

RettEngel

Ausgabe 6 / 2024

DAS MAGAZIN VON UND FÜR RETT-FAMILIEN

in Zusammenarbeit mit Rett-Syndrom e.V. | Rett-Syndrom Deutschland e.V. |

Rett-Syndrom Südwest e.V. | Rett-Syndrom Bayern e.V. |

Rett-Syndrom Elternhilfe – Landesverband Nord e.V.

 **Rett Syndrom e.V.**
Deutsche Rett-Syndrom-Gemeinschaft

 **RETT SYNDROM
DEUTSCHLAND e.V.**
VEREIN FÜR FORSCHUNGSFÖRDERUNG

 **Rett-Syndrom
Südwest e.V.**

 **RETT
Bayern**

**Rett-Syndrom
ELTERNHILFE**
Landesverband Nord e.V.



Inhalt

Inhalt/Impressum	2	Mitgliederversammlung	19
Vorwort	3	Gedenken	27
Rett-Syndrom Bayern e.V.		Sommerfest im Saarland	28
Rett-Lauf 2023 in Ried	4	Sommertreffen in Nidda	30
Rett-Lauf 2023 in Aisch	5	Rett-Syndrom Elternhilfe – Landesverband Nord e.V.	
Rett-Infotag 2023 in Rückersdorf	12	Mitgliederversammlung 2024	15
Mitgliederversammlung 2024 mit Informationsvortrag	16	Seminarwochenende vom 17.05. – 20.05.2024 in Boltenhagen	25
Gedenken	18	„Ich bin die Neue“	27
Gesundheitswochenende für Rett-Mütter in Gunzenhausen vom 03.05. – 05.05.2024	23	Familienfreizeit 2024	34
Familienwochenende vom 05.07. – 07.07.2024	32	Tagesausflug nach Haithabu	47
Danke Basti Kleinhenz	37	Rett Syndrom e.V. Deutsche Rett-Syndrom Gemeinschaft	
1. Rett-Freizeit im Spessart vom 04.08. – 10.08.2024	38	Running for Rett 2024	48
2. Rett-Freizeit im Spessart vom 11.08. – 17.08.2024	41	Innowalk	55
Geschwisterwochenende vom 05.09. – 08.09.2024	45	Rett Syndrom Deutschland e.V.	
Rett-Lauf 2024 in Steppach	50	Globales Rett-Syndrom-Register	57
Infotag in Rückersdorf	52	9. Rett Syndrom Welt Congress vom 02. – 05.10.2024 in Queensland, Australien	58
Crowdfunding-Initiative „Viele schaffen mehr“	54	DAYBUE (trofinetide)	62
Benefizkonzert	75	Neurogene	64
Rett-Syndrom Südwest e.V.		Taysha-Gentherapie	69
„Komm ein bisschen mit nach Italien“	7	TeMoRett	72
Mütterwochenende vom 03.11. – 05.11.2023 in Speyer	8	Termine 2025	76
Party um den Adventskranz	13	Titelbild: Mila Plotkowski, eingereicht von Petra Römer	
Großzügige Spende zum 40-jährigen Firmenjubiläum	14		
Weihnachts-Spende	14		



IMPRESSUM

Rett-Syndrom e.V.
**Deutsche Rett-Syndrom
Gemeinschaft**

1. Vorsitzende: Cornelia Hofer
Gutenbergstr. 12, 97289 Thüngen
nela.hofer@rett-syndrom.de

Amtsgericht Fürth, Registergericht,
Vereinsregisternr: VR 201314

Beiträge bitte einreichen an:
nela.hofer@rett-syndrom.de

Auflage: 500 Stück

Druck: Druckerei Distler, Hirschaid

Spendenkonto: Rett-Syndrom e.V.
Deutsche Rett-Syndrom
Gemeinschaft
Wiesbadener Volksbank
IBAN DE90 5109 0000 0071 0440 09
BIC WIBADE5WXX

**Mit Ihrer Fördermitgliedschaft oder Spende unterstützen Sie unsere
Arbeit für die Menschen mit Rett-Syndrom und ihre Familien.**

Hallo liebe Mitglieder und Fördermitglieder,

seit Oktober 2024 bin ich die neue
1. Vorsitzende von Rett Syndrom e.V.

Für alle, die mich nicht kennen, möchte ich mich
kurz vorstellen:

Mein Name ist Cornelia (Nela) Hofer, ich bin
46 Jahre alt und Mama eines 16-jährigen Rett-
Engels.

Wir wohnen in der Nähe von Würzburg.

Seit 2015 sind wir Mitglieder im Rett-Verein Bayern
und haben uns von Anfang an bei allen Veranstaltungen
und Treffen sehr wohl gefühlt.

Ich würde mich sehr freuen, wenn ihr mir für die nächste
Ausgabe des **RettEngels** Beiträge vom Vereinsleben sendet.

Ich fände es auch sehr schön, wenn ihr mir Beiträge über
besondere Hilfsmittel oder über tolle persönliche Ereignisse,
Urlaube etc. zuschicken würdet.

Ideen sendet mir bitte an folgende Mailadresse:
Nela.Hofer@rett-syndrom.de

Liebe Grüße
Nela



Rett-Lauf 2023 in Ried

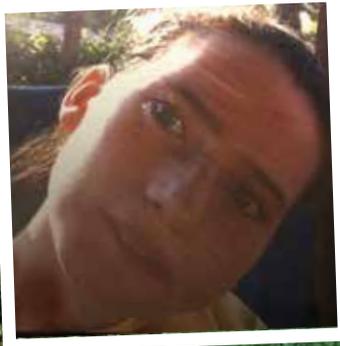


Am 19.09.2023 organisierte Marc Hermeling ein großes Rett-Lauf Event in 86510 Ried zur Unterstützung der Rett-Forschung .

Marc ist der Bruder der Rett-Frau Annika Hermeling, die am 11.07.2023 im Alter von 23 Jahren gestorben ist.

Text: Robert Meier

Bilder: eingereicht von Heike Hermeling



Rett-Lauf 2023 in Aisch



Am 03.10.2023 fanden sich auf dem Gelände des SC Hertha Aisch drei Rett-Mädchen mit Familien, Verwandten, Freunden und Unterstützern zum gemeinsamen Rett-Lauf 2023 ein. Insgesamt nahmen rund 30 Personen am Rett-Lauf 2023 in Aisch teil.

*Text: Robert Meier
Bilder: Siegbert Schnaus*





„Komm ein bisschen mit nach Italien“

Ein italienischer Nachmittag am 28. Oktober 2023 in Marburg erfüllte uns mit viel Dankbarkeit. Wir durften den Harfenklängen unseres Familienmitgliedes Sieglinde Schüßler und ihrer Freundin Elisabeth Marx-Babion lauschen. Zum Anfang und Ende des Konzertes spielten die beiden Musikerinnen mit dem Harfen-Ensemble Marburg. Die Besucher bekamen ein Gedicht „Kennst du das Land, wo die Zitronen blühen“ und eine Geschichte „Als Oma damals nach Italien reiste“ zu hören. Auch an einem Quiz über Italien durften sich alle beteiligen. In der Pause gab es leckere Pizza-Schnecken und andere Leckereien.



Dankeschön für die große Überraschung!
Wir bekamen einen Scheck über 650 € für unseren
Verein Rett-Syndrom Südwest e.V. überreicht.

Text: Petra Römer, Bilder: eingereicht von Petra Römer



Mütterwochenende vom 03.11. – 05.11.2023 in Speyer

So ein Wochenende kann Balsam für die Seele sein, das habe ich bereits im vergangenen Jahr erfahren dürfen und deshalb freute ich mich sehr, als ich mich am 3.11.2023 auf den Weg nach Speyer machte. Ein großes „Hallo“ beim Ankommen im Hotel Goldener Engel gegen 14 Uhr. Fast alle waren schon da und es war eine große Freude, bekannte Gesichter nach langer Zeit wiederzusehen. Krankheitsbedingt gab es leider kurzfristig einige Absagen, was uns allen sehr leid tat. Wir haben jede Einzelne vermisst! Nachdem wir die Zimmer bezogen hatten, ging es direkt in die Stadt. Alles, was wir an diesem Wochenende unternommen haben, war fußläufig gut zu erreichen. Bereits

auf dem Weg zu unserem ersten Ziel, entdeckten wir einige interessante Geschäfte, die ganz sicher auf einen Besuch von uns warteten! Das Café Amalie mit seiner besonderen Atmosphäre hielt für uns Brotmahlzeiten, hausgemachte Kuchen und leckere Kaffeevariationen bereit. Es war die erste Station eines genussreichen Verwöhn-Programms an diesem Wochenende. Die Gespräche gingen kreuz und quer über den Tisch. Die besondere Atmosphäre im Café und die Wiedersehensfreude ließen uns direkt in einen guten Austausch miteinander kommen. Mir war ein wenig so, als knüpften wir genau da an, wo wir vor fast genau einem Jahr aufgehört haben. Die Vorfreude auf viel

Zeit und Raum für unseren Austausch erfüllte mich. Wie gut es einfach tat, mit anderen Müttern Erfahrungen auszutauschen und über das, was uns bewegt, zu sprechen! Und ich stellte wieder einmal fest, es bewegt uns viel, nicht nur im Zusammenhang mit unseren Töchtern! Es ist ja vielleicht auch nicht verwunderlich, dass wir häufig einen ähnlichen Blick auf das Leben haben und ganz gut darin sind, Wichtiges von Unwichtigem zu unterscheiden. Das Zusammensein mit diesen Frauen – bei aller Unterschiedlichkeit – war und ist immer wieder inspirierend und bereichernd!





Am Abend ging es in den „Untergrund“, nämlich in den Ratskeller. Viele Treppen führten nach unten, das sichtbare Mauerwerk des Gebäudes war imposant. Das Restaurant war voll belegt und unser reservierter Tisch wartete bereits auf uns. Ich erinnere gerade nicht mehr, was ich auf dem Teller hatte, aber das Essen war gut und wir hatten viel Freude und Spaß an der Bedienung, einem Kellner, der uns „zackig“ unsere Bestellungen abverlangte und später dann auch mit seinem „Gefolge“ das Essen brachte. Er verlangte, wann immer er bei uns auftauchte, unsere volle Aufmerksamkeit, duldete nur präzise Angaben und wenn diese gelegentlich fehlten, wusste er sich, mit der entsprechenden Lautstärke, Gehör zu verschaffen. Dennoch war er nicht immer gut darin, einige Änderungswünsche bei der Bestellung zu berücksichtigen, aber das sorgte eher für Gelächter als für Unmut. Wir haben uns sehr amüsiert und insgesamt gut gegessen und getrunken. Einige haben nach der Ankunft im

Hotel noch kurz die angrenzende Bar zu einem Nachtgetränk besucht, andere haben direkt ihre Zimmer aufgesucht und sich auf eine ruhige Nacht gefreut.

Am nächsten Morgen, nach einem sehr reichhaltigen und guten Frühstück, machten wir uns auf den Weg zur Stadtführung. Am Dom zu Speyer trafen wir auf die außerordentlich charmante Stadtführerin Charlotte Kahl alias Charlotte von Welser. Sie empfing uns in einem historischen Kostüm, lebte 1846 als verarmte Adlige am Hof König Ludwigs von Bayern und war Vorleserin seiner Frau Therese. Sie brachte uns kurzweilig und kundig, mit Anekdoten und geschichtlichen Daten, die Stadt Speyer nahe und führte uns an interessante und historische Orte und Plätze. Insbesondere die bayrische Zeit der Stadt, in der u.a. der Westbau des Doms entstand, wusste sie mit feinem Humor an die Frau(en) zu bringen.

Ausgestattet mit Wissen zur Geschichte der Stadt Speyer fanden wir

uns zur Mittagszeit im Mediterraneo zu einer kleinen Rast ein. Nach der Stärkung fand sich dann genügend Zeit, um auf eigene Faust oder in kleinen Gruppen die Stadt noch ein wenig zu erkunden, in Geschäften zu stöbern oder aber auch im Hotel noch ein wenig zur Ruhe zu kommen. Alles konnte, nichts musste getan werden! Herrlich! Wir waren uns alle einig, dass es Sinn macht, bei der





Auswahl des Programms für ein solches Wochenende ausreichend Freiräume zur eigenen Gestaltung zu lassen.

Den wunderbaren Abend im Domhof mit eigener Brauerei habe ich – und ich denke, da spreche ich für uns alle – in allerbesten Erinnerung. Ein Restaurant, voll belegt an diesem Abend, mit einem hervorragenden Essen, alles sehr ansprechend angerichtet,

schmackhaft und darüber hinaus mit einem außergewöhnlich guten Service. Natürlich trug auch hier wieder die gute Atmosphäre unserer fröhlichen Runde zu diesem schönen Abend bei.

Am Sonntagvormittag, nach dem Frühstück, erwartete uns ein Yoga-Workshop mit der Heilpraktikerin & Yogalehrerin Anne-Kathrin Niedenhüfner aus der Glücksschmiede in Obertshausen unter dem Motto „Ankommen bei mir“.

Sehr entspannt ging es dann zu einer kleinen „Nachlese“ ins Traditionshaus „Café Hindenburg“ und es gab noch eine kleine kulinarische Stärkung, bevor wir uns dann gegen 15 Uhr wieder in alle Richtungen auf den Heimweg machten.

Fazit: Das Programm war sehr gut ausgewählt mit viel Zeit für Lebenslust, Fröhlichkeit, intensive Gespräche und gutes Miteinander. Wir haben alle eine besondere Aufgabe im Leben zu bewältigen und da braucht es gelegentlich ein offenes Ohr und eine vertrauensvolle Atmosphäre.

Für mich ist dieses Wochenende eine Kraftquelle gewesen und ich danke den Verantwortlichen an dieser Stelle im Namen aller Teilnehmerinnen für die Planung und Durchführung dieses wunderbaren Wochenendes.

Text: Martina Dudenhöffer

Bilder: eingereicht von Petra Römer





Rett-Infotag 2023 in Rückersdorf

Am 18. November 2023 fand der Rett-Infotag von Rett-Syndrom Bayern – wie in den Vorjahren – im Blindeninstitut Rückersdorf statt. Dort wurden wir von den liebevollen „Hausdamen“ erwartet.

Es fanden sich elf bayerische Rett-Mädchen/-Frauen mit Familien und einige Fördermitglieder ein.

Während die Rett-Frauen/-Mädchen vom bewährten Team um Basti Kleinhenz umsorgt wurden, hörten die Mitglieder am Vormittag einen interessanten Vortrag der Kinaesthetictrainerin Angelika Pflügner und deren Mann zum Thema „Kommunikation über Bewegung“. Wir erhielten wertvolle Hinweise, wie wir unsere Rett-Personen „ressourcenschonend“ bewegen können.

Nach dem gemeinsamen Mittagessen gab es in der Turnhalle Gelegenheit, konkrete Fragestellungen zur Bewegung der Rett-Personen in bestimmten Situationen anzusprechen und praktisch zu üben.

Es folgte eine Entspannungsübung, bei der einige Teilnehmer einschliefen.

Nach Kaffee und Kuchen fand der Infotag seinen Ausklang.

*Text: Robert Meier
Bilder: Armin Gerner,
Andrea Pfund*

Die Veranstaltung wurde gefördert durch die gesetzlichen Krankenkassen und deren Verbände in Bayern.



Party um den Adventskranz

Bei bestem Winterwetter fand am 1. Dezember 2023 in Nonnweiler die beliebte Party um den Adventskranz statt. Auf dem Gelände der Parkschenke Simon hatten die fleißigen Männer des Adventskranz-Teams schon Wochen vorher das Gestell aufgebaut und Unmengen an Tannenzweigen darum gebunden. Der imposante Kranz mit 6 Metern Durchmesser und den vier Kerzen lockte wieder Hunderte Besucher aus der Umgebung an. Glühwein weiß und rot waren genauso begehrt wie saarländischer „Schales“ (geriebene Kartoffeln knusprig mit Speck gebraten).

Wie immer kam der Erlös aus dem Verkauf von Speisen und Getränken sowie aus Geld- und Sachspenden einem guten Zweck zu. Das Adventskranzteam konnte nach dieser 23. Party jeweils 1500 Euro an drei Empfänger übergeben. Unsere 2. Vorsitzende Petra Hämisch nahm die Spende zusammen mit Fam. Schneider erfreut entgegen. Ganz herzlichen Dank dem gesamten Team der Advents-



kranzparty, dass ihr diese tolle Veranstaltung immer wieder ermöglicht und damit unseren Verein Rett-Syndrom-Südwest und unsere Rett-Töchter so tatkräftig unterstützt.

