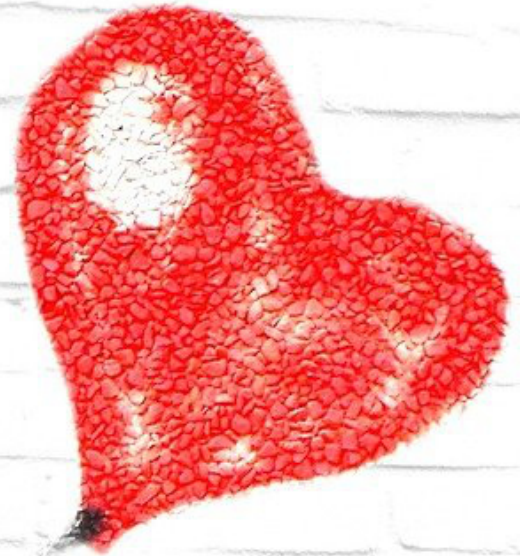


Chamäleon



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



There is always hope

Dezember 2021



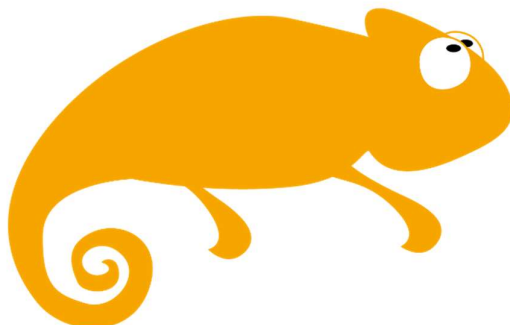
Zur Entstehung des „Chamäleon“...

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	10
25. Jahrestagung in Kassel	13
Interviews	58
Unter Uns	72
NP on Tour	76
Forschung und Studien	84
NP Helfer und Unterstützer	95
Tipps & Tricks	96
Termine	97
In liebevoller Erinnerung	101

Vorwort



*„Nichts ist
so beständig
wie der
Wandel“*

Heraklit

Liebe Mitglieder, Freunde und Unterstützer,

... ein Satz von Heraklit, der treffend den Lebensweg von uns allen beschreibt. Jede Generation sagt von sich, sie lebt in der Zeit des Umbruchs. Auch uns treibt das um und seit Corona natürlich noch viel mehr.

Genauso gut ist dieser beständige Wandel aber auch auf unseren kleinen Mikrokosmos der Niemann-Pick Selbsthilfegruppe zu übertragen. Zeichnet sich doch das Krankheitsbild Niemann Pick durch ständigen Wandel aus. Die Krankheit wird mit dem Chamäleon, dem Namensgeber unserer Mitgliederzeitung, und seinem ständig wandelnden Erscheinungsbild verglichen. „Unser“ Krankheitsbild mit den einhergehenden, vielfältigen Symptomen und Einschränkungen ändert sich ständig: mal dramatisch schnell, mal sind die Patienten für eine lange Zeit stabil. Die Wandlungsfähigkeit von Niemann Pick stellt Patienten und deren Familien, Ärzte und Wissenschaftler vor eine große Herausforderung. Sie müssen diesen Wandel permanent an Alltag, Lebensqualität, Medikation und Hilfsmittelversorgung anpassen. Und nicht zuletzt auf

die eigene Resilienz, denn die Krankheit fordert den Patienten, Eltern, Geschwistern und Wegbegleitern viel ab.

Auch unsere Selbsthilfegruppe ist diesem Wandel unterworfen. Wolfgang Grillenberger hat für diese Chamäleon-Ausgabe ein schönes Dokument verfasst, das den Weg unserer Gruppe aufgreift. In einer Zeit, als man an Informationen nur durch öffentliche Bibliotheken oder über befreundete Medizinstudenten kam, fanden sich nach umständlicher Recherche acht Familien, die unsere Selbsthilfegruppe gegründet haben. Aus dieser kleinen Gruppe entstand ein internationales Netzwerk, von dem wir alle profitieren.

Heute tauschen wir uns mit wenigen Klicks über unser Leben mit Niemann Pick und die neueste Forschung aus – sogar international, nutzen Übersetzungstools, um mit Familien aus allen Ecken der Welt in Verbindung zu sein und erhalten regelmäßig per E-Mail eine Zusammenfassung der neuesten Veröffentlichungen in verständlichen Worten durch den „Pfrierer's Digest“ von Dr. Frank Pfrierer (Universität Straßburg).

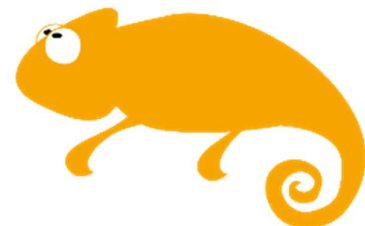
Tatsächlich geht der Wandel heutzutage fast zu rasant. Man muss sich ständig auf neue (soziale) Medien einlassen, abwägen, wo und wann es sich lohnt Informationen aufzugreifen und zu teilen, wann es sinnvoll ist, die begrenzten Energien und Ressourcen unserer Gruppe aufzuwenden und dabei das eigentliche Ziel einer Selbsthilfegruppe im Auge zu behalten: Für einander da zu sein und alles dafür zu tun, dass Niemann Pick irgendwann besser behandel- oder sogar heilbar ist.

Wie kam eigentlich Heraklit zu seiner Aussage? Wikipedia sagt dazu

“Ein wiederkehrendes Thema seines Philosophierens ist neben dem auf vielfältige Weise interpretierbaren Begriff des Logos, der die vernunftgemäße Weltordnung und ihre Erkenntnis und Erklärung bezeichnet, der natürliche Prozess beständigen Werdens und Wandels. In späterer Zeit wurde dieser Wandel auf die populäre Kurzformel panta rhei („Alles fließt“) gebracht.“

Alles fließt – auch bei uns. Das Jahr 2021 hat es uns erlaubt, endlich wieder eine Familienkonferenz durchzuführen, aber es hat unsere Gruppe auch vor eine große Herausforderung gestellt. Der alte Vorstand ist zurückgetreten und wir standen vor der Entscheidung, die Gruppe schlimmstenfalls sogar aufzulösen. Es hat sich glücklicherweise gerade noch rechtzeitig ein neues Team mit frischen Ideen gefunden, dass das bisher Erreichte nicht in Stein meißeln möchte, sondern die Segel setzt, um unser gemeinsames Schiff sicher auf einen neuen Kurs zu bringen.

Eure Sabine Fornfeist



Wenn man sein Amt niederlegt und einem die Worte fehlen

Sabine Fornfeist

Lange habe ich mir überlegt, wie ich wohl meine Entscheidung zusammenfassen könnte, mein Vorstandsamt niederzulegen. Das fiel mir nun überhaupt nicht leicht, da mir schon die Entscheidung selbst nicht leichtfiel. Dann hörte ich das Lied „So viele Sommer“ von Reinhard Mey und ich würde es gerne mit Euch teilen.

*So viele Sommer mit dir verbracht
Mit dir geliebt und geweint und gelacht
Lass uns den Sommertag heut' glücklich
leben
Wie viele Sommer mag es noch geben?*



*Alle guten Dinge müssen enden
Lass uns verschenken, lass uns
verschwenden
Die Hand, die verschenkt, leert und füllt
sich zugleich
Nur was wir verschenken macht uns
wirklich reich
Lass uns Glück verstreuen mit vollen
Händen
Alle guten Dinge müssen enden*



*Die Tränen, der Kummer, die
 Niederlagen
 Schlaflose Nächte, Fragen und Klagen
 Die Zweifel, die Ängste, die Sorgen und
 Mühen
 Blütenesseln, die nicht verblühen
 Gemeinsam gestanden, gemeinsam
 getragen
 Die Tränen, der Kummer, die
 Niederlagen*

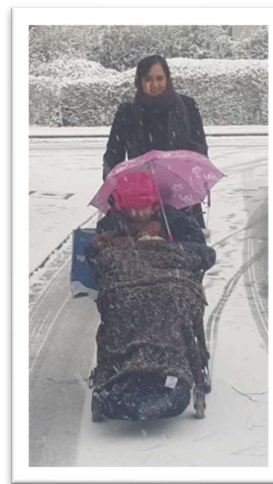


*Die Liebe überstrahlt alles im Leben
 Alle Gestirne verblassen daneben
 Die einzige Botschaft, der einzige Sinn
 Die einzige Zuflucht liegt doch darin
 Einander Trost und Wärme zu geben
 Die Liebe überstrahlt alles im Leben*



*So viele Sommer mit dir verbracht
 Mit dir geliebt und geweint und gelacht
 Lass uns den Sommertag heut' glücklich
 leben
 Wie viele Sommer mag es noch geben?*

*Bewahr' das Licht aus diesem
 Sommertag
 Für den Wintertag, der getrost kommen
 mag*



Elf Jahre habe ich mich mit voller Energie und Freude in unsere Selbsthilfegruppe eingebracht. Seit ungefähr drei Jahren merke ich, dass mir nun langsam die Puste ausgeht.

2018 bekam ich die Chance, mich beruflich zu verändern. Von Haus aus Übersetzerin bin ich bei uns in der Großkanzlei in die IT gewechselt und musste „mein Handwerk“ eigentlich nochmal komplett neu lernen. Es macht mir großen Spaß, raubt mir aber natürlich auch viele Ressourcen. Dazu kommt, dass Lilis Zustand mittlerweile an einem Punkt angekommen ist, wo Zeit der Hauptfaktor ist, der zählt. Neben Arbeit, Pflege, unseren mittlerweile alt gewordenen Angehörigen mit großem Unterstützungsbedarf und dem alltäglichen Wahnsinn, den auch normale Familien leisten, möchte ich jede Sekunde, die mir noch mit Lili geschenkt wird, auch für sie nutzen. Ganz im Sinne der schönen Worte von Reinhard Mey.

Was mich außerdem zunehmend belastet hat, ist die Überinformation und Überkommunikation bedingt durch Social Media. Als Selbsthilfegruppe mit wenig Zeit konnten wir das die letzten Jahre alles nicht bedienen und es bleibt ständig das schlechte Gewissen, am Ende niemandem mehr gerecht zu werden.

Ende 2019 habe ich meinen beiden Mitvorständen Ed und Jana mitgeteilt, dass ich in Kassel 2020 ankündigen werde, noch ein Jahr 1. Vorsitzende zu sein. Und dann kam Corona. Wir haben mehrfach versucht, die Mitgliederversammlung zu planen, aber es war leider ausgeschlossen. So haben sich die Ereignisse im September diesen Jahres überschlagen, als durch den plötzlichen Rücktritt eines weiteren Vorstandsmitglieds plötzlich der komplette Vorstand neu gewählt werden musste. Nach schwierigen Wochen und während unserer wundervollen Familienkonferenz in Kassel haben sich glücklicherweise drei Mitglieder bereit erklärt, die Gruppe von nun an zu leiten. Zukünftig werden sie unterstützt von zwei Beisitzern. Ein großartiges Happy End! Danke allen für die Bereitschaft, unsere Posten zu übernehmen.

Außerdem möchte ich mich bei Euch/Ihnen allen herzlich für das mir entgegengebrachte Vertrauen bedanken und freue mich auf ein Wiedersehen; wenn es Corona zulässt vielleicht sogar schon Ende April.

Danke

an unseren ehemaligen Vorstand

für Euer unermüdliches, ehrenamtliches Engagement

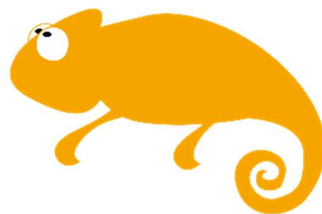
im Namen der Niemann-Pick Selbsthilfegruppe.

Es ist ein Lebenswerk mit ganz viel Herzblut.

Ohne Euren Einsatz wäre die Gruppe nicht da,

wo sie heute steht!

Wir wünschen Euch von Herzen alles erdenklich Gute!



Unser neues Vorstandsteam



1. Vorsitzende **Philine Mötsch**

Mutter von Theodor und
Leander
(Diagnose 2017: NP-C)

zuständig für:

Organisation
Jahrestagung der
Selbsthilfegruppe



2. Vorsitzende **Sara Ströer**

Mutter von Clara
(Diagnose 2015: NP-B)

zuständig für:

ASMD Bereich

INPDA –
internationale
Zusammenarbeit

Redaktionsteam
Chamäleon



Finanzen **Dorothea Seifert**

Mutter von Marius und
Roald
(Diagnose: 2016 NP-C)

zuständig für:

Vorstand
Finanzwesen

Beisitzer und Unterstützer des Vorstandes



Beisitzer **Alexander Kaiser**

Vater von Ron
(Diagnose: NP-C)

zuständig für:

Organisation

Beisitzerin **Pia Appel**

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

zuständig für:

ASMD Bereich
Redaktionsteam
Chamäleon

Bereich Trials **Dr. Lisa Tauszig**

Mutter von Margaux
(Diagnose 2015: NP-C)

zuständig für:

Update klinische
Studien

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

25. Jahrestagung in Kassel

Protokoll der Mitgliederversammlung der Niemann-Pick Selbsthilfegruppe e.V. vom 16.10.2021

Die Mitgliederversammlung der Niemann-Pick Selbsthilfegruppe e.V. findet am Samstag, den 16.10.2021 im Penta Hotel in der Bertha-von-Suttner-Straße 15, 34131 Kassel statt. Der Versammlungsleiter, Edmund Fabianski, und die 1. Vorsitzende, Sabine Fornfeist, eröffnen die Versammlung um 11:30 Uhr.

TOP 1 Begrüßung und Eröffnung der Tagung durch die 1. Vorsitzende

Sabine Fornfeist begrüßt alle Mitglieder der Selbsthilfegruppe und die darüber hinaus anwesenden Gäste herzlich im Namen des Vorstands.

Die Versammlung beginnt mit einer Vorstellungsrunde, in welcher alle anwesenden Personen sich und ihre Situation in zwei bis drei Sätzen darstellen.

Aufgrund der aktuellen Corona-Pandemie werden die Regeln für die Sitzung gemäß der Hotelrichtlinien von Sabine Fornfeist erläutert.

Die Einladung der Mitgliederversammlung 2021 wurde gemäß Vereinssatzung (§6 Absatz 4) inkl. Tagesordnung fristgerecht mit einem Vorlauf von mehr als 4 Wochen im Voraus jedem Mitglied auf dem Postweg zugesendet. Es bestehen somit keine Einwände für Frist und Form der Einladung.

Gemäß Vereinssatzung § 6, Absatz 6 ist die Mitgliederversammlung ohne Rücksicht auf die Anzahl der erschienenen Mitglieder beschlussfähig. In die ausgelegte Mitgliederliste haben sich zum Zeitpunkt der Versammlungseröffnung **28** stimmberechtigte Mitglieder eingetragen und ihre Zustimmung für die Verwendung von persönlichem Daten (Veröffentlichung von Namen und Fotografien innerhalb des Vereinsbereichs) gemäß Datenschutz-Grundverordnung DSGVO erteilt.

Die Beschlussfähigkeit wird festgestellt.

Versammlungsleiter der 24. Jahreshauptversammlung ist Herr Edmund Fabianski.

TOP 2 Wahl/Bestimmung eines Protokollführers

Seitens Sabine Fornfeist wird Matthias Appel als Protokollführer vorgeschlagen. Auf Rückfrage bestätigt dieser die Annahme einer Protokollführung im Fall einer positiven Abstimmung der Mitgliederversammlung. Die nachfolgende Abstimmung ergibt bis auf eine Enthaltung ein einstimmiges Votum für Matthias Appel, der daraufhin die Wahl annimmt.

TOP 3 Begrüßung durch den Versammlungsleiter

Edmund Fabianski begrüßt die Mitglieder, sowie die externen Gäste aus Wissenschaft, Medizin und Forschung zum Auftakt seiner Ausführungen.

Bevor Edmund Fabianski die Kassenberichte für die Jahre 2019 und 2020 verliest, spricht er den Generationswechsel an, welcher nach 25 Jahren Niemann-Pick Selbsthilfegruppe nun unmittelbar bevorsteht. Er selbst hat als Gründungsmitglied 24 Jahreshauptversammlungen als Kassierer und

Versammlungsleiter absolviert und schaut heute auf eine bewegende und ereignisreiche Zeit zurück. In seinen weiteren Ausführungen erwähnt er, dass sich die Form der Tagung, welche zum achtzehnten Mal in Kassel stattfindet, bewährt hat und das insbesondere das gemütliche Beisammensein am Abend nach dem offiziellen Teil eine Erfolgsgeschichte ist

Sowohl Edmund Fabianski als auch Sabine Fornfeist werden an der heutigen Vorstandswahl nicht mehr für ein Amt im Vorstand der Niemann-Pick Selbsthilfegruppe kandidieren.

TOP 4 Gedenken an verstorbene Mitglieder

Edmund Fabianski berichtet, dass seit der letzten Jahreshauptversammlung folgende Mitglieder aus den Reihen der Selbsthilfegruppe verstorben sind:

- Matteo Kattner
- Claudia Holz

Die anwesenden Mitglieder gedenken in einer Schweigeminute den beiden Verstorbenen.

TOP 5 Jahresabschlüsse 2019 und 2020

Die Kassenberichte für das Jahr 2019 und 2020 werden von Edmund Fabianski verlesen. Neben den wesentlichen Ein- und Ausnahmen, den Jahresanfangs- und Jahresendbeständen berichtet er ebenfalls über laufende Abschreibungen für Vereinsinvestitionen und Umwidmungen im Bereich der Festgeldkonten. Die Kassenbücher können von den Vereinsmitgliedern bei Bedarf nach der Versammlung eingesehen werden. Im Anschluss stellt Edmund Fabianski seinen Bericht zur Diskussion.

Da Herr Fabianski mit dieser Sitzung seine 25-jährige Tätigkeit als Kassierer und Vorstandssprecher der Selbsthilfegruppe niederlegt, berichtet er rückblickend über die Anfänge des Vereins und die finanzielle Lage zu Gründungszeiten. In seiner Rede lobt und erwähnt er die wesentlichen Spender und Gönner der letzten Jahre und verweist auf die Vereinsgrundsätze zur Unabhängigkeit von der pharmazeutischen Industrie.

TOP 6 Bericht der Kassenprüferin

Geschäftsjahr 2019

Die Kassenprüfung für das Geschäftsjahre 2019 wurde durch Herrn Dieter Paschke am 10. Oktober 2020 in Magstadt durchgeführt. Edmund Fabianski verliest der Versammlung das von Herrn Paschke verfasste Schreiben, dass die Kasse in einem einwandfreien Zustand geführt wurde und keine Beanstandungen vorliegen. Herr Paschke beantragt daher schriftlich die Entlastung des Vorstands für das Jahr 2019.

Geschäftsjahr 2020

Die Kassenprüfung für das Geschäftsjahre 2020 wurde durch das Gründungsmitglied Gabriele Grillenberger durchgeführt. Die Überprüfung der Kasse erfolgte virtuell durch Stichproben des Kassenbuches. Edmund Fabianski verliest der Versammlung das von Gabriele Grillenberger verfasste Schreiben, dass die Kasse in einem einwandfreien Zustand geführt wurde und keine Beanstandungen vorliegen. Gabriele Grillenberger beantragt daher schriftlich die Entlastung des Vorstands für das Jahr 2020.

Die Anzahl der stimmberechtigten Mitglieder hat sich mittlerweile auf **30** erhöht!

TOP 7 Entlastung des Vorstands

Sabine Fornfeist führt die Abstimmung über die Entlastung des Vorstands im Namen der o.g. und nicht anwesenden Revisoren, Herr Dieter Paschke und Frau Gabriele Grillenberger durch.

Der Vorstand wird mit 28 Ja-Stimmen und 2 Stimmen-Enthaltungen für die Jahre 2019 und 2020 entlastet.

TOP 8 Aktivitäten des Vereins, News

Sabine Fornfeist berichtet über die derzeitigen wesentlichen Aktivitäten des Vereins und die internationalen Neuigkeiten aus der Niemann-Pick Community und erwähnt, dass sie auch nach Ihrer Amtsniederlegung als 1. Vorsitzende des Vereins weiterhin die internationalen Aktivitäten der Niemann-Selbsthilfegruppe unterstützen möchte.

News:

- Durch die vorherrschende Corona-Pandemie sind die Aktivitäten innerhalb der INPDA stark reduziert. Es finden derzeit nur regelmäßige vier virtuelle Meetings p.a. statt.
- Die Niederlande hat nun eine eigene Niemann-Pick Selbsthilfegruppe gegründet
- Nächstes INPDA-Treffen findet nächstes Jahr in Toronto statt

TOP 9 Beschlussfassung über vorliegende Anträge

Edmund Fabianski verkündet, dass für diese Versammlung zwei schriftliche Anträge vorliegen.

1. Der erste Antrag von der Universitätsklinik Gießen ist nicht klar formuliert und wird daher zurückgewiesen.
2. Es liegt ein weiterer Antrag der beiden Vereinsmitglieder Sara Ströer und Pia Appel vor, der eine Satzungsänderung für die Erweiterung des Vorstands auf zwei weitere Beisitzer vorsieht. Pia Appel verliest diesen Antrag bevor dieser als Dringlichkeitsantrag gemäß § 6, Absatz 9 zur Abstimmung gebracht wird.

Paragraph 7 der gültigen Satzung soll wie folgt geändert werden:

§7 Vorstand

1. Vorstand im Sinne von § 26 BGB sind der 1. und 2. Vorsitzende, sowie der Kassierer. Der Vorstand wird gerichtlich und außergerichtlich durch zwei Mitglieder vertreten. Beschlüsse des Vorstands werden mit einfacher Mehrheit gefasst, hierüber werden schriftlich Protokolle angefertigt.

In Abgrenzung zum Vorstand im Sinne § 26 BGB besteht der Vorstand darüber hinaus aus einem erweiterten Vorstand mit bis zu zwei Beisitzern. Über das Aufgabengebiet der Vorstandsmitglieder im erweiterten Vorstand beschließt die Mitgliederversammlung bei der Neuwahl des Vorstands. Beisitzer sind nicht vertretungsberechtigt jedoch stimmberechtigt innerhalb des Vorstands.

Die Versammlung beschließt einstimmig, dass der Antrag in die Tagesordnung aufgenommen wird.

Das eigentliche Abstimmungsergebnis für den Antrag auf Satzungsänderung und der damit einhergehenden Erweiterung des Vorstands:

JA-Stimmen	Nein-Stimmen	Enthaltungen
28	2	0

Somit ist der Antrag auf Satzungsänderung beschlossen.

TOP 10 Vorstandswahlen

Sabine Fornfeist übernimmt die Aufgabe der Wahlleiterin und informiert die Mitglieder, dass alle Ämter des Vorstands neu zu besetzen sind. Da kein Antrag auf geheime Abstimmung vorliegt, kann die Wahl öffentlich per Handzeichen durchgeführt werden.

10.1 Wahl des/der 1. Vorsitzenden

Zur Wahl des/der ersten Vorsitzenden gibt es zwei Wahlvorschläge:

1. Alexander Kaiser
2. Philine Mötsch

Das Abstimmungsergebnis gliedert sich wie folgt:

	Alexander Kaiser	Philine Mötsch	Enthaltungen
Anzahl Stimmen	3	22	5

Philine Mötsch nimmt die Wahl an und ist somit die neue 1. Vorsitzende der Niemann-Pick Selbsthilfegruppe Deutschland e.V.

10.2 Wahl des/der 2. Vorsitzenden

Zur Wahl des/der zweiten Vorsitzenden gibt es eine schriftliche Bewerbung mit Lebenslauf seitens Sara Ströer, welche persönlich nicht an der Versammlung teilnehmen kann. Im Fall einer Wahl bestätigt Sara Ströer, dass sie die Wahl annehmen wird.

Das Abstimmungsergebnis gliedert sich wie folgt:

JA-Stimmen	Nein-Stimmen	Enthaltungen
28	0	2

In Abwesenheit wird Sara Ströer zur 2. Vorsitzenden der Niemann-Pick Selbsthilfegruppe Deutschland e.V. gewählt.

10.3 Wahl des Kassierers / der Kassiererin

Zur Wahl des Kassierers / der Kassiererin gibt es zwei Wahlvorschläge:

- 1) Martin Grunenberg bewirbt sich mit einer schriftlichen Bewerbung inkl. Lebenslauf auf das Amt des Kassierers/der Kassiererin und würde die Wahl im Fall einer Wahl annehmen.
- 2) Aus den Reihen der anwesenden Mitgliedern bewirbt sich Dorothea Seifert auf das Amt des/der Kassierers/Kassiererin

Das Abstimmungsergebnis gliedert sich wie folgt:

	Martin Grüneberg	Dorothea Seifert	Enthaltungen
Anzahl Stimmen	1	27	2

Dorothea Seifert nimmt die Wahl an und ist somit Kassiererin der Niemann-Pick Selbsthilfegruppe Deutschland e.V.

10.4 Wahl der beiden Beisitzer

Zur Wahl der beiden Beisitzer gibt es zwei Bewerbungen aus den Reihen der anwesenden Mitglieder. Neben Alexander Kaiser kandidiert Pia Appel für das Amt als Vorstandsbeisitzer.

Das Abstimmungsergebnis gliedert sich wie folgt:

	JA-Stimmen	Nein-Stimmen	Enthaltungen
Alexander Kaiser	27	0	3
Pia Appel	28	0	2

Sowohl Alexander Kaiser als auch Pia Appel nehmen die Wahl für das Amt des Beisitzers/der Beisitzerin an.

10.5 Wahl eines Kassenprüfers/einer Kassenprüferin

Zur Wahl des Kassenprüfers/der Kassenprüferin für das Geschäftsjahr 2021 liegt eine Bewerbung von Gabriele Grillenberger vor. Im Fall einer Wahl wird Frau Grillenberger das Amt annehmen.

Das Abstimmungsergebnis gliedert sich wie folgt:

JA-Stimmen	Nein-Stimmen	Enthaltungen
30	0	0

Somit ist Gabriele Grillenberger einstimmig zur Kassenprüferin gewählt.

Der „alte Vorstand“ bedankt sich bei den dem gewählten Team und wünscht allen neuen Vorstandsmitgliedern viel Erfolg in ihrer neuen Aufgabe.

TOP 11 Schließung der Sitzung

Sabine Fornfeist bedankt sich für die regen Diskussionen und die zahlreiche Teilnahme trotz gesonderter Umstände und schließt die Jahreshauptversammlung 2021 mit dem Hinweis, dass im Anschluss die Fachvorträge aus Medizin, Forschung und Medizin folgen.

Biebergemünd, 29.10.2021

Magstadt,

Protokollführer

Matthias Appel

Versammlungsleiter

Edmund Fabianski

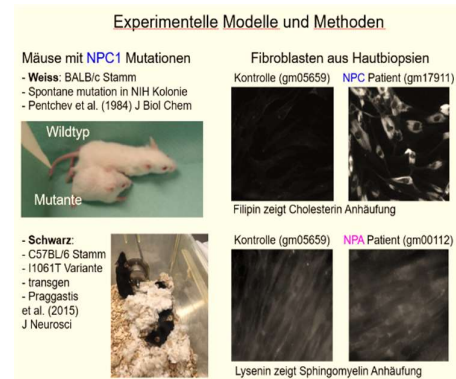
Anbei finden Sie einen Auszug der Vorträge von der Jahrestagung am 16.10.2021 in Kassel.

Die Referenten haben uns freundlicherweise Ihre Beiträge zur Verfügung gestellt.
Diese können Sie in voller Länge auf unserer Homepage im Mitgliederbereich abrufen.

Vortrag von Dr. Frank W. Pfrieger
Gruppenleiter/Directeur de Recherche (1ere classe!)
Institut des Neurosciences Cellulaires et Intégratives CNRS - Université de Strasbourg
Straßburg, Frankreich

Niemann-Pick Typ C

- Eine von mind. 80 lysosomalen Speicherkrankheiten
- Mutationen betreffen zwei Gene, welche den Bauplan für Niemann-Pick Typ Protein C1 oder NPC2 enthalten
- Fehlfunktion verursacht **Anhäufung** von Cholesterin und anderen Stoffen im Lysosom der Zelle
- und...



Unsere Fragen

- Wie kann das Absterben von Nervenzellen verhindert werden?
- Warum gehen (nur) bestimmte Nervenzellen kaputt?
- Wie kann der Krankheitsverlauf in Nervenzellen "von aussen" mitverfolgt werden?

Wie kann das Absterben von Nervenzellen verhindert werden?

Teil 1

Wie wirkt Zyklodextrin?

Wie kann das Absterben von Nervenzellen verhindert werden?

Teil 2

Extrazelluläre Vesikel (Exosomen) als neuer Therapieansatz

Experimenteller Ansatz

- Isolierung und Kultur von Nervenzellen aus NPC1-defizienten Mäusen

Parallel Fibroblasten von NPC oder NPA/B Patienten

- Behandlung mit extrazellulären Vesikeln
- Überprüfung der Toxizität (Live-Dead Assay)
- Wirkung auf Cholesterinanhäufung (Filipin-Färbung)

Zusammenarbeit

Prof. Dr. B. Giebel, Institut für
Transfusionsmedizin, Uniklinik Essen

Prof. Dr. V. Pallottini, Universita Roma Tre, Rom



Zusammenfassung

- Ausmaß der Cholesterinanhäufung abhängig vom (Nerven-)Zelltyp
- Beseitigung der Cholesterinanhäufung in Nervenzellen erfordert Zusammenspiel mit sogenannten Gliazellen: Verhindert Fettschock!
- Behandlung mit extrazellulären Vesikel zeigt variable Wirkung

Nächste Schritte/Projekte

- Identifikation von Mechanismen, die bestimmen, wie empfindlich Nervenzellen gegenüber NPC1 Defizienz sind
- Weitere Erprobung neuer therapeutischer Ansätze (extrazell. Vesikel, s. Pallottini Vortrag) mit Fibroblasten und Mäusen
- Nicht-invasive Überwachung der Lipid-Anhäufung in der Netzhaut von lebenden Mäusen

Prof. Dr. Valentina Pallottini

Università Roma Tre, Rom

An epigenetic pathway as new therapeutic target for Niemann-Pick disease?

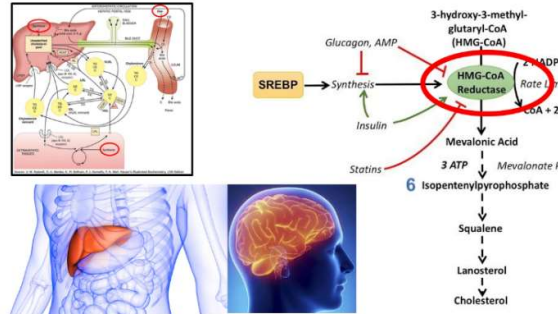


An epigenetic pathway as new therapeutic target for Niemann-Pick disease ?

Valentina Pallottini

Kassel October 16 2021

WHAT DID I STUDY?



HMGR activation, regulation and dysregulation

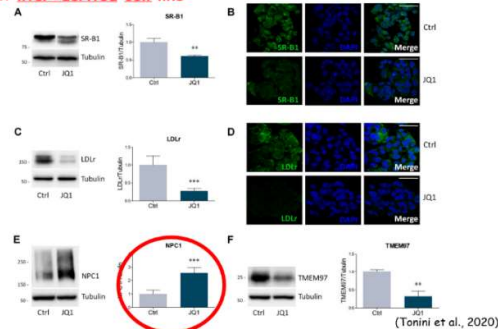


- Development
- Ageing
- In dependence of sex
- In different brain areas
- In brain pathological conditions



Effect of the inhibition of an epigenetic pathway on the enzymes of lipid biosynthesis and on cholesterol metabolism

HepG2: liver-derived cell line



What we want to do



- In vivo experiments!!!
- To understand the relation between mutations/glycosylation and NPC1 localization
- Co-treatments with other drugs

Dr. Eugen Mengel

SphinCS, Hochheim

Aktueller Stand klinische Studien und Forschung bei Niemann-Pick

Schlagzeilen 2021

- Adrabetadex: kein Unterschied zwischen Behandlung und Placebo
- Arimoclolmol: FDA möchte weitere Daten sehen - vor allem Schlucken und Neurokognition
- N-Acetyl-L-Leucin (NALL): FDA möchte weitere Daten sehen - Langzeit-Follow-up/Placebo-Kontrolle
- Olipudase alfa: Abdominelle Beschwerden bessern sich gleichermaßen bei ERT und Placebo

Lichtblicke

- Studienergebnisse Olipudase alfa unterm Strich besser als erhofft
- Arimoclolmol und NALL werden weitere Ergebnisse bringen
- Neue Erkenntnisse Cyclodextrin-Trappsol: intravenöse Gabe
- Neues aus der Grundlagenforschung
- Verbesserte Diagnostik mit Lyso-SM und Lyso-SM-509
- Gespräch Patientenorganisation - FDA

Behandlung von NPC

	Zugelassene Medikamente • Miglustat • Tangilan (off Label)
	Klinische Studien • Arimoclolmol • Cyclodextrin (Adrabetadex + Trappsol) • N-Acetyl-L-Leucin
	Grundlagenforschung • Gentherapie • Substratinhibitoren GM2 der 2. Generation ++ • Sphingosin-1 Phosphat Reduktion • TFEB Aktivierung



Hier geht es lang

Behandlung von ASMD

	Zugelassene Medikamente • Nichts
	Klinische Studien • Olipudase alfa
	Grundlagenforschung • Gentherapie • Aktivierung neutraler Sphingomyelinasen

Der Weg unserer Selbsthilfegruppe

Wolfgang Grillenberger

Wir waren im Urlaub, als wir mit unserem Sohn Jan (7 Jahre) in das Uni Krankenhaus Erlangen mussten. Keiner wusste was Jan hat. Wir mussten Jan 3 Tage in der Klinik lassen, dann kam der Anruf wir können ihn holen. Damals durften die Eltern noch nicht bei den Kindern bleiben. Wir wurden dann in das Arztzimmer gebeten mit den Worten: „Sie haben Glück, unser Professor erforscht diese Krankheit als Hobby.“ Das Gespräch dauerte dann keine 10 Minuten. Kurz zusammengefasst, ihr Sohn hat Niemann-Pick Typ C, es gibt kein Medikament, wir brauchen nicht mehr zu kommen, zwecks Forschung wäre es schön, wenn wir den Fortschritt der Krankheit telefonisch durchgeben könnten, Ihr Sohn wird keine 10 Jahre alt. Keine Verhaltensregeln, keine Tipps. Bei dieser Diagnose hat man keinen Boden unter den Füßen mehr.

