

Hoffnungsbaum e.V.



First Spanish NBIA Family Conference
Barcelona, 13/14 Nov. 2015

The German NBIA Patient Association,
TIRCON, and the NBIA Alliance

Angelika Klucken for:

Hoffnungsbaum e.V.

Association dedicated to foster NBIA research and treatment

Arbol de la Esperanza.

Asociación para la promoción de la investigación y el tratamiento de NBIA

© Hoffnungsbaum e.V.

6. November 2015

Introducción

Estoy muy emocionada y agradecida por poder estar con ustedes hoy con motivo de la primera conferencia de la familia NBIA en España y estoy feliz de poder compartir mis experiencias con usted. Muchas gracias a los organizadores de este encuentro, querida Belén y querido Antonio, por su amable invitación. Mi nombre es Angelika Klucken. Soy la

madre de un hijo de 25 años, que vive con PKAN, el subtipo más común de los trastornos NBIA. Y yo soy la fundadora y presidente de la asociación alemana de familias NBIA Hoffnungsbaum eV. El nombre de "Árbol de la Esperanza" simboliza que esperamos para el cultivo de ayuda para nuestros seres queridos. La Asociación se dedica a fomentar la investigación en NBIA.

Intercambio de experiencias

Nuestra historia NBIA en Alemania comenzó cuando nuestro hijo mayor Dietmar tenía alrededor de 2 años de edad. Pero no nos dimos cuenta en ese momento. Nos dimos cuenta más tarde por un aumento de problemas de comportamiento y movimientos, falta de equilibrio y caídas frecuentes.

Tuvimos visitas primero del médico en este sentido cuando tenía 5. Pero se tardó 6 años hasta que finalmente fue diagnosticada con PKAN en 2001 a los 11 años.

Los años después del diagnóstico han sido un gran desafío, mientras que Dietmar creció. Pero él es un luchador valiente.

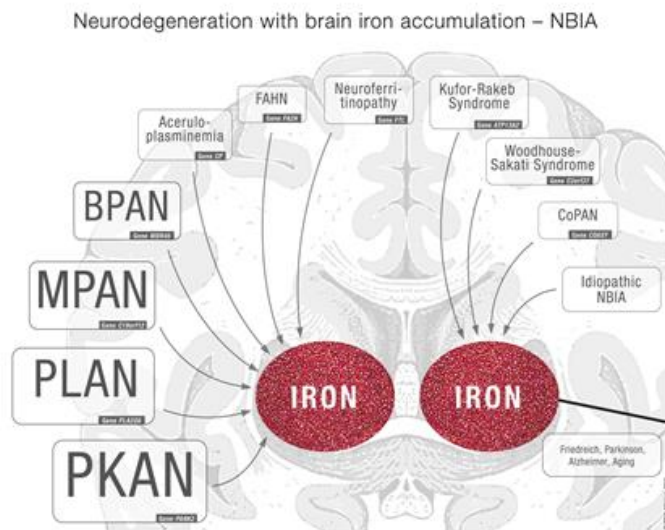
Hoy su terapia se basa en 5 fundamentos:

- En primer lugar el DBS, que realmente hizo una diferencia en su vida,
- Botox-inyecciones relajan sus músculos de la espalda 4 veces al año,
- Toma un montón de pastillas 6 veces al día, muchas de ellas relajantes musculares
- Tiene la terapia física y terapia del habla
- Sin embargo, la terapia principal es: Él disfruta de su vida mucho y es un joven muy alegre con su propia agenda, con énfasis en la autodeterminación. Trabaja en un taller protegido y disfruta de la música hip-hop, bolos, tienen fiestas y socializan con los cuidadores y amigos, preferentemente a su edad siempre que sea posible.

El lanzamiento de nuestra asociación de pacientes NBIA

Es una situación desgarradora para todos nosotros los padres al saber que nuestros hijos tienen esta enfermedad crónica grave. Primero no teníamos ni idea de qué

hacer. Pero entonces - gracias a las crecientes capacidades de redes por parte de Internet pudimos asistir a la segunda Conferencia NBIA para familias en los Estados Unidos en mayo de 2002. Esta experiencia fue tan inspiradora y motivadora que lanzamos nuestra asociación Hoffnungsbaum ya en noviembre de 2002 junto con 2 familias NBIA más.



