

# Chamäleon

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



Dezember 2023

Bild Titelseite: Philine Mötsch

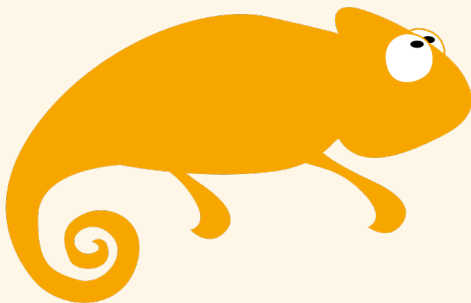
5. Auflage Chamäleon

**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  |
| 27. Jahrestagung in Kassel          | 8  |
| Unter Uns                           | 24 |
| NP on Tour                          | 45 |
| Forschung und Studien               | 53 |
| Helfer:innen und Unterstützer:innen | 72 |
| Termine                             | 74 |
| Tipps & Tricks                      | 76 |
| In liebevoller Erinnerung           | 79 |
| Impressum                           | 80 |





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

obwohl fast ein Jahr seit der letzten Chamäleonherausgabe vergangen ist, ist mir das Lob dazu noch sehr präsent. Wie schön, dass sich so viele von Ihnen und Euch auf die Zeitung freuen und so das zurückliegende Jahr revue passieren lassen, sich an das Familientreffen erinnern oder über diesen Weg Einblicke ins Leben betroffener Familien und die Arbeit des Vereins erhalten.

Das Titelblatt ziert eine Muschel, aufgenommen im letzten Urlaub an der See. Muscheln symbolisieren nicht nur die Sehnsucht nach Sonne, Strand und Meer. Ihre Häuser vermitteln ebenso Geborgenheit und Sicherheit, Rückzugsort und Schutz.

Ein ganz klein wenig ist auch der Inhalt dieser Chamäleon mit Muschelsymbolen verwandt. Es geht um Sehnsucht nach der Ferne; um das eigene Zuhause beziehen und sich darin einrichten; um die Geborgenheit innerhalb der Familie.

Ein besonderer Dank gilt den Autor:innen, die für das Gelingen dieser Ausgabe beigetragen haben:

Dorothea, die den Weg zum Auszug ihrer Söhne beschreibt.

Roald, der einen Tagebuchbericht über seine Ostfrieslandreise verfasst hat.

Christian, der von der Selbsthilfegruppe beauftragt an verschiedenen Veranstaltungen teilnimmt und darüber berichtet.

Ein sehr berührender Einblick in die Jahre und letzten Tage mit Simon und den Umgang mit der Trauer von Gabi und Martin Grunenberg.

Lisas umfassender Überblick über die laufenden klinischen Studien und ihr Bericht über den Weg zur Heimtherapie.

Otto und Rebekka Benz, die einen tiefen Einblick in die Erfahrungen gewähren, die sie und ihre Söhne Florian und Simon mit verschiedenen Wohninstitutionen gemacht haben.

Dank auch an Corina und Nadine, die ausführlich alle Fragen rund um die Kinderbetreuung beim Familientreffen beantworten.

Ebenfalls an dieser Stelle geht mein Dank an Christian Kaiser-Williams und Maïke Früh, die Leitung des Wohnprojekts Festland, und deren Bewohner:innen. Ich wurde so herzlich empfangen! Einzelne Bewohner:innen erzählten mir offen über ihre Wege zum Einzug ins Festland. Anschließend zeigten sie mir das gesamte Haus mit allen Nischen und Winkeln und erläuterten mir deren Bedeutung.

In dieser Ausgabe finden sich auch wie gewohnt die Zusammenfassungen der Vorträge vom Familientreffen im April 2023 in Kassel, die uns die Referent:innen freundlicherweise zum Abdruck zur Verfügung stellen.

Und natürlich ein besonders herzlicher Dank an das Redaktionsteam Sara und Pia, die unermesslich viel Mühe und Zeit auch in diese Herausgabe der Chamäleon gesteckt haben.

Im Vorstand schauen wir auf das Jahr 2023 mit folgenden Zahlen zurück:

21 Vorstandstreffen, 1 Familientreffen, 4 Newsletter, 2 Stammtische, 3 neue Mitgliedschaften, 1 Chamäleon. Unzählbare schöne, entmutigende, freudige, traurige und überraschende Begegnungen und Momente.

Wir freuen uns auf das kommende Jahr. Es geht immer mehr in die Organisation und Planung des Familientreffens im April 2024, wo wir hoffentlich viele von Ihnen und Euch wiedersehen, um alte Momente aufleben zu lassen und neue Momente zu schaffen.

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



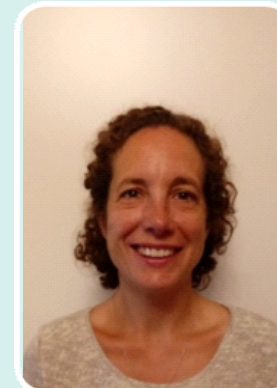
Beisitzerin  
Pia Appel

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



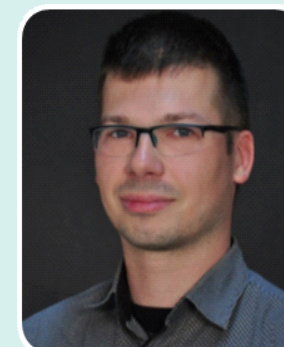
Bereich Trials  
Dr. Lisa Tauszig

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 29.04.2023

Die Mitgliederversammlung der Niemann-Pick Selbsthilfegruppe Deutschland e.V. findet am Samstag, den 29.04.2023 im Penta Hotel Bertha-von Suttner-Str. 15, 34131 in Kassel statt. Die Mitglieder wurden hierzu im Voraus schriftlich und fristgerecht eingeladen.

### Die Tagesordnung gliedert sich wie folgt:

1. Begrüßung und Eröffnung der Tagung
2. Gedenken an die verstorbenen Mitglieder
3. Vorstellung Vorstand
4. Aktivitätenbericht
5. Kassenbericht
6. Entlastung Vorstand
7. Neuerungen seit 2022
8. Studien

### TOP 1 Begrüßung und Eröffnung der Jahreshauptversammlung 2023

Die Versammlungsleiterin und 1. Vorsitzende der Selbsthilfegruppe, Philine Mötsch, eröffnet die Versammlung pünktlich um 11:32 Uhr und stellt das Programm mit den Tagesordnungspunkten vor.

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

### TOP 2 Gedenken an verstorbene Mitglieder

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

- Vera Stuppner
- Ron Kaiser
- Prof. Dr. med. Michael Beck

Die Mitglieder gedenken in einer Schweigeminute der verstorbenen Mitglieder.

### TOP 3 Vorstellung des neuen Vorstands

Die Vorstandsmitglieder stellen sich selbst wie folgt vor:

#### Vorstandsteam:

- |                      |                  |
|----------------------|------------------|
| 1. Vorsitzende       | Philine Mötsch   |
| 2. Vorsitzende       | Sara Ströer      |
| Kassiererin/Finanzen | Dorothea Seifert |

Beisitzerin  
Beisitzer

Pia Appel  
Alexander Kaiser

### Unterstützer des Vorstands:

|                                     |                    |
|-------------------------------------|--------------------|
| Studienbeauftragte / INPDA Mitglied | Lisa Tauszig       |
| ACHSE-Beauftragter                  | Christian Rehfeldt |
| IT-Beauftragter                     | Jakob Hendeß       |
| Kassenprüfer                        | Martin Grunenberg  |

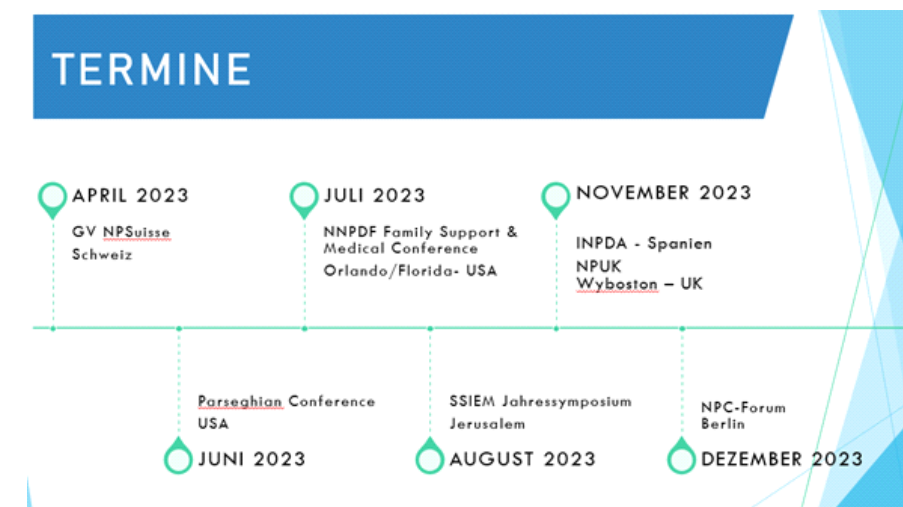
### TOP 4 Aktivitäten des Vorstandes

Philine Mötsch stellt die Mitgliederzahlen des Vereins (insgesamt 173) zum Stand April 2023 vor.

Im Anschluss berichtet Philine Mötsch über folgende Aktivitäten des Vorstands seit April 2022:

- 14-tägige Vorstandstreffen
- Stammtische & Newsletter
- Verschiedene Beschlüsse für Projekte/Förderungen/Anträge
- Studien
- INPDA/INPDR
- Nationaler & Internationaler Austausch
- Print/Kommunikation (ASMD Broschüre, Zeitung etc.)
- Termine

Philine Mötsch präsentiert die Terminübersicht für 2023:





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*) geht nun in die nächste Runde
  - **ASMD:** Broschüre & Aufklärungsvideo –auch für NPC geplant (Broschüre)
- LVM – Loire Valley Meeting 21. - 24. Oktober 2022 (Teilnehmerinnen seitens der Niemann-Pick Selbsthilfegruppe Deutschland e.V.: Philine Mötsch & Dorothea Seifert) Weitere Unterstützung für das Jahr 2024 zugesprochen
- Pfrieger's Digest finanzielle Unterstützung seitens der Selbsthilfegruppe
- Vorstandsbeschlüsse sind auf der neuen Homepage im Mitgliederbereich einsehbar

INPDA International Niemann-Pick Disease Alliance

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

- Nächstes Treffen ist vom 10. – 12.11.2023 in Spanien (mit Neuwahl des Vorstandes) geplant

INPDR International Niemann-Pick Disease Registry

Sara Ströer berichtet über die Informationsveranstaltung im Januar dieses Jahres mit deutschen Zentren, um klinische Seiten hinzuzugewinnen.

TOP 5 Kassenbericht 2022

Dorothea Seifert stellt den Kassenbericht für das Jahr 2022 vor und berichtet, dass die Buchhaltung über das Programm Easy Verein abgewickelt wird. Es erfolgt rechtskonform eine Einnahmenüberschussrechnung und keine doppelte Buchführung mehr.

Einnahmen:

| KASSENBERICHT 2022<br>DOROTHEA SEIFERT, STAND 31.12.2022 |             |
|----------------------------------------------------------|-------------|
|                                                          | EINNAHMEN   |
| ▶ Mitgliedsbeiträge                                      | 7.640,00 €  |
| ▶ Zuwendungen (Bild hilft)                               | 45.000,00 € |
| ▶ Spenden                                                | 20.072,54 € |
| ▶ Anlagenabgänge                                         | 1,00 €      |
| ▶ Einnahmen gesamt                                       | 72.713,54 € |

Ausgaben:

| KASSENBERICHT 2022<br>DOROTHEA SEIFERT, STAND 31.12.2022 |                    |
|----------------------------------------------------------|--------------------|
|                                                          | AUSGABEN           |
| ▶ Vereinskosten                                          | 1.683,46 €         |
| ▶ Rechts- und Beratungskosten                            | 1.997,81 €         |
| ▶ Forschungsprojekte                                     | 46.740,00 €        |
| ▶ Spenden / Zuwendungen                                  | 18.076,93 €        |
| ▶ Sachspenden                                            | 1.121,16 €         |
| ▶ Vermögensumschichtung                                  | 6.018,00 €         |
| ▶ Hebenkosten des Geldverkehrs                           | 196,23 €           |
| ▶ Reisekosten                                            | 1.846,74 €         |
| ▶ Homepage / Software                                    | 458,78 €           |
| ▶ Öffentlichkeitsarbeit                                  | 4.392,51 €         |
| ▶ Ausgaben gesamt                                        | 82.531,62 €        |
|                                                          | Saldo: -9.818,08 € |

Kontostand:

| KASSENBERICHT 2022<br>DOROTHEA SEIFERT, STAND 31.12.2022 |              |              |
|----------------------------------------------------------|--------------|--------------|
|                                                          | 2021         | 2022         |
| ▶ VR-Bank                                                | 182.191,42 € | 186.186,25 € |
| ▶ Sparda-Bank                                            | 210.526,12 € | 46.713,21 €  |
| ▶ Tagesgeldkonto                                         | 0,00 €       | 150.000,00 € |
| ▶ Vermögen gesamt                                        | 392.717,54 € | 382.899,46 € |

Der aktuell beauftragte Kassenprüfer Herr Martin Grunenberg, wurde bereits vor der Versammlung vom Vorstand um die nächste Kassenprüfung für 2023/2024 gebeten und willigte einer erneuten Prüfung ein.

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

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

TOP 6 Entlastung des Vorstandes für den Zeitraum April 2022 – April 2023

Martin Grunenberg bittet die Mitglieder um Abstimmung zur Entlastung des Vorstandes aufgrund seines Berichtes.

Die Mitglieder stimmen einstimmig der Entlastung des Vorstandes zu (12:05 Uhr).

**TOP 7 Neuerungen seit 2022**

Dorothea Seifert berichtet über die Neuerungen seitens des Vorstandes:

- Einführung MS Office 365
- E-Mailadressen mit @niemann-pick-selbsthilfegruppe.de
- Digitale Kommunikation
- Mitgliederverwaltung: Easy Verein
- Ablage aller Vorstandsbeschlüsse
- Homepage und Mitgliederbereich mit live Vorstellung
- Newsletter

**TOP 8 Statusbericht aktuelle Studien**

Lisa Tauszig stellt sich und Ihre Arbeit für die Selbsthilfegruppe vor und berichtet über den Status der aktuell laufenden Studien:

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

- Xenpozyme® (Olipudase Alfa) von Sanofi Genzyme Zulassung in 2022
- Keine weiteren Studien

**2. Niemann Pick Typ C**

- AZ-3102 AZAFAROS Zucker Molekül
- Cyclodextrin Studie von Cyclo Therapeutics
- Reine Form von Tanganil (N-Acetyl-DL-leucine) von IntraBio IB1001
- Arimoclomol Zevra Therapeutics (Kempharm/Orphayzme) KP1077
- Efavirenz CMBSO-CSIC
- Cyclodextrin (Mandos, LLC)
- Gentherapie (StrideBio, Evox Therapeutics, Amicus)

Sie verweist auf die Tagungen der INPDA & NNPDF am 10. November 2023 & 20. Juli 2023.

Die 1. Vorsitzende und Versammlungsleiterin Philine Mötsch schließt die Jahreshauptversammlung der Niemann-Pick Selbsthilfegruppe Deutschland e.V. um 13:02 Uhr und verweist auf die anschließenden Fachvorträge um 14:30 Uhr.

Protokollführerin

Pia Appel

1. Vorsitzende

Philine Mötsch

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

26. Jahrestreffen  
Niemann-Pick Selbsthilfegruppe e. V.

29. April 2023

**Neue Forschungsergebnisse und Projekte**

Dr. rer. nat. Frank W. Pfrieder

Teamleiter  
Institut des Neurosciences Cellulaires et Intégratives  
Centre National de la Recherche Scientifique  
Université de Strasbourg  
Straßburg, Frankreich

**Die Teams in Strasbourg, Rom und Molise**

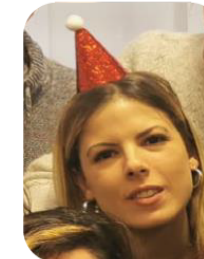
Amélie



Valérie



Claudia



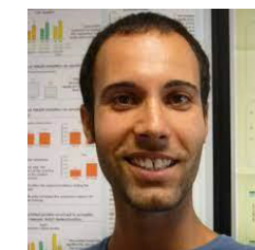
Sophie



Martina



Marco



Valentina



Fehlfunktion von NPC1/NPC2 oder saure Sphingomyelinase



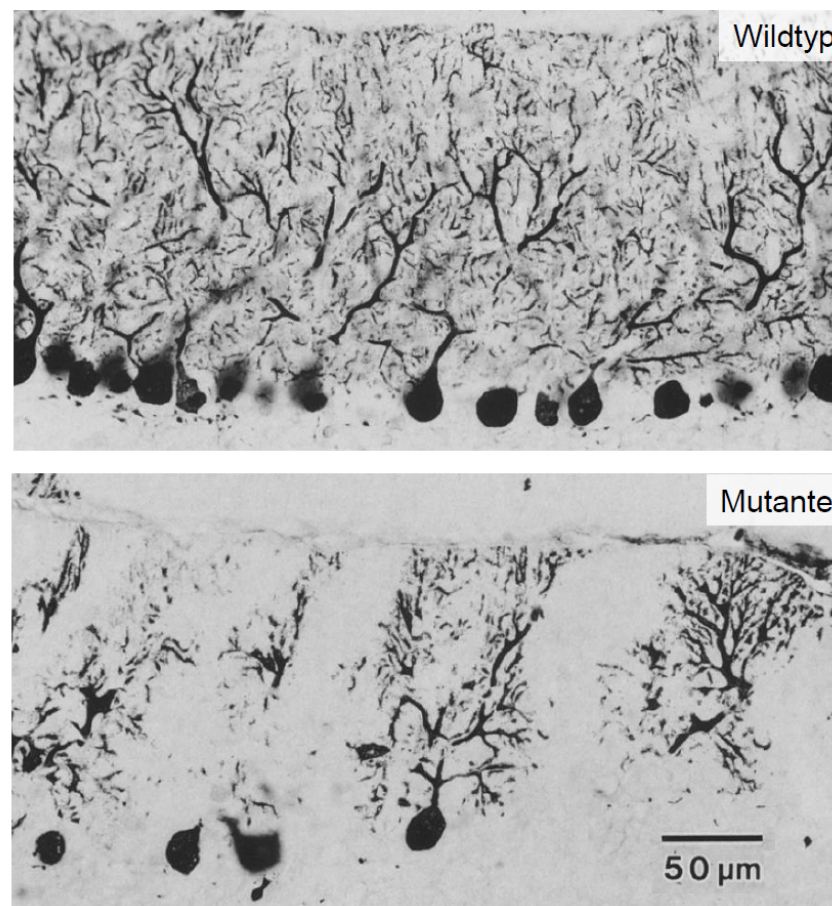
Neurologische/Psychiatrische Symptome

Muskelschwäche und -krämpfe  
Verlust der Körperspannung  
Schwierigkeiten beim Schlucken  
Motorische Störungen  
Epileptische Anfälle  
Sprachstörungen  
Lernschwierigkeiten  
Psychosen  
Depression  
Demenz

### Fehlfunktion und Absterben von Nervenzellen

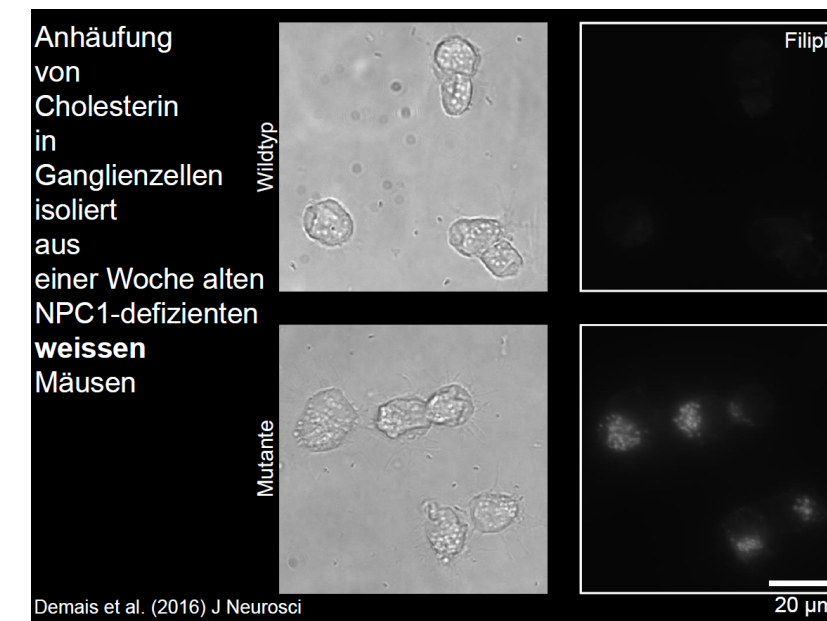
Beispiel  
Kleinhirn  
einer  
60 Tage  
alten  
**NPC1**-defizienten  
Maus

Higashi et al. (1993)



### Unsere Fragen

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

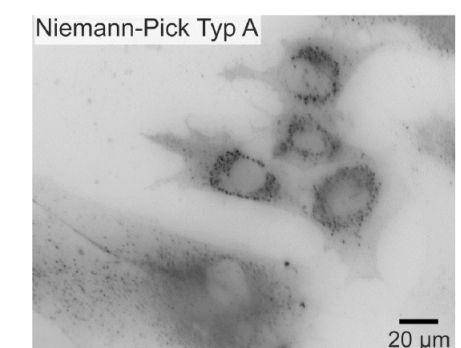
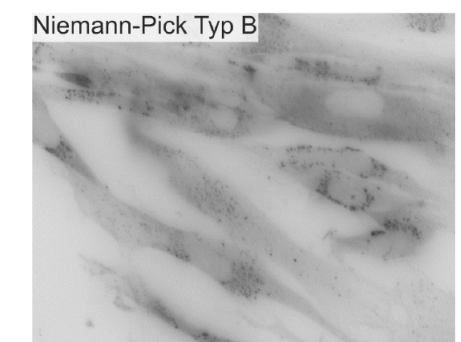
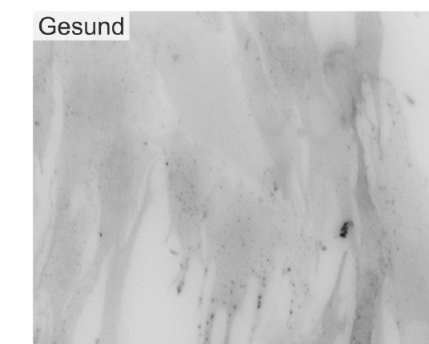


Demais et al. (2016) J Neurosci

Nachweis der Anhäufung  
von Sphingomyelin  
in Fibroblasten von  
NPA und NPB Patienten

Immunocytochemische Färbung  
mit Lysenin (Regenwurm!)

