

GESELLSCHAFT FÜR

MUKO POLY SACCHARIDOSEN

UND ÄHNLICHE ERKRANKUNGEN



*miteinander
perspektiven
schaffen*





Gesellschaft für MukoPolySaccharidosen und ähnliche Erkrankungen



A - 4612 Finklham 90 | office@mps-austria.at | www.mps-austria.at
DVR: 10616741 | ZVR:423245305 | Registriernummer beim Finanzamt: SO 1461

Spendenkonto: VKB IBAN AT07 1860 0000 1700 5000 | BIC VKBLAT2L
RAIBA IBAN AT61 3473 6000 0011 1211 | BIC RZOOAT2L736

Titelbild: Teilnehmer der Therapiewoche 2013



Inhalt

Organigramm und Ziele	4
Grundsatzerklärung	5
Vorwort	6
Tätigkeitsbericht Kurzfassung	8
Österreichische Patienten in klinischen Studien	10
Forschungsprojekt an der Meduni Wien	11
Marsch der seltenen Erkrankungen	12
Ausstellung Hunter in Focus	13
MPS-Sommertagung	14
MPS-Therapiewoche	16
Internationaler MPS-Tag Tag der Selbsthilfe Wien	20
MPS-Geschwisterkinderwoche MPS-Erwachsenentreffen	21
World Orphan Drug Congress	22
Kongress für seltenen Erkrankungen Expertengruppe	23
Fukosgruppe Patientenvertreter	24
Werbematerial	24
Publikationen	26
Homepage und Facebook	27
Pressespiegel	28
Weihnachtsmärkte	30

ORGANIGRAMM UND ZIELE

ORGANE UND FUNKTIONEN

WWW.MPS-AUSTRIA.AT

Generalversammlung

Vorstand



MICHAELA WEIGL
Vorsitzende | Geschäftsführerin



GOTTFRIED FELDBACHER
Kassier



DI MARTIN WEIGL
Stv. Vorsitzender



MICHAEL POLLY
Stv. Kassier



SASKIA ETIENNE
Schriftführerin



MARTINA EBNER
Stv. Schriftführerin

Medizinischer Beirat



PROF. DR. DR.
SUSANNE KIRCHER



UNIV. PROF. DR.
EDUARD PASCHKE



UNIV. PROF. DR.
BARBARA PLECKO

Rechnungsprüfer



ING. FRIEDRICH
SCHWAIGER



ANGELO SALVARANI



WOLFGANG BÖCK

MPS-Botschafter

MPS- SERVICE - UND BERATUNGSSTELLE / FAMILIENBETREUUNG

Bürozeiten: Mo - Do 7:15 - 13:00 Uhr



CHRISTINE HAUSEDER
Büro



ANNA PRÄHOFER
Familienbetreuung

ZIELE

Unterstützung von Betroffenen

Wir informieren, beraten und begleiten MPS-Familien, stellen Kontakt mit Ärzten, Wissenschaftlern und Krankenhäusern her; wir organisieren Tagungen, Therapiewochen und Geschwisterkinderwochen; wir unterstützen MPS-Familien in finanziellen Notlagen; wir produzieren Informationsmaterial.

Förderung von Forschungsprojekten

Trotz zahlreich laufender wissenschaftlicher Projekte besteht immer noch großer Forschungsbedarf. Wir unterstützen Forschungsprojekte zur Entwicklung von Diagnosemethoden und Therapie von MPS-Kindern.

Öffentlichkeitsarbeit

MPS ist immer noch viel zu wenig bekannt - auch bei Medizinern. Wir versuchen dies durch gezielte Informationen zu ändern.

GRUNDSATZERKLÄRUNG

Wir, die Gesellschaft für MukoPolySaccharidosen und ähnliche Erkrankungen, bedanken uns sehr herzlich für die Unterstützung, die wir im Jahr 2013 erfahren durften.

Ohne die großartige Hilfe unserer Spender könnten wir Vieles nicht schaffen. Im Gegenteil, wir sind nur dann in der Lage unseren schwer kranken Kindern effektiv zu helfen, wenn wir auf großzügige finanzielle Unterstützung zählen können. Nur **M**iteinander können wir **P**erspektiven **S**chaffen – für Kinder mit MPS. Deshalb sind wir sehr dankbar, dass es Menschen gibt, denen gerade unsere Kinder, Kinder ohne Lobby, dafür mit einer grausamen Krankheit, am Herzen liegen.

MukoPolySaccharidosen sind eine Gruppe von Krankheiten, die noch viel schrecklicher sind als ihr Name! Doch unsere Spender schenken uns Hoffnung und Zuversicht, indem sie den Weg mit uns gemeinsam gehen und so dafür sorgen, dass wir unsere Projekte tatsächlich verwirklichen können. Egal ob es um die unmittelbare Hilfe für betroffene Familien, um die Förderung von Forschungsprojekten oder um den laufenden Betrieb unserer in Österreich einzigartigen MPS-Beratungsstelle geht - das alles können wir nur mit der Hilfe von Spenden aufrecht erhalten.

Ich darf Ihnen an dieser Stelle versichern, dass jeder einzelne Euro den Sie uns anvertrauen, entscheidende Veränderungen in der Lebensqualität betroffener Familien schaffen kann.

Selbstverständlich werden alle unsere finanziellen Mittel ausschließlich im Sinne der Statuten und der darin festgelegten Vereinsziele eingesetzt und nur nach den Grundsätzen der Rechtmäßigkeit, Wirtschaftlichkeit und Sparsamkeit verwendet.



Um in der Mittelverwendung auch nach außen transparent zu sein, unterziehen wir uns seit dem Jahr 2006 freiwillig der strengen Kontrolle durch die Kammer der Wirtschaftstreuhänder und wurden mit dem „Österreichischen Spendengütesiegel“ ausgezeichnet. *)

Jeder Weg, auch der schwerste, beginnt mit einem ersten Schritt. 2013 sind wir viele Schritte gegangen, haben viel erlebt und viel erreicht. Am Ziel sind wir jedoch noch lange nicht, es liegt noch ein großes, steiniges Stück Weg vor uns. Unsere Vision „Leben mit MPS soll lebenswert sein“ können wir meines Erachtens immer wieder ein Stückweit verwirklichen. Mit der Vision „MukoPolySaccharidosen müssen heilbar sein“ ist es sehr viel schwieriger, doch auch daran arbeiten wir, in dem wir immer wieder - auch in Form von internationalen Kooperationen - ganz gezielt Forschungsprojekte unterstützen. So kämpfen wir weiter, Schritt für Schritt, und hoffen, dass unsere Spender treu an unserer Seite bleiben. Nur so können wir es schaffen.

Michaela Weigl

Vorsitzende der Gesellschaft für MukoPolySaccharidosen und betroffene Mutter

*) Das Spendengütesiegel wird jährlich von der Kammer der Wirtschaftstreuhänder verliehen. Geprüft werden dabei die Ordnungsmäßigkeit der Rechnungslegung, das interne Kontrollsystem, die satzungs- und widmungsgemäße Mittelverwendung, Sparsamkeit und Wirtschaftlichkeit, die Finanzpolitik, das Personalwesen sowie die Lauterkeit der Werbung und die Ethik der Spendenwerbung.

Willkommen in Holland

Vielleicht kennen Sie die Geschichte „Willkommen in Holland?“

Ich kann sie leider nicht hier abdrucken, aber wenn sie nun neugierig geworden sind, dann lesen sie die Geschichte von Emily Perl Kingsley im Internet. Sie beschreibt ganz einmalig wie es uns geht, wenn wir plötzlich entdecken müssen, dass unsere Kinder schwer krank sind und unser Leben völlig anders als geplant verlaufen wird. Dabei vergleicht sie das Baby, das wir erwarten, mit der Planung einer Reise nach Italien, wo man sich auf das bunte Treiben in Venedig freut. Als das Flugzeug jedoch landet, wird man mit den Worten „Willkommen in Holland“ begrüßt und muss erstmal verdauen, dass die Reise ganz woanders hingegangen ist. Der Flugplan hat sich geändert und wir müssen dort bleiben wo wir gelandet sind und uns daran gewöhnen, dass dort alles völlig anders als erwartet ist. Es wird eine andere Sprache gesprochen, wir treffen andere Menschen, alles ist langsamer... Der Schmerz ist groß, aber irgendwann nach dem ersten Schreck entdecken wir, dass Holland auch schön ist, Windmühlen und Tulpen hat... Und irgendwann sollten wir aufhören, unserem Traum von Italien nachzutrauern, weil wir sonst nie frei sein würden, auch die wundervollen Dinge Hollands zu genießen.

Vermutlich geht es jedem von uns so, denn keiner hat sich ein so schwer krankes Kind gewünscht. Aber glücklicherweise haben wir auch alle die Schönheit Hollands entdeckt, weil unsere Kinder diese Schönheit haben und wir sie über alles lieben.

Dennoch ist es sehr schwer - für manche sogar zu schwer - mit der MPS-Erkrankung (alleine) zurecht zu kommen. Da ist es wirklich gut, wenn man den Weg nicht alleine gehen muss. So sind wir dankbar, dass wir die MPS-Gesellschaft mit ihrer in Österreich einzigartigen Beratungsstelle Schritt für Schritt an unserer Seite haben.

Professionelle Unterstützung

Die MPS-Gesellschaft unterstützt MPS-Familien seit ihrer Gründung im Jahr 1985 in großartiger Weise.

Die professionelle Begleitung beginnt – sofern es die Familie wünscht – mit der Diagnose ihres Kindes und setzt sich während der Jahre fort, selbst über den Tod des Kindes hinaus. Der Grad und die Art der Unterstützung ist dabei immer sehr individuell und

richtet sich nach den ganz persönlichen Wünschen der jeweiligen Familie.

So gibt es Familien, mit denen wir fast wöchentlich Kontakt haben, als auch solche, die sich nur in „Blaulicht-Situationen“ melden, dann, wenn sie es allein einfach nicht mehr schaffen.

Das trifft auch auf den Zeitpunkt der ersten Kontaktaufnahme zu: Die eine Familie meldet sich sofort, wenn sie die niederschmetternde Diagnose, die ihre Welt so plötzlich und so grundlegend verändert, bekommt. Die andere meidet den Kontakt, will erst mal keine andere Patienten sehen, will nicht so genau wissen, was alles auf sie zukommen wird und wie ihr Kind möglicherweise in ein paar Jahren aussehen wird. Da wird dann erst mal zugewartet bis aus irgendeinem Grund die Entscheidung fällt, doch zum Telefon zu greifen und bei uns anzurufen.