Meine Frau und ich begannen nach Informationen zu dieser Krankheit zu suchen. Durch einen uns bekannten Medizinstudenten in der Erlanger Universität (welcher Zugang zu der Universitätsbücherei hatte) erfuhren wir, dass lediglich 20 Zeilen über die Niemann-Pick-Erkrankung in der Bücherei zu finden waren. In diesen Zeilen wurden im Wesentlichen die Doktoren Niemann und Pick vorgestellt.

Durch Zeitungen, Illustrierte und Programmzeitschriften versuchten wir auf uns aufmerksam zu machen und dadurch andere Familien zu finden, denen auch Niemann-Pick bekannt oder die selbst betroffen waren. Damals blieb bis auf eine Familie in Siegen unsere Suche erfolglos. Diese Familie hatte gerade ihre älteste Tochter Sabrina an NP-Typ C verloren. Die zweite Tochter, Letitia, der Familie, die wir noch kennenlernen durften, folgte dann ihrer Schwester innerhalb weniger Jahre. Auch eine andere Familie, Familie Beyer, entdeckten wir dann einige Zeit später in einer Illustrierten. Nach langer Suche und etlichen Telefonaten hatten wir uns endlich zur richtigen Familie Beyer durchgefragt. Wir führten Gespräche bis tief in die Nacht hinein, aber auch sie wussten nicht mehr über die seltene Erkrankung zu berichten als wir selbst. So verlief dieser Kontakt anfänglich langsam im Sande. Erst als wir Mitglied in dem damals noch neuen Kindernetzwerk in Aschaffenburg wurden, lernten wir dann andere betroffene Familien kennen - auch wenn man diese an der Hand abzählen konnte. Weiter als wir dagegen kamen Gerda und Edmund Fabianski, die der englischen Sprache mächtig waren und sich Informationen aus Amerika einholen konnten. Diese Informationen gaben sie dann per Fax teilweise übersetzt an uns weiter. Die Informationen in englischer Sprache wurden dann in der Schule unseres Sohnes Jan von den Lehrern übersetzt, wobei die Lehrer auch ihre liebe Not mit den medizinischen Fachwörtern hatten. So kam es am 26. April 1997 nach vielen Kontakten, Faxen und Telefonaten zu einem Treffen in Wandersleben bei Erfurt im Hotel Comtel zur Gründung unseres Vereins. 8 Personen, alle selbst Betroffen oder mit betroffenen Kindern. Organisator war Frau Petra Boßhammer.

Gründungsmitglieder: Fam. Fabianski Typ C, Frau Boßhammer Typ B, Fam. Flämig Typ C, Fam. Nagel Typ B, Fam. Grillenberger Typ C, Fam. Thierjung Typ C, Frau Berger Typ C, Fam. Holz Typ C.



Gerda und Ed Fabianski in Wandersleben

Gewählt wurden in die Vorstandschaft:

1. Vorsitzende:	Frau Petra Boßhammer
2. Vorsitzender:	Herr Roland Holz
Kassenwart:	Herr Edmund Fabianski
Revisor:	Frau Gabi Grillenberger
Protokollführerin:	Frau Gerda Fabianski

Als gemeinnütziger Verein eingetragen in das Vereinsregister Saarbrücken am 26.06.1997.
Hauptanliegen der ShG ist mit den Mitgliedsbeiträgen Geld für die Übersetzungen von Fachpublikationen aus dem Englischen zu beschaffen und Anlaufstelle für Betroffene zu sein

Das 2. Treffen war dann schon am 27.09.1997 in Sekiss (Bonn)

Vorstandschafft:

1. Vorsitzende:	Frau Petra Boßhammer
2. Vorsitzender:	Herr Roland Holz
Kassenwart:	Herr Edmund Fabianski
Revisor:	Frau Gabi Grillenberger



Fam. Holz, Gerda Fabianski vorne Fam. Beyer

Schon damals hatte die Selbsthilfegruppe das Konzept Wissen durch Vorträge zu generieren und Vertreter der Gruppe zu anderen Gruppen zu senden. In den USA und UK wurden Niemann-Pick Gruppen vor unserer gegründet und wir versuchten mit Ihnen in Kontakt zu kommen. Daraus sind dann überaus wichtige Verbindungen und Freundschaften entstanden.



Vorträge:

Herr H. G. Hammerschmidt:
Frau Dr. Ulrike Herberg:
Herr E. Fabianski:

Wissenswertes über Cholesterin
Vortrag, Fragenstellungen
Bericht über NPD, **Treffen in USA**

Mitgliederzahl der SHG:
12.06.1998:

19 beitragszahlende Mitglieder
Frau Dr. Herberg und Hr. Dr. Knoblich waren für uns in **Telford, NPDG UK**



Frau Dr. Herberg

Am 06.11.1999 war unser Mitgliedertreffen in Moers, ausgerichtet von Familie Moenkeberg.

Durch Neuwahl in der Vorstandschafft bestätigt:

1. Vorsitzende:	Frau Petra Boßhammer
2. Vorsitzender:	Herr Roland Holz
Kassenwart:	Herr Edmund Fabianski
Revisor:	Frau Gabi Grillenberger



Vorträge:

Herr Norbert Krebs: Reisebericht über MPS Symposium (Wien 18.-21.03.1999).

Wir konnten uns dabei einer größeren Wissenschaftler- u. Ärzteguppe bekannt machen.

Teilnehmer: Frau Petra Boßhammer und Herr Norbert Krebs

Herr Edmund Fabianski: Reisebericht über St. Louis, USA

Niemann-Pick Familienkonferenz - Typ B-Patienten sollen sich wegen Enzyersatztherapie in den USA registrieren lassen.

Teilnehmer: Dr. Rupert Knoblich, Dr. Ulrike Schuler, Dr. Peter Bauer, Ed Fabianski

Frau Dr. Ulrike Herberg: Bericht über OGT 918 (Miglustat) bei Gaucher und mögliche Analogien zu Niemann-Pick.

Reisebericht über NP-Konferenz 12./13.06.1999 in Telford, UK

Sie berichtet über die evtl. Möglichkeit mit Herpesviren eine Gentherapie zu erstellen.

Herr Prof. Dr. Arndt Rolfs: Überblick über die klinische Symptomatik bei NPC

Herr Dr. Peter Bauer: Bericht über den Stand der genetischen Anlage bei NPC 1 Polymorphismen

Frau Dörthe Schmidt: Universität Essen - Bericht über die Untersuchung bei NPC

Doktorarbeit von Frau Schmidt mit finanzieller Unterstützung der ShG.

Reisebericht über NIH-Kongress

Verwendung der Spendengelder:

Oktober 1999: **Besuch des 1. NP-Symposium in Washington**

Bis 03.11.1999 konnten wir der Universität Rostock, vertreten durch Herr Prof. Dr. Arndt Rolfs, für das Forschungsprojekt Tetanustoxin 16.361,34 DM, zukommen lassen.

18.12.1999 erstes Erscheinen der Niemann-Pick Aktuell (8 Seiten), Redaktion Fam. Krebs.

30.09.2000 Jahrestreffen in Villingen-Schwenningen Organisator war Familie Dautel

Vorstandschafft:

1. Vorsitzende: Frau Petra Boßhammer

2. Vorsitzender: Herr Roland Holz

Kassenwart: Herr Edmund Fabianski

Revisor: Frau Gabi Grillenberger

Mitgliederzahl der ShG: 19 beitragszahlende Mitglieder



17.06.2000 Kirchliche Veranstaltung in Moers. Frau Rita Güllicher, Frau Petra Boßhammer und Fam. Fabianski sind mit einem Stand vertreten. Sie sprechen dort den Fernsehpfarrer, Jürgen Fliege, an

Vorträge:

Herr Dr. Hans Klünemann:

Niemann-Pick und Lipidstoffwechsel Inhalte u. a.: Molekularbiologie, Klinische Diagnose von NP-C Cholesterinesterifizierung (neue Methode zur Trennung der weißen Blutkörperchen über eine Zentrifuge).

Herr Dr. Ibach:

Psychiatrische Veränderungen bei Niemann-Pick Typ C

Inhalte: Psychische Symptome, Routineuntersuchungen sind meistens ohne Erfolg, Psychosen, Depressionen, Demenz und Medikation.

Herr Dr. Ruppert Knoblich:

Stand der genetischen Analyse im Sphingomyelinase-Gen für Hospitation Mount Sinai, unterstützt mit 1.313,-- DM. **Bericht über das NP-Treffen in Telford, UK**

Herr Dr. Peter Bauer: Analyse und Charakterisierung des Niemann-Pick-Typ C1-Gens

Herr Prof. Dr. med. Arndt Rolfs: Stand der Entwicklung spezifischer Therapien bei NP

Herr Dr. Eugen Mengel: Therapiestudie über Morbus Niemann-Pick Typ B.

Herr Dr. Mengel ist Kinderarzt und in der Arbeitsgruppe für lysosomale Speichererkrankungen an der Universität Mainz. Dort hat man Erfahrungen z. B. mit der Gaucher Krankheit und arbeitet an einer Enzyersatztherapie, die sich bereits im Tierversuchsstadium befindet. Außerdem erklärt er das Zulassungsverfahren für einen Wirkstoff bis zum Medikament. **Bericht aus Cambridge.**

Verwendung der Spendengelder: 32.000,-- DM für die Forschung.

Die Firma „Genzyme“ war zum ersten Mal auf unserer Tagung durch Herrn Bell und Frau Dr. Claudia Wiesmann vertreten. Die Fa. Genzyme übernahm die Kosten der Ärzte der Tagung.

Die Ärzte der Universität Regensburg haben von vielen Familien auf der Tagung Blut genommen. Frau Petra Boßhammer sagte: "Es ist wie im Feldlazarett".

April 2000: Vorstandsbeschluss - 20.000,-- DM zur Unterstützung für die Universität Rostock.

5. Mai 2001 Das Jahrestreffen der Niemann-Pick Selbsthilfegruppe e.V. fand in Kassel im Konferenzsaal des Hotels Chassalla, 34117 Kassel in der Wilhelmshöher Allee 99 statt.

Die Teilnehmerzahl 48 Personen. Nachdem wir in Villingen-Schwenningen im Schwarzwald auch Betroffene aus der Schweiz und Meran kennen lernten, die Betroffenen auch aus Polen und dem hohen Norden Deutschlands kamen, mussten wir unser bisheriges Vorgehen ändern. Bisher hatte ein Vereinsmitglied das Jahrestreffen unserer Gruppe in der Nähe seines Wohnortes organisiert. Wir suchten einen Ort in der Mitte Deutschlands und kamen auf Kassel. Durch die vielen Reisen zu Jahrestreffen nach USA und UK wurden durch Edmund Fabianski und unsere Doktoren immer mehr hochkarätige Wissenschaftler auf uns aufmerksam.

Auch der Kontakt zu Fernseh Pfarrer Fliege zahlte sich jetzt aus. Am 8.2.2001 war unsere Selbsthilfegruppe bei der Talksendung von Fernsehpfarrer Fliege, vertreten durch uns, Familie Grillenberger, zu sehen. Diese Sendung wurde am 19.12.2000 aufgezeichnet. Wir sahen darin die Chance, unsere Gruppe einem größeren Publikum bekannt zu machen.



Unsere 1. Vorsitzende, Frau Petra Boßhammer-Avdyli schied für uns alle überraschend, aus persönlichen Gründen und auf eigenen Wunsch am 10.11.2001 aus dem Vorstand unserer Selbsthilfegruppe aus.

Die laufenden Unternehmungen und organisatorischen Arbeiten wurden von Herrn Fabianski und Herrn Krebs übernommen. Herr Peer Moenkeberg stellte sich als kommissarisches Vorstandsmitglied bis zur nächsten Mitgliederversammlung am 4.5.2002 in Kassel zur Verfügung. Nach der aktuellen Vereinssatzung wurde er am 11.11.2001 von dem verbliebenen Vorstand dazu berufen. Wir bedauern außerordentlich das Ausscheiden von Petra Boßhammer-Avdyli, respektieren aber Ihre Entscheidung.

Neuer SHG-Sitz Magstadt, Beitragsanpassung 60,-- €.

Durch zahlreiche und einfallsreiche Aktivitäten einiger Familien, alle selbst betroffen oder mit betroffenen Kindern, z. B. Fam. Fabianski (Selbsthilfegruppenleitung, Organisationstalent, rechtliches Wissen, steuerliche Fragen, krankengymnastisches und therapeutisches Wissen), Fam. Bosshammer (Vorstand, Ideenreichtum und Ausdauer), Fam. Moenkeberg (Spendenorganisator, Vorstand, Organisation und auch Hilfe bei allen schriftlichen Arbeiten) sowie Rita Lensen (Spenden) konnte sehr viel bewegt werden.

Viele Spender ermöglichten uns, was wir damals erreicht haben. Da gab es die kleine Spende von damals fünf Mark sowie die große Spende aus Spendensammlungen verschiedener Gemeinden. Viele Menschen setzten sich auf einmal für uns ein. Besonders zwei betroffene Familien aus Moers (Fam. Moenkeberg und eine weitere Familie mit ihrer Freundin Rita Gülicher) hatten damals großen Erfolg bei dem Sammeln von Spenden. Durch die erweckte Aufmerksamkeit wurde in Kindergärten und an Ständen bei Weihnachtsbasaren für unsere Gruppe gesammelt. Aber auch die großen



Krankenkassen und der Lions Club, viele Kirchengemeinden z. B. Eick, Ufort, Orsoy und Kamp-Lintford setzten sich für uns ein. Außerdem wurden uns die Erlöse aus Benefiz-Zaubereien und sogar Preisgelder aus Trabrennen zur Verfügung gestellt. Des Weiteren unterstützte uns ein Trike-Club mit für uns veranstalteten Fahrten und den dabei gewonnenen Einnahmen. Alle stellten sich selbstlos zur Verfügung, um durch viele kleine Bausteine die Forschung und Behandlung unserer Niemann-Pick-Betroffenen zu unterstützen. Familie Kron und wir, Familie Grillenberger, versuchten außerdem über das Fernsehen die Krankheit bekannter zu machen. Wir alle wissen, wir haben das Geld gut angelegt. Viele Reisen zu den Selbsthilfegruppen nach Amerika und England wurden notwendig, um an weitere Informationen und Kontakte zu gelangen. Auch zu anderen Selbsthilfegruppen, z. B. das MPS-Symposium (18. bis 21. März 1999) in Wien, wurde von unserer Gruppe genutzt, um Verbindungen herzustellen. Für Doktorarbeiten über Niemann-Pick stellte unsere Gruppe Bilder, Daten und Genmaterial zur Verfügung. So wurde z. B. durch einen Vorstandsbeschluss Mitte April 2000 in der Universität Rostock die Einstellung eines Arztes für NP-C Patienten mit 20.000 DM finanziell unterstützt. Diese Unterstützung setzte sich dann über die Jahre auf die eine oder andere Art bei mehreren Universitätskliniken fort (z.B. Unterstützung bei Arztstellen, medizinischen Geräten oder Doktorarbeiten), die das Thema unserer Krankheit aufgegriffen hatten. Auch wird von der Niemann-Pick Gruppe eine halbe Arztstelle an der Mainzer Villa Metabolica finanziert.

Die Mitgliederversammlung der Niemann-Pick-Selbsthilfegruppe e.V. vom 14.6.2003 in Kassel



Anwesend waren 18 stimmberechtigte Mitglieder sowie auch betroffene Gäste aus der Schweiz, Österreich, Italien und Polen vertreten.

Referenten waren Herr Prof. Dr. Harzer, Herr Prof. Dr. Rolfs, Herr Dr. Klünemann, Frau Dr. Werner- Füchtenbusch, Frau Dr. Paruthiyil)

Beratung: Frau Svete (Soziales, speziell Pflegeversicherung)

Es wurde damals schon über eine Erstellung der Datenbank für NPC (Uni Mainz + Regensburg) nachgedacht.

Unsere Gruppe unterstützt finanziell die Forschung + Öffentlichkeitsarbeit (Regensburg, Dr. We-Fü)

Vorträge:

Fr. Dr. Paruthiyil (Mainz): Studienbericht der Uni Mainz zum NP- Typ B

Hr. Prof. Dr. Roifs (Rostock): Ausbreitung Tetanusvirus im Gehirn erfolgreich eventuell neuer Ansatz mit Signalproteinen (BMP4 – ZIC1, erste Tierversuche innerhalb 12 Monaten)

Fr. Dr. Werner- Füchtenbusch: Bedeutung und Stimulierung der Atmung bei NPD

Hr. Dr. Klünemann (Regensburg): **Tucsonbericht** aus medizinischer Sicht

(Kostenübernahme von der Firma Genzyme intensive Suche des Zelldefektes des NPC1 Gens (Therapie) statt Grundlagenforschung erste Erfahrungen und kontroverse Diskussion über OGT918 der Studie in GB + USA. (OGT 918 das spätere Zavesca)

2003 erreichte uns die Nachricht der französischen Niemann-Pick-Gruppe, vertreten durch die Familie Kipper in Straßburg.

Rosemarie und André Kipper haben die Gruppe mit ihren ca. 50 betroffenen Familien die letzten Jahre formiert, geführt und im Wesentlichen betreut. Sie wollen sich nun nach langen Jahren NP-Arbeit altershalber zurückziehen und suchten verzweifelt Nachfolger für die Vorstandsarbeit. Leider hat sich in Frankreich niemand bereit erklärt ein entsprechendes Ehrenamt zu bekleiden. **Die französische Selbsthilfegruppe wird aufgelöst.** Wir bedauern diesen Schritt außerordentlich. Unser Dank gilt Familie Kipper für Ihre aufopferungsvolle Tätigkeit in den letzten Jahren, wir werden versuchen weiterhin in Kontakt zu bleiben. Diese Entwicklung sollte auch unseren Gruppenmitgliedern Anlass sein, Ihr Engagement zu überdenken. Wir alle wollen Ergebnisse, am liebsten eine wirkungsvolle Therapie gleich morgen. Leider ist der Weg dorthin dornenreich, mit viel Arbeit und tausend Zwischenschritten verbunden.

**Am 08.05.2004 war unser Jahrestreffen in Kassel Hotel Courtyard by Marriott
Organisator Hr. Edmund Fabianski**

Neuwahl der Vorstandschaft:

1. Vorstand: Herr Peer Moenkeberg
2. Vorstand: Frau Carola Beyer
Kassenwart: Herr Edmund Fabianski
Revisor: Frau Gabi Grillenberger
Protokollführer: Frau Dr. Ulrike Herberg



Mitgliederzahl der ShG : 58 beitragszahlende Mitglieder,
16 stimmberechtigte Mitglieder anwesend

Beschluss:

Aufbau und Erstellen einer Website der NP-ShG. Aktualisierung der Internetseite mit Links zu Spezialisten und Links zu Gruppen, die Forschungsvorhaben finanziert bekommen. Verpflichtung der Geförderten, ihre eigene Website zu aktualisieren.

Vorträge:

Herr Dr. Marc C. Patterson, Children`s Hospital, New York, USA

Klinische Verlaufstypen sind willkürlich, jeder Patient ist einzigartig. Seit 2002 wird OGT 918 gegeben. Eine pädiatrische Studie läuft in England. Einzelne Patienten unter 12 Jahren werden in Deutschland in Mainz behandelt. Generell ist eine Therapie für Patienten über 12 Jahren vorgesehen.

Herr Dr. Jean Gruenberg, Dept. of Biochemistry Universität Genf

Forschungsarbeiten auf der zellulären Ebene werden vorgestellt sowie mögliche Interaktionen zwischen NPC1 und NPC2.

Frau Dr. Claudia Wiesmann, Fa. Genzyme, Neu-Isenburg

Vortrag über Orphan Drugs. Orphan drugs sind „Waisenkinder“ Medikamente für seltene Erkrankungen.

Herr Prof. Dr. Gerd Schmitz, Institut für klinische Chemie Universität Regensburg:

Er stellte einen umfassenden Überblick über Cholesterintransportdefekte und Einordnung von NPC in den Cholesterinstoffwechsel vor.

Herr Prof. Dr. Arndt Rolfs, Universität Rostock:

Arbeitsbericht und neue Ziele. Vorstellung der Mismatch-Mutationen von 39 Betroffenen und Phänotyp/Genotyp-Trend sowie OGT918-Therapie – Miglustat.

Durch das fleißige Sammeln von Spendengeldern konnten wir viel unterstützen.

Hier einmal ein Beispiel für dieses Jahr.

Universität Kiel, Hr. Prof. Saftig, Biochemisches Institut, Anschubfinanzierung Cholesterinakkumulation	5.000,00 €
Bezirksklinikum Regensburg für Öffentlichkeitsarbeit NPC	6.500,00 €
Universität Rostock, Hr. Prof. Rolfs, Zuschuss 2D-Gel Elektrophoresekommer	8.000,00 €
Bezirksklinikum Regensburg, Hr. Dr. Klünemann,	
Veröffentlichungskosten Artikel in „Annals of Neurology“ 1.000,00 USD	926,00 €
Kongress Tucson, USA	7.610,30 €
Tagung Kassel, Deutschland	3.066,35 €
Tagung Telford, England	852,06 €

**2005 Jahrestreffen in Kassel Hotel Courtyard by Marriott
Organisator Herr Edmund Fabianski**

Vorstandschaft:

1. Vorstand: Herr Peer Moenkeberg
2. Vorstand: Frau Carola Beyer
Kassenwart: Herr Edmund Fabianski
Revisor: Frau Gabi Grillenberger
Protokollführer: Frau Dr. Ulrike Herberg



Mitgliederzahl der ShG: 11 stimmberechtigte Mitglieder anwesend

Vorträge:

Herrn Prof. Dr. Gerd Schmitz, Universität Regensburg:

Sind cholesterinsenkende Medikamente sinnvoll bei NPC einsetzbar? Herr Prof. Dr. Schmitz zeigte einen Einblick in sehr aufwendige Arbeiten der Grundlagenforschung im eigenen Labor, die unter anderem auch an Blutzellen von Betroffenen der NPS durchgeführt wurden.

Frau Brigitte Klarner, Dipl. Psychologin, Bezirksklinikum Regensburg:

Psychodiagnostik bei NPC. Für den Einsatz von neuen Therapien ist es notwendig, den Erfolg zu überprüfen. Bei Speicherkrankheiten wie NP, bei denen es auch zu dem Verlust erlernter Fähigkeiten kommt, müssen bestimmte Untersuchungen, sogenannte „neurophysiologische Tests“ erfolgen. Frau Klarner testete im Rahmen einer Diplomarbeit die Anwendung solcher Tests bei NPC-Patienten. Dies bildet eine wichtige Basis für die Beurteilung des Verlaufes einer Krankheit und möglicher Therapieeffekte z. B: OGT 918. Diese Tests dauern etwa eine Stunde.

Herr Dr. Eugen Mengel, Universität Mainz:

Hr. Dr. Mengel stellt den derzeitigen Stand der Enzyersatztherapie bei NP-B vor. Der geplante Einsatz der Enzyersatztherapie wurde durch unerwartete Ergebnisse in Tierversuchen zurückgeworfen, so dass erst Mitte bis Ende 2005 eine sogenannte Phase I/II-Studie (nur bei Erwachsenen) in den USA durchgeführt wird. 2006 wird eine entsprechende Studie auch in Europa und auch bei Kindern durchgeführt. Mit einer Zulassung ist 2007 oder 2008 zu rechnen. Ein sogenannter „off-label-use“ (Kosten 10-20.000 € im Monat) in Deutschland ist problematisch.

Frau Dr. Doris Werner-Füchtenbusch, Bezirksklinikum Regensburg:

„Ist eine Nahrungsergänzung mit Omega-3-Fettsäuren sinnvoll“? Umfassender Überblick über Omega-3-Fettsäuren, Ernährung und ggf. Einnahme von Präparaten.

Beschluss:

20.000,-- € Universität Mainz zur Finanzierung einer halben Arztstelle.

Verwendung der Spendengelder:

Bezirksklinikum Regensburg für Öffentlichkeitsarbeit NPC	15.000,00 €
Universität Rostock, Prof. Rolfs Tetanustoxin-Projekt	10.000,00 €
Tagung Orlando	1.311,08 €
Tagung Kassel	6.768,18 €
Tagung Telford Herr Prof. Dr. Beck war für unsere Gruppe in Telford UK.	602,37 €

20-21.05.2006 Jahrestreffen in Kassel Hotel Courtyard by Marriott Organisator Herr Edmund Fabianski

Vorstandschafft:

1. Vorsitzender:	Herr Peer Moenkeberg
2. Vorsitzende:	Frau Carola Beyer
Kassenwart:	Herr Edmund Fabianski
Revisor:	Frau Gabi Grillenberger
Protokollführer:	Frau Gabi Grillenberger



Mitgliederzahl der ShG: 55 beitragszahlende Mitglieder,
Anwesend 18 stimmberechtigte Mitglieder

Frühjahr 2006:

Wolfgang und Gabi Grillenberger übernehmen, bedingt durch das Ausscheiden von Familie Krebs, die Redaktion unserer Vereinszeitung „Niemann-Pick-Aktuell“. Danina Grillenberger übernimmt die Erstellung und Pflege der Homepage unserer ShG.

Vorträge:

Herr Dr. Marc C. Patterson, Children`s Hospital New York, **Frau Brigitte Klarner**, Universität Regensburg, **Frau Dr. Evelyn Orsò**, Universität Regensburg, **Herr Dr. Mengel**, Universität Mainz, **Rechenschaftsbericht** über eine halbe Arztstelle die durch unsere Selbsthilfegruppe bezahlt wird. **Herr Dr. Klünemann**, Universität Regensburg, **Tucsonbericht**.

Beschluss:

Universität Regensburg: Erneute Unterstützung in Höhe von 25.000,-- € für die Erforschung der Auswirkung von Cholesterin- Aufnahmehemmern in den Zellen und Veränderung der Lipide bei Behandlung z. B. mit Miglustat.

Universität Mainz: Erneut 20.000,-- € zur Finanzierung einer halben Arztstelle durch ShG.

Finanzielle Unterstützung der Tagung durch eine großzügige Spende der Firma Genzyme!
DANKE.

Am 17.08.2006 wird in der Fernsehsendung Hallo Deutschland Familie Kron vorgestellt –
„Marlen leidet an Niemann-Pick“.

2006 konnte unsere Gruppe nun endlich dank der Hilfe unserer Tochter Danina Grillenberger eine eigene Homepage auf die Füße stellen, die alle nutzen konnten – Betroffene sowie Interessierte, Ärzte und Pharmakonzerne, die uns auch tatkräftig unterstützten. Die vorherige Homepage bestand nur aus der Information, dass es uns gibt, mit ein paar Anmerkungen zu der Krankheit. Durch Danina wurde auch ein Chat eingerichtet, der jeden Freitagabend stattfand und die Möglichkeit des regen Austausches bei Fragen oder einfach etwas Abwechslung im harten Alltag bot. Wir finden, dass dadurch nun endlich der Zusammenhalt in der Gruppe untereinander besser geworden ist. Man fühlt sich enger miteinander verbunden, nicht mehr alleine und traut sich endlich über die Krankheit zu reden. Man versteckt sich nicht mehr. Wir können auch füreinander da sein und Fragen rund um unsere Kinder und Familien (die Probleme im Umgang mit der Krankheit, dadurch verursachte Probleme in den Familien, mit den medizinischen Fremdwörtern, bei der Kliniksuche die Erfahrung mit NP haben, bei Problemen mit den Ämtern bei Antragstellungen usw.) viel offener untereinander austauschen und vielleicht gegenseitig auch ein wenig Hilfestellung leisten.

Seit 2006 wurden auch alle Vorträge mit dem Diktiergerät aufgenommen und zuhause von meiner Frau abgehört und geschrieben. Es war tagelange Arbeit, aber es hat sich gelohnt. Ausgesuchte Beiträge wurden dann in der Niemann-Pick Aktuell veröffentlicht. Ohne einen Redner bevorzugen zu wollen muss ich sagen, ist mir der Vortrag von Herrn Prof. Dr. Theodor Dinger, Direktor des Institutes für pharmazeutische Biologie der Johann Wolfgang Goethe-Universität Frankfurt am Main, 2009 in Erinnerung geblieben.

17./18.05.2007 Jahrestreffen in Kassel Hotel Courtyard by Marriott Organisator Herr Edmund Fabianski

Neuwahl der Vorstandschaft:

1. Vorsitzende:	Frau Gabi Grillenberger	Der alte Vorstand wurde mit 22 Stimmen von 25 anwesenden stimmberechtigten Mitgliedern entlastet. Unsere Gruppe hat 63
2. Vorsitzende:	Frau Carola Beyer	
Kassenwart:	Herr Edmund Fabianski	
Revisor:	Herr Dieter Paschke	
Protokollführer:	Frau Angela Kather	

Vorträge:

Herr Dr. Marc C. Patterson, Children`s Hospital New York, **Frau Dr. Evelyn Orsò**, Universität Regensburg, **Herr Prof. Dr. Gerd Schmitz**, Universität Regensburg, **Frau Dr. Orsò**, Universität Regensburg, **Herr Dr. Mengel**, Villa Metabolica, Mainz, **Danina Grillenberger**, **Hr. Dr. Heiko Runz**, Universität Heidelberg

01.06.2007

Hr. Dr. Heiko Runz, Universität Heidelberg, war für unsere ShG bei der wissenschaftlichen Konferenz 2007 der Ara Parseghian Medical Research Foundation (APMRF) in Tucson, Arizona.

23.06.2007

14. Familienkonferenz in North Hampton, England: Unsere Gruppe wurde durch Herrn Manz und Herrn Fabianski vertreten.

Okt. 2007

Zum zehnjährigen Bestehen unserer SHG erscheint in der Niemann-Pick Aktuell zum ersten Mal das neue Logo der Gruppe



26.11.2007

Spendenaufwurf durch Fam. Lemke

**03./04.05.2008 Jahrestreffen in Kassel Hotel Courtyard by Marriott
Organisator Herr Edmund Fabianski**

1. Vorsitzende: Frau Gabi Grillenberger
2. Vorsitzende: Frau Carola Beyer
Kassenwart: Herr Edmund Fabianski
Revisor: Herr Dieter Paschke
Protokollführer: Frau Angela Kather

Während unserer Niemann-Pick Tagung 2008 wurde eine **Eltern- und Familien-Mitgliedschaft beschlossen**. Aus diesem Anlass musste die Vereinssatzung geändert werden. Die Satzung des Vereins zum ermäßigten Gesamtbeitrag von EURO 80,00 für Eltern betroffener Kinder und Ehegatten selbst Betroffener ermöglicht es nun, mehr Stimmrecht auf eine Familie zu vereinen. Vorher bedurfte es zweier Mitgliedschaften, um bei Beschlüssen aktiv einwirken zu können.



Die Vorträge waren:

Herr Dr. Marc C. Patterson, Children`s Hospital New York:

Neue Entwicklungen in der Therapie von NPC (chemische Chaperone, Allopregnanolone/Beta-Cyclodextrin)

Frau Dr. Leuthäuser-Jaschinski, Universität Regensburg:

Genexpressionsanalyse in Monozyten als Model für Mikroglia

Herr Prof. Dr. Gerd Schmitz, Universität Regensburg:

Zavesca wirkt nicht auf transkriptionischer Ebene, sondern auf Lipidebene.

Orosomucoid: Eventuell ein neuer Biomarker für das Krankheitsfortschreiten bei NPC.

Herr Prof. Dr. Arndt Rolfs, Universität Rostock:

sifap-Projekt: Morbus Fabry und Chaperone

NPC: Vorhersage des klinischen Verlaufs anhand der Mutation teilweise möglich.

Herr Dr. Heiko Runz, Universität Heidelberg:

Vorstellung der neuen NPC-Datenbank. Vorstellung der siRNA-Screening-Technik.

27.04.2008 Marathon für Nele

05. bis 07.06.2008 Tucson, Arizona - Bericht von **PD Dr. Hans H. Klünemann**.

Auch zwei Nobelpreisträger, Joe Goldstein und Mike Brown (sie erhielten 1985 den Nobelpreis für die Entschlüsselung des Cholesterin-LDL- Rezeptorweges in Zellen) waren anwesend.

20.06.2008 RTL Region Nord - Der Film „ Das Leben mit Jaye“ Zeitungsbericht über Jaye Boonen.

Im Oktober 2008 wurde **unsere ShG in die Organisation ACHSE aufgenommen**. Unsere Selbsthilfegruppe wird durch Frau Angela Kather und Herrn Georg Sluyterman v. L. vertreten. Zweiter Film über Jaye Boonen.

NP-Typ B: In New York werden 15 Patienten mit Enzyersatztherapie getestet (Firma Genzyme). Aufruf, dass sich noch mehr Patienten melden sollen, die teilnehmen könnten.



16.05.2009 Jahrestreffen in Kassel Organisator Herr Edmund Fabianski

Vorstandschafft:

1. Vorsitzende:	Frau Gabi Grillenberger
2. Vorsitzende:	Frau Carola Beyer
Kassenwart:	Herr Edmund Fabianski
Revisor:	Herr Dieter Paschke
Protokollführer:	Frau Angela Kather



Frau Gabi Grillenberger, Frau Carola Beyer, Herr Edmund Fabianski, Herr Dieter Paschke, Frau Angela Kather

Anwesend sind 34 stimmberechtigte Mitglieder

Beschlüsse:

NP-Betroffene zahlen keine Tagungskosten.

Die Anschaffung eines Beamer für die Gruppe.

Die Unterstützung für Mainz mit 20.000,-- € wird, wie seit geraumer Zeit, auch 2009 fortgeführt.

Vorträge:

Frau Angela Kather, Diplom-Biologin:

Bericht über die ACHSE "Allianz CHronischer Seltener Erkrankungen".

Herr Dr. Heiko Runz, Universität Heidelberg:

Bericht über die genetischen Vererbungsmechanismen die dahinterstecken, wenn ein Kind die Krankheit bekommt oder diese Erkrankung in Familien weitergegeben wird oder werden kann. Wir beabsichtigen ein Datenbankprojekt zur Erfassung möglichst vieler Niemann-Pick-Patienten deutschlandweit aufzustellen und um dies dann in ein internationales Vorhaben einzugliedern.

Herr Prof. Dr. Theodor Dingermann, Joh.-Wolfg.-Goethe-Universität, Frankfurt am Main:

Vortrag über Einblicke in die Biotechnologie und Herstellung therapeutischer Proteine oder Erlebnisbiotechnologie.

