

Protokoll der Mitgliederversammlung des Friedreich Ataxie Fördervereins e.V.

Datum: 18. Juni 2023

Ort: Online (Zoom-Meeting)

Anwesend: 41 Mitglieder und 7 Gäste

Versammlungsleitung: Vorstandsvorsitzender Bart-Jan Schuman; ließ die 11 Punkte umfassende Tagesordnung allen Mitgliedern im Voraus per E-Mail bzw. Post zukommen.

Protokollführung: Daniëlle Schuman und Marleen Schuman

1. Begrüßung durch den Vorstand

Der Vorstandsvorsitzende Bart-Jan Schuman eröffnet um 14:09 Uhr die Mitgliederversammlung und begrüßt die Teilnehmer¹.

2. Feststellung der ordnungsgemäßen Einladung und der Beschlussfähigkeit

Die Mitgliederversammlung wurde satzungsgemäß vom Vorstand des Vereins schriftlich unter Einhaltung einer Frist von mindestens 14 Tagen einberufen. Dies beinhaltete den Gegenstand der Beschlussfassung (Tagesordnung). Die Mitgliederversammlung ist ohne Rücksicht auf die Anzahl der erschienenen Mitglieder beschlussfähig.

3. Genehmigung der Tagesordnung

Bart-Jan Schuman stellt die Tagesordnung vor. Sie wird von der Mitgliederversammlung genehmigt.

4. Bericht des Vorstands

- Spendenaktionen:

- Aktion von R&V Versicherung AG: Mission Miteinander
- Familie Nagel: Aktivitäten, Stadtfest mit Banner
- Sebastian Schulz' Aktion mit Flyern und Verdopplung Spenden von Sebastian Schulz (mithilfe von Sponsoren)
- → toll: steigert Bekanntheitsgrad von FA & sammelt Spenden
- Bußgeldlisten: Wir stehen auf Listen, wo wir Bußgelder, die Gerichte als Strafe verhängen, als Spenden bekommen können in mehreren Bundesländern, jetzt auch in Bayern
- rideATAXIA europe: Bistlang Frankreich und Deutschland (unsere rideATAXIA in 2019). Zukünftige rideATAXIA europes: 02.09.2023 in den Niederlanden in Eindhoven (ggf. in Zukunft mal wieder in Deutschland).
- In Deutschland am 09.09.23 in Bodenheim bei Mainz 4. Vitanium Bodoc-Lauf: Spenden pro Jogger/Walker, auf ebenerdigem Gelände, es wird auch Wein ausgeschenkt → schön als Treffpunkt für Kinder & Eltern. Ansprechpartner Thomas Schneider (kassenwart@friedreich-ataxie.de).
- Lauf „Wir gehen bis an unsere Grenzen für Menschen mit Friedreich Ataxie“ am 16.09.23 in Gießen Marburg zum 5. Mal. 48 km, man kann auch Teil-Strecken machen, z.B. 5 km. Auch mit Rollstuhl möglich. Geld kommt Leuten mit FA & anderen neurodegenerativen Erkrankungen zugute, die letzten Jahre 10.000 € eingenommen. Interessierte können sich an Bart-Jan Schuman (vorstand@friedreich-ataxie.de) und Melanie Esters wenden.

¹ Aus Gründen der besseren Lesbarkeit wird bei Personenbezeichnungen und personenbezogenen Hauptwörtern in diesem Protokoll die männliche Form verwendet. Entsprechende Begriffe gelten im Sinne der Gleichbehandlung grundsätzlich für alle Geschlechter.