Oft ist das eine entscheidende Wende, denn von da an ist man nicht mehr allein. Von da an gilt es, den Weg gemeinsam zu gehen, denn in der „großen MPS-Familie“ ist doch manches ein bisschen leichter. Wir können zwar keine Wunder bewirken, aber was wir können, das tun wir auch. Wir bieten den Familien eine Gemeinschaft von Gleichbetroffenen, lassen sie an unserem großen Erfahrungsschatz teilhaben, versorgen sie mit allen vorhandenen Informationen, unterstützen sie in Notsituationen (auch finanziell), helfen ihnen ein funktionierendes Netzwerk für die Betreuung ihres Kindes aufzubauen und vor allem schulen wir sie im Umgang mit dieser schweren Krankheit, damit sie den vielen Herausforderungen auch gut gewappnet begegnen können. Das funktioniert auf vielfältige Weise. Besonders schön, eindrucksvoll und nachhaltig sind unsere jährlichen MPS-Sommertagungen, Therapiewochen und Geschwisterkinderwochen, über die es auf den nächsten Seiten eine Menge zu lesen gibt.

Unsere Veranstaltungen

Auf unserer Sommertagung in Maria Alm hatten wir wieder einmal die Gelegenheit viel dazulernen. Unsere MPS-Spezialisten haben keine Mühen gescheut und hochinteressante Vorträge über diverse Behandlungsmöglichkeiten, Diagnoseverfahren, laufende Studien und Forschungsergebnisse für uns vorbereitet. Die Vorträge sind im MPS-Falter nachzulesen.

Das Highlight des Jahres war - wie jedes Jahr - unsere MPS-Therapiewoche, wo wir einmal mehr einen neuen Teilnehmerrekord erreicht haben.

Die Erstellung des Therapieplanes war schon eine grenzwertige Herausforderung für mich, aber letztendlich hielt jeder seinen persönlichen Plan in Händen und durfte sich über eine Vielzahl von wohltuenden, schmerzlindernden, und fördernden Anwendungen freuen. Den vielen Therapeuten, die eine Woche lang ihr Bestes gaben, können wir gar nicht genug danken. Sehr aufregend fand ich, dass wir wieder eine Therapieform gefunden haben, die unseren Kindern sehr helfen kann: Wir konnten Herrn Herbert Battisti gewinnen, der das Rolfing sehr erfolgreich bei uns einführte. Wir sind ihm dafür sehr dankbar und möchten ihn zukünftig nicht mehr missen!

Übrigens freuten wir uns über rege internationale Beteiligung bei beiden Veranstaltungen! Abgesehen von Österreich waren Familien aus Deutschland, Russland, Ungarn, Bosnien, Serbien und der Schweiz angereist - manche, weil sie zu Hause keinerlei Hilfe erfahren, andere weil sie von uns lernen möchten, und wieder andere, weil sie einfach wissen, dass unser Programm toll ist und den Kindern sehr geholfen werden kann.

Meine Tochter Anna, die bewährte Leiterin unserer Kinderbetreuung, hat ihr Programm umgestellt und damit gute Erfahrungen gemacht. Es gab ein Wochenprogramm, wo neben Spielen und Toben - auch mit jeder Menge ergotherapeutischem Spielmaterial - täglich ein anderes Kreativangebot (Mosaikbilderrahmen, Keramikmalen,...) eingebaut war. Die Kinder waren mächtig stolz auf ihre selbst produzierten Schätze! Sogar eine Kinderolympiade wurde organisiert, wo glücklicherweise auch wir Eltern mitmachen durften - schließlich wollen wir auch mal Spaß haben! Unser Spielmaterial war richtig toll, Dank Herrn Karolyi von Harley Davidson Upper Austria Chapter konnten wir alles einkaufen, was unseren Kindern Spaß macht! Es blieben keine Wünsche offen und Anna konnte ihre Aufgabe gemeinsam mit ihrem tollen Team an Betreuern - darunter sogar Geschwister von verstorbenen MPS-Kindern! - in liebevoller Weise weit über die Erwartungen hinaus erfüllen.

Was heuer neu war, war die Anwesenheit von Frau Prof. Dr. Dr. Susanne Kircher über die gesamte Dauer der Therapiewoche. Ich freue mich sehr, dass sie sich so viel Zeit für uns genommen hat, diese Idee so gut angenommen wurde, sie diesen Einsatz auch selbst sehr positiv erlebt hat und wir dieses Angebot nach Möglichkeit beibehalten werden.

Gleich nach der Therapiewoche durfte ein kleiner Teil unserer Gruppe noch etwas Besonders erleben: die Geschwisterkinderwoche.

Auch das ist eines unsere erfolgreichsten Projekte - seit Jahren durchgeführt und nicht mehr wegzudenken, so sehr wird diese Woche gebraucht.

Ziel dieser Erlebnis- und Selbstwertwoche für gesunde Geschwister von MPS – Kindern ist es, dass auch ihren Bedürfnissen in ganz spezieller Weise Rechnung getragen wird. So haben sie wenigstens einmal im Jahr die Gelegenheit, ganz unter sich zu sein, ohne Mama und Papa und vor allem ohne die kranken Geschwister. Sie sollen eine Woche lang die Hauptrolle spielen dürfen, einmal im Mittelpunkt stehen dürfen, wichtig sein, das tun können, was ihnen gerade Spaß macht, nicht Rücksicht nehmen müssen und nicht im Schatten des kranken Geschwisterchens stehen.

Kurz gesagt, sie sollen einfach Kinder sein und nicht nur Geschwisterkinder!

Es gab auch zwei Premieren: Einerseits das erste MPS-Erwachsenentreffen und andererseits die erste Ausstellung zum Thema MPS, genau MPS II oder Morbus Hunter.

Beides war sehr schön und wird bei nächster Gelegenheit wiederholt werden.

Forschung und klinische Versuche

Auch zu diesem Thema gibt es erfreulicherweise viele Neuigkeiten.

Laufende Studien und solche, die gerade Patienten rekrutieren, habe ich auf unserer Website zusammengefasst. Dort finden Interessierte auch weiterführende Links.

Besonders erwähnenswert ist die Genestein-Studie, die durch die Mithilfe der internationalen MPS-Gemeinschaft nun tatsächlich Wirklichkeit geworden ist. Die Studie findet in Manchester statt und wir sind sehr stolz, dass wir uns mit einem namhaften Betrag daran beteiligen konnten.

Auch das Projekt von Prof. Dr. Dr. Kaspar zur Entwicklung einer verbesserten Diagnostik für verschiedene, therapierbare MPS-Formen, konnten wir 2013 gemeinsam mit unserer (inzwischen aufgelösten) Forschungsgesellschaft für MPS, deren gesamtes Restkapital dafür verwendet wurde, fortführen.

Pro Rare Austria und Expertengremium

In aller Kürze: Zusätzlich zu meiner Tätigkeit in der MPS-Gesellschaft, habe ich das Jahr über sowohl als Vorstandsmitglied der Pro Rare Austria (Dachverband der SE), als auch in der Expertengruppe für Seltene Erkrankungen (SE) zur Erstellung eines Nationalen Aktionsplans für SE mitgearbeitet. Es ist mir wichtig manche Probleme, die alle „Seltene“ betreffen, auch auf einer anderen Ebene anzugehen, von der zu hoffen ist, dass sie mehr Durchschlagskraft hat und jede dort erzielte Verbesserung der derzeitigen Situation gleich vielen (auch von anderen SE betroffenen) Patienten zugute kommen wird. Gemeinsam sind wir stärker...

Teilnahmen an:

MPS-Tagungen (z.B. Deutschland)
Weltkongress für Seltene Erkrankungen (SE) in Genf
Kongress für SE in Innsbruck
Marsch für seltene Erkrankungen
internationalen MPS-Treffen
BKMF-Treffen
Benefizveranstaltungen für MPS (z.B. Kids4Kids-Lauf, Motorradweihe Gerasdorf...)
Begräbnissen

Besonderes:

Unterstützung des Screening-Forschungsprojektes an der MedUni Wien
Unterstützung der Diagnosestelle am Institut für Med. Chemie Wien
Unterstützung der Genistein-Studie für MPS III in Manchester
Mitarbeit im Expertengremium zur Entwicklung des Nationalen Aktionsplans für SE
Mitarbeit in der Fokusgruppe für Patientenvertreter am BM für Gesundheit

Vorträge / Benefiz:

Kurzvorträge bei Spendenübernahmen und Benefizveranstaltungen in ganz Österreich
Vereinsvorstellung bei Serviceclubs

Organisation und Durchführung:

Vorstandstreffen
Erste Wanderausstellung: Hunter in Focus im Klinikum Wels
MPS-Sommertagung Maria Alm
MPS-Generalversammlung
MPS-Therapiewoche Maria Alm
Organisation von Therapieaufenthalten für MPS-Patienten
MPS-Geschwisterkinderwoche
MPS-Erwachsenentreffen
Hotelsuche für Veranstaltungen
Weihnachtsaktionen

Öffentlichkeitsarbeit / Medien:

Presseaussendungen
Spendenmailings
Aktionen zum internationalen MPS-Tag
Verteilung von Infomaterial
Verteilung von MPS-Artikeln
Ausstellungen bei Messen, Tagungen, Selbsthilfetagen
Marsch der SE

Sitzungen:

MPS-Vorstandsklausur
Treffen mit Ärzten, Wissenschaftlern, Pharmafirmen, Prominenten und Serviceclubs
Vorstandssitzungen Pro Rare Austria
Expertentreffen für SE
Fokusgruppe Patientenvertreter am Gesundheitsministerium

Betreuung von MPS-Familien:

Telefonische Betreuung/ Besuche
Internationale MPS-Hilfe
Bearbeitung und Abwicklung von Unterstützungsanträgen
Recherchieren von Unterstützungsmöglichkeiten für Betroffene in besonderen Lebenslagen
Betreuung von MPS-Familien während Krankenhausaufenthalten

Publikationen:

Aktualisierung Pressemappe
Presseaussendung
Konzeption und Versand von Spendenmailings und Dankbriefen
MPS-Falter Ausgabe 2013
Aktualisierung der Homepage
Erstellung Foto-DVD
Erstellen von Präsentationen für Messen und Vorträge
Begleitung von Projektarbeiten

Sonstiges:

Gewinn Vereinstausender ING-Diba
Ausschreibung, Bewerbung und Verkauf von Weihnachtsbillets
Entwurf eigener Billets / Kalender/ Werbeartikel
Gemeinsame Forschungsprojekte mit anderen Ländern (Netzwerk)

Etliche Punkte aus dieser Kurzfassung werden im Folgenden noch erläutert bzw. anhand von Fotomaterial dokumentiert.

