

Herax-Fundus

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



ISSN 1438-4248

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

könnte, da Nervenzellen und die Myelinisierung viel Energie verbrauchen. Wie oben dargestellt, liegt die Prävalenz der SCA2 in der Region um Holguín tatsächlich deutlich über der allgemeinen Prävalenz. Man kann von einem so genannten Gründer-Effekt ausgehen (founder effect). Nach Kenntnis des Medizinischen Beirates wird der Ansatz, NeuroEPO bei der SCA2 einzusetzen, nur in der oben erwähnten kubanischen Arbeitsgruppe verfolgt. Die Auswertung aller klinischen Daten der NeuroEPO-Studie ist nach Kenntnis des Medizinischen Beirates noch nicht abgeschlossen. Soweit bekannt, wurde keine signifikante klinische Besserung durch NeuroEPO beobachtet. Der Medizinische Beirat empfiehlt daher, sowohl die Ergebnisse der noch laufenden

Studien in Kuba als auch die Bestätigung der Ergebnisse durch internationale, unabhängige Studien abzuwarten und kann derzeit keine Empfehlung zur therapeutischen Anwendung von NeuroEPO aussprechen.

Wissenschaftlicher Beirat der DHAG unter Anhörung von Herrn Prof. Dr. G. Auburger: Prof. Dr. A. Hahn, Dr. K.-F. Heise, Dr. F. R. Kreuz (Sprecher), PD Dr. M. Minnerop, F. Ostermann, Dr. T. Ratzlaff, Prof. Dr. L. Schöls, Prof. Dr. M. Synofzik, Prof. Dr. D. Timmann-Braun, Prof. Dr. H.-P. Vogel, Prof. Dr. C. Zühlke

Redaktionelle Bearbeitung: F. R. Kreuz

Dominant erbliche Ataxien: SCA27A und SCA27B

Seit Jahrzehnten wird nach genetischen Ursachen für Ataxie-Erkrankungen gesucht und immer wieder werden neue Veränderungen entdeckt.

Im Jahr 2003 wurden Mutationen im Gen FGF14 beschrieben (van Swieten und Kollegen, American Journal of Human Genetics Band 72), das für einen Fibroblasten-Wachstumsfaktor kodiert, der stark im Gehirn, besonders in den Purkinje-Zellen, exprimiert d.h. aktiv ist. Die Ataxie, genannt SCA27A, ist sehr selten und beginnt eher früh mit einer Manifestation um das 20. Lebensjahr. Die klinische Symptomatik zeigt in der Regel eine langsame Progredienz. Typische Zeichen sind eine cerebelläre Ataxie, die sich episodenhaft verstärken kann, Tremor, Dysarthrie, und Nystagmus. Die Erkrankung ist vorwiegend auf das Kleinhirn beschränkt, kann aber von Dyskinesien und/oder einer sensiblen Polyneuropathie begleitet sein.

Auf genetischer Seite sehen wir den Austausch einzelner Nukleotide, was zu einem veränderten Protein führt (Missense-Mutation) oder auch den Verlust von Nukleotiden, wodurch das Protein möglicherweise seine „normale“ Funktion verliert. Die Mutationen liegen in der Kodierregion, beeinflussen also direkt das Protein.

Im Jahr 2022/2023 wurde durch Einsatz einer neuen Labortechnik eine bisher nicht erkannte Veränderung im FGF14 Gen durch zwei Arbeitsgruppen nachgewiesen. Dabei handelt es sich um eine Repeat-Expansion der Nukleotide GAA, die im Intron liegt (Intron 1). Die Ataxie wird SCA27B (initial auch SCA50) genannt. Sie wird wie

die SCA27A dominant vererbt und tritt vermutlich recht häufig auf. In Kontrollen (nicht-betroffene unabhängige Personen) werden 25 oder weniger GAA Repeats gesehen. Eine GAA-Trinukleotid-Repeat-Expansion (TRE) auf ca. 250 GAA Repeats ist mit verminderter Penetranz verbunden, d.h. Träger einer solchen TRE können die Symptome entwickeln oder auch unauffällig bleiben. Bei mehr als 300 GAA Elementen sehen wir eine sog. vollständige Penetranz, d.h. die Erkrankung bricht im Regelfall aus (vorausgesetzt, man erreicht das typische Erkrankungsalter). In der Mehrzahl der Fälle beginnt die Symptomatik zwischen dem 50. – 80. Lebensjahr.

