



SCN2A GERMANY E.V. JAHRESBERICHT 2023



ERSTELLT IN Q1 2024 VON

Maike Eckert

Maaike Studemund

Dr. Svenja Kaden



Inhaltsverzeichnis

Vorwort	3
Jahresrückblick 2023	4-5
Familientreffen 2023	6
Finanzen	7
Interview mit Dr. Fazeli	8-9
Familien Spotlight	10-11
Jahresausblick 2024	12
Impressum	13

Vorwort

"MEHR ROUTINE IM ZWEITEN VEREINSJAHR"

Liebe Vereinsmitglieder, liebe Leserinnen und Leser,

wir blicken glücklich und deutlich routinierter auf unser zweites Vereinsjahr zurück. Gleichzeitig hat uns dieses Jahr aber auch so manche Hürden aufgezeigt. Der aktive Kern des Vereins hatte persönlich viele Herausforderungen zu meistern und so hat sozusagen auch der Verein den allgegenwärtigen Personalmangel zu spüren bekommen. Es warten so viele Ideen auf eine Umsetzung und wir laden daher herzlich zur Mitarbeit ein.

Im letzten Jahr hat sich dennoch einiges getan. Dank Eurer und Ihrer Unterstützung können wir nun auch die ersten Forschungsprojekte prüfen, die wir gerne finanziell unterstützen möchten, um die Lebensqualität der SCN2A-PatientInnen zu verbessern.

Ein Aspekt, der uns natürlich riesig freut, ist, dass immer mehr Eltern zu uns stoßen. Unsere Webseite wird nun bei Suchmaschinenanfragen mit dem Begriff "SCN2A" sogar an erster Position gezeigt und auch der Instagram-Kanal findet immer mehr "Follower".

Der Höhepunkt des Vereinsjahres war auch letzten September wieder das Familientreffen in Bonn. Wir bedanken uns bei allen teilnehmenden Familien, dass sie diese Veranstaltung so wunderbar bereichert haben.

Zudem wächst der Zusammenhalt zwischen den internationalen SCN2A-Verbänden stetig und wir spüren, dass wir gemeinsam noch ganz viel erreichen können.

Und auch im deutschsprachigen Umfeld verknüpfen wir uns immer stärker mit den Elternverbänden anderer verwandter seltener Erkrankungen wie zum Beispiel über das Team des Rare Diseases Runs oder den Epilepsie-Bundes-Elternverband.

Einen Meilenstein in der SCN2A-Welt möchten wir auch noch erwähnen. Die erste SCN2A-Studie hat nun endlich auch in Europa begonnen mit einem Studienzentrum in Spanien. Da diejenigen Kinder, die daran teilnehmen, für Reisen zu schwer betroffen sind, wird diese Studie als Home Care Studie durchgeführt, d. h. die Untersuchungen finden direkt zu Hause bei den kleinen PatientInnen statt. Der Weg dorthin war sehr steinig, aber nun drücken wir die Daumen, dass die neue Therapie die Anfallssituation endlich verbessert und dass weitere Studien schnell folgen werden.

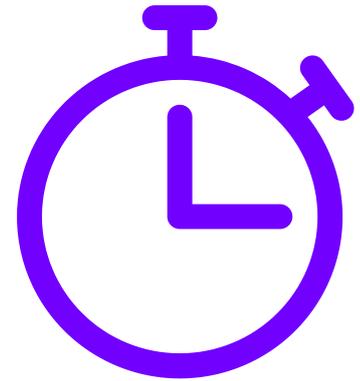
Diesen Jahresbericht möchten wir auch nutzen, um Dr. Walid Fazeli und seinem Team an der Kinderneurologie in Bonn herzlich für die Hilfe in allen fachlichen Belangen und auch darüber hinaus zu danken. Wir freuen uns auf ein weiteres Jahr der guten Zusammenarbeit, die schon wieder intensiv läuft mit der Planung des nächsten Familientreffens 2024 und der Europäischen SCN2A/SCN8A Konferenz 2025.

Wir wünschen Ihnen allen viel Spaß beim Lesen und sagen von Herzen Dankeschön für Ihre vielfältigen Beiträge zur Unterstützung unserer Kinder.

Ihr Team von SCN2A Germany e.V.

