

Chamäleon

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



Bild Titelseite aus dem Kurzfilm „Invisible Manners“ NPUK (Beitrag S. 49)

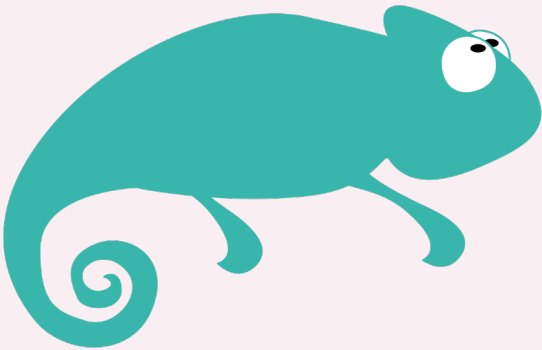
4.Auflage Chamäleon

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	4
Der Vorstand	6
26. Digitale Jahrestagung	8
Unter Uns	24
NP on Tour	34
Forschung und Studien	50
Helfer:innen und Unterstützer:innen	62
Mitgliedschaft	64
Termine	66
Tipps & Tricks	67
In liebevoller Erinnerung	71
Impressum	75



Liebe Mitglieder, liebe Freund:innen und liebe Unterstützer:innen der Selbsthilfegruppe,

vor Ihnen und Euch liegt die druckfrische Ausgabe der Chamäleon. Inhaltlich lassen die Beiträge das zurückliegende Jahr seit dem letzten Familientreffen im Oktober 2021 Revue passieren.

Hinter vermutlich allen liegt seitdem eine ereignisreiche Zeit:

Corona hatte uns auch 2022 weiterhin fest im Griff und bestimmte über so manche arbeitsbedingte oder private Planung, beendete abrupt den Start in den Urlaub oder – wie bei mir geschehen – ließ nach zwei deutlich sichtbaren Strichen auf dem Schnelltest Familienfeiern ganz spontan ohne uns stattfinden.

Ebenfalls beschäftigten uns auch innerhalb der Selbsthilfegruppe die Auswirkungen des Angriffs auf die Ukraine durch Russland und der seitdem andauernde Krieg. Zu den leichteren Austauschthemen gehörte ein heißer Sommer, der sehr schön aber auch sehr anstrengend war, Deutschland hat einen neuen Bundeskanzler, und wer wird die Fußballweltmeisterschaft gewinnen?

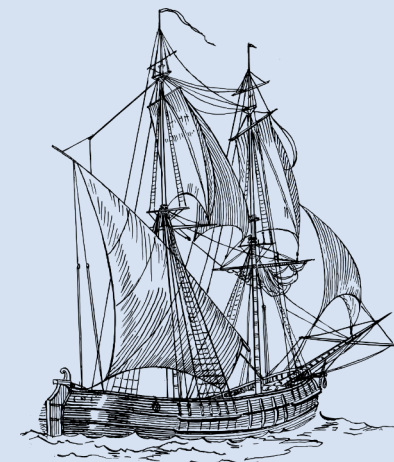
Besonders den beteiligten Personen, die um das Bestehen der Selbsthilfegruppe als Verein besorgt waren, sind Gespräche in sämtlichen Zusammensetzungen über künftige Lösungen im Gedächtnis geblieben. Sabine Fornfeist schrieb im Vorwort der letzten Chamäleon, es habe sich

gerade noch im letzten Moment ein neuer Vorstand gefunden, der „(...) unser gemeinsames Schiff sicher auf einen neuen Kurs (...)“ bringt.

Die See kann zuweilen stürmisch, undurchdringlich und tief sein. So haben wir als neue Vorsitzende und Beisitzer:innen des Vereins es in manchen Momenten nicht für möglich gehalten, Sabines, Janas und Eds jahrelange, intensive und weit vernetzte Arbeit fortzuführen. Mit Nachfragen an den ehemaligen Vorstand und vielen Mail- und SMS-Austauschen haben wir unsere Arbeit frisch aufgenommen und uns einen Überblick verschafft. An dieser Stelle einen großen Dank an euch, liebe Sabine, liebe Jana, lieber Ed! Eure Antworten waren nicht nur schnell und ausführlich, sondern auch ausdauernd und geduldig.

Mittlerweile sind wir gar nicht mehr so neu im Amt. Wir haben unseren eigenen Kurs aufgenommen und die See ist für uns ruhiger geworden. Dank WhatsApp und Videokonferenzen aber auch Live-Treffen in verschiedenen Konstellationen sind wir im ständigen Austausch. Wir haben in unserem ersten Jahr viel geschafft und die Website neugestaltet, ein Verwaltungssystem für die Mitglieder eingerichtet, zu Stammtischen eingeladen, Treffen und Konferenzen besucht und bereiten aktuell das Familientreffen 2023 vor. Liebe Mitglieder, vielen Dank, dass ihr uns mit der Wahl das Vertrauen entgegengebracht habt, die Vorstandsarbeit zu übernehmen und fortzuführen. Es ist eine verantwortungsvolle Arbeit, die herausfordert aber auch viel Spaß macht. Wir freuen uns auf das kommende Jahr und die damit anstehenden Aufgaben. Ebenso freuen wir uns darauf, Sie und Euch bei Videostammtischen oder beim Familientreffen in Kassel im Jahr 2023 wiederzusehen.

Philine Mötsch





1. Vorsitzende
Philine Mötsch

Mutter von Theodor und Leander
(Diagnose 2017: NP-C)
zuständig für:
Organisation und Koordination



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
IT/ Homepage



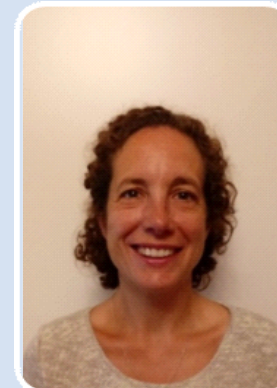
Beisitzerin
Pia Appel

Mutter von Maximilian
(Diagnose 2014: NP A/B)
zuständig für:
ASMD Bereich
Redaktionsteam Chamäleon
LysoNet



Beisitzer
Alexander Kaiser

Vater von Ron
(Diagnose: NP-C)
zuständig für:
Organisation



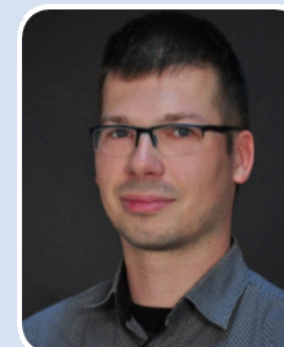
Bereich Trials
Dr. Lisa Tauszig

Mutter von Margaux
(Diagnose 2015: NP-C)
zuständig für:
Update klinische Studien



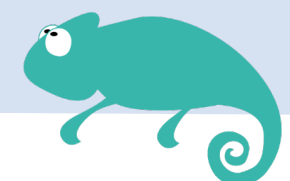
Bereich IT / Homepage
Jakob Hendeß

Freund des Vereins
zuständig für:
IT/ Homepage



Bereich Achse e.V.
Christian Rehfeldt

Betroffener
(Diagnose 2014: NP-C)
zuständig für:
Achse e.V.



Protokoll der Mitgliederversammlung der Niemann-Pick Selbsthilfegruppe Deutschland e.V. vom 30.04.2022

Die Mitgliederversammlung der Niemann-Pick Selbsthilfegruppe Deutschland e.V. findet am Samstag, den 30.04.2022 um 13:30 Uhr virtuell per Microsoft-Teams statt. Die Mitglieder wurden hierzu schriftlich und fristgerecht eingeladen.

Die Tagesordnung gliedert sich wie folgt:

1. Begrüßung
2. Vorstellung Vorstand
3. Gedenken an die verstorbenen Mitglieder
4. Kassenbericht
5. Aktivitätenbericht
6. Anträge & Änderungen
7. Entlastung Vorstand
8. Studien

TOP 1 Begrüßung und Eröffnung der Jahreshauptversammlung 2022

Die Versammlungsleiterin und 1. Vorsitzende der Selbsthilfegruppe, Philine Mötsch, eröffnet die Versammlung pünktlich um 13:30 Uhr und stellt die Tagesordnung vor. Der Schriftführer der heutigen Jahreshauptversammlung, Matthias Appel, wurde bereits vor der Versammlung vom Vorstand um die Protokollierung gebeten.

TOP 2 Vorstellung des neuen Vorstands

Die neuen Vorstandsmitglieder stellen sich selbst wie folgt vor:

Vorstandsteam:

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

Unterstützer des Vorstands:

Studienbeauftragte / INPDA Mitglied	Lisa Tauszig
ACHSE-Beauftragter	Christian Rehfeldt
IT-Beauftragter	Jakob Hendeß

TOP 3 Gedenken an verstorbene Mitglieder

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

- Anita Debus
- Maike Scholz
- Karl-Heinz Fomferra

Die Mitglieder gedenken in einer Schweigeminute den verstorbenen Mitgliedern.

TOP 4 Kassenbericht für das Geschäftsjahr 2021 und Entlastung des Vorstands

Der ausscheidende Kassierer, Edmund Fabianski, welcher der diesjährigen Jahreshauptversammlung nicht beiwohnen kann, übermittelte den Kassenbericht für das Geschäftsjahr 2021 schriftlich an die neue Kassiererin, Dorothea Seifert.

In dem Bericht, welcher von Dorothea Seifert verlesen wird, schildert Edmund Fabianski zunächst rückblickend die 25-jährige Vereinsgeschichte die Schwierigkeiten der Gründungszeit und die damals schwierige finanzielle Situation des Vereins. Darüber hinaus dankt er in seinem Schreiben allen Mitwirkenden der Vereinsgeschichte, ohne deren Unterstützung der Verein nicht das geworden wäre, was er heute ist.

Aus dem Kassenbericht geht hervor, dass derzeitige Spendeneinnahmen rückläufig sind und der derzeitige Mitgliederstand 173 Personen beträgt.

Dorothea Seifert berichtet über das Vereinsvermögen und teilt der Versammlung neben den Haupteinnahmen auch die Hauptausgaben des Geschäftsjahres mit.

Die Kasse wurde am 02.04.2022 durch Gabriele Grillenberger ohne Beanstandung geprüft, sodass über die Entlastung des Vorstands abgestimmt werden kann.

Die Abstimmung zur **Entlastung des Vorstands** für das **Geschäftsjahr 2021** ergibt folgendes Ergebnis:

JA-Stimmen	Nein-Stimmen	Enthaltungen
18	0	1

Für das **Geschäftsjahr 2022** wird Martin Grunenberger mit folgendem Abstimmungsergebnis zum **Kassenprüfer** gewählt:

JA-Stimmen	Nein-Stimmen	Enthaltungen
20	0	1

Zum Abschluss des Kassenberichts dankt das neue Vorstandsteam dem scheidenden Vorstand für die geleistete Arbeit.

Den ausgeschiedenen Vorstandsmitgliedern:

Sabine Fornfeist (1. Vorsitzende)
Jana Hirschfeld (2. Vorsitzende)
Edmund Fabianski (Kassierer)

wurden im Vorfeld der Versammlung Blumen als Anerkennung und Dank für ihre geleistete Arbeit zugesandt.

Mit dem Hinweis auf das 25jährige Jubiläum der Niemann-Pick Selbsthilfegruppe Deutschland e.V. schließt Philine den Tagesordnungspunkt ab und leitet über zum Bericht über die Aktivitäten des Vorstands.

TOP 5 Aktivitäten des Vorstands

Philine Mötsch berichtet über folgende Aktivitäten des Vorstands seit Oktober 2021:

- Es finden derzeit 14-tägige Vorstandstreffen statt
- Es wurden verschiedene Beschlüsse für Projekte/Förderungen getroffen
- Die Eintragung des neuen Vorstands ins Vereinsregister hat stattgefunden
- Die Finanzen wurden übertragen und der Bankzugriff geregelt
- Die Vereinszeitung Chamäleon ist Ende 2021 erschienen und den Mitgliedern zugeworfen
- Es gab neue Entwicklungen bei den Studien – Arimoclomol und Olipudase Alfa
- INPDA/INPDR – ein internationaler Austausch findet statt
- Print/Kommunikation
- ASMD Broschüre und Awareness Videos wurden erstellt
- Die Satzungsänderung vom 16.10.2021 wurde beim Vereinsregister eingetragen

TOP 6 Anträge und Änderungen

Satzungsänderung

Die wesentlichen Punkte der Satzungsänderung gliedern sich wie folgt:

- Verlegung des Vereinssitzes von Magstadt (BW) nach Korschenbroich (NRW)
- Anpassungen der Ämterbezeichnung zur Gleichbehandlung von Frauen und Männern
- Klarstellung von Stimmberechtigung bei Familienmitgliedschaften

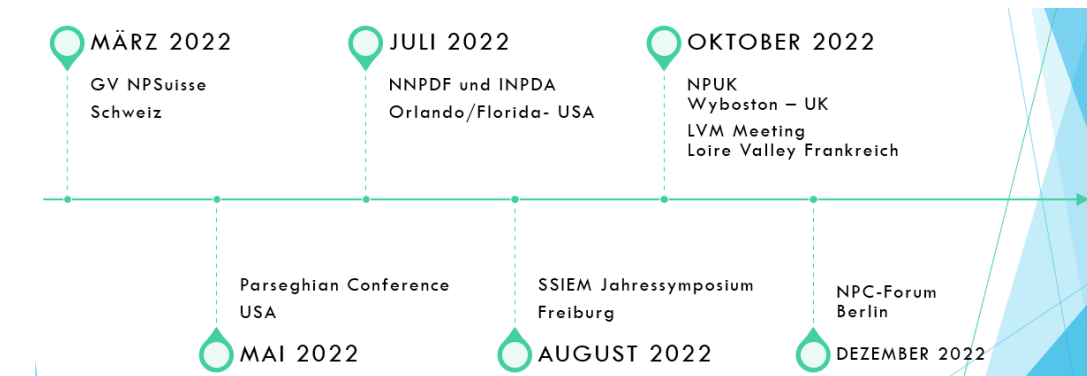
JA-Stimmen Nein-Stimmen Enthaltungen

19 0 0

Die Abstimmung zur Änderung der Satzung ergibt folgendes Ergebnis:

Termine

Philine Mötsch präsentiert die Terminübersicht für 2022



Neuerungen ab 2022

Dorothea Seifert stellt die Neuerungen ab 2022 vor:

- Umstellung der digitalen Vorstandsarbeit auf Microsoft Office 365
- Einrichten neuer E-Mail-Adressen @niemann-pick-selbsthilfegruppe.de
- Umstellung auf digitale Kommunikation
- Vorstellung der neuen Mitgliederverwaltung über die Vereinssoftware „easyVerein“
- Erstellung einer neuen Homepage mit Go-live am 26.04.2022 zum 25jährigen Jubiläum
- Einführung in die neue Homepage und Vereinssoftware
- Mögliche Anmeldung zum NPS-Newsletter

Projekte und Förderungen

Sara Ströer stellt die Projekte und Förderungen seit der letzten Jahreshauptversammlung vor:

- Finanzielle Unterstützung von NP-Familie für die Einbindung in deutschen Studien
- Forschungsprojekte
 - **NPC:** Untersuchung von BET-Proteinen und TMEM 97 als neue therapeutische Ziele für die NPC1-Krankheit (*Valentina Pallottini, Rom*)
 - **ASMD:** “Efficacy assessment of the synthetic retinoid Fenretinide to treat brainpathology in the acid sphingomyelinase knock out mice” (*Dr. Maria Dolores Ledesma, Madrid*)
- LVM – Loire Valley Meeting 21. - 24. Oktober 2022
- Vorstandsbeschlüsse sind künftig auf der neuen Homepage im Mitgliederbereich einsehbar.

INPDA

Sara Ströer berichtet über die 2-monatigen Onlineveranstaltungen der International Niemann-Pick Disease Alliance (INPDA). An den Veranstaltungen nehmen Sara Ströer und Lisa Tauszig in Vertretung für die Niemann-Pick Selbsthilfegruppe Deutschland e.V. teil.

INPDR

Sara Ströer berichtet über die Neuerungen innerhalb der International Niemann-Pick Disease Registry (INPDR)

TOP 7 Entlastung des Vorstands für den Zeitraum Oktober 2021 bis April 2022

Der neue Vorstand möchte für die bisher geleistete Arbeit (ohne Kassenbericht) für den Zeitraum Oktober 2021 bis April 2022 eine Entlastung seitens der Mitglieder für die bisher geleistete Vorstandsarbeit.

Hierzu wird um Abstimmung gebeten, welche folgendes Ergebnis zeigt:

JA-Stimmen	Nein-Stimmen	Enthaltungen
15	0	2

TOP 8 Statusbericht aktuelle Studien

Lisa Tauszig berichtet über den Status der aktuell laufenden Studien:

1. ASMD / Niemann-Pick Typ A/B und Typ B
 - Xenpozyme® (Olipudase Alfa) von Sanofi Genzyme
2. Niemann Pick Typ C
 - Reine Form von Tanganil (N-Acetyl-DL-leucine) von IntraBio
 - Arimoclomol von Orphazyme
 - Cyclodextrin von Cyclo Therapeutics
 - Cyclodextrin von Mandos LLC
 - Gentherapie von StrideBio, Evox Therapeutics, Amicus

Nach dem Statusbericht von Lisa Tauszig schließt die 1. Vorsitzende Philine Mötsch die Jahreshauptversammlung der Niemann-Pick Selbsthilfegruppe Deutschland e.V. pünktlich um 15:00 Uhr und verweist auf die anschließenden Fachvorträge.

Anbei finden Sie einen Auszug der Vorträge von der digitalen Jahrestagung am 30.04.2022 in Kassel.

Die Referenten:innen 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

Der Vortrag stellte die gegenwärtigen Forschungsprojekte des Labors vor und fasste deren bislang noch unveröffentlichte Ergebnisse zusammen. Eine kurze Einleitung erinnerte daran, dass es sich bei Niemann-Pick Typ C um eine neurodegenerative Krankheit handelt. In deren Verlauf treten je nach Patient verschiedene neurologische und psychische Symptome auf, die allesamt auf die Fehlfunktion und das Absterben bestimmter Nervenzellen im Gehirn zurückzuführen sind.

Die gegenwärtigen Projekte der Gruppe befassen sich mit drei zentralen Fragen, die nachfolgend zusammengefasst werden. Ein Teil der Experimente erfolgt in enger Kooperation mit der Gruppe von Prof. Pallottini an der Universität Roma Tre in Rom (Italien). Als experimentelle Modelle dienen zum einen zwei Mauslinien, in denen Mutationen von NPC1 neurologische Symptome sowie vorzeitigen Tod verursachen, zum anderen Zellkulturen von Fibroblasten aus Hautbiopsien von Patienten und gesunden Spendern.

Das erste und für Patienten sicher wichtigste Projekt untersucht, wie Fehlfunktion und Absterben von Nervenzellen verhindert werden können. Ein Ansatz beruht auf früheren Beobachtungen der Pallottini Truppe, dass Hemmung zweier Protein mit sperrigen Namen Bromodomain and extraterminal Domain (BET) sowie TMEM97, auch genannt Sigma 2 Rezeptor, die Produktion von NPC1 in Zellen erhöht. Beide Proteine dienen bereits als Angriffspunkte für verschiedene Therapieansätze, darunter in der Krebsforschung, daher gibt es eine Reihe von Wirkstoffen, die diese Proteine aktivieren oder hemmen. Die ersten Experimente zeigen, dass eine Hemmung der Proteine mit dem

Wirkstoff JQ1 die Menge an mutiertem NPC1 in Patientenfibroblasten (s. Abb. 1) sowie in der Leber von NPC Mäusen erhöht und die pathologische Anhäufung von Cholesterin in Zellen vermindert. Laufende Experimente untersuchen die Mechanismen dieser Effekte, deren Reproduzierbarkeit und die Wirkung auf neurologische Symptome in den Mäusen.

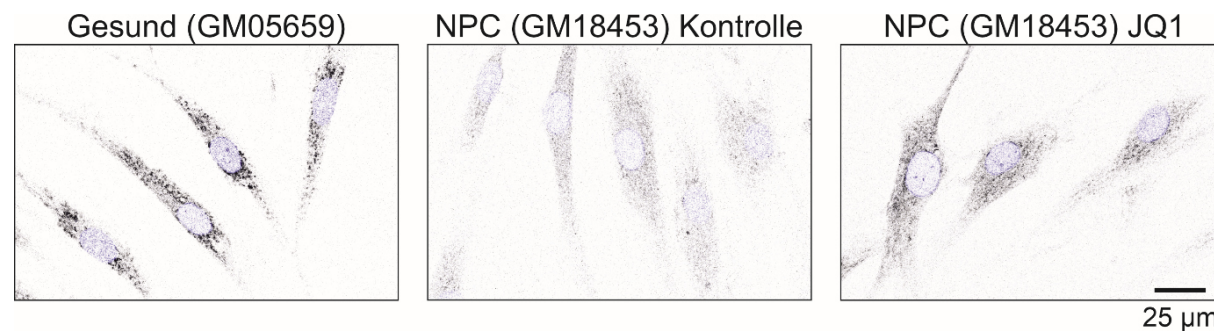


Abb. 1. Wirkung des BET Hemmstoffs JQ1 auf die Menge an NPC1 in Patientenfibroblasten.

Die Photos zeigen die Verteilung von NPC1 (schwarze Färbung) in Fibroblasten eines gesunden Spenders sowie eines NPC Patienten nach Behandlung mit Kontroll-Lösung oder mit JQ1. Letztere erhöht die Menge an NPC1 in den Zellen. Die Zellkerne sind blau markiert. Die Original Fluoreszenzaufnahmen wurden von C. Tonini (Rom) zur Verfügung gestellt und für die Darstellung modifiziert.