Was sind Kennzeichen für eine SCA27B? Sie unterscheiden sich tatsächlich nicht von der SCA27A. Oft fängt die Ataxie episodenhaft an. Weil es mehrheitlich ältere Personen betrifft, wird zunächst oft nicht an eine Ataxie gedacht sondern an kleine Schlaganfälle. Im Verlauf entwickelt sich eine bleibende, langsam zunehmende Stand- und Gangataxie. Bei vielen Patienten sind die Beschwerden besonders am Morgen deutlich (anders als bei zahlreichen anderen Ataxien, die zum Nachmittag hin schlechter werden). Ganz typisch ist der Nystagmus, ein sogenannter Downbeatnystagmus (s. auch Fundus 1/2024, S. 25, Neues aus der Wissenschaft von Frau Professor Timmann-Braun und Dr. Erdlenbruch). Wie bei der SCA27A betrifft die Erkrankung im Wesentlichen das Kleinhirn. In selten Fällen sieht man begleitende Dyskinesien oder Zeichen für eine leichte sensible Polyneuropathie. Die Schwere der Symptomatik ist variabel, auch innerhalb einzelner Familien. Viele SCA27 Pati-

enten (SCA27A und SCA27B) profitieren von Aminopyridinen. Möglicherweise sind es der Downbeatnystagmus und die episodenhaften Symptome, die am besten ansprechen.

Bei der Untersuchung von „älteren“ Betroffenen aus Deutschland mit ungeklärter Ataxie fand sich in 14–18% der Fälle die expandierte GAA-Sequenz im FGF14 Gen (Rafehi und Kollegen, American Journal of Human Genetics Band 110, 2023). In einer französisch-kanadischen Studie werden sogar bis zu 60% berichtet. Es wird angenommen, dass die SCA27B zu den häufigsten dominant vererbten Ataxien gehört, vielleicht sogar die mit der höchsten Frequenz nach aktuellen Kenntnissen ist.

Die GAA-Grenzwerte, ab wann die SCA27B auftritt, lassen sich aktuell nicht sicher bestimmen. Sie liegen möglicherweise unter der aktuell gültigen Schwelle von 250. Das macht eine prädiktive Diagnostik bei jüngeren Ratsuchenden schwierig. Auch ist noch nicht vollständig geklärt, wie die Veränderung zur Erkrankung führt. Allerdings ist eine vergleichbare Mutation bei der Friedrich-Ataxie (FRDA) bekannt. Dort führt die Verlängerung der ebenfalls im Intron gelegenen GAA-Sequenz zum Fehlen des Frataxin genannten Proteins. Der Erbgang der FRDA ist allerdings rezessiv, d.h. beide Genkopien sind betroffen. Bei der SCA27A und SCA27B trägt nur eine Kopie die entsprechende Mutation. Der Erbgang ist, wie oben schon beschrieben, dominant. Dementsprechend haben Nachkommen von Betroffenen eine Wahrscheinlichkeit von 50%, die Expansion zu erben und damit später ebenfalls die Ataxie zu entwickeln.

Barrierefreier Tourismus ist außerdem eines der wenigen Segmente mit Wachstum und großem ökonomischen Potenzial in Deutschland. Barrierefreiheit ist für etwa 10% der Bevölkerung unentbehrlich, für 40% hilfreich und für 100% komfortabel.

