SCN2A GERMANY E.V. JAHRESBERICHT 2024

ERSTELLT IN Q1 2025 VON

Maike Eckert
Maaike Studemund
Dr. Svenja Kaden

Inhaltsverzeichnis

Vorwort	3
Jahresrückblick 2024	4-6
Familientreffen 2024	7-9
Finanzen	10
Unterstützen, aber wie?	11
Familien-Spotlight	12,13
Jahresausblick 2025	14
Studien-Update	15
Impressum	16

SCN2A Germany e.V.

Vorwort

"MIT GROSSEN SCHRITTEN VORAN"

Liebe Vereinsmitglieder, liebe Leserinnen und Leser,

ein neuer Jahresbericht bedeutet ein weiteres Jahr, in dem wir unsere Vereinsziele – betroffene Familien vernetzen, die Aufklärung über SCN2A-assoziierte Erkrankungen vorantreiben und die Forschung für bessere Therapien unterstützen – weiterverfolgen und umsetzen konnten. Darauf sind wir sehr stolz.

Im September durften wir bei unserer deutschsprachigen SCN2A-Konferenz, die wir wieder in enger Zusammenarbeit mit Priv.-Doz. Dr. Walid Fazeli organisiert hatten, viele neue Familien begrüßen und uns über unsere Sorgen und Hoffnungen austauschen.

In unserer großen SCN2A-Familie gab es im letzten Jahr wieder viele Herausforderungen zu bestehen: Einige Kinder hatten orthopädische Operationen zu meistern, manche haben wieder häufige und lange Krankenhausaufenthalte überstehen müssen, bei vielen war die Situation mit den epileptischen Anfällen schwer zu ertragen oder es waren oftmals die Behörden und Krankenkassen, die das Leben zusätzlich kompliziert gemacht haben.

In diesen für uns alltäglichen Sorgen hat es unendlich geschmerzt, dass wir uns im letzten Jahr zum ersten Mal von einem der Kinder dieser großen SCN2A-Familie im deutschsprachigen Raum verabschieden mussten. Wir werden diesen kleinen, tapferen Kämpfer für immer in unseren Herzen bewahren! Der Wunsch, dass so etwas nicht mehr passieren wird, ist riesengroß und wir sind unserem Ziel die Forschung für bessere Therapien voranzutreiben, im letzten Jahr ein Stück nähergekommen.

Durch unsere erfolgreiche Bewerbung zusammen mit SCN2A Italia bei der Chan Zuckerberg Initiative werden uns über 5 Jahre finanzielle Mittel, Trainings und Workshops zur Verfügung gestellt, um unsere Vereinsarbeit zu optimieren und uns intensiv in den Themen Forschungsnetzwerk und Fundraising fortzubilden.

Wir sind dankbar, dass Priv.-Doz. Dr. Fazeli vom UK Bonn uns auch hier wieder als wissenschaftlicher Ratgeber zur Seite stehen wird. Da sich diese Förderung aber nicht auf die finanzielle Unterstützung von Forschungsprojekten bezieht, zählen wir ab jetzt umso mehr auf unsere Familien und alle, die etwas für Kinder mit einer SCN2A-assoziierten Erkrankung tun wollen: Eure Unterstützung kann WIRKLICH Berge versetzen, um die notwendigen Ressourcen für die Forschung bereitstellen zu können und die dringend benötigten Medikamente entwickeln zu können.

Das erste RNA-basierte Medikament für eine Gruppe der betroffenen Kinder steht in den Startlöchern für klinische Studien. Doch um Lösungen für alle betroffenen Kinder zu finden, muss die Forschung weiter intensiviert werden.

Wir setzen große Hoffnungen auf die Zukunft und die gemeinsame Arbeit mit Euch/Ihnen allen, um unser Ziel zu erreichen: Den Familien von Kindern mit einem SCN2A-Gendefekt eine deutlich bessere Lebensqualität zu ermöglichen.
Eure/Ihre Unterstützung ist dabei von unschätzbarem Wert.