Unser Wachstumsjahr

JAHRESRÜCKBLICK 2023



Unser Verein SCN2A Germany e.V. warf im Jahr 2023 seine Kinderschuhe ab und ist nun auch mit großen Schritten national und international unterwegs.

Run for Rare!

Ende Februar/Anfang März lud der Verein zum Rare Diseases Run - ein virtueller Spendenlauf für den guten Zweck.

Prominente Unterstützung bekamen wir von Rola El-Halabi, deutsche Profi-Boxerin, die auf unserer Instagram-Seite Werbung für uns machte, die zahlreich geteilt wurde. Stolze 1600 € Spenden kamen hierdurch zusammen.

Im Wonnemonat Mai reisten einige Vereinsmitglieder vertretend für den Verein nach Køge (Dänemark), um an der internationalen "SCN2A & SCN8A"-Konferenz teilzunehmen. Wir nahmen dort an den Fachvorträgen teil und vernetzten uns mit Familien und Organisationen aus der ganzen Welt. Außerdem war SCN2A Germany ein Bestandteil des Fachprogramms und durfte sich vor einem großen Publikum präsentieren. Auch die persönliche Vernetzung kam nicht zu kurz. Viele Eltern reisten mit ihren betroffenen Kindern an, was uns noch einmal die große Bandbreite von SCN2A und SCN8A bedingten Erkrankungen aufzeigte und uns einmal mehr vor Augen führte, wofür und vor allem für wen wir hier kämpfen!

Wir begrüßen Familien aus anderen deutschsprachigen Ländern!

In 2023 durften wir auch Familien aus anderen deutschsprachigen Ländern kennenlernen und teilweise im Verein begrüßen. Aus Österreich, der Schweiz und Luxemburg meldeten sich betroffene Familien, für die wir ebenfalls eine Anlaufstelle bieten.

Auch kleine Schritte führen zum Ziel

Neben all diesen wunderbaren Neuerungen machte der Verein auch viele kleine Schritte in verschiedenste Richtungen, frei nach dem Motto "Alle Wege führen nach Rom".

Wir vernetzten uns in vielen Online-Meetings und Telefonkonferenzen mit anderen Vereinen und Organisationen, schlossen uns in Arbeitsgruppen zusammen, um produktiver zu sein, und konnten sogar schon einige Artikel in verschiedensten (Fach)-Zeitschriften verbuchen.

Unser Ziel hierbei war und wird immer sein: "Niemand soll sich nach der Diagnose je wieder alleine fühlen". Und wir denken, wir sind dem einen großen Schritt nähergekommen.



28.02. - 05.03.2023

- Teilnahme am Rare Diseases Run

07.03.2023

- Teilnahme an der Veranstaltung "Seltene Erkrankungen Bayern"

01. - 03.09.2023

- 2. deutschsprachige SCN2A Familien Konferenz in Bonn

12.2023

- Weihnachtsaktionen, z. B.
- digitaler Adventskalender auf Instagram
- gebrannte Weihnachtsmandeln (mit J-Hope)
- Ornamente aus Holz für den Weihnachtsbaum unserer kleinen SCN2A-Kämpfer

06.03.2023

- Erste ordentliche Mitgliederversammlung des SCN2A Germany e.V.

26. - 27.05.2023

- Teilnahme an der internationalen SCN2A & SCN8A Konferenz in Køge, Dänemark

11.2023

- Start der ersten klinischen Studie PRAX-562 für unsere SCN2A-Kinder mit Studienzentrum in Spanien und "In-Home"-Option bequem von zu Hause aus

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

Das Schönste an uns ist das WIR!

FAMILIENTREFFEN IN BONN

Am ersten September Wochenende 2023 fand unsere zweite Familien Konferenz in Bonn statt: Dank Spendengeldern, Sponsoren und der Pauschalförderung der GKV, konnten wir neben der kostenlosen Teilnahme für alle, die Anreise der Gastredner und auch eine Kinderbetreuung stellen. So hatten viele Familien die Möglichkeit, gemeinsam die Konferenz zu erreichen und den Fachvorträgen zuzuhören. Über 20 Familien aus Luxemburg, Österreich, der Schweiz und Deutschland trafen sich hier in einem Hörsaal der Uniklinik Bonn.