Transparente und deutschlandweit anerkannte Qualitätskriterien

„Reisen für Alle“ ist die bundesweit gültige Kennzeichnung im Bereich Barrierefreiheit. Erstmals werden für die Gäste notwendige Informationen durch ausgebildete Erheber erfasst und mit klaren Qualitätskriterien bewertet. Diese wurden in mehrjähriger Zusammenarbeit und Abstimmung mit Betroffenenverbänden sowie touristischen Akteuren entwickelt. Die detaillierten und geprüften Informationen zur Barrierefreiheit des Angebotes/Objektes können von den Gästen eingesehen werden und schaffen so mehr Transparenz und Verlässlichkeit.“

Selbstverständlich ist das Portal erst im Aufbau; man kann also nicht sicher sein, dass die Region für die man sich interessiert, schon erfasst ist. Dafür kann man sich an den vorhandenen Möglichkeiten (z. B. die Gegend um den Chiemsee) orientieren und ggf. neue Ideen bekommen oder Fragen daraus ziehen, die man an das Tourismusbüro der gewünschten Stadt/Region richten kann. Es gibt eine interaktive Karte, die sogar Europa zeigt, aber nur zwei Punkte außerhalb Deutschlands aufführt. Die Orte und Regionen sind: Alpenregion Tegernsee-Schliersee, Bad Bevensen, Bad Zwischenhahn, Bernburg (Saale), Bayerischer Wald, Bremerhaven, Chiemsee-Alpenland, Dessau-Roßlau, Dortmund, Erfurt, Frank-

furt am Main, Güstrow, Kelheim, Lutherstadt Wittenberg, Magdeburg, Nürnberg, Trier und Vreden.

Betrachtet man die angeführten Angebote einer Region gibt es mehrere Hauptmerkmale, nach denen die Suche aufgeteilt wird, z. B. „Menschen mit Gehbehinderung und Rollstuhlfahrer“ (also uns) oder „Menschen mit Hörbehinderung und gehörlose Menschen“. Unter dem Merkmal „Gehbehinderung“ gibt es wiederum 18 Unterpunkte vom „Parkplatz“ über „90cm Mindestbreite ...“ bis zu „WC seitlich anfahrbar für Rollstuhlfahrer“. Probiert habe ich, einzelne Unterpunkte anzuklicken, woraufhin die Auswahl sich automatisch reduzierte auf die Orte, die diese Punkte erfüllten.

Ich schmunzele gerade innerlich, denn allenthalben wird über „Bürokratieabbau“ gesprochen und gefordert, aber für uns und viele, viele andere betroffene (oder nur alte) Menschen kann eine solche Aufteilung natürlich entscheidend dafür sein, ob man irgendwo hinfahren kann, bzw. ob man sich überhaupt dies zutraut. Vermutlich bleiben sehr viele eingeschränkte Menschen lieber im sicheren „Zuhause“ als sich abenteuerlustig auf die Reise zu begeben. Es gibt noch mehr zu entdecken und auch wenn dieser Artikel erst im Frühling publiziert wird, dürfte es genügend doofe Tage geben, die man passenderweise mit Tagträumen füllen könnte.

Gurli Jacobsen

Eigene Grenzen setzen – Online-Seminar

In einem Seminar, wo alle Aktiven der DHAG zum Thema „Eigene Grenzen setzen“ eingeladen wurden (leider waren neben dem Vorstand nur 2 aktive Mitglieder dabei), haben wir unsere eigenen Grenzen ausgearbeitet. Jens Geißler und Sybille Clemens (beide aktiv in der Depression und Burn-out Selbsthilfe) haben uns einige Anregungen im Umgang mit „eigene Grenzen setzen“ gegeben. Hier ein paar Auszüge:

Für aktive Menschen ist es wichtig, sich selbst zu spüren und zu reflektieren, wie es einem gerade geht und wie man sich fühlen möchte. Es ist wichtig, die eigenen Bedürfnisse zu erkennen und Wege zu finden, um dorthin zu gelangen. Es ist auch wichtig, eigene Grenzen zu akzeptieren und nicht zu überschreiten. Bei Gesprächen kann es hilfreich sein, sich zu schützen, indem man Zeitbegrenzungen setzt, um Bedenkzeit bittet oder sich mit anderen berät. Es kann auch sinnvoll sein, Supervision in Anspruch zu nehmen.

