

# Jahresbericht 2010-2011

TUBERÖSE SKLEROSE DEUTSCHLAND E. V.



[www.tsdev.org](http://www.tsdev.org)

# Inhaltsverzeichnis

- 03 Der Tuberöse Sklerose Deutschland e. V. –**  
die Vereinsgeschichte
- 04 Betreuung und Beratung –**  
kleine Hilfestellungen zeigen große Wirkung
- 06 Austausch und Information –**  
von Angesicht zu Angesicht
- 10 Forschungsförderung –**  
Verbesserung der Lebensqualität
- 14 Netzwerke schaffen –**  
Kommunikation ist der Schlüssel
- 16 Öffentlichkeitsarbeit –**  
nur wer TSC kennt, kann damit umgehen
- 18 Koordination und Verwaltung –**  
Antrieb und Motor des Vereins
- 22 Unterstützung für den Verein –**  
Spenden machen die Arbeit erst möglich

---

## Redaktion

Sandra Hoffmann

## Grafik & Layout

Sandra Welz

## Fotos

Olaf Stange  
Creativ Collection  
Fotolia  
Privat

Mit freundlicher Unterstützung der



**Techniker Krankenkasse**  
Gesund in die Zukunft.





## Der Tuberöse Sklerose Deutschland e. V.

Der Tuberöse Sklerose Deutschland e. V. wurde vor 26 Jahren von Eltern TSC-betroffener Patienten gegründet. Zu dieser Zeit war die Erkrankung bei Ärzten noch kaum bekannt. Eine schlechte Beratung der Betroffenen und eine spärliche Informationslage waren an der Tagesordnung. Negative Prognosen, niederschmetternde Literaturrecherchen und ein zumeist langer und steiniger Weg bis zur Diagnose war den betroffenen Familien gemeinsam.

Nachdem sich einige Eltern über Aufrufe in Zeitungen zusammenfanden und erste Kontakte zu der niederländischen TSC-Vereinigung geknüpft wurden, stand der Entschluss fest auch in Deutschland eine Selbsthilfeorganisation mit dem Ziel, die Lebensqualität der TSC-Betroffenen und ihrer Familien zu verbessern, zu gründen.

Den in der ersten Mitgliederversammlung am 2. März 1985 beschlossenen Satzungszielen ist der Tuberöse Sklerose Deutschland e. V. bis heute treu geblieben:

- Unterstützung von an TSC Leidenden und ihrer Familien, z. B. durch Informationsschriften und Mittel aus dem Sozialfonds.
- Förderung des Erfahrungsaustausches zwischen Betroffenen, Ärzten, Therapeuten, Kliniken und Forschungseinrichtungen.
- Durchführung von Zusammenkünften für die Mitglieder zum Zwecke des Informationsaustausches (national und international).
- Zusammenarbeit mit Verbänden/Stiftungen und öffentlichen Einrichtungen im In- und Ausland.
- Jegliche Öffentlichkeitsarbeit zur Aufklärung über TSC und zur Förderung der Vereinsziele.
- Vergabe und Förderung von Forschungsmaßnahmen mit dem Ziel, eine geeignete Therapie zur Heilung/Verbesserung für die TSC-Betroffenen zu finden.

Auf diesem Weg konnte in den vergangenen Jahren schon viel für TSC-betroffene Familien in Deutschland erreicht werden. Dennoch ist es noch ein weiter Weg bis hin zu einem beschwerdefreien Leben mit der Tuberösen Sklerose. Der Verein wird sich daher auch in Zukunft unermüdlich für die Belange der Betroffenen einsetzen.

Einen Überblick darüber, welche Projekte der Tuberöse Sklerose Deutschland e. V. im vergangenen Jahr im Sinne der Betroffenen verwirklichen konnte und welche Aufgaben ihm dabei für das kommende Jahr noch bevorstehen, finden Sie auf den nachfolgenden Seiten.

Helmut Hehn  
Bundesvorsitzender



## Betreuung und Beratung – kleine Hilfestellungen zeigen große Wirkung

Leben mit TSC – ein Albtraum? Gerade in den ersten Wochen nach der Diagnosestellung erscheint es zumindest so. Das ganze Leben steht plötzlich auf dem Kopf und was die Zukunft bereithält ist ungewiss. Denn den Verlauf der Erkrankung zu prognostizieren ist bis heute nicht möglich. Ist der erste Schock erst einmal überwunden, sehen sich TSC-betroffene Familien im Laufe ihres Lebens mit der Erkrankung immer wieder mit neuen Fragestellungen konfrontiert, die zum einen aus der Komplexität der Erkrankung resultieren und zum anderen beispielsweise auch von sozialrechtlicher Natur sein können.

Der Verein kann natürlich nicht für alle Situationen konkrete Hilfsangebote unterbreiten, aber er kann Vorschläge machen, Tipps geben und vor allem Kontakte zu anderen Menschen und Familien herstellen, die in einer vergleichbaren Situation sind. So gehörte auch im Jahr 2010 die Mitgliederbetreuung und -beratung wieder zu den wichtigsten Aufgaben, die im Sinne der betreuten Familien wahrgenommen wurden.

### Sorgentelefon

Erste Anlaufstelle bei konkreten Fragestellungen ist zumeist das Vereinsbüro oder das ehrenamtlich von Renate Bühnen (Gründungsmitglied des Vereins und Mutter einer mittlerweile erwachsenen TSC-betroffenen Tochter) besetzte Sorgentelefon der bundesweit tätigen Selbsthilfeorganisation. Hier können sich Patienten Rat holen und Informationsmaterialien zu krankheitsspezifischen Problemen anfordern. Zudem können die Mitarbeiterinnen des Vereins oder die Vorstandsmitglieder meist sehr schnell den Kontakt zu einem kompetenten

Arzt bzw. einem TSC-Zentrum oder einer TSC-betroffenen Familie in einer ähnlichen Lebenssituation herstellen. Im vergangenen Jahr bearbeiteten die Verantwortlichen weit über 200 dieser Anfragen und konnten auf diese Weise wieder zahlreichen TSC-betroffenen Familien unterstützend zur Seite stehen.

### Informationsmaterial

Ein Kernproblem bei den sogenannten „Seltene Erkrankungen“, zu denen die Tuberöse Sklerose zählt, ist die spärliche Verfügbarkeit von zuverlässigen Informationen über die Erkrankung. Der Tuberöse Sklerose Deutschland e. V. hat es sich daher schon vor einigen Jahren zur Aufgabe gemacht, ein breites Spektrum an Informationsmaterialien zu schaffen, die sowohl laienverständlich als auch medizinisch fundiert über die seltene Systemerkrankung informieren. Mittlerweile verfügt der Verein über eine Fülle von krankheitsspezifischen Informationen in gedruckter Form, die Betroffenen, Betreuern, Medizinerinnen und Interessierten auf Anfrage zur Verfügung gestellt werden.

Neben den Büchern „Tuberöse Sklerose – ein Krankheit die (auch) unter die Haut geht“ (medizinische Informationen) und „Leben mit TSC - Eine Krankheit mit vielen Gesichtern“ (Erfahrungsberichte) steht dem Verein beispielsweise eine Reihe von Informationsblättern zu den zahlreichen TSC-spezifischen Symptomen und Problemstellungen zur Verfügung. Diese Reihe wurde im Jahr 2010 wieder um zwei weitere Informationsblätter zu den Themen „Arzneistoffe zur Behandlung oder Verhinderung epileptischer Krampfanfälle bei TSC“ und „Ketogene Diät“ erweitert. Neu im Re-

pertoire sind seit 2011 auch Informationsblätter zu den Themen „Erste Hilfe bei einem epileptischen Anfall“ und „Grundbegriffe klinischer Studien“. Damit ist die Informationsreihe, die derzeit aus 20 Informationsblättern besteht, aber noch lange nicht vollständig. Für das kommende Jahr plant der Tuberöse Sklerose Deutschland e. V. daher bereits jetzt die Herausgabe von weiteren Informationen, die unter anderem auch Hilfestellungen für den Übergang der Patienten vom Jugendins Erwachsenenalter geben sollen. Alle in den Vorjahren erschienenen Informationsblätter wurden zudem von unseren ehrenamtlich tätigen Wissenschaftlern überprüft und aktualisiert.

### Immer auf dem Laufenden

Der Tuberöse Sklerose Deutschland e. V. vertritt die Belange von TSC-Patienten und ihren Familien mit kontinuierlichem Einsatz. Um die von der Selbsthilfeorganisation betreuten Familien, aber auch Mediziner und weitere Interessierte stets über diese aktuelle Arbeit auf dem Laufenden zu halten, gibt der Verein einmal jährlich sein Mitgliedermagazin „Blickpunkt“ sowie zwei- bis dreimal im Jahr ein Rundschreiben heraus, das in gedruckter Form an diesen Personenkreis übermittelt wird. Auf eine umfangreichere und somit auch aufschlussreichere Gestaltung wurde dabei im Jahr 2010 vor allem beim „Blickpunkt“, der nun auch Informationen zu sozialrechtlichen Fragestellungen, zu aktuellen Forschungsaktivitäten sowie zu den TSC-Zentren enthält, Wert gelegt. Daneben kommen natürlich nach wie vor auch die Erfahrungsberichte nicht zu kurz.

Über die aktuellen Aktivitäten des Vereins informiert der Tuberöse Sklerose

Deutschland e. V. zudem über einen Online-Newsletter sowie über seine Vereinshomepage ([www.tsdev.org](http://www.tsdev.org)), die ständig erweitert, aktualisiert und ergänzt wird. Neu im Jahr 2010 hinzu gekommen ist außerdem der Jahresbericht des Vereins, der einen Gesamtüberblick über die in einem Jahr geleisteten Arbeiten geben soll.

### Sozialrechtliche Beratung

Neben den medizinischen Problemen bringt die Tuberöse Sklerose zumeist auch einen Mehrbedarf an Unterstützung mit sich. Angefangen von speziellen Hilfsmitteln, die bei den Krankenkassen beantragt werden müssen, bis hin zur Inanspruchnahme von Pflegediensten oder der Beantragung einer Pflegestufe müssen die Betroffenen im sozialrechtlichen Bereich viele bürokratische Hindernisse überwinden. Den Wust an Informationen zu durchblicken ist nicht einfach und auch nicht immer ohne Hilfe zu bewältigen. Daher kooperiert der Verein schon seit Jahren mit dem Bundesverband für Körper- und Mehrfachbehinderte e. V. (BVKM), der im gesamten Bundesgebiet Beratungsstellen hat und bei Fragen gerne weiterhilft. Sind die wichtigsten Informationen gefiltert und die Anträge gestellt, läuft trotzdem nicht immer alles reibungslos. In einem solchen Fall steht den Mitgliedern seit 2009 eine Justiziarin, die sich auf das Sozialrecht spezialisiert hat, auf ehrenamtlicher Basis mit Rat und Tat zur Seite, die auch im vergangenen Jahr wieder zahlreiche Unterstützungsanfragen bearbeitete.

### Sozialfonds

Die Selbsthilfe ist eine Solidaritätsgemeinschaft. Gegenseitige Hilfe ist daher auch für den Tuberöse Sklerose Deutschland e. V. selbstverständlich. Sind die Möglichkeiten der sozialen Sicherungssysteme ausgeschöpft, steht den Familien im begrenzten Umfang die Hilfe aus dem Sozialfonds des Vereins zur Verfügung. Um schnell und wirksam Hilfe leisten zu können, wurden die Sozialfondsrichtlinien im Jahr 2009 überarbeitet. Nach Einreichung eines kurzen formalen Antrages, die den Verein auch im Jahr 2010 wieder erreichten, hat der Verein die Möglichkeit, Zuschüsse für die Teilnahme an den Vereinstagungen oder an einer

Studie sowie für eine spezielle, nicht von den Kassen finanzierte Therapie, an Mitglieder, die aufgrund ihrer Lebenssituation eine finanzielle Unterstützung benötigen, weiterzuleiten.

### Kleine Hilfestellungen im Alltag

Neben der Grundversorgung mit Informationen zu der Erkrankung und der Möglichkeit des Erfahrungsaustausches bietet der Tuberöse Sklerose Deutschland e. V. den TSC-betroffenen Familien kleine Hilfestellungen im Alltag an. Der Notfallausweis, der seit 2009 über den Verein bezogen werden kann, ist das erste in dieser Richtung entwickelte Angebot. Wie ein Personalausweis enthält er alle wichtigen Daten zu der TSC-betroffenen Person, die ein Ersthelfer in einer Notlage benötigt, um dem Patienten eine zielgerichtete und risikominimierte Behandlung mit Hilfe der vorliegenden Daten zu ermöglichen.

Zusätzlich zu dem Notfallausweis hat der Tuberöse Sklerose Deutschland e. V. in den Jahren 2010 und 2011 einen Patientenordner entwickelt, der den betreuten Familien noch in diesem Jahr zur Verfügung gestellt werden

wird. Die Idee dahinter war die Erstellung eines Nachschlagewerks mit medizinisch fundierten Informationen über die Tuberöse Sklerose für Arzt und Patient (alle Informationsblätter enthalten) in Kombination mit der Schaffung einer Struktur zur geordneten und vollständigen Ablage von Arztbriefen und medizinischen Befunden. Denn durch häufige Arztwechsel ist gerade die lückenlose Dokumentation des Krankheitsverlaufs extrem wichtig, um beispielsweise Wiederholungen im Therapiekonzept zu vermeiden.