En 2001 sólo un subtipo NBIA, PKAN, había sido descubierto. Hoy, 14 años después, sabemos que Neurodegeneración con acumulación de hierro cerebral es un grupo de trastornos y se conocen 10 subtipos hasta la fecha.

Nuestra asociación está trabajando y se siente responsable de las familias con todos los trastornos NBIA, no sólo PKAN. Actualmente Hoffnungsbaum incluye o está en contacto con cerca de 100 familias NBIA. Alrededor del 35% de ellos

viven en países distintos de Alemania.

Nuestras metas y actividades

- Proporcionamos apoyo emocional y asesoramiento social a las familias. Les ayudamos a hacer frente a la situación, el intercambio de experiencias con otras familias y el cumplimiento de los expertos NBIA. Nuestras conferencias familiares son cruciales. Son eventos principalmente sociales donde nuestras familias están haciendo amigos, especialmente los niños. Los padres aprenden mucho de los ponentes que asisten. Por otro lado educan a los profesionales, sobre la base de su experiencia NBIA por la experiencia.
- Nuevas familias reciben nuestra Notebook Health Care, un paquete de información y servicio. Se alienta a las familias a presentar informes médicos aquí para su uso futuro.
- Educamos acerca de NBIA y temas relacionados, incluidos los servicios sociales disponibles. Difundimos información mediante nuestra página web, boletines, folletos, artículos para otros medios de comunicación, charlas o puestos de información en las reuniones. Lo hacemos en persona, por teléfono y por correo electrónico. Y nos educamos para ser capaz de hacer este trabajo.
- Fomentamos el conjunto de centros de expertos clínicos NBIA en Alemania para mejorar la atención médica y fomentar la investigación. Múnich se ha convertido en

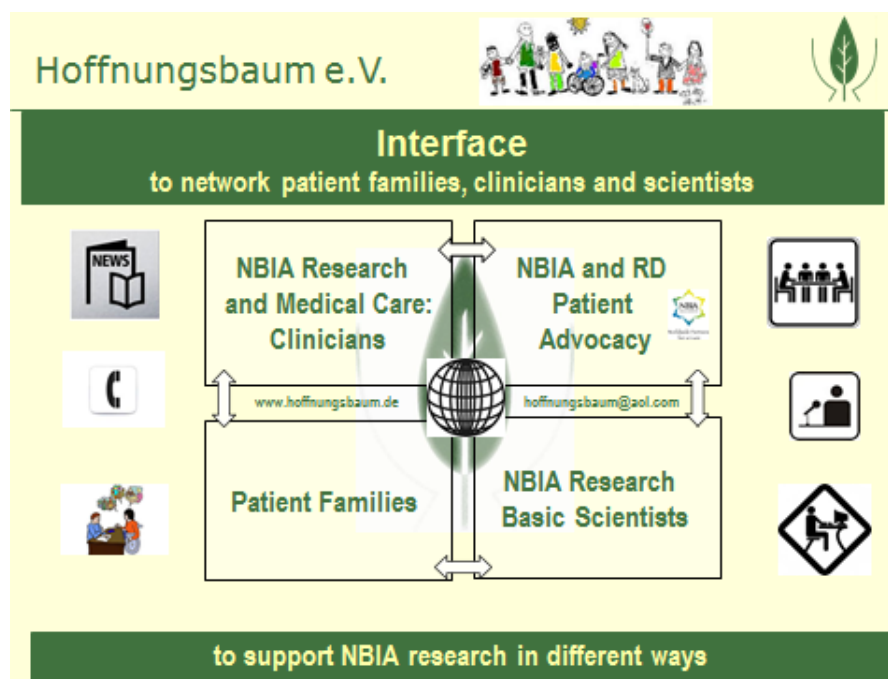
el principal centro de referencia NBIA en Alemania, incluyendo la genética NBIA y la investigación básica en la Universidad Técnica, la asistencia médica y la investigación clínica en la Ludwig-Maximilians-Universität.

- Recaudar fondos en realidad nos debería ayudar a alcanzar nuestras metas.

Desafortunadamente no somos expertos en la recaudación de fondos y nuestros esfuerzos y los resultados son insuficientes. Así que no podemos financiar proyectos de investigación cada año. Nuestro trabajo diario es generalmente financiada por subvenciones anuales o de proyectos de los seguros de salud alemán y por algunas tarifas muy bajas de afiliación.