Der Verein informierte in verschiedenen Vorträgen über den SUDEP, zerebral bedingte Sehbeeinträchtigungen und erklärte die laufende Natural History Study. Wir vermittelten Basiswissen über SCN2A und berichteten von der SCN2A& SCN8A-Tagung in Køge.

Intensives Kennenlernen am Abend

Abends lud der Verein alle Teilnehmer*innen zum Essen in einem nahegelegenen Hotel ein. Hier konnten sich die Familien kennenlernen und den Tag in lockeren Gesprächen ausklingen lassen.

Der Samstag begann mit Schwung: Eine Tanztherapeutin animierte Klein und Groß dazu, sich frei im Rhythmus der Musik zu bewegen. Jeder, so wie er konnte und mochte. Dieser Teil war besonders heilsam, weil in der Musik und der Bewegung alle gleich waren, egal ob mit oder ohne Behinderung.

Der Nachmittag wurde an einem nahegelegenen Wildgehege verbracht. Das schöne Wetter hat den Spaziergang im Waldgebiet zu einem Erlebnis für alle gemacht. Der dann anbrechende Abend war gefüllt von intensiven Gesprächen, gemeinsamem Lachen, aber auch großer Anteilnahme für die Erkrankung in all ihren Facetten.

Ohne unsere Spender*innen, Sponsoren und vor allem Mitglieder wäre unser Einsatz für SCN2A-Betroffene nicht möglich. Ein herzliches Dankeschön an alle! Auch unser in Freundschaft verbundener Partnerverein, J-Hope e.V. war eine große Unterstützung!

Dank und Anerkennung geht auch an die Fachärzte, die den SCN2A Germany e.V. dauerhaft seit seiner Gründung unterstützen:

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

Dr. med. Walid Fazeli -
Universitätsklinikum Bonn

Sonntag stand leider schon die Abreise an. Aber alle Teilnehmer wussten genau: Wir sind zwar selten, aber nie wieder allein!

einmaleins

FINANZEN

Auch im zweiten Vereinsjahr können wir einen positiven Abschluss mit einem großen “Abschluss-Puffer” präsentieren. Dank geringer laufender Kosten, die auf einer 100% ehrenamtlichen Unterstützung unserer Beteiligten basiert, sowie diversen Spendeneingängen, können wir für zukünftige Öffentlichkeitsarbeit (wie z. B. Gestaltung, Druck und Versand des Vereins-Flyers), sowie für Research & Development Projekte nun erstmals Gelder ansparen.

Der größte Ausgabenposten fällt auf die Familienkonferenz zurück, mit der wir gleich auf mehrere Vereinsziele einzahlen - Wissensaufbau und Austausch für die Familien und die gleichzeitige enge Zusammenarbeit mit unseren fachlichen Experten, wie Dr. Walid Fazeli und Dr. Markus Wolff. Durch eine Gegenfinanzierung mittels Sponsoring lokaler Bonner Unternehmen und der Unterstützung durch die Pauschalförderung der GKV, konnten wir die Kosten vollständig decken.

Wir danken allen Unterstützenden für die vielen Einzelspenden und den fleißigen LäuferInnen, die beim Rare Diseases Run teilgenommen haben. Ebenfalls danken wir für die großzügigen Kondolenzspenden und unserem Schwesterverein J-Hope für die tollen lokalen Aktivitäten und den Mandelverkauf.

Und ein großer Dank geht natürlich an alle Aktiven und Fördermitglieder, die uns mit ihrem Beitrag eine Planungssicherheit geben.

Ausgaben	Betrag	Einnahmen	Betrag
Familienkonferenz	- 3.224,96 €	Übertrag Vorjahr	6.836,64 €
Bankkosten	- 166,28 €	GKV Förderung	3.000,00 €
Versicherungen u Gebühren	- 449,00 €	Spenden - Einzel	2.309,12 €
Geschäftsbedarf	- 299,85 €	Spenden - J-Hope	2.061,00 €
Öffentlichkeitsarbeit	- 527,44 €	Rare Diseases Run	1.600,00 €
Hosting und Admin	- 205,70 €	Mitgliedsbeiträge	1.555,00 €
Sonstiges	- 191,26 €	Sponsoring Konferenz	1.250,00 €
Teilnahme an Veranstaltungen und Kongressen	- 133,80 €	Spenden - Kondulenz	420,00 €
Mitgliedsbeiträge	- 125,00 €	Sonstiges	94,25 €
		Bank Verbuchung	11,25 €
	- 5.323,29 €		19.137,26 €
		Abschluss 2023	13.813,97 €

Zusammenarbeit

INTERVIEW MIT DR. WALID FAZELI



Lieber Herr Dr. Walid Fazeli, herzlichen Dank, dass Sie sich die Zeit für unser Interview nehmen. Bitte stellen Sie sich kurz vor.