Text: Petra Hämisch

Bilder: eingereicht von Petra Hämisch



Großzügige Spende zum 40-jährigen Firmenjubiläum

Ein ganz besonderes Jubiläum feierte Werner Nisius aus Grimburg am 23.02.2024. Seit 40 Jahren ist er bei der Firma Diehl in Nonnweiler beschäftigt. Nach seinem Einstieg als Schlossergeselle durchlief er mehrere Produktbereiche bis zu seiner heutigen Tätigkeit als Koordinator. Viele Freunde und Kollegen begleiteten ihn auf dem Weg. Um ihnen und seiner Ehefrau zu danken, gab Werner für alle ein Fest zum Firmenjubiläum. An zwei Abenden feierte er mit vielen Kollegen und Weggefährten und trug dabei stolz eine goldene Krone mit der Zahl 40. In der Einladung hatte er um Geldgeschenke für unseren Verein Rett-

Syndrom-Südwest gebeten: „Diese Kinder haben nicht das Glück wie wir, gesund und ohne Einschränkungen am Leben teilzunehmen. Sie brauchen viel Hilfe und Zuneigung, um ihr tägliches Leben zu meistern. Leider vergessen wir viel zu oft, wie gut es uns doch geht.“

Alle Gäste kamen sehr gerne seiner Bitte nach, so dass er die stolze Summe von 1100 Euro an seine Freunde Sabrina, Dietmar und Petra Hämisch überreichen konnte.

Wir danken dir von Herzen, lieber Werner, dass du unsere Rett-Töchter mit deiner Spende und deiner Zuneigung unterstützt.



Text: Petra Hämisch

Bilder: eingereicht von Petra Hämisch

Weihnachts-Spende



Mit großer Dankbarkeit nahm unsere 2. Vorsitzende Petra Hämisch zusammen mit ihrer Tochter Sabrina eine Weihnachts-Spende über 300 Euro von Friseurmeisterin Iris Breit-Meiers entgegen.

Der Betrag, der bisher jedes Jahr für Weihnachtspresente an treue Kunden des Salon Iris in Wadern-Buweiler angelegt wurde, kommt damit den Rett-Mädchen und -Frauen unseres Vereins zugute.

Herzlichen Dank, liebe Iris!

Text: Petra Hämisch

Bilder: eingereicht von Petra Hämisch

Mitgliederversammlung 2024

Die diesjährige Mitgliederversammlung fand in den großzügigen Räumlichkeiten der Lebenshilfe Lüneburg am 24. Februar 2024 statt.

Die Ausstattung und großzügigen Räumlichkeiten in Lüneburg sind toll, wir sind uns aber bewusst, dass die Lage nicht optimal ist, nehmen daher gerne Vorschläge für die Zukunft entgegen.

Nach einem Rückblick über die Veranstaltungen und dem Bericht des Finanzvorstandes wurden die Wahlen durchgeführt. Gerold Krüggele stellte sich erneut zur Wahl und wurde zum Finanzvorstand gewählt.

Batja Schädel wurde wieder als Beisitzerin gewählt und auch Nadine Hebecker wird uns zukünftig im Gesamtvorstand unterstützen.

Einstimmig beschlossen wurde der Wechsel der Geschäftsstelle, der von Familie Quast nun zu Familie Peitzner nach Bad Oldesloe verlegt wird.

Dann gab es noch den Ausblick auf die Veranstaltungen des laufenden Jahres mit Zustimmung zur Online Abstimmung für einen Ort des Tagesausfluges im Herbst.

Helfende Hände für den kommenden Budni Patentag in Norderstedt wurden gesucht und Elke Peitzner

erläuterte den neuesten Stand der Forschung und informierte über das globale Rett Syndrom Register. Zum Abschluss wurde Agnes Vogt als neue Geschäftsstellenleitung begrüßt und Gabi Jasper unter Lob und Dank verabschiedet.

Das Mittagessen hatten sich dann alle verdient. Damit danach keine Müdigkeit eintrat, begann ein buntes Programm mit Philip Hansen. Er hatte ein paar Gemeinschaftsspiele vorbereitet, die mit Begeisterung umgesetzt wurden. Es wurde ein lustiger Nachmittag, der mit Kaffee und leckerem Kuchen endete.



Text: Elke Peitzner, Bilder: eingereicht von Nicole Schreiner

Mitgliederversammlung 2024 mit Informationsvortrag

Am 02.03.2024 fand die Mitgliederversammlung mit Informationsvortrag von Rett-Syndrom Bayern (Bayerische Rett-Syndrom Gemeinschaft) e.V. in Offenstetten statt.

Ein ganz großes Dankeschön an Familie Karl für die „vor-Ort-Organisation“ der Mitgliederversammlung.

Im Zusammenhang mit der Versammlung gab es einen Informationsvortrag zum Thema „Eingliederungshilfe, persönliches Budget, Assistenz“ durch Herrn Sebastian Freyer, ergänzende unabhängige Teilhabeberatung (EUTB) Amberg.

Herr Freyer (selbst von Behinderung betroffen), führte in einem interessanten Vortrag in die Grundzüge des Themas „persönliches Budget“ ein.

In der Mitgliederversammlung teilten der 1. Vorsitzende Robert Meier und der 2. Vorsitzende Armin Gerner Aktuelles zur Vereinsentwicklung (Mitgliederzahlen) mit. Es folgte ein Gedenken für die Verstorbenen: Rett-Frau Annika Hermeling (23 Jahre), Rett-Mädchen Mira Elster (5 Jahre) und das Fördermitglied Udo Eberhardt (67 Jahre).

Sodann gab es einen Rückblick zu den Veranstaltungen 2023 und einen Ausblick auf die geplanten Vereinsaktivitäten 2024. Es wurde den Helfern / Helferinnen und Mitorganisatoren / -organisatorinnen der Veranstaltungen herzlich gedankt.

Martina Regler (Vorstand, Kasse) informierte über die geprüfte Kasse 2023 und den Kassenabschluss 2023. Die Ausgaben beliefen sich auf rund 134.000 €. Martina Regler gab den Finanzplan 2024 bekannt. Der Vorstand (Herta Wechsberger, Martina Regler, Armin Gerner und Robert Meier) wurde ohne Enthaltung oder Gegenstimmen entlastet. Als

Kassenprüferin wurde erneut Cornelia Hofer gewählt.

Unterlagen zum Informationsvortrag können bei der Geschäftsstelle von Rett-Syndrom Bayern e.V. angefordert werden. Das Protokoll der Mitgliederversammlung (erstellt durch Herta Wechsberger) kann auf Wunsch durch die Geschäftsstelle von Rett-Syndrom Bayern an Vereinsmitglieder versandt werden.

Die Veranstaltung wurde gefördert durch die gesetzlichen Krankenkassen und deren Verbände in Bayern.

*Text: Robert Meier
Bilder: Armin Gerner*





Gedenken

Udo Eberhardt

Unser liebes Fördermitglied Udo Eberhardt, Opa des Rett-Mädchens Julia Brückner, ist im Alter von 67 Jahren gestorben. Udo war bei unseren Tagesausflügen gerne gesehener Teilnehmer.



24.05.56 – 19.12.23

Für den Vorstand von Rett-Syndrom Bayern
(Bayerische Rett-Syndrom Gemeinschaft)
Robert Meier, 1. Vorsitzender



Gerald Druschel

Unser liebes Fördermitglied Gerald Druschel (Onkel des Rett-Mädchens Josefine Hofer) ist im Alter von 55 Jahren verstorben. Mit tiefer Anteilnahme bei den Schwestern, unseren Mitgliedern Claudia Druschel und Cornelia Hofer.

Für den Vorstand von Rett-Syndrom Bayern
(Bayerische Rett-Syndrom Gemeinschaft)
Robert Meier, 1. Vorsitzender



Mira Margarethe

17.10.2018 - 11.01.2024

Mira Margarethe Elster

Für den Vorstand von Rett-Syndrom Bayern
(Bayerische Rett-Syndrom Gemeinschaft) in tiefer
Verbundenheit mit den Eltern Sonja und Rainer.

Robert Meier, 1. Vorsitzender

Neuer/alter Vorstand bei Rett-Syndrom Südwest

Am 9. März 2024 fand in Heusenstamm unsere Mitgliederversammlung statt. 19 Familien mit ihren Rett-Töchtern und ein Geschwisterkind waren zum Treffen gekommen. Ein fröhliches Hallo und viele herzliche Umarmungen zur Begrüßung zeigten die freundschaftliche und vertrauensvolle Atmosphäre in unserer Gruppe. Gleich nach der Ankunft wurden unsere Mädchen von den erfahrenen Betreuerinnen und Betreuern liebevoll in Empfang genommen. Danach konnten wir Eltern uns ganz auf die Mitgliederversammlung konzentrieren. Die 1. Vorsitzende Petra Römer

begrüßte alle Anwesenden sehr herzlich und erläuterte den Jahresbericht des Vorstands. Sven Gundermann, Vorstand für die Vereinsfinanzen, stellte den Finanzbericht 2023 vor. Nach der Entlastung des Vorstands und der Erläuterung und Genehmigung des Haushaltsplans für 2024 übernahm Anneli Russ die Versammlungsleitung für die turnumgemäßen Wahlen des Gesamtvorstands. Die 1. Vorsitzende Petra Römer und die 2. Vorsitzende Petra Hämisch wurden einstimmig in ihren Ämtern bestätigt. Sven Gundermann legte sein Amt nieder, ein großer

Dank an ihn für die jahrelange zuverlässige und einwandfreie Kassenführung.

Nicole Fallert (bisherige Beisitzerin) stellte sich für das Amt zur Verfügung und wurde einstimmig gewählt. Auch Ute Amend als Schriftführerin wurde einstimmig in ihrem Amt bestätigt. Georg Kipper legte sein Amt als Beisitzer und fleißiger Helfer bei Veranstaltungen in der Schule am Goldberg nieder, auch ihm ein großer Dank für die wertvolle Arbeit im Hintergrund bei unseren Treffen. Zukünftig werden sich Bärbel Wagner und Sherri Schneider als Bei-





sitzerinnen um diesen Bereich kümmern.

Im Jahr 2024 stehen folgende Termine bereits fest, nachzulesen auch auf unserer Homepage:

- 15.06.2024 Sommertreffen in Hessen
- 15.6.2024 Sommertreffen im Saarland
- 25.-27.10.2024 Familienwochenende in Wiesbaden
- 14.09.-13.10.2024 3. Rett-Spenden-Lauf der DRSG

Nach dem leckeren Mittagessen der Metzgerei Picard trafen wir uns alle zu einem Foto im Schulhof. Unsere Töchter konnten einige Runden in der Sonne drehen.

Um 14 Uhr lud Frau Stella Keil, Rechtsanwältin aus Frankfurt, uns Eltern zu einem Vortrag über das persönliche Budget ein. Dieses Thema beschäftigt viele unserer Familien.

Frau Keil erklärte uns gleich zu Anfang, dass das persönliche Budget (im Folgenden kurz pB genannt) eine eigene Art der Leistungen ist. Es gibt



keine Verpflichtung zu Sachleistungen mehr, jede Familie kann als Leistungs-Art auch das pB wählen. Die Obergrenze des Gesamt-Budgets darf allerdings laut Bundessozialgericht die alternativ zu gewährenden Sachleistungen nicht übersteigen.

Laut neuem Bundesteilhabegesetz (BTHG) sollen möglichst alle (vor allem wiederkehrende) Leistungen ambulant erbracht werden. Der individuelle Bedarf soll mit dem pB gedeckt werden. Die Leistungsempfänger (also unsere Kinder/wir Familien) haben mehr Spielräume zur Nutzung des Geldbetrags.

Nach dem Antrag wird die Zuständigkeit der Behörden, Pflegekassen usw. für die einzelnen Leistungen geklärt: das pB ist eine Träger-übergreifende Leistung.

Es umfasst Reha- und Teilhabeleistungen, die alltäglich und regelmäßig erbracht werden (z.B. Schulassistenz, Wohnassistenz, Leistungen zur sozialen Teilhabe oder Mobilität).

Einen großen Teil des Vortrags nahm die sog. Zielvereinbarung zum pB ein. Laut Bundessozialgericht ist die Zielvereinbarung nur eine formelle Voraussetzung für den Bescheid, es entsteht keine Bindung an den darin geregelten Inhalt. Frau Keil erläuterte den laut SGB IX/§29 gesetzlichen Mindestinhalt der Zielvereinbarung, u.a. müssen individuelle Förder- und Leistungsziele darin aufgeführt sein, die Höhe des Teil- bzw. Gesamtbudgets sowie die Gewährleistung der Qualitätssicherung.

Immer wieder ergeben sich rechtliche Probleme bei der Gewährung des pB:

Die *Bearbeitungsdauer* kann zwischen 6 und 12 Monaten liegen.

Die *Befristung* des pB ist laut Bundessozialgericht nicht zulässig: die „Eingliederungshilfe ist keine abschnitts-

weise zu bewilligende Leistung“ (28.1.2021, AZ S8SO9/19R, Rn.35). Leider stimmen dieser Einschätzung nicht alle Gerichte zu, obwohl die Assistenzleistungen dauerhaft erforderlich sind und Planungssicherheit sowie langfristige Bindung der Mitarbeiter dringend notwendig sind. „Amtlich berechnete“ Stundenlöhne entsprechen nicht den tatsächlich erforderlichen Beträgen, Bezahlung nach Tarif und Samstags- und Nachtzuschläge werden von den Ämtern häufig abgelehnt. Für die Festlegung des Stundensatzes sind TvÖD und ortsübliche Tarife anzuwenden (laut mehrerer Gerichtsurteile u.a. Gießen, Marburg, Dresden). Mindestlohn ist nicht ausreichend, damit bliebe die Suche nach Assistenzkräften erfolglos. In den Stundensatz müssen auch Verwaltungskosten (Buchhaltung, Bürobedarf, Versicherungen u.ä.) ebenso wie Kosten für Einarbeitung, Vertretung, Fortbildung einkalkuliert werden.

Die *Budgetassistenz* wird nicht gerne übernommen, obwohl in SGB IX §29,

Abs.2, S.4 klar geregelt ist: „Das Budget ist so zu bemessen, dass ... die erforderliche Beratung und Unterstützung erfolgen kann“. Um das Budget sicherzustellen, müssen damit auch die Kosten im Arbeitgebermodell wie Lohnabrechnungen, Sozialabgaben, Steuern, Personalplanung und -akquise, arbeitsrechtliche Beratung u.ä. übernommen werden.

Frau Keil konnte das mit Urteilen von Sozialgericht und Bundessozialgericht untermauern. Die Kosten der Budgetassistenz und eine Befristung des pB sorgen immer wieder für Probleme mit den zuständigen Behörden. Häufig wird versucht, die Budgetassistenz als Leistung der gesetzlichen Betreuer darzustellen und damit die Kosten einzusparen. Dies ist laut Sozialgericht Mannheim (2011) nicht zulässig.

Eine ausführliche und aktuelle Qualifizierung der Mitarbeiter der Eingliederungshilfeträger ist dringend erforderlich, damit die Beratung und Information der Leistungsberechtigten, nämlich von uns Familien, endlich

neutral und individuell erfolgen kann, ohne dass das pB von den Ämtern als Sparmodell angesehen wird.

Die Umsetzung des pB wird jetzt endlich gestärkt durch das neue Bundes-Teilhabe-Gesetz BTHG.

Zahlreiche Fall-Beispiele und Erläuterungen zu Gerichtsurteilen veranschaulichten die Vorteile und die Probleme beim persönlichen Budget. Viele Fragen konnten in der nachfolgenden Diskussion noch beantwortet werden. Frau Keil empfahl allen Familien, bei Schwierigkeiten mit den Ämtern einen Rechtsanwalt einzuschalten, um ein passendes und bedarfsgerechtes persönliches Budget zu erhalten.

Wir danken Frau Keil für den sehr interessanten und ausführlichen Vortrag. Damit erhielten unsere Familien viele wichtige Informationen für die „Verhandlungen“ mit den zuständigen Behörden.

Text: Petra Hämisch

Bilder: eingereicht von Petra Römer





Gesundheitswochenende für Rett-Mütter in Gunzenhausen vom 03.05. – 05.05.2024

Eine Auszeit für Körper, Geist und Seele

Das Gesundheitswochenende für die Mütter fand in diesem Jahr vom 03.05. – 05.05.2024 statt. Schon kurz nach dem Versand der Einladungen haben sich 14 Mütter für die beliebte Auszeit aus dem hektischen und anstrengendem Alltag angemeldet.

Nach und nach trudelten am Freitag alle Mütter ein und verbrachten die Zeit bis zum gemeinsamen Abendessen mit dem ersten Saunagang, einem Besuch im hoteleigenem Schwimmbad, einem gemütlichen Stadtrundgang, einem Kaffee oder einer Shoppingtour.

