

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

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

Titelbild: Teilnehmer der Therapiewoche 2014



Inhalt

Organigramm und Ziele	4
Grundsatzklärung	5
Tätigkeitsbericht Kurzfassung	6
Was war los in diesem Jahr?	8
Marsch der seltenen Erkrankungen	10
Neue Mitgliedschaft bei Vergissmeinnicht.at	12
Stand der Therapie 2014	13
MPS-Therapiewoche	14
Internationaler MPS-Tag	19
MPS-Geschwisterkinderwoche	20
MPS-Erwachsenentreffen	21
Werbematerial	22
Publikationen	24
Pressespiegel	25
Weihnachtsaktionen	26
Spendenspiegel	27
Was ist MPS?	28

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

MPS-Botschafter



WOLFGANG BÖCK

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 2014 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 Wirtschaftstreuhandler und wurden mit dem „Österreichischen Spendengütesiegel“ ausgezeichnet. *)

Jeder Weg, auch der schwerste, beginnt mit einem ersten Schritt. Auch 2014 sind wir - unterstützt von unseren Spendern - 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 Stück weit 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 Wirtschaftstreuhandler 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.

Teilnahmen an:

- MPS-Tagungen (z.B. Deutschland, Ungarn)
- MPS-Weltkongress in Brasilien mit Vorsitz im Familienprogramm
- Kongress Politische Kindermedizin in Salzburg
- Internationale MPS-Treffen
- Expertentreffen zum Thema Heimtherapie in Frankfurt
- BKMF-Treffen
- Sitzungen Vergissmeinnicht.at
- Marsch für SE
- Benefizveranstaltungen für MPS (z.B. Motorradweihe Gerasdorf, Golfturnier Himberg)
- Begräbnissen

Organisation und Durchführung:

- Aktionen zum internationalen MPS-Tag
- MPS-Familientreffen zum internationalen MPS-Tag
- Stand auf der Messe Integra
- Vorstandstreffen
- MPS-Therapiewoche Wagrain
- Organisation von Therapieaufenthalten für MPS-Patienten
- MPS-Erwachsenentreffen
- MPS-Geschwisterkinderwoche
- Hotelsuche für Veranstaltungen
- Weihnachtsaktion in Einkaufszentren

Sitzungen / Besprechungen / Treffen:

- MPS-Vorstandsklausur
- BKMF-Vorstandssitzung
- Treffen mit Ärzten, Wissenschaftlern, Pharmafirmen, Prominenten und Serviceclubs
- Vorstandssitzungen Pro Rare Austria
- Expertentreffen für SE
- Internationales MPS-Netzwerktreffen
- Besichtigung „Buntglasfenster“ - neues Projekt von Peter Kai

Publikationen:

- Aktualisierung Pressemappe
- Konzeption und Versand von Spendenmailings und Dankbriefen
- MPS-Falter Ausgabe 2014
- Aktualisierung der Homepage
- Erstellung Foto-DVD
- Erstellen von Präsentationen für Messen und Vorträge
- Begleitung von Projektarbeiten

Öffentlichkeitsarbeit / Medien:

- Presseaussendungen
- Spendenmailings
- Aktionen zum int. MPS-Tag

- Pflanzaktion Vergissmeinnicht.at
- Verteilung von Infomaterial
- Verteilung von MPS-Artikeln
- Ausstellungen bei Messen, Tagungen, Selbsthilfetagen
- Marsch der SE
- Film für Lyoness TV
- Film für vielgesundheit.at

Betreuung von MPS-Familien:

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

Sonstiges:

- Ausschreibung, Bewerbung und Verkauf von Weihnachtsbilletts
- Stand auf mehreren Weihnachtsmärkten mit eigenen Produkten
- Entwurf eigener Billetts / Kalender / Block / Lesezeichen / Geschenksets
- Gemeinsame Forschungsprojekte mit anderen Ländern (Netzwerk)
- Entwurf und Produktion von MPS-Werbeartikeln
- Technischer Support
- IT-Support

Besonderes:

- Unterstützung Projekt Dr. Tomatsu
- 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
- Empfang im Londoner Parlament

Etliche Punkte aus dieser Kurzfassung werden im Folgenden noch erläutert bzw. anhand von Fotomaterial dokumentiert. Der Tätigkeitsbericht 2014 steht in einer erweiterten Fassung zudem auch auf unserer Website zum Download zur Verfügung.

Gemeinsam mit den von MukoPolySaccharidosen (MPS) betroffenen Menschen blicke ich dankbar auf das Jahr 2014 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 all 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



WAS WAR LOS IN DIESEM JAHR?

MICHAELA WEIGL

Was war los im Jahr 2014?

Auf den folgenden zwei Seiten möchte ich ein bisschen erzählen, was wir in diesem Jahr alles erleben, voranbringen, aber auch für die Zukunft planen durften.

Neues Medikament für MPS IVA

Zum vierten Mal in der MPS-Geschichte gab es eine richtige Sensation: Ein neues Medikament zur Behandlung von MPS wurde zugelassen! So steht uns nun nach MPS I, II und VI seit Juni 2014 auch für MPS IVA eine Enzymersatztherapie zur Verfügung. Diesmal habe ich den Prozess über etliche Jahre auch sehr persönlich und hautnah miterlebt. Meine Tochter Maria war eine der Studienteilnehmerinnen. Für ihre Infusionen sind wir wöchentlich gereist, erst 18 Monate nach London, später 15 Monate nach Mainz und seit der Zulassung nur noch nach Wien, was zwar auch noch eine Tagesreise war, doch immerhin ohne Kofferpacken. Es war eine sehr, sehr anstrengende Zeit, es musste ja alles ganz normal weiterlaufen, auch wenn ich nicht da war - sowohl im Verein, als auch in der Familie, sowie in Haus und Garten. Ich war stets mit Laptop unterwegs und habe an den unmöglichsten Plätzen gearbeitet. Plötzlich ist das alles vorbei, ich kann meine Arbeit wieder normal im Büro an einem ordentlichen Schreibtisch erledigen, was ich wirklich schätze. Meine Freude über die Zulassung ist aber vor allem deshalb so groß, weil Vimizim - so heißt das Medikament - nun auch allen anderen Patienten mit MPS IVA zur Verfügung steht.

Im Mai begannen daher die intensiven Planungen wie und wo wir mit den neuen Patienten weitermachen. Wir boten allen möglichen Kandidaten ein erstes gemeinsames Treffen mit Prof. Stulnig am AKH in Wien an und alles nahm seinen Lauf. Manche erwachsene Patienten entschieden sich (zumindest vorerst) gegen einen Therapiebeginn - aus verständlichen Gründen wie ich meine, denn bei einer so zeitintensiven Therapie sind Probleme am Arbeitsplatz vorprogrammiert. Da muss man sich die „Überlebensfrage“ gleich doppelt stellen, gesundheitlich und finanziell. Doch manche konnten im Herbst tatsächlich ihre Therapie beginnen!

Heimtherapie

Im Sommer nahm ich an einem Expertentreffen in Frankfurt teil, wo wir gemeinsam mit der deutschen und englischen MPS-Gesellschaft sowie etlichen deutschen Stoffwechselexperten an einem „Frankfurter Manifest“ zum Thema Heimtherapie arbeiteten. Die Enzymersatztherapie wird in England fast ausschließlich in Heimtherapie verabreicht, wir möchten für unsere Länder auch verbindliche Richtlinien erarbeiten. Dazu gehören beispielsweise Einschluss- und Ausschlusskriterien. Am Ende des Tages wurden Arbeitsgruppen gebildet, die an den Themen weiter arbeiten sollten. Das Zwischenergebnis wurde im November

auf der deutschen MPS-Konferenz präsentiert. Es muss allerdings noch weiter daran gearbeitet werden.

Obwohl es in Österreich noch keinerlei offizielle Regelung für die Verabreichung von Enzymersatztherapien in Heimtherapie gibt, haben wir das Glück, dass bereits vier unserer Patienten ihre Infusion zu Hause erhalten dürfen. Das ist ein enormer Gewinn an Lebensqualität für die Betroffenen und wird von ihnen sehr geschätzt. Deshalb bemühen wir uns auch für die anderen Patienten, die ihre Infusion lieber in den eigenen vier Wänden erhalten würden, um das von Fall zu Fall durchzusetzen - leider sehr schwierig!

Betreuung erwachsener MPS-Patienten

Meinen Erwachsenenmediziner gefunden, der sich rührend um unsere MPS-Patienten kümmert. Es gibt nicht viele erwachsene Patienten, aber es ist wichtig, dass auch sie bestens betreut werden.

Auch im neu gegründeten Zentrum für seltene Erkrankungen in Wiesbaden gibt es seit Jänner 2014 übrigens eine äußerst empfehlenswerte Anlaufstelle - auch für Österreicher.

