Österreichische Post AG / SPONSORING POST
BNPA 4070 Eferding / GZ 06Z036951

MPS – FALTER

Miteinander Perspektiven Schaffen

www.mps-austria.at

Gesellschaft für
Muko**P**oly**S**accharidosen
und ähnliche Erkrankungen

Dezember 2008

mps
miteinander
perspektiven
schaffen

Unsere ZIELE

Unterstützung von Betroffenen

Wir informieren und beraten MPS-Familien, stellen Kontakte mit Ärzten,Wissenschaftlern und Krankenhäusern her; wir organisieren Tagungen, Therapie- und Geschwisterkinder-wochen; wir geben Informationsmaterial heraus.

Förderung von Forschungs-projekten

Trotz zahlreich laufen-der wissenschaftlicher Projekte besteht immer noch großer Forschungsbedarf. Wir unterstützen sinnvolle Forschungsprojekte für die Entwicklung von Enzymersatztherapien.

Öffentlichkeits-arbeit

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

Gesellschaft für MukoPolySaccharidosen und ähnliche Erkrankungen

4075 Finklham 90
Email: office@mps-austria.at
Home: www.mps-austria.at

Vorstand

Vorsitzende:
Michaela Weigl
+43-7249-47795
+43-664-522 0 682
Fax +43-7249-47795
michaela.weigl@mps-austria.at

Stellvertretender Vorsitzender:
Dipl. Ing. Martin Weigl
+43-7249-47795
+43-664-13 27 7 27
Fax +43-7249-47795
martin.weigl@mps-austria.at

Kassier:
Gottfried Feldbacher
+43-664-30 18 157
gottfried.feldbacher@mps-austria.at

Stellvertretende Kassierin:
Barbara Auernig
+43-4785-605
barbara.auernig@mps-austria.at

Schriftführerin:
Carina Polly
+43-699-117 53 955
carina.polly@mps-austria.at

Stellvertretender Schriftführer:
Michael Polly
+43-676-517 4 697
michael.polly@mps-austria.at

Ärzte, Diagnosestellen und wissenschaftlicher Beirat

Diagnostik
Prof. Dr. Susanne Kircher
Institut für Medizin. Chemie Uni Wien
Währingerstraße 10
1090 Wien
+43-1-4277-60804
susanne.kircher@meduniwien.ac.at

Biochemische und Molekulargenetische Diagnostik
Prof. Dr. Eduard Paschke
Univ.-Kinderklinik Graz
Auenbruggerplatz 30
8036 Graz
+43-316-385-4035
eduard.paschke@meduni-graz.at

Univ. Kinderklinik Graz
Prof. Dr. Barbara Plecko
Abt. für angeborenen Stoffwechselerkrankungen
Auenbruggerplatz 30
8036 Graz
+43-316-385-82813
barbara.plecko@meduni-graz.at

Univ. Kinderklinik Wien
Prof. Dr. Olaf Bodamer FACMG
Stoffwechselabteilung
Währinger Gürtel 18-20
1090 Wien
+43-1-40400-3210
olaf.bodamer@meduniwien.ac.at

Internationaler MPS - Tag

15. Mai

Titelbild: Judith, MPS III

Impressum:

Herausgeber:

Gesellschaft für MukoPolySaccharidosen und ähnliche Erkrankungen

A - 4075 Finklham 90
Tel. +43-7249-47795
Fax +43-7249-47795
Email:office@mps-austria.at
Home: www.mps-austria.at

Redaktionsanschrift:

4075 Finklham 90

Redaktion, Satz, Grafik, Layout:

Michaela Weigl

Druck:
Druckerei Jentzsch & Co GmbH, Wien

Erscheinungsweise:

1 - 2 Auflagen pro Jahr

Auflage:

3000 Stück

Bankverbindung:

VKB Bank Wels
BLZ 18600
Konto: 17.057.969

Namentlich gekennzeichnete Artikel geben nicht unbedingt die Meinung der Redaktion wieder.
Für den Inhalt der Artikel zeichnen die jeweiligen Verfasser verantwortlich:

Redaktionsschluss
für die nächste Ausgabe
des „MPS-Falters“
ist der 30. 4. 2009

Liebe MPS-Familien, liebe MPS-Freunde!

Auch heuer konnte ich leider nur einmal unseren MPS-Falter herausgeben und selbst dieses Exemplar war zeitlich eine Herausforderung und nur mit eiserner Disziplin in vielen und langen Nachtschichten fertigzustellen. Es ist rundherum unglaublich viel zu tun für MPS und es fällt mir schwer, mir die Zeit für die Zeitung abzuzwacken, obwohl gerade diese Produktion zu meinen Lieblingsbeschäftigungen gehört und mir wirklich Spaß macht.
Es gab heuer mehrmals Anfragen, warum unser MPS-Falter denn so schön sei und vor allem auch, warum wir uns das als kleiner Verein leisten könnten etc? Falls diese Frage wieder auftaucht, möchte ich sie für alle Fälle gleich eingangs beantworten: Er ist so schön, weil ich ihn zur Gänze eigenhändig und mit viel Liebe gestalte, wir dafür also niemanden bezahlen müssen. Und er wird in Farbe gedruckt, weil wir einerseits Inserate schalten, um dies finanzieren zu können und andererseits von Sponsoren dafür unterstützt werden. Ich freu mich darüber und bin stolz darauf, dass wir unseren Lesern eine schöne Vereinszeitung präsentieren können.
Nun hoffe ich, dass der heurige MPS-Falter auch wieder interessant für Sie ist und Sie alle eine kurzweilige Zeit beim Schmökern haben! Schon heute wünsche ich Ihnen einen stressfreien und besinnlichen Advent und

Gesegnete Weihnachten

Michaela Weigl
Vorsitzende

Inhaltsverzeichnis

Vorwort	4
Todesanzeigen	6
Körperliche Beschwerden in der Zeit der Trauer	8
Buchvorstellung: Ente, Tod und Tulpe	9
Literaturempfehlung für Kinder zum Thema Tod	10
Tätigkeitsbericht 2008	13
Aktueller Stand der Therapie in Österreich	13
10. Internationales Symposium für MPS in Vancouver	14
Neugeborenenscreening – Lysosomale Speicherkrankheiten	16
Den Übergang zum Erwachsensein erleichtern	18
Vorschau auf das 11. Internationales Symposium für MPS in Australien	19
Laufende Forschungsprojekte und klinische Studien	20
Pfegegeld Gesetztesnovelle	25
Ein kleiner Reisebericht: Vancouver 2008	26
Internationales MPS-Netzwerk Treffen in Vancouver	27
Internationales MPS-Netzwerk Treffen in Northampton	29
Internationales Morquio-Expertenmeeting in Northampton	30
Therapiewoche 2008	36
Ein Tag mit Enzymersatztherapie	40
Palliativpflege – aus der Patientenperspektive	42
Druckweste „The Vest System“ von Hill-Rom	44
Georgias Geschichte - ein Mädchen mit MPS III	45
Power4Kids-Tour 08	46
Die REHACARE INTERNATIONAL 2008	48
Mit dem Hubschrauber übers Mölltal	50
„River Run for Ryan“	51
Morquio mit POWER	52
Leisten- und Nabelbruch - OP-Bericht	54
Kuraufenthalt auf der Insel Usedom	55
Meine Adoptivtochter Alena	56
15. Mai - Internationaler MPS-Tag	58
MPS - Austria sagt DANKE	62
Weihnachtsbilletts	63

Mit freundlicher Unterstützung durch Shire Human Genetic Therapies GmbH.

Liebe Mitglieder, liebe Freunde!

Dezember, das Jahr 2008 geht dem Ende zu. Eigentlich ging es viel zu schnell vorbei. Es hat sich viel getan, ich konnte vieles erledigen, aber es sind auch manche Dinge offen geblieben. So möchte ich nun ein wenig zurückblicken, aber auch ein wenig in die Zukunft schauen:

Leider haben wir auch heuer wieder Kinder verloren. Wir fühlen mit den Eltern von René und Andreas. Das sind immer die Momente, in denen ich mich völlig hilflos fühle, wo ich einfach nur traurig bin und mitweine. Das sind aber auch Momente, die mich wieder anspornen weiter zu machen, weiter zu kämpfen, einerseits zu versuchen, die Froschung voranzutreiben, andererseits zu versuchen, unseren MPS-Kindern beizustehen, ihnen kleine Freuden zu bereiten, für sie da zu sein. Wir müssen alle unsere Kinder eines Tages hergeben, der eine früher, der andere später. So schrecklich das auch ist, tröstet uns doch auch die Tatsache, dass etwas von unseren Kindern in uns zurückbleibt. Sie geben uns etwas, das mit Worten schwer zu beschreiben ist, etwas das man nur fühlen kann. Ein besonderes Gefühl, das in uns weiterlebt und uns Kraft gibt. Ich wünsche allen Eltern, dass sie diese Kraft entdecken.

Unsere Veranstaltungen für das heurige Jahr sind toll gelaufen; Therapiewoche, Geschwisterkinderwoche; Info-Wochenende für Patienten mit MPS IV; und zuletzt konnten wir noch alle MPS II-Familien nach Bad Ischl einladen. Dieses Treffen diente vor allem dazu, den Eltern einfache physiotherapeutische Kniffe beizubringen, um ihre Kinder auch selbst im Alltag ein bisschen zu bewegen, damit sie länger mobil bleiben.

Darüber hinaus gab es eine Anzahl von Benefizveranstaltungen, die ich besucht habe und für deren Zustandekommen ich den jeweiligen Veranstaltern sehr dankbar bin. Ich sehe darin zwei große Vorteile: auf der einen Seite bleibt Geld, mit dem wir unsere Arbeit für MPS finanzieren können, auf der anderen Seite - und das ist durchaus nicht weniger wichtig - steht die Öffentlichkeitsarbeit: MPS wird bekannt gemacht. Das ist sehr wertvoll, denn wer hilft schon jemandem, den er nicht kennt? Diese Gelegenheiten nutze ich immer dazu, von MPS zu erzählen, von unseren Kindern und ihrem Leiden, von unserem Verein und seinen Aufgaben, von der Forschung mit all ihren Herausforderungen. Wenn die Gegebenheiten vor Ort passen, zeige ich auch immer eine Menge Fotos, was die Menschen jedes Mal zutiefst beeindruckt und oft auch erschüttert.

Eine große Veranstaltung haben wir heuer selbst organisiert. Am 15. Mai, dem internationalen MPS-Tag, luden wir in die Kürnberghalle in Leonding bei Linz ein zu „Boogie Woogie, Reim und Wein". Martin Pyrker, der bekannteste Boogie Woogie Pianist Österreichs, bescherte uns gemeinsam mit seiner Tochter Sabine am Schlagzeug einen mitreißenden Abend. Wolfgang Böck gab dazwischen Texte rund um den Wein so zum Besten, dass sich das Publikum vor Lachen schier zerkugelte. Er lebt die Rollen, die er liest so richtig aus, es ist eine Freude ihm zuzuhören. Anschließend luden wir passend zum Thema zu einer Weinkost ein. Das erste Glas war inklusiv, das gab einen Ansturm! Mit Herrn Festbauer hatten wir einen wahren Organisationsprofi an unserer Seite. Er scheute keine Mühe, um uns zu helfen, hatte für alle Fragen ein offenes Ohr und postwendend auch eine Antwort. Ohne ihn hätten wir das nicht so toll geschafft. Ich darf an dieser Stelle verraten, dass wir einen ähnlichen Event schon wieder planen. Wieder in der Kürnberghalle, aber diesmal erst im November. Wir hoffen auf einen regelrechten Besucheransturm. Immerhin haben 1000 Menschen Platz in dieser Halle!

Erwähnen möchte ich hier auch noch den internationalen Weltkongress für MPS und ähnliche Erkrankungen, der im Juni in Vancouver stattgefunden hat. Ich war gemeinsam mit einigen unserer MPS-Spezialisten dort und habe eine Unmenge von Vorträgen gehört. Es war so was von interessant und einfach unglaublich schön, zu hören und zu sehen, was sich alles an Forschung tut. Wir sind ja immer irgendwo in der Rolle der Wartenden und Hoffenden, später in der der Resignierenden, wenn sich nach einigen Jahren herausstellt, dass es nun auch für unser Kind zu spät ist. Das, was ich dort gehört habe, macht mich aber zuversichtlich. Es gibt viele hochkarätige Wissenschaftler, die an der Erforschung vor allem der Grundlagen der Erkrankung arbeiten und darauf aufbauend Medikamente zu entwickeln versuchen. Für viele (für die meisten?) unserer Kinder wird das zu spät sein, aber es ist eine schöne Zukunftsperspektive, denn unsere Kinder werden nicht die letzten sein, die mit einer MPS geboren wurden. (siehe dazu die Artikel ab Seite 14 und 20)

Ganz wichtig wird in diesem Zusammenhang das Neugeborenenscreening (NBS), das zwischenzeitlich auch für MPS immer näher rückt. Sicher wird es auch neue Probleme mit sich bringen, nämlich dass z. B. Krankheiten entdeckt werden, die noch nicht therapierbar sind. Oder auch das Problem, den notwendigen Therapiebeginn richtig abzuschätzen, weil man bei manchen MPS-Formen nicht vorhersagen kann, welchen Verlauf die Krankheit nehmen wird. „Milde" Ausprägung oder „klassische" Ausprägung?
Jedenfalls ist es eine relativ einfache Sache ohne zusätzliche Belastung des Kindes, die dann im Zuge des üblichen Filterpapiertests durchgeführt wird. Wie die aktuelle Situation in Österreich dazu aussieht, beschreibt Prof. Bodamer ab Seite 16. Prof. Bodamer hat übrigens eine Methode entwickelt (Tandem-Massen-Spektrometrie), bei der die Aktivität der entsprechenden Enzyme gemessen wird. Das steht im Gegensatz zu der Methode, die Prof. Hopwood in Australien entwickelt hat. Dort wird nämlich die Menge an Enzym gemessen, was leider nicht ganz so aussagekräftig ist., weil es durchaus Patienten gibt, die zwar Enzym produzieren, das aber nicht akriv ist und somit nicht wirkt.

Dass man ungeahnte Erfolge mit der frühzeitigen Behandlung von MPS-Patienten haben kann, hat ein Vortrag, den ich in einem Pharma-Workshop der Firma BioMarin gehört habe, gezeigt. Da wurde von einem Geschwisterpaar mit MPS VI berichtet, wo das kleinere Geschwisterchen schon mit 4 Wochen seine 1. Infusion erhielt. Das ältere Kind war zu diesem Zeitpunkt 3,6 Jahre alt. Nun wurden beide so lange therapiert, bis das Kleine auch 3,6 Jahre alt war und dann verglichen. Die Ergebnisse waren einmalig. Das Kind hat nicht einmal ausgesehen wie ein MPS-Kind und die Röntgenaufnahmen waren perfekt. Wunderschöne Wirbelsäule. Außerdem war es normal gewachsen. Ein frühzeitger Behandlungsbeginn muss also angestrebt werden, und der ist wohl nur mit NBS möglich. Die Tatsache, dass dieses Enzym also auch in die Knochen

gelangt ist, hat BioMarin wohl in der Annahme bestärkt, dass dies auch bei MPS IVA funktionieren wird. Die Firma hat völlig überraschend im Juni in einer Pressemeldung erklärt, dass sie ein Medikament für Morbus Morquio entwickelt hat und schon im ersten Quartal 2009 mit klinischen Studien an Kindern beginnen wird. Das war die Sensation des Jahres schlechthin. Und plötzlich waren es zwei - zwei Pharmafirmen nämlich, die beide an der Entwicklung eines Medikamentes für die gleiche Krankheit arbeiten. Einerseits jubeln wir darüber, andererseits gibt es doch auch eine Menge Verunsicherung, da einfach noch nicht alle Fakten auf dem Tisch liegen.Wie soll man sich entscheiden? Wird man überhaupt eine Möglichkeit zur Entscheidung haben? Ich bin zuversichtlich, dass uns unsere Ärzte da gut beraten werden.

Wir haben in den letzten Vorstandssitzungen ein intensives Arbeitsprogramm ausgearbeitet und werden uns sehr bemühen, unsere Pläne zu verwirklichen.
Es stehen v.a. unsere beiden großen Ziele an: Vorantreiben der Forschung, was wir mit der Unterstützung diverser Forschungsprojekte realisieren; Unterstützung der betroffenen Familien in jeglicher Hinsicht.
Unter anderem haben wir gerade dafür ein neues System entwickelt, sodass es künftig verschiedene Möglichkeiten geben wird, betroffene Familien auch finanziell zu unterstützen. Vom Familienfonds bestreiten wir wie gehabt Beihilfen zu langlebigen, medizinisch notwendigen Gütern, aber auch Beihilfen zu Therapien oder Medikamenten. Voraussetzung ist immer, dass es keine andere Vergütungsmöglichkeit (z.B. von der Kasse) gibt und dass in jedem Fall ein formloser, schriftlicher Antrag gestellt wird. Neu sind ein Ausbildungszuschuss, ein Zuschuss für die Organisation von MPS-Patiententreffen und eine einmalige Unterstützung, um unseren Patienten eine außergewöhnliche Erfahrung (z.B. Klettern im Rollstuhl,...) zu ermöglichen. Wer Hilfe braucht, darf sich wie gewohnt im MPS-Büro melden.
Wir haben es geschafft, heuer alle Anträge positiv zu beantworten, worüber ich mich sehr freue. Hoffentlich gelingt uns das auch im nächsten Jahr. Garantien dafür gibt es natürlich nicht, da sich Förderungen nur an unserer finanziellen Situation orientieren können.

Wir haben auch einige Forschungsprojekte unterstützen können. Darauf sind wir stolz. Mehr dazu ab Seite 20.

Und sonst? Vieles hab ich auf den folgenden Seiten beschrieben. Wichtig ist mir, dass sich immer mehr Personen bewusst werden, dass ein Verein von einem MITEINANDER lebt, davon, dass ALLE mitmachen und sich beteiligen. Nur so werden wir MPS vorwärts bringen. Es ist schwer, aber gemeinsam ist es leichter. Bitte denkt dran!

Und wenn ich mir was zu Weihnachten wünschen dürfte, dann würde ich mir wünschen, dass jemand aufsteht und einen MPS-Lauf organisiert. Davon träume ich schon lange. Sollte mein Wunsch in Erfüllung gehen, helfe ich gerne mit!

Eure Michaela Weigl

Wer ist schuld?

Gesundheit ist im Bewusstsein vieler Menschen fast so etwas wie die Basis für Lebenssinn und Lebensglück, fast, als wäre es ein Lebensrecht.
Wenn man nun aber krank ist oder man ein krankes Kind hat, kann es vorkommen, dass man sich selbst Vorwürfe macht oder dass solche Vorwürfe gar von außen kommen. Gedanken wie z.B. „Was habe ich nur falsch gemacht?“ oder „Was muss diese Frau Schlechtes getan haben, dass sie mit diesem Kind gestraft wird?“ Leider kenne ich solche Äußerungen auch von Müttern mit MPS-Kinder. Ich habe mir darüber Gedanken gemacht.

In Joh 9, 1- 7 steht Folgendes:
[1] Und Jesus ging vorüber und sah einen Menschen, der blind geboren war. [2] Und seine Jünger fragten ihn und sprachen: Meister, wer hat gesündigt, dieser oder seine Eltern, dass er blind geboren ist? [3] ***Jesus antwortete: Es hat weder dieser gesündigt noch seine Eltern, sondern es sollen die Werke Gottes offenbar werden an ihm****. [4] Wir müssen die Werke dessen wirken, der mich gesandt hat, solange es Tag ist; es kommt die Nacht, da niemand wirken kann. [5] Solange ich in der Welt bin, bin ich das Licht der Welt. [6] Als er das gesagt hatte, spuckte er auf die Erde, machte daraus einen Brei und strich den Brei auf die Augen des Blinden. [7] Und er sprach zu ihm: Geh zum Teich Siloah - das heißt übersetzt: gesandt - und wasche dich! Da ging er hin und wusch sich und kam sehend wieder.*

Diese Frage gab es also nicht nur früher, sondern auch wir versuchen noch manches Leid und manche Krankheit durch Schuld zu erklären. Doch Jesus sagt „Nein“, Krankheit hat in diesem Fall keinen Schuldhintergrund. Es gibt keinen Zusammenhang zwischen Krankheit und Schuld. Eine Krankheit wie MPS hat absolut nichts mit einer wie auch immer gearteten Schuld der Mutter, des Vaters oder des Kindes zu tun.
Wer solche Hypothesen aufstellt, hat wohl nicht erkannt, dass auch Krankheit einen Sinn hat. Krankheit kann z. B. die wichtige Erfahrung für den Menschen sein, sich auf das Wesentliche des Lebens zu besinnen. Viele Dinge werden unbedeutend, weil sie gar nicht wichtig sind. Manches wird in einem geweckt, was ohne die Erfahrung der Krankheit nicht da wäre. Ja, es ist schwer den Sinn zu verstehen, oft viel zu schwer.
Aber was man eigentlich verstehen sollte, ist, dass sowohl das kranke Kind als auch seine Eltern Zuwendung, Verständnis und Hilfe viel besser brauchen könnten als Fragen nach der Schuld! Wir können sowieso keine Antwort geben, warum ausgerechnet diese Krankheit oder jenes Schicksal einen Menschen trifft. Wir müssen es einfach aushalten, keine Erklärung zu haben. Das Leid trifft nicht immer die, „die es verdient haben“, sondern oft genug auch die, die rechtschaffen gelebt haben. Es kommt einfach, ohne dass wir die Ursache erkennen können.
Was hilft es den Menschen, wenn wir nach der Schuld oder nach dem Sinn fragen? Was hilft es ihnen, wenn wir sie bedauern oder ihnen aus dem Weg gehen?
Wäre es nicht viel besser, diese kranken Kinder (und ihre Eltern) nicht allein zu lassen? Wäre es nicht besser, sie zu begleiten? Sie zu besuchen? Für sie da zu sein? Mit ihnen zu reden? Für sie zu beten?
Ich bin glücklich, denn ich durfte in all dem Leid schon manches Mal die Erfahrung machen, von Gott und von lieben Menschen getragen zu werden. Dasselbe wünsche ich unseren MPS-Eltern, unseren MPS-Kindern, aber auch allen anderen die krank sind.

Wenn du bei Nacht den Himmel anschaust, wird es dir sein, als lachten alle Sterne, weil ich auf einem von ihnen wohne, weil ich auf einem von ihnen lache.

aus: Der kleine Prinz

Andreas Reiter
18. 8. 2008

René Reiter
12. 6. 2008

Leider mussten wir auch heuer wieder von zwei Kindern Abschied nehmen: René verstarb mit 16 Jahren, Andreas mit 12 Jahren. Wir werden die beiden nie vergessen und fühlen zutiefst mit den Eltern. Unsere Gedanken sind bei euch.

Nachruf für René

Am 12. Juni haben wir einen Sohn, Enkel, Neffen, Cousin und Schulkameraden verloren, aber einen Engel gewonnen. René ist viel zu früh von uns gegangen und die Lücke, die er hinterlässt, lässt sich nicht mehr schließen.

Obwohl René nur 16 Jahre alt geworden ist, sind die vielen schönen Momente mit ihm nicht zählbar und werden uns ewig in Erinnerung bleiben:
Ein kleines aufgewecktes Baby war er, der Beate und Franz auf Trab gehalten hat. Als sich herausstellte, dass René unheilbar krank ist, hat ihn dies noch liebenswerter gemacht. Beate und Franz haben ihm alles ermöglicht und sind keine Sekunde von seiner Seite gewichen. Höhen und Tiefen, schlaflose Nächte und unzählige Stunden der Angst haben sein Leben genauso geprägt, wie unbeschreiblich schöne Momente. René war ein Kämpfer und sein herzhaftes Lachen vermochte Berge zu versetzen.

René war unser „Kleiner Prinz", der jetzt wieder bei Gott ist, um von dort über uns zu wachen.

Was übrig bleibt ist seine Hülle, doch das Wesentliche, das, was René ausgemacht hat, ist unsichtbar. Er ist körperlich nicht mehr bei uns, aber trotzdem ist er überall wo wir sind. Egal wie traurig wir sind, wir werden dich niemals vergessen und leben mit dem Glauben weiter, dass du nun als Engel über uns wachst und wir dich nachts als leuchtenden Stern am Himmel sehen.

Im Buch „Der Kleine Prinz" steht:
„Die Leute haben Sterne, aber es sind nicht die gleichen. Für die einen, die reisen, sind die Sterne Führer. Für andere sind sie nichts als kleine Lichter. Aber all diese Sterne schweigen. Du, du wirst Sterne haben, wie sie niemand hat… Wenn du bei Nacht den Himmel anschaust, wird es dir sein, als lachten alle Sterne!"
Die Sterne lachen für uns, weil unser „Kleiner Prinz" René auf einem dieser Sterne ist und weil René auf einem dieser Sterne lacht. Und wenn wir uns ein bisschen getröstet haben, dann sind wir umso dankbarer, dich, lieber René, in unserer Familie gehabt zu haben und bei jedem Blick in den Sternenhimmel werden wir lächeln, weil wir wissen, dass es dir gut geht.
Wir haben dich lieb und in unseren Herzen lebst du weiter, bis wir in der Ewigkeit wieder vereint sind!

Nicole

Lass die Tränen strömen

Bist du traurig, meine Seele,
lass den Tränen freien Lauf.
Sie waschen deine Augen
Und lindern deinen Schmerz.

Was schämst du dich?

Wer von uns kennt keine Tränen?

Es ist ein Werk der Liebe,
mit den Weinenden zu weinen.

Mit Tränen sagen wir, was
Worte nicht vermögen.

Lass die Gewalt, mein Herz,
lass deine Tränen strömen.

Deine Geduld vollendet das
Werk.

Quelle unbekannt

Lieber René!

Im Namen deiner Freunde Jürgen, Michi, Gernot, Klein-René aus deiner Schulklasse aber auch im Namen aller Kinder der S2 Klasse der Sonderschule, Sven, Mario, Nathalie, Niko, Belki, Wolfi, Dusan und René und aller deiner Betreuer wollen wir dir Danke sagen, danke, dass wir dich 9 Jahre lang begleiten durften.
Als wir während unserer Schullandwoche erfahren haben, dass du uns für immer verlassen hast, hat uns der Schmerz tief getroffen. Gerade noch haben wir von dir geredet, grade noch waren wir in Gedanken bei dir.

Wir sind tief in unserem Herzen betroffen und wissen gar nicht, wie wir Trost finden können.
Wir wollen nicht glauben was geschehen ist und wir können es noch gar nicht richtig begreifen. Unsere Herzen müssen erst lernen zu verstehen, dass du, lieber René nicht mehr da bist. Wir wollten dich so gerne hier halten.

Wir haben viel von dir gelernt, du warst eine große Bereicherung in unserer Klasse. Das Wichtigste aber, das du uns gelehrt hast war, dass sogar die einfachsten Dinge im Leben nicht selbstverständlich sind. Es ist nicht selbstverständlich zu essen, zu trinken, fernzusehen, einfach nur spazieren zu gehen, nein, nicht einmal Atmen oder Schlucken ist für jeden selbstverständlich. Das alles konntest du nicht mehr oder nur sehr schwer und dennoch hast du nie gejammert, sondern alles, was mit dir gemacht wurde, mit größter Geduld ertragen.

Wir werden nie vergessen, wie wir uns gefreut haben, wenn du mit großen offenen Augen dagesessen bist, uns beobachtet hast, und uns das Gefühl gegeben hast, gerne bei uns und deinen Freunden zu sein. Ein Gefühl, das dich betrifft, werden wir wohl nie vergessen, denn es ist noch nicht lange her, als ich sagte „Wenn René die Augen öffnet, habe ich das Gefühl, die Sonne geht auf!" Wir sind so traurig, dass du nicht mehr unsere Sonne sein kannst.

deine Klassenkameraden

aus: Geda(e)nken, SHG für Trauernde Eltern und Geschwister, Linz

Josefine Mülleder

Körperliche Beschwerden in der Zeit der Trauer

Schlafstörungen
Beklemmung in der Brust
Atemlosigkeit, Kurzatmigkeit
Muskelschwäche
Energiemangel
Herzschmerzen
Herz- und Gefäßerkrankungen
Stimmprobleme
Energiemangel
Kraftlosigkeit
Müdigkeit
Appetitstörungen
Verdauungsprobleme
Überempfindlichkeit gegen Lärm
Vergesslichkeit
Mundtrockenheit
Erschöpfung
Zugeschnürt sein in der Kehle
Anfälligkeit für Infekte

Trauer wird als seelischer Schmerz definiert, als Schwerarbeit der Seele. Doch Trauer ist nicht nur in der Seele spürbar, auch der Körper reagiert mit unterschiedlichen Beschwerden wie den eben genannten.

Der Trauerprozess hat als Ziel die Heilung der Verletzung. Zuallererst ist er aber eine Anstrengung, der sich der/die Trauernde aussetzen soll. In den meisten Fällen muss die bisherige Art, das Leben und die Welt zu verstehen, aufgegeben werden, was wiederum zu Angstzuständen und psychosomatischen Schmerzen führen kann.

„Es geht darum, dass das Gemisch aus Wut und Schmerz, Trauer und Verwirrungen sich äußern darf und von anderen aufgenommen wird.
(L. Wachinger: Wie Wunden heilen. Herder 1991).

Je weniger dieses „Gemisch" geäußert wird, desto eher können körperliche Beschwerden auftreten.

Zusammenbruch

Ich breche zusammen unter der
Last der Gefühle, über die ich keine
Kontrolle habe.
Ich weiß nicht mehr weiter.
Ich breche zusammen, jetzt, überflutet
von allumfassendem Schmerz..

TIPP

Buchvorstellung:

Ente, Tod und Tulpe von Wolf Erlbruch

KLAPPENTEXT

Irgendwann stellt jedes Kind die Frage nach dem Tod. Ganz unbefangen. Alle Eltern wissen das und haben selten eine unbefangene Antwort parat. So selbstverständlich der Tod im Leben ist, so selbstverständlich gehört er ins Kinderbuch. In Wolf Erlbruchs „Ente, Tod und Tulpe“ ist der Tod ein leichtfüßiger Begleiter, schon immer da, man merkts nur nicht: Schon länger hatte die Ente so ein Gefühl. ”Wer bist du und was schleichst du hinter mir her?” ”Schön, dass du mich endlich bemerkst”, sagte der Tod. ”Ich bin der Tod.” Die Ente erschrak. Das konnte man ihr nicht übel nehmen. ”Und jetzt kommst du mich holen?” ”Ich bin schon in deiner Nähe, so lange du lebst - nur für den Fall.” ”Für den Fall?” fragte die Ente. ”Na, falls dir etwas zustößt. Ein schlimmer Schnupfen, ein Unfall, man weiß nie.”

Frankfurter Allgemeine Zeitung, 21.03.2007

Stirbt die Ente, stirbt auch der Teich
Wo ist dein Stachel? Wolf Erlbruch nimmt dem Tod den Schrecken

Ob ihm nicht kalt sei, fragt die Ente den Tod, ”soll ich dich wärmen?” Sie schmiegt sich an seine Seite, breitet einen Flügel über seinen Bauch, bettet ihren langen Hals auf seine Brust. Stocksteif liegt der Tod da. ”Ein solches Angebot hatte ihm noch nie jemand gemacht.” Aber er wehrt sie nicht ab, ein bisschen sieht es so aus, als lächele er.

Wolf Erlbruch erzählt in seinem Bilderbuch ”Ente, Tod und Tulpe”, wie eine Ente den Tod trifft und sich fast mit ihm anfreundet. Erlbruch hat die Geschichte mit knappen, genau gesetzten Worten und reduzierten Bildern in Szene gesetzt. Meist ist der Scheinwerfer ganz auf die beiden Figuren gerichtet: eine aufrecht stehende Ente und ein Männlein mit Totenkopf im karierten Kittelkleid, beide etwa gleich groß. Anfangs und gegen Ende wieder hält der Tod eine schwarze Tulpe in der Hand, die er schließlich auf die Ente legt. Auf den Bildern deuten nur ein Blümchen oder ein Stück Gebüsch in der Seitenecke, Holzschnitt-Collagen schwarz auf beige, die Umgebung an.

Hier ist der Tod keiner, der kommt und aus dem Leben reißt. ”Ich bin schon in deiner Nähe, solange du lebst - nur für den Fall.” So muss die Ente keine Angst vor dem Männlein haben. Sie zeigt ihm das Gründeln im Teich, kommt mit ihm ins Gespräch - und spürt, wie es langsam mit ihr zu Ende geht. Am deutlichsten wird das, als die Ente auf einen Baum klettert und von oben auf den Teich schaut. ”So ist es also, wenn ich tot bin. Der Teich - allein. Ganz ohne mich.” Doch der Tod erklärt ihr, dass dann der Teich auch nicht mehr da ist, zumindest für sie.

Auch nach Himmel und Hölle fragt sie ihren Begleiter. Doch dazu schweigt er, das ist nicht sein Geschäft. Was ganz selten ist für ein Kinderbuch: Erlbruch mildert den Tod nicht ab durch Vertröstungen wie ”Opa winkt dir von einer Wolke zu” oder ”Tante Gerti lebt weiter in uns”. Am Ende ist die Ente einfach weg. Vielleicht ist ja das Quälendste am Tod, panisch gegen ihn anzukämpfen.

Der Tod ist keine Drohgestalt, im Kittelchen wirkt er auf seine kühle Art fürsorglich. Diese freundliche Stimmung vermitteln auch die Illustrationen in hellen, matten Naturtönen. Sogar das Papier fühlt sich beim Blättern in der Hand angenehm weich an. Das ist das Berührendste an dem Buch: wie Erlbruch angesichts des Todes von der Wärme des Lebens erzählt.

Eines Abends friert die Ente zum ersten Mal in ihrem Leben. Sie streckt die Flügel aus, und dieses Mal wärmt der Tod sie. Kurz darauf atmet sie nicht mehr.

SILKE SCHNETTLER

Wolf Erlbruch: Ente, Tod und Tulpe. Kunstmann Verlag 2007. 32 Seiten, 14,90 Euro

aus: Geda(e)nken, SHG für Trauernde Eltern und Geschwister, Linz

Christine Buchberger

Mein Geburtstag

Ich habe Geburtstag. Es ist der 50er noch dazu. Alle sind in Erwartung einer Geburtstagsfeier. Wie oft werde ich in den letzten Tagen gefragt:

Wirst du groß feiern?
Hast du schon gefeiert? Du musst doch feiern! Wenigstens mit den Verwandten. (Wo waren die in letzter Zeit?) Ich möchte nicht feiern. Ich kann überhaupt nicht lustig sein. Wozu soll ich mich freuen, wenn mein Leben zerstört ist.? Zweieinhalb Jahre ist unser Sohn nun nicht mehr bei uns, und sie können nicht verstehen, wieso ich nicht lustig sein will.

Du sollst doch froh sein, wenn du gesund bist, sagen sie. (Ich kenne andere, die sind auch gesund und haben kein Kind verloren).

Du musst doch an deinen Mann und an deinen zweiten Sohn denken. Mache ich ja, ich liebe beide, trotzdem habe ich mir mein Leben mit 50 anders vorgestellt. Was verstehen die „normalen Menschen" davon, wie es mir geht.

