

Herax-Fundus

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



INHALTSVERZEICHNIS

EDITORIAL

Seite 2 In stillem Gedenken

NEUES AUS DER DHAG

Seite 3 Mitgliederversammlung/Seminar 2025: Einladung/Informationen/Anmeldung

Seite 4 Preisliste

Seite 5 Vorläufiges Programm der Jahrestagung 11.04 bis 13.04.2025

Seite 7 Anmeldung zur DHAG-Mitgliederversammlung am 12.04.2025

Seite 8 Anmeldung zur Jahrestagung

Seite 9 Anreise zur Mitgliederversammlung

Seite 11 Bevollmächtigung zum Stimmrecht

Seite 13 Vorstellungen für das Vorstandsamt 2025

Seite 17 Wir brauchen SIE!

Seite 17 Coping-Seminar 2025

Seite 18 Anmeldung zum Coping-Seminar der DHAG in Hannover

NEUES AUS DER WISSENSCHAFT

Seite 19 Studienaufruf

Seite 20 POLG-Ataxie

Seite 21 PASS Studie zu Omaveloxolone (Skyclarys®) bei Friedreich-Ataxie Patienten

Seite 22 Neues aus der Forschung

Seite 25 Symposium: Wie arbeitet das Kleinhirn beim Menschen?

Seite 26 Studienaufruf – Jülich

Seite 26 Pivotalstudie

GRUPPENAKTIVITÄTEN

Seite 29 Kinästhetik-Seminar 2024 in Cuxhaven

Seite 30 Jahresbericht der Dresdner SHG

Seite 32 Bericht zum Patienten- und Angehörigentreffen

ERFAHRUNGSBERICHTE UND HILFREICHE TIPPS

Seite 34 Erfahrungsbericht zu Omaveloxolon (SKYCLARYS)

Seite 35 Reisebericht Italien

Seite 38 Dopaminfarben für die Lebensfreude

Seite 41 MedReflexx-Einlagen – Interview zum Nutzen und Gebrauch

DIES & DAS

Seite 44 Geburtstagswünsche

Seite 45 Zum Ausmalen

Seite 46 Gedicht

Seite 47 Fantasiereise

TERMINE

Seite 28 Allgemeine Termine

Seite 29 Regionale Termine

Seite 30 Termine für Angehörige

PINNWAND, ANTRÄGE & ANSPRECHPARTNER

Seite 31 Pinnwand

Seite 32 Was ist eine Ataxie?

Seite 33 Antrag auf Vereinsmitgliedschaft

Seite 34 Antrag für Förderer

NEUES AUS DER WISSENSCHAFT

Studienaufruf

Betroffene mit einer SCA6 oder einer SCA27B für Studie in Essen gesucht.

Die Arbeitsgruppe von Frau Prof. Dr. Dagmar Timmann-Braun führt eine Studie bei Betroffenen mit einer spinocerebellären Ataxie vom Typ 6 (SCA6) oder einer spinocerebellären Ataxie vom Typ 27B (SCA27B) durch. Die Studie findet im Rahmen eines größeren Projekts statt, in dem es darum geht, besser zu verstehen, wie das Kleinhirn auf unangenehme Reize reagiert. Die Studie wird von der Deutschen Forschungsgemeinschaft (DFG) gefördert.

Die Studie findet an drei aufeinanderfolgenden Tagen statt, im Regelfall von Freitag bis Sonntag. Sie liegen bei der Untersuchung in einem MRT-Gerät mit einem besonders starken Magnetfeld (7 Tesla).

Sie würden am ersten Tag für eine gute Stunde bis 1.5 Stunden im 7T-MRT Gerät liegen, am zweiten und dritten Tag für eine knappe Stunde. Insgesamt sind am ersten Tag 3-3.5 Stunden einzuplanen. Am zweiten und dritten Tag sind insgesamt 2.5-3 Stunden einzuplanen. Im MRT-Gerät würden selten elektrische Reize an der Hand appliziert, die unangenehm, aber nicht schmerzhaft sind. Die Stärke der Reize wird für jeden individuell eingestellt.

Die Fahrtkosten werden übernommen. Es können auch Übernachtungskosten und die Kosten für eine Begleitperson übernommen werden, wenn für die Teilnahme notwendig.