Herzlichen Dank!
Euer/Ihr Team von SCN2A Germany e.V.

Unser Reifejahr

JAHRESRÜCKBLICK 2024

Das Jahr 2024 war für den SCN2A Germany e.V. ein Jahr voller bedeutender Ereignisse, Meilensteine und wertvoller Erfahrungen.
Wir möchten mit diesem Bericht einen Überblick über unsere Aktivitäten und Errungenschaften geben und gleichzeitig die bemerkenswerte Unterstützung und Teilnahme unserer Mitglieder und der SCN2A-Community würdigen.

Run for Rare im Februar!

Am 29. Februar 2024 nahmen wir mit großem Engagement am Rare Diseases Run teil.
Insgesamt nahmen 4.095 Läufer*innen teil und legten 19.300 km zurück – das entspricht einem halben Erdumfang!

Besonders stolz sind wir auf alle, die für SCN2A an den Start gegangen sind. Ein ganz großes Dankeschön an alle Teilnehmer*innen und für jeden zurückgelegten Meter.

Es wurden insgesamt 2.700 € Spenden für SCN2A Germany e.V. gesammelt. Mit diesem Ergebnis konnten wir den dritten Platz der höchsten Spendensumme belegen.

Im März fand die zweite ordentliche Mitgliederversammlung unseres Vereins statt. Dies war eine wichtige Gelegenheit für uns, die Ausrichtung des Vereins zu präsentieren und die Zusammenarbeit mit unseren Mitgliedern zu intensivieren.

Im Juni 2024 wurden zwei Artikel in der Fachzeitschrift Epikurier veröffentlicht: "Mutationen im Gen SCN2A" und "Leben mit SCN2A Gen-Defekt". Diese Veröffentlichungen leisteten einen wichtigen Beitrag zur Aufklärung und Sensibilisierung für die SCN2A-Erkrankung. Im Selben Monat hatten wir durch unser Vereinsmitglied Kornelia Zingler die Möglichkeit gemeinsam beim Öffentlichkeitstag der deutschen Gesellschaft für Epileptologie einen Vortrag zum Leben mit einem Kind mit SCN2A-assoziierter Erkrankung zu halten und den Verein vorzustellen.

Unser Gründungsmitglied Nicolas Lorente vertrat den SCN2A Germany e.V. auf der Sommer-Konferenz der *FamilieSCN2A Foundation*, die vom 31. Juli bis 3. August 2024 stattfand. Diese Veranstaltung ermöglichte es uns, wertvolle Informationen auszutauschen und unser Netzwerk mit internationalen Partnern und Experten zu erweitern.

Unser Wachstumsjahr

JAHRESRÜCKBLICK 2024

Im Sommer 2024 führten wir eine Schultüten-Aktion für Einschüler durch, um Familien mit SCN2A-Erkrankungen zu unterstützen und den Start ins Schulleben zu begleiten.

Am 2. Oktober 2024 gaben wir stolz bekannt, dass SCN2A Germany e.V. nun Teil des "Rare As One Network" ist. Diese Zugehörigkeit stärkt unsere Position im internationalen Netzwerk der seltenen Erkrankungen und bietet neue Chancen für Zusammenarbeit und Forschung.

In 2024 standen auch weitere Webinare auf dem Programm mit dem Fokus, Familien über SCN2A aufzuklären und voneinander zu lernen.
Unsere Familienkonferenz war 2024 ein Schlüsselmoment für die Verbreitung der Aufklärung über SCN2A in Social Media; mehr dazu **ab Seite 7**.

Unsere enge Partnerschaft mit Kids-Hope brachte insgesamt knapp 16.000 € an Spenden und Sponsorengeldern ein. Ein Teil wurde bereits 2024 ausgezahlt, der Rest folgt 2025. Unser Mitglied Sarah Rieger wurde 2024 mit dem Förderpreis Ehrenamt 2024 ausgezeichnet und erhielt für unseren Verein 1.500 €.