Parente et al.; unveröffentlicht





Dr. Eugen Mengel

SphinCS, Hochheim

UPDATE INPDR - OLIPUDASE ALFA - CYCLODEXTRIN - ARIMOCLOMOL - NALL


[www.sphincs.de](http://www.sphincs.de)

## Selbsteinschätzung bei der Behandlung mit Olipudase alfa und Vergleich von Arimoclomol, NALL und Tß-Cyclodextrin

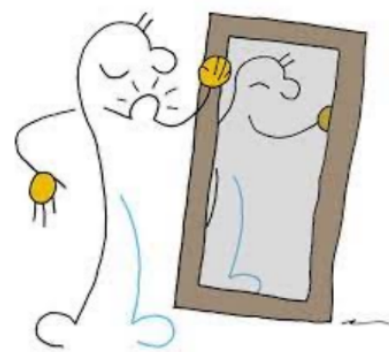
Dr. Eugen Mengel



### PRO - Selbsteinschätzung bei der Behandlung mit Olipudase alfa – ist das wichtig?

- Die systematische und standardisierte Erfassung von patientenberichteten Behandlungsergebnissen (englisch: **Patient-Reported Outcome** Measures, PROMs) gewinnt zunehmend an Bedeutung für die Gesundheitsversorgung in Deutschland.
- Sie kann eine stärker ergebnis- und patientenorientierte Versorgung im Krankenhaus, aber auch im ambulanten Bereich fördern.
- Zudem kann die Erfassung von Behandlungsergebnissen durch strukturierte Patientenbefragungen einen wichtigen Beitrag zur Qualitätssicherung im Gesundheitswesen leisten.

Quelle: Website Bundesministerium für Gesundheit



## Patient Reported Outcome – Erste Ergebnisse

- Größe – Wachstum - + Kinder
- „Dicke Bauch“ - ++
- Häufige Infektionen – Keine Hospitalisierungen
- Einschränkungen Motorik – Beweglichkeit - +
- Erschwerte Atmung - + ( wenige )
- Erschwerte Nahrungsaufnahme + ( wenige )
- Kopfschmerzen - ?? +/-
- Blutungsneigung
- Abgeschlagenheit / Fatigue

### Arimoclomol

- Orphazyme – Kempharm - Zevra
- Mehr Daten angekündigt
- FDA neue Gespräche
- Add on – Therapie
- Studie unter 2 Jahre läuft noch – Noch 1-2 Patienten gesucht
- Härtefallprogramm bis Ende 2023 gesichert



### N-ACETYL-L-LEUCIN - NALL

- Phase III Studie
- Bekanntes Konzept – Cross Over – Wash out
- Rekrutiert Ende 2022

- SphinCS – Institut für klinische Forschung bei lysosomalen Krankheiten
- Studienkoordination: Loreen Gramsch
- [loreen.gramsch@sphincs.de](mailto:loreen.gramsch@sphincs.de)
- Zoom mit Prüfarzt



Jackie Imrie  
Clinical Research Manager (UK)  
INPDR

INPDR: Es wurden große Fortschritte erzielt...

|                                                                         |                                                                                   |                                                                                |
|-------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------|
| Globale Krankheit Registry ✓                                            | Im Besitz der Patientengemeinschaft ✓                                             | Spezifische Datenbanken für ASMD & NPC ✓                                       |
| Von Patienten gemeldete Daten und klinische Daten Sammlung ✓            |  | Geleitet von einem Vorstand aus Klinikern, Forschern und Patientenvertretern ✓ |
| Geleitet von einem fachkundigen wissenschaftlichen Beratungsausschuss ✓ | Finanziert durch Zuschüsse & Industrie Abonnements ✓                              | Unterstützung der Forschung durch Dienste und kontrollierten Zugang zu Daten ✓ |

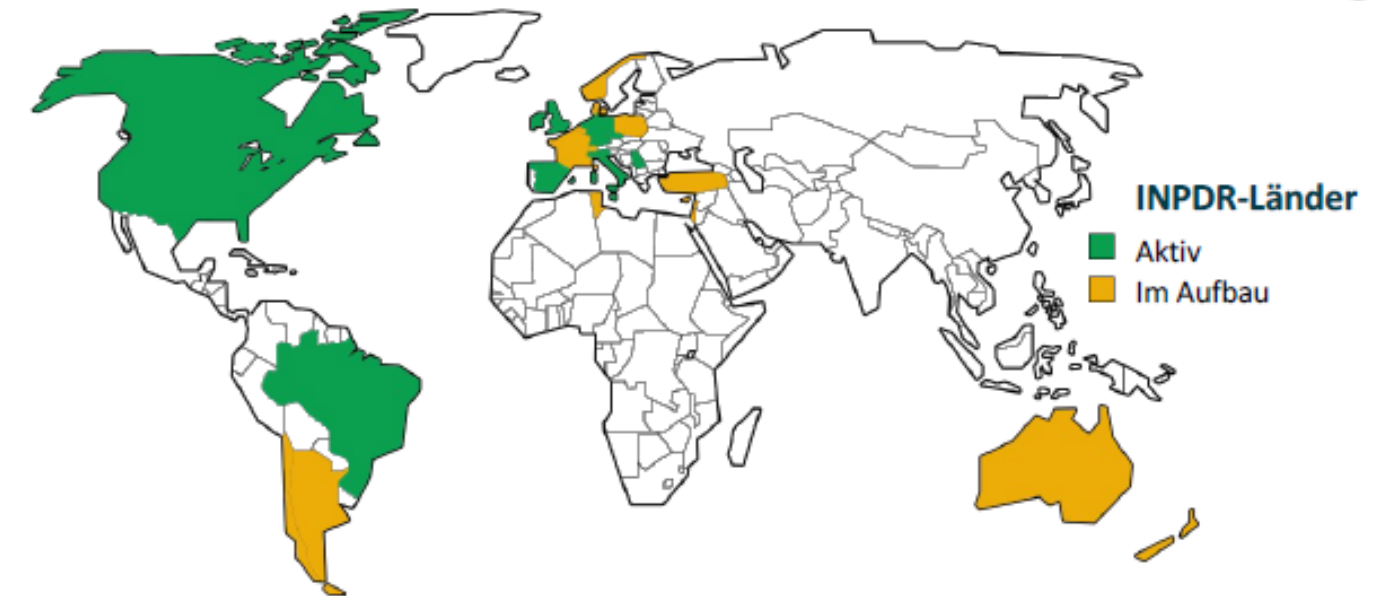


INPDR: Es wurden große Fortschritte erzielt...

|                                                     |                                                                                     |                                                                    |
|-----------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------|
| 20 Standorte in 11 Ländern auf 3 Kontinenten ✓      | 405 Patienten in der klinischen Datenbank (Verdoppelung in 2 Jahren) ✓              | 117 Patienten in der Datenbank mit Patientenberichten ✓            |
| Eine Pipeline von über 30 zusätzlichen Standorten ✓ |  | Systeme für Datenqualität in Großbritannien und der EU vorhanden ✓ |
| Entwicklung eines Prozesses zur Datenkuratierung ✓  | Drei Forschungsstudien mit INPDR-Daten genehmigt ✓                                  | Weitere Studien in der Pipeline ✓                                  |

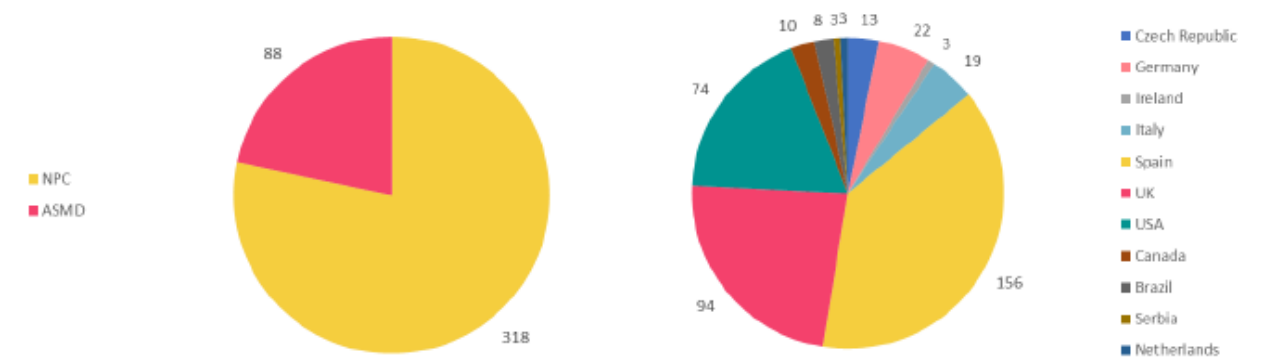


## Angebot an Standorten



## CRD - Clinical Reported Database (April 2023)

406 Patienten in der INPDR im April 2023 (25 % Anstieg seit September 2021)



## Datenbank mit Patientenberichten

### Neue Fragebögen:

- Lebensqualität
- Schwere der Krankheit
- Unbefriedigter Beduerfnisse
- Erfahrung des Betreuers

### Verknüpfung und Zustimmung:

Die Zustimmung zur Verknüpfung von CRD und PRD wird in Zukunft über PRD erfolgen.

### Übersetzungen:

In Zukunft sollen alle 14 Sprachen gemäß CRD verfügbar sein.

### Botschafterinnen und Botschafter:

- Zusammenarbeit mit INPDR in vielen Ländern zur Unterstützung und Förderung von INPDR.
- Zur Beantwortung von INPDR-bezogenen Fragen und als Wegweiser





### Beitritt zur PRD

- Wenn Sie bereits angemeldet sind, lesen Sie bitte die Informationen und stimmen Sie erneut zu.
- Wenn Sie neu bei CRD sind, lesen Sie alle Informationen
- Wenn Sie Fragen haben, wenden Sie sich an das INPDR-Team
- Unterschreiben Sie die entsprechende Einverständniserklärung und melden Sie sich oder Ihr Kind an
- INPDR schickt eine Annahme-E-Mail
- Ausfüllen von Fragebögen
- Bitte schicken Sie diese zurück und aktualisieren sie alle 6 Monate

### Ein Qualitätsregistrierungssystem

#### Qualität der Daten

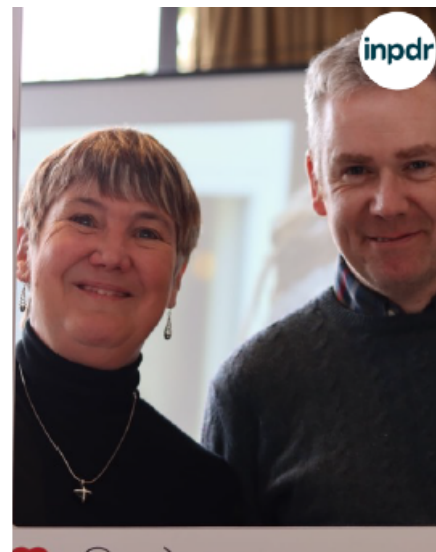
2 x Mitarbeiter in der klinischen Forschung  
Überprüfung der Quelldaten  
Zentrale Qualitätsüberwachung

#### Prozessqualität

Zertifiziertes Qualitätsmanagementsystem (BSI - ISO 9001)  
Konform mit GDPR

#### Verwaltung des Registers

Unterstützungsschreiben der Europäischen Arzneimittel-Agentur



### Eine Botschaft an Patienten und Familien

Dies ist Ihr Register, es wurde entwickelt von der Gemeinschaft für die Gemeinschaft.

Die Daten werden gesammelt und dienen der Forschung mit dem alleinigen Ziel, die Erfahrungen der Patienten und Familien, die von der Niemann-Pick-Krankheit betroffen sind, zu verbessern.

Ihre Teilnahme wird dazu beitragen, dass mehrere Forschungsstudien unterstützt werden.

Ist Ihr Arzt Teil des Registers? **Wenn ja**, können Sie bald Ihre Zustimmung zur Teilnahme geben und wir würden Sie wirklich gerne einladen uns beizutreten.

Wenn nicht, besprechen Sie es bitte mit Ihrem Arzt an und fragen sie mit INPDR zu sprechen



### Vortrag von Valentina Pallottini, PhD Associate Professor of Physiology Department of Science Section of Biomedical Sciences and Technologies Rom

Bei der Niemann-Pick-Krankheit vom Typ C<sub>1</sub> produzieren viele Genvarianten ein funktionsfähiges NPC<sub>1</sub>-Protein, das jedoch durch das strenge zelluläre Qualitätskontrollsystem abgebaut wird. Dies führt offensichtlich zu einem Fehlen des NPC<sub>1</sub>-Proteins, was eine Lipidansammlung in den Lysosomen verursacht und die Neurodegeneration auslöst. Unsere Strategie besteht darin, die Menge des NPC<sub>1</sub>-Proteins in den Lysosomen zu erhöhen, um die Lipidanreicherung zumindest teilweise wiederherzustellen. In unserem Projekt erforschen wir als therapeutisches Ziel einen epigenetischen Weg, der im Zusammenhang mit dieser Krankheit noch nicht untersucht wurde. Bislang sind unsere präklinischen Ergebnisse, die wir sowohl in vitro als auch in vivo erhalten haben, sehr ermutigend, da wir in beiden Modellen Vorteile sehen.

Valentinas Forschungsarbeit wurde finanziell von der Selbsthilfegruppe unterstützt. Sie hat tolle Neuigkeiten für uns und wir beglückwünschen sie zu ihrem Erfolg!

Liebe Mitglieder der Selbsthilfegruppe,  
ich freue mich sehr Euch mitteilen zu dürfen, dass Dank Eurer finanzieller Unterstützung und der dadurch gewonnenen Ergebnisse wir für unser NPC-Projekt nun auch Fördermittel der italienischen Telethon Stiftung erhalten. Dies ist eine sehr große Auszeichnung, denn weniger als 5% der Anträge sind erfolgreich! Prompt wurde ich auch zu einem Interview im öffentlichen Fernsehsender (RAI1) eingeladen, wo ich über Niemann-Pick reden konnte. Das hilft sicher, die Krankheit bekannt zu machen und die Spendenbereitschaft für Telethon zu erhöhen. Das Projekt setzt die von Euch bereits unterstützte Arbeit fort, es geht um Hemmung der sogenannten BET-Proteine als neuer Therapieansatz. Ich würde mich sehr freuen, die neuen Ergebnisse bei Eurem nächsten Treffen in Kassel vorstellen zu dürfen.

Liebe Grüße  
Valentina





## Eindrücke von unserer letzten Familientagung







### Interview der Kinderbetreuung (Jahrestagung)

Corina Hendeß & Nadine Töpfl

Jahr für Jahr übernehmen Corina und Nadine die liebevolle Kinderbetreuung während unserer Familientagung. Sie sind mit ganz viel Herzblut dabei und wir sind ihnen für ihren Einsatz sehr dankbar.

In unserem Interview stellen sie sich vor und erzählen uns, was sie antreibt und wie sie zu unserer Gruppe gestoßen sind.

**Name: Corina Hendeß**

**Alter:** 53

**Wohnort:** Ehningen

**Beruflicher Background, Erfahrungen:**

- in der ehemaligen DDR zunächst Ausbildung zur Krippenerzieherin (Kinder von 0-3 Jahre)
- nach der Wende Anpassungsfortbildung zur staatlich anerkannten Erzieherin
- 6 Jahre in einem Wohnheim für geistig und schwerstmehrfach behinderte Kinder und Jugendliche tätig
- seit 19 Jahren im Förder- und Betreuungsbereich mit schwerstmehrfach und geistig behinderten Menschen tätig
- langjährige und umfassende Erfahrungen im pflegerischen, pädagogischen und z. T. medizinischen Bereich

- seit ca. 9 Jahren ehrenamtlich als Hospizbegleiterin tätig

**Das sagen Freunde über mich, was mich als Mensch ausmacht:**

Sehr humorvoll, schlagfertig, an vielem interessiert, zuverlässig, strukturiert, tolerant, geradlinig und klar, ehrlich und sage das, was ich denke. Wenn ich gebraucht werde, bin ich da. Ich lasse niemanden sitzen. Warmherzig, kann gut zu hören, kann auch sehr nachdenklich und zurückgezogen sein.

**Was treibt mich an?**

- die Freude und Neugierde am Leben und auf Menschen und das es noch so viel zu erleben gibt
- meine Familie und Freunde
- die Höhen und Tiefen des Lebens

**Was liegt dir besonders am Herzen?:**

Meine Familie und Freunde liegen mir natürlich besonders am Herzen, aber auch meine ehrenamtlichen Tätigkeiten.

**Name: Nadine Töpfl**

**Alter:** 43

**Wohnort:** Simmozheim

**Beruflicher Background, Erfahrungen:**

15 Jahre im Förder- und Betreuungsbereich mit schwerstmehrfach behinderten Menschen. Seit 2015 im Einkauf bei den Gemeinnützigen Werk- und Wohnstätten. Ehrenamtlich bei der Lebenshilfe.

**Was macht dich als Mensch aus und was treibt dich an?:**

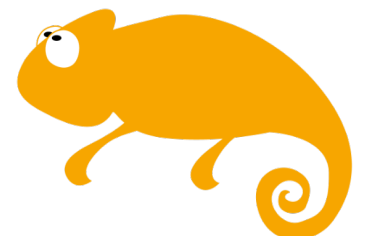
Freunde behaupten, meine liebevolle, soziale und ruhige Art

**Was treibt mich an?**

...mein Motorrad 😊

**Was liegt dir besonders am Herzen?**

Meine Familie





**Wie seid ihr zur Kinderbetreuung unserer Selbsthilfegruppe gekommen?**

Durch Edmund & Gerda Fabianski. Ihr Sohn Tim besuchte unsere Gemeinnützige Werkstatt in Sindelfingen. Gerda ist 2011 an unsere ehemalige Kollegin Ursel Erl herantreten (sie war in der Gruppe von Tim), ob sie sich vorstellen könnte, auf der Familienkonferenz ein Malangebot während der Tagung zu machen. Ursel fragte dann Corina, ob sie Lust hätte, sie dabei zu unterstützen und war sofort mit Begeisterung dabei.

So starteten wir 2011 mit der Kinderbetreuung. 2015 sprang Nadine kurzfristig für Ursel ein und ist seitdem fester Bestandteil unseres kleinen Teams.

**Was hat euch dazu bewegt, unsere Kinder ehrenamtlich und in eurer Freizeit zu betreuen?**

Natürlich die Anfrage von Familie Fabianski und die gute Aufnahme in die Community.

Es wurde uns gleich das Gefühl vermittelt, als ob wir bereits jahrelang dazu gehörten.

Die Gemeinschaft, die Herzlichkeit, das uns entgegengebrachte Vertrauen und auch das wir uns bei euch wohlfühlen.

**Was macht die Familientagung, eurer Meinung nach, besonders?**

Die tolle Atmosphäre & Stimmung und das alle so besonders sind! Genau das macht die Familienkonferenz so besonders!

„Selbsthilfegruppe“ hat manchmal einen negativen Charakter aber so ist es nicht. Es wird viel gelacht, wir sind eine große Familie und der Umgang miteinander ist offen und persönlich, obwohl die Erkrankung im Fokus liegt.

**Wie sehen für euch die Vorbereitung & Planung aus (Zeitaufwand, Besorgen von Materialien, Logistik, Aufbau und Raumgestaltung, um auf die Bedürfnisse und Besonderheiten der jeweiligen Kinder eingehen zu können)?**

Corina: Ich fange im Februar/März mit einer Bestandsaufnahme an. Welche Sachen (Basteln, Malen, Spielen usw.) werden für die Betreuung benötigt. Was habe ich an Fundus noch im Keller liegen? Was muss beschafft werden? Was kann Neues mit aufgenommen werden und so wird die To Do Liste immer länger.

Unser Anspruch ist, dass für alle Kinder etwas dabei ist!

Wenn der Tag näher rückt, platziere ich alles oben in meiner Wohnung.

Früher sind wir mit einem ganz normalen Auto gekommen, was bis oben vollgeladen wurde. Irgendwann reichte der Stauraum nicht mehr, so dass wir nun

mit dem Sprinter oder auch schon mal mit dem Wohnmobil nach Kassel anreisen. Die Organisation dafür übernimmt dann meistens Nadine.

**Welche Altersgruppen werden bei euch betreut?**

Alle 😊

**Wie sieht eine Tagesgestaltung während der Tagung aus?**

Am Freitagabend bereiten wir alles vor und bauen auf, sodass wir am Samstag direkt nach dem Frühstück mit der Betreuung loslegen können.

Jeder kann sich aussuchen, was er gerne machen möchte. Ob malen, spielen, basteln, essen & trinken, ausruhen oder schlafen für jeden ist etwas dabei.

Dann folgt das Mittagessen und zum Mittag/Nachmittag hin suchen sich die Kinder einen Film aus, den wir anschauen.

Unser Highlight sind die Seifenblasen zum Schluss! Hier haben die Kinder richtig viel Spaß. 😊

Im Anschluss räumen wir gemeinsam auf, bevor jedes Kind seine Meisterwerke mitnimmt und wir dann zum gemütlichen Abendessen übergehen.

Zum Abschied und als kleines Dankeschön gibt es für jedes Kind eine Tüte mit kleinen Geschenken (Luftballons, Seifenblasen usw.) drin.

**Was gefällt euch besonders gut?**

Das jedes Kind ganz besonders & herzlich ist und dass wir freie Hand in der Gestaltung haben.

**Was könnten wir in der Kinderbetreuung verbessern?**

Einen Steckbrief erstellen, den die Eltern vorab ausfüllen und uns zukommen lassen. Dann haben wir alle benötigten Informationen wie: was mag mein Kind, was nicht. Medizinische Situation, Notfall Medikamente, Essen & Trinken etc.

Was könnt ihr den Eltern mitgeben, die Zweifel an einer Betreuung vor Ort haben?

Wir bieten persönliche Gespräche an. Gerne vorab am Freitagabend und Samstag. Die Zeit nehmen wir uns gerne!

Eltern dürfen mit dazu kommen und sich selbst ein Bild machen oder sich mit anderen Eltern auszutauschen.

