

SSADH Defizit e.V.

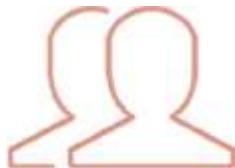
JAHRESBERICHT

2019/2020

Über unseren Verein
Tätigkeiten 2019/20
Forschungsfortschritte
Finanzberichte

INHALT

DER VEREIN



Grußwort	03
----------	----

Vereinsstruktur & Mitgliederentwicklung	04
---	----

TÄTIGKEITEN 2019/2020



Durchgeführte Vereinsveranstaltungen	05
--------------------------------------	----

Beziehungen zu Dachverbänden und zu anderen Vereinen	08
--	----

Stand laufender Projekte	09
--------------------------	----

Aktivitäten der Organe und Ausschüsse	11
---------------------------------------	----

Medienpräsenz	11
---------------	----

FINANZEN 2019/2020



Finanzbericht	12
---------------	----

AUSBLICK 2020/2021



Aktivitäten zur Gewinnung weiterer Mitglieder, Sponsoren und Spender	13
--	----

Geplante Projekte und Aktivitäten 2020/21	13
---	----

Haushaltsplan 2020/21	14
-----------------------	----

Sonstiges	15
-----------	----

**Dr. Claudio Cinquemani**

1. Vorsitzender SSADH-Defizit e.V.

KONTAKTADRESSE:**SSADH-Defizit e.V.****Dr. Claudio Cinquemani
(Vorstand)****Dr. Albach Str. 22
64720 Michelstadt****Tel. : +49 176 85 35 09 18****E-Mail: info@ssadh.de****Internet: www.ssadh.de****Vereinsregister Nr.:19322**

Stellen Sie sich vor, Ihr Kind wird mit **einer seltenen Stoffwechsel-Erkrankung** geboren, die schon im Kleinkindalter zu schweren **Behinderungen** und Epilepsie führt. Es gibt in ganz Deutschland keine koordinierte Bereitstellung von **Informationen zu der Krankheit** und deren Verlauf, kein **Patientennetzwerk**, keine Forschung. Einige Eltern – die Vereinsgründer – wollten diesen **Missstand beheben**. Inzwischen stellt der SSADH-Defizit e.V. das **wichtigste Netzwerk** für Patienten dieser Erkrankung dar und die Eltern betroffener Kinder wenden sich vertrauensvoll an die **ehrenamtlichen** Mitarbeiter.

Seit nunmehr drei Jahren wirken wir als SSADH-Defizit e.V. gegen ein benachteiligtes Leben, indem wir diese seltene **Krankheit bekannt machen** und die Öffentlichkeit für das Besondere an unseren Kindern sensibilisieren. Wir helfen uns gegenseitig den Alltag mit einer meist ungewissen Zukunft unserer Familienangehörigen zu meistern. Dazu bauen wir u.a. ein **Netzwerk** für betroffene Familien, Therapeuten, Ärzte und Wissenschaftler auf. Ebenfalls schon zu Beginn der Vereinsarbeit stand der Gedanke durch das Erfassen und Bereitstellen von Wissen, die Fortschritte in Forschung, Therapie und Behandlung zu beschleunigen. Wie haben es in der kurzen Zeit seit Bestehen des Vereins erfolgreich geschafft die **Grundlagen- und Therapieforschung** zu fördern. Mechanismen des Enzymmangels werden so erforscht, was es erst ermöglicht Therapieoptionen zu erarbeiten und damit Hoffnung zu geben.

Wir brauchen **engagierte Menschen**, um diese Hoffnung nachhaltig geben zu können: Das zurückliegende Jahr war geprägt von tollen Aktionen, die von unseren Mitgliedern erdacht und durchgeführt wurden. Zahlreiche Spender haben den Start von Forschungsprojekten ermöglicht, die vor drei Jahren noch nicht einmal erdacht waren. Die Ärzte und Forscher in unserem Netzwerk haben mit ihrer eifrigeren Arbeit enorme Erkenntnisfortschritte erzielt. Ich möchte all diesen engagierten Menschen von Herzen danken!

Ihr Claudio Cinquemani

UNSER WEG MIT SSADH



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

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

MITGLIEDERENTWICKLUNG

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.