- Florian Wechselberger berichtet, dass er bei einem Spendenlauf in München auch gar nicht selbst mitlaufen musste, und trotzdem dabei sein konnte. Er würde gern ein Event in dieser Größe organisieren.
- Selbst Aktivitäten planen: Aktionen so wie die von Familie Nagel / Herrn Schulz können auch von anderen Mitgliedern organisiert werden. Der Vorstand unterstützt mit Anschreiben / Postern / Plakaten / Flyern / Banner / Know-How / etc.
- Info-Aktion für Neurologen und Rehakliniken mit Plakat und Briefe für Ärzte → Bitte mitnehmen, wenn ihr in eine Klinik geht, und Material Ärzten geben: sie bitten, Flyer auszulegen & Plakat aufzuhängen (bislang sehr positive Reaktionen), damit andere FA-Betroffene uns finden → bitte bei Marleen Schuman melden unter office@friedreich-ataxie.de, wenn ihr geht
- Mitglieder haben an Studien (MOXIe, FRAMES, Sprach-Studie in Tübingen, TRACK-FA, Studie an Vatoquinone (PTC743)) teilgenommen, mehr dazu unter „9. Neues aus der FA-Forschung“.
- Euro-Ataxia-Kongress 2023 in Griechenland. Knapp 80 Teilnehmer aus Patientenorganisationen (v.a.) & Forschung, die meisten davon aus Europa. Bart-Jan Schuman wiedergewählt in Board (Vorstand) von Euro-Ataxia. Super Kontakte zu Forschern: Grundlagenforschung, Forschung zu möglichem Link zwischen Immunschwäche und FA, Forschung zu FA & Sprache (nicht nur Tübingen), EFACTS-Studie (kommt gut voran), NICOFA-Studie (siehe unten), Forschung zu Aqua-Therapie, ganz neue Studie zu Therapie mit elektrischem Strom im Gehirn („The potential value of transcranial stimulation for Symptom Relief in Ataxia“), erfolgreich, Berichte von niederländischen und belgischen Teilnehmern → nähere Infos später via Webseite / Mail
- NICOFA: Studie zu Vitamin B3 zur Frataxin-Erhöhung, war als große Studie in Deutschland (deutsche Wissenschaftler), aber auch EU-weit, geplant; Rückmeldung von EU: Finanzierungsprobleme und im Schatten von Skylarys aktuell komplett stillgelegt → unklar, ob es irgendwann weitergehen wird.
- Ataxia Global Initiative: gegründet auf ICAR-Kongress in 2022; Zusammenschluss hunderter Wissenschaftler sowie diverser Patientenvereine, hat verschiedene Working Groups (Arbeitsgruppen) zu verschiedenen Themen. Wir sind eingeladen als deutscher Verein, auf der Organisationsebene mitzuwirken: Wir haben Partnerantrag gestellt → Ende des Monats (21.06.) wird darüber entschieden. Wir sind schon Teilnehmer in Working Group 7 (Thema: „Wie kann man Smartphones & Smartwatches nutzen?“).
- Melanie Kunig berichtet: Melanie füttert Instagram, Facebook, WhatsApp-Gruppen, etc. Ziel: FA & FAFVeV bekannt machen → Berechtigung mitzureden in der Gesellschaft / Gremien, Forschung voranbringen. Interviews mit Mitgliedern vom Verein (zuletzt Karoline Rothenberger): anmelden mit Bild bei Melanie & Karoline Rothenberger unter SocialMedia@Friedreich-Ataxie.de, Melanie schickt Fragen, veröffentlicht dann Interview. So bekommt Verein Gesichter, auch Eltern/Partner/ nicht nur Mitglieder mit FA. Eventuell eigene Anfrage von Melanie an bestimmte Mitglieder, die in WhatsApp-Gruppe sind.
- Melanie Kunig versorgt Präsenz in Social Media Gruppen → Bart-Jan Schuman: bitte uns als Verein liken auf Social Media
- Marleen Schuman: WhatsApp-Gruppen:
 - wichtig, weil vorher Austausch mit anderen Betroffenen schwer möglich
 - Vereinsgruppe für alle (auch Therapeuten) da zum Austausch zu FA (Reha, Hilfsmittel, mögliche Therapien, Medikamente, Kontakte knüpfen) und Verein, & Vernetzung der Mitglieder darüber möglich
 - FA-Elterngruppe: Für Eltern von Kindern / Jugendlichen mit FA (ggf. auch für pflegende Geschwister): Austausch zu Organisatorischem wie Schule, Korsett, Gehhilfen, barrierefreien Urlaubsmöglichkeiten, ...
 - „FA Deutsch“-Gruppe: nicht nur für Vereinsmitglieder, aber wir können Leute hinzufügen; auch Leute aus Schweiz & Österreich → hier können sich FA-Betroffene vernetzen, auch wenn nicht Mitglied
 - wenn man in Gruppe will, Mail an Marleen (office@friedreich-ataxie.de), oder Daniëlle (info@friedreich-ataxie.de) mit Handy-Nummer