Es ist wichtig, aus Fehlern zu lernen und einen eigenen Notfallkoffer mit Verweisen auf andere Hilfen wie Seelsorge oder Depressionshilfe zu packen. Pausen und Ruhephasen sind ebenfalls wichtig, vielleicht kann man auch nur per Mail erreichbar sein anstatt telefonisch. Bei Bedarf können Schulungen zur Krisenintervention bei Organisationen wie den Johannitern oder Maltesern hilfreich sein. Es ist wichtig, auf sich selbst zu achten und sich Unterstützung zu holen, wenn man sie braucht.

In der Gruppenarbeit ist es wichtig, möglicherweise Vorabtreffen mit neuen Mitgliedern zu organisieren. Dabei kann man erklären, was die DHAG macht und welche Unterstützungsmöglichkeiten es gibt. Zu Beginn jeder Sitzung ist es hilfreich, jedem kurz zuzuhören und zu erfahren, wie die

Gefühlslage ist und was ihn gerade beschäftigt (Blitzlicht). Erst danach können Gespräche gestartet werden. Es kann auch sinnvoll sein, zwischen Betroffenen und Angehörigen eine Gruppentrennung vorzunehmen, damit sich beide Seiten frei aussprechen können.

Es ist wichtig, dass alle Teilnehmer die Möglichkeit haben, ihre Gedanken und Gefühle zu teilen und sich gegenseitig zu unterstützen. Durch eine strukturierte Herangehensweise kann die Gruppenarbeit effektiver gestaltet werden und ein sicherer Raum für den Austausch geschaffen werden.

In persönlichen Gesprächen ist es wichtig, zunächst die Rahmenbedingungen zu klären, bevor der Gesprächspartner beginnt. Dazu gehört beispielsweise die Frage, wie viel Zeit zur Verfügung steht und was die DHAG genau macht und wo sie unterstützt. Es ist auch wichtig zu wissen, wo die DHAG an ihre Grenzen stößt und besser an andere professionelle Hilfe weiterleitet.

Hier können Gesprächsgruppen, der medizinische Beirat, Ärzte, Krankenhäuser, Reha-Einrichtungen oder Seelsorge eine Rolle spielen. Es ist ratsam, in akuten Fällen einen Plan B zur Hand zu haben. Das bedeutet, dass man bereits im Vorfeld überlegt hat, wie man Feuerwehr, Rettungsstellen oder andere Notfallhilfen einschaltet, falls dies erforderlich sein sollte. Es ist wichtig, gut

DIES & DAS

Wo Recht zu Unrecht wird, wird Widerstand zur Pflicht!

Fast vergessen ...

Als 1979 meine zweite Tochter geboren wurde, hat sie einen Vornamen der britischen Autorin Judith Kerr bekommen. Der Name passte zu dem Kind, da gab es keinen Zweifel. Wir wohnten zu der Zeit in einer Kleinstadt in Norddeutschland, die erheblich unter dem Einfluss von Jugendgruppen mit nationalsozialistischen Aktivitäten litt. Zu der Zeit habe ich mich das erste Mal gefragt, ob die Namensgebung für das Kind eine kluge Entscheidung war, denn der Name kommt eindeutig aus dem Hebräischen und eine diffuse Vorstellung, dass ihr dieser Vorname möglicherweise irgendwann, wenn sich die politischen Verhältnisse grundlegend ändern, zum Nachteil gereichen könnte, lief eine ganze Zeit in meinem Hinterkopf. Diese kleine Begebenheit hatte ich fast vergessen. In den letzten Wochen ist mir die Geschichte wieder eingefallen.