Zu- und Abgänge:

Stand 03/2019: 76 Mitglieder
Stand 07/2020: 82 Mitglieder (+ 6 zum Vorjahr)

Erläuterungen zu auffälligen Entwicklungen:

2017: viele Spenden
2018: weniger, aber dafür großzügige Spenden.
2019: viele Spenden & Mitgliederaktionen

Ausschlussverfahren: Keine

seit 2017

+63 Mitglieder

28.000 € Spenden

5 Forschungsprojekte

25 Aktionen & Kongresse

18.000 clicks auf Homepage

DURCHGEFÜHRTE VEREINSVERANSTALTUNGEN



Oben: Bratwurststand auf dem Weihnachtsmarkt in Kooperation mit dem SV Fortschritt Lunzenau e.V. mit Spenden für den SSADH-Defizit e.V.

Mitte: Nochmal spenden – aber diesmal anders: Patientin spendet Hautzellproben, um das vom Verein angestoßene Forschungsvorhaben zur Entwicklung von patientennahen Zellmodellen zu unterstützen.



Unten: Eine verrückte Idee wurde umgesetzt: mit dem Mountainbike 8848 Höhenmeter fahren, genau die Höhe, die der Mount Everest misst und dies in Deutschland, in der Rhön. Um diesem Vorhaben einen Sinn zu geben, sollte jeder bewältigte Höhenmeter von Sponsoren mit einem selbstgewählten Betrag unterstützt werden, der dem Verein SSADH-Defizit zugute kommt. Jens Schuhmann und Philipp Bürkner fanden einen geeigneten Berg, den Farnsberg. 313 Höhenmeter, 29 Fahrten rauf und runter mussten nun bewältigt werden. Am 7. September um 5 Uhr in der Früh ging es los – gegen 20 Uhr war es geschafft. Die Aktion wurde durch die Beteiligung des Bike-World-Brand-Teams, Freunden und spontan dazugekommenen Radlern angeheizt. Sie unterstützten die Aktion durch begleitende, motivierende Bergfahrten. Der „Kuppenritt“ - eine gelungene Aktion! Der Berg wurde bewältigt – SSADH wird bewältigt.





Im Dezember 2019 fand **der erste europäische roundtable** mit delegierten Wissenschaftlern und Ärzten aus verschiedenen Forschungsinstitutionen statt. Das wissenschaftliche Konsortium kooperiert, um endlich konkreten Anlass zur Hoffnung für unsere Patienten zu erarbeiten.



Review

Succinic Semialdehyde Dehydrogenase Deficiency: An Update

Miroslava Didiasova¹, Antje Banning¹, Heiko Brennenstuhl², Sabine Jung-Klawitter², Claudio Cinquemani³, Thomas Opladen² and Ritva Tikkannen^{1,*}

¹ Institute of Biochemistry, Medical Faculty, University of Giessen, Friedrichstrasse 24, 35392 Giessen, Germany; Miroslava.Didiasova@biochemie.med.uni-giessen.de (M.D.); Antje.Banning@biochemie.med.uni-giessen.de (A.B.)

² University Children's Hospital Heidelberg; Department of General Pediatrics, Division of Neuropediatrics and Metabolic Medicine, 69120 Heidelberg, Germany; Heiko.Brennenstuhl@med.uni-heidelberg.de (H.B.); Sabine.Jung-Klawitter@med.uni-heidelberg.de (S.J.-K.); Thomas.Opladen@med.uni-heidelberg.de (T.O.)

³ SSADH-Defizit e.V., Leipziger Platz 5, 50733 Cologne, Germany; info@ssadh.de

* Correspondence: Ritva.Tikkannen@biochemie.med.uni-giessen.de; Tel.: +49-641-9947-420

Received: 26 January 2020; Accepted: 17 February 2020; Published: 19 February 2020

Endlich! Unser **Übersichtsartikel** zu SSADH-Defizit mit bisherigen Forschungs- und Therapieansätzen ist seit Februar 2020 als open Access in der Zeitschrift „Cells“ verfügbar. Der Artikel legt besonderen Fokus auf die Darstellung neuer Ideen für Therapien und den Einfluss von Patienten-Organisationen auf die Forschung.



März 2019: Mitgliederversammlung

Ärzte und Wissenschaftler aus Gießen und Heidelberg waren vertreten, die den aktuellen Stand der Forschung präsentierten und für Fragen Zeit hatten. Besonders freuen wir uns über das tolle Programm für die Kinder - vom Kleinkind bis hin zu den jungen Erwachsenen wurde der Tag spannend und kreativ durch geschultes Personal gestaltet. Im Rahmen der ordentlichen Vorstandswahl wurde der Vorstand im Amt bestätigt.



