

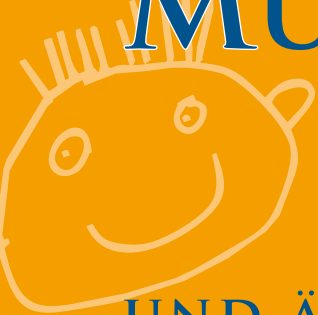
GESELLSCHAFT FÜR

MUKO

POLY

SACCHARIDOSEN

UND ÄHNLICHE ERKRANKUNGEN



TÄTIGKEITSBERICHT



2015



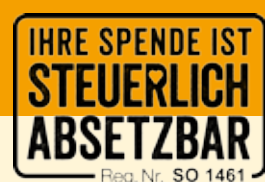


# Gesellschaft für **MukoPolySaccharidosen** und ähnliche Erkrankungen



A - 4612 Finklham 90 | [office@mps-austria.at](mailto:office@mps-austria.at) | [www.mps-austria.at](http://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 MPS-Jubiläumskonferenz 2015*

|                                               |    |
|-----------------------------------------------|----|
| Organigramm und Ziele                         | 4  |
| Grundsatzerklärung                            | 5  |
| Was war los in diesem Jahr?                   | 6  |
| Tätigkeitsbericht Kurzfassung                 | 8  |
| 30 Jahre MPS-Gesellschaft                     | 10 |
| Grußworte zum 30-jährigen Jubiläum            | 12 |
| Jubiläumsfeier Bilderbogen                    | 14 |
| International MPS Network Meeting             | 16 |
| MPS-Ärztefortbildung                          | 17 |
| MPS-Sommertagung                              | 18 |
| MPS-Therapiewoche: Bilderbogen und mehr       | 20 |
| Marsch der Seltenen Erkrankungen              | 26 |
| MPS-Geschwisterkinderwoche                    | 28 |
| MPS-Erwachsenentreffen                        | 21 |
| Vergissmeinnicht.at                           | 30 |
| Stand der Therapie 2015 / MPS-Spezialambulanz | 31 |
| Internationaler MPS-Tag                       | 32 |
| Kalender, Billetts und mehr                   | 33 |
| Publikationen                                 | 36 |
| Pressespiegel                                 | 37 |
| Weihnachtsaktionen                            | 38 |
| Spendenspiegel                                | 39 |
| Was ist MPS?                                  | 40 |

# 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



ULRIKE KASER  
Stv. Schriftführerin  
ulrike.kaser@mps-austria.at

#### 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 7:00 - 13:15 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, Geschwisterkinderwochen und Erwachsenentreffen; 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 wertvolle und großartige Unterstützung, die wir in unserem Jubiläumsjahr 2015 erfahren durften.**

MukoPolySaccharidosen sind eine Gruppe von Krankheiten, viel schrecklicher sind als ihr Name. 30 Jahre schon - seit 1985 - begleiten wir betroffene Familien.

Wir sind für sie da, und wir sind sehr dankbar, dass es Menschen gibt, denen MPS-Kinder, Kinder ohne Lobby, dafür mit einer grausamen Krankheit, am Herzen liegen. Nur wenn wir auf die großzügige finanzielle Unterstützung unserer Spender zählen können, sind wir in der Lage, betroffenen MPS-Familien effektiv zu helfen. Nur **M**iteinander können wir **P**erspektiven **S**chaffen – für Kinder mit MPS.

Spenden schenken uns Hoffnung und die nötige Zuversicht, dass wir unsere Projekte Jahr für Jahr 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 kann nur gelingen, wenn treue Spender den Weg mit uns gemeinsam gehen.

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

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 beginnt mit einem ersten Schritt. Seit 1985 sind wir viele Schritte gegangen - auch 2015, sodass wir wieder Projekte verwirklichen und Teilziele erreichen konnten. Dennoch, es liegt noch ein

großes, steiniges Stück Weg vor uns. Bestimmt können wir unsere Vision „Leben mit MPS soll lebenswert sein“ immer wieder ein Stück weit verwirklichen. Viel schwieriger ist es mit der Vision „MukoPolySaccharidosen müssen heilbar sein“. Doch selbst daran arbeiten wir, indem wir immer wieder - auch in Form von internationalen Kooperationen - ganz gezielt Forschungsprojekte mit dem Ziel einer Therapieentwicklung unterstützen.

So kämpfen wir weiter, Schritt für Schritt, immer mit der Hoffnung, dass unsere Spender treu an unserer Seite bleiben. Gemeinsam können wir es schaffen!

## **Michaela Weigl**

Vorsitzende der MPS-Gesellschaft und betroffene Mutter

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

## **UNSER MOTTO:**

**Miteinander Perspektiven Schaffen  
- für Kinder mit MPS**

## **UNSERE VISION:**

**Leben mit MPS soll lebenswert sein.  
MukoPolySaccharidosen müssen**



# WAS WAR LOS IN DIESEM JAHR?

Neben der alltäglichen Arbeit wie Familienbetreuung, Bearbeiten von Unterstützungsanträgen, Herausgabe von Publikationen, Teilnahme an diversen Kongressen, Öffentlichkeitsarbeit, Realisieren von Projekten und Spendenwerbung durften wir auch Veranstaltungen organisieren und viel Schönes gemeinsam erleben. Hier ein paar wenige Worte dazu:

## Kleiner Rückblick

Der Rückblick auf das vergangene Jahr erfüllt uns mit Freude und Dankbarkeit! Wir waren sehr fleißig - die Kurzfassung des Tätigkeitsberichts finden Sie auf Seite 8. Manches wird hier kurz beschrieben, vieles finden Sie darüberhinaus in der Jubiläumsausgabe unseres MPS-Falters 2015, auf unserer Homepage und auf unserer Facebook-Seite.

**Jubiläumslogo.** Noch vor Beginn des Jahres machten wir uns Gedanken darüber, wie wir unser Jubiläumsjahr nach außen sichtbar machen konnten und entwickelten ein Jubiläumslogo, das uns fortan begleiten sollte:



**Einführung der MPS-Spezialambulanz.** Dank Frau Dr. Gerlinde Weigel konnten wir im orthopädischen Spital in Wien/Speising eine Spezialambulanz für MPS-Patienten einführen und mit Terminen im April, Juni, Oktober und Dezember gleich viermal anbieten - eine unglaubliche Bereicherung und große Hilfe für unsere Familien!

**Veranstaltungen.** Maria Alm. Hotel Alpenland. Die heißeste Adresse des Sommers 2015, fanden dort doch gleich fünf MPS-Veranstaltungen für insgesamt fast 300 Personen statt, die wir alle hintereinander bzw. teilweise parallel organisiert hatten. Die Vorbereitungen dafür waren sehr aufwändig, mühsam und umfangreich, aber wir wurden mit äußerst gelungenen und schönen Veranstaltungen belohnt und von den Teilnehmern geradezu mit Lob überschüttet, was dann doch viele Mühen wettmachte.

**International MPS Network Meeting.** Wir starteten mit dieser internationalen Veranstaltung, einer zweitägigen Arbeitssitzung der MPS-Verantwortlichen weltweit. (s.S.16)

**MPS-Ärztefortbildung.** Die MPS-Familien reisten im Laufe der Fortbildung (s.S.17) an, damit Ärzte, die MPS noch nicht kannten, sie kennenlernen und so vielleicht zum ersten Mal in ihrem Leben Patienten sehen konnten!



Vorstand der MPS-Gesellschaft

**MPS-Jubiläumsfeier.** Am Abend folgte die Jubiläumsfeier (s.S.14), zu der auch einige Ehrengäste anreisten. Zusammen feierten wir ein lustiges Fest mit Sektempfang, riesen Geburtstagstorte, wundervollem Buffett und toller Musik von Anke Angel, der Boogie Woogie Queen aus Holland und Robert Shumy aus Wien.

**MPS-Sommertagung.** Die MPS-Tagung brachte mit einem abwechslungsreichen Programm für die Familien viel Neues und Wissenswertes. Besonders gut kam u.a. der Vortrag von Mike Unmacht an, der sich auf orthopädische Hilfsmittel für MPS spezialisiert hat, diese vorstellte und im Anschluss noch zwei Tage lang für orthopädie-technische Einzelberatungen samt Ganganalysen zur Verfügung stand. Dr. Christina Lampe und Prof. Maurizio Scarpa vom Zentrum für SE Wiesbaden waren bei all diesen Gesprächen dabei, sodass die Familien gleich in vielfacher Weise von diesem Angebot profitierten.

**MPS-Therapiewoche.** Noch während am Sonntagvormittag einige spezielle Vorträge liefen, begann parallel dazu schon die Therapiewoche - wieder das Highlight im MPS-Jahr. Die Erstellung des Therapieplans mit 14 parallelen Therapieangeboten für 39 Patienten und unzählige Begleitpersonen war eine absolute Herausforderung. Aber der Plan wurde pünktlich fertig und so turnte, schwamm, trommelte, entspannte, ritt und bastelte die riesen Gruppe von immer noch 169 Personen munter drauf los.

Die I-Tüpfelchen bekam die Veranstaltung durch zwei gemeinsame Ausflüge zum Wandern oder Schifferl fahren nach Zell am See bzw. zum Bogenschießen oder Klettern auf den Jufen. Und das Abendprogramm wurde neben Tombola, Packerlabend, Karaoke und Generalversammlung mit einem erfrischenden Märchenabend von Conny Kirsch und Gerhard Schilcher erweitert. Wie lustig es doch war, die Kin-



der dabei zu beobachten!

Besonders schön war, dass stets auch verwaiste Familien dabei waren. Es ist immer wieder berührend zu spüren wie stark der Zusammenhalt in der großen MPS-Familie ist, auch über den Tod der Kinder hinaus. Es sind sehr viele, die uns schon verlassen haben - als sichtbares Zeichen dafür, dass sie immer ein Teil von uns bleiben werden, waren sie alle mit einem Foto auf einem Rollup dabei.

**Geschwisterkinderwoche.** Im August fand die heißgeliebte Geschwisterkinderwoche am Sterntalerhof statt, auch dazu einige Bilder auf Seite 28. Wie wichtig diese Woche für die gesunden Kinder, die immer im Schatten ihrer kranken Geschwister stehen, ist, lässt sich kaum beschreiben.

**Erwachsenentreffen.** Das letzte Wochenende im Oktober war für unser MPS-Erwachsenentreffen reserviert, das dieses Mal am Gut Enghagen in OÖ stattfand (s.S. 29).

**Online Spenden.** Noch kurz vor Jahresende schafften wir einen entscheidenden Meilenstein: Wir richteten auf unserer Homepage und auf unserer Facebook-Seite einen Spendenbutton ein. Ein Klick auf diesen Button führt auf eine Spenden-seite und ermöglicht es jedem Besucher ganz unkompliziert und jederzeit online zu spenden.

Ohne Spenden könnten wir als Verein nicht überleben. Sie sind essentiell für unsere gesamte Arbeit. Als kleiner und immer noch relativ unbekannter Verein ist es besonders schwierig, die notwendigen Spendengelder aufzubringen ohne in groß angelegte Werbekampagnen investieren zu können. Vielleicht aber ist diese neue Errungenschaft auf unserer Website eine kleine Hilfe.

Diese Möglichkeit ergab sich im Zuge unserer Vorbereitungen für den VCM 2016 (Vienna City Marathon), bei dem wir als einer der Premium-Charity-Partner des VCM auftreten wollten.