- alles komplett freiwillig: man kann in Gruppen aus- und wieder eintreten, wie man möchte
- Langfristige Heilmittelverordnung: langfristige Verschreibung (länger als 6 Wochen; z.B. 12 x Physiotherapie für Skoliose + 12x Physiotherapie für Zentrales Nervensystem in einem Rezept) von Physiotherapie, Logopädie und Ergotherapie möglich; braucht keine Genehmigung der Krankenkasse mehr, man muss nicht so oft zum Arzt; ist für Ärzte finanziell günstiger; FA ist auf Liste (Aktuell G11.1 „Früh beginnende zerebelläre Ataxie“, Codes ändern sich immer mal wieder, und Skoliose über einem bestimmten Grad); Infos unter: https://www.kbv.de/media/sp/Heilmittel_Diagnoseliste_Webversion.pdf#page32
- Daniëlle Schuman zum Thema „Geschwisterkinder von FA-Betroffenen“:
 - Hat teilgenommen am PTC-Webinar für „Geschwisterkinder von Kindern mit seltenen Erkrankungen“ (Infos unter <https://www.ptcbio.com/insightful-moments/#sibling>): Erkranktes Geschwisterkind zu haben = emotionale Belastung, gerade für junge gesunde Geschwister häufig schwierig: machen sich Sorgen um Bruder / Schwester; denken, sie müssen helfen / dürfen selbst jetzt keine „zusätzliche Belastung“ sein für erkranktes Geschwisterkind / v.a. Eltern; verstehen Dinge vielleicht nicht; sind vielleicht neidisch auf Aufmerksamkeit, die kranke/r Bruder / Schwester bekommt → Tipp: Kinder sollen mit Eltern reden, oder ggf. auch mit anderen erwachsenen Ansprechpartnern (Lehrer, Sport-Trainer), oder anderen Geschwisterkindern in ähnlicher Situation → gerne z.B. bei Daniëlle melden
 - Es gibt Angebote für Kinder mit chronischen Erkrankungen / Behinderungen, auch in Deutschland, aber sehr allgemein (auch für Geschwister von Kindern mit Krebs, Autismus, etc.), nicht spezifisch FA
 - Wir gründen jetzt FA-Geschwistergruppe für Geschwister von FA-Patienten im Verein, zum Austausch und um zusammen Aktionen zu organisieren. → Geschwistern ohne FA bitte Bescheid sagen: Sollen sich bei Daniëlle melden (info@friedreich-ataxie.de)
- Mitgliederentwicklung:
 - Mitglieder sind Betroffene, Familienmitglieder, Interessierte
 - im Jahr 2015 mit 15 Mitgliedern gestartet, mittlerweile 250 Mitglieder
 - meiste Mitglieder in Süddeutschland (Bayern, Baden-Württemberg), aber in allen Bundesländern verteilt → interessant für Forschung (euro-ataxia-Kongress: Es gibt Theorien zur Verteilung von FA auf der Welt → Verteilung in unserem Verein entspricht der Theorie & stützt diese somit)
 - Thomas Schneider (Kassenwart, Vater von Tochter mit FA):
 - Ziel von letzter Versammlung (November 2021) erreicht: über 200 Leute
 - wichtig: Vorsitzender vertritt im Ausland aktuell 250 Personen (wichtig: wir haben Stimme, wenn wir viele sind!)
 - → jeder ist wichtig: wir brauche alle, nicht nur FA-Betroffene
 - freut sich sehr über die neuen Mitglieder
 - auch wichtig als „Daten“, wie viele Leute FA in Deutschland haben (vgl. Corona-Zahlen: anfangs auch unklar, wie verbreitet)
 - ⇒ wir brauchen mehr Leute! Werbt in euerem Bekanntenkreis / auf Social Media, dass der Verein cool ist (wir wissen mehr über FA als die meisten Ärzte)

5. Finanzbericht des Kassenwerts

- Thomas Schneider, Kassenwart, trägt vor
- Noch zur Mitgliederentwicklung:
 - Jahreshauptversammlung sehr wichtig → jeweils sprunghafter Anstieg der Mitgliederzahlen nach Versammlungen in den Jahren 2021 und 2022
 - im Jahr 2022 erste Erfolge beim Anwerben von FA-Betroffenen in Foren

- Anstieg Mitgliederzahlen hat durch Zulassung des FA-Medikaments Skylarys in den USA (vgl. auch „9. Neues aus der FA-Forschung“) nochmal einen Schwung bekommen
 - Verein hat erstmals seit seiner Gründung mehr Mitglieder in einem anderen Bundesland als Bayern, wo er seinen Sitz hat, nämlich in Baden-Württemberg: Dank an einzelne Mitglieder, deren Engagement das zu verdanken ist
- Seit neuestem „Härtefallregelung“ bei Mitgliedsbeiträgen (Ergebnis von Vorstandsbeschluss): FA-Betroffene in sozialen Härtefällen werden von Zahlung des Jahresbeitrages freigestellt
 - Wir wollen deren Input, nicht deren Geld
 - bisher hat nur einer diese Regelung in Anspruch genommen (Flüchtling aus Ukraine)
- Kassenbericht des Vereins für das Vorjahr: Im Jahr 2022 hatte der Verein Einnahmen bestehend aus insgesamt 4.819,00 € an Mitgliedsbeiträgen und 12.879,79 € an Spenden. Dem gegenüber stehen Kosten von 227,87 € für die Haftpflichtversicherung, die der Verein gesetzlich verpflichtet ist zu haben, 5,85 € an Kontoführungsgebühren und 276,92 € an Kosten für Flyer und Porto, sowie 3.159,89 € an Kosten für eine wichtige Auslandsreise Bart-Jan Schumans zum International Congress for Ataxia Research (ICAR 2022) in den USA. Schneider betont, dass Letztere möglichst kostengünstig durchgeführt wurde, und die dort vor Ort durchgeführten Gespräche mit Ärzten und Forschern essentiell waren, u.a. um Medikamente und Therapien für FA auch nach Deutschland zu holen (vgl. dazu auch „9. Neues aus der FA-Forschung“). Somit hatte das Girokonto des Vereins zum 31.12.2022 einen Stand von 6.788,62 € und das Spendenkonto des Vereins hatte einen Stand von 58.556,63 €. Insgesamt stehen im Zeitraum von 01.01.2022 bis 31.12.2022 also den Einnahmen aus Mitgliedsbeiträgen und Spenden von 17.698,79 € Ausgaben von 3.670,53 € gegenüber, sodass sich das Vermögen des Vereins seit dem 31.12.2022 um 14.028,26 € erhöht hat.
- mittlerweile 12.000 € auf dem Girokonto, auf das die Mitgliedsbeiträge eingezahlt werden, ab jetzt kommt jährlich über 9.000 € an Mitgliedsbeiträgen hinzu (= Vordopplung im Vergleich zu 2021)
- Dass mittlerweile viele Mitglieder dem Verein eine Einzugsermächtigung erteilt haben, und auch fast alle neuen Mitglieder eine erteilen, ist sehr praktisch; Problem: ca. 50% der Mitglieder, die keine Einzugsermächtigung haben, zahlen erst nach mehreren Aufforderungen, 7 zahlten im Jahr 2022 gar nicht → werden nicht vom Verein ausgeschlossen, aber bitte wieder zahlen
- Spenden:
 - Aktion der R+V Versicherung AG: 4.000 €
 - Amazon Smile: noch ca. 350 €, aber mittlerweile (2023) leider insgesamt eingestellt
 - weiter im Jahr 2022 ca. 4.700 € an Spenden von insgesamt 23 externen Privatpersonen, Privatpersonen, 1.550 € von 7 Mitgliedern und 1.850 € an Spenden von 4 Unternehmen (M. + M. Gailer Altomünster Wohn- und Gewerbebau GmbH, NP&P - Network Project & Personal GmbH München, CVC Philanthropy Limited General AC und Getränke Centrum Schulz aus Mutterstadt)
 - fast 400 € von der Haus des Stiftens gGmbH
 - Alle Spender erhielten eine Spendenbescheinigung mit entsprechender Danksagung
 - mittlerweile ca. 3.000 € regelmäßige Spenden jährlich von Privatpersonen → gut, aber am besten sind Einzelaktionen, die auch von Mitgliedern organisiert werden
- Steuererklärungen bis 2021 sind erfolgt; für die Jahre 2022 – 2024 ist die Erklärung im Jahr 2025 fällig → Verein bleibt weiterhin steuerbefreit → Spenden & Mitgliedsbeiträge steuerlich absetzbar für deutsche Vereinsmitglieder (als Sonderausgaben), bei Beträgen bis 300 € reicht Kontoauszug / Überweisung als vereinfachter Spendennachweis
- Wir müssen die Spendengelder auch demnächst ausgeben in Forschung (ist Vorgabe vom Finanzamt, aktuell noch zeitlicher „Corona-Puffer“). Allerdings ist Finanzierung von Forschungsprojekten mit Beträgen unter 100.000 € schwierig → Ziel ist, noch deutlich mehr Spenden dafür zu generieren, wie wir aktuell haben. → Wir brauchen Aktionen, wie die obengenannten diversen Aktionen der Familie Nagels, Sebastian Schulzes Getränkemarkt-Aktion und den von Thomas Schneider mit-organisierten Vitanium Bodoc-Lauf

