebeten, einen fotografischen Einblick zu geben. Damals hatte ich dieses Bild eingeschickt.



Was zusätzlich zu den Sonnenstrahlen unser Herz gewärmt hat, war der Einsatz einer befreundeten Familie, die schon seit Jahren immer wieder Geld für Lili und unsere Selbsthilfegruppe sammelt.



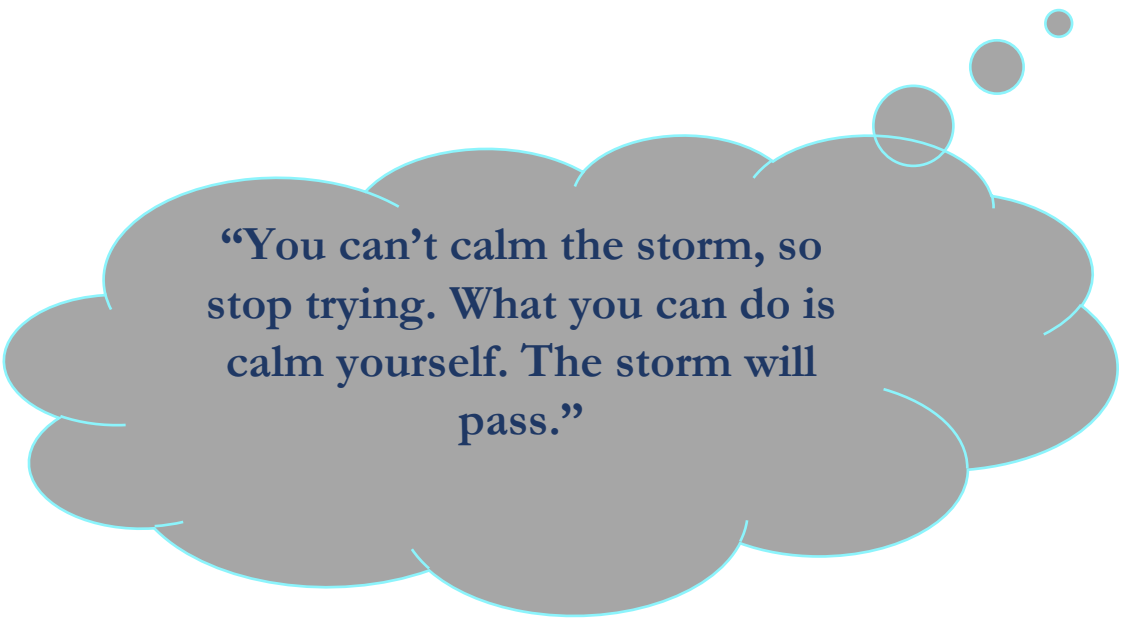
In einer der letzten Zeitungen hatte ich bereits über ihre verschiedenen Einsätze berichtet. Dieses Mal hat die Familie unermüdlich wunderschöne Masken genäht und dadurch Spenden gesammelt.

Es fällt mir oft so schwer, die Zeit, Arbeit, Liebe und Kreativität, die in diesen Aktionen liegen mit Worten zu beschreiben. Und Worte zu finden, die man diesen herzensguten Menschen sagen kann. Das Wort „Danke“ hört sich manchmal so winzig klein an.

Wenn dieser Artikel veröffentlicht wird, sind wir wieder ein paar Monate weiter. Wer weiß, wo wir dann stehen. Hoffentlich weiterhin gesund und frohen Mutes.

Ich glaube, „historisch bedingt“ durch das Leben mit so einer schweren Krankheit wie Niemann Pick oder auch durch andere Herausforderungen auf unserem Lebensweg, sind viele von uns schon daran gewöhnt, nicht nach vorne zu schauen, sondern nur nach unten – nur auf den nächsten Schritt. Uns persönlich hat das während der ersten Corona-Phase geholfen.

Kürzlich habe ich ein schönes Zitat gelesen, das ich mir immer wieder vor Augen halte:



“You can’t calm the storm, so stop trying. What you can do is calm yourself. The storm will pass.”

Ein herzergreifender Bericht über Susanna Kaiser und ihren Sohn Ron, Mitglieder unserer Selbsthilfegruppe

»Ich will das die nächsten zwei Monate allein schaffen« Das Ambulante Kinderhospiz München unterstützt Mutter eines schwer kranken Buben in der Corona-Krise.

Schon kurz nach Rons Geburt war klar, dass mit dem Buben etwas nicht stimmt. Seine Leber war vergrößert. »Alle anderen Werte waren ok«, sagt seine Mutter Susanna Kaiser. Als Ron sechs Jahre alt war, begann man, weiter zu suchen, als weitere Symptome dazu kamen. Erst als er 13 Jahre alt war, stand die Diagnose endlich fest: Niemann-Pick Typ C ist ein äußerst seltener Gendefekt, den kaum ein Arzt auf dem Schirm hat. »Cholesterin wird in der Zelle gebildet, kann aber nicht raus«, erklärt Kaiser. Befallen sind vor allem Nervenzellen, etwa die im Hirn, die lebenswichtige Prozesse steuern, im Knochenmark, in Leber oder Milz, »aber auch alle anderen Zellen«. »Bis zur Diagnose hatten wir eine unbeschwerte Zeit«, sagt Susanna Kaiser. Heute ist Ron fast 21 Jahre alt und braucht rund um die Uhr intensive Pflege – in Zeiten von Corona für die Mutter eine extreme Belastung, denn auf den Intensivpflegedienst und die Familienpflege verzichtet sie aus Angst vor dem Virus zurzeit freiwillig – Ende nicht absehbar. Einzige Hilfe sind Gespräche mit den Nachbarn über den Zaun und Videotelefonate oder Whatsapps mit der weit entfernten Familie, Christiane Greinsberger, Fachkraft für Kinderhospizarbeit der Stiftung Ambulantes Kinderhospiz München (AKM), und der ehrenamtlichen Helferin des AKM, die sonst

einmal pro Woche kommt. Ron besuchte einen Waldkindergarten, »der hätte blind über Stock und Stein gehen müssen. Aber er wurde zunehmend unsicher«, erinnert sich Susanna Kaiser. »Er stürzte immer öfter, die Sprache wurde verwaschen, die Logopädie schlug nicht an«. Schon im Vorschulprogramm fiel auf, dass er Gelerntes bis zum nächsten Tag vergaß. Im ersten Grundschuljahr fiel auf, dass er sich quälte. »Wir haben jeden Tag drei Stunden lang den Unterricht nachbereitet« Im dritten Schuljahr besuchte er eine Schule für Lernhilfe. »Das war eine Katastrophe. Die Lehrerin meinte, 'der will bloß nicht'. Dabei hatte er eine Art Demenz. Er konnte es sich einfach nicht dauerhaft merken« Als der Druck so schlimm wurde, dass Ron jeden Tag weinte, kam er an ein Sozialpädiatrisches Zentrum, damals noch in Hessen. Mit dem inzwischen erhaltenen Schwerbehindertenstatus hatte er endlich das Recht auf eine andere Schule. Die Suche nach einer für Ron passenden Schule endete schließlich in Aschau. »Das war wie heimkommen«, erinnert sie sich. »Wir wurden offen aufgenommen. Und die Kombination aus Schule, Klinik, Tagesstätte und Internat war perfekt. Jedes Kind hat seinen eigenen Heilerziehungsplan und wird individuell gefördert« Das war 2010. »Anfangs ist Ron die Kletterwand noch bis ganz oben raufgeklettert. Drei Jahre später saß er schon im Rollstuhl. Vor drei Jahren hat er einen schweren Elektrorollstuhl gebraucht, weil er auch für den anderen keine Kraft mehr hatte.« Ron wurde 2011 in die Hauner'sche Kinderklinik überwiesen.

Dort stellte Professor Wolfgang Müller-Felber im Sommer 2013 die Diagnose aufgrund einer »Blick-Parese« – einer Blick-Lähmung. »Die Krankheit ist so selten, da sind bayernweit nur drei Fälle bekannt«, sagt Kaiser. Nach lebensbedrohlichen Krisen geht es aufwärts Ende 2013 kamen epileptische Anfälle dazu. »Seitdem ging der Krankheitsverlauf leider steil nach oben.« Ron brauchte viele verschiedene Medikamente. Dabei verändern sich die Symptome der Krankheit ständig durch den Abbau von Nervenzellen. »Das erfordert ein ständiges Anpassen der Medikation. Dadurch kommt es immer wieder zu lebensbedrohlichen Krisen. Was die Ärzte da leisten, das sind Höchstleistungen«, sagt Susanna Kaiser. »Immer, wenn wir ein Medikament ausschleichen (Stück für Stück absetzen, Anmerkung der Redaktion) wollten, wurden die Anfälle schlimmer. Seit Weihnachten kamen also lebensbedrohliche Krisen dazu. Er hatte große Probleme mit der Atmung, konnte nicht schlucken, nicht essen und nicht trinken, wurde über Magensonde ernährt. Wir haben ein Medikament ausgetauscht und zwei halbiert, und plötzlich ging es ihm besser. Das waren tatsächlich Nebenwirkungen.« Trotz allem ist Susanna Kaiser ausgesprochen positiv: »Das Schöne ist, wir sind gut betreut vom Ambulanten Kinderhospiz. Die helfen wirklich, wo sie können und nehmen sehr persönlich Anteil; so, wie auch Professor Müller-Felber. Sogar im Urlaub beantwortet er E-Mails, wenn ich Fragen habe.« Die ehrenamtliche Familienhelferin des AKM kann zurzeit zwar nicht wie sonst einmal pro Woche kommen. Denn sie gehört selbst schon zur Risikogruppe. »Aber wir telefonieren, so oft