Als weitere Hilfestellung befindet sich derzeit ein Buch in Arbeit, das die Tuberöse Sklerose in leicht verständlicher Sprache erklärt und im Jahr 2012 erscheinen soll. Mit Hilfe dieses Werkes soll es dann möglich sein, TSC-Betroffenen mit einer geistigen Einschränkung oder auch Geschwistern, die sich schon in sehr jungen Jahren mit der Erkrankung des TSC-Patienten in der Familie auseinandersetzen müssen, die Tuberöse Sklerose und die mit ihr verbundenen Symptome näher zu bringen. Ebenso stehen noch einige weitere Ideen im Raum, deren Umsetzung jedoch noch nicht abschließend geplant werden konnte.





## Austausch und Information – von Angesicht zu Angesicht

Der aktive Erfahrungsaustausch ist für die vom Tuberöse Sklerose Deutschland e. V. betreuten Familien von großer Bedeutung. Denn nur Familien und Betroffene in ähnlichen Lebenssituationen können verstehen, was es bedeutet, mit dieser seltenen Erkrankung zu leben. Das Füreinander da sein, das Zuhören und Verstehen sowie Ratschläge und Tipps, die untereinander ausgetauscht werden, sind eine wertvolle Hilfe, um Kraft zu tanken und im Alltag zu bestehen. Das Angebot von Möglichkeiten zum Erfahrungsaustausch sowie zur weiteren Aufklärung über die Tuberöse Sklerose ist der Selbsthilfeorganisation daher ebenfalls ein großes Anliegen, dem der Verein mit einer ganzen Reihe von Veranstaltungen nachzukommen versucht:

### Jahrestagung

Die Jahrestagung zählt dabei zu den umfangreichsten Veranstaltungen des Vereins. Der inhaltliche Schwerpunkt

der Tagung konzentriert sich dabei vor allem auf medizinische und wissenschaftliche Vorträge, was gerade in den letzten Jahren dazu führte, dass der Verein dort neben den Mitgliedern auch immer mehr Wissenschaftler und Mediziner begrüßen darf. Aber auch der Erfahrungsaustausch der Familien und Teilnehmer untereinander kommt dabei nicht zu kurz. So gibt beispielsweise ein gemütliches Beisammensein, das der Veranstaltung einen geselligen Rahmen verleiht, den Teilnehmern die Möglichkeit ungezwungen miteinander ins Gespräch zu kommen.

Im Jahr 2010 führte der Tuberöse Sklerose Deutschland e. V. diese dreitägige Veranstaltung, bei der auch das 25-jährige Vereinsjubiläum ausgiebig gefeiert wurde, mit der Vor-Ort Unterstützung der Kassenführerin Uschi Reiser in Waldbronn durch. Mit den Ärztesprechstunden, Gesprächsrunden und der im Anschluss folgenden Abendgala, die die

Vor-Ort-Organisatoren anlässlich der 25-Jahr-Feier organisierten, hatte bereits der erste Tag der Veranstaltung ein umfangreiches Programm zu bieten.

Das wissenschaftliche Vortragsprogramm am darauffolgenden Tag, bei dem auch internationale Größen wie Prof. Dr. med. David Franz aus den USA und Prof. Dr. med. Petrus de Vries aus Cambridge referierten, beschäftigte sich inhaltlich passend zum Jubiläum zunächst mit der Geschichte der Erkrankung sowie mit Therapieansätzen, die in Zukunft möglicherweise den Standard in der Behandlung von TSC-Patienten darstellen könnten. In einem weiteren Themenblock wurden TSC-typische Verhaltensstörungen näher erörtert. Unter anderem stellte Prof. Dr. med. Rainer Frank in diesem Kontext auch die ersten Ergebnisse der Befragung zu Entwicklung und Verhalten bei Kindern mit Tuberöser Sklerose, die bei den Mitgliedsfamilien im Jahr 2009 durchgeführt wurde, vor. Wie wichtig ganzheitliche Therapiekonzepte bei einer komplexen, chronischen Erkrankung wie der Tuberösen Sklerose sind, verdeutlichte der anschließende Vortrag des ebenfalls im Jahr 2009 neu gewonnenen TSC-Zentrums Kork. Das von Edeka Südwest ermöglichte gemütliche Beisammensein am Abend des zweiten Veranstaltungstages gab den TSC-Familien anschließend Gelegenheit, Neuigkeiten auszutauschen und Kontakte zu Gleichgesinnten zu knüpfen. Die Mitgliederversammlung, bei der Dr. med. Adelheid Wiemer-Kruel nach Ausscheiden von Dr. med. Birgit Walther aus dem Bundesvorstand als Nachfolgerin gewählt wurde, sowie das Thema „Schlafstörungen“, der Bericht über die aktuell laufenden und geplanten Studien und die farbenprächtige Darstellung der Geschwisterkinder, die wie auch





*Teilnehmer des Workshops „erwachsene TSC-Betroffene und ihre Bedürfnisse“ im Mai 2010*

schon in den vergangenen drei Jahren parallel zu der Veranstaltung an dem von der Dipl.-Sozialwissenschaftlerin Marlies Winkelheide begleiteten Geschwisterseminar teilnehmen konnten, füllten inhaltlich den letzten Veranstaltungstag.

Mitglieder, die nicht an der Jahrestagung teilnehmen konnten, erhielten im Anschluss ein ausführliches Protokoll zu den medizinischen und wissenschaftlichen Vorträgen.

### **Erwachsenen-Workshop**

Neu im Veranstaltungssortiment des Vereins war im vergangenen Jahr das Angebot von Workshops für erwachsene TSC-Betroffene. Anlass zu der Durchführung von Veranstaltungen für diese spezielle Betroffenengruppe gaben zahlreiche Problem- und Fragestellungen von TSC-Patienten im Erwachsenenalter, die den Verein in den letzten Jahren erreichten. Um sich einen Gesamtüberblick über die aktuelle Situation zu verschaffen und gemeinsam mit den Betroffenen und mit den unterstützenden Experten aus Medizin und Recht nach Lösungs-

ansätzen zu suchen, veranstaltete der Tuberöse Sklerose Deutschland e. V. mit finanzieller Unterstützung der DAK im Jahr 2010 daher zwei dieser Workshops, wobei sich einer der Workshops an den Belangen, Bedürfnissen und Wünschen von erwachsenen TSC-Betroffenen, die ein selbstbestimmtes Leben führen, ausrichtete und ein weiterer für Eltern von erwachsenen Betroffenen, denen aufgrund einer geistigen Behinderung eine verbale Äußerung nicht möglich ist, angeboten wurde. Genauso unterschiedlich wie die Teilnehmerkreise der zweitägigen Veranstaltungen waren auch die angesprochenen Themen. Standen bei den erwachsenen, selbstbestimmt lebenden TSC-Patienten vor allem psychologische Problemstellungen sowie sozialrechtliche Fragen im Vordergrund, waren es bei den Eltern der nicht sprechenden TSC-Betroffenen vor allem die eingeschränkten Kommunikationsmöglichkeiten sowie die Unterstützung bei der Betreuung im Krankenhaus, die thematisiert wurden. Das Auffinden von geeigneten Fachärzten in der Erwachsenenmedizin, die mit der Tuberösen Sklero-

se vertraut sind, war jedoch bei den unterschiedlichen Teilnehmerkreisen gleichermaßen ein Problem.

Anhand der gewonnenen Informationen zu den einzelnen Problemstellungen versucht der Verein nun, durch seine Arbeit Verbesserungen in der Lebensqualität dieser Patientengruppe herbeizuführen. Einige von den Teilnehmern eingebrachte Ideen konnten bereits direkt in die vorhandene Angebotsstruktur des Vereins etabliert werden, andere Lösungsvorschläge wiederum sind nur durch den aktiven und permanenten Austausch mit externen Unterstützern wie den TSC-Zentren oder über Dachverbände wie der Allianz für chronische Seltene Erkrankungen (ACHSE e. V.) realisierbar.

Daneben hatten die Veranstaltungen für alle Teilnehmer aber zudem auch einen vorab nicht erwarteten „therapeutischen“ Wert. Der Tuberöse Sklerose Deutschland e. V. wird dieses Angebot daher auch im Jahr 2011 mit Unterstützung der DAK erneut unterbreiten, um allen Betroffenen,



denen eine Teilnahme im Jahr 2010 nicht möglich war, die Gelegenheit zu geben von diesen Workshops zu profitieren.

### **Geschwisterseminare**

Die Tuberöse Sklerose betrifft die ganze Familie, die durch sie mit einer außergewöhnlichen und belastenden Lebenssituation konfrontiert ist. Vor allem bei den „gesunden“ Geschwistern, die sich schon in jungen Jahren mit diesen Problemstellungen befassen müssen, entwickeln sich aus dieser Situation heraus viele Fragen und Ängste, mit denen sie umgehen müssen. Ungewollt kommen sie jedoch bei den Eltern oft zu kurz, da die behinderten Geschwister ein hohes Maß an Aufmerksamkeit und Kraft einfordern. Lange Krankenhausaufenthalte des behinderten oder chronisch kranken Geschwisterkindes und die damit oft verbundene Mitaufnahme eines Elternteils in der Klinik oder Reha-Einrichtung führen dazu, dass Geschwister häufig auf sich allein gestellt sind. Zudem müssen sie oft viel stärker Verant-

wortung für jüngere Geschwister übernehmen, zum Teil den Haushalt mit organisieren und viele weitere Aufgaben übernehmen, für die in anderen Familien selbstverständlich die Eltern da sind. Mit ihren Sorgen und Ängsten wollen sie ihre Eltern aber nicht zusätzlich belasten und auch das soziale Umfeld der Geschwister, zu dem Freunde und Bekannte zählen, bietet nicht den richtigen Rahmen, um sich die Probleme von der Seele zu reden.

Die Sozialwissenschaftlerin Marlies Winkelheide hat für diese Geschwister ein Konzept erarbeitet, um sie auf ihrem schwierigen Weg zu begleiten und sie in ihrer Persönlichkeitsentwicklung zu unterstützen und zu fördern. In intensiver Arbeit lernen Geschwister bei ihr an Wochenendseminaren, die individuell angepasst an die Bedürfnisse der Teilnehmer gestaltet werden, besser mit ihrer Lebenssituation zurecht zu kommen. Symbole helfen dabei, Emotionen besser in Worte zu fassen und auch schwierige Themen in dem geschützten Rahmen

des Geschwisterseminars anzusprechen, das auch den Austausch der Geschwister untereinander ermöglicht. Geschwister lernen auf diese Weise mit ihren Problemen umzugehen und ihre eigene Rolle auszudrücken, ohne dass das behinderte Kind oder die übrigen Mitglieder der Familie darunter leiden. Dies macht sich auch im Familienleben der Geschwister im Anschluss an die Seminare bemerkbar, das sich dann häufig harmonischer und offener gestaltet als zuvor. Das Geschwisterseminar ist damit auch eine wertvolle Veranstaltung für TSC-betroffene Familien.

Der Tuberöse Sklerose Deutschland e.V. bot daher auch im Jahr 2010 zwei Geschwisterseminare mit finanzieller Unterstützung der AOK an, wobei die Geschwister die Möglichkeit hatten eines der Seminare parallel zur Jahrestagung und ein weiteres unabhängig von anderen Vereinsveranstaltungen im Herbst 2010 in Kassel zu besuchen. Auch im Jahr 2011 wird es wieder ein Geschwisterseminar parallel zur Jahrestagung geben.

## Familienfreizeit

Neben der Jahrestagung, dem Workshop für erwachsene TSC-Betroffene und dem Geschwisterseminar bietet der TSC Deutschland e. V. zudem alljährlich eine Familienfreizeit an. Hierbei steht der Gedanke der gemeinsamen Erholung im Vordergrund. Deswegen findet sie jeweils in Freizeiteinrichtungen mit Erholungs- bzw. Wellness-Angeboten, die dennoch die Möglichkeit bieten sich zum gemeinsamen Essen oder Kaffeetrinken zu treffen, statt. Um die gemeinsame Freizeit möglichst günstig anbieten zu können, übernimmt der Verein einen Teil der Kosten. Die Möglichkeit zur Teilnahme an Gesprächsrunden sowie eine vom Verein organisierte Kinderbetreuung vor Ort gehören ebenfalls dazu.

Im Jahr 2010 standen während der Familienfreizeit vom 22. - 25. Oktober im Hochsauerland Park unter anderem ausgelassenes Plantschen im Freizeitbad Aqua Mundo oder eine Runde Bowling in tropischer Atmosphäre im Market Dome des Center Parks auf der Tagesordnung. Neben der gemeinsamen Zeit mit der Familie sollte aber auch der Erfahrungsaustausch der TSC-Familien untereinander nicht zu kurz kommen. Und so traf man sich beim Kaffeetrinken oder beim Abendessen, während die Kinder mit den Betreuern spielten und sich von einer bunten Phantasiewelt verzaubern ließen.

Die Tradition der Familienfreizeit soll natürlich auch im Jahr 2011 weiter fortgesetzt werden. Als Erholungsdomicil werden die Mitgliedsfamilien dann das Haus Rheinsberg – ein Hotel, das sich die Barrierefreiheit für Menschen mit Behinderung auf die Fahnen geschrieben hat – nutzen können.