- Frage von Gabi Lugmair: An welches Projekt soll das Geld gehen? Wäre gut, bei Aktionen konkretes Projekt als Ziel nennen zu können → Thomas Schneider: Das Problem ist, dass Forschungsprojekte ein paar Millionen Euro kosten, auch 100.000 € ist nur ein kleiner Beitrag → wir müssen erstmal „Basis“ aufbauen, machen uns aktuell Gedanken im Vorstand, welches der europäischen Projekte wir damit sinnvoll unterstützen könnten.

6. Bericht der Kassenprüfung

Unsere Kassenprüfer Florian Wechsberger und Gabriele Lugmair bescheinigen dem Verein eine korrekte Kassenführung, womit die Mitgliederversammlung sich einverstanden erklärt. Der Kassenprüfungsbericht für das Jahr 2022 befindet sich in schriftlicher Version im Anhang. Der Vorstandsvorsitzende dankt den beiden Kassenprüfern herzlich für Ihre Arbeit.

7. Entlastung des Vorstands

Florian Wechsberger stellt Antrag auf Entlastung des Vorstandes. Dieser wird mit 23 Ja-Stimmen, keinen Gegenstimmen und 11 Enthaltungen entlastet². Damit sind Kassenwart und Vorstand per Mehrheitsstimme entlastet.

Wechsberger und Lugmair erklären sich weiterhin gerne bereit, auch für das aktuelle Jahr wieder die Kassenprüfung zu übernehmen. Es gibt weder Gegenkandidaten noch Gegenstimmen aus der Mitgliederversammlung. Die Mitgliederversammlung bestätigt also Florian Wechsberger und Gabriele Lugmair als die neuen Kassenprüfer.

8. Ergänzung vom Vorstand

Thomas Kotschmar erklärt, dass er Thomas Schneider gerne bei seiner Arbeit als Kassenwart aktiv unterstützen möchte. Karoline Rothenberger möchte gerne dem Vorstand als Beisitzerin beitreten. Da noch Beisitzer-Positionen frei sind und es keine Gegenstimmen gibt, wird die Aufnahme Karoline Rothenbergers in den Vorstand von der Mitgliederversammlung bestätigt.

Karoline Rothenberger organisiert den „FA-Austausch“: Sie hat selbst FA und möchte sich mit anderen FA-Betroffenen austauschen über Erfahrungen / Herausforderungen / Unsicherheiten / Fragen / etc., die in diesem Kontext auftreten. Auch interessierte Nicht-Betroffene sind beim Austausch willkommen. Der Austausch findet jeden letzten Sonntag im Monat, 10 – 11 Uhr, via Zoom statt. Bei Interesse kann man sich bis ca. 2 Stunden vorher per Mail an fa-austausch@friedreich-ataxie.de hierfür anmelden. Erinnerungsbenachrichtigungen werden im Vorhinein auch auf Social Media verschickt. Karo freut sich auf alle Teilnehmer.