Ich denke nur, wie wäre es gewesen wenn, wie hätten wir gefeiert, was hätte er sich einfallen lassen, warum muss ich dies alles aushalten, er fehlt mir sosehr. Ich denke, die freudigen Anlässe schmerzen ganz besonders stark. Weil ich gerade da den Verlust noch intensiver spüre. Die Umwelt verlangt genau dann aber besonders viel von uns.
Ich hadere mit mir. Natürlich freue ich mich, wenn viele an meinen Geburtstag denken. Würde keiner daran denken, wäre es mir auch nicht recht. Aber es wäre gut, wenn sie verstehen könnten. Es ist nicht die Jahreszahl. Mein Schicksal lässt keine Freude zu.

Ich habe den Geburtstag auf kleine Treffen aufgeteilt. Habe mir selber zwei Tage Geburtstagsurlaub verordnet und habe entschieden, nicht all das zu machen, was man eben so macht. Irgendwie habe ich die Tage überlebt.

Sein - einfach sein

Es hört nicht auf.
Wie könnte es auch enden?
Ich bin so voller Trauer,
während ich lerne,
wieder zu leben.

Ich muss aushalten.
Ich muss überleben.
So müde und so voller Trauer.

Ich kann aushalten.
Ich kann überleben.
Sein, einfach sein, so voller Trauer.

Ich werde aushalten!
Ich werde überleben!

Erschöpfung

Erschöpfung überflutet mich jetzt
in einem Meer endloser Tränen.
Ein schmerzendes Herz,
müde, geschwollene Augen,
Schwere in der Brust,
schwer beladen
mit nichts als Leere.

Leere und Erschöpfung
sind meine ständigen Begleiter.

Literaturempfehlung für Kinder zum Thema Tod

Der alte Elefant von Laurence Bourguignon und Valerie D'Heur
ab 4 Jahren

Gehört das so??! von Peter Schössow
ab 5 Jahren

Die besten Beerdigungen der Welt von Ulf Nilsson
ab 4 Jahren

Im Land der Dämmerung von Astrid Lindgren
ab 5 Jahren

Leb wohl, lieber Dachs von Susan Varley
ab 4 Jahren

Hat Opa einen Anzug an? von Amelie Fried
ab 5 Jahren

Adieu Benjamin von Willy Schuyesmans
ab 10 Jahren

Warum, lieber Tod ... ? von Glenn Ringtved
ab 4 Jahren

Abschied von Rune von Marit Kaldhol und Wenche Øyen
ab 5 Jahren

Mein trauriges Buch von Michael Rosen und Quentin Blake
ab 8 Jahren

Ente, Tod und Tulpe von Wolf Erlbruch
ab 4 Jahren

Wir gratulieren

Lars Polly
6. Mai 2008

Phoebe Bierbaum
30. Dezember 2007

Herzlichen Glückwunsch an Nicole Bierbaum zur Geburt ihrer Tochter Phoebe
und an Carina und Michael Polly zur Geburt Ihres Sohnes Lars!
Wir freuen uns mit euch. Herzlich willkommen Phoebe und Lars!
Wir wünschen euch allen Gottes reichsten Segen!

Unseren Schulanfängern Bálint, Johannes und Melvin wünschen wir viel Freude in der Schule!

WIENER LINIEN

Die Stadt gehört Dir.

Tätigkeitsbericht 2008

Teilnahmen an:
Kongressen, Pressekonferenzen, MPS-Tagungen und/oder Symposien, z. B. in Bern, Vancouver und Northampton, Benefizveranstaltungen

Vorträge/ Benefizveranstaltungen:
Kurzvorträge bei diversen Spendenübernahmen und Benefizveranstaltungen in ganz Österreich
Vortrag beim internationalen Expertentreffen für MPS IV

Organisation:
Geschwisterkinderwochen
MPS-Therapiewoche
MPS II-Treffen
MPS IV-Treffen
Aufenthalte von MPS-Familien in Liebnitz
Hotelsuche für Veranstaltungen
Vorstandstreffen
Aktionen zum MPS-Tag
Benefizveranstaltung zum MPS-Tag

Betreuung von MPS-Familien:
Telefonische Betreuung bzw. Besuche
Internationale Hilfe (Ungarn, Rumänien, Serbien)
Bemühungen zur Auslagerung therapierter Patienten in wohnortnahe Krankenhäuser
Bearbeitung von Anträgen wegen finanzieller Unterstützung

Besprechungen /Treffen:
Treffen mit den Ärzten, Pharmafirmen, Hauptverband, Wolfgang Böck, P4K-Team, Marketingfachleuten, Serviceclubs...

Publikationen
MPS-Falter Ausgabe Dezember 08
Entwurf einer neuen Broschüre für die Forschungsgesellschaft für MPS
Konzeption und Versand von Spendenmailings

Vorstandssitzungen / Generalversammlungen:
OÖ Gesellschaft für MukoPolySaccharidosen (GV)
Gesellschaft für MukoPolySaccharidosen und ähnliche Erkrankungen (3 VS)
Forschungsgesellschaft für MPS und ähnliche Erkrankungen (GV)

Sonstiges:
Unterschriftensammlung für die Petition für „rare diseases“
Spendenlotterie - Lotterieausschuss
Fortbildungskurse
Aktualisierung der Website
Gestaltung einer Presseseite
Ausschreibung, Bewerbung, Verkauf von Weihnachtsbilletts
Neugestaltung der Verkaufsboxen
Entwurf von Werbematerialien
Konzept Logo-Shop
Ausarbeiten eines Antragkonzepts für betroffenen Familien

Öffentlichkeitsarbeit / Medien
TV-Sendung ORF 2
Presseaussendungen
Mailings
Power4Kids-Tour 08

Ein neues Gesicht

Mein Name ist Ute Aicher. Seit Oktober 2007 darf ich meine nette Kollegin Christine Hauseder und unsere sich unermüdlich für MPS einsetzende Michaela Weigl im MPS Büro unterstützen.

Nach meiner 13 Jahre dauernden „Babypause“ gab mir Michaela die Chance zum Wiedereinstieg ins Berufsleben. Seitdem drehen sich auch in meinem Familien- und Freundeskreis viele Gespräche um MPS.

Es tut mir gut, mich für eine sinnvolle Aufgabe einzusetzen, auch wenn es nicht immer leicht ist. Aber dann sehe ich auf die Bilder unserer MPS-Kinder und freue mich, einen kleinen Beitrag zum menschlichen Miteinander leisten zu dürfen.

Aktueller Stand der Therapie in Österreich

	MPS I	MPS II	MPS III	MPS IV	MPS VI
Therapie	EET	EET	Genistein ?	EET in Vorbereitung	EET
aktuell	seit 2003 in Europa zugelassen	seit 2007 in Europa zugelassen	siehe Seite 21	Natural History Study	seit 2006 in Europa zugelassen
österr. Patienten auf Therapie	1	8	0	0	1
Medikament	Aldurazyme	Elaprase			Naglazyme
Firma	Genzyme	Shire		BioMarin Vivendy	BioMarin

Prof. Dr. Eduard Paschke
eduard.paschke@meduni-graz.at

10. Internationales Symposium für Mukopolysaccharidosen und ähnliche Erkrankungen in Vancouver, Kanada, 26. bis 29. Juni 2008

Das Symposium bot, so wie frühere Veranstaltungen dieser Reihe, einen umfassende Überblick. Dabei zeigte sich eindrucksvoll, wie die seit 10 Jahren laufende Entwicklung von Therapiemethoden immer rascher neue Ergebnisse erbringt.

o 6 lysosomale Erkrankungen (M. Gaucher, MPS I, MPS II, MPS VI, M.Pompe und M. Fabry) können derzeit mit Enzymersatztherapie behandelt werden.

o Neue Entdeckungen zur Aufnahme lysosomaler Enzyme ins Gehirn könnten schon bald zur Entwicklung einer Enzymersatztherapie im Zentralnervensystem führen.

o Erste Versuchsreihen zur Entwicklung einer Genersatztherapie bei Patienten mit MPS-Erkrankungen des Zentralnervensystems befinden sich in Vorbereitung

o Wichtige neue Erkenntnisse über die Entstehung der MPS-typischen Krankheitssymptome („Pathogenese“) werden wichtige Verbesserungen der derzeitigen Therapiemethoden erbringen.

o Eine wesentlich frühere Erkennung von Krankheitsfällen im Rahmen von Neugeborenenscreening-Programmen wird eine frühere Anwendung der vorhandenen Methoden ermöglichen. Man erhofft sich davon eine entscheidend verbesserte Wirksamkeit.

Insgesamt wurde in etwa 50 wissenschaftlichen Vorträgen und auch etwa 100 Postern umfassend informiert. Die Hauptthemen waren:

1. Krankheitsentstehung („Pathogenese“) Wieso verursacht die Speicherung von Zellbestandteilen in den Lysosomen eine Schädigung von Zellen und Geweben?

Verschiedene Beiträge beschäftigten sich mit der Frage nach den Funktionen der Mukopolysaccharide im Zellstoffwechsel.
Dabei wird immer deutlicher, dass das speziell bei MPS III gespeicherte Heparansulfat sehr viele verschiedene Funktionen hat, z.B. in der Regulation des Zellwachstums, des Transports von Stoffen innerhalb der Zelle oder der gezielten Aufnahme von Stoffen in die Zellen. Eine Speicherung von Heparansulfat bedeutet nicht einfach, dass sich „Müll in der Zelle ansammelt“, sondern sie löst eine Vielzahl von Zellreaktionen aus. Im Gehirn führt dies z.B. zu Entzündungsreaktionen, bei denen einzelne Zelltypen beginnen, andere zu zerstören. Andererseits bewirkt die Speicherung von Heparansulfat selbst eine Speicherung anderer Substanzen, wie Ganglioside oder Cholesterin, in den Nervenzellen. Auch dies führt zu schwerwiegenden Funktionsstörungen, z.B. dass die speichernden Nervenzellen untereinander neue, „unsinnige“ Verknüpfungen auszubilden und so die normale Zusammenarbeit der Zellen des Gehirns zerstört wird.

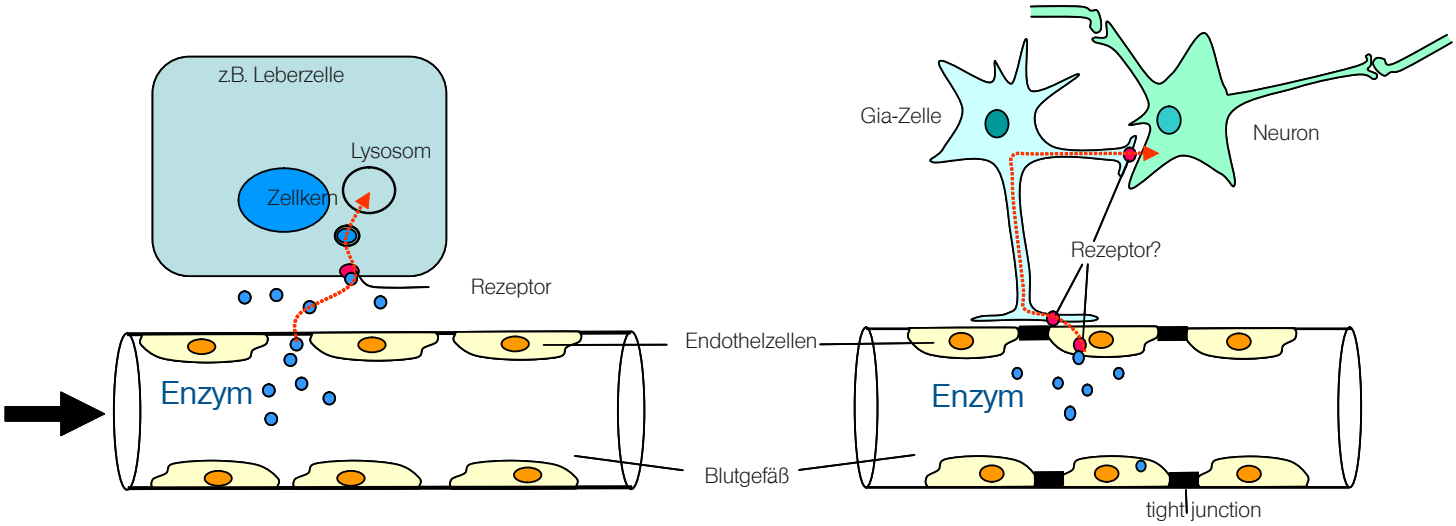
K. Hemsley, Adelaide, Australien, injizierte jungen Mäusen mit MPS IIIA im Alter von 6, 12, und 18 Wochen aktives Enzym ins Gehirn, um zu untersuchen, welcher anteil des durch die Krankheit gespeicherten Heparansulfats wieder abgebaut werden kann. Je nach untersuchter Hirnregion war nach 6 Wochen noch bis zu 85% des „Stoffwechselmülls“ durch das injizierte Enzym aus dem Gehirn entfernbar. Nach 18 Wochen waren das nur mehr 9%. Dies zeigt, wie wichtig ein früher Therapiebeginn ist.

2. Neue Entwicklungen der Enzymersatztherapie

Behandlung des Zentralnervensystems

Es wurden zahlreiche Versuche einer Enzymersatztherapie bei Erkrankungen mit Beteiligung des Zentralnervensytems vorgestellt. Das Problem dabei ist, dass man bisher darauf angewiesen ist, Enzyme zu verabreichen, die an ihrer Oberfläche Zuckermoleküle (Mannose-6-Phosphat) tragen. Sie binden an spezielle Rezeptoren in der Zellmembran und werden dann in die Lysosomen transportiert. Während z.B. in der Leber Eiweißmoleküle an den die Blutgefäße auskleidenden „Endothel“zellen vorbei ins Gewebe übertreten können, sind im Gehirn die Lücken zwischen den Endothelzellen fest verschlossen („Blut-Hirn-Schranke“, siehe Abbildung auf der nächsten Seite). Ein Eintritt von Substanzen ins Gehirn ist nur über eine Aufnahme in die Endothelzellen selbst möglich. Die „Mannose-6-Phosphat“-Rezeptoren für die Aufnahme von lysosomalen Enzymen in die Endothelzellen des Gehirns sind bei Versuchstieren kurz nach der Geburt nachweisbar, verschwinden dann aber sehr schnell, sodass eine Behandlung des Gehirns mit konventioneller Enzymersatztherapie deshalb vermutlich nicht gelingen kann. Auch wurde ein großer Teil der bisherigen Experimente an kultivierten Hautzellen durchgeführt und man weiß wenig über die Aufnahme lysosomaler Enzyme in andere Zelltypen.

Bill Sly, St. Louis, USA, stellte überraschende Resultate vor, bei denen er alle Kohlenhydratstrukturen auf den Enzymen entfernte. Obwohl diese veränderten Enzyme erwartungsgemäß nicht in kultivierte Hautzellen



A: Enzymersatztherapie in Körperzellen (z.B. der Leber)
Zwischen den Endothelzellen der Blutgefäße bestehen Lücken, durch die das Enzym in das Gewebe eintreten kann.
Die Zellen besitzen einen Rezeptor, der das Enzym bindet und ins Lysosom dirigiert

B: Enzymersatztherapie im Gehirn
Die Lücken zwischen den Endothelzellen der Blutgefäße sind fest verschlossen („tight junction"). Das Enzym kann nur ins Gehirn gelangen, wenn es an den Endothelzellen einen Rezeptor gibt. Auch für die Weitergabe an die verschiedenen Zelltypen des Gehirns braucht man solche Rezeptoren.

aufgenommen werden, konnte er die Speicherung im Gehirn von MPS VII-Mäusen damit überraschenderweise weitgehend korrigieren. Er meint, dass für eine erfolgreiche Therapie des Gehirns mit Enzymersatztherapie neue Therapieformen notwendig seien, in denen die Aufnahme über Rezeptoren überhaupt verhindert und statt dessen eine möglichst langsame Aufnahme erreicht werden müsse.

Andere Erfolge wurden über eine Methode berichtet, bei der Enzym direkt in die Liquorräume des Gehirns injiziert wurde. Abstoßungsreaktionen des dem Organismus fremden Eiweißmoleküls stellen hier noch ein Problem dar, und es wird daran gearbeitet, zuerst den Organismus an das fremde Einweiß zu gewöhnen und dann die Enzyme zu verabreichen.

Behandlung des Skelettsystems mit Enzymersatz-therapie

Ein besonderes Problem stellt auch die Enzymersatztherapie des Knochens dar, da auch dieses Gewebe durch Enzymersatztherapie nicht erreichbar schien. Shunji. Tomatsu, St. Louis, USA, konnte ein spezielles Eiweiß konstruieren, dass in die Knochenstruktur aufgenommen wird. Eine neue Firma (Vivendy) befasst sich derzeit mit der Durchführung des Verfahrens zur Zulassung dieser Methoden. Überraschenderweise wird eine zweite Firma (Biomarin) ebenfalls mit derartigen Versuchen beginnen.

Biomarker

Biomarker benötigt man, um den Verlauf einer Enzym-ersatztherapie im Einzelfall beurteilen zu können. Im Idealfall sollte ein solcher Biomarker direkt das Ausmaß des Krankheitsprozesses anzeigen und das Ausmaß eines möglichen Behandlungserfolges abschätzen lassen. Für Mukopolysaccharidosen wurde ein wichtiger neuer Biomarker, Heparin Kofaktor II-Thrombin–Komplex, vorgestellt, der im Blut von MPS I-Patienten in 18500-facher Menge vorhanden ist und sehr gut mit dem Krankheitsverlauf korreliert.

3. Gentherapie

Jean Michel Heard, Paris, stellte sehr weit fortgeschrittene Arbeiten vor, bei denen nicht die Enzyme, sondern die in umgebaute, inaktivierte Viren eingebauten Gene ins Gehirn eingeschleust werden. Es genügen eine oder wenige Injektionen dieser Partikel um die biochemischen Veränderungen, die Veränderungen der Zellarchitektur und die gestörte Funktion des Gehirns weitgehend und dauerhaft zu normalisieren. Durchführbarkeit und Sicherheit dieser Methode konnte an großen Versuchstieren (Hunden) bereits gezeigt werden, klinische Versuche an Patienten befinden sich in Vorbereitung.

4. Therapie mit kleinen Molekülen

Substratreduktionstherapie

Ein völlig anderes Therapieprinzip wird bei der sogenannten Substratreduktionstherapie angewandt: Statt das fehlende Enzym zu verabreichen, hemmt man die Neubildung der Substanzen, die sich wegen des defekten Abbaus im Lysosom ansammeln. Für manche Speichererkrankungen ist eine derartige Methode bereits zugelassen (M. Gaucher)

oder in Vorbereitung (GM2-Gangliosidose, M. Niemann-Pick).
S. Byers, Adelaide, Australien, berichtete über Versuche, Rhodamin B einzusetzen, um die Neubildung von Mukopolysacchariden bei Mäusen mit MPS IIIA zu hemmen. Die Tiere zeigten nach 6 Monaten erhöhtes Körpergewicht, Abnahme der Speicherung und eine teilweise Normalisierung des Verhaltens.

Schließlich wurden widersprüchliche Ergebnisse zu Versuchen mit Genistein berichtet, einem Stoff, der in die Regulation der MPS-Synthese eingreift. Ein Vorteil dieser Substanz ist, dass sie bereits als Medikament registriert ist. Während G. Wegrzyn, Danzig, Polen, über eine Verbesserung der MPS-Ausscheidung und eine Verbesserung oder Stabilisierung der Gehirnfunktionen an 10 MPS-Patienten berichtet, konnte im Tierversuch dieses Ergebnis bisher nicht eindeutig bestätigt werden.

Chaperons

Ein neues Therapieprinzip („Chaperon-Therapie") versucht, die Faltung instabiler Proteinvarianten mit Hilfe synthetischer Moleküle zu korrigieren, um so zu erreichen, dass sie bis in die Lysosomen gelangen und dort arbeiten können. Dies hätte gegenüber der Enzymersatztherapie den Vorteil, dass die „Blut-Hirnschranke" kein Problem darstellt. Mehrere Firmen sind derzeit damit befasst, solche Chaperons für die Therapie von M. Gaucher oder M.Fabry zu erproben.

5. Neue Diagnosemethoden

Schließlich sind zahlreiche Forschergruppen darunter Olaf Bodamer, Wien, damit befasst, Methoden für das Neugeborenen-Screening lysosomaler Erkrankungen zu entwickeln. Eine Diagnose von M. Pompe und vielleicht auch von einzelnen MPS-Formen durch Messung der Enzymaktivität in Trockenblutproben steht kurz vor der Einführung.

Auch über andere Verfahren, etwa zur Messung der MPS im Blut (Shunji Tomatsu, St Louis, USA), des Nachweises Krankheits-spezifischer MPS-Fragmente oder eines Fehlens von Enzym mit spezifischen Antikörpern (John Hopwood, Adelaide, AUS) wurde berichtet.

Prof. Dr. Olaf Bodamer
olaf.bodamer@meduniwien.ac.at

Neugeborenenscreening – Lysosomale Speicherkrankheiten

Die Enzymersatztherapie bei verschiedenen lysosomalen Speicherkrankheiten (M. Pompe, M. Fabry, M. Gaucher, MPS I, MPS II und MPS VI) sollte frühzeitig, möglichst vor Eintreten von Krankheitskomplikationen begonnen werden. Leider wird die Diagnose und Therapie einer lysosomalen Speicherkrankheit oft nur mit erheblicher zeitlicher Verzögerung gestellt bzw. begonnen. In diesem Zusammenhang wäre es von großem Vorteil lysosomale Speicherkrankheiten bereits im Rahmen des allgemeinen Neugeborenenscreenings am 3. Lebenstag zu diagnostizieren.

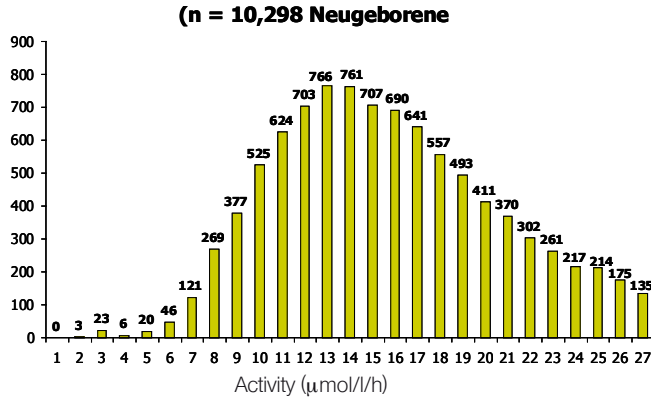
Prinzipiell stehen zwei Screeningtechniken (Tandem Massenspektrometrie; Flurometrie) zur sicheren Erfassung und Diagnostik von lysosomalen Speicherkrankheiten in Trockenblutkarten zur Verfügung. Voraussetzung beider Technologien ist die Anwendung im hohen Probedurchsatz („High Throughput") in 3 mm Stanzen aus Trockenblutkarten.

Die Vorteile der Tandem Massenspektrometrie (MS/MS) liegen in der hohen Sensitivität und Spezifität der Analysen bei gleichzeitiger Anwendung im High Throughput Verfahren. Nachteile sind die relativ lange Aufbereitungszeit der Proben und die Verfügbarkeit geeigneter MS/MS fähiger Substrate und interner Standards. Diese können und werden nur unter erheblichem Aufwand in zahlreichen Schritten in einem (!) spezialisierten Labor (Prof. Michael Gelb, University of Seattle) synthetisiert und stehen derzeit nur für eine begrenzte Anzahl lysosomaler Speicherkrankheiten (M. Pompe, M. Fabry, M. Niemann Pick A, M. Krabbe und M. Gaucher) zur Verfügung. Durch einen persönlichen Kontakt zu Prof. Gelb ist es uns möglich als eine der ersten Arbeitsgruppen weltweit Zugang zu den Substraten und internen Standards zu bekommen. Gleichzeitig ist unsere Arbeitsgruppe weltweit wesentlich an der Entwicklung und Anwendung von Screeningtechniken zur Erfassung von lysosomalen Speicherkrankheiten im Neugeborenenscreening beteiligt.

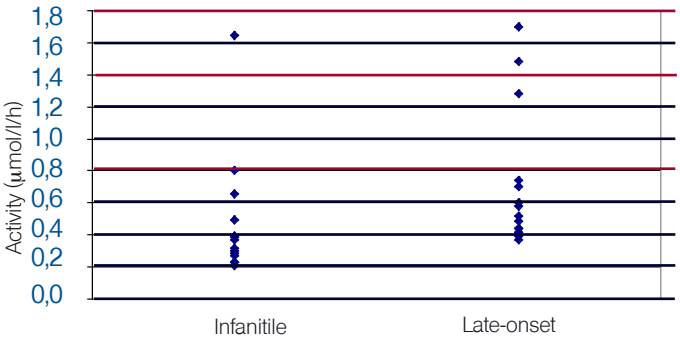
Für weitere Speicherkrankheiten (MPS-I, MPS-II und MPS-IVA) sind MS/MS fähige Substrate und interne Standards derzeit in Entwicklung, wobei die entsprechenden Substanzen für MPS-I ab 1. Januar 2009 zur Verfügung gestellt werden. Somit ist das Neugeborenenscreening für MPS I, MPS II und MPS IVa derzeit aus technischer Sicht noch nicht möglich.

Die technischen Voraussetzungen (Tandem Massenspektrometrie) für ein flächendeckendes Neugeborenenscreening in Österreich für M. Fabry, M. Pompe, M. Gaucher, M. Niemann Pick A/B und M. Krabbe aus Trockenblutkarten konnten bereits an mehreren zehntausend anonymisierten Neugeborenenscreeninngproben überprüft werden. Die Ergebnisse sind am Beispiel des M. Pompe in den beiden folgenden Abbildungen (Verteilung der Enzymaktivitäten bei 10.000 Neugeborenen und Verteilung der Enzymaktivitäten bei bekannten Patienten mit M. Pompe) dargestellt.

α-Glucosidase Aktivitäten



α-Glucosidase Aktivitäten



MPS-I

Wie bereits oben ausgeführt, gibt es derzeit kein MS/MS geeignetes Substrat bzw. keinen internen Standard, der für die Analyse der Iduronidase (IDUA)-Aktivität zur Diagnose der MPS-I zur Verfügung stehen würde. Aus diesem Grund wurde die flurometrische Methode (Substrat: 4-Methylumbelliferyl-a-L-iduronid) optimiert und an 460 Neugeborenen und einem bekannten Patienten mit MPS-I validiert. Aufgrund der relativ geringen Anzahl von untersuchten Neugeborenenproben ist eine abschließende Bewertung der Methodik noch nicht möglich. Die Reproduzierbarkeit der einzelnen Messung ist sehr gut (Variabilität ‹ 10%).

MPS-II

Wie bereits oben ausgeführt, gibt es derzeit kein MS/MS geeignetes Substrat bzw. keinen internen Standard, der für die Analyse der Iduronat-Sulfatase (IDS) Aktivität zur Diagnose der MPS-II zur Verfügung stehen würde. Aus diesem Grund wurde die flurometrische Methode (Substrat: 4-Methylumbelliferyl-α-L-iduronide-2-sulphate) die bis zum jetzigen Zeitpunkt lediglich für Leukozyten entwickelt wurde, für die Anwendung von Trockenblutkarten adaptiert. Die Reproduzierbarkeit von Analysen ist gut (Variabilität ‹10%). IDS ist bei verschiedenen Temperaturen über einen Zeitraum von bis zu 28 Tagen stabil. Eine Testung dieser flurometrischen Methode an einer größeren Anzahl von Neugeborenen bzw. Patienten mit MPS-II (n=8) wird zur Zeit durchgeführt.

MPS-IVa

Wie bereits oben ausgeführt, gibt es derzeit kein MS/MS geeignetes Substrat bzw. keinen internen Standard, der für die Analyse der N-acetylgalactosamine-6-sulfatase (GALNS) zur Diagnose der MPS-IVa zur Verfügung stehen würde. Aus diesem Grund mußte eine flurometrische Methode (Substrat: 4-Methylumbelliferyl-beta-D-galactopyranoside-6-sulphate) entwickelt werden. Diese Methode befindet sich zum jetzigen Zeitpunkt noch in der Validierungsphase, wobei sowohl Reproduzierbarkeit als auch die Stabilität von GALNS noch keine zufrieden stellenden Ergebnisse zeigen.

Zusammenfassung:

Wesentliche Vorbedingungen für den Beginn des Neugeborenenscreening auf verschiedene lysosomale Speicherkrankheiten sind zum einen die Festlegung von Standards zur Bestätigungsdiagnostik, Therapie und Betreuung von betroffenen meist asymptomatischen Neugeborenen und die Sicherstellung einer ausreichenden Finanzierung.

Allgemeines zum Neugeborenen Screening

Das Neugeborenenscreening beinhaltet die Erfassung sämtlicher in einer umschriebenen geographischen Region geborenen Neugeborenen innerhalb der ersten Lebenstage auf das Vorliegen verschiedener behandelbarer metabolischer und endokriner Störungen. Das Neugeborenenscreening ist ein wichtiger weithin akzeptierter Bestandteil des öffentlichen Gesundheitswesens mit direkten und indirekten Vorteilen für die betroffenen Individuen und deren Familien.
Entsprechende Screeningprogramme gibt es in unterschiedlichem Umfang in allen Industrieländern und vielen Schwellenländern. Wichtiger Bestandteil eines Screeningprogrammes ist die qualitätsgesicherte Weiterbetreuung und Therapie der im Screening diagnostizierten Neugeborenen bis in das Erwachsenenalter durch spezialisierte KinderärztInnen, PsychologInnen, DiätologInnen und SozialmitarbeiterInnen. Von großem Vorteil ist die enge Zusammenarbeit des Screeningzentrums und der regionalen Stoffwechselzentren wie dies in Österreich bereits umgesetzt ist.
In diesem Zusammenhang kommt der wissenschaftlichen Auswertung der analytischen „Performance“ (Sensitivität, Spezifität) und der Langzeitdaten für die qualitätsorientierte Weiterentwicklung des Neugeborenen Screening Programmes erhebliche Bedeutung zu. Darüber hinaus nimmt das österreichische Screening Programm an Ringversuchen des CDC (Centers for Disease Cotrol and Prevention, Atlanta, USA) und am Datenaustausch mit dem Screening Programm der Mayo Clinic, Rochester, USA teil.
Des Weiteren bestehen enge Kooperationen mit den Screening Programmen in Hamburg (Dr. Zoltan Lukacs), Padua (Prof. Alberto Burlina), New York State (Dr. Joe Orisini), Taipeth (Dr. Paul Hwu) und vielen anderen Programmen.

Quelle: AKH Wien, Neugeborenen Screening-Österreich, Newsletter

Prof. Dr. Silvia Stöckler
Vortrag in Vancouver
Zusammenfassung von Fredi Wiesbauer

Den Übergang zum Erwachsensein erleichtern

Der lange Weg vom Kind zum Erwachsenen

Der Bedarf, den Übergang zum Erwachsensein zu begleiten, besteht erst seit Ende des 20. Jahrhunderts. Erst die Fortschritte in der Medizin und in der Pflege ließen schwerkranke Kinder so alt werden. Ernährung, Hygiene, Einsatz von Antibiotika, präsymptomatische Behandlungen und Enzymersatztherapie sind nur einige Gründe für die höhere Lebenserwartung. In den 1980ern wurde der Bedarf erfasst und bis 2002 ein kontinuierliches, familienzentriertes Konzept ausgearbeitet.

Warum ist dieser Übergang so wichtig?

Psychologische Gründe
- Realistische Erwartungen ans Erwachsensein wecken
- Selbstverantwortung steigern
- Als vollwertiges Mitglied der Gesellschaft anerkannt werden
- Neue Umgebung ergibt neue Chancen

Gesundheit im jungen Erwachsenenalter
- Berufsleben
- Gesellschaftsleben
- Sexuelle Gesundheit

Ohne geglückten Übergang
- Junge Menschen hören auf, den Pädiater zu konsultieren
- Sie hören überhaupt mit der Behandlung auf

Forschung
- Erfolge
- Verlauf besser vorhersagbar

Probleme während des Übergangs

Kinderärzte und Patienten können nicht loslassen. Erfahrungen in anderen Zentren fehlen, der Behandlungsstil ist anders. Die Eltern fürchten, die Kontrolle zu verlieren. Während in der Kindheit die Eltern mit dem Ärzteteam einer Pädiatrischen Klinik eng zusammengearbeitet und die Umgebung miteinbezogen haben, stehen im Erwachsenenalter die Krankheit und die Selbstverantwortung des Patienten im Vordergrund.

Programm des Projektteams (Dr. Whitehouse, M. Paone, D. Stanford)

Der Übergang ins Erwachsenenalter ist ein Prozess, in dem Kinderärzte, Eltern, Familie und Betroffenen dazulernen müssen.
Im Alter von10-12 Jahren werden die Jugendlichen und ihre Familien an den Übergang herangeführt. Es ist der Anfang der Mitarbeit rund um die eigene Pflege. Mit 13-15 Jahren wächst das Verständnis in diesen Prozess. Der Jugendliche sammelt Informationen, erlangt Fähigkeiten und setzt Ziele rund um die eigene Pflege. Mit 16-18 Jahren beginnt der Rückzug des Pädiaterteams. Der junge Erwachsene gewinnt Selbständigkeit und sammelt Erfahrung im Umgang mit dem Gesundheitssystem für Erwachsene.
Mit 18-24 Jahren gewinnt der Patient die Kompetenz und Fähigkeit, sich im Gesundheitssystem zurechtzufinden und davon Gebrauch zu machen.

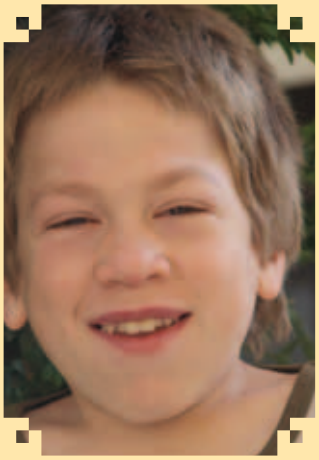
Komponenten in diesem Übergang

- Für sich selbst einzustehen. Seine Rechte und Verantwortung zu kennen und zu verstehen. Über die Krankheit Bescheid zu wissen. Die Fähigkeit zu haben, die eigenen Bedürfnisse kund zu tun.
- Ermutigt zu werden, dem Pflegekonzept und der Medikation treu zu bleiben. Weiterhin präventive Pflege anzunehmen. Sich informieren, Dienstleistungen im Pflegebereich anzunehmen.
- Fragen rund um die Sexualität zu beantworten. Aufklärung über Fruchtbarkeit, genetisches Risiko und Risiko bei Schwangerschaft.
- Unterstützung im gesellschaftlichen Bereich bieten. Anerkennung des Rollenwechsels in der Familie, über die Wichtigkeit des Prozesses aufklären, Kontakte mit Gleichgesinnten knüpfen.
- Ausbildung und finanzielle Unabhängigkeit planen helfen. Fähigkeiten und Möglichkeiten erfassen, Ziele realisieren. Unterstützungsquellen finden, Kontakte herstellen.
- Bewusstsein für die Gesundheit und den Lebensstil wecken. Wichtigkeit der Ernährung, des Sports und der Pflege nahe legen. Über Risiken aufklären.

Was bedeutet das für MPS-Patienten?

Es gibt immer mehr Enzymersatztherapien für verschiedene MPS-Typen. Patienten werden älter, milde Formen werden erkannt und behandelt. Bei seltenen Krankheiten ist es schwierig, Zentren zu finden, die kompetent genug sind, die Pflege übernehmen zu können.
Diese Problematik sollte länderübergreifend diskutiert werden. Lösungen müssen jedoch individuell gefunden werden. Es gelten die allen bekannten Grundsätze der verschiedenen MPS Formen.

