

Herax-Fundus

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



ISSN 1438-4248

INHALTSVERZEICHNIS

EDITORIAL

Seite 1 Schön, dass du da bist!“

NEUES AUS DER DHAG

Seite 2 Die neue Hilfsmittelbroschüre ist da!

Seite 2 Rückblick: Coping Seminar 2024

Seite 6 Online-Vortrag für DHAG-Mitglieder – Save the Date

Seite 7 Mitgliederversammlung 2024

Seite 7 Rechenschaftsbericht 2023 der DHAG

Seite 15 Finanzbericht 2023 und Bericht zur Geldanlage 2023 der DHAG

Seite 31 Bericht zur Prüfung der DHAG-Jahresabrechnung 2023

NEUES AUS DER WISSENSCHAFT

Seite 34 Der Medizinische Beirat der DHAG

Seite 36 Die genetische Ursache der SCA4 ist entschlüsselt: ein langer Weg

GRUPPENAKTIVITÄTEN

Seite 38 Tag der Selbsthilfe in Halle (Saale) – wir waren dabei!

Seite 39 Eindrücke vom Selbsthilfetag – Hamburg/Winsen

FÜR ANGEHÖRIGE

Seite 40 Das Angehörigenseminar 2024: Einladung/Programm/Anmeldung

ERFAHRUNGSBERICHTE UND HILFREICHE TIPPS

Seite 42 Schon wieder eine Europäische Leistung

Seite 44 Stellungnahme der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) e.V.

Seite 47 Diktieren statt Schreiben

Seite 50 Lebensfreude – Tanzen

Seite 54 Lebensfreude. Berichte von DHAG-Mitgliedern

DIES & DAS

Seite 54 Geburtstagswünsche

Seite 55 Gedicht: Lebensleiter

TERMINE

Seite 56 Allgemeine Termine

Seite 57 Regionale Termine

Seite 58 Termine für Angehörige

PINNWAND, ANTRÄGE & ANSPRECHPARTNER

Seite 59 Pinnwand

Seite 60 Was ist eine Ataxie?

Seite 61 Antrag auf Vereinsmitgliedschaft

Seite 62 Antrag für Förderer

Seite 63 Ansprech- und Anschreibpartner/innen in der DHAG

Seite 64 DHAG-Ansprechpartner/innen in den Gruppen vor Ort

Seite 65 Impressum

Die genetische Ursache der SCA4 ist entschlüsselt: ein langer Weg

Die SCA4 ist eine autosomal dominant vererbte Ataxie mit sensorischer Neuropathie. Im Jahr 1996 wurde eine Familie aus Utah publiziert, deren Vorfahren Anfang des 19. Jahrhunderts aus Süd-Schweden in die USA eingewandert sind. Die zweite bekannte SCA4 Familie (beschrieben 2003), deren Herkunft ebenfalls in Schweden liegen soll, lebt in Nord-Deutschland. Sie wird an der Universitätsklinik in Lübeck seit vielen Jahren untersucht und betreut. Ende der 90er Jahre begann für die Arbeitsgruppe der Humangenetik in Lübeck der lange Weg der Mutationssuche.

Wir waren überzeugt, dass die genetische Ursache der SCA4 auf Chromosom 16 liegt (Position 16q22.1, bestimmt durch sog. Kopplungsanalysen). Beeinflusst und motiviert durch dominant erbliche Ataxien wie beispielsweise die SCA1, SCA2 oder SCA3, die durch Trinukleotid-Repeat-Expansionen (TRE) verursacht werden, haben wir uns auf die Suche nach repetitiven Sequenzen in der bekannten Region gemacht. In 34 Kandidatengenen, die wir aus internationalen Datenbanken ausgewählt haben, konnten wir keine uns überzeugende Mutation finden. Über Jahre wurden auf beiden Seiten des Atlantik immer wieder neue Techniken eingesetzt. Lange ohne Erfolg. Es blieb jedoch die Hypothese, dass es sich um eine komplexe Repeat-Expansion handeln könnte, die technisch schwer nachzuweisen ist.