## Besuch im Europa Park

Der Besuch im Europapark ist ebenfalls zu einem festen Bestandteil der Vereinsarbeit geworden. Inzwischen darf der TSC Deutschland e. V. immer mehr Familien begrüßen, die an dieser Veranstaltung teilnehmen, um gemeinsam mit Gleichgesinnten einen ereignisreichen und heiteren Tag zu erleben. Neben einer gemeinsamen Mahlzeit im Park bietet der Verein seit 2009 auch eine Übernachtung in einem nahe am Park gelegenen Hotel an.

So genossen die Mitgliedsfamilien auch im Jahr 2010 bei herrlichstem Wetter den gemeinsamen Ausflug in den Vergnügungspark und nutzten die zahlreichen Attraktionen des Geländes. Gerade für Familien, die sich bisher noch nicht getraut hatten an einer der Vereinsveranstaltungen teilzunehmen, war der Austausch in lockere Atmosphäre eine willkommene Möglichkeit um erste Kontakte zu anderen TSC-betroffenen Familien zu knüpfen. Das Angebot des gemeinsamen Ausfluges in den Europa Park wird der TSC Deutschland e. V. seinen Mitgliedsfamilien daher auch im Jahr 2011, diesmal mit einer zweitägigen Übernachtungsmöglichkeit, unterbreiten. Dies ist natürlich nur Dank engagierter Unterstützer möglich, die den TSC-Familien den kostenlosen Eintritt in den Vergnügungspark gewähren.

## Sommerfest

Ebenso wie die Familienfreizeit und der Besuch im Europa Park ist auch das Sommerfest des Vereins jedes Jahr ein Highlight für die TSC-Familien. Familie Zwermann-Meyer, die dem TSC Deutschland e. V. nun bereits seit elf Jahren den kostenfreien Eintritt in den Freizeitpark Lochmühle ermöglicht, beschert den Familien damit jedes Mal einen aufregenden, gemütlichen und abwechslungsreichen Tag. Die dort zur Verfügung gestellte Hütte gibt den Eltern Gelegenheit, bei Gegrilltem sowie bei Kaffee und Kuchen Erfahrungen auszutauschen, während die Kinder mit den Betreuern die Attraktionen des Geländes erkunden. Auch im Jahr 2010 durfte der Verein wieder zahlreiche Mitgliedsfamilien bei diesem gemein-

samen Grillnachmittag begrüßen. So plant der Verein natürlich auch wieder im Jahr 2011 die Durchführung seines Sommerfestes im Freizeitpark Lochmühle.

## Regionaltreffen

Die Regionalgruppen des Vereins treffen sich in der Regel einmal im Jahr. Dabei steht die Geselligkeit im Vordergrund. Neben der „großen TSC-Familie“ haben sich in den Regionalgruppen viele Freunde gefunden, die sich gemeinsam über neue positive Entwicklungen freuen und helfen, Schicksalsschläge besser zu verkraften. So veranstalteten die sechs Regionalgruppen auch im Jahr 2010 wieder ihre Regionaltreffen. Angefangen von einem Besuch des Werder Bremen Stadions bis hin zu einem gemütlichen Grillnachmittag und dem Weihnachtskaffee wurden die gemeinsamen Aktivitäten dabei sehr vielschichtig gestaltet.

Neben den einmal im Jahr stattfindenden Regionaltreffen plant der TSC Deutschland e. V. nun auf Wunsch vieler Mitglieder für die Zukunft die Erweiterung der regionalen Angebote, wobei zunächst natürlich auch weiterhin der aktive Erfahrungsaustausch im Vordergrund stehen wird. Aber auch inhaltliche Veranstaltungen mit wissenschaftlichen Vorträgen zu der Erkrankung, gemeinsam mit den TSC-Zentren sollen über kurz oder lang auf regionaler Ebene möglich sein. Unterstützend in Zusammenarbeit mit den Regionalsprechern wird sich hierfür die Regionalgruppenbeauftragte Anja Kliner in den kommenden Jahren einsetzen.





## Forschungsförderung – Verbesserung der Lebensqualität

Das gemeinsam erklärte Ziel des Tuberosen Sklerose Deutschland e. V. ist, die Lebensqualität von TSC-betroffenen Familien zu verbessern. Die Forschung spielt unter diesem Gesichtspunkt eine ganz wesentliche Rolle. Als von einer seltenen Erkrankung Betroffener hat man jedoch nur selten das Glück, dass die Pharmaindustrie eine Studie anstößt, die speziell auf diese Erkrankung gemünzt ist. „Selten“ bedeutet eben „wenig lukrativ.“ Der Verein unterstützt daher seit Jahren die Forschungsarbeit in dreierlei Hinsicht. Diese Unterstützung erfolgt zum einen in Form von Zuschüssen zu Forschungsprojekten an namhaften Hochschulen und Einrichtungen in Deutschland für anfallende Personal- und Materialkosten und zum anderen durch die Information der Vereinsmitglieder über aktuell laufende TSC-spezifische Studien, für die sie als Probanden in Frage kommen könnten. Aber auch der Versand von Fragebögen zur Untersuchung von noch ungeklärten Fragestellungen im Bezug auf die Tuberosen Sklerose hat zunehmend an Bedeutung gewonnen. So konnte und kann der Verein sowohl Projekte fördern, die sich mit der Diagnostik der Krankheit beschäftigten, als auch Arbeiten zur Grundlagenforschung und Heilversuche unterstützen.

### Untersuchung des Entzündungsgeschehens bei TSC

Der Tuberosen Sklerose liegt eine Gruppe eng verwandter Defekte in den sog. TSC-Genen (TSC1 und TSC2) zugrunde. Normalerweise regulieren diese Gene die Aktivität des Proteins mTOR, das zahlreiche Funktionen einer Körperzelle steuert. Wird die Aktivität dieses Proteins nicht mehr überwacht, beispielsweise weil eine Mutation des TSC1- oder des TSC2-Genes vorliegt, kommt es zu Fehlsteuerungen vieler Funktionen der

Zelle. Dies führt zu vermehrtem, in Teilen unkontrolliertem Zellwachstum und schließlich zur Tumorbildung.

Das Protein mTOR hat jedoch nicht nur Auswirkungen auf das Zellwachstum, sondern auch auf vielfältige immunologische Mechanismen. Bei fehlender Kontrolle kann es beispielsweise zur Begünstigung der Entstehung von Entzündungen kommen, die durch die Aussendung von immunologischen Botenstoffen vermittelt werden. Diese Botenstoffe beeinflussen vor allem die Art und Weise, wie das Immunsystem reagiert. Gerade jene Funktionen des Immunsystems, welche für die Tumorbewehrung wichtig sind, können im Falle der Überfunktion des Proteins mTOR geschwächt sein.

Da das Wissen über die Folgen des Ausfalls der TSC-Gene auf das Immunsystem bislang fast ausschließlich auf Tierversuchen basiert, will die Mainzer Kinderklinik mit einer Grundlagenstudie nun die Situation im Menschen untersuchen. Die Forschungsgruppe in Mainz unter der Leitung von Prof. Dr. med. Markus Knuf sowie Dr. rer. nat. Claudius Meyer geht dabei davon aus, dass mit den vertieften Kenntnissen des Entzündungsgeschehens nach Ausfall eines TSC-Gens eine wichtige Grundlage erarbeitet wird, mit welcher die Entzündungsvorgänge der Erkrankung wie auch die Risiken bei der Behandlung mit mTor-Inhibitoren in Zukunft gemindert werden können.

Nach Bewilligung der Fördergelder in Höhe von 33.000 Euro durch den Tuberosen Sklerose Deutschland e. V. konnte das Forschungsvorhaben der Mainzer Kinderklinik der Johannes-Gutenberg-Universität im vergangenen Jahr nun in eine konkrete Form gebracht wer-

den. Informationen zur Logistik sowie zur Einordnung der für dieses Projekt notwendigen Blutprobenentnahme wurden erstellt und an die TSC-Zentren Münster, Berlin und München übermittelt, die sich zuvor zur Mitwirkung an der Studie bereit erklärt hatten und somit eine ausreichende Anzahl an Blutproben sicherstellen, die für den Erfolg des Projekts entscheidend sind.

Für das Mainzer Universitätsklinikum, das die Studienleitung inne hat, lag im Januar 2010 das erste positive Ethikvotum der Landesärztekammer Rheinland-Pfalz vor. Da es sich um eine sog. Multicenterstudie handelt, war dies auch der Startschuss für die weiteren TSC-Zentren, die von der Mainzer Forschungsgruppe erstellte Projektbeschreibung in Form eines Ethikantrags bei den jeweils für sie zuständigen Ethikkommissionen einzureichen. Mittlerweile liegen auch dort die Bewilligungen vor und erste Blutproben konnten entnommen werden. Insgesamt geht die Forschungsgruppe jedoch davon aus, dass ein Großteil der Probenasservierung gemeinsam mit den teilnehmenden TSC-Zentren erst im Jahr 2011 zu bewerkstelligen sein wird.

### Next Generation Sequencing

Die bekannte genetische Ursache der Tuberosen Sklerose (TSC) sind genetische Veränderungen (Mutationen) in den Genen TSC1 und TSC2. Seit ihrer Identifizierung in den 90er Jahren haben sich die Möglichkeiten zum Nachweis von Mutationen ständig verbessert. Derzeit werden als Routinemethoden zur Mutationsuche zwei Analyseverfahren eingesetzt. Das ist zum einen die DNA-Sequenzanalyse der Exons beider TSC-Gene, also der Bereiche, welche die Information für die Herstellung der Eiweißbausteine (Proteine) enthalten.

Hierzu wird die sog. Kettenabbruchmethode (Methode nach Sanger, erstmals beschrieben 1977) angewandt, die das Auffinden von Veränderungen einzelner Buchstaben (Basen) der DNA ermöglicht. Ergänzt wird die Sequenzanalyse durch eine zweite Methode, die sog. Multiplex Ligation Dependent Probe Amplifikation (MLPA, verfügbar seit 2005), die den Nachweis von Verlusten oder Zugewinnen größerer DNA-Bereiche beider Gene (<100 Basen bis zu mehreren 1000 Basen) ermöglicht. Trotzdem kann durch Kombination dieser Methoden bei 15 – 20 % der Patienten mit der klinischen Diagnose TSC derzeit keine genetische Ursache nachgewiesen werden. Bei einem Teil dieser Patienten liegen wahrscheinlich sog. genetische Mosaik vor, wobei eine Mutation im TSC1- oder TSC2-Gen nur in einem Teil der Körperzellen vorhanden ist. Ist der Anteil an Zellen mit Mutation im untersuchten Gewebe (i. d. R. weiße Blutkörperchen einer Blutprobe) niedriger als 20 - 30 %, kann er mit den oben genannten Routinemethoden nicht mehr nachgewiesen werden. Ein weiterer Anteil von Mutationen befindet sich vermutlich in den regulatorischen Regionen beider TSC-Gene. Dazu zählen sowohl die DNA-Abschnitte mit Steuersignalen, die regulieren, unter welchen Bedingungen das Gen abgelesen werden soll, als auch die Introns, also die Bereiche eines Gens, die bei der Reifung der Boten-RNA (mRNA) während des Ablesens der DNA-Matrize zur Herstellung der Eiweiße (Proteinbiosynthese) herausgeschnitten werden. Diese Bereiche sind wegen ihrer Größe und dem damit verbundenen Aufwand sowie der Kosten mit den bisherigen Methoden nicht untersucht worden.

In den letzten fünf Jahren hat sich jedoch eine neue Technologie zur Analyse der DNA-Sequenz, das sog. Next Generation Sequencing (Hochdurchsatz-Sequenzierung) zu einer wertvollen Methode für verschiedene Forschungsanwendungen entwickelt. Hierbei ist die Kapazität im Vergleich zur konventionellen DNA-Sequenzierung nach der Sanger-Methode um den Faktor 1000 höher. Die Anwendung dieser Methode für beide TSC-Gene in ihrer gesamten Länge ermöglicht daher die Identifizierung von Mutationen in den regulatorischen Regionen und in den Introns, die aus

Kapazitäts- und Kostengründen bisher nicht untersucht werden konnten. Da mit der Hochdurchsatz-Sequenzierung jede Base eines Genabschnitts bis zu 1000 mal gelesen wird, ermöglicht dies zudem die Entdeckung von Mutationen, deren Anteil in der untersuchten DNA so gering ist, dass er mit den bisher eingesetzten Methoden nicht nachgewiesen werden konnte.

Diese Methode möchte Frau Dr. rer. nat. Karin Mayer, Fachhumangenetikerin am Zentrum für Humangenetik und Laboratoriumsmedizin in Martinsried und Bundesvorstandsmitglied des Tuberosen Sklerose Deutschland e. V., für TSC-Patienten nutzbar machen. Dabei soll die Anwendung der Hochdurchsatz-Sequenzierung für die Analyse der gesamten DNA-Regionen beider TSC-Gene dazu beitragen, die diagnostische Lücke zwischen 85 % der bisher erfassbaren Mutationen und idealerweise 100 % theoretisch erfassbarer Mutationen zu schließen. Hierzu ist geplant, in einem Pilotprojekt zunächst 20 Patienten aus einem Kollektiv von etwa 100 TSC-Patienten, die in den letzten Jahren am Zentrum für Humangenetik und Laboratoriumsmedizin in Martinsried mit den konventionellen Methoden untersucht wurden und bei denen keine Mutation nachgewiesen werden konnte, mit der Next Generation Sequencing Methode erneut zu untersuchen. Ein positives Votum der Ethikkommission der Bayerischen Landesärztekammer liegt hierfür bereits vor.