Bitte melden Sie sich bei Interesse bei Frau Prof. Dr. Dagmar Timmann-Braun per E-Mail (dagmar.timmann-braun@uk-essen.de) oder telefonisch in ihrem Sekretariat (Frau Vanlent; 0201 723 2180). Wir klären dann, ob Sie für die Untersuchung in dem 7T-MRT Gerät in Frage kommen. Wir geben Ihnen dann auch gerne weitere Informationen zur Studie.

Prof. Dr. Dagmar Timmann-Braun
Neurologische Klinik
Universitätsklinikum Essen
Hufelandstrasse 55
45147 Essen
Mail: dagmar.timmann-braun@uk-essen.de
Tel.: 0201 723 2180



Neues aus der Forschung

Bericht über den Online-Vortrag: „Welche Bedeutung hat das Kleinhirn für die Verarbeitung von Schmerzen?“

In ihrem Online-Vortrag für die Mitglieder der DHAG haben Frau Prof. Dr. med. Dagmar Timmann-Braun und Herr Dr. rer. medic. Frederik Schlitt am Sonntag, dem 24. November 2024, über die Bedeutung des Kleinhirns für die Verarbeitung von Schmerzen referiert.

Frau Prof. Dr. Timmann-Braun leitet seit vielen Jahren die Ataxie-Sprechstunde an der Neurologischen Universitätsklinik Essen sowie die Experimentelle Neurologie, deren Forschungsvorhaben immer wieder durch Mitglieder der DHAG als Versuchsteilnehmer und Versuchsteilnehmerinnen unterstützt werden. Sie engagiert sich darüber hinaus ehrenamtlich als Teil des Medizinischen Beirates der DHAG, welcher der DHAG vor allem in fachlicher Hinsicht bei auftretenden Fragen und Problemen beratend zur Seite steht.

Herr Dr. Frederik Schlitt ist Neurobiologe und arbeitet seit 2023 als wissenschaftlicher Mitarbeiter in der Experimentellen Neurologie an der Universitätsmedizin Essen für Frau Prof. Dr. Timmann-Braun. Er hat im Dezember 2024 im Bereich der Schmerzforschung promoviert und widmet seine Forschung seit 2023 unter anderem der Frage, welche Bedeutung das Kleinhirn für die Verarbeitung von Schmerzen hat.

In Ihrem einleitenden Vortrag ist Frau Prof. Dr. Timmann-Braun zunächst auf die bekannte Bedeutung und Funktion des Kleinhirns eingegangen. So zeigte sie auf,

dass das Kleinhirn neben seiner zentralen Rolle für die Kontrolle eines flüssigen Bewegungsablaufs, die Koordination und das Gleichgewicht, ebenfalls maßgeblich an der Verarbeitung von Emotionen und kognitiven Prozessen beteiligt ist.

Im nächsten und größeren Teil des Vortrages ging Herr Dr. Schlitt auf die Frage nach der Bedeutung des Kleinhirns für die Verarbeitung von Schmerzen ein. Das Kleinhirn ist nach jüngsten Forschungserkenntnissen auch an der Wahrnehmung und Verarbeitung von Schmerzen beteiligt. So konnten Frau Privatdozentin Dr. med. Ruscheweyh und Kollegen aus der Neurologischen Universitätsklinik München in einer 2014 veröffentlichten Studie zeigen, dass Patientinnen und Patienten nach einem Infarkt (Schlaganfall) im Bereich des Kleinhirns empfindlicher für Schmerzreize in Form von Hitzereizen waren und darüber hinaus eine geringere, sogenannte Placebo-Analgesie zeigten.

Kurz zur Erklärung: Bei der Wahrnehmung von Schmerzen spielt nicht nur der Schmerzreiz selbst eine wichtige Rolle (zum Beispiel das Stoßen des kleinen Zehs an der Tischbeinkante), sondern auch, wie dieser Reiz im Gehirn verarbeitet wird. Neben den sogenannten aufsteigenden Schmerzbahnen, welche den Schmerzreiz (zum Beispiel von dem kleinen Zeh aus) bis in das Gehirn weiterleiten, gibt es auch sogenannte absteigende Schmerzbahnen. Diese aktivieren vor allem in Gefahren- oder Extremsituationen sogenannte endogene (innere) schmerz-

Studienaufruf

Betroffene mit einer erblichen/genetisch-bedingten Kleinhirntaxie gesucht!