es geht und schreiben Whatsapps.« Auch die Fachkraft für Kinderhospizarbeit der Stiftung Ambulantes Kinderhospiz München (AKM), Christiane Greinsberger, soll den persönlichen Kontakt meiden. »Aber für die Corona-Zeit haben wir vom AKM selbst genähte Gesichtsmasken bekommen«, freut sich Kaiser. Doch besonders schwierig ist die Tatsache, dass die gerade erst Anfang April gefundene Entlastung durch einen speziell geschulten Intensivpflegedienst wegfällt. »Die kamen eigentlich vier Tage die Woche und haben Ron fertig gemacht, mitgenommen zur Tagesstätte Hohenfried und um 16 Uhr wiedergebracht. An zwei Tagen konnte ich wenigstens vormittags schlafen. Jetzt traue ich mich nicht wegen Corona. Ich will das die nächsten beiden Monate alleine schaffen. Doch es ist gut zu wissen, dass der Pflegedienst im Notfall da ist.« Susanna Kaisers Tag beginnt um 6 Uhr und endet nach der letzten Verabreichung von Medizin um 2.30 Uhr. Alle vier Stunden braucht Ron Morphin, er muss auf die Behandlungsliege, braucht Grundpflege, Hustenassistenten, muss inhalieren, Übungen machen, um seine verbliebenen Fähigkeiten so gut es geht, zu erhalten. »Dann will er ja auch mal was unternehmen. Essen, Trinken, was jetzt wieder geht. Das kostet schon Kraft, nicht am Stück durchschlafen zu können. Aber das ist das Einzige, was ich für mein Kind tun kann, und das tu ich wirklich gerne.« Auch finanziell ist es eng. Nach einem Unfall kann Susanna Kaiser selbst nicht mehr arbeiten. »Da ist es super hilfreich, dass das AKM auch eine Angehörigenunterstützung bietet, die sich mit den finanziellen Dingen auskennt, auch mal Widerspruch gegen ablehnende Bescheide

einlegt«. »Helfer des AKM sind zu Freunden geworden« Aber: »Ich freue mich über jeden guten Moment, jede Hilfe. Wir haben für den Transport im Liegen einen Bus bekommen, die Bürgerhilfe Bergen-Vachendorf unterstützt uns, wir haben tolle Nachbarn, mit denen wir mal über den Zaun ratschen können, und die Helfer des AKM sind zu richtigen Freunden geworden. Das ist sehr persönlich und familiär. Das tut einfach gut, hier fühle ich mich gut aufgehoben.« Für Susanna Kaiser und ihren Sohn Ron bedeutet die Corona-Krise zusätzliche Belastungen, denn aus Angst vor dem Virus müssen sie zurzeit auf den Intensivpflegedienst und die Familienhelferin des Ambulanten Kinderhospizes München verzichten. »Den Tagen mehr Leben geben« Die Stiftung Ambulantes Kinderhospiz München (AKM) hilft Familien mit lebensbedrohlich erkrankten Kindern Bergen – »Vor dieser Mama kann ich nur den Hut ziehen«, sagt Christiane Greinsberger über Susanna Kaiser. Sie ist Fachkraft für Kinderhospizarbeit der Stiftung Ambulantes Kinderhospiz München (AKM), Außenstelle Rosenheim. Diese hilft seit dem vergangenen Jahr Familien mit lebensbedrohlich erkrankten Kindern zwischen Bad Aibling und Berchtesgaden. »Diese Mama schafft mit ihrem Buben mehr als manch andere Mama mit gesunden Kindern«, sagt sie voller Anerkennung für das Engagement. »Sie war schon Ballonfahren mit ihm, spielt mit ihm, unternimmt barrierefreie Ausflüge, die das AKM anbietet, macht mit ihm Lagerfeuer oder baut Nistkästen.« In diesem Sinne lebe sie auf ganz besondere Weise das Motto der Stiftung AKM: Nicht dem Leben mehr Tage, sondern den Tagen mehr Leben geben. Dabei hilft neben Greinsberger

normalerweise auch eine ehrenamtliche Familienbegleiterin des AKM, etwa bei Fahrten, die ohne Hilfe wegen der Anfälle des Buben schwierig wären, liest dem Buben etwas vor, um die Mutter zu entlasten – das geht zurzeit nur telefonisch. Auch Greinsberger kann im Moment nur telefonisch fragen, was Mama und Sohn brauchen, »ich bin halt die Stütze im Hintergrund. Aber allein das Wissen, es ist jemand da zum Reden, hilft schon ungemein weiter.« Denn der Freundeskreis ziehe sich bei vielen betroffenen Familien zurück, oft auch aus Unsicherheit. »Aber genau das macht sie oft unglaublich einsam. Das finde ich furchtbar traurig, genauso wie die Tatsache, dass die Kinderhospizarbeit so wenig Lobby hat und auf Spenden angewiesen ist.« So trifft Greinsberger im Alltag oft auf eine große Hemmschwelle. »Bei Kinderhospizarbeit denken viele, 'so weit sind wir ja noch lange nicht', und 'wir schaffen das schon allein'. Das stimmt auch oft, aber das müssen die betroffenen Familien nicht allein schaffen. Denn wir können ab Diagnosestellung unterstützen. Und sollte das Kind sterben, bis über seinen Tod hinaus.« Das AKM helfe auch in Familien mit minderjährigen Kindern und einem lebensbedrohlich erkrankten Elternteil. Dabei arbeitet das Team multiprofessionell, klärt etwa medizinische Dinge, kümmert sich um Reha und mehr. Die Angehörigenberatung schreibt Widersprüche gegen ablehnende Bescheide und kennt Wege durch den bürokratischen Dschungel, die belastete Familien überfordern würden. »Das schafft man normal schon kaum, aber in dieser Situation hat man dafür keine Nerven übrig.« Auch eine Psychologin ist regelmäßig in der Familie, hört zu und

unterstützt, wo es nur geht. Die Stiftung ambulantes Kinderhospiz München (AKM) hat regionale Zentren in Inning, Rosenheim und Landshut. Sie betreut Familien mit lebensbedrohlich oder lebensverkürzend erkrankten Kindern und Jugendlichen – die derzeit zu einer der Hochrisikogruppen in Deutschland gehören. Sie sind massiv vom Coronavirus betroffen und müssen mehr denn je professionell ambulant zuhause versorgt werden. Eine Versorgung in der Klinik wäre aufgrund der Krankheitsbilder unter Umständen mit schwerwiegenden bis tödlichen Folgen verbunden. »Wir müssen unsere Familien weiter betreuen! Wir verstehen uns dabei als Teil der Rettungskette. Durch die Betreuung zuhause entlasten wir stationäre Einrichtungen. Wir verhindern Klinikaufenthalte und somit die Bindung von Kapazitäten in Kliniken«, so die Stiftung gegenüber dem Traunsteiner Tagblatt. Die Betreuung finde dabei ganz neue Wege, zum Beispiel Video-Telefonate, die den pflegerischen Umgang mit dem erkrankten Kind erklären. »In allergrößter Not fahren die Mitarbeiter auch weiterhin zu den Familien – selbstverständlich unter strengster Einhaltung aller Corona-Hygieneregeln nach Vorgaben des Robert Koch-Instituts«, so die Stiftung. Das »RUF24«-Krisendienstteam ist rund um die Uhr telefonisch erreichbar, leistet psychologische Akuthilfe, beantwortet Fragen unter der Telefonnummer 01577/33 11 110. Die Stiftung finanziert sich zu über 70 Prozent aus Spenden.

Eine Spende ist möglich auf das Spendenkonto mit der IBAN DE59 7509 0300 0002 4001 03.



10-Jähriges

Sabine Fornfeist



Krankenhaus Münster - Diagnose März 2010

Wir haben 10-Jähriges. Ich kann es nicht glauben. Und ich weiß nicht, wie man beschreiben könnte, was am **26. März 2010** in uns vorging, als Lilis „Was-Auch-Immer“ (*Arbeitstitel: „hysterische Eltern, Entwicklungsverzögerung, Sauerstoffmangel bei der Geburt, Laune der Natur*) den Namen **Niemann Pick** bekam....

Mehr als fünf Jahre lang hatten wir zusehen müssen, wie Lili eine Fähigkeit nach der anderen verloren hat, dabei aber immer liebevoll und fröhlich geblieben ist. Die Erlösung vieler sorgenvoller schlafloser Nächte kam in Form der Diagnose einer nicht heilbaren neurodegenerativen Stoffwechselerkrankung und hat uns

vor Glück die Tränen in die Augen getrieben. Die Tür „Niemann Pick“ hat sich für uns geöffnet. Auch in jenem Moment war es plötzlich da. Das „neue Normal“, wie in diesem Jahr für viele Menschen durch eine Pandemie. Uns war klar, es würde nie mehr so sein wie es vorher war. Und es würde nie so sein, wie wir es erträumt hatten – als es noch so war, wie es war. Und Lili – genauso wie ihr Bruder Bert als Geschwisterkind – würde niemals in der Lage sein, das Leben zu leben, das wir uns für die beiden gewünscht hatten. Was hätte man anderes in so einem Moment tun können, als die Tür „Niemann Pick“ sperrangelweit aufzureißen, um herauszufinden, was dahinter liegt?