SPENDEN durch KAUFEN



Wie schon in früheren Ausgaben des MPS-Falters erwähnt, möchten wir Sie nochmals auf eine äußerst simple Möglichkeit des Helfens hinweisen:

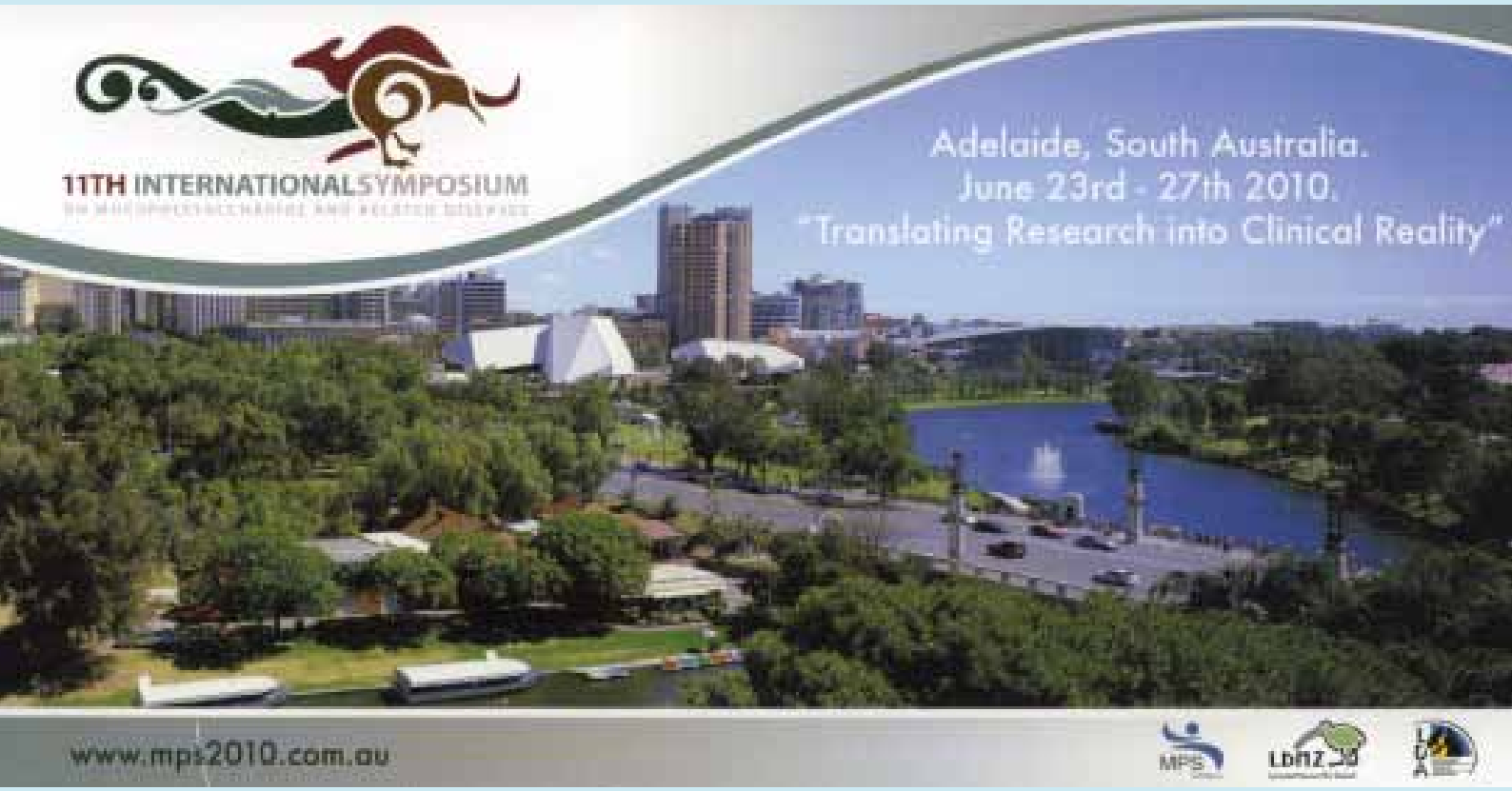
Wir haben auf unserer Homepage ein Spendenportal eingerichtet, das Ihnen ermöglicht zu spenden, ohne dafür auch nur einen einzigen Cent auszugeben!

Und so einfach ist es:
Klicken Sie einfach auf den Schriftzug „Spenden durch Kaufen“ auf unserer Startseite.
Sie gelangen auf eine Seite, auf der Sie verschiedene Logos oder Schriftzüge von Firmen wie **z. B. Amazon** finden.
Durch einen Klick auf das jeweilige Firmenlogo gelangen Sie auf die Internetseite dieser Firma und können dort wie gewohnt Ihre Einkäufe erledigen.
Sie zahlen dabei den normalen Preis. Ihr Einkauf kostet also keinen Cent mehr als beim Kauf direkt beim jeweiligen Anbieter.
Der Clou an der Sache ist der, dass Sie sich über die MPS-Seite (unsere Seite) dort einwählen und der Verkäufer deshalb einen Teil des so erzeugten Umsatzes als Provision an uns abführen wird.
Wir werden die Zahl der Firmen, die mit uns verlinkt sind, ständig erweitern.

Schauen Sie doch mal rein! Sie finden uns unter www.mps-austria.at

- BITTE VORMERKEN -

11. Internationales Symposium für MPS und ähnliche Erkrankungen
23. bis 27. Juni 2010
Adelaide, South Australia



Eduard Paschke/ Michaela Weigl / Fredi Wiesbauer

teilweise entnommen aus den Rundbriefen der USA und UK, beide Herbst 2008

Auszug aus laufenden Forschungsprojekten und klinischen Versuchen

Nachfolgend möchte ich einige Forschungsprojekte vorstellen, die zur Zeit von verschiedenen MPS-Gesellschaften unterstützt werden. Bei manchen gibt es Kooperationen mehrerer MPS-Gesellschaften, sehr viele werden von einzelnen Ländern gesponsert. Besonders MPS-USA und MPS-UK sponsern eine Vielzahl von großen Projekten. Doch selbst wir, die wir nur eine sehr kleine MPS-Gesellschaft in einem sehr kleinen Land sind, treiben die Forschung aktiv voran - einerseits mit eigenen Projekten, andererseits in Kooperation mit anderen Ländern.

Alle laufenden Projekte zu beschreiben würde diesen Rahmen bei weitem sprengen, und das ist ein gutes Zeichen: Denn es wird viel getan auf dem Gebiet der MPS. Unbeschreiblich viel. Wir können wirklich stolz sein darauf was im Hintergrund alles passiert. Stolz darauf, dass wir MPS-Gesellschaften durch unserer Arbeit so viele Projekte finanzieren können und stolz darauf, dass es weltweit insgesamt eine ganze Schar an hochmotivierten Ärzten und Wissenschaftlern gibt, die sich der MPS annehmen und ihre Erforschung zum Teil zu ihrem Lebenswerk machen. Aber gut Ding braucht Weile. Vieles von der Grundlagenforschung steckt sozusagen noch in den Kinderschuhen und kommt für die meisten unserer Kinder zu spät, manches ist aber schon fast greifbar und wird möglicherweise in den nächsten Jahren zur Anwendung kommen.

Es ist jedenfalls so, dass der ganze Ablauf von molekularen Ereignissen, der vom primären Gendefekt der MPS-Krankheiten zu den cahrakteristischen Pathologien führt, immer noch weitgehend unverstanden ist. Es ist also wichtig, zuerst diese Molekularereignisse zu verstehen, sie zu definieren und dann auf diese Erkenntnisse aufbauend, neue Behandlungsmöglichkeiten zu entwickeln. Demzufolge gibt es besonders auf dem Gebiet der Grundlagenforschung eine Vielzahl von Projekten.

Projekt der österreichischen Forschungsgesellschaft für MPS

Dr. Eduard Paschke, Dr. Doris Hofer, Mag. Katrin Fantur, Graz

„Untersuchungen zu Diagnostik und Prognose des Phänotyps bei lysosomalen Speichererkrankungen: Genmutationen der humanen ß-Galaktosidase“

Mukopolysaccharidose Typ IVB (MPS IVB) ist eine genetisch verursachte Erkrankung bei der charakteristische Störungen der Skelettentwicklung auftreten. Im Gegensatz zu anderen MPS-Formen ist das Zentralnervensystem nicht betroffen. Ursache ist ein Defekt in einem Gen, „GLB1“, für das Enzym ß-Galaktosidase, das für den Abbau eines Moleküls im Nervensystem („GM1-Gangliosid“), und eines anderen im Bindegewebe („Keratansulfat“), verantwortlich ist.

Aus bisher unklaren Gründen können Defekte in dem gleichen Gen auch zu Erkrankungen mit schwerer Beeinträchtigung der Hirnfunktion und stark verringerter Lebenserwartung führen (GM1-Gangliosidose).

Das Projekt versucht zu klären, wieso ein einzelner Enzymdefekt zu zwei verschiedenen Krankheitsbildern führt, und ob man aus der Untersuchung von Veränderungen des GLB1-Gens Voraussagen über die klinische Entwicklung der Betroffenen ableiten kann.

Wir vermuten, dass das Krankheitsbild der klassischen GM1-Gangliosidose dann entsteht, wenn das GLB1-Gen so verändert wird und das Enzym in zu geringer Menge gebildet oder in der Zelle an den falschen Ort transportiert wird. Alle Substanzen, die vom betroffenen Enzym abgebaut werden sollen, bleiben in der Zelle liegen.

Hingegen dürfte bei typischen Fällen mit MPS IVB zwar genügend Enzym an den richtigen Ort gelangen, dieses Enzym aber falsch arbeiten und nur die Ganglioside im Gehirn, nicht aber das Keratansulfat im Knochen abbauen.

Derzeit sind ca. 100 Veränderungen („Mutationen“) im GLB1-Gen bekannt, die zu einer Erkrankung führen. Allerdings weiß man aber bei den meisten noch nicht, worin der Schaden besteht, den sie am Enzymprotein verursachen.

Wir bauen daher die bei den verschiedenen Patienten nachgewiesenen Mutationen in DNA-Partikel ein, schleusen sie in kultivierte Zellen ein und schauen dann, wie sich das Enzymprotein hinsichtlich seiner Konzentration und Stabilität in der Zelle, seinem Transportweg vom Ort seiner Bildung bis in die Lysosomen oder in seiner Arbeitsweise beim Abbau seiner Substrate und beim Zusammenspiel mit anderen Enzymen verhält.

So können manche Mutationen im ß-GLB1-Gen dazu führen, dass die ß-Galaktosidase stabil ist und korrekt in die Lysosomen transportiert wird, dort aber dann die Ganglioside und das Keratansulfat nicht abbauen kann.

Andere Mutationen führen dazu, dass ein fehlgefaltetes, instabiles Enzym entsteht, das eigentlich in den Lysosomen richtig arbeiten könnte, aber dort nie ankommt, weil es frühzeitig abgebaut wird.

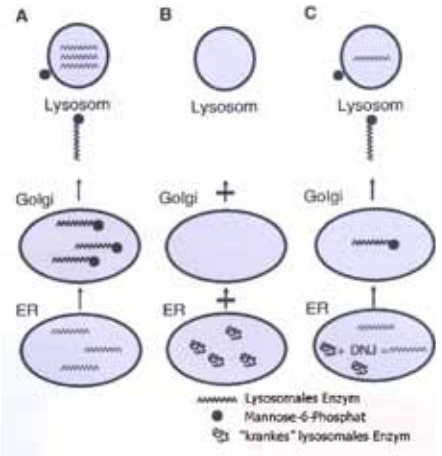
Dabei kommt einem speziellen Membransystem der Zellen, dem „Endoplasmatischen Retikulum“ (ER), in dem das ß-Galaktosidaseprotein nach dem in der DNA des Gens festgelegten Bauplan (der „Basensequenz“) zusammengebaut wird, entscheidende Bedeutung zu.

An den Membranen des ER gibt es nicht nur die „Eiweiß-Montage-Stationen“ (Ribosomen) sondern auch kleine Eiweißmoleküle („natürliche Chaperone“), die dafür sorgen, dass sich das neu gebildete Enzym richtig faltet. Spezielle „Qualitätskontroll“-Proteine überprüfen diese Faltung und bauen das neu gebildete Enzym sofort ab, wenn es einen Fehler in seiner Faltung hat.

Intakte Proteine werden in ein anderes Membransystem, den Golgi-Apparat, transportiert, wo

Zucker- und Phosphatreste in das ß-Galaktosidasemolekül als besondere Markierung eingebaut werden, mit deren Hilfe es zu seinem Zielort, dem Lysosom, dirigiert werden kann.

Das Prinzip der Chaperon-Therapie
Proteinsynthese, Faltung und Abbau



A) ein normales lysosomales Enzym wird im ER gebilder, bekommt im Golgi den Mannose-6-Phosphat Marker und wird ins Lysosom transportiert
B) ein „krankes" lysosomales Enzym ist falsch gefaltet und bleibt im ER liegen
C) ein Chaperon (DNJ) kann das „kranke" lysosomale Enzym so stabiliseiren, dass es wieder ins Lysosom gelangt

Abb. nach M.Beck: Hum Genet (2007), 121: 1-22

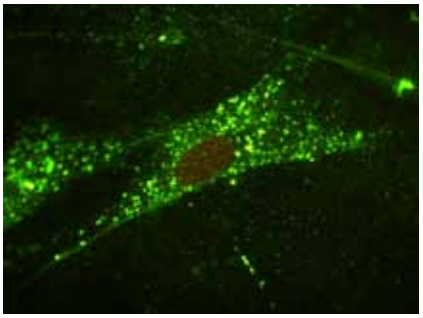
Ein neues Therapieprinzip („Chaperon-Therapie") versucht, die Faltung instabiler Proteinvarianten mit Hilfe synthetischer Moleküle zu korrigieren: Abbildung A zeigt vereinfacht den Weg der gesunden ß-Galaktosidase vom ER über den Golgi-Apparat in die Lysosomen.
Das mutante Protein kann im ER nicht richtig gefaltet werden und wird vorzeitig abgebaut (Abbildung B). In Gegenwart von Chaperons wird das mutante Protein gestützt und gelangt bis in die Lysosomen (Abbildung C).

Unsere Arbeitsgruppe versucht, gemeinsam mit einer Forschungsgruppe des Instituts für organische Chemie der Technischen Universität Graz, Chaperonsubstanzen zu finden, die in niedriger Dosierung wirksam sind.

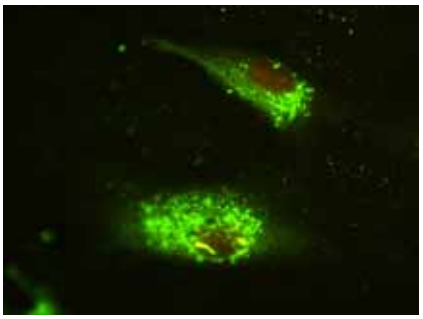
Bei Tests mit fünf von den Chemikern neu entwickelten Substanzen stellte sich bisher heraus, dass Chaperons nur wirken, wenn ein enzymatisch aktives Protein aus dem veränderten Gen gebildet werden kann.
Bei den meisten Mutationen, die zu stabilen, korrekt lokalisierten Enzymen oder zum völligen Fehlen von Enzymprotein führen, zeigten die Chaperons bisher keine Wirkung,.
Für eine Reihe von neuen Substanzen fehlen die Ergebnisse noch.
Außerdem wollen wir noch genauere Daten über den Wirkmechanismus von Chaperons erhalten.

Dazu wollen wir eine spezielle Methode einsetzen, die „Immunfluoreszenz", mit der man den Chaperon-Effekt im Mikroskop sichtbar machen kann.

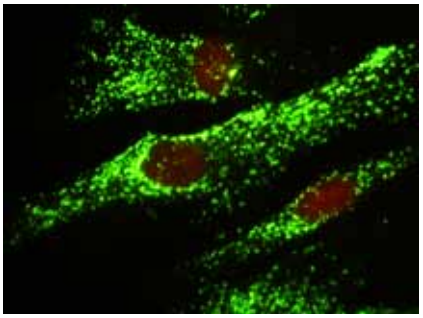
Immunfluoreszenz der β-Galaktosidase



Gesunde Fibroblasten



Juvenile GM1-Gangliosidose



Juvenile GM1-Gangliosidose
nach Inkubation mit Chaperon

Kultivierte Hautzellen kann man mit Antiköpern behandeln, die sich überall dort anlagern, wo ß-Galaktosidase in den Zellen vorkommt.
Diese Antiköper kann man grün einfärben, sodass man im Mikroskop dann überall dort auf den Zellen gleichmäßig verteilte, grüne Pünktchen findet, wo die ß-Galaktosidase sitzt. Wenn man gleichzeitig den Zellkern rot färbt, sieht man, dass bei den Hautzellen eines Patienten mit GM1-Gangliosidose die ß-Galaktosidase nur um den Zellkern herum vorkommt. Sie gelangt also offensichtlich nicht in die Lysosomen.
Nach Inkubation der erkrankten Zellen mit einer Chaperon-Substanz erreichen die defekten ß-Galaktosidase-Proteine die Lysosomen und können dort GM1-Gangliosid und Keratansulfat abbauen.

Anm. der Redaktion:
Dieses Projekt wird vom BMW_F finanziert.

Projekte mit Beteiligung der österreichischen MPS-Gesellschaft:

Dr. Grzegorz Wegrzyn, Danzig, Polen

„Genistinreicher Isoflavon-Extrakt als Substratreduktionstherapie bei MPS III:

Ein Jahr Open-Label-Studie und Follow-up bei 10 Patienten"
Prof. Wegrzyn gab 5 mg pro kg Körpergewicht und untersuchte, ob dies eine Reduktion der GAG-Einlagerung in MPS IIIB Patienten bewirkte. Genistin wird im Körper zu Genistein umgewandelt.
Nach einem Jahr wurde eine deutliche Reduktion der GAG bei 7 von 10 Patienten beobachtet.. Obwohl es nicht von klinischer Bedeutung ist, aber weil es leicht zu kontrollieren ist, wurde die Veränderung der Haarmorphologie protokolliert, welche sich ebenfalls verbesserte. Die psychologischen Tests (BAE) zeigten Stabilisation oder leichte Verbesserung in 8 von 10 Patienten nach einem Jahr.
Zur Bewertung der geistigen Fähigkeiten bzw. der Verhaltensstörung wurde ein standardisierter Fragebogen verwendet, den die Eltern zu Hause ausgefüllt haben. Sie berichten über eine Verbesserung der geistigen Fähigkeiten ihrer Kinder. Subjektiv wurde über Verbesserungen bei Sprache, Schlaf, Verhalten, etc. berichtet.
Der BAE-Test ist bei 4 Patienten auch nach zwei weiteren Jahren gleich oder besser.

Eine wissenschaftlich besser fundierte Studie sollte durchgeführt werden; aber Prof. Wegrzyn erklärt, dass einerseits die Finanzierung ein Problem darstellt, andererseits das Produkt frei käuflich erworben werden kann. Er versucht, die optimale Dosis am Mausmodell zu finden.

Anm. der Red.
Dieses Projekt wurde über drei Jahre von der MPS-UK finanziert. Im vierten Jahr gibt es erstmals eine Kooperation zwischen elf MPS-Gesellschaften, eine davon sind wir. Gesamtbetrag über vier Jahre: 200.000 englische Pfund.

Ein Problem, das wir hier sehen, ist, dass eine Open-Label-Studie nie objektiv ist. Eltern haben oft Wünsche, die sie in ihre Kinder hineinprojezieren. Wünschenswert wäre daher eine klinische Doppelblindstudie. Ob diese jedoch durchführbar ist, ist alleine aus ethischen Gründen zu bezweifeln.
In manchen Ländern wurde Genistin an alle Patienten verabreicht, nicht nur an MPS IIIA-Kinder, vielfach auf eigene Faust. Auf diese Weise sind einer zukünftigen sauberen klinischen Studie schon viele Patienten „verloren gegangen", was eigentlich schade ist.

Dr. Nicole Maria Muschol, Hamburg

„Studie zum Zusammenhang von Genotyp und Phänotyp bei MPS IIIA"

Vorarbeiten zu dem Projekt erfolgten bereits in früheren Jahren in einer klinischen Studie zur MPS III, in welcher der natürliche Verlauf der Erkrankung anhand eines Fragebogens und eines MPS III-spezifischen Scoring-Systems bei 89 Patienten mit MPS III dokumentiert wurde. Es zeigte sich eine ausgeprägte Heterogenität der Krankheitsverläufe der an der Studie beteiligten Patienten. Eine kleine Gruppe von MPS IIIA-Patienten (ca. 10%) wies einen deutlich protrahierten Krankheitsverlauf auf. Ergänzend dazu führt das DNA-Labor des Instituts für Humangenietik Untersuchungen zur Identifizierung der Mutationen im krankheitsverursachenden Gen der Patienten durch. Diese sollen a) eine bessere Vorhersagbarkeit des klinischen Verlaufes der Erkrankung ermöglichen (was eine große Bedeutung für Therapieentscheidungen und die Beratung der Familien hat) und b) Hinweise auf die genetische Ursache des verlangsamten Krankheitsverlaufs bei der kleinen Gruppe von MPS IIIa-Patienten geben. Die Durchführung der Genotypisierungen ist zur Vervollständigung dieser Untersuchungen erforderlich.

Anm. der Red.
Dieses Projekt wird gemeinsam von der deutschen und der österreichischen MPS-Gesellschaft finanziert.
Die Genotypisierung aller österreichischen Patienten wurde von Prof. Paschke bereits durchgeführt. Für uns wäre es interessant, den ersten Teil der Studie (Fragebogen) mit unseren MPS III A-Patienten nachzuholen. Deswegen an dieser Stelle die Bitte an alle (!) Eltern von MPS IIIA-Patienten: Wenn Sie bereit sind, ihr Wissen und ihre Erfahrung in diese Studie einzubringen, melden Sie sich bitte im MPS-Büro! Diese Einladung gilt auch für jene Eltern, die sich schon von ihren Kindern verabschieden mussten. Auch sie können, sozusagen ihrem Kind zu Ehren und in memoriam an ihr Kind, zur Aussagekraft dieser Studie beitragen. Vielen Dank!

Dr. A. Richterich

„Status der psychopharmakologischen Versorgung bei Kindern mit MPS, familiäre Belastung und Lebensqualität"

Viele der MPS-Symptome, die für Einschränkungen der Lebensqualität von Patienten und deren Familien verantwortlich sind (z.B. Schlafstörungen), können psychopharmakologisch beeinflusst werden. Eine sytematische Erfassung der Wirkungen und Nebenwirkungen ist aufgrund der kleinen Fallzahl aufwändig; nur wenige Ergebnisse zu einzelnen Symptomen und Medikamenten liegen vor. Im vorgelegten Projekt sollen systematisch Daten zu verwendeten Psychopharmaka und ihren Wirkungen und Nebenwirkungen erfasst werden. Im Rahmen einer klinischen Beobachtungsstudie werden zudem Daten zum Krankheitsstatus und zur Belastung der Familie sowie zur Lebensqualität der Patienten und ihrer Familien erhoben. Übergeordnetes Ziel dieser Studie ist es, Erfahrungen und Erkenntnisse zu psychopharmakologischen Therapieoptionen (Auswahl der Medikamente, Wirkungen, Nebenwirkungen, Alternativen) bei MPS aus Sicht der betroffenen Familien in strukturierter Weise zu erfassen, aufzuarbeiten und für Beratungen und Therapieentscheidungen zur Verfügung zu stellen.

Anm. der Red.
Auch bei diesem deutschen Projekt trägt die österreichische MPS-Gesellschaft einen Teil der Kosten.

Projekte, die von MPS-USA finanziert werden

Dr. Andrea Ballabio, Neapel, Italien

„Modulation der Autophagie als möglicher Therapieweg bei MPS"

Autophagie ist ein durch Lysosome gesteuerter Abbauweg, bei dem grosse Portionen von Zellflüssigkeit in speziellen Vesikeln (Autophagosomen) ausgeschieden werden und nach Verschmelzen mit weiteren Lysosomen abgebaut werden. Wir haben an zwei MPS Mausmodellen gezeigt, dass diese Autophagie gestört ist durch schlechtes Verschmelzen der Autophagosomen und der Lysosomen. Hier will die Gruppe durch genetische und pharmazeutische Eingriffe ansetzen. Diese Grundlagenforschung dient weiteren Forschungen.

Dr. Marta Serafini, Monza, Italien

„Mesenchymale Stammzellentherapie bei MPS I"

Blutstammzelltransplantation ist eine vielversprechende Therapie,

welche den Verlauf der Krankheit verlangsamt. Der klinische Erfolg ist hingegen schlecht, da sehr häufig der Spender abgestoßen wird oder der Spender nicht genügend gut identisch ist und auch weil die skelettalen Veränderungen nicht beeinflusst werden. Wir versuchen herauszufinden, ob durch zusätzliche mesenchymale Stammzellen die Effizienz der obigen Methode verbessert werden kann, weil sie die Reparatur von Knochen- und Knorpelzellen begünstigen. Nach Studien am Mausmodell soll ein Weg zu klinischen Versuchen geöffnet werden.

Dr. Mark S. Sands, St. Louis, MO

"Metabolische Anpassungen und phänotypische Folgen durch Blockieren des lysosomalen Recyclings"

Recycling hat unter anderem zum Ziel, der Zelle Energie zu sparen. Die Menge Energie, welche eine gesunde Zelle durch Wiederverwertung der Lysosomen spart, entspricht der Energie, welche wegen der in einer kranken Zelle gespeicherten Materialien nicht verfügbar ist. Während des ganzen Lebens einer Zelle ist dies eine sehr grosse Energiemenge. Eine betroffene Zelle hat einen höheren Energiebedarf, um ihre normalen Funktionen auszuführen, um die nicht verfügbare Energie in den Speicherlysosomen auszugleichen. Momentan werden Mausstudien durchgeführt, um herauszufinden, welche Metabolismen angepasst werden und ob dies auch zu den Symptomen der Krankheit beiträgt. Das Wissen könnte zu Empfehlungen bei der Ernährung führen.

Dr. Brett E. Crawford, Zacharon Pharmaceuticals, La Jolla, CA

"Glykosaminglykan - Inhibitoren zur Substratreduktionstherapie von MPS II"

Der behinderte Abbau von GAG führt zur Anhäufung und Speicherung in den Zellen, was zu den multisystemischen Erkrankungen der MPS führt. Bei MPS II führt die fehlerhafte Funktion von Iduronidatsulfatase zur Anhäufung von GAG-Fragmenten mit 2-O-Sulfat-Gruppen, welche nicht abgebaut werden können. Wir haben Verbindungen gefunden, welche die GAG 2-O-Sulfatierung verhindern. Dies könnte ein Anfangspunkt für eine Substratreduktionstherapie sein.

Dr. Nicola Brunetti-Pierri, Baylor College, Houston, TX

"HDAd Gentherapie für LSDs"

Bisherige Therapien helfen bei neurologischen Komplikationen der MPS wenig, weil das Enzym nur in ungenügender Menge ins Zentralnervensystem diffundiert. Brunetti schlägt vor, einen Gentherapievektor direkt in die cerebrospinale Flüssigkeit durch eine Lumbalpunktion zu injiziieren. Der Vektor soll das Gen, welches das defekte lysosomale Enzym codiert, in die Zellen einschleusen, welche an die cerebrospinale Flüssigkeit grenzen. Die Hypothese ist, dass so genügend Enzym im Gehirn vorhanden sein wird, um Schäden vorzubeugen. Diese Versuche sollen mit MPS II Mäusen und Rhesusaffen durchgeführt werden.

Dr. Brian Bigger, Manchester, England

"Der Einfluss von Heparan Sulfat auf Stammzellübertragung und –anwachsen bei MPS I"

Stammzellentransplantation ist die einzige Therapie bei MPS I, wobei jedoch nur 56 % der Transplantationen beim ersten Versuch erfolgreich sind. Häufig ist eine zweite oder sogar dritte Transplantation nötig mit höheren Risiken. Bei MPS I kann Heparansulfat und Dermatansulfat nicht abgebaut werden; sie häufen sich in den Zellen an. Heparansulfat ist nötig, damit die Spenderzellen das Knochenmark finden und auch zur Verständigung der Zellen untereinander. Man findet es auch in der extrazellulären Matrix. Wir wollen den Einfluss auf das Gelingen einer Transplantation abklären.

Dr. Adriana Montano, St. Louis, MO

"Identifikation der Gene zur Keratansulfatsynthese im Hinblick auf eine RNA-hemmende Therapie"

Bei MPS IV A soll die Synthese von Keratansulfat im Skelett reduziert werden. Dies geschieht durch eine teilweise Blockade in den Knorpelzellen. Zuerst sollen zwei Gene identifiziert werden, danach soll die Synthese der Enzyme für Keratansulfatsynthese durch diese Gene durch eine kürzlich entwickelte RNA-Interferenz-Methode gehemmt werden. Das Gen wird auf dem Niveau der RNA gehemmt. Zugleich soll durch Hinzufügen einer kurzen sauren Peptidkette direkt auf den Knochen-Knorpel-Komplex gezielt werden.

Dr. Patti Dickson, UCLA

MPS I Intrathekale EET für Rückenmarkskompression

EET für MPS I ist vorhanden und hilft bei manchen Problemen mit der Krankheit, nicht aber beim zentralen Nervensystem, da die Blut-Hirn-Schranke nicht überwunden wird. Ziel der Studie ist es, Enzymgabe in die Rückenmarksflüssigkeit zu testen via einer intrathekalen Injektion. In dieser Pilotstudie wird rekombinante Alpha-L-Iduronidase einmal pro Monat während vier Monaten an 10 Patienten im Alter von 8 Jahren oder älter mit Hurler oder Hurler-Scheie und Kompression des Rückenmarks verabreicht.
Sofern diese Studie erfolgreich ist, kann intrathekale Injektion eine Möglichkeit sein, das Nervensystem bei MPS zu behandeln.

Primäre Ziele:
Sicherheit der intrathekalen Enzymgabe durch Blut- und Spinalflüssigkeitstests jeden Monat; Verbesserung der neurologischen Zeichen wegen der Rückenmarkskompression durch Untersuchungen und mithilfe der Skala der Japanischen Orthopädischen Gesellschaft, durch subjektive Einschätzung und Unabhängigkeitseinschätzung jeden Monat; Verbesserung der Mobilität, 6-Minuten-Gehtests jeden Monat,

Verringerung der Kompression durch MRI, somatosensorische Potentialmessungen zu Beginn und nach vier Monaten, durch Messung der GAG in der Spinalflüssigkeit bei jeder Behandlung.

Sekundäre Ziele:
Verbesserung des Drucks der Spinalflüssigkeit, Druckmessung bei jeder intrathekalen Injektion, Verbesserung des Hydrocephalus und anderer Hirnläsionen durch MRI zu Beginn und nach vier Monaten.
Dies ist ein sehr interessanter Aspekt der Forschung; erste Resultate werden aber wohl erst in drei Jahren wirklich für unsere Patienten relevant sein

Dr. Paul Orchard, Univ. of Minnesota

MPS I Intrathekale EET bei Kindern, bei welchen eine Transplantation geprüft wird.

Die Universität von Minnesota hat die Erlaubnis erhalten, Alpha-L-Iduronidase in die Spinalflüssigkeit von Kindern mit Hurler zu injiziieren, bei welchen eine Knochenmarks- oder Nabelschnurtransplantation erwogen wird. Ziel ist, den neuropsychologischen Verfall zu bremsen, der bei Kindern beobachtet wird in der Zeit der ursprünglichen Diagnose bis ein Jahr nach erfolgreicher Transplantation. Die Hypothese ist, dass nach der Transplantation längere Zeit nicht genügend Enzym bis ins Hirn gelangt, und dass dies durch intrathekale Enzymgabe kompensiert werden kann.
Patienten mit Hurler im Alter von 8 bis 38 Monaten, welche noch keine EET erhalten haben und für die eine Transplantation an der Universität von Minnesota erwogen wird, können teilnehmen. Patienten, welche intrathekal Iduronidase erhalten, werden auch intravenös EET erhalten vor der Transplantation.
Vorgesehen sind vier Dosen von intrathekalem Enzym drei Monate vor der Transplantation, bei der Transplantation und drei bzw. sechs Monate danach.

Dr. Nathalie Guffon, Hospices Civils de Lyon, France

„Verwendung von Miglustat bei MPS III“

Anfang 2007 wurde in Frankreich ein klinischer Versuch mit Miglustat bei Patienten mit MPS III gestartet. Der Großteil der Teilnehmer kam aus Frankreich, zwei Patienten aus England. Die Studie war placebokontrolliert und doppelblind, lief über 12 Monate und an 25 Patienten. Im Anschluss daran gab es noch eine kurze Ausdehnung der Studie bis zum Juli 2008, um die Daten zusammenzutragen, zu bewerten und zu analysieren.
Im Juni 2008 wurden die Ergebnisse des Versuchs von einem unabhängigen Expertenteam ausgewertet. Im Juli wurde außerdem eine individuelle Analyse der einzelnen Patienten durchgeführt. Das Komitee kam eindeutig zu dem Schluss, dass die Ergebnisse in keiner Weise irgendeine klinische Wirksamkeit auf die Patienten hatten. Die Sicherheits- und Verträglichkeitsdaten waren ähnlich zu denen, die man in vorhergehenden Studien bei anderen lysosomalen Speicherkrankheiten sehen konnte, nämlich Durchfall als hauptsächliche Nebenwirkung.
Zusammenfassend lässt sich also sagen, dass es keinerlei Anhaltspunkt dafür gibt, dass Patienten mit MPS III von Miglustat profitieren würden.

Psychosoziale Forschungsprojekte der englischen MPS-Gesellschaft

Im April 2006 hat die englische MPS-Gesellschaft ein 5-jähriges Forschungsprogramm gestartet, welches sich auf die psychosozialen Aspekte des Lebens mit MPS und ähnlichen Erkrankungen fokussiert. Das ist die Fortsetzung eines vorhergegangenen 3-jährigen Projektes, welches im März 2006 fertiggestellt wurde und das sich mit den psychosozialen Ergebnissen nach Knochenmarkstransplantationen bei Patienten mit MPS I beschäftigt hatte. In den laufenden fünf Jahren soll es um weitere Erkrankungen gehen, nämlich um MPS IV und MPS III. Im einzelnen geht es bei den Projekten hierum:

Psychosoziale Anpassung von Patienten mit MPS IVA

Infolge der Seltenheit der Erkrankung gibt es kaum Literatur zu diesem Thema. Wie auch immer, wegen der körperlichen Manifestationen der Krankheit, nämlich einem kurzen, disproportionierten Körper mit Skelettdysplasien, gepaart mit einer normalen Intelligenz, ist ein Potential für emotionale Schwierigkeiten vorhanden, welches einen großen Einfluss auf das „Funktionieren“ einer Person innerhalb der Gesellschaft haben kann. Um eine gesunde psychosoziale Entwicklung auf ein Höchstmaß zu bringen, würde es dienlich sein, die emotionalen Erfahrungen von Menschen mit MPS IV von der Kindheit bis ins Erwachsenenalter zu untersuchen. Das wird es möglich machen, eine geeignete psychosoziale Unterstützung zu gewährleisten.