**Ein herzliches Dankeschön im Namen des Chamäleon Zeitungsteams!**

## Unsere Reise mit der Heimtherapie

Lisa Tauszig

Über mehrere Jahre sind wir alle zwei Wochen entweder zu einem nördlich gelegenen Krankenhaus oder südlich gelegenen Klinik gependelt um eine Therapie zu erhalten. Die Hürden waren groß: 2 Stunden Autobahnfahrt zu den unterschiedlichsten Wetterlagen und Grade der Dunkelheit, die ständige Befürchtung von enormen Staus oder noch schlimmer: ein Autounfall, die Hassliebe zum Wecker—denn um pünktlich vor Ort zu sein waren wir oft schon sehr, sehr früh unterwegs. Trotz mehrere Übergeschwindigkeiten die durch ein Blitzfoto(!) festgehalten wurden—oder vielleicht auch gerade deshalb, haben wir es auch meistens pünktlich geschafft.

Die Therapie war immer gut, die Leute noch besser, aber nichtsdestotrotz war es manchmal eine Mammutaufgabe die Fahrerei über die Jahre durchzuziehen. Deshalb war es für uns eine große Erleichterung als unser Arztteam die Möglichkeit vorschlug unsere jetzige Therapie als Heimtherapie umzuwandeln. Aber direkt nach dem Glücksgefühl kamen die Ängste: Heimtherapie? Kann das denn gut gehen? Kein Arzt vor Ort? Was ist wenn etwas schief geht? Aber Angesichts unsere Pflegemüdigkeit und die komplexere Betreuung der Geschwisterkinder, gab es für uns keine wirkliche Wahl. Wie schon so oft erlebt auf dieser Krankheitsreise, ließen wir uns auf das Ungewisse ein.

Da meine Tochter keine geeigneten Venen hatte um einen verlässlichen Zugang zu etablieren, war die Voraussetzung der Heimtherapie ein Port. Nur der Gedanke an eine OP hatte mir so manche Stunden Schlaf gekostet.

Aber wie immer: die Zukunftsängste waren schlimmer als die Realität. Bisher hatten wir noch nie einen Infekt, der Zugang funktioniert immer noch sehr gut. Das Schlimmste an der Port OP war das 40 Jahre alte Beistellbett für Eltern in unserem örtlichen Kinderkrankenhaus- eine Drahtspirale die die Matratze durchdring und somit den Schlaf

nahm, genau so wie die Protokoll-führende Krankenschwester die alle 3 Stunden uns aufweckte „nur um zu gucken ob alles in Ordnung ist“.

Nun, nach fast einem Jahr Heimtherapie, kann ich nur Gutes berichten. Wir müssen nicht mehr in aller Früh aufstehen, die Geschwisterkinder können ihren normalen Tagesablauf haben, die Krankenschwester (und die Pfleger vor ihr), haben wir in unser Herz geschlossen. Die Therapie dauert in unserem Fall fast 6 Stunden, die wir nun dank mobiler Pumpe und Rucksack, nicht mehr in der Klinik verbringen, sondern draußen. Meine Tochter und die Krankenschwester machen jedes Mal einen Spaziergang zum Ententeich und laufen im nahe-gelegenen Stadtwald herum. Es ist in diesem Jahr noch nie etwas passiert, was das Pflegeteam nicht lösen konnte.

Beispiel einer Woche der Heimtherapie:

Dienstag: Medikament wird nachmittags geliefert. Es hat eine längere Haltbarkeit und muss dunkel gelagert werden. Hier bedarf es manchmal an etwas Koordination denn nachmittags bin ich häufig unterwegs, aber die Apotheke und Lieferant sind flexibel und es wird immer vorher abgesprochen. Wir hatten noch nie eine Überraschungslieferung. Kommunikation mit der Apotheke ist einfach.

Freitag: Freitag ist unser Therapietag, alle 2 Wochen. Unsere Krankenschwester kommt um 7 Uhr, weil das für beide Seiten der beste Zeitpunkt ist. Der Port wird angestochen und das Medikament läuft seine 6 Stunden. Meine Tochter darf in der Zwischenzeit Videos gucken, wir spielen zusammen, sie geht auf ihren Spaziergang zu den Enten, wir essen alle gemeinsam Mittag, und am frühen Nachmittag ist alles fertig.

Natürlich ist die Krankheit und dessen Folgen immer noch unser ständige Begleiter. Aber zumindest hat die Heimtherapie unser Leben wesentlich erleichtert.

## Festland – ein ganz besonderes Wohnprojekt

Philine Mötsch

Obwohl unsere Kinder zum Zeitpunkt der Diagnose noch Babys bzw. Kleinkinder waren und nun auch erst im Grundschulalter sind, mache ich mir seither Gedanken darüber, wie sie wohl weiterhin aufwachsen werden, sich der Schulbesuch in den nächsten Jahren gestaltet und ob sie jemals ausziehen und ein eigenständiges Leben führen werden, so wie andere junge Erwachsene es auch tun.

Kurz nach der Diagnose las ich über das Wohnprojekt Festland, was mich seitdem nicht mehr losgelassen hat. Nach knapp drei Jahren im Wohnbetrieb habe ich es im Oktober besucht.

In der Hamburger HafenCity, in der seit mehr als zwei Jahrzehnten Baustelle und Wachstum für innovatives Wohnen, Arbeiten und Studieren herrscht, ist im Quartier des Baakenhafens ein besonderes Haus entstanden: Festland, ein Wohnprojekt für chronisch erkrankte Menschen.



Das mehrstöckige Hochhaus umfasst 27 Wohnungen, die ein bis drei Zimmer haben. 21 Wohnungen werden gefördert, 6 frei finanziert. In den Wohnungen leben insgesamt 33 Bewohner:innen von zwanzig bis Mitte fünfzig Jahre alt: Singles, Paare und eine Familie. Nicht mitgezählt sind ihre tierischen Mitbewohner Hunde, Katzen und Vögel.

Formell ist Festland eine Servicewohnanlage. Die Menschen, die hier wohnen, kümmern sich selbst um ihren Alltag: Arbeit, Physio- und Ergotherapie, und je nach Pflegegrad um Assistenz. Es wird ein hoher Grad an Selbstorganisation aber auch Selbstbestimmung vorausgesetzt. Wer sich für das Wohnen im Festland entscheidet, will und muss für sich selbst sorgen.

Die Leitung des Hauses, Christian Kaiser-Williams und Maike Früh, lädt einmal wöchentlich die Bewohner:innen zur offenen Sprechstunde ein. Am großen Tisch im Gemeinschaftsraum sitzen Nadine, Anna, Christian, Lars und Simone bei Apfelschorle und Cola. Sie erzählen von dem Weg der Idee bis zum Einzug in dieses besondere Haus.



Nadine ist auf einen E-Rollstuhl angewiesen und war bereits Mitglied der Fokusgruppe, die sich unter anderem aus Expert:innen aus Politik, Medizin, Pflege aber auch durch körperlich Beeinträchtigte zusammengesetzt hat. Wissenschaftlich begleitet machte sich die Gruppe über das Projekt in spe Gedanken



und überlegte, was es nicht nur für ein barrierefreies, sondern auch im Alltag einfaches und lebenswertes Wohnen braucht. Nadine fand von Beginn an den Gedanken an so ein Wohnprojekt reizvoll. Dennoch zweifelte sie an der tatsächlichen Umsetzung der Ideen. Im Nachhinein ist Nadine nun sogar von der einfachen Müllentsorgung, für die sie sonst immer Hilfe benötigte, begeistert. Auch den Backofen nutzt sie, was für sie in ihren bisherigen Wohnungen ausgeschlossen war.

Als Nadine bereits im Festland wohnte, erlitt sie einen durch eine Operation verursachten Trümmerbruch und war plötzlich auf eine Assistenz angewiesen. In anderen Wohneinrichtungen hätte die Änderung der Bedürftigkeit den Umzug in eine Pflegeeinrichtung zur Folge haben können. Im Festland war eine kurzfristige Umorganisation der Pflegeansprüche möglich und Nadine erkämpfte sich in ihrem Zuhause Stück für Stück die Selbständigkeit zurück.

Anna stieß durch einen Zeitungsartikel, den ihr der Arzt gab, auf Festland. Sie wohnte in der Nähe von Hamburg bei ihren Eltern.



Die weiten Fahrtwege nach Hamburg zu ihren Ärzt:innen und Therapeut:innen kosteten Zeit und Kraft, zudem vereinsamte sie im alternden Dorf. Obwohl Anna das Wohnprojekt gut fand, glaubte sie nicht daran, dass so etwas wirklich funktionieren kann. Trotzdem bewarb sie sich, wurde zum Gespräch eingeladen und zog als eine der ersten Bewohner:innen im November 2020 in den Neubau ein.

Was macht das Wohnprojekt nun so besonders? Festland ist keine Zwecks- und Zwangsgemeinschaft, in der das Leben von Fachleuten reguliert wird. Vielmehr ist es eine Hausgemeinschaft mit Rückzugsmöglichkeiten. Es gibt vielfältige Angebote, aber keine Verpflichtung, sie auch wahrzunehmen.

In das Haus sind Menschen mit unterschiedlichen Lebensumständen, Bedürfnissen und Einschränkungen gezogen. Die Krankheiten sind präsent, bilden aber nicht den Mittelpunkt der Hausgemeinschaft. Nicht nur für Lars ist es wertvoll, dass das Verständnis für die jeweiligen Erkrankungen und damit verbundenen Einschränkungen bei allen vorhanden ist. Laut Lars sei es in Ordnung und müsse nicht weiter erklärt werden, wenn man bei einer gemeinsamen Veranstaltung kurzfristig absage. Es sei normal und verständlich, dass es einem an manchen Tagen auch mal nicht gut gehe.

Zu den gemeinsamen Veranstaltungen gehört unter anderem das Virtuelle Weltreisen: Ehrenamtliche des Rotary Club Hamburg Maritime Motion holen Reiseziele der ganzen Welt in den Gemeinschaftsraum des Festlands. Die Idee, aufgrund der eingeschränkten Reisefähigkeit mancher Bewohner:innen Länder und Städte durch Musik und Tänze, Essen und Getränke sowie Vorträge und Quiz ins Festland zu holen, begeistert das gesamte Haus und führte bereits nach Hawaii, New York und Australien.

Obwohl Individualität und selbstbestimmtes Wohnen im Festland den Bewohner:innen wichtig ist, ist das Haus auf Gemeinschaft und Kommunikation ausgelegt. In jeder zweiten Etage befinden sich Begegnungsflure mit Sofa, Sesseln und Nischen in der Wand, um niedrigschwelliges Aufeinandertreffen zu fördern. Die Küchenfenster zum Flur sind als Kontaktmöglichkeit gedacht und wurden je nach Wunsch der Bewohner:innen offen oder geschlossen gestaltet. Es gibt einen Gemeinschaftsraum mit großer Küche und Terrasse zum Grillen im Erdgeschoss sowie einen Gemeinschaftsraum im sechsten Stock mit Außenterrasse und dazugehörigem Blick über den Hamburger Hafen. Lars hat bereits für eine große Feier im nächsten Sommer den Raum mit Hafenblick gebucht.

Das zentrale Leben in einer vielfältigen Großstadt sowie die damit verbundenen

Möglichkeiten und kurzen Wege können das alltägliche Leben mit einer schwerwiegenden Erkrankung und körperlichen Einschränkung erleichtern und sogar verbessern. Das angedachte Konzept wird im Festland regelrecht gelebt.

Ob das Projekt in ein paar Jahren denkbar für unsere Kinder wäre? Vermutlich nicht, da Festland sich hauptsächlich an die durch die Erkrankungen körperlichen Einschränkungen ausrichtet. Dennoch ist diese Art des selbstbestimmten Zusammenwohnens für eine inklusive und vielfältige Gesellschaft beispielhaft und zukunftsweisend. Ich würde mir für unsere Kinder wünschen, dass sie eines Tages, wenn sie den Bedarf haben, so wohnen können und dürfen.





Am 12. Juli 2023 ist unser Sohn Simon Grunenberg gestorben.  
18 Jahre zuvor wurde bei ihm Niemann-Pick Typ C diagnostiziert.

Fam. Grunenberg

Als wir Anfang Oktober am online-Stammtisch der Niemann-Pick-Selbsthilfegruppe teilgenommen haben, wurden wir vorsichtig gefragt, ob wir nicht für Chamäleon über Simons Tod und die Zeit danach schreiben können.

Alle, die selbst von dieser Krankheit betroffen sind oder einen nahen Angehörigen mit dieser Krankheit haben, beschäftigen sich ab der Diagnose damit, was wohl auf sie zukommen wird. Wie geht man mit dem schleichenden Voranschreiten der Krankheit um – und wie damit, wenn der geliebte Mensch stirbt?

Wir haben zwei Söhne, Jonas, geboren im Januar 1999 und ohne Diagnose und Simon, geboren im Juli 2000 mit NPC. Unser Weg mit Simon war bis Anfang Juli 2022 ein verhältnismäßig moderater. Seit seinem 5. Lebensjahr hat er Zavesca erhalten, ab ca. 2018 dann an der Arimoclomol-Studie teilgenommen. Simon hat eine inklusive Grundschule besucht, dann eine integrative Gesamtschule und die Klassen 11 und 12 hat er dann noch in einer Förderschule verbracht. Die Schulzeit war von Anfang bis Ende seine allerschönste Zeit, das Highlight waren die jährlichen Klassenfahrten, die trotz fortschreitender Krankheit von seinem Integrationshelfer sehr umsichtig und zuverlässig begleitet wurden. Nach der Schulzeit war er in der Tagesförderstätte einer Werkstatt für behinderte Menschen und wieder hat er sich wohlgefühlt und den Aufenthalt dort genossen.

Nach Beginn der ersten epileptischen Anfälle im Alter von 12 Jahren ließen Simons Fähigkeiten zunehmend nach. Allmählich verlor er an Muskelkraft und war ab seinem 14. Lebensjahr auf den Rollstuhl angewiesen, um etwas längere Strecken zu bewältigen. Die Strecken zu Fuß wurden immer kürzer, die Nutzung des Rollstuhls immer länger. Die Konzentration ließ nach, die Ausdauer auch. Simon war ein sehr fröhliches, lebenshungriges Kind und unser Entschluss war daher, vor allem das Leben vor Augen zu haben – weniger die Krankheit. Er liebte Fußball, unsere große Familie, seine und unsere Freunde, Ausflüge, Erlebnisse aller Art und vor allem das Essen. Ein paniertes Schnitzel und der Tag war ein guter. Außer einer Grippe zu Beginn der Corona Zeit im März 2020, die er gut überstand, war er im Prinzip „gesund“. Aber natürlich ist die Grunderkrankung immer weiter fortgeschritten: Ab dem 20. Lebensjahr wurde Simon immer schwächer auf den Beinen, die Anfälle waren immer schwieriger einzustellen. Inzwischen fingen auch erste Schluckstörungen an und gesprochen hat er immer weniger, zuletzt eigentlich gar nicht mehr. Seine Bedürfnisse musste man erraten oder eben einfach gut kennen.

Die Zeit vor dem 12. Juli 2023:

Anfang Juli 2022 bekam Simon aus heiterem Himmel Durchfall. Der mündete innerhalb von 3 Tagen in eine Urosepsis, die Blase hatte komplett aufgehört zu arbeiten. Simon kam mit dem Rettungswagen ins Krankenhaus, wo er 10 Tage bleiben musste. Zum Glück konnte sein Papa bei ihm bleiben. Nachhause kam Simon mit einem Blasenkateter und 46 kg Gewicht bei 1,78 m Länge. Zuhause wurde er über Wochen wieder gepöppelt und langsam aber stetig hat er wieder zugenommen und an Kraft gewonnen. Nach wie vor machte er einen sehr zufriedenen Eindruck und freute sich über jede Abwechslung.

Weihnachten 2022 gab es noch ein schönes Gänseessen bei seiner Oma, das er ohne Verschlucken genießen konnte – wir waren alle sehr erstaunt. Aber nur wenige Tage später hat Simon innerhalb von wenigen Stunden eine schwere Lungenentzündung entwickelt. In kurzer Zeit bekam er Atemnot und wurde mitten in der Nacht wieder mit dem Rettungswagen ins Krankenhaus gebracht. Wir hatten großes Glück mit Ärzten und Pflegepersonal dort und Simon hat die Lungenentzündung gut überstanden. Nun war die Zeit gekommen, ihm eine PEG zu legen – eine Nahrungssonde über den Bauch direkt in den Magen – um das Verschlucken beim Essen zu vermeiden.

Eine nächste geplante OP stand kurz danach an: Der Blasenkateter, der bislang nur durch die Harnröhre ging, wurde in die Bauchdecke verlegt.

Leider wurde hier die Blase verletzt. Nach ein paar Tagen zuhause löste sich ein Blutpfropfen, so dass Simon aus Harnröhre und Katheterzugang blutete – erneut musste er mit dem Rettungswagen ins Krankenhaus. Das hat ihn sehr geschwächt, er verlor viel Blut und musste Transfusionen bekommen. Nach 10 weiteren Krankenhaustagen wurde er mit 43 Kilo entlassen.

Die empfohlene künstliche Sondennahrung hat Simon leider gar nicht vertragen, die Folge waren Durchfälle. Beim Treffen der Selbsthilfegruppe in Kassel im April wurden wir durch eine betroffene Mutter ermutigt, in Zukunft selbst zu kochen. Das hat dann wunderbar geklappt, der Durchfall ging sofort weg.

Inzwischen war es Anfang Mai. Simon hat ganz langsam wieder zugenommen, konnte nun wieder zu seiner Physiotherapeutin gehen, die seit Jahresanfang nachhause gekommen war, konnte wieder zur Logopädin gehen, für wenige Stunde mehrmals in der Woche in seine Tagesförderstätte und hat auch wieder einige Ausflüge mit uns unternommen.

Am 7.7. haben wir seinen Geburtstag mit einem Zoobesuch gefeiert, am Tag darauf kam die ganze Familie, um mit Simon im Garten zu feiern. Am Sonntag hat er sich dann ausgeruht, am Montag ist er wieder in die Werkstatt gegangen. Dort hat er ungewöhnlich stark gespeichert, was uns etwas ratlos gemacht hat. Am Nachmittag zuhause war er dann sehr schlapp, abends merkte man, dass er sich nicht so gut fühlt, aber diesen Zustand hatten wir im letzten Jahr immer mal wieder.

Am frühen Dienstagmorgen verschlechterte sich sein Zustand und wir haben wieder einmal einen Rettungswagen gerufen. Eine Darmverschlingung mit Lungenentzündung wurde diagnostiziert. Wir waren wieder völlig überrascht – er hatte noch bis zum späten Abend vorher Stuhlgang und auch nicht wirklich Atemprobleme. Wie bisher jedes Mal kamen wir unfassbar schnell in die Notfallsituation mit Simon.

Diese Mal war es allerdings das letzte Mal. Simon ist Mittwochmorgen verstorben.





Die Zeit nach dem 12. Juli 2023:

Wir durften noch viele Stunden mit Simon im Krankenzimmer bleiben. Es war sehr unwirklich und hat doch gutgetan, bei ihm sein zu können. Ihn zu sehen und zu fühlen um zu begreifen, dass er nicht mehr lebt.

Wir hatten das große Glück, in dieser Situation auf verständnisvolle Ärzte und emphatische Schwestern und Pfleger zu stoßen, die in Absprache mit uns gehandelt haben und die verstanden hatten, dass es zuletzt darum gehen sollte, das Leiden nicht unnötig zu verlängern.

Wir waren in den ersten Tagen und Wochen ungewöhnlich gefasst. Es war fast unheimlich. Aber so lange schon haben wir uns damit auseinandersetzen müssen, dass Simon früh sterben muss. Das hat uns vielleicht geholfen, nicht in der Trauer zu erstarren. Wir haben die Beerdigung geplant und es hat uns sehr gutgetan, dass unsere Familien, unser Freundeskreis, die Nachbarn, Simons Therapeuten und Ärzte, die KollegInnen und selbst weitläufige Bekannte so sehr Anteil genommen haben. So viele Karten mit so vielen lieben Worten haben wir erhalten. Für UNS war das sehr schön. Es gab keine falschen oder unpassenden Worte, wir haben uns über jeden gefreut, der sich in irgendeiner Form gemeldet hat. Viele Menschen haben Simons letzten Weg begleitet und uns damit so viel Trost und Kraft gegeben. Wir werden nicht gemieden, sondern angesprochen, angerufen, eingeladen – und das ist für uns genau der richtige Weg. Diesen Weg der Trauer geht jeder anders. Wir mögen es, weiter in Kontakt zu stehen und sind dankbar für jeden, der einfach mal nachfragt oder sich mit uns verabredet – oder werden selbst aktiv und verabreden uns. Direkt nach Simons Tod ist erst einmal die Anstrengung der intensiven Pflege in den letzten Monaten und die Sorge, die wir immer um ihn hatten, von uns abgefallen. Eine Unabhängigkeit war plötzlich da, die wir schon so lange nicht mehr hatten. Nach den ersten weniger schweren Wochen stecken wir nun wieder mitten im Alltag. Nun kommt im Herzen an, was der Kopf schon lange weiß: Simon kommt nicht wieder. Daran können wir gar nichts ändern und dabei vermissen wir ihn so sehr. Alles zuhause erinnert an ihn.

Was hilft nun? So richtig wissen wir das noch nicht, zu frisch ist alles noch. Wir schauen uns die vielen Fotos und Filme an, die wir immer im Bewusstsein gemacht haben, dass er einmal nicht mehr bei uns sein wird; wir gehen häufig auf den Friedhof und sprechen viel von ihm. Immer wieder kommen Erinnerungen, die in eine Unterhaltung einfließen – untereinander, mit Familie, mit Freunden. Wir unternehmen viel - Wanderungen, Besuche, Konzerte, Kino...Diese Stunden sind meist relativ unbeschwert. Aus dem Nichts kommen aber auch die Tränen und eine unglaublich große Traurigkeit; wenn wir von ihm erzählen, sowieso. Das ist auch gut so, dann fühlen wir uns ihm nahe. Dieses Gefühl der Nähe, das sucht man so intensiv. An ihn denken werden wir weiterhin jeden Tag. Uns tröstet aber auch, dass wir bis zuletzt bei Simon sein konnten und er einen schnellen und durch die Morphingabe schmerzfreien Tod hatte. Und dass ihm vermutlich noch manches erspart geblieben ist.

Und wir sind so dankbar, dass er die Fähigkeit hatte, trotz seiner Krankheit sein Leben mit dem, was für ihn möglich war, wirklich zu genießen.