Mittlerweile wissen wir: Niemann Pick ist nicht nur eine Tür, sondern ein Portal, das in einen wundersamen Park mit vielen Wegen führt. Mal geht man den einen, der in die Dunkelheit führt. Aber die nächste Abzweigung schenkt vielleicht schon wieder einen Sonnenstrahl. An guten Tagen, insbesondere nach einem „Niederschlag“, vielleicht sogar einen Regenbogen. Manchmal verliert man sich auch darin und es dauert einige Zeit, bis wir den Silberstreifen am Horizont wiedersehen können. Als sich das Portal 2010 erstmals für uns öffnete, änderte sich so ein bisschen auch unsere Identität. Aus unserer „normalen“ Familie war in den Jahren vor der Diagnose die Familie mit

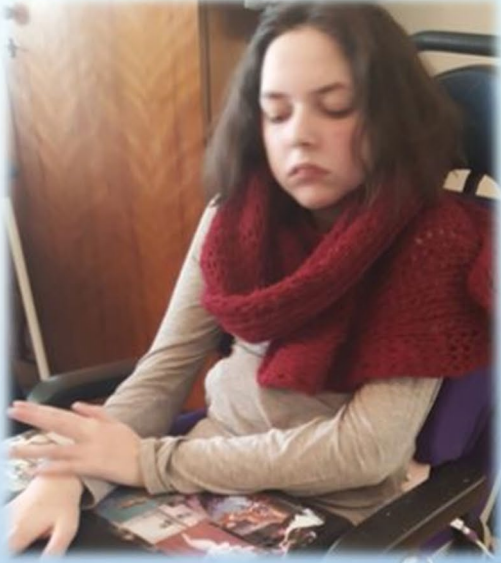


Besuch beim Jahrestreffen - Mai 2010

dem „komischen“ Kind geworden. Plötzlich jedoch waren wir die mit dem tragischen Schicksal. Die Tapferen, Kämpferischen, Stoischen, Verzweifelten, Hoffnungsvollen, immer getragen von Lilis Tapferkeit und ihrem liebevollen Wesen. Der Weg durch unseren wilden Park ist manchmal steinig, aber auch immer wieder gesäumt mit Geschenken.

Das erste Geschenk war eine kleine aber entschlossene weltweite Gemeinschaft Gleichgesinnter. Die Niemann Pick Selbsthilfegruppe mit der International Niemann Pick Disease Alliance und der Ara Parseghian Medical Research Foundation im Gepäck. Austausch war für uns die beste Therapie. So viel Wissen und Erfahrung. Unser Weg durch den Park führte uns in ein wahres Wunderland, als wir zwei Monate nach der Diagnose das für uns erste höchst professionelle Jahrestreffen in Kassel besuchten. Und im Jahr darauf das Ara Parseghian Forschertreffen in den USA. Gefolgt von vielen nationalen und internationalen Treffen, die immer unseren Horizont erweitert und uns neue Wege aufgezeigt haben.

Es hilft, wenn man das Gefühl hat, etwas tun zu können. Und es gab so viel zu tun. Und so viele interessante Konferenzen. Und so viele atemberaubende Begegnungen mit Forschern, Patienten, Familien, Ärzten, Pharma, Spendern und Wohlgesonnenen, die uns immer noch inspirieren und uns helfen, nicht am eigenen Schicksal zu verzweifeln, sondern auch weiterhin neben all den Schattenorten auch die Schönheit unseres „Parks“ zu sehen.



Today was Lili's first lumbar puncture with Cyclodextrin (VTS-270) on an iIND basis. In German "Einzelheilversuch" possible for terminally ill children.
2471 days after we attended the wonderful 2011 Parseghian meeting where we first heard about Cyclodextrin. At the wrap-up lunch of the meeting Peter Pentchev said "When Cyclodextrin is a gift of God" so why don't you give it to Lili?"
2471 days praying for a clinical trial, then not being admitted to the trial, hoping for compassionate use, then being rejected by German authorities, waiting for iIND.
2471 days full of hope and disappointment, perseverance and deterioration, vision and destroyed illusions, carpe diem and sleepless nights, despair and defiance and the determined will to try whatever possible to make the treatment happen. Thank you everybody who made this become real especially the metabolic team of University hospital Münster.

Dankbar: erste Behandlung 15. März 2018

In den letzten zehn Jahren hat es die Forschung geschafft, nun mehrere potentielle Therapeutika in klinischen Studien zu bringen. Eines der größten Geschenke an uns war, dass Lili eines dieser

Therapeutika in einem individuellen Heilversuch bekommt. Wer hätte das damals im März 2010 gedacht, vor der Diagnose, als wir das Gefühl hatten, Lili wird uns jeden Tag ein Stück mehr genommen und niemanden interessierte es. Und weil es niemanden interessierte, konnten wir nichts dagegen tun.



Wir haben in den letzten zehn Jahren viele Freunde gefunden, viele Schicksale geteilt, viele positive Menschen kennengelernt. Es waren aufregende zehn Jahre. Der Park „Niemann Pick“ ist unsere Welt und unser Leben mit viel Licht und viel Schatten.

**Wer nicht traurig sein kann
Hat im Leben nicht getanzt
Leb in meiner Welt
Sie hat Berge, Seen und Strand
Ich hab Regen für uns bestellt**

Und heißen Wüstensand

**Leb in meiner Welt, ich hab ein goldenes Land
Wenn Dir ein Engel fehlt, hab ich einen zur Hand**

Herbert Grönemeyer – Leb in meiner Welt

Schöne Erlebnisse

Zweites Treffen in Wernigerode von Familie Leibner und Familie Richter

Gabi Richter

Auch im Oktober 2019 haben sich Leibners und Richters wieder in Wernigerode im Burghotel getroffen. Die Wiedersehensfreude am Mittwoch war groß. Diesmal wollten wir 4 Tage bleiben, denn es gibt doch viel zu erzählen und zu entdecken im Harz. Wir starteten am Nachmittag gleich mit einer Schlemmertour zum Harzer Baumkuchenhaus, anschließend wurden die ersten Weihnachtssüßigkeiten in einem Schokoladenwerksverkauf erstanden. Am Donnerstag sind wir wieder zur Hängebrücke am Rappbodestausee gefahren und mutig darüber gelaufen. Beim Rolli schieben von Julia kam der Schieber dann etwas ins Schwitzen. Am Freitag wurde die Hasseröder Brauerei besichtigt. Nach einer interessanten Führung gab es eine Vesper mit Bier satt in allen Varianten. Mit dem Bus ging es dann weiter zum Luftfahrtmuseum. Hier war ein Teil der Luftfahrtgeschichte zu besichtigen. Die Ausstellungshallen sind alle Rolli tauglich, so dass es für jeden etwas zu sehen gab. Am Abend ging es im Hotel für die Oldies noch in die Bar zum Absacker bei Livemusik. Am Samstag stand Shoppen auf dem Programm und am Abend wieder Livemusik in der Bar. Die Zeit war so schnell um und bei der Abreise wurde für November 2020 schon gebucht.



1. Hochheimer Gespräche

Jana Hirschfeld

Hochheim, 19. September 2020, 10:00 Uhr. Das Team um SphinCS Clinical Science for LSD lud zum ersten Hochheimer Gespräch ein. In den Meetingräumen der angrenzenden Winzerwirtschaft tagten neben dem Gastgeber Dr. Eugen Mengel noch fünf der führenden Selbsthilfeorganisationen (LysoNet) plus drei Vertreter von Sanofi Genzyme zum Thema: Heimtherapie – Wo stehen wir in Deutschland und was soll die Zukunft bringen? Heimtherapie – das große Ringen um Qualitätsstandards und Verantwortung, Rechtssicherheiten und deren Anspruch, Transparenz und Neutralität. Dieses sehr große und allumfassende Thema bäumte sich für fünf Stunden vor mir auf und dank der einzigartigen Einführung in die Thematik und die sehr offene Diskussionsbereitschaft aller Beteiligten, schaffte ich es, mir am Ende des Tages einen ersten Einblick in diese brisante Thematik zu erlauben.

Nach einer kurzen Vorstellungsrunde wurde grundlegend über die Versorgungslage geredet, später über rechtliche Rahmenbedingungen, wie die Delegation des Personals. Der internationale Vergleich zeigte, dass große Datenlücken im Bereich der Versorgungsqualität für Heimtherapie bestehen und keinerlei Literatur im In- und Ausland dazu vorliegt. Daher ist ein internationaler Vergleich wenn, dann nur eingeschränkt in Betracht zu ziehen. Darüber hinaus sprachen wir über die unterschiedlichen Perspektiven (Patient, Arzt, Krankenkasse) und waren uns schnell einig darüber, dass ein nächstes Hochheimer Gespräch nicht lange auf sich warten lassen darf.

Ein herzliches Dankeschön für die gelungene Organisation des Meetings, den transparenten Austausch sowie den zukunftsorientierten Blick bezüglich der Thematik Heimtherapie. Auch wenn unsere Niemann-Pick Community noch keinerlei Berührungspunkte mit der Thematik der Infusionsgaben innerhalb des häuslichen Umfeldes gehabt hat, wissen wir alle, dass die Forschung Tempo aufgenommen hat und wir sogar früher oder später Heimtherapie all seine mögliche Form der Therapie in Betracht ziehen dürfen.



Was ist LysoNet?

LysoNet ist ein informelles Netzwerk deutscher Selbsthilfeorganisationen für lysosomale Speicherkrankheiten. Kooperiert wird bei Themen, die über die einzelnen Krankheitsbilder hinausgehen

und ein gemeinsames Auftreten in Gesellschaft und Gesundheitspolitik erfordern. **LysoNet** nimmt damit die Aufgabe der Selbsthilfe als **vierte Säule** im Gesundheitswesen wahr (als Ergänzung zur ambulanten, stationären und rehabilitativen Versorgung) mit dem Ziel, betroffene Menschen zu unterstützen.