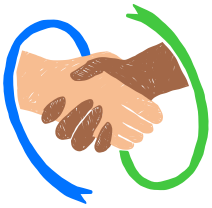
Kids-Hope organisierte auch wieder im Namen von SCN2A Germany einen großen Mandelverkauf und auch eine Mitgliedsfamilie verkaufte Mandeln an einem eigenen Stand.

2024 war ein Jahr des Wachstums und der Zusammenarbeit für SCN2A Germany e.V. Wir konnten zahlreiche neue Projekte und Initiativen umsetzen, unsere Reichweite in der Öffentlichkeit erhöhen und wichtige Partnerschaften etablieren.

Mit der Unterstützung unserer Mitglieder und der SCN2A-Community blicken wir positiv in die Zukunft und freuen uns auf die kommenden Herausforderungen und Chancen.

Wir danken allen, die uns in diesem Jahr begleitet und unterstützt haben, und freuen uns auf ein weiteres erfolgreiches Jahr im SCN2A Germany e.V.

Auch in Zukunft sind wir für jede helfende Hand dankbar, mehr Informationen hierzu unter: **www.scn2a.de/unterstuetzen**



02.2024

- Teilnahme an der Social-Media-Kampagne zum SCN2A Tag

12.03.2024

- Zweite ordentliche Mitgliederversammlung des SCN2A Germany e.V.

15.06.2024

- Teilnahme und Vorstellung des Vereins bei der 62. Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Epileptologie

08.2024

- Schultüten-Aktion für Einschüler

12.09.2024

- Webinar SCN2A Basics - Therapien, Genetik, Bandbreite

22.09.2024

- Eröffnung unseres YoutubeKanals und Hochladen unseres **Imagefilms** und des Webinars SCN2A Basics

Scan me

08.02.2024

- Eröffnung einer offiziellen SCN2A Germany Facebook-Seite

26.02. - 03.03.2024

- Teilnahme am Rare Diseases Run & am Tag der seltenen Erkrankungen (29.02)

06.2024

- Artikel im Epikurier "Mutationen im Gen SCN2A" & "Leben mit SCN2A Gendefekt"

31.07. - 03.08.2024

- Teilnahme an der FamilieSCN2A Foundation Sommer-Konferenz

20. - 22.09.2024

- 3. deutschsprachige SCN2A Familien Konferenz in Bonn & Präsentation Imagefilm

02.10.2024

- Bekanntgabe über die Aufnahme von SCN2A Germany in das "Rare As One Network"

12.2024

- Initiierung der Projektförderung Arbeitsgruppe PD Dr. Fazeli (UKBonn)
- Weihnachtsaktionen, z. B. gebrannte Weihnachtsmandeln (mit Kids-Hope)
- verschiedene Aktionen auf Social Media (z.B. zum Internationalen Tag der Menschen mit Behinderung)

Zusammen ist man weniger allein

FAMILIENTREFFEN IN BONN 2024

Im September fand die dritte Familienkonferenz an einem Wochenende in Bonn statt. Über 60 Teilnehmer*innen, darunter auch Familien aus Deutschland, Luxemburg und der Schweiz, nahmen an der Veranstaltung teil. Viele brachten ihre betroffenen Kinder mit, was zu einer familiären Atmosphäre beitrug und den Familien ein Gefühl von Sicherheit und Zugehörigkeit vermittelte.

Die Konferenz fand am Samstag im von der Arbeitsgruppe Dr. Fazelis zur Verfügung gestellten Hörsaal der Uniklinik Bonn statt, wobei auch für das leibliche Wohl durch ein abwechslungsreiches Buffet gesorgt war. Die Themen der Konferenz reichten von den neuesten Ergebnissen aus SCN2A-Forschungsprojekten bis hin zu Updates zu klinischen Studien und Therapiemöglichkeiten. Ein behindertengerechtes Fahrzeug konnte besichtigt werden und ein Update zur Natural History Study wurde vorgestellt.

