

Tätigkeitsbericht Dup15q e.V. – Geschäftsjahr 2025

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 31.12.2025 umfasste der Verein 116 Familienmitglieder und 83 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 2025 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 01.-04.05.2025 mit 38 teilnehmenden Familien, darunter auch einige neue Familien, in der Jugendherberge in Heidelberg statt. Auf dem Programm standen neben dem wertvollen Erfahrungsaustausch zwischen den Familien Fachvorträge von externen Referenten, Seminare und Gesprächskreise sowie die jährliche Mitgliederversammlung. Bei einem Elternworkshop unter der professionellen Leitung von Dipl. Psychologin Doreen Balke und Camilla Gabriel, beide von der Uniklinik Heidelberg, ging es um das wichtige Thema der psychischen Belastung des ganzen Familiensystems durch Dup15q. Ulrike Funke hielt einen informativen Vortrag über die besondere Wahrnehmung im Autismus-Spektrum, hatte viele praktische Tipps zur Unterstützung der Dup15q-Betroffenen parat und beantwortete viele Fragen rund um das Thema Wahrnehmung und dem damit verbundenen herausfordernden Verhalten. Das interdisziplinäre Team der Uniklinik Heidelberg gab ein Update zu den Erfahrungen aus der Spezialsprechstunde. Erste Daten aus dem frisch eingeführten Patientenregister wurden vorgestellt und erste Ergebnisse des Forschungs-Projekts DeDup15q präsentiert. Der Fachvortrag von Dr. med. J. H. Driedger informierte über Epilepsie bei Dup15q, veranschaulichte die verschiedenen Anfallsformen und erklärte, wie man sich verhalten sollte. Ein themenspezifischer Gesprächskreis fand zu dem für die Familien wichtigem Thema psychische Belastung statt und ein offener Gesprächskreis ermöglichte, aktuelle Themen zu besprechen, die die Familien gerade beschäftigten. Ein Highlight des Familientreffens war die Uraufführung des Trickfilms zu unserem Aufklärungsbuch "Der kleine König und Prinz Dupont" und der persönliche Besuch der Autorin Hedwig Munck. Ein Bastel-Workshop „Genetik kinderleicht“ für Geschwisterkinder und ein Sing-Tanz-Bewegungsangebot rundeten das Programm ab. Das Familientreffen lieferte auch dieses Jahr wieder 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 19. Juli 2025 in Wien mit sechs teilnehmenden Familien statt.
- Monatlich fanden digitale Gesprächskreise zum Erfahrungsaustausch statt. Externe Spezialisten referierten zu den Themen „Gesetzliche Vertretung im Erwachsenenalter“, „Nie mehr sprachlos – Umgang mit negativen Kommentaren“, „Meltdowns“, „Autismus und Ängste“ und „Kommunikation auf Augenhöhe“. Offene Gesprächskreise schafften die Möglichkeit zum gemeinsamen Austausch über Themen, die die Familien aktuell beschäftigten. Insgesamt wurden die Gesprächskreise gut von den Familien angenommen, boten Zeit und Raum für den

gemeinsamen Erfahrungsaustausch und lieferten wertvollen Input für die teilnehmenden Familien.

- Es fanden telefonische und teils schriftliche Erstberatungen der 18 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.
- Der Newsletter wurde vierteljährlich per Mail versandt. Dieser informiert über aktuelle Vereinsaktivitäten und liefert praktische Alltagstipps.
- Ein Aufklärungsbuch für Kinder über das Dup15q-Syndrom wurde in Zusammenarbeit mit der bekannten Kinderbuchautorin Hedwig Munck und mit Unterstützung der IKK classic geschaffen und kostenlos an unsere Mitgliedsfamilien versandt. Das Buch „Der kleine König und Prinz Dupont“ leistet einen wichtigen Beitrag zur kindgerechten Aufklärung über das Syndrom und unterstützt die Familien, die Besonderheiten der Krankheit im Umfeld der Betroffenen erklärbar zu machen.

Förderung der Wissenschaft und Forschung:

- Das Dup15q-Patientenregister der Uniklinik Heidelberg ist seit Anfang März 2025 freigeschaltet und hat sich in kürzester Zeit erfolgreich etabliert, so dass die ersten Ergebnisse vom Register-Team auf dem Familientreffen und dem Symposium präsentiert werden konnten. Nach einer Pilotphase im deutschsprachigen Raum wurden bereits Vorbereitungen (u.a. Übersetzungen ins Englische und Französische) getroffen, das Register auch auf europäischer Ebene auszurollen. Das Patientenregister begleitet die Familien mittels jährlicher Aktualisierungen über Jahre und hilft, das Verständnis über das Dup15q-Syndrom zu erweitern und zu vertiefen, um Ärzten und Eltern mehr Informationen über den Krankheitsverlauf liefern zu können. Ziel des Patientenregisters ist es, dringende und wichtige Fragestellungen rund um Themen wie z.B. Therapien, Medikation und Verlauf bei Epilepsie, Sprachentwicklung, Schlaf- und Verhaltensproblemen zu beantworten.
- Am 25. Juni 2025 wurde vom Verein ein erstes europäisches Dup15q-Symposium in Heidelberg mit Klinikern, Forschern und Vertretern von Patientenorganisationen initiiert. Es waren Fachleute aus 5 europäischen Ländern vertreten, die Einblicke in diverse Forschungsarbeiten rund um Dup15q präsentierten. Unsere Vorstandsvorsitzende Verena teilte die Perspektive aus Sicht der pflegenden Angehörigen. Inspiriert und motiviert durch den gemeinsamen Austausch wurden europäische Arbeitsgruppen geschaffen, die sich mit Themen wie der Bündelung der Patientenkohorten und Registerdaten, der Erweiterung des Registers auf weitere Länder, der Identifikation und Implementierung von klinischen Endpunkten und dem Design einer „natural history study“ beschäftigen werden.
- 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 schon über 40 Patienten dieses interdisziplinäre Angebot in Anspruch nehmen konnten und die Termine gut gefüllt sind.
- Als Patientenvertretung wurden die Forschungsprojekte Resolve 15q (15q13.3 Mikroduplikationen) und DeDup15q (Genotyp-Phänotyp-Analyse) weiter unterstützt. Bereits ein wissenschaftliches Werk der Uniklinik Heidelberg zum Thema „Entschlüsselung Dup15q“ wurde im Juli 2025 im American Journal of Medical Genetics publiziert. Darüber hinaus sind weitere wissenschaftliche Arbeiten in Vorbereitung. Im November fand in Manchester eines der in den Kreisen der klinischen Genetiker wichtigsten Meetings, das Manchester Dysmorphology Meeting, statt. Für dieses wurden zwei Abstracts eingereicht, eines zum Register (Genotyp-Phänotyp-

Korrelation) und eines zur Literaturanalyse ergänzt mit Ultra-Long-Read (DeDup15q) und Registerdaten. Außerdem wurde für die NAKSE (nationale Konferenz zu seltenen Erkrankungen - organisiert durch die Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) in Kooperation mit den Zentren für Seltene Erkrankungen (ZSE)) im September ein Poster zur Dup15q-Spezialsprechstunde eingereicht (Spezialsprechstunde Dup15q - Modell einer interdisziplinären Sprechstunde für seltene Erkrankungen), das den 1. Platz unter 34 eingereichten Projekten gewann.

- Beim Syndromtag 2025 der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik, der am 12. und 13. September in Essen stattfand, hielt Frau Prof. Dr. Maja Hempel von der Uniklinik Heidelberg einen Vortrag zum Thema „Diagnose gestellt – und jetzt?“. Dabei ging es unter anderem auch um die Dup15q-Spezialsprechstunde und die Verankerung solcher Spezialsprechstunden in die Zentren für Seltene Erkrankungen (ZSEs) innerhalb des Gesundheitssystems. Zur Veranschaulichung präsentierte Frau Prof. Dr. Hempel ein Video über die Spezialsprechstunde, welches die Vorstandsmitglieder des Dup15q e. V. vor einiger Zeit produziert hatten.
- Der Verein unterstützt eine Forschungsstudie zur Auswertung von EEG-Rohdaten und Charakterisierung der Epilepsie bei Dup15q-Syndrom. Ziel dieser Studie ist es, die Besonderheiten des EEGs und der Epilepsie bei betroffenen Menschen besser zu verstehen. Dafür sollen die vorhandenen Informationen aus dem Dup15q-Register mit den EEG-Daten verknüpft werden. Die Familien wurden vom Verein aufgerufen, sich mit der Bereitstellung von EEG-Daten zu beteiligen.

Förderung des Wohlfahrtswesens (Öffentlichkeitsarbeit):