Ende 2023 führte eine aufwendige Methode, die auch mit hohen Kosten verbunden ist, zum ersehnten Erfolg: durch Sequenzierung langer DNA-Stücke (Fachbegriff: long-read single-strand whole genome sequencing, Abk. LR-GS) konnte durch vier Gruppen bzw. Kooperationen nahezu zeitgleich die genetische Veränderung, die die SCA4 verursacht, nachgewiesen werden.

Die Mutation ist eine Expansion einer repetitiven GGC-Sequenz im Gen ZFH3 (kodiert für einen Transkriptionsfaktor und ist je nach genetischer Veränderung mit unterschiedlichen Erkrankungen verbunden). DNA-Regionen, die reich an GGC sind, sind überaus schwierig zu analysieren und können daher auch heute noch in den von uns allen verwendeten Datenbanken fehlen.

Bei nicht-betroffenen Personen ist der repetitive Abschnitt aus 14 bis 30 aufeinander folgenden GGC aufgebaut, wobei die monotone Sequenz mehrfach unterbrochen ist. Am häufigsten sehen wir eine Länge von 21 Trinukleotiden. Im Gegensatz dazu finden wir bei SCA4 Betroffenen 42 bis 74 GGC Tripletts, denen die Unterbrechungen fehlen. Diese Konstellation, die wir auch von anderen SCA und Repeat-Erkrankungen kennen, wird als Voraussetzung für die Expansion aus dem Normbereich in den pathologischen Bereich postuliert. Abhängig von der Repeatlänge liegt das Erkrankungsalter nach aktuellen Kenntnissen zwischen 16 und 60 Jahren.

Die SCA4 ist also nicht zwangsläufig eine Erkrankung des Erwachsenenalters sondern kann auch bei jüngeren Personen auf-

mit dem Hinweis auf das Fehlen einer Hilfsmittleigenschaft abgelehnt wird.

Dem sollte man widersprechen z. B. mit dem Hinweis, dass speziell für Behinderungsausgleich konzipierte Systeme wesentlich teurer sind und die Ausstattung mit dem Programm ausreichend und daher wirtschaftlich sinnvoll ist.

Sofern sich eine Notwendigkeit allein aus der Tätigkeit in der Selbsthilfeorganisation ergibt, weil dort viel Schriftverkehr zu erledigen ist, ergibt sich der Bedarf nicht aus dem Grundbedürfnis nach Kommunikation oder Information, sondern aus dem Arbeits-

inhalt. Hier kommt es für die Feststellung einer Zuständigkeit eines Kostenträgers auf die Art der Tätigkeit an (Angestellt, Minijob/ehrenamtliche Tätigkeit).

Für Angestellte ergibt sich ggf. ein Leistungsanspruch im Rahmen der Teilhabe am Arbeitsleben. Minijobber oder ehrenamtlich Beschäftigte haben dagegen keinen Anspruch auf Leistungen zur Teilhabe am Arbeitsleben, hier käme nur eine Prüfung im Rahmen der sozialen Teilhabe/ Eingliederungshilfe in Betracht. Zuständig wäre dann der LVR (Landschaftsverband Rheinland).

Dirk Balzer

Lebensfreude – Tanzen

Verrückt? – Nein, Spaß am Leben! Diese Worte hat meine Freundin im Profil bei WhatsApp! Sie gingen mir (Marina) durch den Kopf, als Genia das Thema Tanzen für unser Editorial vorschlug.

Wir hatten uns entschlossen, das Editorial gemeinsam zu schreiben und schon waren wir mitten im Brainstorming. Plötzlich schrieb Gurli auch noch einige Gedanken dazu und: Wir waren zu dritt! Drei Menschen mit unterschiedlichen Ataxiearten in verschiedenen Erkrankungsstadien.

Aber uns drei Redakteurinnen verbindet die „Lebensfreude“. Wir haben uns daher entschlossen, aus unserem Text eine Serie für unseren Fundus zu starten, denn als Editorial haben wir drei etwas zu viel geschrieben. Wir laden alle Mitglieder ein, über ihre Erfahrungen zu berichten oder uns ein tolles aussagekräftiges Foto zu schicken.



