



SSADH-Defizit e.V.

Verein für die seltene Stoffwechselerkrankung
des GABA-Neurotransmitterweges



Unterstützen Sie
unsere Arbeit via SMS mit 5€

„Gib5 SSADH“
an 81190

Jahresbericht 2018

KONTAKTADRESSE:

SSADH-Defizit e.V.
Dr. Claudio Cinquemani (Vorstand)
Leipziger Platz 5
50733 Köln

Tel. : +49 176 85 35 09 18
E-Mail: info@ssadh.de
Internet: www.ssadh.de

Vereinsregister Nr.:19322



INHALT

DER VEREIN

1.	Struktur des Vereins	4
2.	Mitgliederentwicklung.....	4

TÄTIGKEITEN 2018

3.	Durchgeführte Vereinsveranstaltungen	5
4.	Beziehungen zu Dachverbänden und zu anderen Vereinen.....	6
5.	Stand laufender Projekte.....	6
6.	Aktivitäten der Organe und Ausschüsse.....	7
7.	Sonstige Ereignisse, die für Den Verein wichtig waren	7

FINANZEN 2018

8.	Finanzbericht	9
----	---------------------	---

AUSBLICK 2019

9.	Aktivitäten zur Gewinnung weiterer Mitglieder, Sponsoren und Spender	10
10.	Geplante Projekte und Aktivitäten 2019	10
11.	Haushaltsplan 2019	11
12.	Impressionen Von Der Mitgliederversammlung im März 2019	11

UNSER WEG MIT SSADH

UNSER VEREIN

Wir setzen uns seit 2017 für Menschen mit SSADH-Defizit ein. Unser Verein ist bundesweit aktiv mit einer weltweiten Vernetzung.

Gegründet wurde er von betroffenen Familien in enger Zusammenarbeit mit Ärzten und Forschern am Universitätsklinikum Heidelberg.



Vorstand (vlnr): Frauke Delius, Carina Cinquemani, Dr. Claudio Cinquemani

1. STRUKTUR DES VEREINS

Gründungsversammlung: 03/2017

Vorstand: 1. Vorsitzender: Dr. Claudio Cinquemani
2. Vorsitzende: Frauke Delius
Schatzmeisterin: Carina Cinquemani

Wissenschaftlicher Beirat:

Dr. Kathrin Jeltsch
Dr. Birgit Assmann
Dr. Ilker Karaca
Prof. Dr. Anna Nickisch-Hartfiel

2. MITGLIEDERENTWICKLUNG

Zu- und Abgänge:

Stand 03/2017: 17 Gründungsmitglieder
Stand 03/2019: 76 Mitglieder (+ 10 zum Vorjahr)

Erläuterungen zu auffälligen Entwicklungen in 2017:

2017: viele Spenden
2018: weniger, aber dafür großzügige Spenden.

Ausschlussverfahren: Keine

Kinderarzt und Forschungsgruppenleiter Prof. Thomas Opladen:

Die Arbeitsgruppe „Neurotransmitter“ des Dietmar-Hopp Stoffwechselzentrums hat es sich zum Ziel gesetzt, mit ihrer Forschung Licht ins Dunkel um den SSADH Mangel zu bringen: Einerseits, um die Aufmerksamkeit der Öffentlichkeit und damit auch deren Unterstützung zur Erforschung der Erkrankung zu gewinnen und zum anderen, um die genauen Mechanismen der Krankheitsentstehung besser zu verstehen

3. DURCHGEFÜHRTE VEREINSVERANSTALTUNGEN



Familie, Freunde, Vorstand und Besucher auf dem Ehrenamtstag

Kölner Ehrenamtspreis 2018: Auszeichnung für Engagement durch Oberbürgermeisterin Reker

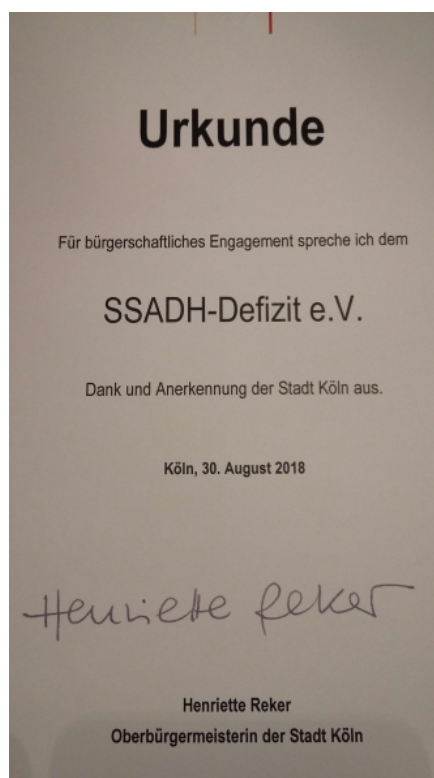
PSD-Bank Vereinspreis: Zu wenige Unterstützer. (Wer übernimmt die Koordination für 2019?)