Prof. Dr. Gerd Schmitz, Universität Regensburg:

Lipidveränderungen die möglicherweise auch Konsequenzen haben werden für die Überprüfung der Wirksamkeit dieses Medikamentes am Zelltyp. Es geht also um diesen Wirkstoff Miglustat, der eine große Hoffnung darstellt. Wir testen das an unseren Haustiermodellen. Das sind die Blutmonozyten und Makrophagen. Warum, weil sie so ähnlich sind zu den Gliazellen im Gehirn, die bei dieser Erkrankung Niemann-Pick betroffen sind.

Prof. Dr. Marc Patterson, Mayo-Clinic Rochester:

Bevor wir eine gute frühe Diagnose stellen können, benötigen wir einen besseren diagnostischen Test. Dieser Test könnte ein Biomarker sein, im Blut oder im Urin, durch den man über die Zeit den Effekt der Medikation dann auch wirklich messen kann. Wir wissen, dass Miglustat hilft. Wir müssen aber jetzt herausfinden, wieviel man von dem Miglustat genau geben muss, wann muss man die Medikation geben und wie lange das Drug braucht um zu wirken.

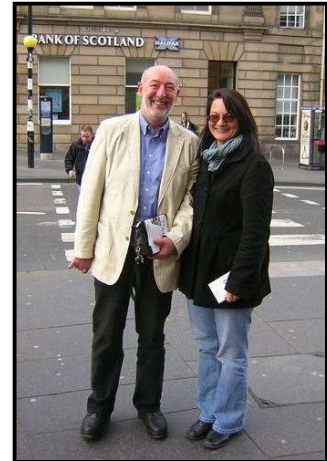
Durch Frau **Dr. Claudia Wiesmann** hat die Fa. Genzyme unsere Tagung wieder großzügig gefördert und zusätzlich noch das Honorar für den Vortrag von Herrn Prof. Dr. Dingermann übernommen. Ein herzliches Dankeschön an Sie und die Fa. Genzyme.

Dieses Jahr 2009 war für uns ein Höhepunkt in unserem Niemann-Pick Selbsthilfegruppen Leben. Die ganzen Reisen, die Spenden an Haut, Blut und Geld, die Treffen und die viele Zeit betroffenen Familien wieder Mut und Hoffnung zu geben. In diesem Jahr kam Zavesca/Miglustat für NPC auf den Markt. Viele NPC Betroffene auf der ganzen Welt waren bei der Studie dabei. Es ist ein Medikament, das die Krankheit nicht heilt, aber man kann wieder wesentlich länger am täglichen Leben teilhaben.

Genau zu unserem Selbsthilfegruppentreffen in Kassel aber hat Actelion für das gleiche Wochenende ein größeres Ärzte- und Wissenschaftlertreffen in Berlin anberaumt, um Zavesca, das erste und bisher einzige zugelassene Medikament für NPC, vorzustellen. Für uns war der Zeitpunkt des anberaumten Treffens von Actelion nicht so günstig gewählt. Wir hatten schon Bedenken, dass alle Ärzte bei diesem Treffen sein würden und wir organisierten unser Treffen schon als reines Familientreffen, denn den Termin konnten wir nicht verlegen. Von Herrn Prof. Dr. Patterson, Herrn Prof. Dr. Schmitz, Frau Dr. Orsó, Herrn Dr. Mengel und Herrn Dr. Runz kamen allerdings nur Absagen an Actelion, da sie alle zu unserem Treffen nach Kassel wollten. Dies hat unsere Selbsthilfegruppe natürlich geehrt. Actelion Deutschland wurde dann bei uns vorstellig, als sich das Ausmaß dieses Missgeschickes mit dem gleichen Termin offenbarte. Herr Dr. Niethen von Actelion bat um Hilfe und wir erklärten gegenüber Herrn Prof. Dr. Patterson und Frau Dr. Vaniér unseren Rangrücktritt. Wir betrachteten das Berlin-Meeting natürlich auch als sehr wichtig, da sich ca. 200 bis 250 (so ist unsere Information) Fachärzte aus der ganzen Welt in Berlin angemeldet hatten und dort auch eine entsprechende Aufmerksamkeit für das Krankheitsbild erzeugt werden könnte. Wir als Gruppe können uns nur für das große Engagement unserer Ärzte bedanken. Ihr Wille zur Hilfe und zur Entschlüsselung der Niemann-Pick-Krankheit ist riesengroß. Um nur zwei für uns wunderbare Beispiele herauszugreifen, ohne dabei andere zu vergessen: Herr Dr. Hartung arbeitete am Samstagmorgen noch in der Londoner-Klinik und kam anschließend nach seinem Dienst gleich per Flugzeug zu unserem Treffen nach Kassel. Herr Prof. Dr. Patterson (Rochester, USA) gab in Berlin zur Einleitung einen allgemeinen Einblick in die Geschichte der NPC-Erkrankung und fasste den jetzigen Wissensstand zusammen. Nach seinem Einführungsvortrag und noch einem weiteren Vortrag in Berlin kam er zu uns nach Kassel, um uns über seine Erkenntnisse zu unterrichten. Anschließend fuhr er von Kassel zurück nach Berlin, um am Sonntag dann schon wieder den nächsten Vortrag zum Abschluss des Actelion-Meetings in Berlin zu halten. Viele Ärzte die bei uns auf der Tagung und genauso wie Herr Prof. Dr. Patterson auch in Berlin waren, hatten den gleichen Stress. **Hochachtung davor!**

Auch traten zwei neue Familien in unsere Selbsthilfegruppe ein. Der Sohn von Familie Poincilit hatte mit 14 Jahren die ersten Auffälligkeiten. Sie gingen dann von Arzt zu Arzt, niemand konnte helfen. Erst als bei der ältesten Tochter Niemann-Pick Typ C diagnostiziert wurde, wurde ihnen klar, dass die anderen beiden Kinder dieselbe Krankheit haben. Mathias war da 31 Jahre.

Dieselbe Erfahrung machte Familie Fornfeist. Mit ihrer Tochter Lili zogen sie von Arzt zu Arzt, wie eben viele der betroffenen Familien. Sabine Fornfeist saß stundenlang am Computer und gab die Symptome ihrer Tochter ein und kam dann auf unsere Niemann-Pick Seite. Sie machte Dr. Thorsten Marquardt darauf aufmerksam, der dann die Diagnose bestätigte. Eingangs schilderte ich, wie es uns, Familie Grillenberger, mit Niemann-Pick ergangen ist. Genau aus diesem Grund wurde die Niemann-Pick Selbsthilfegruppe gegründet, damit solche Verläufe mit ewiger Suche verhindert werden und um zusammen vielleicht ein Medikament zu finden. Ich griff diese beiden Familien deshalb heraus, weil sie genau wie wir aktiv in die Bemühungen, das Leben Betroffener zu erleichtern eingriffen, trotz ihrer erkrankten Kinder.



Ein weiterer Punkt warum 2009 so besonders war - vom 08. - 11.10.2009 fand in Edinburgh/Schottland das erste internationale Niemann-Pick Selbsthilfegruppentreffen mit Beteiligten aus neun Nationen statt. Es waren Vertreter aus Argentinien, Canada, USA, Vereinigtes Königreich, Spanien, Frankreich, Italien, Niederlande und Deutschland mit je einer Delegation vertreten. Um unsere Kräfte und Interessen künftig besser zu bündeln und unseren Anliegen mehr Gewicht zu verleihen, wurde die INPDA (International Niemann Pick Disease Alliance) gegründet. **Jim Green** als Vorstand der englischen Selbsthilfegruppe hat sich für eine begrenzte Zeit als Koordinator zur Verfügung gestellt und trieb den Ausbau des angestrebten Netzwerkes voran. Unsere Gruppe erhoffte sich dadurch unter anderem einen rascheren Informationsaustausch.

15.05.2010 Jahrestreffen in Kassel Organisator Herr Edmund Fabianski

Vorstandschaft:

1. Vorsitzende:	Frau Gabi Grillenberger
2. Vorsitzende:	Frau Carola Beyer
Kassenwart:	Herr Edmund Fabianski
Revisor:	Herr Dieter Paschke
Protokollführer:	Frau Angela Kather



Mitgliederzahl der ShG: Anwesend sind 32 stimmberechtigte Mitglieder

Beschlüsse:

Joh.-Gutenberg-Universität Mainz für eine halbe Arztstelle in der Villa Metabolica (Beratung und Betreuung der NP-Patienten) 20.000,-- Euro.

Universität Regensburg, Hr. Prof. Dr. Schmitz für Identifizierung und Charakterisierung von Biomarkern und der Suche nach therapeutischen Zielgenen 25.000,-- Euro.

Bei der Tagung ist für die Eltern, die mit ihren Kindern kommen wollen, die **Betreuung der Kinder** vorgesehen. Die Betreuung übernehmen zwei erfahrene Pädagoginnen von der Werkstatt für Behinderte aus Sindelfingen Frau Ursula Erl und Frau Corina Hendess.



Vorträge:

Frau Angela Kather, Diplom-Biologin:

Angela Kather gibt einen kurzen Überblick über die **Aktivitäten der ACHSE**. So gibt es nun eine Kurzbeschreibung der Niemann-Pick-Selbsthilfegruppe auf der Homepage der ACHSE. Außerdem wurde ein Aktionsbündnis für Menschen mit seltenen Erkrankungen (**NAMSE**) gegründet, in dem die entscheidenden politischen und wissenschaftlichen Institutionen sowie Patientenvereinigungen zusammenarbeiten werden, um die Situation von Menschen mit seltenen Erkrankungen zu verbessern. Das erste Ziel dieser Vereinigung ist die Erarbeitung eines nationalen Aktionsplans für seltene Erkrankungen, wie von der Europäischen Union empfohlen und gefördert.

Herr Dr. Heiko Runz, Universität Heidelberg:

Er berichtete über die Niemann-Pick Typ C Datenbank. "Wir wissen gar nicht genau, wie viele Patienten es in Deutschland, Österreich und der Schweiz gibt. Hier sind uns andere Länder sehr weit voraus."

Frau Prof. Dr. Marie Vaniér, Universität Lyon:

Sie schilderte uns die Geschichte der Niemann-Pick-Erkrankung, aber gab uns auch Einblicke in ihr persönliches Leben. Sie berichtete uns, wie sie zu der Erforschung der Niemann-Pick-Erkrankung kam. Sie hat 35 Jahre lang Erfahrung mit dieser Erkrankung und wollte uns aufzeigen, was sie über die Jahre über die Niemann-Pick-Erkrankung herausgefunden hat. Sie sagte wie wichtig Familien-Selbsthilfegruppen aus ihrer persönlichen Erfahrung heraus sind. Wenn man sich überlegt, wie in den 80er und 90er Jahren die Krankheit aussah und wie nun heutzutage die Lebensqualität der Niemann-Pick-Patienten aussieht, dann sieht man, dass sich das total zum Besseren gewandelt hat. (Viele Betroffene der ersten Stunde hat sie in Lyon/Frankreich diagnostiziert. Es war damals noch sehr heikel, da man Hautstanzen verwendete, die erst an gezüchtet wurden, auch bei Tim Fabianski und Jan Grillenberger war es so). Jim Green sagte einmal „Sie ist die **Großmutter der Niemann-Pick-Forschung**.“

Frau Dr. Evelyn Orsó, Institut für Klinische Chemie und Laboratoriumsmedizin Regensburg:

Fr. Dr. Orsó bedankte sich für die Unterstützung durch die Niemann-Pick-Selbsthilfegruppe und berichtete über die Arbeit und den Fortschritt in Regensburg. Sie verstand es wunderbar auch für neue Teilnehmer der Tagung über transkriptomische und lipidomische Analysen zu berichten.

Prof. Dr. Marc Patterson, Mayo-Clinic Rochester:

Er berichtete, was es neues über NPC und Oxysterol gibt und wie wichtig es wäre, einen **einfachen Biomarker** im Blut für NPC zu finden. Außerdem betonte er noch einmal, wie wichtig die Eltern der Betroffenen sind, denn sie sind die Fachleute und Ärzte können viel von ihnen erfahren.

Herr Dr. Eugen Mengel, Villa Metabolica, Mainz:

Niemann-Pick Typ A und B bzw. Typ C -die ungleichen Geschwistererkrankungen.

Bei der Niemann-Pick A- und B-Erkrankung ist die Enzymersatztherapie in der ersten Phase der klinischen Studie. Für die Niemann-Pick Typ C-Erkrankung ist inzwischen Zavesca zugelassen

und viele Patienten werden damit auch inzwischen in Europa behandelt. Andere Medikamente sind in der Erprobung.

Unter großem Zuspruch der Ärzteschaft fand vom 3. bis 4. Dezember 2010 in Berlin das 1. Niemann-Pick C Forum, ausgerichtet von Actelion statt. Unsere NP-Selbsthilfegruppe wurde von Herrn Edmund Fabianski und Herrn Christoph Poincilit vertreten

21.05.2011 Jahrestreffen in Kassel Penta Hotel Organisator Herr Edmund Fabianski

Vorstandschafft:

1. Vorsitzende:	Frau Gabi Grillenberger
2. Vorsitzende:	Frau Carola Beyer
Kassenwart:	Herr Edmund Fabianski
Revisor:	Herr Dieter Paschke
Protokollführer:	Frau Angela Kather



Mitgliederzahl der ShG: Anwesend sind 26 stimmberechtigte Mitglieder

Beschlüsse:

Die Unterstützung der neu gegründeten Schweizerischen Niemann-Pick Vereinigung mit 50.000 Euro wird von der Mitgliederversammlung einstimmig genehmigt.

Die Aktivitäten der vor 2 Jahren gegründeten „International Niemann-Pick Disease Alliance“ (INPDA) nehmen stetig zu. Christoph Poincilit als Vertreter unserer Gruppe steht in regem Telefonkontakt zu den Vertretern der anderen beteiligten Gruppen. Außerdem hat die INPDA eine Website installiert. Die Mitgliederversammlung genehmigt einstimmig die finanziellen Aufwendungen für die INPDA und bestätigt Christoph Poincilit als Kontaktperson. Die weitere Unterstützung der Villa Metabolica in Mainz mit 20.000 Euro wird von der Mitgliederversammlung einstimmig beschlossen.

Vorträge:

Herr Dr. Hans Kluenemann:

Dieser Vortrag war eine Basiseinführung in das Thema Niemann-Pick. Am Ende fragte Herr Dr. Kluenemann noch, ob der Vortrag zu einfach gehalten war. Daraufhin alle: Nein, für die Neuen genau richtig und für die alten Hasen zum Auffrischen besonders gut

Herr Jim Green, übersetzt von seiner Schwester Barbara Rosengarten:

Er berichtete über seine 20-jährige Reise mit Niemann-Pick und wo wir heute mit der Forschung stehen.

Frau Denise Ballmer-Kaufmann aus Bern:

Herr Otto Benz stellte Frau Denise Ballmer-Kaufmann vor:

Ich möchte ihnen allen gerne eine sehr liebe Freundin vorstellen, Frau Denise Ballmer-Kaufmann. Sie hat mit meiner Frau Rebekka zusammen eine Ausbildung gemacht über Trauerbegleitung. Frau Ballmer ist Kinderkrankenschwester und arbeitet im Inselspital in Bern.

Nach dem Vortrag von Frau Denise Ballmer präsentierte **Herr Christoph Poincili** einen Film, der über seine Familie gedreht wurde. Der Film entstand unter finanzieller Unterstützung der Firma Actelion Schweiz und ist unterdessen auch auf unserer Niemann-Pick-Homepage zu sehen.

Herr Prof. Dr. Marc Patterson, Mayo Clinic Rochester, Minnesota

Er berichtete über Oxysterole, Cyclodextrine, HDI (Histone Deacetylase Inhibitors), Forschungsergebnisse über Statistiken von Maus-Studien und wie man diese auf den Menschen übertragen kann.



**International Niemann Pick Disease Alliance (INPDA)
13.-14. November 2011 in La Reina de la Talavera**

Das zweite internationale Treffen der INPDA wurde von der spanischen Selbsthilfegruppe ausgerichtet. Teilnehmer waren Vertreter der Selbsthilfe- bzw. Patientengruppen aus neun Ländern (Spanien, UK, Schweiz, Italien, Deutschland, Frankreich, USA, Kanada und Argentinien). Leider kurzfristig absagen mussten die niederländische und die chinesische Delegation. Weitere Mitglieder der INPDA sind Österreich und Japan und derzeit formiert sich Norwegen. Teilgenommen haben außerdem Vertreter der Pharmaindustrie (Actelion/Genzyme) und internationale Ärzte bzw. Forscher.



PD Dr. med. Heiko Runz,
Sabine Fornfeist, Ed Fabianski

Tribute to Bambi:

Ausgestrahlt am Samstag, den 24.11.2011 um 22:15 Uhr im Ersten Programm

In diesem Jahr sammelten wieder viele Prominente Spenden für Kinder in Not und engagierten sich damit für die Stiftung

„**TRIBUTE TO BAMBI**“. Viele der Stars kamen in Berlin zu einer Charity-Nacht zusammen, dessen Highlights das Erste Programm präsentierte. Die BAMBI-Stars Veronica Ferres, Johannes B. Kerner und Franziska van Almsick setzen sich 2011 als Botschafter der TRIBUTE TO BAMBI-Stiftung insbesondere für junge Patienten mit äußerst seltenen Krankheiten ein, u.a. auch für die an der unheilbaren Stoffwechselkrankheit Niemann Pick Typ C erkrankten, damals noch elfjährigen Lili. Dabei werden sie von weiteren Bambi-Preisträgern wie Michael Schumacher, Udo Lindenberg und Peter Maffay mit ganz besonderen Aktionen für die Stiftungsarbeit unterstützt.

Stellvertretend für unsere Selbsthilfegruppe wurde während der Ausstrahlung des Tribute to Bambi ein Film über Lili und ihre Familie ausgestrahlt. Darin wurde über die lange Suche bis zur Diagnosefindung berichtet und ein Einblick in das Familienleben gewährt. Auf die Niemann-Pick-Erkrankung wurde Sabine Fornfeist durch eigene Recherchen im Internet aufmerksam. Sie stellte sich dann mit ihrem Verdacht bei Prof. Dr. Marquardt in Münster vor, der die Diagnose bestätigte.



Moderatorin Miriam Pilhau und Sabine Fornfeist

12.05.2012 Jahrestreffen in Kassel Penta Hotel Organisator Herr Edmund Fabianski

Vorstandschaft:

1. Vorsitzende:	Frau Gabi Grillenberger
2. Vorsitzende:	Frau Carola Beyer
Kassenwart:	Herr Edmund Fabianski
Revisor:	Herr Dieter Paschke
Protokollführer:	Frau Angela Kather



Mitgliederzahl der ShG: Anwesend 35 stimmberechtigte Mitglieder.
Aktuell sind 110 beitragszahlende Mitglieder zu verzeichnen.

Beschlüsse:

Der Vorstand schlägt vor, Herrn Dr. Heiko Runz aus Heidelberg in den wissenschaftlichen Beirat aufzunehmen.

Herr Dr. Runz nimmt seine Nominierung an.

Die Mitgliederversammlung hat einstimmig beschlossen die Villa Metabolica in Mainz sowie die Forschung in Regensburg weiter wie bisher mit je 20.000,- Euro zu unterstützen.

Ein neuer Paragraph wird in die Satzung aufgenommen, um die Vergütung des Vorstandes zu regeln:

§ 8 Vergütungen Vorstand

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

Vorträge:

Herr Dr. Eugen Mengel, Mainz:

Vortrag über den aktuellen Stand der Enzyersatztherapie bei Niemann-Pick Typ B.

Herr Prof. Dr. Thorsten Marquardt aus Münster:

Vortrag über eine in Deutschland geplante Studie zu Cyclodextrin als Medikament bei NPC

Frau Dr. Evelyn Orsó und Frau Dr. Silke Matysik aus Regensburg:

Vortrag über neue Nachweismethoden für die als Blut-Marker für NPC gehandelten Oxysterole.

Herr Prof. Dr. Marc Patterson, Mayo Clinic Rochester, Minnesota:

Warum ist es so wichtig eine frühe Diagnose zu stellen?

Im Januar 2012 gab es ein Treffen von Vertretern unseres Vereins mit Prof. **Dr. Thorsten Marquardt aus Münster**, um eine Mini-Studie zu Cyclodextrin als Medikament bei NPC in Deutschland auf den Weg zu bringen. Dafür würde unser Verein 50.000,-- Euro bereitstellen.

Aus Anlass des „Tages der seltenen Erkrankungen“ wurde am 28.02.2012 der „**Eva Luise Köhler Forschungspreis für Seltene Erkrankungen**“ in Berlin verliehen. Auf der

Preisverleihungsveranstaltung wurde ein Film über den von NPC betroffenen Florian Veil und seine Eltern gezeigt. Die Eheleute Veil und Riemer nahmen an der Veranstaltung teil.

Herr **Thomas Piehler** aus Schöningen, Vater von Luana Murgia, veranstaltete in seinem gastronomischen Betrieb eine Benefizveranstaltung anlässlich des „Tages der seltenen Erkrankungen“ und konnte damit annähernd 6.000,-- Euro Spenden für die NP-Selbsthilfegruppe e. V. sammeln.



Die diesjährige Tagung der „**Ara Parseghian Foundation**“ (USA) fand vom 7. bis 9. Juni in Indiana statt. **Familie Fornfeist** von der NP-Selbsthilfegruppe. e. V. Deutschland nahm daran teil und war sogar als Redner eingeladen. Weiterhin nahm Prof. Dr. Rolfs aus Rostock und Wissenschaftler aus Regensburg daran teil. Zwei Nachmittage der Tagung wurden dem Thema Cyclodextrin gewidmet.



Frau Dr. Kather erklärt, dass sie die Funktion als Kontaktperson zur ACHSE gerne abgeben würde und fragt, wer das übernehmen möchte. Familie Fornfeist übernahm dieses Amt.

Der Freitags-Chat auf der Homepage der Niemann-Pick-Selbsthilfegruppe. e. V. wird mangels Interesses eingestellt.

Die NP-Selbsthilfegruppe e. V. ist jetzt auch auf **Facebook** zu finden. Herr Piehler und Familie Fornfeist übernehmen die Pflege der Seite im Facebook und ermuntern die Mitglieder den Austausch auf Facebook einmal auszuprobieren. Inzwischen hat diese Seite 29 Mitglieder. Es müssen in unserer Selbsthilfegruppe viele Menschen aktiv werden, damit der Bekanntheitsgrad von Niemann-Pick vorwärts geht, denn noch immer gibt es Ärzte, die noch nichts von Niemann-Pick gehört haben und noch nicht sensibilisiert sind.

Loire Valley – Niemann-Pick-Meeting in Frankreich:

Dank der Stiftung „Tribute to Bambi“ konnten wir dem sogenannten Loire Valley Meeting vom 19. bis 22. Oktober 2012 in Frankreich beiwohnen. Dieses hochkarätige wissenschaftliche Treffen wurde als Gemeinschaftsprojekt der schweizerischen und der deutschen Selbsthilfegruppe ins Leben gerufen und war ein voller Erfolg. Eines der Ziele war mehr Forscher in Europa für dieses Krankheitsbild zu interessieren und die internationale Zusammenarbeit zu stärken. Dies scheint uns wohl gelungen zu sein. Ziel der Begegnung ist es gewesen, Meinungen zu den Richtungen der kommenden Forschungen auszutauschen, damit Niemann Pick Typ C, eine degenerative fatale seltene Erbkrankheit, in der Zukunft möglichst effizient bekämpft werden kann. Die Prävalenz dieser in der ganzen Welt verbreiteten, schwer diagnostizierbaren Krankheit ist etwa 1:120'000. NP-C wird nie ausgerottet werden. Auch kommende Generationen werden betroffen sein. Hinter dieser relativ bescheidenen Häufigkeit kann die Grundlagenforschung auf Behandlungsmöglichkeiten stoßen, die viel mehr verbreitete neurodegenerative Krankheiten ansprechen werden. Ohne die großzügige Unterbringung in Château des Grotteaux und die Unterstützung der deutschen und schweizerischen NP-Vereine hätte das Loire Valley Meeting nicht stattgefunden. Der Erfolg dieser einmaligen visionären Initiative hat dazu geführt, dass alle Forscher auf ein erneutes Treffen hoffen, vorausgesetzt, dass die INPDA die entsprechende Unterstützung bekommt.





Nachdem auf unserem alten Flyer leider die Adressen der Ansprechpartner durch das Ausscheiden eines Mitgliedes nicht mehr aktuell waren, auch Informationen nicht ganz auf dem neuesten Stand waren und das Outfit des Flyers schon lange von vielen als nicht mehr zeitgerecht kritisiert wurde, hatten wir uns entschlossen, einen neuen Flyer entwerfen zu lassen.

Herr Michael Fornfeist hatte dies vorher auch schon angesprochen und so übernahm er diese Aufgabe gerne und führte diese mit viel Herzblut aus. Sabine und Michael Fornfeist hatten bei ihrem Vortrag in den USA den amerikanischen Flyer gesehen und waren davon sehr angetan. So machte sich also Michael Fornfeist an die Arbeit und in Anlehnung an den amerikanischen Flyer kam ein sehr gelungenes Exemplar dabei heraus, was inzwischen viele, u. a. auch Ärzte, bestätigt haben. In diesem Zuge entwarf Michael Fornfeist auch gleich noch ein neues Logo für unsere Deutsche Selbsthilfegruppe.

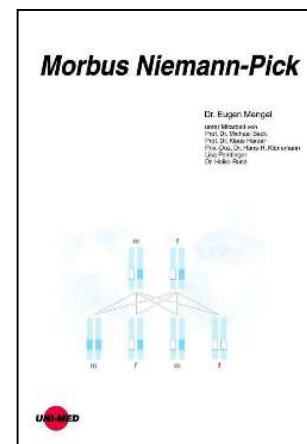
Herzlichen Dank Michael für den fantastischen, modernen, zeitgemäßen Flyer und das sehr gelungene neue Logo.

Das erste Buch zum Thema Morbus Niemann-Pick in deutscher Fassung!

Wir bedanken uns ganz herzlich bei Herrn Dr. Eugen Mengel und seinen Mit-Autoren.

Das Buch heißt: „Morbus Niemann-Pick“ und wurde von Herrn Dr. Mengel unter Mitarbeit von verschiedenen Ärzten, die alle schon auf unseren Tagungen waren, geschrieben. Wir haben uns schon ein wenig eingelesen und können es nur wärmstens empfehlen.

Dr. Eugen Mengel (Hrsg.), Universitätskinderklinik Mainz
Verlag: UNI-MED, 1. Auflage 2012, 80 Seiten, Hardcover, ISBN 978-3-8374-2179-8, Preis: 4,95 Euro“



Regensburg brauchte mal wieder Blut und alle waren dabei.

Mitgliederversammlung der Niemann-Pick Selbsthilfegruppe e. V. am 25. Mai 2013 in Kassel

Vorstandschafft:

1. Vorsitzende:	Frau Gabi Grillenberger
2. Vorsitzende:	Frau Carola Beyer
Kassenwart:	Herr Edmund Fabianski
Revisor:	Herr Dieter Paschke
Protokollführerin:	Frau Angela Kather



Es sind 32 Mitglieder anwesend.

Schon 2008 hat uns Prof. Dr. Marc Patterson von Allopregnanolone/Beta-Cyclodextrin berichtet. Später kam man darauf, dass nicht der Wirkstoff sondern das Lösungsmittel wirkt.

Vorträge:

Herrn Dr. Carlos Camozzi:

Herr PD Dr. Klünemann hilft bei der Übersetzung.

„Es handelt sich auch bei dieser Studie - wie bei der Cyclodextrinstudie - um eine Studie, die aufgegliedert wird in drei Phasen. Für uns alle interessant sind natürlich auch die Ausschlusskriterien, die in der Präsentation dargelegt werden:

Begonnen werden soll die Studie mit 14 Patienten (+ drei in Reserve) und geht dann mit insgesamt 34 Patienten (+3 Reserve) in Phase 2 über. Der neue Behandlungsansatz beruht auf dem Lysosomen schützenden und stabilisierenden Effekt der sogenannten Heat Shock Proteine (HSP70), mit dem Ziel, den bei NPC-Patienten geschädigten lysosomalen Abtransport von Cholesterin und anderen Lipiden wieder zu ermöglichen und damit das Überleben der Zellen. Die Firma Orphazyme hat einen Wirkstoff entwickelt, der die Bluthirnschranke überwindet und sozusagen eine synthetisch hergestellte Version des HSP70-Proteins ist.“

Frau Ricki Nusser Müller-Busch, Berlin:

Vielen Dank für die Einladung. Ich bin jetzt erst eine halbe Stunde hier und sehr beeindruckt von der Fachkundigkeit der Betroffenen und ihrer Angehörigen. Ich finde, das ist der einzige Weg, wie man sich überhaupt so einem Problem nähern kann.

Ich habe mich entschieden, heute bei Ihnen über die F.O.T.T., die Facio-Orale Trakt Therapie nach Coombes, zu sprechen, weil ich hoffe, dass Sie Anregungen, wie man Hilfen geben kann, mitnehmen können. Schluckstörungen sind ein großes, vielfältiges Gebiet.

Herr PD Dr. Heiko Runz:

Hr. Dr. Runz berichtet über den Fortschritt der Niemann-Pick Typ C Datenbank.

Herr Jim Green:

Es gibt bereits drei oder vier verschiedene Wege, um die Spitze des Berges zu erreichen. Die Studien geben uns, während wir daran arbeiten, den Weg, die Route vor, die wir zu gehen haben. Wie bei guten Bergsteigern muss man einen Plan haben, um diese Spitze zu erreichen und der Plan, an dem wir im Moment arbeiten, ist die Sammlung von Daten aus aller Welt. Eine der wichtigsten Informationen ist vor allem, wo sind diese Patienten und wie ist der Fortschritt der Krankheit. Das ist absolut notwendig, besonders beim Betreiben von Studien, wie es gerade Heiko Runz durchführt. Bei vielen Krankheiten hätte die Wissenschaft und die Ärzte sehr gerne eine solche Datenbank, wie sie es bereits für Niemann-Pick Typ A, B und C gibt und dass es diese

Datenbank für Niemann-Pick gibt, ist eine äußerst gute Nachricht. Wichtig zum Erreichen der Bergspitze ist auch, dass es solche Foren wie hier heute gibt, bei dem betroffene Eltern, Wissenschaftler und Mediziner zusammen kommen können. Dadurch erreicht man den Gipfel schneller. Das Treffen im Loire-Valley war auf jeden Fall sehr innovativ, eines bisher noch nicht sehr bekannten Forums, um neue Ideen, neue Konzepte und Informationen in einer entspannten angenehmen Atmosphäre auszutauschen.

Frau Prof. Dr. med. Ingeborg Krägeloh-Mann, Universität Tübingen:

Wir würden gerne mit Ihnen über Kernspinbilder diskutieren, da wahrscheinlich bereits bei allen Ihren Kindern zu einem bestimmten Zeitpunkt ihrer Erkrankung Kernspinuntersuchungen durchgeführt wurden. Wir wollen sehen, ob es sich lohnen würde, diese Kernspinuntersuchungen einmal systematischer anzuschauen, um damit einen Ausgangspunkt für ein Verständnis der strukturellen Veränderungen über die Zeit zu bekommen, was für Therapiestudien, bei denen man natürlich viel spezifischere Untersuchungen wie Spektroskopie usw. noch einführen muss, wichtig wäre, aber damit immerhin als Hintergrund den natürlichen Verlauf zeigen könnte.

Herr Prof. Dr. Gerd Schmitz, Universität Regensburg:

Da wir Labor- und Transfusionsmediziner sind, interessieren uns ganz besonders diagnostische Marker in den Körpersäften und das natürlich im Blut. Der einfachste Saft, den wir als Diagnostiker zapfen können, ist Blut. Im Blut ist aber nicht nur Plasma, sondern auch Zellen - um hier nur einige zu nennen, die Thrombozyten und die Erythrozyten und diese kristallisieren sich immer mehr heraus als wichtig für die neurodegenerativen Erkrankungen. Ich werde ihnen das gleich kurz auch für Niemann-Pick zeigen. Da ist eben die Frage, was können wir damit für die individualisierte Diagnostik und Verlaufskontrolle und auch für das Therapiemonitoring erfahren.

Herr Prof. Dr. Marc Patterson, Mayo-Clinic Rochester:

Übersetzt von Herrn Dr. Hans Klünemann.

Ein Biomarker ist ein Instrument, um ein bestimmtes Fettmolekül oder Eiweißmolekül zu bestimmen, das in einem Gewebe oder einer Gewebeflüssigkeit vorhanden ist und ganz besonders assoziiert ist oder korreliert mit einer bestimmten Erkrankung. Hierzu will man untersuchen, wie sich der Biomarker im Verlauf der Erkrankung und im Verlauf der Progression der Erkrankung verändert, um dann den Patienten wirklich helfen zu können. Wenn ein Molekül diese Kriterien erfüllt, dann kann man es als Surrogatmarker bezeichnen.

Erster Bluttest für Niemann-Pick Typ C (NPC)

Wie wir uns erinnern, hat Marc Patterson uns die Treffsicherheit des Bluttests („Oxysterolbestimmung“), der in den USA von der Gruppe um Dane Ory ausgearbeitet wurde, für die Diagnose von NPC schon mehrfach in Wort und Bild dargestellt. Der Test geht in den Labors mit dem nötigen Know-how (das nicht einfach ist!) recht schnell, offenbar schneller, sicherer und weniger aufwändig als der **Filipintest aus gezüchteten Hautzellen**. Die uns allen bekannten Forscher aus Regensburg, Hans Klünemann, Evelyn Orso, Silke Matysik und Gerd Schmitz haben nun mit als Erste uns den Test in Deutschland verfügbar gemacht. Sie haben auch – und das erscheint mir wichtig – neue Facetten zu den Aussagen der Testergebnisse hinzugefügt und sie haben jetzt eine eindrucksvolle wissenschaftliche Publikation zur Methodik und den Aussagen (die auch andere Krankheiten als NPC betreffen!) vorgelegt.

2013 INPDR – Das Internationale Niemann Pick-Patientenregister für Niemann Pick Typ A/B und C wird mit 1,2 Mio. EURO auf 3 Jahre verteilt durch ein Gesundheitsprogramm der EU finanziert.