Folgende Organisationen sind in LysoNet vertreten:

- **Morbus Fabry**
Morbus Fabry Selbsthilfegruppe e.V.
- **Morbus Gaucher**
Gaucher Gesellschaft Deutschland e.V. (GGD)
- **Morbus Pompe**
Pompe Deutschland e.V.
- **Morbus Tay-Sachs und Morbus Sandhoff**
Hand in Hand gegen Tay-Sachs und Sandhoff in Deutschland e.V.
- **Mukopolysaccharidosen (MPS)**
Gesellschaft für Mukopolysaccharidosen e.V.
- **Morbus Niemann-Pick**
Niemann-Pick Selbsthilfegruppe Deutschland e.V.

Unter den folgenden Links könnt ihr mehr über das junge Netzwerk erfahren:

- <http://www.lysonet.de/>
- <https://www.seltenkrankheiten.de/krankheitsbilder/lysonet-zusammen-sind-wir-staerker/>

Tag der Seltenen Erkrankungen 2020

Christian Rehfeldt

Auch 2020 war unsere Gruppe beim Tag der Seltenen Erkrankungen. Unsere Mitglieder waren an mehreren Standorten vertreten, um den **Seltenen eine Stimme** zu geben. Der 29. Februar ist der **Tag der Seltenen Erkrankungen**, auch Rare Disease Day genannt. Er findet jedes Jahr statt, bei einem Schaltjahr fällt er auf den 28. Februar.

Erstmals wurde er in Europa und Kanada am 29. Februar 2008 begangen. Ausgerufen von EURODIS (eine nicht-staatliche, patientengesteuerte Allianz von Patientenorganisationen). Sie vertreten 917 Patientenorganisationen aus 72 Ländern. Hauptorganisator dieser Veranstaltungen in unterschiedlichen Städten ist Achse e.V. (Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen) zusammen mit den jeweiligen Städten oder Kliniken.

Ich nahm in Dessau im Städtischen Klinikum an der Veranstaltung teil. Dort fand die Veranstaltung zum zehnten Mal statt, was Anlass für einen Festakt war. Frau Lisa Biehl (Mitarbeiterin Achse) hat dies mit vielen Rednern feierlich gewürdigt.



Auch in Leipzig informierte ich mit meinem Stand über Morbus Niemann Pick.



Quellen: <https://www.uniklinikum-leipzig.de>
<http://www.klinikum-dessau.de>
<https://www.achse-online.de>
<https://www.eurordis.org/de>



Tag der Seltenen Erkrankungen am 29. Februar 2020 in Mainz

Pia Appel

Seit 2016 hat dieser Tag im Kalender der Familie Appel einen festen Platz eingenommen. Unser Ziel bei dieser Veranstaltung ist, auf die Seltenen Stoffwechselerkrankungen (ASMD und NPC) sowie unsere Selbsthilfegruppe aufmerksam zu machen.



In diesem Jahr lautete das Motto „ SELTEN SIND VIELE“



Foto links: Vertreter von SphinCS GmbH, Hand in Hand gegen Tay-Sachs und Sandhoff, MPS und Niemann Pick

Fotos unten: Hr. Prof. Dr. Beck und Hr. Dr. Mengel

Das Haus der Jugend in Mainz, welches für das Jahr 2020 als Veranstaltungsort diente, war gut mit Informationsständen verschiedener Selbsthilfegruppen gefüllt und der SWR drehte einen kleinen TV-Beitrag, in welchem der Gastgeber Herr Parowicz ein Interview gab.

Wer sich für den Beitrag interessiert, kann sich diesen im Internet unter:

<https://www.swr.de/swraktuell/rheinland-pfalz/av-o1206501-100.html> gerne ansehen.



Unter den Fachvorträgen durften auch Jana und ich eine Präsentation vortragen. Unser Thema lautete:



...in dieselbe Richtung blicken – Warum Selbsthilfe so wichtig ist...

Mit Findung der Diagnose entschlossen wir uns, in die Selbsthilfegruppe einzutreten...



- Wir fühlen uns nicht mehr *alleine*, sondern *verstanden*.
- Wir werden „*aufgefangen*“, *tauschen* uns aus, *hören einander zu*, geben uns *Halt*.
- Es gab noch mehr Menschen, die das *gleiche* Schicksal mit uns teilen.
- Wir geben uns *Rat und Tipps*, *engagieren* uns national und international.
- Kooperationen mit Wissenschaftlern, Ärzten und Pharmaindustrie
- Netzwerkarbeit (INPDA und ACHSE e.V. und andere)
- Aktueller Stand von Behandlungs- und Therapieansätzen
- Laufende klinische Prüfungen für NP A/B, NPB und NPC, dennoch keine Heilung!



INPDA Updates

Wir sind stolz darauf, den neuen INPDA-Newsletter der Internationalen Niemann Pick Allianz (INPDA International Niemann-Pick Disease Alliance) zu präsentieren. Der Newsletter enthält spannende und informative Updates jeder Mitgliedsgruppe und erscheint dreimal im Jahr. Die letzte Ausgabe fand im Oktober 2020 statt.

Um den INPDA-Newsletter zu abonnieren wenden Sie sich bitte an Lisa Chavez unter lisa.chaves@inpda.org.

Das nächste Treffen der INPDA (alle zwei Jahre) ist geplant für Juli 2021 in Orlando/ Florida im Anschluss an die Jahrestagung der NNPDPF.

ASMD Webmeeting

Sara Ströer und Pia Appel

Da die diesjährige Jahrestagung leider ausfallen musste, überlegten wir uns in Kooperation mit SphinCS ein Online ASMD Webmeeting zu veranstalten.

Gesagt getan!

Das Meeting fand zu unserer ursprünglich geplanten Tagung am 25.04.2020 statt und wir erfreuten uns, dass das Angebot gut angenommen wurde und wir zudem neue Betroffene begrüßen durften.

Insgesamt waren 13 Teilnehmer (-familien) aus drei Ländern anwesend, die sich über die neuesten Updates informierten.

Neben den ASMD Updates, aktuelle Studien, Forschung und dem INPDR blieb ausreichend Zeit für eine

Gesprächsrunde unter uns und den Angehörigen.

Ein großer Dank an dieser Stelle an Herrn Dr. Eugen Mengel und dem gesamten SphinCS Team für die hervorragende Organisation und Kommunikation.



ONLINE MEETING OLIPUDASE

Datum: 25.04.2020

Uhrzeit: 15-17 Uhr

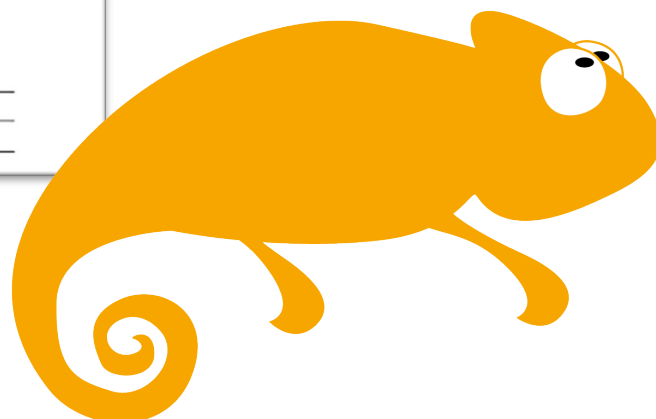
Gastgeber: NP-SHG und SphinCS



Teilnehmer

- Patienten mit ASMD (M. Niemann-Pick Typ A&B)
- Familien und Angehörige
- Team der SphinCS

Uhrzeit	Element	Akteur
15:00	Begrüßung und Einleitung	Sara Ströer
	ASMD und Olipudase α – Hintergrundinformationen	
	• Warum sprechen wir jetzt von ASMD?	
15:15	• Neues über ASMD	Yasmina Amraoui
	• Studie zum natürlichen Verlauf – 2003-2014	
	• INPDR – Das internationale Niemann-Pick Register	
15:45	Q & A – Fragen und Antworten	Alle
	Studien Ergebnisse	
	• Olipudase α als Medikament – Ein Plan	
16:00	• Ascend – Erwachsenenstudie – Phase 3	Eugen Mengel
	• Ascend Peds – Kinderstudie – Phase 2	
	• Ausblick: Zulassung und weitere Studien	
16:30	Q & A & D - Gesprächsrunde	Alle
17:00	Ende	Sara Ströer



