

# TÄTIGKEITSBERICHT 2010



1985 - 2010

25 JAHRE MPS-GESELLSCHAFT



Gesellschaft für MukoPolySaccharidosen und ähnliche Erkrankungen

A - 4075 Finklham 90 | ☎ +43-7249-47795 | 📠 +43-7249-47795 | @ office@mps-austria.at | Home: www.mps-austria.at | ZVR 423 245 305

Vorsitzende: Michaela Weigl | michaela.weigl@mps-austria.at | ☎ +43-664-5220682

Spendenkonto: Konto 17.00.5000 Volkskreditbank BLZ 18600 | Konto 111.211 Raiba 34736

# Tätigkeitsbericht 2010 - Zusammenfassung

## *Teilnahmen an:*

- Kongressen, MPS-Tagungen und allen Benefizveranstaltungen für MPS
- **Fachmessen (Integra Wels, Rehacare Düsseldorf)**
- Treffen internationales MPS-Netzwerk
- Treffen mit den Ärzten, Pharmafirmen, Prominenten und Serviceclubs...
- Erstkontakt und Zusammenarbeit mit Createam

## *Vorträge/ Benefiz:*

- Kurzvorträge bei Spendenübernahmen und Benefizveranstaltungen in ganz Österreich
- Vortrag beim 1. Mariazeller Gesundheitsdialog (Kongress für SE)

## *Organisation und Durchführung:*

- **Jubiläumsfeier im Bundesministerium – 25 Jahre MPS**
- **Pressekonferenz anlässlich 25 Jahre MPS**
- **Aktionen zum internationalen MPS-Tag**
- Vorstandstreffen Wien, Hochfügen
- **MPS-Geschwisterkinderwoche in Loipersdorf/Kitzladen**
- **MPS-Therapiewoche in Hochfügen**
- **Filmaufnahmen für den neuen MPS-Film**
- Aufenthalte von MPS-Familien in Liebnitz
- Hotelsuche für Veranstaltungen

## *Publikationen:*

- **Erstellung eines TV-Werbespots mit Hilfe von Createam**
- Erstellung einer Pressemappe
- **Erstellung des Drehbuches und Dreharbeiten für einen neuen MPS-Film**
- Konzeption und Versand von Spendenmailings und Dankbriefen
- MPS-Falter Ausgabe Dezember 2010
- Aktualisierung der Homepage
- Erstellung einer Foto-CD unserer Veranstaltungen
- Erstellen von Präsentationen für Messen und Vorträge
- Erscheinen etlicher Zeitungsartikel anlässlich 25 Jahre MPS

## *Betreuung von MPS-Familien:*

- Telefonische Betreuung bzw. Besuche
- Internationale MPS-Hilfe
- Bearbeitung der eingegangenen Unterstützungsanträge
- Teilnahme an Begräbnissen

## Sitzungen:

- Gesellschaft für MukoPolySaccharidosen und ähnliche Erkrankungen (2 VS)
- Forschungsgesellschaft für MPS und ähnliche Erkrankungen (GV)
- OÖ Gesellschaft für MukoPolySaccharidosen (GV)
- BKMF (VS)

## Sonstiges:

- Spendenlotterie - Lotterierausschuss
- Fortbildungskurse – Fundraisingkongress in Wien
- Ausschreibung, Bewerbung, Verkauf von Weihnachtsbilletts
- Gemeinsame Forschungsprojekte mit anderen Länder (Netzwerk)

## Öffentlichkeitsarbeit / Medien:

- **Marsch der Seltenen Erkrankungen in Wien**
- Radiosendung Ö1 (vor Werbespot am 30.5.2010)
- **Erstellung von TV-Spot und Hörfunkspot (Createam)**
- Luftballonstart am 31.5.2010 vor erstmaliger Ausstrahlung des TV-Spots
- Ausstrahlung TV-Spot ab 31.5.2010
- Presseausendungen (25 Jahre MPS, Werbespot, internationaler MPS-Tag)
- Verfassen versch. Pressemeldungen
- Mailings (über Direct mind)
- Verteilung unseres Infoflyers bei Ärzten und Familienberatungsstellen
- Integra September
- **Kinderärztetagung (Oktober)**
- 2. Platz Fundraisingaward
- Platzierung beim OÖ Werbepreis Caesar
- Platzierung beim Inclusio (Oktober)
- **EU-Parlament Brüssel – 1. Meeting seltener neurol. Erkrankungen der Kindheit**

Wesentliche Punkte aus dieser Zusammenfassung werden im Folgenden noch erläutert bzw. durch Fotos dokumentiert.

*Gemeinsam mit den von MukoPolySaccharidosen (MPS) betroffenen Menschen blicke ich mit großer Dankbarkeit auf das Jahr 2010 - unser Jubiläumsjahr - zurück. Wir konnten durch Veranstaltungen für Betroffene, Informationstätigkeit, Öffentlichkeits-, Aufklärungsarbeit und persönliche Unterstützung von MPS-Familien wieder viele unsere Ziele für das vergangene Vereinsjahr erreichen. All das war nur mit Hilfe vieler großzügiger Spender möglich und so ist es dank unserer Spender gelungen, wieder ein Stück auf dem so schweren „MPS-Weg“ vorwärts zu gehen. Es ist schön, dass so viele unser Motto „Miteinander Perspektiven Schaffen - für Kinder mit MPS“ mit uns leben. Herzlichen Dank dafür!*

Ihre  


Michaela Weigl  
Vorsitzende der Gesellschaft für MukoPolySaccharidosen und betroffene Mutter

