

Herax-Fundus

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



ISSN 1438-4248

INHALTSVERZEICHNIS

EDITORIAL

NEUES AUS DER DHAG

Seite 2	In eigener Sache...
Seite 3	Eindrücke von der Kassenprüfung 2025
Seite 4	Mitgliederversammlung 2025
Seite 4	Neuer Vorstand
Seite 5	Herzliche Grüße vom neuen Vorstandsmitglied
Seite 6	Unterstützung in der Angehörigenarbeit
Seite 7	Neue T-Shirts mit DHAG-Logo
Seite 7	Eindrücke von der DHAG-Mitgliederversammlung
Seite 9	Broschüren
Seite 9	Wir brauchen SIE! Mitgliederbetreuung

NEUES AUS DER WISSENSCHAFT

Seite 9	Update zur Entwicklung einer innovativen Behandlung von SCA3
Seite 11	Studienaufruf

GRUPPENAKTIVITÄTEN

Seite 12	2025: Das 15. Mal Treffen zum „Tag der Seltenen“ im Klinikum Dessau
Seite 14	Genetik in der Neurologie – ein sehr interessanter Nachmittag!

ERFAHRUNGSBERICHTE UND HILFREICHE TIPPS

Seite 17	ACHSE-Mitgliederversammlung 2024
Seite 20	Information über das Symposium der Universitätsmedizin Essen
Seite 22	SCA1 – wie geben Betroffene die Information an ihre Kinder weiter?
Seite 26	Lebensfreude: Endlich wieder Auto fahren
Seite 28	Lebensfreude trainieren in kalten Zeiten

DIES & DAS

Seite 31	Geburtstagswünsche
----------	--------------------

TERMINE

Seite 32	Allgemeine Termine
Seite 33	Regionale Termine
Seite 34	Termine für Angehörige

PINNWAND, ANTRÄGE & ANSPRECHPARTNER

Seite 35	Pinnwand
Seite 36	Was ist eine Ataxie?
Seite 37	Antrag auf Vereinsmitgliedschaft
Seite 38	Antrag für Förderer
Seite 38	SEPA-Lastschriftmandat
Seite 39	Ansprech- und Anschreibpartner/innen in der DHAG
Seite 40	DHAG-Ansprechpartner/innen in den Gruppen vor Ort
Seite 41	Impressum

SCA1 – es gibt diese Diagnose – aber wie geben Betroffene die Information an ihre Kinder weiter?

Warum schreibe ich diesen Artikel? Ich bin an einer SCA1 erkrankt, geerbt von meinem Vater. Mein erlernter Beruf nennt sich Kinderkrankenschwester, dieser Beruf ist mittlerweile abgeschafft, aber mein Fachwissen hat mir geholfen, Sachverhalte der SCA1 einzuordnen, zu bewerten und mich mit ethischen Fragestellungen professionell auseinander zu setzen.

Meine Generation (1956) erbte also „etwas“, das 40 Jahre nicht benannt werden konnte und von dem auch nicht sicher war, ob es eine Erbkrankheit wäre. Und selbst wenn man es gewusst hätte – es gab noch keine Pränataldiagnostik. Das heißt, meine Großeltern, Eltern gehören zu den Generationen vor der Gendiagnostik, ich, meine Kinder und Enkelkinder sind die Generationen mit den Möglichkeiten (und Grenzen) der Gendiagnostik.

Mein Vater, Jahrgang 1928, war ungefähr bis zu seinem 50sten Lebensjahr „gesund“ und hatte ein älteres und drei jüngere Geschwister. Es zeigten sich bei meinem Vater nach und nach mehrere Symptome, die zunächst unerklärlich waren. Es folgte eine Odyssee von Arztbesuchen und einer Diagnostik, die letztlich keine greifbare Diagnose ergaben. Meine Eltern suchten nach Ursachen und waren der Überzeugung, dass das neue Fertighaus, das sie 1963 bezogen, mit seinen Formaldehydwänden ursächlich für die diffusen Krankheitserscheinungen war. Etliches Geld wurde für Messungen von Giftstoffen ausgegeben, aber Ursache und Wirkung waren nicht eindeutig zu belegen.