Mai 2018: Mitgliederversammlung

September 2018: Ehrenamtstag Köln

Innovationspreis 2018: erstmalig vergeben 2019, gestiftet von myconsult

myconsult
Individuell wie Sie



4. BEZIEHUNGEN ZU DACHVERBÄNDEN UND ZU ANDEREN VEREINEN

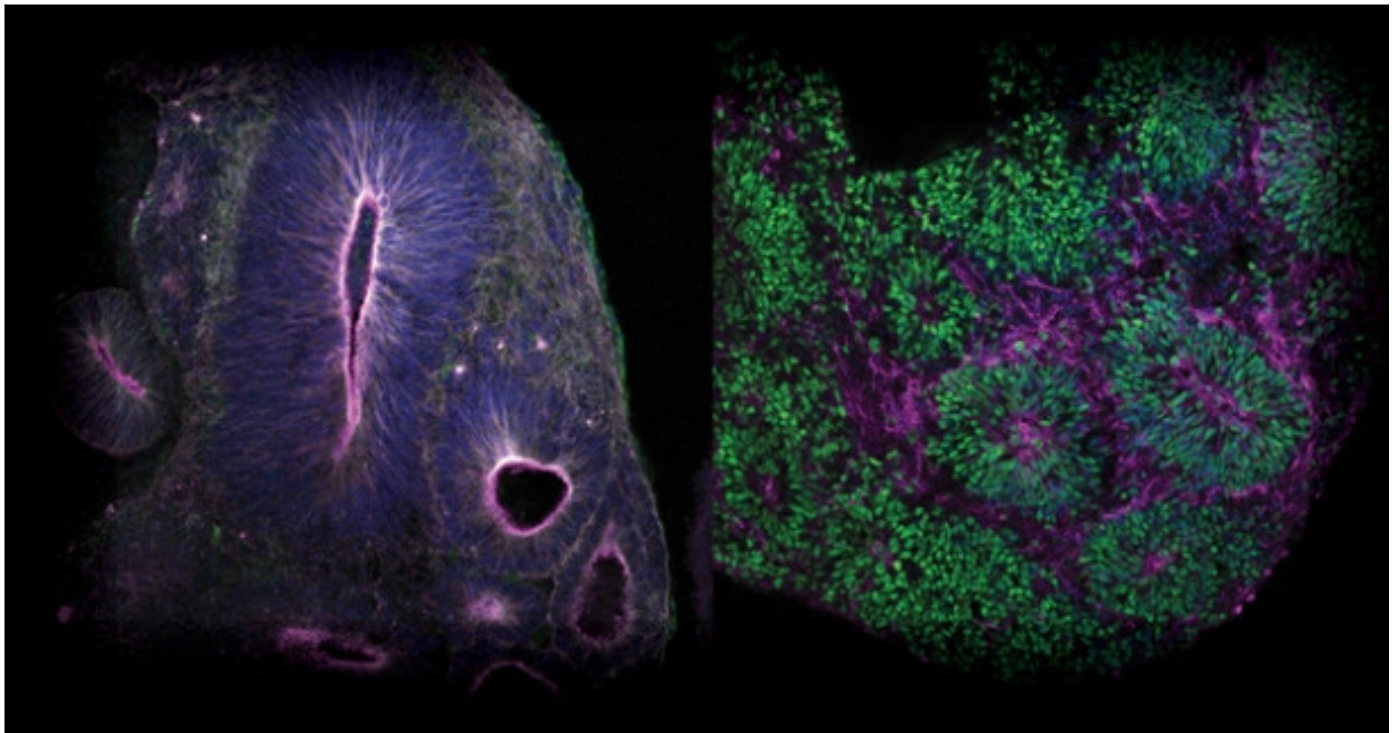


Besuch der 3. AADC Conference brachte zahlreiche Kontakte und Ideen für die eigene Forschung

5. STAND LAUFENDER PROJEKTE

Uni Gießen, Fachbereich Biochemie: Dr. Ritva Tikkanen: „Molekulare Ursachen von SSADH“. Entwicklung von Modellzellen aus Patientenfibroblasten. Bestimmung Restaktivität der Enzyme. Aktuell ist ein review Artikel in Arbeit, um SSADH und dessen Forschungsbedarf zu beschreiben.

