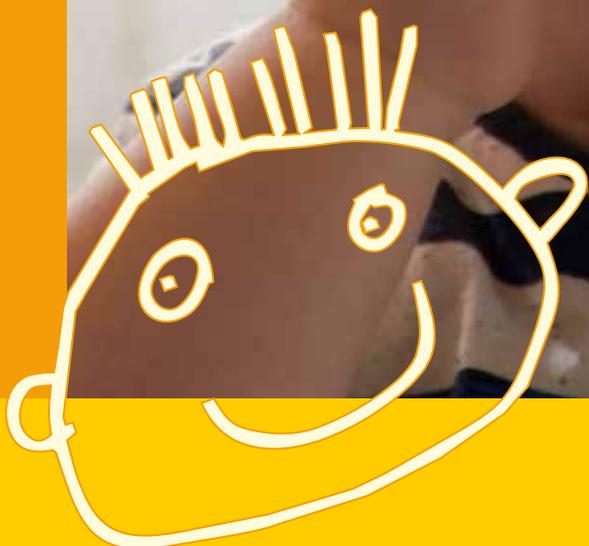




# MPS – FALTER

MITEINANDER PERSPEKTIVEN SCHAFFEN

WWW.MPS-AUSTRIA.AT



Gesellschaft für  
**MukoPolySaccharidosen**  
und ähnliche Erkrankungen



miteinander  
perspektiven  
schaffen

Ausgabe 2017 / 2018

### Generalversammlung

#### Vorstand



Michaela Weigl  
Vorsitzende  
[michaela.weigl@mps-austria.at](mailto:michaela.weigl@mps-austria.at)



Gottfried Feldbacher  
Kassier  
[gottfried.feldbacher@mps-austria.at](mailto:gottfried.feldbacher@mps-austria.at)



Di Martin Weigl  
Stv. Vorsitzender  
[martin.weigl@mps-austria.at](mailto:martin.weigl@mps-austria.at)



Michael Polly  
Stv. Kassier  
[michael.polly@mps-austria.at](mailto:michael.polly@mps-austria.at)



Ulrike Kaser  
Schriftführerin  
[ulrike.kaser@mps-austria.at](mailto:ulrike.kaser@mps-austria.at)



Saskia Etienne  
Stv. Schriftführerin  
[saskia.etienne@mps-austria.at](mailto:saskia.etienne@mps-austria.at)

#### Medizinischer Beirat



Prof. Dr. Dr.  
Susanne Kircher



Univ. Prof. Dr.  
Eduard Paschke



Univ. Prof. Dr.  
Barbara Plecko

#### Rechnungsprüfer



Ing. Friedrich Schwaiger



Angelo Salvarani



Wolfgang Böck

#### MPS-Botschafter

### MPS- SERVICE - UND BERATUNGSSTELLE / FAMILIENBETREUUNG

Bürozeiten: Mo - Do 7:00 - 13:00 Uhr  
[office@mps-austria.at](mailto:office@mps-austria.at)  
[christine.hauseder@mps-austria.at](mailto:christine.hauseder@mps-austria.at)



Christine Hauseder  
Büro  
[office@mps-austria.at](mailto:office@mps-austria.at)



Anna Prähofer  
Familienbetreuung  
[anna.praehofer@mps-austria.at](mailto:anna.praehofer@mps-austria.at)

### STOFFWECHSELZENTREN / DIAGNOSESTELLEN

#### WIEN

Univ. Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde AKH Wien  
A - 1090 Wien | Währinger Gürtel 18-20

Ambulanz für angeborene Stoffwechselstörungen, Syndromologie  
und pädiatrische Genetik / Stoffwechsellabor  
Ass.-Prof.in Dr. Dorothea Möslinger, OA Dr. Vassiliki Konstantopoulou  
Tel.: +43-40400-32320 (Portier)  
[dorothea.moeslinger@meduniwien.ac.at](mailto:dorothea.moeslinger@meduniwien.ac.at)  
[vassiliki.konstantopoulou@meduniwien.ac.at](mailto:vassiliki.konstantopoulou@meduniwien.ac.at)

Österr. Neugeborenen Screening und Stoffwechsellabor FCU  
Medizinische Leitung: OA Dr.in Vassiliki Konstantopoulou  
Technische Leitung: Priv. Doz. Dr. Maximilian Zeyda  
Tel.: +43-1-40400-32780 (Sekretariat)  
[Maximilian.zeyda@meduniwien.ac.at](mailto:Maximilian.zeyda@meduniwien.ac.at)

Diagnostik  
Zentrum für Pathobiochemie und Genetik Universität Wien  
A - 1090 Wien | Währingerstraße 10  
ao.Univ.Prof.Dr.Dr. Susanne Kircher, MBA  
+43-1-40160-38077, -56512  
[susanne.kircher@meduniwien.ac.at](mailto:susanne.kircher@meduniwien.ac.at)

#### GRAZ

Univ.- Kinderklinik Graz  
A - 8036 Graz, Auenbruggerplatz 34

Biochemische und Molekulargenetische Diagnostik  
Arbeitsgruppe für Stoffwechselerkrankungen  
ao.Univ.-Prof. Priv.-Doz. Mag. Dr.rer.nat. Werner Windischhofer  
++43-316-385-14036  
[werner.windischhofer@medunigraz.at](mailto:werner.windischhofer@medunigraz.at)

Ambulanz für angeb. Stoffwechselerkrankungen und  
Neuropädiatrie  
Dr. Michaela Brunner-Krainz  
Univ.Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde  
+43-316-385-82813  
[michaela.brunner@klinikum-graz.at](mailto:michaela.brunner@klinikum-graz.at)

#### SALZBURG

Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde Salzburg  
A - 5020 Salzburg, Müllner Hauptstr. 48

Institut für erbliche Stoffwechselkrankheiten Paracelsus  
Univ. Prof. Prim. Dr. Wolfgang Sperl  
+43-662-4482-2600  
[w.sperl@salk.at](mailto:w.sperl@salk.at)

#### INNSBRUCK

Medizinische Universität Innsbruck  
Department für Kinder- und Jugendheilkunde  
Univ.Klinik für Pädiatrie I Bereich angeb.Stoffwechselstörungen  
Anichstrasse 35, A-6020 Innsbruck  
A.Univ.-Prof. Dr. Daniela Karall, IBCLC; PD Dr. Sabine Scholl-Bürgi  
+43 512 504 23600 | Fax +43 512 504 23599  
[daniela.karall@i-med.ac.at](mailto:daniela.karall@i-med.ac.at) | [sabine.scholl-buerger@tirol-kliniken.at](mailto:sabine.scholl-buerger@tirol-kliniken.at)

Zentrum für Medizinische Genetik / Humangenetik  
Univ. Prof. DDr. Johannes Zschocke  
A - 6020 Innsbruck, Peter-Mayr-Str. 1/1.OG  
+43-512-9003-70531  
[humgen@i-med.ac.at](mailto:humgen@i-med.ac.at)



Impressum:

Herausgeber:  
**Gesellschaft für  
MukoPolySaccharidosen  
und ähnliche Erkrankungen**

A - 4612 Finklhalm 90  
Tel. +43-7249-47795  
Fax +43-7249-47795  
Email: office@mps-austria.at  
Home: www.mps-austria.at  
Facebook:  
www.facebook.com/MPSAustria/

DVR: 10616741 | ZVR:423245305

Gesamtgestaltung (Redaktion, Satz,  
Grafik, Layout): Michaela Weigl  
Fotos: MPS  
Druck:  
Druckerei Jentzsch & Co GmbH

Erscheinungsweise:  
Jährlich; Auflage 3500 Stück

*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“:  
30. 9. 2018

Titelbild:  
Simon, MPS II

SPENDENKONTEN:

VKB Bank Wels  
BIC: VKBLAT2L  
IBAN: AT07 1860 0000 1700 5000

RAIBA Bad Schallerbach  
BIC: RZOOAT2L736  
IBAN: AT61 3473 6000 0011 1211

<http://spenden.mps-austria.at>

**Ausgabe 2017/2018**

Mit freundlicher Unterstützung durch  
die Druckerei Jentzsch

## Unsere Ziele

### Unterstützung von Betroffenen

Wir informieren, beraten und begleiten MPS-Familien, stellen Kontakt mit Ärzten, Wissenschaftlern und Krankenhäusern her; wir organisieren Tagungen, Therapie- und Geschwisterkinderwochen; wir unterstützen MPS-Familien in finanziellen Notlagen; wir produzieren Informationsmaterial.

### Förderung von Forschungsprojekten

Trotz zahlreich laufender wissenschaftlicher Projekte besteht immer noch großer Forschungsbedarf. Wir unterstützen Forschungsprojekte zur Entwicklung von Diagnosemethoden und Therapie von MPS-Kindern.

### Öffentlichkeitsarbeit

MPS ist immer noch viel zu wenig bekannt - auch bei Medizinern. Wir wollen das durch gezielte Information ändern.

## Unser Motto

Miteinander Perspektiven Schaffen - für Kinder mit MPS

## Unsere Vision

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

## Transparenz

Um in der Mittelverwendung auch nach außen transparent zu sein, unterziehen wir uns seit dem Jahr 2006 freiwillig der strengen Kontrolle durch die Kammer der Wirtschaftstreuhandler und wurden mit dem „Österreichischen Spendengütesiegel“ ausgezeichnet.



### Aus dem Inhalt:

Vorwort .....	4
Todesanzeigen .....	6
Gratulationen .....	8
Tätigkeitsbericht .....	9
Unsere Werbekampagne .....	10
Vorhang auf .....	12
MPS-Sommertagung 2017.....	ab 14
Berichte aus den Vorträgen .....	ab 18
MPS-Shop .....	34
Klinische Studie für MPS VI mit Odiparcil .....	35
St.Veit - Kinderrehablinik für Stoffwechselfpatienten .....	38
MPS Europe gGmbH .....	46
Studie zur Datensammlung für MPS III .....	47
Best of Austria .....	51
Termine 2018 - Save The Dates.....	53
MPS-Therapiewoche 2017 .....	ab 54
MPS-Awareness-Aktivitäten .....	65
MPS-Geschwisterkinderwoche .....	66
MPS-Projekt Mirno More .....	68
MPS-Erwachsenentreffen .....	76
Berichte von den Familien .....	ab 78
Spenden beim Einkaufen.....	85
Fest der seltenen Erkrankungen .....	92
ProNAP .....	94
Kongress für seltene Erkrankungen .....	96
Ihre Spende hilft .....	100
Vergissmeinnicht.at .....	101
Laufen und mehr - für MPS .....	102
MPS-Austria beim Vienna City Marathon 2017.....	104
MPS-Austria sagt Danke .....	ab 108
Wolfgang Böck - unser Botschafter und Testimonial .....	118

# Liebe Mitglieder, liebe Freunde!



**MukoPolySaccharidose** - ein schrecklicher Name für eine noch viel schrecklichere Krankheit: selten, unbekannt, fortschreitend, vererbbar und tödlich.

**Tödlich** klingt erschütternd, ist es auch, besonders wenn man weiß, dass die mittlere Lebenserwartung bei nur 15 Jahren liegt.

Doch auch hinter den Worten „selten“, „unbekannt“, „vererbbar“

und „fortschreitend“ verbirgt sich eine Vielzahl von Problemen. Sie machen Familien mit MPS das Leben oft unendlich schwer und sind mit der Grund, weshalb es überhaupt eine MPS-Gesellschaft gibt.

**Selten. Unbekannt.** „Muko- was“? Nie gehört! Niemand kennt dieses Wort aus dem täglichen Sprachgebrauch, niemand weiß, dass es sich um eine heimtückische Stoffwechselerkrankung handelt. Selbst Mediziner, die MPS überhaupt erkennen und richtig diagnostizieren können, sind selten. Kein Wunder, denn man sieht nur, was man kennt. Wird die Diagnose aber gestellt, lässt sie für betroffene Familien die Welt, so wie sie sich diese ausgemalt hatten, (erstmal) zusammenbrechen. Plötzlich stehen jede Menge Fragen im Raum: „Was heißt das für uns? Können wir das überhaupt schaffen? Was macht für unser Kind noch Sinn?“

Da ist es gut, wenn Familien den Weg nicht allein gehen müssen, wenn sie aus dem reichen Erfahrungsschatz der „großen MPS-Familie“ schöpfen können. Den schweren Weg gemeinsam zu gehen, macht vieles erträglicher.

**Vererbbar.** In den meisten Fällen wird MPS autosomal rezessiv, also von beiden Elternteilen, vererbt. Nur bei MPS II ist lediglich die Mutter Erbträgerin. In jedem Fall kann es aber sein, dass in einer Familie mehrere Kinder mit MPS geboren werden - lange bevor sie wissen, dass es diese Erkrankung überhaupt gibt. MPS-Kinder sind selten, aber eine Realität.

**Fortschreitend.** MPS-Kinder werden als entzückende, niedliche Babys geboren, niemand würde auch nur ansatzweise meinen, dass da etwas nicht stimmen könnte. Die schweren körperlichen und/oder geistigen Behinderungen beginnen sich erst im Laufe der ersten Lebensjahre zu entwickeln, und werden immer schwerwiegender. Grund dafür ist die unaufhörliche Speicherung von Stoffwechsellmüll in fast allen Körperzellen. MPS ist eine Multisystemerkrankung, die weder vor inneren Organen, noch vor dem Skelett oder dem Gehirn Halt macht. Dass so viele verschiedene Systeme betroffen sind, macht die Behandlung besonders schwierig und verlangt ein aufwändiges multidisziplinäres Team.

MPS-Familien brauchen in vielerlei Hinsicht ein gewaltiges Netzwerk - Medizin, Therapie, Betreuung, Pflege, Schule, Krankenkassen, Familie... nichts ist einfach. Die MPS-Gesellschaft hilft u.a. beim Aufbau dieser wichtigen Strukturen, dient als Anlaufstelle und Vermittler für bzw. zwischen diesen Strukturen, stellt Information zur Verfügung, fördert Forschungsprojekte und organisiert Veranstaltungen, die ein Leben mit MPS erleichtern sollen.

Denn auch ein Leben mit MPS soll lebenswert sein. Dabei wollen wir helfen!

Und dazu brauchen wir auch Ihre Hilfe.

Aber nun möchte ich Sie mit diesem MPS-Falter auf eine kleine Reise mitnehmen. Wir werden durch die „MPS-Landschaft“ reisen und immer wieder mal einen kurzen Halt machen, um Ihnen kleine Einblicke zu geben. An manchen Haltestellen gibt es längere Aufenthalte, damit sie mal genauer hinsehen können. Gerne können Sie auch jederzeit umsteigen, unsere Website besuchen oder persönlichen Kontakt mit uns aufnehmen. Wir freuen uns auf Sie!

Das MPS-Jahr begann für mich tatsächlich schon zu Jahreswechsel sehr turbulent und arbeitsreich. Ich wollte den Urlaub von Christine ausnutzen, um unser **MPS-Büro** endlich wieder in Schuss zu bringen. Meine Güte, was hatte sich da mit den Jahren alles angesammelt! So konnte es nicht weitergehen! Also: Jede Lade, jedes Fach, jedes Regal, jeder Kasten, aber selbst jeder Ordner wurde ausgeräumt, vieles davon beinhart aussortiert. Sparsam hatten wir immer alles aufgehoben, es könnte ja sein, dass man es mal braucht. Eine hehre Hoffnung, doch die Realität bewies das Gegenteil. Besonders Drucksorten wie Flyer, ältere Billets und ja, sogar ältere MPS-Falter, fielen mir zum Opfer, wurden entsorgt, um Platz für Neues zu schaffen. Regale wurden repariert, auch die zwei alten Schränke, mit denen wir unser Büro schon seit Jahren in den Vorraum hinaus vergrößern, wurden kurzerhand zerlegt und - Dank Martin - mit geschickter Hand durch Neue, viel Geräumigere, ersetzt. So verbrachte ich fast zwei Wochen als „Kellerassel“ und freute mich total auf Christines Gesichtsausdruck, wenn sie aus dem Urlaub zurückkommen und ihr Büro betreten würde. Es war perfekt. Alles. Nur das Ausmalen musste ich verschieben, ich war am Ende meiner Kräfte. Christine sagte erst gar nichts, ihr fehlten die Worte. Sie sah sich staunend um und setzte sich. Dann kam ein „Diese Wand habe ich noch nie gesehen“, was eigentlich ganz wunderbar beschreibt, wie wenig Platz wir schon hatten. Nun gab es wieder Luft, weiße Wände, viel Ordnung und sogar ein bisschen Platz. Wenn das nicht ein guter Jahresanfang war!

Es folgten dann, wie gewohnt, die Rückschau auf das Vorjahr, Evaluation der durchgeführten Projekte, Ein- und Ausgabenrechnung samt Budgetplanung und Definition der Projekte für 2017. Eine der wichtigsten Fragen ist ja immer jene

nach der Finanzierbarkeit der geplanten Projekte. Darum ist es auch so wichtig, dem Spendensammeln in unserer Arbeit viel Raum zu geben. Es ist zwar schade, so viel Zeit damit verbringen zu müssen, die für das laufende Jahr notwendigen finanziellen Mittel aufzubringen, wenn dafür weniger Zeit zur Betreuung der Familien zur Verfügung steht. Doch es ist notwendig. Denn wir brauchen das Geld, um FÜR die Familien Projekte durchzuführen, von denen sie in großartiger Weise profitieren können. Hätten wir mehr Geld, würden wir nicht vor dieser Entscheidung stehen, sondern einen Fundraiser einstellen. Doch so wie es ist, müssen wir uns einfach nach der Decke strecken und immer genau das tun, was gerade am notwendigsten ist. Manchmal fühle ich mich wie ein Feuerwehrmann, „lösche dort, wo es gerade brennt“ und auch erst dann, wenn es brennt.

Vieles wäre leichter, wenn ...

Ich lasse das so stehen und hoffe weiter auf (am besten ehrenamtliche) Hilfe im „Büroalltag“, sei es aus den eigenen Reihen oder auch nicht. Es gibt diese besonderen Menschen, ich glaube daran!

Gott sei Lob und Dank dafür, dass wir - trotz der Seltenheit und Unbekanntheit von MPS - immer wieder Menschen treffen, die uns auf verschiedene Weise helfen. Für diese Menschen bin ich so dankbar! Sie sind der Motor, der mich am Laufen hält. Seit einiger Zeit hole ich jene Menschen, die das seit Jahren immer wieder tun und längst eine besondere Beziehung zu uns aufgebaut haben, „vor den Vorhang“ und stelle sie in einer eigenen Rubrik im MPS-Falter vor (siehe S. 12/13). Aber auch einzelne Aktionen, egal ob groß oder klein, finden auf unseren „Benefizseiten“ einen würdigen Platz (siehe ab Seite 102). Diese Seiten sollen allen zeigen, dass wir ihre Hilfe schätzen und uns darüber freuen. Gleichzeitig könnten Sie Anstoß für „Nachahmer“ sein - denn Helfer können wir nie genug haben! Sie sind es, gemeinsam mit all unseren Spendern, denen ich hier auch ganz besonders danken möchte, die unsere MPS-Beratungsstelle samt unseren Projekten aufrechterhalten!

### Was sind das nun für Projekte?

Unsere wesentlichen - und im Jahreslauf wiederkehrenden - Projekte sind die Veranstaltungen, die wir für MPS-Betroffene organisieren. Jeder dieser Veranstaltungen ist eine Haltestelle mit längerem Aufenthalt in diesem MPS-Falter gewidmet. Wenn Sie wollen, können Sie an diesen Haltestellen gern mal kurz

aussteigen, unsere Homepage oder unsere Facebook Seite besuchen und sich dort eine Menge Fotos dazu anschauen. Hier konnte ich nur eine kleine Auswahl für Sie abbilden, gerade genug, um einen kleinen Einblick zu geben.

Was Sie vielleicht noch wissen müssen:

**MPS betreffen niemals nur das Kind oder den Patienten selbst. MPS sind so gravierende Krankheiten, dass sich ihre Auswirkungen ganz vehement auf die gesamte Familie ausweiten.** Deswegen planen wir unsere Veranstaltungen prinzipiell so, dass wir immer die ganze Familie einbeziehen und jedes Familienmitglied für sich davon profitieren kann.

Für 2017 waren das zum Beispiel:

- **MPS-Wintertreffen** anlässlich des Tags der seltenen Erkrankungen in Wien (siehe S. 31 und ab 92)
- **MPS-Sommertagung**, die wir als kombinierte Konferenz für Eltern und Ärzte organisieren (siehe ab S. 14)
- **Schulung für Physiotherapeuten und Orthopädietechniker**, mit der wir eine optimale Betreuung für unsere Patienten sicherstellen möchten
- **MPS-Therapiewoche** (siehe ab S. 54)
- **MPS-Geschwisterkinderwoche** (siehe S. 66)
- **MPS Projekt Mirno More** (siehe ab S. 68)
- **MPS-Erwachsenentreffen** (siehe S. 76)

Für 2018 planen wir zusätzlich noch die Teilnahme am **MPS-Weltkongress**, und als brandneues Projekt jeweils ein **Wochenende zum Auftanken für Mütter bzw. für Väter**.

Von den Projekten, die keine Veranstaltungen, aber ebenso wichtig sind, gibt es solche, die wir auch regelmäßig durchführen und solche, die wir nur bei Bedarf bzw. wenn es uns möglich ist, machen.

Dazu gehören z.B. **Unterstützung von Forschungsprojekten, internationale Kooperation mit anderen MPS-Gesellschaften**, die nationale Kooperation, die **Mitarbeit in der Allianz für seltene Erkrankungen** (Pro Rare Austria) und im Beirat für seltene Erkrankungen. Haltestellen dazu finden Sie in dieser Ausgabe auf den Seiten 46 und ab Seite 94.

Ein einzigartiges, aber hoffentlich nicht einmaliges Projekt ist unsere **Imagekampagne**, die der eine oder die andere vielleicht schon bemerkt hat. Wir wollen und müssen mehr Aufmerksamkeit für MPS bekommen, damit unseren Kindern zukünftig noch mehr geholfen werden kann. Dank unserem **MPS-Botschafter Wolfgang Böck** und der großartigen **Werbeagentur Createam** haben wir pro bono ein phantastisches Sujet bekommen, das wir - Dank **Epamedia** - Anfang November in OÖ und Wien plakatieren konnten. Auf Facebook haben wir passend dazu eine Werbeanzeige geschaltet. Parallel dazu sind wir mit der dazugehörigen, brandneuen **Landingpage** online gegangen (siehe ab S. 10).

Ein weiteres Großprojekt ist unsere **neue Website**, die noch heuer online gehen wird. Nach 15 Jahren musste sogar ich eingestehen, dass sie veraltet ist und wir was Neues brauchen - womit ich wieder beim Thema „Ausmisten“ gelandet bin.

Was mir noch wichtig ist, ist Ihnen allen, die Losung für das neue Jahr mit auf den Weg zu geben. **„Gott spricht: Ich will dem Durstigen geben von der Quelle des lebendigen Wassers umsonst“** (Offenbarung 21,6).

Michaela Weigl  
und der gesamte Vorstand



*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*



Farah Soliman

28. 6. 2017



Uysal Abdüssamed

21. 5. 2017

*unvergessen!*





# Tätigkeitsbericht 2017

## Teilnahmen an:

- MPS-Konferenz Ungarn
- Kongress für seltene Erkrankungen
- Vienna City Marathon
- Pressekonferenz und Konferenz von OKIDS/ÖFSE
- BKM-F-Treffen
- Fest der Seltenen
- Infotag der SHGs im KH Wels
- Festengagiert in Linz
- Best of Austria Wien
- Marktplatz Lebensnetze Linz
- Life Messe Wels
- Diverse Benefizveranstaltungen

## Sitzungen / Besprechungen

- MPS-Europa Treffen
- MPS-Vorstandsklausur und Vorstandssitzungen
- Vorstandssitzungen Pro Rare
- Mitarbeit im Beirat für SE am Gesundheitsministerium zur Umsetzung des NAPse
- Arbeitssitzungen der Arge Selbsthilfe Österreich
- Sitzungen Vergissmeinnicht.at
- Generalversammlung Fundraising Verband
- Infoveranstaltungen zu Erbrecht und Testamentgestaltung
- Kinderrehabilitations St. Veit
- Spendengütesiegelforum
- Treffen mit Ärzten, Wissenschaftlern, Pharmafirmen, Prominenten und Serviceclubs

## Organisation /

### Durchführung:

- Kinderprogramm Fest der SE
- Organisation Laufteams und Messestand VCM 2017
- Aktionen zum int. MPS-Tag
- MPS-Therapiewoche  
Organisation von Therapeuten und Kinderbetreuern  
Erstellen eines Therapieplanes  
Planung Social Program
- MPS-Sommertagung  
Organisation von Vortragenden  
Programmerstellung  
Planung Social Program

- MPS-Fortbildung für Physiotherapeuten und Orthopädietechniker
- MPS-Erwachsenentreffen
- MPS-Geschwisterkinderwoche
- MPS-Schiff Mirno More
- Hotelsuche für Veranstaltungen
- Weihnachtsaktionen

## Betreuung von MPS-Familien:

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

## Publikationen:

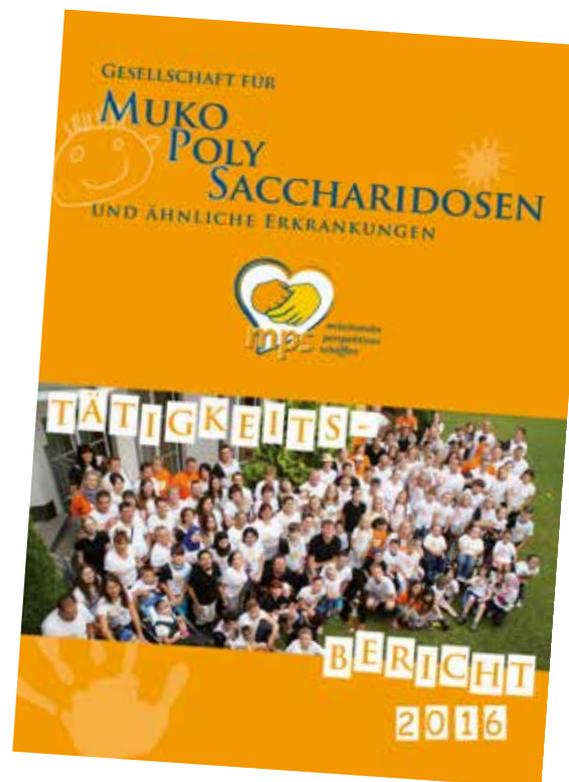
- MPS-Falter 2017
- Tätigkeitsbericht 2016
- Neuauflage der MPS-Flyer
- Aktualisierung und Neuauflage der Homepage
- Gestaltung einer Landingpage
- Aktualisierung Pressemappe
- Konzeption und Versand von Spendenmailings und Dankbriefen
- Erstellen von Präsentationen für Messen und Vorträge
- Erstellung einer Foto-DVD
- Begleitung von Projektarbeiten

## Forschungsprojekte:

- Unterstützung der Diagnosestelle am Institut für Med. Chemie Wien
- Projekt MPS IVB an der Med. Univ. Graz

## Öffentlichkeitsarbeit / Medien:

- Tag der SE - Fest der Seltenen
- Aktionen zum int. MPS-Tag
- Pflanzaktion Vergissmeinnicht.at
- Ausstellungen bei Messen, Tagungen, Selbsthilfetagen
- Vienna City Marathon 2017 als Premium Charity



- Spendenmailings
- Presseaussendungen
- Verteilung von Infomaterial
- Verteilung von MPS-Artikeln
- Facebook Präsenz
- Imagekampagne auf Facebook
- Plakatkampagne

## Sonstiges:

- Entwurf eigener Billetts/Block/Geschenkset
- Entwurf und Produktion von MPS-Werbeartikeln
- Produktion von Verkaufsartikeln für Weihnachtsmärkte
- Ausschreibung, Bewerbung und Verkauf von Weihnachtsbilletts
- Stellen von diversen Subventions- bzw. Spendenansuchen
- Spenderbetreuung
- Internationale Zusammenarbeit (MPS Europa und MPS International)
- Technischer Support
- IT-Support

**(Eine Langfassung des Tätigkeitsberichts 2017 wird im Sommer 2018 in gedruckter Form und auf der Website veröffentlicht werden.)**





# MICH KENNEN SIE VIELLEICHT. ABER KENNEN SIE MPS?

Wolfgang Böck, Botschafter für MPS



JETZT INFORMIEREN UNTER  
WWW.MPS-AUSTRIA.AT



24-Bogen Plakat



Facebook Carousel Ad



8-Bogen Plakat



Spendenseite

spenden.mps-austria.at

DANKKE für diese großartige Unterstützung:

CREATTEAM  
Agentur für Markenwachstum



DANKE

# Vorhang auf für freiwillige Mitarbeiter



Wir sind Katharina und Ernst, vom Verein „Vienna Globe Trampers“. Unsere Aufgaben im Verein sind die Funktionen als Kassierin und Obmann.

Wir waren 14 Jahre in Wien 1050, Beckmannngasse 72, lokalisiert.

In unserem „Clubheim“ boten wir ein vielfältiges Programm, vor allem was die Kulturszene betrifft: Musik, Theateraufführungen, Lesungen, Kabarett und vieles mehr.

**Ein Fixpunkt im Jahr war unsere Benefizveranstaltung für MPS-Kinder, die jedes Jahr kurz vor Weihnachten stattfand.**

Im ersten Jahr, gleich ganz zu Beginn, waren wir auf einer Benefizveranstaltung von Roman Griesler. Dort erfuhren wir von dem Verein MPS-Austria, der MPS-Kinder und deren Familien unterstützt. Wir beschlossen damals, auch etwas für die Kinder zu tun.

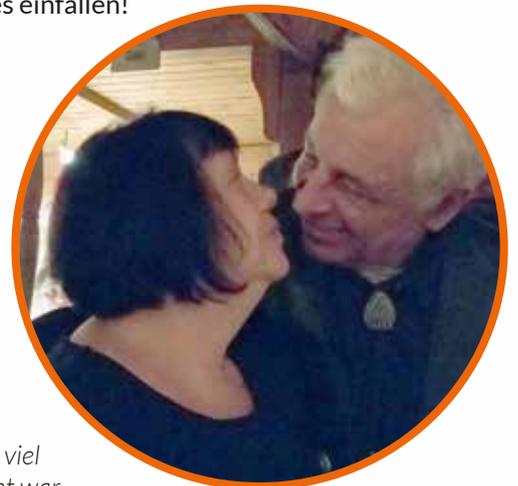
So kam es zu unseren jährlichen Benefizveranstaltungen. Außerdem sammelten wir Spendengelder bei Firmen und konnten MPS-Austria jedes Jahr aufs Neue unterstützen.

Im Laufe der Jahre wurde so eine ganz besondere Beziehung zu MPS aufgebaut.

Leider mussten wir den Verein wegen der neuen Hausverwaltung, die uns loswerden wollte, frühzeitig schließen.

Deswegen war unsere Benefizveranstaltung im Dezember 2016 vorläufig wohl die letzte, die wir für MPS im Club, dem „HEADQUARTER“, durchführen konnten. Auch wenn wir noch nicht wissen wie, möchten wir MPS weiterhin unterstützen. Uns wird auch bestimmt wieder etwas Neues einfallen!

Ganz liebe Grüße aus Wien,  
die „Vienna Globe Trampers“ Kathi und Ernst



## **Anm. der Redaktion:**

Es ist 20 Jahre her, dass ich Verantwortung in der MPS-Gesellschaft übernommen habe. Seit fast ebenso lang - 1999 - leite ich, immer noch mit großem Enthusiasmus, viel Herzblut und unbezwingbarer Begeisterung, unseren Verein als Vorsitzende. Vielleicht war das ja meine Berufung als betroffene Mutter, wer weiß? Sicher ist jedenfalls, dass ich es gern mache und ich mich freue, wenn ich helfen kann. Es ist aber nicht leicht. Manchmal ist es schwierig, mitunter sogar sehr schwer. Aber „irgendwie geht immer alles“, auch wenn es auf den ersten Blick nicht so scheint.

Denn: „Wenn du glaubst, du kannst nicht mehr, kommt von irgendwo ein Lichtlein her.“ Das sind dann die Menschen, die helfen, die mich und uns auf diesem Weg begleiten, die ihn mit mir und uns gemeinsam gehen, die nicht wegschauen, sondern für uns da sind. Einmal, zweimal oder gar immer wieder. Es ist schön, dass es diese Menschen gibt! Es ist großartig zu wissen, dass man nicht ganz allein ist, dass da draußen Menschen sind, denen MPS nicht egal ist und die mithelfen: Nur so klappt es auch, dass wir **Miteinander Perspektiven Schaffen** - für Kinder mit MPS.

Und ich danke Gott von Herzen, dass er mir nicht nur Kraft für diese Arbeit gibt, sondern mir und uns immer wieder großartige Menschen über den Weg laufen lässt - das kann kein Zufall sein!





## Was macht ein Fischkopp in den österreichischen Bergen?

...da ich auf Usedom das Bergsteigen leider nicht erlernen konnte, komme ich nur wegen der Therapiewoche als „Physiotante“ ins Alpenland. Wenn in diesem Jahr die 16. MPS-Therapiewoche stattfand, war ich wohl schon 15 Mal dabei? Anna ist nun der Meinung, ich solle doch mal mit meinem „Piefke-Charme“ etwas von mir erzählen. Ok, nur wie fasse ich meine Begegnungen, Erfahrungen, Lernprozesse, alles, was ich mit MPS erlebt habe, in nur wenigen Sätzen zusammen? Keiner will einen seitenlangen „Erfahrungsbericht“ lesen...

Wie bei (fast) allen anderen Mitstreitern ist auch bei mir Michaela schuld. Da ich meine Insel Usedom in den ersten 40 Jahren meines Lebens nicht freiwillig verlassen habe, lernte ich MPS-Familien während meiner Arbeit im Kinder-Rehabilitationszentrum für Stoffwechselerkrankungen in Kölpinsee kennen. Hier verbrachte ich fast 20 Jahre meines Berufslebens und habe unglaublich viel gelernt: natürlich fachlich, aber auch ganz besonders viel menschlich... Michaela weilte damals **mehrererere Sommer** für einen mehrwöchigen Aufenthalt mit Maria als „Patientin“ und Anna und Paul als Begleitkinder bei uns.

Der heiße Draht zwischen Frau Weigl und Frau Professor Dr. Michel (Ärztliche Leitung) bescherte mir bald jeden Sommer eine österreichische Auszeit auf der dortigen Therapiewoche. Glaubt mir, die Arbeitszeiten unter Michaela sind eindeutig denen unter Frau Professor Dr. Michel vorzuziehen!

Nun ist es Tradition! Egal wo ich arbeite, im Sommer geht's eine Woche nach Österreich. Außerhalb von Therapiewochen - in Deutschland gibt es seit einigen Jahren auch eine - unterrichte ich inzwischen nur noch und überlasse die oft körperlich schwere therapeutische Arbeit den jungen Leuten. Ja, das ist gerade ein Wink mit dem Zaunpfahl... Doch dass ich überhaupt in der Lage bin, jungen Auszubildenden was über Physiotherapie authentisch zu erzählen, verdanke ich unter anderem auch den MPS-Familien.

Damit es nicht langweilig wird, zurück zu euch Österreichern:

Was macht Österreich so besonders? Bei euch ist es schon etwas gelassener als in meinem Deutschland... Für viele Entscheidungen gibt es kurze „österreichische“ Wege – herrlich! Auch seid ihr kreativ im Umgang mit der deutschen Sprache, was übrigens jeden Ausländer dazu bewegt, einfach mitten im Gespräch abzuschalten. Wenn ich also nur noch nicke, „ja“ sage oder lächle, dann habe ich nichts mehr verstanden oder gar nicht erst zugehört. Das machen alle Ausländer so! Ummi, auffi, zuwi & Co stehen nun mal nicht im Duden.

Ein bisschen bedeckt halte ich mich stets, wenn es um meine Familie geht. Daher will ich die Gelegenheit nutzen, um euch auch darüber etwas zu erzählen. Dass meine zwei erwachsenen Kinder zu feinen Menschen herangewachsen sind, ist auch das Ergebnis meiner Erfahrungen mit den vielen gezeichneten Familien um ein krankes Kind herum. Diese Lebensgeschichten haben mir stets den Kopf zurechtgerückt, was wirklich wichtig ist im Leben und wie viele Dinge völlig überbewertet werden. Und irgendwie ist dann aus meiner Tochter eine (fast fertige) sehr geschickte Lehrerin geworden und aus meinem Sohn ein (fast fertiger) Wissenschaftler und bereits zweifach goldiger Familienvater. Ja, „Physiotante“ stimmt also nicht mehr so ganz, eher wohl „Physio-Oma“! Daran seht ihr, wir brauchen Physio-Nachwuchs in der MPS-Familie!

Wurli



# MPS-Sommertag



Ein großes DANKESCHÖN all



**Michaela Brunner-Krainz** (Natürlicher Verlauf einer Erkrankung: nur interessant oder essentiell?), **Christoph Kampmann** (Herz), **Sabine Kardinal** (Mein Alltag mit MPS - aus der Sicht der Bezugsperson), **Susanne Kircher** (Chair), **Richard Kühnhauser** (Osteopathie für Kinder mit MPS), **Florian Lagler** (Jahresuntersuchungen / Kinderrehablinik St. Veit), **Michael Messenböck** und **Paul Prähofer** (Mobile Rampe und mobiler Personenhub - Vorstellung von Diplomarbeiten für MPS), **Dorothea Möslinger** (Transition im Bereich angeborener Stoffwechselerkrankungen), **Jama Nateqi** (Frühere Diagnose von MPS / Symptoma), **Anna Prähofer** mit **Thomas Plamberger** und **Beyza**



# ung 2017 in Maria Alm



## unseren Vortragenden:

**Yurdakul** (Ein Schiff für MPS - unser Mirno More Projekt), **Stewart Rust** (Schlafstörungen), **Marion Tschernutter** (Projektbericht: Etablierung eines Zellmodells zur Charakterisierung von GLB1 Mutationen und Evaluierung neuer Therapieansätze), **Mike Unmacht** (Orthopädietechnische Versorgung), **Gerlinde Weigel** (Versorgungsmöglichkeit im niedergelassenen Bereich), **Martin Weigl** (Radumbau leicht gemacht / Technik), **Werner Windischhofer** (Labordiagnose lysosomaler Erkrankungen unter besonderer Berücksichtigung von Mukopolysaccharidosen), **Andra Huber-Zeyringer** (Unsere Kinder sind beSONDERs)



# MPS-Sommertag



Jufenalm



Hotel Alpenland



Turmbläser



Eröffnung



# ung 2017 in Maria Alm



**Konzert mit Maria Magdalena Christova**

**Eröffnung**

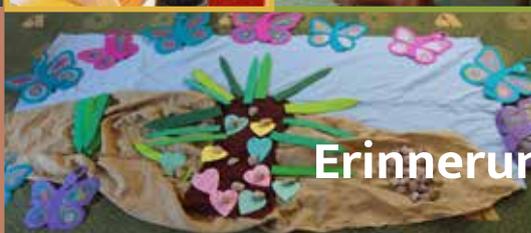
**Tatarenhutessen**



**Schlüsselübergabe**



**Sektempfang**



**Erinnerungsfeier**



# Transition im Bereich der



**Zwischen Kinder- und Erwachsenenmedizin bestehen prinzipiell unterschiedliche Ansätze im Umgang mit den PatientInnen. Bei einem Erwachsenen hat man es üblicherweise mit einer autonomen Persönlichkeit zu tun, die im Arbeitsleben steht und die Gründung oder Versorgung einer eigenen Familie stehen im Vordergrund. Kinder sind abhängig, der Zugang muss familienorientiert sein, Erziehung, Ausbildung sowie die körperliche Entwicklung stehen im Vordergrund.**

So ergeben sich sowohl aus der Sicht des Erwachsenenmediziners als auch aus der Sicht des Kinderarztes Probleme, warum eine Transition oft schwierig oder eventuell auch gar nicht möglich bzw. gewünscht ist:

Im Erwachsenenbereich wurden sehr lange keine Spezialisten für seltene angeborene Stoffwechselerkrankungen ausgebildet, so dass es jetzt wenige Ansprechpartner gibt. Auch die Institutionen sind oft nicht mit den nötigen multidisziplinären Teams ausgestattet, um die Betreuung im gleichen Umfang übernehmen zu können. Die größere Spezialisierung im Bereich der Erwachsenenmedizin erschwert oft das komplexe Management der Multiorganbeteiligung vieler PatientInnen. Besonders Jugendliche mit speziellen Bedürfnissen stellen oft sowohl für Personal als auch institutionell eine Herausforderung für Abteilungen der Inneren Medizin dar (z.B. Problem der Mitaufnahme von Angehörigen). In der Erwachsenenmedizin wird mehr Eigenverantwortung vorausgesetzt, was möglicherweise die Compliance verändert.

Im Gegenzug fehlt den Pädiatern das Wissen über altersspezifische Zusatzerkrankungen bei Erwachsenen. Auch rechtliche Fragestellungen können auftauchen, wenn Kinderfachärzte Erwachsene behandeln sollen oder Pflegepersonen, die nicht für die Versorgung Erwachsener ausgebildet wurden. Das Setting in einem Kinderspital entspricht nicht den Bedürfnissen von Erwachsenen, andererseits besteht auch die Angst der PatientInnen, nicht die gewohnte Expertise bei dem neuen Behandlungsteam zu finden und auf das bekannte Team verzichten zu müssen.

**Welche Modelle/Optionen wären nun für jugendliche Patienten mit angeborenen Stoffwechselerkrankungen in Hinblick auf eine Transition vorstellbar und werden auch international praktiziert:**

- Einerseits Zentren für angeborene Stoffwechselerkrankungen aller Altersstufen mit den entsprechenden Spezialisten der Kinder- und Erwachsenenmedizin in einem multidisziplinären Team an einem Standort.
- Andererseits eigenständige Stoffwechselabteilungen für Kinder und

Erwachsene in der Pädiatrie und Erwachsenenmedizin mit enger Kooperation und einem schon im Jugendalter beginnenden Transitionsprozess.

- In manchen Kliniken verbleiben auch die PatientInnen in der Kinderklinik, wobei fallbezogen entsprechende Experten (Internisten, Neurologen etc.) bei speziellen Fragestellungen zugezogen werden.

**Welches Modell im Einzelfall in Frage kommt entscheiden vermutlich meist die lokalen Möglichkeiten und das Erfüllen der hohen logistischen Anforderungen, die ein Stoffwechselzentrum braucht:**

- ausreichend speziell ausgebildetes ärztliches Personal, das auch eine 24 Stunden Notfallversorgung beinhaltet (Notfallambulanz),
- Interdisziplinäres Betreuungsteam mit DiätologInnen, PhysiotherapeutInnen, ErgotherapeutInnen, LogopädInnen, SozialarbeiterInnen, PsychologInnen,
- Speziallabor, das zumindest eine Basisstoffwechseldiagnostik innerhalb von 24 h durchführen kann,
- lokale Voraussetzungen, die eine Akutversorgung stationär und ambulant gewährleisten können bzw. eine regelmäßige Stoffwechselsprechstunde

**Transition von PatientInnen mit angeborenen Stoffwechselerkrankungen im Zentrum der Medizinischen Universität Wien, AKH:**

Im Wiener AKH werden derzeit (mit wenigen speziellen Ausnahmen) alle PatientInnen, die älter als 18 Jahre sind, an die Stoffwechselambulanz der III. Medizinischen Universitätsklinik, Abteilung für Endokrinologie und Stoffwechsel (Univ. Prof. Dr. Thomas Stulnig, Dr. Miriam Leitner, Mag. Eva Hölzel, Diätologie) übergeben. Derzeit gibt es noch ältere PatientInnen (keine lysosomalen Erkrankungen), die

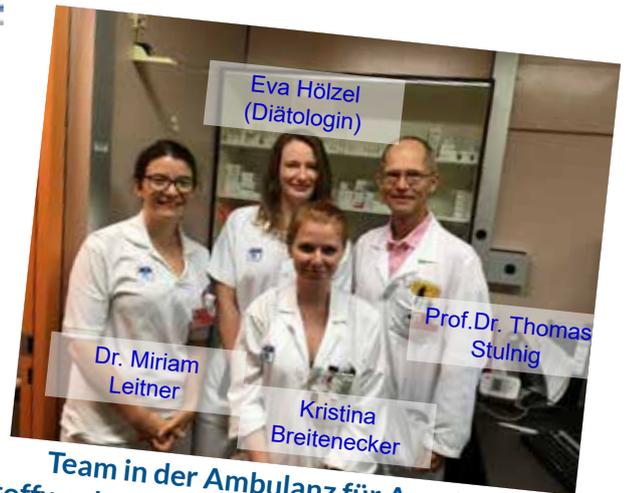
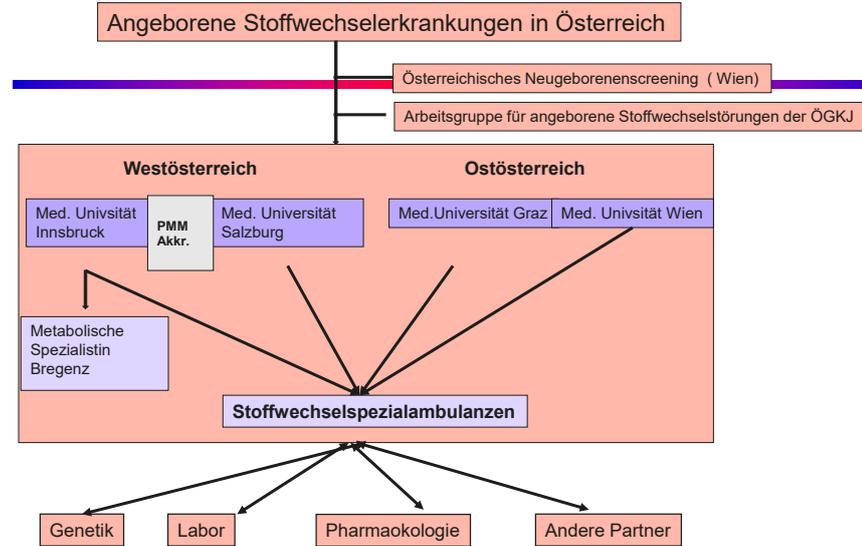
# angeborenen Stoffwechselstörungen

schon seit Jahren an der Kinderklinik betreut werden und die nun im Rahmen der nächsten Kontrollen weitergeleitet werden.