1985 - 2010  
25 JAHRE MPS  
JUBILÄUMSFEST



*miteinander  
perspektiven  
schaffen*

# PROGRAMM

9.00 Uhr - Pressekonferenz

11.00 Uhr - Festveranstaltung - Einlass ab 10:30 Uhr

Sektempfang

Grußworte

Martin Pyrker - Klavier

Geschichte der MukoPolySaccharidosen

Werdegang der MPS-Gesellschaft

Entwicklung der MPS-Diagnostik und Therapie

Martin Pyrker - Klavier

- Buffet -

7. MAI 2010, 11 UHR

BM FÜR WIRTSCHAFT, FAMILIE UND JUGEND, MARMORSAAL

1010 WIEN, STUBENRING 1

## **25 Jahre MPS-Gesellschaft in Österreich**

1985 wurde mit der Gründung der österreichischen MPS-Gesellschaft als Elternselbsthilfeverein der erste Schritt auf einem langen Weg gesetzt, um Erfahrungen im schwierigen Umgang mit den MPS-Kindern auszutauschen, sich mit Rat und Tat zur Seite zu stehen und sich gegenseitig zu unterstützen.

Unsere Ziele waren (und sind) immer hoch gesteckt: Wir wollen die Familien nach dem Schock der Diagnose auffangen und den Weg mit ihnen gemeinsam gehen, ihnen helfen, mit MPS zu leben, sie durch Höhen und Tiefen bis zum Schluss begleiten – oft auch noch darüber hinaus.

Unser größter Wunsch ist es, dass MPS-Kinder eines Tages nicht mehr so früh sterben müssen, dass auch sie erwachsen werden können. Deswegen unterstützen wir Forschungsprojekte, die sich mit der Entwicklung einer frühen und präzisen Diagnose, sowie von Therapiemöglichkeiten befassen, und - obwohl Forschung immer langwierig ist und sich oft über Jahrzehnte erstreckt-, konnten wir schon große Erfolge verzeichnen, die auf das Konto der österreichischen MPS-Gesellschaft gehen. Zum Beispiel ist es uns 2005 mit Hilfe der österreichischen Bundesregierung gelungen, den Bereich „Seltene Erkrankungen“ im 7. Rahmenprogramm der EU festzuschreiben und damit das Einreichen von Forschungsprojekten zu diesem Thema bei der EU überhaupt möglich zu machen. Seither existiert ein sehr ehrgeiziges Gemeinschaftsprojekt einer hochqualifizierten Forschergruppe zum Thema Blut-Hirn-Schranke, deren Überwindung für die Therapierbarkeit der MPS extrem wichtig wäre.

Auch wenn wir ein kleiner Verein sind, sind wir neben diesem großen Schritt auch noch viele andere Schritte für MPS-Kinder vorwärts marschiert und verfügen in der Zwischenzeit über einen großen Reichtum an Wissen und über eine gut strukturierte Organisation. Mit unserem Büro als Beratungsstelle haben wir die für die MPS-Problematik einzige Anlaufstelle Österreichs geschaffen: Hier führen wir nicht nur zahllose Beratungsgespräche mit Betroffenen, sondern werden auch von Ärzten, Pflegepersonal, Schulen oder Kindergärten kontaktiert.

Mehrmals jährlich organisieren wir Veranstaltungen, so zum Beispiel schon über 20 MPS-Konferenzen, die jeweils als kombinierte Veranstaltung für betroffene Familien und MPS-Spezialisten (Ärzte, Wissenschaftler, Therapeuten) aus dem In- und Ausland ausgerichtet werden. Das hat den Vorteil, dass der Informationsaustausch in beide Richtungen möglich ist. Wir Eltern erfahren von Spezialisten alles über die neuesten wissenschaftlichen Erkenntnisse und Therapiemöglichkeiten, die Ärzte hingegen profitieren vom direkten Kontakt mit dem Patienten und deren Eltern und lernen aus deren Erfahrungen. Neben dem Vortragsprogramm, das nicht nur medizinische Belange, sondern auch die der Pflege und des praktischen Umgangs mit MPS abdeckt, werden auch Workshops abgehalten, die das Angebot vertiefen und auch viele Aspekte des täglichen Lebens aufgreifen.

Am beliebtesten und für die Familien am attraktivsten ist unsere Therapiewoche, 2010 schon zum 10. Mal durchgeführt. Das Programm ist vielschichtig und abwechslungsreich: MPS-Kinder erhalten vormittags täglich bis zu drei verschiedene gut aufeinander abgestimmte Therapien, für die Eltern gibt es Workshops und sportliche Aktivitäten, ebenso für die Geschwisterkinder. Die Nachmittage nutzen wir für gemeinsame Abenteuer und den so wichtigen Erfahrungsaustausch, weil wir am besten wohl immer noch voneinander lernen können.

Was es aber heißt, mit einer Seltenen Erkrankung zu leben, was es bedeutet, für selbstverständliche, alltägliche Dinge immer kämpfen zu müssen, wie zermürend und kräfteraubend es ist rundherum auf Verständnislosigkeit und oft unverständliche Bürokratie zu treffen, das ist für „normale“ Menschen unvorstellbar. Den Schritt, dies in den Köpfen der Menschen zu verankern, den müssen wir noch gehen. Es wird wohl selbst noch nach 25 Jahren der schwierigste sein.