Uniklinik Heidelberg: Dr. Thomas Opladen “Mini-Gehirne für die SSADH-Forschung“ (siehe Kasten)



Immunhistochemische Färbungen von zerebralen Organoiden mit SSADH Mangel. Neben ihrer Schönheit bergen diese Bilder neue Erkenntnisse über den SSADH Mangel, sodass die Forschungsgemeinschaft viel von ihnen lernen kann.

Mittels moderner Stammzelltechnologie erforschen Mediziner und Naturwissenschaftler der Heidelberger Kinderklinik den SSADH Mangel. Hierfür wurden von Patienten Stammzellen gewonnen und in sogenannte zerebrale Organoiden differenziert. Diese rekapitulieren den strukturellen Aufbau der menschlichen Hirnrinde und dienen so als Ausgangspunkt für zahlreiche Studien. Auf diesem Weg, so hoffen die Forscher, kann der SSADH Mangel besser verstanden werden und neue Therapieansätze gefunden und getestet werden. Der SSADH Defizit e.V. unterstützt dieses Forschungsvorhaben — tragen auch Sie mit Ihrer Spende dazu bei!

6. AKTIVITÄTEN DER ORGANE UND AUSSCHÜSSE

Arbeitstreffen

- mit der Arbeitsgruppe Neuropädiatrie der Uniklinik Heidelberg,
- mit der Arbeitsgruppe Biochemie, Uni Gießen,
- mit der Arbeitsgruppe Mikrobiom, Uniklinik Frankfurt

Informationsbereitstellung

Immer aktuell über Homepage, Twitter, Facebook, LinkedIn

7. SONSTIGE EREIGNISSE, DIE FÜR DEN VEREIN WICHTIG WAREN

Presse:

Artikel im Nippes Magazin

Artikel im Kölner Wochenspiegel

Homepage informiert regelmäßig über aktuelle Entwicklung, 7500 Zugriffe in 2018

Scheckübergaben an Forschungsgruppen

Botschafterin für den Verein ist Irmgard Bensusan (siehe Kasten)

Homepage jetzt besser zugänglich, Responsive (auch für Handy und Tablet)

Homepage in 7 Sprachen ist online

Jahresbericht 2017 als Druck- und Onlineversion



Wir freuen uns, dass die Spitzensportlerin Irmgard Bensusan unseren Verein als Botschafterin unterstützt. Irmgard hält mehrere deutsche Sprintrekorde, ist in Rio paralympischen Rekord gelaufen und hat zahlreiche Medaillen bei Welt- und Europameisterschaften gewonnen. Aktuell trainiert die 27-jährige bei Bayer-Leverkusen für die Paralympics in Tokio 2020. Sie sagt: „Ich verstehe wie es ist, wenn man es im Leben besonders schwer hat und trotzdem immer weiterkämpft. Deshalb unterstütze ich den Kampf von SSADH-Defizit e.V., um den betroffenen Familien Hoffnung auf die Zukunft zu geben!“

Werbung in eigener Sache: Einfach unterstützen beim online-Einkauf:

Um uns durch WeCanHelp zu unterstützen, gehen Sie auf die Webseite: wecanhelp.de, wählen Sie aus hunderten Shops (z.B. Bahn, Expedia, ebay, Otto) Ihren Shop aus und dann einfach wie gewohnt einkaufen.

WE CAN HELP

smile.amazon.de

Hilfe durch Amazon smile: Wählen Sie SSADH e.V. als zu unterstützende Organisation und kaufen Sie ein wie gewohnt. Es kostet keinen Cent extra! [Hier](#) geht es direkt zu amazon smile.