Die hier im Protokoll genannten E-Mail-Adressen sowie das Protokoll selbst werden im Nachgang der Versammlung an die Teilnehmer verschickt.

Um 15:32 Uhr beschließt die Versammlungsleitung, eine Pause einzulegen. Die Sitzung wird um 15:45 Uhr fortgesetzt. Es wird dabei zuerst ein Gruppenfoto der Anwesenden, die dies möchten und eine Kamera für Zoom besitzen, aufgenommen, bevor der nächste Tagesordnungspunkt besprochen wird.

9. Aktuelles aus der FA-Forschung

Bart-Jan Schuman kann mit Freude verkünden, dass es nun ein erstes Medikament zur Behandlung von Friedreich Ataxie gibt: Unter dem Markennamen Skyclarys wurde der Wirkstoff Omaveloxolone, (kurz Omap oder RTA-408), der in der MOXIe-Studie der Firma Reata erforscht wurde, als Medikament in den USA zugelassen. Es wird dort voraussichtlich im August oder September verfügbar werden. Bezüglich einer möglichen Zulassung in Europa, und insbesondere in Deutschland, laufen auch bereits Gespräche mit der European Medicines Agency (EMA). Allerdings sind an einem Zulassungsprozess in Deutschland in der Regel noch sehr viele weitere Behörden, wie

² Ein Mitglied, Leonhard Haas, ist der Versammlung erst nach der Pause beigetreten.

etwa der Gemeinsame Bundesausschuss (G-BA) von Ärzten, Kliniken, Krankenkassen und Patientenvertretern, beteiligt. Diese begutachten in einem solchen Prozess die Vorteile, aber auch Nebenwirkungen eines Wirkstoffes. Skylarys zeigte zwar nur milde und nachlassende Nebenwirkungen (hauptsächlich in Form von Magen-Darm- / grippeartigen Symptomen), insbesondere haben sich aber bei 30 von 52 Studienteilnehmern in den ersten sechs Wochen der Einnahme die Leberwerte erhöht. Obwohl dies laut den Forschern eigentlich ein gutes Anzeichen dafür ist, dass das Medikament wirkt, und die Werte auch innerhalb von drei Monaten wieder auf normale Werte absinken, bedeutet dies aber trotzdem, dass die Einnahme ärztlich überwacht werden muss. Denn sollten die Leberwerte, wider Erwarten, den 5-fachen Normwert überschreiten, ist dies gefährlich, da es dann zu Leberschäden kommen könnte. In solchen Fällen ist der Arzt dann (durch Reata) verpflichtet, die Einnahme abbrechen zu lassen. Da eine entsprechende ärztliche Überwachung also notwendig ist, wird das Medikament auch erstmal nur über Universitäts-Kliniken verfügbar sein, obwohl die Einnahme mit drei Kapseln, die man täglich schluckt, verhältnismäßig einfach ist. Da die Betrachtung solcher Gesichtspunkte durch viele Behörden seine Zeit braucht, wird der Zulassungsprozess für Deutschland voraussichtlich noch längere Zeit andauern. Deshalb hat Reata beim Bundesinstitut für Arzneimittel und Medizinprodukte (BfArM) eine **Härtefallregelung für Skylarys** (engl. compassionate use program) beantragt: Hierbei handelt es sich um ein Programm, das seinen Teilnehmern das Medikament noch vor der Zulassung in Deutschland zur Verfügung stellen soll (!). Eine Entscheidung des BfArM darüber, ob dieses Programm stattfinden darf, erwarten wir in ca. drei Wochen, wobei wir hier von einer Genehmigung des Programms ausgehen. Da es sich bei FA um eine seltene Erkrankung handelt und deshalb die Teilnehmerzahlen der MOXLe-Studie relativ klein waren, sind die Kenntnisse über die Effekte von Skylarys auf die Gesundheit von FA-Betroffenen mit verschieden weiter Progression noch begrenzt. Deshalb soll die Einnahme des Medikaments im Rahmen des Härtefall-Programms unter Begleitung von Uni-Kliniken erfolgen, damit sichergestellt werden kann, dass sie keine bislang unbekannten Risiken hat. Es werden dabei also, sehr ähnlich wie auch in einer klinischen Studie, weitere Daten gesammelt. Sieben Kliniken haben bereits unterschrieben, dass sie am Härtefall-Programm teilnehmen werden, und bei diesen könnte eine Behandlung entsprechend nach einer positiven Entscheidung des BfArM relativ direkt (also voraussichtlich nach ca. einer Woche) schon losgehen. Elf weitere Kliniken prüfen aktuell noch, ob sie die Gegebenheiten, die für die Kontrolle im Rahmen des Programms erforderlich sind, stellen können, und planen ggf. ebenfalls am Programm teilzunehmen, auch, wenn es dort voraussichtlich etwas später starten würde. Auf Nachfrage erklärt Schuman, dass es aber unwahrscheinlich ist, dass zu besagten 18 Kliniken noch viele weitere Kliniken dazu kommen werden, denn es laufen zwar noch Gespräche mit ca. 15 weiteren Kliniken, diese scheinen aktuell aber wenig aussichtsreich. In den Kliniken, die sich dem Programm anschließen, werden dann FA-Betroffene zwischen 16 und 40 Jahren am Programm teilnehmen können, da für diese Altersgruppe die MOXLe-Studie durchgeführt wurde. Ob auch FA-Betroffene außerhalb dieser Altersgruppe teilnehmen dürfen, liegt in der Entscheidungsgewalt der jeweiligen behandelnden Ärzte dort, da es ggf. auf deren Risiko stattfinden würde. Für Kinder im Alter von 6 bis 16 Jahren ist aber, unabhängig vom Härtefall-Programm, eine weitere Studie mit dem Medikament in Planung.