Prof. Maurizio Scarpa und Dr. Christina Lampe, beide hingebungsvolle MPS-Spezialisten mit großer Erfahrung, stehen dort zur Verfügung.

MPS - Weltkongress

Der Weltkongress in Brasilien war eine Konferenz der Superlativen. Abgesehen davon, dass der Austragungsort in Costa do Sauipe (Bahia) bestimmt nie wieder zu toppen sein wird, war das gebotene wissenschaftliche Programm phantastisch. Einen kleinen Einblick dazu geben die Berichte von Prof. Michael Beck, Prof. Eduard Paschke, Anna Prähofer und Dr. Katalin Komlosi im MPS-Falter 2014.

Wir haben alle gestaunt, was sich Neues tut, vor allem darüber, wie viele Firmen nun Therapien für MPS III entwickeln. Etliche Firmen setzen auf Gentherapie, klinische Studien stehen unmittelbar bevor.

Von den weit über 1000 Teilnehmern kamen immerhin gut 200 aus Europa, aus Österreich sind wir allerdings nur zu neunt angereist.

2016 findet der nächste Weltkongress statt: Austragungsort wird Deutschland sein. Wir haben beschlossen, in dem Jahr keine eigene Konferenz abzuhalten, sondern unsere betroffenen Familien zu einer gemeinsamen Teilnahme am Weltkongress zu motivieren und diese auch finanziell zu unterstützen. Nirgendwo sonst gibt es neueste Informationen in so geballter Form.

MPS-Therapiewoche

Auch 2014 blieben wir im Salzburger Land, dieses Mal in Wagrain. Mit dem Hotel Alpina hatten wir ein tolles Haus mit äußerst bemühten und zuvorkommenden Besitzern gefunden. Sie erfüllten uns jeden Wunsch und sorgten dafür, dass sich alle Teilnehmer restlos wohl fühlten.

Wir nutzten jeden Raum im Hotel für unsere vielen Aktivitäten und genossen es, das gesamte Haus für uns allein zu haben. Unser Therapieangebot wurde durch Smovey und einen Kreativworkshop „Windrad“ noch einmal erweitert.

Die Teilnehmerzahl war mit knapp 140 die bis jetzt höchste, mehr hätten auch nicht Platz gehabt. Aufgrund der hohen Patientenzahl, die sich voraussichtlich zukünftig auf ein ähnliches Maß einpendeln wird, ergab sich Handlungsbedarf für das nächste Jahr: Entweder weniger Teilnehmer oder eine zusätzliche Physiotherapeutin. Wir haben uns für die zusätzliche Therapeutin entschieden, um möglichst vielen Betroffenen helfen zu können.

Klein, aber fein

Auch die kleineren Veranstaltungen sind wichtig und dürfen nicht fehlen.

Gar nicht mehr wegzudenken ist unsere Geschwisterkinderwoche, die wir ebenso jährlich in den Sommerferien anbieten. Wir finden es äußerst wichtig, der Geschwisterproblematik zu begegnen und die gesunden Geschwister wenigstens einmal im Jahr in den Mittelpunkt zu stellen. Der einzige Fehler an dieser Woche ist laut teilnehmender Kinder, dass sie zu kurz ist - so sehr genießen sie es.

Das MPS-Erwachsenentreffen, das sich zum jährlichen Fixpunkt im Herbst entwickelt, wurde heuer zum zweiten Mal angeboten - diesmal in Maria Taferl an der Donau. Mit zehn erwachsenen Patienten waren fast alle unsere Erwachsenen dabei und genossen das gemeinsame Wochenende.

Auch hier kam klar zum Ausdruck, dass diese Treffen sehr geschätzt werden und wir für 2015 auch ein Wochenende dafür einplanen sollten.

Familienbetreuung

Ein neues Angebot - zumindest offiziell neu, inoffiziell aber schon länger getestet - ist die Familienbetreuung vor Ort. Es ist ein sehr schönes, ausbaufähiges Projekt, das helfen soll, die persönliche Betreuung von Familien zu verbessern. Wie sich diese gestaltet, ist von Familie zu Familie sehr unterschiedlich. Manche Mama freut sich über ein paar Stunden Entlastung, andere wieder sind dankbar über die Begleitung zu Behörden, die Hilfe beim Ausfüllen von Anträgen, „Interventionen“ in Schule oder Kindergarten oder einfach für ein paar Stunden Zuhören.

Im Moment stehen uns dafür mit Anna Prähofer maximal acht Stunden wöchentlich zur Verfügung. Wenn wir mehr finanzielle Mittel dafür aufbringen könnten, wäre es möglich, das Angebot zu erweitern - der Bedarf ist jedenfalls gegeben.

Pensionierung von Prof. Paschke

Einer, der all die vergangenen Jahre von Anfang an mitgetragen und entscheidend mitgestaltet hat, ist Prof. Paschke, dessen offizielle Verabschiedung wir im Oktober gefeiert haben. Frau Prof. Susanne Kircher, die ja selbst zu den allergrößten in der MPS-Welt zählt, hat Prof. Paschkes

weitreichendes Wirken in einem Vortrag anlässlich seines Abschiedssymposiums von der Perspektive der Öffentlichkeit aus beleuchtet. Ich durfte in einem Vortrag einen Einblick über sein Wirken aus Perspektive der MPS-Familien geben, der im MPS-Falter nachzulesen ist.

Vergissmeinnicht.at

Seit 2014 ist die MPS-Gesellschaft Teil der Initiative Vergissmeinnicht.at, der Initiative für das gute Testament. Die Initiative vereint mittlerweile 60 Organisationen. Sie möchte vor allem dafür Bewusstsein schaffen, dass man mit seinem Vermächtnis auch über das eigene Leben hinaus Gutes tun und eine gemeinnützige Organisation unterstützen kann.

Diese Unterstützung ist u.a. in Form eines Legats möglich. Die MPS-Gesellschaft wurde bislang noch nie in einem Testament bedacht. Das kann aber auch daran liegen, dass wir im Vergleich zu anderen Vereinen sehr klein und aufgrund der Seltenheit von MPS relativ unbekannt sind. Natürlich hoffen wir, dass sich das zukünftig ändern wird.

Forschung

Nach der Unterstützung der Genestein-Studie mit € 50.000,- im Vorjahr, waren unsere Finanzen fast erschöpft. Wir konnten trotzdem zwei Projekte mit insgesamt € 10.000,- fördern, einmal das Projekt von Prof. Tomatsu für MPS IVA, einmal die Diagnostestelle von Frau Prof. Kircher in Wien.

Pro Rare Austria und Expertengremium

Neben meiner Tätigkeit in der MPS-Gesellschaft, bin ich nach wie vor als Vorstandsmitglied der Pro Rare Austria (Dachverband der SE) und Mitglied der Expertengruppe für Seltene Erkrankungen (SE) aktiv. 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...

2015 - Jubiläumsjahr

Es steht ein besonderes Jahr an. 2014 stand schon unter dem Schatten von 2015, wo unsere MPS-Gesellschaft ihren 30. Geburtstag feiert - und die Veranstaltungen müssen von langer Hand geplant werden.

Die Planungen für die Jubiläumsveranstaltungen haben wir noch 2014 abgeschlossen: Wir werden das internationale MPS-Netzwerktreffen bei uns in Österreich abhalten, einen eintägigen Ärztekongress (zur Schulung auf MPS) organisieren, unsere Jubiläumsfeier, die Sommertagung und die Therapiewoche.

Realisiert werden muss dann alles 2015.

Auch werden wir das Jahr 2015 zum Anlass nehmen, zurückzublicken auf all das was wir in dieser Zeit erreichen konnten, aber auch kritisch nach vorne zu sehen und Ziele abzustecken, die wir noch erreichen müssen.

Wir können stolz darauf sein, was alles entstanden ist und was unser kleiner Verein auch global Großes bewirkt hat.

Aber wir werden die Hände nicht in den Schoß legen, sondern weiterhin tatkräftig vorwärts gehen.

MARSCH DER SELTENEN ERKRANKUNGEN

ANLÄSSLICH TAG DER SELTENEN ERKRANKUNGEN AM 29. FEBRUAR



AKTIONSTAG 1. März 2014

- 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

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)



Interview mit Michaela Weigl, Vorsitzende der MPS-Gesellschaft, Mitbegründerin und Vorstandsmitglied der Pro Rare Austria (PRA), des Dachverbandes für seltene Erkrankungen:

Was wollen Sie mit diesem Marsch bewirken?

Am Tag der seltenen Erkrankungen organisieren wir mit der Pro Rare jedes Jahr einen Marsch durch die Wiener Innenstadt.