Gemeinsam mit den von MukoPolySaccharidosen (MPS) betroffenen Menschen schaue ich dankbar auf das Jahr 2013 zurück. Wir konnten durch Veranstaltungen für Betroffene, Informationstätigkeit, Öffentlichkeits-, Aufklärungsarbeit und persönliche Unterstützung von MPS-Familien auch im vergangenen Jahr wieder viele unserer Ziele erreichen. Möglich wurde das dank der wertvollen Hilfe unserer Spender! Deshalb ein großes DANKESCHÖN an alle unsere Unterstützer, die den schweren „MPS-Weg“ mit uns gemeinsam gehen!

Es ist schön, dass so viele unser Motto „Miteinander Perspektiven Schaffen - für Kinder mit MPS“ mit uns leben. Herzlichen Dank dafür!



Michaela Weigl
Vorsitzende der Gesellschaft für MukoPolySaccharidosen
und betroffene Mutter



ÖSTERREICHISCHE PATIENTEN

IN KLINISCHEN STUDIEN

In der laufenden klinischen Studie zur Erprobung einer Enzymersatztherapie für MPS IVA sind weltweit 174 Patienten involviert. Wir freuen uns sehr, dass drei von ihnen aus Österreich kommen:

Maria P. hat im Oktober 2011 in London begonnen, wo sie ihre Infusionen 18 Monate lang wöchentlich im Royal Free Hospital erhalten hat. Seit April 2013 wird sie in der Villa Metabolica in Mainz behandelt und reist nur noch für die regelmäßigen Untersuchungen nach London.

Zülfiye A. und Faruk N. haben ihre Therapie im Februar 2012 direkt in Mainz begonnen.

Die direkt mit der Teilnahme an der Studie in Verbindung stehenden Kosten (z.B. für die wöchentlichen Flüge) werden von der Firma BioMarin übernommen. Die MPS-Gesellschaft hingegen unterstützt die Familien, um auch das „Drumherum“ (z.B. Geschwister, Arbeit bzw. Arbeitslosigkeit, zusätzliche Ausgaben) in den Griff zu bekommen.

Alle drei Patienten sprechen sehr gut auf das Medikament an und freuen sich auf die Zulassung, die wir im ersten Quartal 2014 erwarten. Erst dann können die Patienten zu Hause im eigenen Land behandelt werden.



AKTUELLER STAND DER THERAPIE IN ÖSTERREICH (2013)

	MPS I	MPS II	MPS III	MPS IV	MPS VI	MPS VII
Therapie	EET	EET	EET im Tiermodell	EET- Studie	EET	EET
aktuell	seit 2003 in Europa zugelassen; Studie zur intrathekalen Applikation	seit 2007 in Europa zugelassen; Studie zur intrathekalen Applikation	Studie zur intrathekalen Applikation; Genistein-Studie Gentherapie-studie	Klinische Studien (MOR-005, MOR-006, MOR-007, MOR-008) Studie zum natürlichen Verlauf	seit 2006 in Europa zugelassen	Klinische Studie
Patienten in Therapie/Studie	1	7	0	3	1	0
Medikament	Aldurazyme	Elaprase			Naglazyme	
Firma	Genzyme/ BioMarin	Shire	Shire Lysogene	BioMarin	BioMarin	Ultragenyx

FORSCHUNGSPROJEKT

AN DER MEDUNI WIEN BEI PROF. DIPL-ING. DDR. DAVID KASPAR

Die Forschungsgruppe „Pädiatrische Biochemie und Analytik unter der Leitung des Principal Investigators Prof. Dipl.-Ing. DDR. David Kaspar hat auch 2013 intensiv am Projekt „Entwicklung einer Hochdurchsatzmethode zur Detektion von MukoPolySaccharidosen“ gearbeitet. Wir konnten die Arbeit wiederum finanziell unterstützen und haben dafür das Restkapital der inzwischen aufgelösten Forschungsgesellschaft für MPS verwendet.

David Kaspar und sein Forschungsteam an der Medizinischen Universität Wien arbeiteten also weiterhin mit größtem Engagement, hervorragendem Wissen und einzigartiger Expertise an der Entwicklung von neuen, rascheren und effizienteren Diagnostikmethoden. Auf dem Arbeitsprogramm stand ein neues Verfahren zur frühzeitigen Erkennung mehrerer MPS-Formen aus wenigen Tropfen Blut – eine große Herausforderung, sowohl technologisch, als auch finanziell!

Die Fa. Thermo Scientific stellte das Turbo-Flow-Gerät im Wert von 500.000,- Euro weiterhin für diese wichtige Forschungsarbeit zur Verfügung. Mit diesem System ist eine schnelle Analyse von Trockenblut möglich. **Die geeigneten Methoden dazu zu entwickeln, war (und ist) David Kaspers Aufgabe.** Er arbeitet weiter daran, einen möglichst einfachen Weg zu finden, der es zukünftig erlauben soll, MPS-Diagnostik schnell und akkurat zu betreiben.

Sobald diese neuen Diagnoseverfahren zur Verfügung stehen, gibt es für MPS-Kinder Hoffnung für eine bessere Zukunft.

Denn nichts ist trauriger, als dass es eine Therapie gibt und diese nicht - oder erst viel zu spät - eingesetzt werden kann, weil die Diagnose zu spät kam. Nichts ist schrecklicher,

als ungenützte Zeit verstreichen zu lassen, in der unsere Kinder Behinderungen entwickeln, die selbst die beste Therapie nicht wieder gut machen kann.

David Kaspar im Interview:

- **Warum ist die Forschung für neue Diagnostikmethoden so wichtig?**

MPS wird bei Kindern oft zu spät erkannt. Der Weg zur endgültigen Diagnose kann oft Jahre dauern. Das Ziel unserer Forschung ist es, geeignete Wege zu finden, um „diagnostische Odyseen“ der Betroffenen zu vermeiden.

- **Können verschiedene MPS-Formen auch schon vor dem Auftreten von Symptomen erkannt werden?**

Neueste Verfahren ermöglichen, dass wir erste Hinweise auf das Vorliegen von MPS aus wenigen Tropfen Blut bekommen. Eine große Hoffnung liegt darin, dass wir zukünftig Wege finden, diese lebensbedrohenden Krankheiten unmittelbar nach der Geburt zu erkennen, um somit rasch und effizient eine Therapie starten zu können. Je früher wir MPS erkennen, umso größer ist die Chance, bleibende Schäden zu verhindern.



MARSCH DER SELTENEN ERKRANKUNGEN

ANLÄSSLICH TAG DER SELTENEN ERKRANKUNGEN AM 29. FEBRUAR



Michaela Weigl, Vorsitzende der MPS-Gesellschaft, hat im Jahr 2011 den Dachverband der seltenen Erkrankungen, die Pro Rare Austria, mitbegründet und ist seither im Vorstand der Pro Rare aktiv.

In dieser Funktion trug sie auch wieder zur Organisation des mittlerweile traditionellen Marsches der SE bei und sorgte dafür, dass auch eine große Gruppe von MPS-Patienten mit ihren Familien am Marsch teilnahm - allen voran unser MPS-Botschafter Wolfgang Böck. Wolfgang Böck erntete sowohl mit seiner Teilnahme als auch mit seiner kurzen Rede im Rahmen der Abschlussveranstaltung im Museumsquartier großen Applaus und wir waren einmal mehr stolz darauf, einen so liebenswerten und engagierten Botschafter für unsere Anliegen gefunden zu haben.

Hauptaufgabe des Marsches ist es, die Öffentlichkeit auf die Existenz von seltenen Erkrankungen und die AnliegendervondiesenErkrankungen betroffenen Menschen aufmerksam zu machen. Die Veranstaltung lebt von der Teilnahme vieler Menschen, insofern haben unsere MPS-Familien durch ihre zahlreiche Anwesenheit einen schönen Beitrag zum Gelingen geleistet!

Sehr nett war auch die Kinderbetreuung, die während der Abschlussveranstaltung vom MPS-Team organisiert wurde.

Besonders erwähnenswert ist noch, dass auch die Coverstory der Media Planet-Beilage im Standard eine MPS-Story war, nämlich die Geschichte von Maria Prähofer, die nicht nur MPS IVA, sondern auch eine Menge zu erzählen hat... Rechts im Bild Maria mit der Zeitung.


AKTIONSTAG
2. März 2013

10:30 Treffpunkt: Wien, Oper (Ecke Opernring, Kärntnerstraße)
11:00 Start „Marsch der seltenen Erkrankungen“
12:00 Ziel: Museumsquartier, Arena21 (www.mqw.at)
12:15 Informationen über Pro Rare, Nationaler Aktionsplan
13:00 Generalversammlung (Ende gegen 15:00)

www.prorare-austria.org

AUSSTELLUNG „HUNTER IN FOCUS“

- IM KLINIKUM WELS-GRIESKIRCHEN



Auf Initiative der Gesellschaft für MukoPolySaccharidosen war es möglich, die Wanderausstellung „HUNTER IN FOCUS“ im heurigen Sommer für sechs Wochen nach Wels zu bringen. Unser Ziel war es, die seltene genetische Krankheit MPS II dadurch bekannter zu machen und die Öffentlichkeit auf diese seltene, fortschreitende Stoffwechselkrankheit zu sensibilisieren.



Die Ausstellung präsentiert unter dem Titel „Hunter in Focus“ auf sieben Paneelen Bilder und Geschichten von neun Patienten mit Morbus Hunter. Dafür wurden Patienten unterschiedlichen Alters und unterschiedlicher Krankheitsausprägung ausgewählt, so dass der Betrachter ein umfangreiches Gesamtbild von MPS II erhält. Die weltweite MPS-Gemeinde ist aufgrund der Seltenheit der Erkrankung eher klein. Dennoch ist die Erkrankung selbst in Wels Realität.



Wir sind dem Klinikum Wels-Grieskirchen sehr dankbar für die unentgeltliche Ermöglichung dieser Arbeit, denn nur dann, wenn es uns gelingt, die Öffentlichkeit (und damit meine ich auch medizinisches Personal!) gezielt auf MPS aufmerksam zu machen, werden unsere Patienten zukünftig auch früher erkannt und richtig diagnostiziert. Dadurch steigen besonders bei Patienten mit MPS II die Chancen auf eine bessere Lebensqualität, denn diese MPS-Form ist seit mehreren Jahren therapierbar. Ein frühzeitiger Therapiebeginn kann das Entstehen massiver Behinderungen verhindern.



MPS-SOMMER - TAGUNG 2013



„Wer sucht, der findet“, heißt es in einem Sprichwort. Ich kann das nur bestätigen, denn auch diesmal war unsere Suche nach dem geeigneten Austragungsort für unsere MPS-Sommertagung sehr erfolgreich: Unsere Wahl fiel auf das Hotel Alpenland in Maria Alm und wir bereuten es keinen einzigen Moment lang!