Leben mit MPS III
Die Geschwisterproblematik

Es gibt sehr viele Untersuchungen, die die Erfahrungen von Kindern, die behinderte Geschwister haben, erklären. Ebenfalls haben sich viele Untersuchungen darauf ausgerichtet, die Erfahrung von Kindern, die mit einem unheilbar kranken Geschwisterkind leben, meist Krebs, darzustellen. Solche Studien heben psychosoziale und Verhaltensprobleme hervor, allerdings zeigen sie auch, wie manche Kinder positive Erfahrungen damit machen und sehen Vorteile in Bezug auf psychosoziale Anpassung und Lernen. Bis jetzt sind die Erfahrungen von Geschwisterkindern mit Sanfilippo-Kindern noch nicht studiert worden. Nachdem diese Erkrankung körperliche und geistige Behinderung umspannt und dazu auch noch eine fortschreitende und unheilbare Krankheit darstellt, rechtfertigt die Erfahrung der Geschwister eine Untersuchung, sodass auch in diesem Fall geeignet unterstützt werden kann.

PFLEGEGELD

Die Einführung des Pflegegeldes war ein Quantensprung im österreichischen Sozialsystem. Allerdings war die nächste Erhöhung bereits überfällig und die Einstufung – vor allem bei Kindern und psychisch Kranken – schwer reformbedürftig. Eine Gesetzesnovelle soll die Praxis nun gerechter machen.

Das Pflegegeld wird mit Jahresbeginn 2009 um fünf Prozent angehoben. Ein entsprechender Gesetzesentwurf ist derzeit in Begutachtung. Von vielen Seiten wird seit langem eine automatische Anpassung des Pflegegelds gefordert, die nicht vom guten Willen der jeweiligen Regierung abhängt. Knapp 336.000 Menschen beziehen derzeit Pflegegeld, die meisten sind in den Stufen eins und zwei (siehe Kasten) eingereiht.

Kritik an der Einstufung

Doch nicht nur die zögerliche Anpassung ist für die Betroffenen Anlass zur Unzufriedenheit, sondern auch die Einstufungspraxis. „Die Basis ist eine Art Momentaufnahme durch einen Arzt", sagt Judit Marte-Huainigg, Leiterin des Referats für Sozialpolitik der Caritas Österreich. Gerade bei komplexeren Fällen bräuchte man ihrer Ansicht nach jedoch ein ausführlicheres Assessment durch ein multidisziplinär besetztes Team. Dabei müssten auch Angehörige sowie Pflegekräfte miteinbezogen werden. Wichtig wäre es auch, eine erste Beratung möglichst früh durchzuführen, denn erfahrungsgemäß seien viele Betroffene in einer akuten Pflegesituation überfordert, sich im Dschungel an bundes- und landesrechtlichen Vorschriften zurechtzufinden.

Während sich nämlich in der Lebenswelt der Menschen Gesundheits-, Sozial- und Pflegefragen überlappen, sind sie in der Welt der bürokratischen Zuständigkeiten aufgrund der unterschiedlichen Budgettöpfe strikt getrennt. Ein Beispiel: Während etwa Selbstbehalte bei medizinischen Leistungen österreichweit einheitlich geregelt und begrenzt sind, kann die Höhe des Selbstbehaltes bei Pflegemaßnahmen stark variieren – je nachdem in welchem Bundesland man lebt, und ob es sich um mobile, teilstationäre oder stationäre Leistungen handelt.

Pflegegeld bei Kindern

Etwa 11.500 Personen – das sind ungefähr 20 Prozent aller Landespflegegeldbezieher – sind Kinder und Jugendliche. Beim Bundespflegegeld sind es 415, also etwa 0,12 Prozent. Kinder wurden bislang sehr niedrig eingestuft, mit dem Argument, dass auch Kleinkinder ohne Behinderung ebenfalls rund um die Uhr Betreuung und Pflege brauchten. „Aber Pflege ist eben nicht gleich Pflege", betont Marte-Huainigg. Der Alltag mit einem Kind mit Behinderung sehe vollkommen anders aus und das „erwachsenenlastige" Pflegegeldgesetz nehme derzeit darauf keine Rücksicht. Eine Arbeitsgruppe der Bundesländer unter der Leitung der Steiermark hat nun einen Vorschlag zur Verbesserung der Situation ausgearbeitet. Er stellt darauf ab, dass „schwerstbehinderte Kinder" einen Zuschuss erhalten sollen. Doch dieser Vorschlag findet nicht nur Zustimmung. „Mit dieser Lösung produzieren wir neue Härtefälle, weil die Definition von ‚Schwerstbehinderung' viel zu eng gefasst ist", ist Marte-Huainigg überzeugt. Diese Kritik wird auch von der Österreichischen Arbeitsgemeinschaft für Rehabilitation und der Lebenshilfe mitgetragen: Da es sich um eine überschaubare Anzahl von Betroffenen handle, wäre ein individuelles Assessment als Basis für die Pflegegeldeinstufung möglich und auch sinnvoll.

Menschen mit Demenz

Ein großes Problem bei der Festlegung der Pflegegeldstufe ist, dass dabei in erster Linie motorische Einschränkungen berücksichtigt werden. Das führt dazu, dass etwa Menschen mit Demenz in der Regel sehr niedrig eingestuft sind. Oft brauchen aber gerade sie eine sehr intensive Form der Zuwendung, Motivation und Rund-um-die-Uhr-Beaufsichtigung. Ein Umstand, dem das Verfahren zur Pflegegeldeinstufung derzeit kaum gerecht wird. Die Kritiker scheinen allerdings nun nach vielen Jahren Gehör gefunden zu haben: Sozialminister Buchinger hat im Gesetzesentwurf eine adäquatere und bessere Einstufung beim Pflegegeld für Menschen mit Demenz vorgesehen.

Arge Selbsthilfe Österreich

Bundespflegegeldgesetz - Novelle

Das Bundesministerium für Soziales und Konsumentenschutz hat die Novelle zum Bundespflegegeldgesetz in Begutachtung geschickt. Diese sieht eine Reihe von Neuerungen vor: Per 1.1. 2009 soll das Pflegegeld um 5 Prozent erhöht werden. Außerdem soll die Einstufungspraxis verbessert werden: Demenzerkrankten Personen soll künftig eine Erschwerniszulage von 30 Stunden angerechnet werden, womit rund die Hälfte der Betroffenen eine Erhöhung der Pflegegeldstufe erhalten. Schwer behinderten Kindern bis zum 7. Lebensjahr wird bei der Einstufung ein zusätzlicher Pauschalwert von 50 Stunden angerechnet, Jugendliche mit schweren Behinderungen bis zum 15. Lebensjahr erhalten pauschal 75 Stunden. Als weitere Maßnahme soll der förderbare Personenkreis für Kurzzeitpflege Entlastung für pflegende Angehörige bringen.

Geplante Pflegegeldhöhe ab 1.1.2009 (monatlich)**:**

Stufe 1: 155,70
Stufe 2: 287,10
Stufe 3: 442,90
Stufe 4: 664,30
Stufe 5: 902,30
Stufe 6: 1.230,30
Stufe 7: 1,640,20

Pflegegeld derzeit:

Stufe 1: 148,30
Stufe 2: 273,40
Stufe 3: 421,80
Stufe 4: 632,70
Stufe 5: 859,30
Stufe 6: 1.171,70
Stufe 7: 1.562,10

Bundespflegegeldgesetz - Novelle

Christine Widmer Wiesbauer

Ein kleiner Reisebericht: Vancouver 2008

Die Planung für diese Reise begann vor mehr als 2 Jahren in Venedig. Damals besuchten wir zum ersten Mal einen MPS-Kongress. Wir waren enthusiastisch, denn eine Enzymersatztherapie für unsere Sophie (MPS IVa) schien greifbar nah Es wurde viel diskutiert und ausgehandelt. In Vancouver sollte alles dann soweit sein und erste Kinder sollten davon profitieren.

Die Enttäuschungen blieben nicht aus. Der Weg zu einer Therapie ist lang, die Zeit blieb nicht stehen. Die Kinder wurden älter, die Krankheit nahm trotz Hoffnung auf eine Therapie ihren Lauf. Nichts bewegte sich in Sachen ERT mehr und Vancouver kam trotzdem.

Wir reichten ein Jahr vorher das Urlaubsgesuch für unsere Kinder in der Schule ein, denn wir wollten 2 Wochen vor den Sommerferien schon abreisen. Fredi und ich waren um eine Stellvertretung in unserem Job besorgt. 6 Monate vor dem Abflug buchten wir den Flug. Einen Monat vorher schickten wir Sophies Medikamente und Pflegematerial nach Kanada.

Der Flug schien uns lange. Gleich bei der ersten Zwischenlandung in Toronto wurde Sophies Rollstuhl beim Ausladen beschädigt. Fredi konnte ihn notdürftig reparieren. Wir hofften, dass der Rollstuhl die lange Reise überstehen würde. Nach weiteren 7 Stunden Flug kamen wir in Vancouver an, müde begrüßten wir Michaela und Maria, die bereits dort waren, per Telefon und gingen zu Bett.

Am nächsten Tag waren wir sehr früh wach. Zum Glück gab es ab 6 Uhr Frühstück. Wir trafen andere Jetlag-Betroffene und planten, an diesem Tag Vancouver vom Aussichtsturm aus zu bestaunen, am Hafen entlang zu spazieren, den Stanleypark zu besichtigen und das Aquarium zu sehen.

Am nächsten Tag hatten Michaela und Fredi schon ihre endlosen Sitzungen und wir Mädels (Maria, Valerie, Sophie und ich) gingen powershoppen. Vancouver hat da Einiges zu bieten. Wir erfüllten Valeries sehnlichsten Wunsch und aßen ein Sandwich im Starbucks. Die Sitzungsteilnehmer Michaela und Fredi waren am Abend zu einem Penthouse-Dinner eingeladen. Wir Fußvolkmädels gingen zum Libanesen Pizza essen. Dort trafen wir eine belgische Familie, die ebenfalls den MPS-Kongress besuchte. Wir hatten einen wirklich lustigen Abend.

Am ersten Kongresstag trafen wir lauter bekannte und unbekannte Gesichter, unterhielten uns über Gott und die Welt und MPS. Wir mussten uns und die Kinder einschreiben und fotografieren lassen.

Die Kinder waren sehr enttäuscht; sie wurden in verschiedene Gruppen eingeteilt, Maria bei den älteren, Sophie und Valerie bei den jüngeren Kindern. Der Kinderhort befand sich im 3. Stock des Hotels, was strategisch sehr ungeschickt war. Die vielen Rollstühle mussten alle zur gleichen Zeit rauf oder runter, zusammen mit Mamis und Papis, Betreuern, Fußgängern und anderen Hotelgästen. Eine öffentliche Treppe gab es nicht. Die Übergabe hat sehr lange gedauert, so dass ich zur Eröffnung des Kongresses (zum ersten Mal) zu spät kam. Es blieb dabei, ich kam immer zu spät, denn die Ablieferung der Kinder gestaltete sich jeden Tag gleich.

Das Kinderprogramm war abwechslungsreich: Basteln, Spielen, Singen, Klettern, Aquariumbesuch, eine Kutschenfahrt, Ausflug auf den Grouse Mountain und ein Gala Dinner standen je nach Altersgruppe auf dem Programm. Nicht alle Kinder fanden das Beschäftigungsangebot toll. Eine alters- und entwicklungsgerechte Aufteilung der Kinder ist sehr schwierig. Gerade wenn kranke und gesunde Kinder zusammen sind, kann nicht immer alles so sein, wie man sich es wünscht.

Fredi besuchte in den kommenden Tagen hauptsächlich die wissenschaftlichen Veranstaltungen und ich die Familienvorträge. Michaela schaffte es, buchstäblich bei beiden dabei zu sein. Ich war für Sophies Pflege zuständig und rannte immer zwischen Kinderhort, Ausflugsziel der Kindergruppe und Hörsaal (den ich bald nur noch Kühlschrank nannte, denn es war so kalt da drin) hin und her. Im Hotelgarten war ein Zelt aufgestellt, wo wir zu Mittag essen konnten. Es gab Sandwiches in allen Formen und Varianten. Es war ein idealer Ort, sich zu treffen, zu plaudern und auszutauschen.

Am späteren Nachmittag gingen wir immer im Hotelpool schwimmen. Die Kinder hatten ihren Spaß und ich die Entspannung im Whirlpool.

Am Samstagnachmittag wurden vor dem Hotel Schmetterlinge zum Gedenken an die Verstorbenen freigelassen. Es war ein unendlich trauriger Moment. Die Schmetterlinge entfalteten die Flügel ganz langsam an der Sonne und flogen, einer nach dem anderen lautlos davon. Für mich

war es ein Blick in die Zukunft und in die Vergangenheit zugleich. Ich konnte meine Tränen nicht zurückhalten und wollte es auch nicht.
Nach dem Gala-Dinner am Samstagabend folgte der letzte Kongresstag. Eine Shoppingtour mit der Familie, Maria und Michaela schloss den Aufenthalt in Vancouver ab. Wir verabschiedeten uns von Maria und Michaela, flogen weiter nach Toronto und verbrachten wunderschöne Ferien in Kanada und in Michigan. Wir aßen noch mehr Sandwichs und badeten im eiskalten Lake Michigan.
Sophie ist mit vielen Eindrücken und Gedanken weiter gereist. Wir hatten viele Fragen zu beantworten, die sie uns stellte. Sie ist in einem Alter, wo sie ein Krankheitsbewusstsein entwickelt. Wir waren froh, ihr viel Zeit widmen zu

können. Während des ganzen Urlaubs haben wir viel über weit zurückliegende Erlebnisse und ihre Zukunft gesprochen. Das wird es wahrscheinlich immer öfter geben; spätestens in 2 Jahren, wenn wir nach Australien fliegen zum 11. MPS-Kongress!

Michaela Weigl

Internationales MPS-Netzwerk Treffen in Vancouver (25./26.6.2008)

Der internationale MPS-Kongress bietet natürlich immer eine ideale Plattform für unsere MPS-Netzwerk-Treffen auf internationaler Ebene. So sind wir, die Vertreter der einzelnen MPS-Gesellschaften der Welt schon zwei Tage vor dem Kongress angereist, um am Mittwoch schon in aller Frühe frisch zum Meeting bereit zu stehen. Eine ansehliche Anzahl von 25 Teilnehmern war gekommen, dazu auch noch Vertreter der Pharmafirmen BioMarin, Genzyme und Shire.
Nach den anfänglichen „Start-schwierigkeiten“ in den ersten Jahren unserer Treffen, in denen wir uns gegenseitig erzählt haben, wer was wann wie warum macht, kann ich jetzt mit Stolz sagen, dass diese Zusammenkünfte mittlerweile total professionell ablaufen und auch immer effektiver werden. Nun ist es nicht mehr bloß ein einfacher Austausch, sondern eine wirkliche Zusammenarbeit, eine Kooperation in vielen Dingen. Wir versuchen so an einem Strang zu ziehen, dass es in der Welt „bemerkt“ wird. Ein Beispiel dafür ist der nun doch schon immer bekannter werdende internationale MPS-Tag, von dem ich ab Seiten 58 berichte.
Schon mehrmals stellten wir uns die Frage, wie wir unser Netzwerk denn definieren sollten. Sollten wir einen Verein auf internationaler Ebenen gründen oder sollten wir einfach als loser Zusammenschluss funktionieren? Nachdem wir nicht unnütz Energie vergeuden möchten, sondern in erster Linie produktiv sein möchten, entschlossen wir uns für die zweite Variante, und begannen dafür gewisse Regeln aufzustellen. Wir begannen also ein „Memorandium of Understanding“, zu entwickeln, zu dessen Komplettierung einzelne von uns eine recht arbeitsintensive Hausübung bekamen. Beim nächsten Treffen in Northampton sollte es dann abgeschlossen werden, sodass sowohl unsere Führung, als auch die Ziele unserer gemeinsamen

Arbeit, die Mitgliedschaft im Netzwerk, die Meetings, die Protokollführung und das Sekretariat festgelegt sein würden.

Erstmals hatten wir auch Vorträge im Programm. Bei den Vorträgen von Cathie Koepper (Genzyme), Barbara Wuebbels (BioMarin) und David Whiteman (Shire) ging vor allem darum, einen besseren Einblick in die Patientendatenbanken zu bekommen, welche seit etlichen Jahren von den Pharmafirmen geführt werden. Die Vertreter der einzelnen Firmen berichteten von diesen „Registries", in denen Daten sowohl von behandelten als auch von unbehandelten Patienten gespeichert sind. Zugang zu diesen Daten haben natürlich nur Ärzte, und selbst diese können nur die Daten ihrer eigenen Patienten einsehen. Es gibt jedoch ein übergeordnetes Komittee von Medizinern, welche all die gespeicherten Infos auswerten und das daraus gewonnene Wissen dann in Form von Publikationen zur Verfügung stellen. Auf diese Weise können beispielsweise der Zeitpunkt der ersten Krankheitsanzeichen, der Diagnosezeitpunkt, der Krankheitsverlauf im natürlichen Fall oder unter Therapie verglichen und auf Basis diesen Wissens möglicherweise auch Prognosen gestellt werden.
Über die HOS-Datenbank habe ich im MPS-Falter schon einmal berichtet. Ähnliche Datenbanken gibt es auch für MPS I und MPS VI.

Wirklich ein High-light waren für mich die Vorträge von Dr. Begley und Dr. Scarpa, den Gründern von Brains4brain.

Dr. Scarpa und Dr. Begley beim B4B-Meeting in Madrid

Aufgrund unserer Initiative 2006, als wir mit der Hilfe unseres damaligen Bundeskanzlers Herrn Dr. Schüssel ein wissenschaftliches Meeting in Brüssel organisieren durften, mit der wir bewirken wollten, dass die „rare diseases" ins 7. Rahmenprogramm der EU einfließen sollten, ist es nun tatsächlich möglich geworden, bei der EU um Forschungsgelder bezüglich „rare diseases" einzureichen. So entstand die Möglichkeit für B4B für ein gemeinsames Projekt auf europäischer Ebene, welches sich mit der Überwindung der Blut-Hirn-Schranke befasst, Forschungsgelder zu beantragen.

Maurizio Scarpa gab uns ein Update über die Arbeit von Brains4Brain, dem Konsortium aus herausragenenden Wissenschaftlern, unterstützt vom Netzwerk der MPS-Gesellschaften und in enger Zusammenarbeit mit den vier Pharmafirmen Actelion, BioMarin, Genzyme und Shire. Das Arbeitspaket der B4B-Gruppe beinhaltet das Verständnis der Pathologie welche zur Neurodegeneration führt, die Überwindung der Blut-Hirn-Schranke, die Auswirkung der Lysosomalen Speichererkrankungen (LSD) auf die Blut-Hirn-Schranke und mehr. Vor allem geht es um die Entwicklung von neuen molekularen und biochemischen Strategien zur Überwindung der Bllut-Hirn-Schranke, um einen Weg zur Behandlung von neurologischen Komplikationen der LSDs zu finden. So wurde bei der EU z. B. ein Projekt mit dem Titel „Verständnis der Blut-Hirn-Schranke, um den Transport von Medikamenten ins Gehirn zu verbessern" eingereicht.
Bezüglich MLD, der Metachromatischen Leukodistrophy laufen acht voneinander unabhängige Projekte, die jedoch füreinander hilfreich sind, z.B. Studien zum natürlichen Verlauf, genauso wie eine Anzahl von Studien, um die molekularen Prozesse zu verstehen.
Bei Versuchen an MPS -Mäusen konnte gezeigt werden, dass das Enzym ins Gehirn gelangte und Speicherung reduziert werden konnte. In einem anderen Versuch konnte gezeigt werden, dass Leber und Milz der Maus begannen, Enzym zu produzieren und in wieder einer anderen Studie konnten aufgenommene Partikel in den Nervenzellen im Gehirn nachgewiesen werden.
Die vorgestellten Arbeiten sind wirklich ermutigend.
Insgesamt braucht die Arbeitsgruppe für die nächsten beiden Jahre ca. 1 Million Euro und rief uns daher alle auf, sie zu unterstützen.

Besonders gespannt waren wir auf die Präsentation von Dr. Stuart von der Firma BioMarin, hatte doch BioMarin wenige Tage zuvor die ganze MPS-Welt mit einer Pressemeldung völlig überrascht. In der Pressemitteilung hatte BioMarin angekündigt, dass sie schon im ersten Quartal 2009 eine klinische Studie für MPS IVA starten würde. Die Vorbereitungen dazu liefen völlig unbemerkt, sodass wir alle sehr neugierig waren, wie sich die Sache nun darstellen würde mit zwei (!) Pharmafirmen, welche gleichzeitig eine Therapie für Morbus Morquio vorbereiteten.

Interessant ist, dass BioMarin nicht mit dem Bone-Targeting-System, also dem von Prof. Tomatsu entwickelten modifizierten Enzym arbeiten wird, sondern mit dem natürlichen Enzym, was einen großen Unterschied zum Vivendy-Programm darstellt. Welches der beiden Enzyme effektiver sein wird, wissen wir nicht. Dazu kommt, dass beide Firmen zur Teilnahme an „Natural History Studies" einladen und es ist vorprogrammiert, dass sich die Familien viele Gedanken darüber machen werden, was denn die bessere Lösung für ihr Kind sein wird, wo sie teilnehmen sollten etc.
Letztendlich beschlossen wir im Netzwerk, alle unsere betroffenen Familien über die Entwicklungen in einem gemeinsam verfassten Brief einheitlich und objektiv über die neuen Entwicklungen zu informieren. Am Ende werden sich darüber ohnehin unsere Ärzte den Kopf zerbrechen müssen.

Einen wesentlichen Programmpunkt stellte noch die Auswahl des Austragungsortes für den internationalen MPS-Kongress im Jahr 2012 dar.
Die Bewerber Taiwan und Holland präsentierten ihre Arbeiten, die ohne zu übertreiben, phänomenal waren und den jeweiligen MPS-Gesellschaften bestimmt ein halbes Jahr an Vorbereitungszeit gekostet haben. Die abschließende Abstimmung brachte den Zuschlag für Holland.

Michaela Weigl

Internationales MPS-Netzwerk Treffen in Northampton (30./31.8.2008)

Im Anschluss an das internationale Expertenmeeting für MPS IV fand unser zweites Netzwerkmeeting in diesem Jahr statt.
Vertreter aus 13 Ländern (siehe Foto) waren anwesend und wir begannen unsere Arbeit sofort nach dem Ende der Konferenz, welche uns ausreichend Diskussionsstoff für den ersten Teil unserer Arbeitssitzung bescherte.
Die Teilnehmer äußerten ihre Meinung zu den Präsentationen der beiden Pharmafirmen BioMarin und Vivendy, die beide kaum was Neues von sich gegeben hatten, selbst die Studienzentren wurden noch nicht im Detail genannt. Vivendy nannte Rostock in Deutschland, Polen, Japan und USA als Zentren, BioMarin äußerte sich dazu überhaupt nicht.
Wir wunderten uns darüber, dass es scheinbar keinen gemeinsamen Weg für eine Kollaboration gab, nicht einmal auf dem Feld der „Natural History Study".
Letztendlich stellten wir wiederum fest, dass die Entscheidung, wer in welche Studie kommen kann, bei den behandelnden Ärzten liegen wird und sich unsere Aufgabe darauf beschränken soll, neutral und objektiv zu informieren.

Wir gingen die Liste aller Länder durch, und hielten die Mitglieder und deren jeweilige Vertreter für das MPS-Netzwerk fest. Aktueller Stand ist, dass dies zurzeit 25 Länder sind, nämlich:
Amerika, Australien, Belgien, Brasilien, Bulgarien, Deutschland, England, Estland, Frankreich, Holland, Hong Kong, Irland, Italien, Japan, Kanada, Neuseeland, Norwegen, Österreich, Polen, Schweden, Schweiz, Spanien, Taiwan, Türkei und Ungarn.

Eine Herausforderung war es wiederum, das „Memorandum of Understandig" zu komplettieren. Die Teilnehmer hatten ihre Hausübungen gemacht und wir kamen schön voran.

Erstmals haben wir gemeinsam (elf Länder) ein Forschungsprojekt finanziert, nämlich die Genestein-Studie im vierten Jahr. Wir haben darüber diskutiert, wie wir auch weiterhin gemeinsame Projekte identifizieren und fördern könnten. Dabei wurde u.a. die Idee geboren, einen internationalen MPS-Forschungspreis auszuschreiben, welcher mit 100.000 Euro dotiert werden soll. Zum ersten Mal möchten wir den Preis im Rahmen des nächsten internationalen Weltkongresses in Australien verleihen. Wissenschaftler können sich darum bewerben, und wir werden zu einer gemeinsamen Entscheidung kommen, welches Projekt wir damit fördern werden. Ich bin über die Idee sehr glücklich. Sie trifft genau unser Motto: Miteinander Perspektiven Schaffen! Wenn nur jede unserer 25 MPS-Gesellschaften im Netzwerk 2000 Euro im Jahr dafür zurücklegt, können wir dieses Ziel erreichen.

Flavio von der italienischen MPS-Gesellschaft erstellt übrigens eine Datenbank aller von uns unterstützten Forschungsprojekte seit dem Jahr 2001. Das ist eine unglaubliche Anzahl von Projekten und eine riesige Summe Geld, die da von der Gemeinschaft der MPS-Gesellschaften insgesamt aufgebracht wurde.

Unser nächstes Meeting wollen wir im Frühling abhalten, wir haben dafür aber noch keine geeignete Plattform (Sponsor?) identifiziert. Das übernächste Meeting konnten wir allerdings schon fixieren, es wird kurz vor Weihnachten 2009 im Rahmen der amerikanischen Konferenz in Florida stattfinden. Die amerikanische MPS-Gesellschaft ist glücklicherweise in der Lage, die Teilnehmer einzuladen, sodass wir „lediglich" für unsere Flüge aufkommen müssen.

Fotos oben: Aufnahmen während der Meetings
Foto unten. Teilnehmer des Treffens
vorne: Michaela Weigl (A), Lut de Baere (B), Dolmetsch, Hank Meutgeert (NL), Mary Elliot (Irland), Fredi Wiesbauer (CH);
hinten: Kirsten Harkins (CAN), Norbert Kato (H), Barbara Wedehase (USA), Chritine Lavery (UK), Sarah und Thomas Baum (D), Frederic Mercier (F), Mary McGauran (Irland), Josue Felix de Araujo (Brasilien), Flavio Bertoglio (I). Nicht am Bild: Fer Pidden (T)

Michaela Weigl

Internationales Morquio-Expertenmeeting in Northampton

Es war das erste Treffen dieser Art und wir alle harrten gespannt auf das Wochenende vom 29. bis 30. August. Noch nie hatte es eine Konferenz spezifisch für MPS IV gegeben, und schon gar nicht auf internationaler Basis mit Beteiligung der führenden Wissenschaftler, Kliniker und Patienten samt deren Familien.

Ich flog mit Maria schon am Donnerstag weg, sodass wir vor dem Treffen genügend Zeit hatten, im englischen MPS-Büro einen Besuch zu machen. Wir konnten dann gemeinsam mit Christine (UK) und Barbara (USA) im Auto nach Northampton weiterfahren, wo wir zunächst unser Zimmer bezogen und anschließend halfen, die Einkäufe für die Kinderbetreuung zu erledigen.
Die ersten Gäste waren schon angekommen und so konnten wir nach einem gemeinsamen Abendessen ein wenig mit den anderen plaudern. Der Konferenzstress hatte noch nicht begonnen. Ich nutzte die Gelegenheit, um Erfahrungen mit Joshua (MPS Brasilien) auszutauschen und mit Sarah Long über ihr Projekt „Tipping the Lens“ zu sprechen.

Tipping the Lens

Sarah ist selbst Morquio-Patientin, nicht einmal einen Meter groß, 37 Jahre alt und einfach umwerfend. Sie hat früher als Sozialarbeiterin gearbeitet, jetzt geht sie wieder zur Uni, studiert Psychologie und möchte ihren Doktor machen. Eine Powerfrau. Zu Hause organisiert sie rund um sich ein Team von zehn (!) Personen, welches sie braucht, um durch den Tag zu kommen (Hilfe beim Anziehen, Kochen, Putzen, Einkaufen, etc.). Alleine dafür braucht sie schon logistisches Talent. Und so nebenbei arbeitet sie also auch noch an einem psychosozialen Projekt für MPS IV, welches sie in Form einer Poster-Ausstellung im Foyer des Hotels (12 Stück in A1) an diesem Wochenende präsentierte.
Auf den Postern waren zehn Patienten mit MPS IV zwischen 12 und 42 Jahren abgebildet.
„Meine Worte, meine Bilder, meine Ansichten“, das waren die Überschriften über die zwölf stärksten Themen, zu denen sich diese zehn Patienten geäußert hatten. Es ging also nicht um eine medizinische Studie, die mit CTs, MRs oder Röntgenbildern dokumentiert wurde, sondern darum, einen Einblick zu geben in eine „Insider-Welt , in die Welt der Patienten, wie sie sie selbst sehen.
Nachdem Sarah selbst mit Morquio lebt und sie mit einer Menge von Menschen gesprochen hat, die ebenfalls mit Morquio leben, war sie fasziniert von dem Gedanken, eine Arbeit darüber zu schreiben. Die Ausstellung ist nur ein Teil davon. Sarah legte auch Fragebögen für Familien, Wissenschaftler und Ärzte auf, ebenso für die teilnehmenden Kinder. All die Antworten (hoffentlich waren es viele) wird sie in ihrer Studie verarbeiten. Außerdem hat sie vor, noch weitere Patienten zu involvieren. Letztendlich soll daraus sogar ein Buch entstehen.

Die Themen, zu welchen sich die Patienten geäußert haben, waren z. B. ihr Glaube, ihre Freunde, ihre Familie oder auch wie es ist, in einer Welt zu leben, in der man angestarrt und beschimpft wird, und in der man immer wieder mit unglücklichen Situationen konfrontiert wird. Es gab auch ein Poster dazu was ihnen Dabeisein und Einbezogenwerden bedeutet, in welchen Situationen sie sich wohl fühlen und wie wichtig für sie Autofahren ist. Ich habe mich gefreut zu lesen, dass viele der Befragten gläubig sind.
Zusammenfassend würde ich sagen, eine großartige Sache, die uns deutlich vor Augen führt, dass Menschen mit MPS völlig normale Bedürfnisse, Wünsche und Sehnsüchte haben. Es muss unser Ziel sein, darauf richtig zu reagieren.

Das Expertenmeeting

Die Einladung zur Morquio-Konferenz wurde überraschend gut angekommen, denn wir waren fast 250 Personen, davon etwa 45 Kinder und 25 Kinderbetreuer. Die meisten Familien kamen zwar aus England, doch auch dreizehn andere Länder waren, teilweise mit Patienten, vertreten.
Das Programm war sehr dicht und ausgesprochen spannend. Besonders die Vorträge der Neurochirurgen haben mich persönlich fasziniert. Dr. Solanki zeigte einige Filme von Operationen, die ich mit gemischten Gefühlen verfolgte, nämlich in dem Bewusstsein, dass Maria all diese Dinge schon durchlebt hat. Es

war interessant und niederschmetternd zugleich.
Ich denke so ging es vielen, auch als ich selbst meinen Vortrag über Marias Operationen hielt. Abgesehen davon, dass es für mich eine absolute Herausforderung war, einen Vortrag in englischer Sprache vor Engländern zu halten, hatte ich kurz vorher erfahren, dass Maria wiederum eine sehr schwere Operation bevorsteht. Beim Vorbereiten des Vortrages war ich noch der Meinung, wir hätten das Schlimmste schon hinter uns, doch man soll den Tag nicht vor dem Abend loben. Nun sieht es so aus, als hätten wir es vor uns: Wieder eine Fusion in der Halswirbelsäule. Wieder nach Manchester fliegen. Wieder alles so wie vor elf Jahren. Aber damals war Maria noch klein, äh, jung. Klein ist sie ja immer noch.
Ich fügte also eine Folie mit dem Titel „never ending story?“ ein und referierte über alles was hinter uns lag: Die Fusion der HWS mit vier Jahren, die totale Beinkorrektur mit acht Jahren und die 8-plates mit 14. Der Vortrag ist mir sehr gut gelungen, ich habe viele Fotos gezeigt und dem Publikum so einen sehr umfassenden Eindruck vermitteln können. Natürlich habe ich versucht, diesem ganzen Elend auch positive Seiten abzugewinnen und dies gezeigt, was mich manch herzhaften Lacher ernten ließ. Am Ende zeigte ich zwei kurze Filme in denen Maria „joggt“ und etwa 30 Liegestütze macht. Dafür gab es Riesenapplaus; alle haben sie für ihre Ausdauer, ihre Energie und ihre Kraft bewundert und ich war sehr stolz auf sie. Nichtsdestotrotz gab es Eltern, die bitterlich weinten, weil ihre Kinder noch jünger sind und für sie auch mein Vortrag (nicht nur die der Ärzte) unweigerlich ein Blick in die Zukunft war. Und deshalb bin ich auch sehr froh, dass ich gerade diesen Eltern vermitteln konnte, dass man alles schaffen kann. Irgendwie. Mit Gottes Hilfe.

Und so gab es eine Menge von Vorträgen, sei es von Wissenschaftlern, und Klinikern, von Therapeuten, Eltern oder Geschwistern unserer Patienten, die uns allesamt ein großartiges Gesamtbild über Morbus Morquio vermittelten - über Klinik, Behandlung, Therapie, Umgang mit Behörden und der eigenen kleinen oder größeren Umwelt. Selbst die, die meinten, schon sehr viel über MPS IV zu wissen, haben noch dazugelernt. Es war eine exzellente Mischung aus allem

was uns interessierte. Die englische MPS-Gesellschaft hat sich mit der Organisation und Planung größte Mühe gegeben und kann stolz darauf sein, was sie da auf die Beine gestellt hat. Bravo!

Das Kinderprogramm

Ich kann mir nicht verkneifen zu sagen, dass ich es total entzückend fand, so viele MPS IV A - Kinder in einem Raum zu sehen. So traurig es ist, sie waren einfach süß!
Das Programm für die Kinder war recht nett. Sie wurden in zwei Gruppen aufgeteilt, zur großen Freude von Maria , Sophie und Valerie nicht nach Alter, sondern nach Geschlecht. Sie konnten also die Zeit gemeinsam genießen. Vom Programm waren sie nicht so sehr begeistert, sie hätten lieber das Burschenprogramm gehabt. Da wurden nämlich jede Menge Tiere vorgeführt; Leguane, Schlangen und anderes Kriechgetier. Aber gegrinst haben die Mädels doch, als sie völlig neu gestylt mit lackierten Fingernägeln, neuer Frisur und geschminkt aus ihrer „mymakeover-party“ kamen.
Am zweiten Tag war die „verrückte Wissenschaft“ dran. Da bauten sie Periskope und lernten, wie man selbst Klebeschleim herstellen kann.
Maria freute sich besonders, weil sie in Lucy´s Gruppe war. Lucy hat schon auf sie aufgepasst, als sie im Alter von vier Jahren zum ersten Mal an einer englischen MPS-Konferenz teilgenommen hat.