In unseren Herzen bleibt Simon bei uns – für immer.



„Es gibt nichts, was uns die Abwesenheit eines uns lieben Menschen ersetzen kann und man soll das auch gar nicht versuchen; man muss es einfach aushalten und durchhalten. Indem die Lücke wirklich unausgefüllt bleibt, bleibt man durch sie miteinander verbunden“  
(Dietrich Bonhoeffer)



## Von zwei Brüdern, die auszogen, das Alleinleben zu lernen bzw. der Weg bis dahin

Dorothea Seifert im Oktober 2023

Erwachsen ist erwachsen – auch junge Menschen mit Erkrankung haben den Wunsch nach einem eigenständigen Leben und einer Ablösung vom Elternhaus. Je nach Schweregrad der Erkrankung und dem erforderlichen Unterstützungsbedarf ist das natürlich eine große Herausforderung, und geeignete Unterkünfte sind nicht leicht zu finden. Dennoch sollte auch kranken Kindern das Recht auf ein selbstbestimmtes Leben eingeräumt werden, soweit das irgendwie geht. Das zur Theorie.

Für uns stand das Thema schon eine Weile im Raum, da insbesondere Marius mit seinen damals 23 Jahren den Wunsch hatte auszuziehen. Er war nach Schulabschluss mit Fachabitur, Freiwilligem Ökologischen Jahr und außerbetrieblicher Ausbildung zum Kaufmann für Büromanagement schließlich im Berufsbildungsbereich der Hephata Werkstätten angekommen und über verschiedene Praktika auf der Suche nach einem geeigneten Arbeitsplatz. Ohne konkret zu wissen, an welchem Ort er dauerhaft arbeiten würde, hatten wir angefangen, uns mit dem Thema Wohnen zu beschäftigen.



Im Rheinland gibt es den Landschaftsverband Rheinland (LVR\*), der sich für Menschen mit Behinderung einsetzt und sich u.a. den Themen Wohnen und Alltag sowie Teilhabe am Arbeitsleben widmet. Vom LVR wird auch die KoKoBe finanziert, eine Einrichtung zur Beratung für Menschen mit Behinderung. KoKoBe steht für Koordinierungs-, Kontakt- und Beratungsstelle.

An die KoKoBe haben wir uns mit der Frage gewandt, welche Optionen es für Marius gibt, ein eigenes Leben zu führen und trotzdem Unterstützung zu erhalten. Seine körperlichen Einschränkungen waren und sind zum Glück noch so moderat, dass er bei Alltagshandlungen nicht auf fremde Hilfe angewiesen ist. Aber einen Haushalt führen mit allem, was dazugehört, Kochen, Planen, bürokratische Angelegenheiten regeln sind zu komplex, um sie angesichts der mit der NPC-Erkrankung einhergehenden kognitiven Einschränkungen allein zu bewältigen. Und da trotz der Teilnahme an Medikamentenstudien eine Verschlechterung des Gesamtzustands zu erwarten ist, ist ein Alleinwohnen eigentlich keine Option.

Was also kommt in Frage? Behindertenheime, wie es sie früher gab, gibt es nicht mehr. Außerdem wäre Marius dort fehl am Platze, da viel zu fit. Heute gibt es verschiedene Wohnformen unter dem Dachbegriff Betreutes Wohnen (BeWo) mit mehr oder weniger Assistenzleistungen von verschiedenen Trägern (Wohngruppen, Ambulantes Wohnen, Inklusive Studentenwohnheime, Apartment-Wohnungen, Besondere Wohnformen), die in der Regel ausgebucht sind und lange Wartelisten haben. Unsere Idealvorstellung war, dass er in einer Wohngemeinschaft einen eigenen Bereich hat, aber bei Bedarf in Gemeinschaftsräumen auf andere gleichgesinnte Menschen treffen, gemeinsam Fernsehen oder kochen kann und immer Ansprechpartner für Alltagsfragen hat.

Von der KoKoBe erhielten wir also eine Liste mit Adressen und Ansprechpartnern, an die wir uns wenden sollten (Evangelische Stiftung Hephata Wohnen gemeinnützige GmbH, Lebenshilfe Mönchengladbach e.V., Aktion Freizeit behinderter Jugendlicher e.V., Menschen im Zentrum e.V. und St. Josefshaus von der Trägerschaft Vinzentinerinnen Köln GmbH). Die Optionen reduzierten sich schnell, da die Wohnformen entweder grundsätzlich nicht geeignet waren oder keine Kapazitäten hatten. Also blieben Wartelisten und zwei Gesprächstermine. In einem Fall konnten wir verschiedene Wohngemeinschaften besichtigen, die aber sowohl von der Lage als auch von der Art des Zusammenlebens nicht passend waren. Ein unerwarteter Glückstreffer schien aber dabei zu sein. Es gab im Umfeld einer Behinderteneinrichtung einen neu errichteten Wohnkomplex mit dem bezeichnenden Namen „Sprungbrett“, der jungen Menschen mit Beeinträchtigung die Gelegenheit geben sollte, das Alleinleben zu testen, um nach einer Zeit von ca. 2 Jahren zu entscheiden, ob mehr oder weniger Betreuungsbedarf vorhanden ist oder das Leben in einer eigenen Wohnung möglich ist. Hier fanden wir im Prinzip genau das, was uns vorschwebte: ein kleiner eigener Bereich mit Wohn-Schlafzimmer und eigenem Bad, eine Gemeinschaftsküche und Gemeinschaftsraum zum Treffen, Quatschen, Fernsehen, ein schöner Außenbereich für Aktivitäten, Anschluss an die Verpflegung des Nachbarhauses, Assistenzleistungen nach Bedarf. Zu schön, um wahr zu sein. Das Kennenlerngespräch verlief positiv, alles schien klar zu sein, ein Einzugsstermin stand im Prinzip schon fest, aber die weiteren Telefonate verzögerten sich immer wieder auf unbestimmte Zeit, bis wir erfuhren, dass dieser Wohnkomplex für eine andere bestehende Gruppe zur Verfügung gestellt werden musste, deren sanierungsbedürftiges Wohnheim aufgegeben wurde. Somit konnten keine neuen Bewohner aufgenommen werden, und Marius war raus. Welche Enttäuschung!

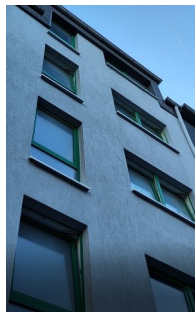
Danach war die Luft zwar etwas raus, aber als Mutter konnte ich nicht einfach die Hände in den Schoß legen und abwarten. Ich fing an zu recherchieren und alternative Wohnmöglichkeiten auf privater Basis auszukundschaften, wurde auch fündig, da viele Eltern vor dem Problem stehen, ihre erwachsenen Kinder mit Beeinträchtigung unterbringen zu wollen und mit eigenem zunehmendem Alter auch zu müssen. Vor dem Hintergrund der schwierigen öffentlichen Situation gibt es immer wieder Elterninitiativen, die eigene Bauvorhaben in die Tat umsetzen. Im näheren Umfeld habe ich allein drei solcher Wohnprojekte im Internet finden können, bei denen sich Eltern allein oder mit anderen zusammen um ein Grundstück gekümmert, Fördermittel beantragt, mit Architektenhilfe ein barrierefreies Wohnhaus konzipiert und über mehrere Jahre mit Rückschlägen und Widerständen gebaut haben, bevor ihre Kinder dort einziehen konnten. Mit den im Internet ersichtlichen Bauherren habe ich Kontakt aufgenommen, über die Hintergründe und Baufortschritte erfahren, was alles zu so einem Vorhaben dazugehört und wo die Schwierigkeiten bestehen, und natürlich keine Wohnmöglichkeit für Marius gefunden, da die Plätze rar sind und in der Regel schon mit der Planung des Baus vergeben sind. Dass wir selbst ein solches Projekt umsetzen, kam zu keiner Zeit in Frage und wäre aufgrund der aktuellen Baukosten auch nicht umsetzbar.

Somit fingen wir nach rund zwei Jahren Pause wieder von vorne an.

Inzwischen hatte auch Roald den dringenden Wunsch auszuziehen. Marius und Roald sind seit Frühjahr 2023 nach dem Berufsbildungsbereich fest bei den Hephata Werkstätten in den Bereichen Verpackung und Montage sowie Elektromontage angestellt, kennen ihren Arbeitsort und strebten einen kürzeren Arbeitsweg ausschließlich mit Busfahrt, ohne S-Bahnfahrt an, die zu oft verspätet oder gar nicht fährt. Also ging der Weg noch mal zur KoKoBe mit erneuter Besprechung der Situation, einer Adressliste und der Aussage, dass es überall Wartelisten gibt.



Da der Termin in meine Urlaubswoche fiel, konnte ich meine Zeit direkt nutzen, um erneut alle Kontaktpersonen anzurufen, nach Wohnmöglichkeiten für beide Brüder zu fragen, auf Wartelisten setzen zu lassen und als letzte Option den Ansprechpartner vom St. Josefshaus noch mal anzusprechen, bei der Marius nach der geplatzten Option schon bekannt war. Hier sollte ich gerade wieder eine Absage erhalten, als es hieß, dass es vielleicht doch etwas gäbe. Er müsse sich mit seinem Chef besprechen und würde sich wieder melden. Eine halbe Stunde später wurde mir ein Gesprächstermin für den übernächsten Tag angeboten, den wir alle glücklicherweise spontan einrichten konnten. Zu viert konnten wir uns dann über Wünsche und Vorstellungen des Wohnens unterhalten, bis die Frage kam, ob die beiden Brüder sich auch vorstellen könnten, zu zweit zusammen zu wohnen. Nach einem kurzen Blickwechsel stimmten beide zu – eine Option, die wir Eltern bis dahin eigentlich nicht in Erwägung gezogen hatten – und hörten dann, dass im Nachbarhaus gerade eine Dreizimmerwohnung freigeworden sei, für die Nachmieter gesucht würden. Das vierstöckige Haus beherbergt ausschließlich Menschen mit Betreuungsbedarf, die zwar in einzelnen Wohnungen allein wohnen, aber regelmäßig Assistenzleistungen beziehen.



Wir konnten die Wohnung in der vierten Etage direkt besichtigen, hatten alle einen positiven Eindruck und schon vor Ort das Gefühl, dass die Chancen gutstehen, da die Option, zwei Brüder als Wohngemeinschaft aufzunehmen, auch für die Vermieter und Betreuer deutliche Vorteile gegenüber einer Wohngemeinschaft aus Fremden hat. Tatsächlich erhielten wir drei Tage später die Zusage und konnten es kaum glauben, dass sich dann doch so kurzfristig so eine Gelegenheit aufgetan hat.

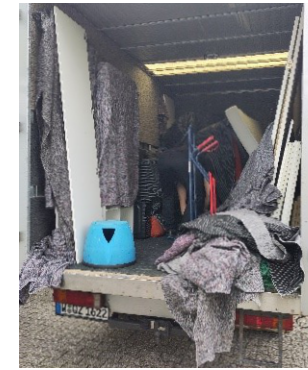
Das war im Juni 2023. Bis zur Unterschrift unter den Mietvertrag (die beiden sind eigenständige Mieter der Wohnung) und dem tatsächlichen Umzug Mitte September verging dann doch noch etwas Zeit und einige Formalitäten, die sich z.T. gegenseitig bedingten.

Der Antrag auf Grundsicherung war schon mit Eintritt in die Tätigkeit bei den Werkstätten erfolgreich umgesetzt. Nun musste das Wohngeld beantragt werden, wofür der Mietvertrag nötig war, der allerdings noch nicht vorlag. Beim LVR musste ein Antrag auf Kostenübernahme für die Assistenzleistungen gestellt werden. Dafür brauchten wir die Bedarfsanzeige vom Anbieter, den ausgefüllten Eingliederungshilfegrundertrag, Nachweise über die Vermögens- und Einkommensverhältnisse, Kopie des Schwerbehindertenausweises und des Feststellungsbescheides des Versorgungsamtes, aktuelle fachärztliche Nachweise zu Art und Umfang der vorliegenden Behinderung, bei Vorliegen eines Pflegegrades das Gutachten des Medizinischen Dienstes, Kopie des Mietvertrages, Kopie des Personalausweises und ein aktuelles Bedarfsermittlungsinstrument NRW (BEI\_NRW). Puh!

Nach und nach konnten wir alle Nachweise einreichen und relativ zügig auch das BEI\_NRW beim Anbieter erstellen. Dafür wurden Marius und Roald nach ihren Wünschen und Vorstellungen für ein eigenes Leben befragt, welche Ziele sie haben, wo sie Hilfe benötigen, was sie allein können und was sie lernen möchten. Daraufhin wurde der Umfang für die Assistenzleistungen festgelegt. Jeder hat nun 5 Stunden pro Woche Anspruch auf Unterstützung, wobei diese sich nach deren Wünschen richtet und bei Bedarf angepasst werden kann.

Der Mietvertrag gilt seit 1.9., der Umzug hat am 22.9. stattgefunden, da erst mit Bewilligung des Wohngeldes klar war, welchen Anspruch auf Erstaussstattung die beiden haben. Mit 1400 Euro für zwei Personen, die erstmalig eine eigene Wohnung einrichten und den Wert als Gutschein zur Einlösung in einem Sozialkaufhaus erhalten haben, sind keine großen Sprünge zu machen. Mit den eigenen Möbeln aus ihren Zimmern, dem Kauf von Gebrauchtmöbeln und unserer Hilfe

haben sie aber inzwischen eine schöne Wohnungseinrichtung zusammengestellt, in der sie sich wohlfühlen.



In der sie sich so wohlfühlen, dass sie wenig Sehnsucht nach ihrem alten Zuhause haben. Das hätten wir nicht gedacht, freut uns aber natürlich, da es andersherum für alle schwieriger wäre. Die Assistenzleistungen sind aufgrund von Personalmangel und Krankheit noch nicht optimal eingestellt, aber es ist immer wieder jemand da, der sich mit einem von beiden ums Einkaufen, Kochen, Planen, Aufräumen, Putzen etc. kümmert. Die Bewohner im Haus leben ihr eigenes Leben, können aber im Nachbarhaus bei den BeWo-Mitarbeitern Angebote annehmen, zusammensitzen, werden zum Brunch eingeladen oder zusätzlich zu den warmen Mahlzeiten in der

Werkstatt drei Mal in der Woche bekocht. Dass die beiden Brüder sich gegenseitig als Ansprechpartner haben, ist ein beruhigendes Gefühl, auch wenn sie ansonsten grundsätzlich verschieden sind und wie in einer WG ihr eigenes Ding machen. Sie scheinen aus der Ferne betrachtet (tatsächlich nur 8 km von uns entfernt) gut klarzukommen, gehen allein zur Arbeit (zu Fuß und mit dem Bus), zur Physiotherapie und Logotherapie, sind mit uns per Telefon und Chat verbunden, aber ansonsten zum jetzigen Zeitpunkt tatsächlich selbständig.

Die erste Ernüchterung kam zwar schon, dass Alleinleben viel anstrengender ist als gedacht, da sie sich jetzt um alles kümmern müssen, was wir Eltern vorher abgenommen haben, aber die Freude überwiegt. Und wir Eltern freuen uns über die neu gewonnene Freiheit im eigenen Haus, um zwei zusätzliche Zimmer, die wir zwar jederzeit für Übernachtungen bereithalten, ansonsten aber für eigene Zwecke verwenden können.



Trotzdem bleibt natürlich ein ständiger Gedanke bei den Kindern, die wir nun nicht mehr täglich im Blick haben. Noch mehr als bei gesunden Kindern bleibt eine Restsorge, ob sie alles schaffen, ob es ihnen gutgeht, wie lange es ihnen mit der Wohnform gutgeht, ob die Betreuung ausreichend ist – wir müssen es beobachten.

Die medizinische Betreuung bleibt bei uns, die Begleitung zu Ärzten und notwendige Gespräche über die Erkrankung, so dass natürlich weiterhin ein enger Kontakt besteht.

Aber die räumliche Trennung im Alltag ist für beide Seiten gut!



\*Der LVR erfüllt rheinlandweit Aufgaben in der Behinderten- und Jugendhilfe, in der Psychiatrie und der Kultur. Er ist der größte Leistungsträger für Menschen mit Behinderungen in Deutschland und betreibt 41 Schulen, zehn Kliniken, 20 Museen und Kultureinrichtungen, vier Jugendhilfeeinrichtungen, das Landesjugendamt sowie den Verbund Heilpädagogischer Hilfen. Er engagiert sich für eine inklusive Gesellschaft in allen Lebensbereichen. [www.lvr.de](http://www.lvr.de)

## Unsere Erfahrungen mit Institutionen

Otto & Rebekka Benz

### Aktuelle Situation der Jungs

Simon (38J) ist seit 3 Jahren in einer palliativen Situation. Er sitzt im Rollstuhl und wird durch eine PEG-Sonde ernährt. Die tagsüber stundenlang dauernde Sondennahrung war zu Beginn für Simon sehr belastend. Der ewige lange Schlauch störte und ärgerte ihn, er nestelte und zerrte daran. Oft lief die Sondennahrung aus. Wir suchten mit den Fachpersonen zusammen eine Lösung und fanden sie. Er bekommt hochkalorische Drinks in Kombination mit Maltodextrin und Wasser durch die Sonde. Dies jeweils zu den Essenszeiten, über die Schwerkraft. Das dauert nur kurz (ca. 15-30 min). Simon bekommt ein Völlegefühl, er spürt, dass er satt ist. Der Schlauch ist die meiste Zeit abgestöpselt, ist aus seinem Blickfeld und er lässt die Sonde in Ruhe.



Simon war schon immer ein Geniesser, er wollte weiterhin Geschmackserlebnisse im Gaumen. Auch auf die Gefahr hin, sich zentral zu verschlucken, wollte und will er auch etwas zu essen oder zu trinken.

Dreimal hatte er im letzten Jahr eine Lungenentzündungen. Die ersten zwei Mal wollte er kein Antibiotika. «Ich sterbe lieber an der Lungenentzündung als an der Scheiss-Krankheit!» Simon will nicht mehr ins Spital. Sein Wunsch wurde respektiert und er wurde liebevoll im Heim von den Betreuerinnen und der Spitex gepflegt und vom Heimarzt betreut.

Wir alle rechneten zweimal damit, dass er stirbt, er wünschte auch den Pfarrer. Bei der 3. Lungenentzündung war er mit Antibiotika einverstanden. (er wollte mit uns nochmals in die Ferien!).

Fast jeden Tag geht Simon in die Beschäftigung, sie ist ihm sehr wichtig. Aktuell geht es ihm psychisch gut, er spricht teilweise in ganzen Sätzen und ist meistens recht präsent.

Er mag Witze, geniesst Ausflüge, Besuche und liebt es, wenn er etwas Schönes erlebt. Er vergisst es zwar gleich wieder, doch das schöne Gefühl über das Erlebte dauert an. Trotzdem hadert er auch immer wieder mit seinem Schicksal.

Florian (40J) hatte letztes Jahr eine schwere Zeit. Im Dez. 21 erkrankte er schwer an Corona und musste ins Spital mit einer Lungenentzündung und Norovirus. Danach folgten 7 Wochen Reha, da er so geschwächt war und wieder Laufen lernen musste. Er erholte sich wieder einigermaßen, nahm auch etwas an Gewicht zu und lernte mit dem Rollator zu gehen.

Im Juni 22 musste er notfallmässig operiert werden: Darmverschluss. Wieder 5 Wochen Reha und da er immer noch stark geschwächt war, war er nachher für 3 Wochen zu Hause.

Allein zurecht kommen in seiner Wohnung, (Aussenwohngruppe) vor allem am Abend betreut, das reichte nicht mehr. Es gab keine Möglichkeit eine Hilfe in der Nacht zu rufen, das war für uns nicht befriedigend. Auch in der Begleitung von Florian fühlten sich die Betreuer überfordert. So war er viel zu Hause.

Nach einem Gespräch im September kündigten sie Florian. Das ganze Jahr hindurch lebte er mehr als 4 Monate nicht in der Institution.

All das hat ihm zugesetzt und er hat viel Zuversicht, Mut und Lebensfreude verloren. Für uns ging die Suche nach einer guten geeigneten Institution los. Sie hat uns viel Energie gekostet, doch wir wurden fündig.

Seit Febr. 23 lebt und arbeitet Florian im Quimbyhuus in St. Gallen. Sie sind spezialisiert für Menschen mit neurologischen Krankheiten und Verletzungen. Es gefällt ihm gut und er fühlt sich aufgehoben. Er hat eine kleine Wohnung, wird gut betreut und auch die medizinische Versorgung ist gewährleistet. Für uns ist das eine riesige Erleichterung.

Florian geht es deutlich besser, er ist jetzt nur noch selten mit dem Rollator unterwegs. Die unterschiedlichen Ateliers, in denen Florian täglich arbeitet, geben ihm eine Struktur, sorgen für Abwechslung und es gibt Kontakte mit Betroffenen, die auswärts wohnen.

In Bezug auf NPC ist er recht stabil unterwegs, der Morbus Crohn macht kaum Beschwerden. Alle 8 Wochen bekommt er eine Remicade Infusion. Die kuhmilch- und weizenfreie Ernährung und die hohe Dosierung von Vitamin D helfen sicher auch, dass der Darm weniger entzündet ist.

Florian ist ein Geniesser, und gutes Essen ist für ihn sehr wichtig. Beim Schlucken hat er wenig Probleme.

Seit Oktober 2022 ist er in der N-Acetyl-L-Leucin Studie in Bern bei Frau Brémová. Wir sind der Meinung, dass ihn das Medikament positiv unterstützt.

### Auswahl:

Für uns war von Anfang an klar, dass Simon und Florian in unterschiedlichen Institutionen leben werden. Es ist für beide schwierig, längere Zeit gemeinsam zusammen zu sein, sie lieben sich, doch sie leiden aneinander.

Bei Simon und Florian besteht in den Institutionen ein breites Spektrum an Einschränkungen und Alter der Bewohner, vor allem auch innerhalb der Wohngemeinschaft. Aus unserer Sicht ist dies eher ein Vorteil.

Sie sehen, dass jeder Bewohner unterschiedliche Stärken und Schwächen hat. Es gibt immer eine Person mit Einschränkung (häufig einer anderen Einschränkung) mit der man sich gut versteht. Sie realisieren, dass auch andere Bewohner grosse Probleme haben, wenn auch häufig andere, und sie nicht alleine in einer schwierigen Situation sind.