Wir haben inzwischen mehr als 13.000 Zugriffe auf unsere Website – bieten dort Rat und Hilfe sowie updates zu den Erfolgen unserer Forschungsprojekte. Um die Erfolgsgeschichte fortzuschreiben benötigen wir auch dieses Jahr wieder Sponsoren:

- Beispielsweise helfen uns 500 EUR, um den Kindern während der Mitgliedertreffen ein spannendes Rahmenprogramm zu bieten und zudem den Eltern einen Referenten für sozialrechtliche Fragen zur Seite zu stellen.
- Mit 2000 EUR haben wir dieses Jahr einem der Forscher eine Fortbildung ermöglicht, um eine Technologie zu erlernen und diese für unsere Forschung anzuwenden.
- Um eine neue Zelllinie anzulegen sind etwa 10.000 EUR notwendig – damit ist es z.B. möglich für 1 Patienten an der Erforschung individualisierter Therapeutika zu arbeiten.

Sprechen Sie uns an, um ein für Sie passendes Thema mit einem passenden Budget innerhalb unserer zahlreichen Arbeitsfelder zu finden.



Übergabe des Innovationspreises
incl. Scheck: v.l.n.r.

Dr. Claudio Cinquemani,
1. Vorsitzender SSADH-Defizit e.V.,

Dr. Brennenstuhl, ausgezeichnete
Forscher und Arzt,

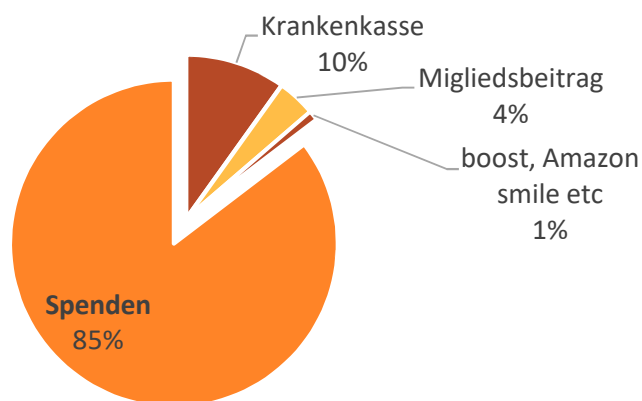
Hr. Dornseiff, Geschäftsführer des
Preisstifters myconsult

8. FINANZBERICHT

Einnahmen durch:

- **Sponsoren und Spender:** Bisher viele kleine Beträge über private Spender sowie wenige höhere Beträge und ein Spende, die über 50 % der Spendensumme ausmacht.
- **Öffentliche Träger:** Projektspezifische Förderung und Pauschalförderung der Krankenkassen, Förderung von Der Paritätische (DAK, AOK)
- **Sponsoren:** Reifenhäuser
- **Online-fundraising, Wettbewerbe**

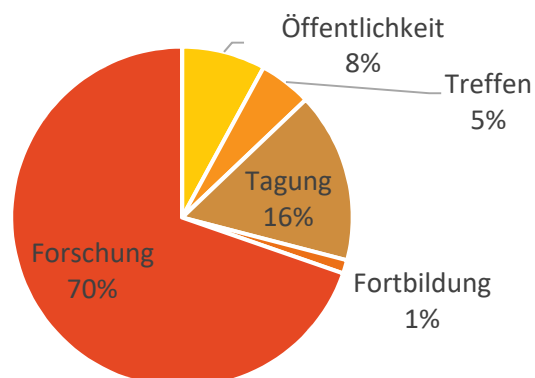
Einnahmen nach Arten:



Ausgaben für:

- Versammlungen, Treffen
- Öffentlichkeitsarbeit
- Büroartikel, EDV
- Tagungen, Fortbildungen
- Bürohilfen, Personal
- Es wurden Rückstellungen für zugesagte Spenden gebildet, die über 1/2 des Gesamtbudgets ausmachen

Ausgaben nach Arten:



•

9. AKTIVITÄTEN ZUR GEWINNUNG WEITERER MITGLIEDER, SPONSOREN UND SPENDER

Wir brauchen weiterhin Einzelspenden, aber auch regelmäßige Sponsoren. Dazu ist der Verein auf die Mitarbeit jedes Mitglieds angewiesen, da ansonsten die Forschung in Gefahr ist:

Arbeitsgruppe „**Mitglieder gewinnen**“. Wer kann noch Familie und Freunde motivieren, Mitglied zu werden?

Arbeitsgruppe „**Sponsoren und Spender**“ gewinnen

Geldauflagen- wer kennt dort wen, wer schreibt Verbände an? Anwälte, Richter, Staatsanwälte etc.