Ein befreundeter Neurologe untersuchte meinen Vater ungefähr 1979 und sprach eine Verdachtsdiagnose aus: Friedreich-Ataxie. Alle auftretenden Symptome wiesen

auf diese Erkrankung hin, aber auch jetzt gab es keine gesicherte Diagnose. Meine Mutter hatte sich gemerkt, dass es, wenn es eine Vererbung gäbe, eine Wahrscheinlichkeit etwa bei 50 % gab, die mich aber nicht weiter beunruhigte, denn bei mir war bis zum 40sten Lebensjahr „alles in Ordnung“. Zur gleichen Zeit erkrankte die ältere Schwester meines Vaters, aber niemand vermutete, dass es sich möglicherweise um dieselbe Erkrankung handeln könnte, denn die Symptome waren sehr viel ausgeprägter. Gendiagnostik gab es noch nicht. Die beiden jüngeren Geschwister meines Vaters waren gesund.

Ich habe 1977 und 1979 zwei gesunde Töchter geboren, die sich wunderbar entwickelten und durch die Berufstätigkeit, Hausbau, Projektarbeit etc. ergab sich ein turbulentes Leben, in dem alles in Ordnung war. Bei meinem Vater zeigte sich eine langsame, aber zunehmende Verschlechterung der Gesundheit, Die Gangunsicherheit wurde so stark, dass der Rollator sein ständiger Begleiter wurde, die Sprache wurde verwachsener und die gestörte Grobmotorik der Arme erschwerten das Essen. Aber er hatte sich auf die Veränderungen eingestellt und konnte damit gut leben.

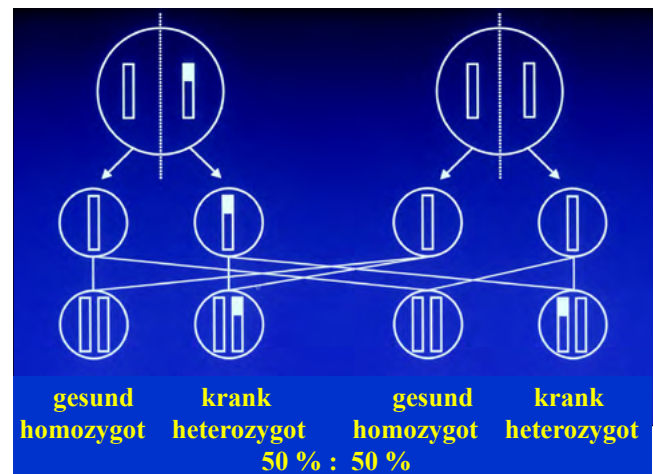
Während all dieser Jahre tauchte bei mir immer mal wieder die Frage auf, ob ich diese

Erkrankung geerbt haben könnte, aber da ich symptomfrei war, machte ich mir keine Sorgen. Ich habe über Jahre eine Qualifizierung zur Kinästhetik-Trainerin für kreatives Lernen absolviert und mich problemlos mit anderen und allein gut bewegt. Als ich dann mit ca. 40 Jahren für mich spürbare, sehr diskrete Veränderungen im Gleichgewichtssinn, in der Koordination, im Gangbild bemerkte, war ich mir nicht sicher, ob ich möglicherweise an einer Ataxie erkrankt wäre. Aber pragmatisch, wie ich bin, wechselte ich vorsichtshalber die Berufstätigkeit in ein Arbeitsfeld, in dem ich nicht ständig in der Öffentlichkeit stand. Ich bat den Neurologen, der meinen Vater untersucht hatte, um einen neurologischen Status und er fand keine Hinweise auf eine Erkrankung – ich war beruhigt. Es war fast unmöglich, Informationen über Krankheitsbilder zu bekommen; das Internet stand damals nicht oder nur sehr eingeschränkt zur Verfügung.

