



TÄTIGKEITSBERICHT

2011



Gesellschaft für MukoPolySaccharidosen und ähnliche Erkrankungen

A - 4075 Finkham 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 2011 - Zusammenfassung

Teilnahmen an:

- MPS-Tagungen, z.B. MPS-Konferenz Deutschland und Ungarn
- Kongressen, z.B. Expertenmeeting BioMarin Dresden, Tagung Shire Berlin, Stoffwechselsymposium Graz, Kongress für seltene Erkrankungen
- BKMF-Treffen Österreich
- Besichtigung der Firma Shire in Boston
- Expertengruppentreffen für seltene Erkrankungen
- Marsch für seltene Erkrankungen
- allen Benefizveranstaltungen für MPS
- Treffen internationales MPS-Netzwerk
- Treffen mit Proponenten von Pro Rare Austria

Besonderes:

- **Auszeichnung mit dem Spendengütesiegel**
- **Mitarbeit in der Expertengruppe für seltene Erkrankungen**
- **Mitgründung der Pro Rare Austria (Allianz für seltene Erkrankungen)**
- **Unterstützung eines Forschungsprojekts an der MedUni Wien**
- Anschaffung eines Vereinsfahrzeuges mit Werbebotschaft
- Erweiterung der MPS-Beratungsstelle

Vorträge/ Benefiz:

- Kurzvorträge bei Spendenübernahmen und Benefizveranstaltungen in ganz Österreich
- Vereinsvorstellung bei Serviceclubs

Organisation und Durchführung:

- Aktionen zum **internationalen MPS-Tag**
- Vorstandstreffen
- Generalversammlung
- **MPS-Sommertagung** in Hipping in OÖ.
- **MPS-Therapiewoche** in Hipping in OÖ.
- Fertigstellung des neuen **MPS-Filmes**
- **MPS-Laufteams** für den 12-Stunden-Benefizlauf
- Therapieaufenthalte für MPS-Familien
- Hotelsuche für Veranstaltungen
- **Planung einer Infokampagne für HNO-Ärzte**

Öffentlichkeitsarbeit / Medien:

- **Marsch der Seltene Erkrankungen in Wien**
- **Straßenkampagne** am internationalen MPS-Tag
- TV-Spot neuerlich auf Sendung im August
- Verfassen diverser Pressemeldungen
- Spendenmailings
- Infolyer
- MPS-Werbeartikel

Betreuung von MPS-Familien:

- Telefonische Betreuung bzw. Besuche
- Internationale MPS-Hilfe
- Bearbeitung der eingegangenen Unterstützungsanträge
- Recherchieren von Unterstützungsmöglichkeiten für Betroffene in besonderen Lebenslagen
- Einschleusen einer Patientin in eine klinische Studie

Publikationen:

- **MPS-Film**
- TV-Spot im August auf ORF 2
- **MPS-Falter Ausgabe 2011**
- Infoblatt zur Diagnosestellung von MPS
- Pressemappe
- Spendenmailings und Dankbriefe
- Aktualisierung der Homepage
- Foto-DVDs unserer Veranstaltungen
- Präsentationen für Messen, Vorträge und Spender

Sitzungen:

- Gesellschaft für MukoPolySaccharidosen und ähnliche Erkrankungen
- Forschungsgesellschaft für MPS und ähnliche Erkrankungen
- OÖ Gesellschaft für MukoPolySaccharidosen (Auflösung)
- Pro Rare Austria (Gründungssitzung)
- Treffen mit Ärzten, Wissenschaftlern, Pharmafirmen und Serviceclubs

Sonstiges:

- Spendenlotterie - Lotterierausschuss
- Ausschreibung, Bewerbung, Verkauf von Weihnachtsbillets
- Gemeinsame Forschungsprojekte mit anderen Länder (Netzwerk)
- Begleitung von Maturaprojekten und Projektarbeiten
- Entwurf von Billets und Kalendern

Gemeinsam mit den von MukoPolySaccharidosen (MPS) betroffenen Menschen blicke ich mit großer Dankbarkeit auf das Jahr 2011 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 - nur Dank unserer Spender konnte es gelingen, 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

UNSER NEUER FILM

Dreharbeiten:

Therapiewoche in Hochfügen
Thermenklinikum Mödling
Filmstudio Bachkönig

Kamera:
Mario Hengster



Schnitt:
Eveline Schütz
Iga Mazak



Dauer:
13 Minuten

Unser MPS-Film war längst in die Jahre gekommen, über 15 Jahre hatte er auf dem Buckel, und so war es kein Wunder, dass er etwas veraltet war. Einerseits gab es ja glücklicherweise viele Neuentwicklungen in Richtung Therapie und somit existieren heute für einige MPS-Formen schon Therapiemöglichkeiten, die zwar keine Heilung, aber doch eine wesentlich bessere Lebensqualität ermöglichen - das wollten wir im neuen Film natürlich erwähnen. Ebenso völlig veraltet war er von seiner Machart her, sowohl von technischer Seite, als auch von der Botschaft, welche dem Zuseher vermittelt wurde. Und was uns besonders störte: Fast alle Patienten, die im Film gezeigt wurden, sind längst tot. Das ist zwar das Schicksal von uns MPS-Familien, aber es tut halt immer wieder weh... Daraus entstand für uns der Wunsch, einen neuen Film zu produzieren - eine echte Herausforderung!