September 2019: Everesting

Die Mainpost berichtet über ein ambitioniertes Vorhaben, das sportliche Höchstleistung mit einem guten Zweck für SSADH-Defizit verbindet. Jens, vielen Dank für die inspirierende Aktion!



Dezember 2019: Europäischer roundtable

Noch vor 2 Jahren gab es in Europa keinerlei Forschung an der seltenen Stoffwechsel-Erkrankung SSADH-Defizit. Inzwischen sind herausragende Ansätze von Patienten-spezifischen Zellmodellen bis bio-informatisch unterstützter Therapeutika-Forschung etabliert.



Januar 2020: Aufnahme in den Dachverband

Offizieller Aufnahme als Vollmitglied bei der Allianz Seltener Erkrankungen (Achse) e.V.



Februar 2020: SSADH-Defizit

Imagefilm

Unser SSADH-Defizit e.V. Imagefilm zeigt Interviews mit unseren Ärzten, Forschern und wissenschaftlichen Beiräten. Sie geben einen Einblick in die ambitionierten Ziele für die folgenden Monate und Jahre. Die BAG Selbsthilfe fand den Film so inspirierend, dass sie ihn direkt in ihren Youtube-Kanal aufgenommen haben.



März 2020: Forschungsantrag

Das Forschungskonsortium um Prof. Ritva Tikkanen hat dieses Jahr den ersten Antrag für eine EU-Forschungsausschreibung eingereicht: Das gemeinsame europäische Programm für seltene Krankheiten. Wir möchten es erneut bekräftigen: Lasst uns aktiv sein - wir können alles erreichen - aber vor allem können wir uns selbst und unseren Lieben Hoffnung geben!



„



BEZIEHUNGEN ZU DACH- VERBÄNDEN UND ZU ANDEREN VEREINEN



Nationale Kontakt- und Informationsstelle
zur Anregung und Unterstützung
von Selbsthilfegruppen



*Dr. med Heiko Brennenstuhl: Kinderarzt, Forscher & Träger
des SSADH-Defizit e.V. Innovationspreises 2019*

**„Mir macht besonders viel Spaß, dass wir
so nah an den Patienten sind mit unserer
Grundlagenforschung“**

**„Patientenfamilien brauchen ein Sprach-
rohr, müssen gehört werden in der All-
gemeinbevölkerung, in der Politik, von
den Menschen, die etwas bewegen
können.“**

STAND LAUFENDER PROJEKTE

Uni Gießen, Fachbereich Biochemie: Dr. Ritva Tikkanen: „**Molekulare Ursachen von SSADH**“. Die Arbeitsgruppe um Frau Prof. Dr. Ritva Tikkanen (Biochemisches Institut, Fachbereich Medizin, Universität Gießen) hat angefangen, zahlreiche Gendefekte (Mutationen), die in SSADH-Defizit-Patienten aus Deutschland und USA vorkommen, zu charakterisieren. Detailliertes Verständnis über die molekularen Auswirkungen der Mutationen ist sehr wichtig für verschiedene gezielte Therapieansätze, die in der AG Tikkanen erprobt werden sollen. Diese Mutationen können in Subgruppen unterteilt werden, je nachdem, in welchem Bereich des SSADH-Enzyms die Defekte lokalisiert sind, und um was für eine Mutation es sich handelt. Es hat sich herausgestellt, dass sehr viele von den SSADH-Defizit Mutationen dazu führen, dass das Enzym nur sehr geringfügig exprimiert wird. Dies deutet darauf hin, dass die Struktur des Enzyms sehr empfindlich ist, sodass Fehler kaum toleriert werden, da die Mutationen eine Fehlfaltung verursachen. Solche Fehlfaltung bei manchen Mutationen könnte mit s.g. pharmakologischen Chaperonen korrigierbar sein, und auch solche Ansätze werden in der AG Tikkanen überprüft.