Die Arbeitsgruppe von Frau PD Dr. Martina Minnerop (Forschungszentrum Jülich/Universitätsklinikum Düsseldorf) führt eine Studie bei Betroffenen einer erblichen/genetisch bedingten Kleinhirntaxie durch.

Die Studie findet im Rahmen eines längerfristigen Projekts statt. Bei der Studie geht es darum, besser zu verstehen, wie das Kleinhirn in der Sprachproduktion involviert ist und wie sich diese bei Betroffenen im zeitlichen Verlauf verändert. Die Studie findet an einem Tag im Forschungszentrum in Jülich statt, eine jährliche Wiedervorstellung ist gewünscht.

Sie liegen bei der Untersuchung für 1,5 Stunden in einem MRT-Gerät, mit einer kleinen Pause von 10 Minuten. Einige der Sprachaufgaben werden im Scanner von Ihnen durchgeführt, es handelt sich dabei in erster Linie um Aufgaben zur Wortflüssigkeit (z.B. Benennung von Bildern). Nach dem MRT werden eine neurologische Untersuchung, sowie mehrere Bögen, u. a. zur Sprache und

Ataxie erhoben. Insgesamt sollten sie für Ihren Aufenthalt circa 4 Stunden einplanen.

Darüber hinaus erheben wir mit einer App Daten zu Ihrer Sprache. Diese Aufnahmen würden Sie vermehrt in den Wochen nach Ihrem Aufenthalt durchführen, im Anschluss monatlich.

Gesunde Probanden können ebenfalls teilnehmen und dienen als Vergleichsgruppe. Fahrtkosten können übernommen werden.

Interesse an einer Studienteilnahme?

Dann nehmen Sie bitte gern mit uns Kontakt auf: Mail: a.reinhardt@fz-juelich.de, Tel.: +49 2461 612125

Wir klären dann, ob Sie für die Untersuchung in dem MRT-Gerät in Frage kommen. Gerne geben wir Ihnen dann auch weitere Informationen zur Studie.

**PD Dr. Martina Minnerop,
M. Sc. Alisha Reinhardt**

Pivotalstudie

IntraBio Inc. freut sich, die Pivotalstudie IB1001-303 „Auswirkungen von N-Acetyl-L-Leucin auf Ataxia-Telangiectasia (A-T): Eine randomisierte, placebokontrollierte, doppelblinde Crossover-Studie der Phase III“ anzukündigen.

Die Studie wird an 11 multinationalen Standorten in Europa, dem Vereinigten Königreich und den Vereinigten Staaten durchgeführt. Angesichts des großen Interesses an der Studie wird erwartet, dass die Rekrutierung schnell erfolgen wird. Die Rekrutierung soll

im März 2025 beginnen und bis zum 15. Juni 2025 offen sein. Patienten und Angehörige, die mehr über die Studie erfahren möchten, einschließlich der Zulassungskriterien und des Aufnahmeverfahrens, werden daher gebeten, sich mit dem für sie in Frage kom-

Bericht zum Patienten- und Angehörigentreffen

Thema: Bedeutung von Resilienz bei Gesundheit und Krankheit im Seehotel Rheinsberg

Der Höhepunkt unserer Gruppenaktivitäten war unser Patienten- und Angehörigentreffen zur Bedeutung von Resilienz bei Gesundheit und Krankheit im Seehotel Rheinsberg. Das Treffen fand vom 4. bis zum 7. August 2024 in Rheinsberg mit 42 Betroffenen und Angehörigen statt. Wie immer war es schwierig, sich auf den Weg zu machen.