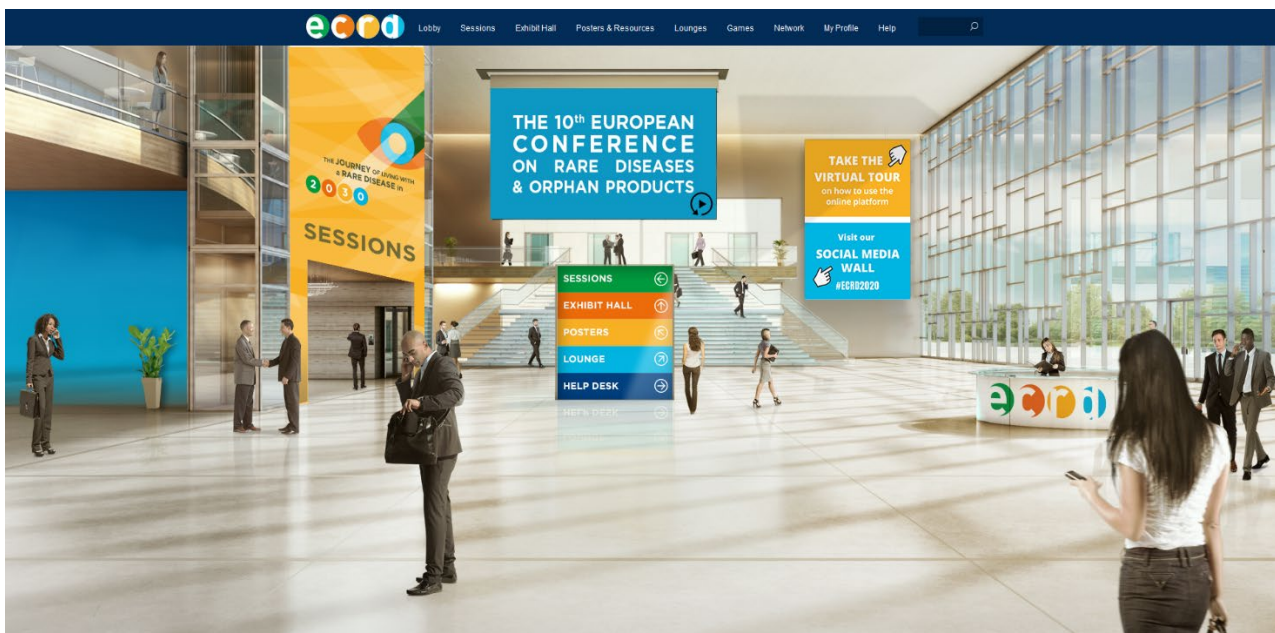
ECRD Meeting

Christian Rehfeldt

Vom 13.05. - 15.05 2020 fand die **Europäische Konferenz der Seltenen Erkrankungen** statt, für die wir von der Achse e.V. eingeladen waren. Veranstaltet wurde dieses Meeting von EURORDIS, der europaweite Partner der Achse e.V. Aufgrund der Corona-Pandemie fand das Meeting in mehreren Webinaren statt. Die Veranstaltung stand unter dem Motto

„Wie leben wir mit den Seltenen Erkrankungen im Jahr 2030“

Es nahmen über 800 verschiedene Patientenorganisationen teil. Zahlreiche Kliniken waren vertreten, unter anderem die Universitätsklinik Tübingen, die Charité Berlin, die Universitätsklinik Prag, die Genklinik in West Australien und eine Universitätsklinik in Kanada. Mehrere Mitglieder der Europäischen Kommission haben gesprochen und zugesagt, dass es weitere europäische (gemeinschaftliche) Forschung und Investition geben wird. Es war auch ein Mitglied von NPUK (INPDR) vertreten. Unsere Selbsthilfegruppe wurde von mir vertreten. Mein Motto lt.: **„Die Medizin und die Wissenschaft hat schon viel geleistet in den letzten Jahren, aber wir haben noch viel vor uns“** daher machen wir weiter.



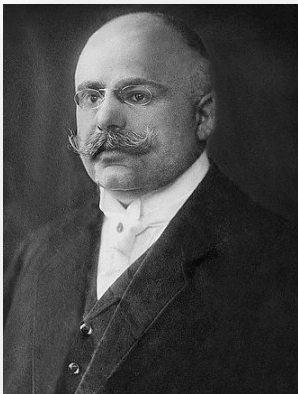
Quellen: <https://onlinexperiences.com/scripts/Server.nxp>
<https://www.achse-online.de>

Poem for a New Doctor

Karen Quandt

*"I know about Niemann-Pick type C disease," said the new doctor,
"That's good," I said, it is a rare disease, one of seven thousand rare diseases,"
Did you know it takes away your ability to talk, walk, swallow, eat and breathe?
Did you know it takes you mind and motor skills?
Did you know it is a fatal disease that kills children?
Did you know that some families have three children with this insidious disease?
Did you know that it killed my son?
Did you know Albert Niemann and Ludwig Pick were German doctors who first discovered and described
NPC disease?
Did you know that Ludwig Pick was Jewish and died at the hands of Nazis at Theresienstadt camp when
he was 74 years old in 1944?
Did you know these facts about Niemann-Pick type C disease?*

Ludwig Pick (1868–1944)



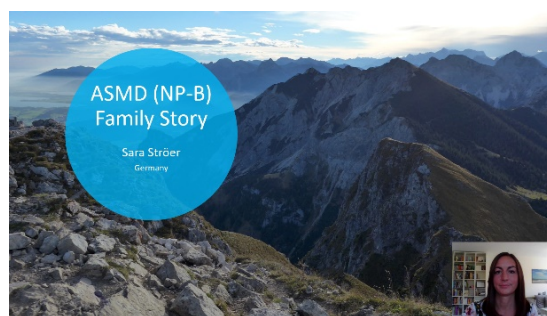
NPUK Online Konferenz 24.-27.09.2020 (England)

Sara Ströer

Aufgrund der aktuellen Situation fanden so einige Familienkonferenzen in diesem Jahr online statt. So wurde ich auf die diesjährige NPUK Online Konferenz eingeladen, unsere ASMD Family Story zu erzählen.

Es war mir eine sehr große Ehre, neben Dr. Melissa Wasserstein, Dr. Lola Ledesma und Dr. Robin Lachman in der ASMD Session unseren Diagnoseweg präsentieren zu dürfen.

Unsere Geschichte beinhaltet hauptsächlich unseren Weg zur Diagnose und den damit verbundenen Schwierigkeiten und Herausforderungen. Die „Family Story“ war für mich eine tolle Erfahrung (nicht nur die englische Sprache 😊), sondern alles

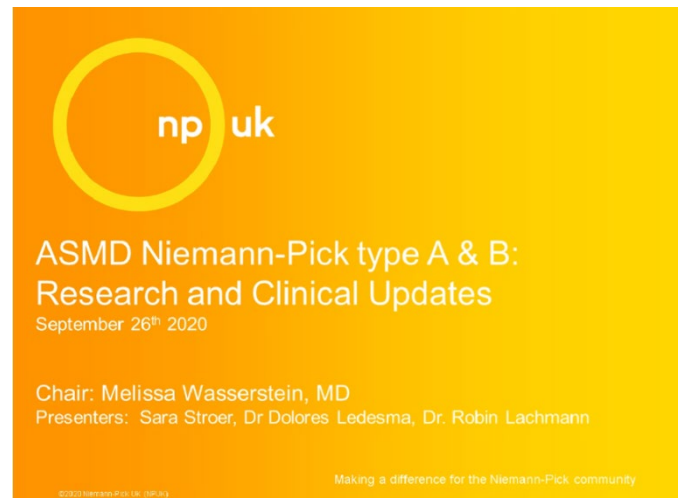


„Revue“ passieren zu lassen – eine Reise in die Vergangenheit.

Mit einem Mal ist mir bewusst geworden, wie sehr wir uns als Familie verändert haben. Wir haben uns neu ausgerichtet und neben all den Sorgen auch so viel Positives hinzugewonnen.

„Das Leben bringt viele Umwege mit sich, die Kunst besteht darin die Landschaft zu bewundern“

Das Programm der NPUK Konferenz war großartig aufgestellt und hat alle Interessensbereiche abgedeckt. Es hat zwar nicht den persönlichen Austausch ersetzen können, jedoch war es den Umständen entsprechend, eine durchaus erfolgreiche und professionell organisierte Veranstaltung. Ich hoffe all die tollen Menschen der internationalen NP Community bald wieder persönlich treffen zu können.



11:30 - 12:30	Parallel Sessions - please select from session 4, 5, 6 or 7:
Session 4: Understanding Niemann-Pick Diseases	
Chair: Fran Platt, PhD, FMedSci Prof of Biochemistry & Pharmacology Department of Pharmacology, University of Oxford	Andrew Munkacsí, PhD, Senior Lecturer (Assistant Professor) Victoria University of Wellington School of Biological Sciences New Zealand
Dr. Helen Waller-Evans Senior Lecturer, School of Biosciences Cardiff University	Tatiana Bremova-Ertl, MD, PhD Department of Neurology University Hospital Bonn
Session 5: ASMD Niemann-Pick disease type A and B; Research and Clinical Updates	
Featuring "Global Community Voice": Sara Ströer	
Chair: Melissa Wasserstein, MD Chief, Division of Pediatric Genetic Medicine, Professor of Pediatrics and Genetics, The Children's Hospital at Montefiore Bronx, USA	Pharmacological enhancement of the endocannabinoid system to treat brain pathology in ASMD and NPC Dr Dolores Ledesma Centro de Biología Molecular Severo Ochoa, Universidad Autónoma de Madrid
Clinical Development of Oleiputase Alpha for ASMD Niemann-Pick disease type B Dr Robin Lachmann PhD, FRCP Consultant in Metabolic Medicine National Hospital for Neurology London	

Forschung & Studien

Neues zu Klinischen Studien innerhalb der Morbus Niemann-Pick Krankheit seit dem letzten Newsletter/ seit der letzten Tagung 2019

Dr. Lisa Tauszig

***ASCEND-Peds**

ASCEND-Peds ist eine Studie für Kinder unter 18 Jahren mit NPA/B oder NPB. Ziel dieser Studie war Toleranz und Sicherheit des Medikaments. Die ersten Ergebnisse liegen vor: jeder Teilnehmer hatte mindestens ein unerwünschtes Ereignis, wobei nur eins sehr schwerwiegend war und eine direkte Reaktion auf das Medikament nachgewiesen werden konnte. Kein Patient musste die Teilnahme an der Studie abbrechen. Ein weiteres Ergebnis der Studie zeigte, dass nach einem Jahr die Lungenfunktion um 33% in 9 Patienten gestiegen ist. Die Milz wies ein reduziertes Volumen von 49% auf.