Mein Name ist Walid Fazeli. Ich bin Kinderarzt und habe mich als Kinderneurologe/Neuropädiater auf neurologische Erkrankungen bei Kindern und Jugendlichen spezialisiert. Mein Schwerpunkt sind kindliche Epilepsien und hier insbesondere genetisch bedingte Epilepsien und Entwicklungsstörungen. Geboren und aufgewachsen bin ich im Raum Bonn. Nach dem Medizinstudium in Freiburg mit Auslandsaufenthalten in Paris, Melbourne und Tromsø (Norwegen) habe ich meine Facharztausbildung an der Uniklinik Hamburg-Eppendorf und meine neuropädiatrische Weiterbildung an der Uniklinik Köln absolviert. Seit 2021 bin ich an der Uniklinik Bonn tätig, inzwischen als stellv. Direktor der Klinik für Neuropädiatrie und des SPZs.

Wie und wann sind Sie erstmalig mit dem Gen „SCN2A“ in Berührung gekommen?

Ich habe zusätzlich zu meiner Facharztausbildung in einem neurowissenschaftlichen Labor in Hamburg und später in Köln gearbeitet. 2011 übernahm ich ein grundlagenwissenschaftliches Projekt, bei dem wir uns mit der Epilepsie-Entstehung im Zusammenhang mit SCN2A-Mutationen befasst haben. Mir war damals noch nicht klar, welche klinische Bedeutung das mal haben würde. Ich wollte damals wie heute verstehen, wie SCN2A-Mutationen zu Epilepsien und Entwicklungsstörungen führen – und vor allem: was man dagegen tun kann. In den vergangenen 13 Jahren sind das Gen und die damit assoziierten Erkrankungen zu einer Herzensangelegenheit für mich geworden.

Sie arbeiten ja nun bereits seit mehreren Jahren mit uns Familien aus dem SCN2A Germany e.V. zusammen. Was bedeutet für Sie diese Zusammenarbeit aus ärztlicher Sicht?

Die Zusammenarbeit mit den Familien des Vereins SCN2A Germany e.V. macht mir zunächst Freude, weil wir dort gemeinsam mit viel Zeit und Energie etwas bewegen wollen. Für mich ist der Austausch mit den Familien Inspiration und gibt mir Kraft, weil ich sehe, dass es sich lohnt, weiter gemeinsam zu kämpfen. Zugleich erlebe ich auch regelmäßig Momente, in denen ich Demut und großen Respekt gegenüber den Eltern und Kindern verspüre und hierbei dann auch merke, dass wir – bei aller persönlicher Verbundenheit und Vertrautheit mit dem Kernteam des Vereins – doch aus ganz unterschiedlichen Perspektiven auf diese Erkrankungen und Lebenssituationen schauen. Ich finde es durchaus herausfordernd, diese Rollen miteinander zu vereinbaren, denke aber, dass uns das gemeinsam sehr gut gelingt. Am Ende begegnen wir uns da als Menschen, die voneinander lernen und gemeinsam ein Ziel verfolgen.

Auf welche Themen möchten Sie sich in den kommenden Jahren fokussieren?

Ich möchte meinen Beitrag dazu leisten, die Behandlung von Menschen mit SCN2A-assoziierten Erkrankungen substantiell zu verbessern – egal ob Kinder mit Epilepsien, Autismus-Spektrum-Störungen oder andere. Ich hoffe sehr, dass wir bald an der Uniklinik Bonn Patienten im Rahmen der Embrave-Studie eine Behandlung mit Prax-222 anbieten und ihnen damit hoffentlich helfen können. Zugleich müssen wir diese Erkrankungen, die ja so unterschiedlich verlaufen, besser verstehen. Hierzu arbeite ich mit den Mitarbeiter*innen meiner Arbeitsgruppe in Bonn an verschiedenen Projekten, die u.a. den natürlichen Krankheitsverlauf, die Epilepsie-Behandlung und die sozio-ökonomischen Auswirkungen untersuchen. Das geht natürlich nur mit guten Kooperationspartnern wie Katherine Howell, Rikke Møller, Markus Wolff – und natürlich Ihnen als Verein SCN2A Germany. Die Vernetzung, die wir durch unsere deutschen und internationalen Tagungen gemeinsam erreicht haben, ist Grundvoraussetzung für diese Arbeit. Da haben wir gemeinsam schon einiges erreicht, finde ich!