Die zukünftige Therapie für MPS IV A

Beide Pharmafirmen waren eingeladen, ihr Programm zu präsentieren. Wie schon erwähnt, waren diese für uns alle nur teilweise befriedigend, da wir uns etwas mehr Info erwartet hatten.
Was dargestellt wurde, waren die Pläne in der nächsten Zukunft.
So werden beide, sowohl BioMarin als auch Vivendy, unmittelbar mit Studien zum natürlichen Verlauf der Krankheit beginnen - unabhängig voneinander, was die Familien schon mal vor Entscheidungsprobleme stellen könnte. So wie sich die Situation nun darstellt, wird es ein paar Zentren geben, doch kann ich mir nicht vorstellen, dass in ein und demselben Zentrum klinische Studien für zwei verschiedenen Substanzen angeboten werden. Insofern wird sich für Manche ohnehin keine Wahlmöglichkeit ergeben. Bei den anderen kann ich nur hoffen, dass die jeweils betreuenden Ärzte eine Hilfe darstellen werden.
Es ist nun so, dass BioMarin die klinische Studie schon im ersten Quartal 2009 beginnen möchte, Vivendy um ein Jahr später. Auch das Studiendesign ist unterschiedlich. Die Phasen I, II und III werden verschieden kombiniert, die Anzahl der involvierten Patienten wird differieren und vermutlich auch das Alter der eingeschlossenen Kandidaten. Und natürlich das Enzym, das verabreicht werden soll: BioMarin verwendet das „native enzyme“, Vivendy ein „modified enzyme“, von dem man sich prinzipiell erhofft, dass es besser vom Knochen aufgenommen werden wird. Aufnahmekriterien für die Studien gibt es noch nicht, beide Firmen arbeiten noch daran. Selbst die klinischen Endpunkte, die Punkte, anhand deren man zu beweisen versucht, dass das Enzym wirkt und den Krankheitsverlauf positiv beeinflussen kann, wurden noch nicht festgelegt. Jedenfalls haben sie uns noch nichts davon mitgeteilt.
Es sind noch viele Fragen offen, aber trotzdem können wir uns freuen, denn wir sind der Therapie für MPS IV A wieder ein Stück näher gekommen. In Geduld haben wir uns ja schon über viele Jahre geübt, wir werden noch mehr davon brauchen, aber immerhin, das Licht am Ende des Tunnels wird sichtbar.

Sicherheit ist ein gutes Gefühl. Eines, das Kunden der VKB-Bank besonders gut kennen. Die VKB-Bank steht seit 135 Jahren für maximale Sicherheit und höchste Stabilität. Sie erwirtschaftet ihr Wachstum nicht im Ausland, sondern am heimischen Markt. Laut Analyse des Financial Times-Fachmagazins „The Banker" ist die VKB-Bank in Relation zur Bilanzsumme Österreichs kapitalstärkste Bank. Weltweit erreicht sie damit Rang 154 der Top 1000 Banken. Das zweitplatzierte heimische Kreditunternehmen findet sich auf Rang 563.

VKB-Bank Wels, Kaiser-Josef-Platz 47, 4601 Wels, Tel. (07242) 617 21-0, E-Mail an wels@vkb-bank.at
VKB-Bank Marchtrenk, Linzer Straße 44, 4614 Marchtrenk, Tel. (07243) 529 11, E-Mail an marchtrenk@vkb-bank.at
www.vkb-bank.at

Wir bieten Lösungen für Mobilität und Selbständigkeit im Alltag

Das Stehtherapiegerät „Magician“

von EasyStand ist für Kinder jeden Alters geeignet, aber auch für Erwachsene. Mit wenigen Handgriffen sind Sitztiefe und Unterschenkellänge richtig eingestellt.
Durch maximale Knie- und Beckenstreckung erzielen Sie den optimalen Therapieerfolg für Ihr Kind.

Der fahrbare Stehtrainer LifeStand „LSC Kid“

wurde für Kinder bis zum 12 Lebensjahr entwickelt. Die selbstbestimmte Bewegungserfahrung und das „Großwerden“ sind von entscheidender Bedeutung für ihre Entwicklung. Durch passive und aktive Bewegung sammeln sie grundlegende Erfahrungen in ihrer Umwelt, die für ihre körperliche und geistige Entwicklung von ganz besonderer Bedeutung sind.

Bewegungstherapie mit THERA-live

Kinder und Jugendliche haben einen sehr großen, natürlichen Bewegungsdrang. Spastische Verkrampfungen führen in vielen Fällen zu Fehlstellungen mit Sehnen- und Bänderverkürzung. Als Folge wird das vorhandene Bewegungsausmaß noch weiter eingeschränkt. Dem gilt es durch gezielte Therapie entgegen zu wirken.

Swiss VIVA junior, Elektrorollstuhl

Das Modell Swiss VIVA junior wächst mit seinem jungen Benutzer mit und kann eines Tages kostengünstig in einen Erwachsenen-Rollstuhl umgebaut werden. Unter anderem ist ein Höhenlift als Option einbaubar.

Mobilitätsservice
Rehatechnik Rammer GmbH

A-4310 Mauthausen
Zirking 19
INFO – HOTLINE
0 664 / 45 49 583
0 72 38 / 29 344
www.mobilitaetsservice.at
office@mobilitaetsservice.at

Kostenlose und unverbindliche Vorführung aller Geräte in Österreich
Fordern Sie eine INFO–Mappe an!

Ein DANKESCHÖN an alle, die uns mit der Schaltung eines Inserates unterstützen!

Einfach Himmlisch

Meisterbetrieb HÖLL PETER

Trockenausbau-
Stuckateur - und
Vollwärmeschutz
ARBEITEN
5322 Hof/ Salzburg Tel. 0650 /434 0319
mail: office@meisterbetrieb-hoell.at

Land lebt auf!
Greinecker versorgt vor Ort.

Alles, was Sie täglich brauchen – ganz in Ihrer Nähe

Land lebt auf!
4075 Breitenaich 100
Tel. 0 72 49 / 44 2 38

- Lebensmittelmarkt
- Backstation
- Naturpark-Produkte
- Café & Snack
- Tankstelle
- Auto-Waschbox
- Post-Partner
- Bankomat
- Lotto – Toto
- Wäscherei-Annahmestelle

täglich offen

Marktgemeindeamt
WALLERN AN DER TRATTNACH
4702 Wallern a.d.Tr., Marktplatz 1,
Bez. Grieskirchen O.Ö.
☎ 07249/48126..0 Fax. 07249/48126-20
http://www.wallern.ooe.gv.at
e-mail: gemeinde@wallern.ooe.gv.at

Gern besuchter Ausflugs- und Ferienort in der Tourismusregion Vitalwelt Hausruck in unmittelbarer Nähe des Kurortes Bad Schallerbach. Liegt im sonnigen und ruhigen Trattnachtal und bietet durch die zentrale Lage beste Ausflugsmöglichkeiten im Ferienland Oberösterreich. Umfangreiche Wander- und Sportmöglichkeiten. Trattnachtal-Lehrpfad

e+c engineering & consulting
Technisches Büro - Ingenieurbüro
Dipl.-Ing. Elmar A. Wimmer
Elektro-, Installations-, Kulturtechnik
A-4840 Vöcklabruck, Dürnauerstraße 99
Tel+43 7672 23802-0 Fax DW 10 e.wimmer@e-c.at

Wie werden Grenzen zu Freiräumen?

Durch Stärke und Innovationskraft.
Unser Bestreben ist es, stets neue und bessere Lösungen für die Bedürfnisse und Wünsche unserer Kunden zu entwickeln.

wustenrot
Wozu hat man Freunde

www.wuestenrot.at

Gemeindeamt Scharten
4612 Scharten Nr. 60
e-mail: gemeinde@scharten.ooe.gv.at
Telefon (07272) 52 55
4612 Scharten Nr. 60

Scharten ist ein gern besuchtes Ausflugsziel und bietet eine herrliche Aussicht auf das Eferdinger Becken, auf einen großen Teil des Mühlviertels bis hin zum Böhmerwald und auf den nördlichen Teil des Hausruckviertels. Das landschaftlich sehr reizvolle Hügelland von Scharten und Umgebung bildet den Südrand des Eferdinger Beckens und zugleich die Wasserscheide zwischen Donau und Traun. Zur Zeit der Kirschbaumblüte lädt unsere Gemeinde und der „Schartner Most“ zum Wandern und Verweilen bei den beliebten Jausenstationen ein.
Die Wallfahrtskirche Maria Scharten und die evang. Toleranzkirche in Unterscharten sind geschichtlich von großer Bedeutung und laden ebenfalls zu einer Besichtigung ein.

VOLKSBANK
EFERDING-GRIESKIRCHEN

Fangen auch Sie zu träumen an...

...was immer Sie vorhaben: Mit einem Partner, dem Sie vertrauen können, geht's viel leichter.

Volksbank. Mit V wie Flügel.

Ed. Hölzel

DER österreichische Verlag für

Kalender Kartographie Schule

Ed. Hölzel Gesellschaft m.b.H. Nfg KG
A-1230 Wien, Jochen-Rindt-Str. 9
Tel.: +43-1/615 46 70 www.hoelzel.at office@hoelzel.at

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

Kinderprogramm:
Carina Polly
Christine Hauseder
Katharina Hauseder
Kerstin Pimmingstorfer
Maria Wurlitzer
Anja Ernsberger

Therapeuten:
Tina Zimmerberger
Christine Wurlitzer
Walter Uresch

Sponsoren:
Therme Loipersdorf
Hotel Vier Jahreszeiten
Hotel Leitner
Hotel Kowald
Hotel Stoiser
Tourismusverband Loipersdorf
Bürgermeister der Gemeinde Loipersdorf

Wegbereiter:
Maria Silli

DANKE

LOIPERSDORF
EINE WELT FÜR SICH.

Therapiewoche 2008 in Loipersdorf

Es war schon viel Glück dabei, dass wir heuer nach Loipersdorf kamen...
Ursprünglich hatten wir im Vorstand beschlossen, diese Therapiewoche in Kärnten abzuhalten und Martin und ich hatten schon im Februar ein Wochenende lang zwölf Hotels aus der engeren Wahl in Kärnten besichtigt. Wir wollten mit den jeweiligen Chefs sprechen und sehen, ob die Hotels unseren Vorstellungen entsprachen. Es waren recht anstrengende Tage, all diese Gespräche, all diese Zimmer... Martin fotografierte schon mit, weil wir befürchteten am Ende des Tages nicht mehr zu wissen, was wir gesehen hatten. Wir konnten unsere Vorauswahl nochmal spezifizieren, denn wie sagt man so schön? Es ist nicht alles Gold was glänzt.
Doch es kam anders. Es tat sich eine Gelegenheit auf, die einmalig war und auch nicht wiederholbar ist. Denn es kam so: Wir planten auch schon die Power4Kids Tour für 2008, die diesmal vor allem durch die Steiermark führen sollte und die auch Station in Loipersdorf machen würde. Da fiel mir ein, dass Mary ja ehemals im Marketing in der Therme Loipersdorf gearbeitet hatte und so schrieb ich ihr eine Email mit der Bitte, doch mal dort für uns anzufragen. Mary machte ihre Sache ausgezeichnet (DANKE, Mary!). Sandra Sifkovits, die Marketingchefin der Therme Loipersdorf, wollte helfen und tat das auch. Sie kontaktierte ihrerseits die vier umliegenden Hotels (Vier Jahreszeiten, Leitner, Stoiser und Kowald), die Bürgermeister der Gemeinden und den Tourismusverband. So entwarf Sandra ein Werbekonzept, das uns zugute kommen sollte. Ihr Plan ging voll auf, denn es spielte jeder mit - ein bisschen Werbung kann ja jeder brauchen, selbst die bekannteste und größte Therme Österreichs. Loipersdorf ist übrigens die einzige Therme ohne eigenes Hotel und arbeitet deswegen sehr eng mit den umliegenden Häusern zusammen.
Alle Hotels sagten zu und erklärten sich bereit, die MPS-Familien eine Woche lang gratis zu beherbergen und der Tourismusverband kam für die Abendessen der Teilnehmer in den Hotels auf. Die Therme selbst lud uns nicht nur zum Baden ein, sondern stellte uns sogar jede Menge Räumlichkeiten zur Verfügung: das Watsu-Becken als eigenes Thereapiebecken, einen Massageraum, den Gymnastiksaal und einen weiteren Saal für Gruppentherapien. Darüber hinaus auch noch einen schönen großen Konferenzraum, den wir für unsere Kinderbetreuung nützten. Damit nicht genug wurden wir auch noch jeden Tag zum gemeinsamen Mittagessen im Thermenrestaurant eingeladen. Das Tüpfelchen auf dem i waren Gratisrückenmassagen für alle unsere Patienten und Mütter! Es war einfach phantastisch.
An dieser Stelle noch einmal ein riesengroßes DANKESCHÖN an die Therme Loipersdorf und ganz speziell an Sandra Sifkovits.

Sandra Sifkovits

Wir hatten diesmal zwar viel weniger Patienten dabei als im Vorjahr und auch insgesamt wesentlich weniger Teilnehmer, weil leider einige Familien ausgefallen waren (Operationen, Windpocken etc.), doch unser Therapieangebot war so vielfältig, dass wir diese Räume wirklich gut brauchen konnten und auch nutzten. So liefen Rückenschule für Patienten oder Eltern im Gymnastiksaal genauso wie die Feldenkrais-Therapie in der Gruppe. Für die Einzeltherapie-Trockeneinheiten konnten unsere Therapeuten den Massageraum verwenden. Und das Watsu-Becken war großartig für die Therapieeinheiten im Wasser geeignet. Weit über 30 Grad warmes Wasser, so richtig zum Wohlfühlen!
Außerdem blieben wir immer schön in Bewegung, denn die Wege, die wir zwischen Zimmer, Therapie, Mittagessen und Therme zurücklegen mussten, waren wirklich weit. Man musste sich die Zeit gut einteilen, um immer überall pünktlich zu erscheinen.
Wir genossen das warme Wasser, das gute Essen und das schöne Wetter. Wir hatten eine wunderbare Zeit.
Das einzige Manko war, dass wir nicht alle im gleichen Haus wohnen konnten. Dennoch hatten wir eine tolle gemeinsame Zeit!
Und wir sparten eine Menge Geld.
Es war sehr vieles gratis, aber längst nicht alles. Zimmer, in denen keine Patienten wohnten, mussten bezahlt werden. Wir brauchten Geld für die Organisation, für den Ausflug, für die Therapeuten, für die Kinderbetreuung, für zusätzliche Angebote, Salzgrotte und ähnliches. Alles zusammen immerhin noch gut 7.000 Euro.
Trotzdem war es im Vergleich zu den Vorjahren ein richtiges Schnäppchen. Das tat mal so richtig gut, Hilfe von rundherum zu spüren, das ist was Schönes, das ist fein. Dafür bin ich von Herzen dankbar.

Nicht unerwähnt möchte ich lassen, wem wir unseren tollen Ausflug im Rahmen dieser Woche zu verdanken hatten. Auch da gab es unbeschreiblich nette Menschen, die sich für uns eingesetzt haben: In diesem Sinn ein großes DANKE an Claudia Dunst-Mösenlechner vom Flascherlzug in Stainz und an Walter Eichmann, den Bürgermeister der Gemeinde Stainz. Der Flascherlzug machte uns zu Ehren eine Extrafahrt und dazu noch gratis. Bezahlt haben wir nur die Bewirtung „an Bord". Wir wurden am Bahnsteig von einem Ziehharmonikaspieler begrüßt und hatten schon vor der Fahrt jede Menge Spass beim Kinderschminken und Bestaunen der Dampflok. Jeder einzelne von uns fühlte sich wie ein Ehrengast. Es war wirklich schön, so liebevoll empfangen und umsorgt zu werden.
Vorher waren wir im Tier- und Spielpark Preding, wo alle unsere Kinder von der Familie Mossers zum Essen eingeladen wurden. Es hat toll geschmeckt, vielen Dank dafür!
Danke auch dafür, dass für Medienaufmerksamkeit gesorgt wurde, Herr Langmann uns begleitet, mit Therapeutinnen und Patienten gesprochen hat und daraufhin zwei große Artikel über uns erschienen sind.
(Michaela Weigl)

Claudia Dunst und Walter Eichmann

Kerstin Pimmingstorfer

Therapiewoche in Loipersdorf - aus der Sicht einer Kinderbetreuerin

In diesem Sommer durfte ich das Privileg genießen mit dem MPS-Verein auf Therapiewoche zu fahren und konnte somit eine unterhaltsame und doch auch lehrreiche Zeit in der Therme Loipersdorf, zusammen mit meiner Tante Christine Hauseder und meiner Cousine Katharina, verbringen.
Es kam alles ganz plötzlich. Etwa einen Monat vorher fragte mich meine Tante, ob ich sie nicht auf die Therapiewoche begleiten möchte, da noch jemand für die Kinderbetreuung gebraucht wurde. Natürlich sagte ich sofort zu, da ich mehr über diese Krankheit und die Vereinsmitglieder erfahren wollte.
Für mich war das alles sehr aufregend und spannend. Ich hatte mich zwar schon vorher über MPS informiert, aber trotzdem wusste ich nicht genau, was mich in dieser Woche erwarten würde. Schon bald merkte ich, dass ich überhaupt nicht hätte nervös sein müssen. Gleich zu Beginn wurde ich herzlichst von Michaela, der Vereinsleiterin und Organisatorin der Woche, begrüßt. Alle waren sehr nett und ich fühlte mich sehr bald wohl. Die Vorfreude auf die Kinderbetreuung am nächsten Tag stieg.
In der Kinderbetreuung lernte ich zuerst Carina und Michael kennen, die das Kinderprogramm gestaltet hatten. Dann schließlich und endlich lernte ich alle Kinder kennen, die ich beim ersten Blick sofort ins Herz schloss, besonders die kleine Victoria, die neu beim MPS-Verein ist und zum ersten Mal dabei war.
Victoria ist für mich einzigartig. Sie singt gerne, ist immer fröhlich und düst gerne mit ihrem Rolli durch die Gegend. Nicht nur mit dem Rolli, auch zu Fuß ist sie schnell unterwegs. Sie hat mich manchmal so richtig auf Trab gehalten. Mit den Kindern wurde gemeinsam gebastelt und gespielt.
Ein Bastelobjekt war eine kleine Stablaterne, die jedes Kind ganz individuell gestalten konnte. Am Abend wurde dann ein Laternenzug mit den Kindern veranstaltet, welcher bei allen gut ankam.

Ein besonderes Ereignis war auch der Tagesausflug. Wir haben einen Tierpark besucht und eine Fahrt mit einer alten Dampflock, dem Flascherlzug in Stainz, unternommen. Ein Höhepunkt für die Kinder war auch, dass sie sich schminken lassen konnten. So konnte es schon passieren, dass Tiger, Vampire ja sogar Haie die Waggons unsicher machten.
Nach der Kinderbetreuung hatten wir immer die Möglichkeit die Therme zu besuchen, wo ich gerne mit Katharina, Christine und Maria, mit der ich schnell Freundschaft geschlossen hatte, die Seele baumeln ließ. Auch an Spaß fehlte es nie!
Diese Woche war für mich einzigartig. Ich lernte viele neue Leute kennen, hatte Spaß mit den Kindern und ich lernte eine Menge dazu, vor allem im Umgang mit behinderten Kindern. Nach dieser Woche sehe ich vieles mit anderen Augen. Und das Wichtigste, das ich gelernt habe, ist, dass man nie nach dem Äußeren beurteilen soll, sondern Menschen kennen lernen muss, bevor man ein Urteil über sie abgibt. Ich habe oft die Blicke anderer auf uns haften sehen, wenn wir mit den MPS-Kindern unterwegs waren. Das hat mich sehr gestört und mir auch wehgetan, weil man einfach merkt wie oberflächlich die meisten Leute sind.
Zu guter Letzt möchte ich mich noch sehr herzlich beim MPS-Verein für die wunderschöne Woche bedanken. Ich habe einzigartige Eindrücke gesammelt und Unvergessliches erlebt. Ich würde mich sehr freuen, wenn ich alle Kinder wiedersehen könnte, denn sie sind mir in dieser Woche sehr ans Herz gewachsen.

Ein DANKE für die Therapiewochen

So eine Therapiewoche, wie wir sie jedes Jahr machen dürfen, entsteht nicht so nebenbei.
Da braucht es schon eine Menge mehr.
Deshalb möchte ich mich bei all denen herzlich bedanken, die dazu beitragen, dass sie zustande kommt:
Danke an die großen Herzen, welche in Menschen schlagen, die für uns spenden, sammeln, organisieren und was weiß ich noch alles unternehmen, damit wir gemeinsam so eine schöne Zeit verbringen dürfen.
Danke auch an die Hotels, in denen wir bis jetzt aufgenommen wurden. Das ist leider überhaupt nicht selbstverständlich, denn es gibt auch solche, die Angst haben, dass Familien mit behinderten Kindern ein Anstoß für "gesunde" Gäste sind.
Danke an unsere liebevollen TherapeutInnen, denen kein Weg zu weit ist, um unseren kleinen Lieblingen Gutes zu tun. Man sieht es förmlich wie sie während der Therapiewoche aufblühen, wie ihre Äuglein einen neuen Schimmer bekommen.
Danke den jungen und jung gebliebenen Kinderbetreuerinnen. Ihnen gebührt ein übergroßes Vergelts-Gott! Sie wachen, versorgen, unterhalten und beschäftigen alle unsere Kinder, egal ob gesund oder krank, mit fürsorglicher Liebe.
Und nun komm ich zu einem Danke, das ich kaum in Worte fassen kann. Weil es kein Wort dafür gibt. Für so viel Engagement und Kraft klingt ein Danke fast mickrig. Und dennoch hab ich nichts anderes. Liebe Michaela, ich danke dir für alles was du für den Verein und somit auch für alle Familien machst. Allein die vielen Wege, die du zurücklegen musst, um so eine Therapiewoche für uns alle zu organisieren…..
Danke auch an Martin und deine Kinder, die dich unterstützen und so viel Verständnis aufbringen.
Ich umarme euch,

Barbara Auernig

Saskia Etienne

Ein Tag Enzymersatztherapie in unserer Familie

Wir sind die Familie Velich: Papa Tamás, Mama Saskia und die vier Kinder: Luca (8), Bálint (6, MPSII), Bulcsú (3, MPSII) und Lilla (17 Monate). Seit April 2007 bekommen unsere zwei Söhne wöchentlich (meistens montags) im AKH das fehlende Enzym (Elaprase) infundiert.
Und so läuft so ein Tag dann ab:

Montag, 20. Oktober:
6:15 Uhr
„Guten Morgen!", Tamás überreicht mir meinen Kaffee. Ja, einmal am Tag sollte man sich verwöhnen lassen. Diese 10-minütige Verwöhnzeit, wo ich meinen Kaffee im Bett genießen und mit meinem Mann den Tagesablauf besprechen kann, ist Gold wert. Tagsüber gibt es eh kaum noch ruhige Momente.

6:30 Uhr
Luca und Bálint werden geweckt. Für unsere Langschläferin Luca, eine richtige Qual. Meistens werden Bulcsú und Lilla dann auch gleich wach. Dann muß alles schnell gehen: Kakao trinken, Zähne putzen, anziehen, kämmen, Jause vorbereiten uvm. Gott sei Dank sind wir ein gut eingearbeitetes Team

7:20 Uhr

Luca und Bálint verlassen das Haus: Sie gehen zu Fuß in die Schule (ca. 10 min). Aber Moment: Fast hätten wir vergessen Luca den Haustürschlüssel mitzugeben. Montags kommt sie nämlich vor uns nach Hause.
So: Zwei Kinder sind bereits aus dem Haus! Jetzt kann der Kampf mit unserem „Trotz"-Bulcsú beginnen. Sein Lieblingswort ist „nein" und er wehrt sich gewaltig gegen alles: „nicht anziehen", „nicht Zähne putzen", „nicht Kindergarten" usw. Aber am Ende schaffen wir es immer, auch wenn er momentan Bálint im Kindergarten sehr vermisst (sie waren 6 Monate lang zusammen in der Heilpädagogischen Gruppe).
Spätestens um 8:30 Uhr sind unsere letzten zwei Männer aus dem Haus. Lilla und ich sind jetzt alleine. In aller Ruhe mache ich uns beide fertig und wir gönnen uns in der Regel ein kleines Frühstück. Dann wird aufgeräumt und der Haushalt erledigt. Meistens schaffen wir noch einen kleinen Einkauf, weil der Kühlschrank nach dem Wochenende ziemlich leer ist!
Es ist kurz vor 11:00 Uhr.
Schnell noch die Taschen vorbereiten. Lillas Tasche für die Tagesmutter und unsere Tasche für die Klinik. Ich darf natürlich nicht den tragbaren DVD-Player vergessen mit den DVDs und auch nicht Bálints Nintendo-DS-Konsole.

11:00 Uhr
Ich bringe Lilla zu ihrer „Ersatzmami"

Monika. Seitdem sie 1 Woche alt war kümmern sich Monika und ihre Tochter Alexandra bestens um unsere kleine Lilla. Es geht alles sehr schnell: Monika wohnt nämlich gegenüber.

11:15 Uhr
Ich hole Bulcsú aus dem Kindergarten ab: Er strahlt! Er verabschiedet sich schnell von seinen drei „Tanten" und freut sich schon auf die Klinik: Dort darf er nämlich drei Stunden lang fernschauen.

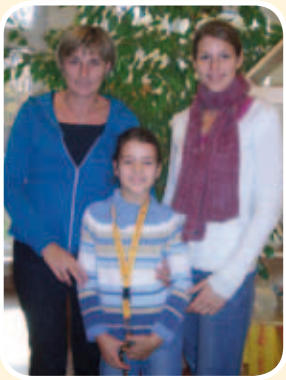
11:30 Uhr
Bálint kommt aus der Schule und meckert schon: Er will eigentlich in den Hort gehen und mit seinen Freunden spielen.
Jetzt fahren wir ins Allgemeine Krankenhaus nach Wien. Wir wohnen etwa 30 km südlich von Wien und brauchen je nach Verkehrslage ca. eine dreiviertel Stunde bis wir ankommen.
Auf Ebene 11 der Kinderklinik werden wir bereits erwartet. Wir gehen ins Zimmer und Bálint fängt mit der Hausübung an, denn solange er noch keinen Venflon hat, kann er noch schreiben. Was er nicht schafft, macht er am Abend oder erst am nächsten Tag. Seine Lehrerinnen sind sehr verständnisvoll. Er wird an der Volksschule Ebreichsdorf als Integrationskind geführt.

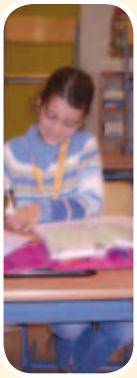
Zwischen 12:30 und 13:00 werden die Buben gestochen: Bálint verhält sich immer wie ein „Held", kein Halten, kein Schreien, kein Weinen. Bei Bulcsú müssen wir immer mindestens zu dritt sein: er wehrt sich vehement, schreit, kratzt, weint. Aber alles ist immer sehr schnell vergessen, denn die Kinder dürfen sich fast immer aus der Trostkiste ein Auto aussuchen oder es kommen die CliniClowns!
Gegen 13:00 läuft dann die Infusion Das Präparat elaprase wird auf zwei 50ml-Spritzen verteilt, die innerhalb von drei Stunden verabreicht werden. Man fängt langsam an (8ml/h), erhöht alle 15 Minuten um 8ml/h bis 40ml/h erreicht sind, dann läuft es einfach weiter bis zum Ende. Danach bekommen sie noch

eine 20ml-Spritze Kochsalzlösung zum Spülen der Leitung (wir wollen doch kein ml dieses kostbaren Enzyms verlieren!).
Gleichzeitig werden sie an den Monitor angehängt, eine Elektrode am Fuß und drei am Bauch. Und dann wird zu Mittag gegessen.

Lilla wird jetzt sicherlich ihren Mittagsschlaf halten. Luca wird nach Schulschluß um 13:30 in den Hort gehen. Dort warten schon Kristina und Elisabeth auf sie.
Sie sind auch Bálints Betreuerinnen, denn er geht an den anderen

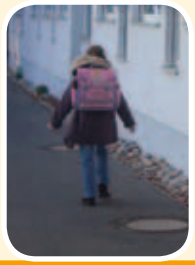
Wochentagen auch in den Hort. Luca wird mittagessen, dann geht sie in die Lernstunde und, wenn die Hausaufgaben fertig sind, darf sie mit ihren Freundinnen spielen.





In dieser Zeit dürfen sich Bálint und Bulcsú abwechselnd Filme aussuchen und anschauen (3,5 Stunden lang) Mittlerweile ist unsere Kollektion an DVDs ziemlich groß und Bulcsú ist leider fast „abhängig“ geworden. Aber es geschieht ja aus einem guten Grund. Irgendwie muss ich den Kleinen für die Zeit der Infusion schließlich ruhig halten.

Wenn Lilla wach ist, gibt es eine Jause und dann wird mit den anderen Tageskindern im Garten gespielt.



Ca. 17:00 Uhr
Luca geht nach Hause. In der Regel gehen wir auch um diese Zeit, sobald uns der Arzt entlassen hat. Und wieder einmal ist alles gut gelaufen, die Buben haben alles gut vertragen.
Es war heute bereits die 72. Infusion!!! Wir freuen uns sehr, dass alles immer komplikationslos gelaufen ist.
Jetzt ab nach Hause! Zuerst die Parkgebühren zahlen: 7,80 EuroproWoche. Dann schnell zum Auto Inzwischen hat Luca angerufen: Sie ist gut zu Hause angekommen.

Gegen 18:00
Wir kommen zu Hause an. Manchmal schläft der eine oder andere ein. Ich hole Lilla ab.
Waschen, Pyjamas anziehn und gegen 19:00 – wenn der Papa endlich nach Hause kommt – wird zu Abend gegessen. Zähne putzen und ab ins Bett.

Ca. 20:00 Uhr:
Alle sind im Bett, bis auf Luca, die sich „Wer wird Millionär“ auf dem deutschen Sender anschauen darf. Wir sind alle froh, dass der Tag zu Ende geht und sind recht müde. Alles ist gut gelaufen, dank der guten Organisation und meinem tollen Team.
Mittlerweile ist eine gewisse Routine in unseren Infusionstag eingekehrt.

Es war aber nicht immer so. Jeder Anfang ist schwer, und das können wir bestätigen.
Angefangen haben wir am 6. April 2007. Damals hat die Infusion nicht 3,5 sondern 5 Std. gedauert (2 Std. Nachbeobachtung statt 30 Minuten). Wir mussten auch nach jeder Infusion übernachten (ich war damals hochschwanger). Nach der Geburt unserer kleinen Lilla (15. Mai - zufällig genau am internationalen MPS-Tag!) haben wir uns „beurlauben“ lassen: Wir durften nach Hause gehen, aber am nächsten Tag mussten wir mit den Buben erscheinen und die Entlassungsbriefe abholen. Außerdem haben wir mit stundenlangen Wartezeiten rechnen müssen: bis sich ein Arzt bereit erklärt hat, die Kinder zu stechen, einmal war das Präparat noch nicht da, ein anderes Mal musste wieder ein Arzt „frei sein“, um auf den „Knopf“ zu drücken. All dies konnte bis zu drei Stunden „kosten“. Es war damals sehr mühsam.
Jetzt - nach 1,5 Jahren Enzymersatztherapie können wir sagen, dass sich all der Ärger und die Mühen gelohnt haben: Der Allgemeinzustand der Kinder hat sich keineswegs verschlechtert, die Werte der Jahresuntersuchung sind sehr gut (sowohl die Blutwerte als auch die Entwicklung der inneren Organe), Bálint braucht keine Hörgeräte mehr und Bulcsú braucht noch immer keine Physiotherapie (er kann sogar problemlos einen Handabdruck machen!).
Mit einem Wort: Wir sind glücklich! Und wer weiß vielleicht werden wir es noch erleben, dass die Enzymersatztherapie eine „Heimtherapie“ wird. Ihr habt dafür einen sehr schönen Spruch: Die Hoffnung stirbt zuletzt!
Ich möchte mich nur noch bei allen bedanken, die mir bei der Gestaltung dieses Artikels geholfen haben (Michaela, Monika und Alexandra, Kristina und Elisabeth und natürlich auch mein „Team“.

Anne und Gordon Hill

Vortrag in Vancouver, übersetzt von Fredi Wiesbauer

Palliativpflege – aus der Patientenperspektive

Hallo miteinander! Ich bin Gordon Hill und dies ist meine Frau Anne. Wir sind seit 35 Jahren ein Paar. Wir sind Eltern von 4 Töchtern. Die Älteste, Louise, starb friedlich zuhause letzten August im Alter von 28 Jahren an MPS III. Ihre drei jüngeren Geschwister sind nun 26, 23 und 18 Jahre alt.
Wir möchten euch so ehrlich wie möglich unsere Erfahrungen in der Heimpflege unserer an Sanfilippo erkrankten Tochter mitteilen.
Wie Ihr wisst gibt es keine Behandlung für MPS III und unser Ziel war stets, Louise ein so erfülltes Leben wie möglich zu geben und gleichzeitig unseren anderen drei Töchtern eine normale Kindheit zu ermöglichen.
Diese beiden Ziele scheinen sich gegenseitig auszuschließen, doch wir glaubten stets, dass Louise aus einem bestimmten Grund mit uns war und einen Beitrag zu unserer Familie leistete. Anne ist eine ausgebildete Lehrerin, war jedoch stets eine Vollzeitmutter – und wir hätten es anders auch nicht geschafft. Ich war auch Lehrer und hatte dieselben Schulferienzeiten wie Louise. Dies war eine große Erleichterung.
Immer wenn wir auf Familienanlässe gingen, war unsere Strategie, dass ich mich um Louise kümmerte, während Anne sich mit den drei anderen Mädchen beschäftigte. Dies funktionierte gut, solange Louise noch kräftig war, doch wir kannten die Prognose und hatten weiter fortgeschrittene Stadien der Krankheit bei den MPS-Konferenzen kennengelernt. Wir wussten, dass wir uns für die Zukunft rüsten mussten, um Louise bei uns zuhause pflegen zu können.
Im Rückblick war unsere Worst-Case-Szenario-Planung eine gute Strategie. Wir können sagen, dass keine Stufe der Erkrankung so schlimm war, wie wir es uns vorgestellt hatten – nicht einmal das Endstadium!
Wir hielten es für besser, wenn wir beide stets zur Verfügung standen und unsere Arbeit um Louises wechselnde Bedürfnisse herum arrangierten, um dennoch ein glückliches Familienleben zu führen.
Ich hatte das Glück, einen Landwirtschaftsbetrieb eröffnen zu können, in dem ich Bäume züchtete, deren Früchte ich verkaufen konnte. Dies ermöglichte mir, von zuhause aus zu arbeiten und mir ein Haus zu bauen, welches für eine große Familie reichte, bei der ein Mitglied zunehmend immobil wird und immer mehr Dauerpflege benötigt. Wir zogen ein, als Louise 18 Jahre alt war und immer noch gehen konnte.
Wir hatten externe Pflege in Anspruch genommen, um Ferien und gelegentliche Ausflüge mit den drei anderen Mädchen zu machen. Louise schien jedes Mal mit einem Infekt zurückzukommen. Und wenn sie krank war, wurde das Leben für uns alle sehr schwierig. Es schien einfach nicht fair gegenüber Louise zu sein und es stand auch nicht dafür.
Als Louise 16 Jahre alt war, öffnete unweit von uns ein Kinderhospiz seine Tore. Wir gingen alle als Familie hin.
Sowohl für Louise, als auch für uns wurde hervorragend gesorgt. Dies war wirklich eine Erholung für uns und wir freuten uns bereits auf den nächsten Besuch. Unglücklicherweise durften wir Louise ab ihrem 18ten Lebensjahr nicht mehr dorthin begleiten, weil sie kein Kind mehr war.
Leider fehlen den Hospizen für junge Erwachsene die Mittel, weil die Wohltätigkeitsorganisationen, welche sie führen, sich nicht gleich attraktiv präsentieren können wie jene für Kinderhospize. Meine Frau und ich haben das Ziel, dies eines Tages zu ändern.
Wir realisierten, dass wir viel Hilfe benötigten und bekamen finanzielle Unterstützung für eine Hilfsperson, welche für einige Stunden pro Woche zu uns nach Hause kam. Dies wurde zu einer Vollzeitbeschäftigung, als Louise mit 19 Jahren aus der Schule kam und das Tagespflegezentrum, welches sie danach besuchte, große Mühe hatte, den von uns geforderten Pflegestandard zu erreichen. Louise verlor nun nach und nach ihre Mobilität.
Wir kauften Louise einen Rehawagen und ihre Pflegerin nahm sie auf, wenn sie erwachte – üblicherweise etwa zur Mittagszeit – wusch sie, zog sie an, verpflegte sie und nahm sie dann mit für den Tag, um das Meer zu sehen, einkaufen zu gehen oder einfach für eine Fahrt durch die Landschaft. Dies waren glückliche Jahre und ihre Gesundheit blieb stabil. Louise hatte ein wunderbares Verhältnis zu ihrer Pflegerin und wir waren glücklich, eine so besondere Person gefunden zu haben.

