

Tätigkeitsbericht Dup15q e.V. – Geschäftsjahr 2023

Der Verein Dup15q e.V. wurde am 29.12.2020 von 10 Gründungsmitgliedern gegründet und erhielt seinen Freistellungsbescheid für das Jahr 2021 am 11.08.2023. Die Eintragung ins Vereinsregister erfolgte am 17.03.2021. Zum 31.12.2023 umfasste der Verein 83 Familienmitglieder und 63 Fördermitglieder.

Der Verein verfolgt ausschließlich und unmittelbar gemeinnützige Zwecke i. S. d. Abschnittes „Steuerbegünstigte Zwecke“ der Abgabenordnung (§§ 51ff AO) in der jeweils gültigen Fassung. Diese Zwecke sind:

- a. Die Förderung der Wissenschaft und Forschung (§ 52 Abs. 2 Satz 1 Nr. 1 AO).
- b. Die Förderung des Wohlfahrtswesens (§ 52 Abs. 2 Satz 1 Nr. 9 AO).
- c. Die Förderung der Hilfe für Behinderte (§ 52 Abs. 2 Satz 1 Nr.10 AO).

Die Satzungszwecke wurden im Jahr 2023 insbesondere durch die im Folgenden aufgeführten Tätigkeiten verfolgt, die durch den ehrenamtlich tätigen Vorstand ausgeführt wurden:

- Organisation und Durchführung von einem überregionalen Familientreffen vom 01.-04.06.2023 in Heidelberg mit 32 teilnehmenden Familien mit Erfahrungsaustausch, Fachvorträgen von externen Referenten, Gesprächskreisen und Seminaren sowie einem regionalen Familientreffen am 23.7.2023 in Wien zum gemeinsamen Austausch.
- Organisation und Moderation monatlicher digitaler Gesprächskreise zum Erfahrungsaustausch und Workshops mit spezialisierten externen Referenten.
- Telefonische oder schriftliche Erstberatung neuer Familien mit wichtigen Tipps und Unterstützungsangeboten sowie Versand eines Willkommenspaketes.
- Erstellung und Versand der einmal jährlich erscheinenden Mitgliederzeitschrift „quietschbunt“ und von vierteljährlich erscheinenden Newslettern mit Erfahrungsberichten und praktischen Alltagstipps.
- Ausbau der Dup15q-Spezialsprechstunde in Deutschland in Kooperation mit der Universitätsklinik Heidelberg als zentralisierte Anlaufstelle mit interdisziplinärem Team für das Dup15q-Syndrom.
- Ausbau des Netzwerkes mit internationalen Dup15q-Organisationen und Dup15q-Forschern (Teilnahme am Dup15q/ASF Scientific Symposium und Family Conference Nashville 25.-29.07.2023) und Öffentlichkeitsarbeit hinsichtlich der weltweiten Forschungsergebnisse im Zusammenhang mit dem Dup15q-Syndrom.
- Vorbereitung und Koordination der Einführung eines europäischen Patientenregisters in Kooperation mit der Universitätsklinik Heidelberg und Erasmus Rotterdam (verzögerter Start nun im späten Frühjahr 2024 geplant).
- Unterstützung, Vorbereitung und Teilnahme als Patientenvertretung der Forschungsprojekte Resolve 15q (15q13.3 Mikroduplikationen), DeDup15q (Genotyp-Phänotyp-Analyse) sowie „ElKids-GEN Familienunterstützende Maßnahmen bei Familien mit Kindern mit seltenen Erkrankungen“.
- Teilnahme des Vereins am Rare Diseases Run 2023 rund um den Tag der seltenen Erkrankungen (28.02.2023) zur Schaffung von Aufmerksamkeit, Aufklärung und zur Bekanntmachung des Syndroms sowie Planung für 2024.
- Verteilung und Veröffentlichung von Infomaterial zur Aufklärung über das Dup15q-Syndrom an Familien, Ärzte, Therapeuten und Fachverbände sowie Vorbereitung und Durchführung von Interviews, u.a. Fachartikel über das Dup15q-Syndrom im epiKurier - Ausgabe 2/2023.
- Messestand am Epilepsie-Kongress (Berlin, 15.-18.03.2023) und am Kongress der Gesellschaft für Neuropädiatrie (Dortmund, 15.-18.11.2023) sowie Teilnahme am Tag der Epilepsie (Frankfurt, 30.9.2023) zur Stärkung der Aufmerksamkeit des Syndroms unter Fachleuten.
- Teilnahme an der Öffentlichkeitskampagne Seltene Erkrankungen Bayern (Rudelzhausen, 20.07.2023).
- Projektbegleitung des Relaunches der Vereinswebseite inkl. Mitgliederforum mit Zieldatum Frühjahr 2024.
- Beteiligung an verschiedenen Spendenaktionen.

Ober-Ramstadt, 01.03.2024

Melanie Spiesberger
Schatzmeisterin