

Würzburg, 13.01.2023

Tätigkeitsbericht 2022
Selbsthilfeorganisation Hand in Hand



2022

- 06. Januar:** Digitaler Stammtisch / Gesprächsaustausch für Familien und Patienten der Selbsthilfegruppe Hand in Hand e.V.
- 10. bis 14. Januar:** Schulung der Lyso-Lotsen. Birgit Hardt stellt am 12.1. unseren Verein und die Krankheitsbilder vor.
- 11. Januar:** Folker Quack hält einen Vortrag zur Öffentlichkeitsarbeit bei Seltene Erkrankungen für interessierte Vertreter von Selbsthilfegruppen im Rahmen des ACHSE-Projekts „Gemeinsam lauter werden“.
- 20. Januar:** Zoom-Konferenz mit Taylor Fields von der Pharmafirma Intrabio zur laufenden Studie mit N-Acetyl-L-Leucin.
- 21. Januar:** Telefonkonferenz mit Prof. Michael Strupp zur laufenden Studie mit N-Acetyl-L-Leucin.
- 26. Januar:** Zoom-Konferenz mit Gisela Linthorst von der Pharmafirma Azafaros zu den Planungen 2022 und zur laufenden Pronto-Studie.
- 28. Januar:** Teilnahme an Telefonkonferenz der Patientenbeauftragten für die Zertifizierung der Zentren für Seltene Erkrankungen im Rahmen des NAMSE-Projekts.
- 03. Februar:** Digitaler Stammtisch / Gesprächsaustausch für Familien und Patienten der Selbsthilfegruppe Hand in Hand e.V.
- 04. Februar:** Pflegeworkshop via Zoom durch unseren Pflegeberater Markus Oppel.

- 08. Februar:** Zoom-Konferenz mit ACHSE zu Neuerungen bei der Pauschalförderung der Krankenkassen.
- 09. Februar:** Treffen des Würzburger Arbeitskreis für Seltene Erkrankungen (WAKSE) zur Vorbereitung des Tags der Seltenen 2022.
- 15. Februar:** Spendenübergabe im Deutschhaus-Gymnasium Cross-Over-Kochbuchprojekt für unseren Verein.
- 25. Februar:** Fachforum Gesundheit des Tagesspiegel zum Tag der Seltenen Erkrankungen. „Seltene Erkrankungen: Wege zu einer besseren Diagnose“. Folker Quack nimmt mit einem Statement aus Patientensicht teil.
- 28. Februar:** Sonderausgabe des Bayerischen Ärzteblatt zum Tag der Seltenen Erkrankungen erscheint mit einem ausführlichen Bericht über unseren Verein und die Krankheiten, die er vertritt.
- 28. Februar:** Besuch bei der SphinCS in Hochheim mit Workshop für unser gemeinsames Filmprojekt „Diagnose“.
- 3. März:** Digitaler Stammtisch / Gesprächsaustausch für Familien und Patienten der Selbsthilfegruppe Hand in Hand e.V.
- 08. März:** Birgit Hardt nimmt an der 1. Sitzung des Beirats zum Projekt Lyso-Lotse teil.
- 17. März:** Drehtermin für Fernseh-Beitrag im Bayerischen Rundfunk über unsere Arbeit, anlässlich der Teilnahme von Olivia an Gentherapie-Studie in den USA.
- 21. März:** Video-Konferenz ACHSE-Projektgruppe Newborn-Screening
- 28. März:** Folker Quack hält bei einer Fortbildung für Ärzte des medizinischen Dienstes zusammen mit Frau Dr. Mundlos vorn der ACHSE den Vortrag: Wertigkeit (molekular-) genetischer Untersuchungen aus Patientensicht – Seltene Krankheiten.
- 04. April:** Erfahrungsaustausch der Patientenvertreter mit den Ärzten für die Zertifizierung der Typ-A-Zentren für Seltene Erkrankungen im Rahmen des NAMSE-Prozesses.
- 04. April:** Teilnahme Beerdigung Harun.
- 07. April:** Digitaler Stammtisch / Gesprächsaustausch für Familien und Patienten der Selbsthilfegruppe Hand in Hand e.V.
- 25. April:** Video-Konferenz ACHSE-Projektgruppe Newborn-Screening.