Wie der Transitionsprozess genau abläuft, bestimmt die Grunderkrankung, ist individuell und erfolgt bei komplexen Krankheitsbildern durch persönliche Übergabe im Rahmen des letzten Besuches des/der PatientIn an der Kinderklinik gemeinsam mit den Erwachsenenmedizern. Darüber hinaus ist es Ziel der Ambulanz für erwachsene PatientInnen auch Diagnosen von Stoffwechselerkrankungen zu stellen, die erst in fortgeschrittenem Alter symptomatisch werden, was auch bei angeborenen Erkrankungen vorkommt. Bis jetzt wurden vor allem Patienten mit lysosomalen Erkrankungen transferiert (M. Gaucher, M. Pompe, MPS II, IV A, VI), aber auch StoffwechsellpatientInnen mit ganz anderen Erkrankungen aus dem Protein-, Kohlenhydrat-, Fett- und Energiestoffwechsel (wie Phenylketonurie, Glykogenosen, Fettsäureoxidationsdefekte, Organoazidurien und mitochondriale Erkrankungen).

Gerade für Erwachsene ist es oftmals nicht so ersichtlich, warum die regelmäßigen Kontrollen in einem Zentrum wichtig sind, wenn die Routinebehandlung wie z.B. eine Enzymersatztherapie gut läuft. Aber diese komplexen Erkrankungen erfordern mehr Wissen als nur die wöchentliche Infusion. Man muss regelmäßige, standardisierte Untersuchungen durchführen um Komplikationen rechtzeitig zu erkennen und gegebenenfalls adäquate Begleittherapien einzuleiten.

Die Transition von der Pädiatrie in die Erwachsenenmedizin stellt eine Risikoperiode für eine Verschlechterung der Compliance und klinischen Versorgung dar. Eine erfolgreiche Transition setzt ein hohes Ausmaß an Koordination zwischen den beteiligten Gesundheitsinstitutionen voraus, die gut durchdachte und organisierte Strategien im Gesundheitssystem erfordern. (nach: Health system strategies supporting transition to adult care; C. Moore Hepburn et al, Arch Dis Chil.2015 Jun; 100(6):559 – 564).



Team in der Ambulanz für Angeborene Stoffwechselerkrankungen im Erwachsenenalter



Stoffwechselteam Kinderklinik Wien



# Labordiagnostik von lysosomalen



Die klinische Diagnostik angeborener lysosomaler Stoffwechselerkrankungen ist ein sehr komplexer Prozess, da Symptomatik und Verlaufsformen der meisten Erkrankungen sehr heterogen sind. Eine zuverlässige Aussage über den spezifischen Stoffwechseldefekt nur auf Basis des klinischen Erscheinungsbildes ist deshalb bei vielen Erkrankungen schwer möglich. Daher werden im Laborbereich zahlreiche biochemische, zellbiologische und molekulargenetische Untersuchungen mit dem Ziel durchgeführt, möglichst frühzeitig aussagekräftige Labor-daten für eine zutreffende klinische Diagnose zur Verfügung zu stellen, damit auch rasch adäquate Therapien eingeleitet werden können.

## Screening-Methoden

Anhand von wenig spezifischen Screening-Verfahren wird vorerst der grundsätzliche Verdacht auf eine lysosomale Erkrankung auf bestimmte Krankheitsgruppen eingeschränkt. Meist werden **Harn- oder Serumproben** auf das Vorhandensein von Stoffwechselmetaboliten, welche für diese Krankheitsgruppen charakteristisch sind, mit verschiedenen Methoden qualitativ und quantitativ untersucht.

So werden bei Mukopolysaccharidosen (MPS) Glykosaminoglykane (GAG = Mukopolysaccharide) quantitativ mittels einer **Färbereaktion** fotometrisch vermessen. Eine deutlich erhöhte Ausscheidung von GAG ist ein erster Hinweis, dass eine MPS vorliegen könnte, wobei zu beachten ist, dass innerhalb der ersten drei Lebensmonate eine erhöhte GAG-Ausscheidung ohne pathologischen Hintergrund vorkommen kann. In einem zweiten, qualitativen Screening-Verfahren werden die GAG-Subtypen (Chondroitinsulfat, Heparansulfat, Dermatansulfat, Keratansulfat) im Harn **elektrophoretisch analysiert**. Das Ausscheidungsmuster der unterschiedlichen GAG-Typen liefert den ersten biochemischen Hinweis über den vorliegenden MPS-Subtyp, jedoch ist eine definitive Einteilung noch nicht möglich. So kann die Ausscheidung von Dermatansulfat bei MPS Typ I, II, VI und VII beobachtet werden, während eine Ausscheidung von Keratansulfat bei MPS Typ IVA und IVB (Morquio A bzw. B) nachweisbar ist. Findet man im Ausscheidungsmuster der GAG einen deutlich erhöhten Anteil an Heparansulfat, deutet das auf MPS III (Sanfilippo) hin, wobei es auf Basis der Elektrophorese-Ergebnisse nicht möglich ist, zwischen den MPS III Typen A-D zu differenzieren.

Neuere methodische Entwicklungen ermöglichen die qualitative und quantitative Bestimmung von GAG auch aus „**dried blood spots**“ (= DBS, Trockenblut auf Filterpapier) und Harn mit Hilfe der **Massenspektrometrie**, die vor allem für Screening-Verfahren mit großem Probendurchsatz geeignet ist (z. B. Neugeborenen-Screening; klinische Studien). Anhand dieser

Analysetechnik können in kurzer Zeit simultan viele Biomoleküle mit sehr hoher Spezifität und Sensitivität detektiert werden. Allerdings gibt es große apparative und technische Unterschiede im Aufbau von Massenspektrometern, weshalb die veröffentlichten Methoden nicht unmittelbar vergleichbar bzw. im eigenen Labor einfach reproduzierbar sind.

Eine weitere Möglichkeit zum Harnscreening stellt die **Dünnschichtchromatographie** dar. Dabei werden Biomoleküle – im Fall der lysosomalen Stoffwechselerkrankungen sind es komplexe Zuckerverbindungen (Oligosaccharide) – aufgrund ihrer chemischen Eigenschaften (z. B. Polarität) aufgetrennt und anhand einer Färbereaktion sichtbar gemacht. Eine Aussage über die genaue Struktur und Zusammensetzung der Oligosaccharide bzw. eine quantitative Bestimmung ist mit dieser Methode nicht möglich.

Dieses Verfahren wird vor allem für ein erstes Screening von Glykoproteinosen (z. B. Fucosidose,  $\alpha$ -Mannosidose, Gangliosidosen, Sialidose, M. Sandhoff, Aspartylglucosaminurie etc.) verwendet. Durch den technologischen Fortschritt und die damit gesteigerte Sensitivität der **Massenspektrometrie** wurde in den letzten Jahren die Detektion von Biomolekülen in Serum oder Harn auch bei sehr geringen Konzentrationen und Probenvolumen mit dieser Methode möglich. So werden mittlerweile Globotriaosylsphingosin (Lyso-Gb3; M. Fabry), Glucosylsphingosin (Lyso-Gb1; M. Gaucher), Sulfatide (Metachromatische Leukodystrophie und Multiple Sulfatasedefizienz) und Sialinsäure (Sialinsäurespeichererkrankungen und Sialidose) routinemäßig sowohl im Screening als auch bei Verlaufskontrollen zur Überprüfung der Krankheitsentwicklung oder während der Behandlung von Patienten als Indikator für den Therapieerfolg zuverlässig und mit

# Erkrankungen

hoher Spezifität gemessen.

Die **Messung der Enzymaktivität** der Chitotriosidase im Serum stellt einen weiteren nicht spezifischen Test zur ersten Abklärung auf das Vorhandensein einer lysosomalen Erkrankung dar. Dieses Enzym wird in Makrophagen synthetisiert, wobei die genaue biologische Funktion noch nicht bekannt ist. Allerdings konnte man nachweisen, dass die Aktivität der Chitotriosidase bei bestimmten lysosomalen Erkrankungen deutlich erhöht ist, weshalb man diesen Assay als Screening-Verfahren einsetzen kann. Besonders bei M. Gaucher wird eine dramatische Erhöhung um den Faktor 50-100 im Vergleich zu Normalwerten beobachtet, sodass dieses Enzym auch bei Verlaufskontrollen als Indikator eingesetzt wird. Bei M. Krabbe, GM1-Gangliosidose, M. Niemann-Pick Typ A/B und Typ C ist die Aktivität deutlich (ca. Faktor 3-5), aber moderat vorhanden.

## Spezifische Tests

Nachdem es aufgrund der Ergebnisse der wenig spezifischen Screening-Methoden meist nicht möglich ist, den genauen Stoffwechseldefekt zu definieren, sind **spezifische Enzymtests** notwendig, um die vorliegende Erkrankung biochemisch zu definieren (Tabelle 1). Für die Bestimmung der Enzymaktivität werden **synthetische Substrate** verwendet, welche in den meisten Fällen **mit einem Fluorophor** (eine Substanz, welche nach Anregung durch Licht, selbst Licht einer bestimmten Wellenlänge abstrahlt) gekoppelt sind. Wird das Substrat durch das Enzym abgebaut, wird der Fluorophor freigesetzt. Die Intensität der Fluoreszenz wird in einem Fluoreszenzphotometer ermittelt und gibt Auskunft über die Aktivität des Enzyms.

Diese Tests können an unterschiedlichen Probenmaterialien durchgeführt werden. Meist wird die Aktivität der Enzyme, welche

aus Vollblut isoliert werden, ermittelt. Für einige Enzymtests kann auch Trockenblut verwendet werden (DBS). Dafür werden einige Tropfen Vollblut auf Filterpapier aufgebracht, getrocknet und an ein Labor zur weiteren Verarbeitung verschickt. Der Vorteil im Vergleich zu frischem Vollblut liegt dabei im geringen Probenvolumen und der längeren Haltbarkeit bei entsprechender Lagerung. **Enzymtests an Bindegewebszellen der Haut** (Fibroblasten) sind ebenfalls gut etabliert und bieten den Vorteil, dass man diese Zellen dauerhaft in flüssigem Stickstoff bei -195° C lagern kann. Bei Bedarf (z. B. unklare Befunde) können diese Zellen aufgetaut und für weitere Studien langfristig kultiviert werden. Für pränatale Diagnosen können Zellen aus der Fruchtblase (Chorionzellen) isoliert, kultiviert und für enzymatische sowie molekulargenetische Untersuchungen verwendet werden.

Der Bedarf an einem möglichst hohen Probendurchsatz, vor allem bei wissenschaftlichen Studien und im Bereich des Neugeborenen-Screenings, führte in den letzten Jahren zur Entwicklung des sogenannten „**Lab on a Chip**“. Es handelt sich bei diesem vorgefertigten System um eine Miniaturisierung der „klassischen“ Enzymtests, sodass mit sehr wenig Probenvolumen (im Mikroliter Bereich = millionstel Liter) und geringen Reagenzvolmen gearbeitet wird. Es kann so die Aktivität von fünf verschiedenen Enzymen simultan in kurzer Zeit gemessen werden. Die Reagenzien werden bei dieser Technik in einem elektrischen Feld bewegt und verarbeitet („microfluids technology“). Die Messung der Versuchsdaten erfolgt wie bei den klassischen Enzymansätzen mit einem Fluoreszenzphotometer.



Erkrankung	Enzym
Sialidose	Sialidase
Mucopolidose II/III	Lysosomale Hydrolasen
α-Mannosidose	α-Mannosidase
β-Mannosidose	β-Mannosidase
Fucosidose	α-Fucosidase
M. Pompe	α-Glucosidase
MPS I	α-duronidase
MPS II	Iduronate-2-sulfatase
MPS IIIA	Heparin-N- Sulfamidase
MPS IIIB	α-N-Acetyl- glucosaminidase
MPS IIIC	Glucosamin-N-acetyltransferase
MPS IIID	N-Acetylglucosamin-6-sulfatase
MPS IVA	N-Acetylgalactosamin-6-sulfatase
MPS IVB, GM1-Gangliosidose	β-Galactosidase
MPS VI	Arylsulfatase B
MPS VII	β-Glucuronidase
M. Krabbe	Galaktocerebrosidase
M. Sandhoff	β-Hexosaminidase A+B
M. Tay-Sachs	β-Hexosaminidase A
M. Niemann Pick, Typ A und B	Sphingomyelinase
Metachromatische Leukodystrophie	Arylsulfatase A
M. Fabry	α-Galactosidase
M. Gaucher	Glucocerebrosidase
M. Gaucher	Chitotriosidase
infantile Ceroidlipofuscinose (CNL1)	Palmitoyl-Protein-Thioesterase
spät-infantile Ceroidlipofuscinose (CNL2)	Tripeptidylpeptidase I

Tabelle 1: Derzeit im Stoffwechsellabor Graz etablierte Enzymtests

Auch im Bereich der Enzymdiagnostik sind durch Entwicklung neuer synthetischer Substrate massenspektrometrische Methoden möglich geworden, welche simultan eine Aktivitätsbestimmung von bis zu neun Enzymen aus einer Probe ermöglichen. Mit dieser Methode können unter anderem MPS I, II, IVA, VI, sowie M. Krabbe, M. Pompe, M. Fabry, M. Niemann-Pick A/B und M. Gaucher bestimmt werden. Besonders für das Neugeborenen-Screening und sehr hohe Probenzahlen bei klinischen Studien sind die beiden zuletzt beschriebenen Methoden ideal.

## Molekulargenetische Tests

Wurde ein Enzymdefekt biochemisch nachgewiesen, so ist die anschließende **molekulargenetische Charakterisierung** des betroffenen Gens unerlässlich. Vor allem für nachfolgende Überträgerdiagnostik und für pränatale Diagnosen – die in Zusammenarbeit mit Humangenetikern durchgeführt werden – ist es wichtig, die für den Enzymdefekt verantwortlichen, pathogenen Mutationen zu kennen. In einigen Fällen ist es anhand der vorliegenden Mutationen auch möglich, eine Vorhersage über die Verlaufsform der Erkrankung zu treffen.

Die genetische Analyse beginnt mit der **DNA-Isolierung** aus Vollblut, DBS, Fibroblasten oder Chorionzellen. Danach werden die für ein Protein codierenden Sequenzen des betroffenen Gens (= Exons) anhand der sogenannten **Polymerase Kettenreaktion** vervielfältigt und die Basenabfolge der Exons mittels eines Sequenzierverfahrens ermittelt. Die bei der **Sequenzierung** erhaltene Basenabfolge wird anhand von **Datenbanken** mit der Basensequenz des **unveränderten Gens (Wildtyp)** abgeglichen und auf Änderungen untersucht. Handelt es sich bei einer gefundenen Basenabweichung um eine bekannte, in der Fachliteratur bereits als pathogen beschriebene Mutation, ist die genetische Analyse abgeschlossen. Bei unbekanntem Sequenzabweichungen müssen weitere Untersuchungen durchgeführt werden, um festzustellen, ob die gefundene Änderung tatsächlich pathogen ist oder ob es sich lediglich um eine nicht pathogene Variante handelt, welche keinen Einfluss auf die Funktionalität des Enzyms hat. Dafür wird die neu gefundene Sequenzänderung zuerst in 112 Wildtypproben (= gesunde Probanden) gesucht. Ist sie in mehr als 1% der Wildtypproben vorhanden, so handelt es sich mit hoher Wahrscheinlichkeit um keine pathogene Mutation. Zusätzlich werden die neu gefundenen Sequenzvarianten in-silico mittels Computerprogrammen analysiert. Dabei wird die Wahrscheinlichkeit errechnet, mit der eine Variante zu einer pathologischen Veränderung der Proteinfunktion (bzw. der Enzymaktivität) führt.

Je nach Krankheitsgruppe kann die Mutationsanalyse mit der klassischen **Sanger Sequenzieretechnik** sehr aufwändig sein, da alle Exons in Einzelreaktionen vervielfältigt und sequenziert werden müssen. Daher kann es einige Monate dauern, bis ein endgültiger Laborbefund erstellt werden kann. **Neue Sequenzieretechniken** („next generation sequencing“; NGS), welche in

den letzten Jahren entwickelt wurden, ermöglichen einen sehr hohen Probendurchsatz („**high-throughput**“ **DNA-Sequenzierung**), sowie rasche, zuverlässige und auch kostengünstige Mutationsanalysen. Es werden dabei alle für Proteine codierenden DNA-Sequenzen (ca. 1% des gesamten Genoms) in nur einer Reaktion vervielfältigt und sequenziert (**whole exome sequencing**; **WES**). Mit Hilfe der Bioinformatik können die enormen Datenmengen ausgewertet und auf krankheitsverursachende Mutationen untersucht werden. Es ist auch möglich, nur ganz spezifisch jene Gene, welche für bestimmte Krankheitsgruppen interessant sind, mit dieser Methode zu analysieren. Diese „**Gene-panels**“ werden in Zukunft auch innerhalb des selektiven Screenings auf lysosomale Erkrankungen zum Einsatz kommen. Eine kürzlich veröffentlichte Studie zeigt Ergebnisse eines speziell für den lysosomalen Stoffwechsel etablierten „Gene-panels“, welches die Analyse von 891 Genen in einem Versuchsansatz ermöglicht (Di Fruscio et al. 2015; *Autophagy*, 11(6):928-38).

**Für Patienten und Mediziner bedeuten diese neuen Techniken eine wesentlich raschere klinische Diagnose, die einen schnellen Behandlungsbeginn ermöglichen, der wiederum für einen bestmöglichen Therapieerfolg essentiell ist.**



*Kontakt:*

*Werner Windischhofer & Marion Tschernutter*

*Univ. Klinik f. Kinder- und Jugendheilkunde Graz*

*Auenbruggerplatz 34; A-8036 Graz*



# SYMPTOMA: Fehldiagnosen bei MPS

Fehldiagnosen sind seit Jahrzehnten der „blinde Fleck“ in der Medizin. Jede 7. Diagnose, die gestellt wird, ist entweder falsch oder kommt zu spät. Jedes Jahr könnten 1,5 Millionen Menschen mit der richtigen Diagnose gerettet werden.

Studien haben gezeigt, dass jeder Mensch mindestens einmal in seinem Leben von Fehldiagnosen betroffen ist. Jede 7. Diagnose ist entweder falsch oder kommt zu spät. Die Fehldiagnosen werden daher mittlerweile als größter Missstand im Gesundheitswesen beschrieben. Dabei handelt es sich nicht um Einzelfälle. Ärzte müssen mehr als 20.000 Krankheiten berücksichtigen. Selbst exzellente Ärzte kennen aber maximal 1.000 Krankheiten wirklich im Detail. Zu irren ist menschlich. Die bestehenden Recherchemöglichkeiten in der Medizin schaffen leider auch keine Abhilfe. Nur 3 % der Ärzteschaft sind mit den bisherigen Recherchemöglichkeiten zufrieden.

Für seltene Krankheiten, wie den Mukopolysaccharidosen, ist die Situation noch verschärfter. Man schätzt, dass drei von vier Patienten unerkant bleiben. Die Glücklichen, die eine richtige Diagnose erhalten, müssen meist im Schnitt zehn Jahre warten - vom ersten Symptom bis zur Diagnose.

Hier setzt SYMPTOMA an.

SYMPTOMA.com hat eine Suchmaschine für Krankheiten entwickelt. Ärzte können ausgehend von Symptomen die passenden Ursachen finden – gewichtet nach der Wahrscheinlichkeit. SYMPTOMA ermöglicht es somit Ärzten selbst extrem seltene Krankheiten zu diagnostizieren.

Das Unternehmen hat 10 Jahre in die Forschung & Entwicklung investiert und mittlerweile die wahrscheinlich größte Krankheitsdatenbank der Welt etabliert mit Millionen Verknüpfungen zu Symptomen und Statistiken. SYMPTOMA.com wurde dafür zahlreich ausgezeichnet.

Die Europäische Kommission und das niederländische Gesundheitsministerium haben SYMPTOMA als beste & vielversprechendste eHealth Lösung 2016 gewürdigt. Der deutsche Gesundheitsminister zeichnete SYMPTOMA 2016 als eine der besten 10 Startups im Gesundheitsbereich aus.

## Wie funktioniert SYMPTOMA?

Der Arzt gibt Symptome, Geburtsjahr, Geschlecht und Region des Patienten ein. Die Suchergebnisliste zeigt ihm die passenden Krankheiten sortiert nach Wahrscheinlichkeit für den Fall und hilft dem Arzt so, die richtige Diagnose zu stellen.

Mittlerweile ist die Suchmaschine auch für Patienten (kostenfrei) nutzbar.

Auf der MPS Sommertagung wurde Symptoma z.B. mit folgenden Symptomen getestet: „X-Beine“, „Verbogene Finger“, und „Hühnerbrust“. Die Ergebnisse: <http://www.symptoma.com/to/e18aiz>

## Anm. der Redaktion:

Die Frage während des Vortrags kam von einer Patientin mit MPS IVA. Die Suchergebnisse sind 1 - Pseudoachondroplasia, 2 - Maroteaux-Lamy Syndrom (=MPS VI) und auf Platz 3 - Mukopolysaccharidose Typ IV A!

Auf dem Bild rechts sehen Sie eine Symptomsuche mit den Stichworten „Makrozephalie“ und „Betonte Stirn“ - das Ergebnis Morbus Hunter (=MPS II) findet sich an 5. Stelle.

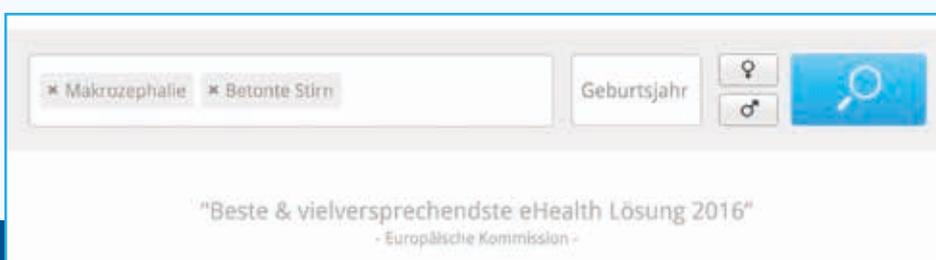
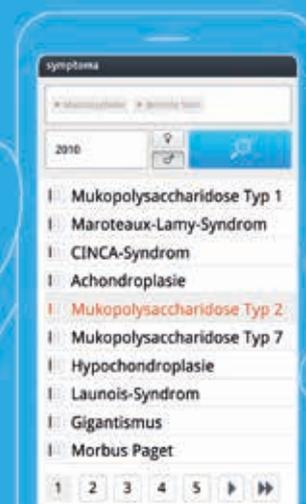
Es ist einfach faszinierend!



Auf [www.symptoma.at](http://www.symptoma.at) können Sie selbst Ihren eigenen Fall testen. Dr. med. univ. Jama Nateqi, einer der Erfinder, freut sich auf Ihre Rückmeldungen an [jama@symptoma.com](mailto:jama@symptoma.com) hinsichtlich Ihrer Sucherfahrung.

## Morbus Hunter

Symptome suchen, Ursachen finden



# Versorgungsmöglichkeiten von MPS PatientInnen im niedergelassenen Bereich



Während meiner Ausbildung zur Fachärztin für Plastische, Ästhetische & Rekonstruktive Chirurgie konnte ich meine handchirurgischen Fähigkeiten als „Hand fellow“ im Birmingham Children's Hospital, Hand and Upper Limb Service unter der Leitung von Andrea Jester & Ruth Lester vertiefen. Dort lernte ich die interdisziplinär geführten „Clinics“ (Ambulanzen) kennen.

Zurück in Wien im Orthopädischen Spital in Speising konnte ich diesen Traum einer interdisziplinären Ambulanz für unsere MPS PatientInnen ins Leben rufen. Gemeinsam mit den Kollegen der Neuroorthopädie, den Ergo- und PhysiotherapeutInnen, den Bandagisten und unseren Psychologinnen wurde unter der Leitung von Doz. Werner Girsch und OA Dr. Alexander Krebs eine interne MPS-Ambulanz ins Leben gerufen. Es wurden somit orthopädische und handchirurgische Probleme, von denen viele MPS-PatientInnen betroffen sind, in einer gemeinsamen Ambulanz begutachtet und die notwendigen Therapien, die notwendige Versorgung mit Orthesen eingeleitet.

Jedoch finden Ambulanzleistungen in unserem Spitalfinanzierungssystem nur eine ungenügende Kostendeckung, weswegen zum Zeitdruck, der an sich schon in den Ambulanzen besteht, der Druck der Spitalserhalter hinzu kommt, möglichst die Zahl der Ambulanzpatienten gering zu halten.

Ein Spitalserhalter tut sich schwer eine Ambulanz mit komplexen Patienten zu führen!

**Aus diesem Grund haben wir (Girsch, Krebs, Weigel) uns überlegt die interdisziplinäre Ambulanz in der Ordination weiter anzubieten. Diese Ordination ist im 8. Bezirk in Wien, Breitenfelder Gasse 18 angesiedelt (MOTIO). Eine Ordinationskonsultation ist nach dem Wahlarztprinzip möglich – keine Kassenverträge!**

Wir möchten mit diesem Angebot den Familien weiter die Möglichkeit einer Begutachtung der Kinder im interdisziplinären Bereich ermöglichen und freuen uns auf viele gemeinsame gute Zeiten!

**Gerlinde Weigel**

Email: [ordination@die-weigel.at](mailto:ordination@die-weigel.at)



## Anm. der Redaktion:

Wir durften die Zusammenarbeit mit Dr. Weigel, Girsch und Krebs immer äußerst positiv erleben und stehen als MPS-Gesellschaft voll hinter diesem Angebot. Um unseren Familien mit den Kosten (höherer Selbstbehalt, weil keine Kassenverträge!) zu helfen, haben wir beschlossen, die Selbstbehalte für diese neue Art von MPS-Spezialambulanz für die MPS-Familien zu übernehmen. Bitte die Rechnungen abzüglich Kassenleistung bei uns im MPS-Büro einreichen.





Die Sondenversorgung des pädiatrischen Palliativpatienten ist eine große Herausforderung und benötigt ein interdisziplinäres Team.

Ein Drittel der Kinder mit Einschränkungen sind signifikant unterernährt, diese Problematik hat aber keine Priorität und wird sehr lange nicht ausreichend beachtet.

Die Ursachen für zunehmende Ernährungsprobleme sind eine zunehmende buccopharyngeale Schluckstörung mit unvollständigem Lippenschluss, dementsprechend einem schwierigen Abschlucken von Speichel.

Daher kommt es zu wiederholtem Verschlucken und Verkutzen von Speichel und angebotener Nahrung. Diese führen in weiterer Folge zu Lungenentzündungen und zur Nahrungsverweigerung. Diese Situation ist sowohl für Kind als auch Betreuer sehr belastend. Trotzdem haben

Ernährungsdefizite eine geringe Priorität und werden häufig nicht als behandlungsbedürftig angesehen. Defizite können wir durch Führen einer Perzentile, durch Laboruntersuchungen und durch logopädische Begutachtung erkennen.

Die Ziele der Sondenversorgung behinderter Kinder sind Lebensqualität, Essen aus Freude, ausreichende Flüssigkeits- und Nahrungszufuhr, zuverlässige Medikamentenapplikation und Zufriedenheit von Betreuern und Kindern.

Die Gründe für die Anlage einer Magenfistel sind rezidivierende Aspirationen durch Schluckstörung, unangenehme, zeitlich aufwändige Nahrungsaufnahme und Überlastung der Betreuer durch ständige Nahrungsaufnahme, welche die Förderarbeit des eingeschränkten Kindes behindert.

Da wir wissen, dass 80 % der Kinder mit Beeinträchtigungen an einer gastroösophagealen Refluxerkrankung leiden, finden wir die Abklärung einer allfälligen Refluxerkrankung entscheidend, um die entsprechende Sondenversorgung wählen zu können.

Wir unterscheiden zwischen einer perkutan angelegten Gastrostomie und einer chirurgisch angelegten Gastrostomie.

In Abhängigkeit der durchgeführten Refluxdiagnostik erfolgt die Anlage mit oder ohne begleitende Anti-refluxplastik. Nach Anlage einer Sonde ist es wichtig, dass der Nahrungsaufbau langsam erfolgt. Die Steigerung ist abhängig von den davor verabreichten Nahrungsmengen.

Das Entlassungsmanagement beinhaltet die Schulung der Eltern, engmaschige Kontrollen mit Überprüfung des Allgemeinzustandes des Patienten, Gewichtskontrolle und Adaptierung der Nahrungsmengen.

In weiterer Folge können Fragen telemedizinisch bearbeitet werden.

Wichtig ist uns, dass die angelegte PEG-Sonde keine Einbahnstraße in der Ernährung darstellt. Es besteht keine absolute Kontraindikation gegen orale Nahrung. Mengen die von Patienten gut toleriert werden, können weiter oral verabreicht werden. Die Menge, die für eine ausreichende Kalorien- und Flüssigkeitsversorgung notwendig ist, wird dann in weiterer Folge über die PEG-Sonde/Button sondiert. Damit können Eltern und Kinder eine unbeschwertere und entspannere Zeit genießen und es bleibt Zeit für Förderung, Ausflüge, etc.

Dr. Andrea Huber-Zeyringer  
Funktionsdiagnostik  
Univ. Klinik für Kinder und Jugendchirurgie  
Auenbruggerplatz 34  
8036 Graz  
Tel. 0043-316-385 83683.

## Gastrostoma ≠ Gastrostoma

- PEG (percutane endoskopische Gastrostomie)
  - nach frühestens 8 Wochen Wechsel auf Button möglich
- PEG mit axialem Dünndarmschenkel
- chirurgisch angelegtes Gastrostoma
  - laparoskopisch oder offen mit u. ohne begleitende Anitrefluxplastik ( primär Button möglich)



## Das Thema „Jahreskontrollen“ einmal anders besprochen



Das Thema „Jahreskontrollen“ ist auf Patiententreffen ein Dauerbrenner. In diesen Vorträgen werden meist von einem Experten alle Untersuchungen aufgelistet, die an seinem Zentrum bei MPS-Patienten im Rahmen von Jahreskontrollen durchgeführt werden.

Häufig sind anschließend viele Patienten bzw. Angehörige etwas oder sogar stark verunsichert.

„Warum wurden nicht alle diese Untersuchungen bei meinem Kind durchgeführt?“ „Bei mir wurden auch andere Untersuchungen gemacht!“ „Die Untersuchungen wurden gemacht, aber eigentlich wissen wir nicht weshalb!“ Diese oder ähnliche Reaktionen sind eher die Regel als die Ausnahme und offensichtlich meist nicht mit positiven Gefühlen verbunden.

Aus diesem Grund sollen im Folgenden Hintergrundinformationen zum Thema „Jahreskontrollen“ gegeben werden und häufige Fragen beantwortet werden.

### Warum werden Jahreskontrollen durchgeführt?

Bei den Mukopolysaccharidosen sind meist mehrere Organsysteme betroffen. Welche Organe betroffen sind, wann die Organe erste Krankheitszeichen entwickeln und wie diese voranschreiten, ist von vielen Faktoren abhängig:

MPS-Typ (z.B. M. Hurler, M. Hunter, M. Morquio etc.), Verlaufsform (z.B. leichte oder schwere) und individuelle Faktoren spielen eine Rolle. Die genaue Abstimmung der Patientenbetreuung auf individuelle Bedürfnisse und Probleme ist daher bei MPS noch wichtiger als bei anderen Erkrankungen. Dies ist nur mit gezielten regelmäßigen Untersuchungen möglich.

### Warum werden die Kontrollen auch gemacht, wenn wir keine neuen Beschwerden feststellen? Warum werden Organe untersucht, die bei mir bisher immer gesund waren?

Praktisch immer ist es günstig, wenn die einzelnen Krankheitszeichen früh erkannt werden. Gezielte Gegenmaßnahmen können dann schneller und oft auch mit größerem Erfolg ergriffen werden. Viele Untersuchungen wie z.B. bildgebende Verfahren (Röntgen, CT, Kernspintomographie, Sonographie etc.) sollen helfen, noch vor dem Auftreten körperlicher Beschwerden beginnende Probleme zu erkennen.

Deshalb werden bei Jahreskontrollen nicht nur Organe untersucht, die bereits Beschwerden machen, sondern auch andere.

### Wie wird festgelegt welche Untersuchungen gemacht werden und wie häufig die Kontrollen erfolgen?

Es ist schwer vorherzusagen, welche Patienten zu welchem Zeitpunkt welche Probleme entwickeln werden. Einerseits sollten daher alle Untersuchungen genutzt werden, mit denen beginnende Probleme frühzeitig erkannt werden können. Andererseits können sehr umfangreiche Untersuchungen auch unnötig belastend für die Patienten sein. Es gilt also einen vernünftigen Mittelweg zwischen möglichst umfassender und möglichst wenig belastender Diagnostik zu finden. Einen Anhaltspunkt hierfür geben, meist von mehreren Experten verfasste, Standards bzw. Leitlinien.

### Warum werden bei anderen Patienten mit derselben MPS-Form andere Untersuchungen gemacht?

Auch die besten Expertengruppen können nur sehr allgemeine Empfehlungen für Gruppen von Patienten (z.B. Altersgruppen oder Verlaufsformen etc.) machen. Die betreuenden Experten müssen kritisch abwägen, ob für den individuellen Patienten die allgemeinen Empfehlungen ideal sind oder ein gezieltes Abweichen davon besser wäre.

Wenn andere Patienten andere Untersuchungen bekommen als Sie bzw. Ihr Kind, so kann das also sehr gute Gründe haben.



## Trifft das auch für klinische Studien zu?

Bei klinischen Studien ist es sehr wichtig, dass alle Patienten sehr gut miteinander verglichen werden können. So kann man am zuverlässigsten wissenschaftliche Erkenntnisse gewinnen. Deshalb werden z.B. bei Arzneimittelstudien alle Studienteilnehmer einheitlich dem Studienprotokoll entsprechend behandelt und untersucht. Bei Register- und Beobachtungsstudien hingegen erfolgt zwar die Auswertung standardisiert, aber alle diagnostischen und therapeutischen Maßnahmen werden unabhängig vom Studienprotokoll (hier meist Beobachtungsplan genannt) festgelegt. In anderen Worten, die Therapie und Verlaufskontrollen werden wie außerhalb der Studie durchgeführt, aber die Ergebnisse der Untersuchungen werden anonymisiert ausgewertet. Egal um welche Art von Studie es geht, immer werden Teilnehmer vorab über diese Dinge informiert und die Teilnahme ist freiwillig.

## Was kann ich tun, wenn ich vermute, dass bei meinem Kind/bei mir zu wenige oder zu viele Untersuchungen gemacht werden?

Sprechen Sie Ihre Sorge offen bei Ihrem betreuenden MPS-Experten an und lassen Sie sich erklären, welche Untersuchungen mit welcher Fragestellung durchgeführt werden. Auch die MPS-Gesellschaft kann oft gute Informationen geben bzw. ihre Erfahrungen mitteilen.

PD Dr. Florian B. Lagler  
 Facharzt für Kinder- und Jugendheilkunde und Facharzt für  
 Pharmakologie und Toxikologie  
 Vorstand des Instituts für Angeborene Stoffwechselerkrankungen und  
 Leiter der Sprechstunde für lysosomale Speicherkrankheiten  
 Universitätsklinik für Kinder- und Jugendmedizin  
 Paracelsus Medizinische Privatuniversität Salzburg  
 f.lagler@salk.at



Richard Kühnhauser

# Osteopathie als Behandlung bei MPS



## Hat die Osteopathie einen Einfluss auf funktionelle Bewegungseinschränkungen bei Jugendlichen mit dem Krankheitsbild Mucopolysaccharidose IV A



Bachelorarbeit Richard Kühnhauser, KO Mu 15

### Einleitung

- Seltene angeborene Stoffwechselkrankheit
- Chronisch progredienter Verlauf mit z.T. schwerster körperlicher Behinderung durch Veränderungen am Skelettsystem und eingeschränkter Lebenserwartung
- Durch Defekt eines lysosomalen Enzyms kommt es zu Veränderungen des charakteristischen Aufbaus der extrazellulären Matrix und zu Veränderungen des Bindegewebes durch Speicherung von Makromolekülen in den Lysosomen
- Stark auf supportive Therapien angewiesen
- Therapien sind symptombezogen um bestimmte Symptome zu behandeln
  - Osteopathie als ganzheitliche Methode ein neuer Ansatz

► A.T. - Still lehrte schon:  
 Bindegewebe ist osteopathisches Gewebe

Daher stellt sich die Frage:  
 Kann mit osteopathischer Behandlung Einfluss auf die Störungen genommen werden?

### Methodik

- Hypothesengenerierende Einzelfallstudie mit zwei Jugendlichen (MPS IV A)
- Über 2 Monate einmal wöchentlich osteopathisch behandelt
- Beurteilung der Wirksamkeit:
  - Gelenkbeweglichkeit gemessen mit Range of motion (etablierter Endpunkt)
  - Lasegué-Test
  - Neu entwickelter Fragebogen zu Befinden und Alltagsfähigkeit

### Ergebnisse

Lasègue-Test: Gegenüberstellung Patient 1 und 2

	Patient 1		Patient 2		Sollwert
	BE 1	BE 9	BE 1	BE 9	
Knie links aktiv	0,53	0,73	0,90	0,90	150°=1,00
Knie rechts aktiv	0,73	0,70	0,87	0,90	150°=1,00
Hüftgelenk links	1,22	1,38	0,50	0,72	90°=1,00
Rotation aktiv links					
Hüftgelenk rechts	1,00	1,11	0,44	0,77	90°=1,00
Rotation aktiv rechts					
Lasègue links	70°	100°	70°	70°	>60°
Lasègue rechts	90°	90°	40°	70°	>60°

Vergleich Behandlungseinheit 1 mit Behandlungseinheit 9

	BE 1	BE 9	
Komme nach der Behandlung im Alltag besser zurecht	6	2	Patient 1
	4	2	Patient 2
Die Behandlung entspannt mich	6	5	Patient 1
	2	1	Patient 2
Ich war mit der Behandlung zufrieden	5	2	Patient 1
	2	1	Patient 2
Nach der Behandlung geht es mir besser	6	3	Patient 1
	4	1	Patient 2

Ergebnisse Behandlungseinheit 1 im Vergleich zu Behandlungseinheit 9  
 1= trifft voll zu 2= trifft zu 3= trifft eher zu 4= trifft eher nicht zu 5= trifft nicht zu 6= trifft überhaupt nicht zu

Im Vergleich kann ein positiver Effekt in allen Bereichen, im Sinne der Wirkung osteopathischer Behandlung, festgestellt werden.

### Fazit

- Beide Patienten sprachen gut auf die Behandlung an und zeigten eine erhebliche Verbesserung in allen Tests
- Studiendesign erwies sich in Bezug auf Behandlungsintervall, -zeitraum, ausgewählte Endpunkte und neuer Fragehypothese als gut geeignet
- Osteopathie kann einen sehr wertvollen Beitrag zur Behandlung von MPS-Patienten leisten**
- Basis für weiterführende Studien geschaffen, z.B. mit anderen MPS-Formen, Vergleich zu Physiotherapie und großen Stichproben kontrollierte Studiendesigns



Abbildung 2: Geschwisterpaar, rechts gesund, links erkrankt und mit Minderwuchs.

### Quellen

- Agency for Healthcare Research and Quality (AHRQ): Design and Implementation of N-of-1 Trials: A User's Guide, zuletzt geprüft am 08.02.2017.
- Fulford, Robert (2008): Puls des Lebens. 2., komplett überarb. Aufl. Pöhl: Jolandos
- Lee, R. Paul (2006): Still's concept of connective tissue: lost in "translation"? In: *The Journal of the American Osteopathic Association* 106 (4), 176-7; author reply 213-4.
- Kircher, Susanne Gerit (2008): Mukopolysaccharidosen. Ein Leitfaden für Ärzte und Eltern. 2. Aufl. Bremen: UNI-MED Verl. (UNI-MED Science).
- Deutsche Gesellschaft für Mukopolysaccharidose (www.mps-ev.de)

# Osteopathie als Behandlung bei MPS



## Osteopathie bei Mukopolysaccharidose Typ IV A



Bachelorarbeit Michael Hasenknopf, KOMU15

### Einleitung / Hintergrund

**Krankheitsbeschreibung:**

- seltene, progredient fortschreitende lysosomale Speichererkrankung
- Erbgang:
- starke skelettale Veränderungen
- durchschnittliche Körperendgröße 100 – 120 cm
- hoher Leidensdruck für Betroffene und Angehörige

**Fragestellung:**

- Hat die Osteopathie einen Einfluss auf die Lebensqualität von Betroffenen?

### Material und Methoden

**Studientyp:**

- interventionelle klinische Pilotstudie
- explorativ und hypothesengenerierend in Bezug auf Therapie und Messmethoden

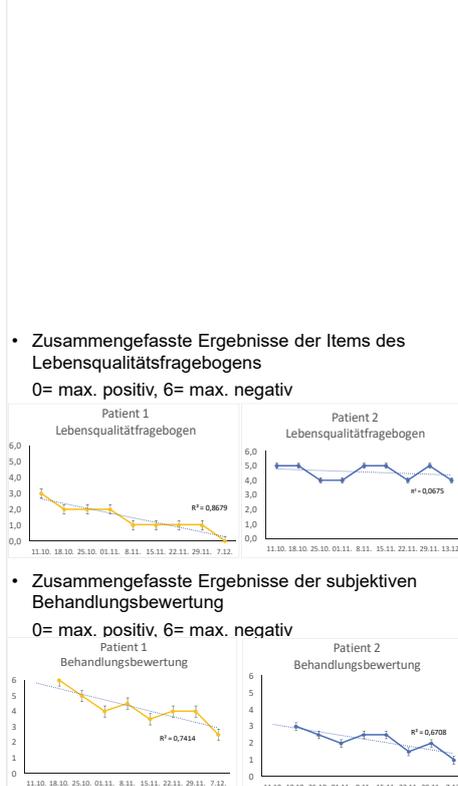
**Messparameter:**

- Lebensqualitätsfragebogen
- subjektive Behandlungsbewertung mit Hilfe eines Likert-Skala-Fragebogens

**Ablauf:**

- zwei jugendliche Patienten mit Mukopolysaccharidose Typ IV A
- wöchentliche, individuelle osteopathische Behandlung über zwei Monate

### Ergebnisse



### Fazit

- Die angewendeten Messverfahren sind sehr gut geeignet, um die Problematik der Erkrankung zu erfassen und deren Verlauf darzustellen.
- Der Beobachtungszeitraum hat sich als ausreichend und gut bemessen erwiesen, um therapeutische Effekte zu erkennen.
- Anhand der Ergebnisse kann daraus geschlossen werden, dass die Osteopathie einen positiven Einfluss auf die Lebensqualität von MPS IV A Patienten haben kann.
- Die gesammelten Daten bieten eine brauchbare Basis für weitere systemische Untersuchungen.

### Quellen

- Clarke, Lorne A. (2011): Pathogenesis of skeletal and connective tissue involvement in the mucopolysaccharidoses: glycosaminoglycan storage is merely the instigator. In: *Rheumatology (Oxford, England)* 50 Suppl 5, v13-8. DOI: 10.1093/rheumatology/ker395.
- Gesellschaft für Mukopolysaccharidosen: MPS-4 Physiotherapie. Online verfügbar unter <http://mps-ev.de/mps/mukopolysaccharidosen/krankheitsbeschreibungen/mps-4/physiotherapie-42553>, zuletzt geprüft am 16.11.2016.
- Lampe, C.; Scarpa, M.; Bellettato, C. M. (2016): Milde Mukopolysaccharidose-Formen. Georg Thieme Verlag KG. Online verfügbar unter <https://www.thieme-connect.com/products/ejournals/html/10.1055/s-0042-105743>, zuletzt aktualisiert am 01.10.2016, zuletzt geprüft am 16.11.2016.

Kontakt:  
Michael Hasenknopf, Untersbergweg 1 ½, 83471 Berchtesgaden  
Tel: 08652/976330 email: hasenknopfchen@gmx.de



## AKTUELLER STAND DER THERAPIE IN ÖSTERREICH (2017)

	MPS I	MPS II	MPS III	MPS IV	MPS VI	MPS VII
<b>THERAPIE</b>	EET	EET	EET / Genestein / Genterapie	EET	EET / Genterapie	EET
<b>AKTUELL</b>	Seit 2003 in Europa zugelassen;  Studie zur intrathekalen Applikation	Seit 2007 in Europa zugelassen;  Studie zur intrathekalen Applikation	Studie zur intrathekalen Applikation;  Genestein-Studie Genterapie-studien	Seit 2014 in Europa zugelassen;  Studie zum natürlichen Verlauf	Seit 2006 in Europa zugelassen  Genterapie-studie Substratreduktionstherapie in Studie	Klinische Studie (EET)
<b>PATIENTEN IN THERAPIE</b>	3	13	0	7	3	0
<b>MEDIKAMENT</b>	Aldurazyme	Elapraxe		Vimizim	Naglazyme	
<b>FIRMA</b>	Genzyme/BioMarin	Shire	Shire Lysogene	BioMarin	BioMarin	Ultragenyx

# Ein Jahr mit Mukopolysaccharidosen - von A bis Z



Ausgehend vom letzten Erscheinen des MPS-Falters 2016 war es ein wahrhaft turbulentes Jahr mit vielen Berührungspunkten zu Betroffenen, Familien, Ärzten, Pharmafirmen und sonst Involvierten, sodass ich rückblickend sagen muss, es war vielleicht das für mich intensivste Jahr mit Mukopolysaccharidosen. Lassen Sie mich darüber – nicht unbedingt chronologisch – aber mit vielen Zukunftsperspektiven berichten:

## **A wie Anfang - Z wie Zukunft:**

Mit großer Freude habe ich diesmal Frau Dr. Ulrike Ihm nach Maria Alm einladen dürfen, um bei allen Arztgesprächen mit dabei zu sein und weit darüber hinaus bei allen größeren und kleineren Problemen zu helfen. Ulrike hatte ein wahrhaft „angefülltes“ Auto, aus welchem jede Tablette, jede Salbe und was immer von Nöten war, hervorgezaubert werden konnte. Ulrike wird im kommenden Jahr wieder mitkommen und auch in Zukunft da sein, wenn es um medizinisch-pädiatrische Belange, aber auch genetische Fragestellungen geht. Ich bin darüber sehr glücklich, was auch der Grund ist, dass ich diesen Punkt an den Anfang stelle! Herzlichen Dank, liebe Ulrike, und Hochachtung für Dein tolles Engagement! (Es versteht sich von selbst, dass wir auch einen gemeinsamen Ausflug nach Zell am See gemacht haben.)