Rückblickend erkennen wir, dass sich Louises Lebensqualität und Gesundheit massiv verbesserten, als wir aufhörten, sie in unsere Routine einpassen zu wollen und sie stattdessen ihre eigene Routine leben ließen. Während dieser Jahre hatte sie nicht einmal eine einzige Erkältung! Vielleicht war dies auch eine Folge davon, dass sie nicht stets von triefenden Nasen und hustenden Kehlen war. Ich glaube, dass sie dadurch letztendlich glücklicher war. Wir hätten Jahre früher aufhören sollen, sie für die Schule früh aufzuwecken, um sie dann den halben Tag schlafend in ihrem Rollstuhl verbringen zu lassen!
Zwei Jahre später begann sie, sich beim Trinken zu verschlucken. Der Hals-Nasen-Ohren-Spezialist empfahl uns, eine Magensonde, um es uns zu ermöglichen, ihr Flüssigkeiten und schlussendlich alle Speisen direkt in den Magen zu leiten. Als dann die Krankheit ihren Lauf nahm, waren wir glücklich, dass wir dies schon getan hatten, bevor sie die Sonde dringend benötigte, als sie noch kräftig genug war; so hatte sie nie Probleme damit.
Um Spitalbesuche zu vermeiden, wo wir Louise zuerst „aushungern“ und dann auch noch lange warten mussten, lernten wir, die Gastrostomieknöpfe selber auszuwechseln. Wir beschlossen, jede nötige Technik bei Louises Pflege selbst zu erlernen, sodass wir bei einem Notfall in der Lage wären, sie selbst zu versorgen; dies war sowohl für unsere eigene Ruhe wie auch zum Wohle von Louise wichtig.

Im Alter von 22 Jahren kam der erste Anfall. Wir waren gewarnt worden, dass Louise wahrscheinlich Krämpfe haben würde und wir hatten uns immer davor gefürchtet. Obwohl wir

Medikamente im Hause hatten und wussten, wie sie anzuwenden waren, hatten wir Angst und riefen den Doktor. Es waren schwierige 10 Minuten bis er kam! Wir entschieden, dass wir Louise nie wieder so leiden lassen wollten und hatten von da an stets Zäpfchen mit Diazepam neben ihrem Bett griffbereit liegen.
Diese Krämpfe oder schwere, regelmäßige Muskelspasmen waren wohl der schlimmste Teil des Krankheitsfortschrittes. Sie konnten zu jeder Tageszeit auftreten und Stunden andauern. Epilim, Tegretol und auch Baclofen nützten nichts und wir bekamen sodann eine Krankenschwester zugewiesen, die unser Bindeglied zur Ärzteschaft wurde. Sie wechselte die Medikation von rektalem Diazepam, das nichts nützte, wenn Louise während ihrer Krämpfe eine Darmentleerung hatte, zu oralem Midazolam, was zwar effektiver war, sie aber zum Husten und Würgen brachte.
Wenn sie sich an ihrem eigenen Speichel verschluckte, machte ihr dies das Leben schwer - sie hatte mitllerweile ihre Schluckfähigkeit verloren. So bekam Louise Glycopyronium-Tabletten und Scopoderm-Pflaster verschrieben, um ihren Mund auszutrocknen. Diese Medikamente machten das Midazolam in der Kontrolle der Spasmen effektiver.

Im Oktober 2004 stieg die Intensität der Spasmen dramatisch. Sie bekam mittlerweile mehr Hilfe von den Ärzten des Erwachsenenhospizes. Sie entschieden, eine Dosierpumpe, welche Louise konstant Midazolam unter die Haut inizijerte, könnte Abhilfe bringen. Ihr Motto lautete: „Handle nach dem, was Du siehst“ Falls eine Dosis den Anfall nicht stoppte, sollte sie eine weitere erhalten, bis die Spasmen aufhörten usw.
Sie erhielt zeitweise 160 mg Midazolam per Tag, was eigentlich einen Elfanten K.O. schlagen würde, doch sie fand keine Entspannung. Wir wurden gewarnt, dass dies nicht mehr lange gut gehen könne und dass Louise womöglich das Wochenende nicht überleben würde. Alle Geschwister kamen, um sich von ihr zu verabschieden und wir trauerten bereits heftig. Louise beruhigte sich jedoch, wie als ob ein Schalter umgelegt worden wäre, und wir konnten das Midazolam reduzieren. Hätten wir das nicht selbst verantwortet, wäre sie uns wahrscheinlich dann schon damals gestorben.

Dies war der Anfang einer Jojo-Periode in ihrem Befinden. Die Krämpfe nahmen graduell ab und wir reduzierten das Midazolam und entfernten schließlich die Injektionspumpe. Wir lernten, wie wir selber inizjieren mussten und wurden recht vertraut mit der korrekten Dosis, um sie zufrieden zu stellen. Dies ging drei Jahre gut und wir schätzten Louises Gesundheitszustand stets richtig ein. Dies bedeutete aber auch, dass zu jeder Zeit einer von uns bei ihr sein musste, da wir keinem Anderen solche Entscheidungen aufbürden konnten. Dies war eine stressreiche Zeit und wir spürten die Last der Verantwortung.
Während der ganzen Zeit verringerte sich die Lebensqualität langsam, aber stetig; so langsam, dass wir es kaum bemerkten. Die meiste Zeit verbrachte Louise im Bett oder in einem angepassten Stuhl zuhause und wir verließen das Haus nur an schönen Tagen, wenn sie keine Spasmen hatte und nicht hustete.

Anfang August letzten Jahres bemerkten wir, dass sie weniger als üblich urinierte und riefen den Arzt. Er untersuchte sie und sagte, er sei nicht sicher, was geschehe. Für weitere Untersuchungen kam er am nächsten Tag wieder. Louies litt an allgemeinem Organversagen und er sagte uns, dass sie wohl in einigen Tagen sterben würde. Da uns diese Diagnose schon öfters gestellt worden war, nahmen wir sie nicht allzu ernst und nahmen Louise am nächsten Tag mit an den Strand, um die Sonne zu genießen – etwas, was in England nicht garantiert ist! – und wir hatten einen wunderbaren Tag.

Zwei Tage später kam der Arzt erneut. Er war sich ganz sicher, dass Louise nur mehr wenige Tage zu leben hätte und verschrieb Medikamente, die sie beruhigen sollten, falls ihre Atmung schwierig wurde und sie über das Wochenende in Nöten wäre. Wieder riefen wir ihre Schwestern nach Hause und verlebten ein gemeinsames Wochenende rund um Louise. Wir lachten und weinten viel! Louise verbrachte diese Tage in ihrem Bett in ihrem gewohnten Zimmer. Wir sind sicher, dass sie sich der Liebe und Zuneigung bewusst war.
Sie starb friedlich um 7:30 Uhr am folgenden Morgen und wir versuchten nicht, sie wiederzubeleben. Der Doktor bestätigte kurz darauf ihren Tod.
Da es Sommer war, wuschen wir sie und brachten sie danach in unser Kühlzimmer, wo wir sie aufbahrten. Wir behielten sie dort bis zum Begräbnis, sodass jedermann dort einige ruhige Minuten mit ihr verbringen konnte.

Während der ganzen Leidenszeit wollten wir stets das Beste für Louise und wollten auch keine schlechten Gefühle, wenn sie tot sein würde. Wir glauben, dass unsere Beschäftigung mit der Krankheit Morbus Sanfilippo uns bei unserer Trauer über Louise geholfen hat. Andere Familien werden andere Wege finden, damit zurecht zu kommen. Wir hatten zu keiner Zeit das Gefühl, die Kontrolle über ihre Pflege verloren zu haben. Die Ärzte und Krankenschwestern, mit denen wir zusammenarbeiteten, gaben uns stets das Gefühl, ein wichtiger Teil von Louises Pflegeteam zu sein und wir konnten es stets sagen, wenn wir glaubten, dass Louise etwas anderes wollte. Wir glauben ebenso, dass auch wir selbst 24 Stunden / 7 Tage in der Woche engagiert sein mussten, um uns selber zu schützen, sowohl physisch wie emotional, vor allem gegen das Ende zu. Keiner von uns beiden hätte dies alles alleine geschafft, schon gar nicht, wenn wir nebenbei andere wichtige, uns fordernde Verpflichtungen gehabt hätten.

Schließlich möchten wir allen Ärzten und Pflegerinnen für die Unterstützung bei Louises Pflege danken. Ebenso danken wir Christine, der MPS-UK, Louises Physiotherapeuten und der Pflegerin Janet, ohne all deren Hilfe wir verloren gewesen wären.

Palliativmedizin

Die Palliativmedizin umfasst jegliche Art der medizinischen Betreuung oder Behandlung, die sich darauf konzentriert, die Schwere von Krankheitssymptomen zu reduzieren. Ziel ist es, Leiden vorzubeugen bzw. zu lindern, und die Lebensqualität der Menschen mit einer schweren Krankheit zu verbessern. Diese Hilfe, die sich auch über einen längeren Zeitraum erstrecken kann, umfasst Aspekte wie z. B. die Pflege des Patienten durch geschulte Pflegekräfte, Symptomkontrolle durch Spezialisten und die Unterstützung im Trauerfall. Die richtige Einschätzung von medizinischer Notwendigkeit und ein Pflegeplan können dazu führen, dass den Betroffenen die richtige Unterstützung zukommt und Kind und Familie dadurch eine verbesserte Lebensqualität erfahren.
Viele Krankenhäuser verfügen über Palliativstationen.

Debbie Dummann

Druckweste „The Vest System“ von Hill-Rom

aus: Courage, Herbst 2008

Während der vergangenen 12 Monate hatte unser Sean mit MPS III viele gesundheitliche Probleme, vor allem mehrere Lungenentzündungen. So fingen wir wieder mit der Suche nach einer Lösung an. Mit Hilfe unserer Pflegerin und unseres Doktors bestellten wir „The Vest System“ der Firma Hill-Rom.

Sean Dumman, MPS III

Diese Weste, welche einer Schwimmweste ähnelt, ersetzt die manuelle Brustmassage, welche wir bei Sean über Jahre hindurch mehrmals täglich durchführten. Die Kompressionsweste soll den Schleim von den Bronchien lösen, sodass er ausgehustet oder abgesaugt werden kann. Ursprünglich war sie für Patienten mit Cystischer Fibrose und ähnlichen Lungenkrankheiten gedacht. Wir glaubten, sie würde gut funktionieren, da Sean nicht gut selber aushusten kann.
Wir legen sie ihm an. Sie ist mit Schläuchen mit einem kleinen Luftkompressor verbunden. Sie bläst sich auf und beginnt mit hochfrequenten Brustmassagen. Sie klopft auf seine Vorderseite, die Seiten und den Rücken vier Mal pro Tag rund 20 Minuten lang. Die Frequenz, die Zeiten und die Intensität sind mit dem Arzt abgesprochen, je nach den Bedürfnissen des Kindes.
Wir verwenden sie zusammen mit seinen „normalen“ Antibiotika und Inhalatoren. Seit Herbst 2007 ist er nun ohne Lungenentzündung! Diese Weste kann auch zusammen mit CPap und BiPaP verwendet werden.
Die Weste ist nicht billig, doch Seans Arzt schrieb einen Brief an die Versicherung und überzeugte sie. Man kann sie zuweilen auch mieten.
Wie alle Eltern von MPS-Kindern suchen wir ständig nach Mitteln zur Erleichterung, sei es bei Mobilität, Schlaf oder den vielen Gesundheitsproblemen, welche wir täglich antreffen. Wir freuen uns, dass Sean im Rollstuhl sitzen kann während dieser Behandlungen, und dass er sich wahrscheinlich viel wohler dabei fühlt, als bei unserem manuellen Brustklopfen!

Anm. der Redaktion: Falls Sie an diesem System interessiert sind, halten Sie bitte Rücksprache mit Ihrem behandelnden Arzt!

TIPP

Georgias Geschichte - ein Mädchen mit MPS III

Wir waren mit dem Auto auf dem Heimweg. Der Regen prasselte schonungslos an die Windschutzscheibe und verstärkte dadurch nur noch die düstere Stimmung, die im Wageninneren herrschte. Ich fühlte mich gleichzeitig betäubt, krank und zornig – eine Achterbahn der Gefühle beherrschte meinen gesamten Körper.

Wie erstarrt fuhr mein Mann das Auto, sein Blick haftete an der Frontscheibe. Wir waren nicht in der Lage zu sprechen, wir fühlten die Hölle auf Erden. Die Außenwelt zog nur verschwommen an uns vorüber. Ich hätte meinem Mann so gerne helfend die Hand gereicht, aber ich war wie gelähmt und hilflos. Ich konnte mir noch nicht einmal selbst helfen…. Noch vor 15 Minuten hatten wir im Sprechzimmer des Arztes gesessen und man hatte uns mitgeteilt, dass unsere kleine Tochter sterben würde. So einfach war das – und es gab nichts, was wir dagegen tun konnten! Nichts! Wir konnten nur zusehen und warten und ihr die restliche Zeit so angenehm und schmerzfrei wie möglich machen. Wir fühlten uns machtlos und wollten am liebsten sterben – es war ein Albtraum. Es war der schlimmste Tag in meinem Leben.
Diesem Gesprächstermin geht eine lange Geschichte voraus. Eine Geschichte voll mit endlosen Krankenhaus- und Klinik-Besuchen, bei denen alle möglichen Arten von Fachleuten, wie z. B. Allgemeinmediziner, Berater, Psychologen etc. einbezogen waren. Sie alle taten ihr Bestes, um herauszufinden, was unserer kleinen Tochter fehlte. Es war uns klar, dass ihr irgendetwas fehlte, aber niemand konnte genau sagen, was es war. Es war sehr frustrierend.

Georgia wurde 1995 aufgrund ihrer Steißlage mit Kaiserschnitt geboren. Sie wog gesunde 3.680 Gramm. Im Anfangsstadium der Schwangerschaft wurde bei einer Untersuchung festgestellt, dass die Wahrscheinlichkeit, dass mein Kind mit einem Down Syndrom geboren würde, bei 1: 54 läge. Uns wurde gesagt, dass dieser Wert sehr hoch sei und nach einigen Überlegungen kamen wir zu der Entscheidung, dass eine Fruchtwasseruntersuchung exakte Aufklärung bringen sollte. Glücklicherweise war das Ergebnis negativ und wir würden ein gesundes Baby bekommen. Wir waren außer uns vor Freude und saßen eng umschlungen weinend im Wartezimmer, erlöst von all unseren Seelenqualen. Wenn wir heute im Nachhinein zurückblicken, wissen wir, dass sie noch nicht einmal begonnen hatten…

Bis ins frühe Kleinkindalter sah es so aus, als ob sich Georgia normal entwickeln würde. Da ich schon einen Sohn hatte, wusste ich, worauf es ankam. Erste Zweifel kamen uns, als Georgia ungefähr zwei Jahre alt war. Sie konnte nicht so gut sprechen wie die Kinder meiner Freundinnen, sie fürchtete sich schrecklich vor anderen Leuten und war extrem anhänglich. Diese Tatsache wurde oft damit heruntergespielt, Georgia sei wohl sehr scheu und ihr älterer Bruder würde für sie sprechen. Unsere Bedenken wuchsen – und damit die nicht enden wollenden Untersuchungstermine und Tests. Dies ging drei Jahre so weiter, ohne dass etwas Konkretes dabei herauskam. In dieser Zeit verschlechterte sich Georgias Zustand zusehends. Ich könnte ein Buch über unser Leben und unsere Erfahrungen in dieser schwierigen Zeit schreiben.

Im Jahr 2001 wurde bei Georgia Sanfilippo (MPS III) diagnostiziert. Endlich, nach vielen Jahren, wussten wir, womit wir es zu tun hatten. Eigenartigerweise war es für uns eine Erlösung, denn die ständige Ungewissheit war weit schlimmer gewesen. Nun hatte die Krankheit einen Namen. Bei Sanfilippo gibt es keine Chance auf Heilung; Georgia wird das Erwachsenenalter wahrscheinlich nicht erreichen. Mittlerweile hat sie das Sprechen komplett verlernt und der gesamte Entwicklungsverlauf hat sich verlangsamt. Sie ist nicht mehr in der Lage zu rennen, und ist durch den stets abnehmenden Gleichgewichtssinn beim Laufen sehr wackelig auf den Beinen. Auch kann sie nicht mehr weit gehen ohne zu müde zu werden. Sie hat noch viele andere Fähigkeiten verlernt, u. a. selbst zu essen. In absehbarer Zeit wird sie über eine Magensonde ernährt werden müssen, weil sie auch das Schlucken verlernen wird. Wie dem auch sei, sie ist ein bewundernswertes bezauberndes, goldiges und überaus fröhliches Mädchen. Wenn sie aufhört zu lachen, wissen wir, dass mit ihr etwas nicht in Ordnung ist. Sie lachen zu hören ist eine solche Freude und etwas, ohne das ich mir das Leben nicht vorstellen kann.

Immer wieder fragen uns Leute, wie wir mit all dem fertig werden. Um ehrlich zu sein, ich weiß es selbst nicht so genau. Unsere Stärke kommt von innen heraus, durch die Unterstützung unserer Familie und Freunde. Wie dem auch sei, das Wichtigste in unserem Leben ist Georgia. Sie ist unser Engel, unser Sonnenschein. Sie ist unsere Inspiration und sie hat uns gezeigt, worauf es im Leben wirklich ankommt. Alles was wir nun noch tun können, ist, sie zu schätzen und zu lieben für die Zeit, die uns noch mit ihr bleibt.

Für MPS unterwegs - Power4Kids

Ein Event, der viel Vorbereitungsarbeit und Planung bis ins letzte Detail erforderte: Die Power4Kids-Tour.
Sie fand diesmal vom 25. bis 27. Juli 2008 statt und war etwas anders konzipiert als im Vorjahr, nämlich vor allem ohne Familienbeteiligung. Wiederum stand sie aber unter der Patronanz unseres Botschafters Wolfgang Böck, der ja auch selbst ein passionierter Motorradfahrer ist. Die Schirmherrschaft hatte der Landeshauptmann der Steiermark, Dr. Franz Voves, übernommen, weil dort der Großteil der Strecke verlief.
Die beiden Organisatoren waren Maria und Franz Silli, welche u.a. tatkräftig von Priska und Franz unterstützt wurden. Jeder von ihnen hatte alle Hände voll zu tun und ich möchte ihnen allen im Namen der MPS-Gesellschaft sehr herzlich und ehrlich für die vielen Stunden danken, die sie sowohl in die Vorbereitung (Planung der Routenführung, der Stopps, der abendlichen Unterhaltungsprogramme und der Nächtigungen; Kontaktaufnahme mit Bürgermeistern, Polizei, Persönlichkeiten, Medien; Besprechungen mit Motorradclubs und Sponsoren; Gestaltung von Plakaten und Werbematerialien; Bebrüten von Ideen etc.) als auch in die Tour selbst investiert haben.
Die Fahrt wurde diesmal so organisiert, dass man sich gegen Mittag immer an einem Punkt traf, wohin alle Mitfahrenden sternförmig zusammen kommen konnten. Von dort wurde dann die jeweilige Tagesroute gestartet.
Ich selbst war mit meiner Familie dabei und kann nur sagen, dass es für uns sehr anstrengend war. Mit kleinen Kindern innerhalb weniger Tage eine Strecke von vielen Hundert Kilometern zurückzulegen ist leider nicht wirklich ein Vergnügen. Man muss sich schon allerhand einfallen lassen, um die Kleinen bei Laune zu halten. Wir fuhren dennoch mit, um den Organisatoren unsere Wertschätzung zu zeigen.
Es ist nicht alltäglich, dass sich jemand so sehr für eine Sache engagiert, wie Maria und Franz das taten. Die beiden haben ihr Möglichstes gegeben und ich denke, dass die P4K 08 doch wieder öffentliches Interesse erregt hat, dass dem Bild über MPS wieder ein Mosaiksteinchen hinzugefügt wurde und MPS wieder ein bisschen bekannter geworden ist.
Die Beteiligung an der Tour war nicht so stark wie wir das erhofft hatten, besonders Gröbming war sehr enttäuschend. Wir hatten uns viel davon erwartet, bei der Ennstal Classic dabei zu sein, und P4K hat sich dazu auch mächtig was einfallen lassen. Sie haben einen Oldtimerclub engagiert, welcher mit so richtig schönen uralten Maschinen eingefahren ist. Wir wussten, dass wir mit diesem Programmpunkt ein Pausenfüller sein würden, dass aber so gut wie keine Leute in der Nähe der Bühne waren um diese Zeit, wussten wir nicht. Es war etwas befremdend für mich, über das Mikrofon „zu den eigenen Reihen“ zu sprechen, denn außer uns war kaum jemand da. Schade eigentlich.
Die Biker feierten am Abend ein schönes Fest auf der Rosemialm, wo man ihnen zu Ehren sogar ein Feuerwerk in die Luft schoss. Wir haben es noch aus der Ferne gesehen, da wir am Berg gegenüber übernachteten. Unsere Kinder waren schon viel zu müde um wach zu bleiben.
In Köflach und in Loipersdorf war es ähnlich. Die jeweiligen Veranstalter haben sich eine irre Mühe gegeben und tolle Vorbereitungen für die Ankunft der Biker getroffen. Es hat alles gepasst, sogar das Wetter, nur die Besucher blieben aus. Und das trotz hochkarätiger Prominenz; denn von Köflach aus fuhr niemand geringerer als unser Sozialminister Erwin Buchinger mit, was uns eine große Ehre war. Und von Loipersdorf aus gesellte sich Wolfgang Böck mit seiner Gattin Sonja in die Reihen der Biker. Ich war froh, dass die Stonebreakers gekommen waren, die machten mit ihren orangen T-Shirts ein ganz schönes Bild auf dem Vorplatz der Therme. Ich fand es sehr schade, und es tat mir von Herzen leid für die P4K-Organisatoren, dass die Beteiligung trotz perfekter Vorbereitung nur mäßig war.
Nachdem man aber in Loipersdorf die Bombe bezüglich unserer heurigen Therapiewoche platzen ließ - nämlich dass uns sowohl die Hotels als auch die Therme selbst eingeladen hatte und der Tourismusverband unsere Abendessen gesponsert hatte - rechneten wir doch mit einiger Medienaufmerksamkeit.
Es wurde der Preis für die Therapiewoche bekannt gegeben (über 46.000 Euro) und die Rechnung dafür symbolisch zerrissen. Ich verstehe zwar bis heute nicht, wie für 58 Teilnehmer (davon die Hälfte Kinder) eine so horrende Summe entstehen konnte, da wir auch in früheren Jahren immer in sehr guten Hotels gewesen waren und selbst im Vorjahr für 86 Teilnehmer nicht einmal die Hälfte davon bezahlt haben. Wahrscheinlich liegt es daran, dass ich die Preise immer vorverhandelt hatte und wir immer zu absoluten Sonderpreisen beherbergt worden sind. Das sind wohl die Normalpreise der wirklich sehr guten Hotels, ich nehme an, auch ohne Berücksichtigung der Tatsache, dass Kinder bis 12 Jahre im Zimmer der Eltern im Juli sowieso gratis gewohnt hätten. Sei es wie es sei, wir haben uns über die Großzügigkeit all der Menschen in der Therme und um die Therme wahnsinnig gefreut und letztendlich sehr viel Geld gespart. Wir haben etwa 15.000 Euro weniger ausgegeben als sonst, eine wahre

...und Viele andere

Tour 18

Wohltat für unsere Budget!
Eine Sache muss ich an dieser Stelle aber wirklich klären, da sie einfach nicht stimmt und uns leider sogar schadet.
Es erschienen Zeitungsartikel mit dem Titel „50.000 Euro eingefahren“ und auch auf der Homepage von P4K wird dieser Sachverhalt immer noch sehr missverständlich dargestellt. Wir haben niemals 50.000 Euro erhalten, sondern insgesamt rund 4.000 Euro, für die wir den jeweiligen Spendern (z. B. von den Bürgermeistern der angefahrenen Gemeinden, der Route 69 und mitfahrenden Bikern) auch sehr dankbar sind. Wir haben Maria Silli den Kontakt zu Loipersdorf und somit die für uns so günstige Therapiewoche zu verdanken. Aber alles was wir dort erhalten haben, waren Sachleistungen, kein Geld. Der Betrag sollte also auch nicht als Spende aufscheinen, weder in Zeitungen noch auf Websiten.
Die Sache spricht sich herum, selbst bei der Konferenz der deutschen MPS-Gesellschaft wurde davon geredet. Man überlegte, ob man diese tolle Sache nicht nachmachen sollte. Im ersten Jahr 3000 Euro, im zweiten Jahr schon 50.000 Euro.... Meine lieben Freunde, dem war nicht so. Es waren rund 4.000 Euro im zweiten Jahr. Abgesehen davon ist der Zweck der Tour ja Öffentlichkeitsarbeit.
Es ist so schade, dass solche Dinge passieren, denn so bleibt so manch andere Spende, so manch andere Hilfe aus. Schließlich ist man der Meinung „MPS schwimmt schon in Geld“ - was für uns sehr traurig, fast möchte ich sagen, katastrophal ist - und das Ziel der Tour eigentlich verfehlt.
Denn von „Schwimmen im Geld“ sind wir sehr weit entfernt, im Gegenteil. Wir sind immer noch dankbar für jeden Euro, den wir bekommen und wissen noch nicht, wie wir unsere Arbeit im nächsten Jahr finanzieren können.

Sie waren dabei

auch

Michaela Weigl

Die REHACARE INTERNATIONAL 2008 – unser Besuch dort und noch mehr...

Relativ kurzfristig entschlossen wir uns heuer nach Düsseldorf zu fliegen, um endlich wieder einmal die REHACARE, die weltgrößte Schau der Rehabilitations- und Pflegebranchen zu besuchen. Es gibt ja immer wieder viele Anfragen von den Familien an mich, wie sie denn am besten, wo sie denn am besten, warum sie denn am besten und wann sie denn am besten dieses oder jenes Ding besorgen, verwenden, adaptieren etc. sollten. Und oft kommt natürlich auch die Frage, welcher Sache man ggf. den Vorzug geben sollte. Nicht immer weiß ich die passende Antwort. Und so beschlossen Martin und ich, uns heuer mal Zeit für diese tolle Messe zu nehmen, um uns mal wieder richtig „aufzuschlauen" – natürlich gemeinsam mit Maria. So waren wir ein tolles Team: Martin, vom Beruf her technisch vorbelastet, durchschaut all den technischen Kram blitzschnell und kennt immer gleich ein Für und Wider. Maria, unsere Testperson schlechthin, kann sich wunderbar auch in die Rollen ihrer vielen Freunde mit MPS versetzen und mir sagen, was sie von der Brauchbarkeit und Effektivität diverser Hilfsmittel hält. Und ich selbst, mit all unseren MPS-Kindern im Hinterkopf und meiner unersättlichen Neugier nach Dingen, die dem einen oder anderen und am besten gleich vielen das Leben erleichtern könnten.

Maria und ich hatten ja schon vor ein paar Wochen gemeinsam mit Christine die Integra unsicher gemacht, wo Maria erstmals einen Elektrorolli getestet und sich gleich unsterblich in ihn verliebt hat. Der Rolli von SKS Rehab besitzt einen Sitzlift: Maria konnte hochfahren und die Ausstellung mal von oben, aus einem ihr völlig fremdem Blickwinkel betrachten. Ich hatte das Gefühl als würde eine Prinzessin auf dem Thron neben mir herfahren, so sehr hat sie gestrahlt. Kein Wunder, mit ihren 96 cm Körpergröße sieht sie auf einer Messe ansonsten nicht viel mehr als eine Vielzahl von Popos.... Gesichter sind viel (!) weiter oben. Zu Hause machte sie dann eine Aussage, die mir seither in den Ohren klingt, und die mir mehr als deutlich zu erkennen gab, wie notwendig dieser Rolli nun tatsächlich ist. Es geht nicht nur darum, dass sie zu Fuß nur sehr kleine Strecken bewältigen kann, es geht um viel mehr: unter anderem um das Gefühl dazu zu gehören, als gleichwertig betrachtet, respektiert und geschätzt zu werden und vor allem um ein gesteigertes Selbstbewusstsein. Das alles wurde mir schlagartig klar, als sie sagte: „Mama, stell dir vor, wenn ich den Rolli mal habe, dann fahr ich damit in die Schule und schau allen ins Gesicht!"
(Maria besucht ganz regulär die 2. Klasse der Handelsakademie).

Nun, so wurde die REHACARE dann auch zu einer großen „privaten" Herausforderung für uns, denn wir wollten auch ganz gezielt den Markt der Elektrorollis erforschen, um auch sicher zu sein, dass wir keine Fehlentscheidung treffen würden. Es gibt schließlich eine Vielzahl von Modellen, die sich beispielsweise von der Art des Antriebs unterscheiden.
Hinterrad-, Zentral- oder Vorderradantrieb? Das war die große Frage.
Wir wussten von Sophie aus der Schweiz, dass ihr beim Hinterradantrieb schlecht wurde. Es ist also nicht nur Geschmackssache, sondern auch eine Frage der Verträglichkeit.
Ob man diese Frage so husch-busch auf einer Messe klären kann, ist ein anderes Thema.
Doch wir wollten uns zumindest einen Überblick verschaffen, den Markt studieren, eine Vorauswahl treffen und Modelle identifizieren, die in die Endauswahl kommen sollten. Das ist uns nach vielen Probefahrten gelungen. Alles was Vorderradantrieb hatte, war Maria von den Fahreigenschaften her zutiefst unsympathisch und ist ausgeschieden. Verständlich vielleicht, wenn man bedenkt, dass sie ja mit ihrer Körpergröße überhaupt nicht abschätzen und schon gar nicht sehen kann, was sie hinten noch nachzieht, wenn sie Kurven fährt.
Alles was keinen Sitzlift hatte, hat sich selbst disqualifiziert, denn gerade die Möglichkeit mal hochzufahren, mit großen Menschen Aug´ in Aug´ zu sprechen und sich mal nicht den Hals verrenken zu müssen, um jemandem ins Gesicht sehen zu können, bedeutet für Maria das Non plus Ultra.
So sind am Ende drei Modelle übrig geblieben, die wir gerne für ein paar Tage bei uns zu Hause testen würden. Ein paar Runden in und um die Messehallen zu drehen ist eine Sache. Die tatsächliche Situation vor Ort ist eine andere. Nun hoffen wir und sind dabei eigentlich recht

zuversichtlich, dass uns die diversen Anbieter dies auch ermöglichen werden und Maria letztendlich den idealen Rolli bekommen wird.

Bis dahin ist natürlich noch viel zu tun... Verordnung, Bewilligung (?), Finanzierung (?), Bestellung, Fertigung, Umbau unseres Autos zum Transport (das Ding hat weit über 100 kg und muss professionell befestigt werden.... ob sich das bei einem alten Auto noch rentiert???)
Bin gespannt wie lange das dauert, doch wir sind guter Dinge und freuen uns auf diese ganz neue Lebensfreude und dieses ganz besondere Glücksgefühl bei Maria. Ist doch beim ersten Blick nicht ganz nachvollziehbar, dass sich jemand von Herzen auf einen Rollstuhl freut, nicht wahr? Es ist aber so. Und das ist gut.

Wie gesagt, die REHACARE ist die größte Messe ihrer Art und wir hatten echt zu tun, um uns durch all die Innovationen und Informationen von 800 Ausstellern aus 30 Ländern in sechs Messehallen durchzukämpfen.

Die Messe dauert zwar vier Tage, doch so viel Zeit hatten wir nicht. Maria soll möglichst wenig von ihrem Unterricht versäumen, deswegen haben wir nur um einen freien Tag angesucht. Auch so hat sie die wenigen freien Stunden im Flugzeug zum Lernen genutzt, um am Montag fit für den Test in Rechnungswesen zu sein. Und Martin hat sowieso immer ein riesen Problem, wenn er mal frei braucht, sogar dann, wenn er alle Stunden tauscht und zu einem anderen Zeitpunkt einarbeitet. Es ist nicht leicht. Diesmal ging es so weit, dass ihm dieser eine und einzige Tag (4 Stunden) Pflegeurlaub von seinem Vorgesetzten in der Schule vorgeworfen wurde. Ein gesetzlicher Anspruch, jawohl! Doch hüte man sich am besten davor, diesen auch in Anspruch zu nehmen. Man wird es möglicherweise büßen, leider eine unserer traurigen Erfahrungen.

Doch reden wir lieber von schönen Dingen.
Schön war, dass wir die Energie hatten, jeden Tag bis weit über die Besucheröffnungszeiten hinaus, bloß mit kleinen Snacks zwischendurch, um nur keine Zeit zu verlieren, durch die Hallen zu „joggen“ und unglaublich viel dazulernen konnten. Natürlich sind wir hundemüde nach Hause gekommen, aber das war es wert.

Schön war, dass wir viele Kilogramm interessanter Prospekte nach Hause gebracht haben und diese nun allen Interessierten im Verein zur Verfügung stehen. Besondern Wert hab ich auf Info bzgl. Therapiestühle, Pflegebetten, Lagerungshilfen, Rehabuggys, Fahrräder, Rollstühle, Autositze, Badewannenlifte, therapeutische Spielsachen, Training und Alltagshilfen gelegt. Manche Familien hatten mich im Vorfeld schon über ihre Bedürfnisse informiert, sodass ich gezielt suchen (und finden) konnte. Ich denke aber, dass für alle was Brauchbares dabei ist.

Schön war, dass wir Charly, den Chef des 1. österreichischen Rollihotels kennen gelernt haben und dies möglicherweise der Beginn einer schönen Freundschaft und Zusammenarbeit ist.

Schön war aber auch zu sehen, dass so überraschend viele Dinge, so überraschend schön sind. Man legt zwischenzeitlich ganz offensichtlich auch großen Wert auf Design, ja, man hat sogar jede Menge Preise für „Good Design“ und „Best Design“ vergeben, u.a. für besonders formschöne integrierte Fernbedienungen für behinderte Autofahrer, für zwei Elektro-Rollis (für Erwachsene), für ein High-Performance-Motorrad (ermöglicht

Rollstuhlfahrern über eine automatisierte Rampe ins Motorrad zu rollen, der Rolli verschwindet hinter der Verkleidung), für einen besonders formschönen und unauffälligen Leichtbau-Rollator, für einen Aktiv-Rolli, einen eleganten Scooter, für zwei Therapiestühle und für einen Auto-Kindersicherheitssitz. Es fällt auf, sehr viele Dinge sind sehr schön und es fällt einem wahrscheinlich auch leichter sie zu verwenden, wenn man Freude dran hat.