Dieses Register hat den Ansatz, dass die Rechte an dem Register nicht – wie sonst üblich – bei einem Industrieunternehmen liegen. Beispielsweise gibt es bereits ein Typ B-Register, dessen Rechte bei dem Pharmakonzern Genzyme liegen. Das im Folgenden beschriebene Register ist im Besitz einer internationalen Patientenorganisation, nämlich der INPDA (International Niemann Pick Disease Alliance). Das Register wird durch einen EU-Grant finanziell gefördert (*EU-Second Programme of Community action in the field of Health 2008-2013*).

Beteiligt an dem Projekt sind elf Partner in sieben EU-Ländern, 17 internationale Kooperationspartner.

Mit dem Register soll ein Durchbruch in dem Forschungsgebiet der Niemann-Pick Erkrankungen erreicht werden, da die größeren Datenmengen auch die Qualität der Forschung verbessern könnten und so schließlich dabei helfen könnten den Gesundheitszustand der Patienten zu verbessern. Außerdem soll durch das Register die Aufmerksamkeit für die Niemann-Pick-Erkrankungen gesteigert werden und eine Quelle von Wissen und Erfahrungen über die Niemann-Pick-Erkrankungen geschaffen werden.

Beim EU-Niemann-Pick Register gibt es viele Aktivitäten, vor allem durch Miriam Stampfer, Heiko Runz, Dr. Klünemann, Dr. Mengel, Lisa Peintinger und Pascal Weber als von der NP Shg. e. V. eingesetzter, sehr engagierter, Koordinator und Berichterstatter. Allerdings ist die Abstimmung unter den beteiligten Ländern schwierig und es gibt Verzögerungen.



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

13. - 15. Juni 2013 University of Notre Dame, College of Science, South Bend, Indiana

Tagungsbericht von Dr. rer. nat. Frank W. Pfrieger Directeur de Recherche/Gruppenleiter (frank.pfrieger@unistra.fr)

Institut des Neurosciences Cellulaires et Intégratives, CNRS/Université de Strasbourg, Strasbourg, Frankreich.

Der ausführliche Bericht, 22 Seiten, ist im Mitgliederbereich unserer Homepage zu lesen. Wir danken Herrn Dr. rer. nat. Frank W. Pfrieger für diese großartige Arbeit.

Sechster Internationaler Tag der seltenen Erkrankungen "Rare Disorders without Borders"

Der 28te Februar 2013 ist der Tag der seltenen Erkrankungen

63 Länder nahmen 2012 teil – darunter auch die Teilnahme aller 27 EU-Mitgliedsstaaten.



Die 21. Jahrestagung der NNPDF Family Konferenz fand vom 01.- 04. August 2013 in Baltimore, Maryland, USA, statt und stand unter dem Motto

"Hafen der Hoffnung - Glauben an morgen"!

Fr. Sabine Fornfeist von der Deutschen Niemann-Pick-Selbsthilfegruppe hielt einen ergreifenden Vortrag. Sie zeigte u.a. aus ihrer Sicht die Unterschiede zwischen dem deutschen und dem amerikanischen Gesundheitssystem auf.

Außer Sabine Fornfeist waren auch Hr. Dr. Heiko Runz, Hr. Edmund Fabianski, Deutschland und Hr. Christoph Poincilit, Schweiz, bei diesem Treffen anwesend. Sie konnten gute Gespräche führen und sich über die Fortschritte austauschen.

Mitgliederversammlung der Niemann-Pick Selbsthilfegruppe e. V. am 24. Mai 2014 in Kassel

Vorstandschafft:

1. Vorsitzende:	Frau Gabi Grillenberger
2. Vorsitzende:	Frau Carola Beyer
Kassenwart:	Herr Edmund Fabianski
Revisor:	Herr Dieter Paschke
Protokollführerin:	Frau Angela Kather



44 stimmberechtigte Mitglieder anwesend

Neuwahlen des Vorstands

Bis zum Beginn der Versammlung sind keine Vorschläge für eine Neubesetzung des Vorstands eingegangen. Der Versammlungsleiter berichtet, dass Frau Beyer aus Liegau-Augustusbad/Radeberg aus persönlichen Gründen das Amt der 2. Vorsitzenden nicht länger übernehmen kann. Deshalb wird eine Neuwahl des Vorstands durchgeführt. Frau Gabriele Grillenberger aus Windsbach stellt sich weiterhin für das Amt der 1. Vorsitzenden zur Verfügung und wird bei einer Enthaltung von 43 der anwesenden Mitglieder per Handzeichen als 1. Vorsitzende wiedergewählt. Es gibt keine Gegenstimme. Frau Grillenberger nimmt die Wahl an.



Der neu gewählte Vorstand

Frau Sabine Fornfeist (anwesend) hat gegenüber Herrn Fabianski im Vorfeld der Versammlung signalisiert, dass sie bereit wäre, das Amt der 2. Vorsitzenden zu übernehmen.

Die Mitgliederversammlung wählt Frau Fornfeist mit 43 Stimmen per Handzeichen zur 2. Vorsitzenden, es gibt 1 Enthaltung und keine Gegenstimme. Frau Fornfeist nimmt die Wahl an und bedankt sich bei den Mitgliedern für das entgegengebrachte Vertrauen. Herr Fabianski fragt die Mitgliederversammlung, ob es Bewerber für das Amt des Kassiers gibt. Es gibt keine Vorschläge und Herr Fabianski erklärt sich bereit, weiterhin als Kassier zu fungieren. Herr Fabianski wird von 43 der anwesenden Mitglieder per Handzeichen als Kassier wiedergewählt. Es gibt eine Enthaltung und keine Gegenstimme.

Vorträge:

Herr Dr. med. Kurt Hannes Wollinsky

„Man kann Hustenprobleme auch bei Niemann-Pick-betroffenen-Kindern sehr gut in den Griff kriegen, wenn man, solange es möglich ist, eine Atemtherapie beginnt, um überhaupt etwas für die Lungendehnung zu tun. Manchmal wird zu viel Schleim produziert, das ist dann wieder schlecht und man kann manuelle Abhustechniken und maschinelle Abhustmanöver durchführen. Alle zusammen haben folgenden Effekt: der Hustenstoß wird wieder verstärkt und mit Hilfe dieser Methoden die Ein- und Ausatmung verbessert. Man erzielt dann wieder eine richtig gute, fast normale Hustenfunktion.“

Dr. rer. nat. Frank W. Pfrieder

Directeur de Recherche/Gruppenleiter (frank.pfrieder@unistra.fr)

Institut des Neurosciences Cellulaires et Intégratives, CNRS/Université de Strasbourg, Strasbourg, Frankreich.

Ein von uns ausgewählter Beitrag seines Berichtes, mehr ist zu lesen im Mitgliederbereich der Homepage.

Fr. Dr. Eva-Maria Küch

Was ich ihnen heute präsentieren möchte, sind die Ergebnisse, die wir anhand einer Dünndarmbiopsie einer NPC-Patientin erhalten haben, die unter einer gastrointestinalen Fehlfunktion, Durchfall, Blähung usw., gelitten hat. NPC wird mit Miglustat bzw. Zavesca behandelt und die häufigsten Nebenwirkungen dabei sind Durchfall, Blähungen, Übelkeit, Erbrechen, Bauch- und Magenschmerzen und dementsprechend Gewichtsverlust.

Herr Dr. rer. nat. Leonhard Linta

Zunächst einmal die Mutter aller Stammzellen ist die befruchtete Eizelle, aus der so ziemlich alles wird, eben der ganze Organismus und wenn diese Zelle sich teilt, bis zum Sechzehn-Zell-Stadium noch, kann sie immer noch alles machen und alle Grenzen sind gleich. Danach, etwas später in der Entwicklung, entsteht die sogenannte Blastozyste und hier sieht man schon allein farblich, es besteht hier eine Art Hohlkugel und darinnen ist so eine Art Gewebe. Das sind diese embryonalen Stammzellen, von denen sie vielleicht schon immer wieder gelesen haben aufgrund der Frage, ob man aus ethischen Gründen in der europäischen Union erforschen will oder nicht. Wenn man dann in der Entwicklung ein bisschen später schaut, irgendwann wird sich eben der Embryo, die verschiedenen Gewebe sich herausbilden und irgendwann hat man dann reifere Stammzellen, das sind dann adulte Stammzellen und später auch Gewebestammzellen, die man multipotente Stammzellen nennt. Selbst der erwachsene Organismus hat immer noch eine Vielzahl von Stammzellen, die eben aber nicht mehr alles machen können, wie diese hier am Anfang, sondern eben nur ganz bestimmte Dinge. Zum Beispiel, eine Nervenstammzelle kann Nervenzellen produzieren. Womit wir aber arbeiten, ist eine neue Art von Stammzelle, die natürlicherweise nicht im Körper vorkommt, sondern künstlich erschaffen wird.

Herr Dr. Marc Patterson

Es ist noch einmal ganz wichtig zu betonen, dass es sich um eine neurologische Erkrankung handelt. Ich möchte heute speziell über Zellautonomie reden. Mit anderen Worten, was in den Neuronen passiert ist nicht von anderen Zellen des Körpers beeinflusst, sondern ist ganz autonom. Dazu gibt es mehrere Studien. Die in ersten Studien generierten Mäuse sind sogenannte Chimären. Eine Chimäre ist ein Tier, das zwei Genome hat. Ein Genom hat normale Gene und das andere Genom hat einen oder mehrere Defekte.

Sabine Fornfeist und Edmund Fabianski besuchten für uns die **28. APS-Jahrestagung vom 06.03. bis 08.03.2014 in Fulda**. Fazit von Edmund Fabianski: eine gelungene, sehr informative Veranstaltung, die wir unbedingt nächstes Jahr wieder besuchen müssen. Herr Fabianski berichtete, dass **Niemann-Pick ein Hauptthema** dieser Veranstaltung war. Es waren ca. 200 Gäste anwesend.

Ein Highlight am Ende des ersten Tages war die Auszeichnung von **Prof. Thorsten Marquardt** mit dem 10.000 Euro dotierten

PRO-SCIENTIA Förderpreis der Eckhart-Buddecke-Stiftung. Prof. Marquardt und ein Forscherteam haben diesen Preis für die in der Fachwelt Aufsehen erregende Entdeckung, der Entschlüsselung einer bislang kaum bekannten Stoffwechselerkrankung erhalten – eine effektive Therapiemöglichkeit wurde direkt mitgeliefert.



Ed Fabianski, Sabine Fornfeist, Jim Green

In Frankfurt fand vom 16. - 18. Mai 2014 das von der **Firma Actelion veranstaltete „6.th Scientific Symposium on Niemann-Pick Type C - New Horizons in Diagnosis and Treatment“** statt. Im Anschluss haben die INPDA Mitglieder von Sonntag 16:00 Uhr bis Montag 16:00 Uhr getagt. Es waren alle INPDA-Mitglieder weltweit präsent, als Vertreter der NP Shg. e. V. nahmen Dr. Klünemann, Frau Fornfeist und Herr Fabianski teil.

Von der Firma Actelion wurde eine **Kampagne mit dem Titel „Think again – think NP-C“** initiiert. **Ziel ist die Sensibilisierung von Ärzten, Psychiatern und Lehrern gegenüber Morbus Niemann-Pick.** Dazu sollen die in der INPDA organisierten Selbsthilfegruppen beitragen, und in ihren Heimatländern an Ärztetagungen etc. teilnehmen, um dort über die Krankheit zu informieren.

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

12. - 14. Juni 2014 University of Notre Dame, College of Science, South Bend, Indiana

Tagungsbericht von Dr. rer. nat. Frank W. Pfrieger

Directeur de Recherche/Gruppenleiter (frank.pfrieger@unistra.fr)

Institut des Neurosciences Cellulaires et Intégratives, CNRS/Université de Strasbourg, Strasbourg, Frankreich.

Ein von uns ausgewählter Beitrag seines Berichtes, mehr ist zu lesen im Mitgliederbereich der Homepage.

Fotowanderausstellung

„WAISEN DER MEDIZIN – Leben mit einer Seltenen Erkrankung“

Schirmherrschaft: Barbara Steffens, Ministerin für Gesundheit, Emanzipation, Pflege und Alter des Landes Nordrhein-Westfalen



v. links: **Andrea Ballschuh** (Moderatorin), **Sabine Fornfeist** (Niemann Pick Selbsthilfegruppe e.V.), **Barbara Steffens** (Ministerin für Gesundheit, Emanzipation, Pflege und Alter in NRW), **Günter Wältermann** (Vorsitzender des Vorstands der AOK Rheinland/Hamburg), **Christoph Nachtigäller** (Vorsitzender des Vorstands der ACHSE e. V.) **Prof. Dr. Markus M. Nöthen** (Leiter des Instituts für Humangenetik an der Universitätsklinik Bonn) Foto ©Achse

Am „**Loire-Valley-Meeting 2014**“ haben Dr. Mengel, Dr. Pfrieger und Dr. Marquardt teilgenommen. Ein Bericht von Dr. Pfrieger über die Themen des Meetings ist im Mitgliederbereich der NP Shg. e. V. Homepage zu finden.

5. NP-C Forum „Leben mit NP-C“

5. – 6. Dezember 2014 Marriott Hotel, Berlin

Dieses NPC-Treffen in Berlin, bei dem ca. 120 Ärzte anwesend waren, wurde eingerichtet, um Ärzten Niemann-Pick C näher zu bringen. Die Liste der dortigen Referenten zeigt mir, Wolfgang

Grillenberger, aber auch, dass wir in unserer Selbsthilfegruppe mit den bei unserer jährlichen Tagung in Kassel anwesenden Ärzten und deren Vorträgen sehr gut aufgestellt sind. Natürlich kennt Edmund Fabianski bestimmt mehr als ich; jedenfalls waren Sabine Fornfeist und Edmund Fabianski für unsere SHG vor Ort und verfolgten das Treffen in Berlin.

„Noch heute wissen viele Ärzte wenig über die seltenen Krankheiten. Morbus Niemann-Pick kann, wie die meisten „seltenen Krankheiten“, nur diagnostiziert werden, wenn der, nach Facharztzuständigkeiten aufgeteilte, menschliche Körper bei den Ärzten wieder als Gesamtkunstwerk wahrgenommen wird.“

Mitgliederversammlung der Niemann-Pick Selbsthilfegruppe e. V. am 24. Mai 2015 in Kassel

Vorstandschafft:

1. Vorsitzende:	Frau Gabi Grillenberger
2. Vorsitzende:	Frau Sabine Fornfeist
Kassenwart:	Herr Edmund Fabianski
Revisor:	Herr Dieter Paschke
Protokollführerin:	Frau Angela Kather



Bei der Kinder Betreuung hat es dann 2015 eine Veränderung gegeben. Frau Ursel Erl gab die Kinderbetreuung auf und Frau Nadine Scheck übernahm mit Frau Corina Hendess diese wertvolle Arbeit.



Vorträge:

Dr. Frank Pfrieder:

Ich bin Neurowissenschaftler - sie alle wissen besser als ich, dass natürlich die neurologischen Symptome bei NPC sehr gravierend sind und deshalb beschäftigen wir uns hier mit Nervenzellen. Im Laufe der Erkrankung kommt es zu einer Fehlfunktion und zum Absterben von bestimmten Nervenzellen. Das betrifft also das zentrale Nervensystem, d.h. das Gehirn und das Rückenmark.

Ed Fabianski: „Die erste Mail von Ben kam dann doch etwas überraschend, zumal unser Programm der Mitgliederversammlung für Kassel bereits erstellt war und die Einladungen an unsere Mitglieder, Freunde und Förderer die Zentrale in Windsbach bereits verlassen hatten. Die Aktualität des Themas Cyclodextrin machte uns die Entscheidung jedoch sehr leicht und das Organisationsteam unserer Tagung stimmte dem Präsentationsangebot von Vtesse vorbehaltlos zu.“

Dr. Ben Machielse, Firma Vtesse aus den USA:

Die Cyclodextrin-Geschichte ist wirklich herausragend und eigentlich schon fast ein Musterbeispiel für die Entwicklung eines Arzneimittels. **Der Weg des Cyclodextrins ist ein bisschen anders, da diese Substanz dadurch gepuscht wurde, dass sich wirklich die Patienten international zusammengetan haben und gesagt haben, wir müssen das ausprobieren und dann sind erst die Industrie und das NIH als akademische Institution gekommen.**

Vtesse hat nun als einzige Firma die Lizenz vom FDA bekommen, dieses Arzneimittel zu entwickeln und dann natürlich auch zu nutzen. Wir sind zuständig für die noch laufende Phase 1-Studie und wir haben Zugang zu dieser famosen National History-Study, d.h. wir können die Daten von allen Patienten über die Verlaufsentwicklung nutzen, seit sie untersucht wurden. Das ist natürlich ein sehr großer Schatz.

Hr. Dr. Eugen Mengel, Villa Metabolica Mainz:

Ich will ein bisschen über die letzten 20 Jahre erzählen, was habe ich mit der Niemann-Pick-Typ C-Erkrankung erlebt, im zweiten Teil möchte ich unsere Ergebnisse mit dem Miglustat reflektieren und gegen Ende dann die Diskussion aufgreifen, wie sieht es in Zukunft mit den neuen Medikamenten aus, was da diskutiert wird.

Hr. Dr. Marc Patterson, Mayo Clinic Rochester:

Der Punkt ist wirklich bei allen Seltenen Erkrankungen die Symptome aggressiv zu behandeln, dem nachzugehen und nicht zu sagen, dass kommt von Niemann-Pick und dann war es das. Man kann heute die Lebensqualität durch das Behandeln der Symptome wirklich steigern. Im Vergleich zu der Zeit, als ich vor 25 Jahren begonnen habe, sind heute die Behandlungsmethoden und die Möglichkeiten, die wir haben die Symptome zu behandeln, sehr viel besser. Ich kläre die Familien also noch einmal auf, vor allem darüber, dass man Beweise dafür hat, dass die zugelassenen Arzneimittel effizient und sicher sind.

Frau Jana Hirschfeld

Edmund Fabianski: Frau Jana Hirschfeld ist eine unserer **ACHSE-Beauftragten**, zusammen mit Sabine Fornfeist hat sie letztes Jahr im Herbst einen ACHSE-Workshop zur Gruppenarbeit in der Selbsthilfe besucht. Sie hat viele neue gute Ideen mitgebracht.

Stefanie Schulz berichtete während der Tagung 2015 in Kassel über Ihre Erfahrungen mit „Tanganil (Acetyl-DL-Leucin).

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

11. bis 13. Juni 2015 University of Notre Dame, College of Science, South Bend, Indiana

Tagungsbericht von **Dr. rer. nat. Frank W. Pfrieger:**

Die grundlegende Frage, warum eine Fehlfunktion von NPC1 und NPC2 bestimmte Nervenzellen schädigt, bleibt nach wie vor unbeantwortet, ferner bleiben die Faktoren, welche die immense symptomatische Bandbreite verursachen, unbekannt. Mehrere Teilnehmer einschließlich meiner Wenigkeit vertraten die Ansicht, dass die Tagung unbedingt von der Teilnahme anderer Kollegen aus benachbarten Forschungsgebieten profitieren würde. Daher soll im nächsten Jahr ein noch zu gründendes Komitee neue Sprecher auswählen und einladen.

FDA erteilt Breakthrough-Therapy-Status für Olipudase alfa:

Die US-Aufsichtsbehörde FDA (Food and Drug Administration) hat Olipudase alfa den Breakthrough-Therapy-Status erteilt.

Die Enzymersatztherapie mit Olipudase alfa wird für die Behandlung von Patienten mit einem Mangel an saurer Sphingomyelinase (ASMD) ohne Beteiligung des zentralen Nervensystems (ZNS) - auch bekannt als Morbus Niemann-Pick Typ B - erforscht.

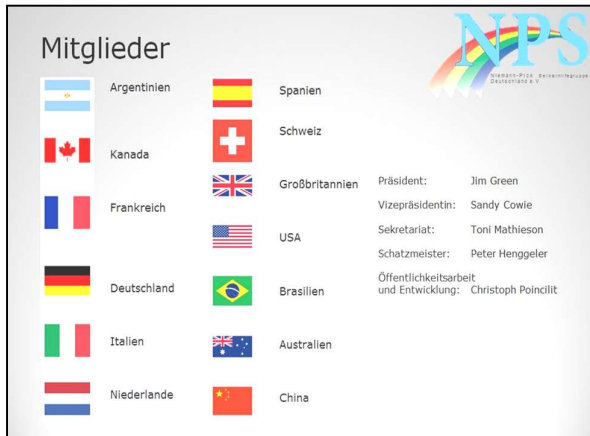
Im Gegensatz zum Typ B ist bei Typ A auch das ZNS betroffen. ASMD ist eine schwerwiegende und lebensbedrohliche Erkrankung, die durch eine mangelnde Aktivität des Enzyms saure Sphingomyelinase (ASM) verursacht wird. In der Folge kann es zu einer schädlichen Anreicherung von Sphingomyelin kommen. Derzeit gibt es keine zugelassene medikamentöse Behandlung für Patienten mit Morbus Niemann-Pick Typ B. *Übersetzt von Prof. Klaus Harzer*

2008 ein Artikel in Niemann-Pick Aktuell: **30 Jahre warten auf Niemann-Pick Typ B Studie**

Aufruf von Anne O'Connor-Smith. Diese Studie benötigte 15 Patienten, aber bisher hatten sich nur 9 gemeldet, so dass jetzt auch Patienten von Großbritannien und Deutschland angenommen wurden. Von Deutschland passte niemand in die Studie. Es melden sich auch viel zu wenig Typ B-

Betroffene bei uns in der Gruppe. Ich weiß von zwei Betroffenen in der Nachbarortschaft mit Typ B, die aber kein Interesse an unserer Gruppe haben. Vielen geht es noch gut, warum sich dann melden. Aber nur mit Testmaterial von Betroffenen geht die Forschung weiter.

Die von der NP Shg. e. V. zusammen mit der „NPSuisse“ ausgerichtete Hauptversammlung der „International Niemann-Pick Disease Alliance“ (INPDA) im Oktober 2015 in Mainz war ein großer Erfolg



Die Mitglieder 2015, Norwegen ist dabei, fehlt aber auf dem Slide



Miriam Evans und die Teilnehmer aus China: Ai Jun Zhang und Xu An-Xun

Sabine Fornfeist:

„Die Tagung fing mit einer Einführung durch Ed Fabianski und Christoph Poincilit an, die alle Teilnehmer begrüßten. Dann hat Jim Green als Präsident der INPDA gesprochen. Der nächste Schritt war, dass sich jede der 14 teilnehmenden Organisationen vorgestellt hat. Es war wirklich sehr beeindruckend, was die einzelnen Selbsthilfe-Organisationen so leisten. Es war total interessant auch einmal die vom anderen Ende der Welt zu sehen, nämlich die Chinesen mit ihrem Dolmetscher und zu hören, was bei denen so los ist, was für Probleme es in den einzelnen Ländern gibt und wo wir Überschneidungen haben.“



Mitgliederversammlung der Niemann-Pick Selbsthilfegruppe e. V. am 07. Mai 2016 im Penta Hotel, Kassel

Versammlungsleiter Herr Edmund Fabianski

Vorstandschafft:

1. Vorsitzende: Frau Gabi Grillenberger
2. Vorsitzende: Frau Sabine Fornfeist
Kassenwart: Herr Edmund Fabianski
Revisor: Herr Dieter Paschke
Protokollführerin: Frau Angela Kather



30 anwesende stimmberechtigte Mitglieder

Ed Fabianski als Versammlungsleiter regte außerdem die Einrichtung einer/s neuen **Beauftragten für anstehende klinische Studien** an. Die/der Betreffende soll sich über aktuelle klinische Studien informieren, die Entwicklung des Geschehens verfolgen und die Kommunikation mit den Firmen übernehmen. Frau **Lisa Tauszig** erklärte sich bereit, diese Funktion zu übernehmen.

Jana Hirschfeld berichtete über den Dachverband **ACHSE** und über ihre bisherigen Aktivitäten als Kontaktperson der NP Shg. e. V. zur ACHSE

Vorträge:

Frau Dr. Tatiana Bremova:

„Ich bin sehr froh, dass ich heute bei Ihnen sein kann und Ihnen über die Wirkung des Medikamentes Acetyl-DL-Leucin berichten darf. Acetyl-DL-Leucin ist eine modifizierte Aminosäure. Chemisch sind Aminosäuren Bausteine der Proteine. Das Medikament ist seit mehr als 5 Jahrzehnten in Frankreich zugelassen, allerdings nicht in Deutschland. 2013 wurde die erste Studie über die Wirkung dieses Medikamentes mit dem Original-Marktnamen Tanganil bei Patienten mit fortschreitenden Kleinhirnerkrankungen publiziert.“ Es verbessert die Koordination.

PD Dr. med. Heidrun Golla:

Palliativmedizin, was bedeutet das? Für wen kann Palliativmedizin von Interesse sein?

Hr. Dr. Frank Pfrieder:

Ein Hauptproblem, das wissen Sie als Betroffene besser als ich, ist das Absterben von Nervenzellen und die damit einhergehenden neurologischen Symptome.

Hr. Prof. Dr. Arndt Rolfs:

Herr Dr. Arndt Rolfs, Professor für Neurologie und für Neurorestauration am Albrecht-Kossel Institut in Rostock als Institutsdirektor, daneben seit Juni 2014 Geschäftsführer und Mehrheitsaktionär der **Centogene AG in Rostock**. Centogene ist weltweit eine der führenden molekulargenetischen Diagnostik-Firmen - spezialisiert auf Seltene Erkrankungen. Unsere Selbsthilfegruppe förderte seine Aktivitäten unter dem Stichwort „Tetanustoxin-Projekt“ in den

Jahren 1999 bis 2004 mit insgesamt 70.000,00 EUR. In anderen Worten 1400 Spender mit je 50,00 EURO.

„Wir haben basierend auf einer Technik, die wir in den letzten Jahren entwickelt haben - **ein Tropfen Blut auf ein sehr spezielles Filterpapier** -, damit kann man die Diagnostik machen. Wir haben große Studien z. B. in Kanada und Russland gemacht, wo wir dieses Filterpapier dem Patienten nachhause geschickt haben, weil der Patient 1000 km vom nächsten Arzt entfernt wohnt und da ist das eine sehr simple und einfache Lösung, was dann oft logistische Hürden, die ansonsten verhindern, dass ein Patient früh diagnostiziert werden könnte, wirklich lösen kann. Alles was wir machen basiert auf einem Tropfen Blut. Hier wäre ein Tropfen Blut, den kann man auf eine Filterkarte in den Briefumschlag tun und dann verschicken. Das ist stabil, auch bei Raumtemperatur – das ist ganz wichtig, braucht keine besondere Kühlung.“

Hr. Dr. Eugen Mengel:

Die Kinderstudie zur Enzyzersatztherapie läuft schon seit Mitte 2015 und hat in Italien begonnen. Andere Länder haben nachgezogen – USA, England, Frankreich und endlich, seit April 2016 haben wir hier in Deutschland auch die Genehmigung durch das Strahlenschutzamt, dass wir mit dieser Studie loslegen können. Wir haben die Patienten jetzt registriert.

Hr. Jim Green:

Er sprach über den gemeinsamen Fortschritt der Patientenorganisationen, dann über gemeinsame Arbeiten zusammen mit der Deutschen NP-ShG und der NPSuisse, das Meeting in Mainz und das Loire Valley Meeting, über das internationale Register und außerdem über die klinischen Studien. „2016 ist es erst 26 Jahre her, seit die erste NPD-Selbsthilfegruppe gegründet wurde. Die Selbsthilfegruppen förderten die Basisforschung, sie trieben den Fortschritt an und viele Opfer wurden unterwegs gebracht. Es wurden ca. 60 Mio. Euro in den Fortschritt, in solche Studien investiert und das ist, denke ich unterschätzt, wenn ich so über die letzten 20 Jahre nachdenke. Ohne die Patientenorganisationen, ohne die Menge an gesammelten Spendengeldern und die Unterstützung durch die Familien die Krankheit zu verstehen wäre das nicht passiert und hätte nichts davon stattgefunden.“

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

4. - 7. Juni 2016, West in La Paloma, Tucson, Arizona

Dr. rer. nat. Frank W. Pfrieger war für unsere Gruppe dort.

Am 22./23. Oktober 2016 fand das „**Loire-Valley-Meeting**“, organisiert von der „**NPSuisse**“, statt. Es wurde von den auf dem Gebiet Niemann-Pick tätigen Wissenschaftlern rege zum Informationsaustausch genutzt. Aus dem deutschsprachigen Raum waren **Dr. Frank Pfrieger**, **Dr. Paul Saftig** aus Kiel und **Dr. Hans Klünemann** aus Regensburg dabei.

6. NP-C Forum 04. - 05. Dezember 2015 Fa. Actelion in Berlin

„Ataxie – Demenz – Psychose – Think Again“

NP-C bei infantilen, juvenilen und adulten Patienten

Für unsere ShG war Sabine Fornfeist, Jana Hirschfeld und Edmund Fabianski vor Ort.

Mitgliederversammlung der Niemann-Pick Selbsthilfegruppe e. V. am 27. Mai 2017 in Kassel

Versammlungsleiter Herr Edmund Fabianski

Vorstandschaft:

1. Vorsitzende: Frau Gabi Grillenberger
2. Vorsitzende: Frau Sabine Fornfeist
Kassenwart: Herr Edmund Fabianski
Revisor: Herr Dieter Paschke
Protokollführerin: Frau Angela Kather



Die 2. Vorsitzende, Frau **Sabine Fornfeist** aus Brühl bei Köln, erklärte sich bereit, **künftig als 1. Vorsitzende** zu fungieren und wurde von der Mitgliederversammlung per Handzeichen mit 31 Stimmen gewählt, es gab keine Gegenstimmen und 1 Enthaltung.

Frau **Jana Hirschfeld** aus Magdeburg hatte sich im Vorfeld mündlich bereit erklärt, für den Vorstand zu kandidieren. Sie wurde von der Mitgliederversammlung per Handzeichen mit 31 Stimmen **als 2. Vorsitzende gewählt**.

Herr **Jakob Hendeß**, der **neue Administrator der Vereins-Homepage**, stellte sich abschließend der Mitgliederversammlung kurz vor.

Die **Beauftragte der NP Shg. e. V. für anstehende klinische Studien**, Frau **Dr. Lisa Tauszig** informierte die Mitgliederversammlung über aktuelle klinische Studien, bei welchen noch Teilnehmer gesucht werden, und wie man sich dafür anmelden kann.

Frau Pia Appel wurde zur Beauftragten für Typ B erklärt.

Herr Fabianski verabschiedet **Frau Gabi Grillenberger** mit den Worten: „Du bist am 19.05.2007 zur **1. Vorsitzenden** hier in Kassel berufen worden. Davor warst du aber schon ewig **Kassenprüferin** und **Protokollführerin**. 20 Jahre insgesamt im Verein und immer mit vorne dran.“



Vorträge:

Fr. Dr. Lisa Tauszig:

Frau Tauszig erklärt, dass es für Typ A noch keine bekannte Forschung gibt. **Typ A/B und B:** Es gibt für Typ A/B und B zwei verschiedene Studien für betroffene Kinder, die sich kurz ASCEND-Peds nennen.

zu NPC: Da ist jetzt ein bisschen mehr was aktiv gemacht wird. Ich habe bei **Arimoclomol** von Orphazyme angefangen. Das ist eine Studie, die aktuell läuft. Studienziel ist hier die Wirksamkeit und Sicherheit von Arimoclomol zu messen.

Herr Jakob Hendeß:

„Wer den Link noch nicht kennt, er lautet www.niemann-pick.de. Die Homepage habe ich von Danina Grillenberger übernommen, die das vorher viele Jahre übernommen hatte, jetzt allerdings die Position abgeben wollte und aktuell bin ich hauptsächlich mit inhaltlicher Pflege beschäftigt, ein bisschen Support und das Weiterleiten von Anfragen.“



Herr Prof. Dr. Kochanek:

Zunächst einmal was ist Gentherapie?

Beispiel Immunmangel und Frage funktioniert Gentherapie heutzutage?

Wie ist es jetzt bezüglich der Gentherapie im Menschen, wie funktioniert das genau?

Wie ist nun die Situation bei NPC1?

Was ist nun der Vektor, die Genfähre, die am besten geeignet wäre für Erkrankungen, die eine sehr stark ausgeprägte neurologische Symptomatik haben wie NPC?

Kommen wir nun zur Genchirurgie oder Genomchirurgie.

Das Angebot über diese Themen mit einem Experten zu diskutieren, wurde sehr lebhaft angenommen und überzog die geplante Redezeit bei weitem.

Herr Dr. Pfrieger:

Die erste Frage also, wie reagieren die Nervenzellen auf NPC1 Fehlfunktion?

Wie kann man das Absterben von Nervenzellen verhindern?

Warum sterben nur manche Nervenzellen durch NPC 1 Mangel?

Der anstrengende Weg zur Veröffentlichung wissenschaftlicher Ergebnisse.

Herr Prof. Dr. Marc Patterson:

„Ein Manifest, Familien-Organisationen müssen die Zukunft mitbesitzen und gestalten. Dabei geht es um den zentralen Prozess, denn jedes Stück an klinischen Daten ist sehr wertvoll. Entwickeln Sie Datenbanken, registrieren Sie alles, besitzen und kontrollieren Sie Ihre Daten. Bauen Sie internationale *Kollaborationen* auf und finden Sie Kraft in Zahlen, also bauen Sie auf Zahlen - ein Beispiel die INPDA. Seien Sie Partner mit Forschern, mit Klinikern, Labor-Forschung, Industrie und Genehmigungsbehörden – Sie wissen was ich meine. Daraus resultiert Anerkennung der Familien und Patienten.“

Herr Dr. Mengel, Villa Metabolica:

„Was ich heute über das Studienprogramm Enzyersatztherapie für Niemann-Pick Typ B berichten wollte, das hätte ich eigentlich gerne vor 15 Jahren gemacht. Da waren wir schon einmal so weit, wo uns gesagt wurde, wir können loslegen mit klinischen Studien zu **Niemann-Pick Typ B**, Phase 2 und zur Phase 3-Studie. Inzwischen ist vieles passiert. Das Programm war kurz vor dem Einstellen, ist aber doch wieder ins Laufen gekommen und ich mag so ein bisschen berichten, was die Perspektive ist und was so bei der Phase 2- und Phase 3-Studie für die Erkrankung, welche Experimente da auf uns zukommen.“

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

3. - 6. Juni 2017, Westin La Paloma, Tucson, Arizona

Ara Parseghian hat die Medical Research Foundation gegründet, die mehr als 45 Millionen Dollar für die Erforschung der Niemann-Pick-Krankheit zur Verfügung gestellt hat. Seit Anbeginn unserer Selbsthilfegruppe besuchten Vertreter unserer Gruppe die **Michael, Marcia, and Christa Parseghian Scientific Conference**.