- 30. April:** Teilnahme an der virtuellen Konferenz der Selbsthilfegruppe Niemann-Pick.
- 01. Mai:** Emma Bartelsheim, Ralf Thees und Birgit Hardt starten für „Hand in Hand e.V.“ beim Würzburger Residenzlauf.
- 05. Mai:** Digitaler Stammtisch / Gesprächsaustausch für Familien und Patienten der Selbsthilfegruppe Hand in Hand e.V.
- 10. Mai:** Video-Konferenz mit Gisela Linthorst und Waltraud Grunbauer von „Azafaros“ zum Stand der dortigen Arzneimittelstudien und der Pronto-Studie.
- 18. Mai:** Zoom-Meeting zum ACHSE-Projekt „Gemeinsam lauter werden“.
- 24. Mai:** Workshop Selbsthilfe für Aktive im Würzburger Selbsthilfehaus.
- 31. Mai:** 2. Sitzung des Beirats zum Projekt Lyso-Lotse.
- 09. Juni:** Digitaler Stammtisch / Gesprächsaustausch für Familien und Patienten der Selbsthilfegruppe Hand in Hand e.V.
- 12. Juni:** Treffen Gasthaus Lamm für Organisation des Kinderlebenslauf und der Station in Höchberg.
- 14. Juni:** Gespräch und Austausch zu laufenden Projekten mit der SphinCS.
- 16. Juni:** Kinderlebenslauf des Bundesverband Kinderhospiz macht Station bei Hand in Hand gegen Tay-Sachs und Sandhoff e.V. in Höchberg.
- 17. Juni:** Birgit Hardt, Folker Quack und Dario bringen die Engelsfackel des Kinderlebenslauf nach Marktheidenfeld.
- 22. Juni:** Meeting mit Dr. Eugen Mengel und Petra Kleinhaus von der SphinCS.
- 16. Juli:** Drehtermin Bayerischer Rundfunk für Magazin-Beitrag „Mehrwert“ mit unserem Pflegeberater Markus Opper.
- 19. Juli:** 3. Sitzung des Beirats zum Projekt Lyso-Lotse.
- 20. Juli:** Folker Quack nimmt erstmalig als Patientenbeauftragter an der Zertifizierung eines Typ-A-Zentrum für Seltene Erkrankungen in Bochum teil.
- 04. August:** Digitaler Stammtisch / Gesprächsaustausch für Familien und Patienten der Selbsthilfegruppe Hand in Hand e.V.
- 11. August:** Treffen im Maritim zur Vorbereitung der Familienkonferenz im Oktober
- 06. September:** ACHSE-Projekt „Gemeinsam lauter werden“. Zoom-Konferenz mit Jürgen Dusel, Beauftragter der Bundesregierung für Belange von Menschen mit einer Behinderung.

08. September: Digitaler Stammtisch / Gesprächsaustausch für Familien und Patienten der Selbsthilfegruppe Hand in Hand e.V.

15. September: Teilnahme an der Trauerfeier und Beerdigung von Prof. Dr. med. Michael Beck.

26. September: Videokonferenz mit den Lyso-Lotsen.

28. September: Video-Konferenz ACHSE-Projektgruppe Newborn-Screening

04. Oktober: Unter dem Titel „Quantitative longitudinal natural history of eight gangliosidoses – conceptual framework and baseline data of the German 8-in-1 disease registry. A cross-sectional analysis.“ Wird der erste wissenschaftliche Aufsatz aus der gemeinsamen Studie von SphinCS und „Hand in Hand e.V.“ in der angesehenen Fachzeitschrift „Genetics in Medicine“ veröffentlicht.

13. bis 16. Oktober: Familienkonferenz im Maritim-Hotel

16. Oktober: Mitgliederversammlung Hand in Hand e.V.

19. bis 22. Oktober: Jahrestagung der Arbeitsgemeinschaft für pädiatrische Stoffwechselstörungen (APS). Unser gemeinsames Poster mit der SphinCS „Acht auf einen Streich – Achtung Gangliosidosen! – erste Daten einer patientenorientierten, industrieunabhängigen Studie“ wurde als Poster für die Tagung angenommen.

24. Oktober: Interview mit Shalice Baffour, die an der Uniklinik Hamburg-Eppendorf über Rekrutierungsstrategien für Medikamentenstudien bei Patienten mit lysosomalen Speicherkrankheiten promoviert.

09. November: Meeting mit der Uni-Klinik Zürich, zu einem neuen Fall mit einem adulten Verlauf.

10. November: Digitaler Stammtisch / Gesprächsaustausch für Familien und Patienten der Selbsthilfegruppe Hand in Hand e.V.

19. bis 20. November: Teilnahme an Familienkonferenz und Jubiläumsfeier der Gaucher-Gesellschaft Deutschland.

28. November: Teilnahme Folker Quack und Birgit Hardt an Fortbildung des GBA zum Thema Studiendesigns

28. November: Teilnahme Folker Quack am Zoom-Meeting zur Planung des Achse-Projekt „Gemeinsam lauter werden“ für das Jahr 2023.

30. November: Teilnahme am Gesundheitsforum des Tagesspiegel zur Gentherapie

01. Dezember: Jahresabschlussgespräch zum Lyso-Lotsen-Projekt.

01. Dezember: Digitaler Stammtisch / Gesprächsaustausch für Familien und Patienten der Selbsthilfegruppe Hand in Hand e.V.

08. Dezember: Birgit Hardt, Folker Quack und Dario nehmen in Freising an der Auftaktveranstaltung zur Kampagne „Seltene Erkrankungen Bayern (SEB)“ von MdB Erich Irlstorfer mit Eva Luise und Horst Köhler teil.

13. Dezember: Teilnahme an Fortbildung von ACHSE zum Thema Ehrenamt, Steuerfragen und Ehrenamtspauschale.

16. Dezember: Gentherapie in Deutschland: Chancen und Herausforderungen. (Zoom Meeting)

Beratung und Unterstützung betroffener Familien. Hilfsangebote und Beratung bei Neudiagnosen. Ansprechpartner für Ärzte, die Diagnose gestellt haben. Im Jahr 2022 waren trotz Corona wieder einzelne Besuche bei betroffenen Familien/Patienten möglich und wurden durchgeführt.

Austausch und enger Kontakt zu Forschern, Pharmafirmen und Kliniken, die lysosomale Speicherkrankheiten im Fokus haben.

Ständiger Austausch mit den Mitgliedern unseres medizinischen Beirats.

Enger Austausch und regelmäßiger Kontakt zu Selbsthilfegruppen ähnlicher Krankheiten und Symptome für gemeinsame Projekte.

Für die Richtigkeit

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