Der Kraftaufwand wurde belohnt. Die Ausstattung und der Service des Seehotels sind 100%ig auf Menschen mit Handicap eingestellt. Alle Zimmer sind z.B. mit Pflegebetten ausgestattet und Hilfsmittel wie Duschrollstühle und Toilettensitzerhöhungen werden auf Wunsch bereitgestellt. Schon diese Aspekte ermöglichen einen entlastenden Aufenthalt für Betroffene und pflegende Angehörige. Dies gilt besonders, weil viele Betroffene einen hohen Pflegegrad haben und mitunter zu Hause nicht über solche Pflegehilfsmittel verfügen.

Da viele Betroffene nicht mehr mit dem eigenen Pkw anreisen konnten, wurde ein Behinderten-Fahrdienst gechartert. 16 Teilnehmer zwischen Glauchau und Pirna konnten so mit ihren Rollis und Rollatoren eine weniger beschwerliche Reise antreten. Alina Baierl, selbst von der Huntington Krankheit betroffen, leitete den Workshop „Bewegung und Meditation“. Hier ging es darum, mit verschiedenen Techniken, gezielten Bewegungen, Atem-Übungen und Meditation bei Betroffenen und Angehörigen Ruhepunkte im Alltag zu finden und diese in die tägliche Routine der Pflege einzubinden. Zunächst gab es theoretische Ausführungen und am

nächsten Tag praktische, an die Mobilität der Teilnehmer angepasste Übungen.

Die Ergotherapeutin Frau Elke Schlinke begleitete nicht nur ihren an Ataxie erkrankten Patienten. Sie ermöglichte auch Bewegungsübungen im Wasser im hoteleigenen Schwimmbad. Sie hatte sich das Mobilitätstraining zur Aufgabe gemacht. Unter ihrer Leitung gab es Unterstützung und Hilfe bei der richtigen Nutzung der Hilfsmittel wie Rollatoren und Rollstühle und auch Empfehlungen für die Anpassung von Hilfsmitteln an die Mobilität der Betroffenen. Sie unterstützte und half beim Mobilitätstraining, wie das der Schifffahrt auf dem Grienericksee. Schon der barrierefreie Fußweg zur Anlegestelle war für die Nutzer von Rollatoren oder Menschen mit Bewegungseinschränkungen ohne Hilfsmittel eine anstrengende Herausforderung.

Das Schiff verfügt über eine Besonderheit. Es ist mit einem kleinen Lift ausgerüstet, der es den Rollifahrern ermöglicht, die Fahrt über die Seen gemeinsam mit der Gruppe auf dem Oberdeck zu genießen. Das an und von Bord gehen ähnelte jedoch einem „Tetrisspiel“, da immer nur ein Rolli mit dem Lift nach oben kam. Ein herzliches Dankeschön an Alina Baierl und Elke Schlinke für ihre tollen Aktivitäten und ihre großartigen Anregungen für einen stressfreieren Alltag.

Der Kegelabend ohne Barrieren mit extra angefertigten Schiebehilfen und das Nutzen der hoteleigenen barrierefreien Schwimmhalle sind weitere Beispiele dafür, dass

man auch mit Mobilitätseinschränkungen hier in Rheinsberg aktiv am Leben teilhaben und etwas unternehmen kann. Dieses war für viele seit langem nicht mehr möglich. Unvergessen bleiben auch die Abende auf der Terrasse und der Austausch untereinander, sodass nun genügend Kraft und Mut gesammelt wurden, den Tücken des Alltags den Kampf anzusagen. Für wenige Tage konnten auch Menschen mit schwersten Behinderungen einmal unbeschwert am Leben teilhaben.

Was macht die Tage in Rheinsberg noch so besonders? Teilnehmer, die ihre Lieben schon im Kampf gegen die Krankheit verloren haben, unterstützen die Gruppe das ganze Jahr über und bereichern gerade hier die Gespräche mit ihren Erfahrungen. So bleibt das Andenken an die Verstorbenen lebendig. Die Solidarität und der Zusammenhalt in der Gruppe sind sehr groß. Durch die oft wortlose Hilfe untereinander werden auch pflegende Angehörige für wenige Tage entlastet. Ohne die finanzielle Hilfe der AOK ist ein Aufenthalt in solch einem Hotel nicht möglich. Keiner der Teilnehmer kann sich finanziell noch so etwas leisten. Die Kosten für das Treffen sind enorm gestiegen. Trotzdem möchte ich allen die Teilnahme zu einem überschaubaren Preis ermöglichen. Die Arbeit der SHG und die Anstrengungen der Betroffenen und derjenigen, die sie zu Hause pflegen, sind ebenso enorm und entlasten durch ihre Mühen die Pflegekassen.