Zudem gab es einen Vortrag zur frühen Förderung von Kindern mit Autismus-Spektrum-Störung vom Autismus-Zentrum Siegburg.
Die Lebenshilfe hielt einen Vortrag über Kinderbetreuung, Schulbegleitung, Ferienbetreuung und Entlastungsangebote für Familien mit behinderten Kindern.

Besonders geschätzt wurde die Kinderbetreuung, die von allen Familien sehr positiv bewertet und im Nachgang über einen Fragebogen mit „sehr gut“ beurteilt wurde.
Diese Rückmeldungen bestärkten uns, auch für die kommende Konferenz wieder auf die Leo-Kinderagentur zu setzen.

Ein Höhepunkt der Veranstaltung war die Vorführung des **Imagefilms**, der künftig auf unseren Social-Media-Kanälen die SCN2A-Erkrankung in den Mittelpunkt rücken soll. Der Film zog nicht nur die Aufmerksamkeit auf sich, sondern berührte viele Teilnehmer und unterstrich die Bedeutung von Aufklärung und Austausch in diesem Bereich.

Scan me

Zusammen ist man weniger allein

FAMILIENTREFFEN IN BONN 2024

Auch unser Flyer wurde während der Konferenz zusammen mit anderem Informationsmaterial ausgelegt. Seit Ende 2024 werden die Flyer an alle sozialpädiatrischen Zentren verteilt, um die Aufklärung über SCN2A zu fördern.

Am Freitagabend hatten die Eltern bei einem gemeinsamen Abendessen die Möglichkeit, sich in entspannter Atmosphäre kennenzulernen. Für einige Familien war es das erste Treffen mit anderen Betroffenen, während sich viele bereits aus den vergangenen Jahren kannten und sich über ihr Wiedersehen freuten. Auch am Samstag fand ein gemeinsames Abendessen statt, bei dem die Familien sich angeregt über die Konferenz unterhielten.

Wir freuen uns bereits jetzt auf die nächste Familienkonferenz und darauf, auch in Zukunft gemeinsam mit allen Beteiligten wichtige Themen weiter voranzutreiben.

Thank you

Dr. med. Markus Wolff - *Klinik Lengg Zürich & DBZ Vivantes Klinikum Berlin*

Dr. med. Walid Fazeli & Dr. med. Daniel Bamborschke - *Universitätsklinikum Bonn*

& das Universitätsklinikum Bonn

An unser großartiges Imagefilmteam:
Sarah Rieger / Anna Homann
David Fassbinder / Max Buchholz
Daniel Korte
und den teilnehmenden Familien Kies, Lorente, Oster, Janeck, Bialowons, Kaden, Studemund & Homann

Dank großzügiger Unterstützung durch zahlreiche Sponsoren, der Arbeitsgruppe von Dr. Fazeli der UK Bonn und unseres Partnervereins Kids-Hope (früher J-Hope) war die Teilnahme für alle kostenlos. Kindness for Kids übernahm die Kosten für die Kinderbetreuung, und in Zusammenarbeit mit Aktion Mensch konnten wir den Teilnehmern eine finanzielle Entlastung der Reisekosten ermöglichen.

Zusammen ist man weniger allein

Impressionen BONN 2024

einmaleins

FINANZEN

Auch im Jahr 2024 konnten wir unsere Finanzen erfolgreich und nachhaltig verwalten und schließen das Jahr mit einem erfreulichen Jahresabschluss von 30.923,85 € ab. Besonders hervorzuheben sind die weiterhin niedrigen Ausgaben und Kosten, die durch unser ehrenamtliches Engagement ermöglicht werden können.

Unsere Einnahmen setzen sich aus Mitgliedsbeiträgen, Einzelspenden, Kondolenzspenden und den großartigen Spendenaktionen von J-Hope zusammen, die einen wertvollen Beitrag zu unserem finanziellen Erfolg geleistet haben.

Ein bedeutender Schwerpunkt war in diesem Jahr die Familienkonferenz. Dank Fördergelder konnten wir nicht nur die Veranstaltung selbst realisieren, sondern auch eine professionelle Kinderbetreuung, die Verpflegung während der Konferenztage, gemeinsame Abendessen sowie die subventionierte Unterbringung der teilnehmenden Familien ermöglichen.

