



NEWSLETTER

DEZEMBER 2024

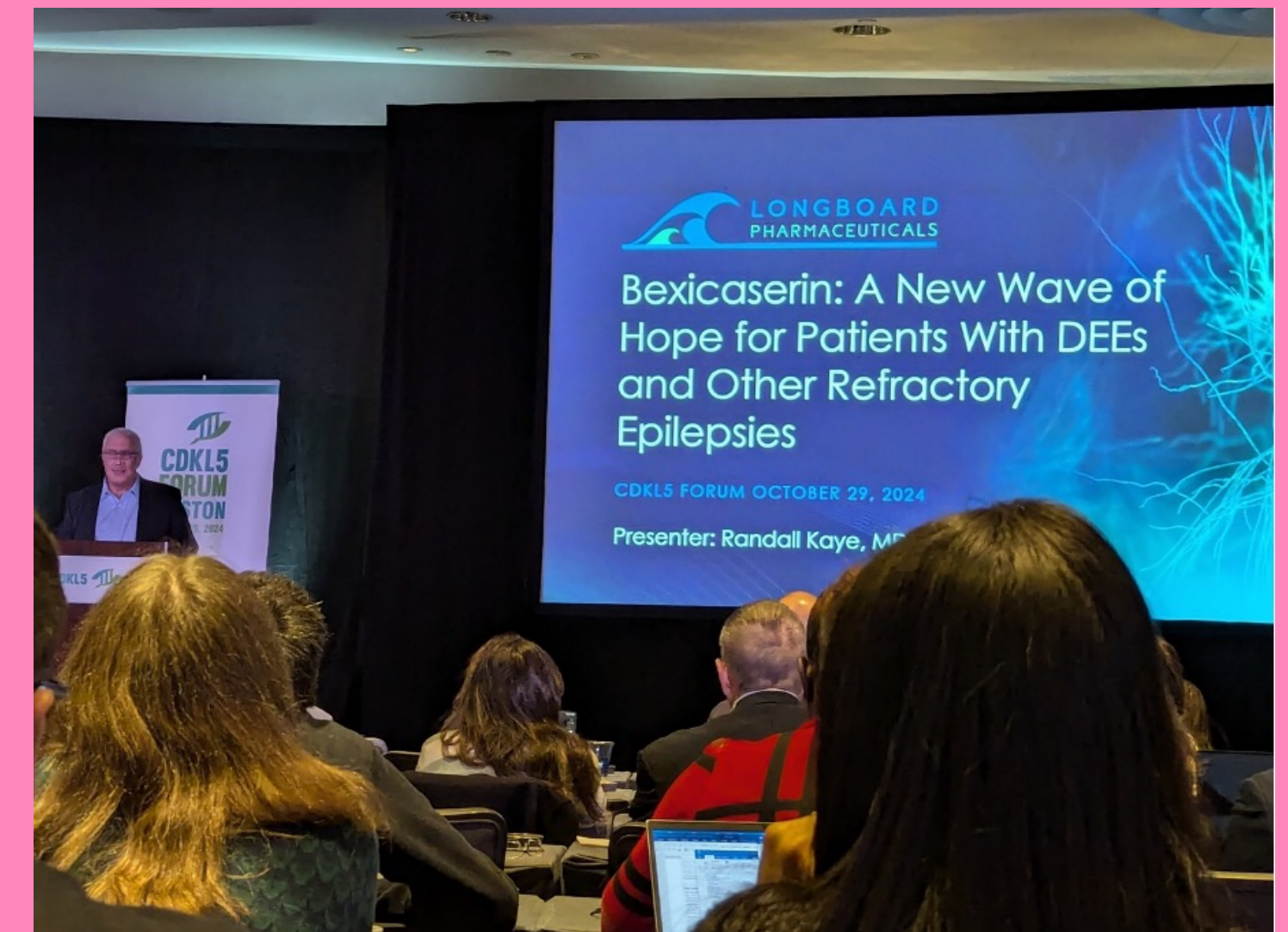
LOULOU FORUM 2024 IN BOSTON

Als wir vor einem Jahr die Diagnose CDKL5 Mangelsyndrom für unsere Tochter bekamen, war ich überrascht, wie viel ich auf Anhieb zu dieser doch so seltenen Erkrankung finden konnte. Das stand im Gegensatz zu dem, was uns der Neuropädiater auf den Weg gegeben hatte: Es würde Forschung betrieben, aber am Ende sei es eine komplexe, seltene, genetische Erkrankung, viel Hoffnung könnte er da nicht machen. Online hingegen war die Rede von neuen, speziell für CDD entwickelten Medikamenten in Erprobung (Ganaxalon, später dann Fenfluramin); von verschiedenen Forschungsprojekten und Stiftungen und Elternvereinen, die diese fördern; und auch von - für mich wie Science-Fiction anmutenden – konkreten, sich tatsächlich in Entwicklung befindenden Gentherapie-Projekten.