### **Ansprechpartner und Erreichbarkeit:**

Michaela Weigl  
Gesellschaft für MukoPolySaccharidosen  
A – 4075 Finklham 90  
Tel: +43-7249-47795 (Mo –Do, 7.30 – 12.30 Uhr)  
Mobil: +43-664 522 0 682  
Fax: +43-7249-47795

## **Presseinformation**

**7. Mai 2010**

### **Gesellschaft für MukoPolySaccharidosen**

#### **„25 Jahre MPS – ein Wettlauf gegen die Zeit“**

**MukoPolySaccharidosen (MPS) sind langsam fortschreitende und vererbare Stoffwechselerkrankungen, die bereits im Säuglingsalter auftreten und unbehandelt zu schwersten Schäden bis hin zum frühen Tod der Betroffenen führen. „Um das Leiden der betroffenen Kinder und Jugendlichen zu lindern müssen Diagnosen früher gestellt und der Zugang zu möglichen Therapien selbstverständlich werden.“ meint Frau Michaela Weigl, betroffene Mutter und Vorsitzende der MPS-Gesellschaft.**

MukoPolySaccharidosen (MPS) gehören zum Formenkreis der Lysosomalen Speichererkrankungen. Bei MPS handelt es sich um langsam fortschreitende und vererbare Stoffwechselkrankheiten die bei Kindern gesunder Eltern auftreten. Durch einen Gendefekt fehlen Enzyme, die für den Abbau bestimmter Stoffwechselprodukte zuständig sind. Diese Substanzen setzen sich in den Organen, den Knochen und dem Gehirn ab und verursachen schwerste Schäden. Die durchschnittliche Lebenserwartung eines MPS-Kindes beträgt 15 Jahre. In Österreich sind etwa 100 Fälle bekannt, die Dunkelziffer ist jedoch vermutlich sehr hoch, da die Krankheit auch von Ärzten oft nicht erkannt wird.

#### **Unbekannt und trotzdem tödlich**

Da das Krankheitsbild MPS in der Öffentlichkeit und auch bei Ärzten weitgehend unbekannt ist, gestaltet sich das Leben für die Betroffenen schwierig. Eine aus der Unwissenheit resultierende späte Diagnose und mangelnde Therapieoptionen verstärken häufig das Leid der PatientInnen und können langfristig zu ihrem frühzeitigen Tod führen. Die MPS Gesellschaft tritt daher für verbesserte Behandlungsmöglichkeiten, breiteres öffentliches Wissen über MPS und mehr Verständnis für die Betroffenen ein.

### **Gesellschaft für MukoPolySaccharidosen**

1985 von den Angehörigen betroffener Kinder als Selbsthilfegruppe gegründet, hat die MPS-Gesellschaft vor allem drei wichtige Ziele: die Unterstützung der Familien, die Aufklärung der Öffentlichkeit und das Aufbringen von Mitteln zur Unterstützung der Forschung. Wichtigstes Anliegen der Gesellschaft bleibt jedoch, dass Diagnosen früher gestellt, effiziente Therapien gegen die Krankheit entwickelt und der Zugang zu diesen selbstverständlich werden.

#### **Pressekontakt für Rückfragen und Anmeldung:**

Michaela Weigl | +43-7249-47795 | +43-664-522 0 682

michaela.weigl@mps-austria.at | www.mps-austria.at



## Ablauf der Pressekonferenz

### 09.05 Michaela Weigl

Betroffene Mutter, Vorsitzende der MPS-Gesellschaft

Eröffnung des Pressegesprächs und Begrüßung

„Unser Ziel ist, dass erkrankte Kinder in der Gesellschaft aufgenommen werden und ihnen mit Verständnis begegnet wird. Unser Wunsch ist, dass die Öffentlichkeit sich für die Krankheit interessiert und uns in unserem Ringen um mehr Therapiemöglichkeiten unterstützt.“

### 09.10 ao Univ.Prof. Dr. Dr. Susanne Kircher

Medizinische Universität Wien, Verfasserin des Buches „MukoPolySaccharidosen – ein Leitfaden für Ärzte und Eltern“, Mitgründerin der MPS-Gesellschaft und Ehrenmitglied, tätig im Bereich des selektiven Screenings für MPS und ähnliche Erkrankungen.

Pathogenese von MPS

„MPS ist eine unheilbare Stoffwechselkrankheit, die von gesunden Eltern an ihre Kinder vererbt werden und in den ersten Lebensjahren unauffällig verlaufen kann. Ein kleiner Fehler in den Körperzellen ist Auslöser für die häufig bereits im Kindesalter tödliche Erkrankung. Die Ursache für MPS bzw. den Defekt von Enzymen, liegt in einer fehlerhaften Erbinformation.“

### 09.17 ao.Univ.Prof. Dr. Eduard Paschke

Medizinische Universität Graz, Experte auf den Gebieten Diagnostik und Grundlagenforschung

Hoffnungsträger Forschung und Entwicklung

„MPS ist derzeit noch nicht heilbar. Die Behandlung orientiert sich an den Symptomen der Patienten. Ein Therapieansatz für manche MPS-Typen ist beispielsweise die Enzymersatztherapie und Knochenmarkstransplantation. Es besteht aber weiterhin sehr großer Forschungsbedarf, um der großen Vision, dass MPS heilbar wird, näher zu kommen. Die weltweiten Bemühungen einer Frühdiagnose mittels Neugeborenen Screenings werfen zurzeit noch viele Fragen auf.“

### 09.25 Priv.Do. Dr. Till Voigtländer

Medizinische Universität Wien, Experte für Neurochemie/-immunologie/ -degeneration, Länderkoordinator von Orphanet, nichtständiges Mitglied im Obersten Sanitätsrat