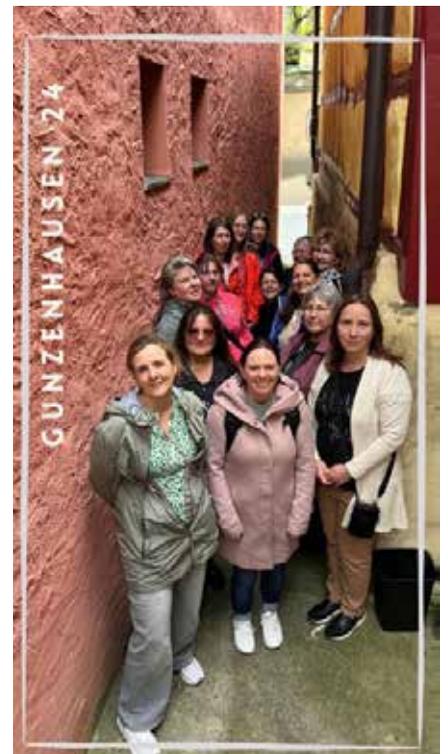
Am Abend konnten wir ein tolles Menü genießen. Gemütlich und mit viel Gesprächsstoff ließen wir den Abend an Hotelbar ausklingen.

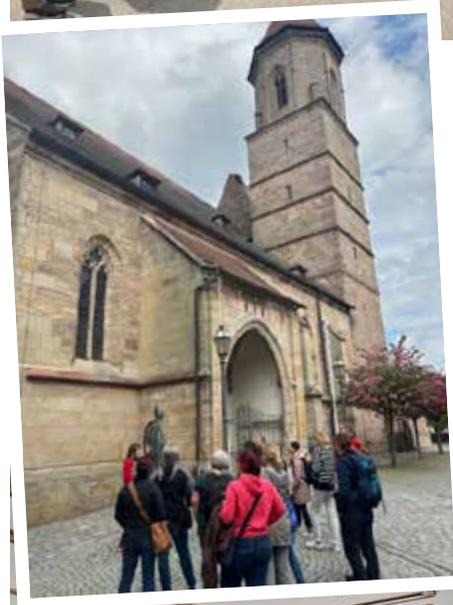
Der zweite Tag stand ganz im Zeichen der Erholung und Entspannung. Nach einem reichhaltigem Frühstück erwartete die Mütter im Laufe des Vormittags eine ca. 30-minütige Entspannungsmassage. Am Nachmittag stand eine Stadtführung auf dem

Programm. Zu Beginn hatte Kerstin, unsere Führerin, gleich eine Stärkung mitgebracht. Sie zeigte uns auf sehr charmante Weise ihr Gunzenhausen. Beginnend beim Hochwasserschutz, weiter zum Stadtwappen und zur Stadtkirche St. Marien. Wir schlenderten durch die historische Altstadt, die von malerischen Fachwerkhäusern und kleinen Gassen geprägt ist. Auch am Samstagabend konnten wir ein köstliches Menü genießen und ließen den Abend mit guten Gesprächen an der Hotelbar ausklingen.

Der letzte Tag startete wieder mit einem leckeren Frühstück. Anschließend durften wir einen Vortrag von Heilpraktikerin Verena Peter anhören. Der Vortrag befasste sich mit der „Gesundheit im 21. Jahrhundert“. Es ging um die Gesunderhaltung, Gute Laune erhalten und wie wir unseren Stoffwechsel dauerhaft ankurbeln. Mit vielen neuen Impulsen und sehr entspannt traten wir die Heimreise an.

Text und Bilder: Martina Regler





Die Veranstaltung wurde gefördert durch die gesetzlichen Krankenkassen und deren Verbände in Bayern.

Seminarwochenende vom 17.05. – 20.05.2024 in Boltenhagen

Dieses Jahr haben wir uns entschieden, eine neue Location auszuprobieren ... es ging ins Feriendorf Boltenhagen.

Nachdem alle Teilnehmenden ihr Ferienhaus gefunden und ich mir geschworen habe, das nächste Mal einen Roller mitzunehmen, konnte es los gehen mit der Erholung. Ein paar Schritte, bzw. den Rolli eine Rampe hochgeschoben und schwups waren wir am Strand. Herrlich!!! Bestes Wetter, Wasser und feiner Sandstrand. Nach dem Abendbrot wurde der Abend individuell in kleinen Grüppchen verbracht und früher oder auch später beendet.

Der Samstag, unser Seminartag, begann mit Herrn Dautwitz von Tobii dynamox und Frau Graef von Epi-tech, die eine Vorstellung der verschiedensten Geräte vorgenommen haben.

- TD I 13 + 16
- TD Pilot
- PC Eye 5
- Touch basierte Geräte

Außerdem wurden Apps vorgestellt und die Möglichkeiten der Umfeldsteuerung erläutert.



Der Nachmittag bestand aus einer lebhaften Diskussion zum Thema Vereinsaufstellung.

Was wünschen sich neue Familien, wie wichtig ist das persönliche Treffen, wie kann man den Verein zukunftsorientierter gestalten? Diese und weitere Fragen wurden intensiv besprochen und herausgekommen ist, dass wir nun eine Whats App Gruppe oder besser Community ins Leben gerufen haben. Sie dient zum schnellen, unkomplizierten Austausch unserer Mitglieder, aber auch Nichtmitglieder dürfen mit aufgenommen werden. Außerdem werden dort bevorstehende Veranstaltungen angekündigt und weitere interessante Themen bekannt gegeben.

Nach diesem arbeitsreichen Tag wurde der Abend in gemütlicher

Runde vorm Lagerfeuer verbracht. Und wer noch einmal an den Strand ging, der wurde mit einem wunderschönen Sonnenuntergang belohnt.

Der Sonntag stand zur freien Verfügung, die Kinder wurden umsorgt und hatten ihr eigenes Programm. So ging es zum Bummeln über den Pflingstmarkt, zu Spaziergängen am Strand oder über die Dünenpromenade (barrierefrei mit Blick aufs Meer, 2,2 km lang mit 18 Zugängen), zu einer Radtour und zur Besichtigung des Schlosses Bothmer.

Abends lockte erneut das Lagerfeuer zu einem entspannten Tagesausklang.

Am Montag ging es nach dem Frühstück für alle wieder nach Hause.

Und zum Schluss ... die Rückmeldungen zu Unterkunft, Verpflegung, Räumlichkeiten, Apartments und der Umgebung waren zum größten Teil sehr positiv, so dass wir das Feriendorf für Pflingsten 2026 erneut reserviert haben.

Text: Elke Peitzner

Bilder: eingereicht von Elke Peitzner



Ich bin die „Neue“

in der Geschäftsstelle der Rett-Syndrom-Elternhilfe LV Nord e.V.

Seit vielen Jahren bin ich Mitglied im Verein. Meine Tochter Annika lebt seit fast 18 Jahren mit dem Rett-Syndrom. Zu unserer Familie gehört noch Laura, Annikas Schwester mit 21 Jahren, und mein Mann Christian, der bereits Finanzwart im Verein war.

Inzwischen habe ich aus verschiedenen Blickwinkeln die Vereinsarbeit kennen- und schätzen gelernt. Daher unterstütze ich seit dem 1. November 2024 nun aktiv den Verein. Zu meinen Aufgaben gehört



die Organisation von Veranstaltungen, die Unterstützung und Entlastung des ehrenamtlichen Vorstands in sämtlichen Angelegenheiten und die Mitgliederverwaltung. Ich bin Ansprechpartnerin für alle Familien- und Fördermitglieder sowie Familien mit der Diagnose „Rett“. Dann stehe ich als Beraterin gern zu Seite, gebe mein Wissen weiter und Sorge für eine gute Vernetzung.

Meldet euch gern bei Fragen oder Wünschen sowie Anregungen direkt per Tel unter 0151-700 99 232 oder E-Mail an nicole.schreiner@rett-syndrom-elternhilfe.de. Ich freue mich auf euch!

Nicole Schreiner



Sabrina Weißburger

Für den Vorstand von Rett-Syndrom Südwest e.V. in tiefer Verbundenheit mit den Eltern Ilona und Markus Hessler-Weißburger

Petra Römer,
1. Vorsitzende Rett-Syndrom Südwest e.V.



Sabrina Weißburger

* 22. Dezember 1993
† 20. November 2024

Gedenken



„Leben ist nicht genug“
sagte der Schmetterling.

„Sonnenschein,
Freiheit und eine
kleine Blume



muss man
auch haben!“

Hans Christian Andersen

Sommerfest im Saarland

Am 15. Juni 2024 fand das Sommerfest im Saarland statt. 7 Familien trafen sich in Nonnweiler im bewährten „Castellum“, um einen schönen Tag mit Freunden zu verbringen.

Robert und Dietmar hatten Tische, Stühle, Kaffee und Backwaren bereits aufgebaut, als die ersten Familien eintrafen. Fröhliche Gesichter und herzliche Umarmungen spiegelten die Wiedersehensfreude wider. Auch unsere Töchter schauten erfreut und interessiert und gaben manchen Kommentar zu den Gesprächen der Eltern ab.

Das Mittagessen hatte die Metzgerei Scherer aus dem Nachbarort Brauns- hausen geliefert, für jeden speziellen Wunsch war etwas dabei.

In diesem Jahr hatte Petrus uns angenehme Temperaturen geschickt, am späten Nachmittag wurde es richtig sonnig und warm. Bei Kaffee und Kuchen teilten die Familien Neuigkeiten aus ihrem Alltag.

Wirbelwind Naya, die kleine Schwester von Rett-Mädchen Faten, fand eine neue Freundin in Rett-Mädchen Giuliana. Eva kommentierte alles mit ihrer Augensteuerung. Die vier Rett-Damen Sarah, Jasmin, Michelle und Sabrina schauten dem Trubel ganz entspannt zu.

Mit gemeinsamer Kraft wurden dann

alles wieder aufgeräumt. Unser großer Dank geht an Anja für die großartige Hilfe in der Küche.

Ein schöner Tag in herzlicher Atmosphäre ging viel zu schnell zu Ende. Bis hoffentlich nächstes Jahr ...

Text: Petra Hämisch

Bilder: eingereicht von Petra Hämisch





Auf geht's nach Nidda ...

Wie schon einige Male zuvor hatte Schorsch Kipper zu einem Sommertreffen ins Johannes-Pistorius-Haus in Nidda eingeladen.

Anika und Schorsch Kipper und Christian Felber hatten schon früh am Morgen die Tische und Stühle im Evangelischen Gemeindehaus zurechtgerückt und mit Blumen dekoriert. Getränke, einen Kühlschrank und sogar den eigenen Grill hatte Schorsch extra ins Gemeindehaus gefahren, um uns mit leckerem grillten Fleisch und Würstchen zu verwöhnen.

So kamen an einem etwas stürmischen Tag, der auch gut ein Herbsttag hätte sein können, 9 Familien zum gemütlichen Miteinander zusammen. Schorsch sorgte dafür, dass wir alle fast Punkt 12 Uhr unser bestelltes Fleisch oder Würstchen auf dem Teller hatten. Wir Familien hatten leckere

Salate mitgebracht, so dass ein schönes Buffet entstand.

Als wir alle satt und zufrieden waren, lachte die Sonne mit uns um die Wette und wir konnten uns nach draußen setzen.

Es wurde viel gelacht und geredet und jeder fühlte sich wohl. Unsere Rett-Mädchen konnten sich drinnen auf ihren mitgebrachten Matten oder Liegestühlen ausruhen. Es wurden gute Gespräche geführt und auch das Lachen kam nicht zu kurz.

Am Nachmittag gab es noch den selbstgebackenen mitgebrachten Kuchen, den wir in der Sonne mit Kaffee genießen konnten.

Es war wieder ein sehr schönes Treffen für uns alle und ich bekam auf meine Frage an Schorsch, ob er denn in den nächsten Jahren wieder ein Sommertreffen organisieren würde, die Antwort, dass er das bestimmt

wieder macht. ... Ich hoffe, ich habe ihn nicht falsch verstanden. 😊

Auf alle Fälle möchte ich mich noch einmal von Herzen für eure Einladung bedanken, der wir gerne gefolgt sind. Ich hoffe, die Pralinen habt ihr euch schmecken lassen.

Text: Petra Römer

Bilder: eingereicht von Petra Römer





Familienwochenende vom 05.07. – 07.07.2024

Im Evangelischen Bildungszentrum Pappenheim waren wir gut untergebracht und verköstigt. Am 06.07. hörten wir sehr interessante Informationen von Frau Elisabeth Wust, Praxisbegleiterin Basale Stimulation nach Prof. Dr. Fröhlich. Es gab einen praktischen Teil um das Gehörte umzusetzen. Sehr wertvoll waren die Ausführungen zu Abwehrhaltungen (z.B. beim Zähneputzen) der beeinträchtigten Personen.

Die Betreuung der Rett-Mädchen /-Frauen und eines Rett-Jungen sowie der kleineren Geschwisterkinder wurde vom bewährten Team um Basti Kleinhenz übernommen.

Text: Robert Meier

Bilder: eingereicht von Robert Meier





Familienfreizeit 2024

Ich hatte Marla (23 Jahre alt), Assistentin Sara und mich das erste Mal zu einer Ferienfreizeit angemeldet mit dem Vorsatz, mich zu erholen und damit auch Marla und Sara eine gute Zeit zusammen verbringen können. Das ist mehr als gelungen!

Das Konzept der Freizeit Nord sieht vor, dass die Familien tagsüber Entlastung haben durch eine umfassende Betreuung und trotzdem Zeit mit den Töchtern und den Geschwisterkindern verbringen können.

Da bietet so eine ganze Woche dann auch die unterschiedlichsten Möglichkeiten. Mit 9 Familien und insgesamt knapp 40 Personen sind wir vom 19.07. bis 26.07.2024 zum Theodor Schwarz Haus in Travemünde Brodten angereist.

Aus der Erfahrung der letzten Freizeit haben wir gelernt, dass man sich schnell gegenseitig kennenlernen und vorstellen muss, denn sonst läuft man Gefahr einander nicht zu begegnen. Diesmal haben wir gleich zu Beginn einander vorgestellt und damit klüngelten wir ab Stunde 1 zusammen, saßen und aßen in unterschiedlichsten Konstellationen zu Tisch und quatschten viel, auch noch zu später Stunde, und taten das, was so wichtig ist in diesen Zeiten: einander zuhören, sich gegenseitig unterstützen, anregen und helfen.

Wir waren eine großartige Truppe, und die Mischung aus alten und neuen Familien war ziemlich gut

durchmischt. Dazu kam eine sehr engagierte Gruppe von Betreuer:innen, die sich auch in ihrer „Freizeit“ gut verstanden und Unternehmungen machten.

Die Zeit in dieser Woche wurde vielseitig genutzt und auch wenn schon 1000-mal Bilder der Steilküste zu sehen waren, so ist dieser Ort immer wieder besonders und die Landschaft traumhaft, der Blick auf die Ostsee überragend. Die Küste lädt zu Spaziergängen und Radtouren ein, und diesmal war ein Battle der Sonnenuntergänge zu sehen. Allabendlich traumhaft!

Nicht weit in Travemünde war auch noch die Travemünder Woche. Dort

herrschte ein ziemlicher Trubel mit viel Live- und Tanzmusik, unterschiedlichsten Konzerten, Märkten und Ständen, Essmeilen, Regatten sowie Bootsfahrten. Einfach alles, was das Herz begehrt. So kam es auch, dass auf unserem Gelände eine Big Band internationaler Musiker:innen untergebracht war und wir in den Genuss kamen, die Proben der Band belauschen zu dürfen.