## **A wie Advances - Z wie Zuversicht:**

Die Konferenz und Therapiewoche in Maria Alm und die freundschaftlichen Kontakte zu den Vortragenden waren für mich die Basis, einige einzuladen, um an einer Spezialausgabe über „Advances in Mucopolysaccharidoses“ (Journal of Child Science, Thieme-Verlag) mit zu publizieren. Ab da war ich zuversichtlich, dass es zu schaffen wäre, acht Beiträge zusammen zu bringen. Dieses Heft soll Beiträge zum aktuellen Stand bei MPS bringen und Unterschiede zu den früheren Perspektiven von MPS beleuchten. Die ersten Beiträge sind schon abgegeben, aus England, Irland

und der Schweiz, doch wird auch in Österreich gerade heftig von Dozent Florian Lagler geschrieben, welcher sich bei seinen „neuen Therapieformen“ mit Professor Adriana Montano (aus der Gruppe von Shunji Tomatsu, schreibt über EET) abstimmt. Es fehlen noch die Beiträge aus Deutschland, doch ich bin zuversichtlich, dass dies in den nächsten Wochen abgeschlossen sein wird. Und dann wage ich mich an mein nächstes großes Projekt für 2018/19, das MPS-Buch neu aufzulegen...

## **A wie Anlass - Z wie Zaungast:**

Vom 07. bis 09. Juli 2017 fuhren Michaela Weigl, Maria und Anna Prähofer und ich als „Zaungäste“ nach England, um nahe Birmingham, genauer in Coventry, das große Fest zum 35-jährigen Jubiläum der Englischen MPS-Gesellschaft mitzufeiern. Seinerzeit war der gemeinsame Besuch des zweiten Treffens der Familie Kraft und mir der Anlass, nach diesem Vorbild die Österreichische MPS-Gesellschaft zu gründen. Oftmals war ich schon bei den englischen Treffen dabei und immer wieder beeindruckt von der Größe der an sich sehr gut organisierten Gruppe, mit vielen Freiwilligen und großem Geschäftssinn. Es wurden ganz viele Sachen verkauft, natürlich auch schon Weihnachtskarten...

## **A wie Ausbildung - Z wie Zuhörer:**

Ulrike ist es zu verdanken, dass bereits Mitte Oktober eine Fortbildung an der Kinderabteilung im SMZO stattfand. Den verantwortlichen Fortbildungsarzt, Herrn Oberarzt Doktor Hubert Göpfrich, hatte ich schon vor langer Zeit einmal persönlich kennengelernt, als er mich bei einer auffälligen Probe eines Kindes eingeladen hat, das Kind im SMZO zu besuchen, und es hatte tatsächlich eine Mukolipidose, wie sich dann herausstellte.

Weiters durfte ich wieder einmal im Rahmen des ÖÄK-Genetikurses der Österreichischen Ärztekammer über „Mukopolysaccharidosen und Selbsthilfegruppen“ referieren. Und in der Vorlesung des Blocks 8 über „Angeborene Stoffwechselerkrankungen“ für die Studierenden der Medizin in Wien über „Mukopolysaccharidosen und andere lysosomale Erkrankungen“ etwas vortragen.

Am 26. August 2017 hatte ich wieder das Vergnügen, im Rahmen des Ungarischen MPS-Treffens in Gödöllo zu referieren, diesmal über das mittelalterliche Skelett aus Niederösterreich mit vielfachen Zeichen einer Dysostosis multiplex, wie dies für lysosomale Erkrankungen, auch MPS, so charakteristisch ist.

Für einige - eher neue - Mitarbeiter von BioMarin durfte ich auf Initiative von Frau Eike Hoppe am 09. Oktober 2017 erneut über sehr frühe Aspekte von Mukopolysaccharidosen sprechen, darunter auch frühere Therapien bei MPS. Daran anschließend hielt Doktor Ali AlKaissi für uns alle im Orthopädischen Krankenhaus in Speising ein Seminar über genetische Skeletterkrankungen und zeigte auch Röntgenbilder von einem Patienten mit MPS VII, Morbus Sly, eine MPS-Form, welche sehr selten ist.

Am 27. Oktober 2017 hielt ich dann mein erstes Webinar über „Spot the early signs in Mucopolysaccharidoses – a disease with many faces“, nun bin auch ich im Zeitalter der webbasierten Fortbildung angekommen!

Diesen Vortrag werde ich dann am 09. Dezember 2017 in Wien halten, wenn der EIP-Kongress (Excellence in Paediatrics) zufällig ebenfalls in Wien stattfinden wird.

## **A wie Anwendungen - Z wie Zwischenstand:**

Auch 2017 fanden wieder Experten-Meetings statt, welche von den therapie anbietenden Firmen initiiert wurden: Im Jänner 2017 gab es von der Firma SHIRE in Berlin ein Festsymposium über „10 Jahre EET bei Morbus Hunter“.

# Warum die Wiener Linien Graz bewegen?

Täglich **200.000 Kilometer**.  
Die Wiener Linien fahren  
also 5x pro Tag um die Erde.  
Und zwar am Äquator.

Die Wiener Linien betreiben  
**365 Automaten** in der ganzen  
Stadt. Wer möchte, könnte  
also theoretisch ein Jahr lang  
jeden Tag an einem anderen  
Automaten ein Ticket kaufen.

2016 haben die Wiener Linien  
**954,2 Mio. Fahrgäste**  
befördert. Das ist mehr  
als die Gesamtbevölkerung  
der USA und der EU.

Weil in unseren Fahrzeugen gleichzeitig **260.000 Menschen** Platz haben. Das heißt, fast ganz Graz könnte sich auf einmal in die Wiener Bims, U-Bahnen und Busse setzen. Viele weitere überraschende Daten und Fakten aus der Welt der Öffis erfahren Sie auf [wienerlinien.at](http://wienerlinien.at)



Die Stadt gehört Dir.

Die Firma SHIRE hielt vom 12. bis 14. Oktober 2017 ihr diesjähriges Europäisches Treffen der LSD-Experten (ESLSD) diesmal auch in Wien ab und es war eine große Freude, auch ein wenig Zeit mit Doktor Christina Lampe zu verbringen.

Die Firma SHIRE hat darüber hinaus immer wieder Symposien über lysosomale Speichererkrankungen an verschiedenen Orten Österreichs abgehalten, zuletzt als Vorsymposium zum Nationalen Kongress der Seltenen Erkrankungen in Wien. Im Vergleich zu früheren Zeiten kann man sagen, dass sich enorm viel tut, auch in der Aufklärung der Mediziner über LSDs und MPS.

#### A wie Aufmarsch – Z wie „Zweierlinie“:

Ich bitte um Verzeihung für den etwas holprigen Link, doch die frühere „Zweierlinie“ ist der Begriff für jene Trasse (ober- und unterirdisch), die zum Museumsquartier und zur Mariahilfer Straße führt: Dort fanden dieses Jahr gleich zwei große Veranstaltungen statt.

Am 4. März 2017 veranstaltete ProRareAustria ein großes „Fest der seltenen Erkrankungen“ im Museumsquartier, bei welchem unsere MPS-Gesellschaft in vorbildlicher Weise aktiv war, allen voran Anna Prähofer mit der Kinderbetreuung und Spielen. Dass wir am Abend zuvor ein gemeinsames gemütliches Abendessen hatten, versteht sich von selbst, Michaela Weigl lädt jedes Jahr mit übergroßer Gastfreundschaft dazu ein! Vom 19. bis 21. Oktober hingegen fanden der diesjährige Nationale Kongress der seltenen Erkrankungen und die anschließende Jahrestagung von ProRareAustria ebendort statt.

#### A wie arabische Nächte – Z wie Prof. Zaky:

Unser langjähriger Freund und Kollege am Institut für Medizinische Chemie in Wien, Prof. Khaled Zaky, hat mich eingeladen, anlässlich eines Rheumatologie-Kongresses am 29. März 2017 in Kairo einen Vortrag über „Genetische Erkrankungen des Bindegewebes“ zu halten. Prof. Zaky ist Leiter einer Rheumaabteilung an der Al Azhaar Universität in Kairo und immer wieder in Österreich, zunächst als Post-Doc, schließlich aus privaten Gründen. Er war Kongresspräsident und wünschte sich von seinen österreichischen Freunden, dass sie auch mitmachen. Ich habe ihm diesen Wunsch gerne erfüllt, natürlich kamen auch Beispiele der Mukopolysaccharidosen

im Vortrag vor. Ein kleiner Kurzurlaub daran anschließend am Roten Meer machte schon einen warmen Vorgeschmack auf den noch weit entfernten Sommer. Umso größer war die Überraschung, als ich knapp darauf von der Firma BioMarin eingeladen wurde, einen Vortrag über „MPS and pregnancy, adulthood“ im Rahmen eines Master-Courses in Dubai zu halten. So verschlug es mich Mitte Mai 2017 für wenige Tage in die Vereinigten Arabischen Emirate und erneut konnte ich arabische Tage und Nächte (nun - eher Abende) erleben.

Wenn jemand befürchten sollte, dass mir langweilig werden könnte, dann muss ich sagen: Ich schätze mich glücklich, dass die Prophezeiung von Professor Erich Kaiser, meinem früheren Chef, sich nicht erfüllt hat. Er meinte: „Es wird irgendwann einmal nichts mehr über MPS zu sagen geben.“

In diesem Sinne Ihnen allen die besten Wünsche für ein weiteres Jahr mit und für MPS!

Susanne G.Kircher



EINE INITIATIVE VON



MESSE  
**integra**<sup>®</sup>

**BESUCHEN SIE DIE MPS  
AUF DER INTEGRA 2018!**

240 INTERNATIONALE  
AUSSTELLER

VORTRÄGE UND  
WORKSHOPS

14.000 M<sup>2</sup>  
HILFSMITTELAUSSTELLUNG

UND VIELES  
MEHR!

**25. – 27. APRIL 2018**  
MESSE FÜR PFLEGE · REHA · THERAPIE IN WELS

**IMPULSE FÜR MEHR  
LEBENSQUALITÄT**



[www.integra.at](http://www.integra.at)



# Herzklappengeneration mit der EET aufhalten

- übernommen aus dem deutschen MPS-Rundbrief 09/2017

Klappenerkrankungen leidet die Hälfte der Patienten in einem Alter von 23 Jahren.

## Enger Zusammenhang: Herzklappenveränderung und Belastung durch GAGs

Das kardiale Risiko hängt eng mit der Belastung durch die eingelagerten Glykosaminoglykane (GAG) zusammen. Diese GAGs sind nicht inert, sondern verfügen über proatherosklerotische, inflammatorische, apoptotische und proliferative Eigenschaften, die die zelluläre Matrix der Herzklappen angreifen und schweren Schaden anrichten, erläuterte Kampmann. Er konnte anhand eines eigens entwickelten Gradings zeigen, dass die Belastung mit Speicherprodukten über die Lebenszeit eng mit der Herzklappenveränderung korreliert: „Je höher die Belastung durch das Speicherprodukt über die Lebenszeit, umso höher ist die Klappenbeteiligung.“ Patienten ohne Herzklappenerkrankung hatten eine signifikant niedrigere Belastung durch die Speicherprodukte als Patienten mit Herzklappenerkrankung. Umgekehrt hatten Patienten mit einer operationspflichtigen Herzklappenerkrankung eine signifikant höhere Belastung durch Speicherprodukte über die Lebenszeit.

## Die EET senkt die Progression der Herzklappenverdickung

Besonders spannend ist deshalb die Frage, ob eine Enzymersatztherapie, die die Bildung der Speicherprodukte reduziert, auch einen günstigen Effekt auf die Entwicklung von Herzklappenerkrankungen hat. In ersten Daten wurde deutlich, dass die GAG-Belastung bei unbehandelten Patienten höher ist und gleichzeitig auch das Ausmaß an Klappenveränderungen. Diese Beobachtung unterstreichen nun Daten<sup>10</sup> aus einer Untersuchung, die die Entwicklung der Klappenveränderung per Echokardiographie über einen Zeitraum von 7,2 Jahren beobachtete.<sup>11</sup> Insgesamt wurden 524 reguläre Messungen durchgeführt, davon 174 bei unbehandelten Patienten und 350 bei Patienten unter einer EET. Das Ergebnis: **Die EET kann die Progression der Herzklappenverdickung signifikant ( $p < 0,0001$ ) verlangsamen. Sie wird um etwa ein Jahr pro Behandlungsjahr nach hinten verschoben. Doch damit nicht genug. „Das gilt in der Tat nicht nur für die Verdickung der Herzklappen, sondern auch für das Auftreten einer Herzklappenerkrankung“, betonte Kampmann.**

Literatur:

[8] Parini R et al., *Mol Genet Metab Rep.* 2015; 3: 65-74

[9] Kampmann C et al., *J Pediatr* 2011 Aug; 159(2): 327-31

[10] Kampmann C. et al., 2016; submitted

[11] Kampmann C. unpubl data

## Zusammenfassung des Vortrags von Prof. Dr. Christoph Kampmann, Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin, Abteilung für pädiatrische Kardiologie und angeborene Herzkrankheiten, Universitätsmedizin Mainz auf dem Morbus Hunter Jubiläumssymposium, Januar 2017, Berlin

Erschienen im Hunter Jubiläumsband „Gemeinsam Perspektiven entwickeln“, Berlin 2017.

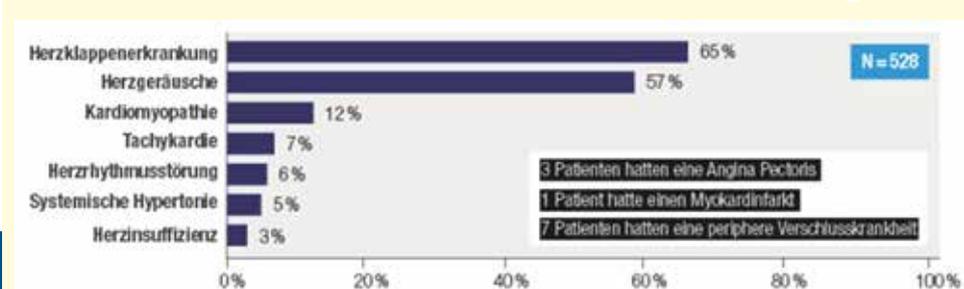
**Die Ablagerungen von Glykosaminoglykanen (GAG) bei Mukopolysaccharidosen machen selbst vor dem Herz nicht Halt. Patienten mit einem Morbus Hunter sind deshalb durch kardiale Erkrankungen oft erheblich eingeschränkt, und das schon in jungen Jahren, erläuterte Professor Dr. Christoph Kampmann, Mainz (Abb. 4).**

Im Fokus stehen Verdickungen der Herzklappen und daraus resultierende Herzklappenerkrankungen. Sie können eine hypertrophe Herzveränderung nach sich ziehen, eine eingeschränkte Kontraktionskraft, selten auch eine endokardiale Fibroelastose. Aber auch lebensbedrohliche atriale und ventrikuläre Herzrhythmusstörungen sind möglich. „Das macht uns am meisten Sorge, denn sie spielen bei den Todesfällen von Patienten mit Morbus Hunter eine entscheidende Rolle“, so Kampmann. Auch darf der Einfluss des gedrunghenen Thorax auf das Herzwachstum nicht unterschätzt werden. Eine sogenannte Dysmorphie kann unter anderem zu vermehrten Tachykardien führen.

## Hohe kardiale Belastung schon im Kindesalter

Die hohe Relevanz der kardialen Beteiligung bei Morbus Hunter zeigen Daten aus dem HOS-Register.<sup>9</sup> In einer Auswertung von 528 Patienten in einem mittleren Alter von neun Jahren wurde bei 65 Prozent der Kinder eine Klappenerkrankung festgestellt. Die Mitralklappe und die Aortenklappe sind am häufigsten in Mitleidenschaft gezogen, denn sie sind dem größten mechanischen Stress ausgesetzt. „Im Alter von acht Jahren zeigt etwa die Hälfte der Kinder mit Morbus Hunter kardiovaskuläre Auffälligkeiten“, betonte Kampmann. An hämodynamisch relevanten

Grafik (Abb. 4): Hohe Relevanz kardialer Symptome



# Länger leben unter einer Enzymersatztherapie

Zusammenfassung des Vortrags von Prof. Dr. Julia B. Hennermann, Villa Metabolica, Universitätsmedizin Mainz auf dem Morbus Hunter Jubiläumssymposium, Januar 2017, Berlin

Erschienen im Hunter Jubiläumsband „Gemeinsam Perspektiven entwickeln“, Berlin 2017

Das klinische Bild des Morbus Hunter ist äußerst vielfältig. Etwa ab dem zweiten Lebensjahr fallen Hernien und rezidivierende Otitiden auf, im weiteren Verlauf eine Hepatosplenomegalie sowie eine Vergrößerung von Zunge, Tonsillen und Adenoiden. Das typische Aussehen mit groben Gesichtszügen und einer Makrozephalie lässt sich meist ab dem dritten Lebensjahr erkennen. Zwischen dem vierten und fünften Lebensjahr kommt dann häufig eine Gelenksteifigkeit hinzu, erläuterte Professor Dr. Julia Hennermann, Mainz, anhand von Daten aus dem HOS (Hunter Outcome Survey)-Register.

## Kognitive Beeinträchtigung: ja oder nein?

Ob es sich bei einem Morbus Hunter um eine Verlaufsform mit oder ohne kognitive Beeinträchtigung handelt, ist in den ersten Lebensjahren kaum zu unterscheiden. „Das Alter bei Manifestation und die klinische Symptomatik unterscheiden sich nicht“, so Hennermann. Gleiches gilt für das Wachstum von Körperlänge und Kopfumfang. Eine klare Genotyp-Phänotyp-Korrelation fehlt. Die Bestimmung des Genotyps liefert somit keinen Hinweis auf den langfristigen Verlauf, ebenso wenig wie die Restenzymaktivität. „Es ist schwierig, mit Diagnosestellung den zukünftigen klinischen Verlauf der Patienten vorauszusagen.“ Besser gelingt dies zwischen dem vierten und fünften Lebensjahr. Mit dem Abfall des Intelligenzquotienten im Zuge der typischen Rückentwicklung bei kognitiver Beteiligung treten Verhaltensstörungen auf (Abb. 1). Zudem erlaubt ein Score, der sieben frühe klinische Marker berücksichtigt, Aussagen zum weiteren Krankheitsverlauf. Relevant sind Schlafstörungen, Hyperaktivität, Verhaltensauffälligkeiten, permanentes Kauen, Krampfanfälle, EEG-Veränderungen sowie Harn- und Stuhl-Inkontinenz. Lassen sich mehr als drei dieser Auffälligkeiten beobachten, ist laut Hennermann eine kognitive Beeinträchtigung wahrscheinlich.<sup>2</sup>



wenn sie früh begonnen wird, die nicht kognitiven Beeinträchtigungen bei Morbus Hunter maßgeblich verbessern und die Lebenszeit von Patienten verlängern. Dies konnte in verschiedenen Untersuchungen gezeigt werden. Hennermann erläuterte die Ergebnisse einer Extensionsstudie, die 94 Patienten über drei Jahre beobachtete. Danach werden eine signifikante Verbesserung im 6-Minuten-Gehtest als Maß für die Ausdauer sowie eine signifikante Verbesserung der Lungenfunktion mit einem Anstieg der forcierten Vitalkapazität um etwa 25 Prozent erreicht. Überzeugend auch der Effekt auf die Hepatosplenomegalie. In der MRT-Volumenmessung zeigt sich eine signifikante Verringerung sowohl der Leber- als auch der Milzgröße. Kaum Daten gibt es zum Einfluss der EET auf das Karpaltunnelsyndrom. „Wir sehen aber, dass Patienten, die wir früh therapieren, weniger häufig ein Karpaltunnelsyndrom entwickeln.“<sup>3</sup>

## Gut für das Wachstum

Die Effekte der EET auf die Gelenkbeweglichkeit sind individuell unterschiedlich. Es scheint aber so zu sein, dass die oberen Extremitäten mehr profitieren als die unteren Extremitäten.<sup>4</sup> Wie wichtig ein frühzeitiger Beginn der Enzymersatztherapie ist, zeigen Daten zum Wachstum der Kinder. Wird bereits vor dem zehnten Lebensjahr mit der EET begonnen, lässt sich ein annähernd normales Wachstum erreichen. „Bei einem späteren Beginn ist dies nicht mehr möglich“, so Hennermann.<sup>5</sup>

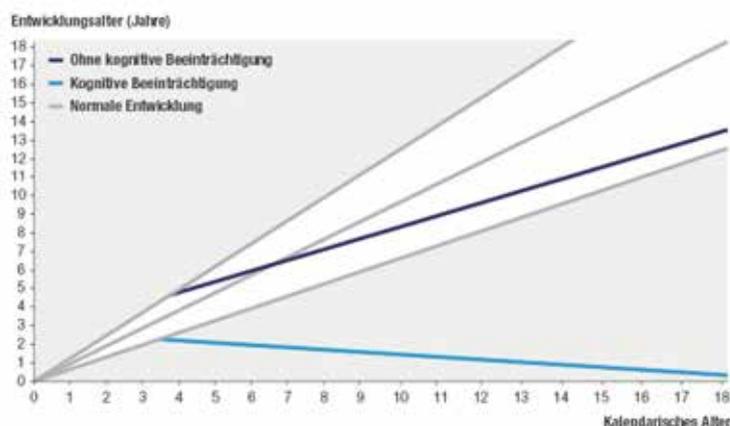


Abb. 1: Kognitive Entwicklung bei den MPS II-Formen<sup>2</sup>

## Enzymersatztherapie: signifikanter Effekt auf die Hepatosplenomegalie

Eine Enzymersatztherapie (EET) mit Idursulfase (Elapraxe®) reduziert nicht nur die Glykosaminoglykanausscheidung. Sie kann, vor allem

## Länger leben

Von besonderem Interesse ist der Blick auf das Überleben von Patienten mit MPS II aus dem Hunter Outcome Survey (HOS). Daten aus dem HOS-Register mit 700

behandelten Patienten und 88 Patienten, die keine Enzymersatztherapie erhielten, sprechen eine eindeutige Sprache: Verstorben sind unter einer Enzymersatztherapie 94 der 700 Patienten, ohne Enzymersatztherapie 21 von 88 Patienten (13,4% versus 23,9%). Noch beeindruckender ist der Vergleich der medianen Überlebenszeit mit 34,6 Jahren bei Behandlung gegenüber 21,2 Jahren bei Nichtbehandlung. (HR 0,69). „Das bedeutet eine um 39 Prozent höhere Überlebensrate“, resümierte Hennermann. Gleichzeitig zeigen die Daten, dass Patienten ohne kognitive Beeinträchtigung mit einer medianen Überlebenszeit von 52,8 Jahren unter einer Enzymersatztherapie deutlich länger leben.

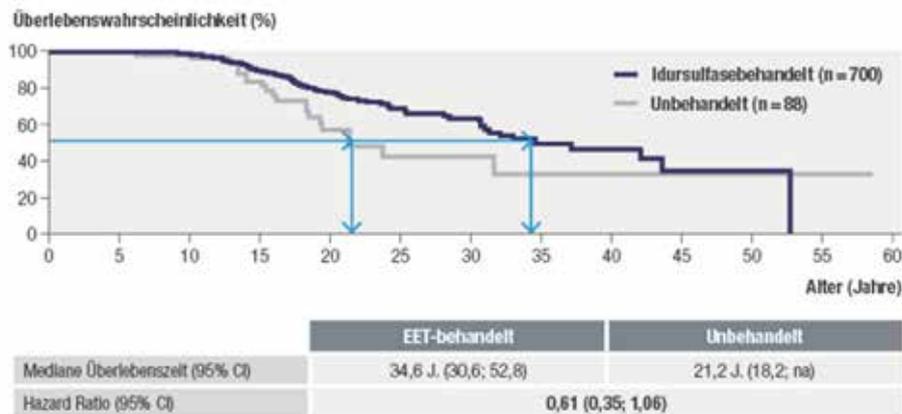


Abb. 2: Überlebensdaten MPS II Patienten (HOS)<sup>6</sup>

Literatur:

- [2] Holt et al., J Pediatr 2011 May; 127(5): e1258-65
- [3] Muenzer et al., Genet Med 2011; 13: 95-101
- [4] Tomanin et al., Orphanet J Rare Dis 2014; 9: 129
- [5] Schulze-Frenking et al., J Inherit Metab Dis 2011; 34: 203-8
- [6] Burton et al., 12th Annual WorldSymposium San Diego 2016

Der Hunter Outcome Survey ist ein nationales, multizentrisches, langfristig angelegtes Register, das die Daten von Patienten mit Morbus Hunter sammelt. Die Daten werden von den betreuenden Ärzten im Rahmen der Untersuchungen erhoben und in eine elektronische Datenbank eingetragen.

# MPS - SHOP: Weihnachtskarten & mehr



In unserem MPS-Shop auf [www.mps-austria.at](http://www.mps-austria.at) finden Sie eine Auswahl von weit über 100 Weihnachtskarten, davon sehr viele aus unserer eigenen MPS-Kollektion - exklusiv für Sie im MPS-Büro entworfen. Einige Beispiele unserer Kollektion 2017 sind hier abgebildet.

Neben all den weihnachtlichen Motiven haben wir auch Glückwunschkarten für jeden Zweck. Egal wozu Sie gratulieren wollen, wir haben das passende Billett für Sie!

**1 € / Billett inkl. Kuvert**

Auf Wunsch drucken wir unsere Widmung und jeden beliebigen Text samt Firmenlogo.



# Odiparcil

- die erste orale Behandlung für Patienten mit MPS VI



**Inventiva's iMProveS (Verbesserung der MPS Behandlung) beginnt die Patientenrekrutierung für die Phase IIa klinische Studie vor dem Jahresende.**

Das Biopharma-Unternehmen Inventiva zielt darauf ab, neue Therapien zu entwickeln und den Patienten zugänglich zu machen. Gegenwärtig wird Odiparcil als neuer Ansatz zur Behandlung mehrerer Formen von Mukopolysaccharidosen (MPS) entwickelt.

Das oral verabreichte kleine Molekül Odiparcil (ehemals IVA336) wurde ursprünglich zur Verhinderung von post-operativen Thrombosen entwickelt. Es wurde bislang bei über 700 gesunden Freiwilligen und 1100 Patienten mit dieser Indikation getestet. Odiparcil kann die Produktion von zwei Glycosaminglycanen (GAGs), Dermatansulfat und Chondroitinsulfat erhöhen, wobei Dermatansulfat die Thrombusbildung hemmt, ohne Blutungen zu verursachen.

Nach der Analyse des Wirkungsmechanismus entdeckte und demonstrierte Inventiva das Potenzial bei der Behandlung mehrerer Formen von MPS, insbesondere MPS I (Hurler/Scheie Syndrome), MPS II (Hunter-Syndrom) und MPS VI (Maroteaux-Lamy-Syndrom).

Im Gegensatz zur Enzymersatztherapie (EET) wird Odiparcil gut in Organe und Gewebe verteilt, was die Behandlung von Knochen, Gelenken und Hornhaut verbessern könnte. Es ist in der Lage, die lysosomale Speicherung in den Zellen der Patienten zu reduzieren, indem diese Glycosaminoglycane (GAGs) produzieren, die dann aus den Zellen ausgeschieden werden können.

Infolge seines einzigartigen Mechanismus, kann Odiparcil einige

der bisher unerfüllten medizinischen Bedürfnisse bei MPS VI Patienten in den Augen, Gelenken, Knorpeln und Herzklappen lösen und die erste Substrat Ersatz-Therapie mit dieser Indikation werden.

Inventiva hat ein klinisches Programm begonnen, um das Potenzial von Odiparcil bei MPS-Patienten zu erforschen. Das klinische Programm umfasst:

- Biomarker-Studie bei Patienten mit MPS VI;
- Phase IIa Studie mit dem Namen iMProveS zur Ermittlung der Sicherheit und Wirksamkeit von Odiparcil bei MPS VI-Patienten;
- Phase Ib-Studie bei Kindern mit MPS VI zur Ermittlung der Sicherheit und Pharmakokinetik; und
- entscheidende klinische Phase-III-Studien zur Marktzulassung für MPS I, II und VI.

**Die klinische Studie iMProveS (Verbesserung der MPS-Behandlung) zielt darauf ab, die Sicherheit, Verträglichkeit und Wirksamkeit von Odiparcil bei MPS VI Patienten zu untersuchen.**

Es ist eine 26-Wochen-Phase-IIa-Studie mit 24 Patienten mit der Diagnose MPS VI, männlich oder weiblich und mindestens 16 Jahre alt. Ausgeschlossen sind Personen mit Blutgerinnungsstörungen und schwangere Frauen. Patienten, die regelmäßig und seit mindestens sechs Monaten EET erhalten, erhalten zwei Dosen von Odiparcil (250 mg und 500 mg, zwei Mal am Tag) mit EET versus ein Placebo. Die Studie wird auch einen zusätzlichen Arm mit sechs Patienten ohne EET enthalten, die zweimal täglich eine Dosis von 500 mg Odiparcil erhalten. Die Studie wird derzeit in zwei klinischen Zentren in England und in Deutschland

geplant, mit Beginn im vierten Quartal 2017.

Parallel zur iMProveS Studie wird eine kurze Phase Ib Studie bei Kindern durchgeführt, vor allem um die Dosis zu bestimmen, die während der Phase III verabreicht werden soll.

Wenn die Resultate positiv sind, wird die Studie iMProveS Inventiva ermöglichen, entscheidende Phase-III-Studien für MPS I, II und VI einzuleiten.

Für Informationen über Studie wenden Sie sich bitte an Mireille Tallandier bei Inventiva (Mireille.Tallandier@inventivapharma.com) oder besuchen Sie Inventivas Website für iMProveS [www.improves-mps-vi-Trial.com](http://www.improves-mps-vi-Trial.com).



(aus der Presseaussendung von Inventiva vom 19. Juni 2017, übersetzt von Fredi Wiesbauer.)



**EXPRESSION OF INTEREST IN BEING SCREENED FOR THE**

Phase IIa study to investigate safety, Pharmacokinetics, and efficacy of Odiparcil in patients 16 years and above with mucopolysaccharidosis (MPSVI)

I give my permission for the details given below to be passed to Dr Derrallynn Hughes, Principal Investigator of the above study for the sole purpose of being contacted for screening

Name .....

Address .....

Post Code ..... Mobile .....

Email .....

Date of Birth .....

Name of MPSVI Consultant .....

Name of Hospital .....

Are you on Enzyme Replacement / NO

Have you had a Bone Marrow transplant YES NO

Signed .....

Name of patient .....

Date .....

**Studienorte sind London (Royal Free Hospital, Dr. Derrallynn Hughes) und Mainz (Villa Metabolica, Prof. Julia Hennermann).**



# Diplomarbeit - Mobiler Personenhub



HÖHERE TECHNISCHE BUNDESLEHRANSTALT WELS

Fachrichtung: **Maschinenbau**  
Ausbildungsschwerpunkt: **Anlagentechnik**



## Aufgabenstellung

- Geeignete mobile Hebevorrichtung
- Ermittlung der Lasten
- Berechnung des Antriebes
- Konstruktion der Hebemechanik
- Konstruktion des Antriebes



5 von 26

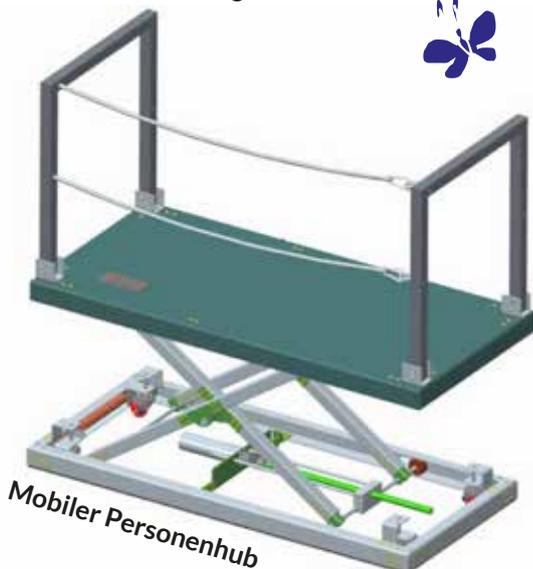
HÖHERE TECHNISCHE BUNDESLEHRANSTALT WELS  
www.htl-wels.at



Im letzten Schuljahr schrieb ich gemeinsam mit meinem Freund Thorsten Mayer meine Diplomarbeit. Unsere Aufgabenstellung war es, eine Vorrichtung zu entwickeln, welche es körperlich beeinträchtigten, kleinwüchsigen Personen erleichtern sollte, gewöhnliche Wohnungseinrichtungen wie z.B. Küchen oder Badezimmer problemlos zu nutzen. Dabei haben wir das Hauptaugenmerk auf die Bedürfnisse meiner Schwester Maria gelegt. Ihre Form von MPS geht nicht nur mit einem massiv eingeschränkten Wachstum einher, sondern führt auch dazu, dass sie sehr wenig Kraft hat. Maria ist nur 101 cm groß, diese Tatsache spricht für sich. Sie ist für eine normal hohe Möblierung (Küche, Bad, Türen...), wie wir sie üblicherweise in Haushalten vorfinden, einfach zu klein.

Damit standen die Anforderungen an die Apparatur fest:

- Höhenüberwindung von mindestens 40cm
- niedrige Einstiegshöhe
- möglichst leichte Bauweise
- selbständiges Manövrieren
- Gleit- oder Rollvorrichtung
- maximales Hubgewicht 40 kg
- Rutschfestigkeit
- einfache Bedienung



## Rollenkonstruktion

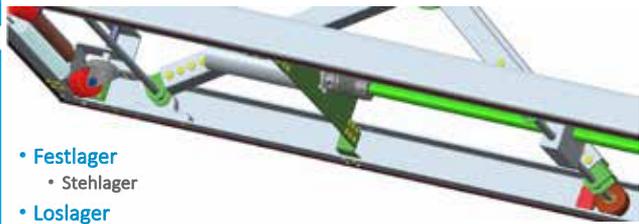


- Feststellbremse
- An der Unterseite des Rahmens ist eine Gummilippe montiert

11 von 26

HÖHERE TECHNISCHE BUNDESLEHRANSTALT WELS  
www.htl-wels.at

## Lagerung



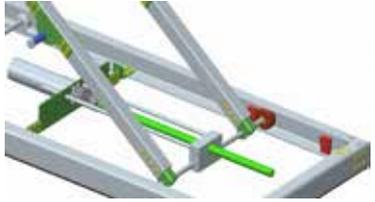
- Festlager
  - Stehlager
- Loslager
  - Rollen

12 von 26

HÖHERE TECHNISCHE BUNDESLEHRANSTALT WELS  
www.htl-wels.at

## Antrieb

- 24 V Gleichstrom Motor
  - Planetengetriebe
  - 271 min<sup>-1</sup>
- 2 Modellbauakkus
  - 8 Akkuzellen
  - Reihenschaltung



HÖHERE TECHNISCHE BUNDESLEHRANSTALT WELS  
www.htl-wels.at

# Der Weg zum eigenen Pedelec

Wenn man, so wie ein MPS-Patient, ein spezielles Fahrrad braucht, dann ist der normale Weg über den Handel ein eher teurer. Oft werden spezielle Räder um einen extrem überhöhten Preis angeboten.

Dieser Zwickmühle kann man aber durch etwas Eigeninitiative enttrinnen. Die erste Verwirklichung für ein spezielles Fahrrad für unsere Maria mit vergleichsweise geringem finanziellem Aufwand entstand 2003 gemeinsam mit der Firma Eybl ausgehend von einem Kinder-Mountainbike. Zwischenzeitlich war der Antrieb aber in die Jahre gekommen, weshalb eine Erneuerung notwendig wurde. Anhand dieser Modernisierung, gezeigt und beschrieben in den untenstehenden Bildern, kann man sehen, wie leicht ein bestehendes „Spezialfahrrad“ mit einem Elektromotor umgebaut werden kann. Wer imstande ist beim Fahrrad einen Reifenwechsel durchzuführen, kann auch mit Hilfe eines Umbausatzes ein Pedelec verwirklichen. Die Kosten dafür halten sich mit ca. 1000€ in angemessener Höhe. Der Zeitaufwand beläuft sich je nach Fertigkeit auf einige wenige Stunden. Am Schluss kann man dann noch stolz sein, für sein Kind ein Hilfsmittel selbst gebaut zu haben!

## SCHRITT 3: INBETRIEBNAHME

Fahrradumfang einstellen .....  
und es folgt die - PROBEFAHRT



## SCHRITT 1: AUSWAHL DES UMBSAUSATZES

Zum Beispiel bei  
[ebike-solutions.com](http://ebike-solutions.com)



Der Umbau gliedert sich in drei wesentliche Teile:

1. Auswahl und Besorgung eines geeigneten Umbausatzes
2. Zusammenbau gemäß der mitgelieferten Anleitung, oder anhand von Tutorials
3. Inbetriebnahme und Probefahrt

Wie einfach sich der Umbau mit Hilfe eines Umbausatzes gestaltet, ist auch an einer anderen Realisierung erkennbar. Ich betreue gerade ein Projekt in unserer Schule, bei dem ein Tret Gokart in ein GOPELEC mit Elektromotor umgebaut wird. Dazu mehr in unserer nächsten Ausgabe....

## SCHRITT 2.1: ZUSAMMENBAU - RAD

Das eingespeichte Rad mit dem Motor einbauen, sowie den mitgelieferten Geschwindigkeitssensor montieren.



Martin Weigl

## SCHRITT 2.3: ZUSAMMENBAU - TRETSSENSOR

Tretsensor auf der Pedalachse montieren



## SCHRITT 2.2: ZUSAMMENBAU - AKKU

Akku mit der passenden Halterung montieren, z.B. den neuen Gepäckträger mit der Akkuhalterung



## SCHRITT 2.4: ZUSAMMENBAU - CONTROLLER

Passende Stelle suchen, den Controller und die Steuerung (Display), sowie sämtliche Kabel befestigen.





# Hurra!!!



Das gemeinsame Projekt der Vamed-Gruppe und des Salzburger Kinderspitals in St. Veit erhielt den Zuschlag für Krebs- und Stoffwechselerkrankungen mit 32 Betten für Kinder und Jugendliche.

Das Rehaszentrum in St. Veit erhält 32 Betten für Kinder und Jugendliche und 20 weitere Betten für deren Angehörige, die die Kinder während ihrer Erkrankung begleiten.

Mit den eigens für Kinder eingerichteten Reha-Zentren würden Kinder "nicht mehr als Anhängsel neben der Behandlung von Erwachsenen gesehen". Denn zu ihrer Rehabilitation gehören auch Unterricht und Freizeitgestaltung.

### Salzburger Nachrichten

Der Verein Kinderreha bezeichnet den Beschluss zum Rehaszentrum in St. Veit als Meilenstein in der Vollversorgung von Kindern und Jugendlichen, die an Krebserkrankungen und Stoffwechselsystemerkrankungen leiden.

### APA

In Österreich gab es bis dato aber keine speziellen Kinder-Rehaszentren. Die Betroffenen wurden entweder gemeinsam mit 60- bis 85-Jährigen betreut oder mussten nach Deutschland ausweichen.

### Salzburg ORF

Grundgedanke des Therapiekonzeptes ist ein ganzheitlicher, familienorientierter Therapieansatz, der auch die nächsten Angehörigen der jungen Patienten einbezieht.

# Manchmal werden Träume wahr

Die Ausgangslage in Österreich war eher traurig. Einem SOLL von 350 Kinderbetten stand bislang ein IST von 50 - 70 Kinderbetten gegenüber, die sich zudem in reinen Erwachseneneneinrichtungen befanden. Doch Kinder sind nun mal keine kleinen Erwachsenen! Sie haben völlig andere Bedürfnisse und völlig andere Voraussetzungen.

Uns blieb daher bisher nichts anderes übrig, als mit unseren Kindern entweder in Einrichtungen zu gehen, die für MPS keinerlei Spezialisierung aufwiesen oder aber nach Deutschland in die Kinderrehabklinik Usedom zu fahren, was wiederum bei den Krankenkassen immer wieder auf Ablehnung stieß. Manche Chefarzte waren nett, hilfsbereit und einsichtig; andere völlig unmöglich: „Wenn Sie mir garantieren können, dass die Pflegestufe nach der Kur herabgesetzt wird, bewillige ich“ - was so verrückt ist, dass es mir wohl ewig als negativstes Beispiel aller Zeiten in Erinnerung bleiben wird. Ich persönlich hatte mit meiner Lehrerkrankenfürsorge großes Glück, ich durfte mit meiner Tochter insgesamt über ein Jahr in Usedom verbringen. Dafür bin ich noch heute von Herzen dankbar, denn das hat Marias Leben nur positiv beeinflusst. Wir waren immer sehr gern dort, und unser Herz hängt immer noch an diesem kleinen Ort an der Ostsee. Das Besondere dort war nicht nur, dass man sich mit MPS sehr gut auskannte und die dortige Physiotherapeutin es ausgezeichnet verstand mit MPS-Kindern umzugehen. Insider wissen, dass ich von Christine Wurlitzer spreche, die seit 15 Jahren unsere österreichische Therapiewoche betreut und hier schon viele unserer eigenen Physiotherapeutinnen speziell auf MPS geschult hat - ein Wissen, das man übrigens auch in St. Veit nutzen möchte. Was noch besonders ist an Usedom, ist das milde Reizklima, das wahre Wunder bewirken kann. Wir haben es am eigenen Leib erlebt und viele Male auch von anderen Familien gehört. Wer ein paar Wochen an der Ostsee verbringt, ist mindestens ein halbes Jahr infektfrei. Bei uns war der Effekt mehr oder weniger anhaltend, über das ganze Jahr, einfach himmlisch! Jeder, der ein MPS-Kind hat, weiß was das bedeutet! Nun, insofern war ich auch ein bisschen skeptisch wo es in Österreich überhaupt einen Standpunkt geben könnte, der auch diese Seite ein wenig abdeckt. Ein Meer haben wir hier eindeutig nicht... aber... wir haben Berge! **Und St.Veit kann was, denn die Lage ist so großartig**, dass ich mir schon vorstellen kann, dass dieses Klima sich auch auf die Atemwege positiv auswirken wird.

**Kurzum, wir haben in Kürze eine echte Alternative in Österreich: Die Kinder&JugendReha St. Veit wird 2018 eröffnet!** Und wir werden endlich einen Ort haben, wo wir mit unseren MPS-Kinder in dem Wissen hingehen können, dass wir dort gut aufgehoben und gut betreut sein werden. Das sind doch wunderbare Nachrichten, nicht wahr?

Ich wurde im Vorfeld sogar nach St. Veit eingeladen, wurde noch vor Baubeginn gefragt, ob es Dinge gibt, die bei MPS besonders zu beachten wären und durfte meine Inputs geben. Das hat mich sehr gefreut, obwohl ich wirklich sagen muss, dass die vorliegenden Pläne sowieso schon wirklich großartig waren. So war ich also im Februar dort, konnte die Infrastruktur sehen und mit den Zuständigen sprechen. Es wird eine sehr schöne Klinik und ich bin mehr als zuversichtlich, dass sich unsere Familien dort wohl fühlen werden.

Für den Stoffwechsel sind 12 Betten geplant, das ist etwas, das es

*über St. Veit  
St. Veit ist erster heilklimatischer Kurort in Salzburg. Der Gutteil der Gemeinde St. Veit liegt auf einem Höhenplateau. Kalte Nordwinde werden durch die nordseitige Erhebung des Hochkönigs stark abgeschwächt; die kalte Luft im Winter kann vom Plateau in das Salzachtal abfließen. Die warmen Südwinde können über das Gasteiner- und das Grobarlertal nach St. Veit ziehen. Durch die Lage auf einem Plateau im Salzachtal zählt St. Veit zu den ganz besonders sonnenreichen Orten (zur Wintersonnenwende am 21. Dezember knapp sieben Stunden Sonnenschein im Ortszentrum). Daher nennt sich die Gegend Salzburger Sonnenterrasse.*

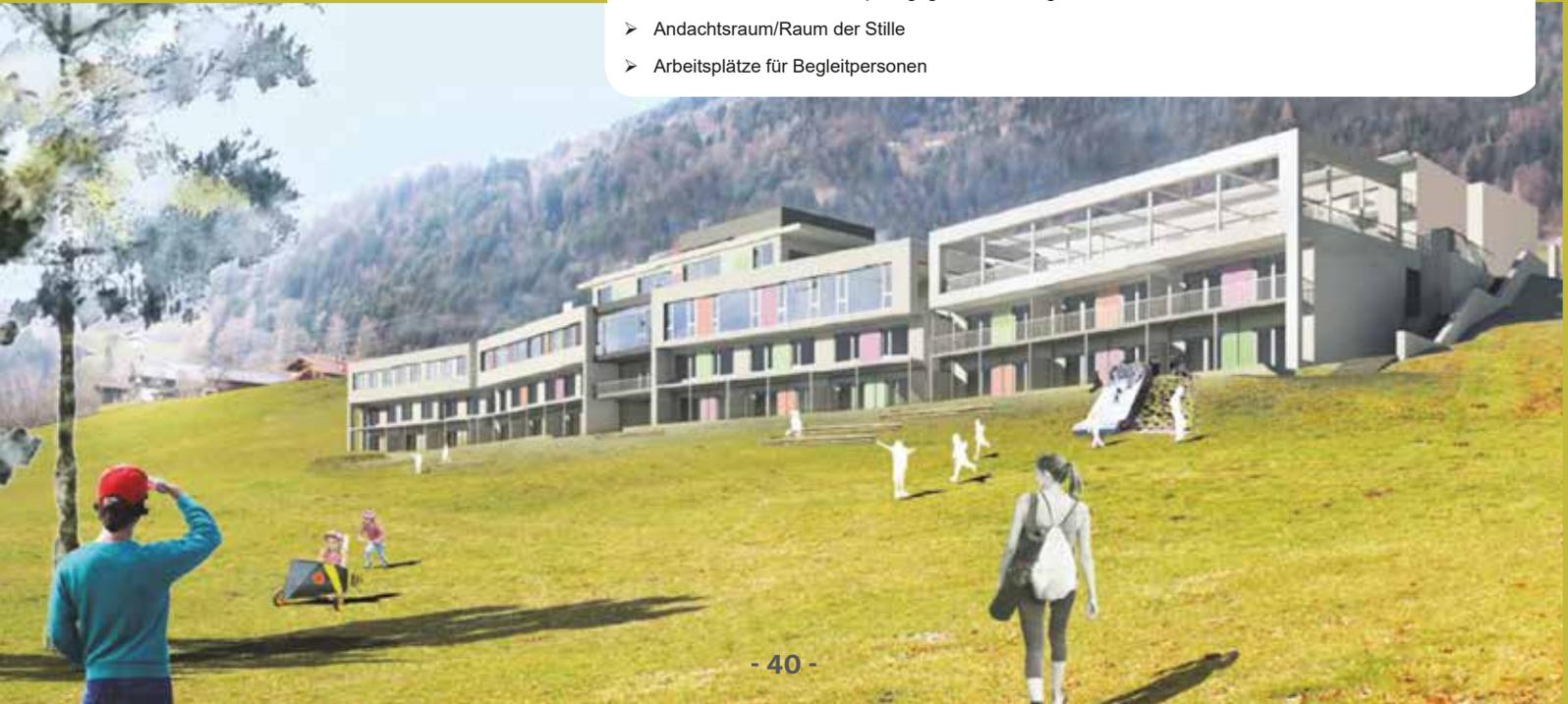
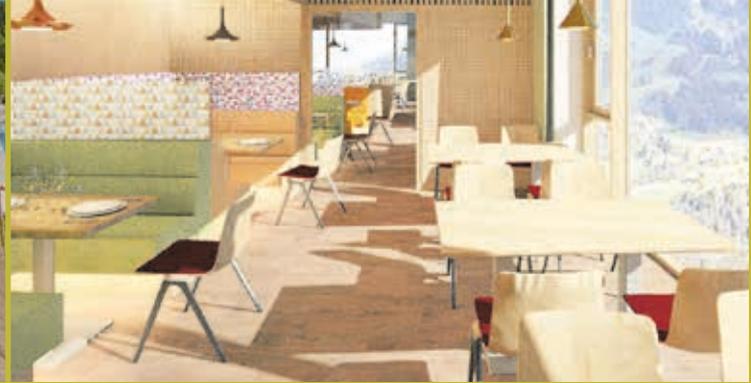
in Österreich nie zuvor gegeben hat, etwas, das Herr Prof. Wolfgang Sperl schon immer am Herzen hatte, wofür er auch das Konzept federführend erstellt und gefühlt seit Jahrzehnten unermüdlich und unbeirrt gekämpft hat. Jetzt ist es so weit. Die ersten Familien werden voraussichtlich schon im Juni 2018 aufgenommen. Mich würde es freuen, wenn auch ein paar von uns schon im ersten Sommer dabei wären.