Der Zufall wollte es, dass ich die Schwester meines Vaters nach vielen Jahren zusammen mit ihrer Familie traf. Ich war erschrocken, denn meine Tante saß im Rollstuhl und konnte kaum deutlich sprechen. Dass sie dieselbe Erkrankung wie mein Vater haben könnte, kam mir nicht in den Sinn, weil sie auch keine spezifische Diagnose hatte und es ihm doch so viel besser ging. Zwei Jahre später (ungefähr 2014) besuchte ich meine Tante – sie war im Pflegeheim, immobil, sie war nicht mehr zu verstehen und die Nahrungsaufnahme war erschwert.

In mir verstärkte sich aber der Wunsch, endlich Gewissheit zu erlangen und nach einer Reihe von neurologischen Voruntersuchungen wurde die humangenetische

Untersuchung durchgeführt. Das Ergebnis lautete SCA1 – nun war es amtlich! Und plötzlich wurden die Zusammenhänge klar: Mein Vater, seine Schwester – und wie man annehmen konnte – mein Großvater (auch er ging und sprach „komisch“) teilten den gleichen Gendefekt!



Autosomal dominanter Erbgang

Das Wissen um die Diagnose veranlasste mich, die Familie zu informieren und ab sofort das Internet nach allem zu durchsuchen, was mit der SCA1 zusammenhing. Meine Töchter nahmen die Diagnose zur Kenntnis und waren natürlich traurig. Aber sie hatten ihren Großvater vor Augen, der trotz Erkrankung ein lebenswertes Leben führte. Er verstarb 2018 an einem Herzinfarkt, nicht an der SCA1, die er ja vermutlich auch hatte. Im Internet fand ich die schrecklichsten Szenarien, die u.a. den Tod innerhalb von 10 Jahren nach Diagnosestellung beschrieben und furchterregend waren.

Auch die Vererbungswahrscheinlichkeit von 50% wurde genannt. Zwei Töchter habe ich – es könnte ja gut gehen – ging es aber leider nicht. 2025 ließ sich meine jüngere Tochter aufgrund neurologischer Auffälligkeiten testen. Sie erhielt ebenfalls das

Dann endlich – im Juli 2024 – konnte ich bei der Kfz-Werkstatt einen Termin für den Umbau vereinbaren. Mitte August 2024 war es so weit. Meine „Ursula“, so haben wir mein Auto getauft, war endlich auf Handgas umgebaut. Leider konnte ich nach dem Umbau nicht gleich mit „Ursula“ losfahren. Es fehlte noch ein letztes wichtiges Detail. Der „richtige Führerschein“. Ein Auto mit Handgas darf man in Deutschland nur fahren, wenn dies explizit im Führerschein vermerkt ist. Also hieß es noch mal warten. Aber zwei Wochen später – Ende August 2024 – erhielt ich meinen neuen Führerschein und konnte nach über zwei Jahren Abstinenz endlich wieder selbst Auto fahren.

Ich hatte meine Selbstständigkeit zurück und war endlich wieder mobil! Lasst euch sagen: Kämpft! Das Leben ist nicht immer fair zu einem! Aber kämpft! Jeder hat sich

seine Krankheit nicht selbst ausgesucht. Die Krankheit hat sich euch ausgesucht. Ich sage aber immer „Nicht ich muss mit der Krankheit leben, sondern die Krankheit muss mit mir leben.“

In diesem Sinne: Bleibt stark und zuversichtlich!