Für ein erstes Gespräch in der Institution ist eine offene, realistische Beurteilung mit den Stärken und Schwächen der Person wichtig und sehr hilfreich.

Ehrlichkeit, Offenheit ist uns wichtig.

Wir haben unsere Jungs immer über ihre Situation und Aussichten offen informiert. Uns war aber auch wichtig aufzuzeigen, was noch möglich ist. Trotzdem mussten wir des Öfteren sagen, wir wissen es nicht, was die Zukunft bringt.

Florian und Simon haben ein Mitspracherecht und alles wird mit ihnen besprochen. Es ist wichtig, dass sie bei Entscheidungen involviert sind und ernst genommen werden.

Das grosse Ziel dabei ist, ihnen das Gefühl zu geben, dass sie über ihr Leben mitbestimmen können. Sie fühlen sich nicht ausgeliefert und das fördert die Lebensfreude.



Oft ist weniger mehr. Wir meinen damit, dass nicht immer alles (medizinisch) gemacht werden muss, wenn dadurch die Lebensqualität nicht verbessert werden kann. Das ist auch der Grundgedanke der palliativen Pflege. (Palliativmedizin hat das Ziel, die Folgen einer Erkrankung zu lindern, wenn keine Aussicht auf Heilung mehr besteht).

#### Institutionen

Wir kennen keine Institution, die für unsere Söhne optimal wäre. Es gibt überall Punkte und Themen, die nicht optimal sind. Doch unsere Erfahrung ist, Bewohner mit unterschiedlichen Einschränkungen wirken sich positiv für Simon und Florian aus. Sie sehen, wie diese mit ihren anderen Einschränkungen leben und kämpfen, und sie nicht die einzigen sind, die es schwer haben.

In einer Institution gibt man einen Teil der Verantwortung ab. Es ist somit auch ein Loslassen für uns Eltern.

Eine wichtige Erfahrung ist für den Betroffenen, dass es auch ausserhalb der Familie möglich ist zu leben. Das ist aber nur mit einem gewissen zeitlichen und räumlichen Abstand zur eigenen Familie möglich.

Andere Regeln mit anderen Personen im Umfeld, andere Umgebung, usw., sind wichtig für die Betroffenen und es braucht Zeit, um sich einzuleben.

Das Wichtigste für uns ist, einen offenen Austausch mit den Betreuern zu haben. Das hilft, um ein Vertrauen aufbauen zu können. So wissen beide Seiten, was erwartet wird und erwartet werden kann. (Dabei ist ein Protokoll hilfreich).

Eine gute Zusammenarbeit kann nur funktionieren, wenn bei Unterschiedlichkeiten, diese besprochen werden und Lösung gesucht werden, welche für beide Seiten machbar sind.

Es gibt keine ideale Lösung, es ist immer ein Kompromiss für beide Seiten. Es ist ein Geben und Nehmen auf beiden Seiten.

Nur mit Offenheit, Austausch und Vertrauen können Lösungen entstehen, die zum Wohle des Betroffenen sind.

Wir haben mehrmals bei einem runden Tisch mit allen Personen, die in der Betreuung involviert sind, sehr gute Erfahrungen gemacht. (Leitung, Betreuung, Pflege, Beschäftigung, Nachwache, Arzt, Betroffene und Eltern). Da können alle Themen und Fragen besprochen und definiert werden. Das hilft besonders, wenn sich die Situation stark verändert hat.

In regelmässigen Abständen haben wir auch Standort Gespräche, um sich auszutauschen und Themen zu besprechen. Es ist auch immer wieder ein Thema, wie wir mit einer Verschlechterung der Situation umgehen können.

#### Unsere Institutionen

Simon lebt im Lukashaus in Grabs mit Personen mit körperlichen und auch geistigen Einschränkungen und in unterschiedlichen Stadien sind. Ihre Fähigkeiten sind sehr unterschiedlich. Wir haben aber keine Nachteile feststellen können. Das Wichtigste sind jedoch die Betreuungspersonen.

Simon fühlt sich dort sehr wohl und gesehen. Er wird auf dem Palliativen Weg sehr unterstützt.

Im Quimbyhuus in St. Gallen wohnen und arbeiten Menschen mit neurologischen Krankheiten und Unfällen und zum Teil geistige Einschränkungen, einige sind im Rollstuhl.

Beim Eintritt Gespräch von Florian im Febr. 23 sagte er: «Ich bin halt ein Sonderfall». Die Leiterin Wohnen meinte dazu: «Willkommen, wir haben nur Sonderfälle». Das Eis war dadurch gebrochen und Florian fühlte sich gesehen.

Es leben dort 15 Bewohner und von extern kommen tagsüber ca. 25 Personen in die unterschiedlichen Ateliers zur Beschäftigung.

Florian fühlt sich wohl, er brauchte aber Zeit, um sich einzuleben, zu spüren wie was läuft. (Das gilt für die Betroffenen aber auch für die Betreuenden und Eltern).

#### Unsere Erfahrungen

Es gibt immer wieder Wechsel im Personal und mit der Routine schleichen sich Veränderungen ein, die sich negativ auswirken können. Mit einem regelmässigen Gespräch kann wieder Klarheit geschaffen werden.

Wir informieren die Betreuenden über die aktuelle Situation und fragen nach, wenn wir Simon oder Florian bringen, sei es direkt, per Telefon oder Mail. Der regelmässige Kontakt ist für uns wichtig, da sich die Situation schnell verändern kann.

Unser Ziel ist es, einen guten Austausch mit allen betreuenden Ärzten zu haben. Wir sorgen für einen Informationsaustausch. Wir fragen und besprechen, wenn wir Hilfe brauchen oder etwas unklar ist. So werden wir bei Veränderungen informiert.

Es ist so wichtig, dass vor allem der verantwortliche Arzt die Institution kennt und auch im Austausch mit den Betreuern und mit uns ist. Medizinisch hat er klar die Verantwortung und muss diese auch umsetzen können, oder mit der Institution eine Lösung finden. Wir haben das Glück einen Heimarzt zu haben, der offen ist für den palliativen Weg.

Es kann nur miteinander eine gute Lösung für unser Betroffenen geben. Bei einem Gegeneinander haben vor allem die Betroffenen das Nachsehen.

Manchmal staune ich, wenn Betreuende mir erzählen, was sie mit Simon gemacht haben oder er selbst gemacht hat. Das zeigt uns, dass wir Simon manchmal etwas nicht zutrauen oder es nicht mit ihm ausprobieren würden. Eine andere Sichtweise auf die Krankheit und die Möglichkeiten tut immer wieder gut.

#### Palliative Begleitung

Palliative Betreuung / Begleitung ist für uns sehr wichtig. Es ist ein Loslassen der vollen Verantwortung durch die Eltern. (Das ist auch bei «gesunden» Kindern nicht einfach, aber notwendig).

Simon ist klar in einer palliativen Betreuung und Begleitung. Alles, was medizinisch nicht unbedingt notwendig ist, wird nicht mehr gemacht. Das Ziel ist, so viel wie nötig und nicht so lange wie möglich.

Die Lebensqualität und Lebensfreude zu erhalten ist das oberste Ziel.

## Allgemeines

Simon und Florian haben eine Patientenverfügung, in denen sie lebensverlängernde Massnahmen nicht mehr wollen. Simon will zudem nicht mehr ins Spital.

Im Frühjahr'22 hatte Simon ein Sturz. Der Arzt informierte uns, dass Simon eine Schenkelhalsfraktur habe. Simon habe ihm gesagt, er wolle nicht ins Spital! Er wäre jetzt beim Abklären, ob eine Behandlung ohne Spital möglich sei. Kurz darauf informierte er uns, dass es möglich sein könnte und wir das versuchen könnten. Simon kehrte ins Heim zurück. Für uns war dies ein schönes Erlebnis. Die Bedürfnisse von Simon wurden ernst genommen, alle haben dazu beigetragen, dass dies möglich war. Es war für alle eine grosse Herausforderung, doch der Bruch verheilte gut.

Das war nur möglich, weil eine grosse Offenheit, Flexibilität und gegenseitiges Vertrauen vorhanden waren.

Als wir Simon in ein Heim geben mussten, weil Rebekka völlig erschöpft war, blieb bei uns der Eindruck, dass wir als Eltern versagt hatten und Simon abschieben würden. Das gleiche Gefühl hatte auch Simon und war deshalb überhaupt nicht begeistert. Doch für Simon war es auch eine Chance. Er lernte, auch anderen Menschen zu vertrauen.

Das Wichtigste war für uns damals, eine Institution zu finden, bei der wir einen guten Eindruck hatten und glaubten, dass Simon sich wohl fühlen könnte.

Unser Antrieb war: Was ist, wenn uns etwas passieren sollte, wir haben keine Familie im Hintergrund, die Situation übernehmen könnte. Dann müssten die Jungs notfallmässig in eine Institution gehen, egal ob diese für ihre Situation geeignet ist oder nicht. Was für ein schrecklicher Gedanke!

Heute sind wir froh, dass wir für beide gute Lösungen haben.

Wir werden älter, brauchen mehr Erholung...



## 19. Hochheimer Weinbergslauf – Laufen für den guten Zweck

Pia Appel

### Laufen für Niemann Pick

Eine großartige Gruppe lief am Sonntag den Weinbergslauf in Hochheim. Mit den knallig farbigen Laufshirts machten sie auf unsere seltene Erkrankung aufmerksam.

## Besuch auf der REHACARE Messe in Düsseldorf

Pia Appel

Die internationale Fachmesse für Rehabilitation und Pflege REHACARE fand vom 13. bis zum 16. September 2023 in Düsseldorf statt. Pia und Matthias haben sich vor Ort ein Bild gemacht von den aktuellen Entwicklungen rund um innovative Lösungsansätze für mehr Inklusion und Teilhabe sowie die Finanzierung von Hilfsmitteln. Mit frischen Eindrücken und Gesprächen an den verschiedenen Ständen von Selbsthilfegruppen und Verbänden haben sie die weite Heimfahrt angetreten.

Vom 25. bis zum 28. September 2024 findet die nächste REHACARE wieder in Düsseldorf statt.



## NAKSE - Christian Rehfeldt

Am 28.09. und 29.09.2023 fand die diesjährige NAKSE (Nationale Konferenz für Seltene Erkrankungen) in Berlin statt. Veranstaltet von der Achse e.V.

Auch die Niemann-Pick Selbsthilfegruppe war, vertreten von Christian Rehfeldt, mit dabei.

Gäste und Referenten aus Politik, Pharma, Medizin und Patientenorganisation waren vor Ort. Unter anderem wurde über die aktuelle medizinische Versorgung gesprochen und wie diese sich entwickelt. Auch die Krankenhausfinanzierung war Thema sowie die Zukunft der Orphan Drugs. Einige Betroffene schilderten ihre Geschichte. Es wurde ein Posterpreis verliehen. Dieser ging an die Universitätsklinik Tübingen. Das Thema des Posters war "Solve RD - solving the unsolved rare disease". Die nächste NAKSE ist voraussichtlich 2025. Wir freuen uns schon auf ein Wiedersehen.



## Roald macht Urlaub

Ein Reisebericht von Roald Seifert

Ich habe das erste Mal ganz alleine Urlaub gemacht. Sonst bin ich immer mit meinen Eltern und Brüdern weggefahren und in den letzten Jahren meistens nur mit meinen Eltern zu meinen Großeltern, die weiter weg wohnen.

Jetzt konnte ich mit einem Reiseunternehmen, das für Menschen mit Lernschwierigkeiten begleitetes Reisen anbietet, eine Woche nach Ostfriesland fahren. Das war toll! Mein Freund Lukas, der sich für die gleiche Reise angemeldet hat, und ich wurden von einem Reisebus in Mönchengladbach abgeholt.

Im Bus waren Teamer, die uns auf der Fahrt und auf der ganzen Reise betreut haben. Am Samstag ging es schon früh um 8 Uhr los. Um 16 Uhr sind wir in Ostfriesland angekommen. Lukas und ich haben ein Doppelzimmer bekommen.

Am Sonntag gegen Mittag sind wir nach Aurich zum Drachenfest gefahren. Danach am Abend haben wir Karaoke gesungen. Das hat Spaß gemacht.

Am Montag haben wir am Vormittag Namensschilder gebastelt und sind dann nach Aurich gegangen zum Shoppen und Lebensmittel einkaufen. Danach am Abend haben wir Bingo gespielt und Lukas und ich haben noch lange Fernsehen geguckt.



Am Dienstag sind wir Minigolf spielen gegangen und am Abend haben wir Stockbrot gemacht. Lecker.

Am Mittwoch war ich mit einer Gruppe in Grohe Lebensmittel einkaufen. Danach haben wir Grillfleisch und Pommes gegessen.

Am Donnerstag waren wir im Tierpark und haben Montagsmaler gespielt.

Am Freitag waren wir mit einer Gruppe in einem Café, und weil das unser letzter Abend war, haben alle am Abend eine Party gefeiert.

Am Samstag sind wir wieder nach Hause gefahren. Es war eine lange Busfahrt, aber eine tolle Woche.

Nächstes Jahr will ich unbedingt noch mal so eine Reise machen. Dann buche ich eine Flugreise nach Mallorca. Hoffentlich sind dann wieder so nette Teamer dabei, mit denen das Reisen gut klappt und Spaß macht.

Reisebericht von Roald mit eigenen Fotos und kleiner Unterstützung beim Formulieren  
Reiseunternehmen: Quertour  
([www.quertour.de](http://www.quertour.de)) „Reisen ohne Barrieren“  
Reiseziel: Großefehn Ostfriesland



## Tag der Seltenen Erkrankungen

Christian Rehfeldt

Am 28.02. ist jedes Jahr Tag der Seltenen Erkrankungen. Ziel von dem Tag der Seltenen Erkrankungen ist, mehr Aufmerksamkeit auf die Seltenen Erkrankungen zu lenken und die Ärzte:innen zu sensibilisieren. In Deutschland wird dieser Tag von der Achse e.V. ausgerichtet und findet in vielen Kliniken und Städten statt. Unter anderem in Dessau und Leipzig. Es sind in zwischen über 8.000 seltene Erkrankungen bekannt, vor wenigen Jahren waren es noch 3.000. Das verdanken wir viel der Weiterentwicklung von Diagnostik und Genetik. „Alle diese Krankheiten zu kennen ist nicht möglich eventuell wäre es möglich zur Hilfe eine KI zu nutzen.“ sagt Dr. med. Anna Kristandt von der Medizinischen Hochschule Bernburg Theodor Fontane. Sie ist für Schulung von Hausärzten, Fach- und Kinderärzte über seltene Erkrankungen, um diese besser zu erkennen. Jemand sagte zu ihr: „Wenn du Hufschläge hörst, denke an Pferde, nicht an Zebras“. Okay, aber manchmal sind es doch auch Zebras. (Es könnte auch etwas Seltenes sein)

Petra Köpping (SPD) sagte: „Etwa jeder zehnte Mensch nimmt im Laufe seines Lebens an einer Selbsthilfegruppe teil. Das ist ein wichtiger Bestandteil des Weges raus aus der Isolation und hilft beim Umgang mit der Krankheit. In der Selbsthilfegruppe steckt viel Erfahrung. Z.B. Ärzte, Zentren, Medikamente, Studien, Therapien, Alltagsstrategien usw.“ Ein paar unserer Mitglieder waren an mehreren Orten, unter anderem in Dessau und Leipzig. Leider findet der Tag der Seltenen dort immer noch nur online statt.

Das städtische Klinikum Dessau ist Teil des Mitteldeutschen Kompetenzzentrum für Seltene Erkrankungen (MKSE), dazu gehören auch Uniklinik Halle, die Martin-Luther-Universität Halle-Wittenberg, die Uniklinik Magdeburg sowie die Medizinische Hochschule Brandenburg Theodor Fontane mit dem Universitätsklinikum Brandenburg Havel.

Auch in dem Uniklinikum Leipzig mit dem universitären Zentrum für Seltene Erkrankungen Leipzig (UZSEL) fand der Tag der Seltenen statt

Es wurde berichtet, dass es an mehreren Universitäten und Unikliniken ein Studienfach für seltene Erkrankungen gibt, um die studierenden Ärzte besser zu erreichen.

Die Selbsthilfe Klippel Feil Syndrom berichtete, dass Am Zentrum in der Universitätsklinik Magdeburg die Spezialsprechstunde für das Klippel Feil Syndrom beendet wird. Doch es gibt bereits Gespräche zwischen der Universitätsklinik und der Politik. Vielleicht gibt es dort eine Möglichkeit. Auch Gespräche und Verhandlungen mit der Universitätsklinik Halle wurden aufgenommen, um die Sprechstunde fortzusetzen.

Ein Thema war auch, dass der MDK keine Arztinnen hat, die sich mit den Seltenen Erkrankungen auskennen. Das ist ein großes Problem. Auch sind Krankenkassen sind nicht verpflichtet, Hilfsmittel in einer bestimmten Zeit zu liefern. Dadurch kann sich die Zeit bis zu Hilfsmittelversorgungen lange hinziehen.

Es waren Vertreter aus der Politik (SPD, CDU, CSU, Linke, Grüne, FDP) anwesend, auch Vertreter von Krankenkassen AOK GKV Ärzte der teilnehmenden Kliniken und Patientenvertreter aus vielen Patientenorganisationen.

## Tagesspiegel Fachforum Gesundheit

Zum Anlass Tag der seltenen Erkrankungen fand vom Tagesspiegel das Fachforum Gesundheit statt am 23.02.2023. Es sollte die Weichenstellungsschaffung eines EHDS (European Health Data Space)

Jean-Luc Delay Geschäftsführer Takeda sagte:

„Patienten ist nicht gleich Patienten

Jeder Patient ist individuell

Jeder Patient ist bedeutsam

Jeder Patient ist wichtig

Jeder Patient hat andere Interessen.

Die Daten gehören dem Patienten, er kann darüber bestimmen. Er kann darüber entscheiden, ob diese weitergegeben werden.“

Takeda + Microsoft + Eurodis sind eine Partnerschaft für seltene Erkrankungen eingegangen, die auch den besseren Datenaustausch zum Ziel hat.

Ursula Gaedigk (SPD), die Patientenbeauftragte des Landes Berlin würde dem Gesundheitssystem die Schulnote ausreichend (4) geben. Sie sagt: Patienten müssen mehr mit eingebunden werden. Die Mitarbeit der Patienten ist im Moment nur ehrenamtlich möglich. Das muss sich ändern.

Sie sagt auch: Nordeuropäische Länder sind schon viel weiter als Deutschland beim Datenaustausch und Datennutzung für Diagnose und Forschung usw.

Angedacht ist mehr Datenaustausch >weiter Datenschutz auf ähnlicher Ebene aber nicht mehr > und einfachere Erklärung zu Datenschutz.

Die EHDS soll einen besseren Datenaustausch zwischen den Patienten und den Ärzten und der Medizinindustrie/Pharmaindustrie ermöglichen im europäischen Raum. Dieser soll bis Ende 2024 entstehen.

Es wirkten die Politik auf (Europaebene und Bundesebene), Eurodis, die Achse e.V. Patientenvertreter, Vertretungen verschiedener Pharmaunternehmen; Ärzte mehrerer Unikliniken



## Tag der Seltenen Erkrankungen in Mainz



## Wir werden digital

Vom 14.-15.01.2023 traf sich der Vorstand bei Familie Appel um alle DIN A4 Ordner zu sichten und durch einen externen, spezialisierten Dienstleister zu digitalisieren.

Dieser Schritt war wichtig und notwendig, damit die gesamte Vorstandsschaft über einen zentralen Ordner Zugriff hat und somit die Vereinsarbeit erleichtert wird.

Dorothea hat dazu ein Microsoft Konto, Niemann-Pick-E-Mailadressen sowie die Ordnerstruktur im SharePoint angelegt. Auch wurde unsere Homepage neu gestaltet.



## Zu Gast bei der Familienkonferenz von Hand in Hand gegen Tay-Sachs und Sandhoff in Würzburg

Langjährige und freundschaftliche Verbindungen pflegen wir zur Selbsthilfegruppe, die sich der Erforschung und Bekämpfung der Krankheiten Tay-Sachs und Morbus Sandhoff widmet. Unsere Schicksale sowie Leidenswege sind ähnlich, die Herausforderungen gleich. Pia Appel war zu Gast auf dem Familientreffen am ersten Oktoberwochenende 2023 in Würzburg. Es gab neben dem Austausch mit Betroffenen wieder viele Vorträge von Ärzten und Wissenschaftlern über den aktuellen Stand der Forschung und außerdem Gelegenheit für gemeinsame Freizeitaktivitäten.

Danke für die Einladung und die herzliche Verbundenheit!







## INPDA-Meeting Tarragona 2023

Dorothea Seifert

Unter dem Motto „bringing the world together for Niemann Pick Diseases“ hat vom 10.-12. November 2023 das Treffen der INPDA (International Niemann Pick Disease Alliance) in Tarragona, Spanien stattgefunden. Alle zwei Jahre finden sich die Selbsthilfegruppen aus aller Welt sowie geladene Ärzt:innen, Forscher:innen, Wissenschaftler:innen und Pharmavertreter:innen zusammen, um sich über neueste Entwicklungen im Bereich Niemann Pick auszutauschen, über Ursachenforschung, Medikamentenstudien und Therapien, aber vor allem auch über die Öffentlichkeitsarbeit, gemeinsame Aktionen, Unterstützung der Länder durch die Dachorganisation und den Aufbau eines Patientenregisters. Sara und Dorothea konnten vor Ort die herzliche Atmosphäre erleben, wenn sich Menschen mit einem gemeinsamen Schicksal wiedersehen und an einem gemeinsamen Ziel arbeiten. Die spanische Selbsthilfegruppe hat mit Hilfe der INPDA ein wundervolles Wochenende gestaltet, das uns mit vielen Informationen, Inspirationen, neuen Bekanntschaften und Motivation für unsere eigene Arbeit auf dem Heimweg begleitet. Neben dem ausgefüllten und auch anstrengenden Tagungsprogramm konnten wir bei sommerlichem Wetter auch einen kleinen Eindruck von der Stadt gewinnen und beim Abendprogramm bei Flamencotanz die spanische Mentalität miterleben. Nun sind wir wieder ein bisschen mehr vernetzt, verstehen noch mehr von der Kraft der Patientengruppen in allen Bereichen von Niemann Pick und sagen Adios und Goodbye nach Spanien und zu den anderen Teilnehmer:innen nach Niederlande, Belgien, Frankreich, Schweiz, Großbritannien, USA, Brasilien, Kanada, Argentinien und Australien. Das nächste Treffen findet 2025 in Lateinamerika statt an der Grenze zwischen Brasilien und Argentinien.