Bei den s.g. Nonsense-Mutationen, die zu einem verkürzten Protein führen, hat die AG Tikkanen die ersten vielversprechenden Ergebnisse in Zellkulturmodellen mit Medikamenten, die den frühen Abbruch der Proteinsynthese verhindern und die Menge des normal langen SSADH-Enzyms erhöhen. Allerdings führt die Behandlung mit diesen s.g. Durchlese-Substanzen (Read-through) trotz der Zunahme der Menge des Enzyms nicht immer zu einer Zunahme an Enzymaktivität. Dies deutet darauf hin, dass das Enzym nach der Behandlung zwar vermehrt vorhanden ist, aber nicht voll funktionsfähig ist. Die besten Ergebnisse in den Zellkulturmodellen wurden bei einer kombinierten Behandlung mit zwei Substanzen beobachtet.

Obwohl diese Ergebnisse sehr vielversprechend sind, bedarf es noch einiges an Forschung, bevor die Substanzen an Patienten erprobt werden können. Zudem zeigen diese Medikamente nur eine Wirkung bei ganz bestimmten Patientenmutationen, und sind somit nicht für alle SSADH-Defizit-Patienten anwendbar.

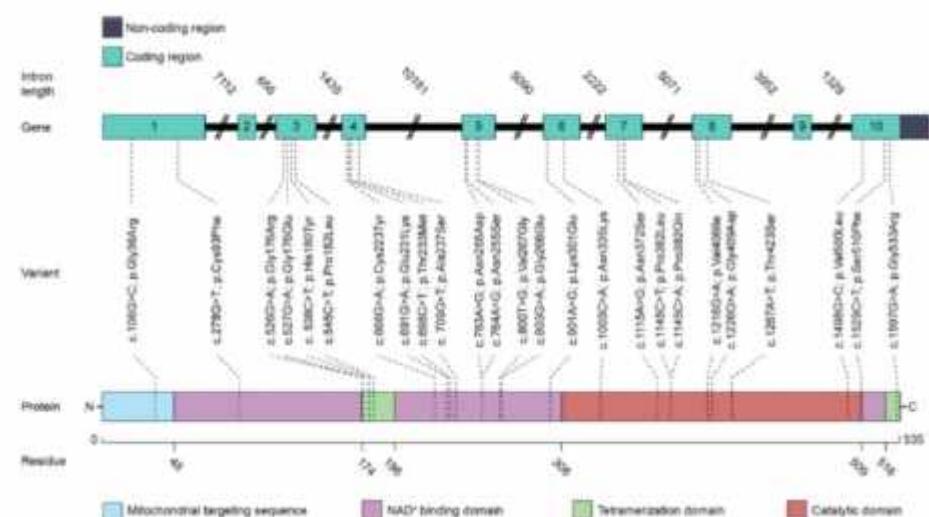
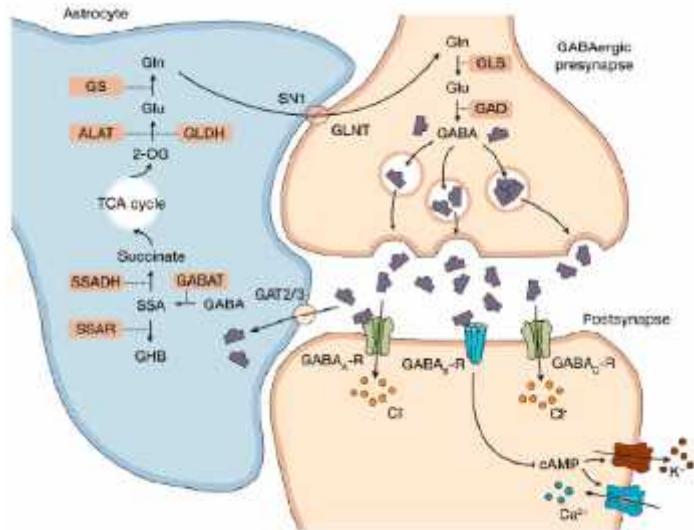


Quelle: <https://svenska.yle.fi/>

Um eine Therapieoption zu entwickeln, die für alle Patienten, unabhängig von dem spezifischen Gendefekt, geeignet wäre, ist AG Tikkanen derzeit dabei, eine Enzymersatz-Therapie (ERT) zu entwickeln. Hierbei wird das fehlende oder defekte SSADH-Enzym in Patienten durch eine Zugabe eines im Labor hergestellten Enzyms ersetzt. Derzeit wird in der AG Tikkanen aktiv an der Produktion des Enzyms gearbeitet, sodass das Enzym zuerst in Zellkultur und dann in Tiermodellen überprüft werden kann.