Mein Eindruck hat sich bei der Teilnahme am *CDKL5 Forum 2024* in Boston Ende Oktober verstärkt. Dorthin wurde ich von unserem Verein als deutsche Patientenvertreterin entsandt. Ich finde es bemerkenswert, wie engagiert, zielstrebig und global vernetzt CDD Forschung betrieben wird. Auf dem Forum wurden Fortschritte in der Medikamentenentwicklung, der Gentherapie und biologischen Grundlagenforschung zu CDD präsentiert. Dass es diese Fortschritte in dieser Form gibt, ist auch ein Verdienst der britischen LouLou Stiftung, die das *CDKL5 Forum* seit 2015 jährlich abhält. Die gemeinnützige Stiftung wurde vom Ehepaar Jahar gegründet, deren Tochter Alia betroffen ist, und hat sich der Förderung von Forschung, Behandlung und letztlich Heilung von CDD verschrieben. Das *CDKL5 Forum* präsentiert den Stand der Forschung und Medikamentenentwicklung (teilweise sind das Projekte, die sie selbst auch fördern oder an ihnen beteiligt sind) und bringt Wissenschaft, Pharmaunternehmen, andere Stiftungen und Patientenvertretungen (von denen CDKL5 Deutschland e.V. eine ist) aus der ganzen Welt zusammen.



Blick auf den Charles River in Boston, in der Nähe des Hotels, bei Herbstsonne.



Einer der vielen Vorträge, hier von Longboard zur geplanten Studie zum neuen Wirkstoff Bexicaserin

LOULOU FORUM 2024 IN BOSTON

Die Konferenzvorträge hat Ana Mingorance von der LouLou Stiftung auf Ihrer Webseite pointiert und verständlich(er) zusammengefasst (große Empfehlung), hier ist der Link zum englischsprachigen Original: <https://www.draccon.com/dracaena-report/2024forum>

Ohne Kontextwissen und naturwissenschaftlichen Hintergrund sind die Vorträge kaum zu verstehen – das ist auch gut so, schließlich sollen die ExpertInnen sich untereinander informieren, inspirieren und vernetzen. Mir scheinen für uns Hinweise auf drei Studien interessant: Die Beobachtungsstudie CANDID zum Krankheitsverlauf von CDD, an der vielleicht einige von euch teilnehmen, läuft sehr gut, erste Daten wurden präsentiert und Xavier Liogier von der LouLou Stiftung hat angekündigt, dass bald weitere erste Ergebnisse veröffentlicht werden.

Fenfluramin scheint aktuell das vielversprechendste Anti-Epileptikum für CDD zu sein. Die Fenfluraminstudie von Zogenix/UCB („GEMZ-Studie“, <https://de-de.cddstudy.com/home>) hat ihren ProbandInnenpool auf Kinder zwischen 1 und 2 erweitert und möchte die Rekrutierung von 20 ProbandInnen in dem Alter bis Ende 2024 abschließen. Wer also überlegt, daran teilzunehmen, sollte baldmöglichst mit einem Studienstandort Kontakt aufnehmen! Am Rande der Konferenz habe ich von einigen Eltern gehört, deren Kinder Fenfluramin im Rahmen der Studie oder „compassionate use“ nehmen und bei denen sich ein deutlicher, positiver Effekt auf das Anfallsgeschehen, aber auch auf Entwicklung zeigt (das ist natürlich rein anekdotisch und da unsere Tochter auch an der Studie teilnimmt, bin ich in meinem Optimismus voreingenommen).