## Neues von den klinischen Studien für Morbus Niemann-Pick

Dr. Lisa Tauszig

Stand: Oktober 2023

### ASMD

Die Europäischen (6/2022) und US Behörden (8/2022) haben olipudase alfa (Xenpozyme®, Sanofi) zugelassen.

### NPC: Azafaros, AZ-3102

Azafaros ist eine relativ neue Firma (2018) aus Leiden in den Niederlanden. Ihr Produkt (AZ-3102) ist ein Zucker Molekül, dass die Blut-Hirn-Schranke überschreiten kann. Das Medikament wird oral verabreicht in Kapselform.

Zur Zeit gibt es eine Phase II Studie in den USA und Brasilien mit momentan 12 Patienten zwischen 12 und 20 Jahren alt. Eine Phase III Studie wird voraussichtlich im 2. Halbjahr 2024 in Deutschland stattfinden.

Die Firma hat einen sogenannten “Fast Track Designation” von der FDA als Orphan Drug.

### NPC: Cyclodextrin (Cyclo Therapeutics, Inc.)

Hier handelt es sich um eine Phase III Studie mit einer Rekrutierung bis voraussichtlich Ende 2023.

Es wird 2000 mg/kg alle 2 Wochen jeweils von einer Dauer über 6-8 Stunden durch einen intravenösen Zugang verabreicht. Die Studie dauert 1 Jahr.

Vorstudien zeigten eine Verkleinerung der Leber, Verbesserung der Lungenfunktion, Gangverbesserung und Konzentrationsfähigkeiten

### NPC: IntraBio, IB-1001

IntraBio hat eine reine Form von Tanganil (N-Acetyl-DL-Leucine), welches oral verabreicht wird, in Form einer Lösung.

Die Phase III Studie nimmt keine neuen Patienten mehr auf (Dez 2022).

Laut Studien der Firma zeigte IB1001 eine signifikante Verbesserung in Bereichen der Lebensqualität, Funktion und Krankheitssymptomen (Gang, Feinmotorik, Sprache, Kognition) und alles innerhalb 6 Wochen in allen Subtypen) (Okt 2020).

### NPC: Zevra Therapeutics (ehemalig KemPharm/Orphazyme)

Die Studie zeigte, dass alle Patienten mindestens stabil blieben (zu erwarten wäre 1-2 Punkte Verlust auf dem NPC-CSS Skala über dem gleichen Zeitraum). Nichtsdestotrotz hat Orphazyme seinen Zulassungsantrag zurückgezogen nach einem negativen Trend Vote von der EMA (Feb 2022). Momentan arbeitet die Firma an einem neuen Zulassungsantrag für Arimoclomol mit den Behörden.



**NPC: Efavirenz CMBOS-OSIC**

Hier handelt es sich um eine kleine klinische Studie in Spanien mit Efavirenz, eigentlich ein HIV Medikament, das aber auch Cholesterol aus den Zellen bringt. Diese Studie ist ausschließlich für erwachsene Patienten. Sie nehmen leider keine neuen Patienten auf.

Präklinische Studien zeigten, dass eine Einnahme eine Lebensverlängerung von 30% in Mäusen ergibt.

**NPC: CYCLODEXTRIN (MANDOS, LLC)**

Hier gibt es keine Veränderungen seit 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. Leider gibt es keine Lieferungen nach Europa.

Momentan sind keine neue Studien in Planung. Die Daten werden neu evaluiert und die Firma ist im Austausch mit der FDA

**NPC: Gentherapie**

Firmen, die an der Gentherapie arbeiten. Leider gibt es bisher keine laufenden/in Kürze geplanten klinischen Studien:

Bloomsbury Genetic Therapies

StrideBio, Inc.

Evax Therapeutics

AmicusRx Therapeutics

**Pfriege's Digest Niemann-Pick Typ A-C**

Zusammenfassungen neuester Forschungsergebnisse bezüglich der verschiedenen Niemann-Pick Krankheiten (Saure Sphingomyelinase Mangel, Niemann-Pick Typ C) basierend auf einer Auswahl begutachteter 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,**

willkommen zur **neunten** Ausgabe von Pfriege's Digest. Sie umfasst den Zeitraum vom 1. April 2023 bis zum 30. September 2023. Die entsprechenden "Links" für die Literatur-Recherchen 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 \(\("2023/04/01"\[Date - Publication\] : "2023/09/30"\[Date - Publication\]\)\)\) NOT \(\("2020/01/01"\[Date - Publication\] : "2023/3/31"\[Date - Publication\]\)\)](#)

- für ASMD:

[\(\(niemann-pick AND \("type a" OR "type B" OR "type A/B"\) OR smpd1 OR asmase OR acid sphingomyelinase\) AND \(\("2023/04/01"\[Date - Publication\] : "2023/09/30"\[Date - Publication\]\)\)\) NOT \(\("2020/01/01"\[Date - Publication\] : "2023/3/31"\[Date - Publication\]\)\)](#)

In diesem Zeitraum erschienen **78 (NPC)** und **52 (ASMD)** Veröffentlichungen in wissenschaftlichen Fachzeitschriften, darunter **10 (NPC)** und **5 (ASMD)** Übersichtsartikel. Eine kleine Zahl der Artikel, nämlich **3**, beschäftigt sich mit beiden Krankheiten.

Wie für alle 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, sie sind subjektiv und erheben keinerlei Anspruch auf Gültigkeit. 6) Irrtümer sind nicht ausgeschlossen. 7) Tipp-, Interpunktions- und Rechtschreibfehler bitte ich zu entschuldigen. 8) Der Text wurde von mir dank eigener, natürlicherweise beschränkter Intelligenz verfasst ohne Zuhilfenahme irgendeiner künstlichen. Feedback gerne an fw-pfriege@gmx.de.

### Patienten (NPC und ASMD)

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37155167/>

Beginnen wir mit einem Thema, das sowohl NPC als auch ASMD betrifft, es geht um die Neugeborenen-Tests. Es gibt bekanntlich Bestrebungen, beide in diese Tests aufzunehmen. Aber das Thema ist natürlich weitläufiger, denn das Ansinnen gilt für viele Krankheiten. Die Autoren haben zu diesem Thema eine Umfrage gemacht unter amerikanischen Experten für seltene Krankheiten ([Gold et al. 2023 JAMA New Open](#)). Im Detail ging es um Tests, die auf Gensequenzierung beruhen, insbesondere um die Frage, welche Gene sozusagen in einem Rutsch analysiert werden sollen. Von den 386 Experten haben 62% geantwortet, das sind eigentlich relativ viele – eventuell weil es eine 50\$ Geschenkkarte gab. Hier einige Ergebnisse: Eine grosse Mehrheit (88%) war dafür, monogenetische Krankheiten, für die es eine Behandlung gibt, in den Test aufzunehmen. Entsprechend findet sich SMPD1 in der Liste der Top 25. Das ist wahrscheinlich der Tatsache geschuldet, dass die Olipudase alpha (Xenpозyme) mittlerweile zugelassen ist; die Umfrage fand 2022 statt, als auch die Zulassung erfolgte. Im Falle von NPC waren immerhin 69% der Experten für die Aufnahme in den Test. Übrigens waren nur 28% der Experten dafür, Krankheiten zu testen, für die es weder eine Therapie noch Leitlinien für das klinische Management gibt. Überraschend war ansonsten die sehr geringe Zahl an neurologischen Krankheiten, welche die Experten im Test aufnehmen würden. Die Umfrage hat einige Schwächen, beispielsweise die Beschränkung auf USA und die eventuell einseitige Auswahl an Experten. Aber es wurde zumindest mal rumgefragt.

### Patienten (NPC)

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37210540/>

Eine Studie von der Harvard Medical School in Boston in Zusammenarbeit mit der US amerikanischen Niemann-Pick Foundation fasst die Erfahrungen von 19 NPC Patienten im Alter von 15 bis 63 Jahren und deren Betreuern zusammen ([Golden et al., 2023 Orphanet J Rare Dis](#)). Derlei Studien werden nun für unmittelbar und mittelbar Betroffene nix Neues ergeben, andererseits sind sie natürlich überaus wichtig nicht zuletzt für die Pharmaindustrie (z.B. Planung klinischer Studien), Zulassungsbehörden, Versicherungen etc. Die Interviews ergaben, nicht überraschend, dass die zunehmenden kognitiven Beeinträchtigungen sowie der Verlust an Autonomie und Mobilität und die Schluckbeschwerden besonders gravierend sind. Dazu kommen die endlose Suche nach einer korrekten Diagnose (im Durchschnitt hier 7 Jahre) sowie die überaus beschränkten Behandlungsmöglichkeiten. Die Befragung zeigte die grosse Bereitschaft der Patienten, an klinischen Studien teilzunehmen, gleichzeitig aber auch die damit verbundenen logistischen Schwierigkeiten (Transport, Kosten). Diese könnten nur durch sorgfältig Planung und

notwendige entsprechende Unterstützung gemeistert werden. Ein ungleicher Zugang der Patienten zu klinischen Informationen und medizinischer Versorgung und damit unterschiedliche Bedenken und Probleme im Umgang mit der komplizierten Krankheit wurde ebenso deutlich.

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37353388/>

Eine Studie türkischer Kollegen zeigt, wie man auf Umwegen aber mit hochmodernen Methoden zu einer NPC Diagnose kommen kann ([Capan et al., 2023 Seizure](#)). Ausgangspunkt waren Patienten mit epileptischer Enzephalopathie, also Hirnschäden infolge häufiger und unbehandelbarer epileptischer Anfälle. Bei den meisten Patienten sind die zugrundeliegenden Ursachen unbekannt, sicher verstecken sich dahinter auch seltene Krankheiten. Im Rahmen eines grösseren Projekts wurden sogenannte *whole-exome* Sequenzdaten von 29 Patienten erhoben. Damit erfasst man einen kleinen aber feinen Teil des Erbguts, nämlich den, der die Proteine kodiert. Der Rest des Erbguts ist zwar auch wichtig, aber um ein vielfaches komplexer, und nach wie vor weitgehend *terra incognita*. Durch Analyse der Sequenzen sowie molekulare Simulationen der Proteinstrukturen fanden die Kollegen neue Varianten des NPC2 Proteins in zwei Schwestern. Die weitere genetische Untersuchung der Familie zeigte, dass eine dritte, geistig behinderte Schwester ebenfalls homozygot ist. Die Ausbeute ist zahlenmässig vielleicht gering, aber dennoch sehr wichtig.

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37201244/>

Die Gruppe um Elisabeth Berry-Kravis hat ihre Erfahrungen mit Lumbalpunktionen in NPC Patienten zusammengefasst ([Albert et al., 2023 Pediatr Neurol](#)). Von den insgesamt 59 Patienten im Alter von 1 bis 31, die über neun Jahre hinweg mit zwischen einer bis zu 210 (!) Infusionen behandelt wurden, zeigten 56% keine Nebenwirkungen. Andererseits traten Nebenwirkungen in 3% der insgesamt fast 3000 Lumbalpunktionen auf, die im Zuge der Adrabetadex (Zyklodextrin) Studie durchgeführt wurden. Die Liste umfasst Kopfschmerzen (22% der Patienten), Erbrechen (24%) und Rückenschmerzen (15%). Es gab wohl keinen Zusammenhang zwischen dem Auftreten der Nebenwirkungen und der Anzahl der Punktionen oder dem Alter der Patienten, wohl aber mit dem berühmten *body-mass index*. Interessanterweise reagierten einige wenige Patienten wohl besonders empfindlich auf die Behandlung.

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37348967/>

Weiter geht's mit Eisen, genauer Eisen im Hirn – auch das gibt's, wie übrigens auch Zink oder Kupfer – nein, kein Gold, Schürfen oder Recycling lohnt sich



daher kaum. Es gab immer mal wieder Hinweise, dass der Eisenstoffwechsel bei NPC verbogen sein soll. Dieses hat nun die Walterfang Truppe in Australien erstmals an 10 erwachsenen NPC Patienten sowie altersgleichen Kontrollen untersucht, und zwar mit bildgebenden Verfahren, der sogenannten Magnetresonanztomographie ([Ravanfar et al., 2023 AJNR Am J Neuroradiol](#)). Die neuesten super-duper Maschinen (Siemens!) und Analysen erlauben es nun, die Verteilung von Eisen im Körper zu messen, zumindest indirekt und relativ. Die Ergebnisse zeigen, dass der als Thalamus bezeichnete Bereich des Gehirns stark verkleinert ist – das war schon bekannt – und dass sich in einem Teilstück davon wohl Eisen anreichert. Die Anreicherung scheint mit der Schwere der Krankheit verbandelt – je mehr desto schlimmer. Allerdings trifft das nicht für alle verwendeten Skalen zu. Die Zahl der Patienten ist natürlich gezwungenermaßen relativ klein. Immerhin, eine Pionierarbeit ist geleistet, mehr wird folgen. Dass die Anreicherung von Eisen Zellen schädigt, ist mittlerweile unstrittig, es gibt dafür auch schon den schönen Begriff *ferroptosis*. Ob derlei im Zusammenhang mit NPC eine Rolle spielt, muss weiter untersucht werden.

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37480097/>

Zurück zu 'ner alten Kamelle: Miglustat/Zavesca? Déjà-vu? Schon mal gehört? Eine französische Gruppe hat eine sogenannte retrospektive Studie durchgeführt, sprich, sie haben "alte" Krankenakten der Jahre 1990-2013 ausgewertet ([Freihuber et al., 2023 Orphanet J Rare Dis](#)). Es ging um die Wirksamkeit von Miglustat bei der früh-infantilen Form von NPC, wo neurologische Symptome bereits vor dem zweiten Lebensjahr auftreten. Man meint, es gebe dazu eine umfangreiche Literatur, aber denkste! Es gibt kaum Studien zur Wirksamkeit bei dieser schweren Form. Insgesamt fanden sich in den Akten 26 Patienten, von denen 10 mit Miglustat behandelt und 16 nicht behandelt wurden, also quasi die Kontrollgruppe. Man kann es kurz machen: in dieser Patientengruppe bewirkt Miglustat wenig, sowohl was die neurologischen Symptome wie auch die Überlebensdauer anbelangt. Im Durchschnitt wurden die behandelten Kinder circa ein Jahr älter als die unbehandelten Kinder. In der letzteren Gruppe fehlen aber vier Kinder, deren weiteres Schicksal unklar ist.

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37517328/>

Es geht weiter mit dem Dauerthema Biomarker. Die Porter Gruppe hat einen neuen Biomarker in der Zerebrospinalflüssigkeit (Hirnwasser) gefunden. Es handelt sich um ein Protein mit dem etwas sperrigen Namen *ubiquitin C-terminal hydrolase-L1*, oder kurz UCHL1 ([Cawley et al., 2023 Mol Genet Metab](#)). Es spielt eine Rolle beim Abbau von kaputten Proteinen in der Zelle, und taucht seit den

2000er Jahren im Zusammenhang mit allerlei Krankheiten auf, darunter Parkinson, Alzheimer und Schlaganfall. Im Hirn scheint es von Nervenzellen benutzt zu werden. Die Ergebnisse zeigen, dass die Menge an UCHL1 in Patienten sehr viel höher ist als in gesunden Spendern, dass sie reduziert wird durch Miglustat, und dass sie mit der Schwere der neurologischen Symptomen sowie einem anderen Marker, dem Neurofilament "korreliert" also verbandelt ist. Toll wär's natürlich, wenn man den Marker im Blut nachweisen könnte. Das wird wohl grad untersucht.

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37670901/>

Es gibt weitere Ergebnisse der klinischen Phase I/II Studie mit intravenös verabreichtem Beta-Zyklodextrin, bekanntlich genannt Trappsol ([Sharma et al., 2023 Mol Genet Metab Rep](#)). Die Studie umfasst Patienten aus verschiedenen Ländern (Israel, UK, USA und Schweden) und wird bekanntlich von der Firma Cyclo Therapeutics betrieben (s. letzte Ausgabe). Die Patienten erhielten über 49 Wochen hinweg alle zwei Wochen eine achtstündige intravenöse Infusion von Zyklodextrin mit drei verschiedenen Konzentrationen. Es wurde allerlei gemessen, von der Pharmakokinetik (wann ist das Zylo wo wie lange; Blut, Zerebrospinalflüssigkeit) über die Pharmakodynamik (tut's was?) bis hin zu neurologischen Symptomen. Neun der 12 Patienten, die an der Studie teilnahmen (Alter 2 bis 39), blieben bis zum Ende dabei verteilt auf die drei Konzentrationen; es blieben also nicht viele übrig pro Dosis: fünf für die niedrigste, vier für die mittlere und drei für die höchste. Es kam zu keinen dramatischen Nebenwirkungen, das Zylo bleibt für einige wenige Stunden im Blut bevor es ausgeschieden wird. Etwas davon gelangt auch in's Hirn gemessen an der Konzentration in der Zerebrospinalflüssigkeit. Es gab durchaus positive Wirkungen auf Biomarker, aber die Veränderungen der neurologischen Symptome scheinen nüchtern betrachtet eher mau, Verbesserungen in manchen Domänen, Verschlechterungen in anderen, je nach Patient. Das scheint eher wie Roulette, auch weil man nicht weiss, ob die Patienten ohne Behandlung oder mit Placebo (gab's nicht in der Studie) sich genauso entwickelt hätten. Man wird sehn, wie's weitergeht mit diesem Ansatz.

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37433892/>

Eine umfassende Studie an 602 (!) NPC Patienten berichtet die Firma Centogene in Rostock. Sie diagnostiziert seltene Krankheiten genetisch und "biomarkerisch", und sitzt auf einer entsprechend grossen Datenbank ([Moreno et al., 2023 Eur J Human Genet](#)). Für die vorliegende Studie wurde ebendiese nach NPC1 Patienten durchkämmt, die Daten stammen aus den Jahren 2006 bis 2021. Die Patienten im Alter von frisch geboren bis über sechzig kommen tatsächlich aus aller Herren Länder (insgesamt 47!), die meisten aus dem Mittleren Osten,

Lateinamerika und Afrika, also aus Regionen, die in anderen Studien bisweilen unterrepräsentiert waren. Was gibt's Neues? Die Studie findet 73 neue, bislang unbekannte Varianten des NPC1 Proteins, die zum Teil nur in einzelnen Patienten auftreten. Ausserdem zeigt sich, dass die Häufigkeit von bestimmten Varianten von Gegend zu Gegend variiert, und dass die Blutkonzentration von PPCS, dem Marker mit der schrecklichen Abkürzung (s. frühere Ausgaben) mit dem Diagnosealter korreliert. In Patienten mit *loss of function*, also funktionslosen Varianten, ist sie besonders hoch. Auch waren die PPCS Konzentrationen in Patienten aus dem Mittleren Osten, Asien und Afrika höher als in europäischen und lateinamerikanischen Proben. Ausserdem wurden noch einige Querverbindungen zwischen spezifischen Varianten und der Symptomatik hergestellt. Die Firma hat allerdings nur grobe Angaben zu den Symptomen jedes Patienten, und kennt nicht den Krankheitsbeginn. Dennoch beeindruckt der Umfang der Daten. Falls irgendeine gute Fee – oder ein ähnlich qualifiziertes Wesen – das hier liest: ein Wunsch: dass derlei Informationen zusammen mit weiteren Angaben irgendwann mal in eine einheitliche und zugängliche Datenbank eingepflegt werden. Das würde der Forschung (und Entwicklung) in diesem Gebiet helfen.

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37740198/>

Französische Kollegen haben die Krankenakten von NPC Patienten mit der adoleszent/adulten Form untersucht ([Morin et al., Orphanet J Rare Dis](#)). Im Hinblick auf eine möglichst frühe und korrekte Diagnose dieser Form ging es insbesondere um die Frage, wann welche anderen Änderungen im Verhalten zuerst auftreten abgesehen von den Psychosen. Ausgewertet wurden die Daten von 19 NPC Patienten vom Zentrum für lysosomale Krankheiten am Pitié-Salpêtrière Krankenhaus in Paris. Zehn der Patienten zeigten Psychosen darunter Delirium, Wahnvorstellungen, Halluzinationen. Viele Patienten zeigten unabhängig davon verschiedene Verhaltensänderungen darunter Depressionen, Angstzustände, Hyperreaktivität, Kaufzwang, Apathie, soziale Isolation, und stereotype Handlungen – natürlich, wie könnt es anders sein – in den unterschiedlichsten Kombinationen. Diese deuten alle auf Fehlfunktion der Frontallappenregion. Bei den meisten Patienten half die Behandlung mit entsprechenden "psychotropen" Medikamenten nichts. Es scheint also angesagt, Patienten mit bestimmten Arten von Psychosen und Verhaltensänderungen auf NPC zu untersuchen.

#### Patienten (ASMD)

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37098529>

Lachmann und Kollegen ([Lachman et al., 2023 Orphanet J Rare Dis](#)) berichten in einer von Sanofi gesponsorten Studie, wie sich die Olipudase alfa auf fünf

Patienten mit der chronischen ASMD (Niemann-Pick Typ B) auswirkte - und zwar nach sechseinhalb Jahren Behandlung! Die Patienten, drei Männer und zwei Frauen waren zwischen 22 bis 47 Jahre alt, vier erhielten konstant die gleiche Dosis, bei einer Patientin musste die Dosis vorübergehend verringert werden. Alle Patienten zeigten Nebenwirkungen, die aber in den allermeisten Fällen eher als milde eingestuft wurden, nur bei einer Patientin kam es zu ernsthaften Ereignissen, die allerdings wohl nix mit der Behandlung zu tun hatten. Bei ihr musste die Dosis für einige Zeit verringert werden. Insgesamt sieht das alles sehr gut aus. Allerdings war, wie man sich denken kann, die Ausgangssituation der Patienten, was die Schwere der Symptome, anbelangt, ganz unterschiedlich. Hier eine pathologische Vergrößerung der Milz, dort eher der Leber, dann wieder eine fast normale Lungenfunktion und normale Knochendichte bis hin zur schweren Lungenerkrankung und Osteoporose. Die Behandlung schwächte in allen Fällen die Symptome ab, manche Patienten erlangten im Laufe der Behandlung fast normale Werte was Organvolumen und -funktionen anbelangt. Interessanterweise waren die Verbesserungen anhaltend. Beispielsweise verringerte sich das Lebertvolumen auch noch nach mehreren Jahren, zwar nicht mehr so stark wie in den ersten Monaten aber immerhin. Selbst die Knochendichte verbesserte sich wennauch langsam. Natürlich ist die Zahl der behandelten Patienten sehr klein, aber die Ergebnisse bestätigen doch klar den Nutzen und die Sicherheit der Behandlung, die ja mittlerweile auch zugelassen ist.