Auch Ausflüge an den Strand nach Timmendorf, Niendorf oder Scharbeutz waren an der Tagesordnung, und die Ostsee war traumhaft zum Baden. Weitere Ausflüge zum Vogelpark oder zu Karls Erdbeerhof und sogar zum Kulturforum Schwimm-

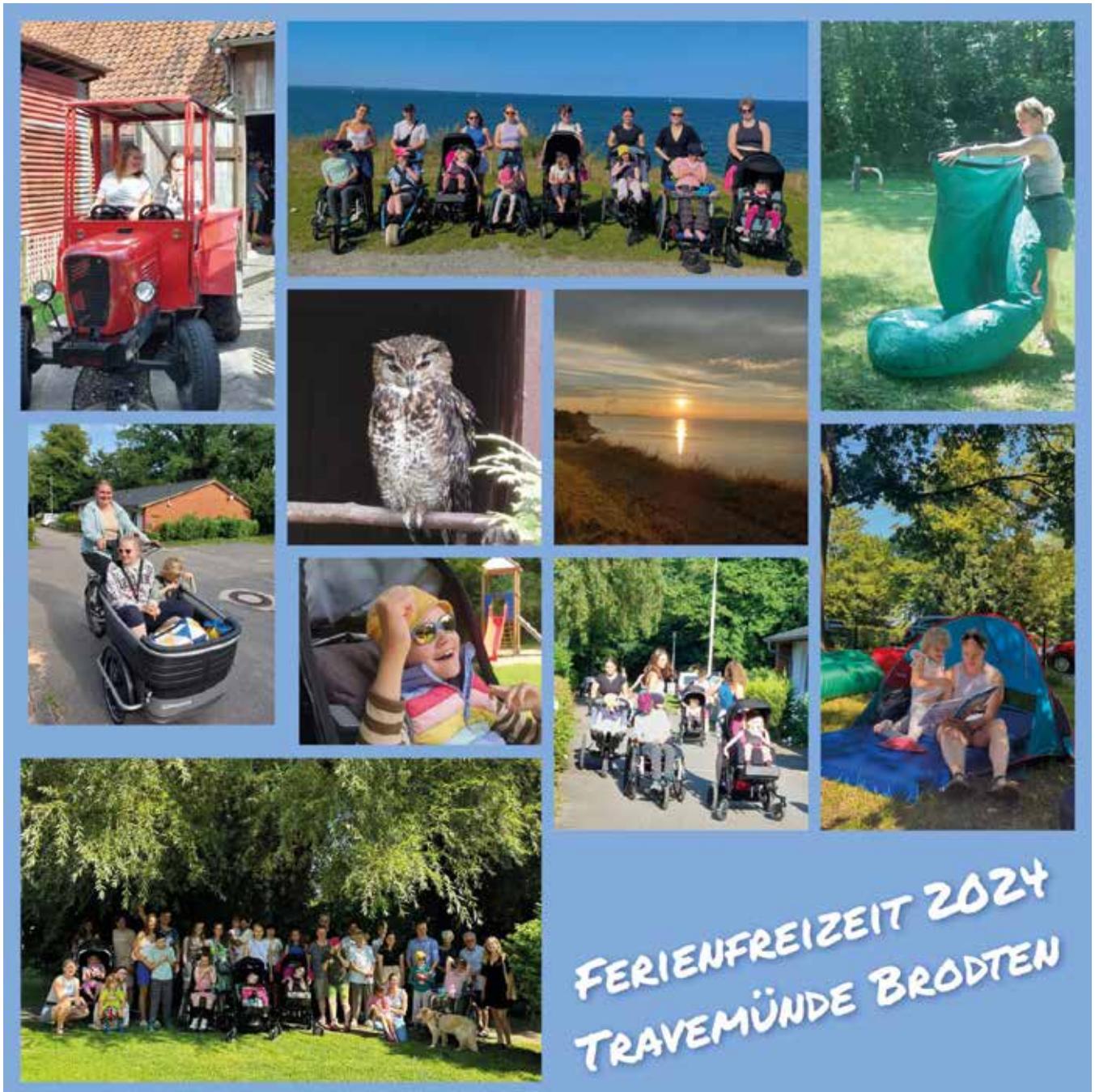


halle Plön wurden von kleineren und größeren Gruppen unternommen. Mein persönliches Highlight waren das Zusammensein und die guten

Gespräche, aber auch die Cocktailabende im Cafe Soul Beach mit den genannten Sonnenuntergängen, die immer wieder kitschig und wunder-

schön sind. Erholt haben wir drei uns sehr gut!

*Text: Barbara Bloch
Bilder: eingereicht von Barbara Bloch*





Danke ♥ Basti Kleinhenz

Am 03.08.2024, also am Vorabend der 1. Rett-Freizeit 2024 von Rett-Syndrom Bayern, überraschten die bereits wegen der Vorbereitungen angereisten Betreuerinnen/Betreuer ihren „Chef“ Basti Kleinhenz mit einer für ihn organisierten Feierstunde.

Basti nahm zum 15. Mal als Betreuer an einer Rett-Freizeit teil.

„Rett-Urgestein“ Bärbel Ziegeldorf und Andrea Pfund (Geschäftsstelle Rett-Bayern) waren extra angereist, um Basti, der sichtlich gerührt war, zu gratulieren.

„Vergelts Gott“ an die Organisatorinnen und Organisatoren der Feierstunde und an Basti Kleinhenz für sein unermüdliches Engagement für unsere Rett-Engel.

Wir hoffen, dass Basti auch in Zukunft eine der beiden jährlich geplanten bayerischen Rett-Freizeiten organisiert und als Chef-Betreuer vor Ort ist.

*Text: Robert Meier
Bilder: Andrea Pfund*



1. Rett-Freizeit im Spessart vom 04.08. – 10.08.2024

Tief im Herzen des Spessarts traf sich die Gruppe der Teilnehmer/innen, um eine schöne Woche zu verbringen.

Am Sonntag, als die Sonne golden durch die Baumwipfel schien, erreichten sie ein gemütliches Hotel. Nachdem die letzten Eltern sich verabschiedet hatten, begann das Abenteuer.

Noch am selben Abend versammelten sich alle zu einer Vorstellungsrunde. Die Vorfreude auf die kommenden Tage wuchs mit jedem neuen Lachen und jeder geteilten Geschichte.

Am Montag teilte sich die Gruppe auf.

Ein Teil der Truppe reiste nach Lohr am Main. Dort wanderten sie durch die alten Gassen und entdeckten die Geheimnisse der Stadt, die wie aus einem Märchenbuch wirkte. Der Rest der Gruppe blieb im Hotel und tauchte ein in das Schwimmbad.

Nach einer lebhaften Nacht erwachten die Abenteurer/innen am Dienstagmorgen voller Tatendrang. An diesem Tag stand das Malen und Basteln für ein besonderes Geschenk für Basti auf dem Programm. Mit viel Liebe und Fantasie entstanden kleine Kunstwerke, die das Herz erwärmten. Danach brach die Gruppe zu einer

Entdeckungsreise nach Frammersbach auf, wo sie neue Geschichten und Geheimnisse entdeckten, die der Wald und die Umgebung für sie bereithielt.

Der Mittwoch begann mit einem entspannten Ausschlafen, dann wechselten die Gruppen ihre Ziele: Der andere Teil reiste nach Lohr am Main, während die übrigen wieder das Schwimmbad unsicher machten. Das Schwimmbad war ein wahrer Genuss, und mit seiner Sauna und der Infrarotkabine bot es die perfekte Mischung aus Spaß und Entspannung.

Die Veranstaltung wurde gefördert von Aktion Mensch und der VR-Bank Metropolregion Nürnberg.



Am vorletzten Tag führte das Abenteuer die Gruppe in den Wildtierpark Heigenbrück. Dort genossen sie einen Tag voller Staunen und Freude. Zur Krönung des Tages gab es köstliche Pommies und Chicken Nuggets. Das Schwimmbad lockte erneut, und so stürzten sich alle mit einem fröhlichen Lachen ein weiteres Mal ins warme Wasser.

Am letzten Tag kam Micha, die Ergotherapeutin, erneut vorbei. Mit ihren Übungen brachte sie Ruhe und Ausgeglichenheit in die Gruppe, und auch die Betreuer/innen konnten sich in entspannenden Übungen fallen lassen. Es war der perfekte Abschluss einer Woche, die so schnell vergangen war, dass es den Abenteurern/innen wie ein Traum erschien.

Ein besonderer Dank galt den fantastischen Betreuer/innen, die wie immer mit Herz und Seele dabei

waren. Diese Gruppe war mehr als nur eine Ansammlung von Menschen; sie war zu einer Familie zusammengewachsen. Ein großes Dankeschön galt auch Andrea Pfund, die das Herz dieser Freizeit war.

Text: Basti Kleinhenz

Bilder: eingereicht von Robert Meier





2. Rett-Freizeit im Spessart vom 11.08. – 17.08.2024

Die Rett-Freizeit begann mit strahlendem Sonnenschein und warmen Temperaturen. Unser behindertengerechtes Hotel, das in einem kleinen Dorf am Waldrand liegt, bot eine perfekte Kulisse für diese Woche. Umgeben von sanften Hügeln und der frischen Luft des Waldes fühlte sich jeder sofort wohl und willkommen.

Die Aufregung war spürbar, als die Teilnehmer eintrafen und sich in den freundlichen Räumen des Hotels einrichteten. Einige kannten sich bereits von früheren Freizeitaktivitäten, wäh-

rend andere neue Gesichter entdeckten. Am Nachmittag versammelten sich alle im Gemeinschaftsraum, wo die Betreuer den Eltern vorgestellt wurden. Es war ein herzlicher Moment, in dem sich alte Bekannte wiedertrafen und neue Bekanntschaften geschlossen wurden. Nach einer kurzen, aber informativen Besprechung über den Ablauf der Woche und wichtige Details, bezogen alle ihre Zimmer und machten sich bereit für den Abend.

Sowohl die Mädels wie auch die Betreuer nutzten die Gelegenheit,

um den ersten Abend gemeinsam zu verbringen. Bei einem köstlichen Abendessen, das mit viel Liebe zubereitet wurde, lernten wir uns besser kennen. Es gab viel zu lachen und zu erzählen, und die Vorfreude auf die kommenden Tage war deutlich spürbar.

Am Tag 2 freuten sich alle sehr über die tollen Physioeinheiten, die Teilnehmer ebenso wie die Betreuer.

Tag 3 ist ein heißer Tag, viele verbringen ihn im hoteleigenen Hallenbad oder einfach nur mit Basteln, Spielen und Lachen.



Die Tage 4 und 5 unserer Rett-Freizeit standen ganz im Zeichen von Ausflügen. Bei strahlendem Sonnenschein machten wir uns auf den Weg zu einem kleinen Wildpark, der nicht weit vom Hotel entfernt lag. Die Gruppen wurden aufgeteilt, sodass jeder die Möglichkeit hatte, die Tiere hautnah zu erleben und die Natur zu genießen.

Am Abend des vierten Tages feierten wir eine ganz besondere Geburtstagsfeier für eines unserer Rettmädel. Der Saal wurde liebevoll mit bunten Ballons und Girlanden geschmückt, was sofort eine festliche Stimmung verbreitete. Der Höhepunkt des Abends war der leckere Geburtstagskuchen, der mit viel Freude und Begeisterung angeschnitten wurde. Die Gesichter der Teilnehmer strahlten, als wir gemeinsam „Happy Birthday“ sangen und das Geburtstagskind hochleben ließen.

Tag 6: Schiffsfahrt. Einige Teilnehmerinnen nutzten die Gelegenheit für eine aufregende Schiffsfahrt. Bei mildem Wetter und einer sanften Brise genossen wir die Aussicht auf die umliegende Landschaft vom Wasser aus.

Insgesamt waren die Tage voller Abenteuer, Freude und unvergesslicher Erlebnisse. Die Gemeinschaft wuchs weiter, und die Erinnerungen, die wir gemeinsam schufen, werden uns noch lange begleiten. Wir freuen uns auf weiterer kommende Rett-Freizeiten.

Text: Hannah Müller

Bilder: eingereicht von Andrea Pfund



Die Veranstaltung wurde gefördert von Aktion Mensch und der VR-Bank Metropolregion Nürnberg.







Geschwisterwochenende vom 05.09. – 08.09.2024

Das Geschwisterwochenende fand dieses Jahr vom 5. bis 8. September wieder im Süden Bayerns statt. Als Quartier wurde das Klostergut Schlehdorf, gleich neben dem Kochelsee gelegen, gewählt.

Für den ersten Tag stand nur das Ankommen, Entspannen und dann ein gemeinsames Abendessen beim örtlichen Wirt an. Ausklingen ließen wir den schönen Abend dann bei Süßigkeiten und Nationalgetränken im großen Aufenthaltsraum.

Für den zweiten Tag planten wir eine Kletter- und Abseiltour im nahegelegenen Angerlloch. Schon der steile Aufstieg durch die fast unberührte Natur bereitete uns auf die etwas andere Höhlentour vor. Die Höhle ist

für die normalen Besucher gesperrt und verlangt schon eine gute Vorbereitung und Ortskenntnis. Gut, dass uns Ulli Dietrich mit passendem Höhlenequipment ausgestattet hatte!

Am zweiten Tag war Loisach angesagt. Diesmal starteten wir viel weiter flussaufwärts und fuhren mit Kajaks, Kanadiern und SUPs die Loisach über herausfordernde Stromschnellen flussabwärts bis zum Kochelsee.

Den letzten Abend verbrachten wir dann auf dem Klostergut bei leckerer Pizza und gemütlichen Beisammensein.

Am Sonntag stand dann nach dem Frühstück und gemeinsamen Aufräumen wieder die Heimreise an.

Leider, wie immer, waren die gemeinsamen Tage zu schnell vergangen. Doch die Planungen für 2025 laufen bereits. Wir planen diesmal spannende Aktivitäten in der Fränkischen Schweiz.

Text: Armin Gerner

Bilder: eingereicht von Armin Gerner





Tagesausflug nach Haithabu

Unser Tagesausflug fand am 7. September 2024 im Wikingermuseum und -Dorf Haithabu statt. Leider trafen sich dieses Jahr trotz des eindeutigen Votums aus der Mitgliederbefragung erneut nur vier Familien, die den Tag jedoch trotz einiger organisatorischer Hindernisse genossen. Nachdem es uns nach schwieriger Anreise gelungen war zusammenzufinden, mussten wir unseren Plan etwas umstellen und haben erst einmal das gebuchte Mittagessen zu uns genommen. Nach einer längeren Tafel suchten wir dann das Museum auf und erkundeten die leider nur zum Teil barrierefreie Ausstellung. Dann machten wir bei herrlichem Spätsommerwetter einen Spaziergang zum Wikingerdorf und konnten uns dort einen Eindruck verschaf-



fen, wie das Leben in einem typischen Dorf der damaligen Zeit war. Anschließend setzten wir uns dann noch zu einem schönen selbst organisierten Picknick zusammen, so dass alle gestärkt die Heimreise antreten konnten.

Text: Batja Schädel

Bilder: eingereicht von Elke Peitzner





Running for Rett 2024

Es war wieder soweit: Vom **14. September – 13. Oktober 2024** fand der **3. Rett Syndrom Deutschland Lauf** statt.

Der 3. Charity Lauf für die Rett Forschung startete am 14. September und endete am 13. Oktober 2024 in unserem Rett Awareness Month für das Rett Syndrom.

Das Besondere an diesem Lauf ist, dass jeder Teilnehmer seine Laufstrecke und Lauflänge innerhalb dieser vier Wochen selbst aussuchen kann. Egal ob allein, mit der Familie oder mit Freunden. Vereine und Firmen können auch teilnehmen ganz einfach über eine Sammelanmeldung per separater Excel Liste für mehr als 10 Teilnehmer. Alle Streckenlängen sind als Lauf und Walk mit und ohne Rolli möglich, so konnten wie auch bei den ersten beiden Rett-Läufen wieder Rett-Mädchen und Rett-Frauen teilnehmen.

Es hatten sich **811 Teilnehmer** angemeldet, die ihre Strecken auf der ganzen Welt liefen.

Insgesamt sind mit den Einnahmen aus dem Lauf Event und den freiwilligen Spenden **16.095,95 €** für die Rett Forschung gespendet worden!!

Vielen vielen Dank für dieses großartige Ergebnis!

Wir sind wieder so begeistert vom Erfolg von Running for Rett, dass

wir mit Hilfe eines Sponsors auch im nächsten Jahr wieder einen Rett Lauf vom **13. September bis 12. Oktober 2025** veranstalten möchten.

Und wir hoffen sehr, dass wir beim nächsten Lauf den vierstelligen Teil-

Hier in Kürze die wichtigsten Infos zur Anmeldung:

- Von den 15,00 Euro Startgeld gehen 10,00 Euro direkt an die Forschung. Eine freiwillige Spende ist bei der Anmeldung möglich. Im Startgeld enthalten ist ein „Running for Rett“ Button, Startnummer und Urkunde.
- Einzel- oder Sammelanmeldung für Familien, ab 10 Teilnehmern ist eine Gruppen- oder Vereins-Sammelanmeldung über eine separate Excel Liste möglich.
- Der Walk oder Lauf ist individuell und kann überall stattfinden, man muss nur seine Streckenlänge bei der Anmeldung festlegen. Das Ergebnis und der Nachweis des Laufs oder Walks erfolgt über den Upload Link mit einer gängigen Lauf App, Smart Watch per Screenshot.
- Anmeldung zum Lauf ist **3 Monate vor Laufbeginn** möglich.
- Die Anmeldung für den Lauf ist während des gesamten Laufzeitraum weiterhin möglich.
- T-Shirts können, damit sie noch rechtzeitig ankommen, ab sofort bis 3 Wochen vor Startbeginn bestellt werden. Versand erfolgt bis spätestens 5 Tagen vor Beginn der Veranstaltung.
- Wenn es Fragen oder Wünsche gibt, bitte an cp@rett-sd.de wenden.

Im nächsten Jahr werden wir ein **neues T-Shirt-Design** präsentieren, die Farben Schwarz und Weiß bleiben gleich.