Brainstorming:

Marina:

Beim Tanzen habe ich schon früh gemerkt: „Bei mir stimmt was nicht!“ Ich war damals als Teenager mit meiner Freundin im Tanzkurs. Rock’n Roll und Jive waren toll! Einige Zeit später frischte ich den Kurs mit meinem jetzigen Mann auf. Das gezielte Springen

Lebensfreude Berichte von DHAG-Mitgliedern

Nathalie Neumann: Haustier

Wir haben uns sofort verstanden. Es hat ein Jahr gedauert, bis sie stubenrein war und gut erzogen. Ich bin trotzdem sehr froh, dass sie Teil meines Lebens war, weil es hat mein Leben bereichert, wie ein kleines Kind. Meine Ataxieform ist die SCA1. Mein jetziger Ex-Freund hat sie damals mit mir zusammen gekauft und wir haben sie Frida genannt, nach Frida Kahlo. Ich hätte niemals gedacht, als ich sie kaufte, dass ich sie eines Tages weggeben muss. Sie war 12 Jahre bei mir und die Bindung, die man in dieser Zeit aufbaut, ist intensiv. Und ich vermisse sie sehr. Ich glaube, nur Personen, die selbst einen Hund haben, wissen, welche Liebe man empfinden kann. Sie hat ein Kilo gewogen, als sie zu mir kam. Sie war auch immer sehr frech und verfressen. Ich musste sie zwar zu Fremden geben, aber die wohnen bei einem Wald, haben noch drei andere

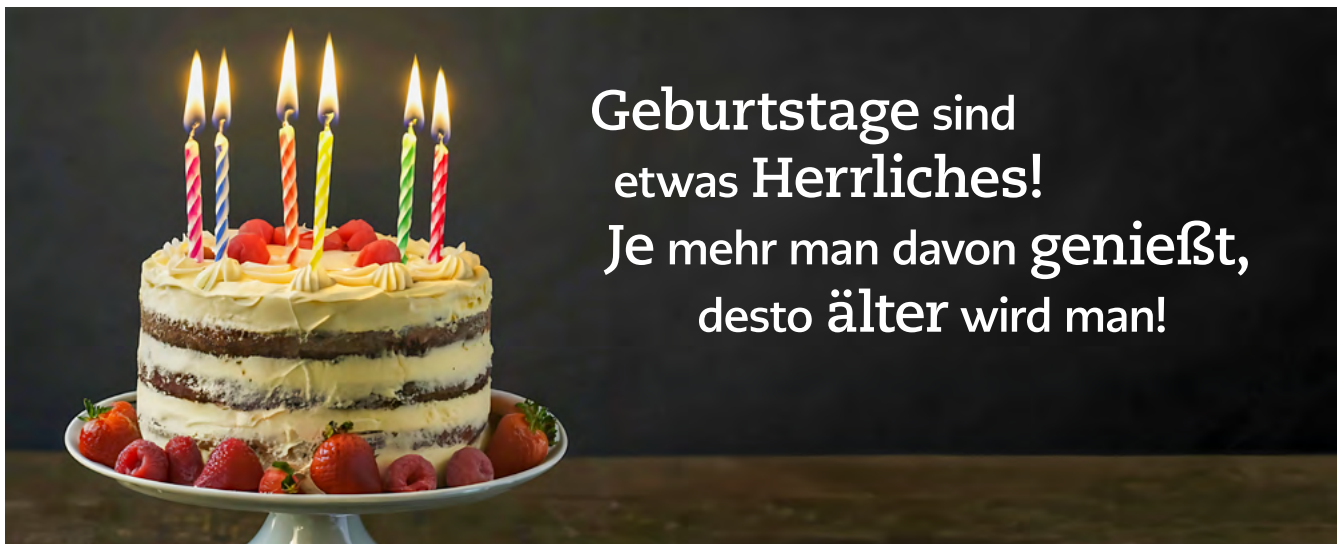
Hunde und einen Garten, der 1000 Quadratmeter groß ist. Ich hoffe, dort fühlt sie sich wohl, auch wenn ich weg bin.