Schön war, dass es unglaublich viele Neuheiten und Weiterentwicklungen gibt, egal wohin man sah. Rollis, Fahrgeräte, Gehhilfen, angepasste Kraftfahrzeuge, alles hochmodern. Ein Beispiel dafür ist ein Zusatzantrieb für manuelle Rollstühle, der die Anschubbewegung des Rollstuhlfahrers über in die Radnaben integrierte E-Motoren unterstützt. Menschen mit eingeschränkter Kraft erfahren eine erweiterte Mobilität, da der Impuls am Greifreifen von der Sensorik registriert und in eine passende Kraftunterstützung übersetzt wird. Außerdem lässt sich mit einem Knopfdruck das gesamte Rad lösen und einfach vom Rollstuhl abnehmen. Dafür gab es übrigens den Preis für „Best Innovation“.
Martin hat sich auch mit den angebotenen Systemen für Stützräder bei Fahrrädern beschäftigt. Zwei seiner Schüler konstruieren ja in diesem Schuljahr im Rahmen ihrer Diplomarbeit ganz spezielle Stützräder für Marias Fahrrad. Ziel ist, dass sich diese an Bodenunebenheiten automatisch anpassen und diese für sie ausregulieren. Auf der Messe haben wir gesehen, dass es noch nichts derartiges auf dem Markt gibt, es scheint, als würde das eine Weltneuheit werden. Wer weiß, vielleicht wird es ein Prototyp?

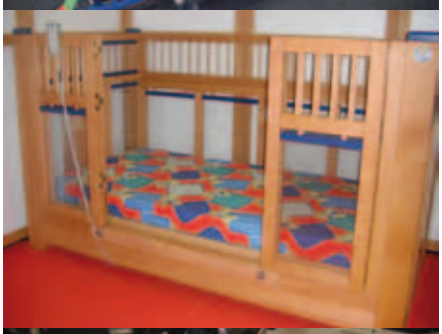
Schön war, dass – wenigstens auf dieser Messe – Behinderung völlig normal war. Da gab´s einen Rolliverkehr, unglaublich! Das muss man mal gesehen haben!

Schön war, dass Maria gesagt hat, sie fühlt sich nun fast schon „gesund“, nachdem sie gesehen hat, was manche Menschen alles brauchen, um halbwegs rund durchs Leben zu kommen.

Tja, über all die vorgestellten Produkte hinaus gab es auch viel Information und Gelegenheit zum Meinungsaustausch. Beispiele dafür waren ein Hilfsmittel-Forum mit Vertretern aus Verbänden, Juristen, Krankenkassen und Betroffenen, der Kongress „Wohn(t)raum“ mit 22 Vorträgen und Podiumsdiskussionen über „Selbstbestimmtes Wohnen mit Service und Technik in allen Lebensphasen“. Dazu gab es eine Halle zum Thema Wohnen mit barrierefreien Einrichtungen und intelligenter Technik für Küche, Bad, Wohn- und

Schlafzimmer, sowie Pflege.
Es war uns nicht möglich all das zu bewältigen, wir haben keinen einzigen Vortrag gehört (obwohl wir da mal gemütlich die Füße hätten strecken können), die Zeit rannte uns schlichtweg durch die Finger. So ist mein Bericht auch nur ein Spotlight dessen, was es gab und ein kleine Auswahl dessen, was wir gesehen, gehört, getestet und bewundert haben.

Ich kann schlussendlich nur jeden ermutigen, sich diese Messe einmal anzuschauen. Wenn man nur nach den geeigneten Hilfsmitteln für das eigene Kind Ausschau hält und nicht die Vielzahl der verschiedensten Bedürfnisse unserer MPS-Kinder im Hinterkopf hat, so wird möglicherweise auch ein Tag reichen. Ein Tag, der sich lohnen wird. Empfehlen würde ich dennoch zwei, es ist dann einfach nicht so stressig. Die nächsten beiden Messen sind vom 14. bis 17. 10. 2009 und vom 6. bis 9. 10. 2010. Wenn man früh genug bucht, sind sogar die Flüge noch billig.



Markus Wirsing

Mit dem Hubschrauber übers Mölltal

Hallo, liebe MPS-Familie,

beim letzten Familientreffen 2007 in Strobl am Wolfgangsee habe ich, Markus (MPS IV a), einen Gutschein für einen Hubschrauber-Rundflug über das Mölltal für drei Personen gewonnen. Nach Absprachen per e-Mail und Telefon mit Hans Steiner, dem Besitzer und Piloten des Hubschraubers, trafen wir uns heuer am 27. Juli um 14.30 Uhr in Lainach / Rangersdorf. Filmreif kam ein kleiner gelber Hubschrauber am Treffpunkt angeflogen. Meine Eltern nahmen hinten Platz, ich saß vorne neben Hans Steiner. Kopfhörer drauf, Mikro vor den Mund und schon ging es in die Luft: etwa 200 Meter hoch, immer rechts der Möll entlang, mit 160 bis 200 Stundenkilometer. Von oben kam es uns sehr langsam vor, aber kaum wollten wir etwas fotografieren, flugs war das Motiv schon wieder aus dem Sucher entschwunden. Ich habe den ganzen Flug mit meiner Videokamera festgehalten. Wir flogen bis kurz vor Heiligenblut am Fuße des Großglockners und dann wieder zurück, immer rechts der Möll entlang. Hans Steiner gab einige Erklärungen zur Landschaft und auch zu technischen Details über Hubschrauber und Pilotenschein. Nach gut einer halben Stunde waren wir wieder zurück und hatten festen Boden unter den Füßen. Noch ein Erinnerungsfoto, dann wurde der kleine gelbe Hubschrauber in seine Halle zurückgeschoben. Es war ein tolles, aber leider nur etwas sehr kurzes Erlebnis. Bisher wollte ich ja immer einen Segelfliegerschein machen, aber vielleicht werde ich doch auch Hubschrauberpilot.

Mit lieben Grüßen aus Hilpoltstein (Deutschland)

euer Markus

Ein Interview mit Marie und Jonathan Hunt - MPS USA

Am 30. August diesen Jahres veranstaltete die Familie Hunt mit dem „River Run for Ryan“ ihren ersten Streckenlauf in Guttenberg/ Iowa. Im folgenden Interview geben sie ihre Erfahrungen, die sie bei der Koordination der Veranstaltung gemacht haben, weiter.
Bei Ryan (3 Jahre alt), dem Sohn von Marie und Jonathan, wurde kurz vor dem zweiten Geburtstag das Hunter Syndrom (MPS II) diagnostiziert.

Frage: Wie kamen Sie darauf, eine Laufveranstaltung ins Leben zu rufen?

Unser Interesse hierfür wurde geweckt, als wir einen Lauf „Laps for Lucas“ („Runden für Lucas“), der von einer anderen MPS Familie in Cedar Rapids/ Iowa, letztes Jahr organisiert wurde, besuchten. Als Elternteil fühlst du dich so hilflos, weil du deinem Kind die Krankheit nicht abnehmen kannst, aber hier sehen wir die Möglichkeit, etwas für unseren Sohn Ryan zu tun. Durch diese Veranstaltung können wir die Menschen mehr für MPS sensibilisieren und mehr Geld für die Forschung erhalten, um Heilungsmöglichkeiten zu finden. Und uns gefiel die Tatsache, dass das Geld in die jetzt laufenden Forschungsarbeiten fließt

Frage: Was muss man tun, um eine solche Veranstaltung ins Laufen zu bringen?

Zuerst mussten wir uns selbst davon überzeugen, dass wir die Sache durchführen könnten. Dann nahmen wir mit der Nationalen MPS Gesellschaft Kontakt auf und bekamen „grünes Licht“. Das Handbuch, das uns die Gesellschaft für MPS gab, war überaus hilfreich, weil es die nötigen Schritte zu einem erfolgreichen Gelingen der Veranstaltung genau beschreibt. Wir wussten also immer, was wir wann vorzubereiten hatten. Die Leute in der Gesellschaft waren beim Beantworten unserer vielen Fragen einfach großartig. Auch traten wir an einige unserer Freunde heran, von denen wir dachten, dass sie Interesse hätten, uns bei der Vorbereitung der Veranstaltung zu helfen. Mit deren Unterstützung und vielseitigen Stärken waren wir sicher, dass uns das Unternehmen gelingen würde.
Um die Sache ins Laufen zu bringen sprachen wir zunächst mit dem Stadtvorsteher, um abzuklären, welche Genehmigungen wir von Seiten der Stadt bräuchten.
Auch diskutierten wir über verschiedene mögliche Austragungsorte. Anfangs hatten wir an einen Sportplatz gedacht, aber keiner erfüllte unsere Vorstellungen. Dann kam uns der Gedanke, dass die Route evtl. durch die Stadt führen sollte. Also marschierten wir wieder zur Stadtverwaltung und zur Parkdirektion, die über eine Veranstaltungsübersicht und einen Versicherungsnachweis für freiwillige Helfer verfügten. Wir hatten auf einem Stadtplan die Strecke, auf der unser Lauf stattfinden sollte, gekennzeichnet. Auch wendeten wir uns an die zuständige Stadtpolizei, um sicherzustellen, dass am Tag der Veranstaltung hierfür evtl. zusätzliche Einsatzkräfte bereitgestellt würden. Für die Registrierung und die Versorgung der Teilnehmer mieteten wir für diesen Tag den Parkpavillon an. Wir erhielten von Seiten der Stadt die bestmögliche Unterstützung.

Frage: Wie fanden Sie schließlich den richtigen Austragungsort für Ihre Veranstaltung?

Unsere Stadt liegt am Mississippi. Also wollten wir ihn so viel wie möglich in den Lauf mit einbeziehen. Daher auch der Name „River Run for Ryan“ (Flusslauf für Ryan). Wir dachten, dass es schön sei, am Fluss entlang zu joggen oder zu walken. Die Stadtverwaltung hatte uns zugesagt, die Hauptstraße entlang des Flusses zu sperren. So nutzten wir die Uferpromenade durch den Park für den Zieleinlauf.
Wir sind ganz aus dem Häuschen, dass wir eine so tolle Laufstrecke haben. Es gibt einen Pavillon im Park, den wir für die Registrierung der Teilnehmer nutzen. Und es war natürlich für die Teilnehmer und die Familien angenehm, dass dort sogar Toilettenanlagen vorhanden sind.

Frage: Welche Erfahrungen haben Sie durch das Organisieren der Laufveranstaltung gemacht?

Wir hatten überaus positive Erlebnisse. Die Unterstützung, die wir von der Stadtverwaltung erhielten, machte viele Dinge für uns einfacher. Die Geschäfte in der Stadt waren mehr als erfreut uns zu helfen und stellten Hinweistafeln für uns in ihren Läden auf, halfen mit Spenden und bewarben unsere Veranstaltung sogar im Radio und in der lokalen Zeitung. Ebenso hilfreich war unser Veranstaltungskomitee, das viel Zeit und Arbeit investierte, um uns zu helfen.
Es ist das erste Jahr, in dem wir so eine Veranstaltung auf die Beine gestellt haben. Wir brauchten daher für die Ausarbeitung der Laufstrecke, das Erstellen eines Sponsorenbriefes und die Gestaltung der Plakate und einer Broschüre sehr viel Zeit. Die Nationale MPS Gesellschaft stellt für solche Veranstaltung überaus hilfreiche Vorlagen zur Verfügung.

Frage: Was hoffen Sie durch diese Veranstaltung zu erreichen?

Wir setzten uns zu Beginn der Planung ein Ziel. Erstens wollten wir das Bewusstsein der Menschen für die MPS Erkrankungen schärfen, denn diese Krankheit ist nicht alltäglich und in der Bevölkerung noch relativ unbekannt, und zweitens wollten wir mindestens 10.000 $ für Forschungszwecke sammeln. Das ist keine kleine Aufgabe für eine Stadt mit 1.800 Einwohnern. Bis dato wurden uns über 11.000 $ zugesagt!!! Dabei wurden wir mehr in unsere Gemeinde mit einbezogen und wir werden in unserer Kleinstadt durch unsere Werbung für die Laufveranstaltung hoffentlich weiteres Interesse an MPS wecken.

Anm. der Redaktion: In den USA wurden heuer weit über 20 Laufveranstaltungen für MPS organisiert. Der Erlös von mehreren 100.000 $ wird für Forschungsprojekte verwendet. Eine phantastische Sache, nicht wahr?
Fotos und mehr zu diesem Lauf unter www.riverrunforryan.piczo.com!
Übersetzung: Ute Aicher

Morquio mit POWER

Beatrice Weiss

Ich bin Beatrice Weiss, 26 Jahre alt und wohne in St. Gallen (CH) in der Nähe des Bodensees. Ich möchte euch gerne von meinem schönen und erfüllten Leben trotz MPS erzählen.

Am 10.11.1982 kam ich früh morgens (Gewicht: 3150 g, Grösse: 49 cm) zur Welt und machte mir wohl noch keine Gedanken, was alles im Leben auf mich zukommen wird. So wuchs ich unbezwungen mit meiner ein Jahr älteren Schwester auf. Meine Mutter merkte bald, dass im Vergleich zum ersten Kind irgendetwas nicht stimmte. So "watschelte" meine Schwester nicht, mein Brustkorb war breit und "flügelartig" und auch meine Hände und die Gelenkigkeit fielen auf. Ebenfalls im Vergleich zur Schwester konnte ich erst spät laufen.

Der Kinderarzt konnte nicht weiter helfen. Im Gegenteil, er gab der Mutter das Gefühl, nicht ernst genommen zu werden und gab ihr den Rat, mit dem Dramatisieren aufzuhören. Erst später begann ein Spießrutenlauf von Arzt zu Arzt.

Als meine Mutter mit meinem jüngeren Bruder schwanger war, erklärte ich ihr eines Morgens, dass ich nicht mehr richtig hören würde. Was sie anfänglich als "Spielchen" titulieren wollte, stellte sich rasch als wirkliches Hörproblem heraus. Nach einem Hörtest wurde die sofortige Mandelentfernung empfohlen. Der operierende Arzt äusserte bereits bei der ersten Besprechung nach der Operation den Verdacht, dass er nicht ausschließe, dass ich an MPS leide. Mit dieser dazumal wildfremden Krankheit schickte er uns zu einem Stoffwechselspezialisten ins Krankenhaus.

Es ist schon erstaunlich, was so ein Hals-/Nasen-/Ohrenarzt alles sehen kann, denn er hatte Recht: MPS IV, Morquio A!

Die Krankheit nahm dann auch seinen typischen Verlauf. Es wurden Schuheinlagen, Korsagen und Beinschienen gefertigt, welche ich aber nie leiden konnte. 1991 wurden meine Beinbeschwerden wegen der X-Beine immer stärker. Die beidseitige Unterschenkelosteotomie brachte nicht den erhofften Erfolg. Auch die Hörgeräte blieben nicht aus. Seit 1992 bin ich wieder voll Ohr! Doch ansonsten hatte ich bis dahin noch Glück, denn ich konnte in die öffentliche Schule, war begeisterte Pfadfinderin und liebte mein Fahrrad über alles! Ich finde es auch heute noch spannend alles auszuprobieren, was für Außenstehende unmöglich erscheint. Meine Mutter hat mich nicht gebremst oder in Watte gepackt, im Gegenteil, sie hat mich gefordert und mich den Mut, das Selbstvertrauen und den Ehrgeiz gelehrt, mit MPS durchs Leben zu gehen.
So musste auch ich Stubenarrest absitzen oder in der Küche abwaschen, wenn ich mal wieder was auf dem Kerbholz hatte… ☺
Tja, aber so gut ging es dann nicht weiter, denn 1994 musste bei mir eine C1/CV2-Stabilisierung vorgenommen werden. Diese Operation ging so richtig in die Hose! Es war nicht nur der lange Krankenhausaufenthalt und die anschließende Rehabilitation, welche mir zu schaffen machte, nein, es war vor allem, dass ich nie wieder Fahrrad fahren konnte! Ich werde den Tag wohl nie vergessen, wo ich im Rollstuhl und gelähmt das Spital in Zürich verlassen konnte und für längere Zeit in die Rehabilitation wechselte. Ich lernte mit viel Willen, Durchhaltevermögen und Disziplin, was es heisst, mit MPS und dem Rollstuhl selbstständig zu werden und mit dem Leben zurecht zu kommen. Vor allem meine Mutter stand mir in dieser Zeit immer zur Seite und unterstützte mich, wo sie nur konnte, zeigte mir Tricks und holte mich aus meinen Tiefs heraus, damit ich neuen Schwung für die nächste Hürde hatte.
Zu dieser Zeit fühlte ich mich sehr einsam und sehnte mich nach einem richtigen Freund und Begleiter. So wünschte ich mir nichts sehnlicher als einen Hund und nach langem stürmen ging mein Wunsch in Erfüllung. Macho, unser neues Familienmitglied, war eine perfekte Aufgabe für mich! Ich musste mich um ihn kümmern, in den Erziehungskurs, wir gingen wieder an die frische Luft, hatten unseren Spass und er tröstete mich, wenn ich traurig war. Er hat mir viel Lebensfreude und das Gefühl gebraucht zu werden zurückgegeben.

Im August 1996 war ich dann körperlich und psychisch bereit, wieder in die öffentliche Schule an meinem Wohnort zu gehen um meine Ziele zu verfolgen. Unser neues Schulhaus war erst kürzlich behindertengerecht gebaut worden und von der Infrastruktur her stand nichts im Wege. Die Schulbehörde äußerte allerdings Bedenken, dass ich eine zu große Belastung für die Klasse sein könnte. Das spornte mich umso mehr an, zu beweisen, dass ich mehr kann, als man mir zutraute. Ich habe die Schule schlussendlich als gute Schülerin abgeschlossen und mit der erfreulichen Erkenntnis der Schulbehörde, dass ich für die Lehrer, die Klasse und das Team eine Bereicherung war. Nicht vergessen werden sie, dass ich ziemlich das wildeste Schlitzohr der Schule war. Ich bin heute überzeugt, dass ich öfters mal jemanden mit meinem Können und meiner Art zum Staunen gebracht habe ☺.

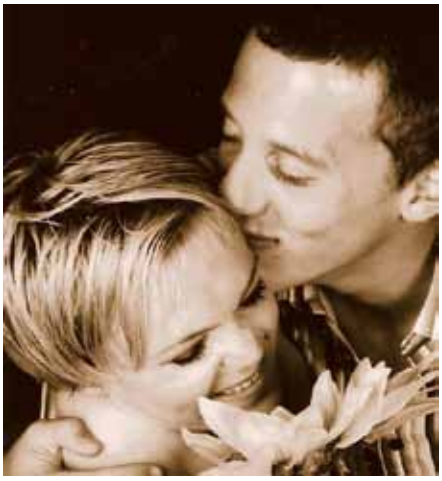
Wie auch alle anderen Teenager machte ich mich auf die Suche nach dem Sinn des Lebens, ich ging sinnlos einkaufen, wollte Parties feiern bis morgens früh,

rumknutschen und mit Freunden die Zeit vertreiben. Doch als das Schulende nahte, rückte auch der Entscheid über meine Zukunft näher. Weil ich immer auf einer öffentlichen Schule war, weigerte ich mich strickt, eine Lehre in einer Behindertenwerkstätte zu beginnen. Zuerst war mein Ziel, Hochbauzeichnerin zu werden, doch da hatte ich kaum Chancen, da man auch auf Baustellen musste. Ich versuchte es dann mit der kaufmännischen Lehre und hatte riesen Glück. Da ich nicht aufs Köpfen gefallen bin, war ich eine der Besten im Einstufungstest und wurde zum Bewerbungsgespräch eingeladen! Die Lehre konnte ich dann im Sommer 2000 beginnen.

Die ersten zwei Jahre vergingen wie im Flug, doch trotzdem packte mich ein großes Fernweh! Entschlossen sammelte ich alle meine Ferientage und mein Erspartes zusammen, damit ich mir meinen großen Wunsch erfüllen konnte! Ich packte meine Sachen, flog ganz alleine nach Miami, besuchte einen Monat eine Sprachschule und kurvte an den Wochenenden quer durch Florida! Obwohl ich die einzige Behinderte war, spürte ich keine Hindernisse, denn Amerika ist diesbezüglich ein echter Traum! Erfüllt von vielen Erfahrungen und Eindrücken reiste ich wieder nach Hause mit einer nächsten Überraschung: Ich wollte in eine eigene Wohnung ziehen und das letzte Jahr der Lehre bei der Versicherung noch beenden. Ich wusste zwar, dass es hart werden würde, doch ein Dickkopf wie ich ist kaum zu bremsen. Schliesslich passt der Spruch: „Klein aber Oho“ wie angegossen zu mir, denn jeden Tag muss ich über meine 107cm hinauswachsen.

Das Abschlussjahr war zwar schulisch nicht sehr anspruchsvoll, da ich immer gute Noten hatte, doch immer wieder lag ich im Bett mit einer Bronchitis oder einer Grippe. Ich muss zwar gestehen, dass ich oftmals selbst Schuld war, denn seit Amerika liebte ich das Nightlife und wollte trotz Abschlussjahr die Nächte zu Tagen machen.
Als ich dann den Abschluss in der Tasche hatte, durfte ich als Jahrgangsbeste mit einem festen Arbeitsvertrag bei der Firma bleiben. Obwohl ich eigentlich nochmals auf große Reise gehen wollte, hat die Vernunft bzw. die Liebe gesiegt!

Mein damals bester Freund und ich verliebten uns Hals über Kopf und zogen nach zwei Monaten in meiner Wohnung zusammen. Die Schwierigkeiten von einem Frauenhaushalt in einen Mann-/Frauenhaushalt waren zwar vorprogrammiert, aber ich denke, dass



lag wohl eher an den Hormonen. ☺
Nun sind wir schon seit 4 ½ Jahren zusammen. Vor drei Jahren zogen wir in eine rollstuhl- und kleinwuchsgerechte Top-Wohnung. Für viele ist das Wohnen eine Selbstverständlichkeit, aber für mich bedeutet diese Wohnung puren Luxus, denn was gibt es schöneres, als sich selbstständig in den eigenen vier Wänden zu bewegen? Ausser den anfänglichen Kochschwierigkeiten mit knackharten Spiegeleiern, können wir unsere Beziehung jetzt so richtig genießen.

Um eines beneidete ich jedoch alle… die Flexibilität mit dem Autofahren. So gerne wollte ich mich hinter das Steuer setzen und die Straßen unsicher machen, doch der Mut fehlte mir lange. Vor zwei Jahren zwickte ich mich in den Hintern und machte die Prüfung! Ich bin stolze Autobesitzerin eines Toyota Yaris Luna geworden! Meine Freunde meinen: Zum Glück nur ein Toyota, denn einem Flitzer wie mir dürfe man nicht mehr PS geben. ☺

Ich muss eingestehen, dass es mir längst nicht mehr so gut geht wie vor zwei Jahren. Es gibt Tage, da kann ich mich nicht selbst anziehen, nicht Auto fahren oder nicht zur Arbeit gehen. Ich bin mir bewusst, dass die Krankheit ihren Lauf nimmt…

Mein Mann und ich haben uns mit MPS arrangiert und genießen jeden Tag. Ja, ihr habt richtig gelesen, mein Mann! Wir haben uns trotz unseres jugendlichen Alters am 8. September 2007 kirchlich das Ja-Wort gegeben.
Wir sind überglücklich, dass wir uns gefunden haben und unser Leben teilen können, in guten wie in schlechten Zeiten. Wir haben schon einige schlechte Erlebnisse mit der Krankheit oder unserem Umfeld durchlebt. Mein Mann steht mir Tag und Nacht mit voller Energie zur Seite. Ich bin sehr dankbar, dass es ihn gibt und er mich so liebt wie ich bin. Es gibt selten so eine bedingungslose Liebe, die man so spüren darf…
Ich bewundere ihn, dass er auch das Unfaire im Leben hinnimmt, das Beste draus macht und mich so unterstützt! Fabian, ich liebe dich!

Natürlich genießen wir nach schwarzen Tagen die schönen umso mehr und planen unsere Zukunft. Vor allem freuen wir uns über unser nächstes Projekt namens „Amerika“. Nächsten April/Mai fliegen wir für ein paar Wochen nach Florida und erkunden den Sonnenstaat! Wir können es kaum erwarten…

Ich hoffe, dass ich mit meiner kurzen Lebensgeschichte euch eine kleine Freude machen konnte und auch ihr den Sinn hinter dem täglichen Kampf seht. Ohne die Unterstützung meiner Super-Mama wäre mein Leben nie so verlaufen wie es ist. Sie hat alles menschenmögliche getan, damit auch ich meinen Platz in diesem Leben gefunden habe. Danke, liebe Mama!

Knotz Wolfgang

Leisten- und Nabelbruch - meine OP

Am 25.März 2008 habe ich mich in die Allgemeinchirurgie im LKH Graz einweisen lassen. Zuvor musste ich fast 5 Wochen auf einen freien Platz warten. Meine Wohnassistentin begleitete mich; dadurch fühlte ich mich auch sicher und geschützt vor Missverständnissen.
Man hat mir das Zimmer, WC und Dusche gezeigt. Kurz darauf habe ich mich bequem umgekleidet. Zuerst bin ich zu einer OP-Tauglichkeitsuntersuchung geschickt worden, da diese aus wichtigen gesundheitlichen Gründen nicht abgeschlossen war.
Bei der Mittagsvisite kam ein junger Anästhesist, befragte mich und klärte mich über die verschiedenen OP-Methoden auf. Er empfahl mir für die OP eine Vollnarkose, da er meinte, dass bei einem Kreuzstich der Nabelbruch nicht operiert werden könnte und außerdem sei dies eine zu hohe Belastung für mich.
Da war der Arzt, der die OP-Tauglichkeitsuntersuchung vorgenommen hatte, ganz anderer Meinung gewesen.
Das erste OP-Formular habe ich dann mal ausgefüllt und unterschrieben. Doch es war noch nichts entschieden, da der Arzt, der die OP-Tauglichkeitsuntersuchung vorgenommen hatte, zwischenzeitlich mit Frau Dr. Plecko Rücksprache gehalten hatte. Daraufhin führte er am späteren Abend einen Lungenfunktionstest durch.
Dieser bewies eindeutig, dass mein Lungenvolumen eingeschränkt war, obwohl das Röntgenbild der Lunge gut aussah.
Ein weiteres Problem war die Intubation. Durch meine verdickte Zunge und die Halsverengung könnte es Schwierigkeiten mit dem Einführen des Schlauches geben. Daher hatte mir der erste Arzt einen oberen Kreuzstich empfohlen. Ich war verzweifelt und wusste nun nicht, welche Entscheidung ich treffen sollte, welche Narkoseform am sichersten für mich wäre. Der Arzt, der die OP-Tauglichkeitsprüfung durchgeführt hatte, ist Notarzt und hat mir die Kreuzstichnarkose genauestens erklärt. Außerdem sei die Lunge nicht belastet, wie es der junge Anästhesist gemeint hatte. Um die höhere Stelle am Oberbauch zu narkotisieren, müsste ein Katheder in die Wirbel eingeführt werden.
Nach einem langen und guten Gespräch habe ich dann das zweite OP-Formular unterschrieben und gesagt: „Jetzt haben wir zwei OP-Formulare und welches gilt nun?“ Freundlicherweise ist der Notarzt mit mir noch auf die Station gegangen und hat das Formular ausgetauscht; somit war das zuletzt unterschriebene Formular gültig. Dieser Arzt hatte mich überzeugt, dass die OP mittels Kreuzstichnarkose funktionieren wird. Er hatte auch mit einem Spezialisten zuvor darüber gesprochen.
Am Abend hatte ich mir nur sehr wenig Gedanken über die bevorstehende OP gemacht. Da ich sehr müde war, konnte ich auch gut schlafen. Am nächsten Morgen wurde
ich um 6.00 Uhr geweckt. Beim Duschen habe ich mir Zeit gelassen, erst nach mehrmaligem Klopfen ging ich an die Tür, um nachzusehen. Da stand die Schwester und sagte: „Sind Sie schon fertig? Um 7.00 Uhr müssen Sie für die OP startbereit sein.“ Ich hatte gedacht, dass ich mehr Zeit hätte! Schnell trocknete ich mich ab und eilte zurück ins Zimmer. Dort lag eine Tablette für mich bereit. Ich fragte die Krankenschwester, ob dies eine Beruhigungstablette sei.
Sie antworte: „Ja, einnehmen!“ So habe ich die Tablette eingenommen, bekam die Strümpfe angezogen und wurde nach ca. fünfzehn Minuten abgeholt. Anscheinend haben die Beruhigungstabletten schnell gewirkt, da ich kaum Angst fühlte.
Ein wenig war ich mit den Gedanken bei meiner Liebe.
Verzweifelt mit ein paar Tränen in den Augen bin ich zum OP gefahren worden. Meine Hoffnung war: Alles soll gut gehen – gesund werden. Da ging die Tür zum OP-Saal auf; ich wurde vom einen auf das andere Bett gelegt, dann ging es ins nächste Zimmer zur Infusion. Angst kannte ich dabei nicht, ich war nur verzweifelt und hoffte ständig, dass es gut gehen wird. Mir wurde dann gleich der Kreuzstich gesetzt, wobei erst der vierte Versuch gelang. Schon der erste Stich tat weh, aber ich dachte, dass es so sein muss. Dann merkte ich „Ui, es hat doch nicht gepasst und ich wurde wieder und wieder gestochen. Die Stiche waren extrem schmerzhaft und ich schrie: „Ah, aua, es tut weh!“
Trotzdem habe ich den Mut nicht aufgegeben oder mich gewehrt. Einfach brav da gesessen bin ich und habe die Ärzte ihre Arbeit machen lassen.
Der vierte Stich klappt.e.
Ich war kurz ohnmächtig und kann mich erst wieder daran erinnern, dass ich in den OP-Saal gefahren worden bin, in dem ich vier Leute sah. Wieder war ich kurz weg. Als ich zu Bewusstsein kam, sah ich vor mir den grünen Vorhang und zwei Ärzte, die gerade beim Fädeln waren. Ich erinnere mich daran, dass mir zu diesem Zeitpunkt die Narkosemaske aufgesetzt wurde - und wieder war ich weg. Es könnte sein, dass die Narkosemaske nur zwischendurch aufgesetzt wurde…..
Es hat nicht lange gedauert und ich war schon wieder wach. Ich kam gerade aus dem OP-Saal raus ins nächste Zimmer, wo ich mich explosionsartig angemacht habe. Meine Worte waren:„Oh mein Gott! Was soll denn das???…“ Das passierte dreimal, als ob ich mir dreimal in die Hose gemacht hätte. Der Arzt sagte daraufhin: „Das passt schon, ist normal.“ Buh, war mir das peinlich! Na ja, innerlich habe ich mich schon geärgert, weil mir keiner gesagt hat, dass so was passieren kann.
Auf dem Weg vom OP-Saal zum Aufwachraum kam mir schon meine

Sabine Kardinal

Unser Kuraufenthalt auf der Insel Usedom

Anfang dieses Jahres entschloss ich mich kurzerhand mit meinen Söhnen auf Reha zu fahren. Da Fritz immer wieder Paukenergüsse und Schnupfen hat, kam für mich nur eine Klinik in Frage, und zwar das IFA Kurheim Usedom. Diese liegt direkt an der Ostsee. Durch die Nähe zum Meer ist sie spezialisiert auf Erkrankungen der Atemwege und Lunge, sowie chronische Sinusitis, Otitis und Bronchitis. Wir haben das Glück, dass sich in dieser Klinik die Ärzte, Therapeuten und Ernährungsberater mit MPS auskennen und wir nicht erst viel erklären müssen. Nachdem ich ein Formular für die Einreichung der Kur von meiner Hausärztin ausfüllen ließ, holte ich mir noch zusätzlich ein Empfehlungsschreiben vom behandelten Arzt im AKH. Danach telefonierte ich gleich mit Fr.au Häuser vom IFA Kurheim und ließ mir einen Termin reservieren (Info von www.rehakids.de kann ich nur allen sehr empfehlen). Die Einreichung selbst war nicht sehr erfreulich. Die Mitarbeiterin der Wiener Gebietskrankenkasse (WGKK) war sehr unfreundlich und abweisend bezüglich Reha im Ausland bzw. Reha überhaupt. Zitat: „Wo ist das?“ Ist das überhaupt eine Klinik?“ Und „Es werden sowieso seit 2004 keine Kuren mehr bewilligt.“ Meine Vorfreude auf eine Kur erlosch sofort und ich stellte mich auf einen längeren Papierkrieg mit der WGKK ein. Anfang März war es dann soweit. Ich bekam Post von der Krankenkasse. Als ich den Brief öffnet, konnte ich es kaum glauben. Die Kur war bewilligt, zwar nur für 3 Wochen, aber immerhin. Für die 4. Woche habe ich noch Einspruch erhoben, aber ohne Erfolg. Nachdem ich die Genehmigung an die Kurklinik geschickt habe, um den Termin zu fixieren, bekam ich eine Infomappe. Dies ist wichtig, da die Ärzte die Kinder nicht kennen und sich vorab schon informieren wollen. Auch logistische Informationen, wie Ankunft, Bahnhof, Rollstuhlfahrer oder Bedürfnisse wie Hochstuhl, Gitterbett. ect. werden abgeklärt, um den Aufenthalt von Anfang an so bequem wie möglich zu gestalten. Für die Hinfahrt habe ich mich für die Bahn entschlossen, obwohl die Reise mit dem Flugzeug nicht viel mehr gekostet hätte. Wir fuhren von Wien nach Berlin (12 Stunden), im Anschluss mit dem Regionalzug von Berlin nach Züssow (3 Stunden) und von dort aus noch mal eine Stunde mit der Usedomer Bäderbahn noch Kölpinsee. Die Anreise war sehr anstrengend, da ich das Gepäck (1 großer Trolli, 1Tasche,1 Rucksack und 2 Kinder) auch selbst mitnahm. Am Ende der Kur war ich klüger und schickte das Gepäck mit „Hermes“ nach Hause. Es ist wesentlich einfacher ohne Gepäck zu reisen und es kostet auch nicht so viel. Wir sind am 28. Mai zu Mittag in Kölpinsee angekommen. Vom Bahnhof wurden wir abgeholt (sogar mit zwei Kindersitzen!!) und nach 5 Minuten waren wir schon im Reha-Zentrum und wurden herzlich begrüßt. Frau Prof. Michel kümmerte sich sofort um uns und bevor wir noch Piep sagen konnten, ging sie mit uns in den Speisesaal, stellte uns allen vor (die Ärzte, Therapeuten und das Küchenpersonal waren gerade beim Essen). Als erstes bekamen wir etwas zu essen, danach wurden Fritz und Fred untersucht und dann ging`s ab in unser Zimmer und das war echt super. Da unsere Infomappe noch nicht angekommen war, bekamen wir ein behindertengerechtes Zimmer. Wir brauchten es zwar nicht, aber ich kann dadurch jedem versichern, dass die Zimmer und das Bad behinderten- und rollstuhlgerecht eingerichtet sind, sowie das ganze Haus. An den folgenden Tagen konnten wir uns die ganze Klinik sowie die Umgebung ansehen und uns auch auf das Klima einstellen. Was uns nicht sehr schwer fiel, da es in Usedom unheimlich schön ist und man toll entspannen kann (auch mit 2 Kindern). Auch in der Klinik. Das gesamte Personal war außerordentlich nett und zuvorkommend und sie hatten immer ein offenes Ohr für unsere Anliegen. Auch die Verpflegung war toll. Das Essen bekamen wir im Speisesaal. Es gab ein Frühstücks- und Abendbuffet. Zu Mittag konnte man zwischen Normalkost, Vollkost, Vollwertkost und Reduktionskost entscheiden. Wasser mit und ohne Kohlensäure gab es den ganzen Tag gratis. Ein MPS Patient bekommt sowieso alle Essenswünsche erfüllt, sofern sie erfüllbar sind. Am Montag ging es dann mit den Therapien los. Fritz hatte Sport, Snoezelen und natürlich auch Physiotherapie, die hauptsächlich von Wurli gemacht wurde. Er bekam verschiedene physiotherapeutische Anwendungen im Wasser und auf der Matte. Alle diese Therapien waren vielleicht anstrengend, aber der Erfolg ist toll. Zwischen den Therapien waren Fritzi und Fredi auch im Kindergarten. Fredi ging sehr gerne in seine Gruppe und war immer sehr traurig, wenn er abgeholt wurde. Fritzi hatte eine Kindergartenpädagogin für sich alleine. Aber nur zur Unterstützung, denn er war immer in seiner Gruppe bei den anderen Kindern und dann meistens mitten im Geschehen. Ich achtete auch darauf, dass wir zwischendurch an den Strand gingen. Denn eine besonders wichtige Therapie ist die Klimatherapie und die Ostsee ist dazu ganz besonders geeignet. Das Immunsystem wird verbessert und, die Atemwege profitieren davon. Außerdem ist es wie Urlaub am Meer. Und welche Kinder spielen nicht gerne im Sand und planschen im Wasser! Man kann das

Nützliche mit dem Angenehmen verbinden. Wir gingen auch nach dem Abendessen am Strand spazieren und fütterten die Möwen. Ein toller Ausklang für einen ereignisreichen Tag. Die 3 Wochen waren schnell vorbei. Das Wetter war die ganze Zeit super schön (auch wenn es regnete). Wir haben Freundschaften geschlossen und hatten eine sehr schöne und erholsame Zeit in Usedom. Fritz hat sehr gut auf die Kur reagiert. Er ist aufmerksamer geworden und beginnt, seine Umwelt mit den Ohren wieder wahrzunehmen. Auch seine Beweglichkeit hat sich noch einmal verbessert. Ob sich die Infekte verringern, können wir erst im Winter feststellen. Beide Kinder sind merklich aufgeblüht und ich bin froh, mich für eine Kur in Usedom entschieden zu haben. Diese Zeit will ich auf keinen Fall missen und darum werde ich im Jänner 2009 wieder zur Krankenkasse gehen, um eine Kur in Usedom einzureichen. Ich würde mich freuen, wenn ich nächstes Jahr nicht alleine fahre und vielleicht der Eine oder Andere von euch mit uns kommt.