Wir haben darüber gesprochen, eventuell MPS-Turnusse einzuführen, sodass auch eine spezielle Gemeinschaft von MPS-Familien möglich wäre. Die zukünftigen PhysiotherapeutInnen der Klinik habe ich schon zu unserer heurigen Therapiewoche eingeladen, sodass sie von Christine Wurlitzer von Anfang an betreut und geschult werden und sofort mit einem super Therapieansatz für unsere MPS-Kindern starten können. Es ist so vieles möglich! Und so hoffe ich, dass ihr meine große Freude teilt und diese Klinik für euch so ein Zuhause wird, wie es für meine Familie Usedom war!





Spatenstich am 26.5.2017



## Rehabilitation für Kinder und Jugendliche / St. Veit im Pongau



### Key Facts (1/2)

- Eröffnung: Frühjahr 2018
- Gesamtinvestitionsvolumen: rd. € 13 Mio.
- 82 Betten für Kinder und Jugendliche (0-18 Jahre) aus ganz Österreich und deren Angehörige
  - 12 Betten für Stoffwechselerkrankungen
  - 20 Betten für hämato-onkologische Erkrankungen
  - 50 Betten für familienorientierte Rehabilitation
- 15 Familienzimmer, 11 Doppelzimmer, 6 Einzelzimmer
  - aufgeteilt in 2 Familienbereiche sowie je 1 Wohnbereich für Jugendliche/Adoleszente und Schulkinder
- Therapiefläche: rd. 650 m<sup>2</sup> (exkl. Kinderbetreuung und Schule)

### Key Facts (2/2)

- optionale Therapien: Musiktherapie, Kunsttherapie, tiergestützte Therapie (in Kooperation mit Partnerbetrieb)
- weiterer Schwerpunkt: Case und Care Management, Berufsberatung
- Versorgung bei Notfällen oder schweren Erkrankungen
  - Notfallversorgung in der Rehabilitationseinrichtung
  - Rettungstransport in die Kinderklinik des Kardinal Schwarzenberg'schen Krankenhauses (Distanz: 3 km)
  - Rettungs- oder Hubschraubertransport (Hubschrauberstandort im Ort) zum LKH Salzburg (65 km)

### Key facts – Kinder- und Jugendlichen Reha für Onkologie/Stoffwechsel und familienorientierte Rehabilitation

- Therapiebereich auf einer Ebene (mit barrierefreiem Zugang zu allen Rehabilitationsbereichen)
  - Turnsaal (inkl. Basketball-/Volleyballfeld), Gymnastiksaal (mit Kletterwand), Kraft- und Ausdauertraining
  - Schwimm-/Therapiebad und separates Kleinkinderbecken (Wasserfläche gesamt ca. 100 m<sup>2</sup>)
  - Lehrküche, Kreativtherapie/Werkraum, Musiktherapie, tiergestützte Therapie...
- Spielbereiche (und Diskothek), Aufenthalts- u. Kommunikationszonen für Patienten und Begleitpersonen
- Heilstättenschule und heilpädagogischer Kindergarten
- Andachtsraum/Raum der Stille
- Arbeitsplätze für Begleitpersonen

# Mein „Fraunz“



Seit über einem Jahr habe ich meinen neuen fahrbaren Untersatz, den M400, auch „Fraunz“ genannt.

Am 8. Oktober 2017 haben wir sogar die 500 Kilometer „erfahren“ – mittlerweile hat er schon wieder über 100 km auf den Rädern. **Ich bin mehr als zufrieden mit meiner Wahl!** Angefangen von den Beratungsgesprächen und der gemeinsamen Planung mit Oliver Knobloch von der Firma Georg Egger bis hin zur Lieferung und zum Ergebnis - alles großartig.

Die Produkte sind qualitativ sehr hochwertig und genauso ist auch das Service. Vielen Dank dafür!

Bereits bei der Lieferung hat mir Herr Knobloch demonstriert, wie sicher der neue Rollstuhl ist – er sprang zum Beispiel selbst mit seinem ganzen Gewicht auf dem Fußbrett herum. Das hält wirklich was aus. Aber nicht nur das, ich fühle den Unterschied zu meinem ersten Rolli auch ganz deutlich beim Fahren: Ich kann nun steilere Wege und auch in eine Richtung abfallende Gehwege befahren, ohne mir Sorgen darüber machen zu müssen, dass ich kippen könnte.

Auch in der Arbeit ist der Rollstuhl sehr praktisch – wenn ich etwas scannen muss, fahre ich mit dem Sitzlift ganz nach oben und stelle mich auf das Fußbrett um den Drucker zu erreichen. Mein Arbeitskollege meinte letzts: „Ich muss die Maria retten, die will schon wieder Turmspringen.“ Dank des Sitzliftes komme ich an höhere Dinge heran als ohne Rollstuhl und bin auch viel mobiler.

Weil ich so klein bin, wollen mich Menschen immer wieder streicheln. Im Rollstuhl sehen sie mich weniger oft als ein kleines Mädchen, sondern erkennen mich als erwachsene Frau. So hilft mir der Rolli immer wieder auch aus dieser Lage.



# DIE NEUE permobil M-SERIE



## Corpus®

Der neue Maßstab für Sitzsysteme

## FLEXLINK PRO™

Innovative Federung für besseres Fahrverhalten

## Einzelradaufhängung

Voller Komfort, Federung auf allen 6 Rädern

## Einzigartige Stabilität

Intuitives Fahren mit bis zu 12 km/h

## Erhöhte Reichweite

Durch 20° Vorwärtsneigung auch bei maximaler Sitzhöhe

## BLUETOOTH® und Infrarot-Technologie

ermöglichen komplette Vernetzung

## Fahren auf Augenhöhe

Mit bis zu 5 km/h auch bei maximaler Sitzhöhe



[www.georgegger.at/permobil](http://www.georgegger.at/permobil)

# Orthopädietechnik im Alltag

## Kleine Ausführung, große Wirkung



Die Orthopädietechnik im Bereich der MPS Versorgung ist nicht mehr wegzudenken.

Sie hat nicht nur einen hohen Stellenwert im Sinne der präventiven Versorgung, auch ihre Aufgaben in der Funktions- und Bewegungsoptimierung bietendem Nutzer große Hilfe.

Wir legen jeder Versorgung die standardisierte Ganganalyse nach Jaqueline Perry zugrunde. Sie hat Bewegungsabläufe analysiert und in Segmente eingeteilt, die wir nun mit den Bewegungsmustern von MPS Patienten abgleichen.

Hieraus können Unterschiede herausgearbeitet und mit entsprechenden Hilfsmitteln verbessert werden.



Dies bedeutet nicht unbedingt, dass hier immer große Hilfsmittel erforderlich sind. Im Gegenteil, im Bereich der Versorgung von Erwachsenen, sind Einlagen und Schuhzurichtungen eine gute Versorgungsmöglichkeit.

Hierbei können vorhandene Kontrakturen, die sich nicht mehr korrigieren lassen, gut kompensiert werden. Die Schuhzurichtung lässt sich an jeden Schuh anbringen und wird individuell an das Gangbild des Patienten angepasst.

Damit können wir eine Verminderung von Schmerzen und ein Verlängern der Gehstrecke erreichen. Somit steigern wir die Lebensqualität und eröffnen neue Möglichkeiten für den Alltag.

Sollte sich ein normaler Schuh nicht mehr tragen lassen, gibt es die Möglichkeit eine gute Basis über einen orthopädischen Schuh zu bauen. Hier ändert sich an den Gesetzmäßigkeiten nichts.



Wichtig ist, dass mit der Versorgung das Gangbild positiv beeinflusst wird und der Fuß eine gute Fußbettung hat. Wie die Versorgung letztendlich ausfällt steht nicht im Vordergrund, Hauptsache der Anwender hat einen Benefit davon!

**Bilder: Mike Unmacht bei seinem Vortrag im Rahmen unserer MPS-Sommertagung und bei der Beratung von Patienten mit Hilfe der Ganganalyse.**

**Vorschau:**

**Nächstes Jahr werden wir unseren Teilnehmern nicht nur eine Beratung mit Mike Unmacht anbieten, sondern auch gleich die Anfertigung von passenden Einlagen vor Ort.**

**Wir freuen uns über dieses großartige Angebot!**



# Neue Ansätze im Bereich der Orthesenversorgung

Die Versorgung im Bereich der MPS Patienten hat über die Jahre doch standardisierte Formen angenommen. Bildgebende Verfahren sind sowohl im Bereich der Beinorthesen mit ihren guten Ergebnissen, als auch bei der Versorgung mit Segmentalmiedern bei thorakolumbalen Gibbus unabdingbar.

Das MRT hat sich hier als sehr aussagefähige und für die Versorgung unterstützende Bilddatei etabliert.

Aus diesen Gründen wurde der Gedankenansatz geboren, MRT Bilder zur Erstellung von Orthesen und anderen Hilfsmitteln heranzuziehen.

## Was bedeutet das?

Gehen wir davon aus, dass der behandelnde Arzt ein MRT des Rumpfes oder der Halswirbelsäule in Auftrag gibt, um körperliche Besonderheiten und/oder Auffälligkeiten zu beurteilen.

Diese Daten werden sodann auch Informationen über die äußerlichen Konturen des Körpers enthalten. Diese können dazu genutzt werden, ein digitales Modell zu erzeugen, aus dem dann ein Schaummodell gefräst werden kann. Auf diesem Schaummodell wiederum können daraufhin Orthesen zur Korrektur oder zur Stabilisierung hergestellt werden.

Der nächste Schritt in der Entwicklung wird die Erstellung der Orthese direkt am Computer sein. Dies würde bedeuten, dass die gesamte Orthese am Computer geplant und mit einem 3D-Drucker ausgedruckt werden kann.

Die ersten Ergebnisse dieses Projektes liegen vor. Es werden schon erste Hilfsmittel gedruckt. In unserem Betrieb werden bereits spezielle Rahmenteile der MPS-Beinorthese 3D gedruckt und dann mit Kohlefaserarmierung in die Orthese eingearbeitet.

## Was hat der Patient davon? Worin liegt der Benefit?

Die Entfernung zwischen den Standorten einzelner Spezialisten, die sich mit seltenen Erkrankungen - wie MPS - ausreichend beschäftigen, ist oftmals sehr groß. Mit Hilfe der MRT Daten könnte die Versorgung der Patienten per Mail oder CD durchgeführt werden, ohne dass der Patient zum Vermessen oder für den Gipsabdruck zum



Techniker kommen muss.

Als Beispiel kann hier die kraniozervikale Stenose gesehen werden. Diese macht oftmals eine Cervicalstütze für das Autofahren oder zur Vermeidung von ungewollten Bewegungen erforderlich.

Es wird noch einige Zeit in Anspruch nehmen bis sich diese Arbeitstechnik als serienreif einstufen lässt. Doch sie birgt Möglichkeiten zur Verbesserung der Versorgungsqualität. Außerdem würde die Versorgung durch Spezialisten auch für Patienten möglich gemacht werden, die - aus verschiedenen Gründen - sonst keine Möglichkeit dazu hätten.



## MEIN JUGENDKONTO

**So schaut's aus!**

Mit Raiffeisen bist du nie allein. Hol dir jetzt dein Raiffeisen Jugendkonto mit gratis Kontoführung, gratis Bankomatkarte, gratis App und gratis Online-Banking.

**Raiffeisen. Dein Begleiter.**

**tipp**  
immer App-to-Date mit deiner Raiffeisen Club-App

Available on the App Store  
GET IT ON Google play

YouTube | raiffeisenclub-ooe.at

FRIEDRICH WILHELM RAIFFEISEN

Die Raiffeisenbank übernimmt die Kosten für das Konto während der Schul-, Lehr- und Studienzeit bis zum 24. Lebensjahr. Übernahme der Kosten bei Studenten erfolgt bei regelmäßiger Vorlage der Inscriptionsbestätigung.

# Trauern wir – oder LEBEN wir?

Wie ich euch schon bei der Therapiewoche erzählte, habe ich vor zweieinhalb Jahren die Ausbildung zur „Lebens-, Sterbe-, und Trauerbegleitung“ gemacht. Seither bin ich auch ehrenamtlich beim Hospizverein Bad Ischl tätig.

Ich machte diese Ausbildung, weil ich nach dem Tod von Stefan bei uns zuhause Hilfe in Form von Gesprächen suchte, und es damals keine für mich gab. Mir war schon bewusst, dass ich eigentlich trauerte, ich Hilfe brauchte, aber ich hoffte, dass die Ausbildung, mit der ich dann anderen helfen kann, mir selber auch nützen würde, meine Trauer anzunehmen. Außerdem hoffte ich auch, dass ich dadurch für euch alle in unserer MPS-Familie da sein könnte. Nicht nur für die verwaisten Eltern zur Trauerbegleitung, sondern für euch alle zur Lebensbegleitung.

Was ist eigentlich TRAUERN?

- 👉 sein Leben nicht mehr „leben“
- 👉 in der Vergangenheit „leben“ – das frühere Leben herbeisehnen
- 👉 wenig mit dem „neuen Leben“ anfangen können oder wollen? ...
- 👉 Abschied nehmen und LOSLASSEN!

- und in unserer Situation:

- 👉 trauern wir nicht schon seit der Diagnosestellung?
- 👉 die Gewissheit, dass mein Kind kein langes Leben haben wird
- 👉 die Gewissheit, dass es körperliche Fähigkeiten, die es schon erlernt hatte, wieder verlernen wird
- 👉 die Gewissheit, dass mein Kind kleinwüchsig bleibt
- 👉 die GEWISSEHEIT, dass mein Kind ANDERS sein wird

**Aber wir alle LEBEN.**

Unsere Kinder LEBEN. Sie sind anders, ja. Sie sind etwas sehr Besonderes, einfach EINZIGARTIG. Dadurch machen sie uns oft Mühe, sind vielleicht sehr anstrengend. Wir machen uns sehr große Sorgen um sie, und wir schaffen alles oft nicht mehr.

**Aber wir dürfen unsere Kinder auch ERLEBEN!**

Wir dürfen sie lächeln sehen, ihre Dankbarkeit spüren, und dass sie glücklich sind.

Wir dürfen sie wieder laufen sehen, wieder ein neues Wort hören, obwohl sie viele andere Worte vielleicht nicht mehr sagen können. Wir dürfen vieles mit ihnen erleben, z.B. bei der Therapiewoche.

**Und diese Erinnerungen bleiben.**

Ich spüre oft die Dankbarkeit und die Liebe, die uns Stefan entgegengebracht hat. Ich spüre sein Glück und seine Zufriedenheit, wenn er auf einem Pferd gesessen hat. Ich spüre den Genuss, den er gezeigt hat, wenn er gegessen hat... Sicher kenne ich auch noch das beklemmende Gefühl, wenn es meinem Sohn sehr schlecht ging.

Und das Herausreißen eines Stückes meines Herzens, als er für immer einschlief. Aber auch das wunderschöne tiefe Gefühl der Liebe, das dann kam, als Thomas zu mir sagte, dass die Liebe von Stefan dieses Loch im Herzen sofort wieder auffüllt.

**ERINNERUNGEN zu schaffen ist das Wichtigste. Und das geht nur, wenn wir LEBEN.**

Ich durfte vor Kurzem Fotos von Stefans Kindheit heraussuchen. Es war einfach nur schön, wieder einmal zu sehen, dass unser Leben mit ihm einfach



nur wunderbar war. Wir durften sehr viel miteinander erleben. Die Fotos sind der beste Beweis dafür. Auch wenn unser Leben von MPS geprägt war, was bleibt, sind diese schönen Erinnerungen, die überwiegen. Sie haben mir geholfen, mein Leben, das stets „weitergeht“, wieder einzuholen, und ich es wieder LEBEN darf.

Wir LEBEN alle und ich durfte euch heuer bei der Therapiewoche beim Leben begleiten.

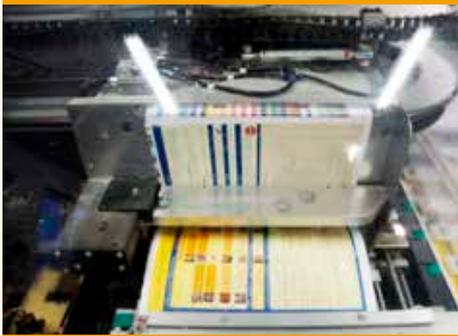
Ich durfte

- 😊 für euch DASEIN
- 😊 euch ZUHÖREN
- 😊 mit euch SCHWEIGEN
- 😊 gemeinsame Erinnerungen schaffen
- 😊 euch wissen lassen, dass jemand für euch da ist

Und ihr sollt wissen, dass ich in Zukunft immer für euch da sein möchte. Ich habe ein offenes Ohr für euch alle und freue mich über jeden, der das Gespräch mit mir sucht.



# MPS-Falter. Die Produktion. Danke.



# MPS Europe gGmbH - erfolgreiche Geburt



Frankreich  
 Deutschland  
 Niederlande  
 Griechenland  
 Ungarn  
 England  
 Österreich  
 Spanien  
 Belgien  
 Irland  
 Serbien  
 Italien  
 Schweiz

## Fortsetzung der unendlichen Geschichte und Happy End

**Hurra! Unser Baby ist zur Welt gekommen! Es ist im Moment ungefähr 12 Länder schwer, wiegt 25.000 Euro, heißt „MPS Europe gGmbH“ und ist eine gemeinnützige Gesellschaft mit beschränkter Haftung. Sie hat am 30. November 2017 Geburtstag. Es darf gratuliert werden!**

Es ist ein gutes Jahr her, dass wir uns in einer kleinen Gruppe entschlossen hatten, nun vorrangig nicht mehr die Institutionalisierung des internationalen MPS-Netzwerks zu verfolgen, sondern primär den Plan B umzusetzen: MPS Europa. Und während wir beim internationalen Netzwerk immer noch versuchen, die Geburtswehen einzuleiten, haben wir es für MPS Europa geschafft und schon längst mit dem gemeinsamen Arbeiten begonnen (siehe dazu z.B. unser erstes Projekt, die Studie zu MPS III im Anschluss an diesen Artikel).

Unserer ersten Arbeitssitzung im November 2016 in London folgten 2017 vier weitere in Zug (Schweiz), Coventry (England) und Aschaffenburg (Deutschland). Die beste Form zu wählen, um nicht nur ein loser Verband von Gleichgesinnten zu sein, sondern uns in einer formellen Form zu

institutionalisieren, hatte uns ziemliche Kopfzerbrechen bereitet. Letztendlich wurde nun - aus praktischen Gründen - kein Verein, sondern eine gGmbH mit Sitz in Deutschland gegründet. Die einzelnen Länder werden, unabhängig von ihrer Größe oder Mitgliederzahl, völlig gleichberechtigte Gesellschafter mit jeweils einer Stimme sein. Auch für die Länder, welche die notwendigen finanziellen Mittel nicht aufbringen können, haben wir eine Lösung gefunden: Einige von uns werden mehr Anteile kaufen (die gemeinsame Mindesteinlage beträgt 25.000 Euro) und zu einem späteren Zeitpunkt an die neu hinzukommenden Länder weiterverkaufen.

Die beiden im Oktober zu provisorischen Geschäftsführerinnen (Carmen Kunkel - Deutschland, Marija Joldic - Serbien) bzw. zum provisorischen Advisory Board gewählten Mitglieder (Michaela Weigl - Österreich, Fredi Wiesbauer - Schweiz, Flavio Bertolio - Italien und Hanka Dekker - Niederlande) haben nun die Aufgabe bis Ende November 2017 die Endfassung der Statuten und eine entsprechende Geschäftsordnung auszuarbeiten. Die Unterzeichnung der Gründung ist für den 30. November, um 16 Uhr, beim Notar in Aschaffenburg - während unseres letzten Arbeitstreffens für 2017 - angesetzt.

Als MPS Europe gGmbH wollen wir besser auf die Herausforderungen auf europäischer Ebene reagieren können, die Handlungsfähigkeit

des Netzwerks steigern und beispielsweise auch innerhalb der Europäischen Union oder gegenüber Pharmafirmen und Akteuren des Gesundheitswesens als geschlossene Einheit auftreten.

Leider mussten wir schon feststellen, dass unser Baby - wie solle es anders sein - nicht ganz pflegeleicht ist. Vielleicht hat es eine seltene Erkrankung?

Spaß beiseite: Es gibt Länder mit MPS-Gesellschaften, aber auch solche, in denen es nur Dachverbände gibt, und eigentlich auch solche, wo MPS nur einen Teil von MPS (z.B. nur MPS III, Sanfilippo) abdeckt. Wer soll/darf dann Teilhaber von MPS Europe gGmbH sein, d.h. wer soll das Stimmrecht bekommen? Eigentlich ist die Priorität ja völlig klar, doch was machen wir, wenn ein Dachverband dabei ist, eine MPS-Gesellschaft gegründet wird oder es schon beide gibt und beide wollen...?

Mit einer seltenen Erkrankung ist es niemals leicht, weder daheim in den Familien, noch im Verein, noch auf europäischer oder internationaler Ebene.

Doch wie sagt man so treffend? Probleme sind dazu da, um gelöst zu werden!

Schon Albert Einstein hat gesagt: „Es ist leichter, Probleme zu lösen, als mit ihnen zu leben!“ Das werden wir tun. Wir werden uns nicht auf die Probleme konzentrieren, sondern auf das Licht in den Zwischenräumen - damit unser Baby sich gut entwickeln kann!



# MPS III Study Team

**MPS Commercial, eine hundertprozentige, gemeinnützige Tochtergesellschaft der MPS Society UK, entwickelte eine sehr umfangreiche Umfrage.**

Der Fragebogen beschäftigt sich mit drei Hauptbereichen: dem Weg zur Diagnose, den gegenwärtigen Symptomen samt Behandlung und der Belastung durch die Krankheit. Mit Hilfe einer Befragung von Eltern von MPS III Patienten und Patientinnen werden all die Daten gesammelt, die z.B. **Aufschluss darüber geben sollen, wo Wissenslücken die Diagnose von MPS III verzögern oder welche Symptome den ersten Verdacht auf MPS wecken. Außerdem wird es anhand der Daten möglich sein, die Krankheitsschwere nach Alter darzustellen, Unterschiede zwischen den Subtypen A, B, C und D bei MPS III zu erkennen, Länderunterschiede im Erscheinungsbild und im Krankheitsmanagement, sowie unerfüllte medizinische Bedürfnisse aufzuzeigen. Ein wichtiger Teil der Umfrage besteht darin, den benötigten Umfang der medizinischen und pädagogischen Unterstützung für Kinder mit MPS III zu skizzieren, die Auswirkungen auf die Arbeitsfähigkeit der Eltern und der Familie zu veranschaulichen und den Bedarf an geeigneten Wohnungen und die notwendige Adaption derselben zu beleuchten.**

Diese Studie wird durch Gelder von den Pharmaunternehmen Alexion, BioMarin, Lysogene, Orchard Therapeutics, Shire und Sobi unterstützt.

Das MPS III Study Team besteht aus Mitgliedern europäischer MPS-Gesellschaften, welche sich bereit

erklärt haben, die Umfragen mit ihren MPS-Familien durchzuführen. Folgende Länder nehmen teil: Österreich, Deutschland, Schweiz, Ungarn, Serbien, Griechenland, Irland, England, Holland und Spanien. In Österreich habe ich die Befragungen in diesem Sommer durchgeführt.

An dieser Stelle möchte ich mich bei den Eltern unserer MPS III Patienten für ihre Geduld und die ausführlichen Gespräche ganz herzlich bedanken. Ohne ihre Hilfe könnten wir nun keine Daten abliefern.

Vor allem möchte ich diesen Eltern aber auch meinen höchsten Respekt aussprechen! Durch die intensive Befragung und die sehr persönlichen Antworten erhielt ich einen noch besseren Einblick in ihr Leben. Der Weg zur Diagnose, die Bewältigung der unzähligen Arztbesuche und Krankenhausaufenthalte, die Tatsache, dass viele ihre Arbeit aufgeben mussten, um rund um die Uhr für die Kinder da sein zu können, die Sorgen und Ängste, mit denen sie fast jeden Tag leben... Ich bin wirklich beeindruckt von den Eltern und unglaublich froh für ihre Kinder. Denn ihre Eltern sind stark, und sie kämpfen den Kampf mit ihnen gemeinsam – Seite an Seite. Sie geben niemals auf. Eltern, die wahre MPS-Experten wurden, und die Experten darin sind, die Bedürfnisse ihrer Kinder zu erkennen, auch wenn diese es niemals artikulieren können. Sie sind Helden für mich!

Zu Beginn der Studie fand Ende Jänner 2017 - im Anschluss an das MPS Europa Meeting - das Kick-off-Meeting für das MPS III Study Team in der Schweiz statt.

Wir alle gaben einen Einblick in die derzeitige Situation in unseren jeweiligen Ländern. Wir nannten die Patientenzahlen, die genauen Subtypen von MPS III und sprachen darüber was wir uns von der Befragung erwarteten. Natürlich wird die Studie



anonymisiert, sie wird keinen Aufschluss darüber geben, welche MPS-Familien befragt wurden - was zählt, sind die Ergebnisse. Alex Morrison und Charlotte Roberts von MPS Commercial gaben uns einen Überblick über das Ziel der Studie und die gewünschte Art der Durchführung. Anhand eines bereits geführten Interviews besprachen wir, wie genau die Befragung und das Notieren der Ergebnisse bzw. die Datensammlung ablaufen sollte. Ein einheitlicher Standard ist wichtig! Die Fragebögen, die bereits in die Sprachen der teilnehmenden Länder übersetzt worden waren, wurden im Detail besprochen. 81 Fragen auf insgesamt 42 Seiten wurden von den jeweiligen Verantwortlichen der Länder durchgearbeitet und dahingehend kontrolliert, ob die Fragen und die Antwortmöglichkeiten sinngemäß übersetzt wurden. Außerdem war es wichtig auf die länderspezifischen Unterschiede einzugehen und dementsprechend für jedes Land die richtigen Antwortmöglichkeiten anzubieten. Es wurde bewusst ein Multiple Choice Fragebogen gewählt, da offene Fragen unendliche Antworten und sehr schwer auszuwertende Daten zur Folge haben würden. So musste bei der Frage nach Therapeuten darauf geachtet werden, dass in verschiedenen Ländern unterschiedliche Therapien angeboten werden. Auch die Schulbildung weist viele Unterschiede auf. Nach einem langen Tag und sehr viel Input ging das gesamte Team motiviert auseinander.

Bei unserem nächsten Treffen in



Coventry, welches diesmal vor dem „MPS Europa Meeting“ und der englischen „MPS-Konferenz“ stattfand, wurden die bisherigen Ergebnisse präsentiert und die Erfahrungen besprochen, die wir bei den Befragungen gemacht hatten. Die tatsächliche Durchführung der Befragung zeigte auf, dass es sehr viel Gefühl seitens der Interviewer braucht, um die sensiblen Fragen zu stellen.

Dies war auch mit ein Grund dafür, dass sich die MPS-Gesellschaften zu diesem gemeinsamen Projekt entschlossen hatten. Es ist unzumutbar, wenn jede einzelne

Pharmafirma mit Befragungen auf die Familien zukommen würde. Da ist es viel besser, die Daten intern, von Menschen erheben zu lassen, die Erfahrungen im Umgang mit MPS-Familien haben. So reicht auch eine einzige Befragung. Die Ergebnisse aber werden allen beteiligten Pharmafirmen viel Fachwissen für die Erforschung und Entwicklung von neuen Therapien liefern.

Bei der praktischen Durchführung haben wir festgestellt, dass es sich als einfacher erweist, den Familien den Fragebogen vorab zukommen zu lassen und später Unklarheiten gemeinsam zu beantworten.

Die Befragungen wurden unter anderem persönlich, am Telefon oder auch per E-Mail durchgeführt. Natürlich nehmen die persönlichen Befragungen immer viel mehr Zeit in Anspruch. So verbrachte ich beispielsweise 3,5 Stunden mit einer unserer Mütter, die sehr viel zu erzählen hatte.

Die fertigen Fragebögen werden von „MPS Commercial“ in England ausgewertet, aber noch haben wir unser Ziel von 200 Befragungen längst nicht erreicht.



## 24 STUNDEN ALTEN & KRANKEN BETREUUNG ZU HAUSE



### Altenpflege & Personalorganisation

Durch fachlich qualifiziertes Personal wird eine 24 Stunden Betreuung im eigenen Heim ermöglicht. Die gewohnten Bedingungen und Lebensabläufe können so beibehalten werden.

Wir sind gerne für Sie da:

0660/350 30 80

0699/18 81 81 80



# “Mein Coventry“ - 6. bis 9. Juli 2017



Noch unmittelbar vor unserer eigenen MPS-Sommertagung mit anschließender Therapiewoche sind Anna, Mama und ich nach Coventry geflogen: Das MPS-Netzwerktreffen, das Meeting des MPS III Study Teams und die englische MPS Konferenz standen auf unserem Programm.

Schon beim Abendessen am Donnerstag hatten wir - nach dem langen Meeting - die Möglichkeit, nette Gespräche mit alten und neuen Bekannten zu führen. So eine MPS-Gemeinschaft ist immer wieder schön und es fasziniert mich, dass nicht nur unter den Familien, sondern auch zwischen Pharmavertretern, Ärzten und Wissenschaftlern ein so freundlicher Umgang gepflegt wird. Es freut mich, dass so viel Interesse an den alltäglichen Bedürfnissen von MPS-Patienten besteht und gleichzeitig ganz ungezwungene private Gespräche geführt werden können. So passierte es, dass wir gleich am ersten Tag viel zu spät ins Bett kamen.

Trotzdem mussten wir am Freitag wieder

früh raus, um keinen der Vorträge zu versäumen. Ich habe gleich ein paar andere Morquio Patienten getroffen und mich mit ihnen köstlich über mein Namensschild amüsiert. Uns ist nämlich aufgefallen, dass bei allen Patienten unter dem Namen ihre MPS-Form stand. Nicht so bei mir, es sei denn, dass eine neue MPS Form entdeckt wurde: Auf meinem Namensschild stand nämlich nicht MPS IVA, sondern „MPS AUSTRIA“.

Zwischen den für mich relevanten Vorträgen hatte ich immer wieder die Gelegenheit sehr gute Unterhaltungen mit meinen internationalen Mit-MPSlern zu führen. Der Austausch ist sehr wichtig und vor allem interessant. Wir können ja immer wieder voneinander lernen und von den Erfahrungen der anderen profitieren.

Am Freitagabend trafen wir meine Nurse Allison aus London. Und wieder ging der Abend schnell in die Nacht, denn wir hatten uns seit dem Weltkongress in Brasilien nicht mehr gesehen und es gab unendlich viel zu erzählen.

Am Samstag, dem letzten vollen Tag in Coventry, habe ich viel Zeit mit Barbara aus Griechenland verbracht. Sie hat MPS VI. Wir haben uns über unser Leben unterhalten. Unter anderem hat sie mir erzählt, dass sie Pilates macht und mich dazu ermutigt, es mal mit Yoga zu versuchen. Sie meinte, es könne mir mit meinen Gelenkschmerzen helfen.

Mama und ich beschlossen, die Pause zwischen dem Konferenzprogramm und dem Abendessen nicht zum Ausruhen, sondern zum Einkaufen bei Tesco zu nutzen. Unser Teevorrat zuhause neigte sich schon gefährlich dem Ende zu und das galt es dringend zu verhindern. Wir bemühten uns redlich die vierspurige Straße an einer dafür vorgesehenen Stelle zu überqueren, nahmen dafür einen riesen Umweg in Kauf und verbrachten fast 20 Minuten an einem Kreisverkehr ohne dabei die geringste Chance zu haben, über die Straße zu kommen. So viel Zeit hatten wir am Rückweg nicht mehr, deswegen nahmen wir diesen direkt - spektakulär, aber im Endeffekt viel weniger gefährlich - über die Leitplanken.

An diesem letzten Abend erwartete uns ein Galadinner. Wieder hatten wir Zeit für gute Gespräche bei leckerem Essen. Die englische MPS-Gesellschaft feierte ihr 35-Jahr-Jubiläum und ehrte einige ihrer Mitglieder. Unter anderem gab es einen „Grandparent Award“. Einfach unglaublich, die liebe alte Dame hat im Laufe der Jahre 170.000 £ für die MPS-Gesellschaft aufgetrieben! Besonders nett fand ich auch den Geschwister-Award! So einen hätten sich meine Geschwister auch schon verdient!

Während des Dinners wurde die Hotelhalle in eine Art Jahrmarkt verwandelt. Das war ein großes Hallo! So eine gute Idee! Nach einer anstrengenden Konferenz konnten alle mal wieder richtig Kind sein und spielen. Anna und ich haben uns als erstes unseren Kindheitstraum erfüllt und gleich mal den „MoneyCatcher“ ausprobiert. Gar nicht so einfach im künstlichen Sturm Geld zu fangen und gleichzeitig darauf zu achten, dass das Kleid nicht nach oben fliegt und jeder deine Unterhose sieht!

Je weiter der Abend fortschritt, umso mehr machte sich natürlich auch die Müdigkeit bemerkbar. Doch ich wollte den Abend unbedingt auskosten und Zeit mit meinen Freunden verbringen. Ich fand mich dann an einem Tisch mit vielen „Morquios“ wieder. Wir hatten eine Menge Spaß und der Abschied fiel mir gar nicht leicht - weder an diesem Abend, noch am nächsten Tag, als wir uns, nach der letzten Vortragsreihe wieder auf den Weg zum Flughafen machten.



# MORBUS HUNTER

(Mukopolysaccharidose Typ II)

Bilder einer Erkrankung



Morbus Hunter stellt sich bei jedem Kind anders dar.<sup>1</sup> Bestimmte Symptome, vor allem wenn sie kombiniert auftreten, können den Verdacht auf einen Morbus Hunter wecken. Dazu gehören insbesondere auffällige Fazies, häufige Otitiden und Infekte der oberen Atemwege, Nabel- und/oder Leistenhernien.<sup>1</sup> Ein Anfangsverdacht gründet sich auch auf Erkennungsmerkmale wie vergrößerte Gesichtszüge, breite Nasenlöcher, vorstehende Augenwülste, dicke Lippen und volle Wangen.

Mehr Informationen zu Morbus Hunter finden Sie auf [www.shire.at](http://www.shire.at), sowie [huntersyndrome.info/de](http://huntersyndrome.info/de)

<sup>1</sup> Martin R et al. Pediatrics. 2008; 121(2):e377-e386.

The Shire logo, featuring a stylized purple 'S' followed by the word 'Shire' in a bold, purple, sans-serif font.



**BEST  
OF  
AUSTRIA**

Wir haben uns sehr gefreut, als wir die Einladung zu dem großen Event bekamen. Es wurde uns erklärt, wie das Programm abläuft, dass ein Foto gemacht wird, das alle Facetten und Menschen Österreichs vereinen und später als größte Visitenkarte der Welt dienen soll. Das Einzigartige Österreichs kam erstmalig und einmalig zu einem 360-Grad Gigapixelfoto zusammen, um der Welt das ganz BESONDERE unseres Landes in einem Foto zu präsentieren. In einem außergewöhnlichen digitalen, künstlerischen Projekt entstand ein Foto, das um die Welt geht, mehrere Weltrekorde bricht und zur inoffiziellen Plattform Österreichs im Internet wird.

#### UND MPS-AUSTRIA WAR DABEI!

Von einzelnen Menschen und Wirtschaftszweigen bis hin zu den kleinsten Besonderheiten dieses Landes wurden mehr Aspekte Österreichs als je zuvor in einem einzigen Foto dargestellt. Privatpersonen, Organisationen, Unternehmen... waren Teil dieser größten Momentaufnahme in der bisherigen Geschichte Österreichs. **Philip Martin Rusch war der Mann hinter der Kamera.** Der Spitzenfotograf aus Amerika hat dieses Projekt ins Leben gerufen, weil er Österreich liebt, und zurückgeben möchte, was Österreich ihm gegeben hat. Rusch sagt: „*Jeder kann ein Foto in soziale Netzwerke stellen. Doch noch nie war ein Foto selbst ein soziales Netzwerk. Dieses Foto zeugt von nationalem Stolz und internationaler Anerkennung. Als professioneller Fotograf, der vor 25 Jahren aus Kalifornien kam, denke ich manchmal, dass ich Österreich mehr liebe als die Österreicher. Ich wusste, dass dies der beste Ort zum Leben war, noch bevor es zum besten Platz auf dem Planeten gekürt wurde – sieben Mal in Folge. Ich will der Welt das Österreich zeigen, das ich kenne, auf das ich stolz bin und das ich liebe.*“

Und so kam es, dass Paul und ich uns am 6. September 2017 in der Wiener Stadthalle ablichten ließen – natürlich in voller MPS-Montur und mit unseren MPS-Schildern in der Hand. 9.000 Menschen werden auf diesem 360° Gigapixel-Foto zu sehen sein. Gigapixel-Fotos sind Fotos mit extrem hoher Auflösung. Solche Fotos machen es möglich aller kleinste Details auf Panoramafotos sichtbar zu machen. Mit acht Kameras hat Philip Rusch knapp drei Stunden lang fotografiert. Während alle Teilnehmer brav auf ihren Sitzplätzen auf das Blitzlichtgewitter warteten, wurden auf der Bühne verschiedene Acts geboten, um die Wartezeit angenehm zu gestalten.

Ziel war es, nicht nur die Wirtschaft anzusprechen für welche die Hälfte der Plätze verkauft wurden. € 996,- kostete ein Ticket für Unternehmen. Wie andere NGOs wurde auch MPS-Austria eingeladen. Wir bekamen unseren Platz auf diesem unglaublichen Panoramafoto kostenlos. Der Reinerlös ging leider nicht an MPS, sondern an LICHT INS DUNKEL. Doch wir dürfen uns über einen Platz auf diesem unglaublichen Foto freuen und hoffen, dass uns viele Menschen entdecken. Wer auf unsere Gesichter klickt, kann nämlich unsere persönliche Botschaft, mit der wir auf MPS aufmerksam machen möchten, lesen.

Ab Mitte November 2017 wird die Online-Visitenkarte veröffentlicht werden – wir sind gespannt, ob ihr uns in der Menge findet! Haltet einfach Ausschau nach den MPS-Farben...

Best of Austria... Dass MPS-Austria da dazu zählt, ist ja wohl klar! Zwar ist MPS an sich nicht das Beste was unseren Patienten passieren konnte, trotzdem ist MPS ein Teil unseres Lebens und unserer Gesellschaft, auch wenn die meisten Menschen nichts davon wissen.

Gerade deswegen war es so toll, dass wir zu dem Event eingeladen wurden. Immerhin sind auch unsere MPS-Familien BEST OF AUSTRIA.

Unsere große MPS-Familie ist meiner Meinung nach ein perfektes Beispiel für das Beste Österreichs. Es braucht besonders viel Kraft, Mut und Zuversicht mit der Diagnose MPS und seinen Tücken im Leben umzugehen. Unsere MPS-Patienten, aber auch ihre ganzen Familien, sind unglaublich stark und können Vorbilder für andere Menschen sein. Oft hört man Menschen über das Wetter jammern, darüber, dass der Urlaub zu kurz oder die Besprechung nach der Arbeit zu lang war. Dabei wissen sie oft gar nicht, wie glücklich sie sich schätzen können, überhaupt arbeiten gehen zu können, jedes Jahr ganz unkompliziert Urlaub zu machen und ihren gesunden Kindern beim Spielen zusehen zu können. Wenn ich mir da viele unserer MPS-Familien anschau, die ihr Leben mit MPS so gut meistern und die kleinen Dinge im Leben wirklich schätzen, denke ich, dass MPS doch auch etwas Gutes hat. Es bringt uns zusammen, es macht uns stark, es ermutigt uns, um Hilfe zu bitten und diese auch anzunehmen. Das Leben mit MPS lehrt uns die kleinen Dinge im Leben zu schätzen und das Wesentliche nicht aus den Augen zu verlieren.

#### BEST OF MPS-AUSTRIA.

Vor allem – und da muss ich ganz besonders meiner Mama ein Lob aussprechen – zählt MPS Austria mit seiner wirklich sehr kleinen Lobby, wohl zu den NGOs, die sich durch nichts erschüttern lassen, die auch weiter kämpfen, wenn einem Steine in den Weg gelegt werden. Und leicht, meine Lieben, ist das nun wirklich nicht.

Warum ich finde, dass „MPS-Austria“ jedes Recht dazu hatte an dem Event Best of Austria teilzunehmen, erzähle ich euch sehr gerne:



Hause  
arbeiten kann.

Sie ist immer da. Als eines von fünf Kindern kann ich mir nichts Schöneres vorstellen. Eine Mama, die immer zur Stelle ist. Doch leider ist auch die Arbeit immer da. Was ich früher nicht realisierte, versuche ich nun seit einigen Jahren immer wieder etwas zu bremsen – unsere Mama wurde zur Nachtarbeiterin. Tagsüber Hausfrau und Mutter, und sobald alle Kinder aus dem Haus oder wieder im Bett waren, begann für Mama das Arbeiten im MPS Büro. Inzwischen sind wir alle fünf alt genug, um ihr manchmal Arbeit in Haus und Garten abzunehmen. Und wir sind auch alt genug, um ihr ab und zu einen gut gemeinten Rat zu geben, den sie vielleicht irgendwann befolgen wird. Aber Pause ist ein Wort, das unsere Mama wohl nicht kennt.

Wer es nicht weiß – meine Mama ist EIGENTLICH Lehrerin. Seit 1997 ist sie jedoch im unbezahlten Urlaub. Immer wieder mal kam der Wunsch auf, zurück in die Schule zu gehen, wurde jedoch gleich wieder ad acta gelegt, weil sich kein Nachfolger findet, der wenigstens einen Teil der Arbeit übernehmen würde. Christine sei Dank, kann Mama aber doch etwas aufatmen, denn Christine übernimmt immer mehr Aufgaben - unendlich viel kann sie als Teilzeitkraft aber auch nicht machen. Und für Mama war es noch nie ein Problem, neue Aufgaben zu finden...

Für eine so kleine gemeinnützige Organisation hat MPS-Austria schon wirklich viel erreicht und muss sich wirklich nicht verstecken. Unsere MPS-Therapiewoche ist einzigartig und das Highlight des Jahres für die MPS-Familien. Therapie, Beratung, Entspannung, Austausch und Spaß werden in dieser besonderen Woche vereint, und viele Familien zehren

ein ganzes Jahr davon. Auch die Geschwisterkinderwoche ist ein ganz besonderes Projekt und von sehr großer Bedeutung. Als gesunde Schwester einer MPS-Patientin weiß ich genau was es heißt, Teil einer MPS-Familie zu sein: Sorge um die kranken Geschwister, Vorwürfe gegen sich selbst, Infrage stellen der eigenen Gesundheit, Unfähigkeit seinem geliebten Geschwisterchen Schmerzen und Qualen abzunehmen. Alles was wir tun können, ist zu ihnen zu stehen und für sie da zu sein. Diese Woche, in der die Geschwisterkinder auch ihre Sorgen vergessen und Zeit für sich selbst haben sollen, ist unbezahlbar. Leider bin ich schon zu alt dafür.

Es gibt so vieles, das ich aufzählen könnte. Jedes Spendenmailing, jeder Flyer, jeder MPS-Falter. Natürlich, man könnte die Arbeit in Auftrag geben. Doch für MPS-Austria stehen die Projekte für die betroffenen Familien an erster Stelle. All diese Publikationen entstehen direkt im MPS-Büro – meist nach Mitternacht. Ich weiß nicht einmal, ob meine Mama diese Zeilen drucken wird, weil sie es nicht mag so in den Vordergrund gestellt zu werden. Für sie ist es selbstverständlich all das zu tun. „Wer sollte es denn sonst machen?“, sagt sie immer, wenn ich versuche ihr klarzumachen, dass sie sich schonen sollte. Sie leistet unglaubliche Arbeit. Niemand sieht was alles dahinter steckt. Man genießt eine toporganisierte Therapiewoche, blättert in einem toppublizierten MPS-Falter, liest den Flyer eines bis aufs kleinste Detail durchgeplanten Spendenmailings und findet die Arbeit gut. Dass sie zehn Jahre lang nur ehrenamtlich gearbeitet hat und noch nie für alle tatsächlich geleisteten Stunden bezahlt worden ist, weiß niemand (zumindest bis heute nicht), das wird nicht zum Thema gemacht. Auch nicht, dass auch wir eine MPS-Familie sind, die genau die gleichen Sorgen hat, wie jede andere.

Wie sie es schafft, eine so großartige Arbeit zu leisten und gleichzeitig mit solch einer bedingungslosen Liebe eine siebenköpfige Familie zu versorgen - das kann sich niemand vorstellen.

Mama ist mein „best of the world“.