Wir wollten jetzt einen Film machen, in dem die Krankheit in ihrem breiten Spektrum zwar erklärt wird, wo aber auch der Hoffnungsträger Enzyersatztherapie vorkommen, und vor allen Dingen die Aktivitäten unseres Selbsthilfevereins am Beispiel Therapiewoche gezeigt werden sollten. Damit wollten wir vermitteln, dass ein Leben mit MPS zwar sehr schwer ist, aber doch bewältigt werden kann. Die Krankheit ist grausam, und das ist noch sehr freundlich ausgedrückt. Wolfgang Böck bezeichnet sie im Film als „hinterfotzig“, was mir immer wieder ein Lächeln entlockt, aber es stimmt. Man weiß nämlich nie was einen erwartet und kaum glaubt man mal, man hätte alles im Griff, kommt die nächste böse Überraschung in Form von notwendigen Operationen, epileptischen Anfällen, unerklärbaren Schmerzattacken oder massiven Rückschritten. Trotz allem wollten wir das positive Miteinander in der großen MPS-Familie darstellen, weil wir genau das sind: Eine große Familie, die mit gleichen oder sehr ähnlichen Problemen kämpft. Menschen, die sich gegenseitig helfen, die miteinander lachen, miteinander weinen, sich gegenseitig ermuntern und gegenseitig trösten.

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 werden Elemente aus unserem Therapieprogramm, Szenen aus der Kinderbetreuung, dem Geschwisterkinderpro-

GESELLSCHAFT FÜR
MUKOPOLYSACCHARIDOSEN
UND ÄHNLICHE ERKRANKUNGEN

LEBEN
neuer Film
MIT MPS



WWW.MPS-AUSTRIA.AT

SPENDENKONTO 17.00.5000 BLZ 18600

gramm und dem Elternprogramm. So versuchten wir zu vermitteln, wie die Krankheit in ihren einzelnen Phasen abläuft, wie man mit ihr umgehen kann, aber auch wie die MPS-Gesellschaft dabei helfen kann.

Im Thermenklinikum Mödling drehten wir die Szenen über die Enzyersatztherapie. 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, ja, dass wir eigentlich total auf Hilfe von Menschen, denen unser Schicksal nicht egal ist, angewiesen sind (besonders im finanziellen Bereich!), damit wir all unsere Projekte zum Wohl der MPS-Kinder und deren Familien verwirklichen können.

Was wir vor allem schaffen wollten, war den Spagat zwischen dem Schrecken der Krankheit und der Möglichkeit trotzdem helfen zu können, zu überwinden. Zu zeigen, dass es zwar schrecklich ist, dass aber auf jeden Fall geholfen werden kann!

„Leben mit MPS“ wurde 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, gemacht. Unseren Spendern möchten wir damit zeigen, dass ihr Geld bei uns gut angelegt ist und wir damit sinnvolle Projekte durchführen - wie z.B. die Organisation unserer Veranstaltungen (Therapiewoche etc.), welche für viele Betroffene gleichzeitig eine große Bereicherung und Hilfe darstellen.

Es ist uns gelungen, geeignete Partner (Filmstudio Bachkönig, Kameramann, Regie) zu finden, die zum Selbstkostenpreis für uns arbeiteten. Nur so war dieses tolle Projekt überhaupt denkbar und finanziell leistbar. Dafür auch an dieser Stelle nochmals herzlichen Dank!

Das Ergebnis kann sich sehen lassen!

(Bestellung im MPS-Büro möglich).

Michaela Weigl

**EIN GROSSES DANKESCHÖN
AN DIE TEILNEHMER DER THERAPIEWOCHE 2010,
AN SUSANNE KIRCHER, ERWIN HAUSER UND
WOLFGANG BÖCK FÜR DIE MITWIRKUNG!**



KAMMER DER
WIRTSCHAFTSTREUHÄNDER

URKUNDE

Die Holzinger & Partner Wirtschaftsprüfung und Unternehmensberatung GmbH
in 4070 Eferding hat die Bestätigung erteilt, dass die
Non Profit Organisation

„Gesellschaft für MukoPolySaccharidosen und ähnliche Erkrankungen“

die Voraussetzungen für die Erlangung des Spendengütesiegels erfüllt.