Haben Sie eine Vision, also ein Bild oder großes Ziel, für Ihre Arbeit im Bereich der SCN2A-assoziierten Erkrankungen?

Mein Ziel ist es, mit gezielten Gen- oder mRNA-basierten SCN2A-Therapien deutlich bessere Therapieerfolge zu erzielen, als es uns derzeit möglich ist. In der Behandlung der Spinalen Muskelatrophie (SMA) sehen wir auch bei uns in Bonn, dass so etwas möglich ist! Momentan warten wir auf den Beginn der Prax-222-Studie (eine mRNA-basierte Therapie) zur Behandlung von Kindern mit Epilepsien. Meine Vision ist aber, dies in Zukunft ebenso Kindern mit loss-of-function-Mutationen und dem klinischen Bild eines Autismus und/oder einer Intelligenzminderung anbieten zu können. Die SMA ist in Deutschland Teil des nationalen Neugeborenen-Screenings geworden, sodass Therapien bereits in den ersten Lebenswochen starten können. Vorausgesetzt, die anstehenden klinischen SCN2A-Therapiestudien zeigen überzeugende Daten – warum sollte das nicht eines Tages für SCN2A genauso möglich sein? Es wäre für mich äußerst erfüllend und sinnstiftend, meinen Teil zu so einer positiven Entwicklung beigetragen und damit Patient*innen mit SCN2A-Erkrankungen geholfen zu haben! Dafür lohnt es sich zu kämpfen.

Vielen Dank für Ihre Zeit und die interessanten Einblicke!

Familien Spotlight

MIT IZA UND MIA BISSCHOP



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

Hallo, ich bin Iza (32J), ich lebe mit meinem Mann Sascha (33J) und unserer Tochter Mia (8J) im schönen Hoogstede, Niedersachsen.

Kannst du dich an die ersten Monate und Jahre mit Mia erinnern und was waren eure größten Herausforderungen?

Ja, die ersten drei Jahre waren die schlimmste Zeit für uns. Unsere größte Herausforderung war damals auf jeden Fall die Epilepsie. Die ersten Anfälle haben 4 Stunden nach der Geburt begonnen. Die Ärzte im Krankenhaus haben versucht, die Krämpfe unter Kontrolle zu bekommen, leider ohne Erfolg. Nach einer Woche sind wir nach Münster verlegt worden. Dort haben wir einen Monat verbracht, bis wir endlich, zum ersten Mal, nach Hause durften. Leider mussten wir nach kurzer Zeit wieder nach Münster, weil die Medikamente keine Wirkung mehr gezeigt haben. Seitdem waren wir auf der Suche nach dem richtigen Medikament. In Mias viertem Lebensmonat haben wir die Diagnose SCN2A bekommen. Es hat fast drei Jahre gedauert, bis wir das richtige Medikament gefunden haben und Mia endlich anfallsfrei wurde.

Ihr seid einen bereits weiten Weg gegangen und habt so viel erreicht! Ihr habt viele tolle Hilfsmittel wie z.B. ein Therapierad oder einen Fahrradanhänger bekommen, ihr habt am Therapieprogramm „Auf die Beine“ in Köln teilgenommen und den Autoubau behindertengerecht gemeistert. Wie sieht Mias und euer Alltag heute aus?

Mia besucht von Montag bis Freitag eine Förderschule für geistige Entwicklung in Nordhorn. Alle Therapien wie Physiotherapie, Logopädie usw. finden in der Schule statt. Einmal pro Woche gehe ich mit Mia zu einer Reittherapie. In der Freizeit versuchen wir viel zu unternehmen. Wir fahren gerne Fahrrad und machen Ausflüge. Mia liebt es unterwegs zu sein und deswegen sind wir sehr dankbar für die Hilfsmittel, die uns das ermöglichen.