Anna Prähofer

Angefangen hat unsere Mama mit der unaufhörlichen MPS-Arbeit an einem Schreibtisch im Schlafzimmer meiner Eltern. So mancher stellt sich das vielleicht ganz nett vor – aufzustehen und gleich in der Arbeit zu sitzen. Doch für meine Mama, als Mutter von damals drei und später fünf Kindern waren es hauptsächlich die Nächte und die Zeiten in der ihre Kinder schliefen oder in Kindergarten und Schule waren, die sie an diesem Schreibtisch verbrachte. Inzwischen erhielt das MPS-Büro natürlich ein Upgrade – oder soll ich es lieber Downgrade nennen, weil es in den Keller gewandert ist? Ein Kellerraum wurde zum österreichischen MPS-Büro umfunktioniert. Abgesehen davon, dass es nur ein kleines Fenster gibt, ist es ein sehr schönes und gemütliches Büro, allerdings mit viel zu wenig Platz. Hier wird jeder Zentimeter genutzt und in der Vor-Therapiewochen-Zeit oder Vorweihnachtszeit entdeckt man Christine hinter all den Kartons, die sich zeitweise fast bis an die Decke stapeln, oft erst auf den zweiten Blick. Manchmal werden wir ein bisschen neidisch, wenn wir die geräumigen Büros von anderen NGOs sehen... Sie werden wohl nicht das Kellerabteil der Großmutter oder eine angemietete Garage brauchen, um all die Sachen unterzubringen. Ob es dort wohl fixe Arbeitszeiten gibt und man pünktlich heimgehen kann?

Zu Stoßzeiten werden manchmal sogar die Kinderzimmer und das Wohnzimmer in „Poststellen“ oder Bastelwerkstätten umfunktioniert und es werden Freunde zum Helfen eingeladen, um die Arbeit pünktlich - oder überhaupt - zu schaffen. Es ist ein Luxus, dass Mama von zu



# MPS-Therapiewoche 2018

Saalbach-Hinterglemm, 6. - 13. Juli 2018



**The Alpine Palace**



**und Stammhaus Wolf**

**GESCHWISTERKINDERWOCHE**

27. August - 1. September 2018

**ERWACHSENENTREFFEN**

25. - 28. Oktober 2018

**INTERNATIONALER MPS-TAG**

15. Mai

**„PRA TAG DER SELTENEN“**

3. März 2018



## TERMINE 2018 ZUM VORMERKEN !

# Therapiewoche 2017

Natascha Stattmann

## Kunsttherapie

Hallo ihr Lieben!

Erst einmal danke für die Einladung und Offenheit, die ihr mir und meiner Arbeit entgegen gebracht habt. Für mich war es eine neue Erfahrung, zumal ich zuvor weder Kontakt zu MPS-Betroffenen, noch Wissen um die Krankheit MPS gehabt habe.

**Ich dachte, dass die Herausforderung darin liegen wird, mit „größeren“ seelischen Verletzungen umzugehen, doch ich habe in dieser Woche sehr viel darüber lernen dürfen wie unterschiedlich und auch wie ausgeglichen sich manche mit dieser Krankheit arrangieren!**

Es wurden in diesen Tagen 120 Bilder gemalt, und ich konnte einige seelische Facetten wahrnehmen. Viele tolle und kreative Formen so geballt zu sehen, dass ich im Nachhinein sagen muss:

**Ich kann keinen Unterschied feststellen, ob jemand MPS hat oder nicht, was seinen seelischen Ausdruck angeht. Ich durfte einige MPS Erkrankte in der Kunsttherapieeinheit begleiten, die seelisch so im Frieden mit sich selbst und ihrem Umstand sind, dass ich nur meine Bewunderung darüber ausdrücken kann.**

Alle Achtung denjenigen Eltern, wie sie mit der Diagnose ihrer/s Kindes/er umgehen, was aus meiner Sicht eine tägliche Herausforderung darstellt. Auch das Händeln ihrer gesunden Geschwisterkinder mit all ihren Bedürfnissen, sowie der eigenen Bedürfnisse - das ist schon ein unglaublicher Spagat. Wobei da noch keinesfalls die Organisation, Förderung usw. mit inbegriffen ist. Das alles ist eine unglaubliche Herausforderung.

Doch möchte ich mir hier trotzdem einen kleinen, aber sehr wichtigen Satz erlauben, der sicher für unser aller Seelenwohl wichtig ist:

**Wer gut für sich selber sorgt, hat auch Kraft für andere zu sorgen.**

In diesem Sinne wünsche ich euch allen eine bunte Zeit und ich freue mich euch wieder zu treffen.

Natascha





Anm. der Redaktion:  
Hier ist eine kleine Malgeschichte, die in einer Sitzung mit vier von unseren Kindern entstanden ist (Sie haben MPS - Mukopolysaccharidose oder ML - Mukolipidose, eine der „ähnlichen Erkrankungen“, die wir mitbetreuen).

### Unser Gefühl

Tuttifrutti ist Spaß, weil der Schwamm so schön ist. Das Fenster ist zerbrochen, weil die Tante böse war. Es lag daran, dass der Ball über die Grenze geflogen ist. Dabei hatten Onkel und Tante in einem Schloss geheiratet und Oma malte wie immer das Brautpaar ganz wild auf ein Bild. Zwei Jahre später bekam das Paar einen Jungen und ein Mädchen. Nach drei Jahren stellte sich heraus, dass sie beide MPS hatten. Die Eltern und die Kinder waren geschockt.

Der Arzt schickte sie mit VIP Karten zum Justin Bieber Konzert. Auch Michaela Weigl durfte mit. Dieser Tag bereitete allen soviel Freude, dass sie vergaßen, wie krank sie sind.

Leider müssen wir jede Woche ein Medikament vom Arzt gespritzt bekommen und das dauert stundenlang. Es tut auch weh.

Ich wünschte es gebe eine Tablette für die Krankheit.

Ich wünsche mir mindestens 1,50 m groß zu sein und einen elektrischen Rollstuhl. Wir wünschen uns, dass es eine Medizin für ML gibt, wir sind vielleicht die einzigen Kinder mit dieser Krankheit in Österreich.

Danke fürs Lesen.  
Bulcsú, Lena, Lukas und Zülfiye



# Therapiewoche 2017

Alexandra Hehenberger

## Ergotherapie

Nach Abschluss meines Ergotherapie-Studiums fuhr ich heuer zum ersten Mal als Kinderbetreuerin und Ergotherapeutin mit zur Therapiewoche in Maria Alm.

In der Ergotherapie geht es darum, die Handlungsfähigkeit eines Menschen zu erhalten bzw. zu verbessern, um ihm die Durchführung von bedeutungsvollen Aktivitäten sowie eine größtmögliche Selbstständigkeit und gesellschaftliche Teilhabe zu ermöglichen.

In Maria Alm angekommen, wurde ich gleich herzlich aufgenommen und war beeindruckt von der Gemeinschaft und dem Zusammengehörigkeitsgefühl. Besonders toll fand ich, dass die gesamten Familien an der Therapiewoche teilnehmen und sich gegenseitig unterstützen und Kraft geben. Somit hatte ich auch die Möglichkeit, mich mit den Eltern der Kinder zu unterhalten, ihnen meine Beobachtungen mitzuteilen und Tipps für den Alltag zu geben. Im Gegenzug konnte ich auch selbst viel von den Familien lernen.

Ich war zunächst als Kinderbetreuerin eingesetzt und hatte während der ersten Tage Zeit die Kinder etwas zu beobachten, um später gezielt mit ihnen zu arbeiten. Die Elterngespräche waren ebenfalls sehr hilfreich, da sie Situationen im Alltag beschrieben, die ihre Kinder nicht oder nur sehr schwer alleine bewältigen können. So hatte ich jeden Tag einige Einheiten, in denen ich mit verschiedenen Kindern an ihrer Selbstständigkeit arbeitete. Besonders praktisch war das ergotherapeutische Spielmaterial, das von MPS-Austria angekauft wurde. Es gab mir die Möglichkeit mit jüngeren Kindern spielerisch zu arbeiten. Oft bemerkten sie gar nicht, dass sie zum Beispiel ihre Hände gerade besonders trainierten und hatten Spaß daran.

Es wurden auch viele Materialien an die MPS-Familien verliehen, sodass die Eltern auch zuhause spielerisch mit ihren Kindern ergotherapeutisch arbeiten und ihre Mobilität und Geschicklichkeit fördern können.

Die Therapiewoche war für mich eine wertvolle Erfahrung die ich nicht missen möchte.





Martin Weigl

## Geschafft. Mountainbike.

**Geschafft.** Ja, so geht es uns meistens. Wir mühen uns den Berg mit dem Fahrrad hoch, manchmal mehr, manchmal weniger schweißtreibend. Aber oben am Ziel angekommen, meist bei toller Aussicht, gibt es die eine oder andere Ausschüttung von Glückshormonen.

Und alles begann 2002 in Kirchberg in Tirol. Das war die erste Therapiewoche, an der ich teilnahm. Natürlich hatte ich mein Mountainbike dabei, es war schon längere Zeit eine Leidenschaft von mir, die Berge mit dem Fahrrad zu erobern. In diesem Jahr war mein einziger Begleiter unser damaliger Schäferhund Uwe.

So hatte ich bei jeder Therapiewoche mein Fahrrad dabei und erkundete damit die Umgebung, genau genommen die Berge. Irgendwann haben dann Klemens und ich gemeinsame MTB-Touren gemacht, sie wurden zum festen Bestandteil unseres persönlichen „Therapieplanes“. Von Klemens lernte ich etwas Verwegenheit in der Touren- und Geländewahl. Aber wir waren noch Außenseiter in der Gruppe, zwei Verrückte, die sich mit dem Fahrrad den Berg hochquälen. Es dauerte viele Jahre bis unsere Gruppe anwuchs und von der obersten Planerin der Therapien auch so anerkannt wurde, dass wir als offizielle („legale“) Therapie im Therapieplan berücksichtigt wurden. Da half sicher auch unser Aufenthalt im Hotel Alpina in Wagrain, einem Mountainbike-Hotel, welches geführte Touren mit dem Chef - Roland - angeboten hatte. Dort waren wir erstmals, zwar noch „inoffiziell“, mehrere Verrückte. Da hatten wir auch unseren ersten Unfall, Fredi machte beim Bergabfahren (Neuhochdeutsch - Downhill) einen Überschlag über das Vorderrad. Ihm selbst passierte, Gott sei Dank, fast nichts, doch das Vorderrad des Leihrades vom Hotel war eiförmig. Wieder ein Verrückter weniger. Dafür stießen Christoph und Franz, zwei geländegängige Steirer, zu uns. Und, man sollte es nicht glauben, auch ein Flachländer, Willelm aus Holland wurde zum treuen Mitstreiter!

Heuer standen unsere täglichen Touren offiziell im Therapieplan - unsere Teilnehmerzahl konnte sich mit einer Spitze von 11 Männern auch wirklich sehen lassen. Vielleicht ist deshalb die Walking-Gruppe geschrumpft?

Also auch hier gilt: Geschafft!

Und in der Gerüchdebörse brodelt es auch schon wieder: Da soll es in Zukunft noch etwas Neues, Zusätzliches geben...



Wir bedanken uns bei den vielen wunderbaren Menschen, die unsere Therapiewoche möglich gemacht haben mit ein paar Bildern dieser Woche.

Ein besonderes DANKE an unsere

 **KINDERBETREUER**

**Anna Prähofer**

**Paul Prähofer**

**Amal Asueva**

**Iman Asueva**

**Viktoria Brandstätter**

**Katharina Hauseder**

**Alexandra Hemetsberger**

**Franziska Messenböck**

**Michael Messenböck**

**Paul Prähofer**

**Sabrina Prouza**

**Kevin Schneider**

**Ilse Szolderits**

**Luca Velich**

**Tamina Vender**

**Beatrice Wild**

**Bianca Zamfir**

 **THERAPEUTEN**

**Christine Wurlitzer**

**Herbert Battisti**

**Sabine Flotzinger**

**Konrad Friese**

**Alexandra Hemetsberger**

**Steffi Hutterer**

**Ulli Kaser**

**Ada Lange**

**Harald Meindl**

**Elisabeth Oberbichler**

**Hermine Reitböck**

**Natascha Stattmann**

**Tina Zimmerberger**

 **MED. BEGLEITUNG**

**Ulrike Ihm**

**Susanne Kircher**

**Fredi Wiesbauer**

 **GRUPPENLEITER**

**Familie Bandar**

**Karin und Rudi Kientzl**

**Sabine Salzmann**

**Sabine Schwaiger**

**Resi Seibt**

**Conny Kirsch**

**Martin Weigl**

 **SANITÄTER**

**Rotes Kreuz St. Johann**

**und Bischofhofen**

 **SPONSOREN**

 **SPENDER**

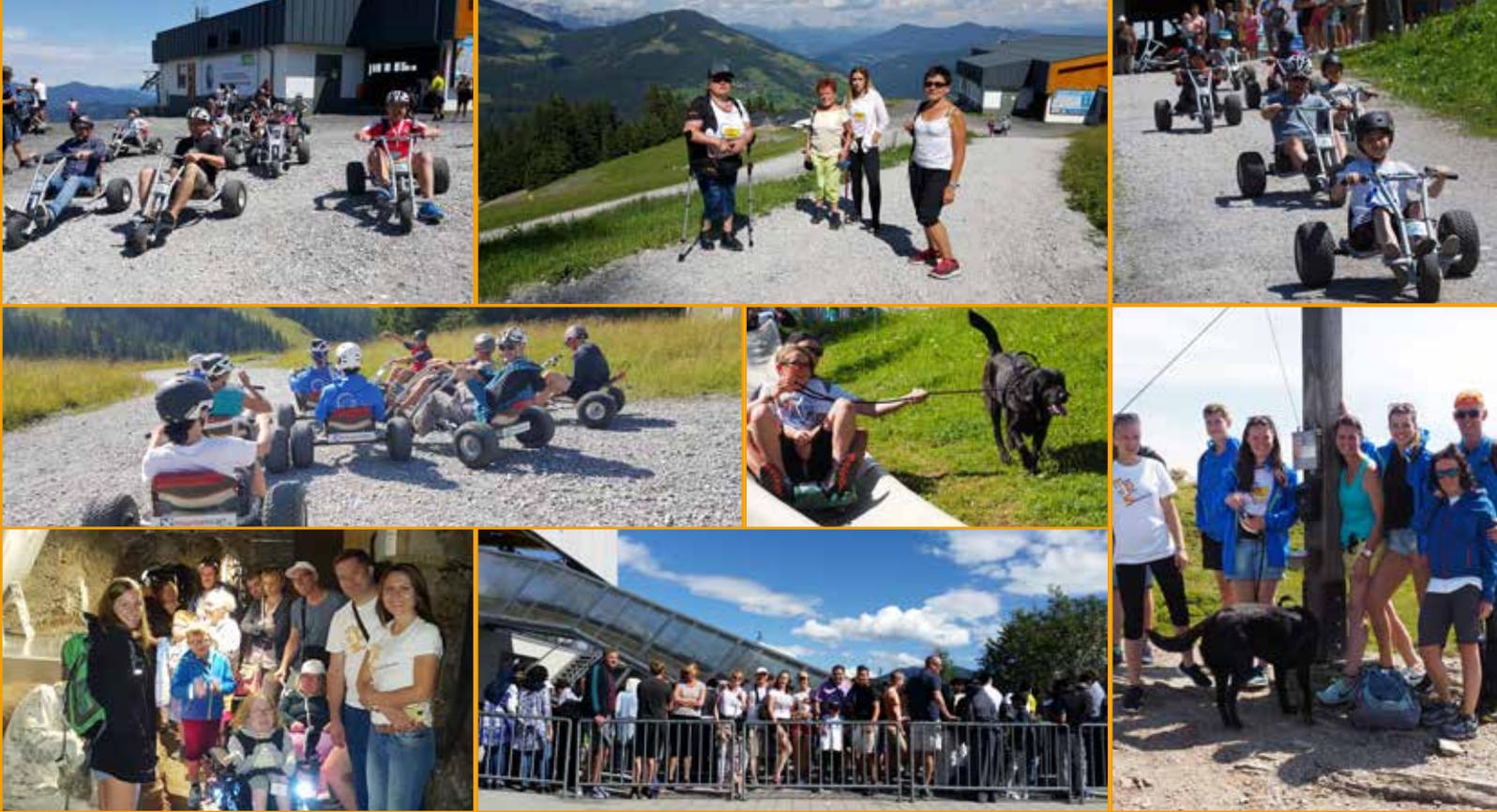
 **ORGANISATION:**

**Christine Hauseder**

**Anna Prähofer**

**Michaela Weigl**





# Impressionen Therapiewoche 2017



# Therapiewoche 2017

## Gruppenangebote, Work-



Emaillieren



Linedance



Wassergymnastik



Smovey



Mountainbike



Trommeln

11 Einzeltherapieangebote, 11 Gruppentherapien, 4 Workshops - eine ganze Menge Programm für Patienten und für ihre Begleitpersonen!

- 👉 **Trommeln** (Conny Kirsch)
- 👉 **Entspannung** (Conny Kirsch)
- 👉 **Linedance** (Karin und Rudi Kientzl)
- 👉 **Physiotherapie** (Christine Wurlitzer)
- 👉 **Genetik** (Susanne Kircher, Ulrike Ihm)
- 👉 **Emaillieren** (Sigrid Meindl)
- 👉 **Schilfworkshop** (Familie Bandar)
- 👉 **Ernährungsberatung** (Konrad Friese)
- 👉 **Smovey** (Sabine Salzmann)
- 👉 **Nordic Walking** (Sabine Schwaiger, Resi Seibt)
- 👉 **Rückenschule** (Ada Lange)
- 👉 **Progressive Muskelentspannung** (Ada Lange)
- 👉 **Wassergymnastik** (Ada Lange)
- 👉 **Maltherapie** (Natascha Stattmann)
- 👉 **Mountain Bike** (Martin Weigl)
- 👉 **Zahnarzt** (Fredi Wiesbauer)



Ein großes DANKE an alle WorkshopleiterInnen für ihr großartiges Angebot, die Vorbereitungen und die liebevolle, geduldige Ausführung des Programms. Ihr habt uns eine Menge neuer Erfahrungen ermöglicht!



WS Ernährung



Nordic Walking

# - Sporthotel Alpenland Maria Alm

## shops und Einzeltherapie



WS Physiotherapie



Ada



Steffi



Hermi



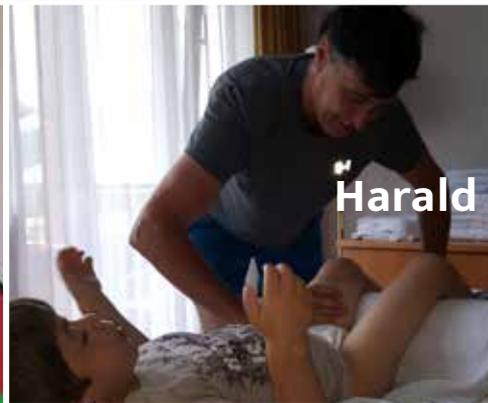
Wurli



Ulli



Tina



Harald



Susanne und Ulrike



Sabine



Fredi



Herbert



Konrad



# Therapiewoche 2017

Tamina Vender

## Kinderbetreuung

Fröhliches Gelächter, heitere Gespräche, spannende Spielrunden ...

Wie jedes Jahr wurde auch heuer während der Therapiewoche die Kinderbetreuung angeboten, unter der Leitung von der tüchtigen Anna, die auch dieses Mal wieder ein tolles und abwechslungsreiches Programm für die Kinder (und auch für die Kinderbetreuer) zusammengestellt hat. Bastelstunden, Outdoor-Programm, ein Ausflug in die Sporthalle der Volksschule in Maria Alm, ... es war alles dabei!



Das diesjährige Highlight war zweifellos das Stacking (Becherstapeln), das von vier Profis unter unseren Kinderbetreuern angeboten wurde und die Begeisterung aller auf sich gezogen hat. Die „Stacker“ hatten viele, viele Becher mit und sogar Matten, mit denen man die Zeit fürs Stapeln messen konnte. Mit diesen Matten hatten wir besonders viel Spaß - wir haben unsere Bestzeiten auf eine Liste geschrieben und uns gegenseitig angefeuert. Ich weiß noch, dass man Bálint und mich an einem Tag vor dem Mittagessen kaum von den Stack-Matten wegbekommen hat, weil wir einfach total darin vertieft waren. Hier nochmal ein dickes Dankeschön an die Stack-Profis, die uns das Stacking gezeigt haben und die nötige Ausrüstung mitgebracht haben.

Und auch Anna hat für viele Brettspiele und Spielzeug für die Kinder gesorgt, besonders beliebt waren die Kapla Holzbausteine, die jeden Tag zum Einsatz gekommen und womit wunderschöne Bauwerke entstanden sind. Bei den größeren „Kindern“ und auch bei den Kinderbetreuern, wurde wie auch letztes Jahr, das Spiel „Jungle Speed“ stundenlang in Anspruch genommen und hat für viel Spaß und viel Gelächter gesorgt.

Was mich persönlich besonders fasziniert hat, war das sogenannte „Ei - Experiment“, das ich schon vom Gymnasium kannte. Dazu wurden kleine Gruppen gebildet; jede von ihnen hat ein rohes Ei und ein paar Dinge (z.B Karton, Gummiringel, Papier oder Luftballons) zur Verfügung gestellt bekommen. Aufgabe war es, aus den wenigen Materialien einen Schutz für das Ei zu bauen,



Kinderbetreuungsteam 2017 - eine großartige Truppe!



das später von einem der Balkone geworfen werden sollte. Ziel: das Ei soll dabei heil bleiben. Für diese Aufgabe war Teamwork gefragt. Die Gruppen sollten sich zudem Gedanken darüber machen, was für dieses Teamwork erforderlich ist. Um ein Beispiel zu nennen: einander zuhören. Ich fand dieses Experiment ziemlich spannend und ich war von den vielen Ideen der verschiedenen Gruppen total begeistert. Die Ergebnisse waren sowohl kreativ als auch vollkommen individuell und unterschiedlich.

Die Mitarbeit als Kinderbetreuerin hat mir wieder einmal gezeigt, dass man nie das Kind in sich verlieren sollte. Egal ob mit fünf oder zwanzig, ausgelassen auf dem Trampolin zu springen, sich gemeinsam Geschichten auszudenken oder einfach nur herumzualbern hat keine Altersgrenze und macht immer Spaß. In gewisser Weise werden hier auch die Kinderbetreuer wieder zu Kindern, auch wenn man in dieser Rolle eine große Verantwortung trägt. Denn in der Kinderbetreuung darf jeder genauso sein wie er ist und wird auch so akzeptiert. Es treffen die verschiedensten Menschen aufeinander und schaffen eine Atmosphäre, die ganz und gar einzigartig ist. Jeder Einzelne, Groß und Klein, hat diese Woche zu einem unvergesslichen Erlebnis gemacht.

Damals kam ich als großes Geschwisterchen von Melvin (MPS I) in diese wunderbare Gemeinschaft und war selbst eines der Kinder, die die Kinderbetreuung besuchten. Dass ich mittlerweile selbst Teil dieses Teams bin, macht mich unheimlich froh und stolz. Ich habe in all diesen Jahren viele positive Erfahrungen gemacht, es wurden Erinnerungen geschaffen, die nie in Vergessenheit geraten werden und es sind einzigartige Freundschaften entstanden.

In diesem Sinne: DANKE - THANK YOU - MERCI - GRAZIE für diese großartige Woche!



# Therapiewoche 2017

Ilse Szolderits

## Zufällige(?) Begegnung - schöne Freundschaft



Sportstacken ist eine Sportart, bei der mit 12 Plastikbechern nach bestimmten Regeln mit beiden Händen abwechselnd Becherstapel aufgebaut und dann rasch wieder abgebaut werden. Es gibt auch Weltmeisterschaften im Sportstacken.

Ich bin Obfrau in zwei Sportvereinen im Burgenland und hier auch als Trainerin im Eltern-Kinder-Turnen und Kinderturnen tätig.

Durch einen Zufall lernte ich Michaela kennen. Es dauerte nicht lange bis wir ins Gespräch kamen. Kurze Zeit später war klar, dass ich während der MPS-Therapiewoche mit der Unterstützung von Sabrina, Bianca und Kevin einige Sportstacking-Einheiten einbauen würde. Da unsere Übungsleiter immer wieder in Eisenstadt und Siegendorf mit „Rettet das Kind“ oder in allgemeinen Sonderschulen tätig sind, gab es auch keine Berührungsgänge mit den MPS-Kindern.

Die Vorfreude auf die Woche war sehr groß. Bald war klar, dass wir zwei Autos für die Anreise benötigen würden, da uns immer mehr Gepäck wichtig erschien. Die mobile Indoor-Slackline, die Slackline für draußen, die Inlineskates, jede Menge Stackingbecher, einige Spiele zum Ausprobieren, die Geschenk-Stackingbecher für den Packerlabend usw.



Gleich am ersten Abend durften wir uns mit einer Sportstacking-Einlage vorstellen. Wir wurden so herzlich begrüßt und aufgenommen, als ob wir schon jahrelang mit dabei gewesen wären. Die Freude mit der alle bei den Aktivitäten mitgemacht haben, war total ansteckend.

Die Woche verging leider viel zu schnell. Die Freundschaften die hier geschlossen wurden, bleiben aber bestehen. Es waren so viele, leider oft nur kurze aber sehr beeindruckende Begegnungen. So viel Kraft, Lebensfreude und Begeisterung wie sie von vielen der betroffenen Kinder ausging, habe ich noch selten erlebt.



Eine besondere Erinnerung – vor allem in den Tagen an denen es nun kälter wird – sind die kuschelweichen, warmen, blauen MPS-Jacken, die wir bekommen haben. Sie erinnern uns immer an diese wunderschöne Zeit mit so besonderen Menschen. Mit Menschen, die so fröhlich sind, so viel Zufriedenheit ausstrahlen, anderen helfen, herzlich lachen, begeisterungsfähig sind, zusammenhalten, sich für andere einsetzen, sich Zeit nehmen für andere, gemeinsam singen und musizieren, einfach füreinander da sind.



Was ich zuletzt unbedingt noch sagen muss: Es war und ist wunderschön, ein Teil dieser großen Familie geworden zu sein. – Danke an euch alle!



# Hallo? Hallo. Hallo! Kennen Sie MPS?

...oder wie wir versuchen, Aufmerksamkeit und Hilfe für MPS-Kinder zu bekommen.



Juni 2017 in Linz - Fest. Engagiert.



September 2017 - Marktplatz Lebensnetze  
 Einziges Tabu ist Geld! Wir waren heuer das erste Mal dabei.  
 Es war eine neue Erfahrung und ein prägendes Erlebnis.  
 Wir bedanken uns für die Unterstützung u.a. bei:  
 Asamer Holding AG, EurothermenResorts OÖ, Hödlmayr International AG, Wertpräsent Marchtrenk, Konditorei Jindrak, Linz AG, EWW Gruppe, Raiffeisenbank Linz, Energie AG, VKB



Oktober 2017 in Wels - Life Messe



Oktober 2017 - Selbsthilfe Infotag im Krankenhaus Wels



Dezember 2016 - Krankenhaus Wels

INTERNATIONALER MPS-TAG 15. MAI

**WIR KÄMPFEN FÜR DAS LEBEN!**

miteinander perspektiven schaffen -  
 für Kinder mit Muko Poly Saccharidosen

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

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

15. Mai - Awarenessaktion per Email

Ich möchte erwachsen werden - trotz MPS!  
 Denn auch ich habe eine Chance verdient - eine Chance zu leben!  
 Wir brauchen Heilung für MPS

**15 Mai**  
 internationaler MPS-Tag

Meine kleine Schwester ist mir längst über den Kopf gewachsen, denn Ich habe MPS. Aber ich lass mich nicht unterkriegen. Ich liebe das Leben - trotz MPS.

**15 Mai**  
 internationaler MPS-Tag

Sprechen kann ich nicht. Gehen auch nicht. MPS hat mir diese Möglichkeit Leben genommen.  
 Aber Ich lebe, ich lache, und ich liebe. Trotz MPS!

**15 Mai**  
 internationaler MPS-Tag

Ich habe den Kampf verloren. Wir brauchen Heilung für MPS - damit die andere Kinder gewinnen, denn auch wir MPS-Kinder lieben das Leben!

**15 Mai**  
 internationaler MPS-Tag

Mai 2017 - Awarenesskampagne auf Facebook anlässlich des internationalen MPS-Tages; jeden Tag ein anderes MPS-Kind

# Geschwisterkinderwoche -

Heuer durfte ich wieder mit den MPS-Geschwisterkindern zum Sterntalerhof.

Die Vorfreude auf den Montag, an dem es endlich losging, war sehr groß. Dennoch packte ich meine Reisetasche erst am Sonntag, diesmal nur „eine“.

Dann war es soweit...

Zu Beginn machten wir Spiele, damit wir uns alle besser kennenlernten. Wir teilten uns in zwei Gruppen, um uns in den Einheiten besser entfalten zu können.

Beim täglichen Morgenkreis spielten wir unterschiedlichste teambildende Spiele. Anschließend wurde der Tagesablauf mit Pferdezeit und Theaterzeit besprochen.

Zum Nachmittagsprogramm gehörte im Laufe der Woche das Grillen mit Köchen des Hotel Intercont, dabei gab es als Überraschungsnachspeise eine Minion-Sachertorte, das Schwimmen in einem Baggersee ganz in der Nähe und das Bewältigen eines Gleichgewichtsparcours als Team in einem Motorikpark.

Am Abend spielten wir meist Werwolf oder Sardinenbüchse.

Während der Theaterzeit war es die Aufgabe eines jeden Teams, eine

Geschichte aus einer Grundvorlage, die aus einigen, selbstausgesuchten Wörtern bestand, zu bauen. Dabei war das Schwierigste für mich, für meine Rolle, meinen Fantasien und Gefühlen Ausdruck zu verleihen und in das Theaterstück umzusetzen.

Am Freitag durften wir unsere Theaterstücke dann vorführen. Als Überraschungsgast durften wir Peter Kai begrüßen.

In der Pferdezeit durften wir uns allein oder mit anderen eine Einheit lang mit einem Pferd oder den Eseln beschäftigen. Mir waren das Putzen und das Zeitverbringen mit den Tieren am Wichtigsten, aber das Reiten war auch sehr schön. In der Pferdezeit war es immer ruhiger, denn man war alleine oder nur zu fünft und jeder weiß, dass man sich in der Nähe von Pferden ruhig verhält. **Ich denke für uns alle war der Umgang mit den Tieren sehr wichtig, denn es hat uns dazu bewegt, unseren Alltag zu vergessen und unsere Sorgen über die Pferdehintern zu werfen.**

Leider verflog die Woche wie ein Blatt im Herbstwind, aber es war eine schöne und prägende Woche für mich. Ich freue mich jetzt schon auf das nächste Mal, wenn ich wieder mitfahren darf.



# Auszeit mit Freunden und Pferden





# Mirno More 2017

Es war früh und kalt, als wir, die Crew der Hope, bestehend aus 12 Mitgliedern, mit zwei vollbepackten Bussen aufbrachen, um in eine abenteuerliche Woche zu starten. Ganze acht Stunden später kamen wir endlich in unserem Starthafen, der Marina Kremik, in Primosten an, wo unser Schiff schon bei Sonnenschein und 20 Grad auf uns wartete. Wir beluden es, aßen unser Abendessen und gingen früh ins Bett, um für das Programm des nächsten Tages fit zu sein.

Dieser begann schon sehr spannend – es war das erste Mal segeln für einige Teilnehmer! Alex und Theo, unsere Skipper, erklärten uns einiges über das Leben auf See und auf dem Schiff. Außerdem lernten sie uns einfache Manöver.

Das Wetter war auf unserer Seite und erlaubte es uns, uns an Deck zu sonnen und zu baden. Gemeinsam segelten wir in den nächsten Hafen, die Marina Frapa in Rogoznica. Dort gab es einen Stationenbetrieb und wir spielten Riesenschach, machten Gipsabdrücke von unseren Händen und tanzten abends in der Disco bis zum allerletzten Lied.

Am nächsten Morgen legten wir schon früh ab, denn es war Zeit für die Segelrallye! Anhand von Koordinaten mussten wir drei Buchten finden und dort allerhand Aufgaben lösen.

Kreuzworträtsel, Eimer befüllen, Münzen sammeln, Strände säubern, Reanimation üben und auf eine Rettungsinsel schwimmen – all diese Hürden meisterten wir im Team und mit Bravour.

Am Abend trafen wir im nächsten Hafen in Trogir ein. Dort wartete schon der nächste Programmpunkt. „Dark way – shooting star“ führte uns durch die wunderschöne Altstadt. Weil es ein ziemlich weiter Weg von der ACI Marina Trogir in die Altstadt ist, brachte uns Alex mit dem Dingi rüber. Dort angelangt war es unsere Aufgabe, die zwei in der Altstadt versteckten Stationen mit einem Handkompass zu finden. Wir bauten unseren eigenen kleinen Katamaran aus Holz und aßen ein Eis, um diesen ereignisreichen Tag ausklingen zu lassen.

Aufregend ging es am nächsten Tag auch weiter. Wir brachen früh auf, um in die Marina Kastela zu fahren, wo sich erstmals die gesamte Flotte mit fast 100 Schiffen versammeln würde. Kaum aus dem Hafen, überraschte uns ein großer Sturm, der uns das Leben auf See von einer ganz anderen Seite präsentierte. Es schüttete in Strömen, der Wind fegte uns um die Ohren und das Schiff schwankte. Unsere Skipper hatten aber alles super unter Kontrolle und manövrierten uns geschickt an unser

Ziel. So wurde der Sturm dann noch zu einem richtigen Erlebnis und war abends das Hauptgesprächsthema.

Den folgenden Tag verbrachten wir in der Marina. Es gab Stationen, wir malten unsere eigene MPS-Flagge, ließen uns bei der Airbrush-Station tätowieren, suchten unsere Friedensamulett-Partner, tauschten uns mit anderen aus, tranken Milkshakes, stärkten unsere Gemeinschaft bei diversen Spielen, studierten einen Tanz ein und aßen abends Pizza. Anschließend fand das große Friedensfest statt. Es gab verschiedene Darbietungen, und auch unsere Crew hatte ihren großen Auftritt. Unter großem Jubel führten wir unseren Tanz auf und tanzten in der Disco anschließend noch lange weiter.

Schneller als wir es glauben konnten, war es auch schon Donnerstag – Zeit für die große Formationsfahrt! Fast 100 Schiffe, die im Minutentakt ablegten und in der Bucht gleichzeitig ihre Segel setzten und ihre Flaggen hissten: ein Gänsehautmoment! Während der Formationsfahrt wurde getanzt, gesungen und der eindrucksvolle Anblick bei strahlendem Sonnenschein genossen. Ein wunderschöner Abschluss der Friedensflotte 2017. Nun trennten sich unsere Wege und die einzelnen Projektfolgen ihre eigenen Kursen.

Wir segelten zu einer abgelegenen Bucht auf der Insel Zolta und setzten dort Anker für die Nacht. Unser Plätzchen war ein Traum! Wir badeten im türkisklaren Wasser und genossen die Ruhe. Abends legten wir uns, dick eingewickelt in Schlafsäcke, an Deck und beobachteten den Sternenhimmel. **Dieser einzigartige Moment, weit weg vom Alltag mit seinen Sorgen, eingekuschelt zwischen Menschen, die man gern hat, war unbeschreiblich** und so schliefen wir entspannt ein.

Am Morgen weckten uns die ersten Sonnenstrahlen und ein paradiesischer Tag begann. Wir badeten, schnorchelten, erkundeten die Insel, fuhren mit unserem Beiboot herum, sprangen von Klippen, schwangen uns mit einem Fender vom Schiff und genossen diesen wunderbaren, letzten Tag bei strahlendem Sonnenschein.

Leider ging er viel zu schnell zu Ende und ein letztes Mal segelten wir los - wieder zurück in unseren Heimathafen. Unterwegs setzten wir unseren selbstgebastelten Katamaran aus und genossen den Blick auf das Meer, die Wellen und die Stimmung auf See. Abends fuhren wir in die Stadt um die Woche ausklingen zu lassen. In Sibenik aßen wir zum Abschied Pizza in einem Restaurant und bekamen noch ein Eis.

Am nächsten Morgen mussten wir auch schon das wunderschöne Kroatien verlassen und brachen auf in Richtung Heimat.

Es war eine unglaublich bereichernde und unvergessliche Woche. Die Crew ist schnell zusammengewachsen und hat gelernt, dass man sich gegenseitig unterstützen muss, um etwas zu erreichen. Ob nun beim Ordnung halten, Segeln, Kochen, Abwaschen oder bei den Gruppenchallenges – alleine kommt man nicht weit, und zusammen macht es gleich viel mehr Spaß!

Die Woche verging wie im Flug und wir sind unglaublich dankbar, dass wir die Möglichkeit hatten, die Friedensflotte mitzuerleben. So viele neue Erfahrungen, Eindrücke und einfach mal abschalten – wir waren uns einig: Wir wollen zurück!

*Luca Velich*





## MPS-Crew auf der Hope - aus der Sicht von Skipper Alex

Für mich begann die Friedensflotte heuer bereits im Frühjahr, da ich von Anna mit der Auswahl eines Segelschiffs für unsere gemeinsame Woche betraut wurde. So konnte die Vorfreude schon sehr bald beginnen. Sie war heuer besonders groß, da ich nach 2 Jahren als Skipper im Organisationsteam der Friedensflotte wieder auf ein Teilnehmerschiff wechseln durfte. Damit rückt man noch etwas näher an den „Spirit“ der Friedensflotte Mirno More.

Doch nicht nur Vorfreude macht sich breit. Neben allen schönen Erlebnissen trägt man als Skipper immer auch eine große Verantwortung für die Sicherheit und Gesundheit der Crew. Eine ausführliche Sicherheitseinweisung aller Crewmitglieder ist sozusagen das Fundament, auf dem in den folgenden Seemeilen die sogenannte „Seemannschaft“ entstehen kann und soll.

An der Aufmerksamkeit meiner Crew bemerkte ich schnell, wie wichtig ihnen die bevorstehende Zeit am Schiff war. Mein Co-Skipper Theo und ich sahen in 10 Paar große Augen, die es kaum erwarten konnten endlich in See zu stechen. Dass das Wetter eher wechselhaft werden sollte, trübte die Stimmung nicht im geringsten.

Kaum waren die Segel gesetzt, übergab ich das Ruder an Muhammad. Er genoss diese Tätigkeit sehr und gab das Ruder nur widerwillig weiter. „Hilft nix! Die anderen wollen ja auch.“ Aber es sollten ja noch viele Überfahrten folgen.

Den nachmittäglichen Stopp vor der Hafeneinfahrt von Rogoznica nutzten wir nach ausgiebigem Baden und Essen für Knotenkunde und die gemeinsame Planung des Anlegemanövers in der Marina. Üblicherweise läuft das erste gemeinsame Manöver noch leicht chaotisch ab. Die Abläufe sind neu, die Handgriffe sitzen noch nicht zu 100%, der Skipper sagt was anderes als der gutmeinende Kollege am Steg, und Hektik kommt auf. Umso überraschter war ich, als Thomas seinen ersten Klampenschlag erledigte, als wäre es sein Hundertster. Paul und Michael waren von Anfang an ein verlässliches Team für die Arbeit am Bug. Das Schiff hing dort wo es hin gehörte, und die Nachbarn schauten nur so. Besonders dem etwas unentspannten Hafenpersonal hatten wir klar gemacht, dass wir bereits eine Mannschaft waren (die natürlich nicht nur aus Männern bestand!)

So bestritten wir die folgenden Tage als eingespieltes Team, und auch ein heftiges Gewitter mit Windböen in Sturmstärke brachte uns nicht großartig aus der Ruhe. Michael, im Niedergang stehend, putzte sich die Zähne, geschützt vor dem (waagerechten) Regen und Wind. Dabei grinste er. Diesen Anblick werde ich so schnell nicht vergessen. Und dank Pauls grenzgenialer Idee, währenddessen einen Livestream für die MPS-Facebook-Seite zu starten, können wir unser kleines Abenteuer auch mit den Daheimgebliebenen teilen.

Kurz darauf wurden die Wellen etwas höher und alle, die im Cockpit bleiben wollten, legten ihre Schwimmwesten an. Die orangefarbene Weste in Kombination mit der blauen MPS-Regenuniform war ein modisches Highlight!

Leider hatte ich mich bei diesem Unterfangen etwas erkältet und lag am Hafentag flach in meiner Kabine, rechtzeitig zu unserer gemeinsamen Tanzeinlage am Friedensfest konnte ich mich aber wieder aufrappeln. Keine einzige Situation am Schiff konnte bei mir eine vergleichbare Nervosität erzeugen, wie der Augenblick vor dem Aufmarsch auf die Bühne. Ich bin nun mal doch mehr Segler als Tänzer.

Die Formationsfahrt ist für mich jedes Jahr die am längsten andauernde Gänsehaut des Jahres. Dabei fahren alle ca. 100 Schiffe gemeinsam durch die große Bucht und setzen zum Abschluss gleichzeitig die Segel. Zwar





hatte uns Neptun im Lauf der Woche schon viel von dem gezeigt, was er wettertechnisch zu bieten hat, für den Donnerstag hob er sich aber den blitzblauesten Himmel und einen angenehmen, leichten Segelwind auf. Ich manövrierte unsere „Hope“ möglichst nah an den Katamaran, der mit immensen Lautsprechern die Flotte beschallte, und die gesamte Crew tanzte an Deck. **Als sich Zülfiye nach dem gemeinsamen Segelsetzen über Funk dafür bedankte, dass sie „das erste Mal das Meer sehen durfte“, wäre ich vor Rührung fast vom Ruder gekippt.**



Das Vertrauen in meine Crew war mittlerweile so groß, dass sie in der Badebucht alleine mit dem Beiboot fahren durften. Johannes, Thomas, Michael und Balint dankten es Theo und mir mit ausgiebigem Shuttleservice. Gut, dass wir in Trogir noch den kleinen Außenbordmotor vollgetankt haben!



Langsam rückte das Ende unserer gemeinsamen Zeit näher, und niemand wollte es noch so recht wahr haben. „Und wenn wir einfach durchbrennen? Morgen könnten wir in Italien sein!“ Ich glaube das kam von Zülfiye.



**Als wir schließlich am Freitag spät abends von einem Pizzeria-Ausflug nach Sibenik zurückkehrten, sprach mir Luca aus der Seele als sie sagte: „Über die Passerella gehen fühlt sich schon an wie nach Hause kommen!“**



Alexander Simon



# Ein großes Abenteuer auf dem Meer.



Es war das erste Mal, dass ich das Meer gesehen habe. Ich war so aufgeregt. Noch dazu durfte ich das mit meinen Freunden erleben. Ich war ganz alleine, ohne meine Eltern oder Großeltern weg.

Beim ersten Stopp sind alle von Bord ins Meer gesprungen. Anna hat gerufen: „Komm rein Zülfiye, es ist

wunderbar!“ Mit Maria bin ich ins Meer gesprungen – vom Schiff! Das war ganz schön hoch, aber mit Maria habe ich mich getraut. Paul und Alex haben mich sogar reingeworfen. Das war lustig. Und ich habe es ihnen heimgezahlt und sie auch reingeschubst. Das war noch lustiger.

Mir hat das Schlafen in der Bucht sehr gefallen. Wir durften draußen liegen und Anna hat uns alle ganz warm eingepackt. „Ohne Haube geht da nix!“, hat sie gesagt. Der Wind hat die Nacht ein bisschen kalt werden lassen. Anna hat uns Decken untergelegt, dann sind wir in den Schlafsack geschlüpft und sie hat uns mit einer anderen Decke noch mehr eingepackt. Wir konnten uns fast nicht mehr bewegen, aber es war schön warm.

Einmal ist während dem Segeln ein Unwetter aufgekommen und wir mussten alle Schwimmwesten anziehen. Ich hatte

ein bisschen Angst von Bord gespült zu werden, aber Paul und Michael haben mich festgehalten.

Wir haben viele neue Menschen getroffen. Unsere besten Freunde waren Josef und Lorenz aus Wien. Sie haben uns oft auf dem Schiff besucht und wir haben so viel gelacht.

Unser Tanz auf dem Friedensfest in der Marina Kastela hat mir großen Spaß gemacht.

Diese Woche war ein so tolles Erlebnis.



Danke, Anna, dass ich dabei sein durfte!

Anna Prähofer

## Organisation und Betreuung - kein Kinderspiel



Die Flottenwoche ist ganz einfach etwas unbeschreiblich Schönes. Es gibt so viele wunderbare Begegnungen, Gänsehaut-Momente und viele Stunden der Gemeinschaft und des Zusammenhaltes.

Ziel der Mirno More ist es, Kindern und Jugendlichen, die es im Alltag nicht leicht haben, eine kleine Auszeit zu gönnen. Eine Woche, in der ihnen die volle Aufmerksamkeit geschenkt wird, in der sie lernen, zusammenzuhalten, Toleranz zu üben und sich so zu akzeptieren, wie sie sind. Das Leben an Bord ist nicht nur aufregend und spannend – es bietet auch so manche Herausforderung. Es gilt Ordnung zu halten, Aufgaben zu verteilen und selbstständig zu sein. In kürzester Zeit war meine Crew ein eingespieltes Team. Einkäufe, Müllentsorgung, Abwasch,... alles wurde (fast immer) ohne Murren und sehr oft aus Eigeninitiative erledigt. Hut ab!

Heute möchte ich von den Vorbereitungen im Vorfeld erzählen...

Anfang des Jahres bewerben sich die Projekte bei dem Verein Mirno More um einen Startplatz. Im Frühjahr werden die Zusagen verschickt – für alle Projektleiter wird also der Startschuss zur Organisation des Projektes gegeben. Für mich heißt das folgendes: Ich überlege mir schon bei der Anmeldung des Projektes, welche Kinder ich einlade. Dabei ist es mir wichtig, dass jeder einmal die Möglichkeit bekommt, Teil des Abenteuers auf See zu sein. Die Kriterien, die von Mirno More vorgegeben sind, müssen natürlich erfüllt werden. Jedes Kind hat auch einen bestimmten Grund, warum es an diesem sozialpädagogischen Projekt teilnehmen sollte. Natürlich ist diese Woche mit sehr, sehr, seeehr viel

Spaß verbunden. Im Vordergrund steht jedoch immer die sozialpädagogische Arbeit mit den Teilnehmern. Ich schreibe für jedes Kind einen individuellen Antrag auf Schulfreistellung. Mir ist es ein Anliegen, den Schulleitungen die Dringlichkeit des Projektes und den Wert der Arbeit, die dort geleistet wird, nahe zu bringen.

Der nächste und wichtigste Schritt ist es, ein Schiff zu organisieren. Und da kommt unser lieber Skipper Alex ins Spiel. Ich kenne Alex schon einige Jährchen, deshalb wusste ich, dass er genau der Richtige war, um ihn mit der Verantwortung für unsere wertvolle Crew zu betrauen. Er verbringt stets mehrere Wochen im Jahr als Skipper auf einem Schiff. Ich war sehr froh, dass er sich gleich um die Suche nach dem perfekten Schiff für meine perfekte Crew annahm. Innerhalb kürzester Zeit wurde er fündig, und sobald ich den Namen des Schiffes „Hope“ hörte, war klar, dass das im September für eine Woche unser Zuhause sein würde.

