

Würzburg, 06.02.2020

Tätigkeitsbericht 2019
Selbsthilfeorganisation Hand in Hand
GKV-Gemeinschaftsförderung
Pauschalförderung 2019



2019

22. Februar 2019: Teilnahme am Tag der Seltenen Erkrankungen im Rathausfoyer der Stadt Mainz.

26. Februar 2019: Treffen von Selbsthilfegruppen mit Vertretern der Uni-Kinderklinik in Mainz zur Zukunft der Soffwechselambulanz „Villa Metabolica“

27. Februar 2019: Teilnahme und Mitorganisation am Tag der Seltenen Erkrankungen in Würzburg.

8. April 2019: Treffen mit anderen Selbsthilfegruppen für lysosomale Speicherkrankheiten und Vertretern des SPZ an der Universität Gießen. Aufbau einer lysosomalen Expertise im Rahmen der Gründung des Zentrums für Seltene Erkrankungen in Gießen.

26./28. April 2019: Teilnahme am Familienkongress der Selbsthilfegruppe Niemann Pick e.V.

7. Juni 2019: Erstmals werden Tay-Sachs und Sandhoff 2019 in eine offizielle Medikamentenstudie aufgenommen. Am 7. Juni beginnen die beiden Studienzentren, die Universitätskliniken München und Gießen, Patienten mit Tay-Sachs oder Morbus Sandhoff in die Studie aufzunehmen. N-Acetyl-L-Leucin heißt der Wirkstoff, der zwar keine Heilung bringt, aber gerade bei juvenilen und adulten Verläufen die Symptome der Krankheit lindern und den Patienten mehr Lebensqualität geben kann. Was genau der Wirkstoff bewirken kann, werden wir hoffentlich nach der Studie wissen. Die Patientenorganisation hat schon im Vorfeld (Studiendesign) beratend gewirkt, berät Patienten und ist Ansprechpartner für die jeweiligen Prüfärzte.

28. Juni 2019: Gründung eines medizinischen Beirats für die Selbsthilfeorganisation Hand in Hand. Im Laufe des Mai und des Juni konnten folgende Persönlichkeiten für dieses Gremium gewonnen werden: Der Entdecker der Sandhoff-Variante der Krankheit, Prof. Konrad Sandhoff, der Spezialist für lysosomale Speicherkrankheiten, Prof. Michael Beck, der auf die Sphingolipidosen spezialisierte Arzt, Dr. Eugen Mengel und die Kinderärztin Dr. Laila Arash-Kaps, die unsere Selbsthilfegruppe schon länger berät.

12. bis 14. Juli 2019: Hand in Hand veranstaltet die 7. Europäische Familienkonferenz. Hier standen die Forschung und neue Medikamentenstudien im Vordergrund. Ausländische Experten wie Professor Timothy Cox, Professor Frances Platt, Dr. Mario Codero, und Dr. Gavin Corcoran aus den USA referierten und diskutierten mit unseren Experten in Deutschland, Prof. Konrad Sandhoff, Dr. Eugen Mengel, Professor Michael Beck, Dr. Tatjana Bremova, Prof. Michael Strupp und Prof. Andreas Hahn.

Insgesamt kamen 34 betroffene Familien aus elf Ländern und elf Referenten aus fünf Ländern. Aus Deutschland verfolgten 20 betroffene Familien die Tagung. Außerdem kamen fünf interessierte Ärzte und Professoren vom 12. bis 14. Juli nach Würzburg. Ein wichtiger Schritt auf unserem Weg, die Krankheit bekannter zu machen.

3. August 2019: Die Selbsthilfegruppe organisiert einen großen Zeitungsartikel mit einer erwachsenen Betroffenen, um auf die nur selten diagnostizierte adulte Verlaufsform der Krankheit aufmerksam zu machen.

10. August 2019: Besuch des im Aufbau befindlichen privaten Forschungsinstitutes von Petra Kleinhans, Dr. Eugen Mengel und Prof. Michael Beck, das sich auf die Sphingolipidosen konzentrieren möchte, zu denen Tay-Sachs und Morbus Sandhoff gehören.

10. /11. August 2019: 1. Treffen der Selbsthilfegruppen für Niemann-Pick, MPS, Gaucher, Pompe, Fabry und Tay-Sachs und Sandhoff, um eine bessere Zusammenarbeit auszuloten und gemeinsame Aktionen zu planen und anzugehen. Es entsteht der Verbund LysoNET.

26. bis zum 27. September 2019: Teilnahme an der Nationalen Konferenz für Seltene Erkrankungen (NAKSE) in Berlin. Hand in Hand wurde gebeten, die Selbsthilfeorganisation vorzustellen und zu erläutern, wie es gelang in so kurzer Zeit so viele Familien zu vereinen. Insgesamt nahmen über 350 Vertreter aus Medizin, Gesundheitssystem und Selbsthilfe teil.

5. Oktober 2019: Mitgliederversammlung des Vereins „Hand in Hand gegen Tay-Sachs und Sandhoff in Deutschland e.V.“ im Tagungszentrum des Maritim-Hotel in Würzburg mit insgesamt 43 Mitgliedern und 2 Gästen.

5. bis 7. Oktober 2019: Familienaustausch-Wochenende im Würzburger Maritim-Hotel. Gelegenheit für die Familien, sich auszutauschen und gegenseitig zu unterstützen. Einen halben Tag stand der auf lysosomale Speicherkrankheiten spezialisierte Arzt, Dr. Eugen Mengel, für Fragen zur Verfügung und diskutierte mit den Familien.

8. und 9. November 2019: Teilnahme an der Mitgliederversammlung und dem Fachkongress der ACHSE (Allianz Chronisch Seltener Erkrankungen e.V.)

19. November 2019: Treffen mit Selbsthilfegruppen aus dem LysoNET und Vertretern der Uni-Medizin Mainz und der Uni-Kinderklinik wegen der Personalprobleme der Stoffwechselambulanz Villa Metabolica.

30. November 2019: Teilnahme am feierlichen Symposium zur Eröffnung des privaten Forschungszentrum SphinCS in Hochheim am Main. Petra Kleinhans, Dr. Eugen Mengel, Dr. Yasmina Amraoui und Professor Michael Beck wollen in diesem Zentrum Grundlagenforschung und Medikamentenstudien für lysosomale Speichererkrankungen durchführen.

Für die Richtigkeit

Folker Quack, 1. Vors. und Birgit Hardt, 2.Vors., Kassier