

## Jahresbericht 2023 des Präsidenten

März 2024

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

NPSuisse geht es gut. Unsere Bemühungen für die Forschung und seit kurzem für die politische Verbesserungen in der Schweiz laufen.

Einigen NP-C Patienten, die wir gut kennen, geht es aber schlecht. Drei sind leider gestorben. Markus Hediger, welcher seit der Gründung von NPSuisse vor 13 Jahren zu unserer Patientenkohorte gehört, hat Anfang März dieses Jahres seine immer schlimmer werdenden Symptome nicht überlebt. Unser aufrichtiges und herzliches Beileid. Weitere Freunde sind im letzten Vereinsjahr gestorben (Xavier in Spanien, Christian in Brasilien). Obwohl die Krankheit inzwischen besser behandelt werden kann, werden wir erinnert, dass sie fatal bleibt. Unser Ziel, eine Heilung zu finden, wollen wir weiterverfolgen.

Ein NP-Verein in Italien hat sich nicht mehr finanzieren lassen. Wir versuchen, Kontakte zu finden und gegeben falls zu unterstützen. Diesbezüglich hilft jemand in Italien.

Einige NPSuisse Vorstandsmitglieder sind indirekt stark von der Krankheit betroffen und noch dazu alt geworden. In Deutschland ist es gelungen die SHG-Leitung neu zu besetzen. Die Aussichten in der Schweiz sind weniger gut. Es droht eine Reduktion der Aktivitäten trotz guter Finanzen. Mit nicht betroffenen Vorstandsmitgliedern verfügen wir zwar über eine gute Unterstützung, aber betroffene Eltern sind oft durch die Krankheit extrem belastet, obwohl sie für den Vorstand geeignet wären. Wir müssen sehen, wenn es noch Zeit ist, wie wir einen Generationswechsel organisieren können. Unsere Finanzen sollen ab 2024 von Remo Ambühl betreut werden.

Die Schweiz ist klein. NPSuisse auch. Die Vernetzung von INPDA wächst.



Das ist das Bild des letzten Oktober Face to Face Meeting von INPDA in Tarragona Spanien.

Ich war für NPSuisse in Tarragona während eines Tages anwesend. Ein Spitalbesuch mit meiner Tochter erlaubte nicht mehr. Stefan Kolb hat uns die anderen zwei Tage vertreten. Alle notwendigen Gespräche konnte ich aber mit unseren Kontakten aus dem Ausland führen.

INPDA verfolgt die derzeit laufenden klinischen Studien. Es geht um Nizubaglustat von Azafaros, Abrabetadex von Mandos, Arimocloamol von Zevra etc. Am meisten Chancen einen Durchbruch bei den Gesundheitsbehörden (FDA, EMA) zu erzielen, hat heute IB 1001 von IntraBio. Das Medikament ist aber nur eine modifizierte Version von Tanganil. Angeblich soll er auch für die Schweiz vertrieben werden, wenn alles mit dem BAG in einigen Jahren klappt. IB 1001 zeigt am meisten Wirkung in Kombination mit Miglustat.

NPSuisse bemüht sich um Off-label Generika wie Efavirenz als kurzfristiges Ziel oder um die Unterstützung von Gentherapie als zukünftige Heilungsmethode für NP-C. Beim ersten wird man nicht mit einer Unterstützung der Pharmaindustrie rechnen können. Beim zweiten ist eine Finanzierung in der Schweiz noch sehr unrealistisch.

Die Effizienz könnte besser werden, wenn New Born Screening (NBS) für seltene Krankheiten in der Schweiz eingeführt wäre. Mehrere Länder sind schon fortgeschritten. Prof. Baumgartner vom Kispil ist für die Schweiz zuständig. Er wird von NPSuisse angesprochen werden.

EPI Suisse organisiert regelmässige Pharmatrainings und hat mich 2023 gebeten eine Präsentation «Epilepsie and NP-C» zu machen. Diese steht auf Englisch auf unserer Homepage zur Verfügung.

Nachdem ACCELERARE in der Schweiz gescheitert ist, hat ITINERARE von der Zürcher Uni als Research Priority Program (URPP) den Challenge «Forschung für seltene Krankheiten» übernommen. Wir hoffen, bald in Zusammenhang mit NP-C neue Forschung etwas berichten zu können. 2024 soll spezifisch für NP-C geforscht werden.

Ein Anlass bei ITINERARE hat mir die Möglichkeit gegeben, Jasmin Barman von der Porphyrie Schweiz zu treffen. Wir hoffen, gemeinsam beim Art 71 der KVV Besserungen zu erreichen. Forschung ist gut, aber die Politik muss folgen, und nicht erst Jahre später.

Unser «Loire Valley Meeting» wandelt sich 2024 in «Reuss Valley Meeting». Wir bekommen Unterstützung von Deutschland und Australien. Nachdem dieses Jahr der Anlass in der Schweiz stattfindet, können Mitglieder von NPSuisse mit vorheriger Anmeldung im Oktober im Böschhof vorbeischaun. 2026 könnte dieser Anlass «Thames Valley Meeting» heissen. NP-UK hat sich bereit erklärt die Veranstaltung zu organisieren.

Unsere Finanzen erneuern sich durch alle Spenderinnen und Spender und besonders durch unsern Hauptsponsor AEMO. Ihr Ziel ist, dort zu helfen, wo unser Gesundheitssystem es nicht tut. Allen Spendern danken wir herzlich. Unsere Einzelfall-Kasse steht für alle NP-Patienten zur Verfügung.

Wir setzen die Gelder von NPSuisse hauptsächlich für Forschungsprojekte ein. 2023 wurde Unterstützung im Bereich Epilepsie, Cognitive Defizienz (Efavirenz), DNA und NBS geleistet.

Besuchen Sie unsere NPSuisse Webseite. Wir werden wichtige Themen immer wieder aktualisieren. Wenn etwas fehlt oder nicht aktuell ist bitten wir um Meldung.

Christoph Poincilit, Präsident von NPSuisse