Tagungsbericht von **Dr. rer. nat. Frank W. Pfrieger**

INPDA Meeting in Toronto vom 13.-15. Oktober 2017.



Außerdem waren wir im letzten Jahr zu viert beim jährlichen **großartigen 8. NP C-Forum vom 1. bis 2. Dezember in Berlin**

Mitgliederversammlung der Niemann-Pick Selbsthilfegruppe e. V. am 12. Mai 2018 in Kassel

Versammlungsleiterin Sabine Fornfeist

Vorstandschaft:

1. Vorsitzende:	Frau Sabine Fornfeist
2. Vorsitzende:	Frau Jana Hirschfeld
Kassenwart:	Herr Edmund Fabianski
Revisor:	Herr Dieter Paschke
Protokollführer:	Herr Matthias Appel



26 stimmberechtigte Mitglieder

Antrag zur weiteren finanziellen Projektförderung von Herrn Dr. Frank W. Pfrieger

Antrag zur Förderung und Kurzvortrag Christoph Poincilit über GAM

Vorträge:

Kurzbericht unserer Trialbeauftragten **Dr. Lisa Tauszig** über aktuelle Entwicklungen

Jana Hirschfeld, über ihren Besuch beim Bundesministerium für Gesundheit in Berlin

Jakob Hendeß: Neuerungen auf unserer Homepage

Dr. Eugen Mengel berichtet über Olipudase - Enzyersatztherapie für M. Niemann-Pick Typ B

Dr. Frank W. Pfrieger berichtete über bisherige Forschungsergebnisse und Vorschläge weiterer Förderung durch die SHG.

Tracey Batemann von der Firma Mallinckrodt berichtet über die laufende VTS-270 Studie

Dr. Miriam Stampfer berichtet über das Treffen NP-UK 2017

Sara Ströer besuchte für uns die NPUK Konferenz in Wyboston 21-23.09.2018

Michael, Marcia, and Christa Parseghian Scientific Conference for Niemann-Pick Type C Research 2. - 5. Juni 2018,

Westin La Paloma, Tucson, Arizona

Tagungsbericht von Dr. rer. nat. Frank W. Pfrieger

Mitgliederversammlung der Niemann-Pick Selbsthilfegruppe e. V. am 27. April 2019 in Kassel

Versammlungsleiterin Sabine Fornfeist

Vorstandschaft:

1. Vorsitzende:	Frau Sabine Fornfeist
2. Vorsitzende:	Frau Jana Hirschfeld
Kassenwart:	Herr Edmund Fabianski
Revisor:	Herr Dieter Paschke
Protokollführerin:	Frau Angela Kather



42 stimmberechtigte Mitglieder
Der Verein hat 116 Mitglieder

Vorträge:

Frau Aziza Miriam Belkheir, Doktorandin des Universitätsklinikums Münster, über ihre Studie zur Früherkennung des Niemann-Pick C. Der lange Weg vom ersten Symptom bis zur Diagnose. Eine Studie zur Früherkennung des Niemann-Pick Typ C.

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

Er berichtete über das „NPC Gentherapie-Aktivierungsmeeting“ (GAM) hatte sich zum Ziel gesetzt, eine gemeinsame Position zu finden, ob Gentherapie ein gangbarer Weg zur Behandlung von NPC sein könnte.

Herr Dr. Eugen Mengel präsentierte die neuesten Erkenntnisse der 12-monatigen Studie zu Arimoclomol für Niemann-Pick Typ C.

Prof. Dr. Hassan Y. Naim Niemann-Pick Typ C – eine Krankheit mit vielen Gesichtern.

Dr. Eugen Mengel und Petra Kleinhans

Eine Idee! Ein Konzept! **SphinCS!** Beide verließen zu Beginn des Jahres nach langjähriger Tätigkeit die Mainzer Universitätskinderklinik/Villa Metabolica. Mit Dr. Mengels exzellenter Expertise auf dem Gebiet der lysosomalen Speicherkrankheiten, voran Niemann-Pick, sowie Ihres außergewöhnlich hohen Engagements für die Seltenen gelang es Ihnen im August dieses Jahrs in Hochheim am Main das erste private Institut für klinische Forschungen zu errichten. SphinCS steht zum einen für die Sphingolipidosen und zum anderen für Clinical Studies.

International Niemann-Pick Disease Alliance 6. Biennial „Face to Face“-Meeting

14.-16.06.2019 in Lyon, Frankreich

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

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

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

Loire Valley Meeting



Im Jahr 2018 besteht die LVM Gesellschaft (LVM Society) aus 42 NP-C Spezialisten aus vier Kontinenten. Diese Zahl wird nächstes Jahr steigen.

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



Das alle zwei Jahre stattfindende LVM wird von Patientenorganisationen der unabhängigen und neutralen LVM Gruppe finanziert. Zu dieser gehören heute die SHG Deutschland und NPSuisse. Im Oktober 2018 fand das von Christoph Poinciliit organisierte Treffen schon zum vierten Mal statt.

Christoph Poinciliit NPSuisse und **Pascal Weber** waren die Koordinatoren des Loire Valley Meetings.

Neue Studien im Bereich ASMD – Niemann-Pick Typ A ASMD - Verstärkung des endocannabinoiden Systems zur Behandlung der Gehirnpathologie (hirnpathologischen Auffälligkeiten)

2019 bekam auch unsere Niemann-Pick Aktuell ein anderes Outfit. Die Redaktion der Zeitschrift wurde von Jana Hirschfeld, Pia Appel und Sara Ströer übernommen, die mit viel Ideen und Geschick an die neue Zeitung herangingen.



Und dann kam Corona und die nächste Tagung musste ausfallen!

Wie gibt man einen kurzen Überblick über 25 Jahre?

Ausgangspunkt für uns war, dass es fast keine Informationen über Niemann-Pick gab. Dann begannen sich langsame Fortschritte zu zeigen, z. B. in der Testung der Betroffenen (Filipintest, Bluttest und später Blutropfen auf Papier). Ich denke auch an die vielen Professoren und Doktoren, die bei uns auf Tagungen gesprochen und diskutiert haben und alles ohne Honorar und mit viel Zeitaufwand. Wenn man nicht mehr weiter wusste, waren sie für uns auch privat telefonisch zu erreichen, gaben uns das Gefühl nicht alleine zu sein, schenkten uns Zeit, Aufmerksamkeit und Beratung (Namen nenne ich hier nicht, diese können sie alle oben im Zeitstrahl finden). Nochmals ein riesiges Dankeschön dafür. Ich denke auch an die vielen Reisen, die notwendig waren, um an weitere Informationen zu kommen. Dann kamen langsam die ersten Ergebnisse in der Medizinforschung, die ohne die Niemann-Pick-Selbsthilfegruppen nicht möglich gewesen wären. Es wäre wirklich nichts geschehen ohne die NP-Gruppen. Ich danke nochmals den vielen Spendern, die uns über all die Jahre unterstützten. Ohne diese hätten wir viele Reisen nicht machen können und auch die Forschung nicht so unterstützen können, wie es die ShG getan hat. Es waren und sind wunderbare Menschen, die wir in den 25 Jahren kennenlernen durften. Bitte denkt alle daran, auch wenn man die Niemann-Pick-Krankheit irgendwann vielleicht richtig behandeln oder vielleicht sogar heilen kann, werden immer wieder neue Betroffene nachkommen, die dann die Gruppe und Informationen brauchen. Ich wünsche der Niemann-Pick Gruppe viel Ausdauer und Glück in ihrem Bestehen und viele Mitglieder, die sich im Rahmen ihrer Möglichkeiten einbringen. **Wer mehr über die letzten 25 Jahre wissen möchte, kann sich auf der Homepage einloggen. Dort sind viele Informationen, Vorträge der Tagungen und auch die Mitgliederzeitungen zu finden.**

Lieber Wolfgang, herzlichen **DANK** für die großartige Zusammenstellung und den Einblick in die wichtige und ehrenamtliche Arbeit von 25 Jahren Niemann Pick Selbsthilfegruppe!



Interviews

Interview Pia Appel mit Dr. med. Wolfgang Büter Chefarzt des Kinder-Rehazentrums Usedom



Das IFA Kinder-Rehazentrum auf der Ostseeinsel Usedom im Ortsteil Kölpinsee liegt nur wenige Schritte vom Strand und dem Kölpinsee entfernt und zählt zu den wenigen Rehabilitationseinrichtungen für seltene Stoffwechselerkrankungen.

Herr Dr. Büter, Sie sind neuer Chefarzt des Kinder-Rehazentrums der IFA Usedom seit Oktober 2019. Zuvor waren Sie an der Medizinischen Hochschule Hannover (MHH) im Zentrum für Kinderheilkunde und Jugendmedizin tätig. Ihr Schwerpunkt lag dabei auf den Stoffwechselerkrankungen.

Was hat Sie dazu bewegt, mit Ihrer Familie von Hannover nach Usedom zu ziehen und die Stelle hier als Chefarzt anzutreten?

Ich kannte das Kinder-Rehazentrum bereits seit vielen Jahren. Ich habe in den Jahren der Ambulanz-Tätigkeit in der Stoffwechselambulanz der Kinderklinik der Medizinischen Hochschule Hannover immer wieder kleine und große Patienten in eben dieses Kinder-Rehazentrum geschickt. Der direkte persönliche Kontakt kam dann dadurch zustande, dass ich mir während eines privaten Urlaubes auf Usedom einmal die Rehaklinik persönlich angeschaut und dadurch dann auch von der offenen Chefarzt-Position erfahren habe. Und nach den vielen Jahren der Universitätsmedizin war es für mich die spannende Option, das berufliche Leben ein wenig zu entschleunigen und mich noch mehr und intensiver meiner beruflichen Leidenschaft, nämlich den angeborenen Stoffwechselerkrankungen, widmen zu können. In der Stoffwechselambulanz war immer alles sehr auf den Durchsatz von möglichst vielen Patienten ausgelegt, während in einer Reha-Maßnahme, mit in der Regel drei bis vier Wochen Dauer, schlichtweg viel mehr Zeit für den einzelnen Patienten und die dazugehörige Familie bleibt. Dennoch hat der Prozess des Wechsels durch verschiedene Gründe insgesamt knapp zwei Jahre gedauert. Denn am Ende ging es natürlich nicht nur um meine persönlichen (beruflichen) Wünsche und Befindlichkeiten, sondern auch meine Frau und meine beiden Töchter mussten natürlich bereit sein, das „Abenteuer Usedom“ einzugehen.

Welche Therapiekonzepte werden für Stoffwechselerkrankungen, wie NPC und ASMD, in Ihrem Hause verfolgt?

Unser generelles Konzept besteht immer aus einem ganzheitlichen Konzept, d.h. es geht eben nicht nur um den Patienten oder die Patientin, sondern auch immer um die Familie des Patienten. Natürlich stehen der betroffene Patient bzw. die betroffene Patientin im Vordergrund, aber auch die Familie (Eltern und Geschwister) werden, wenn sie an der Reha-Maßnahme teilnehmen als Co-Therapeuten geschult. Denn die Betreuung eines chronisch kranken Kindes erfordert immer auch ein familiäres Gesamt-Konzept. Leider wird der Begriff der „familien-orientierten Rehabilitation“ oft nur bei Erkrankungen aus dem onkologischen oder dem kinder-kardiologischen Bereich verwendet.

Aber im Prinzip ist der Hintergrund einer familien-orientierten Rehabilitation das Konzept, welches wir bei uns verfolgen.

Was sind die Schwerpunkte und Ziele?

Die Schwerpunkte und die Ziele, die wir verfolgen, werden natürlich sehr individuell auf die Bedürfnisse und Wünsche der Patienten ausgerichtet. Wir besprechen im Aufnahmegespräch sehr ausführlich mit den Familien, was wir im Haus für Therapien, Seminare, Gespräche etc. anbieten können. Dann entscheiden wir mit den Familien gemeinsam, was in den ersten Therapieplan für alle Familienmitglieder eingearbeitet wird. Während der Reha-Maßnahme besprechen wir immer wieder interdisziplinär und auch mit den Familien, ob wir auf dem richtigen Weg sind, die gesetzten und manchmal auch sehr anspruchsvollen Ziele zu erreichen. Der Weg zu den Zielen ist also ein andauernder dynamischer „Work in Progress“, der im Bedarfsfall immer wieder angepasst wird.

Wie spiegelt sich die Spezialisierung aus Ihrem Hause auf Niemann Pick nieder?

Ich glaube, dass es für alle Eltern von Kindern mit seltenen Erkrankungen ein sehr gutes Gefühl darstellt, zu spüren, dass die Mitarbeiter der Klinik mit dem seltenen Krankheitsbild ihres Kindes etwas anfangen können. Und nicht mit großem schwebenden Fragezeichen über dem Kopf erst die Erkrankung „googeln“ müssen. Und gerade bei einer sehr seltenen Erkrankung wie dem Niemann Pick bin ich mir sicher, dass die seit Jahren bestehende Spezialisierung auf dem Gebiet der Stoffwechselerkrankungen genau dieses gute Bauchgefühl bei den Eltern erzeugt. Denn für die gemeinsame Zeit der Rehabilitation gibt es keine unglücklichere Voraussetzung, als wenn die Therapeuten keine Erfahrung mit dem Krankheitsbild haben und die Eltern mehr Wissen über die Erkrankung haben als das behandelnde Personal (Pflegepersonal und Ärzte eingeschlossen). Denn dann profitiert der Patient am allerwenigsten davon, was natürlich für die gesamte Rehabilitation eine Katastrophe wäre.

Warum ist es aus Ihrer Sicht wichtig, mit einer seltenen Stoffwechselerkrankung, an Rehabilitationsmaßnahmen teilzunehmen – zumal der Weg bis dorthin steinig werden kann?

Ich denke, dass gerade bei seltenen Stoffwechselerkrankungen, die ja fast alle chronisch und zusätzlich häufig mehr oder weniger rasch progredient verlaufen, die Rehabilitationsmaßnahme als „Trainingslager“ zu bewerten ist. Viele Patienten profitieren im enormen Maße von der Intensität der rehabilitativen Maßnahmen. Diese erstrecken sich häufig über physiotherapeutische, ergotherapeutische, sportliche und entspannende Maßnahmen. Und gerade die hohe Frequenz an Therapien führt häufig zu einer großen Verbesserung der Leistungsfähigkeit. Oder aber sorgt dafür, dass bestehende physische und psychische Fertigkeiten länger erhalten bleiben. Und gerade dieses kann man durch regelmäßige Wiederholungen der rehabilitativen Maßnahmen (idealerweise im Jahres- oder Zweijahres-Rhythmus) sehr positiv beeinflussen. Für diese positive Beeinflussung des Gesundheitszustandes lohnt sich entsprechend der manchmal steinige Weg bis zur Bewilligung. Das ist zumindest das Feedback, welches wir immer wieder von den Familien nach der Maßnahme bekommen.

Was bietet das Zentrum für Begleitpersonen an?

Auch die Begleitpersonen (Eltern und/oder Geschwisterkinder) bekommen bei uns natürlich ein je nach Ambitionen mehr oder weniger intensives „Rahmenprogramm“. Dieses erstreckt sich über verschiedene Seminare (z.B. „chronisches krankes Kind“, „Geschwisterkinder“), Gesprächsrunden, Ernährungsberatungen, Kochkurse, Entspannungsmethoden (autogenes Training, progressive Muskelentspannung nach Jacobsen, Yoga) bis hin zum freiwilligen Sportangebot (z. B. Walking, Aquafitness, Wirbelsäulengymnastik). Viele Begleitpersonen wollen aber auch einfach die Zeit in der rehabilitativen Maßnahme nutzen, um den Kopf freizubekommen, um sich die frische Seeluft um die Nase wehen zu lassen und am Strand spazieren zu gehen. Auch dieser Priorität versuchen wir natürlich, so weit es geht, gerecht zu werden. Besteht Bedarf nach sozialer Unterstützung (Beantragung eines Pflegegrades, Kontaktvermittlung zu Selbsthilfegruppen etc.) involvieren wir direkt unserer Sozialpädagoginnen bzw. Sozialarbeiterinnen. Aber zur Adressierung dieser und weiterer Probleme reicht auch häufig bereits der reine Austausch der Eltern untereinander während der rehabilitativen Maßnahme.

Welche Betreuungsmöglichkeiten gibt es in dieser Zeit?

Wir haben ein großes Spektrum an Betreuungsmöglichkeiten, beginnend von einem Kindergarten, in dem auch ganz kleine Patienten oder aber Patienten mit der Notwendigkeit einer Einzelbetreuung betreut werden, über die Hortbetreuung bis hin zum Jugendtreff, in dem die größeren Teenies ungestört von den kleineren Kindern unter ihresgleichen die Zeit verbringen können. Auch einen Stützunterricht bieten wir selbstverständlich den Patienten und Begleitkindern (wenn gewünscht und benötigt) an. Die Möglichkeiten und die Notwendigkeiten der Betreuungen werden ebenfalls gemeinsam mit den Eltern im Aufnahmegespräch thematisiert und ggf. dann direkt mit den betreuenden Kolleginnen besprochen. Die Betreuungszeiten gehen selbstverständlich ganztags mit einer Mittagspause, in der die Familien gemeinsam die Mahlzeit einnehmen sollen.

Werden auch schwerstbehinderte Kinder bei Ihnen behandelt? Wenn ja, welche Hilfsmittel (z.B. Pflegebett) stehen im Haus dafür zur Verfügung?

Selbstverständlich führen wir auch Rehabilitationen mit schwerstbehinderten Kindern durch. Die meisten Familien mit solchen Patienten sind per se bereits sehr gut ausgestattet und bringen das notwendige Equipment (Sauerstoff, nächtliche Atemhilfen etc.) fast immer vollständig mit. Wir haben im Erdgeschoss einige behinderten- und rollstuhlgerechte Zimmer. Diese sind großzügig bemessen und können im Bedarfsfall auch beispielsweise mit einem Pflegebett ausgestattet werden. Diese Pflegebetten haben wir aber nicht regulär im Haus, sondern wir besorgen diese in Rücksprache mit den Eltern vor Beginn der rehabilitativen Maßnahme. Auch unser Schwimmbad, unsere Unterwassermassage-Wanne, die Sporthalle und physio- bzw. ergotherapeutischen Räumlichkeiten sind allesamt für die Rollstuhlfahrer problemlos erreichbar.

Ist das Zentrum alleinig für Kinder- und Jugendliche spezialisiert oder dürfen auch Erwachsene an den Rehamassnahmen teilnehmen?

In erster Linie ist unser Rehaszentrum ein Kinder-Rehaszentrum. Da aber viele der Erkrankungen, die wir rehabilitieren, insbesondere aus dem Bereich der angeborenen Stoffwechselerkrankungen stammen, haben wir auch immer wieder erwachsene Patienten, die zu uns kommen. Sie fühlen sich oft in den klassischen Erwachsenen-Rehabilitationseinrichtungen nicht ausreichend gut aufgehoben und erfragen entsprechend vorher bei uns, wann es wieder einen Reha-Durchgang mit erwachsenen Patienten gibt. Dieses versuchen wir dann entsprechend zu koordinieren und die erwachsenen

Patienten kommen dann im Rahmen von genehmigten Einzelfallentscheidungen zu uns in das Kinder-Rehazentrum. Unsere Erfahrungen mit den erwachsenen Patienten sind durchweg positiv, wobei auch viele der erwachsenen Patienten schon als Kinder bei uns in einer rehabilitativen Maßnahme gewesen sind und entsprechend unser Rehazentrum sehr gut kennen und schätzen.

Ernährung ist ein wichtiges Thema bei uns. Wie werden Ihre Patienten und Begleitpersonen bei Ihnen ernährungstechnisch beraten und informiert?

Das Kinder-Rehazentrum beschäftigt zwei ausgebildete Diätassistentinnen. Eine von den beiden Diätassistentinnen ist bereits seit 1993 im Kinder-Rehazentrum beschäftigt und hat seit 2000 die Zusatzqualifikation für den Bereich der Stoffwechselerkrankungen. Gerade diese seit über 20 Jahren erarbeitete Erfahrung ist für die Familien in Bezug auf die Ernährung, die ja oft eine wichtige Therapiesäule darstellt, Gold wert und bringt hinsichtlich der Beratung und des Informationsflusses einen großartigen Mehrwert für die Familien. Je nach Bedarf werden Ernährungsprotokolle (bereits zu Hause oder in der Klinik erstellt) ausgewertet, Ernährungsberatungen in der Gruppe oder alleine, Seminare und diätetische Kochkurse durchgeführt.

Die Beantragung der Rehabilitationsleistungen über die Deutsche Rentenversicherung gestaltete sich in der Vergangenheit schwierig. Wie sieht es aktuell aus?

Das Thema „Basisvertrag mit den Rentenversicherungen“ stellt in der Tat noch immer ein Problem dar. Aber wir befinden uns derzeit im Austausch mit der DRV Bund, die unseren gesamten Prozess des Basisvertrages federführend begleitet. Es gibt noch zwei bis drei Punkte, die von unserer Seite obligatorisch bearbeitet werden müssen. Hierfür sind wir auf die Unterstützung unserer Konzernleitung angewiesen. Sobald wir vom Konzern grünes Licht erhalten, können wir die Punkte adäquat und suffizient bearbeiten, so dass dann hoffentlich dem Abschluss eines neuen Basisvertrages nichts mehr im Wege steht. Ich bin diesbezüglich sehr optimistisch und hoffe, dass es ganz bald positiv vorangeht.

Welche weiteren Planungen (z.B. die Modernisierung der Klinik) stehen bei Ihnen an?

Wer das Haus kennt, der weiß, dass Teile der Infrastruktur ein wenig in die Jahre gekommen sind. Dies erstreckt sich durch sämtliche Bereiche und entsprechend haben wir den Fokus der Investitionen daraufgelegt. Der komplette Speisesaal soll neu ausgestattet werden und die verschiedenen Ebenen mit den Zimmern sollen sukzessive modernisiert werden. Auch das Außengelände wird Schritt für Schritt bearbeitet, so dass es hoffentlich über die nächsten Jahre gesehen zu einer deutlichen Modernisierung und Verbesserung der infrastrukturellen Qualität des Hauses kommt. Aber erfreulicherweise lebt eine Rehabilitation von den Therapien und somit in allervorderster Linie von den Mitarbeitern, die die Therapien und die Betreuung der Familien gewährleisten. Und dieses gesamte Team macht den Spirit des Kinder-Rehazentrums aus. Und dieser positive Enthusiasmus sorgt erfreulicherweise bei den Familien dafür, dass sicherlich über den ein oder anderen „Modernisierungsrückstau“ hinweggesehen werden kann. Aber bezüglich des Rückstaus bleiben wir selbstverständlich hartnäckig am Ball.

Wie sehr hat die Corona Pandemie den Klinikalltag verändert?

Die Covid-19-Pandemie hat unseren Alltag sehr verändert, auch wenn wir versuchen, die Familien so wenig wie möglich davon spüren zu lassen. Generell werden aktuell deutlich weniger Reha-Anträge gestellt, da die Familien befürchten, dass nur ein sehr reduziertes Programm stattfinden wird. Und wenn man nur alle zwei bis drei Jahre eine Rehabilitation bewilligt bekommt, dann wünschen sich die Familien natürlich zurecht ein „Komplettprogramm“.

De facto gibt es bei uns hinsichtlich der Therapien so gut wie keine Einschränkungen. Wir führen aktuell alle Therapien durch, egal ob in der Physiotherapie, Ergotherapie, Schwimmhalle oder Sporthalle. Natürlich versuchen wir (wenn umsetzbar) so viel wie möglich nach draußen zu verlagern. Aber unsere Gruppen sind insgesamt nach Rücksprache mit dem Landesgesundheitsamt und der Krankenhaushygiene so klein gehalten, dass auch den Gruppentherapien in den Räumlichkeiten im Haus aus infektions-präventiver Sicht nichts im Wege steht. Und trotz der kleineren Einschränkungen (z.B. festgelegte Essenszeiten, Tragen von medizinischem Mund-Nasen-Schutz) sind fast alle Familien im Abschlussgespräch trotz der Covid-19-Probleme sehr euphorisch und bewerten ihre rehabilitative Maßnahme und das Erreichen der selbstgestellten Ziele als überaus positiv. Es bleibt weiterhin sehr herausfordernd, aber das gesamte Team des Kinder-Rehazentrums stellt sich all diesen Herausforderungen mit aus meiner Sicht mit großer Bravour!

Danke, dass Sie sich die Zeit für das Interview genommen haben und uns so einen Einblick in das Kinder-Rehazentrum Usedom vermitteln.



© Bilder: IFA Usedom / Herr Dr. Büter

Interview Pia Appel mit Christian Wiedenmann

Fach- und Rechtsanwalt für Sozialrecht bei der
EUTB Gesellschaft für MPS e.V. in Aschaffenburg

Die EUTB steht für **Ergänzende unabhängige Teilhabeberatung**.

Sie unterstützt und berät Menschen mit Behinderung, von Behinderung bedrohte Menschen, aber auch deren Angehörige unentgeltlich bundesweit zu Fragen der Rehabilitation und Teilhabe.¹

Herr Wiedenmann, bitte erläutern Sie uns welche Werte, Stärken und Ziele die EUTB verfolgt.

Die ergänzende unabhängige Teilhabeberatung hat gleich mehrere Vorteile. Zum einen kann man zumindest bei unserer EUTB davon ausgehen, dass selbst Betroffene die Beratung und Unterstützung anbieten können. Es ist daher ein eigener Erfahrungsschatz vorhanden. Außerdem sind wir in der Beratung völlig unabhängig und können uns voll auf die Familien und deren Probleme konzentrieren.

Welche Kosten kommen auf einen zu?

Auf die Familien kommen gar keine Kosten zu. Die Beratung und Unterstützung ist völlig kostenfrei.

Erfolgt die Beratung der EUTB deutschlandweit und gilt dies auch für lysosomale Speichererkrankungen?

Unsere Beratungsstelle berät deutschlandweit. Das liegt auch in der Natur der Sache, da wir als MPS-Gesellschaft ja auch bundesweit von Aschaffenburg ausgehend die Familien unterstützen.

Welche Beratungsschwerpunkte stehen bei Ihnen, in der Geschäftsstelle Aschaffenburg, im Fokus?

Sicherlich betreffen die meisten Anfragen von Betroffenen die Hilfsmittelversorgung, Teilhabe- und Rehabilitationsmöglichkeiten. Aber auch Erwerbsminderungsrenten oder Schulassistenzen werden immer wieder abgefragt.

Für Familien mit einer lysosomale Erkrankungen bieten Sie eine Sonderberatung an. (Beratungsangebot Aktion Mensch) Was beinhaltet diese zusätzlich zur EUTB?

Die Leistungen der EUTB sind wie man so fachchinesisch formuliert niederschwellig. Es werden grundsätzliche Möglichkeiten angesprochen und Tipps gegeben. Das über die Aktion Mensch geförderte Beratungsprogramm gibt uns die Möglichkeit die von lysosomalen Erkrankungen Betroffenen ganz konkret vollumfänglich im Rahmen des Antrags- und Widerspruchsverfahrens zu vertreten und zu unterstützen und auch diese Leistung ist für die Lysos völlig kostenfrei.

¹ Quelle [Ergänzende unabhängige Teilhabeberatung \(EUTB\) | www.teilhabeberatung.de](http://www.teilhabeberatung.de)

Warum ist es aus Ihrer Sicht wichtig, diese Beratungsangebote in Anspruch zu nehmen?

Es gibt gerade im Zeitalter des Internets Unmengen an Informationen für die Betroffenen. Allerdings sind die Familien ohnehin mit der Situation überfordert und sie kennen Sie naturgemäß auch nicht in Fragen des Sozialrechts aus. Das kann man von ihnen auch nicht verlangen.

Welchen Nutzen haben Ratsuchende davon?

Zum einen werden sie von uns unterstützt und entlastet. Zum anderen dürfen sie davon ausgehen, dass die Rechtsfragen auch fachlich richtig angegangen werden, sodass die Chance, dass ein Anspruch durchgesetzt wird, höher ist.

Nun kommen wir zu der Person Christian Wiedenmann.

Wie sind Sie als Berater zur MPS Gesellschaft gekommen?

Meine Tochter Lilian hatte MPS IIIb und dies führte uns zu der MPS'-Gesellschaft. Damit ich meine Tochter pflegen konnte, hatte ich mich selbständig gemacht und da lag es nahe, sich auf das Sozialrecht zu konzentrieren.

Zunächst habe ich ehrenamtlich für die MPS-Gesellschaft die Beratung übernommen. Nach dem Versterben meiner Tochter war ich sehr froh, dass es möglich war, vollständig beruflich für die Familien da zu sein.

Was hat Sie dazu bewegt? Was treibt Sie an?

Die Gespräche mit den Familien, ihre Sorgen und Hoffnungen mitzubekommen, ist immer wieder spannend und ich freue mich außerordentlich, wenn diesen dann ein klein wenig etwas erreicht werden kann, und sie feststellen, dass sie in dem doch sehr anstrengenden Leben nicht allein sind.

An dieser Stelle bedanke ich mich für das freundliche Gespräch und wünschen Ihnen alles erdenklich Gute!

Die EUTB Beratungsstelle in Aschaffenburg erreichen Sie unter folgenden Kontaktdaten:

EUTB Gesellschaft für MPS e.V.

Adresse:

Herstallstraße 35
63739 Aschaffenburg
Bayern

Kontakt:

Telefon: 06021 44636 0

Fax: 06021 44636 22

E-Mail: eutb@mps-ev.de

Webseite: <https://eutb.mps-ev.de/>

Öffnungszeiten: Montag bis Freitag 9.00 Uhr bis 14.30 Uhr

Auf der Internetseite der EUTB finden Sie weitere Beratungsstellen.



© Foto: MPS Gesellschaft / Herr Wiedenmann

Wo ist die sozialrechtliche Beratungsstelle:



Gesellschaft für Mukopolysaccharidosen e.V.
Beratungs- und Geschäftsstelle
Herbststraße 35
63739 Aschaffenburg

Tel.: 0 60 21 – 44636-0
Fax: 0 60 21 – 44636-22
E-Mail: lysos@mps-ev.de
Internet: lysos.mps-ev.de

Sprechzeiten:
Montag – Freitag, 9.00 – 14.30 Uhr

Termine in der Beratungsstelle vor Ort
nach Vereinbarung

gefördert durch



Niemann-Pick Selbsthilfegruppe
Deutschland e.V.

Sozialrechtliche Beratungsstelle für Lysosomale Speicherkrankheiten



Alpha-Mannosidose
Morbus Fabry
Morbus Gaucher
Morbus Niemann-Pick
Morbus Pompe
Morbus Sandhoff
Morbus Tay-Sachs
Mukopolysaccharidosen (MPS)
Mukopolidosen (ML)
und viele andere

Gesellschaft für Mukopolysaccharidosen e.V.



Unsere sozialrechtliche Beratungsstelle für lysosomale Speicherkrankheiten

wird ergänzt durch:

- wir bieten zusätzlich an: Unabhängige Teilhabeberatung oder kurz EUTB®
- Eltern- und Geschwisterberatung
- Trauerberatung und Trauerbegleitung
- langjährige Erfahrungen aus den Bereichen Mehrfachbehinderungen und lebensverkürzenden Erkrankungen
- ein kompetentes Team aus den Bereichen Beratung, Coaching, Recht, Pflege, Therapie, Sozial- und Gesundheitswesen



Die Gesellschaft für MPS e.V. ist eine Patienten- und Selbsthilfeorganisation.

Wir, die Gesellschaft für MPS e.V., sind bundesweit, regional und lokal tätig und vernetzt mit:

- klinischen Zentren für Seltene Erkrankungen
- ambulanten und stationären Kinder- und Jugendhospizen
- Selbsthilfegruppen
- Patientenorganisationen

Wir beraten und unterstützen:

- alle Betroffenen von lysosomalen Speicherkrankheiten sowie deren Angehörige
- ganz nach Ihren individuellen Bedürfnissen
- **kostenlos**
- im Vorfeld der Beantragungen von Leistungen
- bei Widerspruchsverfahren
- unabhängig von Trägern, die Leistungen bezahlen oder erbringen



Zu diesen Themen beraten wir:

- in allen Fragen zur Rehabilitation und Teilhabe,
- bei Anträgen,
- bei Ablehnungen,
- bei Widerspruchsverfahren
- **im Bereich Hilfsmittel, z.B.:**
 - welche Hilfsmittel gibt es?
- **im Bereich Pflege, z.B.:**
 - Betreuungsleistungen,
 - Verhinderungspflege,
 - Kurzzeitpflege
- **im Bereich Unterstützung, z.B.:**
 - Erwerbsminderungsrente,
 - Rehabilitationsmaßnahmen der Rentenversicherung,
 - Begleiter für Kindergarten / Schulen,
 - Hospiz,
 - psychologische Unterstützung,
 - Therapien (Ergotherapie, Logopädie, Physiotherapie ...),
 - Schwerbehinderung



Interview Pia Appel mit der Koordinatorin des Kinderhospizdienstes Ramona Luckhardt

Bitte stellen Sie sich und den ambulanten Kinderhospiz- und Familienbegleitdienstes Main-Kinzig-Fulda kurz vor.

Der Kinderhospizdienst wurde 2013 in Kooperation mit dem Kinder-Palliativteam Südhessen im Main-Kinzig-Kreis gegründet, mit dem Ziel, parallel zu der medizinischen pflegerischen Palliativ-Versorgung durch das Palliativteam den Familien auch eine psychosoziale Beratung und Begleitung anzubieten. In 2014 erfolgte eine Ausweitung des Dienstes auf den Raum Fulda.

Wenn Kinder und Jugendliche lebensverkürzt erkrankt sind, brauchen sie und ihre Familien besondere Unterstützung: sei es in der Begleitung des erkrankten Kindes, der Geschwister oder in der Trauerarbeit. Eine Begleitung durch den Kinderhospizdienst ist bereits ab Diagnosestellung möglich.