Bis bald Sabine

Marcia Galan

aus dem Rundbrief der USA, übersetzt von Anna Prähofer

Meine Adoptivtochter Alena

Der 6. November war der beste Tag meines Lebens. Alena Carly Galan wurde meine Adoptivtocher aus Russland. Am 16. November hatte ich ein Treffen in Manhattan mit einer Kinderärztin, die sich auf Kinder spezialisiert hatte, die aus Russland adoptiert wurden.
Sie bemerkte, dass Alena ein Herzgeräusch hatte und schickte mich zu einem Kindercardiologen in Westchester County. Im Dezember hatten wir ein Treffen mit Dr. Fish, welcher das Syndrom erkannte, weil er ein anderes Kind mit demselben Syndrom behandelt hatte, und schickte mich ins Montefiore Children´s Hospital, um Alena dort weiter untersuchen zu lassen.
Ich wusste und verstand nicht was da in aller Wucht auf mich zukam.
Der nächste Termin sollte der schlimmste Tag meines Lebens sein, es war der 24. Januar 2002; nur sieben Wochen später wurde bei Alena MPS diagnostiziert. Zuerst dachten wird, es wäre MPS I und, dass sie keine gute Prognose hatte. Auf wundersame Weise kamen die Tests mit der Diagnose MPS VI, Maroteaux Lamy, zurück. Da gab es Hoffnung. Es gab eine Enzymersatztherapie, Naglazyme, mit der man hoffentlich erreichen konnte, den Körper vor weiteren Schädigungen zu bewahren.
Dr. Robert W. Marion, Kindergenetiker, und Dr. P. Levy waren an dem schicksalhaften Tag, an dem bei Alena MPS diagnostiziert wurde, dabei. Ich fühlte mich, als hätte mich ein Zug überfahren. Ich hatte keine Ahnung davon, dass ihre laufende Nase, ihr kleines Herzgeräusch, ihre schmale Statur, ihre großen blauen Augen und ihre Knopfnase, irgendetwas bedeuten würden, das nicht geheilt werden konnte. Dr. Marion unterstützte mich und gab mir Hoffnung in dieser schlimmen Zeit. Alena war drei Jahre alt, fast vier, als wir sie adoptierten. Es war eine frustrierende Zeit, als Alena nicht in die Studie der Enzymersatztherapie aufgenommen wurde, da sie noch nicht so stark beeinträchtigt war und/oder, weil sie nicht in der für die in der Phase II vorgesehenen Altersklasse war. Wir warteten und beteten und im August 2004 war Alena das erste Kind im Nordosten, das Naglazyme im Montefiore Children´s Hospital in der Bronx in New York erhielt.

Alena ist der Kapitän ihres eigenen Schiffes. Von Anfang an verstand sie, dass sie diese Medizin braucht, um zu gedeihen. Ihre Infusionen bekommt sie jetzt zu Hause. Bevor sie von der Schule nach Hause kommt, geht sie ins Schwesternzimmer und bekommt eine betäubende Salbe auf zwei oder drei strategischen Stellen. So ist sie fertig, wenn Pearl (Alenas Krankenschwester von zu Hause, welche sie als ihre „zweite Mutter" beschreibt) kommt, um sie abzuholen. Am Ende jeder Infusion beraten sich Alena und Pearl wo sie sich nächste Woche treffen wollen. Alena versteht die Wichtigkeit ihrer Verfassung und ihre Behandlung ist Teil ihres Alltags.
Alena darf immer mitentscheiden in welche Vene sie die Infusion bekommt. Sie ist zufrieden mit ihrer wöchentlichen Behandlung. Wir feiern jede Woche indem wir ein spezielles Abendessen und Dessert vorbereiten und Alena darf dann immer eine DVD aussuchen, die wir uns gemeinsam ansehen.

Jedes Jahr tritt Alena als Rednerin im Programm für die Medizinstudenten im Einstein Hospital in der Bronx auf. Sie

wurde von Dr. Marion und Dr. Levy beauftragt, den zukünftigen Ärzten von sich selbst und von ihrer Krankheit zu erzählen.
Sie hält Vorträge im riesigen Saal des Medizinischen College. Das erste Mal war sie vor drei Jahren dort. Sie war beeindruckt von der Größe der Räume und der Einrichtung. Auf jedem Tisch in dem Raum mit Sitzplätzen für 300 Personen steht ein eigener Computer. Das letzte Mal, als sie im College war, fragte sie einer der Medizinstudenten, was passieren würde, wenn sie die Infusion nicht bekommen würde. Alena antwortete:"Ich würde sterben!" Die Zuhörer schnappten nach Luft.

Aufgrund Alenas Fähigkeit andere Menschen zu fesseln, ihre Fähigkeit Abstraktes konkret zu machen, und dadurch, dass sie ihre Geschichte über das Leben mit all den medizinischen Herausforderungen mit anderen teilt, hat sie sehr viele Herzen berührt.
Sie ist eine Ausbildnerin, eine Philosophin und Spiritistin.

Sie ist die beste Quelle, um etwas über MPS zu erfahren. Ich weiß, dass die Studenten des Einstein Medical College Alena nicht vergessen werden. Sie nicht, ihre Geschichte nicht, und auch nicht die Eigenschaften ihrer Krankheit.
Ihre Vorlesungen sind überfüllt und sie bekommt Höchstnoten in den Fragebogen, welche die Studenten am Ende ihrer Vorlesung ausfüllen müssen. Dr. Marion und Dr. Levy sorgen dafür, dass ihre Geschichte erzählt wird. Ich bete dafür, dass die Medizinstudenten, wenn sie als Ärzte arbeiten, dieses kleine Gesicht und die Symptome von MPS in Erinnerung behalten, sodass sie einmal frühe Diagnose stellen können.

Alena hatte wirkliches Glück, dass ich sie zu einem Doktor brachte, der das Syndrom bemerkte.
Ich bin ganz sicher, wenn sie in Russland geblieben wäre, wäre ihr Urteil ein langsamer Tod gewesen. Es schaudert mich jeden Tag, wenn ich daran denke. Ihre Reise zu mir hatte ihren Grund. Gott war gut zu uns und wir sind gesegnet.

Alena spricht nicht nur zu den Studenten im Einstein Medical College, sie zeigt auch ihren Klassenkollegen ihre aufgenommenen Fernsehsendungen und beantwortet ihre Fragen. Ihre Mitschüler beschreiben sie als „berühmt" und eine „Heldin".
Wenn sie jemand fragt, wieso sie so klein ist, antwortet Alena: „Große Dinge kommen in kleinen Verpackungen!"
In der Schule wird sie von allen bewundert. Sie wurde zu einem kleinen Schulmaskottchen. Alena ist die „Bandenchefin", sie ist offen und auch beharrlich.

Alena ist etwas ganz Besonderes. Sie ist in der vierten Schulstufe, spielt Geige, singt wie eine Nachtigall und ist Mitglied beim Kirchenchor. Vor kurzem hat sie begonnen, Ballett und Hip-Hop-Tanzunterricht zu nehmen.
Sie ist wie ein Soldat und eine Überlebende. Sie hat viel mehr Erfahrung bei Menschen und in Situationen, in denen sie anderen hilft, als ihr Alter glauben lässt.
Als ihr Lehrer in der Klasse fragte: „Was war das beste Geschenk, dass du bekommen hast?" antwortete Alena: „Erstens, dass ich geboren bin und zweitens, dass ich meine Mama, meinen Papa und meine Medizin habe."

Wellness MIT Baby & Kind

****Hotel St. Zeno

- ein Hotel, das wirklich alles bietet

Für Groß und Klein. Ein Hotel, in dem Sie sich so richtig entspannen, sich nach Herzenslust verwöhnen lassen, sportlich aktiv sein oder einfach nur relaxen können. In toller, stilvoller und doch gemütlicher Atmosphäre – mit einer Küche, die jeden Gourmet überzeugt. In Zimmern und Appartements, in denen Sie sich sofort zu Hause fühlen – mit elektronischer Babyfunkanlage, die Ihnen stressfreies Genießen bis in die Nachtstunden garantiert. Während Sie lustvoll Wohlbefinden und Energie tanken, werden Ihre Kinder liebevoll und kreativ beschäftigt.
So viel Gutes gibt es nicht, glauben Sie?
Dann sollten Sie ganz schnell einen Urlaub im „St. Zeno" versuchen – mit exklusiven Angeboten aus Wellness, Beauty und Balance. Sie finden Entspannung, Balance & Bewusstheit – und legen damit den Grundstein für Ihr wichtigstes Gut: Ihre Gesundheit!

Tel. 05476-62328, Website: www.kinderhotel.com

Anm. der Red.: Familie Prucha-Graber hat wiederum einer MPS-Familie einen einwöchigen Urlaub in ihrem tollen Hotel zur Verfügung gestellt. Der Urlaub wurde im Oktober eingelöst und die Familie konnte eine wunderschöne, erholsame Zeit verbringen. Vielen Dank dafür!

15. Mai - Intern

Jedes Jahr feiert die MPS-Gesellschaft den internationalen MPS-Tag. Dieser Tag ist dazu bestimmt, Aufmerksamkeit für diese seltenen genetischen Erkrankungen, die wir als MukoPolySaccharidosen bezeichnen, zu gewinnen.

Wer ist die MPS-Gesellschaft?

Die MPS-Gesellschaft besteht nicht nur aus unserem Vereinsvorstand und dem Büro. Die MPS-Gesellschaft sind wir alle! Alle betroffenen Familien, alle unsere unterstützenden Mitglieder. Auch alle Freunde von MPS, alle die für uns da sind, alle die uns helfen, würde ich dazu zählen. Und wenn man sich all diese Menschen auf einmal vorstellt, so sind auch wir kein Mini-Verein, sondern eine ganz ansehliche Schar.

Miteinander Perspektiven Schaffen

Und wenn ich mir vorstelle, dass nur ein Teil dieser Schar mit uns als Gemeinschaft agieren würde, dann wäre das tatsächlich mein Traum. Mein Traum davon, etwas verändern zu können. Alleine ist man (fast) machtlos, aber als große Gemeinschaft könnte man tatsächlich Miteinander Perspektiven Schaffen für alle, die von dieser Erkrankung betroffen sind.

Natürlich weiß ich, die Kapazitäten sind begrenzt, bei jedem von uns. Man hat ganz einfach nicht immer Zeit, man hat vielleicht auch keine Lust, man resigniert, man hat keinen Schwung, keine Energie, keinen „Bock". Man traut sich nichts zu, man hat Angst.
Manchmal geht es mir auch so. Aber ich habe eine Vision. Die Vision, tatsächlich Perspektiven zu schaffen für unsere Kinder. Die Vision, etwas zu bewirken in der MPS-Welt. Und ich wünsche mir, dass es Menschen gibt, die diese Vision mit mir teilen. Betroffene, Mitglieder, Freunde, egal wer, einfach Menschen. Menschen, die bereit sind, auch für andere da zu sein. Menschen, die bereit sind, ihre Zeit zu teilen. Menschen, die in irgendeiner Form aktiv werden.

Wie kann ich mich beteiligen?

Zwei wesentliche Dinge sind zu tun:
MPS bekannt machen und
Spenden sammeln
um die Unterstützung für die betroffenen Familien und die MPS-Forschung auch weiterhin finanziell sichern zu können.

MPS bekannt machen....

Wir haben eine wunderbare Gelgegenheit dazu geschaffen, indem wir den 15. Mai weltweit zum MPS-Tag erklärt haben.

Nun kann man beispielsweise

- diesen Tag dazu benützen, Menschen über MPS zu erzählen.
Wer selbst betroffen ist, kann seine eigene Geschichte oder die seines Kindes erzählen, kann über seine Arbeit / seine Schule oder darüber, wie sich ein Leben als Familie mit MPS gestalten lässt, reden.

- sich an unseren MPS-Straßenaktionen beteiligen
Wir haben vor, auch am kommenden 15. Mai wieder in verschiedenen Städten/Ortschaften Österreichs, auf die Straße zu gehen, Flyer und kleine Geschenke an die Vorbeikommenden zu verteilen. Manchmal entwickeln sich dabei nette Gespräche, man trifft nicht nur Leute, man trifft auch Menschen und manche dieser Menschen interessieren sich auch für uns und helfen uns möglicherweise (wenn auch nicht sofort) eines Tages, in irgendeiner Form.

Wir versorgen alle, die mitmachen, vom Büro aus mit dem nötigen Material zum Verteilen (Flyer, kleine Geschenke wie Blocks, Lesezeichen, Blumen, Süßigkeiten, Billetts).

Alles was man tun muss, ist sich einen gut besuchten Platz in einem Ort zu suchen, und sich dort für ein paar Stunden in den Dienst unserer gemeinsamen guten Sache zu stellen. Gut geeignet sind z. B. Einkaufszentren. Natürlich muss man sich vorher vergewissern, ob und unter welchen Bedingungen man dort stehen darf.

Wir blicken nun auf eine zweijährige Erfahrung mit dieser Aktion zurück und hatten wirklich nette Erlebnisse und das Gefühl, MPS transportiert zu haben, ein wenig bekannter gemacht zu haben. Es ist ja schon fein, wenn Menschen das Wort MukoPolySaccharidose überhaupt einmal hören und damit was anfangen können.

Aktion in einem Einkauszentrum 2008

- vielleicht an seinem Arbeitsplatz einen Weg finden, MPS bekannt zu machen.
Wir kennen verschiedene Möglichkeiten mit unterstützenden Firmen zusammen zu arbeiten und sind gern bereit, diese unterschiedlichen Zugänge in einem persönlichen Gespräch zu erklären. Rufen Sie einfach an: 07249-47795.

Spenden sammeln....

Unterstützen Ihre Arbeitskollegen, Freunde, Verwandte oder Nachbarn schon einen bestimmten Verein? Erzählen Sie ihnen mal was über MPS?

Viele Gespräche und viele Begegnungen haben mich überzeugt, dass es zumeist einfach nur die Seltenheit der Erkrankung ist, mit der wir zu kämpfen haben. Wir müssen bekannter werden. Wenn man uns kennt, dann hilft man uns auch. Unsere Sache ist eine gute Sache, sie ist es wert davon zu erzählen, sie ist es wert zu kämpfen, und sie ist es wert zu helfen.

Wie wäre es mit der Organisation einer Benefizveranstaltung?

Man muss nicht gleich erschrecken,

ationaler MPS-Tag

man kann ja klein anfangen! Wir erwarten uns nicht, dass jemand gleich eine Fest mit 1000 Besuchern aus dem Ärmel schüttelt. Auch nicht mit 300. Klein anfangen, was Überschaubares planen, etwas, das man leicht und neben dem normalen Alltag schaffen kann.
Ein Kaffeekränzchen in der Nachbarschaft, Kuchen und Kekse backen, oder Bastelarbeiten anbieten (Weihnachten naht!), ein Kasperltheater für Kinder organisieren, einen Frühschoppen, ein Nikolofest, eine besondere Geburtstagsparty unter dem Motto „Spenden statt Schenken" (viele haben ja ohenhin schon alles was sie brauchen), ein Spargel-Wettschälen, ein Preisfischen, ein Benefizfußballspiel - mir würde noch viel einfallen. Auch große Dinge wie Ausstellungen, Vernissagen von Künstlern, Lesungen, Konzerte, Theaterveranstaltungen und etwas, von dem ich schon lange träume: ein MPS-Benefizlauf. Vielleicht unter dem Titel „Lauf für ein Leben" oder „Lauf für Martina/Robin/Emanuel/Judith/Farah/Georg... und wie sie alle heißen. Sie, die Kinder, für die man laufen könnte.

Wenn es dem einen oder anderen beim Lesen schon unter den Fingern brennt - was ich mir wirklich wünsche - dann rufen Sie uns an oder schreiben Sie uns eine Email unter office@mps-austria.at!
Wir unterstützen Sie sehr gern mit praktischen Tipps und Infomaterial!

Wichtig ist allen jenen, die mit Spenden helfen, auch zu erzählen, wohin das gesammelte Geld gehen wird und was damit unterstützt wird!

Möglicherweise haben Sie einen **Kontakt zu Medien**? Man könnte versuchen, dass in lokalen Medien über den geplanten Event berichtet wird. Die Lokalpresse schreibt gerne gefühlvolle Geschichten, deshalb sollten sie verständigt werden.

Gaststätten, Pubs, Restaurants, aber auch Arztpraxen, Apotheken oder Banken sind oft tolle Orte, um **Aufmerksamkeit mit Plakaten** *oder* **Handzetteln** zu erlangen. Oft kann man an diesen Orten auch **Spendenboxen** aufstellen.

Auch kleinere Firmen könnte man um Spenden bitten, denn diese werden von Ihrer Öffentlichkeitsarbeit ebenso profitieren, genauso wie von der Tatsache, dass sie sich sozial engagiert haben.

Wie gesagt: Unser Problem ist ja nicht, dass unsere Kinder/unsere erwachsenen Patienten nicht wichtig sind. Unser Problem ist, dass sie niemand kennt und dem wollen wir mit diesem Tag entgegenwirken, denn

100 Kinder in Österreich sind relativ wenig, aber es sind viel zu viele, um ignoriert, vergessen und abgeschrieben zu werden!

Damit das anders wird, bitte ich Sie alle mitzuhelfen.
Eine Möglichkeit, damit anzufangen, wäre der 15. Mai – der internationale MPS-Tag. Vielleicht erleichtert das dem einen oder anderen den Start.
Es ist aber kein Muss, jede Aktion ist uns willkommen, an jedem beliebigen Tag. Wir freuen uns riesig, wenn jemand mithilft.
Für Rückmeldungen, Meinungen und Ideen sind wir dankbar.

Jeder Weg beginnt mit einem ersten Schritt. Trauen Sie sich, springen Sie über Ihren Schatten und helfen Sie uns, etwas zu bewegen. **Miteinander Perspektiven Schaffen** ist unser Motto. Lassen wir es Realität werden, denn unsere Kinder sind eine Realität. Und sie brauchen Hilfe. Jetzt!

Übrigens, jetzt verkaufen wir Weihnachtsbilletts. Wer immer welche brauchen kann oder uns beim Verkauf helfen möchte, bitte melden Sie sich bei uns. Danke.

Mehr Info über MPS, unsere Kinder, unseren Verein und unsere Arbeit finden Sie unter www.mps-austria.at!

Internationaler Rückblick auf den MPS-Tag 2007

An dieser Stelle möchte ich Ihnen gern in einigen Stichworten einen kleinen Eindruck dessen vermitteln, was sich in Österreich und in manchen anderen Ländern der Welt am MPS-Tag 2007 getan hat:

Österreich:
Straßenaktionen in Wien, Wels und Spital an der Drau
Große Benefizveranstaltung in der Kürnberghalle: Boogie Woogie, Reim & Wein, mit Wolfgang Böck, Martin Pyrker und Sabine Pyrker und mit Weinverkostung von der Winzergemeinschaft Rozalia (Bgl).
Beginn des Losverkaufs für die 1. Österreichische Spendenlotterie (leider erst am 18.5.)

Schweiz:
Aufmerksamkeitskampagne - Infomail an Ärzte in der ganzen Schweiz. Beitrag über MPS VI und MPS II in medizinischer TV-Sendung und in Zusammenarbeit mit Pharamfirmen; Artikel in den beiden größten Schweizer Zeitungen. Erfolg: 3 neue Patienten gefunden.

Belgien:
Die MPS-Konferenz wurde um diese Zeit abgehalten

Taiwan:
Organisierte eine MPS-Konferenz für Asien, an der zehn Länder beteiligt waren. Der Präsident von Taiwan nahm an der Veranstaltung teil.

Frankreich:
Eine Woche vorher Patiententreffen mit Beteiligung lokaler Medien.

England:
Am Vortag ein Emfpang im Park des Westminster Palastes, Einladung von Repräsentanten der Industrie, medizinischen Fachleute, und 60 Familien. Anwesenheit bedeutender politscher Persönlichekeiten.

Fortsetzung Seite 60

15. Mai - Internationaler MPS-Tag

Australien:
Verteilen von Stickern

Neuseeland:
Dinnerveranstaltungen

Kanada:
Verschiedene Aktivitäten schon am Internationalen Tag der Seltenen Erkrankungen am 29. Februar
Anfang Mai ein MPS CUP - Eishockeyspiel mit Galaabend
15. Mai - Aussendung elektronischer Grußbotschaften

USA:
Versand elektronischer Grußbotschaften und Verteilung von Drachen
Versand von „Join the search-Karten“ an Ärzte

Italien:
MPS Life Day. Viele Veranstaltungen auf den Straßen verschiedener Städte mit Tanz, Vorträgen, Verteilung von MPS-Preisen und Infoständen

Schweden:
Übertragung der MPS-Konferenz über fünf Stunden hindurch im TV; Pressebericht
Laufveranstaltungen an Schulen
Veröffentlichung der neuen Website

Ungarn:
Eine Ausstellung über Seltene Erkrankungen und Kinderprogramm an der Akademie für Wissenschaft in Budapest
Familientreffen

Berichte von Familien - wie sie gefeiert haben

Eine Lehrerin aus den USA berichtet beispielsweise von einer überwältigenden Kampagne, die an ihrer Schule gelaufen war:

Wir würdigten und **feierten den internationalen MPS-Tag an meiner Arbeitsstelle.**
Ich bin Lehrerin und meine Kinder Russel und Alexandria Brown sind beide an MPS IIIA erkrankt. Meine gesamte Kollegenschaft und auch die Schulleitung und Verwaltung der Orange Couny School of Arts unterstützte den MPS-Tag; wir publizierten eine Menge darüber, was das sei und wie Menschen helfen könnten. Es gab eine große Gruppe von Schülern, die beschloss, eine Spendenaktion an der Schule durchzuführen. Sie wollten MPS bekannt machen und ihre Unterstützung dafür zeigen, deswegen gingen sie hinaus in die Gemeinde und sprachen mit ihren Familien darüber, wie sie MPS unterstützen könnten. Sie bekamen von vielen Menschen Spenden. Die Schüler bastelten Spendenboxen, verzierten diese, klebten Fotos von meinen Kindern und dem Namen MPS darauf. Diese Boxen wurden im Konferenzzimmer als Gelegenheit, „überflüssiges“ Wechselgeld loszuwerden, aufgestellt. Sie fertigten Poster und Banner an, auf welchen geschrieben stand „Der internationale MPS-Tag ist am 15. Mai. Kommt und kauft ein Armband oder ein Farbband, um eure Unterstützung zu zeigen.“
Sie sammelten mit den Boxen auch außerhalb der Schule Spenden.
In der Schule baten sie alle darum, sich am 15. Mai lila zu kleiden.
Als ich am MPS-Tag in der Schule erschien, war da eine Flut von Lila auf dem Gelände – jeder trug lila und alle hatten Armbänder und Farbbänder. Einige Schüler hatten sogar ein T-Shirt mit der Aufschrift „Team Brown“ an. Es war so großartig!
Es war ein sehr besonderer Tag für mich, so die Unterstützung meiner Schule zu spüren.
Ich arbeite wahrlich an einem großartigen Platz.
Es gibt viele Menschen, die es möglich gemacht hatten, dass diese Aktion stattfinden konnte. Zwei Lehrer, die die Spendenaktion koordinierten, ein Schülerkomitee und auch ein Team aus der Highschool, welches von unseren Viertklasslern dazugebeten wurde. Einige dieser Schülergruppen verzichteten die ganze Woche auf ihre Mittagspause um die Aktion vorzubereiten. Ich bin jedem einzelnen so dankbar!

Eine andere Mutter berichtete, dass ihre Tochter Mackenzie ebenso einen sehr speziellen MPS-Tag hatte. Man organisierte **für die ganze Klasse einen Ballonstart** und verteilte süße Gaumenfreuden an die Klassenkameraden.
Eine spezielle Freundin hatte Geburtstag und beschloss, ihre Gäste zu bitten, Mackenzie zu Ehren eine Spende an die MPS-Gesellschaft zu machen anstatt ihr ein Geschenk mitzubringen.

Wieder eine andere Mutter berichtet, dass die Klassenkameraden ihres bereits verstorbenen Sohnes Brett (MPS II) zusammen gekommen waren, um ihm zu Ehren einen **MPS-Drachen steigen** zu lassen. Lehrer und Schüler waren dabei und amüsierten sich gründlich, denn es war perfektes Wetter für die Drachen. Viele von den Dritt- und Viertklasslern kamen auf sie zu, teilten mit ihr ihre Erinnerungen an Brett und erzählten ihr, wie sehr sie ihn vermissten. Es war sehr schön für sie, all diese Botschaften zu hören und mit diesen Kindern Gemeinschaft zu haben.

Eine Familie berichtet, dass sie am MPS-Tag auch sehr beschäftigt waren, denn ihre beiden MPS-Jungs wollten ebenfalls den MPS-Tag mit ihren Klassenkameraden feiern. Sie nahmen ihre MPS-Drachen mit in die Schule, hatten eine großartige Zeit beim gemeinsamen Drachensteigen und freuten sich auch sehr, als sie an ihre Mitschüler und Lehrer Armbänder verteilen konnten. An der Schultür wurde ein Poster zum MPS-Tag aufgehängt, auf welchem MPS beschrieben war. So sorgte man also auch für Information.

Eine absolut nette Idee kam von Sabine Wallner, die ihrem Andreas für jedes Kind ein kleines Geschenk in den Kindergarten mitgab. Neben Süßigkeiten und einem MPS-Flyer fand sich ein kurzer Brief im Namen von Adreas, in dem in kindgerechten Worten erklärt wird, warum er so ist wie er ist. Er entschuldigt sich dafür, dass er manche an den Haaren reißt, dass er ihnen mitunter die Jause streitig macht und dankt für ihr Verständnis.

RESTAURANT
Kürnberg-
Halle

SCHIMPELSBERGER
Klavierhaus

Mein Sparbuch – der Klassiker

Zusätzlich zu den attraktiven Zinsen bieten Ihnen Raiffeisen-Sparbücher eine besondere Sicherheit: Durch den Kundengarantie-Fonds der Raiffeisenbankengruppe OÖ sind alle Einlagen zu 100 Prozent abgesichert!

Das Raiffeisen Sparbuch ist also immer ein Gewinn – fragen Sie Ihren Raiffeisen Berater.

www.raiffeisen-ooe.at

Raiffeisenbank
Die Bank für Ihre Zukunft

Wie lässt sich die Produktion so steuern, dass individuelle Kundenwünsche bezahlbar werden?

Unsere Antwort: „Die digitale Fabrik."

Mit innovativen Lösungen verknüpfen wir virtuelle Produktplanung mit moderner Automatisierungstechnologie für mehr Flexibilität in der Produktion. So lassen sich auch individuelle Kundenwünsche kosteneffizient verwirklichen.
www.siemens.com/answers

Answers for industry.

SIEMENS

MPS - Austria sagt DANKE

An dieser Stelle möchte ich von Herzen allen ein DANKE sagen, die mich in irgendeiner Form in meiner Arbeit für Kinder mit MPS unterstützt haben.

Das größte DANKE gilt *unserem Papa im Himmel,* der mir die notwendige Kraft und Energie für diese Arbeit schenkt und mir immer wieder Menschen schickt, die ein Lichtblick für mich sind.
Ein DANKE all jenen Menschen, die im Gebet hinter mir und meiner Arbeit für MPS stehen und mich so stärken.

Ebenso, allen voran, ein DANKE meiner Familie, *meinem Mann und meinen Kindern*, die immer wieder großes Verständnis dafür aufbringen, dass „Mama gerade keine Zeit hat".
Ein besonderes DANKESCHÖN meiner *Maria*, meiner ursprünglichen persönlichen Motivation für diese Arbeit. Sie trägt ihre Krankheit mit viel Geduld und dem nötigen Humor und ist sehr froh über meinen Einsatz, obwohl er ihr keinen persönlichen Vorteil verschafft.

Ein großes DANKE an Wolfgang Böck, der in seiner Rolle als MPS-Botschafter keine Gelgenheit versäumt, von uns zu erzählen, der es als seine Aufgabe sieht, mit und durch seine Popularität für uns da zu sein und der schon vielzählige Benefizveranstaltungen für uns bestritten hat. Wir sind stolz darauf, so einen Botschafter zu haben!

Ein DANKE an *Mittermaier Gertraud*, die sich immer wieder ehrenamtlich zur Verfügung stellt, wenn „Not an der Frau" ist. Auch ein DANKE meinen beiden Sekretärinnen *Christine Hauseder und Ute Aicher*, die ihre Arbeit nicht einfach als Job sehen, sondern wirklich mit Leib und Seele bei der Sache sind und nie auf die Uhr schauen, wenn es viel Arbeit gibt.
Ein DANKE an meine *Vorstandsmitglieder*, die gemeinsam mit mir die Verantwortung für das Geschehen im Verein tragen und geduldig so manche Marathonsitzung mitmachen.
Und ein DANKE an jene betroffenen Familien, die sich an mancher unserer Aktion aktiv beteiligen.

Ein DANKE an *Franz Festbauer* von der Kürnberghalle, der uns bei der Organisation unserer Benefizveranstaltung am 15. Mai mit all seinem Know-How und seinen guten Kontakten in ganz großartiger Weise geholfen hat.
Ein DANKE an *Pachner Dominik*, den Kürnberghallen-Wirt, der uns großzügig die Bewirtungsmöglichkeit für unsere Gäste überlassen hat.

Ein DANKE an *Roman Griehsler* und an seine Crew von den Honky Tonkys. Er ist selbst nicht betroffen, und dennoch ist er betroffen von dem, was MPS mit unseren Kindern macht. Er zieht völlig selbstlos und oft selbst von mir unbemerkt, im Hintergrund diverse Fäden und hat schon für so mache Benefizveranstaltung gesorgt.

Ein DANKE an die *Bezirksblätter*, die im Vorjahr mit einer einzigartigen Kampagne (MPS-Adventkalender für alle Leser, mehrere Artikel, diverse Einschaltungen und eine große Spende) geholfen haben, in der Öffentlichkeit Aufmerksamkeit zu finden.

DANKE an das Team von *Power4Kids* für die vielen Arbeitsstunden, die sie für die Organisation der heurigen P4K-Tour aufgebracht haben.

Ein DANKE an Sr. Angelika, die uns seit vielen Jahren wunderschöne Billetts für unsere Weihnachtsmärkte stickt.

Ebenso ein DANKE für jene Menschen, die für uns Benefizveranstaltungen organisiert haben. Damit haben Sie uns nicht nur mit finanziellen Mitteln versorgt, sondern auch unseren Bekanntheitsgrad in der Öffentlichkeit gesteigert.

Anneliese Lutsch - Adventsingen in Ramingstein (November 07)
P4K - Bikeradvent (Dezember 07)
Dr. Walter Fuchs - Benefizlesung (Dezember 07)
Honky Tonkys - Weihnachtsbasar und Weihnachtsfeier (Dezember 07)
Vienna Globetrampers - Weihnachtsveranstaltung (Dezember 07)
FG Gerasdorf - Motorradweihe (Mai 2008)
Familie Feldbacher - Countryfest (Juli 08)
P4K, Tour 2008 (Juli)
Lionsclub Linz - Präsident Vogel Dietmar - Kabarett in Linz (Juni 08)
Firma Sandoz, Herbert Loibl - Theaterveranstaltung in Reichenau (Julil 08)
Young-Ung Taekwondo Wien, Dr. Andreas Held - 5-Jahresfeier (September 08)
Rotary Club Linz Landhaus, Dr. Günter Jakobi - 10-Jahres Charterfeier (Oktober 08)
Soroptimisten Wien, Marianne Reisinger - Benefizlesung (November 08)
Marie-Luise Heinz - Adventmarkt Gföhl (November 08)

Ein DANKE an alle Medien, denen MPS wichtig genug war, um darüber zu berichten. Wir freuen uns über jeden Artikel. Menschen sollen erfahren, dass es uns gibt. MPS ist eine Realität, unsere Kinder sind eine Realität.

Und last but not least: Ein großes, dickes und herzliches DANKESCHÖN an all unsere *Spender*. Es gab auch heuer wieder viele Menschen, die uns mit einer Geldspende unterstützt haben, etliche Firmen, die uns mit Warenspenden für den MPS-Tag und die Therapiewoche große Freude gemacht haben und manche Menschen, die uns Zeit geschenkt haben.
Ohne Sie alle könnten wir unsere wichtige Arbeit für Familien mit MPS nicht leisten.

Schön, dass es Sie gibt!
DANKE, dass Sie alle mit uns unser Motto leben:
Miteinander Perspektiven Schaffen - für Kinder mit MPS.

Michaela Weigl, Vorsitzende

WEIHNACHTEN liegt in der Luft

....jetzt Billetts bestellen....

1

2

3

4

5

6

7

8

9

10

11

12

13

14

15

16

Jedes Billett inkl. Kuvert 1 € ; Sonderpreise bei Großbestellungen; Bestellen Sie bitte im MPS-Büro!

17

18

19

20

...und noch viel mehr gibt´s unter

www.mps-austria.at

mps