Da die Hochdurchsatz-Sequenzierung bisher überwiegend in der Forschung, aber aufgrund des hohen methodischen Aufwands und der damit verbundenen Kosten noch kaum in der Diagnostik angewandt wird und die aus der Studie gewonnenen Ergebnisse als Argumentationsgrundlage für den Einsatz dieser neuen Untersuchungstechnik als Standard in der diagnostischen Routine dienen könnten, hat der Tuberosen Sklerose Deutschland e. V. beschlossen, dieses Projekt im Jahr 2011 mit 33.000 Euro zu fördern. Wichtig ist dies zunächst vor allem zur sicheren genetischen Diagnosestellung, die für Patienten zur Abklärung der tatsächlichen Krankheitsursache, zur verbesserten genetischen Beratung, zur Möglichkeit der Untersuchung weiterer Familienmitglieder oder auch hinsichtlich eines möglichen Kinderwunsches von großer Bedeutung ist. Darüber hinaus trägt jede verbesserte genetische Analyse dazu bei, eventuell einen Zusammenhang zwischen Art und Lokalisation einer TSC-Mutation und einer möglichen Aussage über die Prognose des Krankheitsverlaufs oder spezifischer Therapieoptionen zu ermöglichen.

### Vigabatrin-Therapie bei BNS-Epilepsie

Der Bereich Neuropädiatrie am Universitätsklinikum Münster ist als Tuberosen Sklerose-Zentrum zertifiziert und bietet eine spezielle Sprechstunde für Patienten mit neurokutanen Erkran-



kungen an. Hier werden auch etwa 50 Kinder betreut, die an der Tuberösen Sklerose erkrankt sind und zum Teil unter der typischen BNS-Epilepsie im Rahmen der Grunderkrankung leiden. Bei der Anwendung unterschiedlicher Therapiestrategien bei diesen Patienten ist den behandelnden Ärzten der Universitätsklinik vor allem im Laufe der letzten zwei Jahre immer wieder aufgefallen, dass bei Einsatz des Medikaments Vigabatrin (Sabril®), das in der Regel als Mittel der ersten Wahl bei einer BNS-Epilepsie verwendet wird, bei einigen Patienten keine Besserung erzielt werden konnte. Über eine Umfrage unter den Mitgliedern des Tuberöse Sklerose Deutschland e. V. im vergangenen Jahr versuchten Prof. Dr. med. Gerhard Kurlmann und sein Team im Zuge einer Doktorarbeit daher die Effektivität von Vigabatrin (Sabril®) zur Therapie der BNS-Epilepsie bei Kindern mit TSC zu überprüfen. Die Befragung sollte dabei zum einen Aufschluss darüber geben, wie viele der Kinder mit TSC im Schnitt eine BNS-Epilepsie entwickeln und ob bei ihnen Vigabatrin wirklich immer das Mittel der ersten Wahl zur Therapie der BNS-Epilepsie war.

Nach der zweiten Versendung der Fragebögen durch den Tuberöse Sklerose Deutschland e. V. im Frühjahr 2011 ist nun mit den ersten Ergebnissen aus der Befragung noch im Laufe dieses Jahres zu rechnen.

### **Einfluss von Hormonstatus und Hormonpräparaten**

„Hormone und Tuberöse Sklerose“ – ein Thema, das immer wieder für Unsicherheit – sowohl bei den Patienten als auch bei den behandelnden Ärzten – sorgt. Hintergrund dieser Unsicherheit sind Tierversuche und einzelne Fallberichte in der medizinischen Fachliteratur, die Hinweise darauf geben, dass bestimmte weibliche Geschlechtshormone (Östrogene) möglicherweise das Krankheitsbild der Tuberösen Sklerose bei Frauen verschlechtern können. Konkret beziehen sich diese Berichte darauf, dass Östrogene das Wachstum der typischerweise bei Tuberöser Sklerose vorkommenden gutartigen Tumoren der Niere, den sog. Angiomyolipomen (Mischtumoren aus Gefäß-, Muskel- und Fettgewebe), beschleunigen. Auch für eine Verschlechterung der Lungenbeteiligung (Lymphangioliomyomato-

se) unter Einfluss von Östrogenen gibt es Hinweise. Dem entgegen steht oftmals der Wunsch nach einer sicheren Empfängnisverhütung, da es sich bei der Tuberösen Sklerose ja um eine erblich bedingte Erkrankung handelt. Im Falle der „Antibaby-Pille“ sind jedoch Hormone enthalten, die im Verdacht stehen die oben erwähnten negativen Effekte herbeiführen zu können.

Bislang gibt es allerdings noch keine systematischen Untersuchungen dieser Effekte beim Menschen. Mit einer Fragebogenuntersuchung bei TSC-Patientinnen ab dem 18. Lebensjahr will das Nephrologische Zentrum der Ludwig-Maximilians-Universität-München daher nun herausfinden, ob eine Änderung des „Hormonstatus“, die sich z. B. aus der Einnahme eines hormonhaltigen Arzneimittels oder einer Schwangerschaft ergibt, einen Einfluss auf die Nierenbeteiligung hat. Insbesondere die Größe von Angiomyolipomen wird hierfür ein ausschlaggebender Indikator sein. Ebenso soll der Einfluss auf die Lungenbeteiligung untersucht werden. Neben diesen Hauptfragestellungen erhoffen sich Dr. med. Matthias Sauter, wissenschaftliches Bundesvorstandsmitglied des Tuberöse Sklerose Deutschland e. V., und sein Team aber auch, Anhaltspunkte über die Versorgungsrealität von Patientinnen mit Tuberöser Sklerose zu erhalten. Erste Ergebnisse aus der Auswertung der im Februar 2011 durch den Tuberöse Sklerose Deutschland e. V. versandten Fragebögen sind noch im Laufe des Jahres zu erwarten.

### **Gewebebank**

Zum Wesen der Tuberösen Sklerose gehört leider die Entstehung von Tumoren in den verschiedensten Organen (Gehirn, Nieren, Haut, etc.). In diesem Zusammenhang müssen sich Patienten unter Umständen auch Operationen zur Entfernung dieser Tumoren unterziehen. Bislang wurde das bei Operationen anfallende Tumorgewebe zwar für die zwingend notwendig pathologisch-histologische Diagnostik verwandt, nicht jedoch systematisch gesammelt. Tumorgewebe, welches nicht für die Diagnostik benötigt wird, stellt zusammen mit klinischen Informationen aber eines der wichtigsten Fundamente der weiteren Erforschung der Krankheit und

ihrer Mechanismen sowie Behandlungsmöglichkeiten dar.

Mit dem Einsatz menschlichen Gewebes in der Forschung sind aber oftmals auch berechtigte Bedenken, sowohl seitens des Patienten als auch der Mediziner, verbunden. Fragen, beispielsweise rund um den Datenschutz und die Eignung des Gewebes für die Forschung müssen daher im Vorfeld einer Einlagerung von Gewebeproben abgeklärt werden. In der Beschäftigung mit diesen Bedenken setzte sich Dr. Matthias Sauter als Vertreter des Bundesvorstandes im vergangenen Jahr intensiv mit dem Modell des „Gewebebankings“ der Stiftung Human Tissue & Cell Research (HTCR) auseinander, die im Jahr 2000 von Ärzten und Wissenschaftlern der Universitätsklinik Regensburg gegründet wurde, da zum einen die Nachfrage nach menschlichem Gewebe für Forschungszwecke wuchs und zum anderen der Anspruch bestand, die Interessen der Patienten zu schützen. Das dort entwickelte Konzept bringt heute sowohl ethisch-moralische Grundsätze als auch Patientenrechte, ärztliche Vorgaben und juristische Belange mit dem Bedarf der Forschung in Einklang.

Nach intensiven Verhandlungen mit der Stiftung HTCR ist dort nun auch die Lagerung von Gewebe, das im Zuge von Operationen bei TSC-Patienten anfällt, möglich. Um Logistik und Methodik für TSC-spezifische Belange zu testen, startete im Sommer 2010 ein erster Testlauf der Einlagerung von TSC-Gewebe durch das TSC-Zentrum München, sodass dort mittlerweile auch erste Gewebeproben von Nierentumoren eingelagert werden konnten. In Folge ist nun geplant die Einsendung von Gewebe aus dem gesamten Bundesgebiet zu ermöglichen. Die hierfür notwendigen logistischen Voraussetzungen wird der Tuberöse Sklerose Deutschland e. V., der zudem die Finanzierung der Einlagerung eines Grundstocks von Proben sichert, zur Verfügung stellen.

Nähere Informationen zu der konkreten Abwicklung der Einlagerung von Gewebeproben bei einer anfallenden Operation werden den Vereinsmitgliedern, deren aktive Beteiligung an diesem Projekt erforderlich ist, nach Abschluss der Testphase in Form eines Informationsblattes zur Verfügung gestellt.



## EXIST-Studien

Die molekularen Grundlagen der Tuberösen Sklerose werden mittlerweile ziemlich gut verstanden. In jeder Körperzelle gibt es Mechanismen, die den Stoffwechsel und das Wachstum der Zelle regulieren. Ein Schlüsselmolekül hierbei stellt mTOR dar, das normalerweise durch die Zusammenwirkung der Proteine TSC1 und TSC2 in seiner Aktivität gebremst wird. Bei der Tuberösen Sklerose ist dieser hemmende Einfluss durch einen genetischen Fehler nicht gegeben, was zu einer unkontrollierten mTOR-Aktivität, zu vermehrtem Zellwachstum und letztendlich zur Tumorentstehung führt.

Mit den sog. mTOR-Inhibitoren stehen Medikamente zur Verfügung, welche die Aktivität von mTOR hemmen können. Für Medikamente dieser Wirkstoffgruppe wurde bei TSC-Patienten in kleineren Studien und Einzelfallberichten gezeigt, dass unter anderem die Größe von Angiomyolipomen der Niere bzw. von subependymalen Riesenzellastrozytomen im Gehirn abnimmt. Um diese Effekte nach anerkannten wissenschaftlichen Grundsätzen nachzuweisen, was Voraussetzung für eine Zulassung durch

die Arzneimittelbehörden ist, wurden in den vergangenen Jahren die beiden EXIST-Studien initiiert, an denen auch deutsche TSC-Zentren beteiligt sind. Hierbei wird die Wirksamkeit und Sicherheit der mTOR-hemmenden Substanz RAD001 (Everolimus) bei subependymalen Riesenzellastrozytomen (SEGAs) in der EXIST-1-Studie und analog der Effekt auf Angiomyolipome der Niere in der EXIST-2-Studie untersucht. Die Verkleinerung von SEGAs konnte mittlerweile durch eine amerikanische Phase-II-Studie, die unter der Leitung von Prof. Dr. med. David Franz, einem der wissenschaftlichen Berater des Tuberösen Sklerose Deutschland e. V., durchgeführt wurde, weitreichend belegt werden, sodass vor kurzem nun mit Afinitor (Wirkstoff: RAD001) das erste Arzneimittel zur medikamentösen Behandlung der SEGAs bei der Tuberösen Sklerose durch die amerikanische Arzneimittelbehörde FDA zugelassen wurde.

Auf Grundlage dieser Ergebnisse wurde die Zulassung der Substanz von Novartis vor kurzem nun auch bei der europäischen Arzneimittelbehörde EMEA beantragt, die das Anliegen

vor dem Hintergrund des dringenden medizinischen Bedarfs prüft. Eine bedingte Zulassung des Medikaments für die Indikation Tuberöse Sklerose und SEGA rückt damit nun auch in Deutschland in greifbare Nähe. Endgültig und dauerhaft zugelassen werden könnte das Medikament nach Abschluss der weltweit durchgeführten EXIST-1-Studie (Phase-III-Studie). Bis dahin soll ein Expanded Access Programm TSC-Patienten, die an subependymalen Riesenzellastrozytomen leiden, den Zugang zu RAD001 im Rahmen einer kontrollierten Studie ermöglichen. Etwas länger wird die allgemeine Verfügbarkeit des Medikaments zur Behandlung der Angiomyolipome der Nieren auf sich warten lassen, da hier die Zulassung erst auf Grundlage der EXIST-2-Studienergebnisse erfolgen kann.

Neben der genannten Wirksamkeit auf SEGAs und Angiomyolipome zeigen Untersuchungen auch vielversprechende Effekte auf schwierig zu behandelnde Epilepsien bei Patienten mit Tuberöser Sklerose. Eine genauere Charakterisierung soll nun ebenfalls in Folgestudien erfolgen.



## Netzwerke schaffen – Kommunikation ist der Schlüssel

Gerade bei einer seltenen Erkrankung wie der Tuberösen Sklerose haben Netzwerke eine ausschlaggebende Bedeutung. Ganz nach dem Grundsatz "Gemeinsam sind wir stark!", vernetzt sich der Tuberöse Sklerose Deutschland e. V. daher sowohl national als auch international mit anderen Organisationen, die dasselbe Ziel verfolgen. Hinsichtlich der Forschung, der Beratung und der Lobbyarbeit war und ist es dem Verein auf diese Weise möglich, den TSC-Betroffenen ein Maximum an Leistungen zur Verbesserung der Lebensqualität zu bieten.