### Blick in die nahe Zukunft

Für 2016 planen wir neben den üblichen Veranstaltungen die Teilnahme am internationalen MPS-Weltkongress mit möglichst vielen Familien. Außerdem wollen wir erstmals mit einem MPS-Schiff für acht Kinder bei der Mirno More Friedensflotte mitsegeln und ihnen damit eine unvergessliche Erfahrung ermöglichen.



...unvergessen!

### Teilnahmen an:

- MPS-Tagungen im In- und Ausland
- Internationalen MPS-Treffen
- MPS-Expertentreffen Hamburg
- Eröffnung Zentrum für SE in Wiesbaden
- BKMF-Treffen in Oberösterreich
- Handchirurgenkongress Obergurgl
- Sitzungen von Vergissmeinnicht.at in Wien
- Kinderärztekongress Eisenstadt
- Marsch für Seltene Erkrankungen in Wien
- Benefizveranstaltungen für MPS
- Begräbnissen

### Organisation und Durchführung:

- Aktionen zum internationalen MPS-Tag
- MPS-Familientreffen zum internationalen MPS-Tag
- Stand am Tag der Selbsthilfe Wien und Wels
- Diverse Vorstandstreffen
- **Internationales MPS-Netzwerktreffen**
- **MPS-Ärztefortbildung**
- **MPS-Jubiläumsfeier**
- **MPS-Tagung**
- **MPS-Therapiewoche**
- Organisation von Therapieaufenthalten für MPS-Patienten
- MPS-Erwachsenentreffen
- MPS-Geschwisterkinderwoche
- Hotelsuche für Veranstaltungen
- Infoveranstaltung zu Erbrechts- und Testamentgestaltung
- Weihnachtsaktion in Einkaufszentren
- **Orthopäd. MPS-Spezialambulanz**

### Sitzungen / Besprechungen:

- MPS-Vorstandsklausur
- Treffen mit Ärzten, Wissenschaftlern, Pharmafirmen, Prominenten und Serviceclubs
- Vorstandssitzungen Pro Rare Austria
- Mitarbeit im Beirat für SE am Gesundheitsministerium zur Umsetzung des NAPse

### Öffentlichkeitsarbeit / Medien:

- Presseaussendungen
- Spendenmailings
- Aktionen zum internationalen MPS-Tag
- Pflanzaktion Vergissmeinnicht.at
- Verteilung von Infomaterial und MPS-Artikeln
- Ausstellungen bei Messen, Tagungen, Selbsthilfetagen
- Marsch der Seltenen Erkrankungen
- Film für viel.gesundheit.at



## Forschungsprojekte:

- Unterstützung Projekt Dr. Tomatsu
- Unterstützung der Diagnosestelle am Institut für Med. Chemie Wien

## Publikationen:

- Aktualisierung Pressemappe
- Konzeption und Versand von Spendenmailings und Dankbriefen
- MPS-Falter Jubiläumsausgabe
- Aktualisierung der Homepage
- Erstellung einer Foto-DVD von unseren Veranstaltungen
- Erstellen von Präsentationen und Vorträgen
- Begleitung von Projektarbeiten

## Betreuung von MPS-Familien:

- Telefonische und persönliche Betreuung
- Organisation Ferienwohnung für MPS-Familien
- 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 Weihnachtsbillets
- Entwurf von Billets, Kalender, Block, Lesezeichen, Weihnachtsset
- Produktion von Artikeln für Weihnachtsmärkte
- Gemeinsame Forschungsprojekte mit anderen Ländern (Netzwerk)
- Entwurf und Produktion von MPS-Werbeartikeln
- Technischer Support
- IT-Support

*Etliche Punkte aus dieser Kurzfassung werden im Folgenden noch erläutert bzw. anhand von Fotomaterial dokumentiert. Der Tätigkeitsbericht 2015 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 unser Jubiläumsjahr 2015 zurück. Wir konnten durch Veranstaltungen für Betroffene, Informationstätigkeit, Öffentlichkeitsarbeit, Aufklärungsarbeit und persönliche Unterstützung von MPS-Familien auch im vergangenen Jahr wieder viele Projekte verwirklichen. Möglich wurde all das nur mit 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**



# 30 JAHRE MPS-GESELLSCHAFT:



Vereinsgründung  
durch Marion Kraft und  
Susanne Kircher



1. MPS-  
Familienkonferenz



Gründung  
Forschungs-  
gesellschaft für MPS



Produktion der ersten  
MPS-Filme



10 Jahre MPS-  
Gesellschaft



Maria Prähofer  
wird diagnostiziert  
- MPS IVA

Barbara Kraft  
wird diagnostiziert  
- MPS I

1981

1985

1986

1991

1995

1996

Rare Diseases im  
7. Rahmenprogramm der  
EU verankert

Konferenz in Brüssel

Wissenschaftsministerium  
fördert Forschungsprojekt  
in Graz



1. Geschwisterkinder-  
woche

Zulassung  
Medikament für MPS VI

Spenden-  
begünstigungs-  
bescheid



Anstellung  
Bürokräft  
Christine Hauseder

Zulassung  
Medikament für MPS I



Begegnung mit  
Dr. Schüssel



Wolfgang Böck als  
MPS-Botschafter



neues Logo

Zulassung  
Medikament  
für MPS II

2003

2005

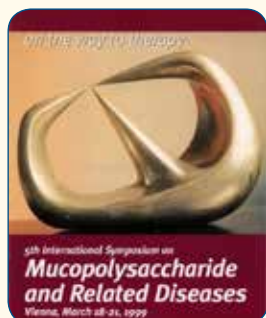
2006

2007

2009

MITEINANDER PERSPEKTIVEN SCHAFFEN

# 1985 - 2015



MPS-Weltkongress  
in Österreich



Übernahme des  
Bundesvereins durch  
Michaela Weigl



Christoph R.  
1. österreichisches  
Kind in EET-Studie



1. MPS-Falter



1. Therapiewoche



Homepage

1997

1999

2000

2002

Gründung  
OÖ. Ges für MPS  
durch Michaela Weigl  
(Maria's Mama)



Vorläufer  
Therapiewoche

Online Spenden



Jubiläumsfeier im  
Bundesministerium



Life For MPS Award  
für Michaela Weigl



Jubiläumslogo



1. Erwachsenentreffen

Internationales  
Netzwerktreffen in  
Österreich

Ärztefortbildung



1. TV-Spot

Spenden-  
gütesiegel



2011



1. Plakatkampagne

2012

Zulassung  
Medikament  
für MPS IVA

2013

2014

2015

Jubiläums-  
veranstaltungen

30 Jahre MPS-  
Gesellschaft

...SEIT 30 JAHREN



# GRUSSWORTE



Dr. Wolfgang Schüssel

LIEBE MPS FAMILIE

Ich wünsche Euch  
zu Eurer Jubiläumfeier von Herzen  
festhalten!

Es geht den Familien, besonders aber  
den Kindern, das WICHTIGSTE in einer  
schwierigen Zeit: HOFFNUNG & ZUVERSICHT!



Krankheit & Schmerz lassen  
sich nicht schönreden, weg-beamen  
oder fortzaubern. Aber mit  
Eurer Hilfe können sie ertragen  
werden und mit Eurer Stärke  
und Überzeugungskraft sind sie  
vielleicht (hoffentlich bald!) zu besiegen.

Ich wünsche Ihnen zu diesem Fest des Innehaltens  
und Standhaltens – Freude, Gelassenheit & Mut  
für eine hellere Zukunft. Und dann einige  
(auch menschliche) Glückswörter, die Euch begleiten.

Wolfgang Schüssel



# ...ZUM 30-JÄHRIGEN VEREINSJUBILÄUM



**Marion Kraft, unsere bewundernswerte Vereinsgründerin hat uns anlässlich unserer Jubiläumsfeier diese Grußbotschaft geschickt:**

Ja, es ist schon lange her, nämlich 30 Jahre als ich zusammen mit Frau Prof. Kircher die österreichische Gesellschaft für Mukopolysaccharidosen gegründet habe.

In den Anfängen der Gründung aber auch in den 15 Jahren meiner Tätigkeit als Vorstand der Gesellschaft steckte sehr viel Energie, Optimismus, Idealismus und Arbeit dahinter. Dank meinem lieben verstorbenen Mann Erich, der meiner Tätigkeit wohlwollend gesinnt war, konnte ich diese Arbeit für den Verein unentgeltlich leisten.

Ich hatte einfach das Gefühl, dass es dringend nötig ist, etwas zu tun. Es war ein tiefes Loch in das wir betroffene Eltern zu fallen drohten. Damals kannte niemand Mukopolysaccharidose – man hatte eben Pech und war allein gelassen mit den Problemen und besonders mit der Ungewissheit.

Was kommt auf mein Kind und auf uns Eltern zu? Werde ich all die Schwierigkeiten schaffen? Gibt es eine Möglichkeit mein Kind zu retten?

Schon damals war ich überzeugt, dass es nur mit Zusammenarbeit gelingen kann etwas zu verändern und zu verbessern, dass der Erfahrungsaustausch besonders bei einer so seltenen Krankheit sehr wichtig ist, und dass wir Eltern nur gemeinsam die Ärzte für unsere Kinder interessieren und die Forschung vorantreiben können.

Ich finde, meine Arbeit und meine Mühe haben sich

gelohnt. Der Anfang war gemacht und ich kann mit Freude und Stolz zurückblicken auf kleine und größere Erfolge, auf schöne bereichernde Konferenzen und auf tiefe Freundschaften, die dabei entstanden sind.

Jetzt bin ich nicht mehr wichtig.

Wichtig sind Sie alle, die Sie gekommen sind:

- Eltern mit ihren Kindern, die den Erfahrungsaustausch ermöglichen, die Informationen sammeln und weitergeben
- Ärzte, allen voran Frau Prof. Kircher um nur eine von vielen zu nennen, die sich um die seltene Stoffwechselerkrankung annehmen und die bereit sind, ihre persönliche Zeit dafür zu opfern

Wichtig sind auch die vielen freiwilligen Helfer und mitfühlenden Menschen, die die MPS-Gesellschaft finanziell oder tatkräftig unterstützen.

Ganz besonders wichtig sind natürlich die Pharmafirmen, die viel Geld in die Forschung investieren und denen wir sehr dankbar dafür sind.

Für die österreichische Gesellschaft für Mukopolysaccharidosen aber ist die wichtigste Frau Michaela Weigl, der ich vor 15 Jahren die Leitung anvertrauen durfte. Sie hat Grandioses geleistet und mit Herzbluts Stärke hat sie vieles erreicht und bewirkt. Ich gratuliere ihr ganz herzlich.

Ich wünsche der MPS-Gesellschaft weiterhin viel Erfolg, konstruktive Gespräche, viel Kraft, Freude und einen schönen angenehmen Aufenthalt bei der Jubiläumsveranstaltung.