Ein zweites Projekt im Labor geht der Frage nach, warum nur bestimmte Nervenzellen durch defektes NPC1 geschädigt werden. Damit zielt es letztendlich darauf ab, neue therapeutische Ziele zu identifizieren, welche Nervenzellen vor der Degeneration schützen. Das Projekt untersucht konkret Nervenzellen der Netzhaut. NPC ist zwar keine Augenkrankheit, aber frühere Arbeiten der Gruppe zeigten krankhafte Veränderungen an der Netzhaut von NPC1-defizienten Mäusen. Jüngste klinische Studien finden derlei auch bei Patienten. Die Netzhaut ist Teil des Zentralnervensystems und bekanntlich für das Sehen zuständig. Erste Ergebnisse zeigen, dass nicht alle Nervenzellen in der Netzhaut von NPC1-defizienten Mäusen eine Anhäufung von Cholesterin aufweisen. Im Vortrag wurde darauf hingewiesen, dass es einen ganzen Zoo der sogenannten Ganglienzellen gibt, welche die unterschiedlichsten Funktionen erfüllen, beispielsweise solche, die nur auf Bewegungen von rechts nach links oder auf Licht an/Licht aus reagieren. Ein Ziel ist es, zu klären, welcher Zell-Typ Cholesterin anhäuft, ohne daran zugrunde zu gehen. Erste Beobachtungen zeigen, dass es sich dabei um sogenannte Osteopontin-positive Zellen handeln könnte (s. Abb. 2). In einem neuen Anschluss-Projekt, für das noch finanzielle Unterstützung eingeworben werden muss, sollen nun in diesen Zellen Faktoren identifiziert werden, welche diese Zellen trotz Fettanhäufung vor dem Untergang schützen.

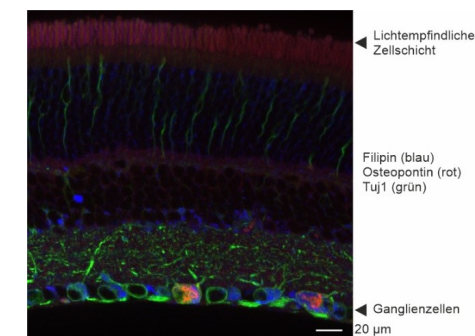
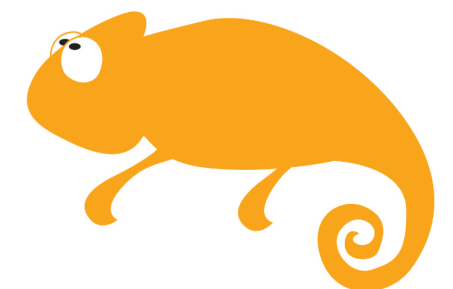


Abb. 2. Anhäufung von Cholesterin in bestimmten retinalen Nervenzellen.

Die Abbildung zeigt eine fluoreszenzmikroskopische Aufnahme der Netzhaut von NPC1-defizienten Mäusen. Man beachte die Anhäufung von Cholesterin (Filipin) in der Ganglienzellschicht, insbesondere in den mit Osteopontin (rot) und Tuj1 (grün) markierten Zelltypen.

Ein drittes Projekt im Labor beschäftigt sich mit der für klinische Studien wichtigen Frage, ob man den neurologischen Krankheitsverlauf unter Zuhilfenahme der Augen als "Fenster zum Gehirn" verfolgen kann. Frühere Untersuchungen an NPC1-defizienten Mäusen mit Hilfe der Augenspiegelung (Ophthalmoskopie) zeigten, dass es in der sogenannten Pigmentepithel-Schicht der Netzhaut zu einer Anhäufung von autofluoreszierendem Material kommt. Dieses Material, genauer das sogenannte Lipofuszin, entsteht durch Fehlfunktion des lysosomalen Fett-Abbaus. Es ist charakteristisch für eine Reihe von Krankheiten. Allerdings wurde das bei NPC noch nie untersucht. Diese Fragen sollen nun ebenfalls in einem neuen Forschungsprojekt, welches auch finanzielle Unterstützung erfordert, zunächst am Mausmodell und dann an Patienten untersucht werden. Konkret soll gezeigt werden, ob man durch wiederholte Augenspiegelungen bei Patienten den Krankheitsverlauf verfolgen und mögliche Wirkungen von Arzneimitteln nachweisen kann.



Dr. Eugen Mengel

SphinCS, Hochheim

UPDATE INPDR - OLIPUDASE ALFA - CYCLODEXTRIN - ARIMOCLOMOL - NALL


www.sphincs.de

INPDR

INPDR ist das Internationale Niemann-Pick Disease Registry, ein von der internationalen Patientenorganisation gegründetes und getragenes Register für Niemann-Pick A&B (=ASMD) und Niemann-Pick Typ C (NPC).

SphinCS hat 2021 die Zustimmung der Ethikkommission der Landesärztekammer Hessen bekommen, dass nun auch in der überarbeiteten Version des Registers in Deutschland Patienten eingeschlossen werden können. Der Weg dahin war nicht einfach, vor allem die Erarbeitung der Datenschutzerklärung sowie die Genehmigung der Einwilligungserklärung waren sehr, sehr komplex. Wir konnten inzwischen ca. 10 ASMD- und 10 NPC-Patienten aufnehmen. Auch liegen Daten von ca. 25 verstorbenen Patienten vor, die schrittweise eingegeben werden können. Alle Patienten in Deutschland können sich bei uns zur Registrierung melden. Langfristig und mit Unterstützungen von Pharmafirmen können in Deutschland vielleicht noch mehr Registerstellen eingerichtet werden.

Wie funktioniert die Aufnahme ins INPDR

Aktuell kann nur die SphinCS Patienten in das INPDR aufnehmen. Am Anfang muss eine Einwilligungserklärung erfolgen. Dann wird die Vorgeschichte und Diagnose erfasst.

Im Weiteren werden 1x im Jahr aktuelle Daten aufgenommen. Im besonderen Fokus steht aktuell folgende Datenauswertungen: Diagnose und Verbesserung der Diagnose, Burden of disease, Voranschreiten, Sterblichkeit, Epidemiologie. Epidemiologie – also wie häufig tritt NPC oder ASMD auf – sind Daten, die in Deutschland schlichtweg fehlen. Auch international sieht es da nur wenig besser aus.

Was sind die Probleme?

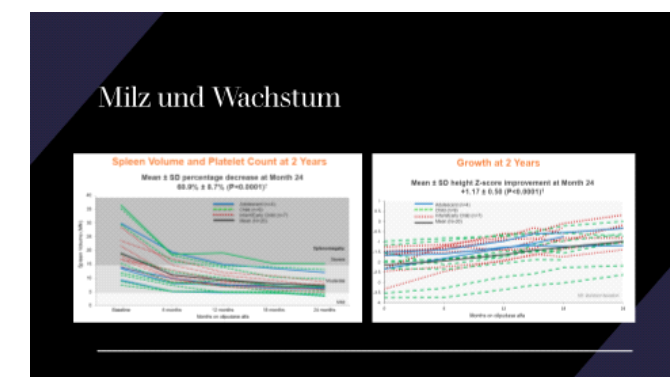
- Das Register ist hochkomplex: Hardware, Software, Datenschutz, unterschiedliche Gesetze und Regularien in unterschiedlichen Ländern, Brexit, Nachhaltigkeit und Datenqualität...
- Finanzierung der Dateneingabe und Unterstützung der „Zentren“
- In UK: NHS finanziert
- In Deutschland folgen Gespräche mit Pharma

Olipudase alfa – Was 22 Jahre währt, wird endlich gut
In Stichpunkten die Geschichte vom Labor zum Patienten:

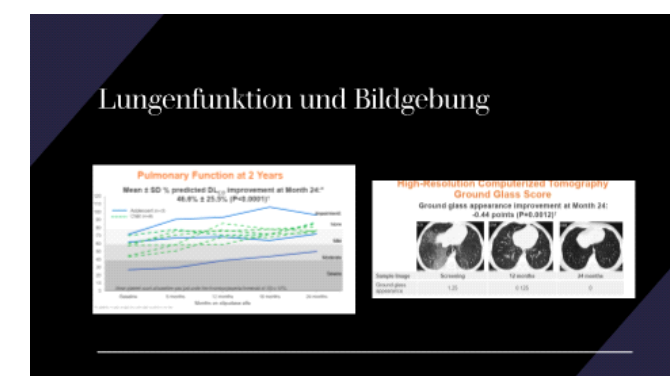
- 2000 Grundlagenforschung: ERT bei ASMD-Mäusen
- 2005-2006 Phase Ia Studie 5 Patienten – 1 Dosis
- 2012 Phase Ib/IIa - Dosisescalation - Erhaltungstherapie
- 2017 – Phase III Placebokontrolliert
- 2018 – Phase II Kinder
- Juni 2022 Zulassung

In klinischen Medikamenten-Studien wird die Verträglichkeit und Wirksamkeit überprüft. Die Verträglichkeit im Langzeitverlauf ist richtig gut, Infusionsreaktionen werden nur beobachtet, wenn eine Infektion oder anderweitige Allergie vorliegt. Die Langzeitbehandlung kann wegen der guten Verträglichkeit auch zuhause stattfinden. Anfangs muss man schrittweise die Dosis bis zur Zieldosis von 3mg/kg Olipudase alfa anheben. Der Grund ist, dass nicht zuviel Sphingomyelin auf einmal abgebaut werden kann, das verträgt die Leber nicht.

Ein paar Daten zur Wirksamkeit – was wurde in den Studien festgestellt:



Die Daten zeigen, die Milz wird kleiner. Anfangs ist der Effekt deutlich und setzt sich dann aber kontinuierlich fort. Die zweite Graphik zeigt bei allen 20 Kindern in der Studie erfreuliches Aufholwachstum zur Normalisierung der Körpergröße.



Die Lungenfunktion bessert sich stetig und ist bei einigen bereits normal. Erstaunlicherweise sieht man im CT der Lungen, dass die Speicherung weggeht. Vor Therapie sieht man links eine milchglasartige Trübung, nach 12 Monaten nur Zeichnungsvermehrung und nach 24 Monaten ist die Lunge normal. Die insgesamt positiven Ergebnissen führten dazu, dass die Zulassung schneller als erwartet erfolgte.

Status der Zulassung

- Zulassung wird für September 2022 erwartet, erfolgte Ende schon Juni
- In Apotheke: Oktober 2022



- Härtefallprogramm - 11-tägig
- 10 Patienten 5 Kinder/5 Erwachsene
- Dosisreduktion 0,03 - 3mg/kg
- Leberwerte checken nach 2 Tagen
- Erhaltungstherapie - 3mg/kg
- Heimtherapie

Die niedrige Rate an Nebenwirkungen ermutigte dazu, Heimtherapie im Härtefallprogramm anzugehen. Bereits auf dem Remote-Treffen waren 3 Patienten, inzwischen sind 8 Patienten in Heimtherapie. Zusammen mit der NPSHG wurde ein PRO-Fragebogen zur Selbsteinschätzung erarbeitet. PRO = Patient Reported Outcome.

PATIENT REPORTED OUTCOME

ASMD - Kinder



ASMD - Kinder

1. Wie oft haben Sie in den letzten 24 Stunden geschlafen?

2. Wie oft haben Sie in den letzten 24 Stunden gegessen?

3. Wie oft haben Sie in den letzten 24 Stunden getrunken?

4. Wie oft haben Sie in den letzten 24 Stunden Schmerzen gehabt?

5. Wie oft haben Sie in den letzten 24 Stunden Erbrechen gehabt?

6. Wie oft haben Sie in den letzten 24 Stunden Stühle gehabt?

7. Wie oft haben Sie in den letzten 24 Stunden Harn gehabt?

8. Wie oft haben Sie in den letzten 24 Stunden Fieber gehabt?

9. Wie oft haben Sie in den letzten 24 Stunden Krämpfe gehabt?

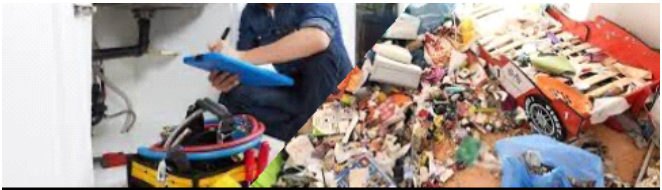
10. Wie oft haben Sie in den letzten 24 Stunden andere Symptome gehabt?

Soweit zu ASMD. Bei NPC sind weiterhin mehrere Medikamente in klinischen Studien. An erster Stelle nenne ich Cyclodextrin, weil es in meinen Augen das Medikament mit dem größten Potential ist. Die Wirkung von Cyclodextrin kann man mit einer Putzkolonne vergleichen. Allerdings müssen sich die Familien auf 2x pro Monat 6,5 h Infusionszeit einlassen. Für alle Familien stehe ich zur Beratung und Information über diese Studie zur Verfügung: eugen.mengel@sphincs.de vor Ort oder auch gerne über Telemedizin.



CYCLODEXTRIN IV.

Die Cyclo - Studie hat den Titel „Eine doppelblinde, randomisierte, multizentrische, placebokontrollierte Parallelgruppenstudie der Phase III zur Beurteilung der Sicherheit, Verträglichkeit und Wirksamkeit von 2.000 mg/kg Trappsol® Cyclo™ (Hydroxypropyl-β-Cyclodextrin) und Standardtherapie im Vergleich zu Placebo und Standardtherapie bei Patienten mit Morbus Niemann-Pick vom Typ C1“. Aktuell sind 4 Patienten an der SphincS in diese Studie eingeschlossen und wir sind offen für weitere Anfragen. Das Arimoclomol – der Klempner der Zelle – ist seit 4 Jahren in klinischen Studien. Die Daten haben wissenschaftliche Anerkennung gefunden, allerdings wollen die Zulassungsbehörden in Europa und USA noch mehr Daten sehen. Inzwischen ist Orphazyme durch die Firma Kempharm aufgekauft. Im Jahr 2023 werden weitere Daten eingereicht. Das Härtefallprogramm ist bis Mitte 2023 gesichert. NPC-Kinder unter 2 Jahren können bei der SphincS in die Studie weiterhin eingeschlossen werden, 1 Kind ist in der Studie.



ARIMOCLOMOL

Das 3. Arzneimittel in Medikamentenstudien ist das N-Acetyl-L-Leucin, kurz NALL. Das NALL vergleiche ich mit einer sauberen Ecke. Es ändert also nichts am Müll in der Zelle, aber sorgt für saubere Nischen. Die ist langfristig ein Mittel, welches mit anderen Arzneimitteln kombiniert werden sollte. Aktuell ist ein Patient an der SphincS in der Studie, weitere können aufgenommen werden.



N-ACETYL-L-LEUCIN - NALL

- Phase III Studie
- Bekanntes Konzept - Cross Over - Wash out
- Studien Start Juli 2022

Für alle drei NPC-Studien an der SphincS kann Loreen Gramsch kontaktiert werden, loreen.gramsch@sphincs.de.

Dr. Christiane Mühle

Universität Erlangen-Nürnberg

Sphingolipide bei neuropsychiatrischen Erkrankungen und COVID-19 - hat wenig ASM auch etwas Gutes?



Sphingolipide bei neuropsychiatrischen Erkrankungen und COVID-19 – hat wenig ASM auch etwas Gutes?

Christiane Mühle

Friedrich-Alexander University Erlangen-Nürnberg (FAU)
Department of Psychiatry and Psychotherapy
Biomarkers of Neuropsychiatric Diseases / Translational Psychiatry

Christiane.Muehle
@uk-erlangen.de



Major depressive disorder (MDD)



various and partially overlapping theories:

- dysregulation of monoamine neurotransmission
 - disruption of neurotrophic factor regulation
 - stress – HPA axis
 - immune-inflammation
 - neuroplasticity / hippocampal neurogenesis
 - **sphingolipid metabolism / ceramide**
- 30% therapy-refractory
 - effect latency



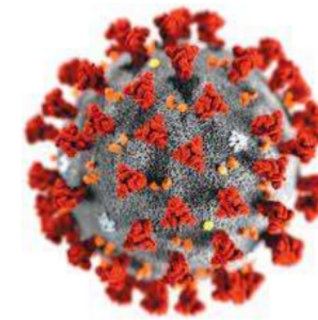
Sphingolipids in COVID-19 patients



Collaboration with PD Dr. Andreas Kremer, UKE Med 1
And OA Dr. Susanne Achenbach, Transfusion Medicine

Citrate plasma (-80°C, never thawed)

- 51 **convalescent** patients
- 50 patients with **mild** symptoms
- 50 patients with **moderate** symptoms
- 50 patients with **severe** symptoms



Analysis:

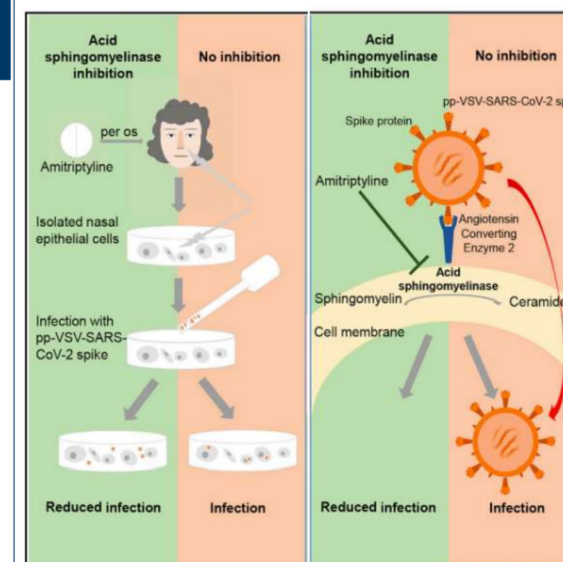
- **Sphingolipid enzyme activity** (20µl)
- Mass spectrometry for sphingolipids in total plasma (20µl)
- Mass spectrometry for sphingolipids in exosomes (500µl)

Collaboration
with Dr. Fabian
Schumacher,
FU Berlin

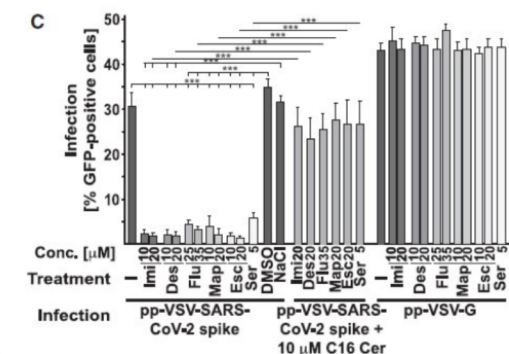
Sphingolipid metabolism in COVID-19



Carpinteiro A et al.: **Pharmacological Inhibition of Acid Sphingomyelinase Prevents Uptake of SARS-CoV-2 by Epithelial Cells** (Cell Reports Medicine 2020)



- Pseudoviral SARS-CoV-2 induces the acid sphingomyelinase/ceramide system
- Inhibition of acid sphingomyelinase prevents cellular infection with SARS-CoV-2
- Neutralization of ceramide in vitro blocks infection with pseudoviral SARS-CoV-2



Nachfolgend eine Übersicht der Neuerungen, die seitens des Vorstandes vorgestellt wurden.

Unsere neue Homepage

HOMEPAGE

www.niemann-pick-selbsthilfegruppe.de

11/13/2022

Dorothea

Neues Programm zur Verwaltung der Mitgliedsdaten

EASYVEREIN

Dateiverwaltung

Die von den Administratoren geteilten Dokumente können hier heruntergeladen werden.

Niemann-Pick Selbsthilfegruppe e.V. - Freigaben

Aktueller Ordner: Freigaben/	Name	Größe	Geändert am
☐	Flyer_Patienten-Dokumente	---	---
☐	Fotos	---	---
☐	Mitgliedszeitschrift	---	---
☐	Phygens_Digest	---	---
☐	Protokolle_Mitgliederversammlung	---	---
☐	Tipps_und_Links	---	---
☐	Vorstandsbeschlüsse	---	---

1 bis 7 von 7 Einträgen

[Ausgewählte Dateien herunterladen](#)

28

Dorothea

inklusive integrierten Mitgliederbereich

MITGLIEDERBEREICH

WILKOMMEN MORBUS NIEMANN-PICK AKTUELLES **MITGLIEDERBEREICH** SPENDEN KONTAKT

Mitgliederbereich

Willkommen, Dorothea!

- Forum
- Termine
- Daten
- Meine Stammdaten
- Meine Rechnungen

Verwaltung von easyverein

[Mitglied werden](#)

Dorothea

Rückblick auf das 25-jährige Bestehen unserer Selbsthilfegruppe

25 JAHRE SELBSTHILFEGRUPPE

- Erstes Treffen von Betroffenen am 26. April 1997
- Kurz darauf Eintragung als gemeinnütziger Verein
- Gründer: Gabi und Wolfgang Grillenberger mit Gerda und Edmund Fabianski
- Ziel: Einholen und Übersetzen von Fachpublikationen sowie Organisation von Vorträgen zum Wissensaufbau über die Erkrankung
- Heute: Weltweite Vernetzung mit internationalen Selbsthilfegruppen, intensiver Austausch mit Ärzten und Wissenschaftlern, aktiver Beitrag zu Erforschung und Bekämpfung der Erkrankung
- Wichtiger Zusammenhalt und Austausch von sowie erste Anlaufstelle für Betroffene

20

22

23



Liebe Patienten, liebe Angehörige,

mein Name ist Schwester Sandra und ich möchte Ihnen gerne über unsere Arbeit in der Heimtherapie berichten. Seit 2000 sammelte ich Erfahrungen in einem renommierten Zentrum in Mainz.