Der ambulante Dienst ist für betroffene Familien da, schenkt Zeit und hilft ganzheitlich. 52 Wochen im Jahr – zu Hause im vertrauten Umfeld oder auch in stationären Einrichtungen.

Allgemeines zur Kinderhospizarbeit:

„Die Kinderhospizarbeit in Deutschland wurde im Jahr 1990 von sechs betroffenen Familien auf den Weg gebracht, die am 10. Februar jenes Jahres den Deutschen Kinderhospizverein e.V. gründeten. Kinderhospize gab es damals nur in England.

Grundsätzlich unterscheidet man heute stationäre und ambulante Kinderhospize bzw. Kinderhospizdienste.

In **stationären Kinderhospizen** können Kinder mit einer lebensverkürzenden Erkrankung und ihre Familien wiederkehrend Aufenthalte verbringen. Die Begleitung in Hospizen für Kinder ist nicht auf die letzte Lebensphase und das Sterben begrenzt, sondern beinhaltet den gesamten Lebensweg und kann ab dem Zeitpunkt der Diagnose in Anspruch genommen werden. Ebenso bezieht sich die Kinderhospizarbeit nicht allein auf die Kinder, sondern bezieht die gesamte Familie mit ein. Die Möglichkeit, andere Kinder und Familien in ähnlichen Lebenssituationen kennen zu lernen und sich

auszutauschen, ist ein wesentliches Merkmal im Kinderhospiz.

Schon in den Anfängen der Kinderhospizarbeit wurde deutlich, dass von den Familien eine Unterstützung im Alltag gewünscht wurde. Der Aufenthalt in stationären Kinderhospizen ist zeitlich begrenzt. Die Notwendigkeit, ambulante Angebote der Kinderhospizarbeit auf den Weg zu bringen, wurde schnell deutlich. Die ersten **Kinderhospizdienste** wurden 1999 in Berlin und Kirchheim/Teck aufgebaut. Aktuell arbeiten über 100 ambulante Kinderhospizdienste in Deutschland. Davon 21 unter der Leitung des Deutschen Kinderhospizvereins e.V. Die Koordinationsfachkräfte aus den Bereichen Sozialpädagogik oder Kinderkrankenpflege sind für die ambulanten Kinderhospizdienste verantwortlich. Ehrenamtliche Mitarbeiterinnen und Mitarbeiter absolvieren einen umfangreichen Befähigungskurs, bevor sie die Begleitung der Kinder und ihrer Familien aufnehmen. Zu ihren Aufgaben gehört die langfristige Begleitung im häuslichen Umfeld sowohl der erkrankten Kinder als auch der Eltern und/oder Geschwister.

Die Pflege wird von den haupt- und ehrenamtlichen Mitarbeiterinnen und Mitarbeitern nicht geleistet. Diese und andere z. B. palliativmedizinische Leistungen, die nicht zum Angebot der Kinderhospizdienste gehören, können jedoch vermittelt werden.“ (Hessischer Hospiz- und Palliativverband Hessen, 2021)

Wie sieht die Begleitung der Familien aus?

Sie kuscheln, gehen spazieren oder spielen:

Ehrenamtliche des ambulanten Kinderhospiz- und Familienbegleitedienstes im hessischen Gründau und Fulda ermöglichen den Eltern eine kurze Auszeit.

Dabei sind das Sterben, der Tod und die damit verbundene Trauer zwar ständige Begleiter, sie stehen aber nicht im Vordergrund.

Je nach Krankheitsbild des Kindes und dem damit verbundenen Pflegebedarf des kranken Kindes sind unterschiedliche Begleitungsangebote möglich.

So kann der betreuende Elternteil mal in Ruhe duschen, ein Buch lesen oder einkaufen gehen. Auch die Betreuung des Geschwisterkindes ist ein großes Anliegen in der psychosozialen Begleitung der betroffenen Familien. Oft bleibt den Eltern nicht viel Zeit, um mit den Kindern was zu unternehmen, da sich alles um das erkrankte Kind dreht. Arztbesuche, verschiedene Therapien, Klinikaufenthalte und vieles mehr prägen den Alltag der Familien.

Gibt es für Familien mit schwerkranken Kindern einen «normalen» Alltag?

Das Leben ändert sich mit der Diagnose einer lebensverkürzten Erkrankung des eigenen Kindes komplett, normal ist dann nichts mehr. Für die Familien bricht mit einer Diagnose wie etwa Leukämie eine Welt zusammen. Häufig muss sich ein Elternteil von der Arbeit freistellen lassen und sich um das Kind kümmern. Dazu gehört nicht nur die Pflege, es müssen zusätzlich viele Anträge gestellt werden. Was Eltern dann leisten, ist so komplex, dass es gut ist, wenn sie jemanden an ihrer Seite haben, der sie kompetent Schritt für Schritt begleitet.

Welche Aufgaben haben Sie als Koordinatorin im Kinderhospizdienst?

Ich koordiniere die Einsätze der ehrenamtlichen Hospizhelfer/Innen. Sie stehen den Familien zur Seite und erhalten einen Einblick in ein nicht ganz alltägliches Leben. Als Koordinatorin bin ich für die psychosoziale Beratung und Begleitung der Familien zuständig. Das heißt, ich stehe als Ansprechpartnerin zur Verfügung und vermittele bei Bedarf ergänzende Hilfen und Fachdienste. Ich helfe bei Behördengängen und Antragstellungen. Mir ist es wichtig, dass Eltern und Geschwister gesund und psychisch stabil bleiben, deshalb bin ich behilflich, wenn es darum geht, die Eltern zu entlasten und ihnen ein bisschen Durchatmen zu ermöglichen.

Des Weiteren gehören Öffentlichkeits- und regionale sowie überregionale Netzwerkarbeit zu meinem Aufgabengebiet. Da die Kinderhospizarbeit nur ca. zu 50 % von den Krankenkassen refinanziert wird und jährlich ca. 60.000 Euro an Spendengeldern benötigt werden, gehören auch Spendenaktionen zu meinem Aufgabengebiet.

Was bedeutet die Begleitung von Familien durch Sie und Ihr Team, auch in den frühen Anfängen?

Wir möchten den Familien das Gefühl vermitteln, dass Sie nicht alleine sind.

Der erste Kontakt erfolgt in der Regel als Telefonat und darauf folgt ein persönlicher Termin in der Familie.

Dabei mache ich mir ein Bild, welche Unterstützung die Familie braucht und sich vor allem wünscht. Zum Beispiel, auch an welchen Tagen eine Entlastung gewünscht ist. Dann schaue ich, welche Hospizhelferin bzw. Hospizhelfer in der Nähe wohnt und an welchen Tagen Zeit hat.

Beim zweiten Termin ist die Ehrenamtliche oder der Ehrenamtliche dabei und ein erstes Kennenlernen findet statt. Dabei prüfen alle Beteiligten, ob die Chemie stimmt. Auch die Kinder sollen sie oder ihn dann schon kennenlernen. Wenn alle einverstanden sind, machen die Familien und die Helfenden ihre nächsten Termine selbständig aus, da bin ich dann nicht mehr dabei.

Wie viel nehmen Sie von Ihrer Arbeit mit nach Hause?

Wir versuchen, eine professionelle Distanz zu den Familien zu halten und trotzdem eine gewisse Nähe zuzulassen. Wenn uns das Schicksal zu sehr mitnimmt, sind wir keine Profis mehr. Wir fühlen zwar mit, aber wir leiden nicht mit den Familien, sonst können wir nicht mehr helfen. Man lernt es zu schätzen, dass man selbst gesund ist und gesunde Kinder hat. Ich bin dankbarer fürs Leben und kann von meinem Glück ein bisschen was zurückgeben.

Wie kommen die Ehrenamtlichen mit den Situationen in den Familien zurecht?

Grundvoraussetzung ist, psychisch stabil zu sein. Die Helfenden werden umfangreich auf ihren Einsatz in den Familien vorbereitet.

Wir bieten regelmäßig Supervisionen und Gruppentreffen an, während denen sich alle Ehrenamtlichen austauschen können und selbst Hilfe erhalten.

Wie werden die Familienbegleiter darauf vorbereitet?

Der Qualifizierungskurs umfasst 100 Unterrichtsstunden und ein

Praktikum von 25 bis 30 Stunden. In zwei Workshops spielen wir zum Beispiel durch, wie es ist, fünf Minuten Stille auszuhalten. Manchmal liegt ein Kind im Wachkoma und kann gerade einmal die Augen aufschlagen. Oder wenn ein Mensch stirbt, dann ist da ganz viel Stille.

Nach den Workshops kann man sich entscheiden, ob man an dem Kurs teilnehmen will. Dabei geht es viel um Selbstreflexion, um eigene Erlebnisse und den Umgang mit dem Tod und Trauer. Man lernt aber auch ein

Gespür dafür zu kriegen, was das kranke Kind gerne mag und was es will.

Weitere Themen sind unter anderem Gesprächsführung, die Bedeutung einer Diagnose für die einzelnen Familienmitglieder, Trauerrituale oder die Geschwisterbegleitung.

Bei dem Praktikum schnuppern die Teilnehmenden beispielsweise in den Alltag einer Förderschule rein. Die Ehrenamtlichen sollen herausfinden, wie es ihnen im Umgang mit Kindern geht, die im Rollstuhl sitzen und sich nicht äußern können. Anschließend werten wir das Erlebte in einer Praxisreflexion gemeinsam aus.



Wie erfolgt eine Begleitung von Kindern und Jugendlichen, die Abschied von einem Elternteil oder nahestehenden Angehörigen nehmen?

In den letzten Jahren häuften sich die Anfragen vom Erwachsenen Palliativteam, ob wir auch die Familien, in denen ein Elternteil schwer erkrankt ist, die Kinder beim Abschiednehmen begleiten können. Es ist uns Maltesern ein großes Anliegen, auch diese Familien zu unterstützen, da eine lebensbedrohliche Erkrankung das bisherige Leben von Grund auf verändert und das gesamte Familiensystem betroffen ist. Die ehrenamtlichen Helfenden orientieren sich in ihrer Begleitung an den Bedürfnissen der Familie, unterstützen z.B. bei den Hausaufgaben, gehen mit den Kindern auf den Spielplatz oder mal ein Eis essen. Auch in der Zeit der Trauer können die qualifizierten Trauerbegleitenden die Familie unterstützen und wertvolle Erinnerungsarbeit leisten.

Welche Angebote in der Trauerbegleitung gibt es?

Der Kinderhospizdienst bietet im Main-Kinzig-Kreis eine Trauerbegleitung für Kinder und Jugendliche an, die sich von einem Elternteil, einem Geschwisterchen bzw. nahen Angehörigen verabschieden müssen.

Denn wenn ein Trauerfall in der Familie stattfindet, fällt es den Eltern bzw. dem zurückgebliebenen Elternteil oft schwer, mit ihren Kindern über den Verlust zu sprechen, meist aus der eigenen Betroffenheit heraus.

Seit drei Jahren ermöglicht unser Trauerprojekt „Trostinsel“ den betroffenen Familien eine Einzelbegleitung bzw. die Gruppenangebote für trauernde Kinder und Jugendliche zu nutzen.

Gerne könne Sie sich bei Interesse und Rückfragen an mich, Ramona Luckhardt unter der Telefonnummer: 06051-6180804 oder per Mail: ramona.luckhardt@malteser.org wenden.

Interview mit der ehrenamtlichen Hospizhelferin Frau Dr. Doris Palitzsch

Frau Dr. Palitzsch, pensionierte Kinderärztin und ehrenamtliche Mitarbeiterin des Malteser Kinderhospizdienstes, was hat Sie bewegt, hier ehrenamtlich tätig zu werden und warum ist es aus Ihrer Sicht wichtig, auch eine Ärztin mit im Boot zu haben?

Wie lange sind Sie bereits im Team und wie viele Familien haben Sie bereits unterstützt?

Wie sehr hat die Corona-Pandemie Ihre ehrenamtliche Arbeit verändert?

Welche Vor- und Nachteile sehen Sie in der Arbeit mit den Familien?

Meine langjährige Hundespaziergang-Freundin war mit drei anderen Frauen maßgeblich an der Entstehung des Hospizes St. Elisabeth in Gelnhausen beteiligt und wollte mich auch dafür begeistern. Bei der Beschäftigung mit der Hospizarbeit kam ich zum ambulanten Kinderhospizdienst, habe mich informiert und gemerkt, dass das was für mich sein könnte. Nach einem aufschlussreichen Informationsabend habe ich dann 2015 die ein Jahr dauernde Ausbildung gemacht und viel gelernt.

Meinen Beruf als Kinderärztin muss ich eigentlich außen vorlassen, was natürlich gar nicht so einfach ist. Mein erstes Kind habe ich ca. 1 1/2 Jahre begleitet bis es verstorben ist und dann erst mal eine Pause gebraucht. Dann erkrankte meine Spaziergehfrendin und ich habe sie fast zwei Jahre bis ins Hospiz begleitet, das war dann mein Ehrenamt!

In der Pandemiezeit haben wir den Kontakt zu den Familien per Telefon oder Chat aufrecht gehalten. Mit kleinen kreativen Aktionen konnten wir die Kinder erreichen, so haben wir zum Beispiel den Familien gut gefüllte Basteltüten nach Hause gebracht.

In Sterbe- und Trauerbegleitung konnten wir unter Einhaltung der Hygieneregeln auch bei den Familien vor Ort sein.

Aktuell begleite ich einen kleinen Jungen, allerdings sehr sporadisch und bei dem ich meistens medizinisch gefragt bin. Für die Eltern ist es wichtig einen Ansprechpartnerin zu haben und durch die Begleitung der Kinder können wir die Eltern entlasten und ihnen ein bisschen Normalität ermöglichen.

Mein zweites Engagement ist die Geschwistergruppe mit der wir zum Beispiel vor zwei Wochen auf dem Kamel- und Lamahof in Breitenborn waren.



Unter Uns

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

10 Fragen an...



Gabi und Wolfgang Grillenberger

1. Wie erging es Euch in der unmittelbaren Zeit nach dem Ausscheiden aus dem Vorstand?

Ja, wie ging es uns? Es war ja unser Wunsch, die Vorstandsarbeit abzugeben, aus Gründen, die wir bei der Tagung ausführlich geschildert hatten. Wir haben so viele Familien kennengelernt und jahrelang begleitet und jedes Kind, das ging, hat uns sehr an unseren Sohn erinnert, sodass es uns immer mehr wehgetan hat, auch von diesen Kindern Abschied zu nehmen. Wir wollten einfach nun etwas Ruhe finden, was wir auch konnten.

2. Vermisst Ihr die Vorstandsarbeit?

Nein, wie gesagt, wir wollten nun zu uns selbst finden, was uns nun langsam auch gelingt.

3. Wie geht es Euch heute?

Uns geht es gut, im Herzen sind wir natürlich immer noch bei NP und hoffen auch, dass all die Jahre nicht umsonst waren, die Selbsthilfegruppe also weiterbestehen kann. Wir selbst sind einfach zu alt und die Forschung und Medizin ist ja nicht stehen geblieben. Das meiste was sich tut, wird ja auch in Englisch publiziert und wir sind der englischen Sprache nicht so mächtig, wie wir es bräuchten. Aus diesem Grund sollten sich nun jüngere Mitglieder einbringen, die der englischen Sprache gut mächtig sind und sich auch Mitglieder finden, die neue Ideen, Strategien einbringen können.

4. Welche schönen Erlebnisse mit der Selbsthilfegruppe bleiben Euch immer in Erinnerung?

Eigentlich alle, denn wir waren immer wie eine Familie. Dadurch, dass alle, die sich meldeten und sich auch in Kassel trafen, dieselben Probleme hatten, hatten alle sofort das Gefühl dazuzugehören und hatten sich gleich wohlfühlt, trotz der Problematik der Erkrankung – jedenfalls hatten wir immer das Gefühl.

Ein Ereignis aber hat uns sehr, sehr gefreut und wird uns immer in Erinnerung bleiben. Als wir einmal in Kassel ankamen, hat uns eine Mitarbeiterin des Hotels, die uns am Abend nach der Tagung bediente, gesagt, dass das Personal extra die Dienste getauscht hat, um unsere Gruppe bedienen zu dürfen, denn wir wären alle so toll, trotz der kranken Kinder, dass es ihnen ein Herzenswunsch war. Das sagt uns, dass wir auch bei nicht Betroffenen Herzen berühren können, und es zeigte uns auch, nicht aufzugeben, denn alles, was wir weitergeben können und wenn es nur ist Spenden zu sammeln oder die Erkrankung nach außen hin bekannter zu machen, ist wie das Sprichwort „jeder Tropfen höhlt den Stein“.

5. Was möchtet Ihr anderen Betroffenen mitgeben?

Ja, wir möchten einfach sagen, dass eine Selbsthilfegruppe unheimlich wichtig ist. Als wir die Diagnose Niemann-Pick mit Jan bekamen, fühlten wir uns total alleine auf der Welt. Es gab fast keine Infos, denn Internet war ja noch nicht präsent, es gab keine Ärzte in Deutschland, die sich auskannten, es gab keine Betroffenen, mit denen man sich hätte austauschen können, es gab niemanden, der einem hätte Tipps geben können, es gab keine, die einem hätten Auskunft geben können, wo man sich hinwendet, wenn man Hilfe bräuchte, und hier könnten wir noch viele Beispiele bringen.

Dies war jedenfalls unser Grund, die Selbsthilfegruppe mitzugründen, damit sich niemand mehr so alleine fühlen muss, wie wir es damals taten.

6. Die Selbsthilfegruppe hat bald ihr 25-jähriges Bestehen. Wann und wie ist die Selbsthilfegruppe damals entstanden?

Wir hatten durch verschiedene Zeitungen versucht, auf uns aufmerksam zu machen, um dadurch vielleicht Kontakt zu anderen Betroffenen zu bekommen. Damals meldete sich nur eine Familie aus Siegen, die gerade ihre älteste Tochter Sabrina an NPC verloren hatte. Auch deren zweite Tochter Letitia war betroffen und folgte ihrer Schwester innerhalb weniger Jahre. Später fanden wir in einer anderen Zeitschrift dann Fam. Beyer, deren Sohn Carsten auch an NPC erkrankt war. Nach langer Suche und etlichen Telefonaten hatten wir

uns endlich zur richtigen Familie Beyer durchgefragt. Wir führten Gespräche bis tief in die Nacht hinein, aber auch sie wussten nicht mehr über die seltene Erkrankung zu berichten als wir selbst. Erst als wir Mitglied in dem damals noch neuen Kindernetzwerk in Aschaffenburg wurden, lernten wir noch andere betroffene Familien kennen - auch wenn man diese an der Hand abzählen konnte und als wir dann noch Fam. Fabianski kennenlernen durften, die sich selbst bei uns meldeten und die der englischen Sprache mächtig waren, die sich dementsprechend auch Informationen aus Amerika einholen konnten, teilten sie diese Informationen teilweise übersetzt an uns per Fax. Es entstand dann 1996 die Idee durch Edmund Fabianski, eine Selbsthilfegruppe zu gründen, was dann am **26. April 1997** nach vielen Kontakten, Faxen und Telefonaten zu einem Treffen in Wandersleben bei Erfurt im Hotel Comtel zur Gründung der Niemann-Pick Selbsthilfegruppe mit 8 Personen, alle selbst Betroffen oder mit betroffenen Kindern, führte. Damals war die Organisatorin Frau Petra Boßhammer, deren Sohn mit NP-Typ B betroffen war.

7. Was sind die Hürden einer Selbsthilfegruppe?

Die Hürden, ja, die sind vielfältig. Viele Eltern melden sich erst gar nicht, weil sie mit ihren betroffenen Kindern sehr beschäftigt sind, oder sich anfangs, solange die Kinder kleiner sind, noch gar nicht so hilflos fühlen, oder erst in die Thematik reinwachsen müssen. Viele kämpfen zunächst alleine gegen Ämter, Krankenkassen – also gegen Windmühlen und müssen erst lernen, Hilfe zu suchen und anzunehmen. Das war ja auch bei Wolfgang und mir anfangs echt ein Thema, man ist „Eltern“ und kommt schon irgendwie damit klar – meint man anfangs. Aber irgendwann kommt der Punkt, da brauchst du einfach Hilfe und da ist es sehr, sehr wichtig, dass man Ansprechpartner hat. Also einer der Hürden sind wirklich auch die Eltern – die einsehen müssen, dass man gemeinsam einfach stärker wird, sei es durch Informationen, durch Ratschläge, die untereinander Thematiken teilen, was einem z. B. von Ämtern zusteht.

Die nächste Hürde sehen wir, die Ärzte untereinander zu vernetzen, damit die Selbsthilfegruppe auch bekannter wird und die Forschung weitergeht. Deshalb versuchten wir immer den Kontakt zu Ärzten, zu Pharmafirmen zu halten, zu vertiefen und diese für die Niemann-Pick Erkrankung zu sensibilisieren.

Die Hürde, den Kontakt zu halten, den sehen wir im Moment, denn viele Mitglieder wollen oder können nicht aktiv werden, genau das aber wäre unheimlich wichtig! Ohne etwas zu tun, wird es nicht vorwärts gehen, ein Stillstand eintreten, der sicher nicht wünschenswert ist zum Wohle unserer Betroffenen.

Nichts zu tun bedeutet „Stillstand“ den wir als Betroffene und als Selbsthilfegruppe wirklich nicht brauchen können.

Wunder geschehen, aber nur wenn wir daran glauben und daran mitarbeiten, dass diese auch geschehen können.

8. Was wünscht Ihr Euch für die Zukunft der Selbsthilfegruppe?

Wir wünschen uns einfach nur, dass es weitergeht, dass irgendwann einmal wirklich ein Medikament entwickelt werden kann, dass wirklich hilft zum Wohle unserer Betroffenen, und das geht wirklich nur, wenn man als Gruppe am Ball bleibt. Das geht auch nur, wenn sich Mitglieder einbringen und nicht nur Informationen abholen wollen. Wir können die Gruppe nur vorwärtsbringen und am Laufen halten, wenn es Menschen gibt, die mitarbeiten – egal wie, jeder im Rahmen seiner Möglichkeiten. Das können nicht nur zwei oder drei Leute alleine machen. Dann geht die Gruppe kaputt.

9. Warum ist es aus Eurer Sicht wichtig, dass es die Niemann-Pick Selbsthilfegruppe Deutschland e.V. gibt?

Eigentlich haben wir diese Frage oben schon mehrfach beantwortet:

Anlaufstelle für Betroffene, Informationsaustausch, jemanden zu haben, mit dem man all seine Sorgen besprechen kann, ohne nicht verstanden zu werden, denn alle sitzen im gleichen Boot - Hoffnung geben und sich nicht alleine fühlen müssen, sondern zu sehen, es gibt viele andere in der gleichen Situation. Spenden zu sammeln, um die Forschung weiter voranzubringen – ohne unser Engagement in der Selbsthilfegruppe wird die Krankheit wieder in der Versenkung der Medizin als nicht so wichtig, da nicht viele Patienten betroffen, verschwinden. Also ist es auch unheimlich wichtig, den Kontakt zu Medizinern, Forschern und Pharma zu halten.

10. Für welche drei Dinge im Leben seid Ihr am dankbarsten?

Für die Liebe zwischen uns als Eltern und dadurch das Zusammenhalten zwischen uns, dankbar über unsere drei Kinder und Enkelkinder, vor allem auch über Jan (NPC), denn durch ihn haben wir Stärke und Kraft gefunden Probleme anzunehmen, daraus zu lernen und daran zu wachsen.

NP on Tour

17. Hochheimer Weinbergslauf in Hochheim am Main



Nicht nur die Sonne strahlte beim Lauf durch die schönen Weinberge Hochheims, auch die Läufer rund um das **Team von SphinCS** hatten allen Grund, glücklich und jubelnd ins Ziel einzulaufen.

Sie absolvierten einen großartigen Lauf für unsere Niemann-Pick Community und machten so auf die Erkrankung aufmerksam.



Laufen für Niemann Pick! Ein Traum geht in Erfüllung

Ein Erfahrungsbericht von unserem ASMD Mitglied Kerstin Blank

Jungfraumarathon! Ein Wort, mächtig wie der Berg selbst, auf den es dabei geht. 42,4 Kilometer. 2100 Höhenmeter. Eine Herausforderung, die auch mir als erfahrener Joggerin mehr als Respekt einflößt. Gleichzeitig ist gerade dieser Lauf ein langgehegter Wunsch.

Ohne die Ermutigung und die Unterstützung von Freunden hätte ich mich nie zu diesem Marathon angemeldet. Ähnlich wie bei der Niemann-Pick-Selbsthilfegruppe, in der Ermutigung und Unterstützung helfen, Berge ganz anderer Art zu erklimmen.

Daher trage ich stolz und aufgeregt das T-Shirt unserer Selbsthilfegruppe, als ich am Wettkampftag aufbreche in Richtung Start.

Zwei Tage zuvor war ich in der Schweiz eingetroffen und hatte mich mit Wanderungen in der Höhe versucht, zu akklimatisieren. Die Trainingsphase zuhause war nicht ganz das gewesen, was es hätte sein sollen. Gefühlt war ich nicht wirklich gut vorbereitet.

Am Start empfängt mich eine großartige Stimmung und Menschen von überall aus der Welt. Über 3000 Läufer aus 65 Nationen, die heute allerdings in Gruppen starten müssen. Coronabedingt.

Ausgerüstet mit Magnesium, Traubenzucker und dem Handy für schöne Fotos geht es los. Regenjacke, Mütze und Handschuhe im Gepäck. In 2000 Meter Höhe kann es schnell mal umschlagen.

Die Anspannung der Tage vorher ist jetzt wie weggeblasen. Die ersten 25 Kilometer „Flachland“ fallen mir recht leicht und ich bin dementsprechend schnell. Dadurch erlaufe ich mir einen Zeitpuffer, der mir später beim Anstieg hilfreich ist, da man an zwei Durchgangsstellen bestimmte Zeitlimits einhalten muss. Gefühlt und auch praktisch geht es die letzten Kilometer nur noch den Berg hoch.

Irgendwo müssen die 2100 Höhenmeter ja herkommen. So anstrengend hatte ich es mir nicht vorgestellt. Da ist für mich nur schnelles Gehen möglich. Einzig die Profis sind hier noch richtig zackig unterwegs. Die gute Organisation, 1700 Helfer entlang der Strecke, ein umwerfendes Publikum, das einen mit Namen anfeuert, helfen mir beim Anstieg. Die letzten drei Kilometer haben es in sich. Steine und Geröll, doch das Ziel ist zum Greifen nah. Bei Km 40 Dudelsackspieler, bei Km 41 echte Schweizer Schokolade für die letzten Meter. Ich bin so euphorisch, dass ich von der Quälerei nichts mehr mitbekomme und mit den Gedanken an unsere Selbsthilfe Gruppe, dass man niemals aufgeben darf, kämpfte ich mich über die letzten Felsen in das Ziel. Applaus, Musik und ganz viel Emotionen, ich bin einfach nur stolz und glücklich.

Ein Moment, den ich nie vergessen werde!



Sicherung des Zugangs zu Diagnose und Therapien bei Niemann-Pick.

Niemann-Pick ist eine seltene vererbte und tödliche Stoffwechselkrankheit. Die Krankheit unterteilt sich in drei Typen mit jeweils verschiedenen Ursachen und verschiedenem Verlauf (vgl. Tabelle). Am Beispiel von Niemann-Pick zeigt sich deutlich, wo es bei den seltenen Krankheiten sehr grossen und dringlichen Handlungsbedarf gibt. Insbesondere der rechtsgleiche Zugang zu Diagnose und Therapie sowie die klinische Dokumentation und internationale Vernetzung sind bei einer Krankheit, die so selten ist wie Niemann-Pick, von entscheidender Wichtigkeit. Bei Niemann-Pick zeigt sich ein Phänomen, das alle Krankheiten, nicht nur die seltenen betrifft: Je besser wir eine Krankheit verstehen, umso mehr sehen wir individuelle Unterschiede. Die zentrale Herausforderung besteht damit darin, Rechtsgleichheit zu schaffen und dennoch dem Einzelfall gerecht werden zu können.

Typ	A	B	C
Was	Mangel eines Enzyms	Mangel eines Enzyms	Cholesterintransport-Mangel
Wo	v. A. neurologische Symptome	v. A. Lunge, Leber, Milz	v. A. neurologische Symptome
Lebenserwartung	Sehr eingeschränkt	eingeschränkt	etwa 30 Jahre
Wie viele	unklar	unklar	18 bestätigte Fälle

Das Nationale Konzept Seltene Krankheiten hätte die Situation der Betroffenen bis 2020 verbessern sollen. Doch auch heute sind die darin formulierten Ziele wie Zugang zu Diagnose und Therapien sowie deren Vergütung und die Beteiligung an der internationalen Forschung noch nicht erreicht. Damit ist auch die Gleichstellung nicht sichergestellt von Patienten mit seltenen zu denjenigen mit häufigen Krankheiten.

Handlungsbedarf

Betroffene von seltenen Krankheiten haben die gleichen Rechte. Sie können nichts dafür, dass ihre Krankheit selten ist.

Das WZW-Prinzip, das die Wirksamkeit, die Zweckmässigkeit und die Wirtschaftlichkeit einer Behandlung bewertet, indem sie sie mit anderen Behandlungsoptionen beziehungsweise im Falle der Wirksamkeit mit Placebo vergleicht, ist im Bereich der seltenen Krankheiten nicht umsetzbar. Ethisch ist eine Placebo-Behandlung im Falle einer tödlichen Krankheit nicht vertretbar, die tiefen bis sehr tiefen Fallzahlen lassen keine statistischen Erhebungen zu und Optionen gibt es in der Regel nicht. Die meisten Betroffenen sind froh, wenn es überhaupt einen Therapieansatz gibt, der eine Linderung der Symptome oder auch nur eine Verlangsamung der Verschlechterung erreicht. Der Zugang zu diesen Therapien geschieht heute – auch hier: wenn überhaupt – über die Einzelfallvergütung die der Artikel 71a – 71d KVV ermöglicht. Das Problem dabei ist, dass dieser Zugang bis heute nicht rechtsgleich ist. Was beispielsweise bei Niemann-Pick dazu führte, dass bei drei Kindern

derselben Familie mit derselben Diagnose nicht dieselben Leistungen vergütet wurden.

→ Überall, wo in den Sozialversicherungen (IVG, KVG) das WZW-Prinzip angewendet wird, muss die Seltenheit einer Krankheit berücksichtigt werden, um für die Betroffenen von seltenen Krankheiten eine Ungleichbehandlung zu verhindern. Zudem muss die Beurteilung von Einzelfällen effizienter und einheitlicher werden (zu diesem Schluss kommt auch der [Evaluationsbericht des Bundes vom 18.12.2020](#)).

Forschung für seltene Krankheiten ist Grundlagenforschung.

Viele seltene Krankheiten betreffen den Stoffwechsel, den wir bis heute noch nicht komplett verstehen. Durch die Forschung für Menschen, bei denen aufgrund eines Gendefekts untersucht wird, was genau schief läuft oder nicht funktioniert, lernen wir auch mehr darüber, wie unser Körper wirklich funktioniert. Zudem gibt es auch viele seltene Krankheiten, die Parallelen haben zu häufigeren Krankheiten. Zum Beispiel hat Niemann-Pick Ähnlichkeiten mit Alzheimer. Einige Orphan

mit Alzheimer. Einige Orphan Drugs wie z.B. Icatibant und Apremilast werden aktuell in klinischen Studien auf ihre Wirksamkeit gegen COVID-19 untersucht (Clinicaltrials.gov 2021).

Die gewonnenen Erkenntnisse sind somit immer weit über den Bereich der seltenen Krankheiten hinaus von grossem Nutzen. Ein Engagement der Schweiz stärkt somit auch das Innovationspotential und den Forschungsstandort Schweiz.

→ *Es braucht Forschung und internationale Vernetzung für den Zugang zu innovativen Therapien im Bereich seltene Krankheiten. Dieser Zugang bringt grossen Nutzen weit über die seltenen Krankheiten hinaus. Zudem braucht es ein Screening von Neugeborenen. Frühe Identifizierung und Intervention schützt vor Spätfolgen und garantiert bestmögliche Begleitung von Anfang an – ohne die Odyssee welche Angehörige in Ungewissheit und mit hoher Kostenfolge heute über sich ergehen lassen müssen.*

Rechtsgleicher Zugang zu Diagnose, Therapie und Vergütung

Die Übernahme von Kosten bei lebenswichtigen Behandlungen müsste für uns in der Schweiz eigentlich selbstverständlich sein. Auch die Deckung von Palliativleistungen, welche zum Ziel haben, Leiden zu mindern, ist heute an sich geregelt. Es sei denn, es handelt sich um eine seltene Krankheit. Hier ist weder das eine noch das andere gedeckt. Und die oft langwierigen und damit kostspieligen Diagnosen eben so wenig. Problematisch ist dabei, dass Vertrauensärzte, welche keine Fachleute im entsprechenden Gebiet sind, Einzelentscheide fällen, die weder konsistent noch kongruent sind. Was die Betroffenen von seltenen Krankheiten fordern, sind keine Sonderrechte, sondern rechtsgleicher Zugang zu Diagnose, Therapie und Vergütung.

→ *Betroffene von seltenen Krankheiten können froh sein, wenn sie überhaupt einen Spezialisten oder eine Spezialistin haben, welche sich mit ihrer Krankheit auskennt. Wenn es um Entscheide der Kostenübernahme geht, müssen ebenfalls Spezialistinnen und Spezialisten zugezogen werden. Notfalls muss es möglich sein, dass dies dieselben sind.*

Notwendige Sofortmassnahmen:

- *Rechtsgleicher Zugang: Vergütungsentscheide müssen durch Ärzte mitgefällt werden – analog zum Ansatz Swiss Patients Access Pilot (SPAP)*
- *Forschung: Internationale Vernetzung*
- *Diagnose: Durchsetzung Neugeborenen-Screening, um alle zu identifizieren und eine Behandlung zu ermöglichen - erspart auch Odyssee der Angehörigen in Ungewissheit sowie Kostenfolgen für die Abklärungen!*

Übergeordnetes Ziel: das Nationale Konzept Seltene Krankheiten darf nicht im Sand verlaufen. Es braucht weitere Anstrengungen und insbesondere Grundlagen zur Finanzierung und eine gesetzliche Grundlage, um die Erreichung der Nationalen strategischen Ziele sicher zu stellen.