Wir freuen uns ebenfalls sehr, dass wir erstmals als Verein die Uniklinik Bonn rund um das Team von PD Dr. Walid Fazeli mit einer Projektförderung von 7.950 € unterstützen können und somit einen wichtigen Teil für die vielen laufenden Forschungsaufgaben leisten dürfen.

Wir sind stolz darauf, unser drittes Vereinsjahr mit einem so positiven Abschluss zu beenden und freuen uns auf unser gemeinsames Jahr 2025!

Gewinn- und Verlustrechnung 2024				
DE				
Ausgaben	Betrag		**Einnahmen**	Betrag
Ausgaben - Konferenz	-	9.138,50 €	Einnahmen - Übertrag Vorjahr	13.813,97 €
Ausgaben - Projektförderung UKB	-	7.950,00 €	Einnahmen - Konferenz - Aktion Mensch	10.386,32 €
Ausgaben - Umbuchung	-	2.343,43 €	Einnahmen - Spenden - Einzel	7.886,84 €
Ausgaben - Personal - Mitarbeiter	-	1.028,16 €	Einnahmen - Spenden - J-Hope	4.407,00 €
Ausgaben - Sach - Öffentlichkeitsarbeit	-	1.006,50 €	Einnahmen - Spenden - Kondolenz	3.938,00 €
Ausgaben - Sonstiges - Versicherungen u Gebühren	-	705,00 €	Einnahmen - Spenden - Sponsoring	3.800,00 €
Ausgaben - Teilnahme an Veranstaltungen und Kongressen	-	457,34 €	Einnahmen - GKV Förderung	3.000,00 €
Ausgaben - Sach - Geschäftsbedarf	-	286,38 €	Einnahmen - Rare Diseases Run	2.700,00 €
Ausgaben - Hosting und Admin	-	252,20 €	Einnahmen - Umbuchung	2.343,43 €
Ausgaben - Bankkosten	-	180,94 €	Einnahmen - Mitgliedsbeiträge	2.095,00 €
Ausgaben - Sonstiges - Mitgliedsbeiträge	-	125,00 €	Einnahmen - Gooding GmbH	26,74 €
	-	23.473,45 €		54.397,30 €
			Abschluss 2024	**30.923,85 €**

Unterstützen - aber wie?

GEMEINSAM STARK FÜR SCN2A

Seltene Erkrankungen wie SCN2A brauchen nicht nur finanzielle Hilfe – sie brauchen Menschen, die sich engagieren. Der Verein SCN2A Germany e.V. lebt von der Kraft seiner Mitglieder, Unterstützer*innen und kreativen Ideen. Gemeinsam können wir das Leben betroffener Familien verbessern, Sichtbarkeit schaffen und Hoffnung geben.

So kannst du mitwirken:

1. Werde aktiv!
Mitglied werden: Mit einer aktiven oder Fördermitgliedschaft (ab 25 €/Jahr) bist du Teil einer starken Gemeinschaft.

Dein Beruf, deine Stärke:
Bring ein, was du gut kannst: Sportcoaches können Trainings zugunsten des Vereins anbieten, Pädagog*innen oder Therapeut*innen ihr Wissen teilen – ob durch Vorträge, Workshops oder kleine Aktionen. Auch rechtliche oder finanzielle Expertise ist gefragt. So wird dein Können zur direkten Hilfe.

2. Nutze persönliche Anlässe
Verwandle Geburtstage, Hochzeiten, Jubiläen oder Abschiedsfeiern in Spendenaktionen. So verbindest du Freude mit einer guten Sache – und inspirierst andere.

3. Kreativität von Jung bis Alt
Schüler*innen können durch Kuchenverkäufe, Spendenläufe oder Theaterabende Gutes tun – das stärkt Teamgeist und Sozialkompetenz.