Dank Prof. Beck wurde die Idee der Heimtherapie umgesetzt. Zu der Unternehmenskultur gehörte für Prof. Beck unter anderem die gute Zusammenarbeit zwischen Ärzten und Krankenschwestern. Da wir mit seltenen Erkrankungen den Kontakt zu anderen Ländern suchten, weckte dies unsere Neugier. Argentinien, Holland sowie England boten bereits Heimtherapie an und wir stellten uns nun die Frage, warum es noch nicht in Deutschland etabliert wurde. Prof. Beck suchte nach Kooperationspartnern und so entstand die erste Studie für die Einführung der Heimtherapie. Die Ethikkommission genehmigte dies und nach 2 erfolgreichen Jahren beantragte Prof. Dr. Beck die Verlängerung dieser Studie, daraufhin wurde die Heimtherapie auf unbeschränkte Zeit genehmigt.



Mein Mann gründete die Firma MHS Medical Home Service GmbH im Jahre 2009 und von Jahr zu Jahr erweiterte sich unser Portfolio. 2012 entstand die Akademie für Innovative Therapien, welche vor allem Studien, neue Therapien, Härtefallprogramme etc. betreut. Wir tragen gemeinsam mit dem delegierenden Arzt eine große Verantwortung für die i.v. Gabe von Medikamenten und deren Überwachung im häuslichen Umfeld. Unsere Arbeitsweise ist standardisiert, d.h. in Arbeitsanweisungen zusammengefasst. Auf fachliche und menschliche Kompetenz legen wir allergrößten Wert. Spannend ist, dass wir unsere Patienten und deren Familien in allen möglichen Lebensphasen begegnen. Voraussetzung dazu ist, dass der Patient die Therapie im Zentrum gut vertragen hat. Diese Entscheidung trifft der Arzt mit dem Patienten zusammen.

Wir sind bundesweit unterwegs und qualifizieren unser Personal stetig, sind bemüht, mit Reflektion und Bedacht unsere Prozesse zu optimieren, so dass wir auch den Auftrag des Arztes erfüllen können. Es macht Freude, wenn Ärzte sich über unsere Arbeit positiv äußern und weiterhin nah durch uns an ihren Patienten bleiben. Zwischen den Kontrolluntersuchungen gibt es viele Neuigkeiten und wir können mit unseren Antennen behilflich sein.

Wir möchten uns für das bereits entgegengebrachte Vertrauen seit 2009 bedanken. Das ist großartig, wie Ihr Lob uns Energie gibt, mit Kopf und Herz für Sie und Ihre Familienangehörigen da zu sein.

NPS Onlineangebote

ASMD Webmeeting

Am 22.07.2022 fand das zweite virtuelle ASMD Meeting mit Dr. Mengel von SphinCS statt.

Für die Teilnehmer:innen gab es, neben Informationen über das Medikament, einen Ausblick für die geplante Zulassung von Olipudase alfa mit dem Handelsnamen Xenpozyme® für Oktober 2022 in Deutschland.

https://www.ema.europa.eu/en/documents/product-information/xenpozyme-epar-product-information_de.pdf

Stammtisch Juni & September 2022 digital

Der erste Stammtisch der Selbsthilfegruppe fand am Pfingstmontag, 06. Juni online statt. Das Angebot zum lockeren Austausch wurde zwar von nur einem halben Dutzend Mitgliedern genutzt; dennoch war es eine tolle Gelegenheit, sich intensiv über Aktuelles, Privates, Bedrückendes, Trauriges aber auch Lustiges auszutauschen.

Beim zweiten Stammtisch der am 01. September stattfand, ging es um das Thema Trauerarbeit.

Als Referentin durften wir Ramona Luckhardt vom ambulanten Kinderhospiz- und Familienbegeleitdienst Main-Kinzig-Fulda begrüßen. Sie stand uns bei diesem wichtigen Thema mit Rat und Tat zur Seite.

Wir haben gemerkt, dass der Bedarf zum Thema „Trauer“ sehr groß ist. Erfreulicherweise konnten wir aus unseren eigenen Reihen Sonja Schädler, ausgebildete Trauerbegleiterin, für unsere Gruppe gewinnen. Auf der folgenden Seite stellt sie sich vor....



STECKBRIEF



Persönliche Daten

Name	Sonja Schädler
Anschrift	Mettenberger Str. 11/1 88437 Laupertshausen Fon: 07351/827938 E-Mail: segle@web.de
Familienstand	verheiratet Mutter von 3 Kindern Sophia, Luis, Josina
Berufliche Erfahrung	Industriekauffrau, Verwaltungsangestellte, Betriebliche Gesundheitsmanagerin
Ehrenamtliche Tätigkeit	2018 Ausbildung zur Trauerbegleiterin für Erwachsene Gründung der Selbsthilfegruppe KonTiki verwaiste Eltern Biberach Riedlingen Sigmaringen www.kontiki-bc.de

„Oft habe ich erlebt und gehört, dass es Menschen in Trauer gut tut, wenn jemand da ist, der ihre besondere Situation sieht, der zuhört und versteht. Deshalb unterstütze ich Menschen gerne auf ihren ganz individuellen Trauer- und Hoffnungswegen.“

Darum habe ich mich für eine Ausbildung zur Trauerbegleiterin entschieden.

Wir leben in einer Gesellschaft, in der schwere Erkrankungen, Tod, Sterben, Schmerz, Trauer, drohende einschneidende Verluste von nächsten und liebsten Menschen vielfach tabuisiert sind und aus den Gedanken und Gesprächen zumeist verbannt werden. Ich fühlte mich nach der jähen und schicksalhaften Lebenswende völlig hilflos und ausgeliefert. So habe ich mich nach dem Tod meiner Kinder mit dem Thema Tod und Trauer beschäftigt. Ich suchte nach Hilfsangeboten und Handlungshilfen, die mir nach diesem schrecklichen Schicksal weiterhelfen konnten. Dabei haben mir Spiritualität, Philosophie, Psychologie, Religion und Glauben ebenso geholfen wie vielfache Impulse aus

ganz unterschiedlichen Wissenschaften und Professionen. Grundlage für meine Trauerbegleitung-Ausbildung war eine wertschätzende Haltung gegenüber trauernden Menschen und ihren individuellen Strategien im Umgang mit Verlusten. Außerdem wollte ich wissen, ob die Inhalte genauso bei Trauernden ankommen, wie sie in der Ausbildung vermittelt werden. Ich wollte den Trauerprozess kennen lernen und diesem offen gegenüberstehen, um so einen Weg zurück ins Leben zu finden – in ein „Leben ohne Dich“.

So arbeite ich in der Trauerbegleitung

Ich habe immer wieder gesehen, dass die intensive Betreuung mit dem Versterben plötzlich endet und die Familien dann häufig alleine sind. Aus eigener Erfahrung weiß ich, wie wichtig es sein kann, einen Menschen, der sich mit Trauer auskennt, an der Seite zu haben. Ich arbeite in den Begleitungen mit dem, was der Mensch (oder die Familie), der vor mir ist, braucht, um seinen ganz eigenen Trauerweg gehen zu können. Manchmal ist es ein Spaziergang in der Natur, bei dem wir gemeinsam nach Lösungen suchen, die individuell passen. Es kann auch sein, dass wir bei dem Menschen zu Hause sind und die für ihn passenden Rituale finden, die bei der Trauerarbeit unterstützen können. Ich bin da. Ich höre zu. Ich helfe, der Trauer einen Ausdruck zu geben.

Es gilt nicht, die Trauer so schnell wie möglich loszulassen und abzuladen, sondern sich darauf einzulassen und sie Schritt für Schritt zu verarbeiten. Gegen Ende des Trauerweges ist es sinnvoll, sich noch einmal bewusst für das jetzige Leben und das eigene Leben zu entscheiden und trotzdem mit dem geliebten Menschen verbunden bleiben.



14 Diözeseaktuell

Die Zeit nach dem Tod der zwei Kinder von Familie Schädler

»Unsere Herzen werden sich nie verlieren«

2011 verloren Sonja und Siegfried Schädler ihre Tochter Sophia und im Jahr 2015 ihren Sohn Luis. Beide Kinder starben an einer unheilbaren Stoffwechselkrankheit. 2012 bekam das Ehepaar aus Lauterbach im Landkreis Biberach ihre Tochter Josina, die gesund ist und bald das Fest ihrer Erstkommunion feiern kann. 10 Jahre nach ihrem ersten Verlust sagt die Familie: »Wir sind für immer fünf. Unsere Herzen werden sich nie verlieren, wir sind eins«.

Als im Jahr 2005 Sophia, das erste Kind der Schädler geboren wurde, sah zunächst nichts nach einer schweren Zeit aus. Bis zu ihrem zweiten Lebensjahr, so erzählt Mutter Sonja Schädler, habe sich die Tochter völlig normal entwickelt. Danach kam es zu einer schleichenden Verschlechterung der neurologischen Funktionen. In der Zeit, als es Sophia noch besserging, entschied sich das Ehepaar für ein weiteres Kind. Vor dem Entschluss entzogen sich die Schädler einer genetischen Beratung und Diagnostik. Beide Untersuchungen ergaben unauffällige Befunde und so kam es, dass Anfang Juni 2009 Sohn Luis das Licht der Welt erblickte. »Mit Luis kam wieder mehr Lachen in unsere Familie«, erinnert sich Sonja Schädler.

Das Lachen verstummte im Frühjahr 2011, als Sophias schwere, fortschreitende Krankheit ihr kurzes Leben beendete. Erst kurz nach dem Tod erhielten die Schädler die Diagnose, dass Sophia an der seltenen Stoffwechselkrankheit Niemann-Pick-Typ C gestorben ist. NP-C ist eine vererbte Stoffwechselerkrankung, die durch einen Defekt

des Transportes von zugeführtem Cholesterin und anderen Stoffen in der Zelle gekennzeichnet ist. Bei dieser Krankheit verlieren Kinder schrittweise ihre körperlichen und geistigen Fähigkeiten, bis zum Tod.

Intensive Betreuung und weiterhin große Sorgen

Der schwere Weg der Familie indes war noch nicht zu Ende. Denn auch der inzwischen zweijährige Luis zeigte die Symptome der Niemann-Pick-Krankheit. Die Krankheit wurde bestätigt, das Familienglück war vorbei. Und wieder prägten intensive Betreuung und große Sorgen um ein Kind den Alltag. Im August 2012 überlagerte die Freude über die Geburt von Josina, dem dritten Kind, diese Sorgen. Wie die Eltern damals mit diesen extremen Emotionen umgegangen sind, schildert Vater Siegfried Schädler so: »Wie Luis ein Lichtblick war, als Sophia schlechte Zeiten hatte, half Josina uns immer wieder beim Weitermachen.« Am 1. März 2015 verließ den schwerkranken fünfjährigen Luis die Kraft, und seitdem trauert die Familie um zwei Kinder.

Die Hilflosigkeit der Umgebung

Zehn Jahre sind nun seit dem Tod von Sophia vergangen. Ein Zeitraum, den Sonja Schädler so beschreibt: »Den Tod des eigenen Kindes zu verarbeiten, ist eine Aufgabe, der man eigentlich nicht gewachsen sein kann. Trauernde Eltern sind verändert. Alles ist verändert. Sie werden nie mehr die sein, die sie vorher waren. Der Tod des Kindes erschüttert das Leben, es ist ab diesem Zeitpunkt ein Leben im Ausnahmezustand.« Erschwerend komme bei trauernden Eltern die Hilflosigkeit des Um-

felds hinzu. »Heute können wir es anders nachvollziehen, warum Menschen mit trauernden Eltern so unbeholfen sind. Wenn Leute die Straßenseite wechseln, wenn sie tuschelten oder wenn sie mit Plattitüden um sich warfen«, erzählen die Schädler. Manche würden auch sagen: »Du musst sie jetzt loslassen«.

»Wir werden unsere Kinder nie loslassen«

Doch loslassen werden sie ihre Kinder niemals, da ist sich das Ehepaar sicher, und macht klar: »Wir werden Sophia und Luis für immer weiter lieben, unsere Kinder lieben wir alle bedingungslos.« Erst nach einer Zeit, so erzählen die Schädler, begreife man wirklich, dass das Kind tot ist: »Für immer. Und es wird einem klar, dass man damit würde leben müssen.« Um sich beim Weg zurück in ein sogenanntes »normales Leben« Hilfe zu holen, nahm die Familie schon bald nach Sophias Tod und später auch nach dem Tod von Luis ein eigens für verwaiste Familien konzipiertes Reha-Angebot der Nachsorgeklinik Tannheim wahr.

Heute ist Sonja Schädler Trauerbegleiterin und steht trauernden Menschen bei. So war sie Mitgründerin der Selbsthilfegruppe KonTiki für verwaiste Eltern in Biberach, Riedlingen und Sigmaringen (das KS-Berich-

tete). Ihre Ausbildung zur Trauerbegleiterin absolvierte sie in der Akademie Aidenried in Oberbayern. Dort habe sie gelernt, qualifiziert und mitfühlend mit Sterben, Tod, Trauer, Krisen und anderen gesellschaftlich tabuisierten Themen umzugehen sowie Übergänge, Veränderungen, Lebensumbrüche, Wandel und Vergänglichkeit in der eigenen Selbstentwicklung anzunehmen: »Durch diese Hal-

tung ist es möglich, als Begleiter oder Therapeut andere Menschen zu unterstützen«. Die Ausbildung, so erzählt die gelernte Industriekauffrau, habe ihr weitere Handwerkszeuge im Umgang mit dem Verlust an die Hand gegeben. Neben ihrem Engagement als Trauerbegleiterin wirbt Sonja Schädler zusammen mit ihrem Mann auch unermüdlich für die Arbeit und finanzielle Unterstützung der Niemann-Pick-Selbsthilfegruppe.

Enge Verbindung zu den Verstorbenen

Noch immer hätten sie eine enge Verbindung zu ihren verstorbenen Kindern, sagen Sonja und Siegfried Schädler. Für das Elternpaar sind ihre Kinder auch im Tod noch gewachsen, so beschreiben die Beiden ihre Beziehung zu Sophia und Luis: »Die Verbindung hat sich verändert,

»Wir sind für immer fünf. Unsere Herzen werden sich nie verlieren, wir sind eins«. So haben die Schädler im vergangenen Jahr zu Allerheiligen das Grab ihrer Kinder geschmückt. Sophia starb im Frühjahr 2011, Luis vier Jahre später.

so wie das im Lauf der Jahre zwischen Kindern und Eltern geschieht. Doch unsere Herzen werden sich nie verlieren, wir sind eins. Sophia würde dieses Jahr 16 werden, Luis 12. Wir sehen oft Kinder in ihrem Alter und können uns gut vorstellen, wer Sophia und Luis heute wären.«

Auch ihr drittes Kind Josina ist in großer Liebe mit ihren Geschwistern verbunden. Für Josina und ihre Familie steht in Kürze ein großer Tag an: die Feier der Erstkommunion. Die Vorfreude der Eltern ist groß: »Wir sind sehr glücklich, dass wir jetzt endlich auch ein Kommunionkind haben.«

Karin Lutz-Efinger/schä



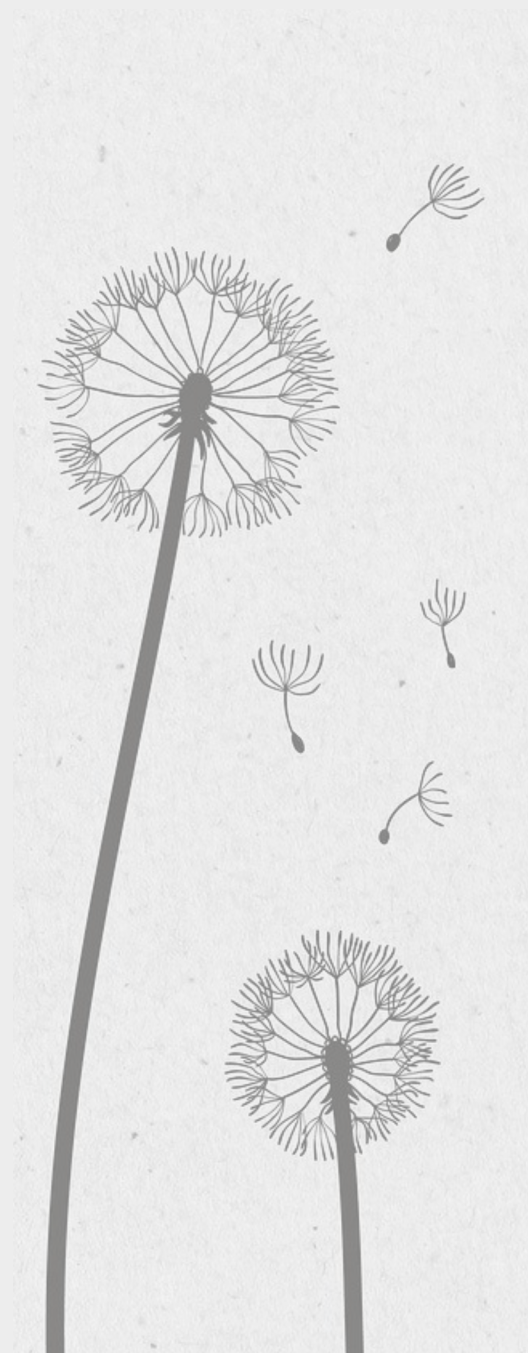
Foto: pm

INFO

Angebote für verwaiste Eltern

In der von der Diözese herausgegebenen Broschüre »Trauer-Hoffnung-Leben« finden sich viele Angebote für trauernde Menschen, darunter auch für Mütter und Väter, die ein Kind

verloren haben. Ausführliche Informationen zur Selbsthilfegruppe KonTiki für verwaiste Eltern in Oberschwaben finden sich unter www.drs.de und www.kontiki-bc.de



Semper Parente - Karen Quandt

I will never stop being a parent, even though both my children have died

There is power in giving a name to the situation that grieving parents face.



— Writer Karen Quandt's sons, Ty (left) and Tim (right), are pictured together in 2002 at ages 6 and 16. Tim died from complications from bipolar disorder in 2009. Ty died from complications of a rare genetic disease called Niemann-Pick type C in 2017. Courtesy Karen Quandt

June 1, 2022, 11:20 PM CEST / Source: TODAY Contributor

By Karen Quandt

There is no name for my situation in this world. Both my sons have died and I am a parent without children. There is no name for a parent without children.

The name for a child whose parents have died is orphan. The name for a spouse whose husband or wife has died is widow or widower. Is it because it is so painful and unimaginable that no one could bear to name parents whose children have died?

J.K. Rowling writes in her series of "Harry Potter" novels that the villain Voldemort, considered to have been the most powerful and dangerous dark wizard of all time, is so terrifying that he is called

"He-Who-Must-Not-Be-Named." But Albus Dumbledore, Harry Potter's headmaster, says, "Call him Voldemort, Harry. Always use the proper name for things. Fear of a name increases fear of the thing itself."

Identifying and naming your fear is the first step toward understanding your fear. I also believe there is power in naming your sorrow. It is the first step toward understanding your sorrow. An unnamed sorrow remains vague and nebulous and grows larger in size due to the fact that it cannot be defined in a name. When you can clearly name your sorrow, it can connect you to new ways of thinking that will open doors for you.

“*The fact that I was a parent and had children changes eternity. Nothing can change that fact.*”

I want to call myself and other parents who have lost a child “semper parente.” It is Latin and when translated into English means “always parent.” This term conveys an understanding of the infinite nature of being a parent. It changes the paradigm of

parenthood, and expands the timeline beyond this world. The fact that I was a parent and had children changes eternity. Nothing can change that fact. “Semper parente,” always a parent. This name binds me and my children in this world and in eternity.

Related essay: Closure is a myth: Moving forward without my child or my mom

It is fitting that a novel about an orphan helps me understand the need for a name for myself. Harry's parents were killed by Voldemort when he was a baby, and the love from his parents provided protection for Harry to survive Voldemort's attack. With the help of magic, Harry's parents provide courage and support for Harry in his ongoing battles with Voldemort. Using reverse logic, Harry's parents are “semper parentibus” or “always parents” in eternity. They are bound to Harry in his world and into eternity.

It is also fitting that *semper parente* is Latin. Latin is considered a dead language because it is no longer a spoken language. But it is a language that was transformed into Spanish, French, Italian, Portuguese and Romanian. Latin is used today in technical fields when clarification is important, such as in medical terminology. Clarification is important in choosing a name for a parent whose child has died. *Semper parente* defines me, and it transforms the meaning of my parenthood into the infinite.

Writer Karen Quandt is a semper parente. She can be reached at kquandt9@gmail.com.

Sabine Fornfeist

Dieser Artikel wurde von Karen Quandt aus Seattle geschrieben. Auf dem Bild sieht man ihre beiden Söhne Ty (links) und Tim (rechts). Die Aufnahme ist aus dem Jahr 2002. Damals waren ihre Söhne 6 und 16 Jahre alt. Tim starb an den Komplikationen einer bipolaren Störung im Jahr 2009. Ty starb an Komplikationen einer seltenen genetischen Erkrankung genannt Niemann Pick Typ C im Jahr 2017.

Es gibt keinen Namen für meinen Zustand in dieser Welt. Meine beiden Söhne sind gestorben und so bin ich ein Elternteil ohne Kinder. Es gibt keinen Namen für einen Elternteil ohne Kinder.

Man nennt ein Kind, dessen Eltern gestorben sind, Waise. Wenn der Ehemann oder die Ehefrau stirbt, ist man Witwe oder Witwer. Liegt es daran, dass es einfach so unglaublich schmerzhaft und unvorstellbar ist, dass es niemand aushalten kann, Eltern, deren Kind gestorben ist, eine Bezeichnung zu geben?

J.K. Rowling schreibt in ihrer "Harry Potter"-Romanreihe, dass der Bösewicht Voldemort, der als der mächtigste und gefährlichste dunkle Zauberer aller Zeiten gilt, so furchterregend ist, dass er "Er, der nicht genannt werden darf" genannt wird. Aber Albus Dumbledore, der Schulleiter von Harry Potter, sagt: "Nenn ihn Voldemort, Harry. Benutze immer den richtigen Namen für Dinge. Die Furcht vor einem Namen verstärkt die Furcht vor der Sache selbst."