# JUBILÄUMSFEIER IN MARIA ALM:





# MPS-FAMILIEN, ÄRZTE UND WISSENSCHAFTLER FEIERN GEMEINSAM



The collage consists of 30 individual photographs arranged in a grid-like fashion. The top row features a young man playing piano, a man with a guitar, another young man at the piano, a man being interviewed, and a chef. The second row includes two men's portraits, a large group photo in front of a building, a young man's profile, and a large cake with the text '100 Jahre' and 'mitinander Perspektiven schaffen'. The third row shows a group of four people, a group of five people sitting together, and a woman talking on a phone. The fourth row features a man playing a trumpet, a group of people at a table, and a woman looking at a phone. The fifth row includes a woman singing into a microphone, a man with glasses, a man with a microphone, and a woman playing piano. The bottom row shows a woman in a headscarf, a man with a guitar, a man and a woman, a man and a woman, and a woman playing piano. The images capture a variety of activities and social interactions during the celebration.





# INTERNATIONAL MPS-NETWORK



**Das International MPS Network, die Gemeinschaft von mittlerweile 30 MPS-Gesellschaften weltweit kommt einmal im Jahr zu einem ausgiebigen Arbeitstreffen zusammen.**

In den Jahren, in denen der Weltkongress stattfindet, treffen wir uns dort, in den Jahren dazwischen lädt irgendein Land die anderen Mitglieder ein. Begonnen haben wir diese Treffen vor vielen Jahren bei uns in Österreich. Heuer nutzten wir die Gelegenheit, dieses Treffen im Rahmen unseres Jubiläums an seine Wurzeln - nach Österreich - zurückzuholen.

Tatsächlich war es mit über 20 Teilnehmern ein sehr schönes und auch recht fruchtbares Treffen.

An zwei gemeinsamen Arbeitstagen wurde eine lange Agenda abgearbeitet. Wir nutzten die Zeit, um voneinander und miteinander zu lernen, aber auch um darüber zu diskutieren, wie wir unser Netzwerk in Zukunft aufrechterhalten könnten, wo die federführenden Verantwortlichkeiten liegen würden, ob wir uns institutionalisieren sollten oder nicht - letzteres endgültig zu entscheiden haben wir auf Bonn vertagt, wo das nächste internationale MPS-Symposium geplant ist.

Wir hörten „Best Practise Examples“ aus mehreren Ländern, wo ich z.B. unsere einzigartige Therapiewoche vorstellte. Auch der Internationale MPS-Tag am 15. Mai war ein Thema, dem wir

viel Aufmerksamkeit widmeten, weil wir immer noch nach Wegen suchen, wie wir diesen Tag besser bewerben und effektiver gestalten können. Gemeinsam sammelten wir Ideen und hoffen, dass wir das Bewusstsein dafür zukünftig noch viel mehr stärken können.

Einige Pharmafirmen präsentierten uns exklusiv ihre Neuigkeiten und Therapeutika-Pipelines.

Über ein relativ neues und „heißes“ Thema, die PID, Präimplantationsdiagnose, informierte Alison Wilson aus Irland sehr ausführlich und umfangreich; außerdem lag ein großer Fokus auf MPS III, wozu es im Vorfeld in England eine Konferenz gegeben hatte, von der Christine Lavery berichtete, genauso wie über den aktuellen Stand der Genistein-Studie, die wir in Österreich zum Teil mitfinanzieren.

Einen halben Tag lang hielten wir einen Workshop zum Thema „MPS und Erwachsensein“ ab. Sieben Vortragende beleuchteten das Thema von den verschiedensten Seiten.

Und natürlich sprachen wir über die Organisation der nächsten Weltkongresse, was ja eine unserer Hauptaufgaben ist. Amerika erhielt den Zuschlag für den 15. Weltkongress 2018. Er soll in San Diego (Kalifornien) stattfinden. In Bonn werden wir schon über den Veranstalter für 2020 diskutieren, wofür sich u.a. Spanien und Russland bewerben möchten.



# 1. MPS-ÄRZTEFORTBILDUNG

Frühe Diagnosen werden angesichts der mittlerweile - für vier Formen von MPS - zur Verfügung stehenden Therapiemöglichkeiten immer wichtiger. Es ist aber noch lange nicht selbstverständlich, dass eine so seltene Diagnose wie MukoPolySaccharidose ziel- und treffsicher gestellt wird.

Es kann oft sehr unglücklich laufen. Immer wieder werden MPS-Kinder zu spät als solche erkannt, obwohl die Krankheit schon früher offensichtlich ist - jedoch nur für jene, die sich damit auskennen! Deshalb ist es unbeschreiblich wichtig, dafür zu sorgen, dass möglichst viele Ärzte MPS kennen oder Kinder bei unbestimmtem Verdacht zumindest weiter überweisen und an eine der Uni-Kliniken schicken. Spätestens dort würde ein MPS-Kind sofort erkannt, diagnostiziert und (soweit vorhanden) auf Therapie gesetzt. Eine frühe Diagnose bedeutet (wo vorhanden) auf jeden Fall eine frühe Therapie und damit eine bedeutend bessere Lebensqualität, eine höhere Lebenserwartung und viel weniger Leid in den Familien. Sie kann sogar ausschlaggebend dafür sein, ob in einer Familie aus Unwissen ob der genetischen Herkunft der Krankheit, weitere MPS-Kinder zur Welt kommen werden oder nicht. Wir sind noch nicht so weit, dass „man“ in jedem österreichischen Krankenhaus MPS kennt, auch wenn der Kreis der MPS-Kenner stetig wächst, was unser erklärtes Ziel ist.

Diesen Kreis weiter wachsen zu lassen, war neben der richtigen Behandlung von MPS-Patienten unsere Motivation dafür, 2015 eine ganztägige Fortbildung für Ärzte anzubieten. Wir stellten ein Programm mit hochkarätigen Vortragenden, allesamt Top-Spezialisten für MPS und allen relevanten Themen zusammen. So zog sich ein roter Faden von der Erkennung über die möglicherweise auftretenden Probleme, die Therapie- und Behandlungsmöglichkeiten bis hin zu klinischen Studien und neuen Forschungsergebnissen. Alles was man wissen sollte, um bei MPS up-to-date zu sein, wurde abgedeckt.

Die Fortbildung wurde von der Ärztekammer akkreditiert, sodass wir dafür 7 DFP Punkte vergeben konnten. Auch ergab die Evaluation der Veranstaltung, dass alle Teilnehmer in höchstem Maße zufrieden waren und wir alle ihre Erwartungen erfüllen oder übertreffen konnten. Die Ausrichtung in diesem Format und dieser Qualität war uns vor allem durch die finanzielle Unterstützung der Firmen BioMarin, Genzyme und Shire möglich, wofür wir sehr dankbar sind.

Wir wollen jedenfalls am Ball bleiben und bald wieder eine MPS-Fortbildung für Ärzte aus ganz Österreich anbieten, um noch deutlich mehr Ärzte schulen zu können.



## PROGRAMM

|                                            |                                                                                                                                                                  |                        |
|--------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------|
| 09:00                                      | Begrüßung und Einleitung                                                                                                                                         | Susanne Kircher        |
| <b>MPS erkennen und diagnostizieren:</b>   |                                                                                                                                                                  |                        |
| 09:05                                      | MPS-Formen, Verdacht und Diagnose                                                                                                                                | Susanne Kircher        |
| 09:30                                      | Neue Diagnosemethoden                                                                                                                                            | Eduard Paschke         |
| 09:50                                      | MPS an Phänotyp und Radiologie erkennen; kausale, operative Therapie                                                                                             | Ali Al Kaissi          |
| KAFFEEPAUSE 10.25 – 10.45 Uhr              |                                                                                                                                                                  |                        |
| <b>Komplikationen und deren Therapie:</b>  |                                                                                                                                                                  |                        |
| 10:50                                      | Die Atemwege                                                                                                                                                     | Christina Lampe        |
| 11:00                                      | Das Herz                                                                                                                                                         | Christoph Kampmann     |
| 11:25                                      | CCÜ / Gehirn                                                                                                                                                     | Christina Lampe        |
| 11:40                                      | HNO, Auge, Zähne                                                                                                                                                 | Christina Lampe        |
| MITTAGSPAUSE 12.00 – 13.00 Uhr             |                                                                                                                                                                  |                        |
| <b>Betreuung, Therapieformen, Studien:</b> |                                                                                                                                                                  |                        |
| 13:00                                      | Orthopädietechnik für MPS                                                                                                                                        | Mike Unmacht           |
| 13:25                                      | Jahresuntersuchungen                                                                                                                                             | Michaela Brunner-Krain |
| 13:40                                      | Heimtherapie                                                                                                                                                     | Florian Lagler         |
| 13:50                                      | Vorstellung Healthcare at Home                                                                                                                                   | Nicole Ettl            |
| 14:00                                      | Karpaltunnelsyndrom bei MPS                                                                                                                                      | Gerlinde Weigel        |
| KAFFEEPAUSE 14:10 - 14:30                  |                                                                                                                                                                  |                        |
| 14:30                                      | Neue Studien und Therapieformen                                                                                                                                  | Mauricio Scarpa        |
| 15:10                                      | <b>PODIUMSDISKUSSION</b> mit allen Sprechern                                                                                                                     |                        |
| ENDE 16:00 Uhr                             |                                                                                                                                                                  |                        |
| 17:00                                      | Sektempfang mit den MPS-Familien - musikalisches „Hallo“<br>Gelegenheit, MPS-Patienten mit verschiedenen MPS-Formen und Ausprägungen persönlich kennen zu lernen |                        |
| 18:30                                      | Abendessen und Jubiläumsfeier "30 Jahre MPS-Austria"                                                                                                             |                        |





# MPS-SOMMERTAGUNG

## PROGRAMM - MPS-Sommertagung

Maria Alm 17. - 19. Juli 2015

Freitag, 17. Juli 2015:



| Zeit                                             | Dauer      | Vortragender                                | Thema                                                          | Raum      |
|--------------------------------------------------|------------|---------------------------------------------|----------------------------------------------------------------|-----------|
|                                                  |            |                                             |                                                                |           |
|                                                  |            | Anreise im Laufe des Nachmittags            |                                                                |           |
|                                                  |            |                                             |                                                                |           |
| ab 14 Uhr                                        |            | Hotel Check in                              |                                                                | Rezeption |
| ab 14 Uhr                                        |            | Registrierung am MPS-Tisch                  |                                                                | Foyer     |
|                                                  |            |                                             |                                                                |           |
| 17:00                                            |            | Tosson El Koshit                            | Begrüßung, Sektempfang und musikalisches "Herzlich Willkommen" | Foyer     |
|                                                  |            | Turmbläser von Maria Alm                    |                                                                |           |
| 17:45                                            |            | Michaela Weigl                              |                                                                |           |
| 18:20                                            |            | Robert Shumy und Anke Angel                 | Festvortrag "30 Jahre MPS Austria"                             |           |
|                                                  |            |                                             | musikalische Vorspeise                                         |           |
| 18:30                                            | ABENDESSEN |                                             |                                                                | Rest.     |
| 20:00                                            |            | Wir nehmen unsere Plätze im Hotelfoyer ein. |                                                                | Foyer     |
| 20:00 - 23:00 Uhr                                |            | Konzert mit Anke Angel und Robert Shumy     |                                                                |           |
|                                                  |            | MPS-Geburtsstagsüberraschung um 21:00 Uhr   |                                                                |           |
|                                                  |            | Boogie Woogie und Blues                     |                                                                |           |
| open end... (Kinderbetreuung endet um 23:00 Uhr) |            |                                             |                                                                |           |

Wir bedanken uns für die Unterstützung der Firmen

BIOMARIN  
BioMarin Europe Ltd.

Shire

genzyme  
A SANOFI COMPANY

und bei allen unseren Warenspendern.