Spender auf unsere Homepage einladen per Adwords. Wer kann Google Adwords oder kennt jemanden aus dem Bereich online Marketing?

Informationsbereitstellung über Homepage, Twitter, Facebook, LinkedIn

Ehrenamtstage, rare disease day oder sonstige Aktionen in anderen Städten

Welche Fördertöpfe gibt es noch? Wer tritt zukünftig mit NAMSE, BMBF etc heran?

Aktionen beim Arbeitgeber

Artikel schreiben für örtliche Zeitungen

10. GEPLANTE PROJEKTE UND AKTIVITÄTEN 2019

Ehrenamtstag, Tag der seltenen Erkrankungen 2019 → Wer bereitet vor, Wer nimmt teil?

Achse-Beitritt

Innovationspreis wird auch 2019 wieder gestiftet von MyConsult

Fokus Forschungstätigkeit etablieren und fördern:

Gruppe Uni Gießen: Prof. Tikkanen: Erforschen der molekulare Ursachen von SSADH-Defizit, um Angriffspunkte für eine Therapie zu erarbeiten. Publikation review Artikel

Gruppe Uniklinik Heidelberg: Prof. Opladen: Entwicklung Neuronaler Zellmodelle (insbesondere Organoide verschiedener Genotypen) für eine patientennahe Forschung an SSADH-Defizit

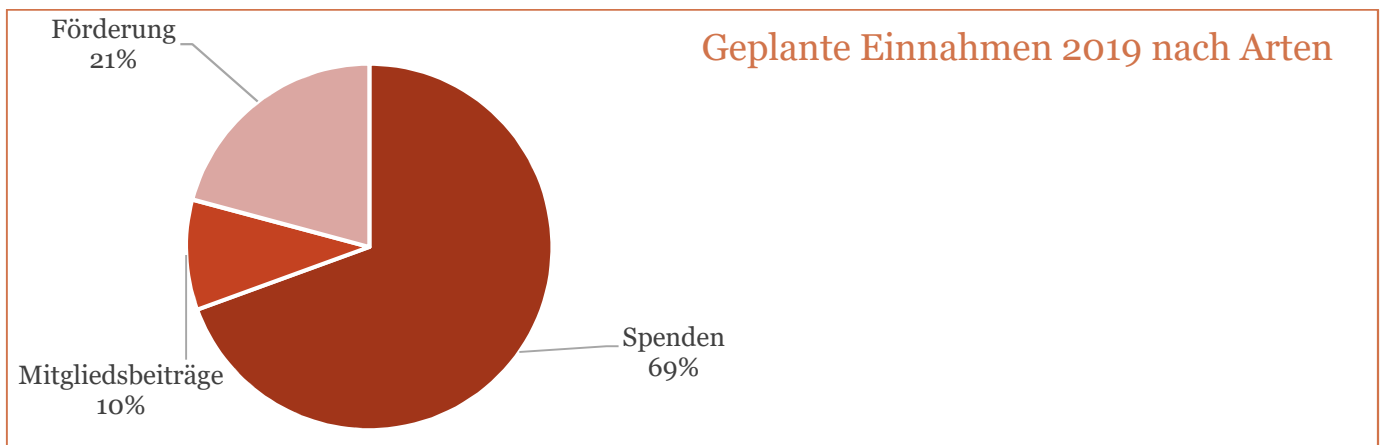
Gruppe Uniklinik Köln: Dr. Vehreschild: Mikrobiomforschung, um den GABA-Level im gesamten Körper auf ein verträglicheres Maß zu senken.

Hamburg Bioinformatics alleine kosten 125.000 EUR, mit dem aktuellen Spendenvolumen ist dies nicht finanzierbar.