Angst zu erkennen und zu benennen ist der erste Schritt zum Verständnis der Angst. Ich glaube auch, dass es Macht hat, den Kummer zu benennen. Es ist der erste Schritt zum Verständnis des Kummers. Ein unbenannter Kummer bleibt vage und nebulös und wird immer größer, weil er nicht mit einem Namen definiert werden kann. Wenn man seinen

Kummer klar benennen kann, kann er uns mit neuen Denkansätzen verbinden, die uns Türen öffnen.

Ich möchte mich und andere Eltern, die ein Kind verloren haben, "semper parente" nennen. Der Begriff kommt aus dem Lateinischen und bedeutet ins Deutsche übersetzt "für immer Eltern". Dieser Begriff vermittelt ein Verständnis für die unendliche Natur des Elternseins. Er verändert das Paradigma der Elternschaft und erweitert die Zeitachse über diese Welt hinaus. Die Tatsache, dass ich ein Elternteil war und Kinder hatte, verändert die Ewigkeit. Nichts kann diese Tatsache ändern. "Semper parente", "Eltern für immer". Dieser Name bindet mich und meine Kinder in dieser Welt und in der Ewigkeit.

Es ist passend, dass ein Roman über ein Waisenkind mir hilft, die Notwendigkeit eines Namens für mich selbst zu verstehen. Harrys Eltern wurden von Voldemort getötet, als er ein Baby war, und die Liebe seiner Eltern bot Harry Schutz, damit er Voldemorts Angriff überleben konnte. Mit Hilfe der Magie geben Harrys Eltern ihm Mut und Unterstützung in seinem ständigen Kampf gegen Voldemort. In umgekehrter Logik sind Harrys Eltern "semper parentibus" oder "für immer Eltern" in der Ewigkeit. Sie sind mit Harry in seiner Welt und bis in die Ewigkeit verbunden.

Es passt auch, dass *semper parente* lateinisch ist. Latein gilt als tote Sprache, weil sie nicht mehr gesprochen wird. Aber es ist eine Sprache, die in Spanisch, Französisch, Italienisch, Portugiesisch und Rumänisch umgewandelt wurde. Latein wird heute in technischen Bereichen verwendet, wenn Klarheit wichtig ist, wie z. B. in der medizinischen Terminologie. Bei der Wahl eines Namens für einen Elternteil, dessen Kind gestorben ist, ist Klarheit wichtig. *Semper parente* definiert mich, und es überträgt die Bedeutung meiner Elternschaft ins Unendliche.

Die Autorin Karen Quandt ist eine *Semper Parente*. Sie ist zu erreichen unter kquandt9@gmail.com.



INPDA Online Meeting

Lisa Tauszig / Dorothea Seifert

am 28.-31. Juli dieses Jahres fand zum ersten Mal seit Pandemiebeginn wieder das NNPDF (National Niemann Pick Disease Foundation) mit anschließendem INPDA (International Niemann Pick Disease Alliance) Treffen in Orlando/Florida statt. Obwohl einige Tage im nahe gelegenen Disney World Park wahrscheinlich gut getan hätten, war es unsererseits der NPSHG (Niemann-Pick Selbsthilfegruppe) nicht möglich, in Präsenz teilzunehmen. Dafür hatten wir Glück, dass es dieses Jahr auch eine Teilnahme per Video gab. So konnten wir auch aus der Ferne von den Vorträgen profitieren.

Am Freitag, den 29. Juli 2022 ging es los für Videoteilnehmer mit dem "Keynote Address and Remarks: Challenges and Opportunities in Rare Disease" (übersetzt: Hauptvortrag mit Kommentaren: Herausforderungen und Chancen für Seltene Erkrankungen). Als Hauptrednerin wurde Dr. Janet Maynard, MD von der FDA (US Behörde für Arzneimittel) eingeladen. Viele von "unseren" NPC-Ärzten waren dabei und haben sie und die Behörde damit konfrontiert, warum eine Zulassung für Medikamente so ein langer und schwieriger Prozess sei, an dem etliche Pharmazeutische Unternehmen scheitern. Man solle Seltene Erkrankung nicht gleichsetzen mit Volkskrankheiten, bei denen zum Beispiel viele Studienteilnehmer zu gewinnen seien. Darauf kamen keine konkreten Antworten.

Danach konnten wir beim Newborn Screening Meeting (Neugeborenen Testung) teilnehmen. Hier wurde nochmal die gegenwärtige Lage diskutiert. Es gibt in New York seit kurzem eine Pilotstudie. Hieraus konnten gute Erfahrungen gezogen werden, die wiederum für eine große Studie hilfreich sein werden. Obwohl bisher noch keins von den Neugeborenen positiv getestet wurde, können die gewonnenen Erfahrungen für eine größere Studie hilfreich sein.

Das letzte Meeting für uns Online-Teilnehmer an diesem Tag war die Eröffnung des INPDA Meetings, das sicherlich für Anwesende noch eindrucksvoller war als am Bildschirm.

Am Samstag ging es dann weiter mit einem vollen Terminkalender und Einblicken in folgende Themen:

INPDR: Aufbau, Struktur und Zweck des Internationalen Niemann Pick Disease Register, Beteiligung weltweit und Auswertungsmöglichkeiten

Studien: Status, Einblick in erste Ergebnisse und Zulassungsverfahren

Adrabetadex, IntraBio 1001, AZ-3102, Trappsol Cyclo, Arimoclomol

Neue Forschungsansätze: z.B. Gen-Therapie für NP-C

Der letzte Tag war für die INPDA Meetings bestimmt. Hier ging es um Neuigkeiten im klinischen Bereich wie auch bei den Unternehmen.

Und im Ausklang ging die Diskussion um Neugeborenen Testung im Internationalen Bereich.

Im Großen und Ganzen war es ein erfolgreiches Meeting. Im nächsten Jahr würde die INPDA sich gerne wieder treffen. Falls jemand dieses Meeting in Deutschland organisieren kann, bitte melden.



Neues aus der SphinCS in Hochheim

Das Team der SphinCS im Juni 2022. Leider ist Prof. Beck plötzlich und unerwartet im September verstorben.



Petra Kleinhans, Grezia Mendoza, Laila Arash-Kaps, Marcela Heredia, Michael Beck, Loren Gramsch und Eugen Mengel

Um in erster Linie die Cyclodextrin-Studie unter Corona-Bedingungen zu meistern, haben wir nebenan zusätzliche Räume mit 240 m² angemietet. Der Blick aus dem Fenster lässt die Zeit der Infusion zum Erlebnis werden.



19. September: Hochheimer Weinberglauf. Die Teams der NPSHG und der SphinCS traten in den Niemann-Pick Shirts an und waren unschlagbar gut gelaunt.



Geburtstag unserer „No One“ in der Cyclostudie, Niemann-Pick-Awareness-Tag und eine künstlerisch begabte Mutter. Gestylte Shirts: Niemann-Pick ist nicht zu übersehen, wir geben alles für NPC.



SSIEM Neugeborenen-Screening

Christoph Poincili

Neugeborenen-Screening (NBS) ist ein umfangreiches System, das diverse Elemente und Methoden umfasst. Dazu zählen die Untersuchung Neugeborener, Diagnosestellung, Kommunikation an die Eltern, Nachsorge, etc.

NBS ist wichtig für Menschen mit seltenen Erkrankungen und ihre Familien, da etwa 70% der seltenen Krankheiten im Kindesalter einsetzen, aber sich für viele Erkrankungen die klinischen Anzeichen von Symptomen nicht in den ersten Tagen oder Monaten nach der Geburt zeigen. Das ist auch der Fall bei Niemann Pick (NP).

Jüngste wissenschaftliche und technologische Fortschritte erlauben eine Erweiterung von NBS Programmen mit der Untersuchung von Genom Sequenzierungsverfahren. Dies könnte für seltene Krankheiten besonders wichtig werden.

Wir wissen, dass heutzutage eine Frühbehandlung von NP-C die Progression der Krankheit verlangsamt. Leider hat die kleine Anzahl von Kindern von 0-2 Jahre noch keine wissenschaftliche Studie mit Miglustat erlaubt. Ferner verlangen die meisten Länder, die NBS in Betracht ziehen, als Bedingung eine anerkannte Behandlung der Krankheit. In vielen Ländern ist Miglustat nicht offiziell eingeführt und somit nicht anerkannt.

Obwohl in manchen Ländern die NBS Screening Programme eine breite Palette von Erkrankungen umfassen, gibt es wenig Einigkeit darüber, welche

Krankheiten national und noch weniger international abgedeckt werden sollen.

Ein einheitlicher Ansatz wäre besonders wichtig für die Verbesserung der Lebensqualität von Neugeborenen mit einer seltenen Erkrankung und ihren Familien, auch wenn es noch keine anerkannte Behandlung gibt.

Ende September haben die europäischen Niemann-Pick-Vereine zusammen mit FireFly USA die Gelegenheit genutzt, an dem SSIEM (Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism) Annual Symposium in Freiburg i.B. einen NP Stand aufzubauen und so viele Besucher wie möglich angefragt, wie sie zu NBS für eine seltene Krankheit wie NP stehen. Besucher waren Ärzte, Wissenschaftler und Gesundheit Stakeholders.

Wir waren nicht die einzigen mit dem Thema NBS. Jedoch als Charity waren wir mit INPDR allein vertreten.

53 Meinungen haben wir erhalten. Damit wir publizieren, brauchen wir mindestens 100 Meinungen. Als nächste Etappe werden wir versuchen, diese bis zum Orlando World Symposium in Februar 2023 zu bekommen.

Ferner werden wir in Deutschland unsere Gespräche mit Dr. Ralph Fingerhut von der Firma Synlab weiterführen.

In den USA laufen bereits erste NP-C NBS Pilotversuche. Es ist Zeit, sich auch in Europa zu organisieren.

<https://www.youtube.com/watch?v=ubJYcANNx9Q>





Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen

Christian Rehfeldt

Es gibt über 5.000 Erkrankungen, die zu den „Seltenen“ gehören. Durch die Achse, den Dachverband für seltene Erkrankungen, werden alle Selbsthilfegruppen mit einer seltenen Erkrankung vertreten. Daher stehen wir nicht alleine vor einigen Problemen und Aufgaben. Denn gemeinsam sind wir stark.

Die ACHSE vertritt unsere Interessen zum Beispiel in der Politik oder den Krankenkassen. Durch die ACHSE und EURODIS haben sich die Referenznetzwerke für Seltene Erkrankungen auf deutscher (DRN) und europäischer (ERN) Ebene entwickelt. Auch hat sich der Tag der Seltenen Erkrankungen mit der Zeit zu einem internationalen Erlebnis entwickelt, bei dem weltweit Gebäude beleuchtet werden und das von der WHO unterstützt wird. Jedes Jahr findet die NAKSE, Nationale Konferenz für seltene Erkrankungen, statt. Am 04.11. und 05.11. war wieder die Mitgliederversammlung der ACHSE mit der Fachtagung. Diese fand in Berlin im Holiday Inn und online statt und wurde von Eva Luise Köhler, der Schirmherrin der ACHSE und Vorsitzenden des Stiftungsrates der "Eva Luise und Horst Köhler Stiftung", eröffnet. Es gab einiges neues dieses Jahr bei der ACHSE. Unter anderem hat sich die Vernetzung sehr erweitert. Dies ist unter anderem in den Bereichen der Betroffenenberatung und dem Projekt „Gemeinsam lauter werden“ zu merken. Dank der Vernetzung wurde auch das Wiki weiter ausgebaut. Die Zertifizierung der Zentren für Seltene Erkrankungen wurden angefangen. Die A Zentren wurden zertifiziert, unter anderem in Hamburg und Tübingen, die B und C Zentren stehen noch aus. Auch wird bereits der Tag der Seltenen Erkrankungen 2023 geplant, dazu soll es unter anderem ein Rare Disease Film Festival

geben. Ein weiteres Vorhaben der Achse ist, das Positionspapier, das sie zur letzten Bundestagswahl erstellt haben, voran zu treiben, da es noch nicht von der Politik zufriedenstellend umgesetzt wurde, wie es versprochen wurde. In diesem Jahr wurden 6 Arbeitsgruppen gegründet, bei denen es auch die ersten Treffen gab. Es sind die Arbeitsgruppen: AG Schulgesundheit, AG Transition, AG Arzneimittel, AG Hilfsmittel, AG Neugeborenen Screening und AG Wissensnetzwerkberatung. Es gab auf der Mitgliederversammlung auch wieder 2 neue Mitglieder und auch 3 Interessengemeinschaften die aufgenommen wurden.



Loire Valley Meeting 2022

Dorothea Seifert

Das Loire Valley Meeting 2022 ist zu Ende. Der Kopf schwirrt von all den neuen Eindrücken, das Herz ist erfüllt von netten Kontakten und tollen Gesprächen.

Es war das erste Mal für Philine und mich, dass wir eingetaucht sind in die intensive wissenschaftliche Welt rund um Niemann-Pick. Mit Erstaunen und Freude konnten wir erleben, wie intensiv Ärzte:innen sowie Wissenschaftler:innen und Forscher:innen sich weltweit mit der ganzen Bandbreite der Erkrankung beschäftigen. Auf hohem Niveau und für uns Laien kaum verständlich wurde zwei Tage lang mit englischem Fachvokabular über die Ursachen der Niemann-Pick Typ C-Erkrankung diskutiert, über die Prozesse in den Zellen, die Fehlfunktion, die zu der kaum fassbaren Bandbreite an Symptomen führt, über vorhandene und in Versuchen befindliche Therapien, über neue Therapieansätze, über Erfolge und Misserfolge von Versuchsreihen, über die Hoffnung auf die Gentherapie und den schweren Weg, bis es hoffentlich irgendwann für den Menschen anwendbar wird.

Die Referent:innen kamen aus verschiedenen Teilen der USA, aus Großbritannien, Spanien, Frankreich, Niederlande, Luxemburg, Schweiz und Deutschland und konnten sich in angeregten Diskussionen über ihre verschiedenen Ansätze austauschen.

Christoph Poincilit, Präsident der NP Suisse, und seinem unermüdlichen Engagement ist es zu verdanken, dass es diese Treffen seit inzwischen 10 Jahren gibt. Damit hat er die an diesem Wochenende von Jim Green (Gründer von NP UK, erster Präsident von INPDA und jetzt Vorstand vom International Niemann-Pick Disease Registry) wieder eindrücklich wiederholte Aufgabe der Selbsthilfegruppen „bring people together“ mit großem Erfolg in die Tat umgesetzt.

Dieser wertvolle Austausch ist es, was uns als Betroffenen letztendlich hilft und Hoffnung gibt.

Es tut sich ganz viel! Wir als Vertreter:innen der Betroffenen werden gehört und als wichtige Stimme wahrgenommen. Unsere Krankheitsverläufe beeinflussen das Denken der Wissenschaftler:innen und setzen

Prioritäten. Durch den Austausch werden Entwicklungen beschleunigt und doppelte Fehlversuche vermieden.

Diese Erkenntnisse und die Tatsache, dass alle diese schlaun Forscher:innen sympathische und nahbare Menschen sind, mit denen es in den Kaffeepausen und zu den Mahlzeiten angeregt und z.T. sehr private Gespräche gab, haben dieses Treffen für Philine und mich zu einem Wochenende voller unvergesslicher Eindrücke gemacht. Edmund Fabianski und Sabine Fornfeist haben Spuren hinterlassen, waren den meisten Beteiligten sehr präsent und haben uns einmal mehr vor Augen geführt, welche große Aufgabe wir von unseren Vorgänger:innen übernommen haben.

Christoph, seiner Familie, seinen französischen und Schweizer Freund:innen und Bekannten gebührt ein großer Dank für die Organisation vor, während und nach dem Wochenende im wunderschönen Loire Valley mit Unterkunft im Herrenhaus Manoir de Clénord und Besichtigung von Schlössern sowie hervorragender Bewirtung. Er verabschiedet sich von der Organisation des LVM auf hohem inhaltlichem und äußerlichem Niveau und macht es dem Nachfolgeteam nicht leicht, eine adäquate Fortsetzung zu organisieren. Dass diese zweijährigen Treffen fortgesetzt werden, ist von allen gewünscht. Wer es wo organisieren wird, ist die Frage, die jetzt geklärt werden muss. Es bleibt spannend!

Die LVM Vorträge können Sie auf der Homepage der NPSuisse in voller Länge anschauen
=>www.npsuisse.ch



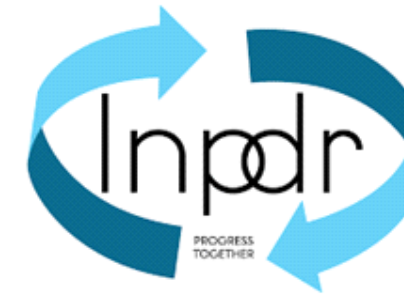
Wohnen im Manoir de Clénord



Blick in den Garten vom Manoir



Ausflug zum Chateau de Chaumont-sur-Loire



Bedeutung des Niemann-Pick Registers

Dorothea Seifert

Wie viele von Niemann-Pick Betroffene gibt es eigentlich – in Deutschland oder weltweit? Diese Fragen stellen nicht nur wir als Betroffene und Selbsthilfegruppe uns immer wieder, ohne eine wirklich fundierte Antwort geben zu können. Auch für Ärzte:innen sowie Wissenschaftler:innen ist diese Frage nicht zu beantworten. Hochrechnungen basieren auf Statistiken oder auf dem zufälligen Zusammentreffen verschiedener Wissensstände.

Natürlich gibt es Zentren in Deutschland, in denen Patient:innen diagnostiziert werden oder in denen sie sich nach der Diagnose schwerpunktmäßig melden und danach dort betreut werden. Aber eine Verknüpfung der Kliniken und gemeinsame Erfassung der Patientenzahlen in Hamburg, Berlin, Osnabrück, Münster, Düsseldorf, Mainz und München gibt es nicht. Manche Patient:innen werden zu Teilnehmer:innen in Studien, andere nur behandelt, die einen suchen den Austausch und finden den Weg in die Selbsthilfegruppe oder zu unserer Facebook-Gruppe, die anderen sind noch nicht so weit oder lehnen den Kontakt ab, so dass keine valide übergreifende Aussage über die Gesamtzahl gemacht werden kann. Dass es immer mehr Diagnostizierte werden, zeigt die gestiegene Mitgliederzahl der Selbsthilfegruppe der letzten 25 Jahre.

Aber: Wie viele sind es wirklich? Wo wohnen sie? Wer ist oder war in welchen Studien, bekommt welche Medikamente, ist wie schwer betroffen, hatte welche Symptome in welchem Alter?

Das Zusammentreffen der Wissenschaftler:innen im Loire Valley und die Diskussionen über die vielfältigen Facetten des Krankheitsbildes, ebenso die Suche nach Proband:innen für die erfreulicherweise vorhandenen verschiedenen Medikamentenstudien machte es wieder deutlich, wie gut es wäre, wenn es einen Überblick über die Betroffenen gäbe.

Und diesen Überblick gibt es theoretisch schon!

Das International Niemann-Pick Disease Registry (INPDR) wurde zu dem Zweck ins Leben gerufen. Anonymisiert werden Patient:innendaten zusammengetragen, die die Krankheit verständlich machen sollen, die die Entwicklung bis, zur und nach der Diagnose aufschlüsseln, die medizinische und persönliche Merkmale und Eindrücke sowie die Teilnahme an Studien erfassen und ohne Rückschlüsse auf persönliche Daten eine Auswertung von Studien ermöglichen.

Mit der Teilnahme am INPDR können wir als Patient:innengruppe die Erforschung der Niemann-Pick Erkrankung maßgeblich beeinflussen und vorantreiben, die Entwicklung von Therapien beschleunigen, als Betroffene schneller in neue Studien aufgenommen werden und Ärzt*innen das Krankheitsbild verständlicher machen. Auch die Auswertung von Studien für Zulassungsverfahren kann dadurch möglich werden, Zeit sparen und Ärzt*innen und Entscheider*innen die Argumente an die Hand geben, die momentan noch fehlen. Die aktuellen Prozesse rund um Cyclodextrin und Arimoclomol sind anschauliche Beispiele, wie mühsam und frustrierend die Beweisführung ist, wenn es an Daten mangelt.

An alle, die noch nicht registriert sind, appellieren wir als Vorstand, diesen Schritt zu gehen. Wendet Euch an Eugen Mengel bei SphinCS in Hochheim, lasst Euch registrieren und bringt die Wissenschaft in unserem Interesse weiter!