Die NPO „Gesellschaft für MukoPolySaccharidosen und ähnliche Erkrankungen“ ist daher berechtigt, gemäß Kooperationsvertrag über die Vergabe eines Spendengütesiegels für spendensammelnde Non Profit Organisationen (NPOs) vom 17.12.2004, abgeschlossen zwischen der Kammer der Wirtschaftstreuhänder (KWT) und den darin genannten NPO-Dachverbänden, das Österreichische Spendengütesiegel in der unten dargestellten grafischen Gestaltung unter den Bedingungen dieses Vertrages in der jeweils geltenden Fassung zu führen.

Registriernummer: 05841

Erstverleihung: 29.08.2011

Gültigkeit:

Solange die NPO in der Liste der berechtigten Non-Profit-Organisationen, geführt von der KWT, enthalten ist (www.osgs.at).



Mag. Klaus Hübner
(Präsident)

Dr. Gerald Klement
(Kammerdirektor)

29. August 2011

Marsch der Seltenen Erkrankungen - 26. 2.

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 war es wiederum, 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. 5.

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.

2011 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, Glückwunschkilletts, Maremaldeaufkleber) Geschenke verteilen - 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 nach wie vor, die Anzahl der Standpunkte in der Zukunft zu erweitern, was jedoch freiwillige ehrenamtliche Mitarbeiter erfordert, die wir leider immer noch suchen.



MPS-TAG



MARSCH DER SE

MPS-SOMMER-



11. - 14. August 2011 - Sommertagung in Hipping bei St. Georgen am Attersee

Diesmal blieben wir fast mitten in Österreich: Ganz in der Nähe des Attersees, auf dem wir am Samstagnachmittag - nach getaner Arbeit, also mit 15 Vorträgen zum Verdauen im Kopf - eine wunderschöne gemeinsame Schifffahrt machten. Zuerst fuhren wir mit der Stern+Haferl-Bahn zum See, was auch schon ein sehr schönes Erlebnis für alle war - doch am Schiff kam niemand mehr aus dem Staunen heraus, die Atterseelandschaft mit all den Bergen ist einfach herrlich!

Unser Hotel (Lohninger-Schober) war ein schönes, gepflegtes und weitläufiges Haus mit viel Platz. Einen der zwei großen Seminarräume richteten wir als Kinderzimmer ein und so hatten unsere Kinder viel Raum zum Spielen und Toben. Dank des super Wetters konnten sie aber auch den Spielplatz und die große Wiese hinter dem Haus nutzen. Für die Größeren hatten wir uns ein besonderes Highlight ausgedacht: Wir schickten sie in den Hochseilgarten, wo sie eine Menge Mut beweisen mussten und so richtig Spaß hatten! Fotos siehe Seite 14.

Kinderbetreuung gab es bei der Tagung während der Vortragszeiten und des Abendprogramms - so waren die Eltern immer frei, um an allen Programmpunkten teilzunehmen, ohne sich auch nur eine Sekunde lang Sorgen um ihre Kinder machen zu müssen. Heuer schafften wir es erstmals, alle Kinderbetreuer selbst, aus den eigenen Reihen, zu stellen und direkt bei uns im Hotel unterzubringen, was organisatorisch eine schöne Erleichterung war. Mein ganz besonderer Dank gilt diesen fleißigen HelferInnen. Ohne sie wäre vieles gar nicht möglich! (siehe auch Artikel Seite 39)

Unser Vortragsprogramm war auch dieses Jahr (schon wieder!) eines der besten das wir je hatten - das darf ich aufgrund vieler Rückmeldungen von den teilnehmenden Familien und ÄrztInnen mit Stolz behaupten.



UNSERE ÄRZTERIEGE 2011

TAGUNG 2011



Wir konnten sowohl praktische, als auch wissenschaftliche Themen abdecken und hörten z.B. Vorträge über notwendige Jahreskontrollen (klinische Untersuchungen), Karpaltunnelsyndrom, Probleme am CCÜ, laufende klinische Studien, Chaperones, Transitionsprozess, Arzneimittelzulassungsprozess, Ohr und Hörgeräteversorgung, Neugeborenencreening, genetische Beratung aus der Sicht des klinischen Genetikers, Umgang mit Ärzten, aber auch Lebensberichte von betroffenen Patienten. Einige der Vorträge habe ich auf den folgenden Seiten detailliert wiedergegeben. Ein ganz großes Dankeschön an unsere Ärzteschaft für diese tollen Beiträge!