Problematik der Seltenen Erkrankung am Beispiel von MPS

„MPS ist eine seltene Erkrankung. Seltene Erkrankungen sind definiert durch eine Prävalenz von weniger als einem Betroffenen pro 2000 Einwohner pro Jahr. Aus dieser niedrigen Fallzahl resultieren zahlreiche Probleme im Bereich Diagnose, Therapie und Bewältigung der Krankheit. Das gilt sowohl für den betroffenen Patienten, als auch für behandelnde Ärzte, Institutionen und Forschungseinrichtungen.“

### 09.30 Wolfgang Böck

Schauspieler und MPS-Botschafter

Solidarität hilft

„MPS ist den meisten Menschen nicht bekannt und trotzdem tödlich. Wir können das Leid der Betroffenen mit unserer Solidarität lindern und sie dabei unterstützen, ihre Ziele zu erreichen. Mit persönlichem Engagement, mit Spenden oder in dem wir einfach über die Krankheit sprechen und sie damit sichtbar machen.“

### 09.35 Michaela Weigl

Eröffnung der Diskussion

10.00 Voraussichtliches Ende des Pressegesprächs

# 25 JAHRE MPS -

EINLADUNG



VON WIRTSCHAFTSUNTERSTÜTZUNG  
UND GESUNDHEIT FÜR MICH UND MEINEN ANSCHLUSSEN

1985 - 2010  
**25 JAHRE MPS**  
JUBILÄUMSFEST

7. MAI 2010, 11 UHR  
BM.FÜR WIRTSCHAFT, FAMILIE UND JUGEND, MARMORSAAL  
1010 WIEN, STUBENRING 1





# JUBILÄUMSFEIER



GESELLSCHAFT FÜR MUKO-POLY-SACCHARIDosen

1985 - 2010  
25 JAHRE MPS  
JUBILÄUMSFEIER



## PROGRAMM

- 9.00 Uhr - Pressekonferenz
- 11.00 Uhr - Festveranstaltung - Beginn ab 10.30 Uhr
  - Sektempfang
  - Grüßworte
  - Martin Pytker - Klavier
  - Geschichte der MukoPolySaccharidosen
  - Werdegang der MPS-Gesellschaft
  - Entwicklung der MPS-Diagnostik und Therapie
  - Martin Pytker - Klavier
- Buffet -

7. MAI 2010, 11 UHR  
BML (ÖKONOMISCHES LEAMILLIEN) JUGENDMARKTSAAL  
(2. Ober Stockwerk)



## MPS-Therapiewoche 2010

Termin: 21 .bis 28. August 2010  
Ort: Berghotel Hochfügen in Tirol

Die Therapiewoche, welche wir einmal jährlich in den Sommerferien abhalten, wird für MPS-Patienten und deren Familien angeboten.

Der Ablauf dieser Woche sieht so aus, dass vormittags alle Patienten Physiotherapieeinheiten erhalten, wahlweise im Wasser oder auf der Matte. Wir

arbeiten mit zwei bis drei Therapeutinnen, die wir für diese Arbeit eigens geschult haben bzw. aus der Kinderrehabilitationsklinik auf der Insel Usedom für diese eine Woche „ausborgen“. So können wir sicher stellen, dass unsere kleinen Patienten optimal betreut und gefordert werden und auch den Eltern das nötige Know-how mit auf den Weg gegeben wird, sodass diese dann während des Jahres auch selbstständig ihre Kinder „therapieren“ können bzw. die notwendige Info ihren jeweiligen Therapeuten weitergeben können.

Zusätzlich zu diesem Therapieprogramm nehmen wir noch zwei ebenso speziell geschulte medizinische Masseurinnen mit, um den Patienten mit verschiedenen Arten von Massagen Abhilfe bei Blockaden und Schmerzen zu schaffen.

Alle Teilnehmer haben die Gelegenheit verschiedene Massagetechniken auszuprobieren (klassische Massage, Fußreflexzonenmassage, Lymphdrainage).

Eine Cranio-Sacraltherapeutin und ein Hundetherapeut mit zwei Therapiehunden runden das Trainingsprogramm für die Patienten ab. Diese beiden Therapieformen haben wir zunächst versuchsweise angeboten und aufgrund des großen Anklangs bei den Patienten ins Fixprogramm übernommen.

Zusätzlich bieten wir jährlich eine Therapieform zum Kennenlernen an. 2010 ist es die Klangschalentherapie.

Für die Eltern gibt es ein Parallelprogramm mit Rückenschule, Wassergymnastik, Nordic Walking, Kreativität und jede Menge Zeit für den so notwendigen Erfahrungsaustausch.

Für die gesunden Geschwisterkinder bieten wir neben der beliebten Kinderbetreuung mit viel Spiel, Spass und Bastelarbeiten auch sportliche Aktivitäten und Gesprächsrunden an.

Am Nachmittag stehen gemeinsame Ausflüge (Radfahren, Reiten, Wandern, Rafting... .) auf dem Programm, wo die Familien gemeinsam mit ihren Kindern Nicht-Alltägliches erleben können.