E-Mail: info@sphincs.de, Telefon: +49 6146 904820

<https://www.sphincs.de>



Die Kunst der Begleitung von Angehörigen schwer kranker und sterbender Menschen

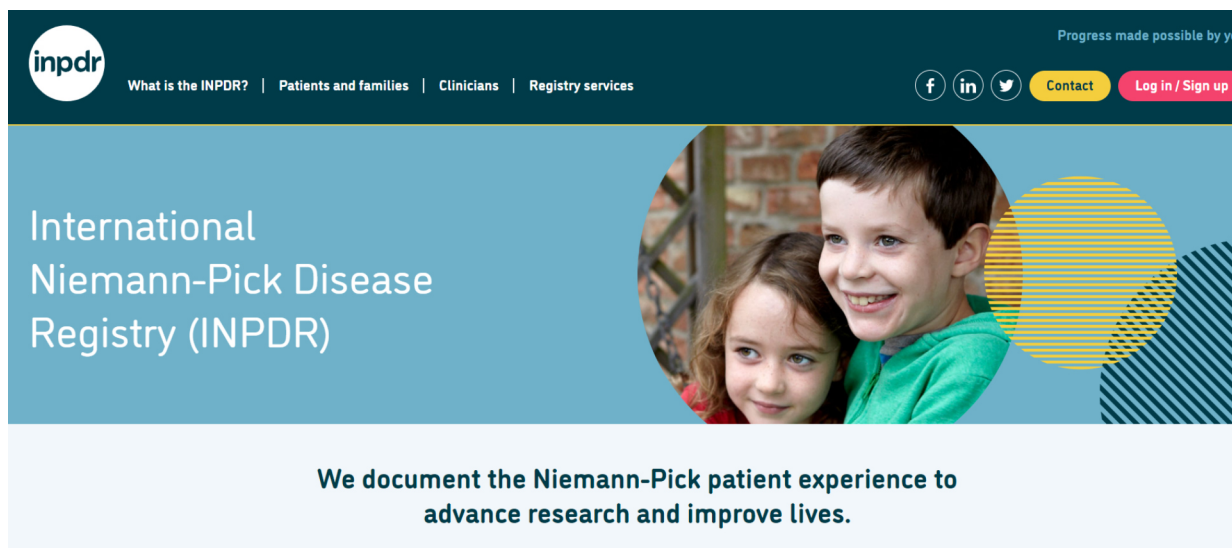
19. Palliativ- und Hospiztag 2. Juli 2022, Landkreis Biberach

Sonja Schädler

Die Kunst der Begleitung von Angehörigen schwer kranker und sterbender Menschen - so lautete der Titel des 19. Palliativ- und Hospiztages im Landkreis Biberach, der am 2. Juli 2022 von 9.00 Uhr bis 13.15 Uhr im evangelischen Martin-Luther-Gemeindehaus mit über 100 Teilnehmern stattfand.

Die Begleitung und Versorgung unheilbar Kranker stellt für Angehörige häufig eine große Herausforderung dar. Sie befinden sich in einer Doppelrolle, sind einerseits die zentrale Quelle der Unterstützung für den Patienten, andererseits aber auch Mitbetroffene. Sie leiden oft selbst unter Schlafstörungen, Angst und depressiven Verstimmungen. Bestehende Konflikte innerhalb einer Familie werden durch die Palliativsituation oft verschärft, Belastungen und alte Schuldgefühle können erneut aufkommen. Der Umgang mit schwierigen Gefühlen wie Trauer, Wut, Angst etc. und die Balance zwischen Pflege des sterbenden Angehörigen und eigener Selbstfürsorge sind wichtige Themen.

Im ersten Teil kamen betroffene Angehörige zu Wort, z.B. eine Mutter, die zwei ihrer Kinder an einer unheilbaren Stoffwechselstörung verlor, ein Bruder, der seine Schwester mithilfe der SAPV Biberach (spez. amb. Palliativversorgung) in ihrem Zuhause bis zum Tod



begleiten konnte, sowie ein Sohn und eine Ehefrau, die ihre Lieben im stationären Hospiz Haus Maria Biberach beim Sterben begleiteten.

Im zweiten Teil kamen unterschiedliche Berufsgruppen zu Wort, die im beruflichen oder ehrenamtlichen Kontext Angehörige von Sterbenden begleiten.

Sonja Schädler, Mitglied der Niemann-Pick Selbsthilfegruppe, wurde als betroffene Mutter eingeladen, um ihre persönlichen Erfahrungen bei der Begleitung ihrer Kinder zu schildern.

Pflegebedürftigkeit kann jeden Menschen treffen. Der Großteil der pflegebedürftigen Menschen wird von einem engen Familienmitglied – Ehe-, Lebenspartner oder Kinder – betreut und gepflegt. Die Aufgaben sind meist fordernd und anspruchsvoll. Jede Pflegesituation ist individuell unterschiedlich.

Unsere persönliche Pflegesituation

Als unsere Tochter Sophia im Juli 2005 auf die Welt kommt, ist die Freude groß. Doch bereits nach 6 Wochen der erste Tiefschlag. Bei einer ärztlichen Untersuchung stellt sich heraus: Sophia hat Gelbsucht, ihre Leber ist vergrößert und das Herz ist angegriffen. Eine Diagnose stellten die Ärzte nicht. Die Ärzte suchten und suchten. Herauskommt dabei wenig oder nichts. Sophia entwickelte sich nicht wie ein gesundes Kind. Wir investierten viel Zeit auf der Suche nach der Ursache bzw. einer Diagnose. Dabei waren wir in Kliniken in Ulm, München, Starnberg, Tübingen, Memmingen und machten selbst vor Wunderheilern nicht halt. Irgendwann stellte Sophia ganz das Sprechen ein, sie trank nicht mehr und ihre Gelenke fingen an sich zu verformen. Wir holten uns Hilfe durch eine Homöopathin sowie einen externen Kinderpflegedienst. Schließlich musste sie über eine Magensonde künstlich ernährt werden. Sophia war nun 3 Jahre alt und brauchte 24 Stunden Pflege und Betreuung. Das haben wir weitgehend alles selbst gemacht.

Dann haben wir über ein zweites Kind nachgedacht. Wir wollten aber kein Risiko eingehen. So ließen wir uns genetisch auf mögliche Erbkrankheiten untersuchen. Die Tests ergaben keine Auffälligkeiten und so wurde im Juni 2009 Sophias Bruder Luis geboren. Untersuchungen bescheinigten uns, dass bei Luis alles okay ist.

Auf der einen Seite war nun ein Baby im Haus und auf der anderen Seite stand der hohe Pflegeaufwand für Sophia. So haben wir uns für ein Au-pair-Mädchen entschieden, das uns tatkräftig unterstützt hat in vielen Bereichen. Sie hatte auch keinerlei Berührungängste mit unserer kranken Tochter.

Als Sophia fünf Jahre alt war, musste sie alle zwei Stunden sondiert und abgesaugt werden und das rund um die Uhr. Nachts schliefen wir Eltern gemeinsam mit unseren Kindern in einem großen Bett. Unser Engagement im Vereinsleben mussten wir aufgeben. Als wir mal zum Hochzeitstag zusammen ausgegangen sind, waren wir in Gedanken immer zu Hause und haben geschaut, dass wir schnell wieder heimkamen. Unser Leben hat sich radikal geändert. Zugleich möchte ich aber betonen, dass wir in die Situation reingewachsen sind

und wir haben es nicht für schlimm empfunden. Völlig unerwartet stirbt dann Sophia im Mai 2011 im Alter von 5 Jahren. Der plötzliche Tod unserer Tochter war ein unglaublicher Schock für uns. Wir wussten natürlich, dass wir ein behindertes Kind haben, aber wir haben nie daran gedacht, dass es einfach sterben könnte.

Drei Wochen nach Sophias Tod bekamen wir das Untersuchungsergebnis einer zuvor entnommenen Hautbiopsie, die bestätigte, dass Sophia an der Niemann-Pick-Krankheit Typ C gelitten hat. Eine Genkrankheit, die nicht heilbar ist und damit unweigerlich zum Tod führt. Sofort ließen wir auch bei Luis eine Hautbiopsie machen und das Ergebnis war niederschmetternd. Auch er litt an dieser Krankheit. Der Krankheitsverlauf von Luis glich völlig dem seiner Schwester. Der Unterschied war, dass wir wussten, wie es läuft und was wir zu tun hatten. Im Gegensatz zur Krankheitszeit von Sophia bekamen wir nun alle notwendigen Hilfen und damit auch bessere Hilfsmittel von der Krankenkasse und anderen Institutionen, weil eine Diagnose vorlag. Uns war klar, dass Luis sterben würde. Wir haben uns entschlossen ihm ein schönes Leben zu gestalten und von Maßnahmen, die nicht hilfreich sein würden bzw. Schmerzen verursachen, abzusehen.

Bei mir reifte immer mehr der Wunsch nach einem weiteren Kind. Die Wahrscheinlichkeit, ein gesundes Kind zur Welt zu bringen, betrug schließlich 75 %. Wir waren nicht naiv und wussten, auf was wir uns einlassen würden und was das für die Pflege- und allgemeine Familiensituation bedeuten würde. Schließlich wurde ich schwanger. Im August 2012 wurde unser drittes Kind Josina geboren und holte uns aus einem tiefen Loch der Trauer und der Sorge um Luis heraus. Wieder waren wir in derselben Situation, ein pflegebedürftiges Kind und ein Baby zu versorgen. Wieder haben wir weitgehend alles selbst gemacht, haben aber auch später wieder Unterstützung eines Kinderpflegedienstes sowie eines Au-pair-Mädchens erhalten.

Aufgrund heftiger Infektionen, die sich nur mit intensiven Antibiotikabehandlungen auskurieren ließen, kommt Luis immer wieder ins Krankenhaus. 2015 schlägt das Antibiotikum nicht mehr an und Luis starb. Wir begleiteten ihn 5 Jahre in der Gewissheit, wohin der Weg führt. Und doch erschrickt man, wenn der Tod da ist und man es bereits zum zweiten Mal erlebt.

Welche Aufgaben übernehmen pflegende An- und Zugehörige?

Die Pflegebedürftigkeit unserer Kinder entwickelte sich langsam. Zunächst war der Aufwand nicht größer bzw. vergleichbar wie bei einem Säugling und später Kleinkind. Daher war auch die Pflegestufe niedrig und die Einsatzstunden des Pflegedienstes gering. Die Pflege unserer Kinder war vorrangig und wollten wir Eltern selbst übernehmen. Deshalb haben wir für andere anfallige Tätigkeiten wie einkaufen, aufräumen, waschen, bügeln Unterstützung durch ein Au-Pair oder einer Haushaltshilfe geholt. Meine Mutter war ebenfalls im Haushalt sowie bei der Pflege eingebunden. Wir Eltern waren ein wichtiger Bestandteil am Pflegeprozess sowie bei der Pflegeplanung. Wir haben die Arbeit auf mehrere Schultern verteilt. Pflege, Haushalt, Papierarbeit, diverse Verpflichtungen – das ließ sich am besten und effektivsten mit mehreren erledigen.

Kontakt zu Ärztinnen/Ärzten und sozialen Diensten

Es waren Kenntnisse in der Pflege erforderlich. Wir Eltern bildeten die Schnittstelle zwischen unseren Kindern, die Hilfe brauchten, und den Betreuungs- und Pflegediensten oder den Ärztinnen/Ärzten. Pflegekräfte konnten all die Fragen beantworten, bei denen wir uns unsicher waren. Wir wurden bei der Pflege nicht allein gelassen!

Sozialer Kontakt und gute Gespräche

Eine wichtige Rolle von uns Eltern, den Au-pairs oder Familienangehörigen war der soziale Kontakt mit unseren pflegebedürftigen Kindern. Gespräche, gemeinsame Aktivitäten, menschliche Nähe und emotionale Unterstützung halfen, den Alltag positiv zu erleben. Verwandte kennen die zu pflegende Person und ihre Wünsche, Vorlieben und Bedürfnisse am besten.

Welche Belastungen treffen pflegende An- und Zugehörige?

Die Pflege unserer Kinder war oft körperlich, emotional und psychisch belastend. Viel zu oft wurde die Pflege als selbstverständlich betrachtet, obwohl wir immer wieder vor neuen Herausforderungen und schwierigen Situationen standen.

Die Pflege war zeitaufwändig und anstrengend. Wir konnten und wollten unsere Kinder nie alleine lassen. Wir mussten immer aufgrund der Situation eines pflegenden Kindes sowie ein Kleinkind versorgen zu müssen zu zweit sein. Es war herausfordernd, den Pflegeplan entsprechend zu gestalten. Zudem war es oft schwierig, die Aufgaben der Betreuung mit der Erwerbstätigkeit in Einklang zu bringen. Mein Mann hat neben der Arbeit unsere Kinder betreut und gepflegt und die Gefahr einer Überforderung stieg. Als psychische Belastungen werden das Gefühl der Verantwortung, die Überforderung und Aussichtslosigkeit erlebt.

Als große Belastung sah ich die zeitliche Bindung durch die Pflege und Betreuung. Eigene Bedürfnisse werden im großen Maße vernachlässigt. Dadurch fühlt man sich ausgebrannt und erschöpft.

Trotz des großen Potenzials an Belastungen haben wir nur einen geringen Anteil an professioneller Hilfe bekommen. Ursachen waren zunächst, weil es keine Diagnose gab, weil es sich um Kleinkinder handelte mit demselben Betreuungsaufwand wie gesunde Kinder in diesem Alter und um Personalmangel bei den Pflegediensten.

Gründe, warum wir zunächst keine Unterstützung in Anspruch nahmen, war unter anderem die Selbstüberschätzung der eigenen Person und gleichzeitig die Unterschätzung der auf uns zukommenden Betreuungs- und Pflegearbeit. Außerdem konnten wir schlecht die Verantwortung der Pflege in andere Hände geben. Zunächst wussten wir auch nicht über die bestehenden Angebote zur Unterstützung Bescheid oder wir fanden aufgrund der Pflegesituation keine Zeitressourcen dafür.

Hilfsmittel

Verschiedene Hilfsmittel erleichterten die Pflege. Bis aber ein Rollstuhl für Sophia von der Krankenkasse genehmigt wurde, benötigte sie ihn nicht mehr aufgrund des Fortschrittes der Krankheit. Bei Luis war alles viel einfacher und schneller genehmigt. Hier war eine Diagnose vorhanden und der Verlauf der Krankheit bekannt.

Was hat unterstützt und geholfen?

Für diese letzte gemeinsame Zeit hat man nur einen Versuch. Das Zurückbleiben wird durch den gemeinsamen Weg des Abschieds bestimmt. Die Momente kann man nicht zurückholen und die verpassten Gelegenheiten hängen lange nach.

Unser Pflegeteam kümmerte sich ganzheitlich. Das heißt, dass die Bedürfnisse von unseren Kindern, aber auch unsere Bedürfnisse als Familie im Zentrum standen. Wir durften zum Beispiel Ärzte, die Kinderkrankenschwestern oder unsere Ergotherapeutin jederzeit anrufen, wenn man Hilfe brauchte oder Angst bekam. Diese Sicherheit entspannte ungemein.

Die Teams standen in regem Austausch und konnten so immer wieder schnell gute Lösungen für die Begleitung finden.



Abschließend möchte ich noch zusammenfassend sagen (Fazit):

Die Diagnose einer lebensbedrohlichen Erkrankung unserer Kinder änderte alles. Sie riss uns aus dem Gewohnten, zerstörte Pläne und Hoffnungen. Unsicherheit, Trauer und Angst schlichen sich schnell auch in das Leben von unseren Angehörigen, Freundinnen und Freunden. Hier half es, offen zu sprechen - und sich über die vielen Angebote zu informieren, die schwerstkranken und sterbende Menschen unterstützen.

Kinder zu haben, ist absolut ein Gewinn – auch wenn sie krank sind. In Erinnerung bleiben die schönen Stunden, nicht die schlaflosen Nächte. Schon gar nicht der Verzicht auf Urlaubsreisen oder auf Besuche bei Freunden. Wenn es notwendig ist, dass ein Kind rund um die Uhr zu Hause betreut wird, muss man die Welt zu sich ins Haus holen, um an ihr teilzunehmen.

In den 10 Jahren Pflege hatten wir viele Personen, die jeden Tag bei uns ein und aus gingen. Man war nie allein und hatte somit nur wenig Privatsphäre. Geholfen hat, dass man sich gut mit dem Pflegepersonal verstanden hat und ein freundschaftliches Verhältnis entstanden ist. Toll war auch, dass sich für die Pflege von Luis genau das gleiche Personal mit den bereits vertrauten Umständen zur Verfügung stellte. Einmal jährlich organisierten wir für unser Pflegepersonal ein gemeinsames Dankeschön-Essen bei uns vor Ort mit unseren Kindern. Gelegenheit für alle zum Austausch und kennenlernen. Übrigens findet dies bis heute noch statt.

Wir haben uns immer gewünscht, dass unsere Kinder zu Hause sterben können, wenn es so weit ist und dass wir dabei sein können und nicht nur der Pflegedienst oder evtl. die Oma oder das Au-Pair. Diese Belastung wollten wir anderen nicht zumuten. Tatsächlich starb Luis dann im Krankenhaus, aber im Beisein von uns Eltern.

Von unserer Kinderärztin haben wir bei Sophia den Tipp erhalten, sie bis zu ihrer Beerdigung, daheim zu lassen. Verwandte, Freunde und Bekannte kamen ins Haus, um Abschied zu nehmen. Fünf intensive Tage Zeit für eine stimmige Verabschiedung. Auch Luis wurde daheim aufgebahrt, bevor er neben seiner Schwester im selben Grab beerdigt wurde.

Obwohl das Schicksal so heftig und gleich in doppelter Form zugeschlagen hat, ist es für uns nicht in Frage gekommen, uns in der Trauer zu vergraben und die Öffentlichkeit zu meiden. Hilfe zurück in ein „normales Leben“ bekamen wir jeweils in der Reha für verwaiste Eltern in der Nachsorgeklinik in Tannheim. Auch der Familientrauernachmittag im Ulmer Hospiz hat geholfen, um nur einige Maßnahmen zu erwähnen.

Der Tod von Sophia und Luis wird uns als Familie immer begleiten und gehört zu unserem Leben dazu. Sie blinzeln uns zu im Funkeln der Sterne und leuchten uns lächelnd auf unserem Weg. Wir genießen jetzt unser Leben und haben Freude mit unserer Josina und an den schönen Dingen des Lebens. Wir denken jeden Tag an die Zeit, die uns mit unseren beiden Sternenkinder geschenkt wurde, viel zu kurz, aber wunderschön!



Sara Ströer

„Invisible Manners“ ist der neue Kurzfilm der englischen Selbsthilfegruppe NPUK - erschienen November 2021 und auf der Titelseite der Chamäleon.

Unter der Leitung von Communication Officer John Lee Taggart wurde nach dem erfolgreichen Disease Awareness Kurzfilm „Go make memories“ nun ein neues Format für den Bereich ASMD produziert.

„Invisible Manners“ ist eine Mischung aus Animation, Fotografie und Gedicht.

Die poetischen Texte wurden zum Teil von englischen Prominenten, darunter Billy Boyd (Schauspieler Herr der Ringe), Weruche Opia (Schauspielerin), Isy Suttie (Comedian) und Betroffenen der internationalen Niemann-Pick Community gesprochen. Auch ich durfte einen Textbaustein dazu beitragen :)

Der Film soll das Bewusstsein für Morbus Niemann-Pick sowie auch für alle anderen „unsichtbaren Krankheiten“ (Erkrankungen, die nicht immer auf den ersten Blick ersichtlich sind) sensibilisieren.

Im Film werden viele Emotionen und alltägliche Herausforderungen veranschaulicht, mit denen die Betroffenen konfrontiert sind.

Das Filmposter wurde mit eindrucksvollen Bildern von James Keeble (ASMD Betroffener) und der Künstlerin Lingxi Zhang gestaltet.

Der Film wurde von uns mit deutschen Untertiteln versehen und kann über unsere Homepage angesehen werden.

An dieser Stelle ein großes Dankeschön an die NPUK für ihren unermüdlichen Einsatz für die NP- Gemeinschaft!



Neues in den klinischen Studien für Morbus Niemann-Pick

Dr. Lisa Tauszig

Stand: Oktober 2022

ASMD - Olipudase Alfa / Xenpozyme® (Marktnamen)

- Enzymersatz in Patienten mit Acid Sphingomyelinase Defizienz (ASCEND) (Sanofi Genzyme) Olipudase Alfa wird einer bevorzugten Überprüfung seitens der FDA gegeben (4. Februar 2022).
- Langzeit Studien zeigen, dass olipudase alfa die Lungenfunktion wie auch Milz- und Lebergrösse positiv beeinflusst haben (9. Februar 2022).
- Xenpozyme® (olipudase alfa) wurde in Deutschland im Oktober 2022 zugelassen.

Orphazyme

- OZ hat das Medikament vor der Zulassungsentscheidung der EMA entzogen (22. März 2022).
- Negativer Trend Vote Wochen zuvor.
- Die Rechte wurden an die Firma KemPharm verkauft, die nun das Compassionate Use Programm weiter unterstützen.
- Entwickeln einen Plan, wie es weitergehen soll.

Cyclo Therapeutics

- Multi-zentrale, randomisierte, doppel-blind Studie ohne Placebokontrolle, 12 Patienten (2-39 Jahre in UK, Schweden, und Israel).
- 1500, 2000 oder 2500 mg/kg alle 2 Wochen, 1 Jahr lang.
- 6-8 Stunden Infusion.
- Verkleinerung der Leber, Verbesserung der Lungenfunktion, und Verbesserung von Gangbild und Konzentrationsfähigkeit.
- Alle Patienten blieben mindestens stabil (zu erwarten wäre 1-2 Punkte Verlust über den gleichen Zeitraum).
- Phase III der Studie hat begonnen: 2000 mg/kg.
- 93 Patienten (älter als 3 Jahre).
- 2:1 Studienmedikament: Placebo.

IntraBio

- Reine form von Tanganil (N-Acetyl-DL-leucine).
- Orale Solution (keine Tablette).
- IB1001 zeigte eine signifikante Verbesserung in Bereichen der Lebensqualität, Funktion und Krankheitssymptomen.
- Phase III Studie: 16 Zentren inkl. Deutschland (SphinCS, Uni Giessen, Uni Münster, Uni Hamburg, Uni München).
- Patienten über 4 Jahre alt, müssen neurologisch symptomatisch sein, Miglustat-Einnahme erlaubt - sonst keine anderen unzugelassenen Studienmedikamente.
- 12 Wochen Medikament und 12 Wochen Placebo.
- Rekrutierung beginnt im Juli 2022; Firma erwartet, dass Plätze innerhalb 3-6 Monaten gefüllt werden.

Mandos LLC

- Keine Veränderungen vom Oktober 2021.
- Im Januar 2021 gab Mallinckrodt bekannt, dass sie das Medikament für nicht hilfreich einschätzten.
- Mandos, LLC übernahm die Produktion des Medikaments bis auf unbekannt.
- Keine Lieferungen nach Europa.
- Keine Studie in Planung, die Daten werden neu evaluiert.