4. Unternehmen zeigen Haltung
Firmen können SCN2A auf vielfältige Weise unterstützen: durch Spenden statt Geschenken, Sponsoring, interne Aktionen oder Social-Media-Kampagnen. Auch die Teilnahme am Rare Diseases Run als Firmenteam oder die weihnachtliche Mandelaktion sind tolle Möglichkeiten, soziales Engagement sichtbar zu machen.

Scan me

5. Beim Online-Shoppen Gutes tun
Über die Plattform Gooding kannst du SCN2A ganz nebenbei unterstützen: Wähle den Verein aus, shoppe wie gewohnt – und ein Teil des Einkaufswerts wird automatisch gespendet. Ohne Mehrkosten für dich!

6. Oder einfach spenden
Auch eine einmalige Geldspende ist eine wertvolle Form der Unterstützung – direkt, unkompliziert und wirkungsvoll.

SCN2A Germany e.V.
Bank für Sozialwirtschaft
IBAN: DE47 3702 0500 0001 8515 01
BIC: BFSWDE33XXX

Familien-Spotlight

MIT LEONIE & IHREN ELTERN

Liebe Leonie, herzlichen Dank, dass du dir Zeit für dieses Interview nimmst. Magst du dich selbst und deine Familie kurz vorstellen?

L: Hallo, ich bin Leonie (19 J.) und lebe mit meiner Mama Sandra (47 J.) und meinem Papa Markus (54 J.) in Lennestadt (Sauerland), NRW. Zu meiner Familie gehören noch mein Dackel-Labrador-Mix Alf (9 J.) und meine 2 Kaninchen Flocke und Charlie.

Wie sieht dein Alltag heute aus? Und wie geht es dir jetzt?

L: Zur Zeit bin ich im Vor-Abi am Städtischen Gymnasium in Lennestadt. Eigentlich geht es mir gut. Leider habe ich aber nach wie vor mehrere ataktische Anfälle im Monat, die oft mehrere Stunden anhalten und mich daher immer wieder einschränken. Zur Zeit befinde ich mich in dem Bewerbungsverfahren für ein FSJ. Danach würde ich gerne eine Ausbildung als Heilerziehungspflegerin machen.

Hast du Hobbys oder Interessen, die dir besonders viel Spaß machen?

L: Mein großes Hobby ist ZUMBA. Ich gehe 2 x pro Woche zum Training. Außerdem gehe ich noch 1 x pro Woche auf Islandpferden reiten. Zusätzlich gehe ich gerne Schwimmen, fahre SUP-Board und zeichne/male gerne. Außerdem gehe ich seit ca. 2,5 Jahren alle 2 Wochen ehrenamtlich in ein Seniorenheim.

Wann habt ihr die Diagnose SCN2A erhalten und was hat das damals für Euch bedeutet/verändert?

M/S: Wir haben Anfang 2013 die Diagnose SCN2A erhalten. Da Leonie seit Mitte 2007 besondere Auffälligkeiten zeigte, waren wir froh, einen „Namen“ für ihre Krankheit zu haben, da wir als Eltern vorher oft nicht ernst genommen wurden.

Wie seid ihr als Eltern nach der Diagnose mit den emotionalen Belastungen umgegangen, die mit der Betreuung eines Kindes mit Besonderheiten einhergehen? Gibt es Dinge, die Euch gutgetan bzw. geholfen haben?

M/S: Für uns als Eltern war sofort klar, dass wir an unserem Umgang mit Leonie nichts ändern werden. Wir haben ja ca. 7 Jahre ohne Diagnose gelebt. Für uns stand immer im Vordergrund, ihr alles zu ermöglichen und sie alles ausprobieren zu lassen, was „gesunde“ Kinder auch machen. Da Leonie ihre Einschränkungen nur episodisch hat, können wir einen relativ normalen Alltag führen. Es muss aber dauerhaft einer aus der Familie „Rufbereitschaft“ haben, um im Notfall für sie da zu sein.

Könnt ihr Euch an die ersten Monate/Jahre mit Leonie erinnern? Was waren damals eure größten Herausforderungen und wie hat sich dies im Laufe der Jahre verändert?