Samstag, 18. Juli 2015:

### ERWACHSENE



| Zeit          | Dauer | Vortragender | Thema                                                                                | Raum   |
|---------------|-------|--------------|--------------------------------------------------------------------------------------|--------|
| 07:00         |       |              | FRÜHSTÜCK                                                                            | Rest.  |
| 08:15         | 15    | Ch. Hauseder | Übergabe der Kinder an die Betreuer                                                  | Foyer  |
| 08:30         |       |              | Kinder sind im Kinderspielzimmer Haus A und gehen um 8:45 in die Turnhalle           |        |
| 08:45         | 10    | M. Weigl     | Begrüßung und Einführung                                                             | Saal   |
| 09:00         | 20    | E. Paschke   | neue Diagnosemethoden                                                                |        |
| 09:20         | 20    | G. Weigel    | Symptome, Diagnostik und Behandlung von Engpasssyndromen peripherer Nerven           |        |
| 09:40         | 20    | Ch. Lampe    | Atemwege, HNO, Auge                                                                  |        |
| 10:40         | 60    | Ch. Kampmann | Herz (mit Fragemöglichkeit)                                                          |        |
| 11:00         |       |              | Pause                                                                                | Foyer  |
| 11:30         | 20    | Al Kaissi    | Erkennen von MPS an Phänotyp und Radiologie (m.Übers.)                               | Saal   |
| 11:50         | 50    | M. Unmacht   | Orthopädietechnik für MPS-Kinder                                                     |        |
| 12:40         |       |              | MITTAGESSEN                                                                          | Rest.  |
| 14:00         | 15    | M. Brunner   | Jahresuntersuchungen                                                                 | Saal   |
| 14:15         | 30    | P. Eickhoff  | Schlafbezogene Atmungsstörungen bei Kindern mit                                      |        |
| 14:45         | 40    | M. Scarpa    | neue Studien und Therapieformen (m.Übers.)                                           |        |
| 15:25         | 30    | A. Solyom    | Potentielle neue Therapiemöglichkeiten für die Knochen- und Gelenkbeteiligung in MPS |        |
| 15:55         |       |              | Pause                                                                                | Foyer  |
| 16:30         | 30    | F. Lagler    | MPS-Notfall-Simulation & European Patient Academy on Therapy Innovations             | Saal   |
| 16:40         |       |              |                                                                                      |        |
| 17:00         | 15    | S. Kircher   | MPS und Schwangerschaft                                                              |        |
| 17:15         | 15    | B. Gruber    | Meine Schwangerschaften                                                              |        |
| 17:30         |       |              | Übernahme der Kinder                                                                 |        |
| 18:15         |       |              | GRUPPENFOTO                                                                          | Garten |
| 18:30         |       |              | ABENDESSEN / Ausgabe der Therapiepläne                                               | Rest.  |
| 20:00         |       |              | Gemütlicher Abend mit Zeit für Gespräche und Erfahrungsaustausch                     | Foyer  |
| 20:00 - 23:00 | 180   |              | TOMBOLA - Ausgabe der Preise ab 20:00 Uhr<br>Hauptpreise 21:00 Uhr                   |        |
|               |       |              | Kinderbetreuung möglich - bitte bei Bedarf um 20:00 Uhr bei Anna Prähofer anmelden   |        |
| 23:00         |       |              | Ende Kinderbetreuung, Übernahme der Kinder im Zimmer                                 |        |

### KINDER

| wann?         | wie lang? | was?                                                                                                                                                          | wo?                | wer?                                                                                       |
|---------------|-----------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------|
| 07:00         |           | FRÜHSTÜCK                                                                                                                                                     | Rest.              | alle                                                                                       |
| 08:15         | 15        | Übergabe der Kinder an die Betreuer                                                                                                                           | Foyer              | Eltern, Kinder, Betreuer                                                                   |
| 08:30         | 15        | Kinderstube ÖFFNET                                                                                                                                            | Kinderspielzimmer  | ALLE KINDER                                                                                |
| 08:45         |           | Abmarsch zum Turnsaal VS Maria Alm                                                                                                                            |                    |                                                                                            |
| 9:00 - 12:00  | 180       | Das Team GSUND INS LEBEN gestaltet gemeinsam mit unseren Kinderbetreuern einen wundervollen Tag voller Action für unsere Kinder:<br>"Integration durch Sport" | Turnsaal Maria Alm | Geschwisterkinder ab 6 Jahre<br>+ fitte MPS-Kinder<br>+ Betreuung schwerkranker MPS-Kinder |
| 12:15 - 13:15 | 60        | KINDERMITTAGESSEN                                                                                                                                             | Rest.              | Kinder und Betreuer                                                                        |
| 13:30         |           | Abmarsch zum Turnsaal VS Maria Alm                                                                                                                            |                    |                                                                                            |
| 13:45 - 17:00 |           | Das Team GSUND INS LEBEN gestaltet gemeinsam mit unseren Kinderbetreuern einen wundervollen Tag voller Action für unsere Kinder:<br>"Integration durch Sport" | Turnsaal Maria Alm | Geschwisterkinder ab 6 Jahre<br>+ fitte MPS-Kinder<br>+ Betreuung schwerkranker MPS-Kinder |
| 17:15         |           | gemütlicher Rückmarsch zum Hotel                                                                                                                              |                    |                                                                                            |
| 17:30         |           | Rückkehr ins Hotel / Kinderübernahme durch die Eltern                                                                                                         |                    | Eltern, Kinder, Betreuer                                                                   |
| 18:15         |           | GRUPPENFOTO im Garten                                                                                                                                         |                    |                                                                                            |
| 18:30         | 90        | ABENDESSEN                                                                                                                                                    | Rest.              | ALLE                                                                                       |
| 20:00         |           | TOMBOLA - Ausgabe der Preise ab 20:00 Uhr<br>Filmabend für größere Kinder<br>Filmstart um 20:30 Uhr                                                           | Saal               | Kinder und Betreuer                                                                        |
| 20:00 - 23:00 | 180       | Kinderbetreuung für müde Kleinkinder bis 6 Jahre oder MPS-Kinder am Zimmer wird angeboten.                                                                    |                    |                                                                                            |
| 23:00         |           | Ende Kinderbetreuung, Übernahme der Kinder im Zimmer                                                                                                          |                    |                                                                                            |

## Was wir alles lernen konnten:

**Herr Prof. Windischhofer**, der Nachfolger von Prof. Paschke, informierte über neue Diagnosemethoden und verblüffte uns damit, wie einfach und für jedermann verständlich er so schwierige Sachverhalte darstellen konnte. **Frau Dr. Weigel**, die sich intensiv mit dem Karpaltunnelsyndrom bei MPS beschäftigt, brachte uns die Symptome, die Diagnostik und die Behandlung von Engpasssyndromen peripherer Nerven nahe. Alles über die möglichen Probleme von Atemwegen, HNO-Bereich und Augen erklärte uns **Frau Dr. Lampe** in ihrer gewohnt professionellen und liebenswürdigen Art. Der längste und besonders heiß ersehnte Vortrag kam von **Herrn Prof. Kampmann**, der zum ersten Mal bei uns in Österreich war und als der MPS-Herz-Spezialist schlechthin gilt. Seine Art vorzutragen lässt einen die Zeit völlig vergessen. Auch **Herr Dr. Al Kaissi** war zum ersten Mal bei uns und erklärte uns sehr eindrucksvoll wie man MPS am Phänotyp und an radiologischen Befunden erkennen kann. Er ist davon überzeugt, dass viele mild betroffene Patienten undiagnostiziert sind.

**Herr Unmacht**, Spezialist für MPS-Orthopädietechnik, zeigte uns in seinem Vortrag was alles sinnvoll und machbar ist bzw. was er schon entwickeln konnte. Seine orthopädietechnischen Einzelberatung samt Ganganalysen im Anschluss daran waren völlig ausgebucht. Ein klasse Angebot, das wir sicher wiederholen werden.

**Frau Dr. Brunner-Krainz** frischte das Thema „Jahresuntersuchungen“ wieder einmal auf - absolut wichtig und doch von manchen vernachlässigt. Man kann gar nicht oft genug betonen, dass man mit regelmäßigen „Checks“, auch wenn sie lästig sind, viele Probleme vermeiden kann! Mit „schlafbezogenen Atemproblemen bei MPS-Kindern“ beschäftigt sich **Herr Dr. Eickhoff** intensiv, und so konnte er uns nicht nur die Problematik, die viele betrifft, sehr gut

erläutern, sondern auch Behandlungsmöglichkeiten dazu vorstellen.

Mit **Herrn Prof. Scarpa** tauchten wir in die Forschung ein - er beeindruckte uns mit einem brillanten Vortrag über neue Therapieansätze und klinische Studien.

Eine dieser neuen Therapiemöglichkeiten (Pentosan Polysulfat - für die Knochen- und Gelenkbeteiligung bei MPS) stellte uns **Herr Dr. Solyom** vor, der persönlich daran arbeitet.

**Herr Prof. Lagler** erklärte uns sehr anschaulich das Problem vom „unbekannten Nichtwissen“ und erzählte von den Notfall-Simulationstrainings, die er an der PMU in Salzburg durchführt. Unter anderem nehmen daran auch die Nurses von Healthcare at Home teil, die inzwischen auch einige MPS-Patienten zu Hause infundieren und von dieser einzigartigen Erfahrung sehr profitieren.

Dass auch „Schwangerschaft“ bei MPS ein Thema sein kann, hat **Frau Prof. Dr. Dr. Kircher** in ihrer akkuraten Art nahezu weltweit recherchiert und uns mit etlichen Fallbeispielen verblüfft. **Frau Gruber** konnte ihren Vortrag abschließend wunderbar ergänzen, ist sie doch selbst MPS-Patientin und Mutter von sogar zwei Kindern!

**Frau Ettl** von Healthcare at Home erzählte von der Möglichkeit der Heimtherapie und stellte sich den Fragen der daran Interessierten, bevor **Frau Kardinal** in ihrem Vortrag drei Rehakliniken, die sie aus persönlicher Erfahrung kennt, verglich und uns die Montgomery Langzeitkanüle vorstellte. Abschließend sprach **Herr Kai** in Vorbereitung zu den Therapieeinheiten der kommenden Tage über „Erfahrungen mit dem Wesen Pferd“ und machte allen so richtig Lust auf Pferdetherapie.

Unendlich neugierig wurden wir im Vortrag von **Herrn Friese**, der über Ernährung sprach und noch während der anschließenden Therapiewoche Einzelberatungen abhielt.