Anders als in den Vorjahren wohnten wir mit unseren 130 Teilnehmern nun direkt in einem Ort, konnten mit unseren Kindern trotzdem schöne Spaziergänge machen und ein atemberaubendes Panorama genießen. Sowohl Maria Alm selbst, das Bilderbuchdorf am Fuße des Hochkönigs, als auch die weitläufige Hotelanlage mit viel Platz für alles was wir brauchten, wunderbarem Essen und ausgesprochen nettem Personal ließ keine Wünsche offen. Frau Bäck, die Direktorin des Hotels, empfing uns bei herrlichem Sonnenschein liebevoll mit Sekt und Musik, und wir alle fühlten uns herzlich willkommen.



Aber halt! Wir waren doch nicht zum Spaziergehen und Sekttrinken gekommen, sondern um zu arbeiten und dazuzulernen! Das war absolut der Fall, wir lernten wieder eine ganze Menge Neues, sowohl von unseren hochkarätigen Vortragenden, als auch voneinander aus den Erfahrungen der einzelnen Teilnehmer.

Während wir Erwachsenen also fleißig waren, vergnügten sich unsere Kinder dank professioneller Kinderbetreuung unter der Leitung von Anna Prähofer ganz königlich. Neben Spielen und Toben in unserem eigens dafür eingerichteten Hotelkindergarten, hieß es am Freitag gleich ab in den Autobus und rein ins Abenteuerland Pillerseetal, wo erstmals alle eine Stunde lang die gesunde Luft einer echten „Totes Meer Salz-Grotte“ genossen. So machten sie alsdann wunderbar entspannt den



11. - 13. JULI IN MARIA ALM AM STEINERNEN MEER



Park unsicher, fuhren unzählige Male mit der nagelneuen Achterbahn, machten sich in der Raftingbahn patschnass, kletterten in der 16 m hohen Kletterhalle oder beobachtete die vielen Tiere, die es dort gibt. Langeweile kam keine auf und auf der Rückfahrt schliefen prompt alle ein!

In der Zwischenzeit hörten wir also durchwegs interessante Vorträge von Susanne Kircher, Eduard Paschke, Rene Ratschmann, Thomas Stulnig, Christina Lampe, Florian Lagler, Fredi Wiesbauer, Till Voigtländer, Nicole Ettl und Saskia Etienne. Wir sind sehr dankbar für unsere MPS-Mediziner und Eltern, die sich immer wieder die Mühe machen, tolle Vorträge für uns vorzubereiten und uns so auf dem aktuellen Stand der Dinge halten. Und so kann ich auch diesmal ohne jede Übertreibung behaupten, dass wir ein abwechslungsreiches und sehr interessantes Programm hatten. Der Großteil der Vorträge kann im MPS-Falter nachgelesen werden, auch dafür danke ich den Vortragenden!

Besonders schön und zutiefst berührend war heuer übrigens unser musikalischer Festvortrag zur Eröffnung der Konferenz, den einer unserer Patienten, Wolfgang Knotz, gehalten hat. Auch dazu gibt es im MPS-Falter 2013 einen Bildbeitrag.

Aber wer nun denkt, das wäre alles gewesen, der irrt sich! Am Freitagabend stieg ein ganz besonderes Highlight für uns alle: Ein Konzert von Outi & Lee, die wir persönlich schon viele Jahre kennen und die wir nun unbedingt auch der großen MPS-Familie vorstellen wollten. Outi & Lee bescherten uns einen wunderschönen Abend, den sicher niemand vergessen wird. Welch ein Geschenk, die beiden zu hören!

Und selbst für eine gemeinsame Wanderung war Zeit. Wir gingen vom Hotel auf die Kronreithalm, wo wir uns mit Kaffee, Kuchen und leckerem Eis stärkten. Für alle, denen die Strecke zu Fuß zu anstrengend war, shuttleten wir mit dem Bus auf der Strecke hin und her, doch war ich sehr erstaunt über die phantastische Geheleistung, die manche hinlegten - da gab es ein „Rollstuhl taxi“, da wurden schwere Kinderwagen kilometerweit bergauf geschoben, da wurde geblödet und gelacht, und plötzlich waren alle oben.

Am Samstagnachmittag starteten wir nahtlos in die Therapiewoche. Aber das ist eine andere Geschichte...



Viele Menschen haben zum Gelingen unserer Therapiewoche beigetragen; wir danken allen, die diese wunderbare Woche möglich gemacht haben mit einer kleinen Auswahl aus Tausenden von Fotos mit lachenden, glücklichen Gesichtern!

Mehr Bilder gibt es auf unserer Website oder als DVD.

Ein besonderer Dank an unsere tüchtigen Kinderbetreuer und an unsere spitzenmäßigen Therapeuten (rechts im Bild):

Herbert Battisti (Rolfing)
 Ulli Kaser (Cranio)
 Susanne Kircher (Gespräche)
 Conny Kirsch (Trommeln)
 Harald Meindl (Massage)
 Sigrid Meindl (Kreativ)
 Hermine Reitböck (Massage)
 Uli Weichselbaumer (Hundetherapie)
 Fredie Wiesbauer (Zahnarzt)
 Christine Wurlitzer (Physio)
 Tina Zimmerberger (Physio)

Kinderbetreuungsteam

Leitung: Anna Prähofer

Finanzieren konnten wir dieses Highlight nur mit der großartigen Hilfe unserer **Sponsoren** und vieler **Spender**.

**Miteinander
 Perspektiven
 Schaffen**

- anders geht es nicht.
 In diesem Sinne ein herzliches **DANKESCHÖN**
 - Hand in Hand mit allen betroffenen Familien!

Organisation:

Michaela Weigl
 Christine Hauseder
 Anna Prähofer



IMPRESSIONEN THERAPIEWOCHE





CHE 2013

THERAPIEWOCHE

13. - 20. JULI 2013 IM SPORTHOTEL ALPENLAND IN MARIA ALM

Sonntag, 14. 7.

Zeit	Physio Wurli	Physio Tina	Massage Harald	Massage Hermi	Cranio Ulli	Rolfing Herbert	Hunde mit Uli	Trommel Klangmed.	Nordic Walking Saskia	Kreativ-workshop Sigrid	Gespräch Dr. Kircher	Gespräch Michaela Weigl
08:00	Annalena	Bulcsú, Bálint	Martin W.	Marianne B.	Zarina A.	Markus	Lars, Lilla, Réka					
08:15												
08:30	Sophie	Georg, Karli, Christa, Martina F., Martina E., Daniela, Markus, Maria	Angelo S.	Sabine K.	Elisabeth R.		Emanuel					
08:45												
09:00	Melvin		Ljubinka Z.	Etienne R.		Christine W.	Bálint, Bulcsú		Saskia, Zarina, Sonja, Anita, Christoph, Marianne, Nicole, Monika, Sredo, Ada, Sara, Anni, Dorá, Deja, Nenad, Suzanna		Wolfi K.	Mitina
09:15												
09:30	Florian		Elisabeth V.	Bettina R.	Fritzi							
09:45												
10:00	keine Th: 0	0										
10:15												
10:30	Achmad	Emanuel	Christoph B.		Maria	Martina F.	Valerie, Tamina		9 - 10:30 Uhr		Christa K.	
10:45												
11:00	Christoph	Auer, Bierbaum, Ebner, Kardinal, Plomb, Polly, Rechb., Ruttkay, Etienne, Schmidtm., Seibt, Vender, Weidinger, Wiesbauer, Wirsing, Weigl, Karli	Martina E.	Gunter S.			Johannes, Michael, Fredi					
11:15												
11:30	Andela		Wolfi	Franz R.	Daniela	Christa					Fam. Mitina (Dolmetsch Asueva) (1)	
11:45												
12:00	Katarina	Fritzi	Florian	Saskia E.			Sophie, Maria					
12:15												
12:30	Jovan	Bálint B.	Martina F.	Sonja A.	Georg	Achmad						Wolfi
12:45												

Auszug aus dem Therapieplan 2013

Therapieende 13 Uhr

Mittagssnack ab 12:45 Uhr

Unser Therapeutenteam hat sich auf die Behandlung von MPS-Patienten spezialisiert.

Sie alle arbeiten liebevoll, ausdauernd und konsequent mit unseren Kindern, sodass sich sehr schnell anhaltende Erfolge einstellen.

Während der Therapieeinheiten lassen sie sich auch „über die Schulter schauen“, sodass die Eltern von den Therapeuten im Laufe der Woche viel lernen können. Auch das Angebot, eigene Therapeuten mitzubringen, wurde 2013 gut angenommen und wir konnten gleich vier Therapeutinnen ausbilden. Damit stellen wir u.a. die Nachhaltigkeit der Therapiewoche sicher, denn so können wir sicher sein, dass unsere Patienten auch zu Hause weiterhin effektive Physiotherapie bekommen und ihre Beweglichkeit über lange Zeit erhalten bleibt.

Unser Kinderbetreuungsteam entlastet die Familien während der Therapieweichen am Vormittag, sodass die Eltern auch einmal Zeit haben durchzuatmen, Kraft zu tanken und in Gesprächen mit anderen Erfahrungen auszutauschen. Wie könnte das besser möglich sein, als in der Gewissheit, dass die Kinder während dieser Zeit liebevoll betreut und mit einem abwechslungsreichen Spiel- und Bastelprogramm unterhalten wird?

126 Teilnehmer waren in Maria Alm und verbrachten eine sehr lehrreiche und schöne Woche, von der sie nicht nur körperlich, sondern auch psychisch noch lange zehren können.

- täglich acht verschiedene Therapieangebote
- Einzelgesprächsangebot mit Prof. DDr. Kircher
- zusätzlich Outdoor-Programm (Nordic Walking) bzw. Entspannungsprogramm (Klangmeditation)
- täglich ca. 70 Einheiten
- 3 - 4 Einheiten pro Patient und Tag
- 3 - 4 Einheiten für Begleitpersonen pro Woche
- Gruppentherapie für Begleitpersonen (Wassergymnastik, Rückenschule)
- Kreativworkshop Filzen
- zwei Ausflüge (Waldseilpark und Sommerrodeln)
- Exkursion (Bäckerei)
- Kinderausflug mit Betreuern (Pillerseeland)



Anna Prähofer mit einem Teil des Kinderbetreuungsteams

Wir sind froh
das wir euch
kennengelernt haben
es war toll mit
euch und wir haben
soooo viel in dieser
Woche gelernt und
viele tolle Leute
kennen gelernt

Danke...

Es war eine wunderbare
Woche, es gab nur
lachende Kinder, (und)
strahlende Sonne und
ein tolles Programm.
;)

Die Therapeuten waren
spitze
im Aussehen
DANKS FÜR ALLES !!