Ein anderes Unternehmen, Longboard, bereitet aktuell eine klinische Studie zu Bexicaserin vor („DEEp Ocean“). Bexicaserin ist ein weiterentwickeltes Fenfluramin, quasi ein Fenfluramin 2.0. Geplant sind 80 Studienstandorte weltweit. Hier werden wir vermutlich über unseren Verein mitbekommen, wann es so weit ist, man kann auch bei den eigenen behandelnden ÄrztInnen nachfragen, ob sie von der Studie gehört haben.

Im Bereich Gentherapie gibt es mehrere Projekte und Ansätze, über die Ana Mingorance in ihrem Bericht ausführlich schreibt. Nur kurz: Wenn ich es richtig verstehe, sind bereits vier davon „klinische Kandidaten“, also in der Phase, ihre bisher an Mäusen getesteten Interventionen nun auf größere Tiere (und damit größere Gehirne, die dem Menschen mehr ähneln) auszuweiten, um dann eine klinische Studie zu beantragen. Es gibt einige offene Fragen, zum Beispiel in welcher Dosis die Therapie am besten verabreicht werden sollte, an welcher Stelle des Körpers und auf der Meta-Ebene: wie lange man warten sollte, bis man in die klinische Phase geht, sollte man mit einer „gut genug“ Therapie anfangen oder noch länger auf eine „perfekte“ hin arbeiten? In einem Panel hatten die VertreterInnen der Forschung und Wissenschaft die Patienten-Community dazu angeregt, bald anzufangen, sich mit Gentherapien auseinanderzusetzen, Familien zu informieren. Neben dem was da bestimmt über die Vereine und die Familienkonferenz in Rom nächstes Jahr (dazu gleich mehr) passieren wird, habe ich für mich persönlich mitgenommen, mit meiner Familie anzufangen, uns damit auseinander zu setzen (Was will ich über Gentherapien wissen? Unter welchen Bedingungen würde eine Studie dazu in Frage kommen für uns? etc.).

Für einige von uns, die sich mit dem Zusammenhang Ernährung und CDKL5 DEE bzw. Epilepsiegeschehen beschäftigen, könnte der Hinweis interessant sein, dass sich Forschende in Italien aktuell mit dem Mikrobiom bei CDD beschäftigen (Elisa Borghi, Universität Mailand). Die Studie läuft, bereits herausgefunden wurde, dass das Mikrobiom von CDKL5 PatientInnen von dem ihrer Familienangehörigen abweicht (schlechter ist, wenn ich das richtig verstanden habe). Aktuell wird untersucht, ob ein prä- und postbiotisches Nahrungsergänzungsmittel dies ausgleichen könnte und ob dies dann weitere positive Effekte hat.

LOULOU FORUM 2024 IN BOSTON

Im Rahmen der Konferenz gab es auch ein Treffen der CDKL5 Allianz (<https://cdkl5alliance.org>), der auch CDKL5 Deutschland e.V. angehört. In der Allianz sind einige (nicht alle) der nationalen Patienten- und Förderorganisationen Mitglied und sie ist somit so etwas wie die internationale Interessenvertretung der CDKL5 PatientInnen und ihrer Angehörigen, sie wird auf dem Forum zumindest so gesehen. Neu dabei ist CDKL5 Norwegen, dieser Verein hat sich erst vor kurzem gegründet. Viele der verschiedenen Organisationen berichteten, dass sie einen Zuwachs an Mitgliedern verzeichnen, was auch daran liegt, dass die Diagnose CDD häufiger gestellt wird. Teilweise kommen auch PatientInnen im Erwachsenenalter neu in die Vereine.

Zentrales Thema war die von der Allianz veranstaltete Familienkonferenz in Rom vom **27.- 29. Juni 2025**, zu der alle herzlich eingeladen sind. Antonino vom organisierenden italienischen Verein bat noch einmal dringendst darum, sich so schnell wie möglich anzumelden (Hotelzimmer müssen gesichert werden) und vor allem auch Anreise und ggf. Anschlussaufenthalte zu buchen. 2025 ist in Rom „Heiliges Jahr“ und es werden Millionen (!) katholische PilgerInnen zusätzlich zum üblichen Touristenaufkommen erwartet. Die Familienkonferenz wird behinderten- und familiengerecht geplant, es soll wissenschaftliche Vorträge in Alltagssprache geben, und viel Raum zum Austausch und ein Unterhaltungsprogramm ist auch in Planung.