Nuestro objetivo: la creación de redes y la cooperación

Redes y cooperación con la Asociación de Trastornos NBIA en los EE.UU. Ha sido nuestro punto inicial. Posteriormente intenso trabajo en red y la cooperación con todos los interesados en el campo de la NBIA nacional e internacional siempre han sido un sello distintivo de nuestras actividades.



También colaboramos con nuestras organizaciones coordinadoras de las Enfermedades Raras. Ellos son nuestra voz en la política de salud y la investigación social en Alemania y Europa. No es suficiente para desarrollar y probar nuevas terapias. Los pacientes finalmente necesitan tener acceso a los tratamientos, para apropiarse de la asistencia médica y los servicios sociales. Ayudar a

asegurar que esto también es parte de nuestra misión.

Nuestro apoyo a la investigación

Apoyamos la investigación de diferentes maneras:

- Por supuesto, por parte de los fondos del proyecto. Pero no sólo por la financiación.
- Contribuimos experiencias, necesidades y perspectivas de los pacientes y generar ideas.
- Ofrecemos nuestras habilidades de organización y difusión de la investigación

NBIA.

- Otorgamos becas de viaje a los investigadores para que puedan participar en las reuniones NBIA.
- Tratamos de identificar nuevas fuentes de financiación (de la UE, nacionales, fundaciones, premios de investigación) y escribir cartas de apoyo a las solicitudes de proyectos.
- Creamos redes que conecten a familias, investigadores y clínicos. Esto permite aumentar el conocimiento de las familias, y es una gran motivación para nuestros investigadores comprometidos.

Ha sido siempre nuestra prioridad buscar oportunidades de colaboración.

Hoffnungsbaum e.V.

How patient advocacies can contribute to research:

Funding:

- Projects
- Travel grants / sponsoring meetings

Organization:

- Interface patients/researchers
- Active project support /providing opportu
- Support letters for grant applications

Other:

- Motivation, Inspiration
- Ideas => research strategy
- Identifiy funding opportunities

patients' perspective and needs Networking => Cooperation

Gene therapy
ERT
New genes
DBS
Chelation

Algunos ejemplos de nuestras actividades de investigación relacionadas son:

- Hemos financiado un proyecto sobre la estimulación cerebral profunda que se tradujo en un artículo publicado en la revista BRAIN JOURNAL en 2010.
- Otorgamos becas de viaje a investigadores y médicos para participar en la reunión Científica en los EE.UU sobre NBIA.
- Patrocinamos la cuarta conferencia Scientific NBIA en 2012 en Ede
- Nos capacitamos un joven médico para investigar la ecografía como herramienta diagnóstica en NBIA en nuestra conferencia familia en 2008.
- Y iniciamos una reunión entre investigadores NBIA de los EE.UU., Susan Hayflick y Penny Hogarth, con los investigadores NBIA alemanes en Munich en 2010. Durante esta reunión hemos hablado y hemos desarrollado una estrategia global de la investigación, con el objetivo de una solicitud de una subvención financiado por la UE. Esta reunión marcó el nacimiento del proyecto TIRCON internacional.

El TIRCON proyecto de investigación en NBIA financiado por la UE

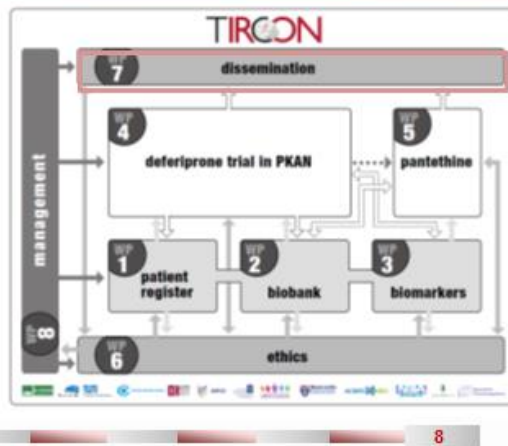
¿Qué es TIRCON?

El acrónimo significa tratar las enfermedades neurodegenerativas relacionadas con el hierro. TIRCON ha sido un consorcio dedicado a la investigación NBIA con un enfoque en PKAN.