Es war toll wie immer.
Die Beschlüsse haben uns
gut gefallen. (VOR ALLEM
WASSERSKIDING)
Wir freuen uns schon auf
nächste Mal.
Michi, ein großes Lob an
dein Organisationssekt!

+ Tolle Ausflüge, kurze Aus-
flugswege für jede Familie
organisierbar

+ Interessantes, ausgefülltes
Programm - und dennoch
genügend Freizeit/-raum,
um alles zu erkunden und
sich zu erholen

+ Du wirst uns nicht los-
lassen (wir kommen wieder!!!)

Alles
war toll
vielen, vielen
Dank!!
Love!!

Michi hat wieder Unvergleichliches geleistet. Es ist
klare zu sehen, wie die ganze Familie zusammenhält.
Viele Dank an Michi, ihre Familie, Christine, den
Therapeuten und Kinderbetreuern. Es war eine wunder-
volle Woche mit vielen neuen Herausforderungen (Wald-
sitzen - einfach Spitze). Wir gehen zwar mit
Muskelschmerz, aber sehr zufrieden nach Hause.
Danke, danke, danke.

Die Winzinger

SCHON WARS - LIE IMMER!

DANKE AN ALLE
BESONDERS AN
HR. NEUBERT
NORBERT
KINDERBETREUER
(+++ ANNA & PAUL
EUER ORGANISATION
TEAM
UND NATÜRLICH AN
SICH MICHI !!

DANKE, DANKE, DANKE!

Programm nicht
gedrängt, aber es war
sehr schön.

Erholungs, schöne
Gespräche!

Danke für ALLES!!

MPS-Familien und vor
allem allen Kindern
Gottes Segen! Ich wünsche
Ihnen viel Kraft, Heiligkeit
und Gott möge uns
alle beschützen!

gute Unterhaltung
aufgenommen

Ausflugsideen gut

Therapien anstrengend, aber
sehr erfolgreich. Vorhandene Bewegungs-
abläufe können wieder besser
durchgeführt werden

Idee "Arztgespräch" top!

fröhliches Programm im Saal

wunderschön wieder aufgenommen
werden zu sein und Freunde
zu treffen

Große Zimmer
Super Organisation
Schönes Wetter
tolle Therapie
spitzen Kinderbetreuung
sehr netter Ort (Hain)

Es war wieder einmal eine
wunderbare, unvergessliche
erholungs Woche

Danke

Liebe Michi!

Wir bedanken uns für die tolle
Wunderschönen Urlaub. Wie
immer organisiert. Du alles
so super das der Urlaub so
schnell vorbei ist. Wir hoffen
das es nächstes Mal wieder
so wird so wie jedes mal.

Also vielen Dank!!!

Wir möchten uns ganz
herzlich bedanken!
Es war eine gute Gemein-
schaft mit allen MPS-
Familien! Die Organisa-
tion war sehr, sehr gut.
Das Hotel war sehr gut,
wir sind sehr zufrieden
gewesen. Wir sind sehr
dankbar für die Therapie,
die Emanuel erhalten

INTERNATIONALER MPS-TAG

AKTIONEN RUND UM DEN 15. MAI

MPS-Gesellschaften arbeiten weltweit zusammen und sind in einem europäischen bzw. internationalem Netzwerk organisiert. Diese Gemeinschaft hat im Jahr 2006 den internationalen MPS-Tag begründet und diesen für den 15. Mai festgelegt.

Seither laufen an diesem Tag weltweit verschiedene Aktivitäten mit dem Ziel, Aufmerksamkeit für MPS zu erreichen.

In Österreich führen wir seit 2007 verschiedenen Awareness-Aktionen durch.

In diesem Jahr versuchten

wir unser Glück einmal mehr in diversen Einkaufszentren verschiedener Städte in Oberösterreich, Niederösterreich, Kärnten und Wien. Wir bauten kleine Informationsstände auf und verteilten neben wunderschönen Rosen und Informationsflyern auch diverse kleine MPS-Werbeartikel (z.B. Kugelschreiber, Glückwunschkilletts, Marmaladeaufkleber) an die vorbeieilenden Menschen. Manch einer blieb interessiert stehen und erkundigte sich über das Schicksal unserer Kinder, aber auch über unsere Aktivitäten, Pläne und Projekte.

Ganz besonders beeindruckend verlief die Aktion im Foyer des AKH Wien, wo wir überdurchschnittlich vielen interessierten Menschen begegnet sind.



Familien Velich und Kardinal machen Öffentlichkeitsarbeit im AKH Wien

TAG DER SELBSTHILFE

WIENER RATHAUS / 24. NOVEMBER 2013



Vorstandsmitglied Saskia Etienne informierte beim Tag der Selbsthilfe über MPS

GESCHWISTERKINDERWOCHE

IM JULI 2013 | STERNHALERHOF



Die Geschwisterkinder übergeben ein selbstgemaltes MPS-Bild als Geschenk

Eine Woche der Superlative ist die MPS-Geschwisterkinderwoche, die mittlerweile traditionell geworden ist.

Hier stehen sie einmal im Jahr tatsächlich im Mittelpunkt und im Vordergrund - und nicht im Schatten ihrer kranken Geschwister. Diese Tage gehören ihnen und ihren Freunden, die dasselbe Schicksal haben. In dieser Woche haben sie Zeit für sich selbst, für ihre eigenen Wünsche und Bedürfnisse. Sie haben Spaß miteinander und müssen ausnahmsweise nicht auf die Bedürfnisse ihrer kranken

Geschwister Rücksicht nehmen. Unsere Kinder lieben diese Woche über alles! Unterbringung, liebevolle und professionelle Begleitung werden vom Team des Sterntalerhofs garantiert.

MPS-ERWACHSENENTREFFEN

IM OKTOBER 2013 | HAUS IM ENNSTAL



Acht erwachsene MPS-Patienten verbrachten ein gemeinsames Wochenende

Lange erseht und endlich verwirklicht: erstes MPS-Erwachsenentreffen!

Irgendwie wollte es einfach nie gelingen, zu wenig Zeit, zu wenig Geld... Aber diesmal hat es geklappt und wir konnten unsere wenigen erwachsenen MPS-Patienten zu einem gemeinsamen Wochenende einladen. Wir wohnten in einem recht urigen, aber wunderschön restaurierten Bergbauernhof und verbrachten eine tolle gemeinsame Zeit.

Es war für alle und für alles Platz: ernste Gespräche, eine Menge Spaß und lustige gemeinsame

Aktivitäten wie Bogenschießen und eine Fahrt auf den Dachstein. Die Zeit verging sehr schnell und der Ruf nach Wiederholung ist unüberhörbar.

WORLD ORPHAN DRUG CONGRESS

14.-15. NOVEMBER 2013, GENÈVE

Im November 2013 durfte ich in doppelter Funktion als Patientenvertreterin für unseren Dachverband, die Pro Rare Austria, und als Vorsitzende der MPS-Gesellschaft am Weltkongress für "Orphan Drugs" in Genf teilnehmen.

(Orphan Drugs sind Arzneimittel, die für die Behandlung von seltenen Erkrankungen eingesetzt werden.)

Ich freute mich darauf, viel Neues zu lernen, was angesichts des sehr vielfältigen Programms auch tatsächlich der Fall war. Was ich dort erlebte, waren zwei äußerst intensive Tage mit einer Vielzahl von interessanten Vorträgen, immer wieder gemischt mit spannenden Podiumsdiskussionen.

Beide Kongresstage begannen mit einer großen gemeinsamen Sitzung für alle: Dabei ging es z.B. um Fragestellungen angesichts einer zunehmenden Entwicklung von neuen Medikamenten, wie etwa die Vereinigung von Bemühungen, klinische Entwicklungen zu optimieren und eine harmonische und beschleunigte Marktzulassung anzustreben; um den Imperativ der Zusammenarbeit, denn Partnerschaften von Akteuren sind wesentlich, um den Prozess der Medikamentenentwicklung zu beschleunigen; um die Komplexität der Beforschung von SE; in Form einer Podiumsdiskussion - an der übrigens auch Dr. Robert Sauermann vom österreichischen

Hauptverband der Sozialversicherungen teilnahm, wurde die Bedeutung von „Wert“ eines Medikaments aus der Perspektive der Zahlenden beleuchtet.

Die Themen Marktzulassung, Preisgestaltung und Rückerstattung wurden intensiv diskutiert, allerdings waren die Meinungen dazu naturgemäß sehr unterschiedlich, was einmal sogar in einer Debatte über Preis und Wert endete - und der Wert eines Medikamentes wird je nach Betrachter (Patient, Pharmafirma, Krankenkasse) sehr unterschiedlich gesehen!

Die Sitzungen wurden dann jeweils in zwei parallele Veranstaltungen geteilt und es fiel mir zeitweise schwer mich zu entscheiden, welche Vorträge ich besuchen sollte, weil ich so vieles interessant fand.

Egal ob es um die Optimierung oder Realisierung von klinischen Versuchen für SE ging, um Richtlinien, rechtliche Rahmenbedingungen, die Rolle von Patientenorganisationen bei der Finanzierung von Forschung und Medikamentenentwicklung, Patientenregister für SE oder die Evaluation von Patientenbedürfnissen und das Anbieten von patientenzentriertem Service zur Erleichterung der Patientenaufnahme und Teilnahme an klinischen Studien - alles war spannend.

Ségolène Aymé, möglicherweise manchen bekannt als Gründerin

von Orphanet oder Vorstand des EU-Expertengremiums für SE oder Projektleiterin von IRDiRC, berichtete von den EU-Aktivitäten auf dem Gebiet der SE, von der Umsetzung Nationaler Aktionspläne in den einzelnen Ländern, nationalen Rationalisierungsprozessen und Entscheidungen zur Kostenerstattung.

Besonders bemerkenswert ist, dass sie unumstrittene Siegerin bei der Verleihung des ROAR AWARDS in der Kategorie „European Leadership“ wurde.

ROAR Awards sind Preise, die während des Kongresses in verschiedenen Kategorien für „Rare-Orphan Advocacy and Research“ verliehen werden. Sie wurden z.B. für das beste europäische Marktzulassungsprogramm, die beste Biotech Pipeline und die beste Pharma Pipeline vergeben.

Etwa 70% der Kongressteilnehmer waren Vertreter der Pharmaindustrie, der Rest kam wie ich v.a. aus Dachverbänden für SE bzw. aus einzelnen Selbsthilfevereinen.