Für uns war es übrigens eine riesen Freude, dass so viel Ärzte unserer Einladung nach Hipping gefolgt sind und sich dort aktiv an der Konferenz beteiligt haben. Aufgrund der großen Anzahl an anwesenden Ärzten, hatte ich erstmals ein sog. „Expertenmeeting“ aufs Programm gesetzt, sodass die Ärzte diese Gelegenheit auch für einen regen Erfahrungsaustausch untereinander nutzen konnten, was auch sehr begrüßt wurde. Insofern sei mir auch ein kritischer Kommentar gegenüber unseren betroffenen Familien erlaubt: Es ist absolut wünschenswert, dass so viele Familien wie nur möglich, die Tagung gemeinsam mit ihren MPS-Kindern besuchen! Die Ärzte lernen sehr viel, wenn sie unsere Kinder sehen, und es ist ein großer Unterschied für sie, die Kinder auch mal in einer neutralen Umgebung im „normalen“ Leben wahrzunehmen - das ist kein Vergleich zu den üblichen Arztbesuchen. Wir hatten heuer um ein Drittel mehr Patienten bei der Therapiewoche als bei der Konferenz - es sollte eher umgekehrt sein... im Endeffekt zu unserem eigenen Besten!

Aber wer nun denkt, das wäre alles gewesen, der irrt sich! Die Abende wurden natürlich auch noch genützt: Am Freitagabend genossen wir unser eigenes Konzert! Das war „voll der Hammer!“ Die Gruppe Austroklang stellte sich kostenlos für uns zur Verfügung und bescherte uns einen Abend der Superlative. Welche MPS-Familie kann denn schon mal in ein echtes Konzert gehen? Es war einfach ein Genuss und ein wahres Geschenk für uns alle!

Der Samstagabend, unser „Bunter Abend“, begann mit einem Festvortrag von Till Voigtländer zum Thema „Österreich auf dem Weg zum nationalen Aktionsplan“ (Siehe auch Seite 16). Das Thema ist sehr interessant (nicht nur für MPS, sondern für alle seltenen Erkrankungen!), deshalb gab es viel zu sagen. Es dauerte ein Weilchen, bis die Familien danach wieder in Schwung kamen, aber dann wurde musiziert, gesungen, versteigert, erzählt und gelacht - bis wir die Babysitter ablösen mussten.

Mit den Warenspenden, die wir von vielen Firmen erhalten hatten, konnten wir eine tolle Tombola mit über 300 Preisen ausrichten und vielen Freude bereiten - ein großes DANKE an alle Spender!



Michaela Weigl



MPS-SOMMER-



HOCHSEILGARTEN

TAGUNG 2011



MPS-Therapiewoche 2011

Termin: 14 .bis 21. August 2011

Ort: Hotel Lohninger-Schober in Hipping bei St. Georgen im Attergau

Die Therapiewoche, welche wir einmal jährlich in den Sommerferien abhalten, wurde für MPS-Patienten und deren Familien angeboten. Wir konnten über 100 Teilnehmer begrüßen!

Der Ablauf der Woche war so, dass vormittags alle Patienten Physiotherapieeinheiten erhielten, wahlweise im Wasser oder auf der Matte.

Wir arbeiteten mit zwei Therapeutinnen, die seit vielen Jahren für diese sehr spezielle Anforderung geschult sind, denn nur so können wir auch 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. Unsere Eltern sollen in der Lage sein, ihre eigenen Kinder auch während des Jahres selbstständig mit einfachen therapeutischen Übungen unterstützen bzw. die notwendige Info ihren jeweiligen Therapeuten zu Hause weitergeben zu können.

Zusätzlich zu diesem Therapieprogramm hatten wir noch zwei ebenso speziell geschulte medizinische Masseurinnen und eine Cranio-Sacral-Therapeutin mit, um den Patienten mit verschiedenen Formen Abhilfe bei Blockaden und Schmerzen zu schaffen.

Alle Teilnehmer hatten somit die Gelegenheit verschiedene Massagetechniken auszuprobieren (klassische Massage, Fußreflexzonenmassage, Lymphdrainage, Cranio-Sacral-Therapie).

Ein Hundetherapeut mit zwei Therapiehunden und ein Musiktherapeut rundeten das Trainingsprogramm für die Patienten ab. Musiktherapie war zum ersten Mal am Programm, wurde aber so gut angenommen, dass wir es ab sofort ins Fixprogramm aufnehmen möchten.

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

Für die gesunden Geschwisterkinder konnten wir in diesem Jahr neben der beliebten Kinderbetreuung mit viel Spiel, Spaß und Bastelarbeiten auch einen Tenniskurs anbieten.

Am Nachmittag standen gemeinsame Ausflüge (St. Wolfgang und Schafberg, Sommerrodeln, Käserei) auf dem Programm, wo die Familien gemeinsam mit ihren Kindern Nicht-Alltägliches erleben konnten, wovon sie noch lange zehren werden.





