

Tätigkeitsbericht Dup15q e.V. – Geschäftsjahr 2024

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 31.12.2024 umfasste der Verein 98 Familienmitglieder und 69 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 2024 insbesondere durch die im Folgenden aufgeführten Tätigkeiten verfolgt, die durch den ehrenamtlich tätigen Vorstand ausgeführt wurden:

Förderung der Hilfe für Behinderte (Familienunterstützung):

- Das jährliche überregionale Familientreffen wurde organisiert und fand vom 02.-05.05.2024 mit 28 teilnehmenden Familien, darunter auch einige neue Familien, in Rotenburg an der Fulda statt. Auf dem Programm standen neben dem wertvollen Erfahrungsaustausch zwischen den Familien Fachvorträge von externen Referenten, Seminare und Gesprächskreise sowie die jährliche Mitgliederversammlung. Roland Turley hielt einen Workshop zum Thema sensorische Wahrnehmung ab. Sprachtherapeutin Lisa Klaar führte die Teilnehmer in einem Seminar in den gestaltbasierten Sprachentwicklungsstil ein, der wichtigen Input für den Spracherwerb von Kindern im Autismus-Spektrum lieferte. Das interdisziplinäre Team der Uniklinik Heidelberg gab ein Update zu Erkenntnissen aus der Spezialsprechstunde sowie der Einführung des Patientenregisters und stellte die Forschungs-Projekte ElKids, DeDup15q sowie das genomische Neugeborenenenscreening vor. Themenspezifische Gesprächskreise fanden zu den für die Familien wichtigen Themen sozial-emotionale Entwicklung sowie Epilepsie statt. Eine Familie präsentierte ihren Lebensweg mit Dup15q von Geburt bis ins Erwachsenenalter und teilte wertvolle Erfahrungen. Ein Geschwister Workshop für Kinder ab dem Malalter sowie gemeinsame Zeit zum persönlichen Erfahrungsaustausch der Eltern und teils (auf eigene Kosten angereisten) Großeltern -während die Kinder beschäftigt wurden-, rundeten das Programm ab. Das Familientreffen lieferte viel Input in Form von Fachwissen, neuen Ideen für die Bewältigung des Alltags und schaffte Mut durch die Stärkung des Gemeinschaftsgefühls.
- Ein regionales Familientreffen zum gemeinsamen Austausch wurde organisiert und fand am 27. Juli 2024 in Wien mit sechs teilnehmenden Familien statt.
- Monatlich fanden digitale Gesprächskreise zum Erfahrungsaustausch statt. Externe Spezialisten referierten zu den Themen „Geschwisterkinder“, „Ernährung bei Autismus-Spektrum-Störung“, „Therapiekonzepte bei Autismus-Spektrum-Störung“, „Persönliches Budget“ und „Unterstütze Kommunikation bei gestaltbasierter Sprachentwicklung“. Eine Familie teilte ihre Erfahrungen zum Thema „Wohnen im Erwachsenenalter“. Offene Gesprächskreise schafften die Möglichkeit zum gemeinsamen Austausch über Themen, die die Familien aktuell beschäftigten. Insgesamt wurden die Gesprächskreise gut von den Familien angenommen und boten Zeit und Raum für den gemeinsamen Erfahrungsaustausch und lieferten wertvollen Input für die teilnehmenden Familien.

- Es fanden telefonische und teils schriftliche Erstberatungen der 15 neuen Familien sowie weiteren Interessenten statt, bei denen wichtige Tipps und Unterstützungsangebote kommuniziert wurden. Auch wurden Familien in Krisensituationen beraten und teilweise an unsere Ansprechpartner der interdisziplinären Spezialsprechstunde weitergeleitet. An neue Familien wurde ein Willkommenspaket mit u.a. unserem Willkommensbuch versandt.
- Die einmal jährlich erscheinende Mitgliederzeitschrift „quietschbunt“ wurde erstellt und versandt. Es konnten wieder einige Familien für quietschbunte Beiträge gewonnen werden, die Einblick in diverse Aspekte bei Dup15q geben und somit einen hohen Stellenwert in der Selbsthilfe für betroffene Familien darstellen.
- Im Rahmen der Umstellung der Website auf ein neues System (Projekt Webseite) wurde auch der Versand des Newsletters auf das System umgezogen. In diesem Zuge wurde der Newsletter neu konzipiert und vierteljährlich per Mail versandt. Dieser informiert über aktuelle Vereinsaktivitäten und liefert praktische Alltagstipps.
- Spezielle Austauschgruppen zur besseren Vernetzung und zum spezifischen Wissenstransfer untereinander wurden für Familien mit Teenagern und erwachsenen Dup15q-Betroffenen geschaffen.

Förderung der Wissenschaft und Forschung:

- Die Dup15q-Spezialsprechstunde in Deutschland in Kooperation mit der Universitätsklinik Heidelberg als zentralisierte Anlaufstelle mit interdisziplinärem Team für das Dup15q-Syndrom wurde weiter ausgebaut, so dass diese von noch mehr Familien in Anspruch genommen werden konnte. Der Dup15q e.V. hat für die Spezialsprechstunde eine Darstellung der Abläufe mittels Metacom-Symbole und in leichter Sprache entwickelt und der Klinik zur Vorbereitung der Familien zur Verfügung gestellt.
- Ein kurzer Videobeitrag mit Statements vom Vorstand zum Pilotprojekt der Spezialsprechstunde wurde entworfen und aufgezeichnet. Dieser wurde von der Leitung des SPZ Heidelberg im Rahmen eines Vortrages auf dem Kongress für Kinder und Jugendärzte präsentiert.
- Der Verein initiierte die Vernetzung von betroffenen Familien, Fachleuten, Wissenschaftlern und Medizinerinnen aus Deutschland, Italien, Spanien, Frankreich und den Niederlanden rund um das Dup15q-Syndrom sowie die Planung und Vorbereitung des ersten europäischen Fachsymposiums über Dup15q relevante Themen am 25.06.2025 in Heidelberg im Rahmen der internationalen Konferenz der European Academy of Childhood Disability (EACD) und der International Alliance of Academies of Childhood Disability (IAACD). Dies könnte der Startschuss für die Entstehung eines ersten gemeinsamen Netzwerks der genannten Länder rund um das Dup15q-Syndrom sein.
- Die Einführung eines europäischen Patientenregisters in Kooperation mit der Universitätsklinik Heidelberg wurde vorbereitet und koordiniert. Hierbei mussten einige Hürden wie die Auswahl der geeigneten Plattform, die Auswahl der für das Dup15q-Syndrom relevanten Informationen, die Praktikabilität und Datenschutzanforderungen überwunden werden. Der Start hat sich hierdurch verzögert und ist nun für das 1. Quartal 2025 geplant.
- Als Patientenvertretung wurden die Forschungsprojekte Resolve 15q (15q13.3 Mikroduplikationen), DeDup15q (Genotyp-Phänotyp-Analyse) sowie „ElKids-GEN Familienunterstützende Maßnahmen bei Familien mit Kindern mit seltenen Erkrankungen“ vorbereitet und unterstützt. Es wurden Familien für eine externe Umfrage zur ketogenen Ernährung vermittelt.
- In drei Medizinvorlesungen der Uniklinik Heidelberg klärte unsere 1. Vorsitzende über Genetik, Diagnose und Symptome des Dup15q-Syndroms auf und veranschaulichte, was diese seltene Erkrankung für die betroffenen Familien bedeutet.

Förderung des Wohlfahrtswesens (Öffentlichkeitsarbeit):

- Der Verein hat am Rare Diseases Run 2024 rund um den Tag der seltenen Erkrankungen (29.02.2024) zur Schaffung von Aufmerksamkeit, Aufklärung und zur Bekanntmachung des Syndroms teilgenommen. Für das folgende Jahr fand bereits die Planung und Motivation der Familien statt, um die Teilnahme auch im Jahr 2025 wieder zu einem aufmerksamkeitsstarken Event für die Bekanntmachung des Dup15q-Syndroms zu machen.
- Das Projekt des Relaunches der Vereinswebseite inkl. Mitgliederforum wurde abgeschlossen und alle Mitglieder haben einen Zugang zum Forum im Mitgliederbereich auf unserer Webseite erhalten.
- Im Rahmen einer Pressekonferenz zum Neugeborenenenscreening, nahm unsere 1. Vorsitzende stellvertretend als eine von drei geladenen Patientenorganisationen teil. Darauf folgten diverse Interviews und Beiträge u.a. in der Süddeutschen Zeitung, SWR und in der Tagesschau.
- Der Dup15q e.V. war durch einen Messestand an der Epilepsie-Tagung und dem Öffentlichkeitstag vom 12.-15.06.2024 in Offenburg vertreten und nutzte die Teilnahme zur Stärkung der Aufmerksamkeit des Syndroms unter Fachleuten, epilepsiebetroffenen Familien und der Öffentlichkeit.
- Fördergelder für ein Filmprojekt wurden beantragt. Mit der Produktion eines Kurzfilms soll die Bekanntheitssteigerung des Dup15q-Syndroms weiter gesteigert werden. Die Vorbereitungen für den Filmdreh wie z.B. die Auswahl von betroffenen Familien oder die Zusammenstellung der Inhalte des Films wurden erarbeitet.
- Der HanseMerkur Preis für Kinderschutz – die bundesweit renommierte Auszeichnung für außergewöhnliche Leistungen im Bereich des Kinder- und Jugendschutzes – wurde an den Dup15q e.V. für seine Arbeit zur Unterstützung von Menschen mit Dup15q-Syndrom verliehen. Die emotionale Preisverleihung fand am 01.10.2024 in Hamburg statt und der Verein wurde mit einem Anerkennungspreis und 10.000 Euro für seine weitere Arbeit ausgezeichnet. Der Vorstand nutzte diese Gelegenheit für ein gemeinsames Vorstandstreffen in Präsenz in Hamburg.
- Infomaterial zur Aufklärung über das Dup15q-Syndrom wurde an Familien, Ärzte und Therapeuten verteilt und von Fachverbänden veröffentlicht.
- Es fand die Vorbereitung und Durchführung von Interviews und Film-Drehen rund um das Dup15q-Syndrom statt, die u.a. in der FAZ, NANO (3sat) oder RTL Hessen veröffentlicht wurden.
- Das Projekt „Aufklärungsbuch über das Dup15q-Syndrom“ für Kinder inklusive einem eBook und einer animierten Filmversion wurde in Zusammenarbeit mit der bekannten Kinderbuchautorin Hedwig Munck ins Leben gerufen. Die Unterstützung durch die Projektförderung wurde beantragt und die ersten Entwürfe erstellt. Das Buch soll im ersten Quartal 2025 an unsere Familien und Interessierte verteilt werden und dient der weiteren Aufklärung und Bekanntmachung des Dup15q-Syndroms.

Hofheim und Ober-Ramstadt, 07.02.2025

Verena Romero
1. Vorsitzende

Melanie Spiesberger
Schatzmeisterin