Für uns Patientenvertreter hatte man im großen Ausstellungsraum, in dem Pharmafirmen ihre Produkte, Ideen und Pipelines präsentierten, erstmals eine eigene Sektion gestaltet. In dieser „Allianzzone für SE“ konnten wir einerseits Poster und Informationsmaterial präsentieren, andererseits trafen wir uns dort in den Pausen, um uns persönlich kennen zu lernen und unsere Erfahrungen in den jeweiligen Ländern auszutauschen.



KONGRESS FÜR SELTENE ERKRANKUNGEN

27.-28. SEPTEMBER, INNSBRUCK

Der 4. Österreichische Kongress für SE fand in Innsbruck statt und wurde im Rahmen der jährlichen Kinderärztagung organisiert. Unsere Vorsitzende war mit dem gesamten Vorstand der Pro Rare Austria angereist und konnte im Vorfeld mit Vorschlägen zur Programmgestaltung mitwirken.

Es gab eine breite Auswahl an Themen, die sowohl Fragen aus der Kinderheilkunde als auch ganz allgemeine Problemstellungen wie Diagnostik und Aufbau von Referenznetzwerken im Bereich der SE umfasste. Dr. Florian Lagler erklärte wie langwierig der Weg zum Medikament bei Orphan Drugs ist, ein Vortrag, den wir auch schon bei einer unserer MPS-Konferenzen hören durften. Interessant waren auch die Ausführungen zur Unterstützungs- und Erstattungspraxis aus Sicht der Sozialversicherungen und die Herausforderungen für Pflegeberufe im Zusammenhang mit SE. Edith Grünseis erteilte großen Applaus für ihren Vortrag über

den Club Mobil, mit welchem sie besonders Menschen mit Mobilitätseinschränkungen tatkräftig unterstützt. Auch Vertreter diverser Selbsthilfevereine hielten Vorträge über ihre Arbeit und auch die beiden Dachverbände für SE aus Deutschland und der Schweiz gaben uns einen Einblick in ihre Aufgaben. Am Ende wurde der medizinische Beirat der PRA offiziell vorgestellt - darunter etliche uns in MPS-Kreisen sehr bekannte Gesichter:



Daniela Karall, Kaan Boztug, Till Voigtländer, Susanne Kircher, Helmut Hintner, Vassiliki Konstantopoulou, Johannes Zschocke
Foto: Rainer Riedl



Vorstand Pro Rare Austria und Vertreterinnen Pro Raris (CH) und ACHSE (D) Foto: PRA



EXPERTENGRUPPE DES BMG FÜR SE

LAUFEND | NAPSE

Auch Selbsthilfevereine waren in der Expertengruppe des Bundesministeriums für Gesundheit für seltene Erkrankungen vertreten: MPS, Debra und Lungenhochdruck.

Unsere Aufgabe war es, das BMG sowie die NKSE (Nationale Koordinationsstelle für SE) bei ihren Arbeiten im Hinblick auf die Erstellung und Umsetzung eines Nationalen Aktionsplanes für seltene Erkrankungen (NAPse) beratend zu unterstützen.

Der NAPse wurde mit Ende 2013 fast fertiggestellt.



Dr. Magdalena Arrouas, Dr. Hemma Bauer, Univ.-Prof. Dr. Brigitte Blöchl-Daum, KR Gerald Fischer, Univ.-Prof. Dr. Helmut Hintner, Dr. Norbert Jachimowicz, OÄ ao. Univ.-Prof. Dr. Daniela Karall, Priv.-Doz. Dr. Franco Laccone, Mag. Sophie Langer, o. Univ.-Prof. Dr. Gerhard Luf, Dr. Andreas Mischak, Dr. Silke Näglein, Dr. Otto Rafetseder, Dr. Rainer Riedl, Dr. Martina Schmidt, OA Dr. Rudolf Schwarz, Priv.-Doz. Dr. Till Voigtländer, Erwin Wechselberger, Dr. Christina Wehringer, Michaela Weigl, Univ.-Prof. DDr. Johannes Zschocke

FOKUSGRUPPE PATIENTENVERTRETER

7. NOVEMBER 2013 / GESUNDHEITSMINISTERIUM



Fokusgruppe PatientenvertreterInnen

Im Auftrag des Bundesministeriums für Gesundheit (BMG) führte das Frauengesundheitszentrum Graz von August 2013 bis März 2014 ein Pilotprojekt zum Thema „Health Literacy Erhöhen - Capacity Building bei Vertreterinnen von Patientinnen und Konsumentinnen von Gesundheitsleistungen“ durch.

Der European Health Literacy Survey zeigt, dass die Gesundheitskompetenz der österreichischen Bevölkerung im Ländervergleich eher gering ist. Das BMG hat deshalb seine Aktivitäten im Bereich Health Literacy verstärkt, indem es z.B. Health Literacy in die Rahmengesundheitsziele aufgenommen hat.

Zielgruppen des Projekts waren PatientInnen VertreterInnen, die in Beiräten, Arbeitsgruppen und Gremien des BMG mitarbeiten, sowie LeiterInnen von Arbeitsgruppen und Gremien des BMG, in denen PatientInnen VertreterInnen mitarbeiten.

Zu den Zielen gehörten u.a. die Erhebung zu den Erfahrungen, die PatientInnen VertreterInnen in den Arbeitsgruppen gemacht haben sowie zu den Kompetenzen, die sie in den Arbeitsgruppen erworben haben und zukünftig für erfor-

derlich halten, um die Anliegen kompetent und wirksam zu vertreten. Ebenso war die Ermittlung von Voraussetzungen, um VertreterInnen von PatientInnen im Gesundheitswesen zu beteiligen, Thema. Daran anschließend folgte die Entwicklung und Erprobung eines Fortbildungscurriculums unter Beteiligung von PatientInnen VertreterInnen und damit eine Erhöhung der persönlichen Gesundheitskompetenz der PatientInnen VertreterInnen und deren Fähigkeiten, die Interessen der PatientInnen in den Arbeitsgruppen zu vertreten.

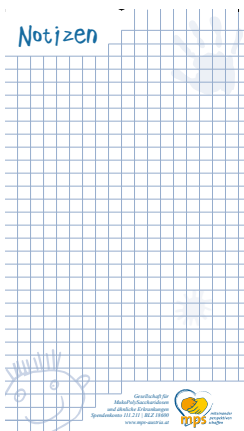
Michaela Weigl war eine von acht Teilnehmern in der Fokusgruppe, deren Ziel es war, eine Ist-Stand-Analyse durchzuführen, auf welche aufbauend die Entwicklung einer möglichst effizienten Fortbildung folgte.

WERBEMATERIALIEN NEU

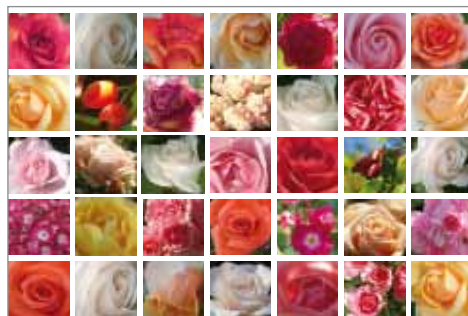
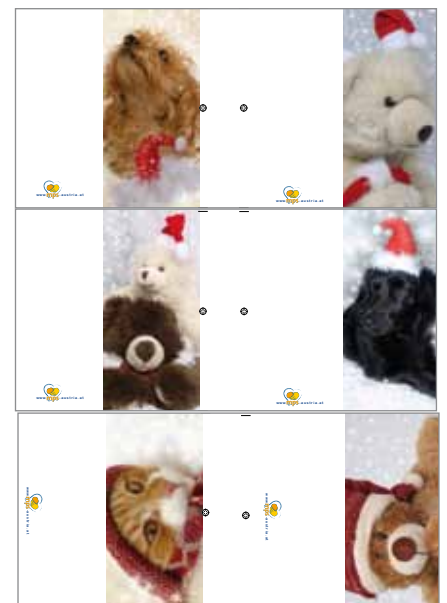
FOTOS UND ENTWÜRFE: MICHAELA WEIGL

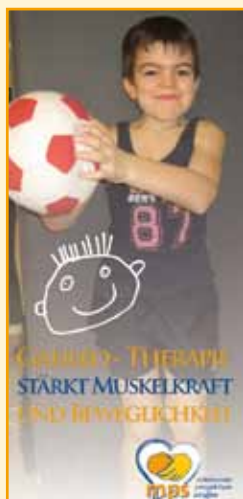


Im Rahmen der Therapiewoche wurden alle Teilnehmer mit neuen T-Shirts und Taschen ausgerüstet.



Im Laufe des Jahres entstanden die hier abgebildeten Eigenproduktionen: Glückwunschkarten, Leszeichen, Geschenksanhänger, Block, Postkartenkalender





Gestaltung Publikationen: Michaela Weigl

HOMEPAGE UND FACEBOOK

REGELMÄSSIGE WARTUNG UND AUSBAU

Die regelmäßige Aktualisierung von MPS-Homepage und MPS auf Facebook ist eine recht wichtige, wenn auch angesichts akuten Zeitmangels nicht ganz leichte Aufgabe.

Das gesamte Management der Facebook-Seite hat Anna Prähofer übernommen. Sie schafft es auch, immer up to date zu sein, Veranstaltungen zu posten, besondere Highlights mit Fotos zu dokumentieren, Interessierten Auskunft zu geben und eine stattliche Anzahl von Personen damit zu erreichen.

Auf diese Weise hat diese Seite eher die Funktion, das „Tagesgeschehen“ zu dokumentieren und Menschen für bestimmte Aktionen schnell zu erreichen, wohingegen unsere Hauptseite eher der allgemeinen Information dient. Hier findet man alle tiefergehenden Infos, sowohl bezüglich der Krankheit, als auch zum Verein, zur Forschung, zu unseren Publikationen und zum Spenden. Etliche Fotoalben und ein MPS-Shop sind ebenso hier zu finden.

Wir sind noch auf der Suche nach Sponsoren, um moderne Tools - wie z.B. einen „Sofort-Spenden-Button“ auf unserer Homepage installieren zu können.

The screenshot displays the homepage of the 'Gesellschaft für MukoPolySaccharidosen' (MPS-Gesellschaft). The main navigation bar includes links for 'MPS-Gesellschaft', 'MPS-Shop', 'MPS-Kalender', 'MPS-Falter', 'MPS-Forschung', 'MPS-Links', 'MPS-Spenden', 'MPS-Danke', 'MPS-Presse', 'MPS-Kontakt', 'MPS-Sitemap', and 'MPS-Home'. The 'Formen der MPS' section lists various types of MPS (MPS I, II, III, IV, VI, VII, etc.) and their associated symptoms. The 'MPS-Sommertagung 2013' section features a grid of photos from the event. The 'MPS-Falter' section shows a collection of colorful brochures for different MPS types, each featuring a child's face. The 'MPS-Forschung' section provides information about ongoing clinical studies and the latest research in the field.