NPSuisse – selten heisst nicht allein!

NPSuisse ist die Schweizerische Niemann-Pick-Vereinigung. Die Vereinigung wurde im Januar 2011 in Unterägeri gegründet. Der Verein ist politisch und konfessionell neutral. Treibende Kraft hinter NPSuisse sind Eltern von Niemann-Pick-Patienten sowie deren Freunde und Angehörige.

Kontakt:

Christoph Poincilit

Präsident

Waldhofstrasse 25

6314 Unterägeri

Tel. 041 750 47 05

christoph.poincilit@npsuisse.ch

Version: 19.05.2021

Niemann-Pick type C (NP-C) Gentherapie-Aktivierungstreffen 2 (GAM2)

Virtuelle Konferenz

29. April 2021

Dieser Bericht fasst die Diskussionen auf dem NP-C Gentherapie-Aktivierungstreffen 2 (GAM2) zusammen, einem Folgetreffen zu einer Konferenz im Jahr 2018 mit dem Ziel, den Status zu erörtern und einen optimalen Weg für die Verwendung gentherapeutischer Ansätze zur Behandlung von Niemann-Pick Typ C (NP-C) zu finden. Aufgrund der anhaltenden Covid-19 Krise musste das Treffen virtuell und in einem verkürzten 4-Stunden Format abgehalten werden.

Ahad Rahim leitete Diskussionen ein, indem er das Publikum daran erinnerte, wie die Zulassung von Zolgensma, einer Gentherapie zur Behandlung der spinalen Muskelatrophie, das Gentherapie-Feld belebt hat, da mit diesem Präparat demonstriert werden konnte, dass auf Adeno-assoziiertem Virus (AAV) basierende Gentherapien bei schweren neurodegenerativen Erkrankungen im Kindesalter im Prinzip wirken können. In Ahads Labor wird untersucht, ob und wie Injektionen eines AAV9-NPC1-Vektors in den Liquor neugeborener Mäuse die Symptome im *Npc1*^{-/-} NIH BALB/c-Maus-Modell lindern können. In der Tat zeigten mit AAV9-NPC1 behandelte Mäuse im Vergleich zu Kontrollen eine dosisabhängige Verlängerung der Lebensdauer, und über die gesamte Lebensdauer hinweg verbesserte neurologische Symptome, insbesondere bezüglich des Tremors und der Gangstörung. Additive Effekte wurden beobachtet, wenn Gentherapie als Teil einer Kombinationstherapie verabreicht wurde, mit einer moderaten Steigerung der Lebenserwartung bei Kombination mit Miglustat, aber einem beträchtlichen Effekt, wenn der Gentherapie-Vektor zusammen mit 2-Hydroxypropylcyclodextrin verabreicht wurde. Ahad berichtete, dass sein Labor zurzeit mit einem Vektor experimentiert, der mit einem neuen Promotor verbessert wurde, und mit dem die Lebensdauer der Mäuse weiter verlängert werden konnte. Dieser neue Vektor hätte auch in einem alternativen NP-C-Mausmodell mit mutiertem anstatt fehlendem *Npc1*, *Npc1*^{nmf164}, eine vielversprechende Wirksamkeit gezeigt. Ahad berichtete, die Finanzierung gesichert zu haben, um den neuen Vektor an symptomatischen Mäusen zu testen und Bioverteilungs- und Toxizitätsstudien an größeren Tieren durchzuführen.

Ahads Kollege **Paul Gissen** diskutierte dann die Merkmale einer optimalen Patientenpopulation, um die Sicherheit und Wirksamkeit einer NP-C-Gentherapie in einer First-in-Human-Studie zu testen. Zu diesem Zweck konzentrierte er sich auf eine bessere Beschreibung von *NPC1*-Patienten mit einer frühkindlichen Erkrankung mit Motorsymptomen im Alter von weniger als 2 Jahren. Basierend auf Daten von 89 Patienten aus dieser Altersgruppe, die in der Literatur beschrieben sind, zeigen 96% der Patienten Organomegalie, während bei ~50% neurologische oder neuropsychiatrische Symptome berichtet wurden. Erstsymptom sei typischerweise eine Entwicklungsverzögerung, gefolgt von Kataplexie und Epilepsie. Spastik oder Hypotonie sowie einer vertikale supranukleäre Blicklähmung würden in der Regel erst in einem späteren Alter festgestellt. Bei 31 Patienten sei die Todesursache angegeben worden, die in allen Fällen ein Atemversagen gewesen sei. Als Zusammenfassung seiner Analysen schlug Paul die Beobachtung des Erreichens motorischer Meilensteine als wahrscheinlich zuverlässigsten Endpunkt für klinische Studien in dieser NP-C-Subpopulation vor.

Cristin Davidson diskutierte dann die laufenden Bemühungen zur Optimierung der NP-C-Gentherapie im National Health Genome Research Institute (NHGRI). Hier wurde *NPC1*^{-/-} NIH-Mäusen im Alter von 4 Wochen ein AAV9.EF1(a).hNPC1-Vektor retroorbital (d.h., ins Auge) injiziert, und Überleben sowie allgemeine Funktion der Mäuse mit Hilfe eines spezifischen Phänotyp-Scores beobachtet. Cristin und

Kollegen konnten zeigen, dass Gentherapie zu einer dosisabhängigen Verbesserung des Überlebens, des Phänotyp-Scores, des Gewichts sowie der Gehirn- und Leberhistologie führte. Die gemeinsame Verabreichung mit Adrabetadex verlängerte die Lebensdauer weiter. Ähnliche vielversprechende Effekte wurden im Npc1-I1061T-Mausmodell beobachtet.

Auf Christin folgte ein Update von **Charles Vite** über seine Erfahrungen mit der Entwicklung von Gentherapien bei Katzen. Er teilte mit, dass bei größeren Tieren intrazisternale Injektionen wahrscheinlich wirksamer sind als medulläre oder lumbale Injektionen, v.a. wenn das Ziel die Behandlung von Kleinhirnsymptomen sein soll. Dies unterstützte er durch Daten, die erhöhte GFP-Spiegel eines AAV9-Vektors, der GFP unter einem katzenspezifischen GUSB-Promotor exprimiert, v.a. in der Nähe der Injektionsstelle zeigte. Nach intrazisternaler Injektion einer hohen Viruslast eines AAVhu.32-NPC1-GFP-Vektors in drei „NP-C Katzen“ (d.h., homozygot für die NPC1 p.C955S-Mutation) zeigte sich bei den Tieren sehr unterschiedliche Transduktionsraten, d.h. erhebliche Schwankungen in der Anzahl GFP-exprimierender Nervenzellen. Erfreulicherweise habe die Katze mit den höchsten Expressionsniveaus im Alter von 24 Monaten allenfalls eine leichte Ataxie gezeigt und sie andernfalls nahezu normal gewesen - laut Charles in diesem Alter sogar noch lebhafter als er dies bei mit Cyclodextrin behandelte NP-C-Katzen beobachten würde. Zur Behandlung nicht-zerebellärer Symptome experimentiert Charles' Labor mit Injektionen von AAVhu.32-NPC1 in die Halsschlagader. Bei den derzeit getesteten Dosen führe dieses Verfahren zur Transduktion von bis zu 10% der Neuronen im Gehirn. Aktuelle Experimente zielten darauf ab, die Variabilität während der Verabreichung weiter zu reduzieren, mehrere Verabreichungswege miteinander zu kombinieren, und die Immunreaktionen der Tiere auf die Gentherapie zu untersuchen.

Als aufregender neuer Ansatz für zukünftige Gentherapien präsentierte **Maria Fernandez-Suarez**, derzeit Postdoc im Labor von Fran Platt, ihre Versuche, CRISPR / Cas9-vermittelte Geneditierung zur Korrektur von dysfunktionellem NPC1 einzusetzen. Sie generierte einen 5-kb „Fernandez-Basiseditor“ mit dem Ziel, eine A-zu-G-Substitution zu korrigieren, die der Npc1-Mutation am Codon 1005 im Npcnmf164-Mausmodell zugrunde liegt. Marias Arbeit baut auf ermutigenden Ergebnissen von Levy et al., 2020, auf, die mit einem etwas anderen Ansatz der Geneditierung eine erfolgreiche NPC1-Editierung im ZNS und eine um 9% verlängerte Lebensdauer bei NP-C-Mäusen nachweisen konnten.

Da Gentherapien ein erhebliches kommerzielles Interesse auf sich ziehen und in der Regel ohne hohe gewinnorientierte Investitionen nicht in klinische Studien weiterentwickelt werden können, erörterte **André Kasche** (www.kasche-ip-partner.ch) Aspekte des geistigen Eigentums für die Erforschung von Diagnostika und Therapien für seltene Krankheiten. André erinnerte das Publikum daran, dass das Hauptziel von Patenten darin bestehe, das geistige Eigentum technischer Lösungen für technische Probleme zu schützen. Solange kein finanzieller Gewinn angestrebt würde, hätten Patente keine Auswirkungen auf private medizinische Handlungen und - zumindest außerhalb der USA - auf das, was er als „Privileg des Arztes“ bezeichnete (oder wörtlich: „Solange Sie einen Arzt finden können, der bereit ist, ein Medikament zum Nutzen des Patienten zu verschreiben oder zu verabreichen, kann dieser durch kein Patent daran gehindert werden.“). André kam zu dem Schluss, dass "die Behandlung leidender Patienten immer im öffentlichen Interesse liegt" und dass es immer gut sei, einen Patentanwalt, z.B. des Schweizer Patentamts einzuschalten, um bei der Beurteilung zu helfen, wie restriktiv oder flexibel ein bestimmtes Patent wirklich ist.

Die GAM2-Präsentationen wurden mit einem Vorschlag von **Sylvain Schärli** im Namen von NPSuisse abgeschlossen, eine formelle Patienten- und Professional-Beratungsgruppe (PPAG) an der Schnittstelle von iNPDA (Patienten), iNPDR (Natural History) und Forschern (LVM/GAM) einzuführen. Ziel eines solchen Forums wäre es, die Kommunikation und Abstimmung zwischen den verschiedenen beteiligten Parteien zu erleichtern und die verschiedenen Interessen zu bündeln, um bei der Verfolgung von Therapien für NP-C erfolgreicher zu werden. Eine Online-Abstimmung ermutigte NPSuisse nachdrücklich, zu untersuchen, wie

ein solches Forum aussehen und funktionieren könnte. Die Abstimmung unterstützte auch die Fortsetzung der Diskussionen in einem weiteren GAM-Treffen in ein paar Jahren - idealerweise dann wieder persönlich mit Raum für persönlichere und eingehendere Interaktionen im wunderbaren Manoir de Clénord.

Wir möchten uns bei **Christoph Poincilit**, NPSuisse und allen an der Organisation dieser virtuellen Konferenz Beteiligten bedanken, und insbesondere auch dem Publikum für eine lebhafte Diskussion zu diesem spannenden und schnelllebigen Thema danken, das uns hoffentlich einen Schritt näher in Richtung einer kurativen Therapie für NP-C bringen wird.

[Zusammenfassung von Heiko Runz]



Ist ein Leben mit einer seltenen Krankheit weniger wert?

Statement an die Schweizer Politik verfasst durch Christoph Poincilit, Präsident NPSuisse

Vor zehn Jahren hat das Bundesgericht in einem Einzelfall (eine 60 Jahre alte Frau von der Pompe Krankheit schwer betroffen) eine obere Grenze von CHF 100'000 Franken für die Vergütung eines Medikaments pro gewonnenes Lebensjahr festgelegt.

Die Pharmaindustrie weiß anscheinend, wie man Lebensjahre anerkennt und hat das Medikament teurer verkauft.

Dieser Entscheid des Bundesgerichts für eine bestimmte Patientin und ein Orphan-Medikament wurde von den Krankenkassen, die ohne Regelung möglichst wenig solidarische Tätigkeiten ausüben, unabhängig von Alter und Präparat, generell übernommen.

Legal gibt es heute keinen Konsens und die gewünschte Diskussion darüber, wieviel die Gesundheit in der Schweiz kosten darf, lässt auf sich warten.

Mit dem Coronavirus stellt man heute jedoch fest, dass die Politik, die bis jetzt sehr langsam mahlte, plötzlich rasche Entscheidungen treffen kann.

Auch wenn der Preis eines Lebens nicht geregelt ist, scheint die finanzielle Unterstützung der Politik im Falle der Pandemie anders zu sein als für seltene Krankheiten.

Wo liegen die Unterschiede zwischen Covid 19 und Niemann-Pick Typ C in der Schlussphase?

Die größte Schwierigkeit im Kampf um das Überleben der NP-C Patienten ist fast immer die Pneumonie. Am Ende sterben die meisten NP-C Patienten an Lungenversagen.

Also beide Patientengruppen (Covid und NP-C) bekommen keine Luft mehr und nehmen Abschied von uns durch eine ähnliche schreckliche Insuffizienz.

Warum also nicht die gleiche Solidarität?

Die Presse berichtet für Covid 19 in Anzahl Toten. Tod ist ein Begriff, der zur fatalen ultrararen Krankheit Niemann-Pick Typ C gehört. Für Patienten mit seltenen Krankheiten ist die Lebensqualität viel wichtiger. Bis heute hat man den Eindruck, dass die Zukunft seltener Patienten keine Solidarität erfordert, dass man oft auf eine Verschlimmerung der Krankheit wartet und dass man gegebenenfalls noch Profit auf den Rücken der Patienten und der Gesellschaft macht.

Vielleicht spielten gewisse wirtschaftliche Aspekte vor der Coronakrise eine größere Rolle. Nicht unbedingt waren Menschen und die Menschenrechte im Vordergrund gesetzt. Aber bei Covid 19 wird heute auch die Frage gestellt, wieviel ein Menschenleben wert ist.

Die Bevölkerung muss die Politik zum Handeln bewegen, nicht nur für Pandemien. Wir betrachten Filme als eines der besten Instrumente, um richtig und nachhaltig zu informieren und sind dankbar, dass Michael Werder „Eine Familie kämpft“ gedreht hat. Nun hoffen wir, dass er eine Möglichkeit bekommen wird, Minderheiten-Themen weiter zu unterstützen.

Forschung & Studien

Neues in den klinischen Studien für Morbus Niemann-Pick von Dr. Lisa Tauszig

Stand: Oktober 2021

***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: Die Lungenfunktion ist um 33% verbessert bei 9/20 Patienten; die Milz wies ein reduziertes Volumen von 49% auf; die Leber ist um 41% verkleinert, und die Zahl der Blutplättchen um 34% gestiegen. 15 Patienten (79%) sind grösser gewachsen. Es gab allerdings 5 schwerwiegende klinische Ereignisse, die wiederum aber nicht zum Abbruch der Teilnahme führten.

Das Studienmedikament (Olipudase Alfa) ist seit Juni 2021 im Rahmen des Härtefallprogrammes in Deutschland. Geplant sind 100 Patienten weltweit, mitunter bei Dr. Mengel (SphinCS, Hochheim, Deutschland). Die Zulassung ist für Mitte/Ende des Jahres 2022 geplant.

***ASCEND**

ASCEND ist eine nun geschlossene Studie für Patienten über 18 Jahren mit NPA/B oder NPB. Auch hier wurde Olipudase Alfa verabreicht. Die ersten Ergebnisse wurden veröffentlicht: Die Lungenfunktion wurde innerhalb eines Jahres auf 22% gesteigert (im Vergleich: Plazebo war 3%), Milzvolumen wurde reduziert um 39.5% (Plazebo: 0.5%), Lebervolumen wurde um 32% verkleinert und die Zahl der Blutplättchen um 17% erhöht.

***Orphazyme**

Die Studie für NPC Patienten zeigte eine Signifikanz, wenn die Daten der 3 Patienten mit den aggressivsten Mutationen entfernt wurden (wie auf Anweisung von den Gesundheitsbehörden). Arimoclomol zeigte 82% weniger Krankheitsverlauf als Plazebo oder sogar 95%, wenn mit Miglustat eingenommen.

Der EAP (Härtefallprogramm) ist in Deutschland aktiv. Der behandelnde Arzt soll mit der Firma Kontakt aufnehmen.

Obwohl die Studie Erfolge erzielte, gab es keine direkte Zulassung seitens der Behörde in den USA. Nach Gesprächen wurde vor kurzem ein gemeinsamer Weg verhandelt. Eine Zulassung in Europa wird im 1. Quartal 2022 erwartet.

***Cyclo Therapeutics**

Die zwei separaten Studien für NPC Patienten in den USA (Phase I) und Europa/Israel (Phase I/II) sind nun geschlossen. Studienergebnisse zeigen Sicherheit und eine gute Toleranz des Medikaments. Trappsol Cyclodextrin wird intravenös verabreicht, aber kann trotzdem die Blut-Hirn-Schranke überqueren. 6 von den 7 Patienten zeigten 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 gab eine Verkleinerung der Leber, Verbesserung der Lungenfunktion wie auch neurologischen Symptome. 5 der 7 Patienten hatten eine Verbesserung des Clinician's Global Impression of Improvement Scale.

Mitte 2021 wurde die Phase III Studie begonnen. Ziel sind 93 Patienten in 23 Zentren in 9 Ländern. Patienten mit einer vorherigen Form von Zyklodextrinbehandlung dürfen nicht teilnehmen.

***IntraBio**

Das Studienmedikament wurde bei 32 NPC Patienten beobachtet und zeigte eine signifikante Verbesserung in Bereichen der Lebensqualität, Funktion und Krankheitssymptomen. Der Clinical Impression of Change in Severity Score war 90% und somit wurde eins der Ziele der Studie erreicht. Der Scale for the Assessment and Rating of Ataxia (SARA) war 90% und der Investigator's Clinical Global Impression of Change (CGI-C) war 90%. Es gab keine schwerwiegenden klinischen Ereignisse.

Die Phase II Studie beginnt für Patienten ab 4 Jahre und älter in 14 Zentren in Europa, Asien, US, UK und Australien für 26 Wochen.

***Mandos LLC**

Im Januar 2021 gab Mallinckrodt bekannt, dass sie zusammen mit der FDA (US Gesundheitsbehörde) das Medikament Adrabetadex als nicht hilfreich sehen und es ein negatives Risikoprofil hat. Mallinckrodt stellte die Studie ab sofort ein. Es wurde eine neue Firma gefunden: Mandos LLC, die das Medikament ab Oktober 2021 herstellt. Leider wird es zur Zeit nur in den USA und Kanada zur Verfügung gestellt. Es ist momentan keine Studie in Planung, die Daten werden erstmals neu evaluiert.



Niemann-Pick Typ C

Von Dr. rer. nat. Frank W. Pfriege
Institut des Neurosciences Cellulaires et Intégratives
Centre National de la Recherche Scientifique / Université de Strasbourg
Strasbourg, Frankreich

Liebe Leserin, lieber Leser,

herzlich willkommen zur fünften Ausgabe von Pfriege's Digest – es hat etwas längert gedauert. Daher umfasst die neue Ausgabe den relativ langen Zeitraum vom 15. März bis zum 31. August 2021. Der Link für die PubMed Suche lautet:

[\(\(niemann-pick type C disease OR niemann-pick disease type C OR niemann-pick type C1 OR niemann-pick type c2 OR npc1 OR npc2\) AND \(\("2021/03/16"\[Date - Publication\] : "2021/08/31"\[Date - Publication\]\)\) NOT \(\("2020/01/01"\[Date - Publication\] : "2021/3/15"\[Date - Publication\]\)\)](#)

In diesem Zeitraum erschienen 84 Veröffentlichungen in wissenschaftlichen Fachzeitschriften, darunter 8 Übersichtsartikel.

Wie immer gilt: 1) Meine Auswahl ist subjektiv, 2) Übersichts-Artikel oder Fallstudien kommentiere ich nicht, 3) ich beschreibe nur Artikel, die ich auch komplett lesen kann, 4) ich bemühe mich um Richtigkeit der Angaben, kann sie aber nicht garantieren, 5) Bewertungen und Interpretationen reflektieren allein meine persönliche Meinung und erheben keinerlei Anspruch auf Gültigkeit, 6) Tipp- und Rechtschreibfehler etc. bitte ich zu entschuldigen. Feedback gerne an fw-pfriege@gmx.de oder frank.pfriege@unistra.fr.

Patienten

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34418116>

Die Ergebnisse einer klinischen Phase 2/3 Studie mit Arimocloamol, kurz ARI, wurden veröffentlicht (Mengel et al., 2021). Die Frage war, ob ARI die Verschlechterung verlangsamt im Vergleich zu Placebo. Als Messgrösse diente eine auf fünf Domänen geschrumpfte Version der NPC Clinical Severity Scale. Insgesamt gab es Ergebnisse von 42 Patienten, davon bekamen 16 eine Zuckerpille und 25 ARI. Nun, was soll man sagen? ARI ist kein Wundermittel. Andererseits gibt es vielleicht eine messbare Verminderung der Verschlechterung bei einigen Patienten. Ein Kriterium für die Einschätzung der Wirksamkeit und damit auch die Arzneimittelzulassung, ist der sogenannte p Wert, den die statistische Analyse liefert. Der ist nicht berauschend, er beträgt 0,046 bei allen Patienten. Bei denen, die zusätzlich mit Miglustat behandelt wurden, liegt er bei 0,006. Was heisst das jetzt? Tja, wenn man das so genau wüsste. Fragt man Wissenschaftler querbeet was der p Wert genau bedeutet, erhält man garantiert jede Menge falscher Antworten – meine sicher eingeschlossen. Jedenfalls gibt es in der Wissenschaft seit Jahrzehnten eine Debatte darüber, wie man die "Signifikanz" von Ergebnissen, also zum Beispiel die Wirkung eines Medikaments, feststellt. Das Grundproblem bei NPC und anderen Krankheiten bleibt die Variabilität zwischen den Patienten. Daher zwei Anmerkungen: Es wäre prima, wenn in derlei Veröffentlichungen auch die Verlaufskurven aller Patienten, sowie Informationen über die Mutationen und die sogenannten Biomarker pro Patient dargestellt und analysiert würden. Momentan werden meist Mittelwerte gezeigt, und verliert damit eventuell wichtige Informationen. Man könnte durchaus herausfinden (oder nicht), ob bei dem Patient A oder Patientin B, bei denen man eine ARI-bedingte Veränderung sichtbar war, eventuell auch eine bestimmte Mutation vorliegt, oder ein bestimmter Wert eines Biomarkers. Für derlei gibt es ja sogenannte multi-parametrische Analysen, ein Stichwort *principal component analysis*. Dabei betrachtet man die

Gesamtheit der Daten (Alter, Geschlecht, Mutation, severity scale, Behandlung etc.) und schaut, ob die Patienten in bestimmte Gruppen fallen. In der Biologie werden derlei Methoden immer wichtiger, weil man heutzutage immer mehr Messgrössen gleichzeitig erfasst und weil man biologische Strukturen oder Vorgänge oft nur multiparametrisch beschreiben kann. Natürlich gilt wie immer, die Zahl der Patienten ist eventuell zu klein. Zweitens stellt sich die Frage, wie man klinische Studien bei seltenen Krankheiten mit derart variablem Krankheitsbild überhaupt durchführen will. Da schreib ich jetzt nix Neues, aber das Scheitern von Zyklodextrin sowie von Arimoclomol ist evtl. ein Warnschuss vor den Bug der Gemeinde.

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34096670>

In dieser Studie (Bremova-Ertl et al., 2021) geht's eigentlich um einen alten Hut, Störungen der Augenbewegungen bei NPC Patienten. An über 70 NPC Patienten durchgeführt bringt sie einige neue Erkenntnisse, die für die Diagnose sowie die Überwachung des Krankheitsverlaufs wichtig sein könnten. Die sogenannte *vertical supranuclear gaze palsy* oder vertikale supranukleäre Blickparese ist ein altbekanntes Symptom von NPC. Die neuen Daten zeigen eindeutig, dass man bei der Untersuchung der Augenbewegungen genauer hinschauen sollte. Nun mag man denken, Augenbewegungen, das kann ja nicht so kompliziert sein. Eben doch! Denn das menschliche Auge muss allerlei Tricks anwenden, um die Blickrichtung zu wechseln, ja selbst um die Netzhaut sozusagen sehend zu halten. Dazu dienen unter anderem die Sakkaden, also sehr schnelle (100 Millisekunden), willkürlich oder unwillkürlich ausgelöste Blickbewegungen. Das alles wird von mehreren neuronalen Zentren im sogenannten Hirnstamm gesteuert, die in vielen Krankheiten, darunter auch Parkinson kaputt gehen. Warum manche dieser Kerne so empfindlich sind, ist – mir zumindest – völlig unklar! Übrigens hat die Maus diese Zentren nicht (da keine vergleichbaren Augenbewegungen) und fällt damit als Modell aus. Diesbezüglich wär evtl. das Chamäleon wohl ein Traum-Modell für NPC – Scherz am Rande. Die neuen Ergebnisse zeigen – vereinfacht gesagt – dass ein Defekt, nämlich die *vertical supranuclear saccade palsy*, zuverlässiger auftritt als die wohlbekannte vertikale Blickparese. Das mag jetzt wie Erbsenzählerei klingen, macht aber eventuell einen grossen Unterschied, da man weiss was man untersuchen muss. Die Studie zeigt ferner, dass bestimmte Messgrössen relativ gut mit anderen Skalen korrelieren, welche die Schwere der neurologischen Symptome abbilden: das heisst, wenn der eine Wert schlecht ist, ist's der andere auch. Und die Studie zeigt auch, welche Klimmzüge Patienten quasi unbewusst anstrengen, um die gestörten Blickbewegungen auszugleichen. Diese können – je nach Patient – natürlich die Untersuchungsergebnisse verfälschen. Es sei angemerkt: auch hier wäre eine multiparametrische Analyse interessant, um die Patienten eventuell kategorisieren zu können. Jedenfalls scheint es an der Zeit, die Augenbewegungen ausführlicher zu untersuchen – zumindest bei den Patienten, bei denen das (noch) möglich ist. Damit könnte man die Krankheit noch genauer diagnostizieren sowie den Krankheitsverlauf und eventuelle Medikamentenwirkungen besser verfolgen.

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34387740>

Neues zum alten Thema Targanil oder auch N-Azetil-L-Leuzin oder kurz NALL (s.a. Pfrieger's Digest #4). Die Ergebnisse einer klinischen Phase 2 Studie wurden soeben veröffentlicht (Bremova-Ertl et al., 2021). Die Studie weist einige Besonderheiten auf. Erstens wurde hier die L Variante (genauer das L Enantiomer; s. vorherige PD Ausgabe) verabreicht, welche wohl gemäss früheren Studien die Wirkung hervorruft. Zweitens wurde kein Placebo verabreicht, also entfiel diese Kontrolle. Stattdessen gab es vorher/nachher Messungen, sowie eine zusätzlich Messung nach dem sogenannten *washout*, also nach Absetzen des Medikaments. Drittens wurde eine neue Art der Erfassung verwendet, bei der Experten anhand von Videos sozusagen "blind" die Schwere der neurologischen Symptome sowie deren Veränderung einschätzten. "Blind" insofern als die Experten nicht wussten, zu welchem Zeitpunkt der Patient (vorher, nachher oder nach dem washout) gefilmt wurde. Die Studie zeigt eine Verbesserung während der (täglichen) Einnahme von NALL und eine Verschlechterung nach dem Absetzen. Die Frage ist natürlich nach wie vor, wie NALL wirkt. Die Autoren erwähnen wie schon andere zuvor als möglichen Ansatzpunkt den Energiestoffwechsel.

Tiermodelle

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33810307/>

Die Gruppe von Merce Pallas aus Barcelona stellt einen neuen Therapieansatz vor (Grinan-Ferre et al., 2021). Das Zielprotein ist ein Enzym, also ein zelluläres Maschinchen, namens *soluble epoxide hydrolase*, welches den Abbau von bestimmten Zellsignalstoffen namens *epoxyeicosatrienoic acids* (oder kurz EETs) hemmt. Wie kommen die da drauf? Bei den EETs handelt es sich um bestimmte Fettsäuren, welche verschiedene Vorgänge in Zellen regulieren, zum Beispiel die Funktion der Mitochondrien, die Autophagie, den Zelltod sowie Entzündungsreaktionen. Die Nutzung dieser Signalstoffe als therapeutisches Ziel ist nix

Neues, frühere Studien zeigten bereits positive Wirkungen bei Alzheimer, Herzkrankheiten und Tumorerkrankungen. Die neueste Studie nun widmet sich NPC und zeigt, dass die Behandlung von NPC Mäusen mit einem Hemmstoff tatsächlich die Lebensdauer der Mäuse um ein Viertel verlängert und

manche Symptome, vor allem krankheitsbedingte Änderungen bei Verhaltenstests, verringert. Das ist nicht Nichts. Der dazu verwendete Wirkstoff, über den noch relativ wenig zu lesen ist, wurde oral verabreicht und scheint die Blut-Hirn Schranke zu überwinden. Man darf gespannt sein.

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33878344/>

Die faszinierende Studie von Roney et al. (2021) liefert einen ersten Erklärungsversuch für ein längst bekanntes Phänomen, die sogenannte axonale Dystrophie, die sowohl im Hirn von NPC Patienten und von Tiermodellen auftaucht. Zur Erinnerung, ein Axon ist eine Art von Kabel, welches – zusammen mit Synapsen und Dendriten – die elektrische Aktivität von einer Nervenzelle zur nächsten überträgt. Beim Menschen erreichen Axone eine Länge von fast 2 Metern, die Gesamtlänge der axonalen Verkabelung im menschlichen Gehirn beträgt – Obacht! – so um die 180.000 km. Dystrophie bezeichnet im Grunde genommen eine Art Fehlernährung oder Fehlbildung. Die axonale Dystrophie – also quasi Kabelbrand – bei NPC wurde bereits vor Jahrzehnten beschrieben, man beobachtet eine Anhäufung von bläschenartigen Strukturen an bestimmten Stellen der Axone. Über die Ursachen dieser Veränderung und die Folgen wurde lange gerätselt, und zugegeben wenig geforscht. Die Arbeit von Roney und Kollegen löst nun das Rätsel – zumindest teilweise. Die Gruppe zeigt mit einem beachtlichen Aufwand an experimentellen Modellen und Methoden, dass bei NPC der Transport von Lysosomen entlang der Axone nicht mehr funktioniert. Je nun, mag man fragen, was soll's? Eine frühere Arbeit der Gruppe hatte gezeigt, dass Lysosomen sozusagen als aktive Mülltonnen in die Axone und Synapsen einwandern, dort Zellschrott aufsammeln und dann über den Rücktransport wieder in den Zellkörper bringen – zum Recycling. Geht das schief, kommt es zu einer Anhäufung von allerlei Bläschen, vor allem von Autophagosomen, eben weil sie nicht mehr über die Fusion mit Lysosomen abgebaut werden können. Interessanterweise ist "nur" der Hin-Transport vom Zellkörper Richtung Kabelenden betroffen, der Rücktransport funktioniert. Warum funktioniert der Hintransport nicht mehr? Das liegt wohl daran, dass bestimmte Proteine, an die der Motor für den Transport andockt (Treideln!), irgendwie inaktiv auf den Lysosomen kleben. Ein Grund könnte der überhöhte Cholesteringehalt in der Hülle der Lysosomen sein. Wie immer werfen derlei Entdeckungen viele weitere Fragen auf, aber ein erster Schritt ist getan. Die Arbeit zeigt einmal mehr, dass Nervenzellen aufgrund ihrer besonderen Form und Funktion ganz spezielle logistische Anforderungen haben und eben auch entsprechende Defekte aufweisen, die so in anderen Zellen gar nicht auftreten können.

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34061502/>

"**Fett in 3D**", das könnte die Überschrift über eine neue Studie an NPC1-defizienten Zebrafischen sein. Die chinesischen Kollegen haben eine relativ neue und aufwändige Methode, genannt 3D MALDI-MSI, benutzt, um die Verteilung von Fettstoffen im gesunden und kranken Fisch dreidimensional darzustellen. Das ergibt überaus schöne und für künftige Studien eventuell sogar nützliche Bilder. Sie erlauben erstmals eine Gesamtübersicht über die krankhaften Veränderungen in den verschiedenen Organen. Hier darf man gespannt sein, wie sich diese zukunftsweisende Methode noch entwickeln wird.

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34290407>

Alle Jahre wieder – also leider viel zu selten – passiert's: eine Veröffentlichung zum Thema NPC schafft's in die oberste Liga der wissenschaftlichen Fachzeitschriften: diesmal NATURE. Das ist für die Autoren wie ein Sechser im Lotto, der allerdings hart erarbeitet sein will, daher Gratulation an Nan Yan und ihre Truppe am Texas Southwestern Medical Center der University of Texas in Dallas. Sie zeigen etwas ganz Neues mit erheblichem therapeutischem Potenzial, indem sie quasi zwei Stränge zusammenführen, zwischen denen man bislang keinen Zusammenhang vermutet hätte. Da ist zum einen die altbekannte NPC1 Defizienz, zum anderen der sogenannten *stimulator of interferon genes*, kurz STING, Signalübertragungsweg. Worum geht's? Kurz gesagt ist STING einer dieser zentralen Schalter in Zellen, welche ganze viele Prozesse in Gang setzen – Details erspare ich. Das ist eine lange und komplizierte Geschichte, die ich auch nur zum Teil überblicke. Die Gruppe konnte zeigen, dass STING mit NPC1 direkt verbandelt ist, und dass die Menge und Aktivität von STING erhöht ist, wenn NPC1 fehlt. Die übermässige STING Aktivierung hinwiederum scheint direkt für das Absterben von Nervenzellen zuständig – wie, das ist

noch nicht ganz klar. Eventuell über die Ausschüttung von diversen Botenstoffen in Folge einer Immunantwort oder Entzündungsreaktion. Die Gruppe zeigt jedenfalls, dass es NPC1-defizienten Mäusen

besser geht, wenn man gleichzeitig STING oder irgendwas was "stromabwärts" vom Signalübertragungsweg aktiviert wird, eliminiert. Nachdem STING nun eine zentrale Rolle bei einer Reihe von Krankheiten spielt, darunter Krebs, Autoimmun- und andere Entzündungskrankheiten wurden bereits

Stoffe entwickelt, die STING hemmen. Man darf gespannt sein, ob die Behandlung der Mäuse mit diesen Hemmern den Krankheitsverlauf hemmt und lebensverlängernd wirkt. Wichtig ist hierbei noch: die STING Aktivierung und damit die Neurodegeneration sind eventuell unabhängig von der Anhäufung von Cholesterin und andere Fettstoffen. Auch das muss beachtet und weiter untersucht werden.

