

Jahresbericht 2022 des Präsidenten

Liebe Mitglieder, liebe Spender, Spenderinnen, liebe Freundinnen und Freunde,

Die seltenen Krankheiten sind nie zuvor so breit in den Medien vermittelt worden wie heute. Die Rechte der Betroffenen sind bis zur UNO in New York ein Thema geworden. Kürzlich hat man die Anzahl Patienten mit der Bevölkerung des drittgrössten Landes unseres Planeten verglichen. Somit hat man bezüglich Awareness die letzten Jahre viel erreicht. Aber jede der 7'000 Krankheiten ist selten und hat allein wenig Gewicht. Als ultraseltene Krankheit bedeutet NP-C eine Anzahl von ungefähr 15 schweizerischen Patienten. NP-C bleibt zurzeit politisch und wirtschaftlich nicht relevant. Man hat den Eindruck, dass, trotz aller Bemühungen, eine utilitaristische Denkweise weiter dominiert. Wie können wir dieser Tendenz ändern?

Mindestens in der Schweiz müssen wir mit anderen lysosomale Krankheit austauschen und uns politisch organisieren. Schade, dass Lysosuisse nicht mehr existiert. Schade, dass Ärzte die Idee nicht fördern.

Heute sehen wir, dass Fortschritte nur mit entsprechenden Finanzmitteln erreicht werden können. Ohne Unterstützung des Staates geht das meines Erachtens nicht. Hilfe ist heute leider bei den Behörden kaum zu finden. Mindestens Vereine wie ProRaris oder Orphanet sollten eine finanzielle Unterstützung vom Staat bekommen. Die Kosek Nationale Koordination für seltene Krankheit existiert zwar. Was hat sie für uns gebracht? Bis jetzt gar nichts. NPSuisse bemüht sich seit Jahren, möglichst viele private Spenden zu sammeln und sie zweckmässig einzusetzen.

Internationale Forschung

2022 haben wir nach langer Überlegung eine M-Tor Untersuchung mit NP-C Mäusen in Madrid ausprobiert. Leider wurde schnell festgestellt, dass M-Tor für NP-C nichts bringt. Bei solchen Versuchen muss man mit Misserfolgen rechnen und sie kommunizieren. Die Kontakte zu spanischen Forschern haben wir jedoch bei der Gelegenheit intensivieren können. Wir hoffen 2023 auf positive Nachrichten in Bezug auf weiteren Forschungsaktivitäten.

Die Firma Orphazyme hat letztes Jahr nicht erfolgreich abgeschlossen. Sie hat sehr viel Geld investiert. Arimoclomol war eigentlich ein Zusatzstoff, aber sollte sich vielleicht als Wirkstoff gegen NP-C qualifizieren. Alles, was in Verbindung mit anderen Medikamenten etwas bringen würde (Multi-treatment), lässt sich aber kaum genehmigen. Orphazyme ist in Konkurs gegangen.

2022 haben wir angefangen, Dr. Andrés D. Klein, Instituto de Ciencias e Innovación en Medicina (ICIM) in Santiago de Chile zu unterstützen. Es geht um RNA. Mit RNA kann man die Härte der NP-C Krankheit und ihre Entwicklung besser verstehen und vielleicht in der Zukunft auch behandeln.

2022 sind verschiedene Entwicklungen im Bereich Wirkstoff sowohl als neue Medikamente wie auch als Off-label gelaufen. Problematisch sind Versuche, die zu wenig lang laufen. Placebo begleitete Studien sind bei unserer vielseitigen Krankheit unethisch und oft nicht genügend aussagekräftig, obwohl gewisse Patienten sehr gut reagieren. Natural History sollte mehr in Betracht gezogen werden, doch das ist leider nicht der Fall.

In Oktober haben wir zusammen mit SHG Deutschland ein letztes Mal das Loire Valley Meeting organisiert. Damit haben wir einer reduzierten Anzahl von Forschenden eine einmalige Gelegenheit offeriert, sich face to face auszutauschen. Dank Michael und Regula Werder sowie Esther Häfeli sind alle Vorträge in Englisch auf unsere Webseite zu finden. Das Wesentliche bleibt die Begegnung der Wissenschaftler, und alle wünschen sich eine weitere Organisation dieser Veranstaltung. Für mich als Präsident ist es zu viel geworden. Wir versuchen, eine europäische Lösung zu finden und meine Rolle zum Teil an Jüngere zu übertragen. Das Thema wird auch bald die Leitung der NPSuisse betreffen.

Frühdiagnostik

Unsere Bemühungen für eine NP-C New Born Screening Aufnahme sind vielleicht utopisch. Mit unserer Anwesenheit im Mai bei der SSIEM in Freiburg i.B. wollten wir hauptsächlich unsere Präsenz zeigen. NBS wäre die einfache und schnelle Möglichkeit, einen Grossteil der NP-C Probleme zu mindern. Aber bis die Politik reagiert, werden wahrscheinlich noch viele Gespräche notwendig sein. Unser Partner in den USA, FireFly, ist viel weiter. Wenn wir auftreten, machen wir dies natürlich für NP-C, aber nicht nur: NBS ist generell eine genetische Möglichkeit für die Feststellung seltener Krankheiten.

Medizin

Wir haben versucht, das NP Register INPDR in der Schweiz zu fördern. Was die Kompetenzzentren für ihre Beteiligung verlangen, ist sehr viel Geld, teilweise erklärbar mit der Komplexität. Wenn schon möchten wir ein professionelles Flow-up. Zugang zu diesem Register wäre eine wesentliche Unterstützung für klinische Versuche und vor allem für effiziente ärztliche Behandlungen. Damit wollen wir erreichen, dass Ärzte nicht nur beobachten, sondern helfen. Auch da fehlt die öffentliche Hand.

Lobbying

Alle unsere Wünsche, die unserer Ansicht nach in Zukunft unseren Patienten helfen würden, stossen auf versicherungstechnische und politische Hindernisse. Deshalb haben wir 2022 die spezialisierte Firma Furrerhugi beauftragt, unser Interesse politisch zu unterstützen. 2023 werden wir diese Bemühungen mit Furrerhugi fortsetzen.

Sport

NPSuisse Runners haben zusammen mit Ruedirent Geld für unsere Einzelfallkasse gesammelt. Wir hoffen, dass Familien davon in 2023 profitieren werden und danken den beiden Organisationen für ihre grosse Unterstützung.

Spenden

Wie letztes Jahr ist die AEMO (Association Enfance & Maladies Orphelines), Monthey/VS bei weitem unsere beste und treueste Unterstützung. Dank AEMO sind wir in der Lage, uns in mehreren Projekten zu engagieren, seien es wissenschaftliche oder politische zugunsten von Patienten. Peter Henggeler, Vlad Osipov, Intercoiffure Oberägeri, der Verein MaelsLeben, Sanofi Aventis und die Gemeinde Unterägeri sind, wie jedes Jahr, grosszügige Spender. Unser herzlicher Dank geht auch an alle kleinen und mittleren Spenderinnen und Spender, welche die Existenz von NPSuisse weiter garantieren.

Christoph Poincilit, Präsident von NPSuisse