Es wird wieder einen Flyer geben, den wir 6 Monate vor Laufbeginn zur Verfügung stellen.

nehmerbereich erreichen können. Wenn es Fragen und Wünsche gibt, können die jederzeit unter info@rett-sd.de gestellt werden.

Alle Bilder und Infos unter www.rett-syndrom-deutschland.de/running-for-rett

Falls wir Fotos vergessen haben, bitte noch zuschicken ...

Text und Bilder: Claudia Petzold



Rückblick Rett-Lauf 2023: Teilnehmeranzahl 770 (2022 waren es 438)
Gewinn und Spenden 12.304,20 € (2022 waren es 8.947,35 €)



Es gibt auch einen neu überarbeiteten Vereinsflyer!

Die Flyer können über die Website heruntergeladen werden oder bei mir bestellt werden.

Kontakt:

Claudia Petzold
1. Vorsitzende Rett Syndrom Deutschland e.V.
Verein für Forschungsförderung
Lüghäuser Str. 105
51503 Rösrath
Tel. 0 22 05 / 89 85 97
info@rett-sd.de
www.rett-syndrom-deutschland.de



Rett-Lauf 2024 in Steppach

Am 03. Oktober 2024 fand beim SV Steppach (Landkreis Bamberg) ein Event zum gemeinsamen Rett-Lauf 2024 statt.

5 Rett-Mädchen mit Familien, Freunden und vielen Unterstützern hatten sich eingefunden. Trotz dunkler Gewitterwolken „hielt das Wetter durch“ und die jeweiligen (markierten) Laufstrecken konnten trocken absolviert werden.

Insgesamt nahmen rund 50 „Läufer und Läuferinnen“ am Rett-Lauf 2024 in Steppach teil. Daneben kamen viele Interessierte und Freunde.

Es gab Kaffee und Kuchen, Bratwurstbrötchen und Getränke.

Ein herzliches Dankeschön und „Vergelt's Gott“ an unser Fördermitglied Nicole Zeiler, die mit ihrem Helfer-

team alles vorbereitet hatte und ganztägig unermüdlich im Einsatz war, damit die große Anzahl an Besuchern und Besucherinnen verköstigt und erfrischt wurden.

Dankeschön auch an die Metzgerei Mönius in Aisch + Steppach, die die Bratwürste und Brötchen für Rett-Syndrom Bayern spendierte, und Dankeschön auch an die vielen Kuchenbäckerinnen.

Neben den Startgebühren der Läufer und Läuferinnen für die Rett-Forschung kam noch ein schöner Spendenbetrag für Rett-Syndrom Bayern zustande.

Insgesamt eine großartige Veranstaltung zum Rett-Lauf 2024, die für 2025 zur Nachahmung empfohlen ist.



*Text: Robert Meier
Bilder: eingereicht von Robert Meier*





**Auch in Dachelhofen (Schwandorf)
find ein Rett-Lauf-Event statt:**

**Dachelhofen (Wohnort von Lukas),
beim Wehr im Fluß Naab, 10.10.2024.**

**Lukas Zilch ist der schwerbehinderte
junge Mann auf dem Dreirad.**



Infotag in Rückersdorf

Am 16. November 2024 trafen sich 15 Rett-Mädchen/-Frauen mit ihren Eltern und einige Fördermitglieder zum bayerischen Rett-Infotag im Blindeninstitut Rückersdorf. Wir hörten einen interessanten Vortrag des Notfallsanitäters Joachim Heldt über Erste Hilfe speziell bei behinderten Personen. Herr Heldt war selbst Vater eines schwerstbehinderten Sohnes, der mittlerweile verstorben ist. Vor dem gemeinsamen Mittagessen gab es noch praktische Übungen zur „Reanimation bei Kindern“. Die Betreuung der Rett-Mädchen/-Frauen und der Geschwisterkinder wurde vom bewährten Team um Basti Kleinhenz übernommen.

Text: Robert Meier

Bilder: Andrea Pfund, Armin Gerner





Die Veranstaltung wurde gefördert durch die gesetzlichen Krankenkassen und deren Verbände in Bayern.



Crowdfunding-Initiative „Viele schaffen mehr“

Von der Geschäftsstelle Bayern (Andrea Pfund) wurde ein Spendenprojekt zur Unterstützung der Finanzierung der Rett-Freizeiten aktiviert. Es handelt sich um die **Crowdfunding-Initiative „Viele schaffen mehr“ der VR-Bank Metropolregion Nürnberg**. Im konkreten Fall erfolgte die Umsetzung/Unterstützung durch die VR-Bank Frammersbach (in Frammersbach fanden die beiden Rett-Freizeiten 2024 statt).

Innerhalb eines dreimonatigen „Finanzierungszeitraumes“ (26.08.–24.11.24) musste nun das Spendenziel (10.000 €) erreicht werden. Pro Spender, der mindestens 10 € überwies, gab die VR-Bank einmalig 10 € dazu. Insgesamt fanden sich 161 Unterstützer. Das Spendenziel wurde mit 11.100 € erreicht. Die VR-Bank unterstützte mit 1.380 €.

Ganz herzliches Dankeschön an alle Spender! Dank euch können die Freizeiten 2024 mitfinanziert und die Freizeiten 2025 geplant werden.



VIELE SCHAFFEN MEHR

VR Bank Metropolregion Nürnberg eG

Erholungswochen für Menschen mit Behinderung (Rett-Syndrom)

Rett-Syndrom Bayern (bayer. Rett-Syndrom Gemeinschaft) e.V.

Zwei Erholungswochen für Behinderte mit Rett-Syndrom. Einmal jährlich wird den schwerbehinderten Rett-Mädchen/Frauen eine Auszeit von ihrem anstrengenden Alltag angeboten.

1.380 € Unterstützung durch Ihre Bank!

Behindertenhilfe Frammersbach

11.100 € von 10.000 € 145 Unterstützer 110 Prozent

Kein anerkanntes Hilfsmittel

Unser langer Weg zu unserem INNOWALK

Der Innowalk ist ein dynamischer Bewegungstrainer für zu Hause. Er ermöglicht Menschen mit erheblich eingeschränkter Steh- und Gehfähigkeit Bewegung und körperliche Aktivität.

Die Firma Made for Movement hat uns den Innowalk vor 6 Jahren in der Schule vorgestellt. Da Josefine nicht alleine stehen bzw. gehen kann, fanden wir das Gerät von Anfang an sehr interessant für uns. Josefine durfte

den Innowalk eine Woche in der der Schule testen, und die Physiotherapeutin und wir waren total begeistert. Josefine wird in Sitzposition im Innowalk befestigt bzw. angeschnallt und dann kann man sie ganz langsam in eine aufrechte Position bringen. Je nachdem, wieviel Gewichtsbelastung man möchte. Ebenso kann man die Geschwindigkeit der geführten Bewegung der Beine verschieden einstellen.

Da sich Josefine schon beide Oberschenkel gebrochen hat, kann sie beide Beine nicht mehr komplett strecken, was aber beim Innowalk nichts ausmacht, da er individuell eingestellt werden kann.

Selbstverständlich hat die Krankenkasse uns den Innowalk erstmal abgelehnt, mit der Begründung, dass er keine Hilfsmittelnnummer hat und kein anerkanntes Hilfsmittel ist. Die Fa. Made for Movement hatte aber eine eigene Rechtsanwältin, die für uns tätig wurde. Leider hat sich aber dann ganz lange nichts getan. Nach 2 ½ Jahren haben wir dann endlich erreicht, dass wir zu einem Gutachter des medizinischen Dienstes durften. Dieser hat uns dann bewilligt, dass wir den Innowalk für ein viertel Jahr auf Probe bekommen. Mit der Vor-





aussetzung, dass wir den Fortschritt dokumentieren. Wir haben das viertel Jahr intensiv genutzt. Wir haben jeden zweiten Tag geübt und langsam die Zeit gesteigert. Wir haben unsere Trainingseinheiten alle per Video festgehalten und am Ende dem Gutachter gesendet.

Daraufhin wurde uns der Innowalk genehmigt. Seitdem übt Josefine fleißig zuhause damit und hat dabei sehr viel Spaß. Wir haben den Innowalk jetzt seit knapp zwei Jahren und Josefine wird immer besser. Die Trainingszeit hat sich schon deutlich verlängert, und auch die aufrechte Position ist schon deutlich höher als am Anfang.

Bevor Josefine den Innowalk hatte, haben wir einen Stehtrainer benutzt. Aber das fixierte, starre Stehen gefiel Josefine überhaupt nicht. Dadurch, dass der Innowalk die Beine bewegt, ist Josefine viel entspannter und hat Freude am Üben.

Es hat allem in allem 4 Jahre gedauert, bis wir den Innowalk bewilligt bekommen haben, aber das Warten und der viele Schriftverkehr haben sich gelohnt. Josefine macht ihr Lauftraining zuhause wirklich Spaß. Ihre Knochen werden gestärkt, und sie ist sehr stolz, in einer aufrechten Position sein zu können.

Text und Bilder: Nela Hofer



Ein herzliches Dankeschön

an unser liebes Familienmitglied **Mia Thieme**, die diese wunderschönen selbstgebastelten Geburtstagskarten für unsere Rett-Mädchen/Frauen/Junge von Rett-Syndrom Bayern gespendet hat.





Liebe Rett Familien,

das WICHTIGSTE zuerst, die Mithilfe von allen Rett-Familien und denjenigen, die eine Rett Frau betreuen, ist gefragt.

Es ist mir persönlich sehr wichtig, dass sich die deutschen Rett-Familien daran beteiligen, nicht nur um neue Erkenntnisse zu gewinnen, es ist auch die Grundlage dafür, dass eine klinische Studie zur Gentherapie in Deutschland beantragt wird.

Dies ist nur möglich, wenn eine ausreichende Datenlage zum Rett-Syndrom vorhanden ist, denn das ist die Grundlage für eine Zulassung!!

Es ist ein kleiner Beitrag, der nur etwas Zeit kostet und bestimmt auch dem ein oder anderen wertvolle Infos und Tipps liefern kann. Deshalb die Bitte an alle, sich zu registrieren und die Fragen zu beantworten.

DANKESCHÖN im Voraus!



Was ist das globale Rett-Syndrom-Register?

Das Register ist eine vollständig dezentralisierte, über das Internet zugängliche Datenbank, in der Eltern und Betreuer ihre Daten zentral erfassen, Gesundheitsdaten verfolgen und darstellen können um Veränderungen im Laufe der Zeit zu erkennen.

Die Daten können mit Ärzten ausgetauscht werden, um die Pflege zu verbessern und Forschern können sie helfen Erkenntnisse zu gewinnen, um damit zur Entwicklung von Therapien für das Rett-Syndrom beizutragen

Die Datenbank ist eine von Rett-Eltern betriebene Datenbank für alle Rett-Fragen. Unabhängig davon, ob ihre Angehörigen erst vor kurzem oder schon vor Jahren die Diagnose erhalten hat, liefern ihre Erfahrungen den Wissenschaftlern wichtige Informationen um eine Therapie zu finden.

Melden Sie sich bitte an und helfen Sie Ihren Rett-Mädchen und Frauen damit, dass wir möglichst viele Informationen weltweit über das Rett-Syndrom erhalten.



Website: <https://www.rett-syndrom-deutschland.de/news/forschung/rett-syndrome-global-registry.html>

9. Rett Syndrom Welt Congress vom 02. – 05.10.2024 in Queensland, Australien

In einer sehr emotionalen Eröffnungsrede, die unter anderem von einer jungen Frau mit Rett-Syndrom gehalten wurde, sind wir in vier aufregende, wunderbare und informative Tage des 9. Weltkongresses des Rett Syndroms gestartet.

Claude Buda, President der Rett Syndrome Assosiation of Australia, und sein Team haben eine wahnsinnige Leistung vollbracht, um dieses großartige Programm auf die Beine zu stellen.

Deshalb freue ich mich auch ganz besonders, dass so viele Rett Organisationen aus Europa und Übersee nach Australien gekommen sind.

Was aber nicht überraschend war, denn Claude hat so viele Jahre immer unermüdlich sehr lange Reisen auf sich genommen, um an den Rett Kongressen teilzunehmen.

Das wollten wir alle honorieren und haben unser Versprechen, auch zu ihm zu kommen, wahr gemacht.

Besonders wichtig war es auch für die Rett-Familien in Australien, die wirklich sehr engagiert sind. So hatten sie auch endlich einmal die Gelegenheit, Therapeuten, Wissenschaftler und andere Rett-Eltern aus Europa kennenzulernen.



Positiv zu sehen war der hohe Stellenwert des Themas UK in Australien. Jedes Rett-Kind ist technisch bestens versorgt und wird von einem UK Therapeuten begleitet, wenn es das möchte.

Weiterhin habe ich noch nie so viele Rett-Mädchen und Rett-Frauen auf einem Rett Kongress gesehen, die bestens integriert waren. Kein Ausgrenzen in einen Nebenraum mit mehr oder weniger guter Betreuung – nein, sie waren einfach alle immer mit dabei. So einfach ist es, wenn man es will.

Die Australier waren großartige und sehr herzliche Gastgeber!

Gleichzeitig gab es auch noch etwas zu feiern: das 35-jährige Jubiläum der

Rett Syndrome Assosiation of Australia. Sie wurde von Bill Callaghan gegründet.

Auch wenn nicht alle Nationen anwesend sein konnten, konnten wir doch sehen, wie riesig unsere Rett-Gemeinschaft ist. 26 Nationen haben ihre Organisation mit einem Poster vertreten.

Wie immer gab es parallel zwei Sessions mit Vorträgen, einen wissenschaftlichen Teil und einen Family Stream: dort konnten sich die Familien und Therapeuten informieren zu Rett-spezifischen Themen wie:

- Schlafen
- Verdauung
- Epilepsie



- Unterstützte Kommunikation
- Skoliose
- Orthopädie
- Lungenfunktion/
Lungenentzündungen
- Physiotherapie
- Pubertät und Menstruations-
Management
- Anforderungen im Erwachsenen-
alter
- und viele andere Themen

Leider konnte ich nicht alle Vorträge ansehen, aber in unserem Abschlussmeeting Anfang November hat Claude bekannt gegeben, dass es auch eine Online-Version des Kongresses geben wird.

Meir Lotan, Physiotherapeut aus Israel, war wieder eine Bereicherung, ich kenne ihn seit 2008 von meinem ersten Weltkongress in Paris. Das besondere an ihm ist, dass er nicht nur DER Rett Spezialist für Physiotherapie ist. Er hat eine ganz besondere Art, Kinder mit Rett Syndrom zu betrachten, er sieht sie buchstäblich

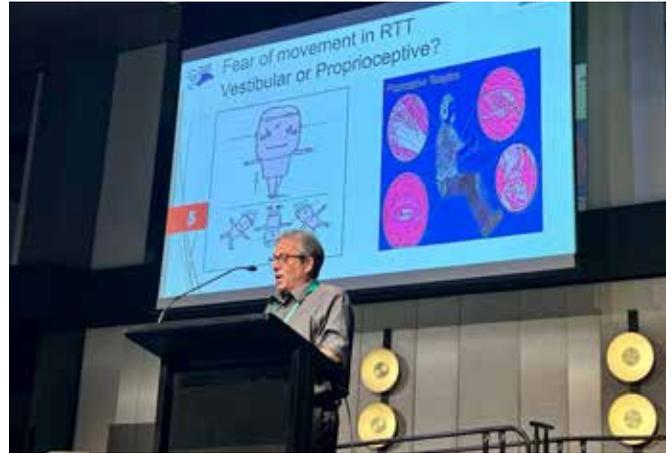
aus ihrer Perspektive heraus und findet immer direkt eine ganze individuelle Lösung für das Kind, die alltagstauglich im persönlichen Umfeld umgesetzt werden kann. Mein Wunsch ist es, ihn zusammen mit der DRSG und der ÖRSG einzuladen, damit er mit unseren Kindern arbeiten kann. Er macht dies schon in Italien, und es kommt sehr gut an.

Schön war es auch, Prof. Paramala Santosh UK wieder zu treffen, er hat uns seine Studie zum Clinical Passport vorgestellt. Wie wir bereits wissen sind biometrische Daten von Rett Patienten eine wichtige Voraussetzung für klinische Studien am Menschen für die Gentherapie oder auch andere Therapiemöglichkeiten, wie z.B. das Editing die noch folgen werden.

Um die biometrischen Daten zu erhalten, kann das klinische Personal nicht wie üblich den Patienten fragen, wie sein Befinden ist. Prof. Santosch untersucht mit seinem Team insbesondere die Rolle der emotionalen,

verhaltensbezogenen und autonomen Dysregulation (EBAD) bei der Behandlungsresistenz und führt klinische Studien durch. Das CIPPRD-Team hat die erste klinische Studie zum Rett-Syndrom in Großbritannien durchgeführt und ist derzeit an weiteren klinischen Studien zum Rett-Syndrom beteiligt. Professor Santosh und sein Team haben eine Reihe neuer klinischer Ergebnismessungen für das Rett-Syndrom entwickelt und





setzen regelmäßig sensorbasierte Technologien ein, um klinische Biomarker für seltene Krankheiten zu identifizieren und so die Patientenversorgung zu verbessern.