Besonders froh war ich auch über die Unterstützung meines Bruders Paul. Im letzten Jahr war ich mit den acht Kindern allein. Es hat alles gut geklappt, und die Kinder waren sehr pflegeleicht. Trotzdem möchte ich den Eltern zu jeder Zeit garantieren können, dass ihre Kinder von jemandem betreut werden, der sie wirklich kennt. Mit zwei Betreuern ist auch besser für Notfälle gesorgt. Dass immer was passieren kann, wurde uns spätestens dann klar, als eines unserer Kinder eine Woche nach Mirno More eine Blinddarm-Operation hatte.

Ist die Crew erst mal eingeladen und das Schiff gechartert, bin ich damit beschäftigt, Sponsoren zu finden. Auch dies ist ein Unterfangen, das sich als gar nicht so einfach erwiesen hat. Ich frage mich in solchen Momenten oft wie meine Mama es schafft, eine Therapiewoche für 180 Teilnehmer zu finanzieren, wenn ich schon Schwierigkeiten dabei habe, nur einen Bruchteil des Geldes aufzutreiben.

Hannes Huemer sei Dank, habe ich den sehr wertvollen Tipp bekommen, Herrn Haimerl vom Autohaus Sonnleitner zu kontaktieren. Als ich um ein Sponsoring für einen Bus anfragte, fackelte Herr Haimerl nicht lange und sagte mir spontan zu. Die Freude war natürlich groß. Wer den Mirno More Artikel im MPS-Falter vom letzten Jahr gelesen hat, weiß ja, was mit meinem Bus passiert ist - der blaue Blitz überraschte uns bei der Heimfahrt mit einer seiner Alterserscheinungen und wir durften einen längeren Zwischenstopp beim ÖAMTC in Liezen einlegen. Leider konnte mein Bus so schnell nicht repariert werden und musste dort - schon fast mitten in der Nacht - vor einer Werkstatt geparkt werden. Die Rettung kam schlussendlich aus Finklfham.

Herr Haimerl stellte uns nicht nur das Auto kostenlos zur Verfügung, sondern auch die Autobahnvignette und einen vollen Tank - bei so einem Bus ist das eine ganze Strecke von Oberösterreich nach Primosten. **VIELEN HERZLICHEN DANK**

dafür! Es ist so schön, dass es Menschen gibt, die die Wichtigkeit eines Projektes erkennen und dieses dann auch großzügig unterstützen.

Wenn wir schon bei „großzügig“ sind: Mein nächster Dank gilt Benedikt Lika, der wenige Minuten nach der Aktivierung des Online Spendenlinks gleich eine mega Erst-Spende hingelegt hat. **YOU MADE MY DAY!**

Den Spendenlink zu aktualisieren, war oft das Highlight meines Tages - ich habe mich besonders gefreut, dass so viele Bekannte, MPS-Familien, Freunde und Familienmitglieder dazu beigetragen haben. Knapp die Hälfte des Projektes konnte ich durch ihre Spenden finanzieren.

Nach dem afrikanischen Sprichwort: **„Wenn viele kleine Menschen, an vielen kleinen Orten, viele kleine Dinge tun, können sie die Welt verändern“** hat

jede und jeder Einzelne von euch einen Teil dazu beigetragen, dass acht Jugendliche eine unvergessliche Zeit erleben konnten und davon noch lange zehren werden. Ich gebe die Hoffnung nicht auf und bleibe zuversichtlich, dass ich eines Tages einen Glücksgriff machen und damit einen Hauptsponsor für dieses großartige Projekt finden werde. Die Suche ist es auf jeden Fall wert! Das zeigen mir die strahlenden Augen der Kinder, wenn sie zum ersten Mal in einen Hafen kommen und dort die vielen Schiffe liegen sehen. Wenn sie dann zum ersten Mal das Schiff erblicken, auf dem sie die nächste Woche verbringen werden. Wenn sie über die Passarella balancieren und im Cockpit ankommen. Unbezahllbar! Und das ist erst der Anfang des großen Staunens!

Nun konnte der „einfache“ Teil der Vorbereitungen beginnen. Der Speiseplan für die Woche wollte erstellt werden. Aus dem ersten MPS-Flottenjahr wusste ich, dass es gar nicht so einfach ist, für so viele Individuen zu kochen. „Ich mag keine Tomaten.“ „Ich mag keinen Paprika.“ „Ohne Tomaten schmeckt das nach nichts.“ „Ist da auch genug Knoblauch drin?“ „Wenn ich Knoblauch rieche, muss ich ko\*\*en.“

Oh ja, Anna, da hast du dir was eingebrockt. Da denkt man, die Herausforderung auf einem Schiff würde darin bestehen, kein Mann-über-Bord-Manöver bewerkstelligen zu müssen. Falsch gedacht. Vier Jahre Kochunterricht an der HBLW sollten mir in dieser Lage wohl eine Hilfe sein... Notizen aus dem letzten Jahr waren in diesem Fall hilfreich: Nutella muss es mehr geben, sonst ist es am zweiten Tag wieder leer. Der selbstgemachte Saft von meiner Mama muss auf jeden Fall wieder mit - Vorrang haben dabei Zitronenmelisse und Hollersaft. Thunfischnudeln werden entweder gehasst oder geliebt, also wird es an einem Tag Nudeln mit verschiedenen Soßen geben. Pesto mag doch jeder. Und wenn nicht, vielleicht versuch ich's auch noch mit Tomatensoße... Die Tortilla-Wraps waren mein persönliches Erfolgserlebnis. Nicht nur, weil es mein Lieblingsessen ist, sondern, weil ich es tatsächlich geschafft habe, die Menge ganz genau zu bemessen und jeden Geschmack zu treffen. 100 Punkte für Anna. Manchmal hatte ich während der





Flotte das Gefühl, gerade erst das Frühstücksgeschirr weggeräumt zu haben, wenn ich mich über die Zubereitung des Mittagessens machte. Zum Glück hatten wir einige kochwütige Kinder an Bord und immer gleich mehrere helfende Hände.

Obwohl es zwischendurch manchmal nicht danach aussah, haben wir es glücklicherweise geschafft, kein Crewmitglied an den Hunger zu verlieren!

Zwölf Personen passen leider immer noch nicht in einen 9-Personen Bus – also durfte auch der MPS-Bus zum ersten Mal nach Kroatien fahren. Gemeinsam mit Theo holte ich am Freitag vor der Abfahrt den Sonnleitner-Bus in Timelkam ab. Dort erledigten wir auch noch den Großeinkauf für die nächste Woche. Mit der wichtigen Fracht – dem Proviant – machte sich Theo auf den Weg nach Wien, um dort am nächsten Tag den Wiener- und Niederösterreichischen-Teil der Crew einzusammeln. Wir trafen uns alle in Graz, den restlichen Weg legten wir im „Konvoi“ zurück.

In Primosten angekommen, war es nicht schwer, unser Schiff zu finden. Bei strahlendem Sonnenschein und angenehmen Plätschern der Wellen, begrüßte uns die HOPE. Und 24 Augen begannen zu strahlen! Endlich waren wir da! Das Abenteuer konnte beginnen...

Ich könnte unzählige schöne Momente aufschreiben und davon erzählen, wie stark der Zusammenhalt, wie schön die Gemeinschaft war!

Ganz besonders stolz bin ich auf meine Crew, weil sie so gut harmoniert hat, von Anfang an ein Team war, und sich auch im Hafen gegenseitig nie aus

den Augen gelassen hat. Jeder hat auf jeden aufgepasst.

Begeistert hat mich der Nachmittag, an dem alle miteinander für unseren Auftritt beim Friedensfest geprobt haben. Die schon bestehende, tolle Choreographie von Luca wurde noch einmal „aufgepeppelt“ und erhielt einen ganz besonderen Touch von der gesamten Crew. Wir haben die Bühne gerockt – und wurden vom Nachbarschiff mit „Standing Ovation“ begrüßt, als wir vom großen Friedensfest zurückkamen. Und wieder wurde der Zusammenhalt meiner Crew in höchsten Tönen gelobt. Es kamen fast mütterliche Gefühle in mir hoch, wenn wieder jemand auf mich zukam, um mir zu meiner tollen Crew zu gratulieren. Auch andere Teilnehmer spürten, wie stark der Zusammenhalt und die Fürsorge in unserer Crew war.

Natürlich – so ehrlich muss ich sein – gab es auch manchmal kleine Reibereien. Doch sobald der kleinste Anflug von Ärger oder Unstimmigkeit aufkam, kam das Kommando „GRUPPENKUSCHELN“. Und nachdem sich der riesige Knäuel aus größeren und kleineren Armen und Beinen gelöst hatte, war alles wieder gut.

Weil ich sonst nie aufhöre, möchte ich nun die Bilder sprechen lassen und meiner Crew noch eines sagen: Maria, Luca, Züfliye, Johannes, Bálint, Muhammad, Thomas, Michael: Ihr seid unglaublich tolle Menschen und ich hab euch alle sehr lieb.



*„Mama Meer lässt mich für ein paar Tage vergessen, mit welcher Krankheit ich zu kämpfen habe. Ich habe zum ersten Mal das Meer gesehen!“*

# Ärger im Flottenparadies

Um sachlich zu bleiben, verwende ich in diesem Artikel keine Namen. Auch wenn es ein negativ behafteter Bericht ist, finde ich, dass das gesagt werden muss.

Als hätte das Mädchen nicht schon genug Sorgen, versuchte eine Klassenlehrerin ihre Teilnahme an der Friedensflotte Mirno More zu verhindern. Der Grund dafür ist mir bis heute unklar. Mir wurde mitgeteilt, dass die Schwäche in Mathematik der Anlass für die Ablehnung des Antrages wäre. In einem langen Telefonat versuchte ich der Pädagogin begreiflich zu machen, dass die Teilnahme an der Friedensflotte keineswegs, so wie sie es darstellte, ein Urlaub sein sollte. Dass diese Woche vor allem dazu dienen sollte, ihrer Schülerin ein bisschen Luft zum Atmen zu verschaffen, wurde leider nicht gehört. Ich erklärte, dass sie in den Tagen die Möglichkeit haben soll, den schweren Rucksack, den sie auf ihren zarten Schultern durch das Leben tragen muss, für kurze Zeit beiseitezulegen und in einer Gemeinschaft, in der sie genauso akzeptiert wird, wie sie ist, eine gute Zeit zu haben. Eine Auszeit von dem so turbulenten Familienalltag, in dem sie zusätzlich zu ihren eigenen Sorgen so viel Verantwortung übernehmen muss. Ständig in dem Glauben, ihrer Familie das Leben schwer zu machen, wollte sie sogar ihre Enzymersatztherapie abbrechen, damit sie niemand dorthin begleiten muss.

All das schien nebensächlich. Es wurde darauf beharrt, dass das Prozentrechnen nicht funktioniert, weil sie kein Interesse an der Schule hätte. Ich konnte die Klassenlehrerin von einem „Deal“ überzeugen. Ihre Schülerin musste die nächste Mathematikschularbeit positiv abschließen, dann dürfe sie mitfahren. Gemeinsam haben wir für diese Schularbeit gelernt und ich war überrascht, denn bei jedem Treffen musste ich nur sehr wenig erklären, weil die Grundrechenarten, ganz im Gegenteil zu dem, was ich von der Lehrerin hörte, kein Problem darstellten. Die Schularbeit wurde positiv abgeschlossen und so war unsere Crew doch komplett.

Eine böse Überraschung erwartete mich, als ich dem Mädchen in Kroatien beim Auspacken half – ich fand eine ganze Mappe mit Schularbeiten aus dem Vorjahr, die sie während der Flottenwoche abarbeiten musste. Ich war ziemlich verärgert, weil ich mich auf das Wort der Lehrerin verlassen habe. Das Ausmaß der Arbeitsblätter grenzte für mich an Schikane.

Zwar habe ich noch nicht so viele Dienstjahre wie diese Pädagogin, doch ist es mir schier unmöglich zu verstehen, wie man als Sonderschulpädagogin so wenig Respekt vor sozialpädagogischen Projekten haben kann. Hinter diesem Projekt steckt immens viel Arbeit, und wir arbeiten auf das Ziel hin, den Teilnehmern ihren schweren Alltag wenigstens für kurze Zeit vergessen zu lassen, sich erholen zu können, um dann mit neuer Kraft durchzustarten – was doch auch für die Motivation und die Schulleistungen am Ende von Vorteil wäre!

Dem Motto der Mirno More entsprechend waren die zahlreichen Arbeitsblätter jedoch schnell gemeinsam erledigt. Jeden Tag half jemand anderer bei der Bewältigung der Aufgaben und zum ersten Mal schien das Mädchen gewisse mathematische Regeln zu begreifen. Weil sie schlicht und einfach in

Ruhe erklärt wurden.

Nach der Flottenwoche wandte ich mich an die Klassenlehrerin und auch an die Schulleitung. Nicht zuletzt deswegen, weil trotz der vielen Arbeitsaufträge, die sie für die Flotte bekommen hatte, schon am Montagmorgen ein gewaltiger Stoß an Hausübungen auf die Schülerin wartete: der gesamte versäumte Stoff der letzten Woche! Nun bin ich froh, dass ich mit meinen Brief die Aufmerksamkeit der Schulleitung geweckt habe, die nichts von der Schikane wusste, die bereits lange vor meinem Eingreifen stattfand. Meine Hoffnung ist, dass das Mädchen nun ein besseres Schuljahr vor sich hat, eines mit weniger Demütigungen und mehr Freude.



## Ich vertraue auf Oberösterreichs Nummer 1

Meine finanziellen Wünsche möchte ich einer erfahrenen Bank anvertrauen, die verantwortungsvoll mit meinem Geld umgeht. Raiffeisen OÖ hat sich bereits vor über 125 Jahren dem Anspruch höchster Kundenorientierung verschrieben. Daran hat sich bis heute nichts geändert. Dieser Qualitätsanspruch hat die 82 Raiffeisenbanken im Land zur stärksten regionalen Bankengruppe gemacht. So kann ich sicher sein, dass meine Bank auch in Zukunft sicher, verlässlich und nahe an meiner Seite steht.



[www.raiffeisen-ooe.at](http://www.raiffeisen-ooe.at)

**Raiffeisen**  
Meine Bank

# 5. MPS-Erwachsenentreffen:



**Donnerstag  
26.10., so  
gegen 20.30 Uhr.**

Aus einer lustigen, munteren Plauderrunde wurde übergangslos ein Ort der Angst. Angstschweiß im Gesicht, entsetzt aufgerissene Augen, ducken und nicht bewegen. Michi hatte die gefürchtete Frage gestellt: "Wer von euch schreibt den Artikel über das Erwachsenentreffen für den Falter?". Kein Laut war zu hören.

## **Vier Stunden vorher: Wiedersehensfreude**

Nach dem Einchecken in „Das Alpenhaus“ in Bad Hofgastein sitzen meine Eltern und ich in der Hotellobby und erholen uns von der Anreise. Gut platziert und den Eingang im Blick, sehe ich Stefan von draußen kommen. Brigitte und Erich haben sich nach dem sie ihr Gepäck auf das Zimmer gebracht hatten zu uns gesellt. Nach und nach kamen immer mehr von einer Mühlenbesichtigung zurück. Als nächstes kam Christoph mit seinen Eltern Elisabeth und Franz sowie Bruder Michael, dicht gefolgt von Karli und Georg mit Eltern Marianne und Hubert. Ein leises Surren vom Eingang und breit grinsend kam Maria angebraust. "Ez wo i mi wieder auskennt hab, hab i se steh'n lassen und bin scho amal vorrausgafahrn." Auch Christa, Martina mit ihrem Mann Martin, Brigitte mit ihrem Mann Erwin und Tochter Julia, Michi und Martin sind zwischenzeitlich zu uns gestoßen.

Innerhalb kurzer Zeit waren wir fast vollzählig und haben darauf gewartet, dass sich die Tür zum Speisesaal öffnet. Kaum waren die Türen geöffnet kam auch Martina Ebner von ihrem Zimmer. Die Bedienungen waren sehr lustig und nett. Auch die ein oder anderen kleinen Sonderwünsche wurden erfüllt. Gut gesättigt und scherzend haben wir uns dann in der Lobby zu einer lustig munter plaudernden Runde zusammengesetzt. Da fragt Michi: „Wer von euch schreibt den Artikel über das Erwachsenentreffen für den Falter?“

## **Freitag 27.10. „Vom Wellnessen“**

Das Programm für den Freitag hieß: Relax. Immer wieder sind wir in den Wellnessbereich und haben es



uns gut gehen lassen. Das Wetter hat uns mit vorbeiziehenden Regenbändern klargemacht, dass rausgehen heute nicht angenehm wird. Also haben wir innen die Wärmekabinen, Wasserbetten, den Poolbereich und die Massagen genossen. Nach dem Abendessen hat sich dann wieder gezeigt, dass wir trotz all unserer Eigenheiten Mittel und Wege finden uns im Leben zurechtzufinden. So haben wir wieder spaßige, aber auch ernste Anekdoten und Erfahrungen aus unserem Alltag und Berufen zum Besten gegeben. Auch das Tagesgeschehen in der Welt mit aktuellen Themen kam dabei nicht zu kurz. So haben wir neben vielen Erzählungen über Erlebnisse der letzten Zeit auch über viele andere Dinge geredet.

## **Samstag 28.10. „Therme mit Bergpanorama“**

Der Samstag ist baden gegangen. Also besser gesagt, wir sind baden gegangen. Nur ein paar Gehminuten von unserem Hotel entfernt ist die Therme in Bad Hofgastein. Dort angekommen haben wir erst einmal für ein Beweis-/Gruppenfoto posiert. Cheeeeeessseeee, knips. Super.

Innen angekommen bekamen wir Chiparmbänder und konnten uns umziehen. Schnell haben wir festgestellt, dass viele Andere die gleiche Idee hatten und in die Therme sind. So war es schwierig ein oder zwei Liegen zu ergattern, bei denen wir unsere Sachen abstellen konnten. Sobald das geregelt war,



# Ach wie fein, Bad Hofgastein!



haben wir auch schon das Becken gestürmt. Im Außenbereich durften wir dann einen besonders schönen Ausblick genießen. Durch den Regen vom Vortag, der in höheren Lagen schon Schnee war, haben sich die Berge bei blauem Himmel und Sonnenschein in strahlendem Weiß gezeigt. Und wir waren im wunderbar 33°C warmen Kuppeldom-Becken mit einer Folge Biene Maja. Maria, Stefan, Georg und Karli haben in der Rutsche neue Geschwindigkeitsrekorde aufgestellt. Das macht natürlich hungrig und so haben wir uns grüppchenweise im dortigen Restaurant ein Mittagessen gegönnt. Zum Beispiel: „Schwimmbadpommes“. Pommes kann man überall kaufen, aber nirgends schmecken die so wie im Bad nachdem man sich verausgabt hat. Nach dem Essen haben ein paar von die Saunalandschaft getestet, und andere haben sich auf den erbeuteten Liegen dem „Fresskoma“ ergeben. So haben wir gar nicht gemerkt, wie schnell die Zeit verging. Langsam machten wir uns auf den Weg zurück ins Hotel.

Beim Abendessen waren wir dann alle platt und spätestens nach der Nachspeise „Feige auf Sorbet“ oder „Feinstes von der Schokolade“ war auch der Letzte bewegungsunfähig. Nach dem Essen haben wir uns in der Lobby wieder zu einer gemütlichen Runde zusammengefunden und die Chefin spendierte für alle, die wollten, eine Runde Obstler. Leider begann an diesem Abend auch schon die Verabschiedung, da Maria am Sonntag sehr früh los musste. „Geht’s fei bloß ned auf’s Zimmer ohne euch von mir zu verabschieden“ hat sie uns dann breit grinsend gesagt.

## Sonntag 29.10. „Sturm-Massagen-Abschied“

Was wäre ein Wellnesswochenende ohne Massage. Vor dem Frühstück bin ich dann in den Genuss einer „Anti-Stress“ Massage gekommen. Fußreflexzonenmassagen an seeeeehr kitzligen Füßen bedeuten Stress für die Masseurin und ich musste mehr als einmal kichern. Aber hinterher war ich sehr entspannt.

Beim Frühstück ging dann das allgemeine Verabschieden los. An diesem Tag hatten die Wünsche „Eine gute Heimfahrt“ und „kommt gut zuhause an“ eine besondere Bedeutung. Vor der Türe wütete Sturm „Herwart“ mit Böen bis 160km/h und starkem Regen. So richtig wollte keiner von uns vor die Türe. Aber es half ja nichts.

Bis hoffentlich nächstes Jahr – spätestens zur Therapiewoche, euer Markus





Maria Prähofer

## Life Bible Shooting

**Im Mai 2016 war ich am Kleinwuchstreffen des BKMF Österreich. Es ist jedes Jahr sehr lustig dort und ich treffe Freunde und Bekannte wieder, die ich sonst nicht sehen würde. Von dort kenne ich Andrea Mühlbacher und durch sie kamen wir zu dem Life Bibleshooting für den Lifeball.**

Für den Life Ball gibt es immer ein Shooting für die so genannte „Life Bible“, mit der die Werbetrommel für den Life Ball gerührt wird. Miriam Gfellner, Stefanie Gründler, Christoph Koppler, Andrea Mühlbacher und ich wurden nach einer Bewerbung für das Shooting ausgewählt. Erst als wir an der Karl-Marx Halle ankamen, erfuhren wir das Motto des Shootings: Zirkus. Erst war ich etwas verunsichert. Will ich mich wirklich als Zirkusartist zur Show stellen? Ich hatte gerade in dem Jahr erst bei der Kampagne #ichbineinMensch,keinZwerg mitgemacht und nun soll ich weltweit als Zirkusartist zu sehen sein?

Meine Sorgen legten sich aber schnell. Ich musste nichts machen, was mir ein ungutes Gefühl gab. Und außerdem ist ja der Life Ball bekanntlich immer schräg und jeder wird angeschaut, warum nicht auch Kleinwüchsige?

Wir wurden angezogen - unsere Kostüme waren schon vorbereitet - und letzte Änderungen wurden vorgenommen. Danach kam jeder von uns in die Maske - Haare und Makeup wurden von Profis gemacht. Ich kam mir vor wie ein richtiger Star, so wie die da an mir herumgebastelt haben. Am Ende hätte ich mich beinahe selber nicht mehr erkannt, wenn ich nicht gewusst hätte, wer mir da aus dem Spiegel entgegenlächelt. Das war eine Aufregung!

Das Shooting selber war sehr lustig, uns wurde gesagt wie wir stehen sollten und wir wurden an den richtigen Platz gestellt. „Bitte lächeln!“, „Nein, doch nicht. Schaut nicht zur Kamera.“ „Und nochmal ernst.“ „Spiel mit den Figuren vor dir.“ „Setz dich mal hin, vielleicht schaut das besser aus.“ „Kannst du doch wieder aufstehen?“

So ein Shooting kann schon seine Zeit dauern. Es war zwar lustig, aber auch anstrengend. Ich war froh, dass ich im Anschluss nur zu Saskia ins Auto klettern musste und ich bei Familie Velich in Niederösterreich übernachten durfte. Die Heimreise nach Oberösterreich konnte ich ja auch noch am nächsten Tag antreten, nachdem ich schon etwas ausgeruht war.

**Hier habe ich noch ein paar Statements von unserer Gruppe für euch: Es ist leicht zu erkennen, dass wir alle viel Spaß am Shooting hatten und eine gemeinsame Meinung teilen: Es war die Erfahrung auf jeden Fall wert!**

**Miriam Gfellner (Achondroplasie, 129 cm):**

Wir wurden für das große Shooting von Profis geschminkt und durften in

maßgeschneiderte Kostüme schlüpfen. Ein, für mich, einzigartiges Erlebnis mit spannenden Einblicken in die bunte Welt des Wiener Lifeballs.

**Stefanie Gründler (Osteogenesis Imperfecta, 111cm):**

Es war einfach genial, zwar auch anstrengend, aber genial. Das ganze Team, Stylisten usw. war super - sehr professionell! Fast schon zu viele Eindrücke für einen Tag. Für mich gilt: Je schräger, umso besser. So ein gutes Projekt wie den Lifeball würde ich immer wieder unterstützen. Danke Andrea, dass du uns vorgeschlagen hast! War absolut eine Erfahrung wert.

**Christoph Koppler (Achondroplasie, 132 cm):**

Ich wusste vorher nicht, worauf ich mich da einlasse, auf eine Welt, die in meinem bisherigen Leben keinen Platz hatte. Als aus der Norm fallender Mensch versucht man, sein ganzes Leben lang, so normal wie möglich zu wirken. An diesem Tag war alles nicht „normal“. Diese Tatsache faszinierte mich! Ich fühlte mich als normaler Kleinwüchsiger in einer bunten, schrillen Welt mit lauter netten, auf mich sehr offen wirkenden Menschen, sehr wohl. Allerdings dauerte es sehr lange, bis wir alle eingekleidet und geschminkt waren. Das Ergebnis konnte sich sehen lassen, perfekt passendes Outfit, in Windeseile auf die richtige Länge gekürzt. Das Fotoshooting selbst war für mich sehr anstrengend. Immer in die Kamera zu schauen, einmal böse, einmal lächelnd. Schlussendlich war ich doch froh, dass das für mich sehr lange Shooting endlich erfolgreich beendet werden konnte. Kostüm entledigt, Schminke ab und schnell zum letzten Zug an diesem Tag. Dieses Erlebnis werde ich in meinem Leben nie vergessen! Der Kleinwuchs spielte hier eine bedeutende und zur Schau getragene Rolle. Ich bin sehr dankbar dafür, dass ich in diese „fremde Welt“ ein wenig hineinschnuppern konnte. Die Menschen sind bunt, und das ist gut so!

**Andra Mühlbacher (Undefinierter Kleinwuchs, 97cm):**

Das Fotoshooting für die „Life Bible“ fand in der Karl Marx Halle in Wien statt. Ich war sehr aufgeregt und gespannt, was auf uns zukommen würde. Zuerst wurden unsere Kostüme angepasst, dann ging es ab zur Maske, wo wir ein professionelles Makeup und Haarstyling bekamen. Dann war es endlich soweit und wir standen mit Dolores Schmidinger gemeinsam am Set. Gery Keszler (Veranstalter und Gründer des Life Balls) und die bekannte Fotografin Inge Prader teilten uns ein und dann ging es los. Es war ein tolles Erlebnis und ein schönes Gefühl,

mit meinen Freunden auf der Bühne zu stehen.

**Maria Prähofer (Mukopolysaccharidose Typ IVA, 101 cm):**

Schon im Vorfeld mussten wir unsere Maße - Arm-, Bein-, Rumpflänge, Kopf-, Bauch-, Brust-, Arm-, Bein- und ja, sogar den Po Umfang, - ausmessen und an das Lifeball Team schicken. Dort angekommen wusste ich dann auch wozu: die Kostüme wurden schon vor unserer Ankunft an der Marx Halle vorbereitet, so dass zum Schluss nur noch kleine Änderungen vorgenommen werden mussten. Das Make-up und die Frisur wurden ebenfalls von Profis gemacht. Das ganze Team versorgte uns rundum und alle waren bemüht, uns den Tag so angenehm wie möglich zu gestalten.

Ich würde auf jeden Fall wieder bei so einem Shooting mitmachen. Ich hab mich gefühlt wie ein richtiger Star!



Trockenausbau  
Stuckateur  
Vollwärmeschutz

Stuckateur- und Trockenausbaumeister  
Gerichtlich beeideter Sachverständiger

*Einfach Himmlisch*

mail: [office@meisterbetrieb-hoell.at](mailto:office@meisterbetrieb-hoell.at)  
Tel. 0680/327 0858

**NIEDERÖSTERREICH**

★ **WIR HABEN NOCH VIEL VOR.**



# Arbeitest du noch oder spielst du schon?

## Aller Anfang ist schwer

Montagsmorgen Zehn vor Sechs, der Wecker läutet. „Ich hasse Montage“ und „Nur noch fünf Minuten“ denke ich bei mir. In bester Guerilla-Taktik verübe ich aus dem Hinterhalt einen schnellen Anschlag auf die Schlummertaste meines Weckers.

Danach habe ich für den Rundbrief für die deutsche MPS-Gesellschaft einen Artikel geschrieben, wie ich meine Freizeit mit Arbeit und Schule unter einen Hut bringe. Der Artikel kam so gut an, dass Michi euch den Text gerne auch im MPS-Falter bringen möchte. Bitte sehr...

## An die Arbeit

Von meiner Wohnung zu meiner Arbeitsstelle HT Labor- und Hospitaltechnik in Heideck fahre ich zehn Kilometer. Dort habe ich von der Firma einen festen Parkplatz fast direkt vor der Türe bekommen. An meinem Arbeitsplatz steht ein spezieller Skoliose-Stuhl. Dieser hat eine zweigeteilte Rückenlehne und ist mit Tempurschaum aufgepolstert. Auch unsere Azubis sind sehr hilfsbereit, so finde ich zum Beispiel in der Früh eine Kanne voll Tee an meinem Platz, da unsere Teeküche im ersten Stock ist und die Treppen für mich zu steil sind.

Nachdem der Rechner hochgefahren ist, schaue ich nach, ob irgendwelche Notfälle oder Hilfsanfragen in meiner Postbox gelandet sind. Nein? Gut! Also auf zum Tagesgeschäft. Da habe ich einen wirklich abwechslungsreichen Arbeitsplatz. Gelernt habe ich Technischer Zeichner, aber mittlerweile bin ich in die Programmierung „abgedriftet“. So programmiere ich für unsere automatische Fertigungsstraße variante Maschinenprogramme. Also Programme, in die ein paar Werte reingeschüttet werden und hinten fällt aus der Maschine das fertige Teil raus. Damit habe ich meine Programmierlaufbahn in der Firma begonnen. Später kamen dann die Schnittstellen zu den Konstrukteuren dazu, so dass diese nicht mehr alle Daten per Hand übertragen müssen,

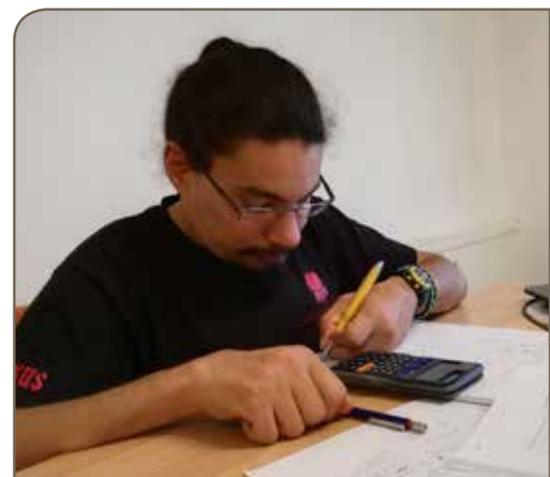


sondern nach der Konstruktion der Bauteile nur noch auf den "Mach mal Knopf" drücken müssen. So haben sich meine Sprachkenntnisse von Fränggisch und Englisch (nein, kein Hochdeutsch) mittlerweile um ein ganzes Sammelsurium an Programmiersprachen erweitert. Von Fortran über Object Pascal bis zu C#. Viele von uns MPS-Betroffenen haben ja leider schon Erfahrung mit den Produkten von HT Labor+Hospitaltechnik machen müssen. So haben wir in vielen deutschen und österreichischen Krankenhäusern die OPs, Intensivstationen und Krankenzimmer ausgestattet. Als ich vor 10 Jahren dort angetreten bin, habe ich mir nicht so richtig vorstellen können, was in einem kleinen Ort wie Heideck so vorgeht und dass diese Firma weltweit Projekte abwickelt. Durch die Vielzahl verschiedener Produkte, die wir bauen, lerne ich jeden Tag Neues dazu. Wie werden Hochsicherheitslabore gebaut, wie funktioniert das mit dem Strahlenschutz, Schallschutz und so weiter. Wenn ich mal nicht programmiere, dann helfe ich mal bei der Ausarbeitung der Produkte mit (und debugge meine Programme gleich mit ;)), betreue Nutzer im Ressourcenmanagementsystem oder helfe der Fertigungssteuerung mit Anpassungen in deren System. Also, mir wird nicht langweilig. Nach einem angefüllten Arbeitstag geht es dann nach Hause.

## Feierabend, wie das duftet...

Zuhause heißt es erst mal Kräfte tanken. Am besten mit einem grünen Tee. Bis der fertig ist, hab ich meine Schulsachen hergeholt.

Ist schon irgendwie seltsam. Als Kind geht es ab in den Kindergarten und du denkst dir „Vorher war irgendwie mehr Freizeit“. Dann ab in die Schule: „Im Kindergarten war’s irgendwie schöner“. Danach in den Beruf: „Schule war irgendwie entspannter“. Also hab ich mir gedacht, gehst du halt wieder in die Schule. Hab unterschrieben und dann ist mir aufgefallen: „Fernlehre— Mist: Schule und Arbeit, arghh!“ Bis jetzt hat es aber ganz gut geklappt und so bin ich nun im dritten Semester der Weiterbildung zum Staatlich geprüften Techniker. Nur noch bis 2019... Da gibt es nicht wirklich viel zu sagen. Schule halt. Mathe, Physik, Chemie (also die Sache mit den Säuren ist einfach ätzend),



Konstruktion und Entwicklung, Maschinenelemente und so Zeug. Das ist anstrengend aber auch wahnsinnig interessant. So verbringe ich grob

mit Bass. Da leider unser Gitarrist überraschend abgesprungen ist, bin ich auf Gitarre umgeschwenkt. So viele Saiten. Mit dem Bass musste

beiden Auftritten immer wieder Leute kennen, die mir so nie über den Weg gelaufen wären. Musik verbindet. Bis nach Papua Neu Guinea.



eine Stunde grübelnd und rechnend über verschiedenen Büchern und Heften. Wie hoch ist jetzt nochmal der Kalorienverbrauch von einem auf Hochtouren laufenden Hirn in der Stunde? Je nachdem wie lange ich das durchhalte, fällt die Lerneinheit mal länger oder kürzer aus. Einer der Vorteile, wenn ich mir die Zeit selber einteilen kann. Keine Semesterferien und jeden Monat circa 45 Stunden Lernzeit neben der Arbeit, das zehrt. Leider gehen da auch noch einige Wochenenden drauf, da ich unregelmäßig an Samstagen den Tag in der Schule verbringe. Derzeit sind wir noch 15 Leute in der Klasse. Das wird so eine „Last man standing“-Sache. Zur Entspannung gibt's dann noch ne runde Zocken am PC oder ein bisschen Webprogrammierung für die Gemeindehomepage.

### Manche nennen es Musik

Glücklicherweise besteht das Leben ja aus mehr als nur Arbeit und Schule. So ist einmal die Woche Bandprobe der „Jugendband“. Die Anführungszeichen sind Absicht. Das ist wohl unser vorläufiger Name, bis wir uns auf einen anderen Namen geeinigt haben. Und von uns ist mittlerweile jeder zu alt um auch noch mit viel gutem Willen als jugendlich durchzugehen. Jedenfalls proben wir einmal die Woche für Gottesdienste, Konfirmationen, oder auch mal eine Hochzeit. Was für ein Instrument spiele ich da? Angefangen habe ich

ich nur zwei Töne spielen. „Brumm“ und „Dröhn“. Jetzt kommt noch „Schrammel“ und „Schrumm“ dazu. So haben wir zusammen viel Spaß und auch die zeitweise drohende Auflösung ist vom Tisch. Nur singen lassen sie mich nicht. „Du willst doch, dass die Leute aus den richtigen Gründen weinen“ war die Antwort auf mein Angebot bei einer Hochzeit zu singen. Also ich weiß ja nicht, für Deathmetal reichen meine Sangeskünste allemal, hehe. Nebenher tobe ich mich dann als „Soloprojekt“ in meinem kleinen Heimstudio aus. Da passt dann die Stimme wieder zur Musik. Laut, hart und schnell. Manche Leute gehen ins Fitnessstudio, um etwas für ihre Ausdauer zu tun. Habt ihr euch schon mal gefragt, warum die Musiker auf der Bühne so schwitzen? Drei Minuten Hard'n Heavy können ganz schön anstrengend sein. Und dann auch noch dieses sinnlose hin und herlaufen... Meine armen Nachbarn. Ab und zu treffe ich mich auch mit ein paar Bekannten zum Trommeln. Da trommeln wir dann auf Congas, Bongos und Djembes. Was halt grad zur Hand ist. Manchmal ist auch eine Sitar mit am Start, da vergessen wir oft die Zeit. Nach einer dreiviertel Stunde und mehr fragen wir uns dann manchmal wie in gefühlten drei Minuten so viel Zeit vergehen konnte. Manchmal passiert es auch, dass ich für Projekte als „Auftragsbassist“ angeheuert werde. So lerne ich dann

### Schlaf Kindlein, schlaf

Nach einem anstrengenden Tag mach ich mir noch ein Abendessen. Manchmal vereinfache ich auch dessen chemische Summenformel Richtung C (Kohlenstoff)<sup>1)</sup>. Dann fallen mir meistens schon die Augen zu. Also ab ins Bett, noch ein böser Blick zu meinem alten Erzfeind, den Wecker und Zzzzzz.

### Öfter mal was Neues...

Seit neuestem bin ich Patenonkel. Und das mit Hingabe.



Seit 22.05.2017 mache ich nun auch einmal die Woche EET. Da bin ich schon ganz gespannt darauf, was sich da im Lauf der Zeit alles ändern wird. Wie bekomme ich also Beruf, Schule und Freizeit unter einen Hut? Keine Ahnung, einfach machen. Jeden Tag was neues. Was morgen so alles passiert?

Euer Markus

<sup>1)</sup> Soll heißen: es brennt ganz ordentlich an.



# Hallo, ich bin Chris!



Hallo, mein Name ist Chris. Ich bin 33 Jahre jung und habe MPS Typ I, Morbus Hurler Scheie. Bei mir wurde MPS erst vor ca. drei Jahren diagnostiziert. Eine Diagnose mit 30 Jahren ist schon etwas ungewöhnlich. Dafür, dass ich bereits im Säuglingsalter eine schlechte Hüfte hatte, keine geschlossene Faust machen konnte und immer schnell krank wurde, kam die Diagnose ja doch recht spät.

Meine Mutter war mit mir bei vielen Ärzten und irgendwann haben diese einfach beschlossen, dass „der Junge einfach so ist wie er ist und man damit leben müsse“. Bisher habe ich auch wirklich immer gut damit gelebt. Ich konnte alles machen was mir wichtig war – ich spiele Fußball, Handball und bin bei der Feuerwehr. Außerdem musste ich auch nie etwas zurückstecken was meine private und beruflichen Interessen angeht. Ich konnte meine Ausbildung und meinen beruflichen Werdegang so durchlaufen wie andere. Mein privates Glück fand ich in meiner Frau und meinen beiden Kindern.

Dass es überhaupt zur Diagnose gekommen ist, habe ich meiner Frau zu verdanken. Wir hatten einen Termin bei einer Ärztin, welche sich mit Erbkrankheiten beschäftigt. Nachdem wir beide unseren Familienstammbaum erklärt

und ich meine komplette Krankengeschichte erzählt hatte, hatte sie sich alleine über mich zwei Seiten Notizen gemacht. Das Resümee war, dass sie sagte: „Wir müssen bei Ihnen eine vernünftige Untersuchung machen, damit Sie überhaupt ein hohes Alter erreichen“. Ihr könnt euch sicher denken, dass es mir kurz den Boden unter den Füßen weggezogen hat. Wir haben beide einen Bluttest gemacht. Dann hörten wir einige Wochen nichts. Plötzlich läutete während der Arbeit mein Telefon. Der Anruf kam von meiner Ärztin, die mir mitteilte: „Guten Tag Herr Chris, wir haben etwas gefunden. Aber sie müssen nicht daran sterben. Wir können helfen.“

Ich war so überrumpelt, dass ich erst gar nicht mehr antworten konnte. Die Ärztin hat uns an den Spezialisten Dr. Lagler überwiesen. Wir hatten ein sehr langes, erstes Gespräch, in welchem er schon den Verdacht auf MPS Typ I geäußert hat. Sicherheit über die genaue Form von MPS würden wir aber nur durch einen Urintest erhalten. Er erklärte uns auch, dass meine Frau keine Auffälligkeiten zeigte und deswegen auch unsere Kinder nicht an MPS erkranken würden, da beide Elternteile Erbträger sein müssen, um diese Form von MPS an Kinder weiterzugeben. In diesem Moment ist mir erstmal ein Stein vom Herzen gefallen.

Nachdem der Urintest durchgeführt war, war Dr. Lagler´s Verdacht bestätigt: MPS I. Es wurden weitere Untersuchungen durchgeführt. Anfangs blendete ich alles irgendwie aus, versuchte die ganze Sache zu ignorieren und mich nicht damit zu befassen. Doch irgendwann packte mich doch die Neugierde und ich befragte Dr. Internet. Das war ein großer Fehler! Denn im Internet findet man immer nur das Schlimmste vom Schlimmen.

Etwas später begann ich mit der Enzyersatztherapie im Spital. JUHU! Ich vertrage die Infusion sehr gut. Nachdem ich die ersten Male im Krankenhaus zur EET war, wollten wir gerne durchbringen, dass ich die Infusion beim Hausarzt bekommen würde. Mein Arzt wollte diese Aufgabe jedoch nicht übernehmen. Zum Glück fand meine Frau, die Krankenschwester ist, eine Zwischenlösung. Dies konnte aber keine Dauerlösung werden, da die Gebietskrankenkasse Einwände hatte. Dr. Lagler hat sich für eine Heimtherapie eingesetzt und diese wurde auch genehmigt. Wie ich im Nachhinein erfahren habe, bin ich damit ein kleines Glückskind, da eine Genehmigung der Heimtherapie für viele Patienten nicht selbstverständlich ist.

Wieder ließ ich alles einfach passieren, ohne mich großartig mit meiner Stoffwechselerkrankung zu beschäftigen. Ich ließ die Infusion in meinen Körper fließen, aber mehr war da nicht - bis ich doch wieder ins Internet einstieg und auf meiner Suche auf den Verein MPS Austria gestoßen bin.

Das war für mich doch sehr gut - zum ersten Mal sah ich, dass ich nicht alleine war. Irgendwann habe ich Michaela eine Mail geschrieben. Sie hat prompt mit ihrer angenehmen und mitfühlenden Art geantwortet. Wir haben auch kurz darauf telefoniert (fast eine Stunde lang!) Jeder der mich kennt weiß, dass meine privaten Telefonate vielleicht fünf Minuten, aber keine Stunde dauern. Doch das Gespräch tat mir gut und ich erfuhr viel

über MPS und den Verein. Michaela hat mich auch gleich zum MPS-Erwachsenentreffen nach Gastein eingeladen und ich habe zugesagt. Die anderen Teilnehmer blieben über Nacht. Ich wollte fürs erste nur als Tagesgast dazustoßen. Es war ein super Tag mit netten Menschen und wir haben viele Gespräche geführt und alle hatten ähnliche Probleme -Krankenkasse, Infusionsgabe und viele gleiche Fragen welche alle beantwortet wurden. Ich war wirklich froh, dass ich nach Gastein gekommen bin.

Die Heimtherapie funktioniert super. Ich habe meine guten Feen sehr in mein Herz geschlossen. Das Gute an der Heimtherapie ist, dass ich die Infusion auch an anderen Orten bekommen kann. So wurde ich nicht nur zu Hause, sondern auch in Tirol, Wien, Cres und Maria Alm infundiert. Durch diese Flexibilität bin ich beruflich eigentlich nicht eingeschränkt. Mit meinem Arbeitgeber konnte ich eine Vereinbarung für die Infusionstage treffen. Da ich hauptsächlich am Laptop und am Telefon arbeite, kann ich das nun im „home office“ machen. Solange es also Strom und Internet gibt, ist es egal wo ich sitze bei der Arbeit.

Wie ihr durch meinen kleinen Einblick in mein Leben sehen könnt, habe ich es im Großen und Ganzen doch sehr gut erwischt.

Ich bin allen Menschen DANKBAR, die mich unterstützen. Egal ob es darum geht sich auszutauschen und Erfahrungen zu teilen, oder auch bei medizinischen Abklärungen.

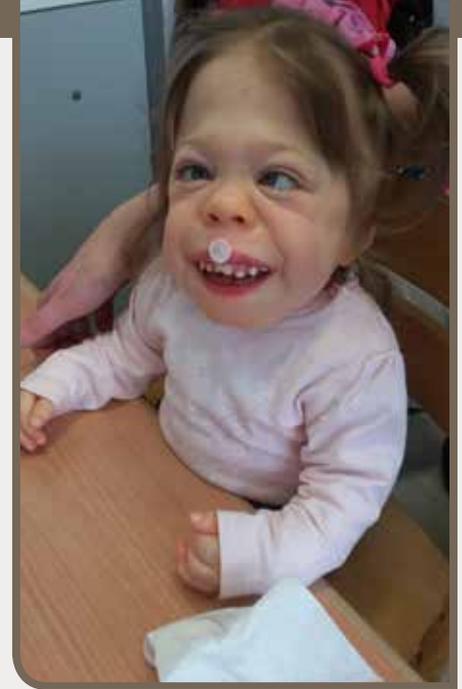


# Immer wieder kleine und doch ganz große Fortschritte ...

Franziska und Lisa, zwei wunderbare Mädchen, die viel gemeinsam haben; so auch die regelmäßigen Therapien (Logopädie, Ergotherapie und Physiotherapie). Unsere Töchter machen bei den Therapien ganz brav mit - wir sind sehr stolz auf unsere Mädels.

Wir möchten uns an dieser Stelle recht herzlich bei den Therapeutinnen bedanken; aufgrund der spitzenmäßigen Therapieeinheiten während der Therapiewoche und der tollen Tipps für zu Hause sind immer wieder Fortschritte möglich. Wir lernen auch die Übungen in unseren Alltag einzubauen; so gehören diese einfach dazu.

Im vergangenen halben Jahr haben unsere Mädels auch sprachlich tolle Fortschritte gemacht. Immer wieder kleine Fortschritte – für uns und natürlich auch für Lisa und Franziska ganz große.