## Therapie zu Wasser und zu Lande...

- Hallenbad
- Gymnastikraum



## Erfahrungsaustausch



## Spiel und Spaß



## Kinderbetreuung



## Therapieangebot

- 7 Therapieangebote
- Outdoor-Programm
- Über 50 Einheiten täglich
- 2 - 4 Einheiten pro Patient pro Tag
- 2 – 3 Einheiten für Begleitpersonen pro Woche + Wassergymnastik + Outdoor-Programm



Freitag							
Physio Wurli	Physio Tina	Massage Harald	Massage Ingrid	Cranio	Hund	Klangschalen	Outdoor
10:00	Markus	Bierbaum Nicole	Kardinal Stefanie	Auernig B.	Geschwisterkinder		logging
10:15	Viktoria	Prähofer Anna	Maria			Michi A.	
10:30	Christoph	Weigl Michaela	Prähofer Paul	Sophie	Geschwisterkinder		
10:45	Christoph	Stefan	Henkel Astrid	Jessica			Nordic Walking für Eltern
11:00	Maria	Martina E.	Rechberger Franz		Bálint/Bulcsu	Viktoria	
11:15	Sophie	Robin + Raphael	Christoph				
11:30		Michi A.	Monika E.	Martina E.	Wiesbauer Christine/ Fredi	Sophie / Maria	
11:45	Melvin	Karli + Georg	Michi A.	Polly Canna			
12:00	Jessica	Bulcsu	Wiesbauer Valerie	Sophie			
12:15				Georg	Maria		
12:30	Pascal	Bálint	Karli				

# Therapiewoche 2018

Es gibt so viele Menschen, die zum Gelingen unserer Therapiewoche beigetragen haben. Ihnen allen möchte ich Hand in Hand mit unseren MPS-Kindern und deren Familien mit den Fotoimpressionen auf dieser Seite ein großes DANKE sagen.

## Kinderprogramm:

Anna Prähofer  
Julian Bogensperger  
Denise Adelsberger  
Christine Hauseder  
Katharina Hauseder  
Carina Polly  
Michael Polly  
Uli Weichselbaumer  
Doris Stadlmayr

## Therapeuten:

Tina Zimmerberger  
Christine Wurlitzer  
Uli Kaser  
Ingrid Stadlmayr  
Harald Meindl  
Wolfgang Weichselbaumer  
Ewald Huemer

## Sponsoren:

Harley Davidson Charity Club  
Bikergemeinschaft Gerasdorf  
Roman Griehsler  
Familie Heinz  
Laufteam Donautal  
Swarovski Kristallwelten  
Skillite Hochfügen

## Organisation:

Michaela Weigl  
Christine Hauseder

**DANKE**



# im Berg hotel Hochfügen im Zillertal





## MPS-Geschwisterkinderwoche 2010

Termin: 2. – 7. August 2010  
Ort: Sterntalerhof im Burgenland

Erlebnis- und Selbstwertwoche für gesunde Geschwister von MPS - Kindern am Stegersbach, Sterntalerhof im Burgenland

Diese Woche ist eine Ergänzung zu unserer jährlichen MPS -Familienkonferenz und zur Therapiewoche. Es ist eine Woche, die ganz speziell auf unsere gesunden Geschwisterkinder ausgerichtet ist. Diese bekommen die Gelegenheit einmal allein zu sein, ohne Mama und Papa und vor allem auch ohne die kranken Geschwister. In dieser Woche sollen nämlich einmal die Geschwisterkinder die Hauptrolle spielen, sollen sie einmal selbst im Mittelpunkt stehen, selbst die Allerwichtigsten sein, da soll sich mal alles um sie drehen, und sie sollen genau das tun können, was ihnen Spaß macht. Einmal nicht Rücksicht nehmen müssen, einmal nicht im Schatten des kranken Geschwisterchens stehen!

Wir haben 2006 mit diesem Projekt begonnen. Von Anfang an war es ein großer Erfolg. Die Geschwisterkinder haben es genossen, sehr geschätzt und begeistert den Wunsch nach Wiederholung geäußert. Seither hat die Geschwisterkinderwoche ihren festen Platz in unserem Jahresprogramm.

Mit dem Sterntalerhof im Burgenland haben wir auch den optimalen Partner für die Verwirklichung dieser Woche gefunden. Da können die Kinder zum Beispiel Pferde versorgen, Reiten, Voltigieren, Trommeln, mal in die Therme gehen, mal zum Badensee, töpfern, Keramik malen, basteln, eine Massage genießen,.... und vor allem reden,....Peter Kai ist Seelsorger und Therapeut und hat uns die dringende Notwendigkeit für diese „Auszeit“ für unsere Geschwisterkinder bestätigt.

## Marsch der Seltenen Erkrankungen - 27. Februar

Die MPS-Gesellschaft war mit über 30 Teilnehmern auch heuer wieder zahlreich beim Marsch der Seltenen Erkrankungen vertreten, welcher anlässlich des internationalen Tages der Seltenen Erkrankungen in Wien stattfand.

Ziel des Marsches ist es, die Öffentlichkeit auf die Problematik der Seltenen Erkrankungen aufmerksam zu machen und ein übersehbares Zeichen dafür zu setzen, dass die „Seltenen“ gemeinsam gar nicht mehr so selten sind, sondern eine große Gruppe, die es auch wert ist beachtet zu werden - allein in Österreich etwa 400.000 Menschen!

