



**SSADH-Defizit e.V.**

Verein für die seltene Stoffwechselerkrankung  
des GABA-Nurotransmitterweges



Unterstützen Sie unsere Ar-  
beit via SMS mit 5 €  
„Gib5 SSADH“  
an 81190

JAHRESBERICHT  
2021/2022



Als ich vor circa neun Jahren zum ersten Mal von der Erkrankung **SSADH-Defizit** gehört habe, konnte ich mit dem Namen nicht viel anfangen und musste erst einmal nach Informationen dazu suchen. Gar nicht so einfach, war doch selbst im Internet nur wenig dazu zu finden. Heute weiß ich, dass SSADH-Defizit eine **seltene, angeborene Stoffwechselerkrankung** ist, die schon im Kleinkindalter zu schweren Behinderungen führen kann.

Bis heute sind **nur ca. 450 Fälle weltweit bekannt**. Und genau das ist vermutlich der Grund, warum die Erkrankung bisher nur wenig Beachtung findet. Umso wichtiger ist es, über diese seltene Krankheit **aufzuklären** und betroffenen Familien **Hilfe und Unterstützung** und somit auch Hoffnung zu geben. Dieser Aufgabe hat sich der Verein SSADH-Defizit e.V. angenommen und versucht, **Forschung** voranzutreiben, **Informationen** bereitzustellen, **Ansprechpartner** zu empfehlen und Betroffene zusammenzubringen.

Mit beeindruckendem Erfolg: seit der Gründung im Jahr 2017 ist es mit Hilfe der Vereinsarbeit gelungen, die Therapieforschung so zu fördern, dass **mittlerweile ein Wirkstoff in der Entwicklung** ist. Das **Netzwerk** zwischen Betroffenen, Ärzten und Wissenschaftlern wird immer weiter ausgebaut und intensiviert.

Der Verein zählt mittlerweile **über 100 Mitglieder** und betroffene Familien haben unter anderem beim jährlichen Vereinstreffen die Möglichkeit, sich auszutauschen, den aktuellsten Forschungsstand zu erfahren und sich gegenseitig Mut und Kraft zu geben.

Der Verein leistet wichtige Arbeit, die den betroffenen Familien viel Hoffnung gibt. Der Einsatz vieler engagierter Menschen und die Unterstützung durch Spenden macht das möglich. Vielen Dank dafür!

Katharina Hüsch  
2. Vorsitzende SSADH-Defizit e.V.



## KONTAKTADRESSE:

SSADH-Defizit e.V.  
c/o Dr. Claudio Cinquemani (Vorstand)  
Dr. Albach Str. 22  
64720 Michelstadt

Tel. : +49 176 85 35 09 18  
E-Mail: [info@ssadh.de](mailto:info@ssadh.de)  
Internet: [www.ssadh.de](http://www.ssadh.de)

Vereinsregister: Amtsgericht Köln, Register Nr.:19322



## INHALT

### DER VEREIN

1.	Struktur des Vereins	5
2.	Mitgliederentwicklung	5



### TÄTIGKEITEN 2021/2022

3.	Durchgeführte Veranstaltungen und Aktivitäten	6
4.	Beziehungen zu dachverbänden und zu anderen Vereinen	11
5.	Stand Laufender Projekte	11
6.	Sonstige Ereignisse, die für den Verein wichtig waren	12



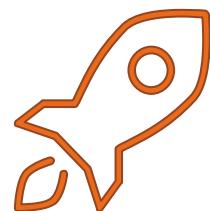
### FINANZEN 2021/2022

7.	Finanzbericht	13
----	---------------	----



### AUSBLICK 2023/2024

8.	Aktivitäten zur Gewinnung weiterer Mitglieder, Sponsoren und Spender	14
9.	Geplante Projekte Und Aktivitäten 2023/2024	14
10.	Haushaltsplan 023	15



# 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 (v.l.n.r.): Katharina Dommes, Claudio Cinquemani, Carina Cinquemani

## 1. STRUKTUR DES VEREINS

**Gründungsversammlung:** 03/2017

**Vorstand:** 1. Vorsitzender: Dr. Claudio Cinquemani  
2. Vorsitzende: Katharina Dommes  
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 05/2018:	66 Mitglieder
Stand 03/2020:	80 Mitglieder
Stand 12/2022:	107 Mitglieder

### Erläuterungen zu auffälligen Entwicklungen:

Nach einem Spendenhoch in 2020 war aufgrund von Corona im Jahr 2021 ein starker Rückgang zu verzeichnen. Auch die Höhe der Forschungsförderung konnte in 2021 als unmittelbare Folge von Corona (ausgebuchte Labors und keine freien Forschungskapazitäten) nicht wie geplant erreicht werden.