Weitere Aktivitäten:

- **Konferenz 2020:** Die Corona-Pandemie hat der für Juli angesetzten SSADH-Defizit Konferenz in Boston leider einen Strich durch die Rechnung gemacht. Das Treffen musste digital stattfinden und wurde um 50% der Beiträge gekürzt.
- **Grundlagen-Studie:** In der SSADH Grundlagenforschung geht es konstant voran. So konnten bereits mehrere Familien für die Teilnahme der SSADH Natural History Study gewonnen werden. Neben einer detaillierten Charakterisierung des Symptomverlaufes beinhaltet diese Studie die Erstellung einer Biobank mit Blut-, Urin-, sowie Stuhl- und Haarproben und die Gewinnung von Hautzellen für wissenschaftliche Untersuchungen. Interessierte können sich an Dr. Kathrin Jeltsch vom Universitätsklinikum Heidelberg wenden, um Details einer Teilnahme an der Studie zu klären.
- **Darm-Mikrobiom:** Eine weitere Anfang 2020 gestartete Studie hat zum Ziel, das Darmmikrobiom von Patienten mit SSADH-Defizit zu untersuchen. Hierfür sollen Stuhlproben von Patienten und Familienmitgliedern gesammelt werden, um die bakterielle Zusammensetzung des Darms zu analysieren.
- **Zellmodelle:** Weitere Fortschritte wurden bezüglich der Untersuchung dreidimensionaler Hirn-Organoide von iPS-Zellen mit SSADH-Defizit gemacht. Ein Förderantrag bei der Käthe-und-Josef-Klinz-Stiftung zur Förderung der Wissenschaft und Forschung auf dem Gebiet der humanen adulten Stammzellen wurde bewilligt, sodass mit einer Finanzspritze die Charakterisierung der Organoide einen wichtigen Schritt vorangebracht werden kann. Dies geschieht in enger Zusammenarbeit mit Kollegen des Deutschen Krebsforschungszentrums Heidelberg und beinhaltet die genaue Untersuchung der Genexpression einzelner Zellen im Verlauf der Differenzierung.
- **Forschungsantrag:** Darüber hinaus konnte durch Prof. Ritva Tikkannen von der Justus-Liebig-Universität Gießen ein starkes Konsortium aus international tätigen Ärzt*innen, Grundlagenwissenschaftler*innen und Expert*innen der Pharmabranche zusammengestellt werden, die ihre Aktivitäten im Bereich SSADH Defizit in Zukunft bündeln möchten. Auch wenn ein gemeinsamer, europaweiter Antrag für wissenschaftliche Förderung gescheitert ist, konnte die Gruppe mit einer gemeinsamen Publikation in einer wissenschaftlichen Zeitschrift die gemeinsame Kooperation bereits eindrücklich belegen.
- **Danksagung:**
„Wir Forscher*innen danken allen Spender*innen für den unermüdlichen Einsatz und die Unterstützung, die uns in den letzten Jahren zuteil wurde.“



AKTIVITÄTEN DER ORGANE UND AUSSCHÜSSE

Arbeitstreffen (physisch und virtuell)

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

Medienpräsenz

- Unsere Homepage informiert regelmäßig über aktuelle Entwicklung
- Informationsbereitstellung auch immer aktuell über Twitter, Facebook, Linkedin
- 3500 Homepage-Zugriffe in 2019, geringere Zugriffszahlen als im Vorjahr
- Homepage in 7 Sprachen ist online
- Jahresbericht 2018 als Druck- und Onlineversion



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

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

WeCanHelp

Hilfe durch **Amazon smile**: Wählen Sie SSADH e.V. als zu unterstützende Organisation und kaufen ein wie gewohnt. Es kostet keinen Cent extra!



Wir haben inzwischen mehr als 18.000 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**:



Unterstützung für SSADH-Defizit e.V.