Denn, so unterschiedlich die einzelnen Krankheitsbilder sind, so ähnlich sind doch viele Probleme, mit denen PatientInnen und deren Angehörige, und in weiterer Folge auch MedizinerInnen und TherapeutInnen konfrontiert sind. Ein paar Beispiele dafür:

- *das Wissen über und das Bewusstsein zu seltenen Erkrankungen ist in der Allgemeinbevölkerung wie bei vielen MitarbeiterInnen im Gesundheitswesen nicht ausreichend entwickelt;*
- *so irren PatientInnen oft viele Jahre umher, bis sie eine richtige Diagnose erhalten;*
- *nach der Diagnose ist es für die Betroffenen meist sehr schwierig, an kompetente und verständliche Informationen über die Erkrankung zu gelangen;*
- *für viele seltene Erkrankungen fehlt eine wirksame Therapie;*
- *gibt es eine Therapiemöglichkeit, ist der Zugang hierzu nicht landesweit einheitlich geregelt, sondern von lokalen / regionalen Entscheidungsträgern abhängig;*
- *die medizinische Grundversorgung ist, aufgrund der mangelnden Kenntnis über seltene Erkrankungen, in nicht-spezialisierten Gesundheitseinrichtungen häufig unzureichend;*
- *viele seltene Erkrankungen verlaufen chronisch und sehr schwer, dementsprechend stellen sie hohe Anforderungen an die Pflege und die pflegenden Angehörigen;*
- *das soziale/berufliche Umfeld reagiert nicht selten mit Unverständnis auf die Probleme Betroffener,*
- *und es fehlen spezifische Förderprogramme, die die Forschung auf dem Gebiet seltener Erkrankungen vorantreiben*

## Internationaler MPS-Tag – 15. Mai

Wir MPS-Gesellschaften arbeiten weltweit zusammen. Wir haben sowohl ein europäisches als auch ein internationales MPS-Netzwerk gegründet, was u. a. bedeutet, dass sich die MPS-Präsidenten aller Länder zu regelmäßigen Arbeitssitzungen treffen. Auf einer dieser Sitzungen (2006) wurde beschlossen, dass wir einen einheitlichen Tag als internationalen MPS-Tag festlegen. Die Wahl fiel auf den 15. Mai.

An diesem Tag starten wir weltweit Aktivitäten, deren Ziel es ist, MPS bekannter zu machen.

Wir haben diesen Tag in Österreich 2007 erstmals gefeiert.

2010 stand eine Straßenaktion am Programm, um Menschen auf MPS aufmerksam zu machen. An mehreren Standpunkten in Österreich wurden Rosen, Informationsflyer und kleine MPS-Werbeartikel (z.B. Kugelschreiber, Glückwunschkarten, Marmeladeaufkleber) Geschenke verteilt - alles versehen mit unserer Homepage, sodass die Menschen auch Gelegenheit hatten, mehr über uns zu erfahren.

Die Aktion fand statt in Wien, Wels, Haid, Spital an der Drau, Lienz, Wiener Neustadt, Bad Fischau und Krems. Ziel ist es die Anzahl der Standpunkte in der Zukunft zu erweitern, was jedoch freiwillige ehrenamtliche Mitarbeiter erfordert, die noch zu finden sind.



INTERNATIONALER TAG DER SELTENEN ERKRANKUNGEN -  
MARSCH DER SELTENEN ERKRANKUNGEN / 27. 2. 2010  
INTERNATIONALER MPS-TAG / 15. MAI 2010



## Herstellung eines neuen MPS-Films

Zeitraum: Dezember 2009 bis Oktober 2010

Ort: Dreharbeiten im Rahmen der Therapiewoche im August in Hochfügen; im Thermenklinikum Mödling; im Filmstudio Bachkönig;

Kamera: Mario Hengster

Schnitt: Filmstudio Bachkönig Wien - Eveline Schütz

Unser MPS-Film war über 15 Jahre alt, einerseits inhaltlich veraltet, da es ja viele Entwicklungen in Richtung Therapie gab und zwischenzeitlich für einige MPS-Formen Therapiemöglichkeiten vorhanden sind. Ebenso völlig veraltet von seiner Machart her, sowohl von technischer Seite, als auch von der Botschaft, welche dem Zuseher vermittelt wird. Fast alle Patienten, die dem Film gezeigt werden, sind heute tot. Daraus entstand die Notwendigkeit einen neuen Film zu produzieren.

Wir wollten nun einen Film machen, in dem die Krankheit in ihrem breiten Spektrum zwar erklärt wird, wo aber auch der Hoffnungsträger Enzyersatztherapie vorkommen sollte und vor allen Dingen die Aktivitäten des Vereins am Beispiel Therapiewoche gezeigt werden, womit wir auch vermitteln wollten, dass ein Leben mit MPS zwar sehr schwer ist, aber doch bewältigt werden kann.

Der Großteil der Dreharbeiten wurde im Rahmen unserer Therapiewoche erledigt. Das war sehr praktisch und kostengünstig, weil wir da eine große Ansammlung von Patienten vor Ort hatten und es so auch möglich war, die Krankheit in all ihren Facetten darzustellen.

Gezeigt wurden Elemente aus unserem Therapieprogramm, Szenen aus der Kinderbetreuung, dem Geschwisterkinderprogramm und dem Elternprogramm. So versuchten wir zu vermitteln, wie die Krankheit in ihren einzelnen Phasen abläuft, wie man mit ihr umgehen kann und wie die MPS-Gesellschaft dabei helfen kann.

Im Thermenklinikum Mödling drehten wir die Szenen über die Enzyersatztherapie und die Interviews mit unserer MPS-Spezialistin Susanne Kircher und unserem MPS\_Botschafter Wolfgang Böck wurden direkt im Filmstudio aufgenommen.

Wir wollten mit dem Film aber auch klar machen, dass wir Hilfe von außen brauchen, damit all die Projekte der MPS-Gesellschaft zum Wohle der MPS-Kinder und deren Familien verwirklicht werden können.

Was wir vor allem schaffen wollten, ist den Spagat zwischen dem Schrecken der Krankheit und der Möglichkeit trotzdem helfen zu können, zu überwinden. Der Film soll damit sowohl für MPS-Familien selbst (z.B. nach Neudiagnosen), als auch für potentielle Spender wie Serviceclubs oder Firmen, aber auch Privatpersonen, die Spendeninitiativen leiten, geeignet sein. Für Spender soll er ein Zeichen sein, dass ihr Geld gut angelegt ist und wir damit sinnvolle Veranstaltungen organisieren, welche vielen Betroffenen gleichzeitig eine große Hilfe sein können.