### TSC-Zentren

Das Netzwerk der deutschen TSC-Zentren, das im Laufe der Jahre entstanden ist, gehört dabei zu den erfolgreichsten Initiativen des Vereins, mit Hilfe dessen die Versorgungsqualität der TSC-Betroffenen verbessert, Expertenwissen gebündelt und die Forschung voran getrieben werden soll. Als TSC-Zentren werden hierbei Kliniken bezeichnet, von denen der Verein sicher weiß, dass sie schon eine nennenswerte Anzahl an TSC-Patienten behandelt haben, alle zur Behandlung von TSC-Patienten notwendigen Fachbereiche besetzen und zum aktiven Austausch und Dialog mit dem Verein und den weiteren Zentren bereit sind.

In den vergangenen Jahren bekundeten erfreulicherweise immer mehr Kliniken in Deutschland mit einem interdisziplinären Versorgungskonzept für die durch den Verein betreuten Patienten ihr Interesse daran, als TSC-Zentrum anerkannt zu werden. So gibt es mittlerweile zehn TSC-Zentren im gesamten Bundesgebiet, zu denen sich seit 2010 auch

das TSC-Zentrum Wiesbaden und seit 2011 die TSC-Zentren Gießen und Hannover zählen dürfen. Dabei bieten bereits einige der vom Tuberöse Sklerose Deutschland e. V. zertifizierten Zentren ein lückenloses Konzept zur Versorgung von TSC-Patienten sowohl im Kindes- als auch im Erwachsenenalter, das sich im Zuge der aktuellen Gesetzgebung und den damit verbundenen Finanzierungsstrukturen in der Regel schwierig realisieren lässt. Eine Prüfung verschiedener Modelle wird derzeit zudem von allen weiteren TSC-Zentren, die eine Versorgung derzeit nur im Bereich der Kinder- und Jugendmedizin anbieten können, durchgeführt.

Hinsichtlich derartiger Versorgungsfragen stehen die Zentren-Vertreter in regem Kontakt zum Verein, wo sie eine Rückkopplung aus Patientensicht erhalten. Sie kommunizieren aber auch untereinander einzelne Behandlungsstrategien und halten sich gegenseitig über TSC-bezogene Forschungsaktivitäten auf dem Laufenden. Gemeinsame Forschungsprojekte zählen daher mittlerweile genauso zum Zentrenkonzept, wie die einmal im Jahr vom Tuberöse Sklerose Deutschland e. V. initiierte Konferenz, zu der sich alle Zentrenvertreter zusammen finden.

Im Jahr 2011 standen dabei vor allem Forschungsprojekte wie die Gewebekbank, die EXIST-Studien und weitere Forschungsvorhaben rund um die Untersuchung der Wirkungsweise des mTOR-Inhibitors RAD001 auf die verschiedenen Symptome der Tuberösen Sklerose auf der Agenda, die ohne das Zutun der TSC-Zentren nicht oder nur schwer realisierbar sind. Ebenso wurde aber auch die medizinische

Versorgung der TSC-Patienten beim Übergang vom Jugend- ins Erwachsenenalter ausführlich diskutiert.

### Dachverbände

Der Verein vernetzt sich neben den Zentren aber auch durch Mitgliedschaften in einer Reihe von Verbänden. Formal ist dabei beispielsweise die Mitgliedschaft im **Paritätischen Wohlfahrtsverband** besonders wichtig. Hinsichtlich sozialrechtlicher Fragen der TSC-betroffenen Familien und der zu diesem Zweck vom **Bundesverband für körper- und mehrfachbehinderte Menschen e. V. (BVKM)** zur Verfügung gestellten Informationen, ist eine Mitgliedschaft des Vereins im BVKM ebenfalls unerlässlich.

Für die praktische Arbeit ist außerdem die Kooperation mit der **Allianz für chronische Seltene Erkrankungen (ACHSE)** von höchster Bedeutung. Als deutscher Dachverband für die seltenen Erkrankungen organisiert die ACHSE die Lobbyarbeit, stellt Seminar- und Tagungsangebote zur Verfügung und vertritt die „Seltene“ auf nationaler und internationaler Ebene, wovon natürlich auch der Tuberöse Sklerose Deutschland e. V. profitiert.

Zudem gehört die ACHSE als gleichberechtigter Partner neben dem Bundesministerium für Gesundheit und dem Bundesministerium für Bildung und Forschung seit 2010 auch den Nationalen Aktionsbündnis für Seltene Erkrankungen (NAMSE) an, in dem der Nationalplan für Seltene Erkrankungen anlässlich einer EU-Rats-Empfehlung nun auch für Deutschland erstellt werden soll. Die ACHSE als Sprachrohr der Patientenvertretung ist somit auch ein wichtiger An-



Offizielle Zertifizierung des Tuberöse Sklerose-Zentrums Wiesbaden

sprechpartner auf politischer Ebene, über den der Tuberöse Sklerose Deutschland e. V. die Möglichkeit hat, Versorgungslücken zu kommunizieren und die Berücksichtigung dieser bei der Erstellung des Nationalplanes zu erwirken. Gemeinsame Aktionen, die anlässlich des Europäischen Tages der Seltenen Erkrankungen ins Leben gerufen wurden, verstärkten zudem auch im Jahr 2011 wieder das Zusammengehörigkeitsgefühl der seltenen Erkrankungen vertretenden Verbände und halfen dabei, auf die Anliegen von Menschen mit einer seltenen Erkrankung aufmerksam zu machen.

### Internationale Netzwerke

Des weiteren gewinnt die internationale Zusammenarbeit in den letzten Jahren immer mehr an Bedeutung und erfolgt vor allem hinsichtlich der Forschung. Dabei ist eine enge und partnerschaftliche Beziehung zwischen dem Tuberöse Sklerose Deutschland e. V. und den Partnern an der **Universitäts-Kinderklinik in Cincinnati** (Ohio, USA) entstanden, die durch regelmäßige Arbeitsbesuche weiter gefestigt wird. Aber auch mit anderen Ländern steht der

Verein im aktiven Austausch, durch den im vergangenen Jahr beispielsweise wieder medizinische Vertreter aus den USA und aus Großbritannien als Referenten für die Jahrestagung des Vereins gewonnen werden konnten, die den Tuberöse Sklerose Deutschland e. V. zudem über das gesamte Jahr hinweg bei Patientenfragen unterstützten. Auch besuchte im Jahr 2010 wieder eine Vorstandsvertreterin das Cincinnati Children's Hospital Medical Center in den USA und nutzte die Gelegenheit, den Klinikalltag vor Ort mit zu erleben und einige neue Anregungen mit nach Deutschland zu bringen.

Ebenfalls wichtig wird in Zukunft zudem das Netzwerk der europäischen TSC-Patientenvertreter sein, das sich aufgrund der aktuell laufenden EXIST-Studien in ganz Europa wieder zusammengefunden hat. An der Einführung einer internationalen Homepage zur Tuberösen Sklerose in mehreren europäischen Sprachen arbeitet derzeit der Bundesvorsitzende des Tuberöse Sklerose Deutschland e. V. in Zusammenarbeit mit **EURORDIS**, dem europäischen Dachverband der seltenen Erkrankungen. Zudem ist

geplant das bisher formlose und lockere Kommunikationsnetzwerk der europäischen TSC-Patientenvertreter **EIGPC** (Experienced International Group of TSC Patient Consultants) in feste Strukturen zu gießen und die Gründung eines eigenständigen europäischen Vereins mit Geschäftsstelle anzustreben. Dadurch soll eine Struktur geschaffen werden, die die länderübergreifende TSC-spezifische Forschung in ganz Europa weiter voran treibt.

Der Verein greift aber natürlich auch anderen Patientenorganisationen, die sich für Tuberöse Sklerose betroffene Menschen einsetzen, unter die Arme. So erhielt beispielweise der noch junge österreichische Verein „**Tuberöse Sklerose Complex Mitand**“, der im Jahr 2009 gegründet wurde, vom Tuberöse Sklerose Deutschland e. V. zu Beginn Starthilfe und wurde auch im vergangenen Jahr mit allen aktuellen Drucksachen des Vereins versorgt. Die daraus entstandene kontinuierliche Zusammenarbeit lässt in Zukunft auf mehr Projekte, wie die im Frühjahr 2010 durchgeführte Fortbildungsveranstaltung an der Universitätsklinik in Innsbruck, hoffen.



## Öffentlichkeitsarbeit – nur wer TSC kennt, kann damit umgehen

Die Seltenheit der Tuberösen Sklerose bringt für die Betroffenen viele Probleme mit sich. Seltene Erkrankungen sind die Stiefkinder der Medizin und der meist lange Weg bis hin zur Diagnose ist vielen Betroffenen gemeinsam. Die Entwicklung der letzten Jahre hat zwar dazu geführt, dass die sichere Diagnose heute meist recht schnell gestellt werden kann, dennoch wird dem Verein immer noch von Fällen berichtet, in denen Patienten mehrere Jahre brauchen, bis sie Gewissheit darüber haben, mit welcher Erkrankung sie konfrontiert sind.

Ein weiteres Problem stellt das soziale Umfeld der Betroffenen dar. Den Patienten sieht man die Erkrankung, abgesehen von den TSC-typischen Knötchen im Gesicht, oft nicht an. Außenstehende interpretieren das „Fehlverhalten“ der Erkrankten als Resultat einer falschen Erziehung, rügen die Eltern und die TSC-Patienten selbst. Sogar Freunde und Bekannte wenden sich, zumeist aufgrund einer falschen Vorstellung von der Erkrankung, von den Familien ab. Die seelische Belastung ist groß und das Alltagsleben ist unter diesen Umständen stark erschwert. Unter diesem Gesichtspunkt kommt natürlich auch der Aufklärungs- und Öffentlichkeitsarbeit eine maßgebende Bedeutung zu.

### Kongresse, Foren und Tagungen

Medizinische Kongresse, Foren und Tagungen sind dabei eine Plattform, die sich die Selbsthilfeorganisation mehrmals jährlich zu Nutze macht, um über die Tuberöse Sklerose zu informieren. So beteiligte sich der Verein im vergangenen Jahr beispielsweise mit einem Informationsstand in Potsdam im Rahmen der 106. Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft

für Kinder- und Jugendmedizin und war zudem am Anhängertag der v. Bodelschwinghschen Stiftungen Bethel vertreten. Gelegenheit, um pressewirksam auf die Anliegen von Menschen mit seltenen Erkrankungen im allgemeinen und im speziellen auf die Tuberöse Sklerose aufmerksam zu machen, bot auch der Europäische Tag der Seltenen Erkrankungen, an dem sich deutschlandweit Patientenvereinigungen zusammenfanden, um sich gemeinsam für Menschen in dieser besonderen Lebenssituation stark zu machen. Anlässlich dieses Ereignisses war der Verein natürlich sowohl bei dem Rare Disease Day-Symposium im Jahr 2011, das von den Betreibern der Internet-Datenbank Orphanet ins Leben gerufen wurde, als auch bei einer von Gründungsmitglied Renate Bühnen organisierten Ausstellung im Werre Park, dem größten Einkaufszentrum in Ostwestfalen, mit einem Informationsstand dabei. Daneben profitierte die Selbsthilfeorganisation hinsichtlich der Öffentlichkeitsarbeit zudem von der wohlwollenden Unterstützung der EDEKA Handelsgesellschaft Südwest mbH, die es dem Verein im vergangenen Jahr ermöglichte sich mit einem Informationsstand an den EDEKA-Tagen im Frankfurter Zoo zu beteiligen. Über Gewinnspielkarten, welche es galt an allen Informationsständen abstempeln zu lassen, um an dem Gewinnspiel teilnehmen zu können, sorgten dabei für eine hohe Besucherquote, was im hohen Maße dazu beitrug, viele Menschen, die die Erkrankung bisher nicht kannten, mit den entsprechenden Hintergrundinformationen zu versorgen.

### Informations-Flyer

In der Hoffnung, dass es eines Tages selbstverständlich sein wird, schon

einmal von der Tuberösen Sklerose gehört zu haben und deren Merkmale zu kennen, streut der Verein seine Flyer mit den für die Erkrankung typischen klinischen Symptomen ebenso breit wie seine Informationsblätter zur Diagnostik. Neu hinzu gekommen sind im vergangenen Jahr zu diesem Zweck unter anderem Regional-Flyer, die dabei helfen sollen die Regionalgruppenarbeit bekannter zu machen und auf regionaler Ebene besser über die Tuberöse Sklerose zu informieren. Um auch TSC-Patienten und ihre Familien, die der Verein in der Regel nicht über Kongresse, Foren und Tagungen erreicht und die nicht über das Internet zum Tuberöse Sklerose Deutschland e. V. finden, einen Überblick über die Vereinsangebote zu geben, sollen diese Flyer aber nicht nur bei öffentlichen Veranstaltungen ausgelegt werden, sondern im Laufe des Jahres 2011 nach und nach auch im gesamten Bundesgebiet an allen Kinderkliniken und genetischen Beratungsstellen verteilt werden.