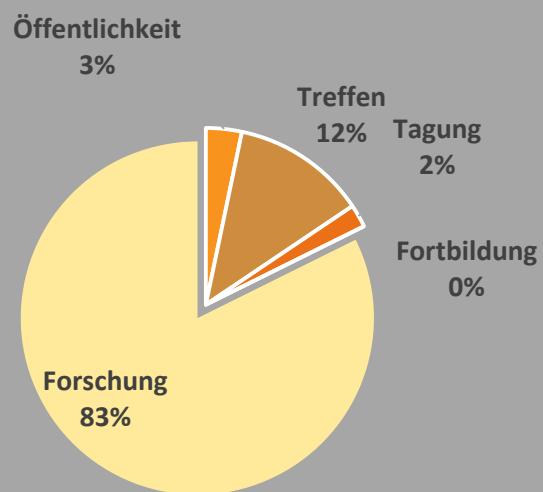
- Beispielsweise helfen uns 500 EUR, um den Kindern während der Mitgliedertreffen ein spannendes Rahmenprogramm zu bieten und zudem den Eltern einen Referenten für sozialrechtliche Fragen zur Seite zu stellen.
- Mit 2000 EUR haben wir dieses Jahr einem der Forscher eine Fortbildung ermöglicht, um eine 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 einen 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.

FINANZBERICHT

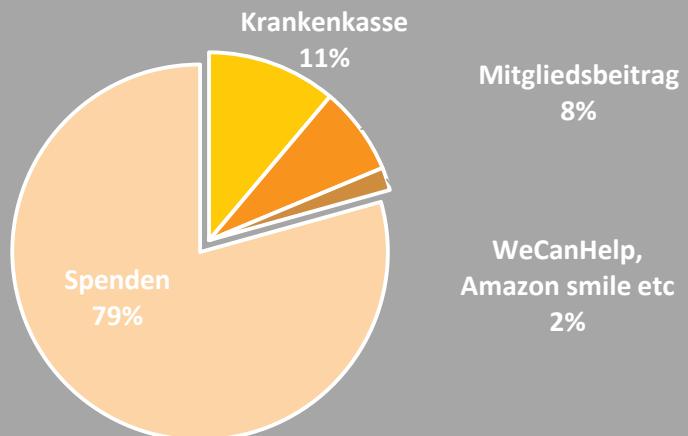
Ausgaben 2019 für:

- Versammlungen, Treffen
- Öffentlichkeitsarbeit
- Tagungen, dieses Jahr keine Fortbildungen
- Es wurden Rückstellungen für Forschungsförderung sowie für Tagungsorganisation 2021 in den USA gebildet.



Einnahmen 2019 durch:

- Sponsoren und Spender: Bisher viele kleine Beträge über private Spender und tolle Spendenaktionen der Mitglieder
- Öffentliche Träger: Projektspezifische Förderung und Pauschalförderung der Krankenkassen, Förderung von Der Paritätische (DAK, AOK)
- Sponsoren: dieses Jahr keine größeren Sponsoren
- Online-fundraising, Charity-Kauf



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?
- **Ehrenamtstage**, rare disease day oder sonstige Aktionen in anderen Städten
- Welche **Fördertöpfe** gibt es noch? Wer tritt zukünftig an NAMSE, BMBF etc heran?
- Aktionen beim **Arbeitgeber**
- **Artikel** schreiben für örtliche Zeitungen

GEPLANTE PROJEKTE UND AKTIVITÄTEN 2020/21

Fokus Forschungstätigkeit etablieren und fördern:

Gruppe Uni Gießen: Prof. Tikkanen: Erforschen der molekularen Ursachen von SSADH-Defizit, um Angriffspunkte für eine Therapie (Chaperon-, Enzymersatz- oder Gentherapie) zu erarbeiten. Publikation weiterer Artikel mit aktuellen Ergebnissen, die an Patientenzellen erarbeitet wurden.

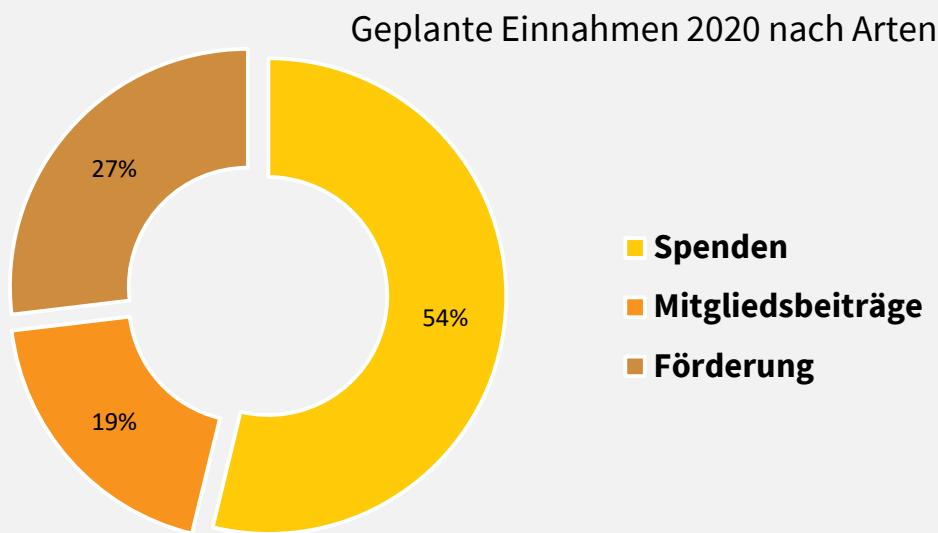
Gruppe Uniklinik Heidelberg: Prof. Opladen: Entwicklung Neuronaler Zellmodelle (insbesondere Organoide verschiedener Genotypen) für eine patientennahe Forschung an SSADH-Defizit. Natural history study ist um Stuhlproben erweitert worden, um auf die Mikrobiomprobe vorzubereiten.