Therapieprogramm

- 7 verschiedene Therapieangebote
- zusätzlich Outdoor-Programm (Nordic Walking)
- täglich ca. 60 Einheiten
- 2 - 4 Einheiten pro Patient pro Tag
- 2 - 3 Einheiten für Begleitpersonen pro Woche
- Gruppentherapie für Begleitpersonen (Wassergymnastik, Rückenschule)
- Workshops

Ausflugsprogramm

Gesprächsangebote

Erfahrungsaustausch



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 ein paar Fotoimpressionen von den Therapieeinheiten ein großes DANKE sagen.

Kinderprogramm:
Siehe Seite 39

Therapeuten:

- Ulli Kaser
- Harald Meindl
- Bernhard Piller
- Ingrid Stadlmayr
- Wolfgang Weichselbaumer
- Christine Wurlitzer
- Tina Zimmerberger

Sponsoren:

- BG Gerasdorf
- Roman Griehsler
- Gerhard Gruber
- Marie Luise Heinz
- HAK Korneuburg
- Honky Tonk Linedancer
- LC Hinterbrühl
- NÖGUS



- Österr. Integrationsfonds
- Pfarre St. Erhart, Wien
- Soroptimistinnen Linz
- Vienna Globetrampers
- Wolfgang Weinhofer
- ...und viele Spender**

Organisation:

- Michaela Weigl
- Christine Hauseder

DANKE





ROCHE 2011



HIPPING IM ATTERGAU



Unser Forschungsprojekt an der MedUniWien



Zwischenbericht und Antrag auf Verlängerung

ENTWICKLUNG EINER HOCHDURCHSATZ METHODE ZUR DETEKTION VON MUKOPOLYSACCHARIDOSE IM NEUGEBORENEN-SCREENING

Einführung und Weiterentwicklung der Turboflow Technologie zur vereinfachten Multiplexanalyse von Trockenblutkarten inklusiver genetischer Konfirmation für die Untersuchung von Neugeborenen und Hoch-Risikopopulationen

Ass. Prof. Dipl.-Ing DDr. David C. Kasper
(Principal Investigator)
Österreichisches Neugeborenen-Screening
Forschungsgruppe: Pädiatrische Biochemie und Analytik

Medizinische Universität Wien
Univ. Klinik für Kinder-und Jugendheilkunde
Vorstand: Univ. Prof. Dr. Arnold Pollak

In diesem Abschnitt werden die Entwicklungen des ersten Projektjahres zusammengestellt. Das Ziel dieser Studie ist und war es geeignete Methoden für die Diagnostik von MPS aus der Trockenblutkarte zu entwickeln. Bis dato konnten wir zeigen, dass neue Methode wie die TurboFlow Technologie (Kapitel 1.2) das Potential haben, lysosomale Enzymaktivitäten zu messen. Das Screening für LSDs sowohl für Neugeborene als auch Hochrisikogruppen ist nach wie vor eine technologische Herausforderung. Durch das Screenen entstehen hohe Kosten für Reagenzien und Verbrauchsmaterial, und Investitionen für Pippetierroboter und Massenspektrometrie sind erforderlich. Weiters erfordert es auch einen hohen Personalaufwand, und das Arbeiten mit teils toxischen Substanzen. Folgende Forschungsarbeiten konnten im ersten Projektjahr erbracht werden:

A) **Mukopolysaccharidose Typ I.** Durch die Einführung der Turboflow Technologie konnte zum ersten Mal eine vereinfachte LSD Screeningmethode etabliert werden. Die Vorversuche (Kasper et al 2010) und die Pilotstudien zur Evaluierung dieser Methode (Metz et al 2011) haben ganz deutlich die Vorteile dieser Methode gezeigt. Die Arbeitshypothese hat sich bestätigt, dass sich diese Methode auch für das Screenen von Mukopolysaccharidosen verwenden bzw. erweitern lässt. Die Evaluierung dieser Methode, die auch nun die Diagnostik für MPS I einschließt konnte, in dem Top-Journal Clinical Chemistry (Top 1 Klinische Chemie) erfolgreich publiziert werden (Anlage 1). Durch die erfolgreiche methodische Etablierung und Bereitstellung der Instrumente durch die Fa. Thermo Fisher konnten wir zeigen, dass der methodische Ansatz einwandfrei funktioniert. Der Grundstein für die weiter Entwicklung neuer diagnostischer Assays für weiterer MPSn wurde gelegt.

B) **Verkürzung der Analysendauer.** Als nächstes wurde mit der Entwicklung eines „short-incubation“ Protokolls begonnen. Dieses wurde erfolgreich getestet (Kapitel 2.1) und klinisch evaluiert. Dadurch konnte nun erstmals weltweit gezeigt werden, dass durch methodische Verbesserung die Zeit vom Probeneingang bis zum ersten Analyseergebnis von ca. 24 Stunden auf 4 Stunden deutlich reduziert werden konnte. Dieser methodische Ansatz ist von Bedeutung da nun bei einem Patienten mit Verdacht auf MPS I innerhalb von wenigen Stunden ein Ergebnis vorliegen kann. Ein Manuskript zur Publikation wird derzeit vorbereitet und wird bis Ende Februar 2012 submitted.