**Ausschlussverfahren:** Keine

---

### Forscherin & Trägerin des SSADH- Innovationspreises 2022

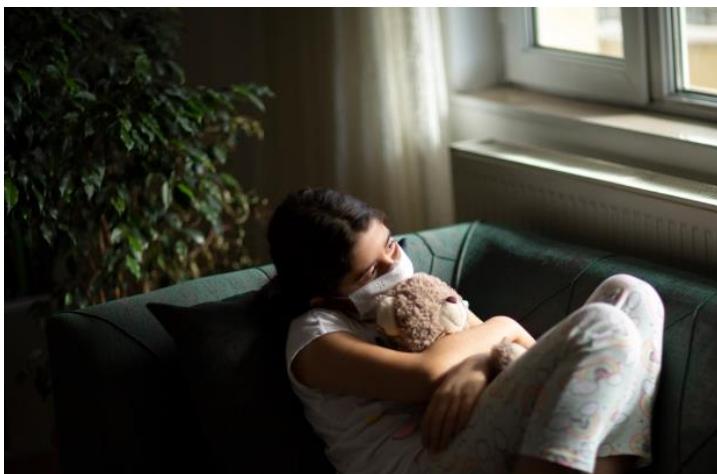
#### **Dr. Mariarita Bertoldi:**

„Die Motivation, die dadurch entsteht, dass man mit den Eltern und mit den Patienten spricht und sie beim Namen kennt ist enorm und man fühlt große Verantwortung bei jedem einzelnen Experiment. Unsere Forschungen haben jetzt das Gesicht der Kinder/Eltern/Geschwister, die wir auf den speziellen Treffen zu seltenen Krankheiten getroffen haben..“

---

### 3. DURCHGEFÜHRTE VERANSTALTUNGEN UND AKTIVITÄTEN DES VEREINS

#### Corona-Pandemie und Mitgliederversammlung 2020



Geprägt von der Corona-Pandemie konnten in den Kalenderjahren 2020 bis 2022 deutlich weniger Veranstaltungen durchgeführt werden als dies noch in den Vorjahren möglich war. Der Verein hat sich vor dem Hintergrund der Wichtigkeit sozialer Kontakte für die weitestgehend mögliche Aufrechterhaltung von Präsenzzeiten an Kitas und Schulen sowie außerschulische Anregungen und Angebote stark gemacht.

Im Rahmen einer pandemiebedingt nur sehr kleinen Mitgliederversammlung wurde noch im Jahr 2020 mit Unterstützung der Deutschen Bahn Stiftung eine Bastelaktion für Kinder und junge Erwachsene durchgeführt, begleitet durch das Angebot einer Sozialberatung für alle Interessierten.



#### Mitgliederversammlung 2021 und Neuwahl des Vorstands



Im Rahmen der Mitgliederversammlung am 25.9.2021 wurde turnusgemäß der Vorstand neu gewählt. Die Schatzmeisterin Carina Cinquemani und der 1. Vorsitzender Dr. Claudio Cinquemani wurden einstimmig wiedergewählt. Der Vorstand freut sich, eine neue 2. Vorsitzende im Vorstand begrüßen zu dürfen: Katharina Dommes, der vor allem die Familien sehr am Herzen liegen! Damit stellt sie eine Verstärkung dar, in dem strategisch stark an Forschung und Therapieentwicklung orientierten Verein.

## **Finanzierung eines Stipendiums für die Entwicklung immortalisierter Test-Zellen**



Bei der Erforschung des Enzymdefektes SSADH-Defizit ist es wichtig, dass geeignete Test-Zellen für Laborversuche zur Verfügung stehen. Die Hautzellen, die unsere Patienten gespendet haben, überleben aber nur wenige Wochen – daher entwickelt Heinrich Sasse an der Uni Gießen immobilisierte, also „unsterbliche“ Zellen. Mit diesen Zellen werden Therapien entwickelt und getestet, ohne dabei Labortiere einzusetzen oder unsere Patienten zu belasten. Durch die finanzielle Unterstützung von Mitgliedern konnte der Verein zu dem Projekt und zum Stipendium von Heinrich beitragen.