Bioinformatics Uni Verona, Mita Bertoldi: Vorhersage des Einflusses von kleinen Molekülen (z.B. Chaperonen) auf Fehlfaltung oder Stabilität von Enzymen. Hier wird nach der Anschubfinanzierung in 2019 eine Folgefinanzierung ermöglicht werden.

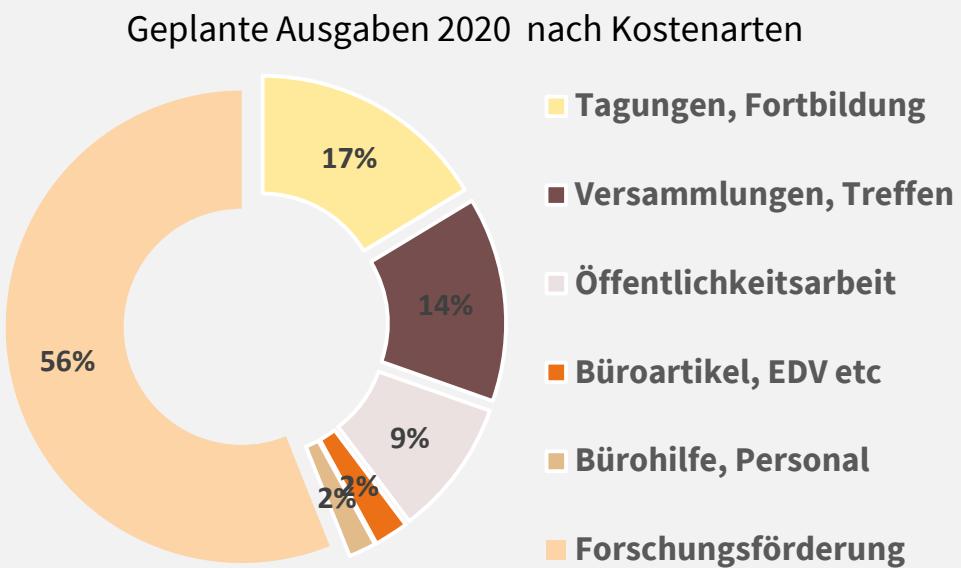
Die Ergebnisse der Logopädie-Studie in Zusammenarbeit mit der Hochschule Fresenius sollen veröffentlicht werden.

HAUSHALTSPLAN 2020

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



Fokus der Ausgaben liegt 2020 weiterhin auf Forschungsförderung (Weiterhin ca. 2/3 des Gesamt-Budgets). Versammlungen und Treffen sowie Öffentlichkeitsarbeit sind nahezu 1/3 der geplanten Kosten. Die restlichen Posten sollen nicht mehr als 10% des Budgets ausmachen. Spenden sollen nahezu ausschließlich in Forschung investiert werden.



12. Sonstiges

Mitgliederversammlung: Am 30.3. 2019 fand die Mitgliederversammlung 2019 des SSADH-Defizit e.V. statt. Neben der Berichterstattung an unsere Mitglieder und interessierte Gäste haben wir wieder Beratung zu sozialrechtlichen Belangen angeboten und stellten spannende Forschungsthemen vor, die wir als Verein fördern. Während der Versammlung wurde den Kinder und jungen Erwachsenen ein abwechslungsreiches Kunst- & Bewegungsprogramm angeboten.