Pfriege's Digest Niemann-Pick Typ A-C (Ausgabe 07/ 072022)

Eine Zusammenfassung von ausgewählten Forschungsergebnissen basierend auf begutachteten Veröffentlichungen in wissenschaftlichen Fachzeitschriften.

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 siebten Ausgabe von Pfriege's Digest, die den Zeitraum vom 1. Mai 2022 bis zum 30. September 2022 beleuchtet, und zum ersten Mal als Neuerung nun auch Publikationen zum Thema Niemann-Pick Typ A-B umfasst, also den sauren Sphingomyelinase-Mangel oder englisch acid sphingomyelinase deficiency. Für Abkürzungen werde ich im Folgenden die englischen Namen benutzen, also für das Enzym acid sphingomyelinase (ASM) und für die Krankheit acid sphingomyelinase deficiency (ASMD). Das betroffene Gen heisst englisch wie deutsch Sphingomyelin phosphodiesterase 1 (SMPD1). NPC steht wie gehabt für die Krankheit Niemann-Pick Typ C. Die "Links" für die jeweilige Literatursuche in PubMed lauten

- für NPC:

((niemann-pick c OR niemann-pick type C OR niemann-pick type C1 OR niemann-pick type c2 OR npc1 OR npc2) AND (("2021/05/01"[Date - Publication] : "2022/09/30"[Date - Publication]))) NOT (("2020/01/01"[Date - Publication] : "2022/4/30"[Date - Publication]))

- für ASMD:

((niemann-pick AND ("type a" OR "type B" OR "type A/B") OR smpd1 OR asmase OR acid sphingomyelinase) AND (("2022/05/01"[Date - Publication] : "2022/09/30"[Date - Publication]))) NOT (("2020/01/01"[Date - Publication] : "2022/4/30"[Date - Publication]))

In diesem Zeitraum erschienen 63 (NPC) und 39 (ASMD) Veröffentlichungen in wissenschaftlichen Fachzeitschriften, darunter 7 (NPC) und 7 (ASMD) Übersichtsartikel. Eine kleine Zahl der Artikel, nämlich 7, ist beiden Gebieten zuzuordnen. Ausserdem sei noch angemerkt, dass die Suche in PubMed zwar einen sehr grossen Teil der Literatur erfasst, aber nicht alles. Es gibt weitere sogenannte bibliographische Datenbanken, darunter Web of Science, Scopus und Google Scholar. Die Trefferlisten überschneiden sich grösstenteils, aber nicht vollständig. Publikationen, die in der einen Datenbank gelistet sind, können in der anderen fehlen. PubMed liefert allerdings das Gros der relevanten Literatur, bietet mächtige Suchfunktionen und ist zudem frei zugänglich.

Wie für die vorherigen Ausgaben gilt auch für diese: 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, Irrtümer sind nicht ausgeschlossen. 6) Tipp- und Rechtschreibfehler bitte ich zu entschuldigen. Feedback gerne an fw-pfriege@gmx.de oder frank.pfriege@unistra.fr.

Patienten (NPC)

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35892469/>

Eine brasilianische Studie (Kubaski et al., 2022 Int J Neonat Screen) berichtet Ergebnisse eines zweistufigen Protokolls zur Diagnose von NPC, das zunächst auf Messungen des relativ neuen Biomarkers Lysosphingomyelin509 beruht. Obacht, der Stoff heisst eigentlich korrekterweise N-palmitoyl-O-phosphocholineserine oder PPCS, ein neu entdecktes Fettmolekül (siehe Pfriege's Digest Ausgabe 1). Die Studie umfasste 450 (getrocknete) Blutproben aus Brasilien, Bolivien, Kolumbien und Ecuador mit Verdacht auf NPC. Von den 33 Proben mit erhöhten PPCS Werten konnte bei 25 Patienten NPC mit Gentests bestätigt werden. Für die verbliebenen acht Proben stehen weitere Untersuchungen noch aus. Die Studie zeigt, dass man mithilfe des Markers PPCS tatsächlich NPC Patienten relativ zuverlässig diagnostizieren kann, sogar von getrockneten Blutproben, und unter logistisch erschwerten Bedingungen nicht zuletzt aufgrund der grossen geographischen Entfernungen in Südamerika.

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35833379/>

Wir bleiben beim Thema: eine Gruppe aus UK berichtet Ergebnisse einer gross-angelegten Biomarker-Studie an 75 Kindern und Jugendlichen, die mit Verdacht auf eine neurometabolische Störung in's Krankenhaus kamen (Papandreou et al., 2022 Dev Med Child Neurol). Sie zeigt, dass eine Kombination von Biomarkern, die man im Blut nachweisen kann, darunter das bereits erwähnte PPCS, sowie einige andere Moleküle, eine quasi 100%ige Diagnose von NPC ermöglicht. Dahingegen war jeder einzelne Messwert isoliert betrachtet weniger zuverlässig. Das Stichwort hier heisst multivariate analysis. Dabei werden die Messwerte der verschiedenen Marker in einen Topf geworfen und mit speziellen statistischen Methoden analysiert (für Kenner/ Liebhaber: principal component analysis). Derlei Analysen werden immer notwendiger in der Biomedizin, da immer mehr Datenpunkte gesammelt werden, und nur die Zusammenschau verschiedener Parameter oft ein Bild ergibt (siehe auch Pfriege's Digest Ausgabe 5, und übernächster Eintrag).

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35945383/>

In einer Studie aus Australien geht's um die Frage, wie man die Bewegungsstörungen bei NPC Patienten messtechnisch erfassen kann (El-Masri et al., 2022 Neurol Sci). Eine Gruppe um Mark Walterfang hat dafür in die Werkzeugkiste für Parkinson-Patienten gegriffen, und ein Gerät namens Personal KinetiGraph (oder abgekürzt PKG) an insgesamt zwölf über 18jährigen NPC Patienten ausprobiert. PKG ist ein Armbanduhr-ähnliches Maschinchen, welches von einer australischen Firma namens Global Kinetics vertrieben wird. PKG registriert über einen bestimmten Zeitraum, 6-7 Tage, alle Bewegungen des Patienten. Die Daten werden dann ausgelesen und mit Firmen-eigenen, auf Parkinson zugeschnittenen Algorithmen analysiert. Die

Analyse liefert allerlei Messwerte (Bradykinesie also verlangsamte Bewegungen, Tremor, Immobilitätszeiten, Schlafverhalten) und eine Art Zustandsbericht des Patienten. Die Studie zeigt, dass man mit diesem Teil auch Bewegungsstörungen von NPC Patienten numerisch erfassen kann. Es wird weitere Studien mit mehr Patienten brauchen, sowie vielleicht eine Anpassung der Algorithmen aufgrund der unterschiedlichen Symptome und Krankheitsverläufe von Parkinson und NPC.

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35961091/>

Nochmal zurück zum Dauerproblem Diagnose. Es wird allerdings kompliziert, und es stellt sich daher unmittelbar die Frage, wie man etwas erklärt, was man selbst nicht verstanden hat. Eine Lösung: man fasse sich kurz! Spanische und britische Autoren stellen einen sicher zukunftsweisenden Ansatz vor, der die klassische Aufgabe lösen soll, NPC Patienten von heterozygoten Trägern oder Gesunden zu unterscheiden (Moreno-Barea et al., 2022 Comput Biol Med). Der Ausgangspunkt der Studie waren sogenannte metabolomics Daten von 13 NPC1 Patienten ohne medikamentöse Behandlung sowie von 47 heterozygoten Trägern. Die Datensätze enthielten die Konzentrationen von verschiedenen Stoffwechselprodukten (auch genannt Metaboliten) im Urin der Probanden, die dann mit verschiedenen Methoden der sogenannten "künstliche Intelligenz" verwurstet wurden. Eine davon heisst data augmentation. Dabei werden durch ihre Anzahl limitierte Datensätze (Stichwort seltene Krankheit!) künstlich (= über mathematische Modelle) aufgepeppt. Die so massierten Daten wurden einem Algorithmus für maschinelles Lernen mit Hilfe von neuronalen Netzen unterzogen, sowie allerlei anderem - um Unverstandenes kurz zu fassen. Im Grunde geht's natürlich darum bestimmte Muster in den verschiedenen Stoffkonzentrationen zu entdecken, anhand derer man Patienten, Gesunde und Heterozygote unterscheiden kann. Was kam dabei raus? Der Ansatz funktioniert, die Methode enthüllte neue Biomarker im Urin, welche eventuell die Diagnose erleichtern, und den Krankheitsstatus anzeigen. Es ist klar, dass derlei Ansätze künftig eine immer grössere Rolle spielen werden, nicht zuletzt weil bei seltenen Krankheiten die Zahl der Proben immer relativ klein und die Variabilität einzelner Messwerte oft gross sein wird.

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36064725/>

Eine Studie vom NIH liefert mit Daten von 120 NPC1 Patienten einen umfassenden Überblick zu den Schluck-Schwierigkeiten (Solomon et al., 2022 Orphanet J Rare Dis). In einer früheren Veröffentlichung erschienen 2020 (s. Ausgabe 3) ging's um die Wirkung von Miglustat. Der Schluckvorgang wurde mit der sogenannten Videofluoroskopie aufgenommen. Aus den Aufnahmen sowie weiteren Untersuchungen wurden dann jede Menge Parameter herausgezuzelt und zu verschiedenen numerischen Skalen zusammengefasst. Die Ergebnisse zeigen, dass das erste Auftreten der Schluckbeschwerden sowie deren weiterer Verlauf von Patient zu Patient variiert. Die Faktoren, die entscheidenden Einfluss auf das Schlucken haben, sind die Zeit, je länger desto schlimmer, und epileptische Anfälle, je mehr desto schlimmer. Auch zeigten circa 12% der Videoaufnahmen die sogenannte stille Aspiration. Diese wird bei normalen Untersuchungen des Schluckvorgangs selten erkannt, erfordert aber eigentlich umgehende Massnahmen. Die Autoren empfehlen regelmässige Untersuchungen der Schluckfunktion, unter Umständen mit der Videofluoroskopie je nach klinischem Bild, ausserdem eine Beratung der Patienten und Pflegepersonen zum Thema Schlucken sowie eine Einhaltung der protektiven Massnahmen bis hin zu alternativen Methoden der Nahrungszufuhr.

Patienten (NPC+ASMD)

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36056366/>

Der Artikel von Diaz und Kollegen (Diaz et al., 2022 Orphanet J Rare Dis) fasst die Ergebnisse einer Umfrage unter ASMD und NPC Patienten und deren Pflegepersonen, meist Familienangehörigen, in den USA zusammen. Es ging um Schwierigkeiten mit der Krankenversicherung sowie um den Zugang zu Leistungen des Gesundheitssystems. Nicht überraschend zeigt sich einerseits, dass die Befragten durchaus vertrauter sind mit der Materie als die generelle Bevölkerung, andererseits aber zeigen sich doch grosse Wissenslücken und Schwierigkeiten bei der Berechnung der Krankenversicherung, sowie beim Erhalt von medizinischer Behandlung und Hilfe. Auch zeigen die Ergebnisse, dass Verzögerungen oder gar Verweigerung medizinischer Hilfe den Zustand der Patienten verschlimmern, und die Lebensqualität der Pflegepersonen drastisch vermindern – Stichwort burnout.

Tiermodelle (NPC)

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35507892/>

In einer Study aus dem Chang Labor in Dartmouth (Hanover, NH, USA) (Rogers et al. 2022 Proc Natl Acad Sci USA) geht's um die alte Frage, welche Faktoren den Krankheitsverlauf bei NPC beeinflussen und damit als Angriffsziel für Therapien dienen können. Mögliche Kandidaten sind dabei natürlich jene Proteine, welche irgendwas mit Cholesterin zu tun haben. Ein wichtiger Hauptdarsteller im Cholesterin-Theater ist die sogenannte acyl-coenzym A:cholesterol acyltransferase 1, auch ACAT1 oder SOAT1 genannt. Dieses Schlüsselenzym verwandelt Cholesterin in eine Form, Cholesterinester, die von Zellen leichter gespeichert und transportiert werden kann. Dazu wird an die sogenannte OH Gruppe (der Alkohol!) eine Fettsäure drangehängt. So wird das Cholesterin noch wasserunlöslicher, kann nicht mehr in Membranen bleiben, und muss in Fetttropfchen übersiedeln. Diese Umwandlung ist wohlbekannt, aber wieviel davon in welcher Zelle des Körpers passiert, ist unklar, vor allem im Gehirn, wo sowieso vieles anders ist. Die Gruppe zeigt nun in NPC1-defizienten Mäusen, dass eine zusätzliche Eliminierung von ACAT1 deren Lebensspanne verlängert und Schäden an Leber und Hirn zumindest vermindert. Die Veresterung von Cholesterin könnte also den Krankheitsverlauf beeinflussen. Warum dem so ist, bleibt unklar. Man wird sicher herausfinden müssen, wie und in welchen Zellen des Gehirns dieser Vorgang eine Rolle spielt, vor allem beim Menschen.

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35563467/>

In einer neuen Studie aus dem Porter Labor am NIH geht es ebenfalls um Faktoren, die bestimmen, wie sich ein Defekt von NPC1 auf Zellen auswirkt (Cawley et al., 2022 Int J Mol Sci). Der Ort des Geschehens ist hierbei das Lysosom, genauer sogar dessen Innenverkleidung, die aus einem komplizierten Zuckerguss besteht. Dieser schützt das Lysosom vor dem sauren Milieu und den aggressiven Enzymen, die in seinem Inneren allerlei Proteine und Lipide abbauen, und die natürlich auch das Lysosom von innen zerstören könnten. Der Zuckerguss besteht aus vielen verschiedenen Molekülen, die an lysosomale Proteine geheftet werden und zusammen eine dicke Schutzschicht bilden. Insofern hinkt der Vergleich mit dem Zuckerguss: der schützt das Kleingebäck eben nicht vor dem Verzehr. Die Gruppe hat nun herausgefunden, dass NPC1-defiziente Mäuse etwas früher krank werden und sterben, wenn ihnen auch noch eins der Enzyme fehlt, welche den Zuckerguss herstellen. Letzterer bietet also tatsächlich einen gewissen Schutz,

und wenn der dann auch noch defekt ist, sind die Zellen noch übler dran. Die sich anschliessende Frage, ist natürlich, ob dieser Mechanismus auch in Patienten zugange ist.

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35554935/>

In dem Artikel einer dänischen Gruppe (Rasmussen et al., 2022 J Neurochem) geht es um einen neuen Gentherapieansatz für die zugegeben sehr seltene NPC2 Defizienz. Der Ansatz könnte allerdings auch für ASMD hilfreich sein - Stichwort Enzym-Ersatztherapie. Bekanntlich verhindert ja die Blut-Hirn-Schranke, dass grössere Moleküle wie die meisten Proteine aber auch Viren oder sonstiges "Ungeziefer" in's Gehirn gelangen. Gottseidank! Andererseits erschwert die Schranke natürlich die Behandlung von Patienten mit Medikamenten oder Therapeutika, die zu gross sind. Die Schranke wird von einem bestimmten Zelltyp, den sogenannten Endothelzellen, gebildet, welche die Wände der Blutgefässe bilden. Drumrum schmiegen sich dann noch die Fortsätze von Astrozyten sowie die sogenannten Perizyten. Die eigentliche Schranke entsteht durch die enge Aneinandereiung der Endothelzellen sowie bestimmte Strukturen, die sogenannten tight junctions, welche die Räume zwischen den Zellen komplett abdichten. Nun können einige Viren natürlich die Schranke überwinden und entsprechend die Baupläne für NPC1 zu den Hirnzellen bringen. Darauf basieren ja die neuesten Gentherapieansätze für NPC1. Aber, das klappt nicht immer und auch nur in manchen Versuchstierarten, ob im Menschen muss man sehen. Der Ansatz der Gruppe besteht nun darin, das NPC2 von den Endothelzellen selbst herstellen und in's Hirngewebe freisetzen zu lassen. Das geht nur mit NPC2 (und eventuell auch ASM) aber natürlich nicht mit NPC1. Warum? Weil die ersteren im Gegensatz zu letzterem im Wasser löslich sind und freigesetzt werden. Der Ansatz der Gruppe basiert auf einem Virus namens AAV-BR1, das speziell Endothelzellen befällt. Die Ergebnisse zeigen, dass der Ansatz im Prinzip funktioniert, allerdings bleibt noch viel zu tun. Nach intravenöser Injektion der Viruspartikel in gesunde Mäuse kam es zur Herstellung von NPC2 durch Endothelzellen der Blut-Hirn Schranke. Allerdings waren die Mengen relativ gering. Weiter fand man, dass je nach Hirnregion auch einige Nervenzellen von dem Virus infiziert wurden, was natürlich auch helfen könnte. Weitere Studien sollten nun zeigen, ob die hergestellte Mengen an NPC2 ausreichen, um den Krankheitsverlauf von NPC2-defizienten Mäusen zu verändern.

Tiermodelle (ASMD)

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35901858/>

Wir bleiben beim Thema: Die Gruppe um Silvia Muro aus Barcelona beschäftigt sich ebenfalls mit der wichtigen Frage, wie man ASM (Stichwort Olipudase) über die Blut-Hirn Schranke bringt (Solomon et al., 2022 J Control Release). Ein bereits seit längerem untersuchter Ansatz – Marke Trojanisches Pferd oder Sherpa/Huckepack Prinzip – koppelt den Wirkstoff an ein bestimmtes Molekül (meist ein Protein), welches von den erwähnten Endothelzellen erkannt wird. Nach Injektion in's Blut muss der Wirkstoff-Komplex dann von den Endothelzellen auf ihrer dem Blut zugerichteten Seite (apikal, für Fans) aufgenommen und auf der Hirnseite (basolateral) wieder freigegeben werden. Das ganze nennt man dann Transzytose, also einmal querbeet durch die Zelle. Für die Aufnahme (genannt Endozytose) gibt es verschiedene Mechanismen, entsprechend wurden bereits vor Jahren verschiedene Ansätze an ASM-defizienten Mäusen ausprobiert mit gemischtem Erfolg. Leider kam einfach zu wenig ASM im Hirn an. Die neue Studie untersuchte mithilfe der Mäuse, post-mortem Hirngewebe von Patienten und Zellkulturen eine wichtige Frage, nämlich ob und wie sich die Endothelzellen und ihre "Aufnahmefähigkeit" im Laufe der Krankheit verändern. Die Ergebnisse zeigen, dass bei ASMD bestimmte Aufnahme-

Mechanismen eventuell besser funktionieren, während andere völlig unnütz werden. Man wird also die molekularen Sherpas sorgfältig auswählen müssen, damit die Transzytose so richtig flutscht.

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35705808/>

Eine Veröffentlichung in der prestigeträchtigen Zeitschrift Nature hat eigentlich nichts mit ASMD zu tun, es geht um das Enzym ASM und seine Rolle beim Zelltod (Nozaki et al., 2022 Nature). Die Veröffentlichung gibt aber Anlass, auf einen überaus wichtigen Aspekt in Sachen ASM hinzuweisen. Das Enzym sitzt nicht nur im Lysosom, sondern es kommt auch in einer Form vor, welche sozusagen "nach draussen" bugsiert wird und dann von aussen an der Plasmamembran oder sogar ganz ausserhalb der Zelle werkelt. Es gibt tatsächlich zahlreiche zelluläre Vorgänge, bei denen die enzymatische Spaltung von Sphingomyelin in Ceramid und Phosphocholin eine entscheidende Rolle spielt. Sie reichen von der Reparatur der Zellmembran, über Tumorwachstum bis hin zum kontrollierten Zelltod. Es gilt also für ASM etwas ähnliches wie für NPC1 (und evtl. NPC2): die Proteine sind in Prozesse involviert, die unabhängig sind vom Lipidabbau/-recycling auf dem lysosomalen Wertstoffhof. Die Entdeckung dieser Funktionen in den 1990er (ASM: Zelltod etc.) und 2010er Jahren (NPC1: Ebolavirus-Rezeptor) hat die entsprechenden Forschungsfelder gehörig aufgemischt und dynamisiert, entsprechend gibt es eine Vielzahl an Veröffentlichungen zu ASM, NPC1 und NPC2, die nichts mit den Niemann-Pick Krankheiten zu tun haben.

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36131016/>

Hier sei noch eine weitere Veröffentlichung in Nature erwähnt, die zunächst auch wenig mit ASMD oder NPC zu tun hat. Eine Gruppe an der Stanford Universität in Kalifornien stellt ein neues Werkzeug für's Lysosom vor (Laqtom et al., 2022 Nature). Dabei handelt es sich um eine genetisch veränderte Maus, in der man gezielt in gewünschten Zelltypen (also beispielsweise Nervenzellen) ein bestimmtes lysosomales Protein herstellt. "Na und?" mag man einwenden! Der Witz an der Sache ist nun folgender: das Protein wurde so umgebaut, dass es erlaubt, die Lysosomen aus der Zellsosse herauszufischen. Damit kann man erstmals die Lysosomen eines bestimmten Zelltyps aufreinigen und dann ihren Inhalt mit der geballten modernen Analysemaschinerie untersuchen. Die Autoren haben mithilfe dieses neuen Werkzeugs so mal aus dem Handgelenk ein langjähriges Rätsel gelöst. Sie fanden heraus, was bei einer sehr seltenen lysosomalen Krankheit schief läuft, der sogenannten juvenilen neuronalen Ceroid-Lipofusidose (auch Spielmeier-Vogt Krankheit oder englisch Batten disease). Hier kannte man zwar das Gen, CLN3, aber man hatte keine Ahnung, was es macht. Das ist nun – der neuen Maus sei Dank – geklärt. Das entsprechende Protein, auch Battenin genannt – zugegeben ein nicht sehr einfallsreicher Name –, transportiert sogenannte Glycerophosphodiester aus dem Lysosom. Diese entstehen beim Abbau von bestimmten Fettstoffen und werden recycelt. Wenn das Protein kaputt ist, reichern sich diese Moleküle im Lysosom an, ähnlich wie Sphingomyelin und Cholesterin im Fall von ASMD und NPC. Wieder ein Beispiel dafür, dass neue Werkzeuge helfen können alte Rätsel zu lösen. Man wird sehen, ob es auch neue Erkenntnisse in Sachen Niemann-Pick Krankheiten bringt.

