



# NEWSLETTER

APRIL 2024

# SKIWOCHENENDE IN LENZERHEIDE 22.-24.3.2024

Fast schon wie ein kleines Familienwochenende gestaltet sich das Treffen in der Schweiz in Lenzerheide zum Dual-Ski fahren, an dem dieses Jahr 8 Familien teilnahmen.

Freitag ab 16:30 Uhr trudelten alle teilnehmenden Familien langsam in der Jugendherberge Casa Fadail in Lenzerheide, Kanton Graubünden, ein. Traditionell bestellten wir unsere abendliche Pizza oder andere italienische Köstlichkeiten und tauschten uns ins gemütlicher Runde aus.

Am Samstag ging es dann endlich auf die Piste! Mit drei Dual-Skis konnten unsere CDKL5-Kinder das erleben, was sonst nur mit Skiern an den Füßen möglich ist: Rasante Abfahrten, kurvige Touren und dabei die Winterluft um die Nase spüren. Anfangs mit noch verhältnismäßig wenig Schnee, fing es zur Mittagszeit stark an zu schneien und am Nachmittag konnten wir schönsten Winterwunderland genießen. Eine kleine Schneeballschlacht war dann auch obligatorisch 😊.

Der Abend klang in romantischer Kulisse bei Vollmond im Restaurant Berghotel Tgantieni, wer mochte mit leckerem Käsefondue und Wein oder mit anderen lokalen Spezialitäten, aus.

Der traditionelle sonntägliche Spaziergang im Eichhörnchenwald war durch den vielen Neuschnee für die Rollis deutlich erschwert, weshalb sich nur noch wenige Kinder auf die Suche nach Eichhörnchen machen konnten.

Dennoch war das Ski-Wochenende ein voller Erfolg, vor allem der viele Schnee ließ die Winterherzen so kurz vor Ostern höher schlagen.

Eine Fortsetzung des erfolgreichen Dual-Ski-Wochenende für die CDKL5-Familien wünschten sich alle Vor-Ort-Gewesenen, ist jedoch aufgrund mehrerer Faktoren aktuell noch ungewiss. Vielleicht gibt es 2025 ein Winter-Wander-Wochenende in den deutschen Bergen...





## Providing quality care for people with CDKL5 deficiency disorder:

A European expert panel opinion on the patient journey - Summary

<https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/epi4.12914>



### **Neuer Artikel zur Patientenversorgung veröffentlicht**

Der Aufsatz zur CDKL5-Defizienzstörung brachte Experten und Patientenvertreter zusammen, die gemeinsam diskutierten, wie man am besten für Menschen mit CDKL5 in Europa sorgen kann.

Die Gruppe traf sich, um verschiedene Aspekte der Versorgung zu besprechen, darunter der Weg zur Diagnostik innerhalb Europas, die Hauptprobleme, mit denen Menschen mit CDD konfrontiert sein können, und Lösungen zur Bewältigung dieser Herausforderungen.

### **Wie wurde dieses Papier entwickelt?**

Vertreter aus verschiedenen europäischen Ländern (Frankreich, Großbritannien, Spanien und Deutschland) wurden gebeten, sich einer Expertengruppe anzuschließen, zusammen mit Gesundheitsfachkräften (z. B. Ärzten und Spezialisten).

Es wurden Einzelinterviews mit der Gruppe durchgeführt, um Diagnostik, die Rolle der Pflegekräfte und die verschiedenen Arten von Behandlungen bei CDD zu verstehen.

### **Warum wurde dieses Papier entwickelt?**

Es gibt nur begrenzte Anleitungen zur CDD-Versorgung, und diese hängen oft davon ab, in welchem Land oder in welcher Region eine Person lebt, welche Versorgung sie erhalten wird.

Dieses Papier wurde entwickelt, um die verschiedenen Stimmen in der Gemeinschaft zusammenzubringen, um ihre Erfahrungen und Ideen zu teilen, um das Leben derjenigen, die mit CDD leben, und ihrer Familien zu verbessern.