Die wachsende Akzeptanz rechter Gesinnung, die steigenden Zahlen für die AFD, der steigende Antisemitismus, die Diskussion um die Abschiebung von Menschen – alles das macht mir Angst! Als Lehrerin für Pflegeberufe habe ich mich mit den entsetzlichen Vernichtungs-Szenarien von angeblich „unwertem Leben“ auseinandergesetzt. Hätten Ataxie Erkrankte auch dazu gehört? Wie groß mag die Verzweiflung der Angehörigen gewesen sein, die ihre Kinder in Heilanstalten betreuen lassen mussten? Erich Kästner hat am 10. Mai 1958 in Ham-

burg bei der Tagung des PEN Deutschland anlässlich des 25. Jahrestages der Bücherverbrennung eine denkwürdige Rede gehalten, die noch heute regelmäßige Lektüre verdient: „Die Ereignisse von 1933 bis 1945 hätten spätestens 1928 bekämpft werden müssen. Später war es zu spät. Man darf nicht warten, bis der Freiheitskampf Landesverrat genannt wird. Man darf nicht warten, bis aus dem Schneeball eine Lawine geworden ist. Man muss den rollenden Schneeball zertreten. Die Lawine hält keiner mehr auf. Sie ruht erst, wenn sie alles unter sich begraben hat. Das ist die Lehre, das ist das Fazit dessen, was uns 1933 widerfuhr. Das ist der Schluss, den wir aus unseren Erfahrungen ziehen müssen, und es ist der Schluss meiner Rede. Drohende Diktaturen lassen sich nur bekämpfen, ehe sie die Macht übernommen haben.“



Ich habe zwei Töchter mit hebräischen Namen und ich habe eine Freundin, die Jüdin ist und deren Leben in Deutschland nicht mehr unbeschwert ist.

„Nichts ist schwieriger und nichts erfordert mehr Charakter, als sich im offenen Gegensatz zu seiner Zeit zu befinden und laut zu

sagen: Nein!“ (Kurt Tucholsky) Ich wünsche mir, dass sich viele Menschen für unsere Demokratie stark machen und wählen gehen. In diesem Fall sind die demokratischen Parteien „das kleinere Übel“!

Genia Dohnke

Buchvorstellung – Der Obelisk

(Fast) vergessene Schätze der Literatur – Nr. 1: „Der schwarze Obelisk“ von Erich Maria Remarque

Jeder, der gerne liest, hat mit Sicherheit so genannte „Lieblingsbücher“ im Bücherregal. Demnach könnte ich in den kommenden Fundus-Ausgaben eine Kolumne veröffentlichen. Dieses Mal möchte ich Euch den Roman „Der schwarze Obelisk“ von Erich Maria Remarque vorstellen, der 1956 erstmals veröffentlicht wurde.

Aus dem Vorwort zitiere ich „Den Frieden der Welt! Nie ist mehr darüber geredet und weniger dafür getan worden als in unserer Zeit; nie hat es mehr falsche Propheten gegeben, nie mehr Lügen, nie mehr Tod, nie mehr Zerstörung und nie mehr Tränen als in unserem Jahrhundert, dem zwanzigsten, dem des Fortschritts, der Technik, der Zivilisation, der Massenkultur und des Massenmordens.“

Keine Sorge, das Buch ist bei aller Ernsthaftigkeit „leichte Kost“. Die Mischung eines ernsthaften Grundthemas und einer großen Portion Humor macht dieses Buch absolut lesenswert. Erzählt wird die Geschichte einer Gruppe mehr oder weniger skurriler Originale, die versuchen, ihr Leben nach

den Erfahrungen des Ersten Weltkrieges neu zu organisieren. Der Grabsteinhandel der Firma Kroll dient als Ausgangspunkt der Erzählung über die sehr speziellen Charaktere der Geschichte.