## **Unterstützung einer Forschungsgruppe der Universität Verona**



Eine Forschungsgruppe der Universität Verona unter der Leitung von Mariarita Bertoldi, Professorin für Biochemie in der Abteilung für Neurowissenschaften, Biomedizin und Bewegung, arbeitet seit 2021 an der Synthese eines stabileren Enzyms, einer grundlegenden Voraussetzung für eine präzise Therapie mit dem Ansatz der Enzymersatztherapie, die darin besteht, ein gesundes (Wildtyp-)Enzym zu verwenden, um das nicht funktionierende, vom Patienten produzierte Enzym zu ersetzen. Der Verein hat diese Forschungen begleitet und unterstützt finanziell.

## Öffentlichkeitsarbeit durch Veröffentlichung in der Zeitschrift „Eltern family“



Im März 2022 wurde SSADH-Defizit mit einem zweiseitigen Artikel in der Zeitschrift „Eltern family“ vorgestellt. Die Zeitschrift schreibt über den Weg der Familie Cinquemani vom Verdacht über die Diagnose und die Gründung des Vereins. Inzwischen haben andere Eltern diagnostizierter Kinder einen Ansprechpartner und ein Forum, um sich über die Folgen der Erkrankung und die vom Verein initiierte Therapieforschung austauschen, die Eltern weltweit Hoffnung gibt.

### Ausschreibung für den Innovationspreis für herausragende SSADH-Forschung gestiftet von der human digitals GmbH



Ab Februar 2022 hat der SSADH-Defizit e. V. gemeinsam mit human digitals GmbH einen Innovationspreis für kreative Forschungsansätze und wissenschaftliche Leistungen ausgeschrieben. Die Ausschreibung richtete sich besonders an Einzelforscher und Gruppen, die auf dem Gebiet der seltenen, vererbaren Enzymdefekte forschen. Sie sollten dabei innovative digitale Technologien nutzen wie beispielsweise Modellierung der Erkrankungs- oder der Korrektur-Mechanismen bzw. KI auf das Feld der seltenen Erkrankungen anwenden und computergestützte Systembiologie vorantreiben. Damit soll das Engagement honoriert werden, sich um das bessere Verständnis der Ursachen von seltenen Stoffwechselerkrankung, deren Diagnose oder der Therapie verdient machen. Das Preisgeld in Höhe von 3.000 EURO sollte dazu verwendet werden die Forschung an SSADH weiter bekannt zu machen und die Kooperation mit anderen Wissenschaftlern zu intensivieren, z.B. durch Besuch eines Fachsymposiums, einen Forschungsaufenthalt bei einer Gruppe, die verwandte Themen bearbeitet, einer spezifischen Fortbildung, der Publikation einer Monografie o.ä.

## Ermöglichung konkreter Perspektiven für die Entwicklung einer Enzymersatztherapie



Durch die Initiative unseres Vereins wurden viele Grundlagen geschaffen, um es nun einer Pharmafirma zu ermöglichen den Weg zu einer Enzymersatztherapie weiter zu beschreiten. Die von uns unterstützten Forschungsgruppen um Ritva Tikkanen (Uni Gießen) und Mariarita Bertoldi (Uni Verona) sind dabei und kooperieren mit dem südkoreanischen Unternehmen.



### ■ Entwicklung einer Enzymersatz-Therapie für seltene neurologische Erbkrankheit SSADH-Defizit

JLU-Biochemikerinnen arbeiten mit koreanischem Unternehmen GC Pharma zusammen

Nr. 31 • 9. März 2022

Hoffnung für Betroffene der seltenen neurologischen Erbkrankheit SSADH-Defizit (Succinat-Semi-Aldehyd-Dehydrogenase-Mangel): Biochemikerinnen des Fachbereichs Medizin der Justus-Liebig-Universität Gießen (JLU) wollen gemeinsam mit der koreanischen Firma GC Pharma (Korea) eine Enzymersatz-Therapie entwickeln. Bei den Betroffenen kommt es zu einer Ansammlung von Gamma-Aminobuttersäure (GABA), die als Neurotransmitter zu einer der wichtigsten Substanzen im Gehirn gehört und unter anderem die Bewegungen des Menschen steuert. Den Patientinnen und Patienten fehlt das beim Abbau von GABA beteiligte Enzym SSADH. Die Krankheit, die erheblichen Einfluss auf das zentrale Nervensystem hat, führt bei betroffenen Kindern zu Verhaltensauffälligkeiten, motorischen Problemen und epileptischen Anfällen. Bislang gibt es keine etablierte und wirksame Behandlungsmethode.