# 8. FACHGESPRÄCH ZUM TAG DER SELTENEN ERKRANKUNGEN



**EU-Pharmapaket:** Auf europäischer Ebene wird derzeit intensiv an der Überarbeitung der Orphan Drug Verordnung gearbeitet. Diese Anreizstrukturen bestimmen den Rahmen zukünftiger Innovationen und sind entscheidend für die Versorgung in Deutschland.



## **European Reference Networks (ERN).**

Eine Maßnahme des EU-Aktionsplans zu Seltenen Erkrankungen sind spezialisierte Netzwerke zur Förderung des europaweiten Wissenstransfers zwischen medizinischen und wissenschaftlichen Expert:innen aus dem Bereich der Seltenen Erkrankungen. Gemeinsam wird an der Weiterentwicklung von Diagnose- und Therapiemöglichkeiten gearbeitet, um die Versorgungssituation für Patient:innen zu verbessern.



## **Europäischer Aktionsplan für Seltene**

**Erkrankungen:** EURORDIS hat die Kampagne #30millionreasons for Europe to take action on rare diseases gestartet, um eine neue Strategie anzustoßen. Die bisherige Strategie auf EU-Ebene ist bereits 14 Jahre alt, der Nationale Aktionsplan in Deutschland wurde 2013 verabschiedet.

## **Europawahl 2024: Eine Chance für Seltene Erkrankungen?**

Mehr als 30 Millionen Menschen in Europa leiden an einer Seltenen Erkrankung. Vor diesem Hintergrund stellte das 8. Fachgespräch zum Tag der Seltenen Erkrankungen unter der Schirmherrschaft von Erich Irlstorfer, MdB, die entscheidende Frage: „Ist die Europawahl 2024 eine Chance für Seltene Erkrankungen?“. Im Gespräch mit Betroffenen und in einer lebendigen Podiumsdiskussion kamen dafür am 13. März 2024 hochrangige Vertreter:innen aus Patientenvertretung und Politik in der Landesvertretung Baden-Württemberg zusammen.

# Neues zum *CDKL5*-Register von Prisca Wille



Weitere Informationen finden Sie unter:  
[CDKL5-Register Uniklinikum Heidelberg](https://www.uniklinikum-heidelberg.de/epi-register)

## 1. Das Register wird papierlos

Die Einwilligung kann bald direkt über das *CDKL5*-Register mit einem sogenannten e-Consent-Verfahren erteilt werden - Eine Einwilligungserklärung auf Papier wird dann nicht mehr notwendig sein. Sie erreichen uns (Ihr *CDKL5*-Register-Team) natürlich weiterhin unter [epi-Register.KIND@med.uni-heidelberg.de](mailto:epi-Register.KIND@med.uni-heidelberg.de) mit Ihren Fragen und Anregungen.