Sonntag, 19. Juli 2015:

### ERWACHSENE



| Zeit                                                                                | Dauer | Vortragender                                               | Thema                                                                                                                                                     | Raum               |
|-------------------------------------------------------------------------------------|-------|------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------|
| 07:00                                                                               |       |                                                            | FRÜHSTÜCK                                                                                                                                                 | Rest.              |
| ab 08:00                                                                            |       |                                                            | Abgabe der Kinder an die Betreuer im Spielzimmer                                                                                                          | Spielzimmer        |
| 08:15                                                                               | 15    | M. Weigl                                                   | Kurztreffen für alle, die zum ersten Mal bei der Therapiewoche dabei sind (bitte nur Eltern und erwachsene Patienten)                                     | Saal               |
| 08:45                                                                               | 20    | N. Ettl                                                    | Enzyersatztherapie zu Hause (mit Fragemöglichkeit)                                                                                                        |                    |
| 09:10                                                                               | 10    | S. Kardinal                                                | Montgomery Langzeitkanüle / Tracheostoma                                                                                                                  |                    |
| 09:20                                                                               | 20    | S. Kardinal                                                | Rehaanstalten im Vergleich                                                                                                                                |                    |
| 09:40                                                                               | 20    | P. Kai                                                     | Erfahrungen mit dem Wesen Pferd                                                                                                                           |                    |
| 10:00                                                                               |       |                                                            | ENDE Konferenzprogramm / BEGINN Therapieprogramm laut Therapieplan                                                                                        |                    |
| 10:15                                                                               |       |                                                            | Möglichkeit zum Gottesdienstbesuch in der Wallfahrtskirche Maria Alm (Ev: Mk 6,30-34)                                                                     |                    |
| Parallelveranstaltungen:                                                            |       |                                                            |                                                                                                                                                           |                    |
| 11:30 - 13:00                                                                       |       | 09:00 - 13:00                                              |                                                                                                                                                           | Kaminzimmer / Saal |
| K. Friese                                                                           |       | M. Unmacht / Ch. Lampe                                     |                                                                                                                                                           |                    |
| Interaktiver Vortrag:<br>Was ist Ernährung?<br>Für alle, die sich angemeldet haben. |       | Orthopädietechnische Einzelberatung, Ganganalysen und mehr |                                                                                                                                                           |                    |
| 13:00                                                                               |       |                                                            | MITTAGSSNACK mit den Kindern                                                                                                                              | Rest.              |
| 14:00                                                                               | 20    | M. Weigl                                                   | Gemeinsamer Abschluss: Präsentation                                                                                                                       | Saal               |
| 14:20                                                                               | 10    | M. Weigl                                                   | Therapiewoche kurz gefasst...                                                                                                                             |                    |
| 14:30 - 18:30                                                                       |       | Heimtherapie-Patienten bekommen ihre Infusionen            | Der Nachmittag steht zur freien Verfügung.<br>Wer mag, darf mit Peter Kai, Therapiehund Alice und Pferd Michel spazieren gehen.<br>Abmarsch um 15:30 Uhr. |                    |
| 17:30                                                                               |       |                                                            | Erinnerungsfeier Sternenkinder                                                                                                                            | Saal               |
| 18:00                                                                               | 30    | M. Weigl                                                   | Therapeutenbesprechung                                                                                                                                    | Saal               |
| 18:30                                                                               |       |                                                            | ABENDESSEN                                                                                                                                                | Rest.              |
| 20:00                                                                               |       |                                                            | Harfenabend (parallel Therapeutenbesprechung)                                                                                                             | Saal               |

### KINDER

| wann?         | wie lange? | was?                                                                                                                                                             | wo?                                 | wer?                                            |
|---------------|------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------|-------------------------------------------------|
| 07:00         |            | <b>FRÜHSTÜCK</b>                                                                                                                                                 | Rest.                               |                                                 |
| ab 08:00      |            | Abgabe der Kinder an die Betreuer im Spielzimmer                                                                                                                 |                                     | Eltern, Kinder, Betreuer                        |
| 08:00 - 13:00 |            | <b>Buntes Aktivprogramm</b><br><b>Beginn der Therapien für MPS-Kinder und Geschwisterkinder</b>                                                                  | Kinderspielzimmer und Therapieräume | Kinder und Betreuer                             |
| 13:00         |            | <b>MITTAGSSNACK mit den Eltern</b>                                                                                                                               | Rest.                               | Kinder und Eltern                               |
| 14:00         | 20         | Gemeinsamer Abschluss: <b>Präsentation</b>                                                                                                                       | ALLE                                | Saal                                            |
| 14:20         | 10         | Therapiewoche kurz gefasst... / für Teilnehmer der Therapiewoche                                                                                                 |                                     |                                                 |
| 14:30 - 18:30 |            | <b>Der Nachmittag steht zur freien Verfügung.</b><br>Wer mag, darf mit Peter Kai, Therapiehund Sindy und Pferd Michel spazieren gehen.<br>Abmarsch um 15:30 Uhr. |                                     | Heimtherapie-Patienten bekommen ihre Infusionen |
| 17:30         |            | <b>Erinnerungsfeier Sternenkinder</b>                                                                                                                            |                                     | Saal                                            |
| 18:30         |            | <b>ABENDESSEN</b>                                                                                                                                                | Rest.                               |                                                 |
| 20:00         |            | Kegelabend für die Jugend (parallel Therapeutenbesprechung)                                                                                                      |                                     | Saal                                            |



# THERAPIEWOCHEN 2015

## VIELSEITIGE WORKSHOPS



RUDI KARIN



Unser Gruppentherapieangebot war immer schon großartig, aber in diesem Jahr haben wir sämtliche Grenzen gesprengt... Jeden Tag gab es neben den Einzeltherapien eine Menge Workshops für alle - für Patienten und für ihre Begleitpersonen:

- 🖐️ Trommeln (Conny Kirsch)
- 🖐️ Entspannung (Conny Kirsch)
- 🖐️ Linedance (Karin und Rudi Kientzl)
- 🖐️ Tapen (Christine Wurlitzer)
- 🖐️ Kreativworkshop (Sigrid Meindl)
- 🖐️ Kreativworkshop (Familie Bandar)
- 🖐️ Ernährungsberatung (Konrad Frieze)
- 🖐️ Smovey / Nordic Walking (Saskia Etienne)

Ein großes DANKE an alle Workshopleiter, die sich das tolle Programm ausgedacht und unseren Teilnehmer mit viel Liebe eine Menge neuer Erfahrungen ermöglicht haben! Einfach großartig!



SIGRID



WURLI





.. MIT 14 VERSCHIEDENEN THERAPIEANGEBOTEN!

# ...UND JEDE MENGE THERAPIE

PATRICIA UND SABINE



CONNY



FAMILIE BANDAR



ULLI



TINA



HARALD



KONRAD



PETER



ADA



SASKIA



HERMI



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

Ein besonderer Dank an unsere tüchtigen Kinderbetreuer:

Anna Prähofer  
Denise Adelsberger  
Iman Asueva  
Bianca Bauernberger  
Elita Borsaeva  
Jakob Feldbacher  
Kathi Hauseder  
Bernhard Leblhuber  
Michael Messenböck  
Carina Polly  
Paul Prähofer

Top-Therapeuten:

Konrad Friese  
Peter Kai  
Ulli Kaser  
Ada Lange  
Patricia Mauernböck  
Harald Meindl  
Hermine Reitböck  
Christine Wurlitzer  
Tina Zimmerberger

Prof. Dr. Dr. Susanne Kircher

und Workshop Leiter:

Saskia Etienne  
Karin und Rudi Kientzl  
Conny Kirsch  
Sigrid Meindl  
Familie Bandar

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

Organisation:

Michaela Weigl  
Christine Hauseder  
Anna Prähofer



## IMPRESSIONEN THERAPIEWOCHE 2015









# THERAPIEPLAN 2015

18. - 25. JULI 2015 IM ALPENLAND SPORTHOTEL MARIA ALM

## Donnerstag, 23.7.

| Zeit  | Physio Wurlt | Physio Tina | Physio Ada                                      | Massage Harald | Massage Hermi | Cranio Ulli | Hund Faro Patricia | Ernährung Konrad | Trommeln/Entspannung Conny | Gruppen divers | Nordic Walking / Smovey Saskia | Kreativ Sigrid | Gespräch P.Kai        | Gespräch S.Kircher | Zeit  |
|-------|--------------|-------------|-------------------------------------------------|----------------|---------------|-------------|--------------------|------------------|----------------------------|----------------|--------------------------------|----------------|-----------------------|--------------------|-------|
| 08:00 | Maria        | Magomed     | RS plus Georg, Martina F, Brigitte, Aidan       | Paul P.        | Elita B.      | Kathi H.    | Bilint C + Rafael  | Familie Bierbaum |                            | Rücken-schule  |                                |                |                       |                    | 08:00 |
| 08:15 |              |             |                                                 |                |               |             |                    |                  |                            |                |                                |                |                       |                    | 08:15 |
| 08:30 | Zülfiye      | Faruk       |                                                 | Monika E.      | Christa       | Annalena    |                    |                  |                            | 8:00 - 8:45    |                                |                |                       |                    | 08:30 |
| 08:45 |              |             |                                                 |                |               |             |                    |                  |                            |                |                                |                |                       |                    | 08:45 |
| 09:00 | Jovan        | Achmad      | Natalja                                         | Christoph B.   | Maria         | Brigitte    |                    |                  |                            |                |                                |                |                       |                    | 09:00 |
| 09:15 |              |             |                                                 |                |               |             | Azime + Beyza      | Familie Gojic    |                            |                |                                |                | Julien V mit Betreuer | Christa Kompasso   | 09:15 |
| 09:30 | Andela       | Csabi       | Fritzi                                          | Karli          | Martina E     | Aussi R.    |                    |                  |                            |                |                                |                |                       |                    | 09:30 |
| 09:45 |              |             |                                                 |                |               |             |                    |                  |                            |                |                                |                |                       |                    | 09:45 |
| 10:00 | Emanuel      | Beny        | Gabo                                            | Melvin         | Pepe          | Christa     | Annalena           | Brigitte G       |                            |                |                                |                |                       |                    | 10:00 |
| 10:15 |              |             |                                                 |                |               |             |                    |                  |                            |                |                                |                |                       |                    | 10:15 |
| 10:30 |              |             |                                                 |                |               |             |                    |                  |                            |                |                                |                |                       |                    | 10:30 |
| 10:45 |              |             |                                                 |                |               |             |                    |                  |                            |                |                                |                |                       |                    | 10:45 |
| 11:00 | Melvin       | Pepe        | Aidan, Julien, Karli                            | Csaba          | Ljubinka Z.   | Franz R.    |                    |                  |                            |                |                                |                |                       |                    | 11:00 |
| 11:15 |              |             |                                                 |                |               |             |                    |                  |                            |                |                                |                |                       |                    | 11:15 |
| 11:30 | Christoph    | Beyza       |                                                 | Gabo           | Suzana M.     | Brigitte M. | Faruk              |                  |                            |                |                                |                |                       |                    | 11:30 |
| 11:45 |              |             |                                                 |                |               |             |                    |                  |                            |                |                                |                |                       |                    | 11:45 |
| 12:00 | Katarina     | Markus      | Bilint C, Rafael, Bilint V, Bulosu, Lena, Lukas |                | Elisabeth V.  | Elza A.     |                    |                  |                            |                |                                |                |                       |                    | 12:00 |
| 12:15 |              |             |                                                 |                |               |             |                    |                  |                            |                |                                |                |                       |                    | 12:15 |
| 12:30 | Franziska    | Azime       |                                                 |                |               |             | Fredi,             | Martina F        |                            |                |                                |                |                       |                    | 12:30 |
| 12:45 |              |             |                                                 |                |               |             |                    |                  |                            |                |                                |                |                       |                    | 12:45 |

Auszug aus dem Therapieplan 2015

- 14 verschiedene Therapieangebote
- täglich über 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, Nordic Walking, Trommeln)