TIRCON se compone de 13 socios de 8 países, incluyendo a universidades con centros clínicos y de ciencias básicas, las empresas de biotecnología, y las organizaciones de pacientes de los EE.UU. y Alemania.

El proyecto recibió 5,2 millones de euros de la Unión Europea desde hace 4 años. La financiación terminó en octubre de 2015. Sin embargo, los proyectos y su evaluación siguen adelante y esperamos resultados para 2017.

- 4-year project 2011-2015
- dedicated to NBIA
- 5,2 Million € funding by EU
- 13 partners from 8 countries
- 2 patient organizations full partners



Los 8 paquetes de trabajo de TIRCON incluyen:

- El ensayo con Deferiprona, estudios preclínicos sobre Pantetina y un estudio de biomarcadores para PKAN
- el registro de pacientes y biobanco para todos los trastornos de NBIA,
- Ética, gestión y difusión de proyectos

Ambas organizaciones de pacientes han participado como socios de pleno derecho. Éramos los principales

responsables de la difusión.

TIRCON nos permitió invitar a otros representantes de los pacientes a la reunión TIRCON en enero de 2012 en Munich. Nuestra reunión de promoción interna resultó en el lanzamiento de la Alianza NBIA como un grupo paraguas informal para todas las asociaciones de pacientes NBIA.

La Alianza NBIA - Logros

¿Qué hizo la Alianza NBIA desde su lanzamiento en el 2012?

Hemos hecho difusión de los Trastornos NBIA y nuestra asociación en varias conferencias internacionales sobre Enfermedades Raras y neurología pediátrica, donde nos presentamos pósters y pudimos hacer contacto con otros médicos que atienden a las personas NBIA.

En el gran Simposio NBIA en Stresa, 2014, los miembros menos conocidos y nuevos de la NBIA Alianza presentaron sus respectivas asociaciones y trabajar para la comunidad de investigación NBIA.

La Alianza NBIA otorgó 3 becas de viaje para el simposio NBIA en Stresa a los científicos a principios de su carrera

Creamos la visibilidad como comunidad NBIA internacional sobre RareConnect, impulsado por Eurordis.

Actualmente la Alianza NBIA está desarrollando un sitio web que saldrá online en enero 2016.

Y la Alianza NBIA decidió una financiación conjunta del registro de pacientes NBIA internacional y del biobanco, creados a través de TIRCON. Queremos mantener esta preciosa infraestructura de investigación en el largo plazo.

El desarrollo de la comunidad de pacientes internacional NBIA

El desarrollo de la comunidad de pacientes NBIA se ha acelerado notablemente desde el inicio de TIRCON como se puede ver aquí esbozado.

La experiencia ha demostrado que dondequiera que se ha establecido una nueva asociación de pacientes NBIA y se haya trabajado activamente, la investigación NBIA, información de la enfermedad disponibles y la atención médica mejoró en los respectivos países. Su organización comprometida en España es el ejemplo brillante. Su representante de pacientes NBIA Antonio asistió a la primera reunión NBIA Alianza en 2012 en Munich como el padre de un niño afectado. En ese momento, sólo sabíamos de pacientes individuales NBIA en España. Menos de 4 años después de tener su propia organización de pacientes en España Antonio logró unir a la comunidad NBIA español y dar un gran impulso a la investigación NBIA en España. Me gustaría animar a usted, las familias españolas, para apoyar a su gran organización de pacientes NBIA, y sus investigadores NBIA en España tanto como pueda.

¿Cómo se puede apoyar a su ENACH Asociación?

Usted podría crear eventos para recaudar fondos para las donaciones. Usted podría ayudar a Antonio con el funcionamiento de la organización, con el mantenimiento y actualización de la página web española NBIA, los medios sociales y - por qué no - mediante la distribución de un boletín de noticias española NBIA. Y se podría contribuir con sus propias ideas.

Cada uno de ustedes puede hacer una diferencia hacia una vida mejor para todos los individuos afectados. Su asociación y sus investigadores que necesitan!

Dada la extrema rareza de los trastornos NBIA es crucial para superar la fragmentación de los conocimientos, los pacientes, los médicos y científicos a nivel internacional. TIRCON logra esto por primera vez en la historia. Debemos continuar con este enfoque de colaboración en el futuro para ayudar a nuestros seres queridos.

Progression of the NBIA Lay Advocacy