Wir wollen mit diesem Marsch vor allem zeigen, dass eine einzelne Krankheit wohl selten sein kann, dass wir „Seltenen“ insgesamt jedoch sehr viele sind und nicht ignoriert werden können.

Es gibt eine Menge Probleme und Anliegen, die eine Lösung brauchen. Das können wir nur gemeinsam schaffen, indem wir mit einer Stimme auftreten!

Wer darf mitmarschieren und sind Sie mit der Teilnehmerzahl zufrieden?

Prinzipiell jeder. In erster Linie marschieren Betroffene mit den unterschiedlichsten Krankheiten, wir freuen uns aber über jeden Einzelnen, der diese Aktion mit uns mitträgt. Je mehr wir sind, umso eher werden wir beachtet und umso eher geraten wir in die Aufmerksamkeit der Öffentlichkeit. Unser Ziel wären 1000 Teilnehmer. Darauf könnten wir stolz sein! Wenn jeder Verein nur mit 20 Menschen erscheinen würde, wäre das ein Kinderspiel... Insofern bin ich noch nicht zufrieden, denn die Veranstaltung lebt von der Teilnahme vieler!

Wen haben Sie selbst dazu eingeladen?

Mir ist besonders wichtig, dass unsere MPS-Familien an diesem Tag dabei sind. Deswegen organisiere ich aus diesem Anlass immer einen kleinen Event, ein Treffen, das im MPS-Kreis schon am Vorabend beginnt, damit wir auch genügend Zeit haben, um miteinander zu sprechen. Wer eine lange Anreise nach Wien hat, wird unterstützt, sodass eine Übernachtung im Hotel ermöglicht wird. So schaffen wir es jedes Jahr, dass mindestens 35 „MPS-ler“ kommen.



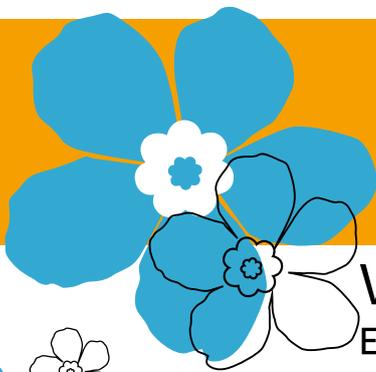
Wozu gibt es die Kinderbetreuung?

Nach dem Marsch gibt es eine Informationsveranstaltung und die PRA hält ihre jährliche Generalversammlung ab. Damit möglichst viele daran teilnehmen können und sich Kinder in dieser Zeit nicht langweilen, habe ich mit meinem MPS-Team für sie ein Spaß-Programm organisiert. Wir bieten den Kindern ein kurzweiliges Programm mit Malen, Basteln, Spielen und einer Baumeisterecke.



**GEMEINSAM MEHR ERREICHEN
– MIT EINER STIMME!**





NEUE MITGLIEDSCHAFT

Vergissmeinnicht.at
Es gibt ein Leben nach dem Leben

Seit 2014 ist auch die MPS-Gesellschaft Teil dieser Initiative.

Seit Jänner 2014 beteiligen wir uns an Vergissmeinnicht.at - der Initiative für das gute Testament. Vergissmeinnicht.at ist eine österreichweite Initiative von 60 gemeinnützigen Organisationen und dem Fundraising Verband Austria. Gemeinsam wollen wir Österreicher/innen zum Thema „gemeinnütziges Vermächtnis“ informieren: Denn immer mehr Menschen wollen wissen, wie sie in ihrem Testament neben ihren Angehörigen auch eine gemeinnützige Organisation berücksichtigen können.

Vergissmeinnicht.at bietet allgemeine, neutrale Informationen zum Thema an und informiert Menschen, wie sie in einem Testament neben ihrer Familie auch eine gemeinnützige Organisation berücksichtigen können. In Partnerschaft mit der Österreichischen Notariatskammer ist es der Initiative möglich, Interessenten die dafür notwendige Rechtsinformation zur Verfügung zu stellen. Wer konkretes Interesse hat, dem wird empfohlen, dort professionelle rechtliche Beratung in Anspruch zu nehmen. Vergissmeinnicht.at verpflichtet sich zu Qualitätsstandards im Umgang mit Vermächtnissen und möchte gemeinsam das erzielen, was für einzelne Organisationen nicht möglich ist: das öffentliche Bewusstsein von Österreicherinnen und Österreichern über die Möglichkeit des gemeinnützigen Vermachens stärken, deren Wahrnehmung verändern, sie letztlich motivieren, tatsächlich einen gemeinnützigen Zweck im Testament zu berücksichtigen.

Wie alle Teilnehmer bei Vergissmeinnicht.at sind wir uns der Sensibilität des Themas bewusst. Zeigen wollen wir aber, was mit Spenden und Vermächtnissen alles ermög-



Ein symbolisches Dankeschön an die Testamentspender: Beim jährlichen gemeinsame Pflanzen von Vergissmeinnicht war MPS-Austria dabei. Die Blumen stehen für Menschen, die über ihr Leben hinaus wirken und für die Arbeit und die Projekte, die dank dieses Engagements realisiert werden.

licht werden kann. Ein Legat kann auch MPS-Kindern wirksam und nachhaltig helfen, damit sie in Zukunft bessere Chancen haben, z.B.:

- die Chance auf eine rasche Diagnose
- die Chance auf eine wirkungsvolle Therapie
- die Chance auf bessere Lebensqualität
- die Chance, erwachsen zu werden



VIMIZIM – NEUES MEDIKAMENT FÜR MPS IVA



Ärzte und Krankenschwestern der Villa Metabolica in Mainz freuen sich mit ihren Patienten über die Zulassung von Vimizim und das Ende der Studie. „Wir sind Helden“ steht auf ihren T-Shirts und das stimmt auch!

Seit der europäischen Zulassung von Vimizim können unsere drei „Versuchskaninchen“ Faruk, Maria und Zülfiye erstmals zu Hause in Österreich behandelt werden. Zwei von ihnen sind inzwischen sogar in Heimtherapie, was nach den anstrengenden Jahren mit wöchentlicher Reise zur Therapie ganz besonders geschätzt wird. Erst jetzt steht auch für alle anderen Patienten mit MPS IVA ein Medikament zur Verfügung.

AKTUELLER STAND DER THERAPIE IN ÖSTERREICH (2014)

	MPS I	MPS II	MPS III	MPS IV	MPS VI	MPS VII
Therapie	EET	EET	EET im Tiermodell	EET	EET	EET Studie
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-studien	seit 2014 in Europa zugelassen; Studie zum natürlichen Verlauf	seit 2006 in Europa zugelassen Gentherapie-studie	Klinische Studie zur EET
Patienten in Therapie/Studie	1	9	0	4	2	0
Medikament	Aldurazyme	Elaprase		Vimizim	Naglazyme	
Firma	Genzyme/ BioMarin	Shire	Shire Lysogene	BioMarin	BioMarin	Ultragenyx

Viele Menschen haben zum Gelingen unserer Therapiewoche beigetragen; wir danken allen, die diese wunderbare Woche möglich gemacht haben mit einer kleinen Auswahl unserer Schnappschüsse.

Mehr Bilder gibt es auf unserer Website oder als DVD.

Ein besonderer Dank an unsere tüchtigen Kinderbetreuer

Anna Prähofer
Denise Adelsberger
Iman Asueva
Jakob Feldbacher
Kathi Hauseder
Michael Messenböck
Carina Polly
Paul Prähofer
Doris Stadlmayr
Uli Weichselbaumer
Raphael Weichselbaumer
Edmund Woda

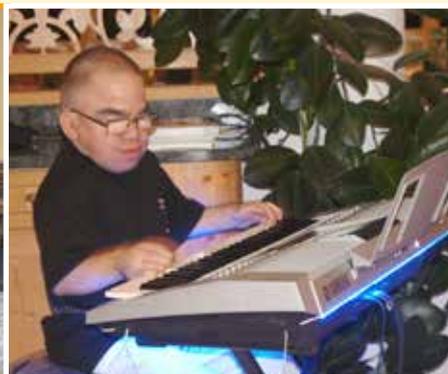
und Top-Therapeuten

Herbert Battisti
Ulli Kaser
Harald Meindl
Hermine Reitböck
Wolfgang Weichselbaumer
Fredl Wiesbauer
Christine Wurlitzer
Tina Zimmerberger

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

Organisation:

Michaela Weigl
Christine Hauseder
Anna Prähofer



IMPRESSIONEN THERAPIEWOCHENS 2014





THERAPIEWOCHE

12. - 19. JULI 2014 IM HOTEL ALPINA IN WAGRAIN

Mittwoch, 16.7.