## Das sagen die Logopädinnen:

*Franziska ist bereits seit ihrem 2. Lebensjahr mit der Logopädie vertraut. Ich darf sie nun schon seit 3 Jahren begleiten und unsere Therapiestunden sind gefüllt mit Musik, Diskussionen, Abmachungen und gemeinsamer intensiver Arbeit. Franziska ist sehr musikalisch und ihre freundliche und offene Art machen jede Therapiestunde zu einem besonderen Ereignis.*

*Christiane Schwaiger, BA – Franziskas Logopädin an der Univ.klinik für Kinder- und Jugendheilkunde in Graz*

*Große blaue Augen schauen mich an, Lisas Blick ist prüfend, doch die Neugier blitzt aus ihrem Gesicht!*

*Es scheint ... und in den ersten Therapiestunden ist es tatsächlich so - Lisa ist bereit, sich mir mit aller Kraft und Stärke entgegen zu stellen, mir immer wieder neue Grenzen aufzuzeigen!*

*Verständlich - Berührungen am Körper und im Gesicht, im Mundraum werden als Schmerz wahrgenommen - die Organisation von Reizen, vor allem der Berührung muss erlernt werden!*

*Nach monatelangem Training-NFT!, einmal wöchentlich bei mir und mit täglicher, tatkräftiger Unterstützung zu Hause von Uschi und Stefan konnten so die Grundvoraussetzungen der Nahrungsaufnahme, die damit so wichtige „Lust“ aufs Essen geschaffen werden. Lisa führt selbstverständlich die Hände zum und in den Mund, ihre Lautentwicklung explodiert, aus Silbenketten entstehen Wörter, ihre Aufmerksamkeit zeigt sie mit anhaltendem Blickkontakt und den ständigen Versuchen, Mundbewegungen nachzuahmen ... sie kommt immer mehr in Interaktion!*

*Und wirklich, jede Sitzung mit Lisa bringt neue Überraschungen, ein beiderseitiger Gewinn, ein gemeinsamer Weg, ein Geschenk!*

*Anke Schenk-Mathoy, Diplomierete Logopädin, Innsbruck-Igls*

## Logopädische Betreuung

### Was sind die zentralen Schwerpunkte der logopädischen Therapie?

- **Desensibilisierung der orofacialen Strukturen:** Durch die offene Mundhaltung und -atmung ist sowohl die Sensation des Riechens als auch die des Schmeckens verändert. Nun war das Essen-Lernen nicht nur durch die funktionellen Komponenten erschwert, sondern auch durch

die Hypersensibilität im Mundbereich, sowie die des Geruches und des Geschmackes. Parallel dazu erfolgt auch immer ergotherapeutische Therapie. Der Mundraum ist sehr persönlich und intim, hier ist die Selbstbestimmung sehr wichtig.

- **Mobilisierung und Aktivierung des cranio-mandibulären und orofacialen Bereiches:**

Zum Tragen kommen hier Therapieelemente aus der myofunktionellen Therapie, der orofacialen Regulationstherapie, sowie der cranio-sacralen Therapie. Nach dem Prinzip „Form follows Funktion“ und umgekehrt, ist es für Franziska beispielsweise sehr schwierig die Lippen zu schließen, laterale Kaubewegungen zu machen und durch die Nase zu atmen etc. Einerseits kann die Funktion der Muskeln noch nicht die erforderlichen Leistungen erbringen, andererseits geben uns die Raumverhältnisse die Leistungsgrenzen vor. So wird z. B. durch die engen Raumverhältnisse im Nasenraum und Rachen, sowie ein unphysiologisches Schlucken (starke Zungenprotrusion und inferiore Zungenruhelage, kein Zungendruck zum Gaumen) das Sekret nur erschwert oder gar nicht abtransportiert. Es bleibt in der Nase liegen, eine Nasenatmung wird unmöglich, in weiterer Folge ist auch die Belüftung des Mittelohres über die Tube beeinträchtigt und unter Umständen auch das Hören.

- **Förderung der Essentwicklung:** Dies beinhaltet unter anderem den Aufbau eines Essenswortschatzes

und das Ausprobieren von neuen Geschmacksrichtungen und verschiedenen Konsistenzarten (flüssig, breiig, fest, gemischt).

- **Aufbau eines Wortschatzes zur Verbesserung der Kommunikation:**  
Erstellung eines Kommunikationsbuches

Dies ist nur ein kleiner Einblick in die Elemente der logopädischen Therapie. Es werden zahlreiche Hilfsutensilien verwendet, die die Therapie spannend machen und die Übungen zu Hause erleichtern. Zum Schluss bleibt mir noch zu sagen, dass eine Therapie nur so gut funktioniert, wie ihre einzelnen Glieder darin. Die angebotenen Elemente kommen durch die wunderbare Zusammenarbeit mit Mama und Oma bei Franziska an. Durch ehrliche Rückmeldungen, Austausch von Erfahrungen und auch das Besprechen von Hindernissen, können die Inhalte an den Alltag angepasst werden, damit auch ein Transfer möglich wird.



# SPENDEN BEIM EINKAUFEN

Sie wollen MPS-Kindern helfen ohne dafür zusätzliches Geld ausgeben zu müssen?

## Online shoppen und GUTES TUN - für Kinder mit MPS!

Ein kleiner Umweg über unsere Homepage macht es möglich. Es geht ganz leicht, **wichtig ist, dass Sie Ihren Einkauf mit einem Besuch auf unserer MPS-Website beginnen.** Und so funktioniert es:

- ▶ Geben Sie „www.mps-austria.at“ in Ihren Browser ein.
- ▶ Klicken Sie auf das Amazon-Logo auf unserer Website.
- ▶ Sie werden direkt zu Amazon weitergeleitet
- ▶ Kaufen Sie ganz normal ein.
- ▶ Amazon überweist uns eine Provision von ca. 2-3% Ihres Einkaufswerts in Form einer Spende.

Wenn Sie über die MPS-Website einsteigen, weiß Amazon automatisch, dass Sie mit Ihrem Einkauf MPS-Kinder unterstützen möchten.  
So spenden Sie **OHNE** zusätzliches Geld auszugeben.

Der Einkauf über amazon.smile funktioniert anders, aber auch ganz einfach.  
So machen Sie es richtig::

- ▶ Geben Sie „smile.amazon.de“ in Ihren Browser ein
- ▶ Wählen sie die Gesellschaft für MukoPolySaccharidosen aus
- ▶ Kaufen Sie ganz normal ein.
- ▶ Amazon gibt 0,5% Ihrer Einkaufssumme an uns in Form einer Spende weiter.

So einfach kann das Spenden sein! Bitte helfen auch Sie!



# Ich bin ein Teenager mit MPS

Vortrag bei der englischen MPS-Konferenz  
2017 in Coventry  
- übersetzt von Anna Prähofer

**Hallo. Mein Name ist Aaryanna. Zuerst möchte ich mich bei der MPS-Gesellschaft für die nette Einladung zu diesem Vortrag bedanken. Es ist eine Ehre für mich hier vor euch zu stehen, und ich bin sehr dankbar für diese Möglichkeit.**

**Ich werde über die Gesundheit, das Wohlbefinden und die Lebensqualität mit der Diagnose MPS I (Hurler Scheie) sprechen.**

Im Jahr 2006, im Alter von vier Jahren, bekam ich die Diagnose. Drei Monate später begann ich mit der Enzyersatztherapie im Krankenhaus. Jean Mercer führte meine erste Infusion in Manchester durch. Elf Jahre später bin ich nun auf Heimtherapie, und ich habe nicht mehr als drei Infusionen in einem ganzen Jahr versäumt. Das heißt ich bekam inzwischen 588 Infusionen und seeeehr viele Nadelstiche.

Den Themen Gesundheit, Wohlbefinden und Lebensqualität habe ich in letzter Zeit sehr viele meiner Gedanken gewidmet, mehr als üblich. Ich erhole mich immer noch von meiner Wirbelsäulen-Dekompressions-Operation, die ich im April in Manchester hatte. In den letzten Tagen bekam ich grünes Licht

dafür, meine Halskrause abzunehmen, und erst letzten Donnerstag begann ich - nach drei Monaten - wieder zur Schule zu gehen. Diese Konferenz ist also so etwas wie eine kleine „Coming out“ Party für meinen Nacken.

Während ich mich zu Hause erholt habe, habe ich jede Art von Emotion, Gedanken und Gefühlen erlebt, die man sich nur vorstellen kann. In diesen Tagen waren meine Gedanken und Gefühle in überwältigender Weise negativ. Ich war erschöpft von der Operation, mental und physisch, und ich war buchstäblich für zwölf Wochen zu Hause gefangen. Der Schmerz, die Frustration und der Verlust meiner Unabhängigkeit, gekoppelt mit der klaustrophobischen Gefangenschaft in einer Halskrause für 24 Stunden am Tag, waren zeitweise einfach zu viel, um damit klarzukommen. Es war ein echter Kampf für mich.

**Seit meiner Diagnose haben mich meine Eltern immer ermutigt, ein positives Leben zu leben und eine positive Haltung zu bewahren.** Doch ehrlich gesagt - waren die letzten drei Monate die zähesten meines Lebens. Weg von der Schule, weg von meinen Freunden und weg von meinem Leben - meine Mutter musste so ungefähr alles für mich machen. Zeitweise fand ich es schwer, meine „Bank

der positiven Lebenseinstellung“ zu betreten. Mein Konto war eindeutig für eine Weile gesperrt.

Doch ich war so glücklich und erleichtert darüber, dass diese Operation möglich war. Sie war erfolgreich und konnte ein sehr ernstes Problem lösen.

**Die Definition von Lebensqualität ist der Standard von Gesundheit, Komfort und Glück wie er von einem Individuum erlebt wird.**

Jeder in diesem Raum, der mit MPS lebt, weiß, dass sich diese Level von Gesundheit, Komfort und Glück ständig verändern. Es ist oft nur eine Frage von Minuten, Stunden, einem Tag, einer Woche, einem Monat oder einem Jahr, dass sie steigen und fallen - und das ständig synchron zum Stress, der durch jeden einzelnen Aspekt unseres Lebens verursacht wird: die ununterbrochenen Arzt- und Ambulanztermine, Tests, Testergebnisse, Knochenmarktransplantationen, Operationen, wöchentliche Enzyersatztherapie... Die Liste ist endlos.

Dabei habe ich noch nicht einmal die phänomenale Überbelastung mit Stress angesprochen, die uns - verursacht durch unsere verschiedenen Symptome, Schmerzen und persönlichen Bedürfnisse -

ständig durch den Tag begleitet und uns mit der Realität konfrontiert, dass wir mit MPS leben.

Für viele von uns wird die Belastung heutzutage zusätzlich noch dadurch verstärkt, weil sie ihre ganze Existenz durch die Non-Stop-Ankündigungen, dass lebenswichtige Finanzmittel für seltene und extrem seltene Krankheiten gekürzt oder gestrichen werden sollen, bedroht sehen. Dabei geht es um die essentielle Finanzierung für die notwendigen Medikamente, um überhaupt leben zu können! Und da rede ich noch nicht einmal von Lebensqualität!

MPS ist sogar für sich allein schon unerbittlich darin, uns von jedem einzelnen Quäntchen an Lebensqualität zu berauben. Und dabei geht es nichteinmal nur um die Lebensqualität der Patienten selbst. Nein, MPS ist sogar übertrieben großzügig. Es erweitert seine Reichweite auf jedes einzelne Familienmitglied - die Eltern, die Geschwister, die Großeltern... niemand in der Familie bleibt von MPS unberührt. Es ist ein ständiger Kampf.

Die Verbindung zwischen Gesundheit, Wohlbefinden und Lebensqualität ist merkwürdig. Auf den ersten Blick existieren sie unabhängig voneinander. Sie sind jedoch unbestreitbar miteinander verwoben. Das Gesundheitsministerium stellt fest, dass es eine Zwei-Wege-Beziehung zwischen Gesundheit und Wohlbefinden gibt:

Gesundheit - sowohl körperlich als auch mental - beeinflusst das Wohlbefinden.

Und das Wohlbefinden beeinflusst die Gesundheit.

Doch die beiden sind sehr individuell und maßgeschneidert.

Sie werden angetrieben von dem was wir sind und von den Karten, die wir in Händen halten.

Doch wir haben keine Kontrolle über diese Karten.

**Mit diesen Karten beginnen wir das Spiel des Lebens. Ob wir es gewinnen oder verlieren, wird von uns selbst bestimmt. Das Erkennen, Annehmen und Arbeiten mit den Karten, die uns zur Verfügung stehen, ist entscheidend - wenn wir gewinnen wollen.**

Und ich möchte gewinnen. Ich möchte

viel gewinnen. Ich möchte in der Lage sein, das Leben mit beiden Händen zu ergreifen und es in jede gewünschte Form zu bringen. Ich möchte so leben, als hätte ich keine Einschränkungen. Ich will leben, als hätte ich nicht MPS - und das ist der schwierige Teil. Das letzte Bisschen. Ich kann alles tun. Doch dieses letzte Bisschen ist das, was ich nicht tun kann. Das ist das Stückchen, das ich akzeptieren muss.

Dank MPS gibt es eine ziemlich lange Liste von Dingen, die ich nicht tun kann oder die mir körperlich einfach zu schwer fallen. Ich kann nicht laufen, ohne völlig erschöpft zu sein. Ich kann nicht rollerskateten, eislaufen, bergsteigen, Ballett tanzen oder am Crosscountry Lauf in der Schule teilnehmen. Das mit dem Laufen finde ich ehrlich gesagt nicht besonders schlimm - daran erinnere ich mich jedes Mal wieder, wenn ich meine Freunde sehe, wie sie auf dem Sportplatz laufen müssen, bei Regen, Schnee und Hagel.

Ich kann nichts von all dem ändern. Es ist einfach so, wie es ist. Das sind die Karten, die ich bekommen habe.

Aber es ist menschlich, sich nach Dingen zu sehnen, von denen wir wissen, dass wir sie nicht haben können. Diese Dinge, die außerhalb unserer Reichweite sind. Wie ein Kind mit einem Spielzeug. Sie wollen oft genau das Spielzeug, mit dem ein anderes Kind gerade spielt!

Aber im Gegensatz zu diesem Kind mit dem Spielzeug wachsen diejenigen, die mit MPS geboren sind, nicht so leicht aus dem Verlangen heraus. Und in der heutigen, sich schnell bewegenden, modernen Welt drehen wir uns auf einer digitalen Achse, angetrieben von Technologie mit Anwendungen wie Twitter, Snapchat, Facebook und Instagram, die die Energie liefern.

Es ist wirklich eine sehr kleine Welt und wir alle sind so sehr miteinander verbunden. Wir haben digitalen Zugang zu allem, doch das was wir wirklich wollen ist ein realer Zugang zu allem. Und diejenigen, die mit MPS leben sind genauso dazu berechtigt, wie die Menschen ohne MPS.

Es ist schwer unsere Einschränkungen zu akzeptieren. Es ist schwer positiv zu bleiben. Es ist schwer damit

aufzuhören, sich nach Dingen zu sehnen, die man nicht machen oder erreichen kann. Doch das ist es, was wir tun müssen. Und gleichzeitig müssen wir aus den Dingen, die wir tun können, das Maximale herausholen. Wir müssen jede Möglichkeit nutzen und jede Chance ergreifen - um unsere Träume wahr zu machen. In anderen Worten: Für unsere Lebensqualität kämpfen!

Wenn wir weiter gegen die Karten kämpfen, die wir gezogen haben, riskieren wir, dass unser Verlangen nach dem was wir nicht können, wächst und unsere Wahrnehmung von uns selbst beeinflusst. Das kann sich auf unser Wohlbefinden schlagen und sich katastrophal auf unsere Gesundheit auswirken.

**Ich bin ein Teenager. Ich bin wie alle anderen Teenager, und ich möchte auch dieselben Dinge tun, die Teenager eben so tun. Meine Lebenslust ist genauso groß wie ihre. Doch ich habe MPS und ich kenne diesen Kampf, genau wie meine MPS-Freunde. Wir müssen von einer stärkeren Kraft ermutigt werden. Eine Kraft, die tief aus dem Inneren kommt. Eine furchtlose, ehrgeizige, fokussierte, herausfordernde, laute Kraft, die sich nicht auf einen stillen Stuhl in der Ecke setzt. Wir müssen wie eine Armee durch die Negativität marschieren. Nur dann werden wir unseren Krieg gewinnen und unsere Belohnung wird eine grenzenlose positive Einstellung sein, mit der wir alles erreichen können.**

Ich habe sehr oft mit meinen Eltern über die Phase meines Lebens - und ihres Lebens - gesprochen, in der ich diagnostiziert wurde. Ich war erst vier Jahre alt. Meine Mama und mein Papa haben alle Lücken für mich gefüllt.

Ich weiß jetzt, dass sie in diesen frühen, schrecklichen Tagen bemüht waren, einerseits meine Diagnose zu akzeptieren und andererseits gleichzeitig versuchten, über Nacht MPS-Experten zu werden. Sie wollten ein perfektes Verständnis für die Erkrankung gewinnen und verstehen, wozu MPS imstande ist.

Meine Eltern wussten, dass Wissen Macht ist. Die MPS Gesellschaft hat sie dabei ganz großartig unterstützt und ihnen viele Informationen gegeben, sodass meine Eltern tatsächlich über Nacht wahre

Experten für MPS IS, Morbus Hurler Scheie, werden konnten. Das Team der MPS-Gesellschaft wurde zu den Helden der Stunde. Sie verschickten unzählige Flyer, Broschüren und Daten an meine Eltern, die jede einzelne Information dankbar aufsaugten.

Jetzt, 2017, wo es Zugang zu social media, online Diskussionsgruppen, Foren und Webseiten – unsere eigene tolle MPS Homepage inklusive – gibt, haben neu diagnostizierte Familien mehr Ressourcen, um sich selbst zu informieren und mit anderen Betroffenen weltweit in Verbindung zu kommen. Das ist wirklich wunderbar. MPS-Familien müssen den Weg durch die Diagnose und auch danach nicht mehr länger alleine gehen. Sie können diese Reise gemeinsam antreten. Gegenseitige Information, Unterstützung und Erfahrungsaustausch – das ist das 21. Jahrhundert.

Meine allererste Infusion bekam ich am 3. Juli 2006. Das ist nun elf Jahre her. In dieser Zeit gaben meine Eltern ein Versprechen: Sie würden alles Menschenmögliche dafür tun, dass ich mein ganzes Potential ausschöpfen würde, um ein aktives Leben führen zu können – MIT MPS. Sie lehrten mich, Verantwortung für mein Leben zu übernehmen.

Sie waren sich schon damals klar über den bevorstehenden Umfang all der medizinischen Hürden, über die wir springen müssen würden, und sie schworen, mich so zu erziehen, dass ich immer die volle Kontrolle über mein Leben haben würde. Nur so würde ich auch die volle Kontrolle über MPS haben.

Nun, ich bin keine Gesundheits-expertin, doch ich weiß eines...

Gute körperliche Gesundheit garantiert kein Wohlbefinden und umgekehrt. Doch – ich habe meine Karten gezogen, genauso wie ihr alle. **Und ohne Rücksicht auf medizinische Hürden, Herausforderungen und Rückschläge – und ich bin sicher es kommen noch mehr davon – habe ich mir selbst geschworen, dass ich nach jedem Rückschlag wieder aufstehen werde und niemals aufhören will, nach vorne zu schauen.**

**Das Leben ist das, was man daraus macht.** Ich habe nicht die Absicht, MPS die Kontrolle über mein Leben übernehmen zu lassen – denn MPS ist nicht mein Leben, es definiert mich nicht.

2006 haben meine Eltern ihren Frieden mit MPS geschlossen. Sie umarmten MPS, hießen es in ihrem Zuhause willkommen und bereiteten einen Platz am Tisch dafür. Sie glaubten, dass wenn wir, als Familie, MPS nicht akzeptieren könnten, auch nicht als Familie damit leben können würden. Sie glaubten, dass das überhaupt kein Leben wäre, wenn wir unter der Kontrolle, der Angst und der Macht von MPS leben würden. Was wäre das für eine Lebensqualität?

Das ist der Grund warum ich niemals sage, ich leide an MPS. Seit meiner Geburt sage ich, ich lebe mit MPS.

MPS bringt ausreichend Leid mit sich. Wir alle wissen das. Zu sagen ich würde darunter leiden, würde nur doppelte Negativität versprühen und mir nicht weiterhelfen.

**Und wenn wir MPS akzeptieren wollen, brauche wir ein Übermaß an positiver Einstellung. Nicht nur**

**um die Erkrankung zu akzeptieren, sondern auch um uns selbst zu akzeptieren.**

Nun versteht mich bitte nicht falsch. Es ist nicht möglich jederzeit und überall glücklich und positiv zu sein. Es kann unglaublich schwer sein. Doch nichts Gutes kommt von selbst. Es ist entscheidend, das Ziel nie aus den Augen zu verlieren, wenn wir dieses Spiel gewinnen wollen.

**Unsere Gesundheit mag vorbestimmt sein, doch unser Wohlbefinden ist unumstößlich selbstbestimmt.** Unsere Lebensqualität hängt davon ab. Für eine hohe Lebensqualität müssen wir unser Leben lieben. Ja wir müssen fast sogar MPS lieben. Und das Wichtigste ist es, uns selbst zu lieben.

Das ist nicht nur meine Überzeugung. Tatsächlich gibt es eine ganze Menge Leute da draußen in unserer großen MPS-Familie, die diese Meinung teilen. Und genauso wie ich ergreifen sie das Leben und formen es. Sie teilen dieselbe Leidenschaft für das Leben und genau wie ich, kämpfen sie für ihre Lebensqualität. Sie möchten Teil dieses Vortrags sein - deshalb bitte ich euch alle um einen großen Applaus für die Mitglieder unserer großen MPS-Familie, die ihre Botschaft jetzt mit euch teilen möchten.

Danke.

*Anm. der Redaktion: Aaryanna hat im Vorfeld zu ihrem Vortrag über Facebook und andere Medien Kontakt zu vielen anderen MPS-Teenagern aufgenommen und sie um ein Foto gebeten. Auf den Fotos waren sie jeweils mit einer Botschaft zu sehen, die lautete: Ich liebe mein Leben.*



#### ALLES AUS EINER HAND:

**Wir sind Komplettanbieter im Bereich Gebäudedämmung, Trockenausbau und Verputz. Ob Neu- oder Altbau, ob Leicht- oder Massivbau, wir bieten Ihnen Wärmedämmung sowie Ausbaumöglichkeiten für alle Bereiche. Von der Fassade über den Keller zum Wohnraum bis hin zum Dachboden.**



**FL BAU GMBH**

MASCHINENPUTZ ∞ VWS ∞ TROCKENBAU

DR.-HANS-LECHNER-STRASSE 3 - 5071 WALD  
+43 662 85 49 27 - OFFICE@FL-BAU.AT  
W W W . F L - B A U . A T

# Entscheiden ist schwer

- eine Episode meines Lebens



Anonymous

(Patient mit MPS VI, verfasst im Alter von 11 Jahren)

## TANK DER ZERSTÖRUNG

Ich bin ein Zerstörer! Wenn du mich berührst, wirst du weinen wie ein Baby! Mein Herz ist so kalt wie Eis! Stell dir vor, du läufst durch ein Feld. Schneidest den Wind. Und dann Bumm! Du fällst. Stürzt. Jetzt bist aufgeschnitten wie ein Laib Brot. Halt die Augen offen, oder du hast keine Chance! Willst du mich anfassen? Oh, Mama, du musst um dein Leben fürchten! Ich bin eine Blume, doch wenn du auf mich trittst, stirbst du! Leg dich nicht mit meiner Kraft an! Wenn du mich gut behandelst, werde ich sanft mit dir umgehen! Ich bin nicht echt. Ich bin künstlich. Imaginär. Wie der Boogy-Mann. Aber du findest mich in Filmen, Spielen, in allen Medien! Erwinnere dich an mich. Oder ich zwinge dich dazu. Spike-Ball verabschiedet sich.

## 17 TAGE KRANK.

Schmerz ist etwas, das du tolerieren musst, manchmal verschwindet er nicht, wie dein größter Kummer. Dies ist eine Geschichte, die ich gerne "17 Tage krank" nenne (eine Referenz zu den Chzoa-Mythos-Spielen).

Es fing alles dort an, wo ich wohnte.

Beim Eingang gibt es eine Menge Gras mit Steinquadraten, die, wie ich annehme, den Weg markieren, damit man sich nicht in der Nachbarschaft verlaufen kann. Mein Zuhause grüßt mit einem Teppich und einem Keramikboden, der sich über die gesamte Länge fortsetzt. Im Wohnzimmer befindet sich in der Mitte ein Fernseher, daneben ein weiterer Teppich, ein Stuhl zum Fernsehen und rechts ein großer Tisch mit acht Stühlen für Gäste. Ein langer Flur führt links zum Badezimmer, weiter vorne gibt es noch eine weitere Toilette. Auf der rechten Seite ist mein Zimmer, da gab es schon zahlreiche Designänderungen. Die letzte davon bevor ich nach Wien kam. Mein Bett stand im Norden, das meines Bruders daneben, und im Osten stand mein Schreibtisch, wo ich meinen Computer und das Schulzeug hatte.

Da hat alles angefangen. Die Katastrophe begann in der einfachen Wohnung, die mein Zuhause ist. Ich erinnere mich genau, wie alles begann. Es war, nachdem ich einen Teller Spaghetti gegessen und eine Flasche Crodino (ein italienisches alkoholfreies Getränk) getrunken hatte. Die Pasta hinterließ einen schrecklichen Geschmack in meinem Mund und bis heute kann ich diesen spezifischen Geschmack nicht mehr ertragen.

Ich entschied mich, Videos auf Youtube zu sehen. Das Video, an das ich mich am meisten erinnere, war Teil 48 von "let's play persona 3 FES"; ich werde nicht ins Detail gehen.

Egal. Um 15 Uhr musste ich zur Physiotherapie, also wagte ich mich hinaus. Der Weg dorthin war langweilig. Rote Gebäude, kaputte Straßen, schlecht geschriebene Schilder ecetera, ecetera.

Während der Therapie bemerkte ich plötzlich, dass ich fürchterlich krank war, doch ich sagte nichts zu meinem Therapeuten. Ich war die dümmste Person der Geschichte.

Nach 45 Minuten fuhr ich, mit schrecklichen Bauchschmerzen kämpfend, mit meinem Rollstuhl zurück nach Hause. Nach einigen Metern musste ich mich übergeben. Glücklicherweise war da ein Fleckchen mit hohem Gras. Ich sprang aus dem Rollstuhl und erbrach einen brennenden, gelben, sauren Wasserfall.

Es tut mir unendlich leid für die Menschen, die das sehen mussten. Üblicherweise ist es enorm erleichternd, wenn man bricht. Doch dieses Mal war es anders. Der Schmerz brach aus meiner Seele heraus. Ich dachte ich könnte nicht weiter machen. Doch ich habe es überstanden. „Das war so ekelhaft“, sagte ich mit brennendem Hals. Ich rieb meine Hand über meine Lippen – sie waren so trocken wie Schmirgelpapier – und sprühte mit meiner Wasserpistole, die ich mithatte, weil Sommer war und es 1000 Grad hatte. Das Wasser war frisch und wunderbar, definitiv den „drei heiligen Schätzen“ gleichgestellt.

Zum Glück war das das letzte unglückliche Ereignis, das auf meinem Weg passierte.

Ich kam nach Hause zu meiner Mama. Mit dem Versuch meinen Schmerz zu verstecken, sagte ich mit der normalsten, glücklichsten und deswegen auch komischsten Stimme: „Mama, ich bin krank.“ „Ja, du bist beängstigend!“ Sie antwortete mit ihrer mütterlichen, sarkastischen Stimme und ich entschied, es ihr so zu erklären, dass die Wahrscheinlichkeit es wörtlich zu verstehen geringer sein würde. „Nein Mama, ich bin krank! Ich habe Schmerzen in meinem Bauch und ich habe mich gerade übergeben.“

„Oh, das werden diese Pseudomonas Aeruginosa Bakterien sein, die man immer wieder irgendwo einfängt.“ Sie beendete diese verrückte und seltsame Konversation, und ich ging in mein Zimmer um etwas zu schlafen.

Mein erster Gedanke, als ich auf die Uhr blickte und sah, dass es schon sechs war, war über den Sinn des Lebens und meine Fehler nachzudenken.

Plötzlich bemerkte ich, dass es schon sieben Uhr war. Meine Mutter rief mich zum Essen, während mein Vater mich begrüßte. Er kam gerade von seiner Arbeit als Ingenieur zurück, die ich „Bobington“ (das habe ich mir einfach ausgedacht) nenne.

Ich denke, ich habe das Essen nicht einmal gekostet. Ich hatte keinen Appetit. Ehrlich gesagt denke ich, dass ich die Bedeutung von Geschmack vergessen habe. Vor dem Schlafen gehen haben meine Eltern meine Temperatur gemessen. „Du hast 38,4°C“, sagten sie mit etwas nervöser, aber beruhigender Stimme.

Ich sage es nur: Fiebermesser sind empfindlich und sie hassen jeden. Ich weiß nicht wieso, aber es ist so.

Irgendwann in meinen nicht so verrückten Träumen sprang ich auf Häuser, die noch in Bau waren. Sie hatten diese seltsamen Metallschienen, die sie benutzen, um das Haus niederzuhalten, oder zumindest glaube ich, dass sie dafür da sind. Jedes Mal, wenn ich höher sprang, wurde mir kälter – eine anfallsartige Kälte, so wie man sie spürt, wenn man krank ist. Ich wachte auf und hatte immer noch dieses Gefühl. Die ganze restliche, kaltblütige, dunkle Nacht machte ich kein Auge zu.

Die Tage zwei bis vier waren ziemlich typisch: schlafen, gelegentliche Besuche von Freunden, an die ich mich danach nicht mehr erinnern konnte, so etwas wie Essen... Die ereignisreichste Sache am vierten Tag war die Tatsache, dass es besser als gewöhnlich war, doch es ging mir nicht besser. Es war eine Illusion, so als würde ich eine Oase in der Wüste sehen, eine langweilige, ironische, irgendwie komische und irgendwie traurige Illusion.

An Tag fünf passierte etwas Magisches, aber gleichzeitig etwas schrecklich Tragisches. Während ich schlief, erreichte meine Temperatur 42°C, es war furchtbar. Mir war eiskalt, meine Eltern sagen, ich war im Delirium. Es fühlte sich

an als hätte ich einen Anfall. Das war der Zeitpunkt zu dem meine Eltern beschlossen die Rettung zu rufen, die mich ins „San Gerardo“ Krankenhaus bringen sollte.

Als sie mich in das andere Bett legten, fühlte es sich schrecklich an. Es war,

als würden sie mich in zwei Hälften reißen. Ich erinnere mich genau daran. Sie trugen mich vertikal. Der Schmerz, der von den Nierensteinen kam, war einem Schmerz gleich, den man fühlen muss, wenn man erstochen wird und das Messer stecken bleibt.

Wir fuhren sehr schnell, ich zitterte

immer noch wie ein Psychopath. Nach stundenlanger Untersuchung beschlossen sie, mich für einige Zeit im Krankenhaus zu behalten.

So blieb ich dort, schlafend. Von Tag fünf (ich kam um Mitternacht ins Krankenhaus) bis zehn versuchte ich zu essen.

Ich blieb dort, weil ich ein Antibiotikum bekam, das die Bakterien töten sollte. Am „Tag 10“ fühlte ich mich "verzweifelt glücklich" und mein Vater bat um eine Ultraschalluntersuchung.

So bin ich dann endlich so weit gekommen, dass die Ärzte die wahre Ursache für meinen Schmerz herausfanden: Ich hatte nicht nur eine einfache Pseudomonas Aeuuginosa Infektion. Mein Zustand wurde von einigen Nierensteinen verursacht, das war alles. Nun machte es Sinn: Ich hatte immer nur kleine Beschwerden, was sie für eine unschuldige bakterielle Infektion hielten, aber es waren Nierensteine. Nierensteine, die jeden Tag mehr anwuchsen und immer gefährlicher wurden.

Im Krankenhaus gab es weder den richtigen Spezialisten, noch die richtige Spezialausrüstung, um den chirurgischen Eingriff an einem Kind durchzuführen. In San Gerardo waren sie nur auf Erwachsene ausgerichtet, und so brachten sie mich in das Krankenhaus „Buzzi“, ein speziell für Kinder gebautes Krankenhaus. Dort sollten sie mich operieren. Doch als ich kam, war es schon zu spät (es war



18 Uhr), also wartete ich bis zum elften Tag, um von den Schmerzen befreit zu werden.

Schließlich kam der Tag der Operation. Ich bekam eine Intubationsnarkose und sie führten einen J-förmigen Stent (Hydratationspumpen-Ding) ein, weil meine Niere bereits zu infiziert war. Als die Operation endlich vorbei war, tat meine Kehle von der Intubation sehr weh.

Ich wartete bis zum siebzehnten Tag, jeder Tag war wie ein Schokoladenplätzchen für Kinder. Als „Tag 17“ kam, durfte ich endlich aus dem Krankenhaus. Ich war sehr zufrieden, doch ich hatte immer noch die Nierensteine, so dass der "Krieg" noch nicht zu Ende war.

Diese Nierensteine wachsen bis heute noch, ich weiß immer noch nicht warum, denn bei Kindern ist das nicht häufig. Vielleicht liegt es an meiner Stoffwechselkrankheit.

Wie die Bibel sagt: "Jeder Kampf hat seinen Preis."



## Die neue Möglichkeit, um MPS-Kindern zu helfen!

Karli Printi stellt Schulhefte aus 100 % Recyclingpapier in über 60 verschiedenen Lineaturen her und bietet Schulen kostenlos eine exklusive Titelseite im Design der Schule an.

Jede Schule, die diese Hefte über MPS bestellt, hilft gleichzeitig MPS-Kindern, denn Karli Printi bezahlt uns dafür eine Provision. Trotzdem sind die Hefte billiger als anderswo!

### Karli Printi - mehr als ein Schulheft! Karli Printi hilft!

So zum Beispiel könnte auch das Heft Ihrer Schule aussehen: Ihrer Phantasie sind keine Grenzen gesetzt! Gestalten Sie ein eigenes Schulheft für Ihre Schule (oder lassen Sie es von uns kostenlos für Sie gestalten).

### Machen Sie mit und helfen Sie so MPS-Kindern! Danke.



Gesammelt werden Plastik-Verschlüsse von Tetrapackerln, Getränke- oder Kosmetikflaschen. Diese werden an eine Recycling-Firma verkauft, die daraus Granulat zur Produktion von Plastikteilen herstellt und dem Verein SPD Edinost pro abgegebener Tonne bezahlt. Das Geld wird dann für Therapien, Operationen und Krankenhausaufenthalte von kranken Kindern verwendet.

Mehr unter: [www.stoepsel-sammeln.at](http://www.stoepsel-sammeln.at)



MPS-Austria unterstützt den Verein SPD Edinost bei der Aktion Stöpsel sammeln aktiv mit mehreren Vereinsmitgliedern. SPD Edinost hilft mit dem erzielten Erlös wiederum auch uns beim Helfen. So haben wir zum Beispiel 2017 € 1200,- (das entspricht dem Gegenwert von fast vier Tonnen Stöpseln) für die heurige Therapiewoche erhalten und konnten besonders armen Familien die Teilnahme an der heurigen Therapiewoche erleichtern. Wir bedanken uns dafür herzlich!



## Stöpsel sammeln für einen guten Zweck



Wir sammeln Plastik-Verschlüsse von

- Tetrapackerln
- Getränkeflaschen
- Shampoos
- Waschpulver
- Putzmitteln
- Ketchup
- etc....



\* Bezeichnung PP, PE oder HDPE am Verschluss

Die Stöpsel werden an eine Recycling-Firma weiterverkauft, die daraus Granulat herstellt und dem Verein SPD EDINOST pro Tonne € 330,- bezahlt. Das Geld kommt dann 1:1 schwer kranken Kindern zugute (für Operationen, Therapien und Krankenhausaufenthalte).

**BITTE HELFT KINDERN WIE NATALJA, LARA, MASA und YANNICK!!**

Mehr Info unter:  
[www.stoepsel-sammeln.at](http://www.stoepsel-sammeln.at)



**BITTE KEINEN MÜLL EINWERFEN!!**

# Impressionen



## ALLES.. AUSSER GEWÖHNLICH



DAS FEST DER SELTENEN ERKRANKUNGEN

**SA 4. MÄRZ 2017**  
13:00 BIS 16:00 UHR

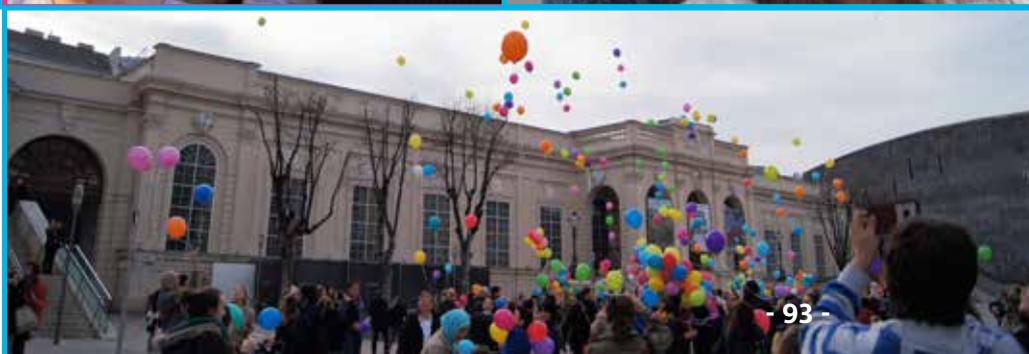
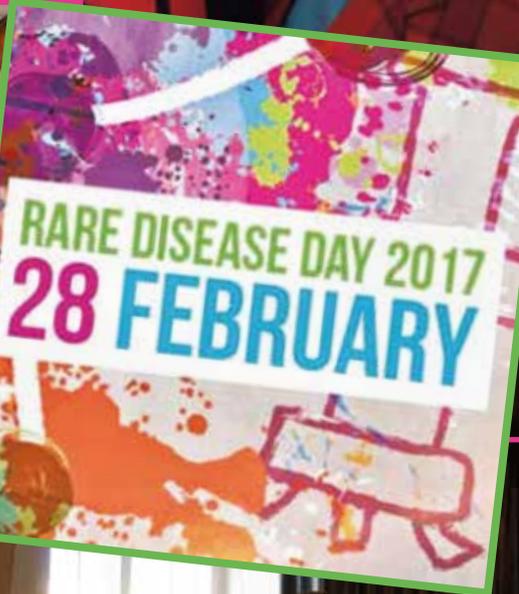
ARENA 21 | MUSEUMSQUARTIER | 1070 WIEN

PIANO BLUES UND BOOGIE WOOGIE MIT MARTIN PYRKER | MAGIE UND ZAUBEREI MIT HANNO RHOMBERG  
„DIE HEILSAME UND STÄRKENDE KRAFT VON HUMOR“ VON MICHAEL TRYBEK  
PATIENTENORGANISATIONEN STELLEN SICH VOR | GENUSSBUFFET

**pro rare austria**  
allianz für seltene erkrankungen



# vom Fest der Seltenen 2017



# Happy Birthday ProNAP!

## Unser Projekt feiert den 1. Geburtstag.



*Unser Förderprojekt feiert seinen ersten Geburtstag und ist mittlerweile schon ein recht strammes Kerlchen. Geboren im September 2016 schlägt es erste Wellen in der Selbsthilfelandchaft und drückt auf die Tube der Öffentlichkeitsarbeit. Es spielt gerne mit ELGA (dem elektronischen Gesundheitsakt) und wickelt Professoren, wie Studenten um den Finger. Unseren Mitgliedern fragt es Löcher in den Bauch und hängt das Gelernte an die große Glocke. Glücklicherweise ist es schon stubenrein, dafür verschlingt es Unmengen an Zeit.*

**Wir sprechen vom Projekt „ProNAP – Unterstützung der Umsetzung des Nationalen Aktionsplans für seltene Erkrankungen (NAP.se)“, welches mit dem Bestreben initiiert wurde, bei der Realisierung spezifischer Maßnahmen des NAP.se zu unterstützen und durch Einbringung von Expertise und Erfahrung von Betroffenen folgende Ziele zu erreichen:**

### **1. Generieren von patientenbezogenem (nicht medizinischem) Wissen über SE mit Fokus auf sozialen sowie strukturellen Herausforderungen und Bereitstellen von Datengrundlagen für politische Entscheidungsträger**

Im vergangenen Jahr haben wir uns hierbei mit einer breiten Palette an Maßnahmen befasst. Auf Basis einer Mitgliederbefragung mit einer hervorragenden Rücklaufquote von 74 Prozent, wurde bereits Ende 2016 ein Leistungskatalog für Heilbehelfe und Hilfsmittel für seltene Erkrankungen (als Momentaufnahme) erstellt und an den Hauptverband der Sozialversicherungsträger (HVB) übermittelt. Gemeinsam mit Experten wurde darüber hinaus ein Konzept entwickelt und beim Bundesministerium für Gesundheit und Frauen (BMGF) eingereicht, um seltene Erkrankungen zukünftig über ELGA abbilden zu können.

Auch das wichtige aber bislang wenig beachtete Thema der Lenkung von Patienten mit und ohne Diagnose, wurde im April 2017 über das „Rare Disease Dialog Form“ ins Licht der Öffentlichkeit gerückt. Die im Rahmen der Diskussion dort aufgeworfenen Fragen und Ideen wurden in weitere Arbeitsschritte transformiert. So wird zurzeit bspw. an einer Anfragen-Erfassung und -statistik (anonymisiert!) gearbeitet, um die bestehenden Problemlagen zukünftig besser mit Daten belegen zu können. Des Weiteren plant Pro Rare Austria eine Aufklärungsinitiative zu relevanten Einrichtungen (z.B. Ludwig Boltzmann Institut for Rare and Undiagnosed Disease, CeRUD, ZSE Innsbruck, RACLU, etc.). Im Zentrum steht die Transparenz, also die Antwort auf die Frage, wann welcher Patient auf welche Weise an welche bestehende Einrichtung verwiesen werden kann – oder eben auch nicht – bzw. welche Leistungsspektren und Hilfsangebote derzeit bestehen. Zusätzlich gibt es Kooperationsbestrebungen mit Bildungseinrichtungen, um das Thema der Patientenlenkung fachlich fundiert zu adressieren.

Um wissenschaftliche Untersuchungen u.a. zu den gesundheitsökonomischen und sozialen Effekten von Selbsthilfe bei seltenen Erkrankungen zu generieren, werden von Pro Rare Austria derzeit drei Diplomandinnen zu unterschiedlichen Forschungsfragen betreut (Universität Wien, Donau-Universität Krems und FH Krems). Darüber hinaus wird am Aufbau strategischer Partnerschaften mit Bildungseinrichtungen und Ausbildungskrankenhäusern gearbeitet,

mit dem Bestreben, die seltenen Erkrankungen in die Lehre zu integrieren.

### **2. Schaffung nachhaltiger Strukturen in der Selbsthilfe für SE und Stärkung der Position von Pro Rare Austria in ihrer Funktion als Interessensvertretung von Personen mit SE und deren Angehörigen**

Aktuellen Entwicklungen im Bereich der Selbsthilfe auf Bundesebene folgend, kann sich Pro Rare Austria nunmehr als Mitglied einer Arbeitsgruppe im HVB für Menschen mit seltenen Erkrankungen engagieren und neben dem Fördermodell auch die neue Koordinierungs- und Unterstützungsstelle für Selbsthilfe, sowie den Bundesdachverband Selbsthilfe Österreich mitgestalten. Eine Stellungnahme zu erforderlichen Ausnahmeregelungen für Gruppen im Bereich seltener Erkrankungen wurde formuliert und beim HVB eingebracht. Im Frühjahr 2017 fand eine entsprechende Umfrage der Gesundheit Österreich Gesellschaft im Auftrag des HVB statt, für welche Pro Rare Austria unter den Mitgliedern (u.a. über Aussendungen und Artikel) starkes Lobbying betrieb. Über Einverständniserklärungen der Mitglieder gelangte Pro Rare Austria schließlich an die Umfrageergebnisse ihrer Mitglieder, welche ausgewertet werden und die Besonderheiten von Patientenorganisation für seltene Erkrankungen verdeutlichen sollen.

Ihre Vertretungsfunktion nahm Pro Rare Austria im ersten Projektjahr auch darüber hinaus vielfach wahr. Zum einen gab es wiederholte Abstimmungstreffen mit der Nationalen Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen und

dem BMGF, um die Konsistenz zwischen dem NAP.se und der Umsetzung von Maßnahmen durch Pro Rare Austria zu gewährleisten. Andererseits fanden in diesem Zeitraum zwei Sitzungen des Beirates für seltene Erkrankungen statt, an welchen Patientenvertreter nicht nur teilnahmen, sondern selbst Projektfortschritte präsentierten. Auch bei diversen Versammlungen der ARGE Selbsthilfe waren Vertreter von Pro Rare Austria zugegen, ebenso wie bei einer Vielzahl weiterer relevanter Veranstaltungen und Vorträge im Sinne der Information, Vertretung und Vernetzung von Menschen mit seltenen Erkrankungen.

**3. Stärkung der Patientensicherheit durch Bereitstellung objektiver, qualitätsgesicherter und zielgruppenspezifischer Informationen mittels technischer Plattformen, insbesondere im Sinne eines besseren Leitens von Betroffenen durch das System (Wegweiser)**



Im Jänner 2017 wurde mit den Arbeiten am Relaunch der Vereins-Website begonnen, welche voraussichtlich im November 2017 online gehen wird. Integriert sind neben einem Themenbriefkasten (z.B. als Input für Gespräche mit politischen Entscheidungsträgern, Chefarzten und Krankenkassen) und einem gemeinsamen

Veranstaltungskalender, eine umfassende Rubrik für Mitglieder. Auch Partner und Unterstützer erhalten die Möglichkeit, sich mittels Steckbrief vorzustellen. Auf zahlreiche relevante Kontakte wird hingewiesen und verlinkt.

**4. Erhöhung des Bewusstseins für SE und die Leistungen der Selbsthilfe in allen Zielgruppen und Sensibilisierung der Öffentlichkeit für das Thema**

Die Aktivitäten von Pro Rare Austria im Bereich der Dissemination (zielgruppenspezifische Informationsstreuung) und Öffentlichkeitsarbeit werden in einem Maßnahmenportfolio zusammengefasst. Dieses beinhaltet derzeit 23 Maßnahmen zur Dissemination und 19 Maßnahmen zur Öffentlichkeitsarbeit, welche von Newsletteraussendungen, Presseartikeln und Drucksachen bis hin zu TV-Auftritten, Vorträgen und Veranstaltungen reichen. Aus heutiger Sicht gilt als eine der erfolgreichsten Maßnahmen das Pro Rare Fest der seltenen Erkrankungen, welches 2017 erstmals den Marsch der seltenen Erkrankungen anlässlich des „Rare Disease Day“ ersetzt hat. Gezählt wurden rund 300 Besucher, welche durchwegs positives Feedback gaben. Eine Wiederholung ist für den 3. März 2018 geplant – Save the date!

