

Herax-Fundus

Zeitschrift der Deutschen Heredo-Ataxie-Gesellschaft – Bundesverband e. V.



ISSN 1438-4248



Ausgabe 2/2024

Besuchen Sie uns auf www.ataxie.de

INHALTSVERZEICHNIS

EDITORIAL

Seite 1 Alle Jahre wieder ...

NEUES AUS DER DHAG

Seite 2 Danke

Seite 2 Mitgliederversammlung 2024

NEUES AUS DER WISSENSCHAFT

Seite 2 Auf dem Weg zu einer innovativen Behandlung der SCA3

Seite 3 NeuroEpo als Therapie bei SCA2?

Seite 6 Dominant erbliche Ataxien: SCA27A und SCA27B

GRUPPENAKTIVITÄTEN

Seite 8 Kinästhetik-Seminar

Seite 9 Der Tag der Seltenen Erkrankungen 2024 in Sachsen-Anhalt

FÜR ANGEHÖRIGE 10

Seite 10 Das Angehörigenseminar 2024

ERFAHRUNGSBERICHTE UND HILFREICHE TIPPS

Seite 11 Urlaubsplanung leicht gemacht?

Seite 13 Eigene Grenzen setzen – Online-Seminar

Seite 14 Heilsames Singen

Seite 15 Gedanken und Gefühle einer ataktischen Migrantin

DIES & DAS

Seite 18 Wo Recht zu Unrecht wird, wird Widerstand zur Pflicht!

Seite 19 Buchvorstellung – Der Obelisk

Seite 21 Rezept

Seite 22 Die kleine Geschichte zum Mafalda Grimaldi Rezept

Seite 22 Gedicht von Hanns Dieter Hüsch

Seite 23 Geburtstagswünsche

Seite 23 Lebensfreude

TERMINE

Seite 24 Allgemeine Termine

Seite 25 Regionale Termine

Seite 26 Termine für Angehörige

PINNWAND, ANTRÄGE & ANSPRECHPARTNER

Seite 28 Was ist eine Ataxie?

Seite 29 Antrag auf Vereinsmitgliedschaft

Seite 30 Antrag für Förderer

Seite 30 SEPA-Lastschriftmandat

Seite 31 Ansprech- und Ansprechpartner/innen in der DHAG

Seite 32 DHAG-Ansprechpartner/innen in den Gruppen vor Ort

Seite 33 Impressum

EDITORIAL

Alle Jahre wieder ...

Dieses Zitat verbinden die meisten von uns mit Weihnachten, aber als DHAG´ler kann man leicht den Spruch auf das Frühjahr übertragen, denn da findet – wenn möglich – immer unsere Mitgliederversammlung statt. Die MV ist unser höchstes Gremium und zugleich das demokratischste Element in der Vereinsstruktur. Wenn diese Ausgabe des FUNDUS erscheint, haben wir gerade die diesjährige MV hinter uns. Viele Mitglieder kommen jedes Jahr, manche selten und/oder waren zum ersten Mal dabei; wir alle haben also die Gelegenheit gehabt, uns persönlich zu sehen und miteinander direkt zu sprechen, was eben nur dieses eine Mal im Jahr möglich ist und deswegen für viele ein besonders Highlight darstellt. Hoffentlich werden eine ganze Reihe von Mitgliedern diese Zeilen wegen schöner Erinnerungen mit einem inneren Lächeln lesen. Der FUNDUS veröffentlicht jedes Jahr die Ergebnisse der MV, damit alle Mitglieder – auch wenn sie aus welchen Gründen auch immer nicht teilgenommen haben – die Möglichkeit bekommen, schriftlich zu erfahren, was z.B. der Vorstand im vergangenen Jahr gemacht hat oder wie es um die Finanzen steht. Jedes Mitglied hat also die Möglichkeit, jedes Jahr genau zu sehen und zu wissen, woran gearbeitet wird und welche Ergebnisse erzielt worden sind. Dies ist ein wichtiger Teil der Vorstandsarbeit und ich persönlich bin dankbar dafür, dass jemand anderes bereit ist, diese nicht geringe Arbeit für uns alle zu machen. Selber könnte ich es nicht – alleine kräftemäßig gesehen. Im Alltag denken die meisten von uns nicht darüber nach, sondern leben ihr bescheidenes Leben vor sich hin. Diejenigen von uns, die viele Jahre dabei sind, haben sich daran gewöhnt und nehmen das – ich erlaube es mir zu sagen – als selbstverständlich hin. In Wirklichkeit ist es aber ein Privileg, über das wir dankbar sein können. Daran erinnert auch die MV jedes Jahr.