Zeit	Physio Wurlli	Physio Tina	Massage Harald	Massage Hermi	Cranio Ulli	Rolfing Herbert	Hunde mit Wolfgang	Trommeln Conny	Nordic Walking Saskia	Tennis Helmut	Smovey
08:00	Christoph	Annalena	Fritzi	Iman A	Natalja	Martina E.				Johannes, Thomas, Fredi, Mohamed	
08:15							Tamina, Lilla, Phoebe				
08:30	Maria	Bálint	Manfred H	Astrid H	Georg	Christa				Asueva (3), Lilla, Visnja	
08:45											
09:00	Slobodan	Achmad	Gunter S	Resi S	Martina F	Aussi					
09:15							Lena + Lukas				
09:30	Jovan	Daniela	Sabrina	Rosi E	Sabrina	Christoph				Paul, Dejan, Georg, Karli	Kurs 1 / 9:30-10:30
09:45											
10:00											
10:15											
10:30											
10:45	Franziska	Fritzi	Paul	Bulcsu	Monika	Achmad	Markus				Kurs 2 / 10:30-11:30
11:00		Georg, Karli	Martin W	Elisabeth R.	Martina E	Melvin ev. Anna		Trommel Gruppe A (Kinder)			
11:15											
11:30	Sophie	Faruk	Andela	Silvia E	Zarina	Martina F.					
11:45											
12:00	Gabo	Pepe	Katarina	Thomas D							
12:15											
12:30	Melvin ev.										
12:45											
13:00	Therapieende 13 Uhr										
13:30	Mittagssnack ab 12:45 Uhr										
14:00			Massage E.								
14:30			Rosi Sch			Evelyn H					
15:00			Monika E			Wiston R					
15:30			Nenad M			Valerie W					
16:00			Skredoljub G			Marianne					Smovey
16:30			Carina P			Rosi Sch					Kurs 1
17:00			Sabine K			Christoph B					Kurs 2
17:30	17:30 Uhr Erinnerungsfest - Wir denken an unsere Sternenkinder										
18:30											

- zwölf verschiedene Therapieangebote
- täglich ca. 70 - 80 Einheiten
- 3 - 4 Einheiten pro Patient und Tag
- 3 - 4 Einheiten für Begleitpersonen pro Woche
- Outdoor-Programm
- Gruppentherapie für Begleitpersonen (Wassergymnastik, Rückenschule, Smovey, Entspannung)
- Singen für Kindergruppe
- Tenniskurs für Kinder und erwachsene Patienten
- Kreativworkshop Windrad
- zwei Ausflüge (Dachstein, Mountainbike)
- Kinderausflug mit Betreuern (Sommerrodeln, Segway)
- mind. 5 Stunden täglich professionelle Kinderbetreuung

Unser Therapeutenteam ist auf die Behandlung von MPS-Patienten spezialisiert und arbeitet sehr engagiert, liebevoll, ausdauernd und konsequent mit unseren Kindern, sodass sich sehr schnell und anhaltend Erfolge einstellen. Besonders schön ist, dass unser Team ein wachsendes, aber dennoch konstantes ist, sodass die Therapeuten unsere Patienten wirklich gut kennen und optimal mit ihnen arbeiten können.

Während der Therapieeinheiten lassen sie sich auch „über die Schulter schauen“, sodass die Eltern von den Therapeuten im Laufe der Woche viel lernen können. Wie schon im Vorjahr, gab es die Möglichkeit auch dieses Mal eigene Therapeuten zu uns einzuladen, wo sie von unserer Spezialistin Christine Wurlitzer geschult wurden. Auf diese Weise können wir die Nachhaltigkeit der Therapiewoche sichern, denn so werden unsere Patienten auch zu Hause weiterhin effektive Physiotherapie bekommen, sodass ihre Beweglichkeit über lange Zeit erhalten bleibt.

Unser Kinderbetreuungsteam entlastet die Familien während der Therapiezeiten am Vormittag, sodass die Eltern auch einmal Zeit haben durchzuatmen, Kraft zu tanken und in Gesprächen mit anderen Erfahrungen auszutauschen. Sie sind damit auch frei, selbst an Therapieeinheiten teilzunehmen, was sehr gerne und sehr gut genutzt wird. Für sie gab es heuer zum Beispiel wieder eine Nordic Walking Gruppe, Wassergymnastik und Rückenschule und erstmal Smovey.

Wenn man die Kinder während dieser Zeit gut betreut weiß, ist das eine willkommene Gelegenheit. Anna Prähofer sorgte wie jedes Jahr mit ihrem Team für ein abwechslungsreiches Spiel- und Bastelprogramm, sodass die anwesenden 49 Kinder gut versorgt waren. Diesmal hatte sie auch eine Unterstützung vom Roten Kreuz or-

ganisiert, sodass wir immer erfahrene Ersthelfer vor Ort hatten. Es gab zwar keine Unfälle, doch ihre Anwesenheit war doch sehr beruhigend.

Nach zwei krankheitsbedingten Ausfällen waren 133 Teilnehmer nach Wagrain angereist, eine Teilnehmerzahl, die uns vor gewisse Herausforderungen stellte. Allerdings war die Disziplin vorbildlich, jeder erschien pünktlich zu den Therapieeinheiten und selbst als alle zu einer bestimmten Zeit in einem Autobus sitzen sollten, klappte das hervorragend. Die Familien wissen zu schätzen was wir ihnen mit dieser Veranstaltung bieten und sind sehr dankbar dafür.

Das ist auch der Grund weshalb wir beschlossen haben, die Teilnehmerzahl nicht zu verkleinern (ursprünglich wollten wir mit maximal 100 Personen arbeiten), sondern für 2015 eine zusätzliche Physiotherapeutin zu engagieren. Fazit ist, dass diese Woche das Beste ist, was wir unseren Familien bieten können und sie nicht nur körperlich, sondern auch psychisch gestärkt nach Hause fahren, wo sie noch lange davon zehren können.



Teilnehmende Patienten und Geschwisterkinder

WOZU MPS-THERAPIEWOCHE?

Die Idee hinter dieser speziellen Woche, die für die Gemeinschaft der MPS-Familien den Höhepunkt des Jahres darstellt, wurde aus einer dringenden Notwendigkeit heraus geboren. Die Gründe, die mich zur Entwicklung dieses speziell an die Bedürfnisse unserer Familien angepassten Programms bewegten, fasse ich in sieben Punkten zusammen und beschreibe kurz meine Lösungsansätze dazu. Aufbauend auf den jährlichen Erfahrungen und der Evaluierung der Veranstaltung arbeiten wir ständig an Erweiterungen und Verbesserungen. So können wir mit Sicherheit behaupten, dass diese Woche sich als lohnende Investition in ein besseres Leben für unsere Patienten und ihre Familien darstellt.

1. MPS-Patienten brauchen eine regelmäßige Physiotherapie um so lange wie möglich mobil zu bleiben bzw. ihre Mobilität zu verbessern. Eine gute Beweglichkeit verbessert ihre Lebensqualität essentiell. Es besteht ein dringender Bedarf an spezialisierten Physiotherapeuten für MPS. Die meisten Therapeuten haben noch nie von MPS gehört, geschweige denn wissen sie, wie sie ein MPS-Kind therapeutisch sinnvoll und effektiv begleiten können.

► *Dieser Tatsache begegnen wir gleich auf doppelt: Wir arbeiten auf unserer Therapiewoche mit zwei hochspezialisierten Therapeutinnen mit rund 20 Jahren Erfahrung auf dem Gebiet der MPS. Sie bieten unseren kleinen Patienten eine Woche lang beste Therapie und schulen deren eigene Therapeuten, die ebenfalls von uns eingeladen werden, um von den Besten zu lernen. Auf diese Weise können wir nachhaltig sicherstellen, dass unsere MPS-Kinder auch nach der Therapiewoche, nämlich das ganze Jahr über, im häuslichen Umfeld ausreichend gut therapiert werden.*

2. MPS ist eine fortschreitende Krankheit. Neben einer Menge anderer Probleme, verlieren die Kinder die Fähigkeit zu gehen, landen im Rollstuhl oder werden gar bettlägerig.

► *Um trotzdem möglichst viel Mobilisation für sie gewährleisten zu können, wollen wir auch ihre Eltern trainieren, sodass sie zu Hause in der Lage sind, mit ihren Kindern wenigstens einfache, elementare Übungen als ein tägliches Routineprogramm durchzuführen. Eine Physiotherapiestunde pro Woche ist zu wenig, deswegen erachten wir diese Eigeninitiative für sinnvoll und notwendig.*

3. MPS-Familien haben nicht nur keine ausreichend guten Physiotherapeuten, sie wissen auch nichts über mögliche andere erfolgreich anzuwendende Therapieformen. Es gibt aber einige Therapien, die zur Schmerzlinderung beitragen, eine Reduktion des lästigen Schleims bewirken oder die Beweglichkeit fördern, auch Therapien zur Förderung des psychischen Wohlbefindens, zur Herstellung des

körperlichen Gleichgewichts, zum richtigen Schlucken etc.