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34364974>

Eigenschleichwerbung: Eine Studie aus meinem Labor ging der Frage nach, was überhaupt im Hirn von Mäusen passiert unmittelbar nach der Injektion von Zyklodextrin (Barthelemy et al., 2021). Bisher wurden Veränderungen erst nach Wochen- oder Monate-langer Behandlung untersucht, aber was innerhalb der ersten Stunden und Tage passiert, blieb im Dunkeln. Insbesondere wollten wir eine Annahme überprüfen, die sich aus einer unserer vorherigen Studie in Zellkulturen ergeben hatte. Da fanden wir, dass Zyklodextrin die Nervenzellen irgendwie dazu befähigt, das angestaute Cholesterin auszuspucken, durch einen Vorgang den man lysosomale Exozytose nennt. Dabei wird der Inhalt von Endosomen/Lysosomen quasi vor die Tür gekippt. Wir wollten nun wissen, ob das tatsächlich so auch im lebenden Tier passiert. Dazu haben wir wie bereits zuvor die Netzhaut untersucht. Diese bietet den Vorteil, dass man Stoffe wie Zyklodextrin ins Auge spritzen kann – ähnlich wie bei der Behandlung von makularer Degeneration – über sogenannte intravitreale Injektionen. Ein weiterer Vorteil ist, dass man die Kontrolllösung in's andere Auge spritzt und so den Kontrollansatz im selben Tier untersuchen kann. Wir fanden, dass Zyklodextrin tatsächlich die Freisetzung von angestaute Cholesterin aus retinalen Nervenzellen auslöst, und dass dann die sogenannten Gliazellen diese Lipid-haltigen Partikel "aufessen und verdauen". Die Beseitigung des angehäuften Cholesterin erfordert als ein koordiniertes Zusammenspiel von Nerven- und Gliazellen, eventuell weil die Nervenzellen selbst nicht in der Lage sind, den Zyklodextrin-induzierten Abbau des Fettbergs allein zu stemmen. Das macht schon Sinn: Nervenzellen sind keine Fettzellen.

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34407999>

Und es gibt Fortschritte an der Gentherapie-Front. Bekanntlich wird dazu die "gesunde" Variante des NPC1 Gens in einen sogenannten Vektor gepackt, meist *adeno-associated virus* oder kurz AAV. Dieser wird dann in die Blutbahn injiziert, von wo er dann – idealerweise – in die betroffenen Organe gelangt und das Gen in Zielzellen einschleust – einschliesslich Nervenzellen im Hirn – soweit die Theorie. Erste Studien mit durchaus vielversprechenden Ergebnissen liegen ja vor (s. vorherige PD Ausgaben). Die neueste Veröffentlichung aus dem Pavan/Venditti Labor (Davidson et al., 2021) ist interessant: Sie zeigt nun, dass eine bestimmte Variante des AAV Vektors (genannt AAV-PHP.B) sehr viel besser ist als die "klassische" Version AAV9. Beide Typen unterscheiden sich durch

Proteine in der Hülle, welche den Eintritt der Viren in bestimmte Zellen vermitteln. Die PHP.B Variante verlängerte die Lebenszeit der NPC1-defizienten Mäuse sehr viel mehr als AAV9. Allerdings blieb ein Problem: die hohe Variabilität. In manchen Mäusen wirkte der AAV-PHP.B quasi Wunder (längere Lebenszeit, verringerte neurologische Symptome) in anderen eher nicht. Warum? Auch hierfür fanden die Kollegen eine Erklärung: offensichtlich besitzt das gewählte NPC Mausmodell basierend auf dem BALB/C Mausstamm genetische Varianten des Rezeptors, an die das Hüllprotein des Virus auf den Zellen mehr oder weniger gut bindet. Tatsächlich konnten Davidson und Kollegen zeigen, dass die Wirkung des Virus auf die Lebensdauer einer Maus davon abhing, welche Variante des Rezeptors die Maus trug. Biologie in Reinform. Erstmal sieht's furchtbar kompliziert aus, aber wenn man der Sache auf den Grund kommt, wird's schon einfach(er). In jedem Fall bleibt die Gentherapie ein *hot-topic*!

Zellen

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33921734/>

Eine Studie aus dem Labor von Silvana Zanlungo (Argüello et al., 2021) stellt ein gutes Beispiel dar für Ergebnisse, die zwar interessant aber auch mit Vorsicht zu geniessen sind. Die Arbeit zeigt, dass ein Phytohormon aus der Sojabohne, genannt Genistein, die Cholesterinanhäufung in Zellkulturmodellen von

NPC verringert. Die Autoren zeigen weiter, dass Genistein einen Genschalter namens TFEB aktiviert, und damit die Herstellung von Lysosomen kontrolliert. Ausserdem weiss man, dass dieser Weg auch die Freisetzung von Lysosomen vor die Tür aktiviert (lysosomale Exozytose). Warum also mit Vorsicht?

Nun, erstens weil andere Studien zeigen, dass Genistein tatsächlich eine grosse Zahl von zellulären Vorgängen beeinflusst, weil es eben mehrere Moleküle verändert, nicht nur den Genschalter. Zweitens weil man eben nicht weiss, ob die an Zell-Linien und Fibroblasten gewonnenen Ergebnisse für "echte" Zellen im Körper gelten. Dieser Einwand gilt natürlich für all diese Studien.

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34019311/>

Eine Studie aus dem Labor von Eamon Dickson (Kutchukian et al., 2021) zeigt, dass Defekte im NPC1 Protein einen zentralen Signalübertragungsweg durcheinander bringen, der eventuell auch als Ziel für neue Behandlungsansätze dienen kann. Die Geschichte ist mal wieder kompliziert – Biologie halt. Jedenfalls geht es um die sogenannten Phosphatidylinositole, genauer um das Phosphatidylinositol 4-Phosphat oder kurz PtdIns4P – klingt zugegeben auch nicht besser. Dieser Fettstoff sitzt in der Membran verschiedener Organellen und steuert den Transport von – unter anderen – Cholesterin. Wie das? Nun, das geschieht in einer Art gegenläufigem Stofftransport, ein sehr beliebter Trick der Natur. Das Prinzip: Stoff A (Cholesterin) mit hoher Konzentration am Ausgangsort (Lysosom) und niedriger am Zielort (endoplasmatisches Retikulum, Golgi Apparat etc.). Stoff B (PtdIns4P) mit hoher Konzentration am Ziel-ort und niedriger am Ausgangsort. So, jetzt kommt noch ein Naturgesetz dazu, Stoffe neigen dazu, dahin zu gehen, wo die Konzentration niedriger ist (ja, die Thermodynamik...). Die Studie zeigt, dass in NPC1-defizienten Zellen der gesamte PtdIns4P Stoffwechsel, also seine Konzentrationen wie auch die Enzyme, welche die Konzentrationsunterschiede einstellen, durcheinander kommt. Ob die (therapeutische) Reparatur dieses Schlamassels irgendwie hilft, bleibt abzuwarten.

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34023384/>

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33716137/>

Und es geht munter weiter mit den Fettstoffen. Zwei Studien der Storch-Gruppe zeigen, dass die Auswirkungen in NPC1-defizienten Zellen (Cholesterinanhäufung, Autophagie kaputt) durch Zugabe von Phosphatidylglyzerol (kurz PG) abgemildert werden. Warum? Nun, PG ist ein Vorläufer des sogenannten *bis(monoacylglycero)phosphate* (BMP; auch *lysobisphosphatidic acid* oder LBPA genannt) – das macht's nun zugegeben auch nicht verständlicher. Jedenfalls kommt dieses Molekül nur im späten Endosom vor und hat eine sehr spezielle Trapez-ähnliche Struktur. Die Storch Gruppe hatte bereits vor einigen Jahren gezeigt, dass BMP irgendwie hilft, das NPC2, also das kleine Brüder- oder Schwesterlein vom grossen NPC1, mit Cholesterin zu beladen. Das NPC1 erhält dann

das Cholesterin vom NPC2 und schafft's irgendwie aus dem endosomalen-lysosomalen System. Die neuesten Arbeiten zeigen erneut, dass wenn man die Konzentration von BMP in den NPC1-defizienten Zellen erhöht, die Anhäufung von Cholesterin verringert wird. Bislang wurde das bereits an Zellkulturen gezeigt, und man dachte, "Ja und?". Die neuen Studien liefern nun erste wennauch vorläufige Hinweise, dass das auch im lebenden Tier im Hirn funktioniert. Einmalige Injektion von PG in's Hirn von NPC1-defizienten Mäusen führte zu einer (leichten) Abnahme von Cholesterin in den Purkinjezellen. Immerhin! Man darf gespannt sein!

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34175669>

In einer Studie aus Spanien geht's um Mitochondrien, kurz Mitos genannt (Torres et al., 2021). Dass es diesen "Kraftzentren" der Zellen schlecht geht bei NPC, wird schon lange vermutet. Allerdings bleibt die Frage, zu welchem Ausmass und in welchen Zellen. Die Arbeit zeigt, dass ein's der Probleme von NPC1-defizienten Zellen wohl die Anhäufung von Cholesterin in den Mitos ist. Wie es dazu kommt, ist noch nicht ganz klar, eventuell ist das ein Nebeneffekt: das Lysosom läuft voll mit Cholesterin und in manchen Zellen geht ein Teil davon eben über in die Mitos. Jedenfalls leiden die Mitos unter dem zuviel an Cholesterin und funktionieren dadurch nicht mehr korrekt. Das wiederum wirkt sich dann mit der Zeit auch relativ katastrophal auf die Energieversorgung der Zelle aus. Die Gruppe zeigt nun, dass das Enzyme *acid ceramidase* helfen kann. Dieses Protein vermittelt den lysosomalen Ab- und Aufbau von Ceramid, einem Baustein der Sphingolipide. Enzymdefekte führen zu Morbus Farber. Erhöht man künstlich die Menge an *acid ceramidase* in NPC Fibroblasten normalisiert sich die Funktion der Mitochondrien wieder. Diese Ergebnisse zeigen, dass der Defekt in den Mitochondrien eventuell vom Defekt in den Lysosomen entkoppelt und quasi unabhängig davon "repariert" werden kann. Zumindest auf zellulärer Ebene. Ob das im lebenden Tier funktioniert, und was das bringt, wird man eventuell erfahren.

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34183444>

Interessantes zum NPC1 Protein kommt aus einer Ecke, aus der man's nicht erwartet hätte (Guix et al., 2021). Die Gruppe von Carlos Dotti untersuchte, wie und warum Nervenzellen altern, ein sehr wichtiges Thema, das allerdings experimentell nicht einfach anzugehen ist, man will ja etwas entdecken (und veröffentlichen), bevor man selbst zu alt ist. Die Dotti Truppe benutzt also Zellkulturen. Das scheint auf den ersten Blick etwas seltsam, wenn man bedenkt, dass Menschen 80 plusminus X Jahre alt werden, Zellkulturen aber nur einige Wochen. Aber in Ermangelung alternativer Ansätze ... Jedenfalls zeigt die Studie, dass bestimmte altersbedingte Veränderungen in den Nervenzellen, zum Beispiel der "Ausstoss von Schadstoffen", durch einen mit den Alter der Zellkultur wachsenden Abbau des NPC1 Proteins hervorgerufen werden. Die Arbeit zeigt vor allem, dass dieser Abbau durch bekannte (Akt-mTor Signal) aber auch bislang weniger bekannte Wege (*microRNA repressors*) gesteuert wird.

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34296265>

Die Gruppe von Bill Pavan hat untersucht, wie Zyklodextrin Zellen beeinflusst (Rodriguez-Gil et al., 2021). Da könnte man jetzt sagen: Weiss man doch bereits! Nun, einerseits schon, wir wissen, dass Zyklodextrin die Cholesterin-Anhäufung in Zellen rückgängig macht. Was wir allerdings nicht wissen, ist wie. Um diese Frage anzugehen, hat die Gruppe eine grossangelegte sogenannte Transkriptom-Studie an Patienten-Fibroblasten durchgeführt. Damit kann man herausfinden, welche Gene in den Zellen nach Behandlung mit Zyklodextrin hoch- und runtergefahren werden. Da man die Funktion der meisten Gene mehr oder minder kennt, kann man erfahren, welche Vorgänge und Strukturen eventuell verändert werden. Die Studie bringt drei wichtige Erkenntnisse. Erstens zeigt sich, dass Zyklodextrin gar nicht so viel verändert, es gibt relativ wenige Gene, die eine veränderte Expression zeigen, viele davon gehören sozusagen zu den üblichen Verdächtigen, darunter Elemente der Cholesterinsynthese und Komponenten der Lysosomen. Zweitens erhärtet die Studie frühere Berichte, dass das Protein mit dem wunderbaren Namen *glycoprotein nonmetastatic melanoma protein B* oder kurz GNMPB (s. Pfrieger's Digest #4) als zuverlässiger Biomarker für NPC dienen kann. Die Menge an Protein im Blut von NPC Mäusen steigt im Verlauf der Krankheit an und sinkt bei Behandlung mit Zyklodextrin oder Viren-basierter Gentherapie. Die genaue Funktion des Proteins ist allerdings nach wie vor unklar, es handelt sich aber wohl um eine Komponente der Endosomen/Lysosomen. Drittens zeigt eine multiparametrische Analyse (endlich!) noch etwas

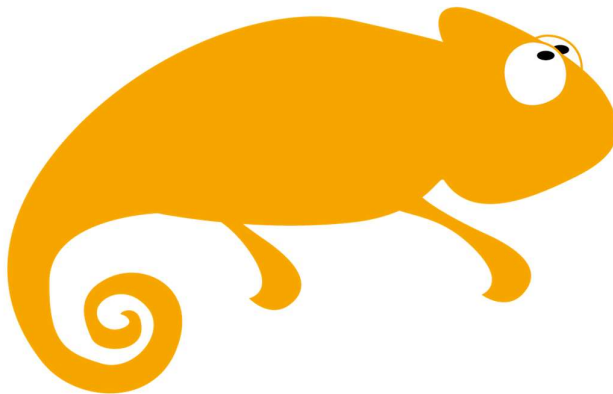
anderes: die genetischen Fingerabdrücke der Fibroblasten, die von unterschiedlichen Patienten kommen, liegen relativ weit auseinander, während die Behandlung mit Zykloextrin nur vergleichsweise kleine Veränderungen bewirkt. Ein weiterer Hinweis, dass das Geschlecht der Patienten sowie andere unbekannte genetische Faktoren zur Variabilität beitragen.

Vermischtes

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33907281/>

Neues aus dem Reich der Einzeller, es geht um einen Vertreter der sogenannten Wimperntierchen, *Tetrahymena thermophila*. Wohlgemerkt, Wimperntierchen sind keine Tierchen, sie bestehen nur aus einer einzigen Zelle. Diese Einzeller sind ein sehr beliebtes Modell der Biologie, nicht zuletzt weil sie leicht hand-habbar sind, andererseits aber auch weil sie sämtliche zelluläre Elemente vorweisen sowie einige Besonderheiten. Eine davon betrifft den Sterol Stoffwechsel. Wie viele Ein- und Vielzeller von Hefe bis zum Mensch braucht Tetrahymena Sterole. Tetrahymena hat das Problem sehr elegant gelöst. Wenn es an Cholesterin von aussen rankommt, dann wird es importiert. Die neue Studie (Hernandez et al., 2021) zeigt nun, dass der Import wohl über ein Protein läuft, was dem NPC1 sehr ähnlich sieht, allerdings wurde es noch nicht identifiziert. Übrigens, wenn kein Cholesterin vorhanden ist, dann schaltet Tetra um und bastelt was eigenes, das sogenannte Tetrahymenol.

Dr. Frank Pfrieder erhält im Kalenderjahr 2021 von der Niemann-Pick Selbsthilfegruppe e.V. im Zuge einer neueren Publikation finanzielle Unterstützung.



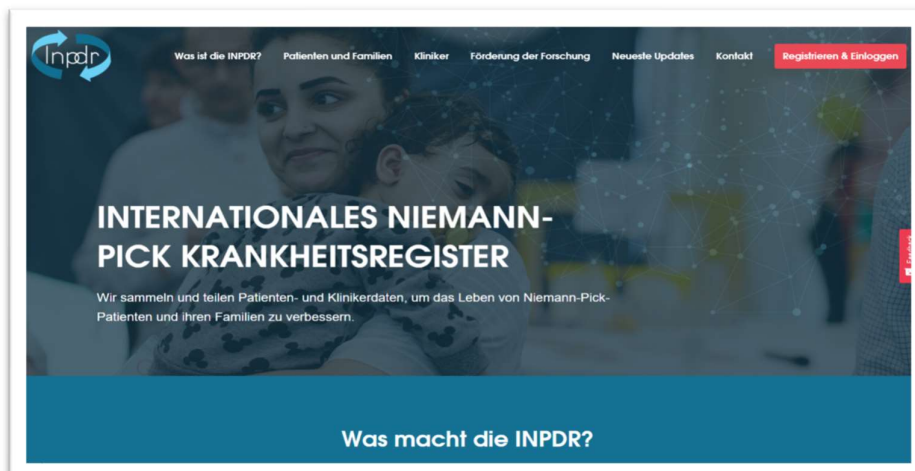
INPDR – Internationales Niemann-Pick Krankheitsregister

Dr. Eugen Mengel – SphinCS, Hochheim

Endlich kann es wieder losgehen. INPDR nimmt wieder Patienten auf. Dem internationalen Zusammenschluss der nationalen Patientenorganisationen (INPDA – International Niemann-Pick Disease Alliance) ist etwas Besonderes gelungen.

- ✚ Ein gemeinsames Register für die saure Sphingomyelinase Defizienz (Niemann-Pick A & B, ASMD) sowie Niemann-Pick C.
- ✚ International
- ✚ Daten in den Händen von Patientenorganisationen und nicht von Pharmafirmen

2020 hat die SphinCS die Befürwortung durch die Ethikkommission der Landesärztekammer Hessen erhalten. Andere Registerstellen könnten sich nun anschließen. Die Befürwortung gilt für ganz Deutschland. Doch nach nur 3 Patienten, die ins Register aufgenommen werden konnten, hat der Brexit und die Corona-Pandemie die Aufnahme von weiteren Patienten unterbrochen. Zu dem mussten an den zu erhebenden Datensätzen Abänderungen vorgenommen werden, die eine neue Einwilligungserklärung nach sich ziehen. Im September wurden auch die Abänderungen genehmigt. In den vergangenen Wochen konnten bereits mehr als 20 Patienten an der SphinCS ins Register aufgenommen werden. Es wäre sehr wünschenswert, wenn auch andere Registerstellen (Zentren, die sich für Niemann-Pick interessieren) am INPDR beteiligen, doch der Aufwand ist erheblich. Gerne kann man sich an die SphinCS wenden, aber motivieren Sie auch Ihr Zentrum, sich am INPDR zu beteiligen.



Corona-Infektion und Corona-Impfung bei Niemann-Pick

Dr. Eugen Mengel – SphinCS, Hochheim

Aus der aktuellen Grundlagenforschung gibt es Hinweise, dass vor allem ein Mangel von NPC1 aber auch NPC2 oder Sphingomyelinase nicht nur für unsägliche Krankheiten verantwortlich ist, sondern auch vor Corona-Infektion schützt.

Aber Achtung, ob man die Grundlagenforschung auch auf lebende Menschen, also unsere Patienten, übertragen kann, ist völlig unklar.

Mehr Sorge bereitet mir, dass die Corona-Impfung (BioNTech, Moderna, etc.) nicht gezielt bei Menschen mit lysosomalen Krankheiten wie Niemann-Pick getestet worden ist. Die Krankheiten sind einfach nicht beachtet worden. Auf meine Nachfrage gab es keine substanzielle Antwort. Trotz allem erscheint es mir aktuell kein Grund zur Panik. Die Erfahrungen der letzten Monate sollten auf alle Beteiligten Gelassenheit ausstrahlen.

1. Nur wenige – für mich überraschend wenige - Niemann-Pick-Patienten sind positiv auf das Corona-Virus getestet worden. Meines Wissens war keiner so schwer krank, dass er ins Krankenhaus musste. Und im Weiteren haben sich die Symptome der Niemann-Pick-Krankheit durch Corona nicht verschlechtert.
2. Niemann-Pick schließt nicht von der Impfung aus und es gibt auch keine Hinweise, dass die Impfung nicht wirkt. Kurzum: Keine Bedenken zu Impfungen – im Gegenteil.
3. Da Kinder unter 12 Jahren nicht gefährdet sind, eine schwere Corona-Infektion zu erleiden, sollte hier eine Impfung nicht erzwungen werden. Eltern und Umgebung sind viel wichtiger. Manchmal hat man den Eindruck, die Impfung der Kinder sollen die Impftrate nach oben bewegen.

Für gezielte Rückfragen und persönliche Beratung stehe ich gerne zur Verfügung.

Dr. Eugen Mengel

SphinCS GmbH

Clinical Science for LSD

Geheimrat-Hummel-Platz 2

65239 Hochheim

Tel.: +49 6146904820

E-Mail: eugen.mengel@sphincs.de

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.

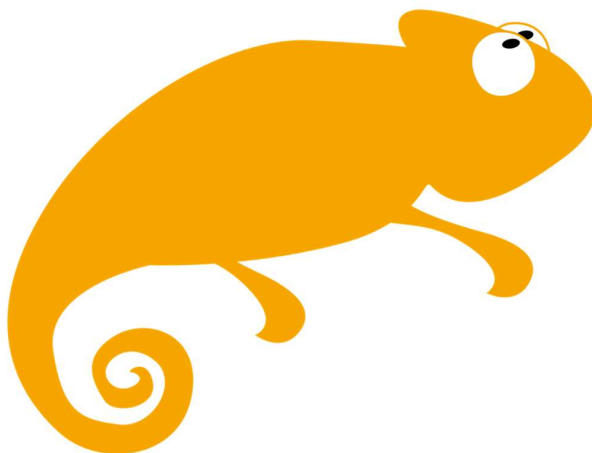
Außerdem danken wir allen, die sich zugunsten unserer Selbsthilfegruppe engagieren.



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!

Aufgrund der weiterhin anhaltenden Pandemie sind viele Aktionen ausgefallen!



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.

Das Achse Wiki

ein Netzwerk von Mitgliedern für Mitglieder

Christian Rehfeldt

Im letzten Jahr entstand das Achse Selbsthilfe Wiki der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen. Es ist ein Nachschlagewerk für seltene Erkrankungen. Wie sein Name sagt, ist es nach dem Vorbild von Wikipedia entstanden. Im Wiki stehen spezifische Informationen, die alle Selbsthilfegruppen für seltene Erkrankungen betreffen. So sind dort zum Beispiel Hilfen im Notfall und im Alltag aber auch Dokumentenanleitungen, Vorlagen oder Videos zu finden. Des Weiteren gibt es Themen wie Risiken und Nebenwirkungen bei Klinischen Studien. Es soll eine Austauschplattform sein und lebt von allen Teilnehmern.

Coming
Soon...



... die neue ASMD Patientenbroschüre



In Zusammenarbeit mit SphinCS, Hochheim und der Niemann-Pick Selbsthilfegruppe ist die **ASMD Patientenbroschüre** entstanden.

Eine Broschüre, die helfen soll, ein besseres Verständnis und Umgang mit der seltenen Erkrankung zu schaffen.

Mit ganz viel Herz und Mühe

...von Betroffenen für Betroffene!



Inhalt

Was ist ASMD - Acid Sphingomyelinase Deficiency?	4
Warum sprechen wir jetzt von ASMD?	5
Was passiert bei ASMD im Körper?	10
Wer erkrankt an ASMD?	12
Wie wird ASMD diagnostiziert?	13
Welche Symptome und Krankheitszeichen gibt es?	14
Welche Therapiemöglichkeiten gibt es?	20
Was kann ich sonst tun?	22
Was ist die Niemann-Pick Selbsthilfegruppe?	24
Was ist das internationale Niemann-Pick Register?	25
Quellen	28
Impressum	30

Auf der nächsten Seite folgt ein Einblick in die Themengebiete der Patientenbroschüre

Was kann ich sonst tun? - Ernährung

Grundsätzlich bedarf ASMD keiner Ernährungsumstellung. Bekannt ist jedoch, dass die Betroffenen grundsätzlich einige Schwierigkeiten beim Thema Essen haben.

Aufgrund der vergrößerten Organe, die auf den Bauchraum und vor allem den Magen drücken, herrscht ein ständiges Völlegefühl. Die Mahlzeiten müssen mehrmals täglich in kleinen Portionen zu sich genommen werden. Es sollte eine adäquate Kohlenhydratzufuhr gewährleistet werden, da ASMD Patienten nur ca. 30 % verwerten können. Sie können eine gesunde Ernährung unterstützen durch:

Kalzium für die Knochen (z.B. Milchprodukte)



Vitamin D für die Knochen und das Immunsystem (z.B. fettreiche Fische, Eier, Margarine)



Vitamin C für das Immunsystem und für die Verbesserung der Eisenaufnahme (z.B. Orangensaft, Paprika, Brokkoli)



Eisen gegen Blutarmut (z.B. Linsen, Haferflocken)



22

Übersicht der Hilfs- und Unterstützungsmaßnahmen

Die Anträge können bei der gesetzlichen Krankenversicherung/Pflegekasse oder der Beihilfe (bei Beamten) und anderen Trägern* gestellt werden.

Blinden- und Gehörlosengeld* Antrag bei zuständiger Kommunalverwaltung

Begleithunde

Erwerbsminderungsrente

Entlastung durch Haushaltshilfe

Entlastungsbetrag bei pflegenden Angehörigen

Ernährungsberatung

Fahrtkosten* u.a. über die Steuererklärung / Krankenkasse

Familienentlastende Dienste

Grundsicherung

Häusliche Krankenpflege

Heilmittel (z.B. Krankengymnastik)

Hilfsmittel (z.B. Reha Buggy)

Hospiz- / Palliativversorgung*

Humangenetische Beratung

Krankengeld für Eltern bei Erkrankung des Kindes

Kurzzeitpflege

Kindergeld auch für Erwachsene (bei Beginn vor dem 25. Lebensjahr)

Leistungen für Pflegepersonen (pflegende Eltern)

Leistungen zur Verbesserung des Wohnumfeldes - (barrierefreier Umbau)

Oskar Sorgentelefon

Pflegeberatung*

Pflegegrad

Pflegehilfsmittel (z.B. Desinfektionsmittel)

Pflegesachleistung oder Pflegegeld

Psychologische Unterstützung

Rehabilitation* Antrag bei der Deutschen Rentenversicherung / Krankenkassen

Schwerbehindertenausweis / Parkausweis* Antrag bei der zuständigen Kommunalverwaltung oder beim Versorgungsamt

Schulbegleiter, auch für Kindergarten / I-Kraft

Sozialmedizinische Nachsorge

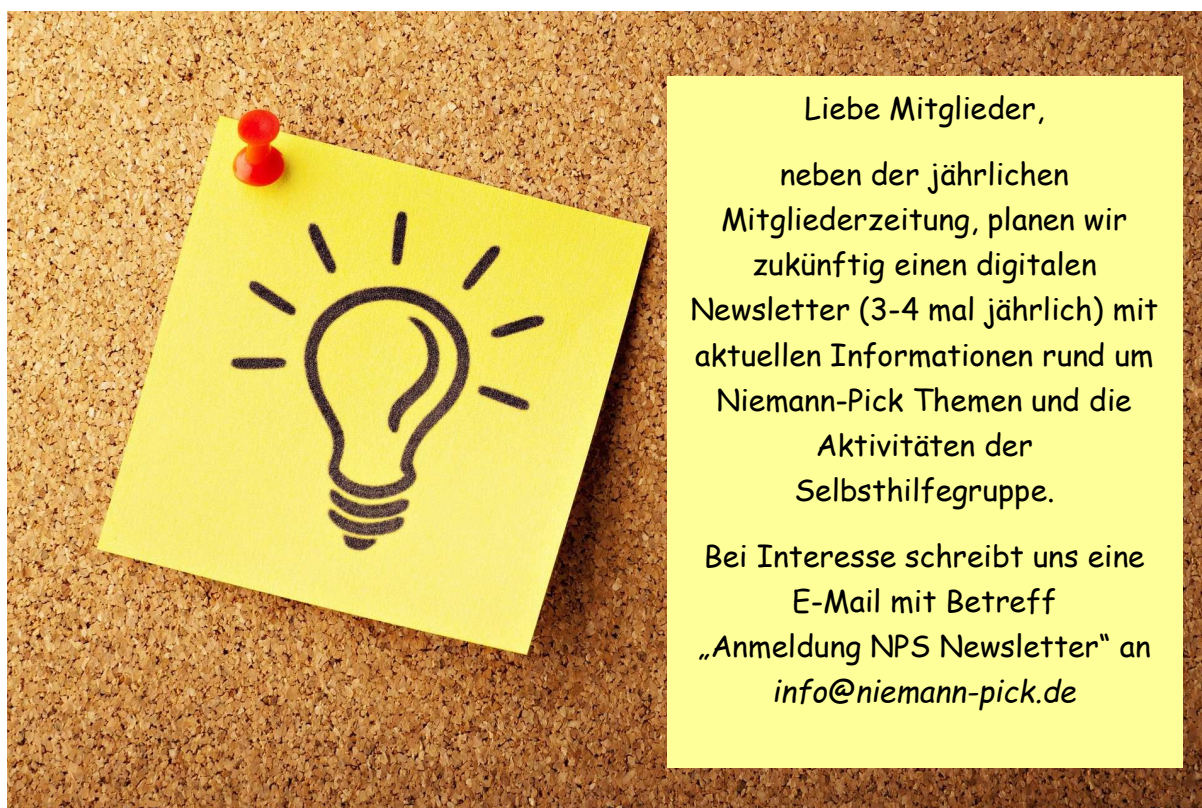
Trauerbegleitung

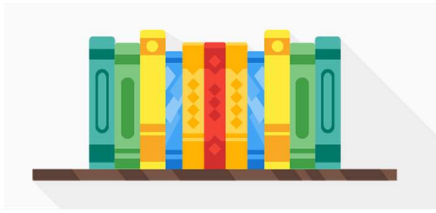
Verdienstaufschlag für begleitete Untersuchungen

Verhinderungspflege

Vorteil beim öffentlichen Verkehr mit Merkzeichen

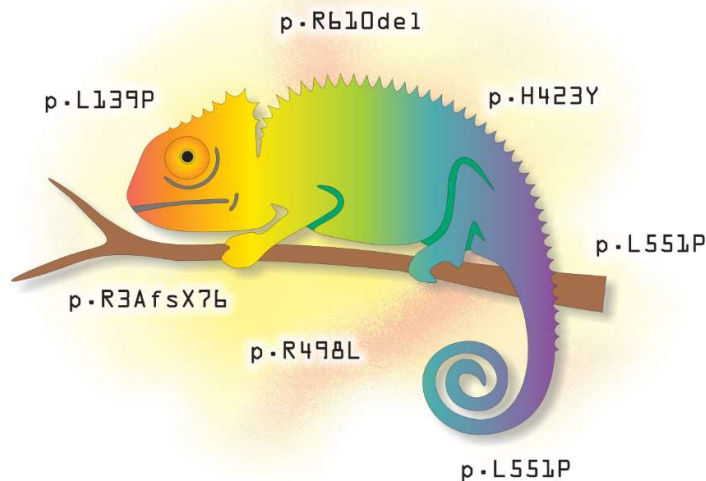
23





Buchempfehlung

2. Auflage des Morbus Niemann-Pick Buches



Im Oktober 2021, pünktlich zum internationalen Niemann-Pick-Awareness-Tag, erschien die 2. Auflage des Morbus Niemann-Pick Buches. Ich habe das Chamäleon als Titelbild gewählt, weil Niemann-Pick mitunter schwierig zu erkennen ist und weil das Erscheinungsbild der Erkrankung sich im Verlauf grundlegend ändern kann, vergleichbar dem Farbwechsel eines Chamäleons. 9 Jahre nach der ersten Auflage war es an der Zeit, die Kapitel neu zu bearbeiten und neue Erkenntnisse einzuarbeiten. Besonders mag ich herausstreichen, dass einige neue Graphiken sehr gelungen sind, die die Funktion und das Zusammenspiel von NPC1- und NPC2-Protein darstellen. Darüber hinaus ist ein neues Kapitel zur Diagnostik entstanden, weil durch neue Labormethoden und Biomarker sich die diagnostischen Möglichkeiten wesentlich verbessert und vereinfacht haben. Das Buch richtet sich als Informationsquelle an Ärzte, kann aber durchaus von interessierten und informierten Laien gelesen werden. Angehörige und Eltern von Patienten eignen sich häufig sehr viel Wissen über Niemann-Pick an. Die übersichtliche Strukturierung des Buches erlaubt auch, dass das Buch als schnelles Nachschlagewerk für gezielte Fragen, z.B. Diagnostik, genutzt werden kann. An dieser Stelle nochmals herzlichen Dank an die Mitautoren vom „alten“ Team Prof. Klaus Harzer, Dr. Heiko Runz, Prof. Michael Beck, sowie die „Neuen“ Janine Reunert und Prof. Thorsten Marquardt, die ihren Input in das neue Diagnostikkapitel eingebracht haben.

Viel Spaß beim Lesen, Ihr Dr. Eugen Mengel.

*In aufrichtiger Anteilnahme an
alle Verstorbenen*



Tief im Herzen bleibt die Erinnerung

© Pia Appel

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 unter: info@niemann-pick.de

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.

Wir sagen Danke an all unsere Unterstützer und Unterstützerinnen, 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 **01.08.2022** an das Redaktionsteam.

info@niemann-pick.de

Wir verabschieden uns bis zur nächsten Chamäleon-Ausgabe.

Euer Redaktionsteam



Impressum

Niemann-Pick Selbsthilfegruppe Deutschland e.V.

Hindenburgstr.25/2

71106 Magstadt

info@niemann-pick.de

Redaktion:

Pia Appel und Sara Ströer

Spendenkonto:

Niemann-Pick Selbsthilfegruppe
Deutschland e.V.

Sparda Bank Südwest

IBAN: DE 72 5509 0500 0005 1452 36

BIC: GENODEF1S01

3. Auflage Chamäleon

Für den Inhalt der Artikel sind die jeweiligen Verfasser verantwortlich.

Die Redaktion behält sich vor Beiträge zu kürzen.



www.niemann-pick.de