„Alle Jahre wieder“ kommt glücklicherweise immer ein Frühling nach dem häufig langen, tristen Winter. Jede Blume, jeder Sonnenstrahl, jedes Stück blauer Himmel trägt zum Wohlbefinden bei und der Frühling bietet immer wieder Anlass zur Freude. Jetzt (im Februar) sehne ich mich nach der Sonne, freue mich zwar über Winterlinge und Schneeglöckchen im Garten, aber ich weiß, wenn dieser FUNDUS erscheint, wird viel mehr blühen und die Sonne wird mehr strahlen. Das gibt Hoffnung und Anlass zur Vorfreude schon jetzt und ich hoffe, Sie lesen dieses Editorial und denken dabei, „der Winter ist doch vorbei; sie ist eben ein bisschen aus der Zeit gefallen.“ Wir sind bei der DHAG ein starker Verband mit vielen aktiven Mitgliedern und Unterstützern, die demokratisch und gleichberechtigt zusammen arbeiten für eine bessere Zukunft für uns alle. Jedes Mitglied ist wertvoll und trägt zu unserer Stärke bei, ob nun bei der alljährlichen Mitgliederversammlung und/oder im ganz normalen Alltag, ob im Winter oder Frühling. Dies spiegelt sich im FUNDUS mit all seinen Beiträgen und Einladungen; mir macht das Lesen immer Freude und jedes Mal lerne ich etwas dazu. Die gleiche Freude wünschen wir von der Redaktion auch Ihnen und seien Sie versichert: Wir werden das Thema „Lebensfreude“ nicht vernachlässigen und der Frühling dauert noch ein Weilchen!

Gurli Jacobsen

NEUES AUS DER DHAG

Danke

Wir sagen Herrn Miklas Esch danke für die Mitgestaltung der Angehörigenarbeit von 2021 bis 2024!

Mitgliederversammlung 2024

Vorstand wurde entlastet ... Geschäftsbericht ... Finanzbericht ... Kassenbericht ... Protokoll ... mehr im nächsten Fundus!

NEUES AUS DER WISSENSCHAFT

Auf dem Weg zu einer innovativen Behandlung der SCA3

Die Spinozerebelläre Ataxie Typ 3 (SCA3) ist die häufigste Form autosomal dominanter Ataxien.

Patienten mit SCA3 haben die krankheitsverursachende Mutation entweder vom Vater oder von der Mutter geerbt. Was oft vergessen wird: Die Patienten haben vom zweiten Elternteil auch eine Kopie des SCA3-Gens geerbt, die völlig gesund ist und ihre normale/physiologische Funktion erfüllen möchte. Bei dem Versuch, die Aktivität des mutierten Gens zu unterdrücken, zielen die bisherigen Behandlungsmethoden darauf ab, die Aktivität beider Genkopien (von Mutter und Vater) zu dämpfen. Dadurch sinkt zwar die Konzentration des krankheitsassoziierten Proteins, aber eben auch die des gesunden Eiweißes. Es wird intensiv diskutiert, ob es schadlos möglich ist, die Konzentration beider Genprodukte zu reduzieren, oder ob die Nebenwirkungen gravierender wären. Ein innovativer Ansatz besteht darin, kleinste Unterschiede zwischen den Genkopien zu nutzen, um gezielt nur das krankheitsassoziierte Genprodukt zu reduzieren und die

gesunde Variante nicht zu beeinflussen. In Tübingen konnten wir jetzt viele neue kleine Genvarianten (sogenannte SNPs) identifizieren, die sich zwischen der väterlichen und der mütterlichen Genkopie unterscheiden. Damit gibt es nun wesentlich mehr Ansatzpunkte für eine selektive Unterdrückung der mutierten Genkopie. Die Möglichkeiten für einen selektiven gentherapeutischen Ansatz bei SCA3 werden dadurch deutlich erweitert.

Die Bildung des mutierten und krankmachenden Proteins kann durch so genannte Antisense-Oligonukleotide (ASOs) unterdrückt werden. Dies sind kurze Gegenstränge, die je nach Sequenz an bestimmte Bereiche einer mRNA binden und so deren Abbau erzwingen. mRNAs sind die Botenstoffe, die beim Ablesen der DNA im Zellkern entstehen und den Bauplan für die Bildung eines Proteins in der Zelle enthalten. Blockiert man selektiv nur die mRNA für die Bildung des mutierten