► *Wir geben im Rahmen der Therapiewoche allen die Gelegenheit, auch andere Therapieformen kennen zu lernen und auszuprobieren. Jeder kann dann selbst feststellen, ob diese für sein Kind hilfreich sind und entscheiden, ob sie zu Hause fortgesetzt werden soll.*

4. Familien hören das Wort MukoPolySaccharidose üblicherweise zum ersten Mal in ihrem Leben, wenn diese Krankheit bei ihrem Kind diagnostiziert wird. Dementsprechend wenig wissen sie davon und genauso wenig können sie damit umgehen. Aber auch für den Großteil der Ärzte ist MPS völliges „Neuland“, sie können kaum Hilfestellung bieten.

► *Deswegen ist ein weiterer Punkt, wie wir unseren Familien helfen wollen, im Alltag besser mit MPS zurecht zu kommen, die Möglichkeit während der Therapiewoche mit anderen Eltern Erfahrungen im so schwierigen Umgang mit der Krankheit auszutauschen; neben angebotenen Workshops ist auch für den ganz individuellen Erfahrungsaustausch genügend Zeit und Raum.*

5. Ein großes Problem für die Eltern von MPS-Kindern stellt die notwendige Betreuungsintensität dar. Viele von uns müssen fast rund um die Uhr für ihr Kind da sein, weil ihre Kinder nicht nur tagsüber pflegeintensiv sind, sondern auch noch massive Schlafstörungen haben. Da ist es nicht selten, dass sie 20 bis 30 mal aufwachen in einer einzigen Nacht. Alleine ist das fast nicht zu schaffen, aber nachdem ja zumindest ein Elternteil auch arbeiten gehen muss, bleibt auch der „Nachtdienst“ an der Mama hängen, die sowieso schon völlig überlastet ist.

► *Während der Therapiewoche wollen wir deshalb sicherstellen, dass es ausgiebige Erholungsphasen für die Eltern gibt: Wir bieten ihnen jeden Vormittag fünf Stunden professionelle Kinderbetreuung an, um sie zu entlasten und ihnen die Möglichkeit zu geben auch selbst die eine oder andere wohltuende oder schmerzlindernde Therapie zu genießen. Auf Wunsch stellen wir auch am Abend noch einmal eine Einzelbetreuung zur Verfügung. So können sie ein wenig Kraft für den Alltag sammeln.*

6. Die meisten unserer MPS-Familien haben auch gesunde Geschwisterkinder. Es ist ihnen aber nur selten möglich, genügend Zeit mit ihnen zu verbringen, weil sie so sehr mit den Bedürfnissen und der Pflege ihres MPS-Kindes beschäftigt sind.

► *Während der Therapiewoche wollen wir einerseits den Eltern ermöglichen, auch mit den gesunden Geschwistern qualitative Zeit zu verbringen und andererseits der Geschwisterkinderproblematik mit Workshops und gemeinsamen Programmen für die betroffenen*

MOBILITÄT ERHALTEN



EIN GROSSES DANKE ALL
UNSEREN THERAPEUTEN!



Geschwister selbst zu begegnen. Hier können die Geschwister Erfahrungen austauschen und miteinander Spaß haben. Interessanterweise machen wir die Erfahrung, dass sich gerade die Geschwister riesig auf diese Woche freuen. Vermutlich weil hier auch sie mit ihren Bedürfnissen ernst genommen werden und sich verstanden fühlen.

7. Zu guter Letzt haben wir nun auch begonnen, ein zusätzliches Programm für verwaiste Eltern in die Therapiewoche zu integrieren. Es ist schlimm genug, sein Kind/ seine Kinder zu verlieren, man sollte nicht auch noch seine Freunde verlieren müssen. Und genau das sind unsere Familien. Im Laufe der Jahre entwickeln sich tiefgehende Freundschaften, da gibt es eine innere Verbundenheit - auch wenn das gemeinsame Schicksal schrecklich ist. Es ist schön zu sehen, dass die MPS unsere Familien wie durch ein unsichtbares Band verbindet und diese Verbindung auch über den Tod der Kinder hinaus hält.

► *Verwaiste Eltern freuen sich über ein Wiedersehen, nehmen unsere Angebote zur Trauerbegleitung dankbar an und stehen den jüngeren Familien mit ihrer Expertise*

zur Verfügung. So geht auch ihr Wissen und ihre Erfahrung nicht verloren und kann anderen Betroffenen eine große Hilfe sein.

Die Therapiewoche stellt eine enorme Herausforderung für uns dar. Die Planung samt Berücksichtigung individueller Bedürfnisse und speziell die Erstellung des Therapieplanes ist ein hochkompliziertes „Gesamtkunstwerk“. Im Prinzip muss der Tagesablauf samt Abendgestaltung für alle und in allen Details durchgeplant sein, damit in der großen Gruppe vor Ort auch alles reibungslos funktioniert. Das ist nicht einfach, aber dennoch das kleinere Problem. Viel schwieriger ist es, die finanzielle Hürde zu nehmen, denn die Therapiewoche ist nicht billig. Doch jeder einzelne Euro, der in diese Woche fließt, ist eine gute Investition - weil sie so wertvoll für alle ist! Das vielseitige Angebot ist außerdem die einzige Möglichkeit, gleichzeitig einer großen Anzahl von MPS-Familien wirksam und nachhaltig zu helfen. Und deswegen nehmen wir die Herausforderung jedes Jahr auf's Neue an und versuchen die notwendigen Mittel dafür aufzutreiben. Dank unserer Spender ist es uns das auch 2014 wieder gelungen. Dafür sind wir zutiefst dankbar.

INTERNATIONALER MPS-TAG

AKTIONEN RUND UM DEN 15. MAI



Unsere fleißigen Helfer bei der Aktion im Maxcenter in Wels

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

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

In Österreich führen wir seit 2007 verschiedenen Awareness-Aktionen durch. Wie schon so oft, bauten wir heuer in Einkaufszentren kleine Informationsstände auf und ver-

teilten neben wunderschönen Rosen und Informationsflyern auch diverse kleine MPS-Werbeartikel (z.B. Kugelschreiber, Glückwunschkilletts, Marmaladeaufkleber) an die vorbeieilenden Menschen. Mit manchen Menschen kamen wir dabei ins Gespräch und konnten sie über MPS, unsere Aktivitäten und Projekte informieren.

2014 haben unsere Familien bzw. Freunde unserer Patienten und wir vom MPS-Büro Aktionen in Wels, Krems, Obervellach und Mödling durchgeführt. Außerdem haben wir versucht, den MPS-Tag über Facebook noch ein Stück bekannter zu machen.

GESCHWISTERKINDERWOCHE 2014

IM AUGUST | KITZLADEN



Einmal jährlich genießen die gesunden Geschwister eine Woche für sich.

Eine Woche der Superlative ist die mittlerweile längst traditionelle MPS-Geschwisterkinderwoche:

Hier stehen sie einmal im Jahr tatsächlich im Mittelpunkt und im Vordergrund - und nicht im Schatten ihrer kranken Geschwister. Diese Tage gehören den gesunden Geschwistern 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.

Auszug aus dem Bericht von Tamina:

„Die Woche verging wie jedes Jahr viel zu schnell, aber wir hatten alle sehr viel Spaß. Danke für diese schöne Woche!

Ich bin jetzt schon seit gut acht Jahren bei den Geschwisterwochen dabei und ich hab nur gute Erfahrungen gesammelt. Ich habe viele nette und tolle Menschen kennengelernt, die jederzeit für mich da sind und mit denen ich über alles reden kann. Ich habe auf der Geschwisterwoche viele sehr gute Freunde gewonnen und es ist immer wieder schön, wenn neue Kinder dazukommen.

Am Sterntalerhof haben selbst die „Großen“ wieder die Möglichkeit Kind zu sein. In dieser einen Woche ist man einfach in einer ganz anderen Welt - unsere kleine wundervolle Welt. Wir machen Blödsinn, lachen pausenlos und witzeln ständig herum.