- Ingo Esters: z.B. in meinem Fall Kinder in Kinder-UKE Hamburg (Klinik) → Tauschen Abteilungen sich untereinander aus, oder muss man da selbst Bescheid sagen / sich drum kümmern? → Bart-Jan Schuman: Leider muss man selbst seinem Arzt Bescheid sagen, dass die Klinik dabei ist (Klinik unterschreibt als Ganzes → einzelne Ärzte müssen sich nicht bei Reata melden) → Arzt soll sich ggf. bei Bart-Jan Schuman melden
- Thomas Schneider: Wie ist der Prozess? Wir melden uns beim Verein, bekommen Kontakt bei der Klinik, und bekommen dann wann Medikament? August / September? → Das Medikament kommt nach Deutschland, wann auch immer die Produktion in USA skaliert und läuft (September oder später) → max. 150 Leute können in Deutschland am Härtefallprogramm teilnehmen (mehr kann Reata nicht garantieren) → „first come, first serve“ bei Kliniken, wir schreiben dann Mail, wenn es soweit ist → schnell sein dann

- Reata ist dabei, Produktion zu vergrößern; wie lange es dauern wird, bis Reata tausende oder zehntausende Patienten versorgen kann, kann aktuell noch keiner sagen
- Thomas Schneider: Werden Ärzte von Kliniken auf („ihre“) Patienten zugehen dazu (außerhalb des Vereins) → manche, manche haben die Einstellung „wir sagen bei nächster regulärer Kontrolle Bescheid“ → zu spät?!
- Bei Verein oder bei Klinik melden? → Wenn du schon Kontakte hast bei einer Klinik, direkt dort melden (ggf. beim Verein nachfragen zu Ansprechpartner), sonst beim Verein melden: wir suchen Dir zusammen eine Klinik in der Nähe / Ansprechpartner (in „Deiner“ oder anderer Klinik)
- Thomas Schneider: Vereinsmitglieder haben jetzt Info-Vorteil → wir sollten in Vorstandssitzung überlegen, inwiefern wir das weiter nach außen tragen wollen (vor dem Hintergrund des 150-Leute-Limits)
- Thomas Schneider: Danke, dass Du das alles erwirkt hast, Bart-Jan Schuman (im Namen der Runde) → Melanie Kunig / Bart-Jan Schuman: in anderen Ländern Härtefallregelungen tatsächlich noch nicht so weit, hat funktioniert wg. Kaffeetrinken mit Reata auf Kongress in Dallas; Frankreich und Italien bereiten auch eines vor, aber andere Länder sind noch lange nicht so nah am Start zeitlich; Restliche Länder bekommen die Aussage: „ihr müsst abwarten, wie es in Deutschland läuft & euch hinten anstellen“
- Thomas Schneider: Deshalb Verein wichtig: Ärzte hätten sich nie so eingesetzt; einerseits sehr, sehr positiv, andererseits: Skylarys ist kein Heilmittel → wir brauchen noch mehr Forschung, Zusammenarbeit, Mitglieder etc. → wir sollten den Schwung jetzt nutzen und als Verein gemeinsam weiterarbeiten & mehr Leute rekrutieren
- Universität Tübingen hat in einer Studie, die zusammen mit der Universität Melbourne, der Hertie-Stiftung sowie Bart-Jan Schuman als Associate Investigator durchgeführt wurde, das (weniger deutliche) Sprechen bei FA als sog. Biomarker sowie dessen Auswirkungen auf das tägliche Leben untersucht (Studie ist mittlerweile vorbei). Dabei wurde ein Computer-Programm (App) zu FA & Sprechen entwickelt, wobei festgestellt wurde, dass dessen Nutzung das Sprechen bei FA verbessert: Wird in Tübingen jetzt als Behandlungsprogramm angefangen, gerne melden beim Verein bei Sprachproblemen & wir stellen Kontakt her
- Track-FA:
 - in Aachen (Uniklinik der RWTH), auch für Kinder, erforschen Fortschritt FA mit MRT → Biomarker finden
 - hat Teilnehmer aus unserem Verein → gerne sie oder Eltern nach Erfahrungen fragen
 - sucht noch Teilnehmer, auch gesunder Vergleichsgruppe → gerne als gesunde Familienmitglieder auch mitmachen; Reisekosten werden erstattet; Kontakt: AtaxieStudien@ukaachen.de
 - Altersgrenze nach oben?: Bei FA-Betroffenen: Dürfen maximal 25 Jahre alt gewesen sein bei Symptombeginn, und seitdem dürfen maximal 25 Jahre vergangen sein → theoretisch maximal 50 Jahre, aber meist deutlich darunter
 - Haben vor paar Monaten keine Leute mehr genommen, aber jetzt schon wieder
- Wirkstoff Vatiquinone (PTC-743):
 - sog. MOVE-FA Studie gerade abgeschlossen: hat Studienziel nicht erreicht → planen jetzt neu teilweise; Forscher haben trotzdem positive Effekte v.a. auf Fatigue (Erschöpfung) gesehen, v.a. bei Kindern ab 6 Jahren → nehmen erstmal Open-Label (= Langzeitstudie), wird weiter erforscht (Gespräche mit FDA laufen, Planung mit Fokus auf Jugendliche)
 - Unser Ziel erstmal: Medikamentencocktail, nicht „Wunderpille“ → Vatiquinone könnte Teil davon sein
- EFACTS (Studie des European Friedreich's Ataxia Consortium for Translational Studies):
 - an ganz vielen Standorten (u.a. Aachen, Bonn, München, Tübingen, Innsbruck)
 - hat viele Teilnehmer aus unserem Verein
 - erforscht, wie FA sich über längere Zeit entwickelt („natürliche-Historie-Studie“) → superwichtig, auch zur Zulassung von Medikamenten: Kann quasi „Placebo-Gruppe“ für klinische Studien sein → Zulassung Skylarys war nur möglich durch Vergleich