Es ist uns bereits gelungen, geeignete Partner (Filmstudio, Kameramann) zu finden, die zum Selbstkostenpreis für uns arbeiteten. Nur so war dieses tolle Projekt überhaupt denkbar und finanziell leistbar.

Das Ergebnis kann sich sehen lassen! (Bestellung im MPS-Büro möglich).

## Produktion eines TV-Spots und eines Hörfunkspots

### Pro Bono-Leistung der Firma Createam (Linz)

Im Frühling haben wir gemeinsam mit der Firma Createam einen TV-Spot erarbeitet und produziert. Wir hatten uns zum Ziel gesetzt, aufzurütteln und hellhörig zu machen, ohne dabei Kinder zu zeigen. Das ist uns mit dem Spot auch sehr gut gelungen.

*Er zeigt drei Luftballons, die fröhlich schweben, dazu erklingt eine Spieluhr mit „Happy Birthday to you“. Die Musik wird langsamer, der gelbe Luftballon verliert an Luft, sein Lachen verschwindet, er verschrumpelt, die Musik ist aus, das Bild bleibt für ein paar Sekunden stehen. Texteinblendung: Die Lebenserwartung eines MPS-Kindes beträgt durchschnittlich 15 Jahre. Während die Spieluhr wieder weiterspielt, füllt sich der Ballon langsam wieder mit Leben, seine Augen beginnen zu strahlen und der Mund lacht wieder. Gleichzeitig erscheint der Text: Mit Ihrer Spende schenken Sie Zeit! Ausblenden. MPS-Logo, Spendenkonto und Homepage.*

Der Radiospot läuft ähnlich ab, Spieluhr und diesmal gesprochener Text, Sprecher ist Wolfgang Böck.

Wir erhielten gratis Sendezeiten im ORF 2 für eine Woche, gleichzeitig für zwei Wochen im Radio. Der TV-Spot wurde erstmals am 31. Mai gesendet, kurz zuvor liessen wir vom OK-Hochhaus in Linz viele viele Luftballons starten und leiteten damit unsere Kampagne ein.

Der TV-Spot wurde beim Fundraising-Award mit dem 2. Platz ausgezeichnet und erhielt beim Caesar (ÖO Werbepreis) ebenso den 2. Platz.

Eine breite Wirkung auf die Öffentlichkeit konnten wir allerdings noch nicht erzielen, da dafür wesentlich mehr Sendezeiten notwendig wären. Wir hoffen auf eine Wiederholung und eine Ausweitung auf eine kleine Plakatkampagne im Jahr 2011.



## Informationsveranstaltungen - Fachmessen - Kongresse

Die MPS-Gesellschaft war mit Infoständen vertreten (Integra Wels, Kinderärztekongress Linz, Mariazeller Gesundheitsdialog, Selbsthilfetag Wien) bzw. hat sich dort selbst Info zur weiteren Beratung ihrer Mitglieder geholt oder Hilfsmittel getestet (Integra Wels, Rehacare Düsseldorf).



Integra Wels



Rehacare Düsseldorf

Kinderärztekongress Linz

# 1. Meeting seltener neurologischer Erkrankungen der Kindheit - EU-Parlament Brüssel



Dieses Treffen wurde organisiert, um einen Impuls für die Zukunft der Forschung an neurodegenerativen Erkrankungen zu setzen.

Im Speziellen war das Ziel der Konferenz, relevante Interessensgruppen zusammen zu bringen, um Meinungen und Ansichten zu den laufenden Herausforderungen zu diskutieren und neue Forschungsstrategien zu finden, die Therapiemöglichkeiten und Lebensqualität für betroffene Familien verbessern zu könnten.

Wir wollten Sensibilität dafür schaffen, dass diese Arbeit dringend ist und haben der europäischen Kommission ein von allen Teilnehmern unterschriebenes Statement, in welchem die Wichtigkeit der Unterstützung neuer Forschungsweisen dargelegt wurde, übergeben. Damit wollten wir zeigen, dass wir - alle Betroffenen, die Pharmaindustrie und die wissenschaftlichen Komitees- an einem einheitlichen Ziel arbeiten.

Außerdem wollten wir auch das Interesse an seltenen Erkrankungen weiter damit wecken, dass die Entwicklung einer Therapie für diese Krankheiten letztendlich ja auch als Modell für die therapeutische Behandlung von häufigeren Hirnerkrankungen (auch im Erwachsenenalter, z.B: Alzheimer!) dienen kann.

Neben vielen Vertretern von Universitäten, aus der Politik und aus Pharmafirmen, hatten sich einige MPS-Gesellschaften an der Konferenz beteiligt, u.a. England, Belgien, Spanien, Holland und Österreich.