Das Sterntalerhof Team ist wie eine große Familie und der Sterntalerhof ist wie ein zweites zu Hause für mich. Es ist ein ganz besonderer Ort und ich bin so froh, dass ich jedes Jahr dabei sein darf. In all den Jahren ist mir das Team so ans Herz gewachsen, und ich möchte mich bei allen bedanken, dass sie sich so gut um uns kümmern. Sie geben sich immer so viel Mühe, die Woche schön und spaßvoll zu gestalten. Ich fühle mich am Sterntalerhof sehr wohl und freue mich wieder auf die nächste Geschwisterwoche.“



2. MPS-ERWACHSENENTREFFEN

IM NOVEMBER 2014 | MARIA TAFERL



Erwachsene MPS-Patienten verbrachten ein gemeinsames Wochenende

Spät, aber doch!
Unser Erwachsenentreffen gegen Ende November war ein sehr gelungener Abschluss unserer jährlichen Treffen.

Wir luden unsere erwachsenen Patienten ins Hotel Schachner nach Maria Taferl ein. Ein Hotel zum Relaxen und zum Wohlfühlen, aber auch mit ausgesprochen guter Küche. So genossen wir nach unserer Ankunft nicht nur die Wiedersehensfreude, sondern vorerst ein Gläschen Wein gefolgt von einem tollen italienischem Buffet und dann bis spät in

die Nacht hinein die Gesellschaft von Gleichbetroffenen. Zündendes Thema war vor allem die Enzyersatztherapie, da zwei der Patienten gerade kurz zuvor damit begonnen hatten und es für die „Neulinge“ galt, so viel wie möglich von den anderen zu erfahren und ihre Erfahrungen auszutauschen. Besonders interessant war es natürlich auch zu hören, was unser irischer Gast Aidan zu erzählen hatte, der seinerseits mit großem Erstaunen feststellte, dass unsere Österreicher großteils ohne regelmäßige, schmerzstillende Medikamente auskommen. Woran das genau liegt, wissen wir nicht. Entweder sind sie härter im Nehmen oder man geht bei uns prinzipiell nicht so großzügig mit Medikamenten um.

Am Samstag hatten wir eine Exkursion im Haubiversum gebucht, zu der uns die Chefin Dorothea Haubenberger einlud und gemeinsam mit ihrem Sohn Richard höchstpersönlich begleitete. Es ist faszinierend wie interessant und kurzweilig dort alles aufbereitet ist und wir haben jede Menge dazu gelernt, u.a. auch wie man Mohnflesslerl macht. Jeder von uns hat am Beginn der Führung sein eigenes Flesslerl geformt und durfte es mit Begeisterung verzehren, als wir sie nachher frisch gebacken im Empfang nehmen konnten.

Wir stärkten uns noch mit duftendem Kaffee und anderen Köstlichkeiten des Hauses und fuhren zurück ins Hotel, wo der Wellnessbereich noch auf uns wartete.

Auch die Basilika wurde besichtigt und als wir am Sonntagmittag wieder nach Hause fahren, war das Treffen natürlich wieder viel zu schnell vorbei gegangen. Umso mehr freuen sich alle auf das nächste Mal!



WERBEMATERIALIEN NEU

FOTOS UND ENTWÜRFE: MICHAELA WEIGL

www.mps-austria.at



miteinander
perspektiven
schaffen

MukoPolySaccharidosen (MPS) sind angeborene, langsam fortschreitende und tödlich verlaufende Stoffwechselkrankheiten. Aufgrund eines Enzymdefekts werden bestimmte Stoffwechselprodukte (die MukoPolySaccharide) nicht abgebaut, sondern in Körperzellen gespeichert. Der „Stoffwechsellüll“ sammelt sich dort an und zerstört diese Zellen, was zu schweren körperlichen und/oder geistigen Behinderungen führt.

Weil davon elf verschiedene Enzyme betroffen sind, entstehen sehr unterschiedliche Krankheitsbilder: **Die Symptome reichen von Skelettdeformationen, über Funktionseinschränkung von inneren Organen bis hin zu schweren Störungen der Gehirnfunktion. Manche Kinder werden blind, viele schwerhörig. Fast alle sind kleinwüchsig.**

Die durchschnittliche Lebenserwartung eines MPS-Kindes beträgt 15 Jahre.

Gesellschaft für MukoPolySaccharidosen und ähnliche Erkrankungen

MPS ist selten - doch MPS-Kinder sind eine Realität. Sie brauchen Hilfe! Deshalb: **Miteinander Perspektiven Schaffen - für Kinder mit MPS.**

IBAN: AT07 1860 0000 1700 5000 BIC: VKBLAT2L
Ihre Spende für MPS-Kinder ist steuerlich absetzbar.

ZVR: 423 245 305

Wieder mal was Neues?

Ja. Zwar verwenden wir auch die erste Ausgabe unserer Rollups noch immer, doch durch die Umstellung auf SEPA war selbst unsere Kontonummer nicht mehr aktuell. Wir hatten also Handlungsbedarf. Die Rollups finden vor allem während unserer Aktionen zum internationalen MPS-Tag Verwendung, aber auch bei Benefizveranstaltungen sind sie gerne gesehen. Ein kurzer Text erklärt grob was MPS überhaupt ist und die Fotos von unseren Patienten geben ein buntes Bild von der Vielfalt der Krankheit wieder.

Bei gleicher Gelegenheit haben wir auch ähnliche Banner produziert. Diese kommen bei Benefizveranstaltungen zum Einsatz. Einer durfte im Schloß Kobersdorf während der Kobersdorfer Schlossspiele hängen, deren Intendant Wolfgang Böck ja unser MPS-Botschafter ist. Und auch vom Balkon des Hotels Alpina in Wagrain war während unserer Therapiewoche ein Banner Zeuge für unsere Anwesenheit im Hotel.

Die Glückwunschkilletts, Lesezeichen, Blocks, Kalender und Geschenksets dienen als Incentives für unserer Spendenmailings. Wir verwenden sie aber auch als Geschenke anlässlich des MPS-Tages bzw. auf den Weihnachtsmärkten.

Sowohl die verwendeten Fotos als auch die Entwürfe machen wir selbst.

Neue Banner und neue Roll-ups



www.mps-austria.at

MukoPolySaccharidosen (MPS) sind angeborene, langsam fortschreitende und tödlich verlaufende Stoffwechselkrankheiten. Aufgrund eines Enzymdefekts werden bestimmte Stoffwechselprodukte (die MukoPolySaccharide) nicht abgebaut, sondern in Körperzellen gespeichert. Der „Stoffwechsellüll“ sammelt sich dort an und zerstört diese Zellen, was zu schweren körperlichen und/oder geistigen Behinderungen führt.

Weil davon elf verschiedene Enzyme betroffen sind, entstehen sehr unterschiedliche Krankheitsbilder: **Die Symptome reichen von Skelettdeformationen, über Funktionseinschränkung von inneren Organen bis hin zu schweren Störungen der Gehirnfunktion. Manche Kinder werden blind, viele schwerhörig. Fast alle sind kleinwüchsig.**

Die durchschnittliche Lebenserwartung eines MPS-Kindes beträgt 15 Jahre.

MPS ist selten - doch MPS-Kinder sind eine Realität. Sie brauchen Hilfe! Deshalb: **Miteinander Perspektiven Schaffen - für Kinder mit MPS.**

IBAN: AT07 1860 0000 1700 5000 BIC: VKBLAT2L
Ihre Spende für MPS-Kinder ist steuerlich absetzbar.

ZVR: 423 245 305



www.mps-austria.at

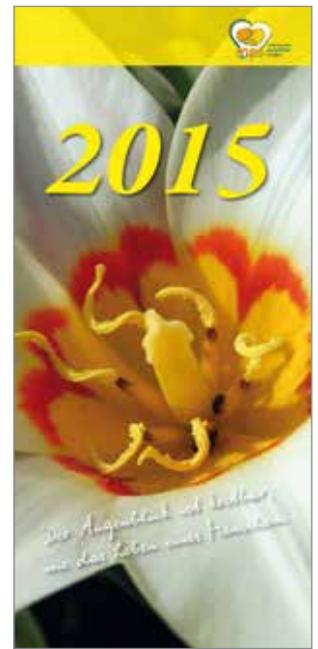
Gesellschaft für MukoPolySaccharidosen und ähnliche Erkrankungen



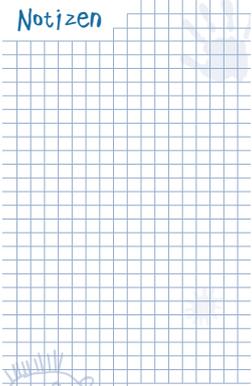
miteinander
perspektiven
schaffen

IBAN: AT07 1860 0000 1700 5000 BIC: VKBLAT2L
Ihre Spende für MPS-Kinder ist steuerlich absetzbar.