- Trommeln für Kinder und Erwachsene
- Kreativworkshop „Chinesische Drachen basteln“
- Kreativworkshop „Flechten mit Schilf“
- zwei Ausflüge (Zell am See und Schmittenhöhe; Waldseilgarten und Bogenschießen)
- mind. 5 Stunden täglich professionelle Kinderbetreuung

## GRUPPEN-THERAPIEPLAN

| Sonntag 19.7. |  |  |  | Montag 20.7. |                              |  |  | Dienstag 21.7. |  |  |  | Mittwoch 22.7. |  |  |  | Donnerstag 23.7. |  |  |  | Freitag 24.7. |  |  |  |
|---------------|--|--|--|--------------|------------------------------|--|--|----------------|--|--|--|----------------|--|--|--|------------------|--|--|--|---------------|--|--|--|
| Zeit          |  |  |  | Zeit         |                              |  |  | Zeit           |  |  |  | Zeit           |  |  |  | Zeit             |  |  |  | Zeit          |  |  |  |
| 08:00         |  |  |  | 08:00        | Vortrag: Ernährung 60-70 min |  |  | 08:00          |  |  |  | 08:00          |  |  |  | 08:00            |  |  |  | 08:00         |  |  |  |
| 08:15         |  |  |  | 08:15        |                              |  |  | 08:15          |  |  |  | 08:15          |  |  |  | 08:15            |  |  |  | 08:15         |  |  |  |
| 08:30         |  |  |  | 08:30        | Rücken-schule Patienten      |  |  | 08:30          |  |  |  | 08:30          |  |  |  | 08:30            |  |  |  | 08:30         |  |  |  |
| 08:45         |  |  |  | 08:45        |                              |  |  | 08:45          |  |  |  | 08:45          |  |  |  | 08:45            |  |  |  | 08:45         |  |  |  |
| 09:00         |  |  |  | 09:00        |                              |  |  | 09:00          |  |  |  | 09:00          |  |  |  | 09:00            |  |  |  | 09:00         |  |  |  |
| 09:15         |  |  |  | 09:15        | Rücken-schule 45min          |  |  | 09:15          |  |  |  | 09:15          |  |  |  | 09:15            |  |  |  | 09:15         |  |  |  |
| 09:30         |  |  |  | 09:30        |                              |  |  | 09:30          |  |  |  | 09:30          |  |  |  | 09:30            |  |  |  | 09:30         |  |  |  |
| 09:45         |  |  |  | 09:45        |                              |  |  | 09:45          |  |  |  | 09:45          |  |  |  | 09:45            |  |  |  | 09:45         |  |  |  |
| 10:00         |  |  |  | 10:00        |                              |  |  | 10:00          |  |  |  | 10:00          |  |  |  | 10:00            |  |  |  | 10:00         |  |  |  |
| 10:15         |  |  |  | 10:15        |                              |  |  | 10:15          |  |  |  | 10:15          |  |  |  | 10:15            |  |  |  | 10:15         |  |  |  |
| 10:30         |  |  |  | 10:30        |                              |  |  | 10:30          |  |  |  | 10:30          |  |  |  | 10:30            |  |  |  | 10:30         |  |  |  |
| 10:45         |  |  |  | 10:45        |                              |  |  | 10:45          |  |  |  | 10:45          |  |  |  | 10:45            |  |  |  | 10:45         |  |  |  |
| 11:00         |  |  |  | 11:00        |                              |  |  | 11:00          |  |  |  | 11:00          |  |  |  | 11:00            |  |  |  | 11:00         |  |  |  |
| 11:15         |  |  |  | 11:15        |                              |  |  | 11:15          |  |  |  | 11:15          |  |  |  | 11:15            |  |  |  | 11:15         |  |  |  |
| 11:30         |  |  |  | 11:30        |                              |  |  | 11:30          |  |  |  | 11:30          |  |  |  | 11:30            |  |  |  | 11:30         |  |  |  |
| 11:45         |  |  |  | 11:45        |                              |  |  | 11:45          |  |  |  | 11:45          |  |  |  | 11:45            |  |  |  | 11:45         |  |  |  |
| 12:00         |  |  |  | 12:00        |                              |  |  | 12:00          |  |  |  | 12:00          |  |  |  | 12:00            |  |  |  | 12:00         |  |  |  |
| 12:15         |  |  |  | 12:15        |                              |  |  | 12:15          |  |  |  | 12:15          |  |  |  | 12:15            |  |  |  | 12:15         |  |  |  |
| 12:30         |  |  |  | 12:30        |                              |  |  | 12:30          |  |  |  | 12:30          |  |  |  | 12:30            |  |  |  | 12:30         |  |  |  |
| 12:45         |  |  |  | 12:45        |                              |  |  | 12:45          |  |  |  | 12:45          |  |  |  | 12:45            |  |  |  | 12:45         |  |  |  |
| 13:00         |  |  |  | 13:00        |                              |  |  | 13:00          |  |  |  | 13:00          |  |  |  | 13:00            |  |  |  | 13:00         |  |  |  |
| 14:00         |  |  |  | 14:00        |                              |  |  | 14:00          |  |  |  | 14:00          |  |  |  | 14:00            |  |  |  | 14:00         |  |  |  |
| 14:20         |  |  |  | 14:20        |                              |  |  | 14:20          |  |  |  | 14:20          |  |  |  | 14:20            |  |  |  | 14:20         |  |  |  |
| 14:30         |  |  |  | 14:30        |                              |  |  | 14:30          |  |  |  | 14:30          |  |  |  | 14:30            |  |  |  | 14:30         |  |  |  |
| 15:00         |  |  |  | 15:00        |                              |  |  | 15:00          |  |  |  | 15:00          |  |  |  | 15:00            |  |  |  | 15:00         |  |  |  |
| 15:30         |  |  |  | 15:30        |                              |  |  | 15:30          |  |  |  | 15:30          |  |  |  | 15:30            |  |  |  | 15:30         |  |  |  |
| 16:00         |  |  |  | 16:00        |                              |  |  | 16:00          |  |  |  | 16:00          |  |  |  | 16:00            |  |  |  | 16:00         |  |  |  |
| 17:00         |  |  |  | 17:00        |                              |  |  | 17:00          |  |  |  | 17:00          |  |  |  | 17:00            |  |  |  | 17:00         |  |  |  |
| 18:30         |  |  |  | 18:30        |                              |  |  | 18:30          |  |  |  | 18:30          |  |  |  | 18:30            |  |  |  | 18:30         |  |  |  |
| 20:00         |  |  |  | 20:00        |                              |  |  | 20:00          |  |  |  | 20:00          |  |  |  | 20:00            |  |  |  | 20:00         |  |  |  |
| 22:00         |  |  |  | 22:00        |                              |  |  | 22:00          |  |  |  | 22:00          |  |  |  | 22:00            |  |  |  | 22:00         |  |  |  |

# WOZU MPS-THERAPIEWOCHEN?

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 uns zur Entwicklung dieses speziell an die Bedürfnisse unserer Familien angepassten Programms bewegten, sind in folgenden Punkten kurz zusammengefasst und erläutert, ebenso die Lösungsansätze dazu. Aufbauend auf den jährlichen Erfahrungen und der konsequenten 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 außerdem 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 in zweifacher Weise: Wir arbeiten auf unserer Therapiewoche mit drei spezialisierten Therapeutinnen mit zum Teil weit über 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 kennen auch keine anderen möglicherweise erfolgreich anzuwendenden Therapieformen. Es gibt 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 kör-

perlichen 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 die Kinder nicht nur tagsüber pflegeintensiv sind, sondern auch noch massive Schlafstörungen haben. Da ist es nicht selten, dass sie in einer einzigen Nacht 20 bis 30 mal aufwachen. 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 besonders auch die Mütter ein wenig Kraft für den Alltag sammeln.*

6. Die meisten unserer MPS-Familien haben gesunde Geschwister. 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*



*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 insgesamt gesehen doch das kleinere Problem. Viel schwieriger ist es, die finanzielle Hürde zu nehmen, denn die Therapiewoche ist nicht billig. Trotzdem ist jeder einzelne Euro, der in diese Woche fließt, eine absolut gute und notwendige Investition, weil sie für so viele Familien eine wertvolle Bereicherung und eine große Hilfe darstellt.

Mit dem vielseitigen Angebot können wir einer großen Anzahl von Familien gleichzeitig wirksam und nachhaltig 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 2015 wieder gelungen. Dafür sind wir zutiefst dankbar.



Erinnerungsfeier 2015

# MARSCH DER SE





...ANLÄSSLICH DES TAGS DER SELTENEN ERKRANKUNGEN AM 29. FEBRUAR

Der Marsch der seltenen Erkrankungen ist für MPS-Familien längst zu einem Fixpunkt im Jahr geworden und wir sind stolz darauf, dass wir auch 2015 wieder die größte Teilnehmergruppe stellen konnten. MPS war mit über 70 (!) Personen vertreten!

Es war ein schönes Gefühl von Zusammenhalt und Gemeinsamkeit, als wir uns mit Blasmusik, Schildern, Transparenten und vielen Luftballons in Bewegung setzten, um für unsere Anliegen - zum Beispiel die Anerkennung und Abbildung der seltenen Erkrankungen im Gesundheits- und Sozialsystem, die Verbesserung der Versorgung, der Diagnostik und der Therapie und die Förderung der Forschung in diesem Bereich - durch die Innenstadt von Wien zu marschieren. Während unserer Informationsveranstaltung im Museumsquartier organisierten wir ein buntes Programm für die Kinder und luden sie zum Spielen, Malen, Bauen und Basteln ein. So konnten sich die Eltern ungestört und konzentriert den Vorträgen und der Jahreshauptversammlung der Pro Rare Austria widmen.





# GESCHWISTERKINDERWOCHE

IM AUGUST 2015 | KITZLADEN



Es ist uns ein großes Anliegen auch darauf zu achten, dass die gesunden Geschwister unserer MPS-Kinder einmal im Jahr eine besondere Zeit erleben dürfen. Sie sind „Schattenkinder“, stehen immer im Schatten der kranken Geschwister und müssen ihre eigenen Bedürfnisse zurückstellen. Deshalb haben wir 2006 eine Geschwisterkinderwoche eingeführt und aufgrund der großen Begeisterung der Kinder bis heute beibehalten. Für die besonders gute, schöne und sehr fruchtbare Kooperation mit dem Sterntalerhof, wo diese Woche immer stattfindet, sind wir dankbar.

*Luca, Schwester von zwei Buben mit MPS:*

*„Auch heuer durften sich die Geschwisterkinder wieder auf ihre heiß ersehnte Woche am Sterntalerhof freuen, bei der einmal sie völlig im Mittelpunkt stehen und sich alles um sie dreht, da zuhause oft die kranken Geschwister mehr Aufmerksamkeit der Eltern brauchen.“*

*So genießen die Kinder eine Woche lang das tolle Programm, das das Team des Sterntalerhofes für sie zusammenstellt. Tägliche Voltigier- und Bodenarbeitsstunden mit den Pferden, ein Theaterprojekt, Tassen bemalen, ein Spaziergang ins nächste Eisgeschäft, ein Ausflug in die Therme Stegersbach,*

*sowie eine Rätselralley und Hundetherapie – für jeden war etwas dabei und langweilig wurde es nie! Höhepunkte waren auf jeden Fall die Aufführungen der selbst ausgedachten Theaterstücke am Ende der Woche sowie der Grillabend mit den Köchen des Hotel Intercont, die wie jedes Jahr ein wahres Festmahl zauberten, bei dem wirklich niemand hungrig blieb. Auch die Spiele Werwolf und Sardinenbüchse, die bei keiner Geschwisterwoche fehlen dürfen, wurden in gemütlicher Runde bis spät in die Nacht gespielt und waren immer ein krönender Abschluss für die erlebnisreichen Tage.*

*Wir freuen uns aufs nächste Jahr!“*



*Einmal jährlich genießen die gesunden Geschwister eine Woche für sich.*



Fotos: Susanne Graf-Redl



# 3. MPS-ERWACHSENENTREFFEN

IM OKTOBER 2015 | ROSSLEITHEN (OÖ)

Wir nutzten das lange Oktoberwochenende, um gleich zwei Treffen zu organisieren: einerseits das Treffen für unsere (leider wenigen) erwachsenen Patienten, andererseits unsere jährliche Vorstandsklausur.