M/S: Eine große Herausforderung war, dass Leonie Auffälligkeiten zeigte und diese nicht ernst genommen wurden. Erst mit ca. 4,5 Jahren haben wir ihr episodisch auffälliges Gangbild gefilmt und unsere Sorgen wurden plötzlich geteilt. Es hat dann aber noch ca. 2 Jahre bis zur Diagnose gedauert. Ein Problem ist nur nach wie vor das Versorgungsamt, da Leonie ab 18 neu beurteilt worden ist und wir gegen die Entscheidung mittlerweile klagen.

Wie empfandet ihr die Familienkonferenz in Bonn? Wie war das Zusammentreffen und Kennenlernen der Familien für Euch?

M/S: Die Konferenz in Bonn war für uns alle eine große Bereicherung. Auch wir haben ja zum 1. Mal einen Austausch mit anderen Eltern erlebt und dort gesehen, wie unterschiedlich sich der Gendefekt bemerkbar macht. Wir empfinden den Austausch als sehr hilfreich und auch wir, mit einer erwachsenen Tochter, können hoffentlich anderen Familien Hoffnung, Mut und Hilfe geben.

"Leonie ist eine willensstarke junge Frau, die uns immer wieder beweist, dass man mit Durchhaltevermögen vieles schaffen kann, was andere für unmöglich halten.
Sie hat ein tolles Talent beim Zeichnen und Malen, was sie immer wieder unter Beweis stellt."

Gibt es etwas, von dem man Euch gesagt hat, dass Leonie es niemals lernen wird und sie es wider aller Umstände doch geschafft hat?

M/S: Als kleines Kind stand im Raum, ob Leonie jemals laufen wird. Auch dies hat sie geschafft und hat ihre motorischen Fähigkeiten in vielerlei Hinsicht gut ausgebaut.

Welchen Rat möchtet ihr Familien mit auf den Weg geben, die die Diagnose erst vor kurzem erhalten haben?

M/S: Wir möchten andere Eltern ermutigen, nicht aufzugeben, an ihre Kinder zu glauben. Unsere „besonderen" Kinder können uns immer wieder zeigen, dass Prognosen nicht stimmen und sie mehr erreichen, als jemals von ihnen gedacht wird.

Herzlichen Dank für eure Zeit und Offenheit!

Auf ins dritte Jahr!

JAHRESAUSBLICK 2025

Im Jahr 2025 strebt SCN2A Germany e.V. an, gemeinsam mit SCN2A Italia als Teil des "Rare As One Network" der Chan Zuckerberg Initiative (CZI) einen bedeutenden Beitrag zur Beschleunigung der Forschung und Unterstützung für seltene Krankheiten zu leisten.
Durch die finanzielle Unterstützung der Chan Zuckerberg Stiftung werden wir in der Lage sein, die Europäische Konferenz auszurichten, zusätzliche Arbeitskräfte für die beiden Organisationen zu gewinnen und wichtige Forschungsprojekte für die SCN2A-Gemeinschaft zu fördern. Unser Ziel ist es, weiterhin aktiv in der globalen Gemeinschaft für seltene Erkrankungen mitzuwirken und die Lebensqualität der Betroffenen durch fortschrittliche Forschung und gezielte Unterstützung zu verbessern.

30.03.2025

- Mitgliederversammlung des Vereins

2025

- Quartalsweises aktualisieren der Webseite zur Information aller Interessierten und Fachleute
- Instagram Aktionen

27.-28.09.2025

- ·Familientreffen in Süddeutschland

24.02 - 02.03.2025

- Teilnahme am 4. Rare Diseases Run - Lauf für seltene Erkrankungen

16.05 - 17.05.2025

- Organisation und Teilnahme von Mitgliedern an der “3rd SCN2A & SCN8A scientific conference & family gathering”

2025

- Weihnachtsaktionen gemeinsam mit unserem Partner-Verein Kids-Hope e.V.
- Projektförderung der Arbeitsgruppe PD Dr. Fazeli (UK Bonn) mit finanzieller Unterstützung der Natural History Study für 12 Monate

UND AUCH NOCH...