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37246980/>

Man wird hier wohl mal anführen müssen, dass das Enzym ASM in ganz unterschiedlichen biomedizinischen Zusammenhängen auftaucht von Depression über Arthritis bis hin zu Metastasenbildung. Als Beispiel sei hier eine Studie der überaus aktiven Gulbins Truppe erwähnt ([Wilson et al., 2023 J Mol Med](#)). Deren Maus- und Patienten-Daten deuten darauf hin, dass die ASM Aktivität positiv mit der Überlebensrate nach Bauchspeicheldrüsenkrebs korreliert. Eventuell könnte also eine Behandlung mit Olipudase alpha auch bei diesem überaus lethalen Krankheitsbild helfen.

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37453187/>

Nun zu Biomarkern für ASMD, allerdings mit einem alten Bekannten aus der NPC Welt: es geht um das Protein mit dem fürchterlichen Namen *glycoprotein non-metastatic protein B* kurz GPNMB. Anscheinend hiess es auch mal Osteoactivin, das ist zwar kürzer klingt aber auch nicht besser. Das Protein wird von Makrophagen und Mikrogliazellen freigesetzt und scheint entzündungshemmend zu wirken und an der Lysosomenreparatur beteiligt zu sein. Frühere Studien hatten es als Biomarker für NPC (s. Ausgabe 6) aber auch



für den Morbus Gaucher entdeckt. Die neue Arbeit ([Eskes et al., 2023 Mol Genet Metab](#)) zeigt nun erstmals, dass die GPNMB Konzentration im Blut von Patienten mit chronisch viszeralem ASMD (Niemann-Pick typ B) erhöht ist, und zwar je schwerer die Krankheit desto höher. Da werden sicher weitere Studien mit mehr Patienten folgen.

#### Tiermodelle (NPC)

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37024714>

Kim und Kollegen ([2023 Sci Rep](#)) untersuchten an einem etablierten NPC Mausmodell mit einer chemisch induzierten Variante des NPC1 Proteins (NPC1<sup>nmf164</sup>), ob bereits in den ersten Wochen nach der Geburt etwas schief geht im Hirn. Der Fokus lag auf den berühmten Purkinjezellen des Kleinhirns, welche ja besonders anfällig sind für Defekte in NPC1. Tatsächlich fanden sich Fehlentwicklungen in der Struktur der Zellen, insbesondere bei Dendriten und Synapsen. Die Dendriten zeigten abnormes Wachstum, hatten weniger Mitochondrien und Lysosomen, und wiesen ein gestörtes Gleichgewicht zwischen bestimmten Stoffwechselwegen auf, die an Lysosomen gekoppelt sind (für Profis: TFEB und mTORC). Ob und wie diese frühen, vor-symptomatischen Veränderungen nun zum Absterben der Nervenzellen führen, ist allerdings noch unklar.

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37128603/>

In einer Studie chinesischer Kollegen geht's um Lithium und NPC ([Han et al., 2023 iScience](#)). Lithium, Lithium, da war doch was? Ok, Autobatterie, bipolare Störung, und? Kurzer geschichtlicher Exkurs: Die ersten Artikel zu Lithium in PubMed datieren übrigens in die 1870er Jahre. Da wurde berichtet, dass es therapeutische Wirkung hat bei Epilepsie, Neurosen, Schlaflosigkeit, und Hypochondrie, es beruhige - eigentlich wie die Autobatterie, solange der Akku voll ist. Eine Studie von 1922 berichtet, dass Lithium nicht dazu taugt, Bananen-Extrakt zum Gelieren zu bringen (hier rät der Experte zu Pektin!). Eine erste klinische Studie zur Wirkung von Lithium in zehn NPC Patienten wurde 2021 veröffentlicht, von derselben Gruppe. Sie berichteten eine Verbesserung beim Schlucken nach 12 Monaten Behandlung, aber andere neurologische Messgrößen blieben gleich. Die neue Studie an transgenen Mäusen mit der I1061T Variante zeigt eine leichte Verlängerung der Lebensdauer der Mäuse und ein etwas verringertes Absterben der Purkinjezellen, aber keine deutliche Verbesserung der neurologischen Symptome. Nun beeinflusst Lithium tatsächlich sehr viele Vorgänge in Zellen, die neue Studie verweist auf eine Wirkung über Signalübertragungswege, welche bereits früher im Zusammenhang mit NPC diskutiert wurden (für Profis: STING und SREBP2). Die Daten scheinen allerdings die Erwartungen in Lithium als Behandlungsoption für NPC eher zu dämpfen.

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37458497/>

Die Menschheit, soweit man sie halt kennt, scheint ja geteilt zu sein in solche, die alles wegschmeissen, und jene, die alles aufbewahren ("Man weiss nie wozu man es

braucht!"). Unterstützung für letzere Fraktion kommt von einer Studie aus Japan ([Rakib et al., 2023 Animals](#)). Die Kollegen haben alte, veröffentlichte Fälle aus den 1980er Jahren aufgerollt: Es geht um Katzen, eine siamesische und eine japanische Hauskatze, bei denen damals NPC diagnostiziert wurde. Glücklicherweise hat jemand die Proben aufbewahrt, und die Kollegen konnten nun die Variante bestimmen. Das Ergebnis überrascht, es handelt sich um Varianten von NPC2, also selten und wertvoll. Die Frage ist nun, ob es in japanischen (oder im weiteren Umfeld asiatischen) Katzenpopulation noch mehr NPC2 Varianten gibt. Diese könnten dazu dienen, ein weiteres grosses Tiermodell für NPC zu etablieren. Zur Erinnerung, die einzigen NPC Modelle in grossen Tieren sind Katzen und ja ok, Angus-Rinder – grösser geht's wohl kaum.

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37371089/>

Nächstes Thema Gentherapie. Das Prinzip dürfte mittlerweile bekannt sein, mehreren Studien der letzten Jahre zeigten, dass die Virus-basierte Gentherapie in NPC Mäusen funktioniert. Virus-basiert, weil hier ein Virus, insbesondere der bereits mehrfach erwähnte Adeno-associated virus (AAV), als Vehikel benutzt wird, um das "normale" NPC1 Gen in Zellen zu bringen. Das klingt alles gut und schön, aber die Tücken des Objekts verlangen einiges an Bastelei, die Studie aus Grossbritannien illustriert das sehr schön ([Hughes et al., 2023 Cells](#)). Was ist das Problem? Nun, ganz einfach: der Virus kann circa 4,7 kbp – nein nicht Kilobyte, sondern Kilobasenpaare – tragen. Klingt nach schwer, aber nein! Zur Erinnerung, Biologieunterricht, das Erbgut besteht aus Basenpaaren (Adenin auf dem einen Strang der Doppelhelix geht mit Thymin auf dem anderen etc). Jetzt stelle man sich jedes Basenpaar als Buchstaben vor, und den Virus als Flasche. Dann würde ein Brief mit maximal 4700 Buchstaben in die AAV Flasche passen. Das entspricht so ungefähr 1,6 Seiten des Digest. Die Proteinkodierende Sequenz des NPC1 Proteins ist aber schon 3800 Buchstaben (3,8 kbp) lang. Na und, das ist ja kürzer, mag man einwenden? Nun, wenn die Gentherapie funktionieren soll, braucht es noch eine sogenannte Promotersequenz. Das ist ein Abschnitt vor dem eigentlichen Gen, der bestimmt, wie viel vom Protein in welcher Zelle produziert wird. Das entspricht – Achtung der Vergleich hinkt – der Adresse und der Anrede im Brief. Die bestimmen, von wem und wie aufmerksam der Brief gelesen wird ("Sehr geehrte...", "Meine Liebste/mein Liebster", "Juhuuuuuuuuu Hasi" etc.). Diese Sequenz sollte also lang genug sein, um die notwendigen Informationen zu enthalten, aber auch kurz genug, um in den Virus zu passen und um unbeschädigt zu bleiben (Rissgefahr!). Die britischen Kollegen konnten nun mit quasi herkulanischem Aufwand eine relativ kurze Promotersequenz vor dem NPC1 Gen identifizieren. Dieses bringt Zellen im Gehirns dazu, das Protein in grossen Mengen herzustellen. Die mit diesem Gen-Konstrukt behandelten NPC1-defizienten Mäuse zeigten keinen Tremor mehr und lebten fast drei mal so lange als ihre unbehandelten Geschwister. Es bleibt spannend.

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37407594/>

Wir gelangen übergangslos zum Thema Kabelisolierung. Bekanntlich sind Nervenzellen über ihre Fortsätze, Axone und Dendriten, verkabelt. Die Synapsen wären dann so eine Art high-tech Lüsterklemmen. Die Axone sind mit einer Art Isolationsschicht umwickelt. Dieses sogenannte Myelin ermöglicht die schnelle und energiesparende Weiterleitung von elektrischen Signalen. Im Hirn wird diese Isolationsschicht durch die sogenannten Oligodendrozyten gebildet. Die bilden einige (oligo!) Fortsätze (dendro), die sich mehrfach um die Axone wickeln. Dadurch entsteht eine blätterteigartige Struktur, die ebenso fett ist wie der Teig. Daher ist ein grosser Teil des Cholesterins im Hirn im Myelin enthalten. So, und nun? Man weiss seit geraumer Zeit, dass das Myelin in manchen Hirnregionen von NPC Patienten und in Tiermodellen defekt ist. Frühere Studien brachten erste Hinweise, dass das an den Oligodendrozyten liegt. Was genau schief geht, blieb unklar. Neue Einsichten bringt eine Studie der Lieberman Truppe veröffentlicht in einer sehr angesehenen Fachzeitschrift der NATURE Sippe ([Kunkel et al., 2023 Nat Commun](#)). Die Kollegen untersuchten, was im Vorderhirn von NPC1-defizienten Mäusen in den ersten Wochen nach der Geburt geschieht. In diesem Zeitraum wird das Myelin gebildet. Dazu benutzten sie eine mittlerweile sehr verbreitete, in einer früheren Ausgabe bereits erwähnte Methode, *single cell transcriptomics*. Dabei werden fast alle Boten RNA Moleküle einer Zelle sequenziert und mit aufwendigen bioinformatischen Algorithmen analysiert. Damit bekommt man heraus, welche Proteine diese Zelle gerade zum Zeitpunkt x herstellt. Lustigerweise kann man damit auch die Zellen gleich erkenntnisdienlich behandeln, weil ja Nervenzellen ganz andere Proteine produzieren als beispielsweise Oligodendrozyten. Womit wir wieder beim Thema wären. Die Experimente ergaben, dass bei der Entwicklung von Oligodendrozyten aus entsprechenden Vorläuferzellen einiges schief geht, und dass viele dieser Zellen absterben – daher der Mangel an Myelin (fachchinesisch Hypo- also Unter-Myelinisierung). Die Geschichte geht noch weiter, wird aber auch sehr kompliziert. Vereinfacht gesagt geht etwas schief mit der sogenannten epigenetischen Kontrolle der Genexpression, die über DNA-bindenden Proteine, die sogenannten Histone erfolgt. Diese waren schon mal auf der NPC Bühne im Zusammenhang mit den Histone-Deazetylase Hemmern. Die Frage ist, ob man diesen Fehler irgendwie medikamentös beheben kann.

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37507375/>

Wir bleiben thematisch im Hirn und widmen uns der Frage, warum NPC1-defiziente Nervenzellen absterben. Da gibt's bekanntlich allerlei Ideen, eine neue präsentiert die Dickson Truppe in einer durchaus respektablen Veröffentlichung im NATURE Blätterwald ([Caras et al. 2023 Nat Commun](#)). Diese reiht sich nahtlos ein in die Folge früherer Arbeiten der Gruppe (s. Ausgabe 6). Es geht mal wieder um's Kalzium. Die Kollegen finden eine ganze Kaskade an Veränderungen mit einem beeindruckenden Arsenal an Methoden und einer grossen Zahl an Experimenten hauptsächlich an "kultivierten" Nervenzellen (nein, nicht in der Oper oder im Theater, sondern in

Zellkultur). Diese Veränderungen führen zu einer krankhaften Anhäufung von Kalzium in den Mitochondrien und schlussendlich zum Absterben der Nervenzellen. Zwischenschritte sind die Anhäufung von bestimmten Kalziumkanälen in der Membran und eine erhöhte Anzahl von sogenannten *membrane contact sites*, also Kontakten zwischen bestimmten Organellen. Die Studie gibt auch erste Hinweise, was diesen Mist auslöst, nämlich eventuell die Überaktivierung von mTORC, also des Stoffwechselhauptschalters, und eines weiteren Schalters genannt *cyclic kinase 5*. Interessant ist nun, dass die Hemmung verschiedener Zwischenschritte die schädliche Kalziumanhäufung in den Mitos verhindern kann. Diese könnten also als Angriffspunkte für neue Therapien dienen. Deren Bedeutung wird man im lebenden Tier untersuchen müssen.

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37620691/>

Eine Gruppe aus Kumamoto in Japan bleibt dem Zyklodextrin treu. Wie bereits in früheren Arbeiten hat die Gruppe die Wirksamkeit verschiedener Zyklodextrine an NPC Zellen und Tieren ausprobiert ([Yamada et al., 2023 Clin Transl Med](#)). Eins von vielen Ergebnissen: Die Schädigung der Hörzellen trat nur bei den Zyklodextrinen auf, deren Durchmesser gross genug ist, um Cholesterin zu binden.

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37314654/>

Zeit für etwas Glamour im NPC Feld. Es geht um einen "Star" der Neurowissenschaften, den sogenannten *brain-derived neurotrophic factor* oder BDNF. In PubMed gibt es 30.000 (!) Artikel allein zu diesem kleinen Protein, das in den 1980er Jahren an einem Max-Planck Institut bei München entdeckt wurde. BDNF ist eine Art Tausendsassa, es hält Nervenzellen am Leben, steuert deren Entwicklung, und führt sie zum Einsatzort im Hirn. BDNF ist auch beteiligt an Vorgängen im erwachsenen Hirn wie beispielsweise der Gedächtnisbildung, aber auch bei Krankheiten wie Depression. Einen ersten Hinweis auf eine gestörte Signalübertragung per BDNF bei NPC gab's bereits um die Jahrtausendwende an "kultivierten Nervenzellen", seither war diesbezüglich Funkstille. Die neue Arbeit italienischer Kollegen ([Lucarelli et al., 2023 Mol Neurobiol](#)) zeigt, dass das BDNF Signalsystem im Kleinhirn von NPC Mäusen kaputt ist, und zwar bereits in den ersten Wochen nach der Geburt bevor die Tiere überhaupt Symptome zeigen. Ob man das durch BDNF beheben kann?

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37369603/>

Einen alten aber dann doch wieder neuen Therapieansatz verfolgt eine umfangreiche Studie japanischer Kollegen an NPC1-defizienten Mäusen ([Yasuda et al., 2023 Life Sci Alliance](#)). Alt, weil derlei bereits ausprobiert wurde, neu, weil hier nun andere Strategien getestet wurden. Es geht um die prinzipielle Frage, ob Zellen des Immunsystems das allmähliche Absterben von Nervenzellen (s.o.) verhindern können. Die Kollegen probierten alle möglichen Ansätze aus. Die Injektion von Knochenmarkszellen in die Bauchhöhle bewahrte Nervenzellen vor dem Absterben, verbesserte aber nicht die Bewegungstörungen der Mäuse. Besser wirkten intravenöse



Injektionen einer bestimmten Sorte von T Lymphozyten aus gesunden Mäusen (CD4-positiv). Nach drei Wochen war die Bewegungsstörung zumindest leicht abgeschwächt und mehr Purkinjezellen überlebten. Entsprechend verschlechterte sich der Zustand der Mäuse, wenn ihnen bestimmte Lymphozyten mit genetischen oder pharmakologischen Tricks entzogen wurden. Umgekehrt ging's den Mäusen auch besser, wenn sogenannte inflammatorische Monozyten (also einer Untergruppe der weissen Blutkörperchen) entfernt wurden. Weitere Studien werden zeigen, wie robust beziehungsweise reproduzierbar diese Effekte sind und vor allem, ob sie auch für Menschen gelten.

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37024473/>

Studien zu NPC2, dem kleinen Geschwister von NPC1, tauchen meist nur unter "Verschiedenes" auf. Eine dänische Gruppe hat nun allerdings ein Maus-Modell für NPC2 Defizienz charakterisiert ([Rasmussen et al., 2023 Mol Cell Neurosci](#)). Während es eine ganze Rasselbande von Mäusen mit kaputtem NPC1 gibt, ist die Situation für NPC2 eher mau. Die nun untersuchte Maus wurde wohl schon vor mehreren Jahren von einer Firma namens BayGenomics hergestellt und auch bereits in Studien genutzt. Die neue Arbeit liefert eine genauere Beschreibung. Man kann die Ergebnisse kurz zusammenfassen, denn Beginn und Verlauf der neurologischen und viszerale Symptome sind ähnlich wie bei den Mäusen, denen das NPC1 Protein fehlt. Die Lebensdauer beträgt mindestens 12 Wochen. Insgesamt ist dieses Mausmodell also geeignet, um die Folgen der NPC2 Defizienz und mögliche therapeutische Ansätze zu untersuchen.

### Tiermodelle (ASMD)

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37024473/>

Endlich mal wieder eine Studie, die neue Einsichten zu den neurologischen Formen der ASMD bringt ([Gaudio et al., 2023 Cell Death Dis](#)). Fangen wir einfach an: die Fehlfunktion der sauren Sphingomyelinase (ASM) führt zur Anhäufung von Sphingomyelin: soweit so gut, ein alter Hut. Aber, jetzt kommt's! Sphingomyelin ist nicht Sphingomyelin. Weit gefehlt! Es gibt verschiedene Formen und diese unterscheiden sich bezüglich der Fettsäuren, die darin verbastelt sind. Beispielsweise ist Palmitinsäure (aus Palmöl; Altgriechen aufgepasst: Hexadecanoate) 16 Kohlenstoffatome lang, während Stearinsäure zwei mehr hat (Octadecanoate). Wie diese verschiedenen Sphingomyeline in Zellen verteilt sind, und was jedes davon tut, ist nach wie vor unklar. Die Ledesma Gruppe untersuchte, welche dieser Sphingomyeline sich im Gehirn von ASM-defizienten Mäusen anhäufen. Sie fand, dass das sogenannte Sphingomyelin 16:0, also jenes mit Palmitinsäure, sich stärker anreichert als andere. Weitere Experimente zeigten, dass grad diese Version des Sphingomyelins Nervenzellen killt. Das wirft natürlich die Frage auf, wie man diese Anhäufung verhindern kann. Das Enzym Ceramidsynthase Nummer 5 stellt wohl bevorzugt die schädliche Version von Sphingomyelin her. Die Gruppe konnte durch einen genetischen Trick zeigen, dass eine verringerte Aktivität dieses Enzyms das

Absterben von Nervenzellen im Hirn von ASMD Mäusen etwas verringert. Ausserdem konnte das Sphingomyelin im Blut der Mäuse nachgewiesen werden, wo dessen Konzentration mit dem Fortschreiten der Krankheit verbandelt scheint. Diese Version des Sphingomyelins taugt also eventuell sowohl als neues Angriffsziel von Therapien sowie als Biomarker.

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37298714/>

Und gleich noch eine Studie aus der Ledesma Fabrik mit demselben Erstautor ([Gaudio et al., 2003 Int J Mol Sci](#)), aber diesmal unter dem Motto "Denkste, is' nich'!". Die Kollegen sind hier der berechtigten Vermutung nachgegangen, dass eventuell eine verringerte Aufnahme von Cholin über die Nahrung die Symptome bei ASMD, notabene der neurovisceralen Form, verringert. Warum das? Cholin ist ein wichtiger Bestandteil vieler körpereigener Substanzen, darunter des Neurotransmitters Azetylcholin, aber auch von Fettstoffen wie eben Sphingomyelin. Der Körper kann Cholin selbst herstellen, aber der Weg ist umständlich, es wird also eher über die Nahrung aufgenommen. Um ihre Vermutung zu testen, fütterten die Kollegen ASM-defiziente Mäuse ab der achten Woche, wenn die Neurodegeneration einsetzt, mit einer Cholin-freien Diät. Leider wurde die Anhäufung von Sphingomyelin in der Leber und im Gehirn dadurch nicht verringert, und die Neurodegeneration nicht gestoppt. Wie so oft gilt auch hier: einen Versuch war's wert. Ausserdem muss man die Autoren auf's Höchste loben dafür dass sie diese negativen Ergebnisse veröffentlicht haben. Das ist nicht immer angenehm, aber überaus wichtig für die Forschung.

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37341882/>

Die Studien mit Olipudase alpha zeigen, dass die Enzymersatztherapie funktioniert. Allerdings bleibt das Problem der Blut-Hirn Schranke. Diesem widmet sich eine neue Studie aus Spanien ([Loeck et al., 2023 Drug Deliv Transl Res](#)), die eine Art Huckepack-System für die Lieferung des Enzyms in's Hirn erprobt. Zur Erinnerung: die Schranke wird durch die sogenannten Endothelzellen gebildet, welche das Innere der Blutgefässe auskleiden, und dort die Schotten dicht machen. Eine Möglichkeit, diese Schranke zu überwinden, sind sogenannte *nanocarrier*, also bestimmte Materialien, welche mit dem Enzym beladen in's Hirn eindringen sollen. Dazu werden sie mit Proteinen versehen, welche Endothelzellen natürlicherweise aufnehmen, ein's davon ist Transferrin, der Träger von - jawoll: Eisen! Es gibt andere, darunter ein Antikörper gegen ein Protein namens ICAM, das an der Oberfläche der Zellen sitzt. Die Idee der Nanocarrier sowie ICAM als Aufnahmetrick ist nicht neu, derlei wurde bereits Anfang der 2000er Jahre an Mäusen ausprobiert. Die neuen Ergebnisse zeigen, dass die Fehlfunktion von ASM in den Mäusen die Wirksamkeit der Huckepackträger verändert. Anscheinend aber taugt das ICAM als Zielprotein, weil dessen Menge auf den Endothelzellen der ASM-defizienten Mäusen erhöht war. Mehr Protein, mehr Huckepack-Aufnahme. Die Arbeit zeigt sehr schön, was man nicht alles abklopfen muss, um einen solchen Therapieansatz zum Laufen zu bringen.