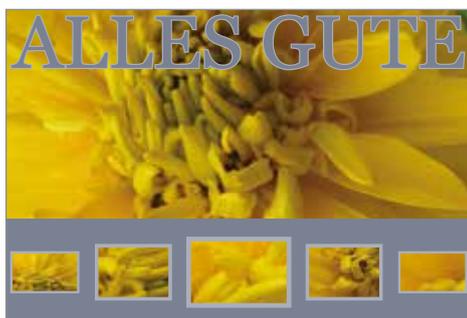
ZVR: 423 245 305



Notizen



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





Einmal im Jahr entsteht unser Rundbrief, der MPS-Falter. Diese Zeitung wurde zur Information, zur Kommunikation und zum Erfahrungsaustausch für Betroffene - sowohl die Patienten selbst, als auch deren Eltern, Lehrer, Pflegepersonen und Ärzte - geschaffen und soll mit einer Vielfalt an sachlichen, wissenschaftlichen und persönlichen Berichten eine Bereicherung für sie alle darstellen!

Unser Empfängerkreis:

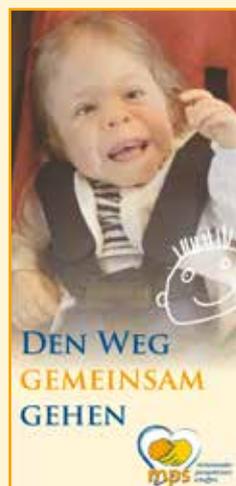
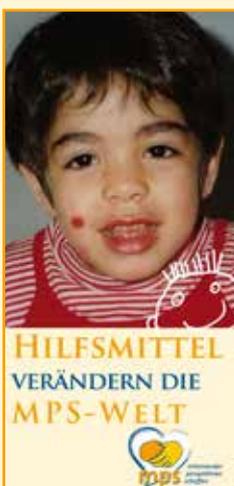
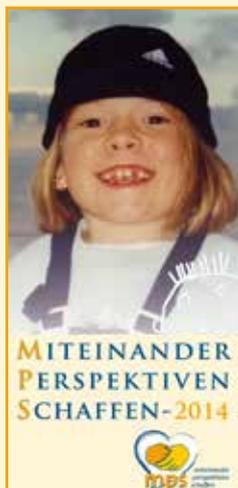
Mitglieder, öffentliche Stellen des Gesundheitsbereiches wie Krankenkassen, Bundessozialämter, Landesregierungen, Ärzte, Krankenhäuser, aber auch Firmen und Spender, die uns unterstützen.

2014 erschien der MPS-Falter in einer Auflage von 3500 Stück in einer Stärke von 92 Seiten.

Finanzieren konnten wir ihn mit Hilfe von Inseraten und der großzügigen Unterstützung der Druckerei Jentzsch.

Während des Jahres produzieren wir regelmäßig Informationsflyer zu bestimmten Themen bzw. Projekten. Sie

werden vor allem für Spendenmailings, aber auch für den MPS-Tag und bei Benefizveranstaltungen verwendet.



Endlich startet für

Nach jahrelanger Studie in London und Mainz wurde das

Von **Michaela Echlbauer**

Nach zwei Jahren und acht Monaten wurde für Maria Prähauser (21) aus dem oö. Finklham ein lang gehegter Wunsch endlich wahr. Ab 1. Juli kann sie die für ihre angeborene Stoffwechselerkrankung nötige Therapie nun in Wien machen. Ein Jahr und acht Monate war sie wöchentlich mit ihrer Mutter oder ihrer älteren Schwester Anna nach London ins Royal Free Hospital gereist, um dort in einem dreitägigen Aufenthalt an der weltweiten Morquio-Studie teilzunehmen. Dann folgte ein Jahr mit jeweils zwei Tagen in Mainz, wo sie in der Villa Metabolica das Medikament infiltriert bekam. Seit April ist der

Enzymersatzstoff nun europaweit zugelassen. Für Maria und sieben weitere in Österreich an Mukopolysaccharidose (MPS, *Siehe Stichwort*) erkrankte Patienten beginnt nun die Therapie am Wiener AKH. Diese lässt sich jetzt in einem Tag absolvieren, wodurch Maria im Alltag mehr Zeit bleibt.

Fixer Job, der Maria Freude macht

Seit Oktober 2013 hat die 101 Zentimeter große Handlesschulabsoventin, die 23 Kilo wiegt, auch einen fixen Job. Drei Mal in der Woche arbeitet sie im E-Werk Wels im Logistikbereich insgesamt 15 Stunden im Büro. Noch bringt die junge Frau, die nur zu

Hause kurze Strecke zu Fuß zurücklegen kann und sich sonst mit ihrem E-Rollstuhl flink fortbewegt, ihr Vater zur Arbeit. Denn der Traum, einmal selbst Auto zu fahren, scheint an der finanziellen Hürde zu scheitern. 75.000 Euro würde der Kauf und das Umrüsten eines Fahrzeugs auf die Bedürfnisse von Maria kosten. Solange das Geld nicht zusammengespart ist – die Förderung seitens des Bundessozialamts für ein Auto liegt etwa bei 25.000 Euro – macht es auch keinen Sinn, dass Maria den Führerschein macht, denn damit verliert sie die Berechtigung, einen Fahrdienst in Anspruch zu nehmen. Aber davon lässt sich die Finklhamerin nicht unterkriegen, hat sie doch in ihrem jungen Leben schon mehrere schwere Operationen gut überstanden.

Schwere OP, um nicht gelähmt zu werden

Der wildeste Eingriff war eine transorale Halswirbeloperation, um einer Querschnittslähmung zu entgegen, bei der ihr Kiefer gespalten werden musste. Wegen dieser OP hat die Oberösterreicherin auf einen Eingriff an der Hüfte, der eigentlich bis zum 18. Lebensjahr erfolgen hätte sollen, verzichtet. So steckt sie die Knie-, Bandscheiben- und Hüftprobleme mit regelmäßiger Physiotherapie einfach weg und schreckt auch vor exotischen Abenteuern auf der jährlichen Therapiewoche, die ihre Mutter als Vorsitzende des Vereins MPS Austria für 140 Personen – 90 Erwachsene und 50 Kinder – mittlerweile bereits zum 14. Mal organisiert, nicht zurück. Nach einem Ausflug in den Kletergarten im Vorjahr, ist heuer im Juli in Wagrain



Maria mit dem neuesten Medikament, das sie nun regelmäßig bekommt. Fotos: Prient

Maria die Therapie in Wien

Medikament für die Finklhamer MPS-Patientin Eu-weit zugelassen



Der letzte Therapieausflug nach Mainz (Bild) liegt hinter Maria, ab 1. Juli kann die Behandlung in Wien erfolgen.

eine 7 km lange Moutaincart-Fahrt das absolute Highlight. Maria ist zwar zu klein, um selbst mit dem Go-Kart zu fahren, aber auf dem Schoß der Mutter wird sie sich das Abenteuer sicher nicht entgehen lassen. Denn Mut hat die junge Frau in ihrem Leben mit Handicap schon vielfach bewiesen.

Medikament gibt Kraft und Energie

Schon bald nach Beginn der Doppelblind-Studie war für Marias Familie klar, dass sie in der Testgruppe ist, die das Medikament tatsächlich bekam, die zweite Gruppe erhielt ein Placebo. „Maria hat viel mehr Kraft und Energie, ist nicht mehr so müde. Auch die Lunge, der Gang und das Gehör haben sich verbessert. Tritt jedoch eine längere Pause auf, in der sie das Medikament nicht bekommt, gibt es gleich wieder Rückschläge“, schildert ihre Mutter, Michaela Weigl, im VOLKSBLATT-Gespräch: „Uns ist klar, dass sie die Therapie ein Leben lang benötigt. Am meisten hat sich die Patientin aber darüber gefreut, durch die Enzym-

ersatztherapie in London drei Zentimeter gewachsen zu sein und damit die magische 100-Zentimeter-Marke zu knacken. London und Mainz kennt die Finklhamerin mittlerweile wie ihre Westentasche auch in Wien wird sich die eine oder andere Besichtigung ausgehen. Wie viele Bücher sie auf ihren Therapiereisen bereits verschlungen hat, ist nicht bekannt, das Regal musste aber schon erweitert werden. Freundschaften nicht nur

auf der jährlichen Therapiewoche in Österreich, sondern auch bei ihren Krankenhausaufenthalten hat sie schon viele geschlossen. Aber nach der quasi ambulanten Therapie in Mainz zu Zwölf im Zimmer, freut sich Maria, die in London laut ihrer Mutter wie eine kleine Prinzessin behandelt wurde, wieder auf ein eigenes Krankenhausbett für die vier Stunden, in denen das Medikament in den zarten Körper fließt.



Maria beim Sightseeing nach der Therapie. Hier vor dem Tower of London

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 und mittlerweile für vier eine Enzymersatztherapie. Infos unter: www.mps-austria.at



Maria (im Bild bei ihrem Schreibtisch zu Hause) arbeitet jetzt Teilzeit in einem Büro.