Zuerst reisten die Patienten an, die sich sehr darauf freuten, nunmehr zum dritten Mal ein gemeinsames Wochenende verbringen zu können. Für genügend Programm war gesorgt, wobei wir darauf achteten, dass die wesentlichen Eckpunkte nicht zu kurz kamen - Bewegung, Entspannung, Erfahrung und Gesprächsrunden.

Wir verbrachten einen herrlichen Tag am Wurbauer Kogel beim Bogenschießen, wer halbwegs gut bei Fuß war, ging sogar den 3 D-Parcours, die anderen blieben am Übungsgelände, warfen Tomahawks oder trainierten ihre Lunge beim Blasrohrblasen und genossen den Ausblick vom Panoramaturm. Wer konnte und wollte, rauschte auf der Sommerrodelbahn ins Tal.

Der Sonntag stand ganz im Zeichen von Erholung und Entspannung; mit Spaziergängen, Massagen und einigen Versuchen auf hohen Pferderücken fand jeder für sich das ideale Programm.

*Zusammenfassend schrieb Markus, einer der Teilnehmer: „Es war wieder ein sehr schönes Erwachsenentreffen, mit tollen Aktivitäten, Entspannung und vielen lustigen, aber auch ernsthaften Gesprächen. So bleibt mir nur noch einmal ein ganz herzliches Danke an Michaela und die MPS-Gesellschaft für dieses super Wochenende zu sagen.“*

Die Vorstandsmitglieder waren einen Tag später angereist. Die meisten hatten ihre Kinder mitgebracht, die sich sogleich beim Heuhüpfen, Reiten, Spielen und Spazieren mit Anna vergnügten während wir unsere Sitzungen abhielten, um u.a. auch schon die Projekte für 2016 zu definieren.







Seit Jänner 2014 sind wir Teil der Vergissmeinnicht.at - der Initiative für das gute Testament. Vergissmeinnicht.at ist eine österreichweite Initiative von über 60 gemeinnützigen Organisationen und dem Fundraising Verband Austria. Gemeinsam wollen wir Menschen 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.

Vergissmeinnicht.at möchte das öffentliche Bewusstsein von Menschen über die Möglichkeit des gemeinnützigen Vermachens stärken und sie motivieren, tatsächlich einen gemeinnützigen Zweck im Testament zu berücksichtigen.

Ein Legat zugunsten der MPS-Gesellschaft ist eine Investition, die sinnvoll und von bleibendem Wert ist. Denn damit ist es möglich, MPS-Kindern Perspektiven für eine bessere Zukunft zu schenken:

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



Als MPS-Gesellschaft nahmen wir sowohl an der jährlichen Vergissmeinnicht-Pflanzaktion im April als auch an der Woche des guten Testaments im September teil. Im September luden wir gemeinsam mit fünf anderen Organisationen, welche wie wir auch im Bereich Forschung aktiv sind, zu einer Gemeinschaftsveranstaltung ins IMBA ein. Dort hatten Spender während des Rahmenprogramms die Gelegenheit ihre eigene DNA sichtbar zu machen und anschließend einen Vortrag zum Thema Erben und Erbrecht zu hören. Wir hatten einige Wissenschaftler eingeladen, die den Zuhörern in einer Diskussionsrunde auch sehr deutlich machten, dass Forschung oft von engagierten Selbsthilfevereinen initiiert wird und ohne die finanzielle Unterstützung von Betroffenen manchmal gar nicht im notwendigen Ausmaß möglich ist. Prof. Dr. Eduard Paschke von der Universitätsklinik in Graz konnte das für die MPS-Gesellschaft sehr lebhaft belegen.

Obwohl das Programm spannend war, lag der Besuch der Veranstaltung mit nicht einmal 20 Gästen doch unter der Erwartung der teilnehmenden Organisationen.



# AKTUELLER STAND DER THERAPIE

- ÖSTERREICHISCHE PATIENTEN (2015)

|                              | 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;<br><br>Studie zur intrathekalen Applikation | seit 2007 in Europa zugelassen;<br><br>Studie zur intrathekalen Applikation | Studie zur intrathekalen Applikation;<br><br>Genistein-Studie<br><br>Gentherapie-studien | seit 2014 in Europa zugelassen;<br><br>Studie zum natürlichen Verlauf | seit 2006 in Europa zugelassen<br><br>Gentherapie-studie | Klinische Studie zur EET |
| Patienten in Therapie/Studie | 2                                                                           | 11                                                                          | 0                                                                                        | 5                                                                     | 3                                                        | 0                        |
| Medikament                   | Aldurazyme                                                                  | Elaprase                                                                    |                                                                                          | Vimizim                                                               | Naglazyme                                                |                          |
| Firma                        | Genzyme/<br>BioMarin                                                        | Shire                                                                       | Shire<br>Lysogene                                                                        | BioMarin                                                              | BioMarin                                                 | Ultragenyx               |

## MPS-SPEZIALAMBULANZ



**Mit der Einführung der Spezialambulanz ging ein großer Traum für uns in Erfüllung.** Wir haben nun die Möglichkeit an mehreren Tagen im Jahr einen ganzen Vormittag lang MPS-Patienten am selben Tag einzubuchen und gleichzeitig von mehreren Spezialisten untersuchen zu lassen. Es ist sogar möglich, dass Ärzte aus anderen Krankenhäusern dazukommen! Das erspart den Familien viele Wege und ermöglicht außerdem, dass sie sich bei der Gelegenheit treffen, um Erfahrungen auszutauschen.

Aufgrund dieser Untersuchungen wurden sogleich viele notwendige Operationen an den Extremitäten geplant, vor allem operierte Frau Dr. Gerlinde Weigel - der Initiatorin dieser Spezialambulanz - einige Patienten wegen des bei MPS-Kindern so häufigen Karpaltunnelsyndroms.

Die Familien freuen sich sehr und schätzen diese neue Möglichkeit, was sie durch ein reges Nutzen der ersten vier Termine in diesem Jahr auch deutlich bewiesen haben.





# INTERNATIONALER MPS-TAG

AKTIONEN RUND UM DEN 15. MAI

INTERNATIONALER MPS-TAG 15. MAI



**WIR KÄMPFEN FÜR DAS LEBEN!**

*miteinander perspektiven schaffen -  
für Kinder mit MukoPolySaccharidosen*

**mmps**

HEUTE, AM 15. MAI, DEM INTERNATIONALEN MPS-TAG DENKEN WIR GANZ BESONDERS AN

- ALLE KINDER, DIE AN MUKOPOLYSACCHARIDOLEN UND ÄHNLICHEN ERKRANKUNGEN LEIDEN
- ALLE KINDER, DIE WIR AN MPS VERLOREN HABEN
- ÄRZTE, DIE SICH FÜR MPS INTERESSIEREN UND UNSERE PATIENTEN BETREUEN
- MEDIZINER UND FORSCHER, DIE SICH DER SUCHE NACH EINER HEILUNG FÜR MPS WIDMEN
- UNSERE MPS-GEMEINSCHAFT, DIE SICH GEGENSEITIG STÄRKE UND UNTERSTÜTZUNG SCHENKT
- DIE MENSCHEN, DIE UNS UNTERSTÜTZEN UND UNS DAMIT HOFFNUNG GEBEN



Der internationale MPS-Tag am 15. Mai ist für uns immer ein Anlass um in die Öffentlichkeit zu gehen. Wir machen das seit vielen Jahren, indem wir an mehreren Orten Österreichs „auf die Straße“ oder in Einkaufszentren gehen, um Menschen auf MPS aufmerksam zu machen. Meistens verteilen wir dabei Rosen, kleine MPS-Artikel wie Grußkarten, Blocks oder Kugelschreiber und natürlich eine Menge Flyer an interessierte Vorbeikommende.

Heuer haben wir uns zusätzlich was anderes ausgedacht: **Wir haben eCards an unsere Kontakte verschickt** und diese gebeten, diese wiederum an ihre Kontakte weiterzuleiten. Zusätzlich haben wir diese eCard auch auf unserer Facebook Seite gepostet. So konnten wir in Summe doch etliche Tausend Menschen mit unserer Botschaft erreichen. Wir wollen dafür sorgen, dass immer mehr Menschen

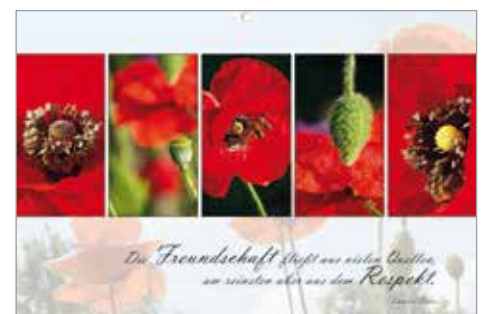
davon erfahren, dass MPS eine Realität ist, dass es uns gibt, und dass wir Hilfe brauchen. MPS ist selten, deswegen sind wir relativ unbekannt. Aber je mehr Menschen uns kennen und erfahren, durch welches Leid unsere Familien gehen, umso mehr Menschen werden wir auch finden, die uns auf unserem Weg begleiten und uns helfen wollen.

Es ist ein langer und mühevoller Weg, aber wir bemerken doch, dass wir zwischenzeitlich einer der wenigen bekannteren Vereine unter den vielen seltenen Erkrankungen geworden sind. Auch wenn man uns immer noch mit ähnlich klingenden Krankheiten verwechselt, die Zahl jener, die wissen, dass MPS MukoPolySaccharidose heißt und dass es sich dabei um eine vererbte Stoffwechselkrankheit handelt, wächst. Und genau das ist unser Ziel.



# UNSER KALENDER FÜR 2016

BLÜTEN UND SPRÜCHE



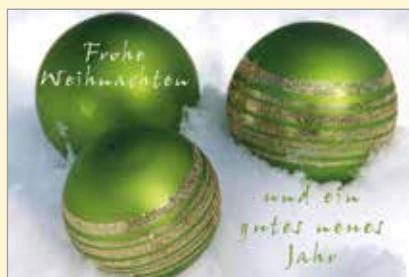
Unser Kalender im neuen Format: A5 zum Aufklappen und Aufhängen, jeweils mit Blütenmotiven und einem schönen Spruch, eine zusätzliche Seite mit MPS-Info und Jahreskalendarium. Er wurde mit einem unserer Spendenmailings verschickt und bei all unseren weihnachtlichen Aktionen verteilt.



# BILLETTS UND MEHR...

Die hier abgebildeten Eigenproduktionen entstanden im Laufe des Jahres: Glückwunschkillets, 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. Die Weihnachtsbillets bieten wir über unsere Website zum Verkauf an.