Die ursprünglich von Prof. Dr. Ritva Tikkanen (Professur für Biochemie und Molekularbiologie der JLU) und ihrer Mitarbeiterin Dr. Miroslava Didiasova entwickelte Enzymersatz-Therapie soll zunächst in präklinischen Modellen weiter auf ihre Wirksamkeit untersucht werden. Das Projekt wird durch GC Pharma finanziert – mit dem Ziel, die Therapie später in einer klinischen Studie an SSADH-Defizit-Patienten zu testen. In Zusammenarbeit mit Prof. Mita Bertoldi (Universität Verona, Italien) soll das SSADH-Enzym weiter optimiert werden, sodass die Stabilität verbessert wird.

Für betroffene Familien sind die Forschungen mit großen Hoffnungen verbunden. Dr. Claudio Cinquemani, Sprecher der Patienten-Organisation SSADH-Defizit e.V., zeigte sich hoch erfreut über die internationale Zusammenarbeit auf diesem Gebiet: „Unsere gemeinsamen Bemühungen und die gute Kooperation zwischen Patienten und Forschenden werden durch den schnellen Fortschritt belohnt und geben Hoffnung und eine Perspektive für Betroffene.“

Unsere gemeinsamen Bemühungen und die gute Kooperation zwischen Patienten und Forschenden werden durch den schnellen Fortschritt belohnt und geben Hoffnung und eine Perspektive für Betroffene.

### Präsenz des SSADH-Defizit auf der Konferenz für seltene Neurotransmitter-Erkrankungen



Unser Verein war Teil des organisierenden Konsortiums, um Forscher, Kliniker und Familien rund um das Thema „Research to Treatment“ auf der dreitägigen Konferenz RNTD-R2T zusammenzubringen. Dazu haben wir vom EJPR (European Joint Program on Rare Diseases) Finanzierung eingeworben, um die wichtigsten Stakeholder in Belgrad zusammenzubringen und den Austausch zu unterstützen. Statt der ursprünglich erwarteten 60 Teilnehmer kamen über 120 Teilnehmer und weitere 30 Teilnehmer haben sich online zugeschaltet.

## Mitgliederversammlung 2022 erstmals seit Beginn der Pandemie wieder mit großer Beteiligung vor Ort



Am 5.11.2022 fand endlich wieder ein größeres Mitgliedertreffen in Präsenz statt. Es gab für die Mitglieder Updates aus der Forschung, ein Austausch zwischen Eltern wurde ermöglicht und für die Kinder gab es ein Mittelalter-Programm – gefördert von der Deutsche Bahn Stiftung. Die Kinder konnten sich in Ritter und Schlossfräulein verwandeln und dann an der mittelalterlichen Kinder-Stadtführung teilnehmen. Den Eltern hat es gut getan sich dabei in ungezwungener Atmosphäre austauschen zu können.

### Bericht über SSADH-Defizit in der ZDF-Sendung „Volle Kanne“

Die ZDF-Sendung „Volle Kanne“ berichtete am 4. November 2022 über SSADH-Defizit. Unsere ehemalige 2. Vorsitzende Frauke Delius und ihre Familie gaben darin bewegende Einblicke in ihren Alltag.

Volle Kanne vom 4. November 2022

Marc Barthel zu Gast

Succinat-Semi-Aldehyd-Dehydrogenase-Defizit  
**SSADH**

volle  
kanne

56:41 | 01:19:59 | nächstes Video ► | ⏹ | ⚙ | ⌂ | ⌂

#### 4. BEZIEHUNGEN ZU DACHVERBÄNDEN UND ZU ANDEREN VEREINEN



Nationale Kontakt- und Informationsstelle  
zur Anregung und Unterstützung  
von Selbsthilfegruppen