The screenshot shows the 'MPS-Shop' section of the website. It features a variety of products for sale, including books, brochures, and a 'Spenden-Button' (Donate Button). The products are displayed in a grid format, with each item having a title, a price, and a 'Buy' button. The 'Spenden-Button' is prominently displayed at the top of the shop section. Below the product grid, there is a section for 'Laufende klinische Studien, die Patienten aufnehmen' (Ongoing clinical studies that accept patients), which lists several studies and provides contact information for the Principal Investigator.

Gestaltung Homepage: Michaela Weigl | Gestaltung Facebook: Anna Prähofer

Endlich einen Meter groß

Enzymersatztherapie in London ließ 19-jährige Finklhamerin über sich hinauswachsen

Von Michaela Eichbauer

Die Strecke Finklhām – London kennt die 19-jährige Maria bereits besser als ihre Westentasche. Denn seit 16. Oktober 2011 pendelt sie gemeinsam mit ihrer Mutter oder einer anderen Begleitperson zwischen der oberösterreichischen Gemeinde und der englischen Hauptstadt hin und her. Der Grund: Maria hat Mukopolysaccharidose (MPS) – eine angeborene Stoffwechselerkrankung (siehe Stichwort) –, mit der sie von klein auf tapfer umgeht und auch schon mehrere komplizierte Eingriffe – 2010 konnte sie mit einer transkatheterischen Halbwertschleifeoperation eine Querschnittlähmung – entgegen – gut überstanden hat. Derzeit ist sie eine von 163 Patienten weltweit, die an der Marfan-Syndrom-Familie BioMarin, bei der ein neues Medikament vor der Markteinführung getestet wird, teilnehmen. Einmal pro Woche bekommt sie im Royal Hospital in London eine Enzymersatztherapie, die ihr Leben ein wenig erleichtert. In der Doppelblind-Studie wurde die junge Österreicherin, weil sie u. a. in sechs Minuten keine 25 Meter zu Fuß zurücklegen konnte.

Bald war klar, dass Maria kein Placcho bekommt

Obwohl Maria nicht wusste, ob sie das Enzym oder doch nur ein Placcho bekommt, war ihr spätestens nach der sechsten Infusion klar, dass sie das Medikament erhält. Denn da reagiert sie erstmals mit einem heftigen Schüttelfrost, der sogar ihren Bauch erzittern ließ, wie es die 19-Jährige selbst schmerzhaft formuliert. Demmal war nicht ihre Mutter, sondern



Während der Infusion wird Maria von Keith Hunt massiert, damit sich ihr Handschellenbefehl nicht zu unangenehm macht.

Ihre drei Jahre ältere Schwester Anna als Begleitung mit nach London geriet, die aufgrund zu Hause – bei ihren Eltern, den jüngeren Brüdern Johannes und Michael – unsso größer, Maria wurde schlechter, sie hat die Infusion aber nach einer Pause wieder

ganz gut vertragen. „Wir sind nach London gefahren in der Hoffnung, dass sich der Zustand von Maria stabilisiert und nicht verschlechtert, dass es ihr heute sogar viel besser geht, freier umher“, schildert Mutter Maria Weigl im VOLKSBLATT-Gezähl. Sie hat viel mehr Kraft und Energie und ist nicht so müde. Die Lungenfunktion hat sich verbessert, sie hört mehr und ihr Gang ist viel aufrechter. Aber am meisten stolz ist Maria darauf, dass sie endlich einen Meter groß ist. Sie ist seit Beginn der Therapie um ganze drei Zentimeter gewachsen.“

Testergebnisse sind viel versprechend

Auch die Tests – in regelmäßigen Abständen wird überprüft, wie weit die Patienten innerhalb von sechs Minuten gehen können und wie viele Stufen sie in drei Minuten schaffen – sind viel versprechend. Schon beim ersten Test hat Maria zur Überraschung aller 96 der 111 Studien geschaff – zwar mit einem Puls von fast 180 und mit längerer Zunge, aber bereits da war ihr klar, dass ihr das Treppenhaus bald zu klein sein wird. Schon nach drei Monaten war sie nach zwei Minuten 22 Sekunden am Platz angelangt. Heute wird nur noch gemessen, wie rasch die 19-Jährige, die nur 25 Kilo wiegt, die Stufen hin- und hersteigt.

Eine zehnjährige Pause vergangene Weihnachten hat ihr aber nicht weiter aufgezogen, dass sie ohne Infusion viel kraftloser ist. „Uns ist klar, dass Maria die Therapie ein Leben lang benötigt“, sagt ihre Mutter, die der Gesellschaft für Mukopolysaccharidosen in Österreich vorsteht.

Von Flug zu Flug immer wieder ein Umsteiger

Die beiden haben sich mittlerweile zu richtigen Vielfliegern entwickelt. Wenn es gut geht, dann kann die Anreise nach London mittlerweile via Flug Hötting-Frankfurt-London in sieben und die Rückreise frägt in acht Stunden bewältigt werden. Doch da erleben Mutter und Tochter schon so manches Abenteuer. Das extremste war wohl ein Rückflug von Frankfurt nach Linz, der wegen schlechteren keine Landung in Hötting, Wien oder Salzburg zuließ, so dass die Maschine wieder nach Frankfurt zurück dirigiert werden musste. Nach einer Nacht im Hotel probierten es die beiden aufs Neue.



Maria mit ihrer Schwester Anna vor der Tower-Brücke.

Nach der Therapie ist Sightseeing angesagt

Donnerstag ist Maria in der Klinik. Um 9 Uhr starten die Vorbereitungen für die Infusion, die vier Stunden in ihren zarten Körper hineinfließt. Ab 16 Uhr haben die beiden dann Freizeit und die Kunden jedes Mal wieder ein Stück London. Maria, die die Handschellen mit Anzei-



Maria mit einem Wachposten der königlichen Garde.

nung absichert hat und hofft, bald ihre Therapie in Mainz fortsetzen zu können, liest aber auch das Musical. Im Flugzeug und im Krankenhaus verschlingt sie ein Buch nach dem anderen, so dass sie bald eine Bibliothek vor allem mit Herz-Schmerz-Geschichten zu Hause hat. Maria wäre von der Anreise her viel praktischer, ein Tag mehr in Finklhām möglich. Und auch die Chance, dass Maria einen 20-Stunden-Job im Angriff nehmen könnte. Bei einem Praktikum in Weis konnte sie ihr Wissen schon sehr gut unter Beweis stellen.

Stichwort

MPS Mukopolysaccharidose (MPS) ist eine angeborene Stoffwechselerkrankung, die von gesunden Eltern an ihre Kinder vererbt werden kann. Durch einen Gendefekt fehlen Enzyme, die für den Abbau bestimmter Stoffwechselprodukte zuständig sind. Die Substanzen setzen sich in Organen, Knochen oder auch im Gehirn ab und verursachen schwere Schäden. Derzeit gibt es elf verschiedene Formen von MPS, für drei gibt es Enzymersatztherapien, die den Verlauf der Erkrankung aufhalten bzw. maßgeblich zur Verbesserung der Lebensqualität beitragen können. Ein Beispiel für Patienten mit der Diagnose MPS IVA befindet sich gerade im Test.

6 · FEBRUAR 2013

EINE THEMENZEITUNG VON MEDIAPLANET

INSPIRATION

Oft werde ich angestarrt, als ob ich ein Alien wäre, dabei bin ich eigentlich ganz normal. Abgesehen davon, dass ich nur einen Meter groß bin, Skelettdeformationen habe, Hörgeräte trage, keine Kraft habe und einen Rollstuhl benötige...

Leben mit einer Seltenen Krankheit

EINBLICKE

So hat Gott mich ins Leben gestellt, ich kenne mich nicht anders. Bestimmt wäre anders als einfacher, aber ich bin trotz all meiner Handicaps ein fröhlicher Mensch und man sagt mir nach, dass niemand so lachen kann wie ich.

Ich habe Träume wie andere Jugendliche auch, beispielsweise möchte ich den Führerschein machen. Das Problem dabei ist nur, dass – egal was ich brauche – die Kosten immer gleich auf ein Vielfaches explodieren, weil ich nicht der Norm entspreche. Manchmal kaufen wir so ein: „Passt perfekt, wenn wir runderherum alles abschneiden.“ Aber oft brauche ich teure Maßanfertigungen, das ist sehr frustrierend. Der Umbau eines eigenen Autos würde gar 50.000€ kosten! So gesehen würde mir ein Lottogewinn das Leben enorm erleichtern.

Leicht hatte ich es nie...

Die Schule war immer wieder geprägt von Unverständnis und damit oft ein totaler Kampf für mich. Ich erinnere mich noch an das Gefühl, als ich im Gymnasium von einem Jungen mit „sch...Behinderte“ begrüßt wurde. Die vierte Klasse in einer Schule für

PROFIL

MARIA PRÄHOFER

■ ist 19 Jahre alt, hat fünf Geschwister, fotografiert und liest gern, liebt ihre Haustiere und hat MukoPolySaccharidose IVA. Sie lebt in Finklhām (OO) und pendelt jede Woche nach London. Dort wird eine neue Therapie getestet.

Gehörbehinderte war herrlich, ich bin liebevoll aufgenommen worden und fühle mich – trotz MPS – sehr wohl. Darauf folgten wieder drei schreckliche Jahre in einer HAK, wo mich meine Mitschüler völlig ignorierten. Das war schlimm und schwer zu ertragen.

Operationen an der Tagesordnung

Im letzten Halbjahr ging ich nur mehr selten zur Schule, denn aufgrund von zwei gekippten Halswirbeln stand ich plötzlich kurz vor einer totalen Querschnittlähmung. Und wieder einmal musste ich mich operieren lassen. Meine siebte OP! Dermal eine transorale Halswirbelsäulen-OP. Das Risiko war hoch, aber ich konnte nur gewinnen, auch wenn ich sterben würde. Doch alles ging gut. Nach über drei Wochen Intensivstation war ich über den Berg und im Herbst ging ich wieder in die Schule. Und siehe da, es ging auch anders! In der HAS fand ich sofort Freunde, auch meine beste Freundin Bea.

Nach vorne blicken...

Vor zwei Jahren schloss ich die Schule mit Auszeichnung ab und würde nun gern arbeiten gehen, aber im Moment hat meine Therapie in London absoluten Vorrang. Diese große Chance kam 15 Jahre nach meiner Diagnose! Der Aufwand von drei Tagen wöchentlich ist zwar enorm, aber dank meiner tollen Familie ist immer alles irgendwie möglich. Darüber bin ich sehr froh und dankbar.