Fotos, Zeichnungen und Layouts: Michaela Weigl.







Notizblock



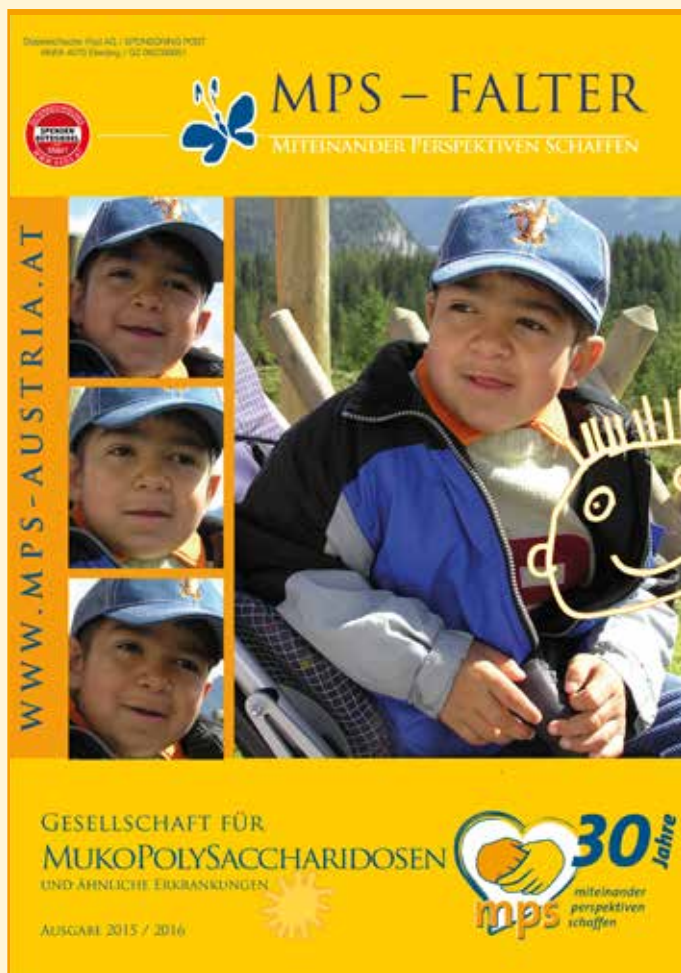
Lesezeichen



Geschenkset (Banderole, 1 Bogen Sticker, 2 Glitzerbilletts 14,5x10, 1 Geschenkschachtel 13x11)







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.

2015 erschien der MPS-Falter in einer Auflage von 3500 Stück in einer Stärke von 120 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.





## Wolfgang Bock kämpft gegen eine unheilbare Kinderkrankheit

Bis vor zehn Jahren wusste ich überhaupt nicht, dass es diese Krankheit gibt“, erzählt der Schauspieler Wolfgang Bock über MukoPolySaccharidose, kurz MPS, an der etwa 100 Kinder in unserem Land erkrankt sind. „Aber dann ließ ich es mir erklären und danach war klar: Da möchte ich gerne helfen“, sagt der 62jährige.

MPS, eine ebenso schwere wie seltene Stoffwechselstörung, die vor allem das Gewebe des Skelett-Systems angreift, ist bis jetzt unheilbar, die Lebenserwartung liegt im Schnitt bei 15 Jahren. „Zahlreiche Betroffene brauchen eine Rund-um-die-Uhr-Betreuung“, weiß Bock um die kostspielige Versorgung der Patienten. Die MPS-Gesellschaft benötigt dafür Spenden, auch sei Geld für die Erforschung der Krankheit immens wichtig, sagt der Künstler. Denn mit Medikamenten gegen eine seltene Krankheit lässt sich für Pharma-Firmen nicht viel verdienen, bei solchen „Nischen“-Leiden fehlt der Anreiz, rasch Gegenmittel zu finden. „Aber es wäre ungerecht zu behaupten, dass gar nichts weitergeht, es geschieht schon einiges.“ Dazu gehört auch,

dass Bock seine Bekanntheit nützt, um die Öffentlichkeit auf MPS aufmerksam zu machen. „Für etwas, das unbekannt ist, wird logischerweise keiner spenden“, meint der 62jährige (Spendenkonto: MPS Austria, AT 07 1860 0000 1700 5000, VKBLAT21).

deren Erlös der MPS-Organisation, die heuer ihr 30jähriges Jubiläum hatte, zugute kommt.

Wer den als „Trautmann“ längst legendären Darsteller wieder in einer großen Rolle auch auf dem Bildschirm sehen will, muss bis Herbst



Wolfgang Bock setzt sich für MPS-Patienten ein.

„Genauso wichtig wäre allerdings, dass alle Ärzte bei MPS auf dem letzten Wissensstand sind. Je früher die Krankheit erkannt wird, umso erfolgversprechender lässt sich dagegen ankämpfen.“

Er selbst hat den Kampf mit regelmäßigen Lesungen aufgenommen,

2016 warten. Da steht das vierteilige Krimidrama „Pregau“ auf dem Programm, in dem Wolfgang Bock den Vater von Ursula Strauss spielt. Bis dahin ist er mit der Intendanz der Schloßspiele Kobersdorf ausgelastet, wo im kommenden Jahr „Othello darf nicht platzen“ gezeigt wird.

**Die ganze Woche** Nr. 51/52/15

65

HOME LIFESTYLE KULTUR SOZIALES WISSENSCHAFT SPORT KRÄTZL NEWS

### CHARITY VERANSTALTUNG MIT WOLFGANG BOCK



Eine „Charity Veranstaltung“ der gemeinnützigen Art – Nach dem Motto „Jeder sein Teil“ hat Wolfgang Bock, Schauspieler und Theaterregisseur, im Auftrag der MPS-Gesellschaft ein Projekt ins Leben gerufen. In der Bar am Flughafen Wien wird ein Teil des Erlöses für die MukoPolySaccharidose (MPS) gesammelt.

Jedem wird eine kleine Karte ausgereicht, die den Namen des Patienten enthält. Die Karten werden in der Bar am Flughafen Wien gesammelt. Die Karten werden in der Bar am Flughafen Wien gesammelt.

#### KOMMENDE VERANSTALTUNGEN

**Bar am Flughafen Wien**  
Spendenkonto: MPS Austria, AT 07 1860 0000 1700 5000, VKBLAT21  
Datum: 11.12.2015  
Ort: Bar am Flughafen Wien  
Eintritt: 10,- €  
Umsatz: 100,- €  
Umsatz: 100,- €  
Umsatz: 100,- €

Ein Mitglied der MPS-Gesellschaft, die von Wolfgang Bock initiiert wurde, hat eine kleine Karte ausgereicht, die den Namen des Patienten enthält. Die Karten werden in der Bar am Flughafen Wien gesammelt.



Wolfgang Bock hat eine kleine Karte ausgereicht, die den Namen des Patienten enthält. Die Karten werden in der Bar am Flughafen Wien gesammelt.

MPS-Gesellschaft ist eine gemeinnützige Organisation, die von Wolfgang Bock initiiert wurde. Die Karten werden in der Bar am Flughafen Wien gesammelt.

#### LEBENSSEN

### Mit „Mut zum Hut“

WELT. Die Veranstaltungen der Lebenssen sind nicht nur ein gesellschaftlicher Fixpunkt in der Meeresstadt, sondern sie stehen auch unter einem karitativen Vorzeichen. Es geht um die Bewusstseinsbildung und um die Unterstützung für Menschen, die dringend Hilfe brauchen.



Die Lebenssen unterstützen den Verein MukoPolySaccharidose.

Mit dem Erlös eines „Boogie Barbecues“ unter dem Motto „Mut zum Hut“ unterstützen die Lebenssen übermorgen den Verein MukoPolySaccharidose (MPS). MPS ist eine Stoffwechselkrankheit, die von gesunden Eltern an ihr Kind vererbt werden kann. Durch einen Gendefekt fehlen Enzyme, die für den Abbau bestimmter Stoffwechselprodukte zuständig sind. Die Substanzen

setzen sich in den Organen, den Knochen und dem Gehirn ab und verursachen schwere Behinderungen. MPS ist selten, trotzdem sind MPS-Kinder eine Realität und sie brauchen dringend Hilfe. Lebenssen-Präsidentin Alexandra Klemmberg übergibt mit ihrem Clubkollegen Eva-Maria Märzinger, Martina Märzinger und Karin Schmidt einen Scheck in der Höhe von 4000 Euro an die Vorsitzende des Vereins MPS, Michaela Weigl.

#### 1. Charity Bootcamp für MPS-Kinder



1. Charity Bootcamp für MPS-Kinder

Die 1. Charity Bootcamp für MPS-Kinder findet am 11. und 12. Oktober 2015 in der Erlebniswelt der Meeresstadt statt. Die Kinder werden von den Eltern begleitet. Die Bootcamp ist ein Tag der Bewusstseinsbildung und der Unterstützung für Menschen, die dringend Hilfe brauchen.



# WEIHNACHTSAKTIONEN

## VORBEREITUNGEN, LECKEREIEN, BASTELARBEITEN



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 früh beginnt natürlich im Garten 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, Rosenblätter, Dörräpfel und Tees getrocknet, Liköre und Öle angesetzt, Marmeladen gekocht, Suppengemüse eingesalzen, Dinkespelzkissen und Taschen genäht, Backmischungen kreiert, Gestecke, Engel, Adventkalender, 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.



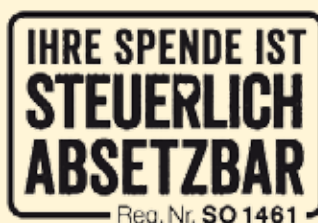


# SPENDENSPIEGEL 2015

| Mittelherkunft 2015                                                                              |                                                                             |              |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------|--------------|
| I. Spenden                                                                                       | a) ungewidmete Spenden                                                      | € 342 133,82 |
|                                                                                                  | b) gewidmete Spenden                                                        | € 46 350,45  |
| II. Mitgliedsbeiträge                                                                            |                                                                             | € 2 026,00   |
| III. Betriebliche Einnahmen                                                                      | a) betriebliche Einnahmen aus öffentlichen Mitteln                          | € 0,00       |
|                                                                                                  | b) sonstige betriebliche Einnahmen                                          | € 21 851,73  |
| IV. Subventionen und Zuschüsse der öffentlichen Hand                                             |                                                                             | € 200,00     |
| V. Sonstige Einnahmen                                                                            | a) Vermögensverwaltung                                                      | € 1 305,87   |
|                                                                                                  | 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                                                                     |                                                                             | € 71 011,27  |
| VIII. Jahresverlust                                                                              |                                                                             | € 0,00       |

| Mittelverwendung 2015 |                                                                                             |              |
|-----------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------|--------------|
| I.                    | Leistungen für die statutarisch festgelegten Zwecke                                         | € 381 065,59 |
| II.                   | Spendenwerbung                                                                              | € 95 848,33  |
| III.                  | Verwaltungsausgaben                                                                         | € 7 965,22   |
| 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                                                                      | € 0,00       |
| VII.                  | Jahresüberschuss                                                                            | € 0,00       |

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



Der Finanzbericht 2015 zeigt deutlich, dass die Gesellschaft für MukoPolySaccharidosen im Jahr 2015 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.



# 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 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