#### 5. STAND LAUFENDER PROJEKTE

**Uni Gießen, Fachbereich Biochemie:** Dr. Ritva Tikkanen: „Bei der Erforschung von molekularen Konsequenzen der Genvarianten bei Erberkrankungen ist es wichtig, dass geeignete Zellsysteme zur Verfügung stehen. In unserem Labor wurde eine Biobank für Patientenzellen für seltene Erkrankungen genehmigt und etabliert. Die Genehmigung umfasst auch die Immortalisierung und die Umwandlung von Fibroblasten zu induzierten pluripotenten Stammzellen (iPSC). Primärzellen (i.d.R. Fibroblasten) können aus den Patienten relativ einfach gewonnen werden. Diese Zellen überleben jedoch nur etwa 10 bis 20 Passagen in der Zellkultur, bis ihre Wachstumsfähigkeit verloren geht. Obwohl aus den Fibroblasten iPSC gewonnen werden können, ist dieser Prozess kostspielig und kompliziert. Zudem ist die Kultivierung von iPSCs sehr teuer und technisch herausfordernd. Immortalisierung von Primärzellen wie Fibroblasten stellt daher eine attraktive Möglichkeit dar, aus den Primärzellen dauerhafte, einfach zu kultivierende Zellen mit gleichbleibenden Eigenschaften zu etablieren, auch wenn diese kein vollwertiger Ersatz für iPSCs sind.“



Ein Enzym ist wie ein langes Wollknäuel – es bildet Falten und Schlaufen und wenn es nicht richtig „aufgewickelt“ ist kann man es nicht richtig nutzen. **Universität Verona, Fachbereich Neurowissenschaften: Dr. Mariarita Bertoldi:** „Das SSADH Enzym ist noch nicht ausreichend bekannt und charakterisiert. Die Geometrie ist wichtig für die Funktion von SSADH. Mutationen können in allen Bereichen vorkommen. In unserer Arbeitsgruppe können wir sie visualisieren und die molekulare Grundlage für einen einzelnen Defekt, der zu einem SSADH-Mangel führt, verstehen. Mit künstlicher Intelligenz können wir auf magische Weise vorhersagen, wie sich eine Mutation auf die Falten und Schlaufen auswirkt und damit auf die Funktion des Enzyms. Somit können wir die

Gründe für den SSADH-Mangel zu verstehen, um nicht nur die Symptome, sondern die Ursache für jeden einzelnen Patienten zu bekämpfen (=Präzisionstherapie), wie eine Chaperon-Therapie. Wir verwenden bioinformatische Werkzeuge wie FoldX, PISA, ConSurf und Programme, die den besten Weg modellieren können um den Schaden der mutierten SSADH zu bekämpfen.“

## **Informationsbereitstellung**

Der Verein ist zunehmend in sozialen Medien präsent. News und Informationen über die Erkrankung SSADH und die Aktivitäten des Vereins werden über die Homepage, Twitter, Facebook sowie über Linkedin und (seit 2022) auch über Instagram verbreitet.

Die Homepage [www.ssadh.de](http://www.ssadh.de) informiert regelmäßig über aktuelle Entwicklung und Tätigkeiten des Vereins. Zu verzeichnen waren [3292] Zugriffe im Jahr 2021 und [5149] Zugriffe im Jahr 2022. Die Homepage ist in acht Sprachen abrufbar.

Aktuelle und frühere Jahresberichte des Vereins sind als Druck- und Onlineversion erhältlich.

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

Um uns durch WeCanHelp zu unterstützen, gehen Sie auf die Webseite: <https://www.wecanhelp.de/ssadh>, wählen uns dort als Institution aus, die die erzeugten Gelder empfangen soll, dann wählen Sie aus hunderten Shops Ihren Shop aus und dann einfach wie gewohnt einkaufen. Das kostet Sie keinen cent zusätzlich.

# WeCanHelp

Amazon Smile bietet leider seit Anfang des Jahres 2023 keine Förderung von gemeinnützigen Institutionen mehr an, sodass die frühere Beteiligung des Vereins hieran nicht mehr fortgesetzt werden kann.

Wir haben inzwischen mehr als 28.000 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.