- mit „natürlicher Historie“, gerade weil manche Medikamente nur Progression verlangsamen → man braucht Basis / Vergleich, dass es mit Medikament besser ist
- Weitere Teilnehmer gesucht → Bitte alle mitmachen!, wenn ihr das noch nicht macht → meldet euch ggf. beim Verein, wenn ihr Hilfe braucht beim Finden einer Klinik
- Thomas Schneider / Marleen Schuman: Bitte überzeugt auch Nicht-Vereins-Mitglieder, an EFACTS teilzunehmen, und am liebsten Vereinsmitglieder zu werden: Thomas Schneider: Wir brauchen alle FA-Betroffene! (Bart-Jan Schuman: bietet ggf. auch persönliches Telefonat mit potenziellen Mitgliedern an, Thomas Schneider: lieber selbst überzeugen, nicht Bart-Jan Schuman als Bottleneck, wird woanders gebraucht)
- Ab jetzt zusammen mit vergleichbarer Studie aus USA: wird dann FA-GCC (Studie des Friedreich's Ataxia Global Clinical Consortiums) heißen, und wird wahrscheinlich etwas mehr Tests enthalten; geht aber von selbst von EFACTS nach FA-GCC über und Datenlage wird dadurch besser
- Nicole Kürten: in Aachen kann man auch EFACTS und Track-FA an einem Tag machen
- Potenzielles Medikament CTI-1601 von Larimar:
 - bringt Wirkstoff direkt in die Mitochondrien
 - Viele Gerüchte, weil Affen gestorben → Affen gestorben, weil Max-Dosis / tödliche Dosis gesucht wurde
 - Studie läuft planmäßig weiter: Injektionen bei Menschen, erhöht tatsächlich Frataxin in Zellen (gut), kaum Nebenwirkungen bis auf eine allergische Reaktion, viel (!) niedrigere Dosis als bei Affen (25mg, nächste Testphase mit 50mg), bereiten gerade nächste Phase vor (Gespräche mit FDA)
- FRAMES-Studie:
 - Phase-2-Studie abgeschlossen, auch Vereinsmitglieder haben dabei mitgemacht; Auswertung läuft noch, aber Ergebnisse sehr gut → Genehmigung für Phase-3-Studie soll sofort beantragt werden (Gespräche mit EMA & FDA laufen), diese soll dann zur Zulassung führen
 - Der Wirkstoff Minoryx-Leriglitazone (MIN-102) „repariert“ den bei FA entgleisten PPAR-Gamma-Prozess → verzögert die Progression („slow“ in #SlowStopReverseFA)
- PROFA (Patient-Reported, health economic and psychosocial Outcomes in Friedreich Ataxia): Datenerfassung zu FA via App
 - Standorte sind Aachen (AtaxieStudien@ukaachen.de), München (LMU), Bonn und Tübingen → da oder bei uns melden
 - Bitte alle mitmachen: ist wenig Arbeit (kaum Reisen, keine Untersuchungen), aber sehr vielversprechend; Anmeldung ab sofort
 - Aktuell nur für Menschen mit FA, aber gesunde Vergleichsgruppe in Planung
- FA-CROSS: wir haben festgestellt, dass man bei EFACTs einiges besser machen könnte → Natürliche-Historie-Studie „FA-CROSS“, startet ab nächstem Jahr in Aachen, ist ähnlich wie EFACTS, aber + Fokus auf Kardiologie, Orthopädie, etc.; Teilnahme wird hoffentlich mit EFACTS- & Track-FA-Teilnahme kombinierbar sein
- Weitere Studien / Wirkstoffe, die wir beobachten: Etravirine, Resveratrol, Interferon Gamma, Gentherapien (in weiterer Zukunft; z.B. von AAVLife, Avalanche, Adverum, Solid Bioscience, LEXEO, Novartis, Pfizer, Takeda & Jackson Laboratory)