Im Austausch mit anderen Eltern aus aller Welt habe ich viele Parallelen zu den kleinen und großen CDD Kindern in unserem deutschen Verein (die ich über das Familientreffen oder die WhatsApp-Gruppe kennenlernen durfte) entdeckt, das hat mich sehr berührt. Viele der ForscherInnen und EntwicklerInnen in Boston sprachen davon „cautiously optimistic“ (vorsichtig optimistisch) zu sein, dass wir einer effektiveren Behandlung nah sind. Ich bin inzwischen jedenfalls sehr viel hoffnungsvoller, als ich es vor einem Jahr war.

Text: Lena Schulze-Gabrechten



BUNDESTAGSDEBATTE ZU SELTENEN ERKRANKUNGEN

Am 5. Dezember wurde auf Initiative des CSU-Abgeordneten Erich Irlstorfer über einen Antrag mit dem Titel „Betroffene und Selbsthilfe stärker unterstützen - Erforschung, Diagnosestellung und Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen verbessern“ im Bundestag debattiert. Im Antrag wird unter anderem gefordert, „Forschung ... langfristig intensiv zu fördern“, „zu prüfen, inwiefern ... Off-Label-Use-Arzneimittel leichter genehmigt“ werden können, „ die besondere Bedeutung von SE bei Kindern und Jugendlichen anzuerkennen“, „ die Selbsthilfe konkret zu unterstützen“ und „die Öffentliche Aufmerksamkeit ... zu steigern“.

Erich Irlstorfer (CDU) machte deutlich: „Es ist ein wichtiges Zeichen, dass wir uns zum ersten Mal in dieser Tiefe mit dem Thema Seltene Erkrankungen und der Selbsthilfe befassen.“ Mit Blick auf die Betroffenen führte er aus: „Häufig handelt es sich hier um Kinder und Jugendliche, und deren Diagnoseweg ist durchschnittlich 5 Jahre. Es ist erschreckend: drei von zehn Kindern mit einer seltenen Erkrankung erleben ihren fünften Geburtstag nicht. Ich habe auf mehr als 60 Veranstaltungen schmerzlich die Grenzen und zahllosen Hürden unseres Gesundheitswesens kennenlernen dürfen. Menschen mit seltenen Erkrankungen sind oft auch auf sich allein gestellt.“

Maria Klein-Schmeink (Grüne) wies auf die Gründe hin, warum die Patienten so oft aus dem Blick geraten: „dieses System ist sehr stark geprägt einmal um die großen Sorgen „wie finanzieren wir das Ganze eigentlich alles?“ und zum anderen darum, dass wir sehr sehr viele widerstreitende Leistungserbringer haben, die um ihr Stück aus dem Kuchen, der im Gesundheitswesen verteilt wird. kämpfen.“



Irlstorfer, Erich
CDU/CSU



Klein-Schmeink, Maria
Bündnis 90/Die Grünen

[Redebeiträge anhören](#)

BUNDESTAGSDEBATTE ZU SELTENEN ERKRANKUNGEN

Dr. Petra Sitte (Die Linke) schaute auf die fehlende Expertise in vielen Kliniken: „Deshalb sollten Kliniken in der Tat mit ihrem medizinischen Fachpersonal stärker für seltene Erkrankungen sensibilisiert werden und zu mehr Zusammenarbeit angeregt werden, und gerade heute im parlamentsrischen Frühstück ist nochmal gesagt worden, dass auch die Datenlage dazu verbessert werden muss, dass der Zugang zu den Daten geschaffen werden muss.“ Kay Uwe Ziegler (AFD) störte sich an der Forderung des Antrags, den off-label-Use zu erleichtern: „Noch leichter? Noch schneller? In der Stellungnahme des „Instituts für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen“, kurz IQWiG, heißt es dazu, dass bei der Hälfte aller verschriebenen Orphan Drugs ein fiktiver Zusatznutzen nicht nachweisbar ist.“

In dieselbe Richtung argumentierte auch Andrej Hunko (BSW): „Durch die Entwicklung der molekulargenetischen Diagnostik können zahlreiche Krankheitsbilder in immer kleinere Subentitäten eingeteilt werden, sodass sich für hochpreisige Neuentwicklungen die Möglichkeit ergab, ohne Nachweis eines Zusatznutzens in die GKV-Versorgung aufgenommen zu werden. Die bestehenden Regelungen werden von den Arzneimittelherstellern offensichtlich ausgenutzt um Milliardenumsätze zu generieren.“

Auch wenn aus meiner Sicht die beiden letzten Beiträge bestätigten, was die Grünen-Abgeordnete als Hauptprobleme benannt hatte, dass nämlich die Kassenlage und das Misstrauen gegenüber den an der Forschung Beteiligten die Richtung mitbestimmen, bin ich doch nach der halbstündigen Aussprache ziemlich froh, dass der Bundestag sich des Themas angenommen hat.