### Medieninteresse wecken

Da bei Fachkongressen nur eine bestimmte Zielgruppe angesprochen wird, ist das Erreichen der breiten Öffentlichkeit über Informationsstände bei diesen Veranstaltungen nur schwer möglich. Daher versucht der Verein neben dieser Art der Öffentlichkeitsarbeit auch in Pressemeldungen und Fernsehberichten auf die Erkrankung aufmerksam zu machen. So konnte die Selbsthilfeorganisation dank der Mithilfe engagierter Mitglieder auch im vergangenen Jahr wieder einen wichtigen Beitrag dazu leisten, die Tuberöse Sklerose ein Stück weit bekannter zu machen. Zahlreiche Zeitungsberichte, die vor allem anlässlich der Vereinsveranstaltungen, aber

auch beispielsweise im Zuge der von den gesetzlichen Krankenkassen geförderten Projekte zu Stande kamen, dienten dabei als Aufhänger für die Medien, die in ihren Zeitungen und Zeitschriften über die Arbeit des Vereins und die Erkrankung berichteten. Vor allem Geschichten mit einem hohen emotionalen Stellenwert, wie sie die Gründungsmitglieder des Vereins im vergangenen Jahr anlässlich der 25-Jahr-Feier zu erzählen wussten, standen hierbei hoch im Kurs.

### Multiplikatoreffekte

Eine seltene Erkrankung wie die Tuberöse Sklerose bringt einen hohen Aufklärungsbedarf mit sich, da die Erkrankung weitestgehend unbekannt ist. Dem entgegen steht, dass der Verein im Vergleich zu anderen bundesweit agierenden Selbsthilfeorganisationen nur eine geringe Anzahl von Betroffenen betreut und dementsprechend nur auf wenige Menschen, die sich aufgrund der persönlichen Betroffenheit für den Verein einsetzen, zurück greifen kann. Da es jedoch in der Natur des Menschen liegt, Auseinandersetzungen mit unangenehmen Themen zu vermeiden, zu denen natürlich auch Krankheiten zählen, gestaltet sich die Gewinnung von zusätzlichen Helfern für die Öffentlichkeitsarbeit, die keinen persönlichen Bezug zur Tuberösen Sklerose haben, schwierig. Zwischen Aufklärungsbedarf und vorhandenen Ressourcen, um diesen zu leisten, besteht also eine Lücke, die es zu füllen gilt, um die erforderliche Aufklärungs- und Öffentlichkeitsarbeit zu erbringen. Um Außenstehenden die Erkrankung näher zu bringen und sich ihr Potential als Multiplikator zu Nutze zu machen, also sie dazu zu bewegen auch Freunde und Bekannte über die Tuberöse Sklerose zu informieren, hat sich der Verein daher eine Reihe von Angeboten ausgedacht, die vordergründig mit einem positiven Erlebnis verbunden werden und über die erst im zweiten Schritt ein Bezug zur Tuberösen Sklerose hergestellt wird.

Dabei haben vor allem **Benefizaktionen** einen hohen Stellenwert, da sie ein großes Medieninteresse und viele Besucher, die als Multiplikator fungieren und zumeist eine Spende zu Gunsten der Selbsthilfeorganisation miteinander vereinen. So zogen im

vergangenen Jahr beispielsweise wieder zwei Spendenläufe und ein Darts-Turnier die Aufmerksamkeit der breiten Öffentlichkeit auf sich und damit auf die Tuberöse Sklerose. Aber auch die anlässlich des 25-jährigen Vereinsjubiläums im Fernsehen übertragene Abendgala im Zuge der Jahrestagung sowie ein Frühlingsfest, ein Herbstfest, ein Nikolausmarkt und eine öffentliche Quiz-Show weckten das Interesse vieler Besucher und sorgten im Anschluss für ausreichenden Gesprächsstoff rund um die Erkrankung und die Veranstaltungen selbst.

Ähnlich gestaltete es sich mit den **Weihnachtskarten** und **Kalendern**, die mit einem Hinweis auf die Erkrankung versehen nicht nur die Vereinskasse aufbessern, sondern ebenso dazu beitragen, die Tuberöse Sklerose bekannter zu machen. Gerade die von den TSC-Patienten selbst gestalteten

Kalender, die mit großem Erfolg zu Gunsten des Vereins verkauft wurden, standen dabei im vergangenen Jahr wieder hoch im Kurs. Neu hinzu gekommen ist im Jahr 2010 auch der Jahresbericht des Vereins, der einen ausführlichen Überblick über die Vereinsarbeit gibt und sowohl den Vereinsmitgliedern, als auch unterstützenden Medizinerinnen und Spendern – in der Hoffnung, dass die Inhalte auch in Gesprächen mit Freunden, Bekannten und Kollegen ihren Platz finden – zur Verfügung gestellt wird.

Im Jahr 2011 und darüber hinaus hofft der Verein nun mit dem **Kinderbuch „Blümels Welt“**, das von einem ganz besonderen Hasen, nämlich dem TSC-betroffenen Hasen, handelt, und das liebevoll von einer Mutter eines TSC-betroffenen Kindes geschrieben und gemalt wurde, den gleichen Effekt zu erzielen.





## Koordination und Verwaltung – Antrieb und Motor des Vereins

Im Laufe eines Jahres stößt der Verein zahlreiche Projekte mit dem Ziel, die Lebensqualität der Betroffenen zu verbessern, an. Die Ideen dazu entstehen zumeist während den zwei bis drei Mal im Jahr durchgeführten Bundesvorstandssitzungen sowie in regelmäßigen Telefonkonferenzen und durch den Austausch über das gemeinsame Intranet-Portal. Der geschäftsführende Bundesvorstand, bestehend aus dem Bundesvorsitzenden, der stellvertretenden Bundesvorsitzenden, der Kassensführerin und der Geschäftsführerin treffen sich zudem zusätzlich noch etwa dreimal im Jahr, um die laufende Arbeit zu besprechen. Daneben dienen Veranstaltungen wie die beiden Workshops unter der Überschrift „erwachsene TSC-betroffene und ihre Bedürfnisse“ aus dem vergangenen Jahr sowie Bewertungsfragebögen, die der Verein regelmäßig bei seinen Veranstaltungen ausgibt, dazu den Blickwinkel um bisher nicht erkannte Probleme zu erweitern und anhand dieser eine umfangreiche Strategie für die Vereinsarbeit festzulegen. Die daraus resultierenden Aufgaben werden vom Bundesvorstand zusammen mit den Mitarbeiterinnen des Vereinsbüros und der Unterstützung vieler weiterer ehrenamtlicher Helfer verrichtet. Dabei obliegt jedem Bundesvorstandsmitglied ein bestimmtes Aufgabengebiet:

Die konzeptionelle Vereinsarbeit obliegt dabei vornehmlich dem **Bundesvorsitzende Helmut Hehn**, der im vergangenen Jahr Vorschläge zur Anpassung der Arbeitsformen des Vorstands an die modernen Erfordernisse der Vereinsarbeit entwickelte, die Satzung reformierte und bei der Verstärkung der Ausrichtung der Vereinsarbeit auf die Belange der Familien mit erwachsenen TSC-Betroffenen unter-

stützte. Zudem stand er der Geschäftsführerin und den Mitarbeiterinnen des Vereinsbüros als Ansprechpartner für das Personalwesen zur Verfügung und half bei Weiterentwicklung und Professionalisierung der vorhandenen Bürostrukturen. Daneben zählte natürlich die Leitung von Sitzungen und Tagungen, an deren konzeptioneller und organisatorischer Vorbereitung er aktiv mitwirkte, ebenso zu seinen Aufgaben, wie die Mitwirkung an der Erstellung von Texten und Publikationen (vor allem im Bereich des Lektorats) und die Pflege von Kontakten zu Spendern und Sponsoren, zu Institutionen und Initiativen sowie zu den Medien im Rahmen der Öffentlichkeitsarbeit.

**Angelika Kodat, stellv. Bundesvorsitzende** des Vereins, bemühte sich im vergangenen Jahr vor allem um den internationalen Kooperationsausbau, besuchte im Zuge dessen das Cincinnati Children's Hospital Medical Center in den USA, um Einblicke in den Klinikalltag der amerikanischen Kollegen zu gewinnen, und nahm an dem TSC Patient Expert Advisory Meeting am 13./14.10.2010 in Zürich teil, wo sie den Verein zusammen mit Dr. rer. nat Karin Mayer auch bei den angegliederten, von Novartis und Eurordis organisierten Folgetreffen der europäischen TSC-Patientenvertreter vertrat. Neben den internationalen Veranstaltungen, besuchte sie aber auch Tagungen in Deutschland, zu denen die TSC-Zentrentreffen im Jahr 2010 und 2011, die Informationsveranstaltung am TSC-Zentrum Stuttgart im April 2010 sowie das Symposium zum Thema „Entwicklungsstörungen im Kindesalter“ im März 2011 zählen. Zudem bearbeitete sie Anfragen rund um Kureinrichtungen, stand Rat-suchenden aber auch in allen anderen Belangen zur Seite und stellte diverse

Berichte für das Mitgliedermagazin des Vereins bereit. Aktuell auf der Tagesordnung steht bei ihr nun der Ausbau der Versorgung von TSC-Betroffenen nach Erreichen des Erwachsenenalters im Raum Datteln und Umgebung.

Die Kassenverantwortung oblag auch im vergangenen Jahr wieder der **Kassensführerin Ursula Reiser**. Zu ihren Hauptaufgaben in den letzten Monaten gehörten daher vor allem die Koordination der Festgeld- und Sparanlagen für den Verein in Absprache mit dem geschäftsführenden Bundesvorstand sowie die Überwachung der Zahlungsein- und -ausgänge auf den Vereinskonten, über die sie bei der Kassenprüfung Rechenschaft abliefern konnte. Neben dieser verantwortungsvollen Aufgabe übernahm sie zudem noch die Organisation der Jubiläumsjahrestagung im Jahr 2010, die von einem unterhaltsamen Rahmenprogramm bis hin zu vielen verschiedenen inhaltlichen Vorträgen, einiges zu bieten hatte und zu einer der umfangreichsten Veranstaltungen in der Vereinsgeschichte zählt. Auch daran, dass dem Verein ausreichende finanzielle Mittel zur Verfügung stehen, arbeitet sie kontinuierlich. So trugen Benefizaktionen, wie das Herbstfest des „Freundeskreises Tubuläre Sklerose“ und der Weihnachtsmarkt in ihrem Heimatort, auch im vergangenen Jahr wieder dazu bei. In ihrer Funktion als Mitglied des geschäftsführenden Vorstandes übernahm sie außerdem einen Teil der repräsentativen Aufgaben, besuchte medizinische Fachtagungen, stand als Ansprechpartnerin für die Presse zur Verfügung und platzierte eine Reihe von Berichten über die Tubuläre Sklerose in den Medien.

Die Verstärkung der Ausrichtung der Vereinsarbeit an den Belangen von

TSC-Betroffenen im Erwachsenenalter hatte sich im vergangenen Jahr vor allem **Renate Bühren** auf die Fahnen geschrieben. So organisierte sie zusammen mit Beate Coqui und dem Vereinsbüro zwei Workshops unter der Überschrift „erwachsene TSC-betroffene und ihre Bedürfnisse“, aus denen viele neue Impulse für die zukünftige Vereinsarbeit gewonnen werden konnten. Unter anderem resultierte daraus auch die Notwendigkeit der Erstellung eines Informationsblattes zum Thema „18 Jahre - und was jetzt?“, das von ihr aktuell inhaltlich vorbereitet wird. Aktiv agierte sie zudem beim Kooperationsausbau mit Dachverbänden wie der ACHSE und beteiligte sich im Zuge dessen an der Mitgliederversammlung der ACHSE und der ersten deutschen Nationalkonferenz, bei der der Grundstein für die Erstellung eines Nationalplanes für Menschen mit Seltene Erkrankungen gelegt werden konnte. Des Weiteren stand sie Eltern, erwachsenen TSC-Betroffenen, Angehörigen, Ärzten, Therapeuten sowie Institutionen und anderen Interessenten telefonisch und per E-Mail als Kontaktperson zur Verfügung, recherchierte Ärzte- und Klinikadressen und half je nach Fragestellung bei der Vermittlung eines geeigneten Ansprechpartners. Auch die Gelegenheit, pressewirksam auf die Tuberöse Sklerose aufmerksam zu machen, ließ sie sich nicht entgehen und nutzte die Plattform des Europäischen Tages der Seltenen Erkrankungen, anlässlich dessen sie sowohl beim Rare Disease Day-Symposium, als auch bei einer von ihr organisierten Ausstellung im Werre Park, dem größten Einkaufszentrum in Ostwestfalen, mit einem Informationsstand vertreten war.

Der Erstellung und Überarbeitung der vom Verein herausgegebenen, wissenschaftlich fundierten und laienverständlich formulierten Informationsblätter widmete sich im vergangenen Jahr erneut **Dr. med. Carmen Gallitzendorfer**, die sich im Zuge dessen vor allem mit der Gewinnung von externen Wissenschaftlern, Ärzten und Autoren sowie Literaturrecherchen und der redaktionellen Bearbeitung in Abstimmung mit den Mitautoren beschäftigte. Die Informationsreihe wurde damit aber nicht nur wieder um zwei weitere Informationsblätter ergänzt, sondern auch komplett inhaltlich ge-

prüft und überarbeitet, um sie für den von ihr initiierten Patientenordner, an dem sie ebenfalls mitarbeitete, auf den aktuellen wissenschaftlichen Stand zu bringen.