C) **Vereinfachung des Puffersystems für die Inkubation.** Derzeit wird in Zusammenarbeit mit der Universität Washington an neuen Puffersystemen geforscht (Kapitel 2.3). Das Ziel ist es ein einheitliches Puffersystem für alle LSDs zu entwickeln. Derzeit wird für jedes einzelne Substrat ein eigener Puffer benötigt. Ein neues Protokoll verspricht dabei Abhilfe, und

ermöglicht das Inkubieren von derzeit sechs LSDs mit einem Puffer der auch die isotopenmarkierten internen Standards zur Quantifizierung der Enzymaktivität beinhaltet. Erste vielversprechende Resultate liegen vor, und die Evaluierung wird bis Sommer 2012 abgeschlossen sein. Hierzu ist auch das Verfassen eines Manuskriptes geplant.

D) Synthese von MPS II Substrat. Als erstes wurde mit der eigenen Synthese für das MPS II Substrat begonnen (Kapitel 2.4), da weltweit keines von den Entwicklern aufgrund der geringen Stabilität produziert worden war. Somit wurde eine Kooperation mit der TU Wien begonnen, um ein eigenes stabileres Substrat zu entwickeln. Dabei stellte sich die Synthetisierung als äußerst schwierig heraus. Ein neuer Syntheseschritt für Schutzgruppen musste etabliert werden. Derzeit wird an der ersten Charge gearbeitet und soll der Arbeitsgruppe Ende des 1.Quartals zur Verfügung stellen. Es ist geplant die *de novo* Synthese weiter durch eine Diplomarbeit an der TU Wien zu verfeinern, und das Protokoll zu publizieren. Parallel konnte an der Universität Washington eine weitere Charge von MPS II produziert werden, und bis Ende Februar der Forschungsgruppe für Versuchsreihen zur Verfügung stehen.

E) Entwicklung eines Screeningassays für MPS IVA und MPS VI. Vielversprechend sehen die ersten Ergebnisse für die Analyse von MPS IVA und VI aus. Ein stabiles Substrat wurde von der Universität Washington synthetisiert und konnte nun das erste Mal auf dem TurboFlow System getestet werden (Kapitel 2.4). Derzeit wird an der Entwicklung eines verbesserten Puffersystems für MPS II, IVA und VI gearbeitet. Dieses soll die gleichzeitige Inkubation dieser drei MPSn ermöglichen. Dadurch kann eine vereinfachte Diagnostik angeboten werden, die gleichzeitig mehrere LSDs beinhaltet, um eine schnelle Abklärung zu ermöglichen.

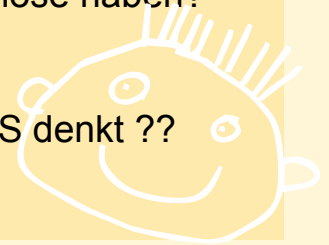
F) Genetische Konfirmationsdiagnostik. Zusätzlich ist ein weiteres Ziel die Entwicklung eines Schnelltests für die genetische Konfirmationsdiagnostik von MPS aus der Trockenblutkarte. Derzeit muss dazu noch zusätzlich Blut abgenommen werden. Mit neuen Technologien und Protokollen kann die Genetik direkt aus der Karte bestimmt werden. Dadurch ist keine weitere Blutabnahme mehr erforderlich. Wie in Kapitel 2.5. beschrieben wurde für MPS I die neue Methode bereits angewandt, and den weiteren MPSn werden derzeit die Primer und die PCR-Laufbedingungen optimiert.

Und was würden SIE diagnostizieren?

Wussten Sie, dass

- 🏠 etwa die Hälfte der Kinder mit MPS I oder MPS II operiert werden noch bevor sie die Diagnose MPS haben?
- 🏠 diese Kinder durchschnittlich 3 chirurgische Eingriffe vor der Diagnose haben?
- 🏠 diese Eingriffe im Alter von rund 2,6 Jahren stattfinden?
- 🏠 dass die häufigsten Eingriffe im HNO-Bereich notwendig sind?
- 🏠 dass alle diese Kinder zu mehreren Ärzten gehen bis einer an MPS denkt ??

Und wussten Sie, dass MPS I und MPS II therapierbar sind?



Woran würden Sie denken, wenn Sie ein Kind sehen, das

- 👉 grobe Gesichtszüge
- 👉 einen großen Kopf
- 👉 einen kurzen Hals
- 👉 ständig Infekte (Mittelohr, Atemwege)
- 👉 einen Nabel- oder Leistenbruch hat
- 👉 das in der Gelenkbeweglichkeit eingeschränkt ist
- 👉 nicht mehr richtig wächst
- 👉 und vielleicht schlecht hört?