Text: Patrick Bager



Sitte, Dr. Petra
Gruppe Die Linke



Ziegler, Kay-Uwe
AfD



Hunko, Andrej
Gruppe BSW



RARE DISEASES RUN 2025

Lauf mit beim Rare Diseases Run 2025 - Wir haben die Anmeldephase gestartet!
Was als mutige Initiative begann, ist zur kraftvollen Bewegung geworden: Der Rare Diseases Run geht 2025 in die vierte Runde.

Mit 33 Vereinen und dem Ziel, 5.000 Menschen zu mobilisieren, setzen wir ein Zeichen für alle Betroffenen.

Denn auch wenn die Krankheiten selten sind – wir sind viele und zusammen sind wir stark!

Zu Beginn der Adventszeit haben wir mit der Anmeldephase begonnen.
Unter <https://www.rarediseasesrun.net> kannst Du Dich für den Lauf registrieren.

Mit jeder Anmeldung generierst Du eine Spende und zusätzlich hast Du die Möglichkeit freiwillig bis zu 100 Euro für einen Verein deiner Wahl zu spenden.
Bist Du mit dabei?

Die Preise für die Laufpakete sind gestaffelt. Es lohnt, sich früh anzumelden, denn da sind die Preise niedriger.

#runforrare #wiedu #rarediseases #rarediseaseday #seltensindviele



RARE DISEASES RUN 2025

Sei mit deiner Schule oder Schulklasse dabei beim Rare Diseases Run 2025 und unterstütze Kinder, Jugendliche und Erwachsene mit seltenen Krankheiten!

Laufe mit und zeige, dass Dir chronisch kranke und behinderte Menschen wichtig sind. Je mehr von Euch am Lauf teilnehmen, desto mehr wird die Öffentlichkeit auf die Seltenen Krankheiten aufmerksam gemacht.

Als Dank erhält deine Schule einen Erinnerungspokal. Zusammen setzen wir ein starkes Zeichen für die Seltenen Krankheiten. Deine Schule oder Schulklasse kann den Lauf direkt an der Schule oder an einem beliebigen Treffpunkt im Zeitraum vom 24.02. bis zum 02.03.2025 durchführen, ohne dass man zu einem bestimmten Veranstaltungsort reisen muss.

Wenn Ihr helfen möchtet und weitere Informationen wünscht, schreibt uns bitte unter info@cdkl5-verein.de an.

Ihr könnt Euch auch eine Inklusionsbox mit ganz viel Info-Material ausleihen, um mehr über seltene Krankheiten zu erfahren!

Ihr könnt erfahren, wie es ist mit einer Behinderung zu leben!

Schirmherr der Veranstaltung: Eva Luise Köhler von der Eva Luise und Horst Köhler Stiftung .

- Anmeldung als Schul- oder Klassenmannschaft mit Festlegung der Lauf-Distanz auf der Online-Plattform
- Erhalt einer Startnummer zum Ausdrucken
- Laufen im Zeitraum des Events, wo und wie man möchte (während des Sportunterrichts oder nach der Schule)
- Eingabe der Zeit im Online-Portal für Urkunde und Platz im Ranking
- Spenden sind im Preis inkludiert, zusätzliche Spenden sind willkommen.
- Schulen/Klassen zahlen einen reduzierten Tarif – bitte anfragen!

Text: Kathrin Kunkel

SAVE THE DATES 2025

- **Rare Diseases Run** 23.2.-3.3.
- **Skiwochenende in Lenzerheide** 28.3.-30.3.
- **Wellnesswochenende** 16.5.-18.5.
- **Internationales Familientreffen in Rom** 27.6-29.6.
- **Väterwochenende** 19.9.-21.9.
- **Familienwochenende in Hohenroda** 26.9.-28.9.

MACH MIT UND SAMMLE SPENDEN!

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

direkt spenden mit betterplace.de



Macht aus euren
Geschenken
eine **gute Tat** für
unseren Verein

www.gooding.de