## 2. Spracherweiterung

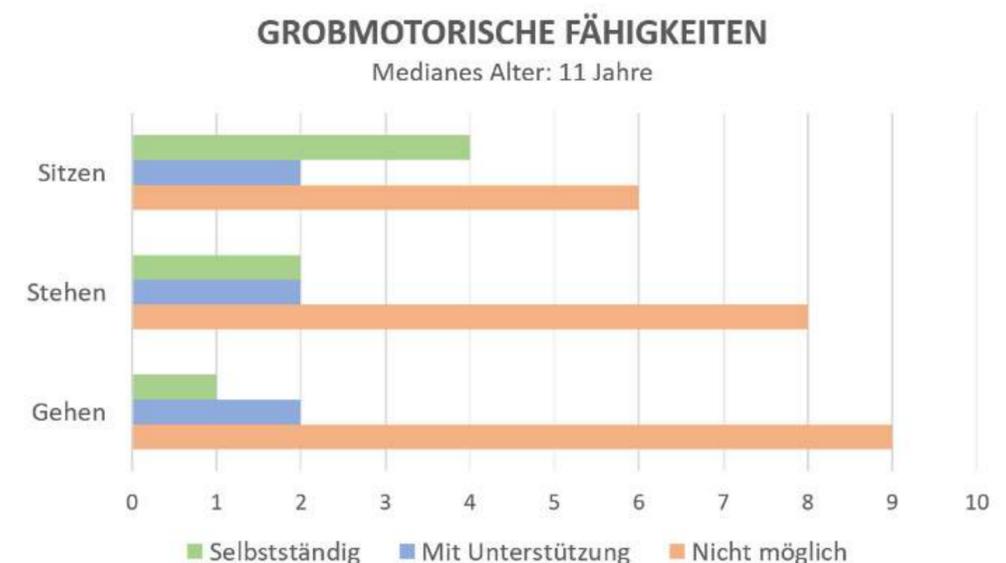
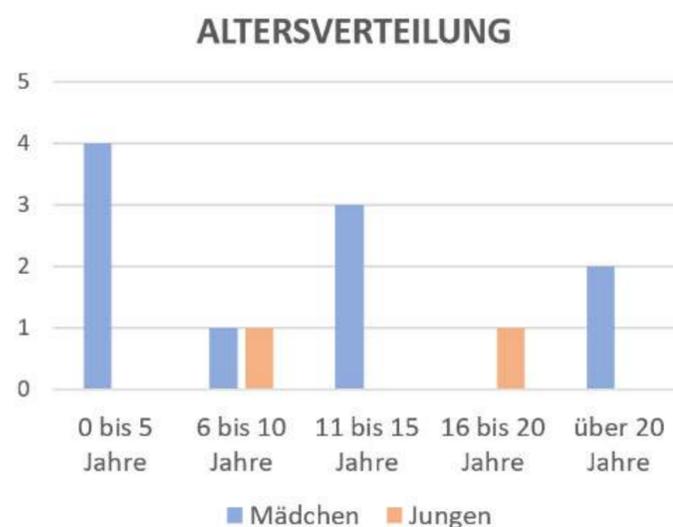
Neben der Kernsprache Deutsch soll das *CDKL5*-Register demnächst auch auf Englisch und Französisch verfügbar sein. Damit möchten wir weiteren Familien in Europa die Teilnahme erleichtern. Eine Vernetzung auf europäischer Ebene ist uns besonders wichtig und ist ein guter Ausgangspunkt für zukünftige klinische Studien.

## 3. Neue Schweregrad- und Entwicklungsbeurteilung für die *CDKL5*-Defizienz

Die internationale Forschungsgemeinschaft hat einen neuen Schweregrad- und Entwicklungsscore speziell für die *CDKL5*-Defizienz entwickelt. Diesen werden wir in unsere Register-Fragebögen integrieren. Hierfür müssen einzelne Fragen angepasst oder verändert werden, weshalb es aktuell zu einer kurzen Registrierungspause kommt!

## 4. Die ersten Daten wurden erhoben

12 Familien haben den „Baseline“-Fragebogen bereits vollständig ausgefüllt! Nachstehend erste Auswertungen:



# ANMELDUNG ZUM VÄTERWOCHENENDE 20.-22. SEPTEMBER IN OPPENHEIM

Geplantes Programm am Samstag:

Bei gutem Wetter paddeln wir mit Kanadiern den Rhein hinauf zum Altrheinarm und genießen ein Picknick am Ufer.

Im Anschluss besichtigen wir die Oppenheimer Altstadt und lassen uns durch das berühmte Kellerlabyrinth führen.

Abends fahren wir mit einem Winzer auf „Funzelfahrt“ durch die rheinhessischen Weinberge.

Anmeldungen bis 30.6. bei Patrick ([bager@cdkl5-verein.de](mailto:bager@cdkl5-verein.de))