Im Kern konzentriert sich das CIPP Rett-Zentrum auf die Bereitstellung einer ganzheitlichen, personalisierten Betreuung für diejenigen Rett-Patienten, die klinisch als besonders gefährdet gelten. Dazu gehören komplexe Fälle, bei denen die Patienten Störungen in mehreren Systemen aufweisen, die eine sorgfältige ganzheitliche Behandlung erfordern, und bei denen das zugrunde liegende Rett-Syndrom dazu führt, dass die Patienten nicht auf herkömmliche Behandlungen für ihre Symptome ansprechen. Dieser multimodale Aspekt des Behandlungspfads ermöglicht eine Optimierung der patientenzentrierten Behandlung und eine Verbesserung der klinischen Ergebnisse.

cGPMAX® Pure

Aus Neuseeland wurde ein Nahrungsergänzungsmittel vorgestellt,

das wie Daybue mit IGF-1 einen Ansatz zur Symptom-Verbesserung der Rett Patienten ermöglichen will. Im Gegensatz zu Daybue gibt es hier keine Nebenwirkungen, es ist unkompliziert erhältlich und bezahlbar!

Ich habe es direkt nach dem Kongress bestellt, um mir selbst ein Urteil zu bilden. Meine Tochter nimmt es jetzt seit zwei Wochen, und die eine oder andere kleine zeitweise Verbesserung konnte ich feststellen.

Aber auch wie bei Daybue sind es keine wirklich effektiven dauerhaften Verbesserungen der Lebensumstände.

Der Unterschied von Daybue zu cGP besteht darin, dass es das bereits im Körper vorhandene IGF-1 aktiviert. Unser Körper produziert IGF-1 auf natürliche Weise, und der Körper reguliert die Menge an IGF-1, die er benötigt. Das Problem bei Kindern mit Rett-Syndrom besteht darin, dass sie hohe Konzentrationen eines Bindungsproteins haben, das IGF-1 inaktiv hält. cGP wirkt, indem es dieses

Bindungsprotein freisetzt, so dass IGF-1 aktiv werden kann.

Wenn das körpereigene Regulationssystem richtig funktioniert, wird IGF-1 nach Bedarf aktiviert.

Bestellung unter:

https://cgpmax.com/products/cgpmax®-pure-subscription?selling_plan=4869718166



RSE – Rett Syndrome Europe war natürlich auch vertreten, und ich konnte die Deutsche-Rett-Syndrom-Gemeinschaft vertreten.

Text: Claudia Petzold

Bilder: eingereicht von Claudia Petzold



Aktuelles aus der Forschung

DAYBUE (trofinetide)

Entwicklung von Trofinetide

Der Wirkstoff Trofinetide ist der Hauptbestandteil des Medikaments Daybue. Trofinetide wurde von der australischen Firma Neuren pharmaceuticals entwickelt.

Die Pharmafirma Accadia hat die Rechte von Neuren erworben, das Medikament in den USA auf den Markt zu bringen. Durch die Freigabe der FDA ist es seit März 2023 möglich Daybue in den USA zu kaufen bzw. sich verschreiben zu lassen.

Die Firma Accadia plant nun auch für den europäischen Markt und damit auch für Deutschland eine Zulassung zu beantragen.

Zurzeit gibt es noch keine eigenständige Niederlassung der Firma Accadia in Deutschland, bisher ist nur eine Niederlassung von Accadia in der Schweiz vorhanden.

Was ist Trofinetide?

Trofinetide ist eine verbesserte synthetische Nachbildung von Peptiden, die natürlich im Gehirn vorkommen und mit IGF-1 verwandt sind, einem Wachstumsfaktor, der durch Wachstumshormone stimuliert wird. Trofinetide wurde zur Behandlung von Rett- und Fragile-X-Syndrom entwickelt.



Im zentralen Nervensystem wird IGF-1 von den beiden wichtigsten Arten von Gehirnzellen – Neuronen und Glia – produziert. IGF-1 im Gehirn ist sowohl für die normale Entwicklung als auch für die Aufrechterhaltung oder Wiederherstellung des biologischen Gleichgewichts, das für eine normale Funktion erforderlich ist, von entscheidender Bedeutung. Während der Gehirnentwicklung verändern sich das Gehirn und die Zellen,

aus denen es besteht, schnell und auf komplexe Weise. IGF-1 und sein Stoffwechsel spielen eine wichtige Rolle bei der Regulierung dieser Veränderungen. Im erwachsenen Gehirn spielt es eine wichtige Rolle bei der Reaktion auf Krankheiten, Stress und Verletzungen.

Viele neurologische Erkrankungen weisen vier gemeinsame pathologische Merkmale auf. Das Ziel der Behandlung ist die Wiederherstellung des natürlichen Gleichgewichts der Gehirnfunktion durch:

- Verringerung der Entzündungswerte
- Wiederherstellung der normalen Funktion der Mikroglia
- Verbesserung der dendritischen Struktur der Synapsen
- Normalisierung des IGF-1-Spiegels im Gehirn

<https://www.neurenpharma.com/science/science-behind-neuren-s-products>

Die Daten aus den klinischen Studien mit Daybue haben wir bereits bei der letzten Ausgabe beschrieben.

Auf dem 9. Rett Syndrom Weltkongress im Oktober 2024 in Australien hatten die europäischen Eltern-Organisationen die Gelegenheit, an einem

Treffen der Firma Accadia teilzunehmen. Dabei konnten wir unsere Bedenken und Fragen gegenüber Daybue äußern.

Nach dem Kongress hatte ich die Gelegenheit, mich noch einmal per Videokonferenz persönlich über das Medikament und die weiteren Schritte für Deutschland zu informieren.

Dabei haben wir auch intensiv über die Wirksamkeit und Nebenwirkungen des Medikaments gesprochen. Die festgestellten Verbesserungen in den Fähigkeiten bei Kommunikation, zielgerichtetem Gebrauch der Hände, Muskeltonus, Mobilität, geringere Hand Stereotypie und autistischen Zügen sind nachweisbar. Allerdings sind die Effekte nicht tatsächlich „bahnbrechend“.

Da die „Erfolge“ unterschiedlich sind, habe ich grade zum Thema Kommunikation noch einmal nachgefragt. Die Kinder, die ein paar neue Worte sprechen konnten, konnten auch vorher schon vereinzelte Worte sprechen. Ob es sich bei diesen Kindern um Kinder mit der Zapella Variante handelte, war nicht klar.

Bei den Nebenwirkungen (Durchfall und Erbrechen) gibt es inzwischen Fortschritte, einmal ist die Dosis ein wichtiger Punkt. Dabei kommt es auch darauf an, ob das Kind vor der Einnahme an Verstopfung leidet. Nicht alle Kinder haben die für das Rett Syndrom typische Verstopfung, oder sie bekommen Medikamente gegen die Verstopfung. Das Medikament muss dann angepasst oder abgesetzt werden.

Weiterhin spielt auch die Ernährung eine Rolle, in jedem Fall muss eine Ernährungsumstellung stattfinden.

Grade in den USA, wo ballaststoffreiche Ernährung nicht üblich ist wie in europäischen Ländern, ist eine Ernährungsumstellung wichtig.

Die zweite massive Nebenwirkung Erbrechen kann dadurch verringert werden, das Medikament nur nach dem Essen einzunehmen.

Die empfohlene Dosis von 2x täglich 40 ml ist eine echte Herausforderung.

Der Saft schmeckt ähnlich wie ein Antibiotikum und ist schwierig zu verabreichen, vor allem durch erhöhten Speichelfluss und ohne funktionierenden Mundschluss.

Seit letztem Jahr gibt es in Deutschland und Österreich bereits Familien, die das Medikament über eine ärztliche Verordnung bekommen haben. Die Medikamente, die hier verwendet werden, kommen allerdings nicht von der Firma Accadia.

Accadia darf zurzeit Daybue nicht in Europa verkaufen!

Diese verordneten Medikamente kommen dann über einen Importeur nach Deutschland, dabei kann man nicht nachvollziehen, woher sie wirklich kommen.

Die Verordnung der Medikamente in Deutschland ist eine Art Grauzone.

Es gibt zwar eine legale Möglichkeit über ein Gesetz zur Einzelfall-Entscheidung bei seltenen und lebensbedrohlichen Erkrankungen.

Allerdings sind Arzt oder Apotheker bei Risiken und Nebenwirkungen persönlich haftbar, denn bei nicht zugelassenen Medikamenten haftet keine Versicherung.

Da das Medikament noch keine meilensteinartige Verbesserung des Rett Syndrom bewirkt, ist es empfehlenswert, noch etwas zu warten.

Die Firma Accadia will kurzfristig noch eine große Langzeit Studie unter häuslichen Bedingungen starten und diese Ergebnisse berücksichtigen.

Für die Markteinführung in Deutschland ist geplant, im Jahr 2025 eine Off Label Zulassung zu erhalten, dabei können sich Familien bewerben, die das Medikament möchten und einen Arzt haben, der dies begleitet.

Die eigentliche Zulassung und Markteinführung von Daybue in Deutschland ist für 2026 geplant.

Da ich im engen Kontakt mit der Firma Accadia stehe, folgen alle aktuellen Infos weiterhin zeitnah.

Text: Claudia Petzold

Neurogene

Stuart Cobb

Zwischen Rett Syndrom Deutschland e.V. und Stuart Cobb besteht schon seit langen Jahren ein herzliches Verhältnis. Und für mich war es die beste Entscheidung, von Anfang zusammen an mit dem RSRT die Grundlagenforschung von Sir Adrian Bird und Prof. Stuart Cobb zu unterstützen.

Die Neurogene Gen-Therapie erklärt von Prof. Stuart Cobb, hier ein kurzer Auszug seines Vortrags auf dem 9. Weltkongress des Rett Syndrom in Australien:

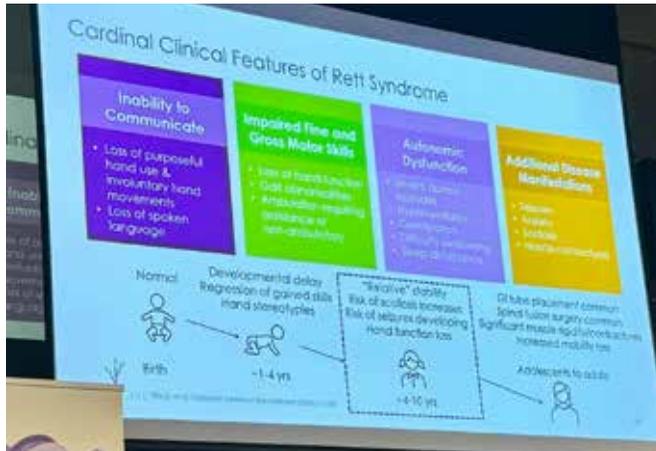
„Ja, ich werde über ein Produkt für die Gentherapie sprechen. Das Rett-Syndrom ist im Wesentlichen auf einen Mangel an Genexpression zurückzuführen, vor allem im Nervensystem, das die Neurologie, die

beim Rett-Syndrom auftritt, bestimmt. Im Grunde genommen ist das Level von MECP2 zu gering. Das MECP2-Gen ist ein dosisabhängiges Gen, und wenn man zu viel MECP2 hat, führt das ebenfalls zu einer schweren Erkrankung. Aus therapeutischer Sicht versucht die Gentherapie also, MECP2 wieder herzustellen, um den Mangel auszugleichen, ohne jedoch zu weit zu gehen und zu viel zu geben. Und genau das ist das Ziel das mit unserem Produkt NGN-401, erreicht werden soll.

Das Problem der Überexpression und der mit der Überexpression zusammenhängenden Toxizität versuchen wir beim Rett-Syndrom zu umgehen mit unserem Produkt NGN-401 für die Gentherapie. Es ist also ein Überlebensvektor, der durch intrazerebrale ventrikuläre Verabreichung gegeben wird. Das heißt, es wird direkt ins Gehirn verabreicht, wo das MECP2-Gen für die wichtigsten Phänotypen des Rett-Syndroms am wichtigsten ist. Dies ist also die wirksamste Methode, um die zugrunde liegende Erkrankung zu bekämpfen. Die Gentherapeutische Kapsel hat einen Promotor, der das Genom in allen Zelltypen umschaltet, und hat eine volle ‚Gen-Linse‘, eine Art voll funktionsfähiges normales MECP2-Gen, das die Rett Mädchen normalerweise haben würden. Der Clou beim NGN-401 ist, dass es ein eingebautes Sicherheitsventil hat, um es wirklich reduzieren zu können.

Eine der großen Herausforderungen bei der Verabreichung von Medikamenten an das Nervensystem, und besonders problematisch bei größeren, so genannten biologischen Wirkstoffen, also großen Makromolekülen, ist die sehr ungleichmäßige Verteilung des Medikaments im Nervensystem. Es gibt also Zellen, die sehr wenig bekommen, und Zellen, die sehr viel bekommen. Wenn also die Medikamente in das Nervensystem gelangen, gibt es eine Art Hotspots, wo das Medikament ankommt und wo nicht, und es gibt Gradienten der Expression und so weiter. Für ein dosisempfindliches Gen wie MECP2 ist das eine große Herausforderung. Seit vielen Jahren arbeitet man an Gentherapien für das Rett-Syndrom und hat das Design der Gentherapie auf unterschiedliche Weise ver-





ändert. Man hat also verschiedene Parameter als Schalter verwendet, die die Gentherapie einschalten.

So hat man zum Beispiel destabilisierende Formen von MECP2 oder hypomorphe Varianten von MECP2 der verschiedenen sogenannten codonmodifizierten Formen von MECP2 verwendet, um dies zu umgehen. Und man hat auch regulatorische Elemente und nicht übersetzte Regionen eingeführt, um zu versuchen, die Expression zu kontrollieren. Das Problem bei all diesen Ansätzen ist jedoch, dass die verschiedenen Zellen im Gehirn unterschiedliche Mengen des Gentherapieprodukts erhalten, was es sehr schwierig macht, die Mengen angemessen zu kontrollieren.

Wir verwenden daher eine Technologie, die in die technische Formel integriert ist. Sie nennt sich „EXACT“ und ist ein so genannter „single gene circuit“. Es ist also so etwas wie ein Sicherheitsventil. Sie geben also ihre Gentherapie oder ihr therapeutisches Transgen ab, aber gleichzei-

tig setzen sie von diesem Konstrukt ein Gerüst frei, das als Mikro-RNA bekannt ist. Es handelt sich um eine synthetische Mikro-RNA, die also nicht das tut, was Mikro-RNAs normalerweise tun, nämlich eine Vielzahl von Genen im gesamten Genom verändern.

Das Transkript wurde speziell entwickelt, um die Expression von NGN-401 zu regulieren. Und in den Zellen, die viel von dem Gentherapieprodukt aufnehmen, dämpft es die Expression in angemessener Weise. Normalerweise steigt der PSA-Wert mit der Entwicklung der Krankheitspathologie. Und was wir sehen, ist, dass dies die Gentherapie in gewisser Weise dämpft.

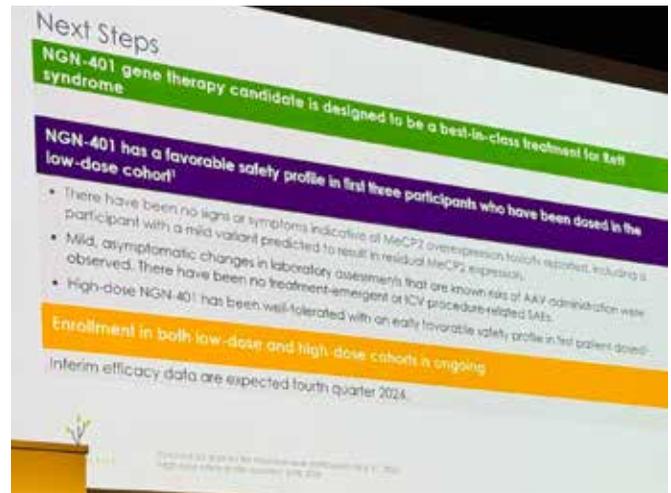
Doch in erster Linie kommt es auf die Sicherheit an, und speziell beim Rett-Syndrom gibt es Bedenken hinsichtlich der Sicherheit und der Überexpression von MECP2. Obwohl wir also diesen sehr tiefgreifenden therapeutischen Effekt sehen, sehen wir, was die Sicherheit betrifft Handlungsbedarf. Wir haben also eine

ganze Reihe von Sicherheitsstudien durchgeführt, und die ersten Sicherheitsstudien wurden an Mäusen durchgeführt, die heterozygot für die MECP2-Expression sind. Es handelt sich also um Mäuse mit Rett-Syndrom. Sie haben also normale MECP2-Spiegel in der Hälfte ihrer Zellen, und in der anderen Hälfte der Zellen fehlt es ihnen.