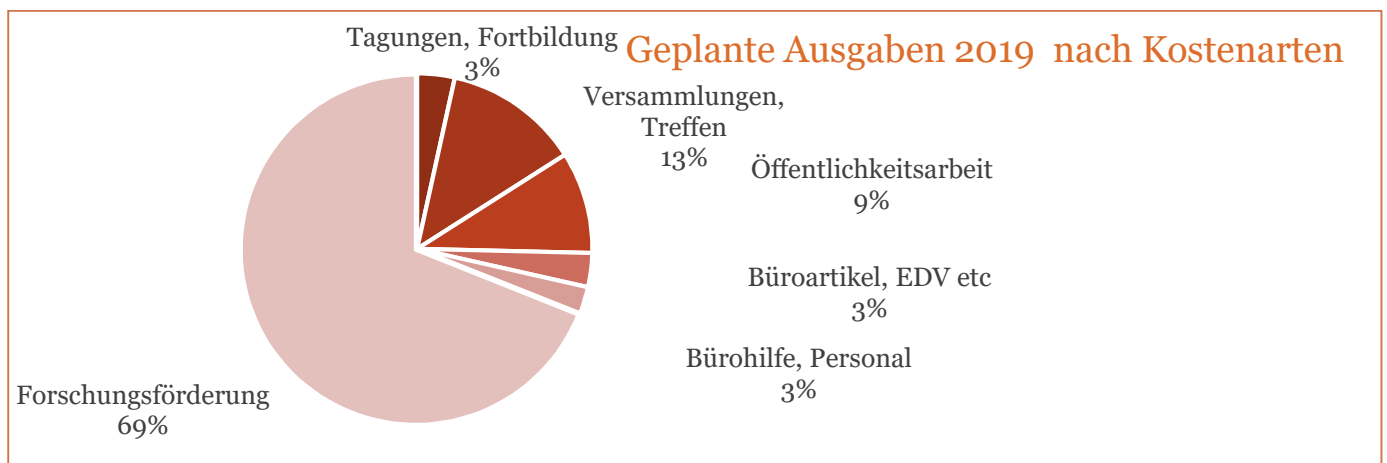
Bioinformatics Uni Verona, Mita Bertoldi, Vorhersage des Einflusses von kleinen Molekülen (z.B. Chaperonen) auf Fehlfaltung oder Stabilität von Enzymen

11. HAUSHALTSPLAN 2019

Bisher wenige fixe Sponsoren. Arbeitsgruppen werden gebildet, um das Aufkommen zu erhöhen.



Fokus der Ausgaben liegt 2019 weiterhin auf Forschungsförderung (Weiterhin ca. 2/3 des Gesamtbudgets). Versammlungen und Treffen sowie Öffentlichkeitsarbeit sind nahezu 1/3 der geplanten Kosten. Die restlichen Posten sollen nicht mehr als 10% des Budget ausmachen. Spenden sollen explizit nahezu ausschließlich in Forschung investiert werden.



12. IMPRESSIONEN VON DER MITGLIEDERVERSAMMLUNG IM MÄRZ 2019



Am 30.3. findet die Mitgliederversammlung 2019 des SSADH-Defizit e.V. statt. Wir bieten wieder neben der Berichterstattung an unsere Mitgliedern und interessierte Gäste Beratung zu sozialrechtlichen Belangen und stellen spannende Forschungsthemen vor, die wir als Verein fördern. Während der Versammlung wird den Kinder und jungen Erwachsenen ein abwechslungsreiches Kunst- & Bewegungsprogramm angeboten.

Alle Mediziner sprechen von der Genschere, keiner will Tierversuche – unsere Forscher bringen diese brandaktuellen Themen für unsere Kinder ins Labor! Prof. Ritva Tikkanen (Biochemie Gießen) stellt vor, wie von ihrer Arbeitsgruppe aus Zellen unserer Patienten Modellzellen für die Therapieentwicklung hergestellt werden. Dr. Kathrin Jeltsch präsentierte den Status der internationalen Registerstudie an Neurotransmittern (iNTD). Dr. Heiko Brennenstuhl zeigt die Fortschritte an der Herstellung von Neuronen und Organoiden („Mini-Gehirnen“) für die tierversuchsfreie SSADH-Forschung.

46 Teilnehmer beteiligten sich an Workshops und Diskussionen. Inzwischen stellt der SSADH-Defizit e.V. mit 2/3 aller Betroffenen das wichtigste Netzwerk für Patienten dieser Erkrankung dar und die Eltern betroffener Kinder wenden sich vertrauensvoll an die ehrenamtlichen Mitarbeiter.

Wir danken für die freundliche Unterstützung durch die Krankenkassen:



Jahresbericht 2017 SSADH-Defizit e.V.



SPENDENKONTO:

SSADH-Defizit e.V.
Volkbank Odenwald
IBAN: DE14 5086 3513 0005 1710 24
BIC: GENODE51MIC