Diese und weitere Ergebnisse werden in zukünftigen medizinischen Tagungen erläutert und werden die Basis der Einreichungen für Medikamentenzulassung bilden bei den zuständigen Behörden der jeweiligen Länder.

***ASCEND**

ASCEND ist eine nun-geschlossene Studie für Patienten über 18 Jahren mit NPA/B oder NPB. Auch hier wird Olipudase Alfa verabreicht. Es gab mehrere Zentren in Europa (Deutschland: Mainz), USA, Australien, und Asien. Die ersten Ergebnisse wurden schon veröffentlicht: Die Lungenfunktion wurde innerhalb eines Jahres auf 22% gesteigert (im Vergleich: Placebo war 3%). Milzvolumen wurde reduziert um 39.5% (Placebo: 0.5%). Auch in dieser Studie hatte jeder Patient ein unerwünschtes Ereignis, allerdings auch die im Placebo Teil. Keine davon waren schwerwiegend. Am meisten wurden Kopfschmerzen, Halsschmerzen, Erkältung, Husten, und Gelenkschmerzen gesehen.

***Cyclo Therapeutics (ehem. CTD Holdings, Inc.)**

Die zwei separaten Studien in den USA (Phase I) und Europa/Israel (Phase I/II) sind nun geschlossen. Studienergebnisse zeigen Sicherheit und eine gute Toleranz des Medikaments. Obwohl die Studie noch nicht beendet ist, zeigen erste Schlüsse, dass das Medikament wirksam ist. Trappsol Cyclodextrin wird intravenös verabreicht, aber kann trotzdem die Blut-Hirn-Schranke überqueren. Dazu zeigten 6 von den 7 Patienten die die Studie erfolgreich abgeschlossen hatten, mindestens 1 Punkt weniger in mindestens zwei verschiedenen Aspekten des „17-Domain NPC Clinical Severity Scale (CSS)“ – eine anerkannte Messung des Fortschreitens von NPC. Es wird in dem 2. Halbjahr 2020 die Phase III Studie begonnen.

***IntraBio**

Das Studienziel für Kinder wie auch erwachsene Patienten wurde erreicht, mit erfolgreichen medizinischen Messungen. Verschiedene Arten, die wiederum durch einen geblindeten, zentralen Ausschuss beurteilt wurden. Dazu ist das Medikament als sicher bewiesen mit guter Toleranz. Studienzentren sind in Deutschland (Gießen, München), USA, UK, Spanien, und Slovakia.

***Mallinckrodt Pharmaceuticals**

Im April 2020 hat Mallinckrodt die Nachricht von der FDA (äquivalent der EMA in Europa) erhalten, dass die gewonnenen Studiendaten nicht ausreichend sind für eine Zulassung. Mallinckrodt findet, dass sie nicht in der Lage wären, eine neue Studie durchzuführen und haben deshalb beschlossen, die Studie zu schließen. Sie werden weiterhin versuchen mit der FDA zu verhandeln, um eventuell doch noch eine Medikamentenzulassung zu ermöglichen. Die Chancen sind zugegebenermaßen gering. Die Patienten, die in der Studie sind, dürfen das Medikament für voraussichtlich 1-1,5 Jahre noch weiter bekommen, in einem Compassionate Use Verfahren.

***Orphazyme**

Orphazyme hat die Studie zum ihrem Medikament Arimoclomol abgeschlossen und bei der US-Behörde vor kurzem eingereicht. Diese hat nun ca. 50 Tage Zeit, um das Medikament für eine Zulassung zu beurteilen. Die Sicherheit und Toleranz des Medikaments wurden etabliert. Durch den fünf Domain NPCCSS (Messung der Progression von NPC) wurde gezeigt, dass Arimoclomol auch effektiv ist (0.23 mit Einnahme des Medikaments vs. 2.0 mit Placebo). Orphazyme strebt auch eine Zulassung durch die EMA in Europa an.

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!

Geplantes Benefizkonzert

Jörg Waidner

Liebe Mitglieder der Niemann-Pick Selbsthilfegruppe,

leider mussten alle öffentlichen Veranstaltungen seit Mitte März dieses Jahrs aufgrund der Corona-Krise abgesagt werden. Ebenso das geplante Benefizkonzert vom 28. März zugunsten der Lebenshilfe Gelnhausen und eures Vereins. Es lief bereits die finale Vorbereitungsphase, in der wir als Veranstalter, das Orchester "Auftakt 07" der Original Kasseler Musikanten und der "Sound of Wäddem" des Gesangverein Einigkeit Wirtheim einen separaten Proben tag absolviert hatten, die Saaldekoration und die Speisekarte des Abends geklärt waren, sowie die Dienstpläne für die Veranstaltung verteilt werden sollten. Weiterhin stand ein

geplantes Radio-Interview beim Regionalsender Main-Kinzig-Welle mit Vertretern der Veranstalter kurz bevor um eure wichtige Vereinsarbeit vorzustellen und um Werbung für den Konzertabend zu betreiben. Auch das "Ensemble "Jazzmecs", welches den Abend als Drittes im Bunde bereichern sollte, war voller Begeisterung bei den Proben für das bevorstehende Benefizkonzert.



Umso schwerer fiel es allen Beteiligten, die Veranstaltung absagen zu müssen. Kurz nach der Absage hatte unser Dirigent, Simon Maiberger die Idee, einen Spendenaufruf über die sozialen Netzwerke unter dem Motto "**Concert@Home**" für eure Vereine zu starten. Hierbei spielten die Musikerinnen und Musiker von „Auftakt 07“ einige Passagen aus dem Konzertprogramm von zu Hause aus ein, um diese z.B. über den YouTube- Kanal der OKM hochzuladen und um Spenden zu bitten.

Diese Aktion wurde von den Musikern mit großem Enthusiasmus angenommen. Wir hoffen, dass die Spendenbereitschaft groß war und damit ein kleiner Beitrag für das ausgefallene Konzert geleistet werden konnte.

Aber wie man so schön sagt, "Aufgeschoben ist nicht Aufgehoben". Dies gilt selbstverständlich auch für unser Benefizkonzert. Als neuer Nachholtermin wurde **Samstag, 15. Mai 2021** festgelegt.

Wir freuen uns schon jetzt auf ein tolles Konzert mit vielen Gästen um eure Vereinsarbeit unterstützen zu können und werden euch über die Vorbereitungen auf dem Laufenden halten.

Viele Grüße vom Orchester "Auftakt`07" der Original Kasseler Musikanten 1974 e.V.

Spende Firma Wenzel

Britta Wenzel

Wir sind auf die Niemann-Pick Erkrankung aufmerksam geworden, weil der Sohn Maximilian meiner Kollegin Pia Appel von dieser Krankheit betroffen ist. Durch einige Gespräche habe ich von dem Leidensweg und den Schwierigkeiten im Umgang mit seltenen Erkrankungen erfahren.

Die Firma Wenzel Bau GmbH tätigt jedes Jahr eine Spende für einen wohltätigen Zweck, wir haben u.a. für die Stiftung Bärenherz (Kinderhospiz), für die Frauennothilfe oder eine Behinderteneinrichtung gespendet.

Im letzten Jahr ist unsere Wahl auf euren Verein gefallen, weil wir es wichtig finden, dass Familien mit seltenen Erkrankungen nicht im Stich gelassen werden. Gerade hier sind Information und Forschung lebensnotwendig. Die Spende soll den kleinen und größeren Patienten dienen.

Wir hoffen, dass den Betroffenen kurz- und langfristig geholfen werden kann. Es gibt wohl kaum etwas Schlimmeres, als sein Kind leiden zu sehen und nicht helfen zu können.

Herzliche Grüße, Britta





Ein ganz besonderer Dank unserer Selbsthilfegruppe geht an
 Frau Christa E. aus Sindelfingen,
 die uns seit Jahren mit namhaften Beträgen aus dem Verkauf von
 selbstgemachten Köstlichkeiten auf Weihnachtsmärkten,
 Kirchenveranstaltungen und im Bekanntenkreis unterstützt.
 Tims ehemalige Lehrerin hat diese schreckliche Erkrankung auch im
 Ruhestand nie aus den Augen verloren, bewundernswert selbstlos.

Edmund Fabianski

Von Fam. Schädler:

Liebes Redaktionsteam,

wie ihr vielleicht wisst, wird die Niemann-Pick Selbsthilfegruppe in unserer Region immer noch mit Spenden bedacht.

Eine Aktion war der Theaterverein unseres Wohnortes, der einen Teil Ihres Erlöses an Niemann-Pick gespendet hat. Anbei ein Bild aus der hiesigen Presse.

Eine weitere Aktion war, dass das Blumengeschäft „Pustebume“ in Biberach nochmals das Spendenkässchen für Niemann-Pick aufgestellt hatte. Zu Weihnachten hat mir die Geschäftsinhaberin Frau Rothärmel einen Eimer voll Münzen in die Hand gedrückt. Frau

Rothärmel hat dann nochmal 200€ draufgelegt und wir haben den Rest zu 500€ ergänzt. Wir haben uns darauf geeinigt, dass 250€ an die Niemann-Pick Selbsthilfegruppe gehen und die anderen 250€ an einen befreundeten jungen Mann, der sich damit einen Herzenswunsch erfüllen soll!

Vier mal 575 Euro
 Theatergruppe Laupertshausen überreicht Spendenschecks

LAUPTERTSHAUSEN (sz) - Die Theatergruppe Laupertshausen spendet jedes Jahr den Reinerlös aus der vergangenen Theatersaison für einen guten Zweck. Dieses Jahr sind 2300 Euro zusammengekommen. Davon gehen je 575 Euro an die Kirchengemeinde Laupertshausen, an das Familienzentrum Laupertshausen, die Niemann-Pick Selbsthilfegruppe und an das Projekt „Bogenrieder - Aktion Hoffnung“.