Als Ärztin und Mutter eines TSC-betroffenen Kindes fungierte sie zudem als Bindeglied zwischen Arzt und Patient und stand sowohl Ärzten und Wissenschaftlern als auch den Mitgliedern als Ansprechpartnerin zur Verfügung. Ihre Kontakte zu den Medizinerinnen nutzte sie dabei auch wieder zur Gewinnung von Referenten für die Jahrestagung des Vereins, bei der sie Vorträge und Diskussionsrunden protokollierte, um die gewonnenen Informationen für Mitglieder verfügbar zu machen, denen eine Teilnahme an der Veranstaltung nicht möglich war. Daneben besuchte sie TSC-orientierte Veranstaltungen und beteiligte sich zudem mit einem Vortrag über den Verein und die Tuberöse Sklerose an dem Symposium „Entwicklungsstörungen im Kindesalter“ im März 2011 in München-Fürstenried.

Die Idee und das Konzept des TSC-orientierten Kinderbuches „Blümels Welt“, das dazu beitragen soll, die Tuberöse Sklerose bekannter zu machen, entstanden ebenfalls unter der Federführung von Dr. med. Carmen Gallitzendorfer. Besondere Kreativität bewies sie dabei sowohl beim Verfassen der Verse, als auch bei den von ihr gemalten, bunten Bildern. Künstlerisches Geschick zeigte sie gemeinsam mit ihrem Sohn zudem auch bei der Gestaltung des TSC-Kalenders, der im vergangenen Jahr erneut erfolgreich zu Gunsten des

Vereins vertrieben werden konnte und an dem sie sich aktiv beteiligt hatte. Ideenreichtum und Phantasie fordert nun auch wieder ihr aktuelles Projekt, die Erstellung eines Buches über die Tuberöse Sklerose, das die Erkrankung in einfacher Sprache für Kinder und Betroffene mit einer leichten geistigen Einschränkung, aber auch allen anderen TSC-Interessierten, erklären soll.

Dafür, dass die Publikationen auch an den Mann gebracht werden, sorgte im vergangenen Jahr wieder **Agnes Jenne**, die in den letzten Monaten seit der Mitgliederversammlung im Jahr 2010 wieder weit über 100 Informationsanfragen bearbeitete, die sie sowohl telefonisch als auch per E-Mail erreichten. Neben dem Versand der Informationen oblag ihr zudem die Rechnungserstellung bei der Bestellung des Buches „Tuberöse Sklerose – eine Krankheit, die (auch) unter die Haut geht“, das gegen eine minimale Zuzahlung an Interessierte ausgegeben wird. Als Absolventin des Seminars „Betroffene beraten Betroffene“, übernahm sie außerdem wieder gemeinsam mit den Regionalsprechern die Begrüßungsanrufe der Neumitglieder und beteiligte sich auch aktiv an Informationsständen anlässlich der Jahrestagung des Vereins im März 2010 sowie der 106. Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin im September 2010 in Potsdam.

Für Anfragen rund um die Organisation von Benefizaktionen stand im vergangenen Jahr hingegen **Erika Wetzel**, die nicht nur Bundesvorstandsmitglied,



sondern auch Sprecherin der Regionalgruppe Süddeutschland, mit großer Erfahrung in der Durchführung derartiger Veranstaltungen, ist, den Mitgliedern sowie anderen wohlgesonnenen Unterstützern als Ansprechpartnerin mit helfender Hand zur Seite. Daneben verwaltete sie zudem die Ärzteliste, die von ihr laufend aktualisiert und anhand von Hinweisen aus den Reihen der Mitglieder erweitert wurde. Des weiteren organisierte sie wieder ein Regionaltreffen für die süddeutschen Mitglieder des Vereins und stieg bereits im vergangenen Jahr in die Vorbereitung für die dritte große Benefizveranstaltung in Mochenwangen sowie ein Promifußballspiel in Kombination mit einem Kinderturnier ein, um den Verein auch im Jahr 2011 sowohl in finanzieller Hinsicht als auch im Hinblick auf die Öffentlichkeitsarbeit zu unterstützen.

Neben den vorgestellten Betroffenenvertretern im Bundesvorstand wird die Arbeit des Vereins zudem von vier Wissenschaftlern begleitet, die in der Regel die Vorträge der Jahrestagungen protokollieren und den Mitgliedern in fachspezifischen Fragen zur Verfügung stehen. Auch die Forschungsvorhaben werden zumeist von ihnen in Absprache mit dem Bundesvorstand und wissenschaftlichen Kollegen initiiert.

**Dr. med. Christoph Hertzberg**, Leiter des TSC-Zentrums Berlin, koordinierte in dieser Funktion daher beispielweise auch im vergangenen Jahr wieder die Zentrenaktivitäten des Vereins und organisierte im Zuge dessen erneut ein TSC-Zentren-Treffen im Februar 2011, an dem alle TSC-Zentren-Vertreter sowie Mediziner, mit denen im Bereich der Forschung eine enge Zusammenarbeit besteht, teilnahmen. Gemeinsam mit Dr. med. Matthias Sauter besuchte er zudem das TSC advisory board im Oktober 2010 in Paris, bei dem es erste Gespräche rund um die Etablierung eines europäischen Patientenregisters gab und erste Kriterien für ein solches festgelegt wurden. Den aktiven Austausch pflegte er jedoch nicht nur hinsichtlich des Patientenregisters, sondern auch anlässlich weiterer von Novartis geplanter europäischer, TSC-spezifischer Studien, die zum Teil noch in diesem Jahr anlaufen sollen. Der dauerhafte Informationsaustausch mit den dafür zu ständigen Ansprechpartnern der Firma Novartis und den Studienzen-

ten hatte daher in den vergangenen Monaten ebenfalls hohe Priorität. Des weiteren unterstützte er mit seinen Fachkenntnissen auch wieder bei der Erstellung und Überarbeitung der TSC-orientierten Informationsblätter und half bei der Suche nach geeigneten Referenten für die Jahrestagung des Vereins, für die er auch in diesem Jahr wieder einen Vortrag vorbereitet hat.

In humangenetischen und labordiagnostischen Fragestellungen stand **Dr. rer. nat. Karin Mayer** TSC-betroffenen Patienten mit Rat und Tat zur Seite und arbeitete zudem in ihrer Funktion als Humangenetikerin im TSC-Zentrum München mit. Daneben war sie vor allem um den internationalen Kooperationsausbau bemüht und besuchte im Zuge dessen das TSC Patient Expert Advisory Meeting am 13./14.10.2010 in Zürich, wo sie den Verein auch bei dem angegliederten, von Novartis und Eurordis organisierten Folgetreffen der europäischen TSC-Patientenvertreter vertrat. Ebenfalls unmittelbar beteiligt war sie an den TSC-Zentren-treffen in den vergangenen beiden Jahren, bei denen sie die Protokollführung inne hatte, sowie an dem Symposium zum Thema „Entwicklungsstörungen im Kindesalter“, das im März 2011 in München-Fürstenried stattfand. Aktuell beschäftigt sie sich derzeit außerdem mit einem molekulargenetischen Forschungsprojekt, für dessen Umsetzung sie bereits im vergangenen Jahr die ersten Vorarbeiten, wie das Verfassen und Einreichen eines entsprechenden Ethikantrages, leistete. Die Durchführung dieses Forschungsvorhabens, das zur Etablierung einer neuen und effektiveren genetischen Untersuchungsmethode (Next Generation Sequencing) bei TSC-Patienten sowie zur Schließung der diagnostischen Lücke zwischen 85 % bisher erfassbarer Mutationen und idealerweise 100 % theoretisch erfassbarer Mutationen beitragen könnte, ist noch für dieses Jahr geplant.

Ebenfalls Mitglied des wissenschaftlichen Bundesvorstandes ist **Dr. med. Matthias Sauter**, der auch im vergangenen Jahr wieder die Aktivitäten des TSC-Zentrums München koordinierte, welches eines der beiden deutschen Zentren ist, an dem derzeit die EXIST2-Studie durchgeführt wird. Die Betreuung der TSC-Patienten und der Studienteilnehmer fiel damit ebenfalls

in sein Arbeitsgebiet, wie die konsiliarische Beratung von anfragenden Ärzten. Zudem besuchte er außerdem das TSC advisory board im Oktober 2010 in Paris, bei dem es erste Gespräche rund um die Etablierung eines europäischen Patientenregisters gab, und führte als Projektverantwortlicher alle Abstimmungsarbeiten rund um die vom Verein bezuschusste Einlagerung von TSC-Gewebe in der Gewebekbank der HTPCR Stiftung durch. Als Koordinator des Gewebekbank-Projektes schrieb er zudem ein Informationsblatt für die Informationsreihe des Vereins, welches Angaben zum Procedere bei der Asservierung von Gewebeproben und eine Beschreibung der Notwendigkeit einer solchen Gewebekbank enthält. Dieses befindet sich ebenso wie die Auswertung der ebenfalls von Dr. med. Matthias Sauter durchgeführten Umfrage zur hormonellen Behandlung von TSC-Patienten derzeit in der abschließenden Bearbeitung. Im Zuge der Erstellung des Patientenordners überarbeitete er zudem einige der bereits bestehenden Informationsblätter und ergänzte die Informationsreihe mit einem weiteren Informationsblatt, das Auskunft über den Verlauf von klinischen Studien sowie damit im Zusammenhang stehende Fachbegriffe gibt. Daneben beteiligte er sich außerdem an Forschungsk Kooperationen, unterstützte das Forschungsprojekt der Mainzer Universitätsklinik zur Untersuchung des Entzündungsgeschehens bei TSC-Patienten und arbeitete mit den Kollegen am Nikolaus-Fiebiger-Zentrum für molekulare Medizin der Universität Erlangen-Nürnberg hinsichtlich der Untersuchung von Mechanismen und Bedeutung der Interaktion von mTOR und HIF für Tumorstoffwechsel und -entstehung zusammen.

Neu in den wissenschaftlichen Bundesvorstand gewählt wurde im vergangenen Jahr **Dr. med. Adelheid Wiemer-Kruel**, die neben ihrer Vorstandstätigkeit seit 2009 auch das TSC-Zentrum Kehl-Kork koordiniert, von wo aus sie Patienten berät und sie über die aktuellen Geschehnisse in der Forschung rund um die Tubuläre Sklerose informiert. Insbesondere verwies sie dabei in den letzten Monaten auf die aktuellen EXIST-Studien und vermittelte die entsprechenden Kontakte zu den zuständigen Studienzentren. Im Zuge ihrer Erfahrung in der Behand-



lung von TSC-Patienten fungierte sie zudem als Referentin bei der Jahrestagung des Vereins und half bei der Gewinnung von geeigneten Referenten, die sich mit einem Vortrag bei der kommenden Tagung beteiligen werden. Ein besonderes Steckenpferd von Dr. med. Adelheid Wiemer-Kruel ist außerdem die Ketogene Diät, die am TSC-Zentrum Kork häufig Anwendung findet, wenn sich bei TSC-Patienten eine Epilepsie mit Medikamenten nicht therapieren lässt. Die Erfassung der aktuellen Anwendungshäufigkeit unter den Mitgliedern des Vereins machte sie sich daher im vergangenen Jahr ebenso zu ihrer Aufgabe wie die Vorbereitung eines Vortrages zu diesem Thema für die Jahrestagung 2011, für die sie auch zwei Diätassistentinnen gewinnen konnte, die auf der Bühne für alle Tagungsteilnehmer anschaulich ein Essen streng nach den Vorgaben der Ketogenen Diät zubereiten werden. Des Weiteren unterstützte sie den Verein in Zusammenarbeit mit Dr. med. Birgit Walther mit ihrem Fachwissen auch bei der Erstellung des neuen Informationsblattes zur Notfalltherapie bei epileptischen Anfällen und wirkt an dem sich noch in den Vorbereitungen befindlichen Informationsblatt zum Thema „Schlafstörungen und deren Therapie“ mit.