Die zeigen die gleichen starken therapeutischen Effekte mit NGN-401, und wir erhalten mit diesem exakten Kreislauf und NGN-401 wirklich eine sehr breite Sicherheit mit diesen Dosen. Es gibt keinen Toxizitätswert, und es gibt die größtmögliche Sicherheit.

Um in die klinische Entwicklung einzusteigen, haben wir auch Studien mit nicht menschlichen Primaten durchgeführt, nur um eine weitere Überzeugung über die Sicherheit zu erhalten. Es handelte sich also um drei separate Studien.

Also eins der wichtigsten Dinge ist es, die Gentherapie an die kritischen Stellen zu bringen die, die Genthera-



pie wirklich brauchen. Und obwohl MECP2 bereits exprimiert wird, ist MECP2 überall im Körper vorhanden. Die wichtigsten Phänotypen des Rett-Syndroms sind neurologisch, und aus Tierversuchen wissen wir, dass es das Gehirn ist, das am meisten beeinträchtigt ist.

Und wir vor allem das Gehirn in erster Linie angreifen müssen. Wir haben also eine Studie durchgeführt, wiederum an nichtmenschlichen Primaten, um zu untersuchen, wie man am effizientesten auf das Gehirn zielen kann, und dies zeigt, dass dasselbe Gentherapieprodukt entweder in das Gehirn verabreicht wird, durch eine ICV-Verabreichung, oder in andere Bereiche. Es handelt sich also um eine längere intrathekale Verabreichung, und Sie können sehen, dass die ICV-Verabreichung eine viel bessere Verteilung des Produkts im Gehirn bewirkt. Dies ist also der Grund, warum man sich für die ICV-Verabreichung entschieden haben. Wir glauben, dass dies die

größte Wirkung auf die Gehirnsysteme haben wird, die am wichtigsten für das Rett-Syndrom ist.

Um den wissenschaftlichen Teil zusammenzufassen: Wir haben gezeigt, dass wir therapeutische Hemisphären-Transgene in kontrollierten Mengen liefern können. Wir liefern eine funktionelle MECP2 Kette in voller Länge, wie sie normalerweise in Zellen vorhanden ist.

In den Tierstudien haben wir eine ausreichende therapeutische Wirkung erzielt, und es gibt keine Anzeichen für eine Toxizität der instituierten Überexpression, also für die klinische Anwendung Neurogens. Es gibt verschiedene Merkmale des Rett-Syndroms, die Kommunikation, die grob- und feinmotorische Beeinträchtigung, und dann die autonome und andere Beeinträchtigungen. Wir konzentrieren uns bei unserer ersten Studie auf die Altersgruppe, in der die relative Stabilität erreicht werden soll, d. h. auf Probanden im Alter von vier bis zehn Jahren,

die in unserer ersten Studie untersucht werden. Hier finden Sie also etwas mehr Details zum Studiendesign. Wir haben zwei Dosis-Kohorten, eine niedrigere und eine höhere Dosis, und diese liegen innerhalb der Sicherheitsspannen, die in unseren Sicherheitsstudien zugelassen sind. Wir sind also aktiv dabei, diese beiden Kohorten zu rekrutieren.

Das Hauptmerkmal dieser Studie ist eigentlich eine Sicherheitsstudie, d. h. wir untersuchen die Sicherheit und Verträglichkeit der Studie, aber wir suchen auch nach frühen Messwerten für die Wirksamkeit. Es gibt einige explorative Endpunkte und Dinge, an denen wir interessiert sind, sind autonome Funktion, Handfunktion, Kommunikation und motorische Funktion. Wie ich bereits erwähnte, werden wir von einer Behörde reguliert, und da ich kein Kliniker bin, kann ich dazu nichts sagen, aber es handelt sich um ein sehr häufiges Verfahren. In den Vereinigten Staaten werden jedes Jahr etwa 30.000 dieser Ein-

griffe vorgenommen. Offensichtlich sind diese Einheiten effizient und gut verträglich. Wie bereits erwähnt hat dieses so genannte RMAc den Weg zur Zulassung durch die FDA beschleunigt. Darüber hinaus wurde uns in diesem Jahr die Aufnahme in das so genannte START-Programm gemeldet, ein sehr neues Programm, das von der FDA gestartet wurde und sich an der Operation Warp Speed orientiert, mit der die Entwicklung von Impfstoffen während der Covid-Pandemie beschleunigt wurde. Das Programm ist gerade angelaufen, und es hilft uns wirklich dabei, sehr aktiv mit den Regulierungsbehörden zusammenzuarbeiten, um zu versuchen, dieses Programm so schnell wie möglich voranzutreiben, was die wissenschaftlichen Schlussfolgerungen angeht.

Das Rett-Syndrom ist also eine dosisabhängige Störung, und die bildgebende Therapie muss natürlich angemessen reguliert werden, um wirksam zu sein, aber die von mir beschriebene Technologie ermöglicht diese Regulierung der Genexpression und verleiht uns eine überlegene Wirksamkeit, im Vergleich zu anderen konventionellen Formen der Gentherapie, an denen wir im Laufe der Jahre gearbeitet haben. Die NGN-401 ist also zum einen gut verträglich

Und natürlich versuchen wir, die Verabreichung zu maximieren, um eine maximale therapeutische Wirkung zu erzielen. Dies ist also die Schlussfolgerung“.

Neurogene gibt Zwischenergebnisse der klinischen Gentherapie-Studie bekannt



Am 11. November 2024 veranstaltete Neurogene einen Webcast, um die vorläufigen Ergebnisse ihrer pädiatrischen klinischen Studie zur Gentherapie NGN-401 gegen das Rett-Syndrom vorzustellen. Hier sind einige Höhepunkte. Bitte beachten Sie die untenstehenden Links. Die **gesicherten Ergebnisse** von 5 Patienten, die eine niedrig dosierte Gentherapie erhielten, und 2 Patienten, die eine hohe Dosis erhielten.

- Keine unerwarteten Sicherheitsbedenken
- Bereits bekannte Nebenwirkungen der Gentherapie (z. B. Leberfunktionstests) verschwanden mit einer Steroidbehandlung
- Keine Anzeichen einer MECP2-Überexpression, was darauf hindeutet, dass die EXACT-Regulierung wie erwartet funktioniert
- Keine Probleme mit dem Verfahren der intrazerebroventrikulären Injektion (ICV) (direkte Injektion in die Hirnventrikel)

Dies sind die **Ergebnisse der Wirksamkeit** bei 4 Patienten, die eine niedrig dosierte Gentherapie erhielten (der 5. Patient wurde vor 1 Monat

behandelt und wurde nicht berücksichtigt).

- Alle Patienten haben ihre Fähigkeiten verbessert
- Keine Anzeichen für einen Rückgang der Verbesserungen
- Erstes Beispiel dafür, dass Kinder mit Rett in der Lage sind, Fähigkeiten zu erlernen, die man im Vergleich zum natürlichen Verlauf der Krankheit nicht erwarten würde
- Es ist nicht überraschend, dass das Erlernen von neuen Fähigkeiten Zeit braucht, da wir nicht erwarten würden, dass die Kinder diese Fähigkeiten schneller erlangen als ein normal entwickeltes Kind

Neurogene wird eine weitere **Studie für Erwachsene** mit 3 Patienten hinzufügen, die eine hohe Dosis erhalten.

Wir hoffen und erwarten, dass mit der Zeit größere Verbesserungen eintreten werden.

Das Neurogene-Programm wurde durch den RSRT ins Leben gerufen, und wir freuen uns, dass es sich so positiv entwickelt. Wir sind allen Familien und ihren Organisationen dankbar, die Spendengelder gesammelt und damit die Entwicklung dieser Arbeit ermöglicht haben.

Unser Dank gilt auch den engagierten Familien und Kindern, die an der Studie teilnehmen. Wir danken allen Mitarbeitern von Neurogene für ihr

Engagement und ihre Leidenschaft und gratulieren ihnen zu diesem ersten Erfolg. Weiter so und auf zum nächsten Schritt!
Wir hoffen und gehen davon aus, dass mit der Zeit größere Verbesserungen eintreten werden.

Noch während des Webcast, den Neurogene am 11.11.2024 veröffentlichte, teilte Neurogene mit, dass bei dem dritten Teilnehmer, der vor kurzem mit einer hohen Dosis behandelt wurde, ein neues behandlungsbedingtes schwerwiegendes unerwünschtes Ereignis aufgetreten ist, das allerdings mit den bekannten Risiken der AAV-Gentherapie übereinstimmt. Dieser Patient wurde erst vor kurzem behandelt und war nicht in der vom 11.11.2024 vorgestellten Sicherheits- oder Wirksamkeitsanalyse enthalten.

Mit schwerem Herzen möchte ich mich den Worten von Monica Coenraads vom 18.11.24 anschließen:

„An die geliebten Eltern und alle, die ein Kind mit Rett-Syndrom lieben.

Wir sind zutiefst betrübt, Ihnen mitteilen zu müssen, dass das Mädchen, das an der klinischen Studie von Neurogene teilgenommen hat und bei dem Komplikationen aufgetreten sind, verstorben ist.

Das Update von Neurogene für die Rett-Syndrom-Gemeinschaft ist weiter unten zu lesen. Wir schließen uns Ihnen allen im Gebet und in Gedanken für dieses außergewöhnlich tapfere Mädchen an und sprechen ihrer Familie und ihren Angehörigen unser

tiefstes Beileid aus. Dies ist eine traurige Zeit für unsere gesamte Gemeinschaft. Unsere Liebe und Bewunderung für alle anderen Familien und ihre Kinder ist ergreifender denn je.“

Community Letter Neurogene:

Liebe Rett-Syndrom-Gemeinde, Anfang dieser Woche teilten wir mit, dass sich ein Mädchen, das die 3E15 vg-Dosis der Gentherapie NGN-401 in unserer laufenden klinischen Phase 1/2-Studie für das Rett-Syndrom erhalten hatte, in einem kritischen Zustand befand. Tragischerweise ist sie an den Komplikationen eines seltenen und lebensbedrohlichen hyperinflammatorischen Synchronisationszustands verstorben, der mit einer systemischen Exposition gegenüber hohen Dosen von AAV-Gentherapien einhergeht. Das gesamte Neurogene-Team spricht ihrer Familie und ihren Angehörigen sein tiefstes Beileid aus und wünscht ihnen viel Kraft, um das Leben ohne ihr geliebtes Kind zu überstehen. Dies ist für alle ein trauriger Zeitpunkt, aber Neurogenes Ziel, neue Therapien zur Verbesserung der Lebensqualität der vom Rett-Syndrom betroffenen Menschen zu entwickeln, ist ungebrochen.

Wir möchten Ihnen versichern, dass sich an den Plänen für die klinische Studie NGN-401, die wir in unserem Schreiben vom 18. November mitgeteilt haben, nichts geändert hat. Wir werden das NGN-401-Programm mit der Dosis von 1E15 vg in der Pädiatrie, bei Jugendlichen und Erwachsenen weiter vorantreiben. Wie bereits mitgeteilt, aktualisieren wir das Protokoll

der klinischen Studie, um die 3E15 vg-Dosis zu entfernen.

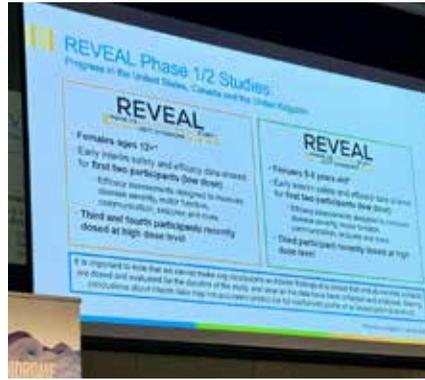
Wir möchten unser Engagement für die Patientensicherheit bekräftigen. Bei den Teilnehmern der klinischen Studie, die NGN-401 in einer Dosis von 1E15 vg erhielten, gab es keine behandlungsbedingten schwerwiegenden unerwünschten Ereignisse (SAEs) und alle behandlungsbedingten unerwünschten Ereignisse (AEs) waren mild. Das seltene hyperinflammatorische Syndrom wurde im Bereich der AAV-Gentherapie bisher nur bei höheren Dosen als unserer 1E15 vg-Dosis berichtet. Darüber hinaus wollen wir wichtige Erkenntnisse über diese seltene Immunreaktion weitergeben, um die Wissenschaft und Sicherheit der AAV-Gentherapie voranzubringen.

Neurogene ist motiviert durch die Fortschritte, die bei denjenigen, die die 1E15 vg-Dosis erhalten haben, in verschiedenen Bereichen des Rett-Syndroms festgestellt wurden, und verfügt über die Ressourcen, NGN-401 für die Rett-Syndrom-Gemeinschaft voranzutreiben.

Hochachtungsvoll,
Rachel McMinn, Ph.D., Gründerin und geschäftsführende Direktorin



Taysha-Gentherapie



Dr. Suku Nagendran, President von Taysha Gen Therapy Für ihn steht Sicherheit an erster Stelle, ganz gezielt bei der Gentherapie. Er beschäftigt sich seit über 10 Jahren mit Gentherapie und weiß aus Erfahrung, dass diese ersten Studien am Menschen erste Anzeichen von Wirksamkeit zeigen. Aber auch bei sehr frühen Anzeichen auf Verbesserung müssen erst die entsprechenden Mengen von Daten gesammelt werden, damit die Aufsichtsbehörden sie in verschiedene Regionen prüfen können, um sicherzustellen, dass der letztendliche Risikonutzen den Bedürfnissen der Patienten entspricht.

Sein Hintergrund ist die innere Medizin und klinische Studien, seit fast 25 Jahren in der Pharma-, Biotech- und Diagnostikbranche tätig. Er und sein Team haben ein Produkt für spinale Muskelatrophie entwickelt, das Novartis 2018 übernommen hat, daher hat das Team von Taysha eine Menge Erfahrung in der gesamten Nieren-Gentherapie, und fühlen sich

ihren Patienten sehr verpflichtet. Dr. Nagendran möchte sicherstellen, dass alles, was sie entwickeln und schließlich zugelassen wird, wirklich eine Verbesserung ist und sicher und wirksam sein wird.

Leider kann er nicht viel über die klinischen Daten verraten.

Ein Großteil seiner bisherigen Arbeit befasst sich mit neurodegenerativen Störungen. Sein Team arbeitet zusammen mit Ärzten, die viele Patienten mit Rett-Syndrom haben, und mit erfahrenen Grundlagenwissenschaftler, um die ersten Daten zu analysieren und zu versuchen, einige der ursprünglichen Annahmen zu verstehen, wenn es um MECP2 geht und darum, wie das neuronale Netzwerk system moduliert wird, sei es im Hirnstamm oder in anderen Teilen des Gehirns oder des Rückenmarks.

Taysha möchte die offene Zusammenarbeit fördern, mit Hilfe von Experten, Interessenverbänden, Familien und anderen Unternehmen,

die möglicherweise gemeinsame Interessengebiete haben.

Gemeinsam Therapien zu finden, auch wenn es nicht nur für unsere und andere Unternehmen ist, ist unerlässlich.

Was die klinischen Studien anbelangt, gibt es zurzeit zwei Studien am Menschen, die gerade parallel durchgeführt werden. Wir haben Patienten, die 12 Jahre und älter sind. Und dann gibt es eine pädiatrische Studie, für drei bis acht Jahre alte Patienten.

Update Tasyha 13.11.2024

Taysha veröffentlicht Finanz- und Einschreibungs-Update und Community Letter

Monica Coenraads, Founder & Ceo, Rsr, November 13, 2024

Taysha gab heute ein Update zu ihrer Rett-Syndrom-Gentherapie-Studie TSHA-120. Die Updates betreffen die Teilnehmerzahl, die jüngsten Entwick-



lungen mit der FDA und finanziellen Informationen. Zum jetzigen Zeitpunkt gibt es keine neuen klinischen Informationen. Weitere Informationen finden Sie in den nachstehenden Dokumenten.



Community Letter:

Liebe Rett-Patientenvertreter, wir schreiben Ihnen, um Ihnen eine Reihe aktueller Informationen über Taysha's Gentherapie zur Behandlung des Rett-Syndroms (TSHA-102) mitzuteilen, die heute in einer Pressemitteilung veröffentlicht wurden. Nachstehend finden Sie eine Zusammenfassung dieser Aktualisierungen.

