

Danke für die Unterstützung!

Sie helfen Menschen, die es im Leben außergewöhnlich schwer haben: Trotz SSADH-Defizit wollen unsere Kinder teilhaben - Sie helfen ihnen, noch etwas mehr Lächeln in ihr Leben zu bringen!

Verfolgen Sie aktuelle Entwicklungen auf unserer Homepage: ssadh.wordpress.com und erhalten Sie dort auch detaillierte Informationen zu dem Gendefekt und unserer Arbeit.

Bis zu einem Betrag von 200 EUR können Sie übrigens die Spende einfach per Kontoauszug nachweisen. Darüber hinaus stellen wir gerne auf Wunsch jährlich eine Spendenquittung aus.

An:
SSADH-Defizit e.V.
Claudio Cinquemani (1. Vorsitzender)
Leipziger Platz
D - 50733 Köln

Bitte das Formular per email an SSADH@gmx.de oder hier abtrennen und an SSADH-Defizit e.V. unter o.g. Adresse zurücksenden



Kontaktadresse:

SSADH-Defizit e.V.
Claudio Cinquemani (1. Vorsitzender)
Leipziger Platz 5
50733 Köln



Telefon: +49-176/85 35 09 18
E-Mail: ssadh@gmx.de
Internet: ssadh.wordpress.com

Bankverbindung/Spendenkonto:

Volksbank Odenwald
IBAN: DE14 5086 3513 0005 1710 24
BIC: GENODE51MIC

Wir kooperieren mit:



UniversitätsKlinikum Heidelberg



Was ist SSADH-Defizit?

Succinat-Semi-Aldehyd-Dehydrogenase-Mangel ist eine **extrem seltene** (ca. 450 Fälle weltweit), **vererbare, angeborene Stoffwechselstörung**. SSADH-Defizit ist ein Enzymmangel, der zu Ansammlung von Gamma-Aminobuttersäure (GABA) im Körper führt. GABA ist eine der wichtigsten Substanzen (inhibitorischer **Neurotransmitter**) im Gehirn und steuert u.A. die Bewegungen des Menschen. Bei einem SSADH-Mangel ist diese Signalübermittlung gestört, was erheblichen Einfluss auf das zentrale Nervensystem hat und zu stark **beeinträchtigt neurologischer Funktion** führt. Damit fällt die Stoffwechselstörung unter die Neurotransmitter-Krankheiten.

Wie wirkt sich SSADH-Mangel aus?

Die Erkrankung zeigt kein einheitliches Krankheitsbild. Bei allen Patienten führt sie jedoch vom **frühesten Kindesalter** an zu moderaten bis schweren **Entwicklungsverzögerungen**. Die Kinder haben oft massive Probleme wie Störung der Grob- und Feinmotorik, **Hypotonie**, Ataxie, geistige Behinderung, **Sprachentwicklungsstörungen** und oftmals Epilepsie. Dies bedeutet für die Betroffenen und deren Angehörige erhebliche Einschränkungen im Leben. Zurzeit gibt es noch **keine Heilungsmöglichkeiten**.

Problematik seltener Krankheiten

Das **unspezifische Krankheitsbild** sowie die Seltenheit der Erkrankung führt häufig zu sehr später oder gar keiner **Diagnosestellung**. Auch das Angebot und die Versorgung mit Medikamenten, fehlende Standards sowohl für die Diagnostik und Therapie als auch die erforderliche Qualitätssicherung sind unzureichend oder nicht vorhanden. Die **geringe Anzahl der Patienten** verhindert die notwendige **Grundlagenforschung und Therapieentwicklung**, obwohl es ggfs. Heilungsmöglichkeiten gäbe.

Unsere Ziele:

STÜTZEN– Wir wollen uns gegenseitig helfen, den Alltag mit einer meist ungewissen Zukunft unserer Familienangehörigen zu meistern.

SAMMELN - Das Erfassen und koordinierte Bereitstellen von Wissen und Informationen soll die Fortschritte in Forschung, Therapie und Behandlung beschleunigen.

ANSPRECHPARTNER SEIN - Wir bauen ein Netzwerk für betroffene Familien, Therapeuten, Ärzte und Wissenschaftler auf.

DIAGNOSTIK– und **GRUNDLAGENFORSCHUNG** fördern - undiagnostizierte Fälle sollen minimiert und Mechanismen des Enzymmangels für mögliche Therapien erforscht werden.

HELFEN - Wir wollen gegen ein benachteiligtes Leben wirken, indem wir diese seltene Krankheit bekannt machen und die Öffentlichkeit für das Besondere an unseren Kindern sensibilisieren. Dadurch wird das Interesse für deren Individualität und einen kreativen Umgang mit ihnen geweckt.



SEPA-Lastschriftmandat für eine Mitgliedschaft oder Spende

- Ich möchte Mitglied werden.
(Der Mitgliedsbeitrag beträgt z.Zt. 30 Euro jährlich.)
- Wir möchten als Familie Mitglied werden
(Der Mitgliedsbeitrag beträgt z.Zt. 50 Euro jährlich.)
- Ich/Wir möchte/n spenden, und zwar _____ Euro
 einmalig jährlich als Fördermitglied
(Einmalige Spenden können auch jederzeit an umseitig genanntes Konto gesendet werden.)

Name, Vorname/n

Straße, Hausnummer

PLZ/Ort

Telefon (optional)

E-Mail (bitte angeben, so sparen wir viel Porto)

Zahlungspflichtiger/Kontoinhaber

IBAN (International Bank Account Number)

BIC (Bank Identifier Code)

Ich ermächtige SSADH-Defizit e.V., Zahlungen von meinem Konto mittels Lastschrift bis auf Widerruf einzuziehen. Zugleich weise ich mein Kreditinstitut an, die von SSADH-Defizit e.V. auf mein Konto gezogenen Lastschriften einzulösen. (Gläubiger ID: DE69 001 0000 2028 452)

Ich bin damit einverstanden, dass meine Adresse zur Kontaktvermittlung an betroffene Familien weitergegeben wird (kann jederzeit formlos widerrufen werden).

Ort, Datum

Unterschrift