## Vorgeschichte:

*Die österreichische MPS-Gesellschaft hatte 2005 erstmals eine Konferenz in Brüssel organisiert, bei der wir Gelegenheit hatten, die Problematik der seltenen Erkrankungen am Beispiel von MPS professionell darzulegen. 30 Wissenschaftler und die MPS-Präsidentinnen von England (Christine Lavery) und Österreich (Michaela Weigl) waren damals dabei. Das wissenschaftliche Programm wurde von Prof. Eduard Paschke aus Graz zusammengestellt, wir MPS-Gesellschaften berichteten über unsere Arbeit. Fazit war, dass wir es mit dieser Veranstaltung geschafft hatten, dass der Begriff „Seltene Erkrankungen“ erstmals im 7. Rahmenprogramm der EU aufgenommen wurde und somit die Möglichkeit geschaffen war, Projekte, die seltene Erkrankungen betrafen, bei der EU zur Förderung einzureichen - ein Meilenstein in der Geschichte der seltenen Erkrankungen!*

# ACHTUNG - SPENDENBEGÜNSTIGUNG



Die Gesellschaft für MukoPolySaccharidosen ist seit 11. Dezember 2009 vom Finanzamt 1/23 in der Liste der begünstigten Spendenempfänger (Reg.Nr. FA1/23 SO 1461) eingetragen. Somit ist **jede Spende an die MPS-Gesellschaft** gemäß Spendenbegünstigungsbescheid § 4a Z. 3 und 4 EStG **steuerlich absetzbar!**

Jede Spende kann als Betriebsausgabe oder als Sonderausgabe geltend gemacht werden. Der Bescheid gilt also sowohl für private Spenden, als auch für Unternehmensspenden. Unternehmen können nicht nur Geldspenden, sondern auch Sachspenden mit steuerlicher Widmung zuwenden.

So setzen Sie Ihre Spende steuerlich ab:

## 1) Privatpersonen

- » Sie spenden wie gewohnt an die MPS-Gesellschaft.
- » Achten Sie darauf, dass auf Ihrem Zahlungsbeleg (z.B. Erlagschein, Abbuchungsauftrag, Kontoauszug...) der Vereinsname, Ihr Absender (anonyme Spenden werden nicht berücksichtigt) und der Spendenbetrag angeführt sind.
- » Führen Sie die Gesamtsumme Ihrer Spenden in Ihrer Arbeitnehmerveranlagung bzw. in Ihrer Einkommenssteuererklärung an.
- » Auf Verlangen des Finanzamtes müssen die Spenden nachgewiesen werden. Deswegen bewahren Sie die Zahlungsbelege unbedingt auf. (Aufbewahrungsfrist 7 Jahre).
- » Sie können Ihre gesamten Jahresspenden bis zu einer Höhe von 10% Ihrer Vorjahreseinkünfte als Sonderausgaben beim Finanzamt geltend machen.
- » Je nach Höhe Ihres Einkommens erhalten Sie dann einen Teil der im vergangenen Jahr bezahlten Einkommens- bzw. Lohnsteuer (bis zu 50% der Spendensumme) vom Finanzamt zurückerstattet.
- » Gerne erhalten Sie von uns auf Wunsch eine Bestätigung über alle Spenden des vorangegangenen Jahres als Beleg für das Finanzamt.
- » Ihre gesamten Jahresspenden können Sie bis zu einer Höhe von 10 % Ihrer Vorjahreseinkünfte als Sonderausgaben beim Finanzamt geltend machen.

## 2) Firmen

- » Sie können maximal 10 % des Vorjahresgewinns als Betriebsausgabe absetzen.
- » Auch hier gilt, dass Spenden auf Verlangen des Finanzamtes mit Belegen nachgewiesen werden müssen. Für Warenspenden kann ein Lieferschein als Nachweis dienen.

Mehr Info unter: [www.mpps-austria.at](http://www.mpps-austria.at)

Helpen Sie Kindern mit MPS! Bitte. Ihre Spende zählt!

# ACHTUNG - SPENDENBEGÜNSTIGUNG

## Spendenspiegel 2010

Spendeneinnahmen 2010	€ 236.036,39
Erbschaftserlöse	€ 0,00
Zinserträge des Spendenkontos	€ 184,96
<b>Spendenfonds 2010</b>	<b>€ 236.221,35</b>

<b>Spendenverwendung 2010</b>	<b>€ 149.950,96</b>
für Forschung	€ 10.000,00
für Konferenzen/Therapien/Unterstützung	€ 39.784,09
für Beratung und Informationstätigkeit (betroffene Familien etc.)	€ 96.366,89
Verwaltungsaufwand	€ 3.799,98
Rücklage für zweckgewidmete Projekte, Forschungen uä.	€ 86.270,39

### Grundsätzliches:

*Über sämtliche Spendeneinnahmen und deren Verwendung führen wir genauestens Buch. Unsere Eingaben-Ausgaben-Rechnung sowie die gesamte Buchhaltung und die zweckgerichtete Verwendung von Spendengeldern wird vom Rechnungsprüfer kontrolliert. Zudem wurde der Jahresbericht von einem unabhängigen Wirtschaftsprüfer ab dem Jahr 2006 für die Erlangung eines Spendenbegünstigungsbescheides zur Aufnahme auf die Spendenliste des BMF ab dem Jahr 2008 bis laufend geprüft.*

*Unsere Einrichtung verwendet die Spenden entsprechend der Zweckwidmung der/des Spenders, bei freier Zweckwidmung fließt der Betrag in eines unserer laufenden Spendenprojekte.*

*Verantwortlich für Spendenverwendung, Spendenwerbung sowie für den Datenschutz ist die Vorsitzende, Frau Michaela Weigl, gemeinsam mit den anderen Mitgliedern des Vereinsvorstands.*

#### Vorstandsmitglieder:

*Michaela Weigl (Vorsitzende), DI Martin Weigl (stellvertretender Vorsitzender), Gottfried Feldbacher (Kassier), Barbara Auernig (Stellvertretende Kassierin), Mag. Carina Polly (Schriftführerin), Michael Polly (stellvertretender Schriftführer)*

## MukoPolySaccharidosen - MPS - Was ist das?

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 solche 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.