## 6. FINANZBERICHT

<p><b>Ausgaben 2022 für:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Unmittelbare Forschungsförderung zu verschiedenen Themen an der Schnittstelle zu SSADH-Defizit</li> <li>• Tagungen, insbesondere Co-Finanzierung der RNTD-R2T-Konferenz</li> <li>• Versammlungen, Treffen</li> <li>• Öffentlichkeitsarbeit</li> <li>•</li> </ul>	<table border="1"> <thead> <tr> <th>Kategorie</th> <th>Anteil (%)</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>Betrieb Verein (Büro etc)</td> <td>2%</td> </tr> <tr> <td>Forschung</td> <td>47%</td> </tr> <tr> <td>Öffentlichkeit</td> <td>2%</td> </tr> <tr> <td>Treffen &amp; Beratung</td> <td>17%</td> </tr> <tr> <td>Tagung</td> <td>32%</td> </tr> <tr> <td>Fortbildung</td> <td>0%</td> </tr> </tbody> </table>	Kategorie	Anteil (%)	Betrieb Verein (Büro etc)	2%	Forschung	47%	Öffentlichkeit	2%	Treffen & Beratung	17%	Tagung	32%	Fortbildung	0%
Kategorie	Anteil (%)														
Betrieb Verein (Büro etc)	2%														
Forschung	47%														
Öffentlichkeit	2%														
Treffen & Beratung	17%														
Tagung	32%														
Fortbildung	0%														
<p><b>Einnahmen 2022 durch:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Sponsoren und Spender: Bisher viele kleine Beträge über private Spender und tolle Spendenaktionen der Mitglieder</li> <li>• Sponsoren: dieses Jahr keine größeren Sponsoren</li> <li>• Online-fundraising, Charity-Kauf</li> <li>• ( in 2022 entfallen Öffentliche Träger: Projektspezifische Förderung und Pauschalförderung der Krankenkassen, Förderung von Der Paritätische)</li> </ul>	<table border="1"> <thead> <tr> <th>Kategorie</th> <th>Anteil (%)</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>Krankenkasse (Fördertopf)</td> <td>0%</td> </tr> <tr> <td>Mitglieds-Beitrag</td> <td>16%</td> </tr> <tr> <td>Spenden</td> <td>82%</td> </tr> <tr> <td>WeCanHelp, Amazon smile etc</td> <td>2%</td> </tr> </tbody> </table>	Kategorie	Anteil (%)	Krankenkasse (Fördertopf)	0%	Mitglieds-Beitrag	16%	Spenden	82%	WeCanHelp, Amazon smile etc	2%				
Kategorie	Anteil (%)														
Krankenkasse (Fördertopf)	0%														
Mitglieds-Beitrag	16%														
Spenden	82%														
WeCanHelp, Amazon smile etc	2%														

## **7. 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:

**„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.

Informationsbereitstellung über Homepage, Twitter, Facebook, Linkedin

Ehrenamtstage, rare disease day oder sonstige Aktionen in anderen Städten

Aktionen beim Arbeitgeber, Artikel schreiben für örtliche Zeitungen

## **8. GEPLANTE PROJEKTE UND AKTIVITÄTEN 2023/2024**

### **Rare Diseases Run**

Der Rare Diseases Run ist ein virtuelles Event, das rund um den seit 2008 begangenen Rare Disease Day (<https://www.rarediseaseday.org/>), den Tag der seltenen Erkrankungen, stattfindet. Weltweit koordiniert wird auf seltene Erkrankungen aufmerksam gemacht, um für mehr soziale Chancengleichheit, eine bessere Gesundheitsversorgung und Zugang zu Diagnosen und Therapien für betroffene Menschen einzutreten. Der Rare Disease Day wird jedes Jahr am 28. Februar (oder am 29. in Schaltjahren – dem seltensten Tag des Jahres) begangen. Die zum Rare Diseases Run angemeldeten Läufer teilen ihren individuellen Lauf verbreitet öffentlichkeitswirksam in sozialen Medien und tragen so zu einer breiteren Aufmerksamkeit für die Bedürfnisse von Betroffenen seltener Erkrankungen bei. Ein großer Teil der Teilnahmegebühren (und freiwillige Spendenbeiträge) wird an zehn Selbsthilfeorganisationen weitergegeben. Der SSADH-Defizit e.V. hat sich für das Jahr 2024 als einer von zehn geförderten Selbsthilfevereinen für eine Teilnahme am Rare Diseases Run (<https://www.rarediseaseday.org/event/rare-diseases-run/>) angemeldet.