*Schweren Herzens nehmen wir Abschied von*

***Esther Schmidt***

*07. Februar 2011*

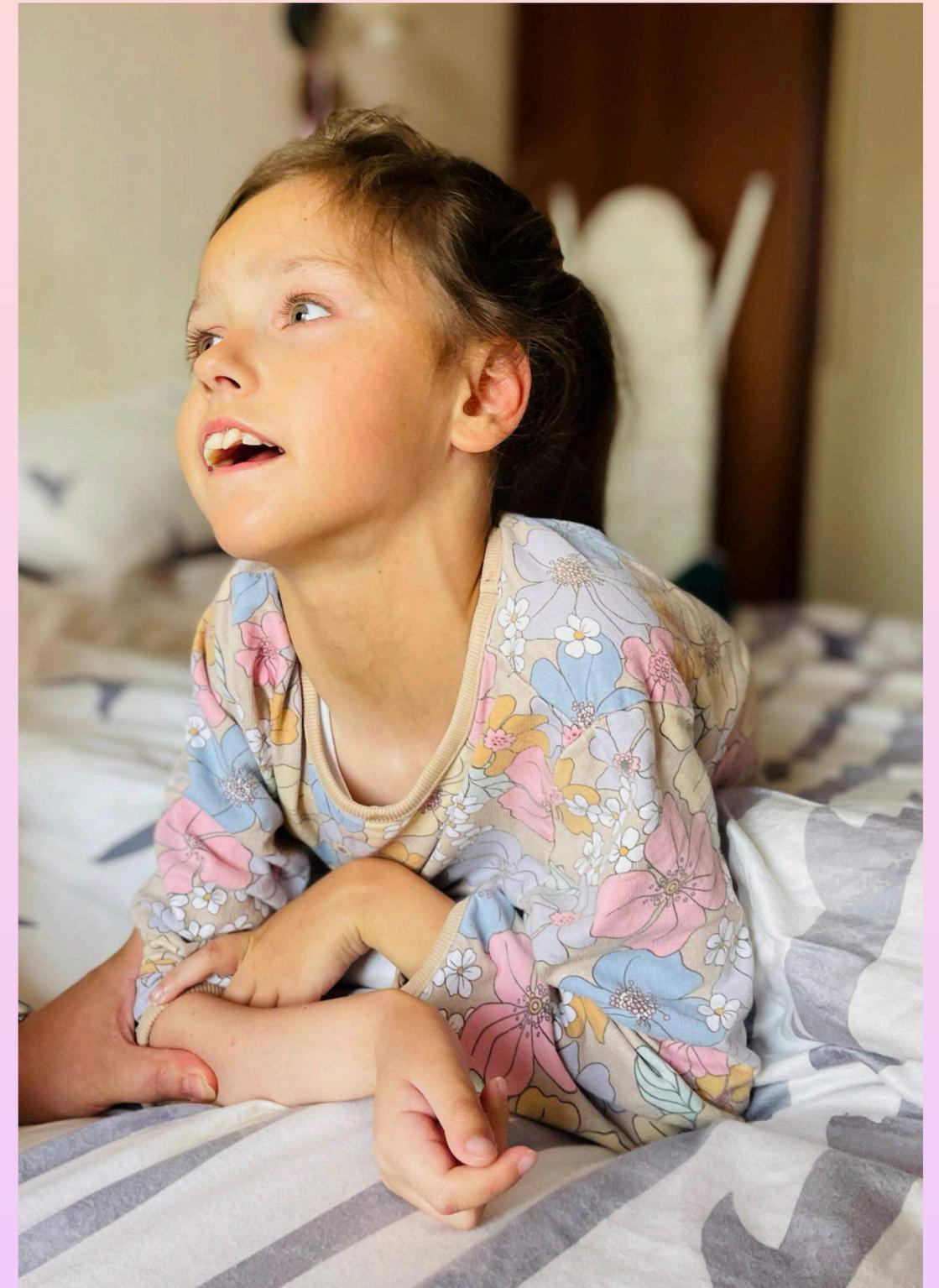
-

*01. April 2024*

*Mein kleiner Engel*

*willst Du schon wieder weiterfliegen?*

*Warst doch nur so kurz hier.*



# EINKAUFEN UND GUTES TUN

Es gibt viele Arten unserem Verein zu helfen. Eine besonders einfache Option ist es, seine Online-Einkäufe über eine Spendenplattform zu erledigen. Dabei erhält unser Verein mit jedem Einkauf Spenden - und das ganz ohne Mehrkosten.

Probiert es einfach aus:  
bei [gooding.de](https://gooding.de)

bei [schulengel.de](https://schulengel.de)



Bürobedarf einkaufen +  
unseren Verein  
unterstützen

Ich bin dabei  
und mache mehr aus meinen Einkäufen.

gooding