MukoPolySaccharidosen (kurz MPS) sind komplexe, langsam fortschreitende und vererbare Stoffwechselkrankheiten - ausgelöst durch einen Gendefekt, der zu Störungen der Funktion der Enzyme beim Abbau der MukoPolySaccharide im Körper führt. Diese sammeln sich in den Zellen an und zerstören sie.

Bei der Geburt wirken die Kinder zwar völlig gesund, bleiben jedoch bald in ihrer körperlichen und/oder geistigen Entwicklung zurück und entwickeln schwere Behinderungen.

Die Formen der MPS sind sehr unterschiedlich. Die Krankheiten können zu Knochenveränderungen, zur Funktionseinschränkung von inneren Organen wie Herz, Leber und Milz und zu Störungen der Gehirnfunktion führen. Manche Patienten werden blind, viele sind schwerhörig. Fast alle sind kleinwüchsig.

Die durchschnittliche Lebenserwartung eines MPS-Kindes beträgt 15 Jahre. Ohne Therapie.



Kontakt MPS-Gesellschaft:
A - 4075 Finklham 90, +43-7249-47798,
office@mps-austria.at

www.mps-austria.at

Foto: MPS I

INFOKAMPAGNE
KINDERÄRZTE



Dachverband für seltene Erkrankungen gegründet

Wien, 5.12.2011 – Am 3. Dezember war es endlich soweit: Im Rahmen der diesjährigen Konferenz für seltene Erkrankungen wurde mit dem Verein Pro Rare Austria nun auch in Österreich eine Allianz gegründet. Hauptziel: Verbesserung der Rechte und Lebensbedingungen von Menschen mit seltenen Erkrankungen.

Was sind eigentlich seltene Erkrankungen? Klar, sie zeichnen sich dadurch aus, dass nur wenigen Menschen betroffen sind, genaugenommen nur 5 von 10.000. Allerdings werden im so genannten Orphanet mittlerweile 6.000 bis 8.000 offiziell anerkannte „Rare Diseases“ geführt. Auf die Bevölkerung von Österreich umgelegt, bedeutet das, dass etwas 400.000 Menschen in unserem Land von einer seltenen Erkrankung betroffen sind. Auch wenn diese Zahlen die Bezeichnung „selten“ relativieren, steht jeder einzelne, der unter einer spezifischen seltenen Erkrankung leidet, vor ähnlichen Herausforderungen: mangelndes Wissen und Bewusstsein, lange Diagnosewege, kaum Therapien, wenig Forschung, hoher Pflegeaufwand, oft enorme Folgekosten durch die Erkrankung. So wundert es kaum, wenn man in diesem Zusammenhang immer wieder von den Waisenkindern der Medizin spricht.

In Österreich existieren etwa 60 mehr oder wenig gut organisierte Selbsthilfegruppen und Patientenorganisationen, die sich mit großem Engagement – häufig bis zum persönlichen Burnout – um ihre Mitglieder kümmern. Einigermassen bekannte Vertreter sind hier Lungenhochdruck, Cystische Fibrose, Mukopolysaccharidosen oder Epidermolysis bullosa – alias Schmetterlingskinder. Viele andere Gruppen bleiben unter der Wahrnehmungsschwelle unter anderem auch deshalb, weil es nur eine Handvoll Betroffener in Österreich gibt.

Am vergangenen Wochenende wurde nun mit dem Verein *Pro Rare Austria, Allianz für seltene Erkrankungen* ein Dachverband gegründet, der sich der vielfältigen Herausforderungen annehmen und vor allem für eine Verbesserung der Patientenrechte und der Lebensbedingungen von Menschen mit seltenen Erkrankungen kämpfen wird. Die wesentlichen Ziele der Allianz sind

- Anerkennung definierter Seltenen Erkrankung;
- offiziellen Status für alle Patient_innen, die an seltenen Erkrankungen leiden und damit verbunden
 - österreichweite Befreiung von Gebühren, Behandlungs- und Medikamentenkosten, die in Zusammenhang mit der seltenen Erkrankung stehen,
 - freier Zugang zu medizinischen Untersuchungen – österreichweit und falls nicht entsprechend vorhanden, EU-weit,
 - freier Zugang zu medizinischen und anderen therapeutischen Behandlungen – österreichweit und falls nicht entsprechend vorhanden, EU-weit,
 - österreichweit einheitliche Sonderregelungen in Bezug auf die Pflege / Pflegeunterstützung / Kinderbetreuung.
- Verbesserung der medizinischen Versorgung durch Errichtung bzw. Auswahl von regionalen und/oder nationalen Referenzkliniken / Referenzzentren;
- Förderung der wissenschaftlicher Forschung mit dem Ziel der Therapieentwicklung;

Pressemitteilung

Aufgabe der Gründungsversammlung war es einerseits einen ersten Vorstand zu wählen. Folgende Personen wurden gewählt:

- Karin Modl (ÖSPID): Obfrau
- Dr. Rainer Riedl (DEBRA Austria): Obfrau-Stv.
- Jürgen Otzelberger (Angelman-Verein): Kassier
- Florian Barton (ÖGAST): Kassier-Stv.
- Michaela Weigl (MPS): Schriftführerin
- Ursula Novak (CF Austria): Schriftführerin-Stv.