### **Fokus Forschungstätigkeit etablieren und fördern:**

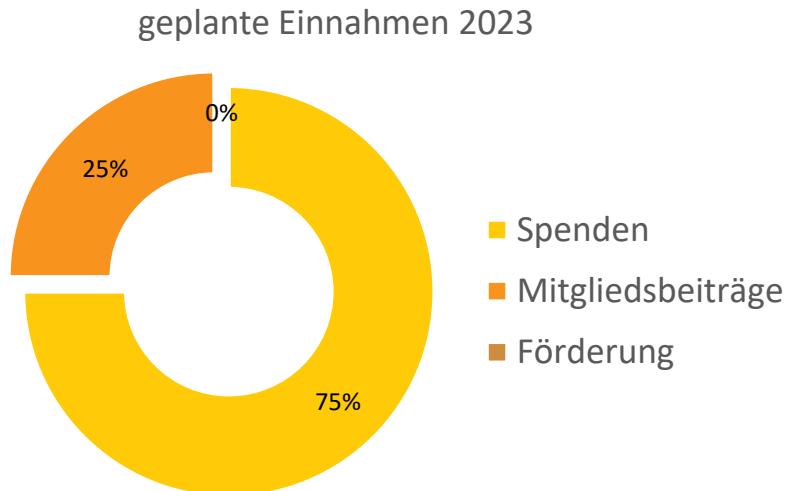
Gruppe Uni Gießen: Prof. Tikkanen: Erforschen der Gentherapie an Organoiden. (Die Organoide wurden auch schon mithilfe von SSADH-Defizit e.V. anhand von Patientenzellen erstellt – stellen also ein Miniatur-Zwillings-Organ im Reagenzglas dar.

Gruppe Uniklinik Heidelberg: Sabine Jung-Klawitter: Studie des Darm-Mikrobioms (Gesamtheit der Darm-Flora) und mögliche Unterschiede und Gemeinsamkeiten mit einer (nicht von SSADH-D betroffenen) Kontrollgruppe.

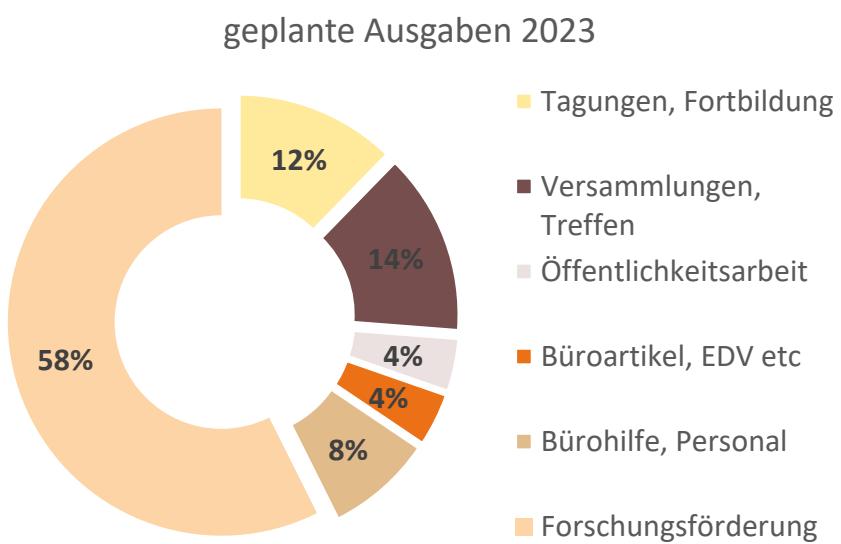
Bioinformatics Uni Verona, Mita Bertoldi, Beschreibung der Enzymfaltung von verschiedenen Mutationen (die unsere Kinder aufweisen).

## 9. HAUSHALTSPLAN 2023

Das finanzielle Fundament bilden mit etwa  $\frac{1}{4}$  die Mitgliedsbeiträge an den Verein. Außerdem haben sich inzwischen einige treue Spender etabliert, die einen großen Teil des Gesamtbudgets ausmachen. Bisher gibt es keine fixe Sponsoren. Seit einigen Jahren nehmen wir keine Förderung durch die Krankenkassen mehr in Anspruch.



Fokus der Ausgaben liegt auch 2022 weiterhin auf Forschungsförderung (Weiterhin fast  $\frac{2}{3}$  des Gesamt-Budgets) inkl. Netzwerkaktivitäten zu Forschung wie beispielsweise Tagungen. Versammlungen und Treffen sowie Öffentlichkeitsarbeit sind nahezu  $\frac{1}{5}$  der geplanten Kosten. Die restlichen Posten sollen nicht mehr als 10% des Budgets ausmachen. Spenden sollen explizit nahezu ausschließlich in Forschungsaktivitäten investiert werden.





## Jahresbericht 2021/2022 SSADH-Defizit e.V.

### SPENDENKONTO:

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