- weitere Verbreitung unserer Flyer an Fachleute in anderen deutschsprachigen Ländern
- Kontinuierlicher Informationsaustausch zu den klinischen Studien
- Weitere Spendenaktionen

Was gibt es Neues?

STUDIEN-UPDATE

Im Folgenden möchten wir über eine aktuell laufende klinische Studie informieren, die sich an Familien mit Kindern richtet, bei denen eine frühkindliche Epilepsie mit Entwicklungsverzögerung (DEE) in Verbindung mit einer SCN2A- oder SCN8A-Mutation diagnostiziert wurde.

Dieser Beitrag dient ausschließlich zu Informationszwecken. Relutrigine ist aktuell (Stand März 2025) ein Prüfmedikament und hat noch keine amtliche Zulassung erhalten. Die Teilnahme an einer klinischen Studie ist immer freiwillig und eine persönliche Entscheidung. Zur Risiko/Nutzenabwägung konsultieren Sie bitte Ihren behandelnden Arzt.

EMBOLD-STUDY: PRAX-562 (Relutrigine) von Praxis Precision Medicines

Randomisierte, doppelblinde, Placebo kontrollierte Phase 2 Studie für Patienten mit SCN2A (Überfunktion = Anfallsbeginn innerhalb der ersten drei Lebensmonate) und SCN8A Mutationen mit frühkindlicher Epilepsie mit Entwicklungsverzögerung (DEE).

Ziel: Untersuchung der Sicherheit, Verträglichkeit, Wirksamkeit und Pharmakokinetik der Substanz PRAX-562

Substanz und Wirkungsweise: Kleines Molekül, das – im Gegensatz zu den bekannten Natriumkanalblockern (z. B. Phenytoin) – gezielt den krankhaft anhaltend erhöhten Natriumeinstrom beeinflussen soll.

Ablauf: In Europa ist eine komplett heimbasierte Teilnahme möglich. Es sind keine Anreisen ins Studienzentrum (nach Madrid) notwendig, falls nicht erwünscht.

Bisherige Daten: Die Auswertung der Phase 2 Daten aus der EMBOLD-Studie zu Relutrigine (Prax-562) hat erste vielversprechende Ergebnisse für die Behandlung von Patienten mit frühkindlicher Epilepsie und Entwicklungsverzögerung (DEE) bei SCN2A und SCN8A Genmutationen gezeigt.
Die Rekrutierung läuft weiter, da noch mehr Daten für eine Zulassung des Medikaments gesammelt werden müssen.

Mehr zum Thema Klinische Studien und wie Familien sich beteiligen können unter: **https://www.scn2a.de/klinische-studien-fur-scn2a-und-scn8a**

Impressum

WIR SAGEN DANKE!

SCN2A Germany e.V.

Hochdahler Str. 100
40724 Hilden
E-Mail: info@scn2a.de
Website: www.scn2a.de

Vereinsregister: VR 12211
Registergericht: Amtsgericht Düsseldorf, Werdener Str. 1, 40227 Düsseldorf

Spendenkonto:
Bank für Sozialwirtschaft
IBAN: DE47 3702 0500 0001 8515 01
BIC: BFSWDE33XXX

Verantwortlich für den Inhalt
Erstellt in Q1 2025 von Maike Eckert, Maaike Studemund & Dr. Svenja Kaden

Bildnachweis:
Alle Fotos auf den Seiten 1, 4, 5, 7, 8, 9, 12 und 13: © SCN2A Germany e.V. – mit herzlichem Dank an unsere Mitglieder für die Bereitstellung.
Einzelne Grafikelemente, Symbole und Formen mit freundlicher Genehmigung von Canva.com.

Thank you

Ohne unsere Spender*innen, Sponsoren und vor allem Mitglieder wäre unser Einsatz für SCN2A-Betroffene nicht möglich.
Ein herzliches Dankeschön an alle!