- Wolfgang Rögner (Klinefelter-Syndrom) Rechnungsprüfer



Nun wartet eine Reihe von Aufgaben auf den frisch gebackenen Verein bzw. den Vorstand. Die nächsten Schritte sind:

- Möglichst viele Mitglieder zum Beitritt zu Pro Rare Austria animieren;
- Aufbau einer ersten Basisinfrastruktur: Bankkonto, Homepage, Email-Adressen für Vorstandsmitglieder, Facebook-Seite, Informationsfolder etc.;
- Vorbereitung und aktive Teilnahme am „Tag der seltenen Erkrankungen“, 29.2.2012, in Wien: geplant sind eine Pressekonferenz am 29.2. und ein Marsch der seltenen Erkrankungen am darauffolgenden Samstag, 3.3.2012;
- Förderer und Spender finden, um die nachhaltige Finanzierung einer Vereinsinfrastruktur (Vereinsbüro, Sekretariatskraft etc.) sicher zu stellen;
- Aktive Suche nach Personen für den Ehrenschatz des „Tag der seltenen Erkrankungen“ bzw. nach Kandidaten für eine Schirmherrschaft für die Allianz;
- Mitgliedschaften bei nationalen bei nationalen und internationalen Dachverbänden

Post AG / SPONSORING POST
70 Euting / GZ 06203951



MPS – FALTER

Miteinander Perspektiven Schaffen

www.mps-austria.at



PUBLIKATIONEN 2011

GESELLSCHAFT FÜR
MUKOPOLYSACCHARIDosen
UND ÄHNLICHE ERKRANKUNGEN



miteinander
perspektive
schaffen

AUFGABE 2011



**MIT VOLLDAMPF VORAUSS!
UND IMMER NOCH SIND
WÜNSCHE OFFEN ...**

Qualitätssiegel
Mehrfachgeprüft
Bundesministerium für
Gesundheit (BzG) 2011

**TAGE, DIE HELFEN,
DAS LEBEN VON MPS-
KINDERN ZU VERÄNDERN**

Qualitätssiegel
Mehrfachgeprüft
Bundesministerium für
Gesundheit (BzG) 2011

**EINE WOCHE ENTSPANNUNG,
TRAINING UND
LEBENSFREUDE FÜR JAKOB**

Qualitätssiegel
Mehrfachgeprüft
Bundesministerium für
Gesundheit (BzG) 2011

**AKTIVE HILFE
FÜR MPS-FAMILIEN**

Qualitätssiegel
Mehrfachgeprüft
Bundesministerium für
Gesundheit (BzG) 2011

**MIT IHRER HILFE:
SCHMERZFREI DURCH
CRANIO-SACRAL-THERAPIE**

Qualitätssiegel
Mehrfachgeprüft
Bundesministerium für
Gesundheit (BzG) 2011

**DIE KLEINE VIKI
BRAUCHT JETZT GANZ
DRINGEND IHRE HILFE!**

Qualitätssiegel
Mehrfachgeprüft
Bundesministerium für
Gesundheit (BzG) 2011

**Ein Wunder zur
WEIHNACHTSZEIT**

Qualitätssiegel
Mehrfachgeprüft
Bundesministerium für
Gesundheit (BzG) 2011



Spendenspiegel 2011

Spendeneinnahmen 2011	€ 288.060,43
Erbschaftserlöse	€ 0,00
Zinserträge des Spendenkontos	€ 3.828,01
Spendenfonds 2010	€ 291.888,44

Spendenverwendung 2011	€ 221.495,66
für Forschung	€ 25.512,50
für Konferenzen/Therapien/Unterstützung	€ 62.068,47
für Beratung und Informationstätigkeit (betroffene Familien etc.)	€ 133.914,69
Verwaltungsaufwand	€ 0,00
Dotierung Rücklage für zweckgewidmete Pro- jekte, Forschung uä.	€ 70.392,78

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.

Unser Verein 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), Michael Polly (Stellvertretender Kassier), Saskia Etienne (Schriftführerin), Martina Ebner (stellvertretende Schriftführerin)

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

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

ACHTUNG - SPENDENBEGÜNSTIGUNG