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37633404/>

Wir bleiben beim Thema Nano-Maultier, allerdings mit einem anderen Wirkprinzip. Eine Gruppe aus Michigan (USA) hat einen Therapieansatz für ASMD ausprobiert ([Halseth et al., 2023 Nanomedicine](#)), der eigentlich für ganz was anderes entwickelt wurde, nämlich Erkrankungen der Herzgefäße. Ok, nochmal zum Mitschreiben – wer will kann den nächsten Abschnitt überspringen.

Es soll ja das gute und das böse Cholesterin geben. Das ist reiner Quatsch, Cholesterin ist immer dasselbe, es kommt auf die Verpackung an. Im Blut gibt's LDLs und HDLs also *low* und *high density lipoproteins*, respektive. Dabei handelt es sich um winzige, nanometergrosse Fetttröpfchen mit Proteinhülle. Die LDLs transportieren Fettstoffe zu Zellen in den verschiedenen Organen, die HDLs kümmern sich um den Rücktransport überschüssiger Fettstoffe zur Leber, wo sie dann gespeichert oder als Galle ausgeschieden werden. Ja, es ist alles noch sehr viel komplizierter. Und nein, weder LDLs noch HDLs kommen über die Blut-Hirn-Schranke. Es gibt eine Reihe von Krankheiten, wo die LDL Konzentration zu hoch und/oder die HDL Konzentration zu niedrig ist, dazu Fettanreicherung in Geweben etc. darunter auch ASMD. Daher nun die Idee, künstliche HDL Partikel herzustellen, die dann verabreicht werden und sozusagen die Zellen von angehäuften Fetten befreien. Ein Hauptelement dieser künstlichen Partikel ist das sogenannte Apolipoprotein A1, welches an einen Transporter in der Zellmembran andockt und dann die Fettstoffe übernimmt. Ein Fragment von ApoA1 wird mit einem synthetischen Trägermaterial sowie allerlei anderem verbandelt, und schon hat man einen HDL-ähnliches Gebilde. Soweit die Theorie.

Die Studie an ASMD-defizienten Mäusen bringt erste, allerdings eher zarte Hinweise, dass das mit Einschränkungen funktionieren könnte. ASMD Mäuse, welche über drei Wochen hinweg täglich die synthetischen HDL per intraperitonealer (in die Bauchhöhle) Injektion erhielten, zeigten eine Verbesserung der Leberwerte, aber das war's auch schon. Die Leber blieb vergrößert und die neurologischen Symptome blieben gleich. Man wird sehen, was aus diesem Ansatz werden soll.

#### Tiermodelle (ASMD und NPC)

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37121555/>

Aller guten Dinge sind drei (oder eher mehr), noch eine Studie vom Ledesma-Fliessband ([Soto-Huelin et al., 2023 Neurobiol Dis](#)). Es geht um einen neuen Therapieansatz für beide Krankheiten. Der Ausgangspunkt ist die bereits mehrfach erwähnte Möglichkeit, dass Zellen die angehäuften Fettstoffe ausspucken. Ein Weg ist die Freisetzung von sogenannten extrazellulären Vesikeln. Diese sind mittlerweile sehr *en vogue*, ein *hot topic* (s. Ausgabe 6). Die Kollegen haben nun untersucht, ob bestimmte Stoffe diese Freisetzung stimulieren und damit die pathologischen Veränderungen in Zell- und Mausmodellen für ASMD und NPC rückgängig machen können. Einer dieser Stoffe heisst Ellagsäure. Sie kommt in vielen Früchten vor, darunter Brom-, Him-, und Erdbeeren, aber auch Granatäpfeln, Nüssen, und –

Achtung! – Spirituosen jeder Art sowie Weinen, egal welche, Hauptsache in Eichenfässern gelagert! Die Substanz wird von Darmbakterien zum sogenannten Urolithin umgebaut, was wohl der eigentlich wirksame Stoff ist. Jedenfalls zeigt die umfangreiche Arbeit, dass Behandlung von ASM- oder NPC1-defizienten Zellen die Freisetzung von extrazellulären Vesikeln erhöht und die Anhäufung von entsprechenden Fetten verringert. In ASM-defizienten Mäusen führte orale Einnahme von Ellagsäure über drei Monate hinweg zu einer leicht verbesserten motorischen Kontrolle, zur Gewichtszunahme, zu einer verringerten Sphingomyelin-Anhäufung sowie zu einer Aktivierung der Mikroglia. In NPC1-defizienten Mäusen waren ähnlich positive Veränderungen zu sehen. Mal sehen, wie's hier weitergeht.

#### Zell-basierte Modelle (NPC)

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37440478/>

"Petri-Heil!" In einer Studie aus Neuseeland geht's im Prinzip um's Angeln, verheissungsvolle Gewässer und den richtigen Köder ([Hammond et al., 2023 Genetics](#)). Was wird geangelt? Proteine welche mit NPC1 verbandelt sind. Wo wird geangelt? In der Hefe, dem Lieblingspilz der biomedizinischen Forschung. Was ist der Köder? Teile des NPC1 Proteins, beziehungsweise der Hefeversion von NPC1 genannt *Niemann-Pick type C-related protein-1* kurz Ncr1. Das Ncr1 kann tatsächlich die Funktion des menschlichen NPC1 ersetzen, allerdings hat es in den Hefezellen wohl noch andere Funktionen. Derlei Angeleien in der Hefe gab es bereits, die Ausbeuten waren zwar gering aber überaus wertvoll. Das Prinzip ist immer ähnlich, man testet mal kurz alle Proteine durch, die's so in der Hefe gibt und schaut, welches davon beim NPC1 Köder anbeisst. Es ist zugegeben etwas komplizierter, es braucht beispielsweise auch ein Konstrukt, das anzeigt, wenn der Fisch anbeisst. Jedenfalls wurden 3 neue und überraschende Interaktionspartner herausgefischt, weitere Studien werden zeigen, welche davon krankheitsrelevant sind.

#### Zell-basierte Modelle (ASMD)

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37628828/>

Neue experimentelle Modelle sind das A und O der vorklinischen Forschung. Wie bereits in einer früheren Ausgabe (Nummer 4) erwähnt gibt es momentan einen *Hype* um sogenannte Organoide. Im Prinzip handelt es sich dabei um eine Art Bonsai Version des Organs, das man studieren will. Dieses wird quasi im Reagenzglas nachgebaut, und zwar aus umprogrammierten Zellen von Patienten (s. Ausgabe 4). Eine spanische Gruppe berichtet die Herstellung von Organoiden aus der Leber-Biopsie eines Patienten mit der chronisch-viszeralen Form der Krankheit (Niemann-Pick Typ B) ([Gomez-Mariano et al., 2023 Int J Mol Med](#)). Der Patient trägt die relativ häufige Arg610del Mutation. Die Ergebnisse zeigen, dass die künstlich hergestellten Organoide viele pathologische Merkmale der Patienten-Leber nachahmen und damit künftig als Modell für Untersuchungen dienen können. Eine Herausforderung ist die Herstellung eines Kontroll-Organoids. Die einfachste aber auch wenig optimale Lösung sind Organoide aus Zellen gesunder Spender. Die sind genetisch komplett



anders. Idealerweise ist die Kontrolle isogen, es müssten also sämtliche Gene gleich sein mit Ausnahme der Mutation in SMPD1. Derlei kann man mittlerweile herstellen, allerdings ist das aufwändig und teuer. In jedem Fall ist die Studie erst ein Anfang, da kommt noch mehr.

### Vermischtes

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37443907/>

Und wieder einmal Liebhaber von Meeresfrüchten aufgepasst, eine Studie aus China zeigt ([Shi et al., 2023 Animals](#)): Füttert man der Weissbeingarnele, wohl eine der wichtigsten Zuchtgarnelen, eine Gallensäure aus der Gans als Nahrungsergänzungsmittel, erhöht sich die Menge an NPC1 in der Garnele. Das scheint der Garnele gut zu bekommen, was Wachstum und Fettstoffwechsel anbelangt. Für den humanen Geniesser ist der Umweg über die Garnele eventuell bekömmlicher und schmackhafter, als die Gallensäure direkt einzunehmen.

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37602789/>

Nun ein Ausflug in die bunte Welt der Schädlinge, diesmal die nur ein Millimeter grosse Tabakmottenschildlaus (*Bemisia tabaci*), auch weisse Fliege genannt, ein weltweit gefürchteter Feind der Landwirtschaft und der Zierpflanzenindustrie – Stichwort Weihnachtsstern. Eine chinesisch-ukrainisch-amerikanische Gruppe zeigt überraschend, dass das Tierchen nur ein NPC1 Protein besitzt, während viele andere Insekten zwei davon haben ([Yu et al. 2023 Arch Insect Biochem Physiol](#)). Reduziert man das Protein in den Insekten über einen Trick dann werden sie unfruchtbar, krank und sterben. NPC1 könnte also mal wieder als Angriffsziel für die Schädlingsbekämpfung dienen.

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37423302/>

Rumänische Kollegen berichten Überraschendes im Hinblick auf NPC1 und Melanin ([Rus et al., 2023 J Biol Chem](#)) - nicht zu verwechseln mit Melatonin! Melanin ist ein Stoff, der zusammen mit anderen Faktoren die Augen-, Haar- und Hautfarbe bestimmt. Es schützt den Körper vor UV Strahlung und hat eventuell noch weitere Funktionen im Immunsystem. Melanin wird von speziellen Zellen gebildet, den sogenannten Melanozyten, wo es in speziellen Strukturen, den sogenannten Melanosomen, gespeichert wird. Die Gruppe zeigt in Melanoma-, also Tumorzelllinien, dass NPC1 Mangel die Herstellung und Speicherung von Melanin stört. Wie genau dies zustande kommt, ist nicht klar. Es gibt wohl Änderungen in der Menge an verschiedenen Proteinen, welche an der Herstellung und Verteilung des Stoffs beteiligt sind. Gibt's Pigment-Änderungen bei NPC1 Patienten? Eventuell in der Pigmentepithelschicht der Netzhaut, which produces melanin.

Dr. Frank Pfrieger erhält im Kalenderjahr 2023 finanzielle Unterstützung für die Publikationen von der Niemann-Pick Selbsthilfegruppe Deutschland e.V.

Alle Ausgaben des Pfrieger's Digest können öffentlich auf der Homepage eingesehen werden.

## 2024: Loire Valley Meeting wird Reuss Valley Meeting

Dorothea Seifert

Wer bereits Teilnehmer:in beim Loire Valley Meeting (LVM) war, kennt die einzigartige Atmosphäre, die das intensive Zusammentreffen von ausgewählten Forscher:innen und Wissenschaftler:innen an einem abgeschiedenen Ort mit sich bringt. Neben Vorträgen und Diskussionen rund um das Thema Niemann Pick ergeben sich viele interessante Gespräche und persönlicher Austausch und natürlich der Wunsch nach einem Wiedersehen. Dafür hat Christoph Poincilit von NPSuisse in den vergangenen zehn Jahren mit der Organisation des LVM im Loire Valley in Frankreich insgesamt fünf Mal gesorgt.

Die Organisation gestaltete sich bisher durch die Entfernung zur Schweiz aber sehr aufwändig, so dass sich NP Suisse nun entschieden hat, das Meeting im Jahr 2024 in die Schweiz zu holen.

Die Location ändert sich, der Name damit auch (aus Loire Valley Meeting wird Reuss Valley Meeting), aber das Konzept bleibt.

Nachdem der Veranstaltungsort feststeht, ist nun ein fünfköpfiges Organisations-Komitee damit beschäftigt, die Gruppe der Wissenschaftler:innen für den Herbst 2024 zusammenzustellen, damit Forschungsergebnisse ausgetauscht und in eine erfolgsversprechende gemeinsame Richtung vorangebracht werden können.

Die deutsche Niemann-Pick Selbsthilfegruppe beteiligt sich finanziell und persönlich an der Durchführung des Meetings.



## Danksagung Spenden

Im Namen der Niemann-Pick Selbsthilfegruppe möchten wir uns ganz herzlich für die Spenden, die im Rahmen von Trauerfeiern, Geburtstagen, Festen und auch ohne Anlass auf das Konto des Vereins eingegangen sind, bedanken.

Diese großen und kleinen Spenden helfen uns bei der Förderung von Projekten, die die Krankheit und Behandlungsmöglichkeiten erforschen, bei der Unterstützung Betroffener und ihren Angehörigen sowie unserer Öffentlichkeitsarbeit einen großen Schritt weiter.

Danke nochmals für Ihre und Eure Unterstützung. Danke für Ihre und Eure Spenden.

## Spendenübergabe des Kleiderbasares Bad Orb

Karin Horn

Der Kinderkleiderbasar in Bad Orb hat in diesem Jahr mit einer Geldspende i.H.v. 2.000 Euro an unsere Selbsthilfegruppe gedacht. Dafür sagen wir ein herzliches Dankeschön!

Die Elterngruppe macht seit 1987 diesen weit über die Grenzen von Bad Orb hinaus bekannten Basar. Zwei Mal im Jahr findet dieser in der unteren Konzerthalle von Bad Orb statt. Mittlerweile werden pro Basar an die 30.000 Artikel bestens sortiert angeboten. Der komplette Basarerlös geht an karitative Einrichtungen, die sich in der Hauptsache um Kinder kümmern.



## 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.

Bis 300 Euro Spenden und Beiträge sind für das Finanzamt gar keine Bescheinigung nötig – der Kontoauszug reicht. Wer dennoch ein Schriftstück per Post oder digital haben möchte, kann dies individuell bei Dorothea Seifert anfordern unter [seifert@niemann-pick-selbsthilfegruppe.de](mailto: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](mailto: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/>





- |                |                                                     |
|----------------|-----------------------------------------------------|
| 29.02.2024     | Tag der Seltenen Erkrankungen                       |
| 26.-28.04.2024 | 27. Jahrestagung der Niemann-Pick Selbsthilfegruppe |
| 11.-13.07.2024 | NNPDF Family Support & Medical Confrence; Orlando   |
| 03.-06.09.2024 | SSIEM Jahressymposium; Portugal                     |
| 25.-28.09.2024 | Rehacare; Düsseldorf                                |
| 17.-20.10.2024 | Reuss Valley Meeting; Schweiz                       |

## 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.

|                            |  |
|----------------------------|--|
| Dein Name                  |  |
| Telefon                    |  |
| E-Mail                     |  |
| Bevorzugter Notfallkontakt |  |
| Deine Sprache              |  |
| Zweiter Notfallkontakt     |  |
| Dein Wohnort               |  |
| Dein Geburtsdatum          |  |

## 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



**ASMD** Acid Sphingomyelinase Deficiency - Saure-Sphingomyelinase-Mangel

Morbus Niemann-Pick A, A/B, B



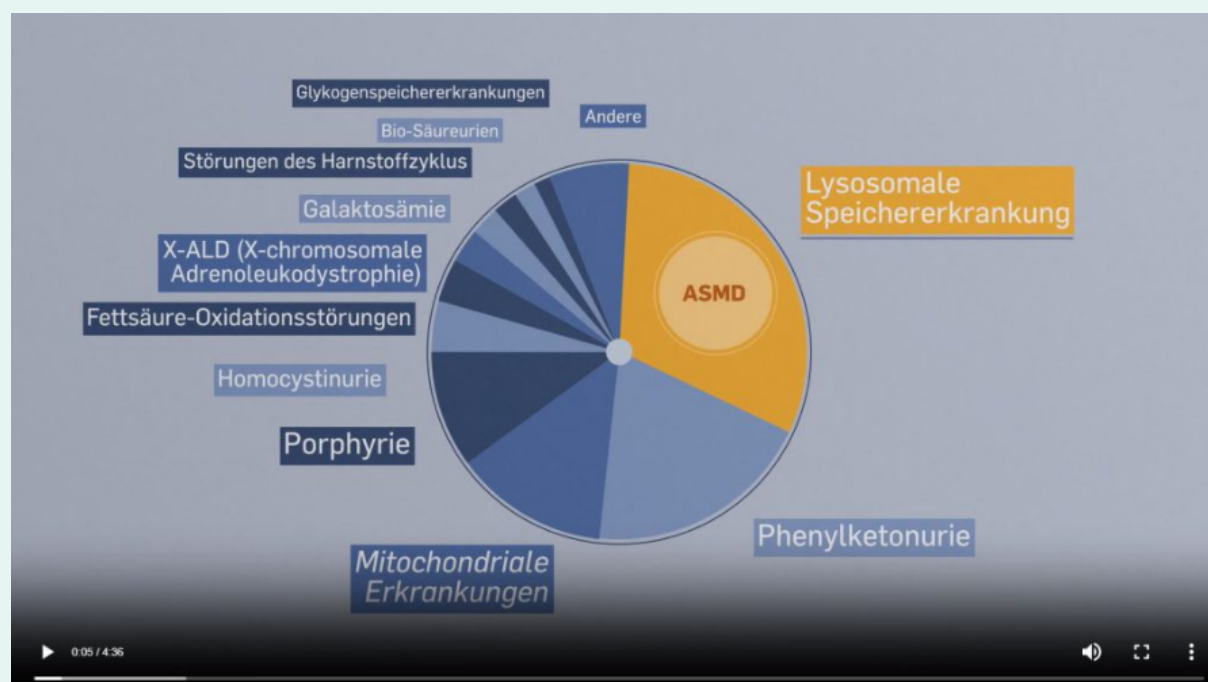


## Buch-, Film- und Podcastempfehlung

### ASMD-Aufklärungsvideo

In diesem Video werden die 3 Typen von ASMD und ihre Verlaufsformen veranschaulicht. Zudem gibt es Informationen über die Entstehung der Erkrankung und einen Einblick in den Zellprozess verursacht durch den Enzymmangel. Weltweit kommt ASMD bei 1:250.000 Menschen vor.

Das Video steht unter <https://niemann-pick-selbsthilfegruppe.de/krankheitsbild/typ-a-b-asmd/> zur Verfügung.



### Beitrag im Maintower am Tag der Seltenen Erkrankungen 2023

HR Fernsehen, 28.02.2023

Max hat ASMD (Niemann Pick Typ A/B), eine sehr seltene Stoffwechselerkrankung. Seit 1,5 Jahren bekommt er als Härtefall eine Therapie. Seitdem geht es für den 10jährigen bergauf. Die Therapie ist erst seit 2022 zugelassen. Immerhin, denn für seltene Krankheiten gibt es oft wenige Expert:innen. Dr. Eugen Mengel aus Hochheim am Main forscht seit 22 Jahren zu ASMD.



Außergewöhnlich! Ein Buch für Kinder mit seltenen Krankheiten  
Taschenbuch – 14. August 2021 ISBN-13: 979-8456993595

von Evren und Kara Ayik

Was macht ein Kind mit einer seltenen Krankheit so außergewöhnlich?

Erforschen Sie im Gespräch mit Evren die Antwort auf diese Frage und erfahren Sie, was er als Kind und Jugendlicher mit einer seltenen Krankheit gelernt hat.

Dieses Buch wurde von einer Mutter und ihrem Sohn geschrieben und eröffnet angesichts der Herausforderungen und Lichtblicke, die ein Leben mit einer seltenen Krankheit mit sich bringt, eine kindgerechte Diskussion über Identität, Inklusion und Selbstbild. Die liebevollen Lektionen stützen sich auf konkrete Erfahrungen der beiden Autoren mit dem tagtäglichen Leben mit einer extrem seltenen Krankheit und bieten jungen Lesern einen Rahmen dafür, persönliche Identität zu verstehen und zu erfahren, wie ihre seltene Krankheit diese Identität auf eine positive Art und Weise prägt. Familienmitglieder und Betreuer werden dazu aufgefordert, sich an dieser Konversation zu beteiligen und das Buch den Entwicklungsbedürfnissen jedes jungen Lesers anzupassen.

Die von Herzen kommenden Botschaften im Buch Außergewöhnlich!, die der vielfach ausgezeichnete Künstler und Kinderbuchillustrator Ian Dale mit viel Gefühl, aber auch Realismus illustriert hat, sollen Kinder mit seltenen Krankheiten erheitern und sie dazu ermutigen, ihr Leben optimal zu leben.



**Ab sofort auch auf Deutsch!**



Ich bin MARI - Shari und André Dietz, Saskia Gaymann

ISBN: 978-3-8458-5079-5

Mari ist ein Kind wie jedes andere. Sie lacht, spielt, isst, trinkt, schläft, tanzt, geht in die Schule, liebt Bücher und Fernsehen, macht Pipi und Kacka. Alles normal, oder? Doch manche Dinge sind eben besonders normal bei Mari. Mari hat das Angelman-Syndrom, das ist ein seltener Gendefekt. In diesem Buch erzählt sie ihre Geschichte und wie sie die Welt sieht. Das Besondere daran ist: Sie hat sie bisher niemandem erzählt, weil sie gar nicht sprechen kann. Aber ihre Eltern verstehen sie und haben ihre Geschichte für sie aufgeschrieben. Mit der wichtigen Botschaft: **Jeder Mensch ist einzigartig. Besonders. Liebenswert. Und stark!**



## 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

Es ist nie der richtige Zeitpunkt.

Es ist nie der richtige Tag.

Es ist nie alles gesagt.

Es ist immer zu früh...

Und doch sind da Erinnerungen, Gedanken, Gefühle, schöne Stunden – einfach Momente, die einzigartig und unvergessen bleiben. Diese Momente gilt es festzuhalten, einzufangen und im Herzen zu bewahren.



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](mailto: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 15.12.2022 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 300,00 € 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 01.09.2024 an das Redaktionsteam.

[redaktion@niemann-pick-selbsthilfegruppe.de](mailto:redaktion@niemann-pick-selbsthilfegruppe.de)

Wir verabschieden uns bis zur nächsten Chamäleon-Ausgabe.

Euer Redaktionsteam

**Niemann-Pick Selbsthilfegruppe Deutschland e.V.**

Auf den Kempen 71  
41352 Korschenbroich

**E-Mail:** [info@niemann-pick-selbsthilfegruppe.de](mailto:info@niemann-pick-selbsthilfegruppe.de)

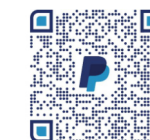
**Homepage:** <https://www.niemann-pick-selbsthilfegruppe.de>

**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.me/NiemannPickShG)

## 5. 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, Cornelia Möller, Jakob Hendeß, Pia Appel, SphinCS, Christian Rehfeldt, Fam. Grunenberg, Fam. Seifert, INPDA, Sara Ströer, Philine Mötsch

## 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](mailto:info@niemann-pick-selbsthilfegruppe.de) an.