- Auch im Jahr 2025 hat der Verein gemeinsam mit vielen anderen Organisationen und Vereinen am Rare Diseases Run rund um den Tag der seltenen Erkrankungen (28.02.2025) zur Schaffung von Aufmerksamkeit, Aufklärung und zur Bekanntmachung des Syndroms teilgenommen. Es entstanden einige schöne Presseartikel in der Regionalpresse. Für das folgende Jahr fand bereits die Planung und Motivation der Familien statt, um die Teilnahme auch im Jahr 2026 wieder zu einem aufmerksamkeitsstarken Event für die Bekanntmachung des Dup15q-Syndroms zu machen.
- Schon länger befassen wir uns mit dem Thema Film-Aufklärungskampagne. Über verschiedene Module sollen kurze Filme entstehen, die verschiedene Bereiche von Dup15q beleuchten (Symptome, Genetik, Forschung, etc.), verschiedene Perspektiven einnehmen und unterschiedliche Zielgruppen (u.a. Betroffene, Ärzte, Therapeuten) ansprechen und den Bekanntheitsgrad des Dup15q-Syndroms weiter steigern. Das erste Modul wurde erstellt und zeigt auf emotionale Weise den Familienalltag mit Dup15q. Dazu fanden Dreharbeiten bei verschiedenen Familien statt. ([Dup15q - leben mit einer Erkrankung, die keiner kennt](#))
- Am 5. Dezember fand in Berlin die Preisverleihung des Deutschen Engagementpreises mit rund 500 Gästen statt. Dabei wurde der Dup15q e.V. mit dem 2. Platz des Publikumspreises ausgezeichnet. Nur durch den unglaublichen Einsatz unserer Community war dieser Erfolg möglich. Insgesamt wurden bei der feierlichen Verleihung im Loewe Saal in Berlin sieben herausragende Projekte ausgezeichnet und es konnten viele Kontakte zu den Preisträgern, bekannten Persönlichkeiten aus Zivilgesellschaft, Politik und Kultur geknüpft werden. Der Vorstand nutzte diese Gelegenheit für ein gemeinsames Vorstandstreffen in Präsenz in Berlin.
- Im Rahmen des Deutschen Engagementpreises wurde für die Preisverleihung ein Film über die Arbeit unseres Vereins gedreht. Dazu fanden am 15. November mit einigen Familien aus der Umgebung in Heidelberg Dreharbeiten statt. Parallel zum Dreh des Preisträgerfilms besuchte uns an dem Tag auch ein Team der Deutschen Welle, um den Verein und seine Aktivitäten zu porträtieren. ([Deutscher Engagementpreis 2025](#)) ([In den Medien – Dup15q e.V.](#))
- Das Aufklärungsbuch „Der kleine König und Prinz Dupont“ unterstützt dabei, die seltene Erkrankung in der Öffentlichkeit bekannter zu machen. Interessierte können das Buch kostenlos bei unserem Verein bestellen, über 500 Exemplare wurden bereits verschickt. Neben dem Buch wurde auch ein eBook, welches bei den gängigen Online-Shops kostenlos gedownloadet werden kann und eine animierte Filmversion, die auf unserem Youtube-Channel verfügbar ist, erstellt. ([Der](#)

[kleine König und Prinz Dupont / Aufklärungsfilm über die seltene Erkrankung Dup15q - YouTube](#)

Die Ausgabe des epiKuriere 2/2025 enthält einen Hinweis auf unser Aufklärungsbuch "Der kleine König und Prinz Dupont" und es gab einige Beiträge und Veröffentlichungen in der Regionalpresse.

- Ein eigener Vereins-Song „Dupi Du bist“ wurde entwickelt und erstmalig auf dem Familientreffen präsentiert, nachdem Rolf Zuckowski auf der Preisverleihung des HanseMercur Preises für Kinderschutz seinen Song „So wie Du bist“ für unsere Dup15q-Betroffenen angestimmt hatte. Nutzungs- und Bearbeitungsrechte wurden von Rolf Zuckowskis Management freigegeben und die Interpretation mit Knippi (Torsten Knippertz) realisiert. Aus Fotoeinsendungen unserer Familien wurde die Videoproduktion fertiggestellt. ([Dupi-Song Dup15q e.V. "Mein Dupi du bist"](#))
- Ein animiertes Maskottchen („Dupi“) wurde entwickelt, welches wir für Aufklärungszwecke vorwiegend auf Social Media nutzen, um die Öffentlichkeit auf Themen wie z.B. den Rare Diseases Run aufmerksam zu machen.
- Infomaterial zur Aufklärung über das Dup15q-Syndrom wurde an Familien, Ärzte und Therapeuten verteilt und von Fachverbänden veröffentlicht.
- Im Rahmen der Berichterstattung über seltene Erkrankungen hat das 3sat Wissensmagazin „nano“ einen Beitrag über neue Möglichkeiten bei der Diagnosestellung durch Genomsequenzierung erstellt. Eine Mitgliedsfamilie hat bei dem Film mitgewirkt und von ihren Erfahrungen berichtet. Daraus folgten 3 Fernsehbeiträge in unterschiedlicher Länge auf 3Sat, in der Tagesschau und bei SWR Aktuell Baden-Württemberg. Zudem gab es längere Presseartikel und eine Radio-Fassung für SWR Impuls. ([In den Medien – Dup15q e.V.](#))
- Unsere Vorstandsvorsitzende Verena gab der DPA (deutsche Presse Agentur) ein Interview zum Thema Neugeborenen-Screening. Ein ausführlicher Bericht über den aktuellen Stand der Forschung wurde von der Süddeutschen veröffentlicht und auf mehreren Online-Portalen sowie in 22 Zeitungen bundesweit in gedruckter Form publiziert. ([In den Medien – Dup15q e.V.](#))
- Das Universitätsklinikum Heidelberg hat eine eigene Unterseite über das Dup15q-Syndrom auf der offiziellen Website der Uniklinik erstellt, auf der unsere Flyer zur Spezialsprechstunde und zum Patientenregister sichtbar für alle zu finden sind.
- Unser allgemeiner Info-Flyer über Dup15q wurde überarbeitet. Dieser sowie der Flyer zum Thema Epilepsie stehen zum Download auf unserer Webseite zur Verfügung.

Kelkheim und Ober-Ramstadt, 25.02.2026

Verena Romero
1. Vorsitzende

Melanie Spiesberger
Schatzmeisterin