MARIA PRÄHOFER

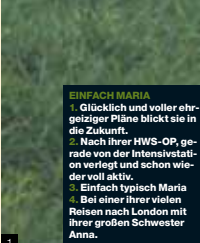
redaktion.at@mediaplanet.com



2



1



1

EINFACH MARIA

1. **Glücklich und voller ehrgeiziger Pläne blickt sie in die Zukunft.**
2. **Nach ihrer HWS-OP, gerade von der Intensivstation verlegt und schon wieder voll aktiv.**
3. **Einfach typisch Maria**
4. **Bei einer ihrer vielen Reisen nach London mit ihrer großen Schwester Anna.**

FOTOS: ZVG



1

1

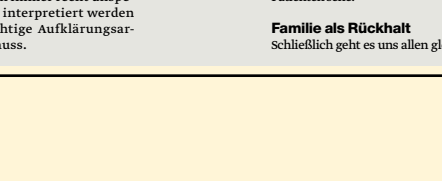
1

1

1

1

1



Erfahrung und Engagement

Die Tatsache, dass ich Wissen und jahrelange Erfahrung im Umgang mit MPS weitergeben möchte, um anderen Familien zu helfen, motiviert mich seit über 15 Jahren für meine Arbeit als Vorsitzende der österreichischen Gesellschaft für MukoPolySaccharidosen. Maria war sehr stolz, als ich 2012 mit dem internationalen „Life for MPS Award“ ausgezeichnet wurde und ist froh, dass ich nicht in der Ecke sitze und weine, sondern ihre schwere Krankheit als Auftrag und Berufung für ein „neues Leben“ im Dienste aller MPS-Patienten sehe.

Familie als Rückhalt

Schließlich geht es uns allen gleich. MPS ist in der

129

DIVERSE WEIHNACHTSMÄRKTE

VORBEREITUNGEN, BASTELARBEITEN, STÄNDE



SPENDENSPIEGEL 2013

Mittelherkunft 2013		
I. Spenden	a) ungewidmete Spenden	€ 358.245,34
	b) gewidmete Spenden	€ 21.733,15
II. Mitgliedsbeiträge		€ 1.552,00
III. Betriebliche Einnahmen	a) betriebliche Einnahmen aus öffentlichen Mitteln	€ 0,00
	b) sonstige betriebliche Einnahmen	€ 0,00
IV. Subventionen und Zuschüsse der öffentlichen Hand		€ 200,00
V. Sonstige Einnahmen	a) Vermögensverwaltung	€ 1.989,79
	b) sonstige andere Einnahmen sofern nicht unter Punkt I bis IV festgehalten	€ 0,00
VI. Auflösung von Rücklagen und Verwendung von zweckgewidmeten Mitteln		€ 0,00

Mittelverwendung 2013		
I.	Leistungen für die statutarisch festgelegten Zwecke	€ 346.763,32
II.	Spendenwerbung	€ 56.153,24
III.	Verwaltungsaufwand	€ 8.179,48
IV.	Noch nicht verbrauchte zweckgewidmete Mittel	€ 0,00
V.	Auflösung von Rücklagen	€ -27.375,76

Der Finanzbericht 2013 zeigt ganz klar, dass die Gesellschaft für MukoPolySaccharidosen im Jahr 2013 gut gewirtschaftet hat. Besonders erfreulich ist, dass wir aufgrund unserer Spendeneinnahmen unsere vorrangigen Vereinsziele erfüllen konnten.

Über sämtliche Spendeneinnahmen und deren Verwendung führen wir genauestens Buch. Unsere Eingaben-Ausgaben-Rechnung sowie die gesamte Buchhaltung und die zweckgerichtete Verwendung von Spendengeldern wird vom Rechnungsprüfer kontrolliert. Die Prüfung zur Bestätigung des Vorliegens der Voraussetzungen für die Spendenabsetzbarkeit (ab 2006) und die Prüfung der Kriterien für die Vergabe des Spendengütesiegels durch die Kammer der Wirtschaftstreuhänder (ab 2008) wurden von der unabhängigen Wirtschaftsprüfungskanzlei Holzinger & Partner durchgeführt.

Die MPS-Gesellschaft verwendet die Spenden entsprechend der Zweckwidmung der/des Spenders, bei freier Zweckwidmung fließt der Betrag in eines unserer laufenden Spendenprojekte.

Verantwortlich für Spendenverwendung, Spendenwerbung sowie für den Datenschutz ist die Vorsitzende, Frau Michaela Weigl, gemeinsam mit den anderen Mitgliedern des Vereinsvorstands. (siehe Organigramm auf Seite 4)

MUKOPOLYSACCHARIDOSE -

WAS IST DAS EIGENTLICH?

Unter den MukoPolySaccharidosen (kurz MPS) versteht man eine ganze Gruppe von Erkrankungen, welche alle im Stoffwechsel der MukoPolySaccharide eine Störung zeigen.

MukoPolySaccharide sind lange, auch verzweigte, Zuckerketten („Polysaccharide“), welche sich immer aus den gleichen Grundbausteinen ableiten lassen: es sind dies abgewandelte Formen einer Glukose und einer Galaktose. Diese Ketten findet man überall im Körper, wo sie für die Festigkeit der Gewebe, die Hülle oder Festigkeit von Organen, den Wassergehalt des Körpers, das Zusammenspiel der Zellen untereinander und vieles andere mehr verantwortlich sind. Ihr teilweise schleimiger Charakter und die Möglichkeit, sie mit spezifischen Färbungen für Schleimsubstanzen sichtbar zu machen, bedingt den Zusatznamen „Muco-“ für Mucor (= Schleim).

Bei allen Mukopolysaccharidosen ist der Aufbau dieser Zucker unbeeinträchtigt, der Abbau jedoch fehlerhaft. Für den Abbau müssen Kettenstücke in die Zellen transportiert werden, wo sie in den Lysosomen, kleinen Zellorganellen mit „Verdauungsfunktion“, mit Hilfe von Enzymen zerlegt und abgebaut werden. Nach heutigem Wissenstand sind dafür 11 Enzyme notwendig, welche jeweils nacheinander die Zuckerketten verkleinern, bis schließlich einfachste Bestandteile übrigbleiben, welche ausgeschieden werden, oder vom Körper wieder verwertet werden können. Bei allen MPS-Patienten fehlt nur eines dieser Enzyme, sodass der weitere Abbau blockiert ist und unverdaute Reste von Material in den Lysosomen solange angehäuft werden, bis die Zellen daran zu Grunde gehen und die Organe ihre Funktion einbüßen. Da MukoPolySaccharide überall im Körper vorkommen, sind die Folgen einer solchen Störung in allen Organen nachweisbar.

MukoPolySaccharidosen werden durch eine genetische Veränderung in den Chromosomen von gesunden Überträgern an die Kinder weitervererbt. Nur wenn beide Elternteile denselben Defekt für dasselbe Enzym haben und beide zur selben Zeit mit ihren Genen an ein Kind weitergeben, dann wird ein Kind an MPS erkranken. Nicht umsonst spricht man von einer „Laune der Natur“, die völlig überraschend großes Leid in eine Familie bringt. Haben Eltern fehlerhafte Gene für unterschiedliche Enzyme oder wird nur ein krankes Gen weitergegeben, dann sind die Kinder ebenso gesund wie ihre Eltern auch. Es besteht jedoch ein gewisses Risiko, dass sie selbst einmal MPS-Kinder bekommen werden, wenn der Partner zufällig denselben Gendefekt hat. Jeder Mensch ist Träger einer Zahl von Gendefekten, doch ist nicht vorhersehbar, welche das sind. Deshalb passiert es für Familien sehr oft völlig überraschend, dass ihr Kind an dieser Erkrankung leidet. Es muss jedoch angemerkt werden, dass in einer Familie immer wieder auch mehrere Kinder mit MPS geboren werden, zumal die Diagnose beim ersten kranken Kind oft

sehr spät gestellt wird und dadurch keine rechtzeitige genetische Beratung erfolgt.

Für die 11 bisher bekannten Enzyme gibt es 11 verschiedene Genorte, die dafür verantwortlich sind. Bei 10 MPS-Typen sind es immer beide Eltern, die die Krankheit weitergeben, nur bei der MPS Typ II, dem Morbus Hunter, sind es die Mütter, die den Defekt an ihre Söhne weitergeben können. Die Gendefekte können sich unterschiedlich stark auswirken, es gibt Patienten, die haben noch geringe Restfunktionen des jeweiligen Enzyms, sodass die Symptome etwas abgeschwächt auftreten können. Andere haben jedoch keinerlei Restaktivität des betreffenden Enzyms mehr, sodass Patienten schon sehr früh Symptome zeigen und bald versterben. Am ehesten werden jene Kinder diagnostiziert, die das Vollbild der Erkrankung zeigen, mildere Verlaufsformen werden kaum erkannt, es ist daher von einer höheren Zahl Erkrankter als den uns bekannten über 100 Patienten in Österreich auszugehen.

Da die Zuckerketten im Körper in den einzelnen Organen etwas unterschiedlich zusammengesetzt sind und sich die genetischen Defekte an den verschiedenen Enzymen im Abbau an jeweils anderen Stellen auswirken, sind die klinischen Symptome sehr vielfältig, was die Diagnose sehr schwierig macht.

Da sich die Kinder in den allerersten Lebensmonaten unauffällig entwickeln, bedarf es der Erfahrung eines besonders geschulten Arztes, um die frühen Symptome, wie großer Kopf bei verlangsamter Entwicklung, Leisten- und Nabelbrüche, häufige Infektionen der Atemwege oder Mittelohrentzündungen richtig zu deuten. Immer wieder dauert es Jahre, bis Patienten nach unzähligen Arztbesuchen die richtige Diagnose bekommen.

- Eine Gruppe der Patienten zeigt die typische Speicherung in allen Organen mit stark vergrößerter Leber und Milz, Herzwandverdickung und verdickter Haut und Schleimhaut.
- Eine zweite Gruppe fällt durch stark verformte Knochen, Kleinwuchs, schlaffe Sehnen und Bänder auf.
- Eine dritte Gruppe hingegen zeigt kaum äußere körperliche Veränderungen, doch ist das Verhalten typisch. Sie sind sehr unruhig, rastlos, fast aggressiv, können kaum sprechen und verlernen sukzessive alles an Fähigkeiten, welche sie bereits erworben hatten. Sie werden später zunehmend apathischer, bis sie schließlich vollkommen bewegungsunfähig sind. Die meisten Fehldiagnosen sind in dieser letzten Gruppe zu vermuten.

ao.Univ.Prof.Dr.Dr.Susanne Gerit Kircher, MBA |
Institut für Medizinische Chemie Wien