Ihr seid als eine der ersten Familien von Anfang an in der privaten WhatsApp-Gruppe und auch aktiv im Verein dabei. Was bedeutet euch der Austausch und das Angebot des Vereins?

Wir waren lange allein mit der Diagnose, deswegen ist der Kontakt mit anderen betroffenen Familien uns sehr wichtig. Besonders freue ich mich jedes Jahr auf die Familienkonferenz in Bonn, wo ich die Experten und Familien persönlich treffen kann.

Was wünscht ihr euch für dieses Jahr?

Wir haben keine besonderen Wünsche, wir hoffen, dass es Mia weiterhin gut geht und sie anfallsfrei bleibt. Wir werden aber natürlich auch für weitere Entwicklungsschritte kämpfen. Für uns steht aber an erster Stelle, dass Mia einfach glücklich ist. Mein Mann hat vor kurzem einen schönen Satz zu mir gesagt: „So lange Mia lacht, weiß ich, dass alles gut ist!“.

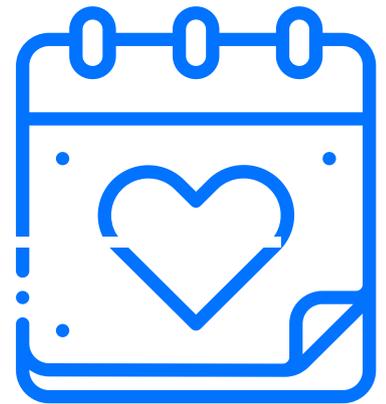
Vielen Dank für deine Offenheit, liebe Iza. Wir freuen uns, dass es Mia derzeit so gut geht und ihr viel mit ihr unternehmen könnt. Und wir freuen uns, dich dieses Jahr zum dritten Mal auf unserer Familienkonferenz begrüßen zu dürfen.

Herzlichen Dank für deine Zeit und deine Offenheit!



Auf ins dritte Jahr!

JAHRESAUSBLICK 2024



Im dritten Vereinsjahr möchten wir an vielen etablierten Aktivitäten festhalten und doch das ein oder andere neu ausprobieren. So möchten wir zum Beispiel dieses Jahr ein "SCN2A Basics" Webinar kurz vor der Konferenz anbieten, um am Konferenztag noch mehr Zeit für weitere Themen zu haben. Generell möchten wir das Angebot der "Webinare" ausbauen, da es vielen Familien die Möglichkeit einer flexiblen Teilnahme bietet. Es warten also viele Ideen auf eine Umsetzung und wir laden unsere Mitglieder herzlich zur Mitarbeit ein!

24.02.2024

- Internationaler Welt-SCN2A-Tag, zum ersten Mal als globale Kampagne mit anderen SCN2A Familien-Vereinen

30.07-03.08.2024

- Repräsentanz auf der "SCN2A Family & Professional Conference" in Anaheim, Kalifornien

20.-22.09.2024

- Drittes deutschsprachiges SCN2A Familientreffen und Konferenz in Bonn

31.01.2024

- Webinar "Geschwister" mit Christin Kupitz

28.02 - 06.03.2024

- Unsere 2. Teilnahme am Rare Disease Run und Aktionen rund um den Tag der seltenen Erkrankungen

09.2024

- Webinar und Q&A zu "SCN2A Basics" mit Dr. Markus Wolff und Dr. Walid Fazeli

12.2024

- Weihnachtsaktionen

UND AUCH NOCH...

- Distribution unseres Flyers an Fachleute
- Instagram Aktionen
- Organisation der 3. europäischen SCN2A und SCN8A Tagung im Mai 2025
- Kontinuierlicher Informationsaustausch zu den klinischen Studien
- Weitere Spendenaktionen

Impressum



WIR SAGEN DANKE!

SCN2A Germany e.V.

Hochdahler Str. 100

40724 Hilden

E-Mail: info@scn2a.de

Website: www.scn2a.de

Spendenkonto:

Bank für Sozialwirtschaft

IBAN: DE47 3702 0500 0001 8515 01

BIC: BFSWDE33XXX

Verantwortlich für den Inhalt

Erstellt in Q1 2024 von Maike Eckert, Maaike Studemund und Dr. Svenja Kaden

Bildnachweis: alle Fotos @ SCN2A Germany e.V.