Unser Projekt ist ein Dankeschön und ein Kräfte sammeln für die Meisterung des oft sehr beschwerlichen Alltags und sollte auch weiterhin von der Gesellschaft mitgetragen werden.

Ich werde mich weiterhin dafür engagieren, dass dieses Projekt auch in Zukunft finanziell „gedeckt“ wird. Es wäre sonst mit so einer großen Gruppe und solchen Problematiken nicht realisierbar.

Danke auch an das gesamte Team vom „Seehotel Rheinsberg“ für den tollen Aufenthalt und die hervorragende Umsetzung ihres Konzeptes.

Martina Hanke

Dresdner SHG für Betroffene und Angehörige von Heredo-Ataxien und der Huntington-Krankheit

ERFAHRUNGSBERICHTE UND HILFREICHE TIPPS

Im Folgenden finden Sie einige Erfahrungsberichte Ataxie-Betroffener. Die Berichte sind subjektive Eindrücke einer individuell erlebten Ataxieform und geben das persönliche Empfinden des Schreibers wieder.

Erfahrungsbericht zu Omaveloxolon (SKYCLARYS) von der SHG ATAXIE Westfalen

In der SHG Ataxie Westfalen wurde bei sechs Gruppenmitgliedern schon in jungen Jahren eine Friedrich Ataxie (FA) diagnostiziert. Von diesen sechs begannen vier Erkrankte vor etwa einem Jahr mit der Einnahme des Medikamentes Omaveloxolon (SKYCLARYS).

Vor der Verschreibung wurde genau überprüft, ob bei den Patienten keine Herzinsuffizienz und auch keine Lebererkrankung vorliegt. Davon, dass Skyclarys nicht vertragen wurde, berichtete keiner der vier FA-Patienten. Trotzdem musste eine Patientin die Einnahme nach einigen Wochen stoppen, da wider Erwarten Herzbeschwerden auftraten.

Die drei übrigen konnten ihre Muskeln besser anspannen und waren insgesamt beweglicher. Eine Frau schaffte es nach Jahren, in denen sie nur im Rollstuhl saß, sich wieder aufzurichten und mit Unterstützung zu stehen. Wir freuen uns mit denjenigen, die Skyclarys einnehmen, über die Verbesserung ihres Gesundheitszustandes!

Heike Mittmann

Gruppenleiterin

Ich nehme Skyclarys seit September 2023 ein. Bis März 2024 habe ich gar nichts gemerkt, auch keine Nebenwirkungen. Dann bin ich irgendwann im März morgens aufgewacht und hatte deutlich mehr Muskelspannung und ein besseres Gefühl in den Beinen. Durch meine Fatigue bin ich schon morgens muskulär sehr erschöpft. Dies

zeigt sich vor allem an den Beinen. Ich kann nun meine Muskeln besser einsetzen. Zum Beispiel kam ich, bevor ich das Medikament nahm, nicht alleine aus dem Bett (Bauchmuskeln).

Ich bin sicherer beim Stehen (mit Festhalten) und genauer bei der Ausführung von Bewegungen. Wirklich wacher bin ich kaum geworden. Als Nebenwirkung hatte ich anfangs nur Probleme mit dem Blutdruck, der trotz meiner Blutdrucktabletten hoch blieb. Aber das hat sich schnell wieder normalisiert.

Heiko Rausch

Meine Erfahrungen ähneln denen von Heiko. Zwar ist bei mir kein Stand mehr möglich, aber eine Reduktion der Streckspastiken in den Beinen hilft schon sehr.

Sprache und Schrift haben sich nach Aussagen meines Umfeldes auch gebessert. Außerdem kleckere ich weniger und Kaffee trinken klappt auch immer öfter ohne einen "Unfall". Das seltene Sodbrennen und die regelmäßige Blutkontrolle nehme ich dafür gerne in Kauf. Es sind kleine Schritte, die aber Hoffnung auf ein mehr an Lebensquali-