Konzeptionell wird der Bundesvorstand bei diesen Arbeiten von den Mitarbeiterinnen des Vereinsbüros unterstützt. Dabei oblag die Vor- und Nachbereitung der Jahrestagungen, der Bundesvorstandssitzungen und einzelner Workshops im letzten Jahr vornehmlich **Sandra Hoffmann**, der Geschäftsführerin des Vereins. Angefangen von der Hotelbuchung bis hin zum Verfassen der Einladungen, der Vorbe-

ereitung der Sitzungsunterlagen und der Protokollführung übernahm sie alle in diesem Zusammenhang stehende Aufgaben. Aber auch Sonderprojekte, wie der Notfallausweis, der Patientenordner, die Erstellung der Regionalflyer und das neu erschienene Kinderbuch „Blümels Welt“ und viele weitere Projekte wurden von ihr koordiniert. Des Weiteren fielen auch alle Vereinspublikationen, wie der Blickpunkt, der Jahresbericht und der regelmäßig erscheinende Newsletter, der im Vierteljahrestakt an die Mitglieder des Vereins versandt wird, in ihr Aufgabengebiet. Dabei verfasste sie einen Großteil der abgedruckten Text selbst, während sie sich bei den Informationsblättern des Vereins oder bei den Flyern der TSC-Zentren dem Lektorat annahm. Ebenfalls engagiert bei der Sache war sie im Bereich der Informations- und Öffentlichkeitsarbeit, hielt im Zuge dessen die Homepage des Vereins in Zusammenarbeit mit dem Bundesvorsitzenden Helmut Hehn stets auf dem Laufenden, verfasste Pressemeldungen und beteiligte sich mit einem Vortrag über die Vereinsarbeit am TSC-Zentrentreffen im Februar 2011. Dabei ließ sich ein Teil dieser Projekte auch im vergangenen Jahr wieder nur über die im Rahmen der Selbsthilfeförderung nach §20c SBG V ausgeschütteten Zuschüsse der Krankenkassen realisieren, deren Beantragung ebenfalls von Sandra Hoffmann übernommen wurde. Daneben trugen zudem die von ihr verfassten Spender-Informationen und Anträge an weitere Unterstützer dazu bei, die Vereinskasse zu füllen. Natürlich hatte sie auch wieder ein offenes Ohr für Mitglieder, Ärzte, Spender, Dachverbände und weitere Interessenten, denen sie für Anfragen jeglicher Art zur Verfügung

stand und bei der Vermittlung entsprechender Kontakte half. Der aktive Austausch mit einzelnen Vertretern von Dachverbänden, wie der ACHSE, an deren Veranstaltungen sie sich zusammen mit Renate Bühnen beteiligte, war dabei ebenso wichtig, wie die interne Kommunikation mit den Mitgliedern des Bundesvorstandes und Mitarbeiterinnen, mit denen sie gemeinsam als Leiterin des Vereinsbüros alle organisatorischen Abläufe koordinierte und konzeptionelle Ideen für die zukünftige Vereinsarbeit entwickelte.

Unterstützt wurde sie dabei von **Jeanette Owen**, die auch im vergangenen Jahr wieder alle buchhalterischen Aufgaben innerhalb des Vereinsbüros übernahm. Die Pflege und die Aktualisierung der Mitgliederdatenbank, das Erstellen von Versand- und Adresslisten sowie alle weiteren verwaltungsbezogenen Aufgaben fielen dabei ebenso in ihr Aufgabengebiet, wie das Erstellen von Spenden- und Beitragsbescheinigungen, das Verfassen von Dankschreiben und die Abwicklung des gesamten Zahlungsverkehrs. Zudem übernahm sie das Lektorat der Vereinspublikationen und die Überprüfung neuer Datenbankmodelle zur effizienteren Gestaltung des Verwaltungswesens. Um die Grafik und das professionelle Layout kümmerte sich auch im vergangenen Jahr wieder **Sandra Welz**, die alle Publikationen, Werbematerialien und Plakate sowie die Informationsblätter des Vereins und das Kinderbuch „Blümels Welt“ mit viel Kreativität und Liebe gestaltete. Die Koordination des Versandwesens lag hingegen wieder in den Händen von **Karina Rückert**, die auch die Planung und Betreuung der Familienfreizeit sowie des Sommerfestes übernahm.



## Unterstützung für den Verein – Spenden machen die Arbeit erst möglich

Der Tuberöse Sklerose Deutschland e. V. blickt mittlerweile auf eine 26-jährige Vereinsgeschichte zurück, in der er kontinuierlich daran gearbeitet hat, die Lebensumstände von Tuberöse Sklerose betroffenen Menschen zu verbessern. Zwar ist die seltene Systemerkrankung bis heute nicht heilbar, dennoch konnten in den vergangenen Jahren viele Fortschritte gerade hinsichtlich der Versorgung von TSC-Patienten durch den Verein erzielt werden. Angefangen von der Erstellung eines umfangreichen Informationsangebotes rund um das Krankheitsbild für eine umfassende Informationsversorgung der Betroffenen und ihrer Familien bis hin zu zahlreichen Möglichkeiten zum aktiven Erfahrungsaustausch und verschiedenen Forschungsvorhaben, hat der Tuberöse Sklerose Deutschland e. V. viele Angebote geschaffen und Projekte initiiert.

Ohne finanzielle Unterstützung wäre dies jedoch nicht realisierbar gewesen. Einen Großteil der Spenden haben wir dabei in den vergangenen Jahren vor allem unseren **Schirmherren Anke und Roland Koch** zu verdanken, die sich mit großem Engagement für die Belange von TSC-betroffenen Menschen einsetzen und viel Zeit und Arbeit in die Öffentlichkeitsarbeit sowie in die Akquise von Spendengeldern investieren, wofür wir uns im Rahmen dieses Jahresberichtes von ganzem Herzen bedanken.

Aber nicht nur die Schirmherren sind um die finanzielle Absicherung des Vereins bemüht. Auch langjährige Spender, die den Weg unter anderem über das Ehepaar Koch zu uns gefunden haben, sowie Vereinsmitglieder und Bekannte und Verwandte von TSC-betroffenen Familien setzen sich kontinuierlich für den Tuberöse Skle-

rose Deutschland e. V. ein. Auf diese Weise erreichen den Verein jedes Jahr eine Vielzahl von kleinen und größeren Spenden aus den unterschiedlichsten Beweggründen.

Meist ist die Spendenbereitschaft dabei auf eine persönliche Beziehung zu einer TSC-betroffenen Familie zurückzuführen. Freunde, Bekannte und Verwandte gehen **Fördermitgliedschaften** ein oder unterstützen den Verein mit **Einzelspenden**.

Vermerkt verzeichnete der Tuberöse Sklerose Deutschland e. V. in den letzten Jahren auch **Unternehmensspenden** von Firmen, die sich ihrer sozialen Verantwortung bewusst sind. So konnte der Verein im vergangenen Jahr beispielsweise eine großzügige Spende der EDEKA Südwest GmbH in Höhe von 5.000 Euro anlässlich der EDEKA Tage im Frankfurter Zoo, die zugleich eine öffentlichkeitswirksame Plattform darstellte, entgegennehmen.

Nicht zu vergessen ist aber auch die AMS Hinrichs + Müller GmbH, die Josef Buchmann Stiftung, die Diamant Software GmbH, die Fraport AG und die Bilfinger Berger AG sowie Kreditinstitute wie die DZ Bank AG, die Frankfurter Volksbank, die Commerzbank AG oder die Sparkasse Ettlingen, die dem Tuberöse Sklerose Deutschland e. V. schon seit Jahren mit Unternehmensmitteln finanziell unter die Arme greifen und durch deren Hilfe der Verein einen bedeutenden Teil seiner jährlichen Ausgaben decken kann.

Zudem tragen auch zahlreiche **Benefizaktionen**, die von Mitgliedern sowie Freunden und Bekannten zu Gunsten des Vereins ins Leben gerufen werden, zur Finanzierung der Arbeit des Tu-

beröse Sklerose Deutschland e. V. bei. Gerade TSC-betroffenen Familien ist dieses Engagement hoch anzurechnen. Das Leben mit TSC bringt viele Herausforderungen mit sich, die oft sehr zeitintensiv sind. Die knapp verfügbare Zeit in Benefizaktionen für den Verein zu investieren ist da nicht selbstverständlich. Umso mehr freut sich die Selbsthilfeorganisation natürlich darüber, dass die Bereitschaft zur Organisation dieser Veranstaltungen immer weiter zunimmt. So durfte der Verein im vergangenen Jahr beispielsweise zweimal eine Spende anlässlich einer Sammelaktion des Freundeskreises Waldbronn, der sich aus Bekannten und Verwandten der Familie Reiser zusammensetzt, entgegennehmen. Die daraus resultierende Spendensumme in Höhe von 38.000 Euro trug im erheblichen Maße dazu bei, dass die Vereinsarbeit auch im vergangenen Jahr wieder kontinuierlich fortgeführt und weiter ausgebaut werden konnte. Daneben fanden aber auch viele weitere kleinere, jedoch ebenso erwähnenswerte Benefizaktionen, wie der alljährliche Spendenlauf von Heinrich Dahmen, das Darts-Turnier der Familie Schenke, eine Quiltausstellung der Patchworkgruppe Waldbronn, eine Quiz-Bühnen-Show im Zuge des Weihnachtsmarktes in Kandern sowie Frühlings- und Herbstfeste, die von Kerstin Langsdorf, Bianca Werner und Uschi Reiser sowie vielen weiteren Helfern initiiert wurden, statt.

Eine wichtige und nicht mehr wegzudenkende Unterstützung stellt in diesem Zusammenhang zudem auch das traditionelle „Saumagenessen“ des Publizisten Dr. Hugo Müller-Vogg, das in jedem Jahr einen ganz erheblichen Beitrag zu unseren Forschungsprojekten leistet, dar.



Unterstützer des Vereins starten Spendenaufrufe jedoch nicht nur im Zuge von Benefizaktionen, sondern oft auch aus ganz private Anlässen. So kann der Tuberöse Sklerose Deutschland e. V. **Kondolenzspenden** oder **Sammelaktionen** anlässlich eines runden Geburtstages in der Regel zwei bis drei Mal im Jahr verzeichnen. Im Jahr 2010/2011 erhielt der Verein auf diesem Weg Geburtstagsspenden von den Vereinsmitgliedern Susanne Tellenbach und Oliver Stephan sowie von Margrit Thiele, einer engen Freundin des Gründungsmitgliedes Renate Bühren, wobei hier eine Spendensumme von insgesamt 3.500 Euro zusammenkam.

Es bedarf jedoch nicht immer einer großen Aktion oder einer hohen Spende. Der Tuberöse Sklerose Deutschland e. V. erhält daneben zudem auch über **Spendenspardosen** jährlich einige tausend Euro, die zur Umsetzung der Vereinsziele eingesetzt werden.

Des weiteren haben **Sachspenden** eine große Bedeutung für die Arbeit des Vereins. Ohne die Unterstützung von Familie Zwermann-Meyer, die den Mitgliedern anlässlich des alljährlichen Sommerfestes nun bereits seit

11 Jahren den kostenfreien Zutritt zum Freizeitpark Lochmühle gewährt, oder die großzügige Hilfe der Dieter Haupt KG, die dem Verein Freikarten für den Europa Park zur Verfügung stellte, wären derartige Veranstaltungen zum Erfahrungsaustausch vermutlich nicht realisierbar. Auch war und ist die kostenfreie Überlassung von Lebensmitteln durch die EDEKA Südwest GmbH für die Jahrestagung des Vereins eine große Hilfe für den Tuberöse Sklerose Deutschland, die es ermöglicht den Mitgliedern die Teilnahme an dieser Veranstaltung gegen einen nur sehr geringen Tagungsbeitrag anzubieten.

Ein weiteres Finanzierungsstandbein bilden zudem die Fördermittel der Krankenkassen, die im Zuge der **Krankenkassenförderung** nach §20 c SGB V an Selbsthilfeorganisationen ausgeschüttet werden. Etwa sieben Prozent der jährlichen Einnahmen des Tuberöse Sklerose Deutschland e. V. schießen die Krankenkassen dem Verein für die allgemeine Verwaltungsarbeit zu. Weitere Fördermittel werden für Projekte zur Verfügung gestellt, die den Fördergrundsätzen des GKV-Spitzenverbandes entsprechen. So förderte der AOK Bundesverband im vergangenen Jahr erneut das Geschwisterseminar

in Kassel mit 2.600 Euro, während der DAK Bundesverband 7.000 Euro für die beiden Workshops unter der Überschrift „erwachsenen TSC-Betroffene und ihre Bedürfnisse“ zuschoss. Auch der Patientenordner ließ sich nur mit Hilfe von Zuschüssen der BAMER GEK in Höhe von 3.500 Euro realisieren, ebenso wie die Regional-Flyer, die von der KKH Allianz mit 2.000 Euro gefördert wurden.

Die **Mitgliedsbeiträge**, deren Summe mit der steigenden Mitgliederzahl zunimmt, sind ebenfalls eine verlässliche Einnahmequelle. Die daraus resultierenden Mittel decken trotzdem nur etwa zehn Prozent der jährlichen Ausgaben ab. Um allen TSC-betroffenen Familien eine Mitgliedschaft mit allen Vorteilen zu ermöglichen, wurde der Mitgliedsbeitrag mit 20 Euro im Jahr jedoch bisher bewusst niedrig gehalten. Aufgrund der Erweiterung der Angebotsstruktur und dem damit verbundenen gestiegenen Finanzierungsvolumen, soll dieser jedoch ab dem kommenden Jahr auf 25 Euro erhöht werden. Um diesen Beitrag viele weitere Jahre so niedrig halten zu können, ist es natürlich um so wichtiger, dass der Verein auch in Zukunft auf seine Unterstützer zählen kann.

*„Gemeinsam ein Stück Himmel sehen...“*

## **Spendenkonten**

Sparkasse Ettlingen

BLZ 660 512 20, Konto 123 54 64

Commerzbank Frankfurt

BLZ 500 400 00, Konto 33 90 33 300

### **Herausgeber**

Tuberöse Sklerose Deutschland e. V.

Im Brückfeld 15

65207 Wiesbaden

[www.tsdev.org](http://www.tsdev.org)



**Techniker Krankenkasse**  
Gesund in die Zukunft.