Zell-basierte Modelle (NPC)

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35508140/>

Eine Studie an kultivierten Zellen (Tuck et al., 2022 Cell Rep) ist erwähnenswert, weil sie einen Zusammenhang herstellt zwischen NPC1 und Cholesterin und einem kleinen aber berühmt-berüchtigten Protein namens Tau. Zum tau protein gibt's übrigens sage und schreibe 33245 Publikationen. Warum? Das Protein, mit vollem Namen microtubule associated tau protein, hängt eigentlich an den sogenannten Mikrotubuli. Das sind Teile eines Gerüsts innerhalb der Zellen, auch genannt Zytoskelett, an dem entlang sich Organellen, darunter die Lysosomen, von A nach B hangeln. Bestimmte Formen des Tau Proteins verklumpen allerdings gerne und bilden im schlimmsten Fall sogenannte neurofibrillary tangles, auf deutsch "Neurofibrillenbündel" (!?). Diese Bündel hinwiederum treten bei einer ganzen Reihe von neurodegenerativen Erkrankungen auf, man nennt sie entsprechend Tauopathien. Dazu gehört NPC aber auch Alzheimer; daher natürlich die vielen Publikationen. Ob und wie diese Knäuel für den Krankheitsverlauf relevant sind, ist bislang unklar. In den letzten Jahren fand man heraus, dass diese Tauknäuel von einer Nervenzelle zur nächsten gelangen, und dort dann die Bildung neuer Knäuel hervorrufen können. Es gibt verschiedene Theorien, wie das geschieht. Die Gruppe fand nun mit allerlei technischen Klimmzügen heraus, dass der Cholesteringehalt der Zellmembran einen entscheidenden Einfluss hat: je niedriger dieser ist, wie beispielsweise bei NPC, desto leichter kommt das Tau-Zeug in die Zelle. Der genaue Mechanismus hängt wohl vom Zelltyp. Die Geschichte bleibt spannend, wenn die Tauknäuel wirklich Gift sind für Nervenzellen.

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35653304/>

Eine Studie aus der Grundlagenwissenschaft bringt neue Erkenntnisse, wie das NPC2 in das endosomale-lysosomale System gelangt (Anderson et al., 2022 Mol Biol Cell). Zur Einstimmung halte man sich mal kurz vor Augen, dass innerhalb einer Zelle ständig zigtausende verschiedener Proteine hergestellt und an ihre eigentlichen Wirkungsorte gebracht werden müssen. Das gilt auch für NPC1, NPC2 und ASM. Dabei braucht's für diese unterschiedlichen Proteine (eins in der Membran, die anderen in der Zellsosse) unterschiedliche Versandverfahren. Um es kurz zu machen, die Sache ist kompliziert: die Autoren zeigen, dass eine ganze Bande an Proteinen, für Eingeweihte der BORC-ARL8-HOPS Komplex, für die korrekte Lieferung von NPC2 in'ss späte Endosom/Lysosom zuständig ist. Wenn eine dieser Komponenten ausfällt, zeigen Zellen die gleiche Cholesterin-Anhäufung wie bei defektem NPC1 oder NPC2. Eventuell bestimmen diese Proteine auch mit, wie sich kaputtes NPC2 auf Zellen auswirkt.

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36009508/>

Eine Studie aus Italien sei kurz erwähnt (Capitini et al., 2022 Biomedicines). Darin geht's um den Nachweis der krankhaften Anhäufung von Fetten bei bestimmten lysosomalen Speicherkrankheiten. Die Autoren benutzen dazu Haut-Fibroblasten von Patienten sowie das altbekannte Filipin und Choleratoxin B, was an GM1 bindet. Das Toxin ist übrigens nicht mehr toxisch, weil nur der Teil des Proteins verwendet wird, der an die Zellmembran bindet. Die Autoren zeigen, dass man statt der Fluoreszenz-Mikroskopie auch die sogenannte Durchflusszytometrie nutzen kann, um die Anhäufung von Cholesterin oder GM1 zu messen. Bei letzterer werden die Zellen in eine Art Suspension gebracht und dann durch eine Maschine gejagt, die für jede einzelne Zelle verschiedene Messwerte erfasst, darunter auch die Fluoreszenzintensität von Filipin oder einem fluoreszenzmarkierten Choleratoxin. Für die Diagnose wird diese Methode sicher zu umständlich sein, aber man kann sie eventuell nutzen, um Effekte von neuen Wirkstoffen an Patienten-Fibroblasten zu testen. Es braucht allerdings die Maschine, die den vielzitierten Preis eines Mittelklassewagens erreicht.

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35929194/>

Es gibt auch Neues in Sachen Therapieansätze. Eine Gruppe um Christian Grimm an der LMU in München zeigt, dass Aktivierung eines lysosomalen Proteins genannt two-pore channel 2 (kurz TPC2) die Fett-Anhäufung in NPC1-defizienten Zellen erniedrigt (Scotto Rosato et al., 2022 EMBO Mol Med). Wie der Name sagt, handelt es sich um einen Ionenkanal. Dieser kann mit einem sogenannten small molecule aktiviert werden, das einen natürlichen Aktivator imitiert. TPC2 regelt zusammen mit anderen Kanälen und Transportern die Kalziumkonzentration im Lysosom. Diese Regulation wird durch kaputtes NPC1 an die Wand gefahren. Wie bereits in einer früheren Ausgabe erwähnt, dient Kalzium als wichtiges Signal in Zellen, das eine ganze Reihe von zellulären Prozessen reguliert. Bestes Beispiel dafür ist die Freisetzung von Neurotransmitter an den synaptischen Verbindungen zwischen Nervenzellen. Was das Lysosom anbelangt, so triggert ein Ausfluss von Kalzium unter anderem dessen Fusion mit der Plasmamembran. Dadurch können die Lysosomen ihren Inhalt sozusagen ins Freie schmeissen. Die Aktivierung des TPC2 provoziert nun diesen Vorgang ebenso wie eine verstärkte Autophagie, also den Mechanismus der Organellenschrott wieder recycelt. Die Reaktivierung beider Mechanismen vermindert wohl die Fettanhäufung in NPC1 defizienten Zellen. Die sehr Daten-lastige Veröffentlichung zeigt die Wirkung dieses Ansatzes bei weiteren Speicherkrankheiten einschliesslich Mukopolipidose Typ IV und juveniler neuronaler Ceroid-Lipofusoidose. Erste zarte Hinweise, dass der Ansatz auch im Tiermodell funktioniert, gibt's für Mukopolipidose Typ IV. Der Kanal ist also möglicher Angriffspunkt für neue therapeutische Ansätze, sollten Experimente an NPC Tieren positive Wirkungen zeigen.

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36125338/>

Es geht munter weiter mit dem Thema neue Therapieansätze, diesmal mit der sogenannten Boten-RNA. Kurz zur Erinnerung: Boten-RNA wird im Zellkern bei der sogenannten Transkription, also der Übersetzung vom genomischen Code der DNA, gebildet, dann aus dem Kern herausgeschleust und zum endoplasmatischen Retikulum geschleift. Dort werden Proteine im Rahmen der Translation gemäss Anleitung der Boten-RNA gebaut. Boten-RNAs bilden also die Grundlage von Gentherapien, wenn man es schafft, diese grossen und eigentlich instabilen Moleküle in Zellen zu schleusen. Eine Möglichkeit sind altbekannte Helferlein wie die Viren, darunter der famose adenovirus-associated virus oder AAV, der für NPC ausprobiert wird. Alternativ zum Virus kann man die Boten-RNA mit chemischen Substanzen als Vehikel in die Zellen bringen. Die Veröffentlichung einer australischen Gruppe liefert mit Experimenten an Hautfibroblasten von Patienten einen ersten zarten Hinweis, dass eine RNA-basierte Therapie eventuell auch ohne Virus funktionieren könnte (Furtado et al., 2022 Mol Pharm). Ein wichtiger Durchbruch ist die Optimierung der RNA in Bezug auf Stabilität und Effizienz, mit der das Protein abgeschrieben wird. Hier gibt es einige bekannte Stellschrauben, an denen die Autoren herumgedreht haben. Die Ergebnisse zeigen, dass Fibroblasten mit mutiertem NPC1 nach Einbringen der RNA normales NPC1 produzieren, und dass dieses dann die Anhäufung von Cholesterin reduziert. Man darf gespannt sein, ob und wie es mit diesem Ansatz weitergeht.

Zell-basierte Modelle (ASMD)

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35727525/>

Eine Gruppe aus Mailand stellt ein modifiziertes Zellkultur-Modell für die neurologische Form von ASMD, also Niemann-Pick Typ A, vor (Carsana et al., J Mol Neurosci 2022). Dazu werden

Haut-Fibroblasten von Patienten für mehrere Wochen kultiviert und dabei mit Sphingomyelin quasi gemästet. Dieser Fettstoff wird ja, wie bereits erwähnt, von der ASM abgebaut. Er reichert sich folglich bei Patienten mit defektem Enzym an. Die Arbeit zeigt, dass die Dauergabe von Sphingomyelin die pathologischen Veränderungen in den Patienten-Fibroblasten verstärkt, die Mitochondrien werden geschwächt, es entstehend mehr Sauerstoffradikale, welche in den Zellen herumrandalieren. Man wird sehen, ob das Modell neue Erkenntnisse zu Tage fördern wird.

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36071159/>

Eine weitere Veröffentlichung aus der Abteilung "Hat nix mit Niemann-Pick zu tun, ist aber dennoch wichtig", wieder in Nature, diesmal von einem Duo aus Pittsburgh in den USA (Tan & Finkel, 2022 Nature). Hier geht's um die Reparatur von kaputten Lysosomen. Zellen können leichte Schäden an ihren Lysosomen und anderen Organellen selbst reparieren, dazu brauchen sie noch nicht mal einen Heimwerker-/Baumarkt – die Glücklichen! Es gab bereits erste Hinweise, wie Zellen das machen, allerdings blieb vieles unklar. Die beiden Autoren haben nun durch eine Art Parforce-Ritt über das biologische Hindernis-Gelände einen Mechanismus entdeckt. Kurz gesagt braucht's erstmal einen Botenstoff, der die undichten Lysosomen markiert. Der heisst Phosphatidylinositol-4-phosphat. Dieser zieht dann magisch ein Quartett von Proteinen an, die alle zur Familie der oxysterol-binding protein (OSBP)-related proteins gehören. Diese wiederum stellen dann Kontakte zwischen den kaputten Lysosomen und dem sogenannten endoplasmatischen Retikulum her, wo bekanntlich viele Fettstoffe, darunter auch Cholesterin hergestellt werden. Über diese Kontakte gelangt dann das Dichtungsmaterial zu den Lysosomen, um Löcher zu stopfen. Ausserdem wird noch ein weiteres Protein rekrutiert, das sogenannte ATG2, welches ebenfalls Lipide zur Reparatur beisteuert. Ja, wenn's einfach wär, hätte man's ja schon längst gewusst. Der neue Mechanismus ist natürlich ein Paradeziel für neue therapeutische Ansätze für Krankheiten mit kaputten Lysosomen einschliesslich die Niemann-Pickschen – wenn er denn von unabhängigen Studien bestätigt wird, und wenn man weiss, in welchen Zellen er werkelt.

Zell-basierte Modelle (ASMD + NPC)

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36065186/>

Und wieder eine Veröffentlichung, die ein neues therapeutisches Ziel für NPC und eventuell auch ASMD vorstellt (Chen et al., 2022 iScience). Hier geht's um ein Protein namens tumor necrosis factor receptor-associated protein 1 oder kurz TRAP1, auch bekannt unter dem Namen heat shock protein 75. Es werkelt in den Mitochondrien, die man ja grob als die Energieversorger der Zellen beschreiben kann. Was es da genau macht, ist noch nicht so ganz klar. Das Protein gehört zur Familie der sogenannte Chaperone, es hilft also eventuell anderen Proteinen, bei deren Faltung und Funktion. Auch gibt es Hinweise, dass es sich in Nervenzellen ausserhalb der Mitochondrien rumtreibt mit unbekannter Funktion. Jedenfalls wird TRAP1 als therapeutisches Angriffsziel für andere neurodegenerative Erkrankungen gehandelt.

Die Entdeckung von TRAP1 gleicht in etwa dem nicht ungewöhnlichen Verlauf eines Samstagabends: man geht mit einer Person aus und wacht am anderen Morgen mit einer anderen auf. Dazwischen laufen rein biologische Prozesse ab. Die Ioannou Truppe suchte nach Molekülen, welche ein bestimmtes Protein, das sogenannte Rab9 aktivieren. Von dem wusste man aus einer früheren Arbeit, dass es die Fettsäureanreicherung durch kaputtes NPC1 rückgängig macht. Also machten sie einen dieser screens und fischten aus tausenden Kandidaten zwei heraus,

genannt ML405 und 1685. Weitere Experimente an Zellkultur-Modellen zeigten, daß das ML405 die Fettsäureanreicherung in Zellkultur Modellen verschiedener Speicherkrankheiten verringert, darunter auch ASMD! Allerdings war das Zielprotein nicht Rab9 sondern eben TRAP1. Erste Experimente mit NPC Mäusen zeigten leider nur eine mässige Verlängerung der Lebensdauer. Eventuell muss an den Molekülen noch rumgebastelt werden. Man wird sehen, was aus diesem Ansatz wird.

Vermischtes

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36154185/>

Melonen-, Kürbis- (Halloween!) und Gurkenfreunde aufgepasst. Japanische Kollegen berichten, daß der Schädlingspilz *Colletotrichum orbiculare*, der bei diesen Pflanzen die sogenannte Brennfleckenkrankheit auslöst, ähnlich wie andere Vielzeller mit echtem Kern das NPC2 und NPC1 für seinen Sterol-Haushalt braucht (Kodama et al., 2022 mBio). Fehlt eines der beiden ist seine Plasmamembran hinüber, und er kann nicht mehr in die Pflanzen eindringen.

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36085278/>

Eine Studie der Platt Gruppe bringt neue Erkenntnis zum Thema Tuberkulose und NPC1. Die Krankheit wird ja bekanntlich durch Infektion mit *Mycobacterium tuberculosis* ausgelöst. Leider kann diese Bakterium in Zellen quasi überwintern und sämtlichen Abwehrmassnahmen des Körpers ausweichen. Die Frage ist nach wie vor wie. Eine frühere Arbeit der Gruppe zeigte, dass die Zellwand der Bakterien bestimmte Moleküle enthält, welche die Aktivität von NPC1 hemmen. Was das bringt? Nun dadurch könnten die Bakterien ihrem sicheren Tod durch die sogenannte Phagozytose entkommen. Dieser Fressvorgang kommt in NPC1-defizienten Makrophagen, also den Fresszellen, völlig durcheinander. Die neue Arbeit erhärtet diese Vermutung und zeigt, dass jene Bakterien-Stämme, die Tuberkulose hervorrufen, auch NPC1 hemmen. Welche bakteriellen Stoffe das nun sind, und wie sie wirken, ist noch unklar. Eventuell kommt da ein neuer Ansatz für die Tuberkulose-Therapie zustande. Das wär' dann "Bingo!"

Dr. Frank Pfrieger erhält im Kalenderjahr 2022 finanzielle Unterstützung für die Publikationen von der Niemann-Pick Selbsthilfegruppe Deutschland e.V.

Alle Ausgaben des Pfrieger's Digest können im Mitgliederbereich der Homepage eingesehen werden.





18. Hochheimer Weinbergslauf – Laufen für den guten Zweck

Pia Appel

Die Läufer von SphinCS, betroffene Patienten und Freunde liefen beim Hochheimer Weinbergslauf für den guten Zweck – für Niemann Pick!

Die knallig farbenden NPS T-Shirt sorgten für den richtigen Eyecatcher.

Wer Interesse hat im nächsten Jahr mitzulaufen, meldet sich gerne bei uns. Wir freuen uns über jeden Läufer. Geplant ist der Lauf am 10. September 2023.

Statt Geschenke wurde für Niemann-Pick gespendet

Sonja Schädler

Claudia Burkhardtsmayer hat einen Scheck über 1800 Euro an die Niemann-Pick Selbsthilfegruppe überreicht. Anlässlich ihres runden Geburtstages hat sie auf Geschenke verzichtet und dafür bei der Geburtstagsgesellschaft um eine Spende für die Niemann-Pick Selbsthilfegruppe gebeten. Sie hat ihren Gästen erklärt, dass bei dieser Krankheit Kinder schrittweise ihre körperlichen und geistigen Fähigkeiten verlieren, bis zum Tod. Dieser bundesweite Zusammenschluss von Eltern und Medizinern bemüht sich, Therapien für die unheilbare Niemann-Pick-Erkrankung zu entwickeln. Weil diese Erbkrankheit so selten vorkomme und nicht im Fokus der Pharmaindustrie stehe, so die Gruppe, wolle sie die Forschung mithilfe von Spendengeldern voranbringen. Hier in der Region hat dieses Leiden durch das Schicksal der Familie Schädler aus Laupertshausen Aufmerksamkeit gefunden. Obwohl es bundesweit nur etwa 200 Fälle gibt, haben gleich zwei Kinder der Familie Schädler den Gendefekt von zwei gesunden Eltern geerbt. Sophia und Luis starben beide im Alter von fünf Jahren an diesem Leiden – Sophia 2011 und Luis 2015.

Claudia Burkhardtsmayer hat die beiden Kinder persönlich gekannt. Die Aktion zugunsten dieses Vereins hat Familie Schädler sehr berührt und zeugt von einem ausgeprägten Verständnis für die Unterstützung sozialer Belange. Ein weiterer Meilenstein in der Bekämpfung dieser schrecklichen und seltenen Erkrankung. Sonja Schädler bedankte sich für die Spende und dass die Gäste darauf aufmerksam gemacht wurden, dass gesunde Kinder nicht selbstverständlich sind.



Matthias und Max mit Klothilde, Daniela und Stefan Appel

Spendenübergabe anlässlich des 85. Geburtstages von Klothilde Appel

Daniela Appel

Am 17.07.2022 feierte Klothilde Appel ihren 85. Geburtstag. Da der kleine Max der Sohn ihres Patenkindes Matthias und seiner Frau Pia ist, entschied sich das Geburtstagskind anstatt Geschenke eine Spende an die Niemann Pick Selbsthilfegruppe zukommen zu lassen.

Klothilde überbrachte stolz die Spende von 1.010 €.

Wir bedanken uns im Namen der gesamten Niemann-Pick Selbsthilfegruppe Deutschland e.V. für die zahlreichen kleinen bis großen Spenden, die uns diesem Jahr erreicht haben.

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

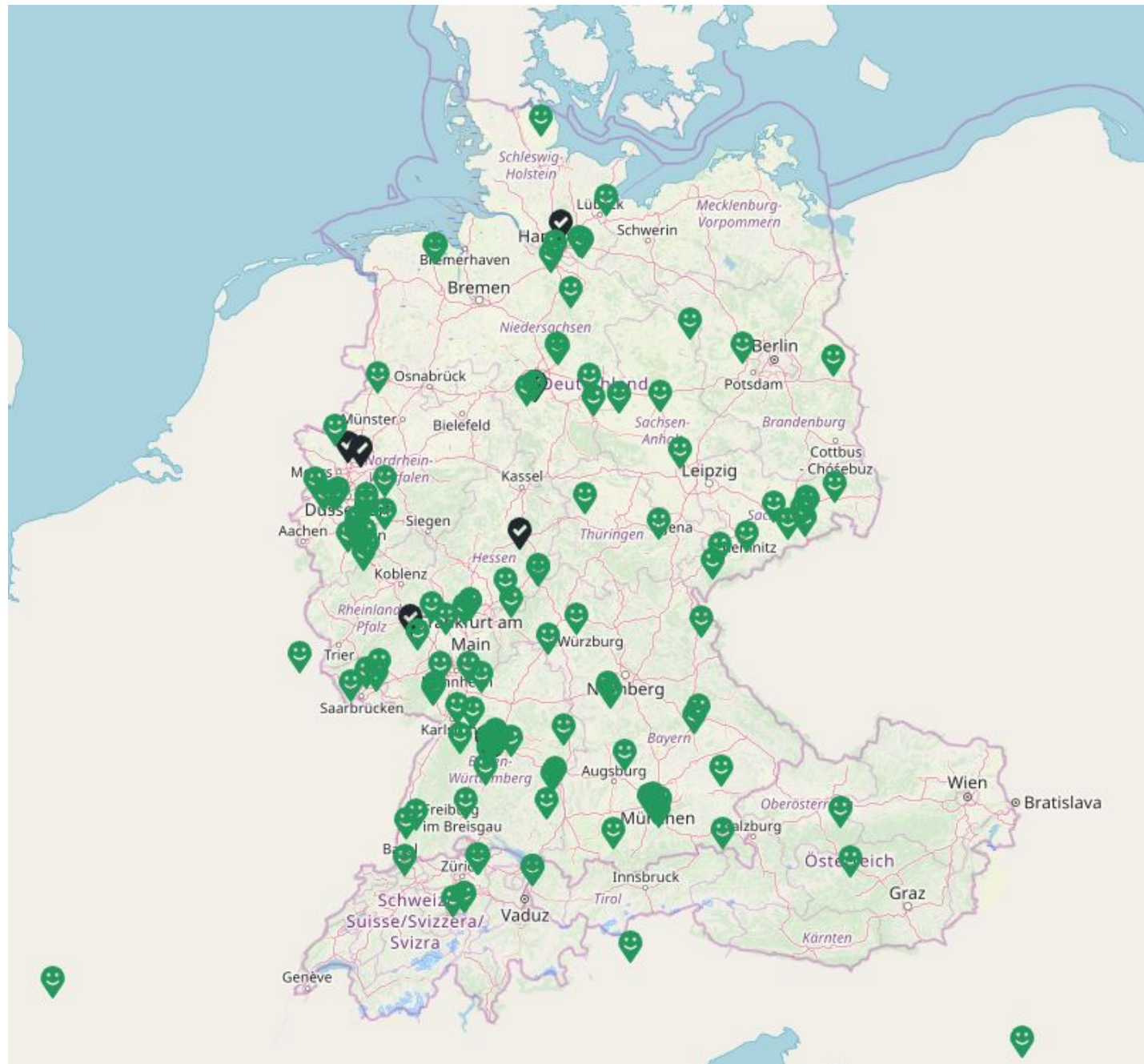
Um Forschungsprojekte voranzutreiben, um die nationale und internationale Kooperation zu stärken und uns zu vernetzen sowie allen Betroffenen und deren Angehörigen eine Anlaufstelle zu geben, hoffen wir auch im nächsten Jahr auf tatkräftige Unterstützung.