DIES & DAS

Geburtstagswünsche

Die DHAG gratuliert allen Mitgliedern, die in diesem Quartal ihren Geburtstag feiern!



Gedicht: Lebensleiter

Ein Mensch gelangt, mit Müh und Not, vom Nichts zum ersten Stückchen Brot.

Vom Brot zur Wurst geht's dann schon besser;
der Mensch entwickelt sich zum Fresser
und sitzt nun, scheinbar ohne Kummer,
als reicher Mann bei Sekt und Hummer.
Doch sieh, zu Ende ist die Leiter:
vom Hummer aus geht's nicht mehr weiter.

Beim Brot, so meint er, war das Glück. -
Doch findet er nicht mehr zurück.

Eugen Roth



Was ist eine Ataxie?

In der Medizin wird mit dem Begriff Ataxie eine mangelnde Koordination, ein fehlerhaftes Zusammenspiel verschiedener Muskelgruppen bei der Ausführung von Bewegungen bezeichnet. Symptome einer Ataxie sind Gang-, Stand- und Sprechstörungen, Augenbewegungs- und Schluckstörungen.

Dieses fehlerhafte Zusammenspiel hat seine Ursache im zentralen oder peripheren Nervensystem, besonders im Kleinhirn, verlängerten Mark und Rückenmark. Sie kann auf genetischer Grundlage beruhen und damit familiär (hereditär) auftreten oder im Laufe des Lebens durch verschiedene Ursachen entstanden sein.

Wer ist die Deutsche Heredo-Ataxie-Gesellschaft e. V. (DHAG)?

Die Deutsche Heredo-Ataxie-Gesellschaft e. V. (DHAG) ist eine bundesweit tätige Selbsthilfeorganisation. Gegründet wurde sie am 24. April 1983. Unsere Mitglieder sind Menschen, die selbst von der Krankheit betroffen sind, oder aber auch Ataxie-gefährdete Personen sowie Angehörige, Ärzte und Therapeuten.



Wir brauchen Verständnis in der Öffentlichkeit, weil:

- Betroffene den Verlust ihrer Fähigkeiten erleben und bewältigen müssen. Sie haben Angst vor Isolation und Pflegebedürftigkeit.
- Betroffene sich Sorgen machen um ihre Kinder, weil die Angst da ist, die Krankheit weitervererbt zu haben.
- Gefährdete Personen Angst haben selbst krank zu werden.
- Angehörige oft Probleme haben im Umgang mit den Erkrankten. Sie sind häufig körperlich und seelisch überfordert.

Die DHAG gibt Hilfe zur Selbsthilfe. Vertreten durch bundesweit tätige regionale Gruppen und Ansprechpartner, möchten wir einen Raum für persönliche Gespräche mit Gleichgesinnten bieten. Dort findet ein gegenseitiger Erfahrungsaustausch über Hilfsmittel, Kliniken, gute Ärzte und viele Tipps im Umgang mit der Erkrankung statt.

Die Deutsche Heredo-Ataxie-Gesellschaft e. V. (DHAG) ist Mitglied in folgenden Dachorganisationen:

- Der Paritätische Wohlfahrtsverband
www.der-paritaetische.de
- Kindernetzwerk
www.kindernetzwerk.de
- BAG (Bundesarbeitsgemeinschaft Selbsthilfe e. V.)
www.bag-selbsthilfe.de
- Euro-Ataxia
www.euroataxia.org
- ACHSE (Allianz chronischer seltener Erkrankungen e. V.)
www.achse-online.de

Des Weiteren sind wir auch Mitglied in den Organisationen:

- Deutsche Huntington-Hilfe e. V.
www.dhh-ev.de
- Verein psychosoziale Aspekte der Humangenetik e. V.
www.vpah.de