Entsprechende Spendenschecks überreichte Wolfgang Maucher, Vorstand der Theatergruppe, und Beate Fessler, Presse- und Öffentlichkeitsarbeit. Dabei erinnerten sie an die langjährige Spenden tradition und betonten, dass die Fortsetzung derselben auf ausdrücklichen Wunsch aller Theaterspieler stattfindet. So habe die Theatergruppe gleich doppelte Freude, beim Theaterspielen und beim Verteilen des Erlöses für soziale Projekte.

Siegfried Schädler (Niemann-Pick Selbsthilfegruppe), Julia Kleiber (Familienzentrum), Bernhard Katein (Kirchengemeinde) und Klaus Bogenrieder (Projekt „Bogenrieder - Aktion Hoffnung“) bedankten sich für die finanzielle Unterstützung ihrer Organisationen. Bernhard Katein sagte, dass der Anteil der Kirchengemeinde für die Turmsanierung eingesetzt werde. Siegfried Schädler erklärte: „Spenden an die

Niemann-Pick-Stiftung gehen alle in die Forschung“. Damit verbunden sei die Hoffnung, dass möglichst bald eine wirksame Behandlungsmöglichkeit zur Heilung der tödischen Niemann-Pick-Krankheit gefunden werde. Für das Familienzentrum sprach die Leiterin Julia Kleiber. Sie möchte die erhaltene Spende für neue Fahrzeuge im Außenbereich ausgeben. Klaus Bogenrieder erinnerte an das Projekt seiner verstorbenen Tochter und erklärte, dass alle

Spenden an „Bogenrieder - Aktion Hoffnung“ eins zu eins nach Santiago del Estero/Argentinien gehen und dort für Kinder und Jugendliche in den Armenvierteln verwendet werden. Nach der Spendenübergabe stand ein Theaterprobenbesuch an. Dabei war zu erfahren, dass unter der Regie von Karl Katein demnächst das Lustspiel „Alles nette Menschen“ aufgeführt wird und der Vorverkauf für die kommenden Spieltermine am 16. Dezember beginnt.

Doppelte Freude für die Theatergruppe: Die Theatersaison liegt vor ihnen, nun wurden auch die Erlöse aus der vergangenen verteilt. FOTO: PRIVAT

Theaterverein spendet Geldsumme!

Pusteblume spendet an Niemann-Pick-Gruppe

Erlös soll die Forschung an der Erbkrankheit voranbringen

BIBERACH (sz) - Das Biberacher Floristikgeschäft Pusteblume hat 500 Euro für die Niemann-Pick-Selbsthilfegruppe gespendet. Auf Wunsch der Chefin Gabriele Rothärmel geht das Geld zur Hälfte an diese Initiative und dient der Erforschung der bisher unheilbaren Krankheit. Dieser bundesweite Zusammenschluss von Eltern und Medizinern bemüht sich, Therapien für die unheilbare Niemann-Pick-Erkrankung zu entwickeln. Weil

diese Erbkrankheit so selten vorkomme und nicht im Fokus der Pharmaindustrie stehe, so die Gruppe, wolle sie die Forschung mithilfe von Spendengeldern voranbringen. Mit der anderen Hälfte wird Florian Veil aus Ulm-Söflingen, der an dieser seltenen Erbkrankheit leidet, ein Herzenswunsch erfüllt. Gabriele Rothärmel war durch das Schicksal der Laupertshausener Familie Schädler auf die Niemann-Pick-Erkrankung auf-

merksam geworden. 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. „Schön, dass man sich auch nach so vielen Jahren immer noch an uns und unser Schicksal erinnert“, sagt Sonja Schädler. Die Pusteblume hatte im Laden ein Kässchen aufge-

stellt und Gabriele Rothärmel und die Familie Schädler danken allen, die Geld eingeworfen haben. Florian Veil aus Söflingen leidet seit seinem fünften Lebensjahr am Niemann-Pick Typ C. Er ist mittlerweile 18 Jahre alt und seine Lebensqualität ist sehr eingeschränkt. Mit dem Geld möchte die Familie mit ihm ein paar schöne Tage am Gardasee verbringen. Dort blüht Florian richtig auf und er kann eine glückliche, unbeschwernte Zeit verbringen.



**WIR SAGEN DANKE, LIEBE FAMILIE SCHÄDLER FÜR SO VIEL
ENGAGEMENT UND UNTERSTÜTZUNG!**

Unsere Socken Omi wird zur Masken Omi – Toll! Wir sagen DANKE!

Jana Hirschfeld

Unsere Socken Omi Engel (ich habe sie gefragt, ich darf sie so nennen 😊) war bereits im vergangenen Jahr für uns fleißig und in diesem Jahr auch wieder!



In 2020 machte Not ja, wie so oft erfinderisch und schaut, unsere Socken Omi wurde mal eben zur Masken Omi Engel! Der Name ist Programm, wir brauchen mehr von solchen Engeln! Vielen Dank für die tolle Unterstützung, auch gemeinnützig über die Niemann-Pick Gruppe hinweg!

Nachruf

Einige Tage nachdem ich die Bilder und die liebevollen Zeilen zu unserer Engelsomi verfasste, erreichte uns eine sehr traurige Nachricht.

Unerwartet wurde Brigitte Engel im Alter von 81 Jahren aus dem Leben gerissen. Nach kurzer, schwerer Krankheit wurde sie erlöst.

Wir wünschen Gaby Richter (Tochter und Mutter von Julia, betroffene NP-C Patientin) und Familie ganz viel Kraft und Zuversicht für die nächste Zeit und bedanken uns von ganzen Herzen für all eure gemeinschaftliche Hilfe für unsere Gruppe. Wir verabschieden im Herzen einen tollen und großzügigen Menschen, der wusste, worauf es bei Niemann-Pick Patienten ankommt!

Wir werden Dich niemals vergessen, liebe Omi Engel!

Tipps und Tricks

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.

Main Name:	
Surname:	
Geburtsdatum:	
Sprache:	
Telefon:	
E-mail:	
Bevorzugter Notfallkontakt:	
Telefon:	
Zweiter Notfallkontakt:	
Telefon:	
Erstellungsdatum:	

15 Empfehlungen zum Umgang mit dem Corona-Virus

von Dr. Eugen Mengel (SphinCS GmbH, Hochheim)

Wir wissen, dass der wichtigste Faktor, weshalb eine Infektion mit dem Corona-Virus bösartig verläuft, das Alter ist. Das mag uns allen etwas Sicherheit geben, da die allermeisten Niemann-Pick Patienten jung sind. Trotzdem dürfen wir nicht so tun, als läge bei Niemann-Pick nicht auch eine chronische Lungen- und Lebererkrankung vor. Die Patienten müssen vor einer Infektion geschützt werden. Dazu haben wir die Empfehlungen des Robert-Koch-Instituts für Niemann-Pick Patienten aufgearbeitet.

- 1. Kein Besuch von Einrichtungen wie Schule, Kindergarten und Firma/Arbeitsstelle**
- 2. Direkte Sozialkontakte soweit, wie möglich einschränken**
- 3. Aufpassen und Erfragen: Sind im Umfeld Personen mit Corona-Virus-Infektion oder Verdacht?**
- 4. Vermeidung von Arztbesuchen und Krankenhausaufenthalten**
Sollte der Besuch medizinisch notwendig sein, den Besuch durch Anruf vorher planen und absichern.
- 5. Antibiotika, fiebersenkende Mittel und andere Medikamente schützen nicht vor der Übertragung. Keine unnötigen Medikamente nehmen oder geben.**
- 6. Patient und Kontaktpersonen: Regelmäßig Hände waschen**
 - Wenn sie nach Hause kommen
 - Vor- und während der Zubereitung von Speisen
 - Vor den Mahlzeiten
 - Nach dem Besuch der Toilette
 - Vor und nach dem direkten Kontakt mit Menschen
 - Und auch nach dem Kontakt mit Tieren
- 7. Hände gründlich waschen**
 - Hände unter fließendes Wasser halten
 - Von allen Seiten mit Seife einreiben
 - Dabei sich 20-30 Sekunden Zeit lassen
 - Unter fließendem Wasser abwaschen
 - Mit einem sauberen Tuch trocknen
- 8. Hände aus dem Gesicht fernhalten. Trainieren sie und machen sie sich gegenseitig darauf aufmerksam, dass Sie nicht mit ungewaschenen Händen an Mund, Augen oder Nase gehen.**
- 9. Richtig Husten und Niesen**
 - Halten sie beim Husten und Niesen Abstand von anderen und drehen sich weg
 - Benutzen sie ein Taschentuch
 - Oder halten sie Armbeuge vor Mund und Nase
- 10. Wunden schützen. Decken sie Wunden mit einem Pflaster oder Verband ab!**

11. Auf ein sauberes Zuhause achten

- Reinigen Sie besonders Küche und Bad regelmäßig mit üblichen Haushaltsreinigern
- Lassen sie Putzlappen nach Gebrauch gut trocknen und wechseln sie häufig aus

12. Lebensmittel hygienisch behandeln

- Bewahren sie empfindliche Nahrungsmittel stets gut gekühlt auf
- Vermeiden sie Kontakt von rohen Tierprodukten
- Erhitzen sie Fleisch auf mindestens 70°C.
- Waschen sie Obst und Gemüse gründlich

13. Geschirr und bestimmte Wäsche heiß waschen

- Reinigen sie Ess- und Küchenutensilien mit warmem Wasser und Spülmittel oder in der Spülmaschine 60° C
- Waschen sie Spüllappen und Putztücher sowie Handtücher, Waschlappen, Bettwäsche und Unterwäsche bei mindestens 60°C.