Geben Sie uns eine Stimme durch Ihre Spende!

Aufgrund der weiterhin anhaltenden Pandemie sind viele Aktionen ausgefallen!



Übersichtskarte Mitglieder 2022



Mitgliedsbeiträge und Spendenbescheinigungen

Wie im Newsletter schon angekündigt, haben wir ab diesem Jahr den Einzug der Mitgliedsbeiträge per Lastschrift auf den Oktober vorgezogen. Das entlastet hoffentlich das eine oder andere Konto zum Jahresende. Um Papier, Porto und Zeit zu sparen, wird es für geleistete Mitgliedsbeiträge keinen automatischen Versand von Spendenbescheinigungen mehr geben. Jedes Mitglied kann die Bescheinigung in den persönlichen Daten unter easyVerein einsehen und herunterladen.

Wer die Zugangsdaten benötigt, wende sich bitte an info@niemann-pick-selbsthilfegruppe.de. Bis 300 Euro Spenden und Beiträge sind für das Finanzamt gar keine Bescheinigung nötig – der Kontoauszug reicht. Wer dennoch ein Schriftstück per Post haben möchte, kann dies individuell bei Dorothea Seifert anfordern unter seifert@niemann-pick-selbsthilfegruppe.de.

Kommunikation

Mit der Chamäleon halten wir die Tradition aufrecht, einmal im Jahr alle Mitglieder und Geldspender:innen der vergangenen drei Jahre in Form einer Zeitschrift mit ausführlichen Informationen rund um den Verein, um Studien, Forschung, Spendenaktionen, persönliche Erfahrungsberichte, Austausch und Treffen mit anderen Organisationen, Terminen usw. zu versorgen.

Zusätzlich möchten wir aber schneller kommunizieren und haben das bereits mit unseren ersten digitalen Newslettern begonnen. Wer Mitglied ist und eine E-Mail-Adresse mitgeteilt hat, erhält unterjährig Informationen z.B. zu aktuellen Studien oder die Ankündigung und Einladung zu den Jahrestreffen sowie zu Online-Stammtischen. Zwei Stammtische haben in diesem Jahr schon stattgefunden. Wer bis jetzt noch keine Einladung dazu erhalten hat und seine/ihre E-Mail-Adresse nachreichen möchte, sende diese bitte an info@niemann-pick-selbsthilfegruppe.de.

Darüber hinaus gibt es die Möglichkeit, sich über unsere Homepage für die Niemann-Pick-News zu registrieren, über die wir auf neue Einträge und Beiträge auf der Homepage aufmerksam machen. Der Link zur Anmeldung befindet sich im Menüpunkt „Aktuelles“ <https://niemann-pick-selbsthilfegruppe.de/newsletter/>





Save the date

18 SA

28.02.2023	Tag der Seltenen Erkrankungen
12.03.2023	NPSuisse GV
29.04.2023	27. Jahrestagung der Niemann-Pick Selbsthilfegruppe in Kassel
2023	INPDA (Biennial Meeting)

Für unsere Mitglieder

Der NPS Patientenpass

für NP-C und NP-B (ASMD)

Inhalt

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

Wichtige Informationen über mich:

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

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

Mein Name: _____

Geburtsdatum: _____

Telefon: _____

E-Mail: _____

Bevorzugter Notfallkontakt: _____

Telefon: _____

Zweiter Notfallkontakt: _____

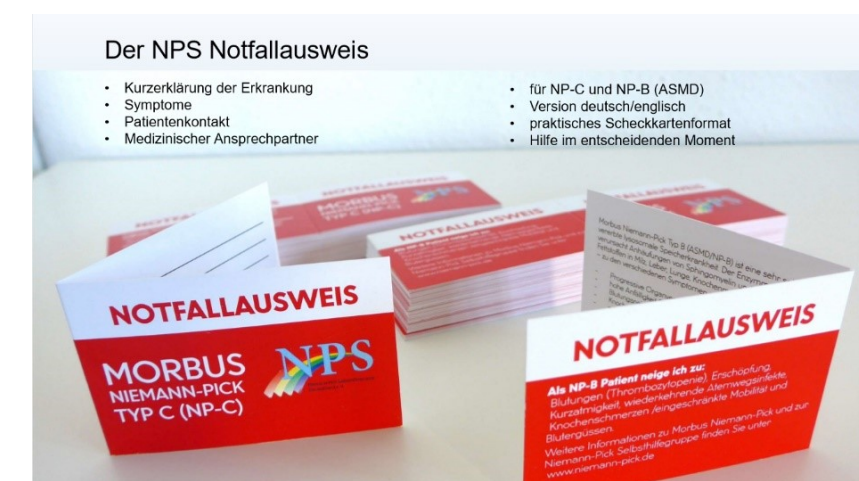
Telefon: _____

Einzelangaben: _____

Der NPS Notfalleisweis

- Kurzerklärung der Erkrankung
- Symptome
- Patientenkontakt
- Medizinischer Ansprechpartner

- für NP-C und NP-B (ASMD)
- Version deutsch/englisch
- praktisches Scheckkartenformat
- Hilfe im entscheidenden Moment



2.-3.12.2022 NPC-Forum / Berlin

Das in den vergangenen Jahren sehr erfolgreich von der Firma Actelion durchgeführte NPC-Forum wird nach einer Pause seit diesem Jahr von der Firma GenOrph wieder ins Leben gerufen. Vom 2.-3. Dezember 2022 treffen sich in Berlin Ärzte und Therapeuten aus den verschiedensten Fakultäten, um sich ein Bild der komplexen Auswirkungen von Niemann-Pick Typ C zu machen.

Als Fortbildungsveranstaltung und Plattform für den fachlichen Austausch trägt es wichtige Informationen über Symptome und Patientenerfahrungen sowie Diagnosemöglichkeiten in die Praxis der Ärzte. Ziel soll es sein, die diffusen Probleme von Patienten frühzeitig zu erkennen und in die richtigen Bahnen zu lenken, damit diesen die bis jetzt übliche Ärzte-Odyssee erspart wird.

Es gibt wieder eine Reihe von Vorträgen aus den verschiedensten Fachgebieten von mit NPC vertrauten Ärzten sowie einen Betroffenen-Bericht. Die Niemann-Pick Selbsthilfegruppe wird vertreten von Philine Mötsch und Dorothea Seifert.



ASMD Acid Sphingomyelinase Deficiency - Saure-Sphingomyelinase-Mangel

Morbus Niemann-Pick A, A/B, B

NPS Niemann-Pick Selbsthilfegruppe Deutschland e.V.

SphincS Clinical Science for LSD

Endlich ist sie da...

Die ASMD Patientenbroschüre!

Wir freuen uns, euch die druckfrische Broschüre vorstellen zu dürfen.

Mit ganz viel Herzblut ist diese in Zusammenarbeit mit Betroffenen, Angehörigen und Ärzten:innen entstanden.

Hierin stecken alle Informationen, die sich ASMD Betroffene wünschen zu wissen.

Im handlichen DinA5 Format und vielen gelungenen Illustrationen.

Buch- und Podcastempfehlung

Extraordinary! A Book for Children with Rare Diseases von Evren und Kaya Ayik

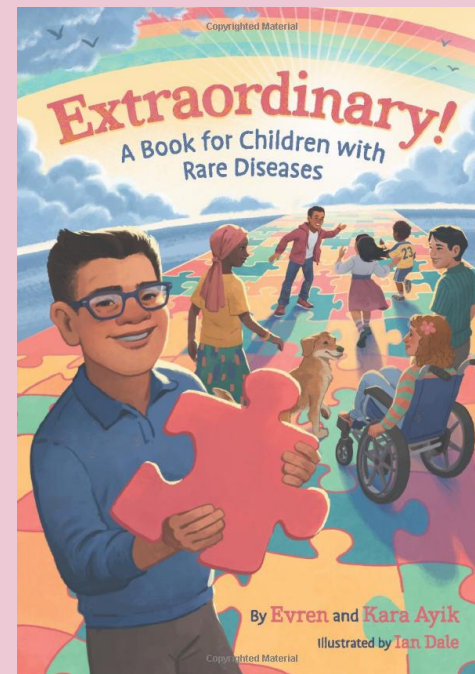
Taschenbuch- Sprache Englisch

ISBN-10 -1736034405

Was macht ein Kind mit einer seltenen Krankheit außergewöhnlich? Entdecken Sie die Antwort auf diese Frage in einem illustrierten Gespräch mit Evren Ayik (ASMD) über das, was er gelernt hat, als er mit seiner eigenen seltenen Krankheit aufwuchs.

Extraordinary! wurde in Zusammenarbeit von Mutter und Sohn geschrieben. Ein Buch für Kinder mit seltenen Krankheiten" eröffnet eine kindgerechte Diskussion über Identität, Integration und Selbstverständnis angesichts der Herausforderungen und positiven Seiten des Lebens mit einer seltenen Krankheit.

Extraordinary! soll die Vielfalt und Schönheit feiern, die allen Kindern auf der ganzen Welt innewohnt. Begleitet von einfühlsamen, realistischen und multikulturellen Illustrationen des preisgekrönten Künstlers und Kinderbuchillustrators Ian Dale, sollen die herzlichen Botschaften in Extraordinary! alle Kinder mit seltenen Krankheiten ermutigen, ihr Leben bestmöglich zu leben.



Das kleine Buch vom achtsamen Leben von Dr. Patrizia Collard

10 Minuten am Tag für weniger Stress und mehr Gelassenheit

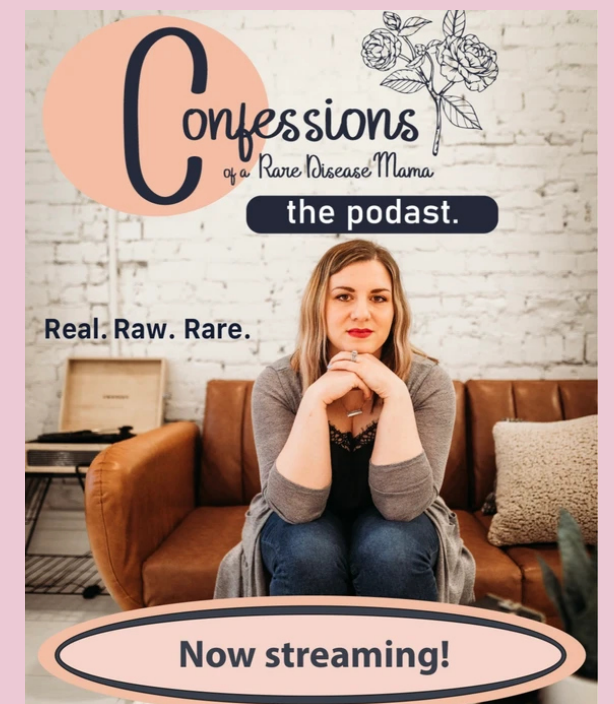
Wie schön wäre es, einfach ganz entspannt im Hier und Jetzt zu leben. Das endlose Gedankenkarussell für einen Moment anzuhalten und der Hektik des Alltags zu entkommen. Dafür müssen Sie nicht stundenlang auf dem Meditationskissen sitzen: Die einfachen Achtsamkeitsübungen in diesem Buch führen Sie in Minutenschnelle zu innerer Klarheit, Gelassenheit und Ruhe. Probieren Sie es aus - gönnen Sie sich kleine Auszeiten, die den Tag entschleunigen und den Kopf freimachen.

Podcast Confessions of a Rare Disease Mama

Sprache Englisch

Jillian Arnold ist die Mutter von Roman und Stella, die beide an ASMD (Acid Sphingomyelinase Deficiency) oder auch bekannt als Niemann Pick Disease Typ A/B erkrankt sind.

Dieser Podcast wurde von Jillian ins Leben gerufen, um die Welt an ihrer Reise mit der Erkrankung teilhaben zu lassen und um ihre Gedanken und Gefühle mitzuteilen, während sie nicht nur ein, sondern zwei Kinder mit der unheilbaren Krankheit großzieht. Ihr liegt es am Herzen, sich mit anderen Eltern auszutauschen, die sich mit ihren Kindern ebenfalls auf diesen besonderen, ungewöhnlichen Weg befinden. Sie weiß, wie niederschmetternd es sein kann, eine solche Diagnose zu erhalten, aber möchte den Eltern, die auch damit zu kämpfen haben, zeigen, dass es so viel Licht und Schönheit zu sehen und zu erleben gibt, sobald man sich aus der Dunkelheit und dem Schock herausgezogen hat.



www.confessionsofararediseasemama.com



Im Podcast **UNGLAUBLICH KRANK - PATIENTEN OHNE DIAGNOSE** begeben sich der anerkannte Experte für Seltene Erkrankungen Professor Martin Mücke und die an Gesundheitsthemen interessierte Schauspielerin und Regisseurin Esther Schweins auf die Fährte rätselhafter Krankheiten. In jeder Episode widmet sich das ungewöhnliche Duo einem dramatischen Fall, der mit beunruhigenden Symptomen beginnt und mit einer lebensverändernden Diagnose endet. Auf ihrer gemeinsamen Spurensuche beleuchten Esther und Martin die Welt der Seltenen Erkrankungen aus unterschiedlichen Perspektiven, sprechen über allgemeinmedizinische Zusammenhänge, räumen aber auch mit dem ein oder anderen hartnäckigen Gesundheitsmythos auf.

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	Leistungen für Pflegepersonen (pflegende Eltern)
* Antrag bei zuständiger Kommunalverwaltung	Leistungen zur Verbesserung des Wohnumfeldes (barrierefreier Umbau)
Begleithunde	Oskar Sorgentelefon
Erwerbsminderungsrente	Pflegeberatung*
Entlastung durch Haushaltshilfe	Pflegegrad
Entlastungsbetrag bei pflegenden Angehörigen	Pflegehilfsmittel (z.B. Desinfektionsmittel)
Ernährungsberatung	Pflegesachleistung oder Pflegegeld
Fahrtkosten* u.a. über die Steuererklärung	Psychologische Unterstützung
Krankenkasse	Rehabilitation* Antrag bei der Deutschen Rentenversicherung / Krankenkassen
Familienentlastende Dienste	Schwerbehindertenausweis / Parkausweis*
Grundsicherung	Antrag bei der zuständige Kommunalverwaltung oder beim Versorgungsamt
Häusliche Krankenpflege	Schulbegleiter, auch für Kindergarten / I-Kraft
Heilmittel (z.B. Krankengymnastik)	Sozialmedizinische Nachsorge
Hilfsmittel (z.B. Reha Buggy)	Trauerbegleitung
Hospiz- / Palliativversorgung*	Verdienstausfall für begleitete Untersuchungen
Humangenetische Beratung	Verhinderungspflege
Krankengeld für Eltern bei Erkrankung des Kindes	Vorteil beim öffentlichen Verkehr mit Merkzeichen
Kurzzeitpflege	
Kindergeld auch für Erwachsene (bei Beginn vor dem 25. Lebensjahr)	



In aufrichtiger Anteilnahme an alle Verstorbenen
In der Dunkelheit der Trauer leuchten die Sterne der Erinnerung.

NACHRUF

Prof. Dr. med.
Michael Beck

* 24. 9. 1947 † 6. 9. 2022



In tiefer Trauer nehmen wir Abschied von Prof. Dr. Michael Beck, der völlig unerwartet aus seinem Leben, das noch voller Pläne war, gerissen wurde. Er war nicht nur ein erfolgreicher Forscher an den lysosomalen Speicherkrankheiten, sondern auch ein Arzt mit großem Herz und wundervoller Mensch. Als Mitbegründer, medizinischer Beirat, Referent und Ratgeber schloss er die Patientenorganisationen stets selbstverständlich und auf Augenhöhe in seine Arbeit ein.

Er wird uns sehr fehlen.

Morbus Fabry Selbsthilfegruppe, Gaucher Gesellschaft Deutschland, Niemann-Pick Selbsthilfegruppe, Pompe Deutschland, Hand in Hand gegen Tay-Sachs und Sandhoff, Gesellschaft für Mukopolysaccharidosen.

Autorin Sabine Fornfeist,

Mitglied und ehemalige 1. Vorsitzende der NPS

Professor Dr. Michael Beck war für mich ein Mensch mit enormer Strahlkraft. Und das nicht nur aufgrund seines Intellekts und seiner Geistes- sondern insbesondere auch wegen seiner Herzensbildung. Ich hatte in meiner Zeit in der Selbsthilfegruppe nicht viele, aber dafür sehr intensive Zusammentreffen mit ihm und hatte bereits vom ersten Augenblick an das Gefühl, er ist uns nicht nur fachlich, sondern auch menschlich verbunden. Professor Beck hat immer das persönliche Gespräch gesucht und sich auch über Lilis Erkrankung hinaus für uns interessiert. Das erste Zusammentreffen mit Prof. Beck war gleichzeitig auch eine große Ehre. Der „beflügelte Opernchor“ des Mainzer Staatstheaters sammelte 2012 im Rahmen einer Benefizreihe 5.000 Euro für unsere Selbsthilfegruppe. Ich durfte mit Lili an einem Konzert teilnehmen, unsere Selbsthilfegruppe vertreten und dabei auch ein paar Worte zu „unserer“ seltenen Krankheit sagen. Es war ein unvergesslicher Abend voll musikalischer Höhepunkte.

2013 wurde Professor Beck aus der Villa Metabolica in seinen Ruhestand verabschiedet. Ed Fabianski, Familie Grillenberger und ich sind für die Feierlichkeiten nach Mainz gereist, wie so viele andere von ihm betreute „Seltene“ aus vielen verschiedenen Fach- und Himmelsrichtungen. Die Feierlichkeiten spiegelten sein Lebenswerk sehr eindrücklich wider.

Glücklicherweise hat er seinen Ruhestand dazu genutzt, Eugen Mengel und Petra Kleinhaus bei der Gründung und dem Aufbau von SphinCS zu unterstützen.

Die schönen Worte von Hildegard Peresson umschreiben, wie das Lebenswerk von Professor Beck in unserer Gruppe nachhallt. Sein Wirken hat uns die Zuversicht gegeben, dass es Menschen gibt, die sich auch mit Randgruppen der Medizin beschäftigen, ihnen eine Therapie und bestmögliche Behandlung zukommen lassen möchten, die den Menschen sehen und nicht nur den „Fall“. Uns wurde Hoffnung geschenkt. Und Hoffnung ist der Motor, der uns täglich antreibt, ein Leben mit Niemann Pick zu überleben.

Nichts war umsonst

„Wenn wir einmal gehen müssen – was bleibt?

Ist es die Liebe, die wir in andere Herzen gelegt haben;

ist es die Hoffnung, die wir anderen Menschen geschenkt haben;

ist es der Glaube, der uns auf ein Wiedersehen hoffen lässt;

ist es der Trost, den wir verbreitet haben;

ist es der Gedanke an unsere Arme, die uns beschützt haben;

sind es die schönen Worte, die wir gesprochen haben?

Das alles bleibt – nichts war umsonst.“



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-selbsthilfegruppe.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 Mitgliedsbeitrag 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 01.08.2023 an das Redaktionsteam.

info@niemann-pick-selbsthilfegruppe.de

Wir verabschieden uns bis zur nächsten Chamäleon-Ausgabe.

Euer Redaktionsteam

Sara und Pia

Niemann-Pick Selbsthilfegruppe Deutschland e.V.

Auf den Kempen 71
41352 Korschenbroich

E-Mail: info@niemann-pick-selbsthilfegruppe.de

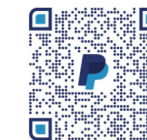
Homepage: <https://www.niemann-pick-selbsthilfegruppe.de>

Redaktion: Sara Ströer und Pia Appel

Spendenkonto:



Sparda Bank Südwest e.G..
BLZ: 550 905 00
Konto-Nr.: 514 52 36
IBAN: DE 72 5509 0500 0005 1452 36
BIC: GENODEF1S01



PayPal
[PayPal.Me/NiemannPickShG](https://www.paypal.com/de/mc/merchant/NiemannPickShG)



Amazon Smile <https://smile.amazon.de/>
Niemann-Pick Selbsthilfegruppe e.V.

4. Auflage der Chamäleon

Druck durch Datenbearbeitung und Druckservice in Bruchköbel

Für den Inhalt der Artikel sind die jeweiligen Verfasser:innen verantwortlich. Die Redaktion behält sich vor, Beiträge zu kürzen. Für Druckfehler übernehmen wir keine Haftung.

Bildnachweis: Pixabay; Privat

Papierverzicht für den Umweltschutz

Für die Herstellung unserer Mitgliederzeitung werden Kosten und natürliche Ressourcen verbraucht. Helfen Sie mit, indem Sie auf die Onlineversion umstellen.

Bitte melden Sie sich dazu unter info@niemann-pick-selbsthilfegruppe.de an.