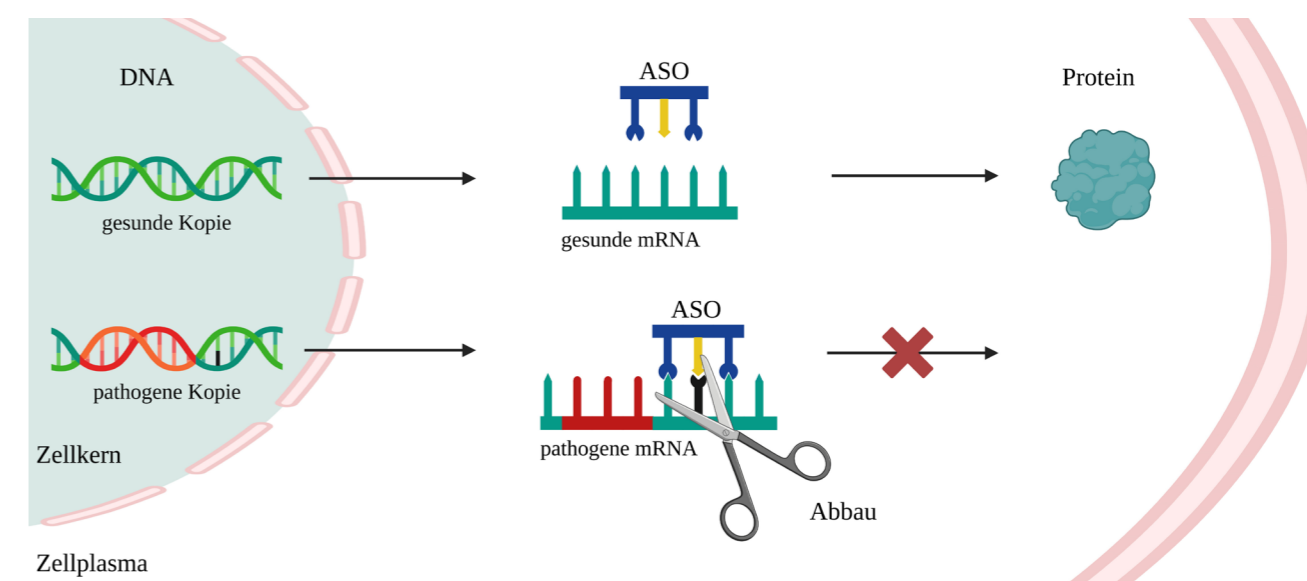
SCA3-Proteins, verhindert man gezielt die Bildung des krankmachenden Proteins, während alle anderen Proteine, einschließlich des normalen SCA3-Proteins, gebildet werden können. Um dies zu erreichen, wollen wir die kleinen Unterschiede (SNPs) zwischen den beiden Genkopien ausnutzen, sodass das ASO spezifisch nur an die krankheitsassoziierte mRNA bindet und überwiegend zu deren Abbau führt.

Allerdings sind nicht alle diese SNPs zwischen den beiden Genkopien für eine selektive Unterdrückung geeignet. Zudem gibt es unzählige Möglichkeiten, das ASO-Gerüst zu verändern und damit u. a. die Wirksamkeit

und Verträglichkeit des ASO zu beeinflussen. Daher ist es notwendig, möglichst viele SNPs zu testen und für diese die bestmögliche Sequenz und Modifikation zu finden.

Durch die Unterstützung der DHAG können wir nun ASOs herstellen lassen, die nach unseren Erwartungen die besten Aussichten haben, die Bildung des mutierten SCA3-Proteins effektiv und selektiv zu unterdrücken. Wir bedanken uns herzlich bei der DHAG für die finanzielle Unterstützung in Höhe von 5.000 Euro.

Jacob Helm, Stefan Hauser und Ludger Schöls, Tübingen



NeuroEpo als Therapie bei SCA2?

Anfrage an den Medizinischen Beirat

„Bei unserer Tochter wurde die SCA2 diagnostiziert. Infolgedessen bin ich ständig auf der Suche nach Studien oder Medikamenten, die ihr helfen können. Anfang Februar 2024 bin ich auf die folgende Studie gestoßen:

Eine klinische Phase-III-Studie zur Bewertung der Wirksamkeit und Sicherheit der nasalen

Verabreichung von NeuroEPO bei erwachsenen Patienten mit spinozerebellärer Ataxie wird in Kuba durchgeführt. Kuba ist mit einer Rate von 36,2 Fällen pro 100.000 Einwohner das Land der Welt mit der höchsten Prävalenz von Ataxie vom Typ SCA2; die Häufigkeit in der Provinz Holguín beträgt 183 Fälle pro 100.000 Einwohner. International liegt die Inzidenz dieser Art