Eure Eva Klupsch

Sandersdorf-Brehna, im März 2025



Lebensfreude trainieren in kalten Zeiten

Die Welt scheint aus den Fugen geraten zu sein und das, nachdem wir Menschen in der „Westlichen Welt“ uns trotz Eurokrise und COVID daran gewöhnt hatten, wie schön und problemlos das Leben doch sei. Als gelernte Historikerin war mir einerseits stets bewusst, dies sei ein außergewöhnlicher Glücksfall, gänzlich atypisch für die Geschichte. Andererseits schien der Vormarsch der „Regelbasierten Weltordnung“ seit dem Ende des Zweiten Weltkrieges, der Wiedervereinigung und dem Zusammenhalt innerhalb Europas sicher verwurzelt. Das Paradies war so schön!

Natürlich waren weder die „Vereinten Nationen“ perfekt mit deren vielen Unterorganisationen noch die EU. Sehr viel Anderes auch nicht, aber obwohl es kleine Dellen von Rückwärtsbewegungen gab (Orbán lässt grüßen) lebten wir selbstverständlich im Schlaraffenland. Der Mensch ist offenkundig vor allem bequem und vergesslich. Heute, nur drei Jahre nach Putins Invasion

in der Ukraine und ein Tag nach dem Eklat zwischen Trump und Selensky (ein anderes Trump-Beispiel hätte auch gepasst) im Weißen Haus, scheint gar nichts mehr sicher. Obendrauf ist das westfälische Wetter vor allem trüb und grau, selbst das Essen schmeckt nicht mehr; das Leben ist ein Jammertal. So jedenfalls ist es überall und von allen zu hören. Letztlich hat man

auch eigene Probleme und weitere vielleicht in der Familie oder im Freundeskreis. Das stimmt ja auch alles und doch ist niemals etwas besser nur vom Jammern geworden.

Ab und an gehen mein Mann und ich in die (evangelische) Kirche, regelmäßig am 31. Dezember zum sog. „Altjahres-Gottesdienst“. Diesmal sprach unser geliebter Pfarrer davon, das neue Jahr – obwohl noch nicht angefangen – täte ihm schon leid; keiner erwartet was Schönes oder Gutes, keiner verbindet irgendeine Hoffnung damit. Umgekehrt fürchten alle die Zukunft, alle haben Angst. Es stimmt, sofort erinnerte ich mich an zig Treffen während der letzten Monate, bei denen das Gespräch sich ganz selbstverständlich auf die vorhin genannten Themen konzentrierte. Alle haben wir uns gegenseitig vergewissert, wie schlimm die Lage sei. Wir saßen erstarrt wie das Kaninchen vor der Schlange, die wiederum gar nichts tun musste; die Angst war schon da.

Menschen sind sehr verschieden; dem einen ist es gegönnt, sich relativ leicht von äußeren Ereignissen zu distanzieren, dem anderen nicht. Eine neigt ohnehin zur depressiven Stimmung; ein anderer hat keine Ahnung, wovon derjenige spricht. Die Unterschiede sind einerseits unendlich, andererseits gibt es glücklicherweise Forschung, die sich mit dem Verbindendem beschäftigt, darunter auch die Frage, wie die allermeisten Menschen zum Wohlfühlen gebracht werden und sogar, wie man uns dabei helfen kann, dies selbst zu trainieren. Es handelt sich natürlich um einen Teilbereich der Glücksforschung. Forscher haben in 26 verschiedenen Ländern insgesamt über 2.600 Geschichten gesammelt, die aus-

sagen, in welchen Situationen die Befragten sog. „Ehrfürchtiges Staunen“ (Englisch: „awe“) erlebten, weil es bereits nachgewiesen ist, den allermeisten Menschen geht es besser, wenn sie das Gefühl erleben, etwas oder jemanden zu beobachten, das oder der größer ist als man selbst. Typische Beispiele wären die Alpen oder Gandhi.