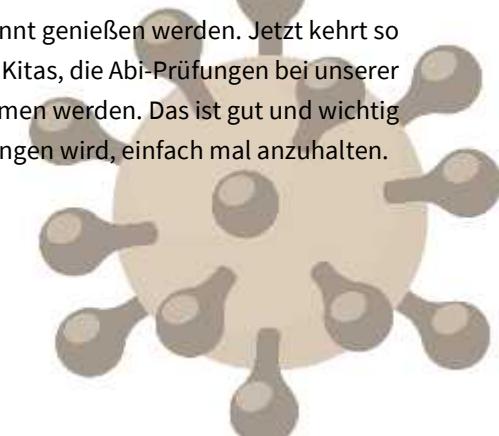
Alle Mediziner sprechen von der Genschere, keiner will Tierversuche – unsere Forscher bringen diese brandaktuellen Themen für unsere Kinder ins Labor! Prof. Ritva Tikkanen (Biochemie Gießen) stellte vor, wie von ihrer Arbeitsgruppe aus Zellen unserer Patienten Modellzellen für die Therapieentwicklung 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 in Europa dar und die Eltern betroffener Kinder wenden sich vertrauensvoll an die ehrenamtlichen Mitarbeiter.

Der Vorstand wurde nach seiner ersten Amtszeit einstimmig wiedergewählt.

Eine Mutter berichtet (als Serie auch online verfügbar): Auszeit mit Corona: Für uns wurde die Corona-Epidemie am 17.03.2020 zur Alltagswirklichkeit, da ab diesem Tag in MV alle Kitas und Schulen geschlossen wurden. Sie erwischte uns glücklicherweise dennoch nicht kalt, da wir auch zwei „große Mädels“ haben, die tageweise bei der Kinderbetreuung einsprangen. Auch Jens war viel zu Hause, dass wir den Familienalltag nicht ständig neu überdenken mussten und ich ganz normal arbeiten gehen konnte. Der Alltag war ansonsten – wie bei Allen - völlig reduziert, keine Treffen mit Freunden und Familienmitgliedern aber zwangsläufig auch keine Extra-Termine (Sportverein, Ergotherapie, Konzerte, Weiterbildung, etc.), sodass plötzlich jede Menge Zeit vorhanden war. Für Lumea und uns war dies wie ein Innehalten, ein Atemholen. Wir waren viel spazieren, am Strand spielen und Fahrrad fahren. Lumi hat morgens lange ausgeschlafen und konnte auch mittags ausreichend ausruhen, sodass sie meistens gut gelaunt und fröhlich war. Das Verhältnis zur ihrer Schwester Liuna ist (noch) enger geworden, beide beginnen jetzt, wirklich miteinander zu spielen, was vorher eher ein Nebeneinander war. Lumi hat das Fahrradfahren für sich entdeckt (hinten im Kindersitz) und nahm auch schon mal von sich aus den Fahrradhelm in die Hand und zog einen von uns zum Fahrrad hin, so als wollte sie sagen „jetzt schieb' deinen Hintern auf den Sattel und lass uns losfahren“. Was ebenfalls neu ist, dass sie jetzt gern mal bei uns an der Hand geht, was sie vorher immer ziemlich blöd fand. Es ist ein schönes Gefühl, wenn sie ihre kleine Hand in meine Hand schiebt und sich bei der Dorfrunde aufgeregt über einen Hund oder ein Pferd freut („dadada“). Meine Urlaubswoche Ende April mit den beiden kleinen Mädels bestand aus gemeinsamem Essen – draußen sein – spielen – schlafen – vorlesen und dann wieder von vorn. Ich hätte im Vorfeld niemals gedacht, dass wir diese Zeit so entspannt genießen werden. Jetzt kehrt so langsam so etwas wie Normalität ein, Lumi und Liu gehen seit Montag wieder in ihre Kitas, die Abi-Prüfungen bei unserer Großen laufen, der Schulbetrieb soll in den nächsten Wochen vollständig aufgenommen werden. Das ist gut und wichtig so. Ich hoffe, dass es mir auch zukünftig im normalen hektischen Alltag häufiger gelingen wird, einfach mal anzuhalten.

Wir danken für die freundliche Unterstützung durch die Krankenkassen:





Impressionen von der Mitgliederversammlung 2019

Jahresbericht 2020 SSADH-Defizit e.V.

SPENDENKONTO:

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