Realis/Bundesverband Öriekirchen/Eferding | Nr. 41, 20./21. November 2014

Mein Grieskirchen & Eferding II

Die Uhr läuft rückwärts

Von einem Tag auf den anderen war für Michaela Weigl aus Finklham nichts mehr so, wie es einmal war.

MENSCHEN IM PORTRÄT
von Ingrid Lang
grieskirchen.at/realis

FINKLHAM (bgl.) 18 Jahre ist es her, seit bei ihrer Tochter die seltene und unheilbare Krankheit MPS, kurz für Mukopolysaccharidose, diagnostiziert worden ist. Dabei handelt es sich um eine von Eltern vererbte Stoffwechselerkrankung. „Eines Tages waren wir im Garten, und ich dachte: Meine Tochter sieht komisch aus. Wir sind sofort zum Arzt gefahren. Der sagte uns, dass Maria keinen normalen Knochen im Leib hat“, erzählt Weigl. Niemand wusste, was ihre Tochter hatte, bis Weigl schließlich ein Buch über MPS las und darin ihre Tochter erkannte. 1996 kam dann die Diagnose. „Es war ein so schlimmes Gefühl. Meine Tochter war schwach, und ich war schon wieder mit meinem nächsten Kind schwanger“, erinnert sich die 52-Jährige. Viel Zeit zum Trauern nahm sie sich nicht. Ein Jahr später gründete die damalige Lehrerin bereits den Verein „MPS-Austria“. Sie bekam bezahlten Urlaub und arbeitete für den Verein zehn Jahre ehrenamtlich. „Es gibt elf verschiedene Formen von MPS. Bei manchen nimmt das Gehirn schwere Schäden, die Kinder entwickeln sich zurück, wie wenn die Uhr rückwärts laufen würde. Sie verlieren das Sitzen, Stehen und das Schlucken. Sie werden meist nicht älter als 15“, weiß Weigl. Mit „MPS-Austria“ möchte sie für betroffene Familien da sein und diese in Notlagen finanziell unterstützen. Sie veranstaltet Therapiewochen, investiert aber auch in Forschungsprojekte. Zeit für sich selber haben, das kennt Weigl nicht. „Ich habe mich damals nicht gefragt, warum wir, sondern wozu. Ich will trotzdem kein anderes Leben“, ist Weigl überzeugt. Fünf Kinder hat sie, bis auf Maria sind alle gesund. Finanziell ist der Verein sehr aufwendig. Unterstützung bekommt sie kaum. Sie arbeitet alleine mit einer Sekretärin. Es gibt die Möglichkeit des Spendens durch Kaufen. Geht man über die Homepage auf einen Amazon-Link und kauft etwas, wird der Verein unterstützt. Alle Spenden sind absetzbar. „Die Krankheit ist sehr selten und muss noch richtig erforscht werden. Es gibt kaum Unterstützung. Die Krankenkasse zahlt erst, wenn eine gewisse Pflegestufe erreicht worden ist. Es ist eine große finanzielle Belastung“, weiß Weigl. Informationen zur Krankheit und Spendenmöglichkeiten findet man unter www.mps-austria.at.

Tochter Maria (l. u. l.) ist jetzt 21 Jahre alt und arbeitet sogar zwei Mal die Woche halbtags im Büro in Wels. Foto: Ulf-Aurich

Meine Tochter ist ein Sonnenschein. Durch sie sieht man das Leben einfach anders.
MICHAELA WEIGL
Foto: Lang

schvaridose, diagnostiziert worden ist. Dabei handelt es sich um eine von Eltern vererbte Stoffwechselerkrankung. „Eines Tages waren wir im

Besondere Gäste in Wagrain

Die fortschreitende Stoffwechselerkrankung MPS ist sehr heimtückisch. 47 Kinder aus ganz Österreich, die diese Krankheit haben, verbringen diese Woche einen Aktiv- und Therapieurlaub im Hotel Alpina in Wagrain. Für Betroffene und deren Familien ist es eine spannende Zeit mit viel Spaß bei Fußball, Tennis, Ausflügen, Musikabenden und Kreativ-Workshops. Als Überraschungsgast kam Skistar Philipp Schörghofer zu Besuch (im Bild hinten).

BILD: SASTEFAN LAFFNER

WEIHNACHTSAKTIONEN

VORBEREITUNGEN, BASTELARBEITEN, STÄNDE



Spätestens im Juni beginnen fleißige Hände im MPS-Büro und bei unseren liebevollen Helfern mit den Vorbereitungen auf Weihnachten.

Wir bieten sowohl in Schulen als auch für Privatkunden und Firmen Weihnachtsbillets (z.T. aus Eigenkreationen) an. Die ersten Aussendungen werden schon vor dem Sommer entworfen, ab September kann bestellt werden.

Ebenfalls schon im Sommer beginnt die Ernte für all die Köstlichkeiten, die wir auf verschiedenen Weihnachtsmärkten anbieten wollen. Und spätestens im Herbst geht es los mit der Produktion von kleinen Geschenken, die in liebevoller Klein- und natürlich Handarbeit hergestellt werden. Da werden Filzpatschen und Hauben gestrickt oder kleine Schweinchen, die als Glücksbringer auf Sektflaschen sitzen, Dörräpfel und Tees getrocknet, Liköre und Öle angesetzt, Marmeladen gekocht, Suppengemüse eingesalzen, Kirschkernkissen und Taschen genäht, Backmischungen kreierte, Gestecke, Engel, Adventskalender, Billets und Mitbringsel gebastelt, Ketten gefädelt, Porzellan bemalt, Badesalze gemischt...

Wir danken allen, die sich in dieser Weise für unsere MPS-Kinder einsetzen und auch jenen, die sich bemühen, all diese Dinge auf verschiedenen Weihnachtsmärkten zu verkaufen. Der Gesamterlös dient zur Unterstützung unserer Familien.



1 Rückseite 2 Lese-Bücher gestanzt (5,5 x 19) 3 Duffelbeutel (17 x 11,5) 4 Teddy (17,5 x 12) 5 Katze (21 x 10,5) 6 Bilet mit Wickelkarte (11,5x17) 7 Geschenkset (14x20), 10 Geschenkanhänger (2 je 3x4x5) 8 Adventskalender (A4) mit Silberglitzer Kugel (11,5 x 17) Goldprägung

Billets - Lesezeichen 1 €

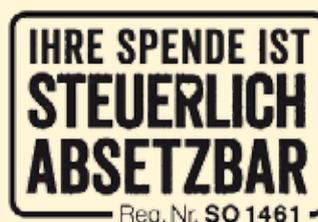
geschenkset 2 €



SPENDENSPIEGEL 2014

Mittelherkunft 2014		
I. Spenden	a) ungewidmete Spenden	€ 433 910,29
	b) gewidmete Spenden	€ 33 832,50
II. Mitgliedsbeiträge		€ 1 655,00
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	€ 125,75
	b) sonstige andere Einnahmen sofern nicht unter Punkt I bis IV festgehalten	€ 0,00
VI. Auflösung von Passivposten für noch nicht widmungsgemäß verwendete Spenden bzw. Subventionen		€ 0,00
VII. Auflösung von Rücklagen		€ 0,00
VIII. Jahresverlust		€ 0,00
Mittelverwendung 2014		
I.	Leistungen für die statutarisch festgelegten Zwecke	€ 329 996,75
II.	Spendenwerbung	€ 88 569,89
III.	Verwaltungsausgaben	€ 8 743,92
IV.	Sonstige Ausgaben, sofern nicht unter I. bis III. enthalten	€ 0,00
V.	Zuführung zu Passivposten für noch nicht widmungsgemäß verwendete Spenden bzw. Subventionen	€ 0,00
VI.	Zuführung zu Rücklagen	€ 42 412,98
VII.	Jahresüberschuss	€ 0,00

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



Der Finanzbericht 2014 zeigt deutlich, dass die Gesellschaft für MukoPolySaccharidosen im Jahr 2014 gut gewirtschaftet hat. Wir freuen uns, dass wir aufgrund unserer Spendeneinnahmen unsere vorrangigen Vereinsziele erreichen konnten und ganz besonders darüber, dass es uns gelungen ist, den Betrieb der MPS-Beratungsstelle aufrecht zu erhalten. Nur so können wir unsere Familien in vielerlei Hinsicht professionell unterstützen.

Über sämtliche Spendeneinnahmen und deren Verwendung führen wir genauestens Buch. Unsere Eingaben-Ausgaben-Rechnung sowie die gesamte Buchhaltung und die zweckgerichtete Verwendung der Spendengelder wurde von den Rechnungsprüfern 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.



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“), welches 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 verlieren 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