Den Forschern ist es sogar gelungen, eine Rangfolge der „glücksbringenden Faktoren“ zu erstellen, wobei sie (wie bekannt aus der Arzneimittelforschung) „noch weitere Studien brauchen, um dies zu belegen“. Für mich persönlich überraschend, aber wohlthuend, ist der „Gewinner“. Am meisten werden wir berührt und in „staunende Ehrfurcht“ versetzt beim Wahrnehmen von Menschen, die etwas außergewöhnlich Gutes tun – eben Gandhi, Nelson Mandela, Mutter Teresa und ... nein, nicht Taylor Swift.

Die Forscher nennen diese verschiedenen Faktoren „Wunder des Lebens“ und die Gruppe umfasst neben bewundernswert guten Personen eben gemeinsame, stark verbindende Aktivitäten, z.B. Tanzen, religiöse Veranstaltungen. Aber auch unter Zuschauern, speziell Fangruppen, beim Fußball oder gemeinsamen Arbeiten für ein bestimmtes, gutes Ziel. („Hallo Vorstand:

Ihr dürft euch von uns mit „Staunender Ehrfurcht“ beobachtet fühlen und darüber froh und stolz sein!“)



Natürlich gehört die Natur, besonders großartige Natur, dazu. Musik auch – sicherlich mehr, wenn man selber zusammen mit anderen musiziert oder singt. Vermutlich gehört Taylor Swift hierher; persönlich wäre es mir ein Gräuel, zusammen mit tausenden Menschen stehend einem Konzert zu folgen, aber das „Glücksflow-Erlebnis“ haben bestimmt viele „Swifties“ – Menschen sind eben verschieden. Danach folgen „Visuelle Schönheit“, z.B. Kunst oder Architektur, „Spiritualität“ – dieser Begriff zielt auf den einzelnen Menschen und nicht wie vorher erwähnt „gemeinsame, religiöse Erlebnisse“ – „Geschichten von Leben und Tod“ sowie „Offenbarungen.“ (In unserem Teil der Welt lehnen die meisten von uns „Offenbarungen“ ab, aber wir sind tatsächlich nicht das Zentrum der Welt und es gibt andere Auffassungen des Lebens und des Universums.)

Das Beste kommt zum Schluss: Es ist für jeden von uns mit relativ wenig Einsatz möglich, seine Fähigkeit zu „staunender Ehrfurcht“ zu trainieren und es ist bereits nachgewiesen, der Trainingseffekt verstärkt sich eher mit der Zeit von selbst als umge-

kehrt. Da der Mensch ein Gewohnheitstier ist, können wir sogar diese Fähigkeit allmählich internalisieren.

Das Training ist ganz simpel, wobei manch Ataxler auf Rollstuhl oder Rollator zurückgreifen muss. Man fängt damit an, jeden Tag einen Spaziergang zu machen und bewusst wahrzunehmen. Jedes Mal, wenn einem etwas Schönes begegnet, seien es blühende Frühlingssträucher oder spielenden Kinder, ein schöner Park oder ein nettes Haus. Kann man aufgrund der Erkrankung oder eines anderen Übels das Haus nicht verlassen, kann man sich zum Beispiel vornehmen, jeden Tag schöne Musik zu hören. Hoffentlich fällt jedem von Ihnen irgendeine Möglichkeit ein. Wenn nicht sofort, empfehle ich, mit guten Freunden oder anderen über dieses Artikelchen zu reden, denn gemeinsam ist man eben nicht nur stärker, sondern auch glücklicher.

P.S. In dem Moment des Beendens dieses Textes trudelte eine Mail von der ACHSE ein; ich zitiere: „Heute, auf den Tag genau vor 20 Jahren, also am 1. März 2005, hat Eva Luise Köhler, damalige First Lady, die Schirmherrschaft unserer noch jungen Organisation übernommen. Wir möchten uns von Herzen bedanken: Für das Ausrufezeichen, das Eva Luise Köhler durch ihr fortwährendes, herausragendes Engagement für Menschen mit Seltenen Erkrankungen gesetzt hat.“ Ich bin nahe am Wasser gebaut, mir kommen die Tränen; also: Es funktioniert!

Gurli Jacobsen