- **Die hohe Dosis von TSHA-102 wurde im Allgemeinen gut vertragen.** TSHA-102 wurde im Allgemeinen gut vertragen, es traten keine schwerwiegenden unerwünschten

Ereignisse (SAEs) oder dosislimitierende Toxizitäten (DLTs) bei den ersten beiden jugendlichen/erwachsenen Patienten bis zu 20 Wochen und beim ersten pädiatrischen Patienten bis zu sechs Wochen auf. Der dritte hochdosierte erwachsene/jugendliche Patient wurde dosiert, und der zweite hochdosierte pädiatrische Patient wurde in die Studie aufgenommen.

- **Fortgesetzte Patientenaufnahme in Hochdosis-Kohorten.** Das unabhängige Datenüberwachungskomitee (Independent Data Monitoring Committee, IDMC) prüfte die verfügbaren klinischen Daten der beiden hochdosierten erwachsenen/jugendlichen Teilnehmer und des ersten hochdosierten pädiatrischen Teilnehmers und genehmigte die Fortsetzung der Aufnahme in die jugendlichen/erwachsenen und pädiatrischen Studien auf der Ebene der hohen Dosis.
- **Abgeschlossenes positives RMAT-Typ-B-Meeting** (Regenerative Medicine Advanced Therapy). Abstimmung mit der Food & Drug Administration (FDA) über den weiteren Entwicklungsansatz für TSHA-102 und fortgeschrittene Diskussion über das Studiendesign von Teil B, die Endpunkte und die mögliche Verwendung des etablierten Datensatzes zur natürlichen Entwicklung, nachdem die Behörde die verfügbaren Daten geprüft hatte.
- **Präsentation von Biodistributionsdaten, die das klinische Potenzial der intrathekalen Verabreichung**

weiter untermauern. Daten aus einer Analyse von fünf Studien mit nicht-menschlichen Primaten (NHP), in denen die Verabreichung von AAV9-Gentherapie untersucht wurde, wurden im Rahmen einer Posterpräsentation auf dem 31. Jahreskongress der European Society of Gene & Cell Therapy im Oktober 2024 vorgestellt.

Nachstehend finden Sie eine Liste mit Antworten auf einige der am häufigsten gestellten Fragen.

Was sind die Ziele der REVEAL-Studien für Jugendliche und Erwachsene (ab 12 Jahren) und der REVEAL-Phase 1/2 für Kinder (5-8 Jahre)?

- Ziel der REVEAL-Studien ist es, die Sicherheit und Verträglichkeit von TSHA-102 zu untersuchen, festzustellen, ob es möglicherweise positive Wirkungen hat, und zwei Dosisstufen zu prüfen, um die höchste verträgliche Dosis zu ermitteln.

Wie viele Teilnehmer haben in den beiden REVEAL-Studien bisher TSHA-102 erhalten?

- Insgesamt 8 Teilnehmer haben bisher eine einmalige Verabreichung von TSHA-102 erhalten.
- In der REVEAL-Studie für Jugendliche und Erwachsene wurden 5 Teilnehmer dosiert.
 - 2 Teilnehmer wurden in Kohorte eins (niedrige Dosis) dosiert.
 - 3 Teilnehmer wurden in Kohorte zwei (hohe Dosis) aufgenommen.

- In der pädiatrischen REVEAL-Studie wurden 3 Teilnehmer dosiert.
 - 2 Teilnehmer wurden in Kohorte eins (niedrige Dosis) dosiert.
 - 1 Teilnehmer wurde in Kohorte zwei (hohe Dosis) dosiert.Ein zweiter Teilnehmer wurde in Kohorte zwei aufgenommen und die Dosierung ist für das 4. Quartal 2024 geplant.
- Die erste Kohorte (niedrige Dosis) der beiden REVEAL-Studien wird nun als abgeschlossen betrachtet. Künftig werden die Teilnehmer beider REVEAL-Phase-1/2-Studien hochdosiertes TSHA-102 erhalten.

Wo werden die REVEAL-Studien der Phase 1/2 durchgeführt?

- Die REVEAL-Studie für Jugendliche und Erwachsene (ab 12 Jahren) wird in den USA und Kanada durchgeführt. Weitere Informationen, eine Liste der klinischen Studienzentren und Kontaktinformationen finden Sie unter <https://clinicaltrials.gov/study/NCT05606614>
 - In den USA und Kanada befinden sich die Studienzentren in San Diego, CA, Chicago, IL, Boston, MA, Saint Paul, MN, Dallas, TX und Montreal, QC.
- Die pädiatrische REVEAL-Studie (Alter 5-8 Jahre) wird in den USA, Kanada und Großbritannien durchgeführt. Weitere Informationen, eine Liste der klinischen Studienzentren und Kontaktinformationen finden Sie unter <https://clinicaltrials.gov/study/NCT06152237>
 - Zu den Studienstandorten in den USA und Kanada gehören San

Diego, CA, Chicago, IL, Boston, MA, Saint Paul, MN, Saint Louis, MO, Philadelphia, PA, Nashville, TN, Dallas, TX und Montreal, QC. Der britische Standort in London soll im Jahr 2025 aktiviert werden.

Worum handelt es sich bei Tayshas Gentherapie (TSHA-102) in der Erprobungsphase?

- Taysha's Gentherapie in der Erprobungsphase für das Rett-Syndrom besteht aus einem Transgen, einem Regulator und einem Vektor:
 - Das gesunde MECP2-Gen (Transgen) ist so konzipiert, dass es die für die Herstellung des MeCP2-Proteins erforderlichen Informationen liefert. TSHA-102 verwendet eine voll funktionsfähige Miniaturform des MECP2-Gens (miniMECP2).
 - Der Regulator wird verwendet, um das Transgen ein- oder auszuschalten, so dass das MeCP2-Protein nur in den Zellen gebildet wird, die es benötigen. TSHA-102 nutzt die miRNA-Responsive Auto-Regulatory Element (miRARE)-Technologie, um die Produktion des MeCP2-Proteins genau zu steuern – nicht zu viel und nicht zu wenig.
 - Der Vektor, ein Adeno-assoziiertes Virus (AAV), dient als Transportmittel, um miniMECP2 und miRARE zu den Zellen des Gehirns und des zentralen Nervensystems zu bringen.
- Bei Taysha wird die Gentherapie in der Erprobungsphase über

eine intrathekale (IT) Verabreichung – oft als „Lumbalpunktion“ bezeichnet – direkt in die Rückenmarksflüssigkeit (Liquor) im unteren Rückenbereich eingebracht. Von dort aus vermischt sie sich mit dem Liquor, der kontinuierlich im gesamten zentralen Nervensystem, einschließlich des Rückenmarks und des Gehirns, zirkuliert.

Wann wird die nächste Veröffentlichung von Zwischenergebnissen aus den REVEAL-Studien erfolgen?

Taysha plant, in der ersten Hälfte des Jahres 2025 klinische Daten aus den Hochdosis-Kohorten und ein Update der klinischen Daten aus den Niedrigdosis-Kohorten in beiden REVEAL-Studien zu veröffentlichen.

Wir möchten der gesamten Rett-Gemeinschaft und den Rett-Patientenorganisationen für ihre kontinuierliche Partnerschaft danken. Wir möchten auch den Betroffenen und Familien danken, die sich an der Forschung beteiligen, um das Potenzial der Gentherapie für das Rett-Syndrom besser zu verstehen.

Wir freuen uns darauf, weitere Informationen weiterzugeben, sobald sie öffentlich verfügbar sind.

Sincerely,
The Taysha Patient Affairs Team
patientaffairs@tayshagtx.com

TeMoRett

Die Präsentation des TeMoRett-Systems auf dem 9. Weltkongress an der Gold Coast in Australien war ein voller Erfolg. Die Familien, Elternorganisationen, Hilfsmittel-Firmen und Therapeuten waren begeistert. Denn obwohl die dort vorgestellte Version noch nicht komplett fertig war, hat jeder sofort erkannt, welches Potential für die Rett-Mädchen und Rett-Frauen darin steckt.

Eine zentrale Problematik von Mädchen und Frauen mit Rett-Syndrom sind Hand- oder Armbewegungsstörungen: Handstereotypien. Stereotypien wie z. B. wiederholtes Waschen, Auswringen, Klopfen, Mundbewegungen.

Dies führt zu erheblichen Einschränkungen bei unabhängigen täglichen Aktivitäten wie Essen oder Spielen und verringert die soziale Teilhabe.

Derzeit gibt es keine wirksame und bezahlbare Behandlung, aber wir wissen, dass personalisierte und adaptive Übungen die Entwicklung von freiwilligen Handbewegungen und den Abbau von Stereotypien unterstützen können.

Deshalb wollen wir uns im TeMoRett-Projekt diesem Thema widmen und einen Therapieansatz entwickeln, der Spaß macht und mit wenig Aufwand zu Hause angewendet werden kann.

Die Grundlage für unseren Lösungsansatz für eine verbesserte Handfunktion für Rett-Patienten entstand durch den Forschungsansatz von Dr. Pam Diener, Georgetown University SOM (Dr. Pam Diener hat eine Schwester mit Rett Syndrom).



In der „Button-Studie“ der Georgetown University zeigte sich:

Häufiges Trennen der Hände durch Dritte wurde überflüssig, da eine längere Aufrechterhaltung jeder Trennung mit einer gleichzeitigen Zunahme der zielgerichteten Bewegungen erreicht wurde, so dass eine verstärkte Beteiligung an sinnvollen Aktivitäten ermöglichte.

Bei Abbruch der Intervention blieben die zielgerichteten Bewegungen der Studienteilnehmer erhalten oder verbesserten sich weiter, was auf eine anhaltende Neuroplastizität für motorisches Lernen und ein wachsendes Verständnis der eigenen Fähigkeit,



Foundation for our Solution Approach

Research by Dr. Pam Diener, Georgetown University SOM

Effects of Computer Gaming on Active Upper Extremity Use in Girls with Rett Syndrome (preliminary results, in preparation)
V Hodges, M Hirschleirich, H Hines, G Orsando, M Foreman, J Engberg, and P Diener



A representative form of wringing stereotypy (A) and reaching for switch in functional Reach Test with flexed (B) or open (C) hand.

Virtual Color Sensor Computerized Game Improves Voluntary Control of Upper Extremities in Girls with Rett Syndrome (preliminary results, in preparation)

S Kyle, J Pauly, T Beaudoin, E Chen, H Hines, I Ibanez, G Tjo, W Trough, N Miskler, I Pottrager, P Diener



But: several technological challenges

- Prolonged maintenance of each separation
- increase in purposeful upper extremity movements and engagement in meaningful activities.
- After intervention: purposeful movements were preserved or continued to improve
- can be implemented effectively telehealth settings

auf die Umwelt einzuwirken, hindeutet. Dies wurde durch Hilfe von virtuellen Farbsensoren noch deutlicher:

Die wiederholte Anwendung der CSCG-Intervention führte bei vier Teilnehmerinnen zu einer Verbesserung der freiwilligen motorischen Kontrolle der oberen Extremitäten und zu einem verstärkten Beenden von Stereotypen.

CSCG kann in internationalen und nationalen telemedizinischen Einrichtungen wirksam eingesetzt werden.

Auswirkungen von Computerspielen auf die aktive Nutzung der oberen Körpergliedmaßen bei Mädchen mit Rett-Syndrom (vorläufige Ergebnisse, in Vorbereitung):

- Längeres Aufrechterhalten jeder Trennung
- Zunahme der zielgerichteten Bewegungen der oberen Extremitäten und der Beteiligung an sinnvollen Aktivitäten

• Nach der Intervention: Die zielgerichteten Bewegungen blieben erhalten oder verbesserten sich weiter

• kann effektiv in telemedizinischen Einrichtungen durchgeführt werden

Während der ganzen Kongresszeit hatten die Familien, Wissenschaftler und Therapeuten Gelegenheit, sich zu informieren oder das Gerät zu testen.

Im Juli 2024 haben wir mit den ersten Pretests angefangen.

Die klinischen Studien in Deutschland und USA finden mit mindestens 12 Teilnehmern statt.

Nach der Evaluierung ist das System für internationale Nutzer verfügbar.

Die klinische Studie mit den ersten Patienten startete Anfang November 2024.

Text und Bilder: Claudia Petzold



Für aktuelle News bleiben Sie in Kontakt mit uns

Mailing list
<https://forms.office.com/e/tpLhPTXwtd>



TeMoRett

Projekt Website
www.temorett.de

© Fraunhofer HHI | 02.05.2023 | 49



TeMoRett
 Technologiegestützte Motor-Rehabilitation für Menschen mit Rett-Syndrom

Since July 2024 First TeMoRett Pretests
 @ Charité Berlin Pediatric Dept. &
 @ Rett Syndrome Germany Association



© Fraunhofer HHI | 02.05.2023 | 49

Chojecki

TeMoRett

Fraunhofer HHI



TeMoRett Team



- Georgetown University**
Pamela Diener
- Rettsyndrom Germany**
Claudia Petzold
- Charité Berlin**
Vera Raile
Laura Lutz
Johanna Maeß
- Fraunhofer HHI**
Paul Chojecki
Detlef Ründe
David Przewozny
- Max-Planck Institute**
Michael Gaebler
Antony Ciston
Elias Reinwarth

© Fraunhofer HHI | 02.05.2023 | 49

Chojecki

TeMoRett

Fraunhofer HHI



BENEFIZKONZERT

Leitung: GMD Johann Mösenbichler

14. Feb.
Freitag 19:30 Uhr

**Oskar-Maria-Graf-Gymnasium
Neufahrn b. Freising**

18 € Erwachsene 8 € bis 18 Jahre

Abendkassegebühr: +2 €

Vorverkauf bei Schreibwaren Diegl



Am **Freitag, 14.02.2025 um 19:30 Uhr** lädt der Musikverein Eching zu einem Benefizkonzert des Polizeiorchesters Bayern in die Aula des Oskar-Maria-Graf-Gymnasiums ein. Der gesamte Erlös kommt zu gleichen Teil der Jugendarbeit im Musikverein und Rett Syndrom Deutschland zu Gute. Die Tickets zum Vorverkaufspreis von 18 € (ermäßigt zu 8 € für Minderjährige, Studenten, Azubis und Menschen mit Behinderung. Für Kinder unter 12 Jahren ist der Eintritt frei) erhalten Sie bei Schreibwaren Diegl. Ticketpreis an der Abendkasse: 18 € (ermäßigt 8 €) + 2€ Zuschlag.

Termine 2025

Rett-Syndrom Bayern (Bayerische Rett-Syndrom Gemeinschaft) e.V.

- **15.03.2025:** Jahreshauptversammlung mit Informationsvortrag – Offenstetten
- **23.05. – 25.05.2025:** Gesundheitswochenende für Rett-Mütter – Landhotel Geyer in Pfahldorf
- **04.07. – 06.07.2025:** Familienwochenende mit Fortbildung zu Gesundheitsthema – Ev. Erholungszentrum Sulzbürg
- **10.08. – 16.08.2025:** Rett-Freizeit I am Chiemsee
- **17.08. – 23.08.2025:** Rett-Freizeit II am Chiemsee
- **11.09. – 14.09.2025:** Geschwisterwochenende in Ebermannstadt
- **24.10. – 26.10.2025:** Familienwochenende mit Fortbildung zu Gesundheitsthema am Chiemsee
- **08.11.2025:** Rett-Infotag – Rückersdorf
- **Geplant: 2 Tagesausflüge, Termine werden noch mitgeteilt**

Kurzfristige Änderungen, Schwimmen, Stammtische und andere regionale Termine erfahren Sie aktuell über unsere Homepage

www.rett-bayern.de ▶ **Veranstaltungen**
und über das Forum

www.rettforum.de ▶ **Allgemeine Foren** ▶
Veranstaltungen ▶ **Beiträge Bayern**

Landesverband Nord

- **08.03.2025:** Mitgliederversammlung – Schule Max-Eichholz-Ring in Hamburg-Bergedorf
- **06.06. – 09.06.2025:** Seminarwochenende – IDA Integrationsdorf Arendsee
- **Der Tagesausflug wird im nächsten Jahr voraussichtlich erst im Okt./Nov. stattfinden**

Rett-Syndrom Südwest e.V.

- **22.03.2025:** Mitgliederversammlung in der Schule am Goldberg in 63150 Heusenstamm
- **17.05.2025:** Sommertreffen Saarland im Castellum in 66620 Nonnweiler
- **28.06.2025:** Sommertreffen Hessen im Billabong Familienzentrum Riedberg in 60438 Frankfurt
- **07. – 09.11.2025:** Mütterwochenende in 46509 Xanten

Weitere Termine siehe HP der Organisationen oder im Rett-Forum: www.rettforum.de

- **Südwest:** www.rett-syndrom-suedwest.de
- **Deutsche Rett-Syndrom Gemeinschaft DRSG:** www.rett-syndrom.de
- **Bayern:** www.rett-bayern.de
- **Rett-Syndrom Deutschland (Forschungsförderung):** www.rett-syndrom-deutschland.de
- **Nord:** www.rett-syndrom-elternhilfe.de