14. Regelmäßig lüften. Lüften sie geschlossene Räume mehrmals täglich für einige Minuten

15. Im Krankheitsfall in der Familie - Abstand halten

- Strikte Trennung von Risikopatienten
- Kurieren Sie sich zuhause aus
- Lassen sie sich auf Coronavirus (und Influenza A und B) testen
- Halten Sie sich in einem separaten Raum auf und benutzen Sie, wenn möglich, eine getrennte Toilette

Durch die Sozialen Medien verbreitet sich die Information, dass Niemann-Pick Typ C Patienten resistent (unempfindlich) gegen das Corona-Virus sein könnten. Das ist eine Annahme und darf nicht dazu führen, die hier beschriebenen Vorsichtsmaßnahmen aufzulockern.

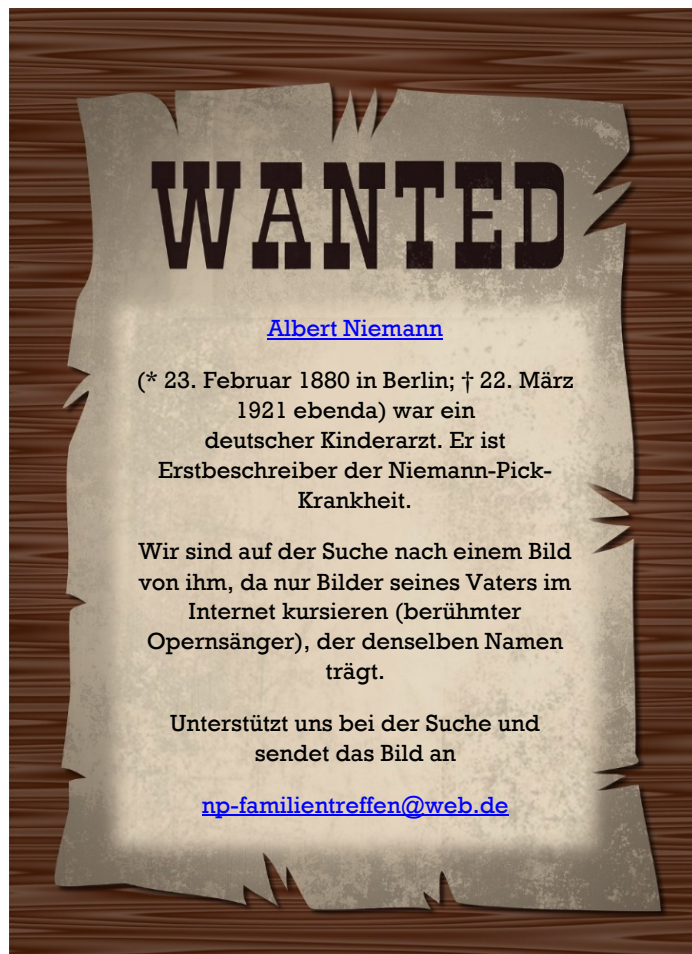
Zur Erklärung: Vor kurzem haben Wissenschaftler festgestellt, dass das gefährliche Ebola-Virus das NPC1-Protein braucht, um eine Zelle zu befallen. Es gibt erste Hinweise, dass das Corona-Virus ähnlich wie das Ebola-Virus eine Zelle befällt. Das hat sogar dazu geführt, dass man Impfstoffe die eigentlich gegen den Ebola-Virus entwickelt wurden, nun auch gegen den Corona-Virus testet. Bitte beachten sie, dass dies erst überprüft werden muss. Zudem ist es ja so, dass die allermeisten Patienten mit Niemann-Pick-Typ C, dass NPC1-Protein aufweisen, es funktioniert nur nicht richtig. Das Virus könnte also auch das krankhaft veränderte Protein als Eintrittspforte nehmen.

Wir bedanken uns ganz herzlich bei Herrn Dr. Eugen Mengel für diesen Beitrag und wünschen allen beste Gesundheit!



*Wenn das Licht erlischt, bleibt die Trauer.
Wenn die Trauer vergeht, bleibt die Erinnerung.
Wenn die Sonne des Lebens untergeht,
leuchten die Sterne der Erinnerung.*

Foto: Heiko Fleckenstein



Jetzt wird's **BUNT**

BUCHTIPP

Herr Anders

von Eva Schatz und Stefanie Reich (ISBN: 978-3-939944-68-3)



Herr Anders wünscht sich eine Freundin.

Aber das ist gar nicht so einfach.

Denn Herr Anders ist anders:

Er duscht morgens mit Himbeersirup, isst gern Telefon mit Quark und geht mit seiner Schnecke spazieren.

Doch dann lernt Herr Anders eine Frau kennen, die genauso besonders ist, wie er selbst.

Ein Buch der ganz besonderen Art, nicht nur für Kinder!

Witzig, traurig, nachdenklich – ein Dauerbrenner im Bücherregal!

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!

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!



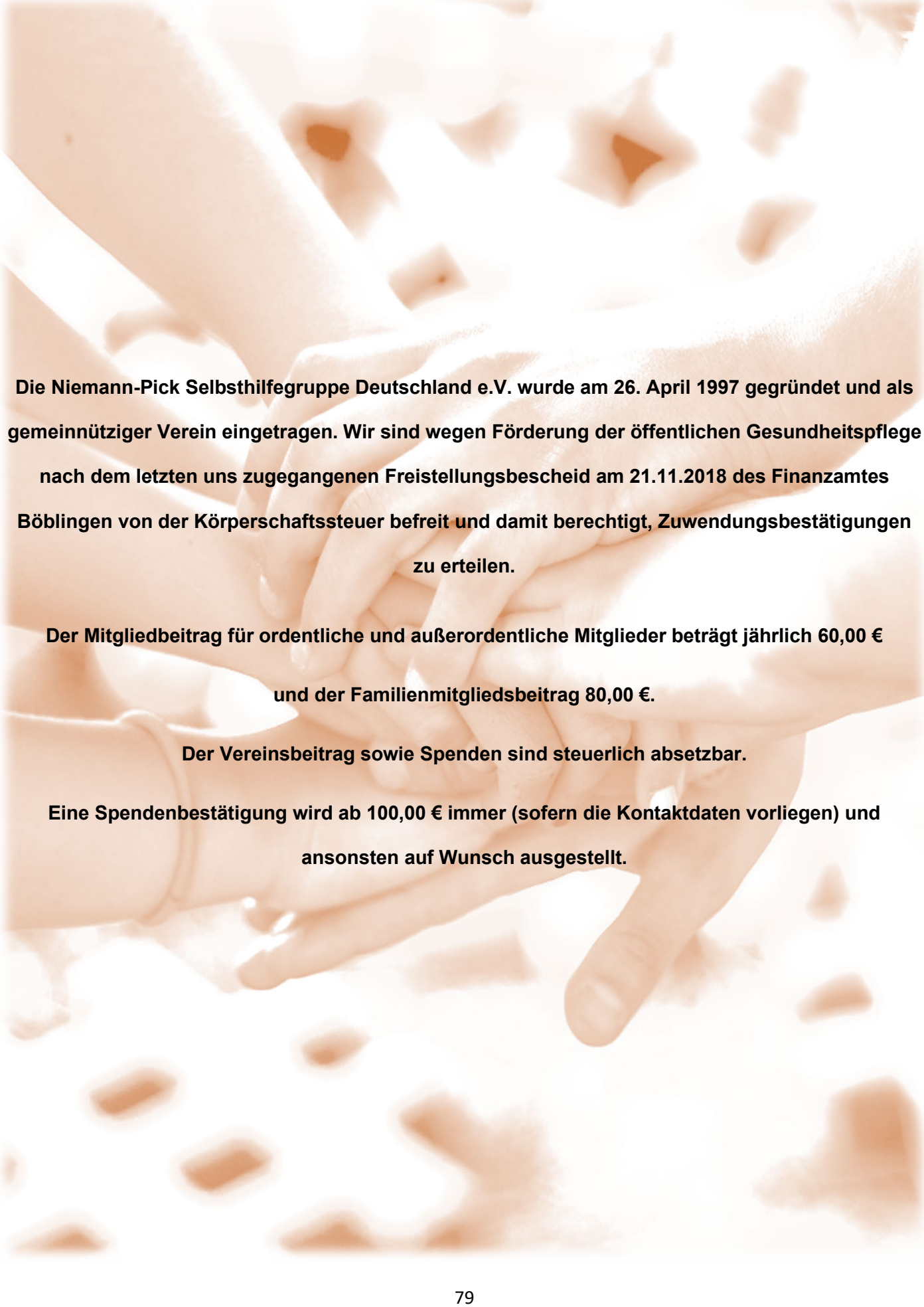
An Alle, die interessiert sind zur nächsten Ausgabe „Chamäleon“ beizutragen, sendet Eure Beiträge bis spätestens zum **15.09.2021** an das Redaktionsteam Jana Hirschfeld, Pia Appel und Sara Ströer.

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



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 Vereinsbeitrag sowie Spenden sind steuerlich absetzbar.

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



Impressum

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

Spendenkonto:

Niemann-Pick Selbsthilfegruppe
Deutschland e.V.

Sparda Bank Südwest

IBAN: DE 72 5509 0500 0005 1452 36

BIC: GENODEF1S01

2. Auflage Chamäleon

Für den Inhalt der Artikel sind die jeweiligen Verfasser verantwortlich.

Die Redaktion behält sich vor Beiträge zu kürzen.