10. Informationen & Aktivitäten

- Friedreich's Ataxia Global Patient Registry: Ein internationales Patientenregister, das von 22 Patientenorganisationen betrieben wird; ist u.a. nützlich, um sehen zu können, wo es wie viele FA-Patienten gibt → wichtig bei der Planung von Studien
 - Hat Registrierte aus 55 Ländern, aber bisher leider zu wenige Registrierte aus Deutschland

- Das Register wird aber gerade, auf Basis positiver Gespräche bei der ICAR 2022, groß überarbeitet (technisch und v.a. Verbesserungen der deutschen Version), sodass das Registrieren jetzt einfacher werden sollte
- → bitte unter <https://fapatientregistry.org> registrieren, falls noch nicht geschehen
- The FA-App (<https://www.thefaapp.org>): App für Android & iOS mit größter weltweiter FA-Community (9 Sprachen), wovon gerade am 12. Juni neue Version herausgekommen ist; hat Community mit Chat & Vernetzungsmöglichkeiten mit anderen FA-Betroffenen (in der Nähe), News, Symptom-Tagebuch, virtuelle Studien (online): kann gut noch weitere Unterstützung von deutschen Teilnehmern mit FA brauchen, aber: kein Spenden-Sammeln für Finanzierung von Studien, das müssen wir als Verein machen!
- Clinical Management Guidelines for Friedreich Ataxia (<https://frdaguidelines.org>): Zusammenstellung des Ist-Standes der aktuellen, globalen medizinischen Erkenntnisse zu FA, geschrieben von 80 Ärzten (globalen Experten)
 - läuft schon seit ca. 15 Jahren
 - 17 Kapitel, wissenschaftlich fundiert, jedes Kapitel hat auch Laien-Zusammenfassung → selbst bestimmtes Kapitel lesen und deinen (Fach-) Arzt, der sich nicht auskennt, das entsprechende Kapitel lesen lassen
 - Aktuell nur auf Englisch, wir sind am Übersetzen auf Deutsch, aber wird dauern, weil Guidelines sehr ausführlich sind.
 - Beispiel von Thomas Schneider: Skoliose-OP seiner Tochter ist viel besser gelaufen als andere FA-Skoliose-OP (das Mädchen hat viel länger zum Gesundwerden gebraucht), weil die Ärzte (insb. Kardiologe) seiner Tochter von Thomas auf Clinical Guidelines hingewiesen wurden, und renommierte Expertin, die anderes Mädchen operiert hatte, die eben nicht gelesen hatte.
 - Weiteres Beispiel Marleen Schuman: FA-Betroffene brauchen andere Infusionsgeschwindigkeiten.
 - Bart-Jan Schuman: Jeder Arzt, der FA-Betroffenen betäubt, sollte mindestens Kapitel 5 gelesene haben.

11. Satzungsgemäß gestellte Anträge

Es wurden keine Anträge gestellt.

12. Verschiedenes und Diskussion

- Mails an ...@friedreichataxie.de kommen zurück → Mittlerweile ...@friedreich-ataxie.de (mit Minus)
- Thomas Kotschmar hat an Idebenone-Studie teilgenommen, hat gehört da soll noch weiter gemacht werden? → Bart-Jan Schuman: Idebenone-Studie war leider ein Parade-Beispiel für eine gescheiterte Studie: wir haben daraus gelernt, was bei Studien alles schiefgehen kann; es werden deren Daten auch nochmal ausgewertet, aber aktuell ist keine weitere Studie zu Idebenone als Wirkstoff in Planung
- Thomas erzählt von Vorstandsarbeit und wirbt dafür, aktiv zu werden:
 - Vorstand hat eine Online-Sitzung pro Monat, wo wir überlegen, was man als Verein machen kann
 - Jeder, auch im Vorstand, ist selbst von FA betroffen oder hat FA-Betroffenen in der Familie → auch Vorstandsmitglieder können nicht immer so viel machen, weil Privates dazwischenkommt
 - Aber alle kleinsten Aktivitäten von Mitgliedern für den Verein helfen → Bitte werdet aktiv!: Werbt Bekannte als Mitglieder an, findet andere FA-Betroffene, kommt zu großen Spendenveranstaltungen, stellt selbst Spendenaktionen auf die Beine, oder gebt den anderen Mitgliedern / Vorständen auch nur Tipps / Ideen / Kontakte, ...

Die Versammlung endet um 17:14 Uhr. Danach folgt bis 18:00 Uhr ein Ausklang, in dem Marleen Schuman die Auto-Biografien einiger FA-Betroffener vorstellt und es für die Anwesenden noch die Möglichkeit gibt, in lockerer Atmosphäre Fragen zu stellen.



Daniëlle Schuman
Protokollantin und Schriftführerin



Bart-Jan Schuman
Versammlungsleitung und Vorstandsvorsitzender

Anhang:

- Kassenprüfungsbericht für das Jahr 2022