**5. Vortreiben der Umsetzung des NAP.se durch Aufzeigen von „Best Practice“ und Motivation weiterer Anspruchsgruppen im Sinne der Vorbildwirkung**

In den vergangenen Sitzungen des Beirates für seltene Erkrankungen wurde Pro Rare Austria als gutes Vorbild in puncto Engagement für die Umsetzung des NAP.se genannt. Das Projekt und die Projektaktivitäten wurden bei mehreren Gelegenheiten und vor unterschiedlichen Zielgruppen präsentiert. Die seltenen Erkrankungen erfahren insgesamt einen deutlichen Aufschwung in der Wahrnehmung (z.T. durch aktuelle Entwicklungen auf EU-Ebene). Zahlreiche Veranstaltungen und Medien (z.B. Kurier) greifen das Thema auf, Initiativen und Kleinprojekte entstehen, Gruppen werden neu gegründet. Auch die öffentlichen Systempartner zeigen verstärkte Bemühungen in Richtung einer offenen Kommunikation und der Schaffung von Transparenz bei der Umsetzung des NAP.se.

*Wie alle Eltern sind wir natürlich maßlos stolz auf unseren ProNAP (Ist das nicht das hübscheste und klügste Projekt, das man je gesehen hat?), ein wenig aber auch auf uns selbst, denn: wir haben das erste Jahr geschafft! Die schlaflosen Nächte, das Gequengle (der Kollegen beim Ausfüllen der Projektdokumentation), die in letzter Sekunde abgesagten Verabredungen, weil irgendwo der Schuh drückt - trotz alledem wollen wir die Erfahrung nicht missen und freuen uns auf das neue, vor uns liegende Lebensjahr sowie das Lernen und Wachsen mit unserem Projekt!*



Fotos: Arbeitsgruppe beim ProNAP-Workshop (v.l.n.r. Hansi Hochreiter, Victoria Mauric, Ulrike Holzer, Claas Röhl, Johanna Sadil, Rainer Riedl, Michaela Weigl, Dominique Sturz)



# Gemeinsam etwas daraus machen!

Ein Bericht vom 8. Kongress für seltene Erkrankungen von Victoria Mauric



## Was uns am 8. Kongress für seltene Erkrankungen bewegte

„Es würde mich betrüben, nächstes Jahr wieder hier zu sitzen und dieselben Punkte durchzugehen. Es wäre wichtig, aus den Ergebnissen gemeinsam etwas zu machen!“, erklärte Thomas Kroneis, Vertreter der Patienten- und Selbsthilfeorganisation für Kinder und Erwachsene mit kranker Speiseröhre (KEKS), und fand damit die passenden Worte zum Ausklang des **8. Kongresses für seltene Erkrankungen**, welcher von **19. bis 21. Oktober 2017 im Wiener Museumsquartier** stattfand.

Die vom Forum seltene Krankheiten, im Speziellen von **Dr. Till Voigtländer** und **Dr. Vassiliki Konstantopoulou**, in Zusammenarbeit mit **ProRare Austria – Allianz für seltene Erkrankungen** organisierte Veranstaltung, stand in diesem Jahr im Zeichen der sozialen Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen.

Während der erste Kongresstag einen Einblick in die medizinische Dimension seltener Erkrankungen gewährte und durch fundierte wissenschaftliche Fachvorträge überzeugte, eröffnete **Mag. Gerhard Embacher** als Repräsentant des Bundesministeriums für Gesundheit und Frauen, am zweiten Tag der Veranstaltung den gesundheitspolitischen Part.

Im Zentrum der Aufmerksamkeit standen zunächst die Europäische Referenznetzwerke (ERN), welche im Frühjahr 2017 zu 24 verschiedenen

Gruppen von seltenen Erkrankungen ihre Tätigkeit aufnehmen. **Dr. Enrique Terol** von der Europäische Kommission präsentierte das übergeordnete Ziel der ERNs „Share – Care – Cure“, demgemäß nicht der Patienten reisen soll, sondern die Expertise. Modernen Technologien zur Kommunikation zwischen Expertisezentren wird dabei zukünftig besondere Bedeutung zukommen.

In weiterer Folge erläuterte **Dr. Ursula Unterberger** von der Nationale Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (NKSE) und Koordinatorin von Orphanet Austria, den **österreichischen Prozess der Designation (= „Zertifizierung“) von Expertisezentren für seltene Erkrankungen**, welche die Voraussetzung für die Vollmitgliedschaft in einem ERN darstellt. Neben zwei bereits designierten Zentren, durchlaufen aktuell vier weitere Kandidaten das qualitätssichernde Verfahren. Den übrigen interessierten Expertisezentren soll die Teilnahme an den ERNs vorübergehend als sogenannte assoziierte Partner ermöglicht werden, um den Anschluss Österreichs sicherzustellen.

Ergänzt wurde der Bericht über die **Designation von Expertisezentren als Kernelement des Nationalen Aktionsplans für seltene Erkrankungen (NAP.se)** durch die Darstellung weiterer in Umsetzung begriffener Maßnahmen. Wie von **Dipl. Ing. Victoria Mauric** geschildert, leistet Pro Rare Austria seit September 2016 über das Förderprojekt **„ProNAP – Unterstützung der Umsetzung des NAP.se“** auch von Patientenseite gezielte Beiträge zur Implementierung des NAP.se.

**Warum seltene Erkrankungen für die pharmazeutische Industrie eine Herausforderung darstellen** und welche aktuellen Entwicklungen die Verfügbarkeit von Therapien in Zukunft begünstigen könnten, erläuterte **Dr. Wolfgang Schnitzel**, Geschäftsführer der Shire Austria GmbH und Mitglied im Arbeitskreis für seltene Erkrankungen der Pharmig. Damit legte er gekonnt die Brücke zu der anschließenden Podiumsdiskussion, welche durch die heterogene Zusammensetzung der Teilnehmer bestach und Stakeholder aus dem öffentlichen Dienst mit medizinischen Experten sowie Vertretern der Patienten und der pharmazeutischen Industrie zusammenführte.

Unter der spitzfindigen, wie herzlichen Moderation von **Dr. Susanne Kircher** konnten die Sichtweisen der unterschiedlichen Systempartner herausgearbeitet und einander nähergebracht werden. So erfuhr man seitens der NKSE, dass für Österreich ein qualitätsvoller Ansatz bei der Designation von Expertisezentren aus Gründen der Nachhaltigkeit (personell, strukturell sowie hinsichtlich des erforderlichen commitments von Krankenhausleitung und Landespolitik) gewählt wurde. Der Fortbestand von Expertisezentren dürfe nicht ausschließlich auf den Schultern engagierter Einzelpersonen lasten. Durch das Modell der assoziierten Partner, könne kurzfristig dennoch ein breiter Erstzugang zu den ERNs gewährleistet werden. Die Vertreter der öffentlichen Hand unterstrichen diesen Ansatz und erklärten eine gewisse Zurückhaltung politischer Entscheidungsträger mit der Schwierigkeit hier mit unbekanntem Größen (z.B. Änderung von Patientenströmen aus dem In- und Ausland, zusätzlicher Ressourcenbedarf) planen zu müssen. Aus Sicht der Mediziner wurde darauf hingewiesen, dass die bestehenden medizinischen Einrichtungen, unabhängig von der Designation, auch weiterhin Patienten behandeln und bestehende Netzwerke im Sinne des Patienten nutzen würden. Dennoch sei es wichtig, den Anschluss an die ERNs und damit an eine gewisse fachliche Elite in Europa, nicht zu verlieren – eine Position, welche auch von Seiten der Pharmaindustrie vertreten wurde. Schließlich würde es weiterhin gelten. Österreich als Standort für Forschung und klinische Studien zu etablieren. Patienten wären in die ERNs bereits gut eingebunden, so die Patientenvertretung. Von österreichischer Seite sein gleich mehrere ePAGs (Patient Advocacy Groups) in den ERNs repräsentiert. Die österreichischen Zentren müssten nun dringend aufholen.

Ganz in diesem Sinne schloss Mag. Gerhard Embacher die Diskussionsrunde mit den hoffnungsvollen Worten „Sehen wir zu, dass wir die assoziierten Partner raschest möglich an den Start bekommen!“

Nach einer kurzen Mittagspause wurde die **2. Österreichische EUROPLAN-Konferenz zum Thema der sozialen Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen** offiziell eröffnet. Den Auftakt machte **Angela Lindner** vom Fonds Soziales Wien mit einer Vorstellung der umfassenden Angebote und Leistungen im Bereich der sozialen Versorgung sowie der neu eingerichteten Gesundheitshotline 1450.

Im Anschluss sprach **Raquel Castro** von EURORDIS – Rare Diseases Europe über das **EU-Projekt INNOVCare** (Innovative Patient-Centred Approach for Social Care Provision to Complex Conditions), welches darauf abzielt, die Lücke in der Koordination zwischen den medizinischen, den sozialen und den Unterstützungsdiensten in den Mitgliedstaaten zu schließen.

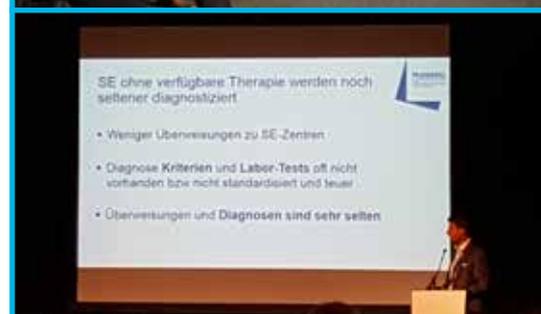
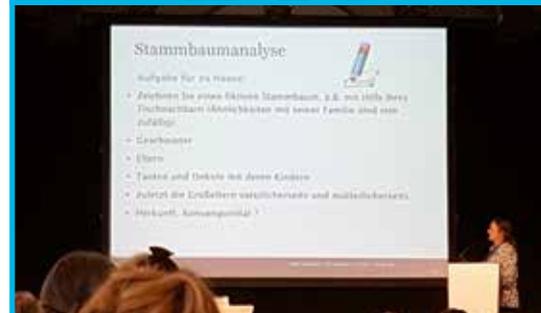
Schlüsselement ist dabei ein sogenannter Case Manager, welcher Patienten durch das Gesundheits- und Sozialsystem eines Landes lotsen und damit nicht zuletzt auch Selbsthilfeorganisationen entlasten soll. Testversuche mit eigens geschultem Personal laufen derzeit in Rumänien.

Mit der Evaluation des rumänischen Piloten und der Untersuchung sozialpolitischer Reformen ist das Zentrum für soziale Innovation in Wien betraut. **Dr. Ursula Holtgrewe** berichtete von, je nach Mitgliedsstaat, stark divergierenden Gesundheitssystemen und Anbindungsvarianten für den Bereich der seltenen Erkrankungen. Das Projekt InnovCare läuft noch bis September 2018.

Konkret und greifbar wurden die Herausforderung im Alltag, denen sich Menschen mit seltenen Erkrankungen gegenübersehen, durch **Berichte von Patienten**, wie jenem von **Yvonne Otzelberger**, Mutter eines Sohnes mit Angelman-Syndrom und Vorsitzende des Angelman Vereins Österreich. Mit wenigen Worten brachte sie zum Ausdruck, was viele der Anwesenden täglich durchleben, nämlich: der Alltag mit der Erkrankung ist hart, aber zermürend ist erst der Kampf um die eigenen Rechte und gegen Ungleichbehandlung. Vergleichbares berichtete **Ernst Leitgeb**, Beauftragter für seltene Erkrankungen der Hepatitis Hilfe Österreich. Anhand von drei Fallbeispielen veranschaulichte er, dass Menschen mit seltenen Erkrankungen vermehrt unter Vorurteilen und Diskriminierung leiden, Opfer von Fehlentscheidungen sind (z.B. Beurteilungen der Arbeitsfähigkeit, Bewilligung von Heilbehelfen und Hilfsmitteln) oder mit gravierenden psychischen Problemen als Folge ihrer Erkrankung oder der Erkrankung von Angehörigen zu kämpfen haben.

Unter dem Titel **„Von der Wiege bis zur Bahre“** fasste **Dipl. Ing. Victoria Mauric**, Mitarbeiterin bei Pro Rare Austria schließlich die bekannten Problembereiche sozialer Versorgung nach Kategorien, wie psychosoziale Gesundheit, Herausforderungen im Alltag oder finanzielle Absicherung zusammen. Diese galt es im Rahmen der abschließenden Podiumsdiskussion und der Workshops des letzten Veranstaltungstages zu präzisieren.

Unter den gezielten Fragen **Dr. Susanne Kirchers**, konnten im Zuge der **zweiten Podiumsdiskussion** wichtige Kernaussagen zur **sozialen Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen in Österreich** getroffen werden. So wurde, unter Einbindung der Erfahrungswelt des Publikums, schnell klar, dass seltene Erkrankungen häufig durch erhöhte Komplexität und spezielle Bedürfnisse gekennzeichnet sind. Aufgrund dieser Besonderheiten wird das Angebot von Service- und Unterstützungsstellen, wie jenes des Fonds Soziales Wiens, für diese Zielgruppe nicht oder nur bedingt schlagend. Bspw. sind betreute Wohneinrichtungen auf die speziellen Anforderungen seltener Erkrankungen in der Regel nicht eingestellt (vgl. Prader Willi), ebenso wenig wie bestehende Tagesstätten. Eine verbesserte Lebensqualität, wie sie durch eine ganzheitliche und individuelle Versorgung von Patienten (z.B. durch unterstützende Physio- und Psychotherapie, Ernährungs- und Bewegungsprogramme sowie



# DAHEIM

TEIL  
MEINES  
LEBENS.

VKB | BANK

In vertrauter Umgebung das Ziel selbst bestimmen. Sich aufeinander verlassen können. Und wissen, was man an Land und Leuten hat. Dies verbindet unsere Kunden mit der VKB-Bank seit rund 145 Jahren. Damit Sie immer mit unserer Region in Balance bleiben.

4601 Wels, Kaiser-Josef-Platz 47, Telefon +43 7242 617 21-0  
[www.vkb-bank.at](http://www.vkb-bank.at)



**KLEINST-  
AUFLAGEN  
MÖGLICH!**



 **Ed. Hölzel**

**Kalender, Billets,  
Werbedrucksorten**

- individuelle Beratung und schnelle Produktion
- zahlreiche Sonderausstattungen

Unser Gesamtsortiment sehen Sie im Online-Katalog unter [kalender.hoelzel.at](http://kalender.hoelzel.at)

Für weitere Informationen rufen Sie uns einfach an:  
**Tel. 01 / 615 46 70-33**



2018

*Helene Harter 2018*



Angebote zur sozialen Integration) entsprechend dem schwedischen Modell erreicht werden kann, führt vielfach dort zu einem günstigeren Krankheitsverlauf, wo es derzeit noch an Therapien fehlt. Wünschenswert wäre für Betroffene daher u. a. ein Tageszentrum, welches neben sozialen Kontakten und Ansprechpersonen, auch entsprechende Unterstützungsangebote und Professionisten beherbergt. Eine bessere Schulung von Chefarzten und eine stärkere Vernetzung der Professionen scheint ebenfalls geeignet, zur Entschärfung von Problemlagen bei der sozialen Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen beizutragen. „Wichtig ist es, mit Betroffenen persönlich in Berührung zu kommen. Lücken in der Versorgung können durch menschliche Betroffenheit geschlossen werden“, fand **Dr. Daniela Karall** die richtigen Worte.

Den Abschluss des zweiten Veranstaltungstages bildete ein Bericht von **Verena Vondrak-Zorell** über ihre Arbeit als CliniClownin und ihre „**lachend-zärtlichen Begegnungen mit Patienten**“. Nicht weniger verbindend gestaltete sich der dritte und letzte Tag des Kongresses, welcher erneut im Zeichen der sozialen Versorgung stand.

Nach der Vorstellung aktueller Aktivitäten und Neuerungen für die Mitglieder, fand zunächst die Generalversammlung von **Pro Rare Austria** unter dem Vorsitz von **Dr. Rainer Riedl** (Debra Austria) statt, welcher als Obmann neuerlich bestätigt wurde. Das Herzstück des Samstagprogrammes bildeten jedoch die **Multi-Stakeholder-Workshops** zu der übergeordneten Frage „Quo vadis, Austria? Neue Wege bei der sozialen Versorgung von seltenen Erkrankungen in Österreich“:

**Fokusgruppe 1**, moderiert von **Mag. Joy Ladurner** (NKSE), beschäftigte sich mit der psychosozialen Gesundheit von Menschen mit seltenen Erkrankungen und deren Angehörigen, erweiterte den Fokus aber auch auf das versorgende und betreuende Umfeld der Patienten.

Gemeinsam mit **Dominique Sturz** (Forum Usher Syndrom),

thematisierten die Teilnehmer von **Fokusgruppe 2** die Herausforderungen im Alltag für Betroffene und Angehörige, wie bspw. in den Bereichen Ausbildung und Beruf oder Mobilität und Transport.

Parallel begleitete **Dr. Till Voigtländer** (Forum SK, NKSE, MedUni Wien) **Fokusgruppe 3** bei der Strukturierung von Fragestellungen mit Bezug zu finanzieller Absicherung und Behördenwegen.

Neben der Erhebung und Kategorisierung aktueller Problemlagen, stand in allen drei Fokusgruppen die Diskussion möglicher Lösungsansätze im Vordergrund. Die Ergebnisse der Workshops werden im Rahmen eines, in Vorbereitung befindlichen, EUROPLAN-Berichtes (anonymisiert!) aufbereitet und veröffentlicht.

Mit dem Nationalen Aktionsplan für seltene Erkrankungen wurde in einem ersten Schritt die medizinische Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen in den Mittelpunkt gesundheitspolitischer Aufmerksamkeit gerückt. Nun ist es an der Zeit, in einem zweiten Schritt auch der sozialen Dimension seltener Erkrankungen jene Bedeutung beizumessen, die sie im Alltag von Betroffenen hat – denn sie beeinflusst alle Tage ihres im Lebens.



**SAVE THE DATE**  
**9. Kongress für SE:**  
**20. - 22. 9. 2018 in Graz**



Vorstand Pro Rare Austria



## Das kann Ihre Spende:

5 €

Postgebühr für ein Paket

10 €

erstes Info-Material für MPS-Familie

25 €

eine halbe Einheit Hundetherapie für ein MPS-Kind

40 €

eine Einheit für mobile Krankenschwester zur Pflegeunterstützung

60 €

eine Therapieeinheit Cranio Sacral Therapie

100 €

Besuch bei einer MPS-Familie zur Beratung

200 €

ein Tag Therapiewoche für ein MPS-Kind

360 €

Geschwisterkinderwoche für ein Kind

500 €

anatomisch geformtes Sitzkissen für ein MPS-Kind

600 €

Zehn Therapieeinheiten für ein MPS-Kind (z.B. Hippotherapie)

1000 €

eine hochspezialisierte Therapeutin für unsere jährliche Therapiewoche

1700 €

ein Paar maßgeschneiderte Schuhe für ein MPS-Kind

5000 €

Unterstützung der MPS-Diagnosestelle in Wien für ein ganzes Jahr

# Ihre Spende hilft!

Wir finanzieren unsere Arbeit fast ausschließlich aus Spenden. Diese sind wichtig für uns, denn jede Spende schenkt unseren MPS-Familien und ihren Kindern die Chance auf:



- notwendige Beratung
- wichtige Information
- professionelle Betreuung
- rasche Diagnosen
- wirkungsvolle Therapien
- bessere Lebensqualität
- und oft sogar Zeit - Zeit zum Leben.

## So können Sie helfen:

Ihrer Phantasie sei keine Grenze gesetzt, wir freuen uns über Ihre Ideen. Hier nur ein paar Beispiele dafür, was alles möglich ist:

- ☺ Benefizveranstaltung (Oster- und Weihnachtsmarkt, Schul- oder Sportveranstaltung, Konzert, Versteigerung, Punschstand, Flohmarkt, Auktion, Kartoffelwetttschalen, Kaffeekränzchen,...)
- ☺ Laufen für MPS-Kinder (siehe ab Seite 102)
- ☺ Ehrenamtliche Mitarbeit in der MPS-Gesellschaft
- ☺ MPS bekannt machen (von uns erzählen, auf Facebook liken...)
- ☺ Bestellung von MPS-Artikeln (z.B. Weihnachts- oder Glückwunschkarten, Parfum, CDs, Blöcke, Kalender, T-Shirts...)
- ☺ Spenden durch oder beim Einkaufen (siehe Seite 34, 85)
- ☺ Bestellung von Karli Printi Schulheften (siehe Seite 91)
- ☺ Geburtstags spende (Spenden statt Schenken)
- ☺ Kranz spende (Spende anstatt Kranz oder Blumen bei Begräbnissen)
- ☺ Legat, Erbschaft (siehe Seite 101)
- ☺ Firmenspende (Weihnachtsspende oder anlässlich einer Firmenfeier,...)
- ☺ Urlaubsspende (Mitarbeiter einer Firma spenden einen Urlaubstag,...)

## Spendenabsetzbarkeit und Spendengütesiegel

- ☞ Die MPS-Gesellschaft gehört seit 11.12.2009 dem Kreis der „begünstigten Spendenempfänger“ gemäß §35 Abs. 2 BAO an, was bedeutet, dass unsere Spender über die Arbeitnehmerveranlagung bzw. über den Steuerausgleich für ihre Spenden eine Rückerstattung vom Finanzamt bekommen.
- ☞ Um in der Mittelverwendung auch nach außen transparent zu sein, unterziehen wir uns seit dem Jahr 2006 freiwillig der strengen Kontrolle durch die Kammer der Wirtschaftstreuhänder und wurden 2011 mit dem „Österreichischen Spendengütesiegel“ ausgezeichnet.

## Wir unterstützen Sie gerne bei der Organisation Ihrer Veranstaltung für MPS-Kinder!

Sie wollen helfen und wissen nicht wie?

### Wir haben die passenden Ideen für Sie!

Auch versorgen wir Sie gerne mit Info- und Werbematerial. Bitte melden Sie sich bei uns im MPS-Büro. Wir sind gerne für Sie da! Gerne bewerben wir Ihre Aktion über unsere Website bzw. Facebook-Site! Lassen Sie uns mit Ihrer Spende auch einen Bericht bzw. Fotos über Ihre Aktion zukommen lassen. Wir freuen uns, darüber zu berichten!

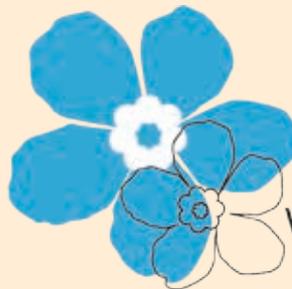
Ihre Spende hilft!





**IHRE SPENDE IST  
STEUERLICH  
ABSETZBAR**

Reg. Nr. SO 1461



Vergissmeinnicht.at



Partnerin der Initiative für das gute Testament

Starten Sie

Ihre eigene Spendenaktion!  
Sie haben bald Geburtstag, feiern Ihre Hochzeit oder eine Party, planen ein Firmenjubiläum oder nehmen bei einem Marathon-Lauf teil? Das alles sind Anlässe, die sich ideal mit Spendenaktionen zugunsten von MPS-Kindern verbinden lassen.

*Wir brauchen Ihre Hilfe!*

Ihre Hilfe ist unsere Hoffnung!  
Ob Spende (Sach-, Weihnachts-, Geburtstags-, Urlaubs-, Kranz- oder Firmenspende), Sponsoring, Legat, Benefizveranstaltung oder einfach die Bestellung von Weihnachtskarten in unserem MPS-Shop - Sie schenken unseren MPS-Kindern die Chance auf ein besseres Leben. Danke!

*Danke, dass Sie helfen!*

**Ihre Spende macht den Unterschied!**

Ihre Spende kann das Leben unserer MPS-Patienten entscheidend verändern, denn mit Ihrer Spende können wir:

- MPS-Familien begleiten und unterstützen
- Forschungsprojekte mit dem Ziel einer Therapieentwicklung vorantreiben
- Aufklärungsarbeit betreiben und dadurch letztendlich bewirken, dass das Leben mit MPS zukünftig ein Besseres sein wird

Egal, ob Sie eine einmalige Spende geben oder einen regelmäßigen Abbuchungsauftrag für die MPS-Gesellschaft einrichten - es ist genau Ihre Spende, die hilft!

Testamentsspenden werden bei den Österreichern immer beliebter. Im Schnitt werden jährlich mittlerweile 50-55 Millionen Euro an gemeinnützige Organisationen in Form von Vermächtnissen gespendet. TestamentsspenderInnen sichern damit gemeinnützige Projekte nachhaltig und gestalten die Zukunft für kommende Generationen mit. Als Zeichen des Danks und der Anerkennung pflanzte „Vergissmeinnicht.at – Die Initiative für das gute Testament“ im Wiener Volksgarten symbolisch Vergissmeinnicht.

Fast 10 % des gesamten Spendenaufkommens in Österreich sind bereits Testamentsspenden. Das ist beeindruckend, auch wenn die MPS-Gesellschaft noch nie eine Testamentsspende erhalten hat. Rund 14 % der über 40-jährigen können es sich laut Umfrage des Market-Institutes vorstellen, eine gemeinnützige Organisation im Testament zu bedenken.

Denn für TestamentsspenderInnen sind der „gute Wille“ und die Möglichkeit, sich über das Leben hinaus für eine wichtige Sache einzusetzen, die wichtigsten Motive. Zudem besteht vielfach der Wunsch, selbst zu bestimmen, was mit dem eigenen Vermögen nach dem Ableben geschieht. Trotzdem wissen viele Menschen nicht, welche Möglichkeiten es beim Vererben gibt und welche rechtlichen Aspekte zu beachten sind. Denn Erben zählt bei den Österreichern noch immer zu den Themen, mit denen man

sich nicht auseinandersetzen möchte. Nur 35 % der über 60-jährigen haben überhaupt ein Testament verfasst und viel zu wenige Menschen wissen, dass man im Testament neben Angehörigen auch eine gemeinnützige Organisation bedenken kann.

Die Initiative Vergissmeinnicht.at möchte dazu neutral informieren. Was bleibt, wenn ich gehe? Welche Spuren hinterlasse ich? Wie bleibe ich in Erinnerung? Diese Fragen bewegen viele Menschen irgendwann in ihrem Leben. Ein Testament hilft dabei, sie zu beantworten. Es ist ein Spiegel der Beziehungen und Überzeugungen, die unser Leben geprägt haben. Denn ein Testament macht deutlich, was uns im Leben so wichtig ist, dass wir es über den Tod hinaus „begleiten“ möchten: unsere Familie, einen geliebten Menschen oder auch eine gemeinnützige Organisation.

**Ihr Vermächtnis zugunsten der MPS-Gesellschaft ist eine Investition, die sinnvoll und von bleibendem Wert ist. Denn damit schenken Sie MPS-Kindern Perspektiven für eine bessere Zukunft.**

Wir sind jederzeit gerne da, um Ihre Anliegen zu besprechen - vertraulich und wertschätzend.

Mehr Information finden Sie auf unserer Homepage unter [www.mps-austria.at](http://www.mps-austria.at) oder unter [www.vergissmeinnicht.at](http://www.vergissmeinnicht.at).



**Österreichs NPOs sagen DANKE an ihre Testamentsspender**  
69 Vergissmeinnicht.at -Mitglieder setzen Zeichen des Danks im Wiener Volksgarten

# Teilnahme am Leobener Lafevent



Rund 20 aktive TeilnehmerInnen (Nordic Walking; Kinderlauf; Einzellauf; Staffellauf); 5 StandbetreuerInnen. Sogar MPS-Schlachtenbummlerinnen aus Niederösterreich und dem Murtal sind gekommen. DANKE an alle fürs Mitmachen und selbstverständlich auch an den Veranstalter. IHR SEID SPITZE. *Evelyn*

Wir haben frühmorgens den MPS-Stand aufgebaut. Danke an den Veranstalter für die tolle Unterstützung (Bsp. Zelt). *Barbara und Erwin*

Da ich dieses Jahr sowieso laufen wollte, wurde gleich ein Familienlauf daraus, mit dem wir sogar noch helfen konnten. *Kevin*



Als Taufpatin von Franziska war ich sofort von der Idee begeistert, gemeinsam mit Franziskas Mama in einer Staffel zu laufen. Die Stimmung in unserer Lauffamilie war toll und entlang der zwei Kilometer langen Strecke feuerten uns Zuschauer und Bands gleichermaßen an. *Silvia*

Hoppauf, hoppauf!  
Mama „tua weida“.  
*Franziska*

Im Regen bei toller Musik für eine gute Sache – es hat Spaß gemacht. „Dabei sein ist alles!“, dachten wir uns, als uns ein und derselbe Mann in jeder Runde überholte! Die Musiker und das anfeuernde MPS-Austria Team ließen uns den Regen vergessen; so schafften wir immerhin 6 Runden. Physiotherapeutin *Corinna und Christian*

Ich war wieder als Standbetreuerin dabei. Das Interesse war auch diesmal sehr groß. *Christl*

Dabei sein ist alles! *Renate*



Mein Name ist Noah und ich bin 8 Jahre alt. Ich laufe sehr gerne und mir hat das LE-Laufen besonders gut gefallen weil es ein Wettbewerb war und ich eine Medaille bekommen habe und wir dabei auch etwas Gutes tun konnten.



Ich durfte beim Lafevent in Leoben dabei sein! Es war sehr beeindruckend, wie viele Menschen, egal wie alt und wie fit, sich auf den Weg machten! Ein Motto, das sicher nicht für alle, aber für viele galt: „Teilnehmen ist wichtiger als Siegen.“ *Brigitte*

Obwohl es eine traurige Zeit für uns ist, konnten wir mit dem Lauf etwas Gutes tun! Patrick hätte es auch so gewollt. *Maria*

Als junges Mädchen war ich bei den Pfadfindern; dort hat sich für mich der Satz eingepägt: „Jeden Tag eine gute Tat.“ Es macht mir grundsätzlich große Freude, wenn ich etwas Gutes tun kann und durch Evelyn bin ich zu MPS-Austria gekommen; es freut mich von ganzem Herzen, dass ich Menschen durch meine Mithilfe unterstützen kann. *Silke*

Evelyn, ich danke Dir für Deinen Einsatz; selbstverständlich ein großes Danke auch Deinen FreundInnen, den LäuferInnen bzw. Nordic WalkerInnen und den StandbetreuerInnen. Alle waren so herzlich und hilfsbereit. *Christa*

Ich bin sehr stolz auf meine 8 km!  
Für Patrick und für Euch Alle! *Martina*

Es war ein toller Lauf – für unsere Familie auch in Gedenken an meinen Bruder. *Kurt*



Mit großartigen Menschen und viel Motivation haben wir uns auf den Weg gemacht und sind gemeinsam ans Ziel gekommen; das freut mich sehr. *Heike*

Durch die Mithilfe am Stand von MPS-Austria hatte ich die Möglichkeit beeindruckende Menschen kennenzulernen. Die Gespräche mit manchen SpenderInnen haben einen tiefen Eindruck bei mir hinterlassen. *Angelika*



Es war ein toller Tag beim LE Laufevent; alle Generationen (die älteste Läuferin ist 86 Jahre) waren mit großer Freude, vollem Ehrgeiz, Einsatz und Elan dabei. Trotz des kühlen Wetters mit zeitweisem Regen wurden die LäuferInnen bzw. Nordic WalkerInnen von den zahlreichen Besuchern angefeuert. Alle Aktiven wurden mit viel Applaus und einer „Medaille“ belohnt; auch die Sonne war wieder zu sehen. *Christa und Martina*



## Polizeisportverein Leoben

Wir bekamen die Möglichkeit bei zwei Veranstaltungen des Polizeisportvereins Leoben – Sektion Leichtathletik-Laufen einen MPS-Stand aufzustellen. Ich möchte mich an dieser Stelle bei Herrn Obmann Erker für diese Möglichkeit bedanken. Mein Dank gilt selbstverständlich auch den StandbetreuerInnen Silke, Barbara und Erwin; ohne Euch wäre das nicht möglich gewesen.



## Leobener Gesundheitstag

Wir durften als eine von mehreren Selbsthilfeorganisationen mit einem Stand am Leobener Gesundheitstag teilnehmen. Vielen Dank, dass wir die Möglichkeit bekamen auf diese seltenen Erkrankungen aufmerksam zu machen. Ich möchte mich auch bei Christl für die tolle Standbetreuung bedanken.



DANKE

Leoben News 2017



## Yes, I did it

Alles begann mit meinem Spendenaufruf:

**23. April: Vienna City Marathon, der Countdown läuft! Ich freu mich drauf und hoffe auf eure Unterstützung! Wenn ich mich bewege, kann ich etwas bewegen. 42 km in der Staffel des Vienna City Marathon für all jene zu laufen, die selbst nicht mehr laufen können, ist mein Beweggrund, meine Motivation. Und ihr könnt mich dabei unterstützen, indem ihr diesen Beitrag so oft wie möglich teilt und online meinen Lauf mit einer Spende zu einer meiner Sternstunden macht. Jeder meiner Schritte ist ein Schritt mehr in Richtung laufend Gutes tun, jeder meiner Schritte bedeutet dem Ziel einem Kind eine Therapiewoche zu finanzieren, näher zu kommen. Danke!**

Ein paar Monate später und mit ein paar Kilometern mehr in den Beinen kann ich noch immer dieses besondere Glücksgefühl spüren, das sich mit dem Überqueren der Ziellinie in mir breit gemacht hat. Einzigartig und überwältigend, außergewöhnlich, unbeschreiblich und unvergesslich. Unter all den megaschnellen Kenianern zu stehen und außer einem Kondensstreifen nichts mehr von ihnen zu sehen, an so vielen begeisterten, applaudierenden Zuschauern vorbeizulaufen, die mit Plakaten bewaffnet zum Durchhalten aufforderten, ihre Trommeln im Rhythmus der Schritte schlugen, einen weitertrieben mit Bongos und Percussions, lässt ein Gefühl entstehen, das ohne große Worte einfach konserviert werden muss. Teil von etwas Großem zu sein, Teil von einer Staffel zu sein, Teil von der Gruppe zu sein, die, selbst ihren Streckenabschnitt schon bewältigt, plötzlich über die Absperrung springt, um gemeinsam mit mir lachend und jubelnd den letzten Kilometer bis ins Ziel

zu laufen - das ist ein Gefühl, das unter die Haut geht, sich in die Seele einnistet und an trüben Tagen wie ein Gebet hochsteigt.

2018, beim Jubiläumslauf, möchte ich gerne mit meinem Johann gemeinsam den Halbmarathon Hand in Hand für MPS laufen. 21,0975 Kilometer, kein leichtes Unterfangen, aber es ist schon lange ein Wunsch, ein Traum, ein Ziel von mir. Alleine, denke ich, würde ich es nicht schaffen, aber gemeinsam mit Johann ist es möglich. Gemeinsam nebeneinander diese Strecke zu laufen, gemeinsam zu schnaufen, zu schwitzen, sich von der Menge am Straßenrand anfeuern zu lassen, jeden Schritt bewusst dem Leben zu widmen, gemeinsam das Ziel zu erreichen, sich zu umarmen, zu lachen und zu wissen: Es gibt nichts was man gemeinsam nicht schaffen kann - das erfüllt die Aussage „Miteinander Perspektiven Schaffen“

**Ihr alle dürft euch jetzt schon namentlich in meine Spendenliste eintragen, ich freue mich schon sehr auf euch und eure Unterstützung.**

Liebe Grüße und eine wunderschöne Zeit  
Isabella



# THEATER DER EMOTIONEN

## Das Ziel.

Tosender Jubel. Tausende Menschen stehen auf und neben der Straße und warten auf das Startsignal. Ich flüstere mir noch selbst Worte zu wie: „Du schaffst das, Michael!“ Auf einmal wird alles um mich herum leise und ich höre nur noch meinen Atem, der vor Aufregung immer schneller wird. Ein. Und aus. Ein. Und aus. Plötzlich höre ich einen lauten Knall und alle fangen an zu laufen. Die ersten Meter sind einfach. Doch schon spüre ich ein Stechen in meinem Bauch. „Nein! Das tut jetzt nicht weh! Ich laufe weiter!“, motiviere ich mich selbst. Neben mir höre ich andere sagen, dass schon zwei von vier Kilometern erledigt wären. Das gibt mir neue Kraft und ich laufe wieder mit voller Energie. Doch zu früh gefreut, die letzten 300 Meter sind extrem anstrengend. Jeder Schritt saugt mir einen weiteren Funken Kraft heraus. Doch da sehe ich vor mir das Ziel. In meinem Körper öffnet sich ein Art Reserve-Energie-Kasten und ich sprinte was das Zeug hält. Die Zeit stoppt aus meiner Sicht. Kein Schall, kein Licht. Nur ich bin da. Und da ist es erreicht: Ich bin im Ziel.

Michael Weigl



## Der Startschuss.

Wien 2016, im April. Hier bin ich das erste Mal beim „Get Active 4.2“ gestartet. Einige Wochen davor, begann für mich mein Training. Jeden Tag laufen, jeden Tag den maximalen Einsatz zu geben.

Plötzlich steh ich schon am Start, umzingelt von tausenden motivierten Jugendlichen. Dann, der Startschuss. Dieses unbeschreibliche Gefühl mit so vielen Menschen gleichzeitig in eine Richtung zu laufen, genau ein Ziel zu haben, das war von dem Zeitpunkt an meine Motivation weiterhin und noch viel mehr zu trainieren. Besser zu werden, besser als alle anderen.

Während man läuft, wird der Kopf frei, frei von jeglichen Problemen. Das was zählt ist das Ziel. Ich habe viel trainiert, bin abgefallen und habe aufgehört zu trainieren. Ich hatte einfach keine Motivation mehr. Aber der Gedanke als Erster das Ziel erreichen zu können

und schneller zu sein als alle anderen, das gab mir diese gewaltige Motivation und meine Freude am Laufen zurück.

Bereits ein Jahr später, stand ich erneut am Start und wartete gemeinsam mit tausenden ungeduldigen Jugendlichen auf den Startschuss. Dieses Mal fühlte ich mich besser, viel besser. Ich hatte schon die exakte Zeit im Kopf, die ich erreichen wollte. Ich war so unglaublich motiviert wie noch nie zuvor. Ich war ungeduldig, ich wollte bloß losrennen, laufen und gewinnen.

Der Startschuss. Keine Probleme mehr, ich war einfach nur glücklich.

Jeder von uns hatte nur ein einziges ein Ziel. Ich rannte nicht mehr am Asphalt, ich rannte viel mehr auf einer schwebenden Wolke an den anderen vorbei. Mein Puls schoss immer mehr in die Höhe, wahrscheinlich war das sogar mein Maximalpuls, und der ist verdammt hoch. Ich wurde von den anderen mitgerissen und rannte noch schneller. Ich gab alles, mehr als alles. Ich rannte und rannte. Die 4,4 Kilometer vergingen eigentlich recht schnell, sogar die letzten Meter vor dem Ziel waren leicht zu meistern - ich hatte mich schließlich monatelang genau auf diese Situation vorbereitet.

Ich kam auf Platz 33 ins Ziel, in meiner Altersklasse war ich auf Platz 11. Hinter mir waren noch Tausende andere. Ich habe es fast geschafft. Den ersten Platz habe ich zwar bei weitem nicht erreicht, aber nächstes Jahr gibt es eine neue Chance und die werde ich ganz bestimmt nutzen.

Johannes Weigl



Rg	KRg	StNr	Name	Jahr	Vereln / Team	Nat	K	Brutto	Netto
33	11	6189	Johannes Weigl	2		AUT	MU-16	00:18:17	00:18:16
434	110	6190	Michael Weigl	4		AUT	MU-14	00:26:00	00:25:32



**LAUFEN FÜR THERAPIE:  
 LAUFEN FÜR LEBEN:  
 LAUFEN FÜR MPS!**



**Vienna City Marathon**  
 22. April 2018  
**Run for Charity**  
 Sie möchten für MPS-Kinder starten?  
 Wir haben das passende  
 Läuferpackage für Sie!

**Auf die Plätze – fertig – helfen: LAUFEN FÜR MPS. Laufen für Leben.**  
 Bitte helfen auch Sie! Registrieren Sie sich als Charity-LäuferIn für MPS-Kinder und starten Sie Ihre eigene Spendenseite! Als MPS-LäuferIn erhalten Sie von uns als Dankeschön ein/e

- atmungsaktives Funktionsshirt
- multifunktionales Bandana
- Trinkflasche
- Einladung zur VCM-Party im Rathaus

Bitte sammeln Sie mit Ihren FreundInnen und Bekannten mind. 300,-EUR Spenden (als Marathon- oder Halbmarathon-LäuferIn) bzw. mind. 500,- EUR Spenden (für Ihr Vierer- Staffellaufteam).

**Auf die Plätze, fertig, helfen! DANKE.**

Auch 2018 können Sie Ihre eigene Spendenseite starten, um MPS-Kindern zu helfen! Hier ein Beispiel aus 2017:



**LAUFEND GUTES TUN:  
 HILFE FÜR MPS-KINDER**

Wir, Anna, Jonas, Michael und Lukas, sind Freunde und laufen gemeinsam für die, die selbst an keinem Lauf teilnehmen können - für Kinder mit MukoPolySaccharidosen. Ehrlich gesagt, wir sind nicht alle Sportler, aber wir haben trotzdem etwas gemeinsam: **Wir wollen helfen!**

Deshalb stellen wir uns darstellt, sondern die Gesellschaft zu ernennen von MPS-Kindern be damit eine bessere L

Sie können uns dabei

2 Danke für 200 Euro - Franziska Stadlbauer!  
 0 Danke für 143 Euro - Johannes Berger!  
 1 Danke für 530 Euro - Barbara Minihold!  
 7 Danke für 20 Euro - Rainer, Florian, Daniel, Julian!  
 7 Danke für 550 Euro - Michael, Lukas, Jonas, Anna!  
 Danke für 720 Euro - Isa, Bernhard, Marion, Mathias!



Herr Prof. Stulnig, unser Spezialist für erwachsene MPS-Patienten, besucht uns auf unserem Messestand und freut sich über sein persönliches MPS-Laufshirt.



Mit den Startnummern in der Hand steigen Vorfreude und Spannung gleich sprunghaft an.

# VIENNA SPORTS WORLD

DIE SPORT UND FREIZEITMESSE DES VIENNA CITY MARATHON

20.- 21. April 2018 - Messe Wien Halle D

Wir sind 2018 wieder dabei!  
Bitte unterstützen Sie uns - als Läufer  
oder mit Ihrer Spende. Danke.

22. April 2018 - VCM



## SAVE THE DATE



**EIN HERZLICHES DANKESCHÖN!**

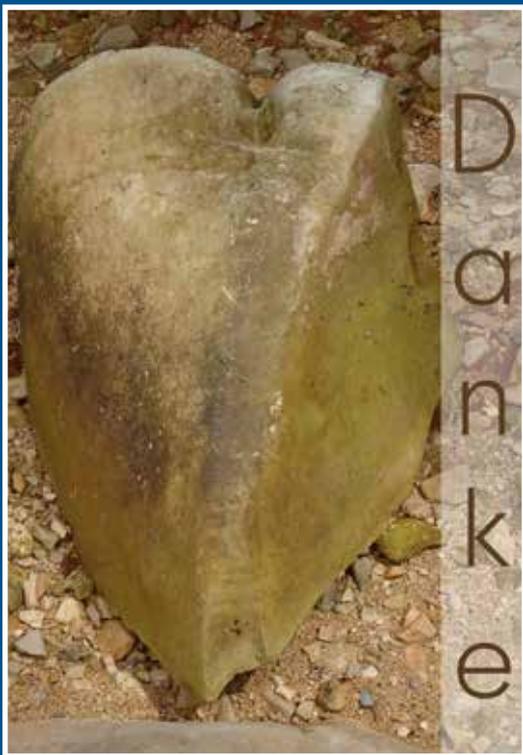
- Erdinger Weißbier spendete die Einnahmen fürs Bier
- Wiener Städtische spendete für gelaufene Trainingskilometer



EIN HERZLICHES DANKESCHÖN

...an unsere Läufer und an alle jene, die uns mit ihrer Spende unterstützt haben!

# MPS AUSTRIA SAGT DANKE



Ein großes und herzliches DANKESCHÖN allen Menschen, die den Weg mit uns gemeinsam gehen.

Ihre Hilfe kommt an und wird sehr geschätzt!

Und sie ist wertvoll, denn sie macht einen großen Unterschied - sowohl im Leben unserer MPS-Kinder, als auch in unserer Arbeit. Es ist schön, dass es SIE gibt!

Vielleicht haben SIE uns etwas geschenkt, für uns Sachen transportiert oder einen wertvollen Kontakt hergestellt? Vielleicht sind SIE für uns Motorrad gefahren oder gelaufen? Vielleicht haben SIE für uns fotografiert, gemalt, gebastelt, gestrickt, gefilzt oder genäht? Vielleicht haben SIE für MPS-Kinder gebetet? Vielleicht haben Sie in Ihrer Zeitung einen Artikel über MPS gebracht oder bei uns im MPS-Falter ein Inserat geschaltet? Vielleicht haben SIE uns eine Spende überwiesen? Vielleicht haben Sie uns günstigere Konditionen bei einem Einkauf ermöglicht oder uns einen kostenlosen Eintritt gewährt? Vielleicht haben Sie jemandem von MPS erzählt? Vielleicht haben Sie uns von einer guten Idee erzählt, die wir umsetzen konnten? Vielleicht haben Sie uns geholfen, bekannter zu werden? Vielleicht haben Sie uns eine Gelegenheit gegeben, um unsere Weihnachtskarten anzubieten oder haben selbst welche gekauft? Vielleicht haben Sie auf ein MPS-Kind aufgepasst und die Eltern in der Zeit entlastet?

In diesem MPS-Falter habe ich einige Bilder und kurze Berichte von Veranstaltungen und Aktionen zusammengestellt. Es wird sich nicht jeder Einzelne hier wiederfinden, auch wenn uns jeder Helfer wichtig ist. Manches überschneidet sich mit dem Erscheinungstermin dieser Zeitung, manchmal gibt es keine Bilder, manche wollen unerwähnt bleiben. Auch den unerwähnten Helfern gilt mein besonderer Dank - Hand in Hand mit den betroffenen MPS-Familien!

Michaela Weigl, Vorsitzende und betroffene Mutter



Familie Baier übernahm für MPS-Austria einen Spendenscheck der VS St. Oswald bei Plankenwarth (1.000 Euro), der von der Firma Karli Printi (Wolfgang Winkler) mit zusätzlichen 200 Euro aufgestockt wurde.

Sandra Altmann gab uns im Juni die Gelegenheit MPS-Austria bei ihrer Vernissage MUSEKU (Multisensuelle Effektkunst) kurz vorzustellen. Wer mehr von ihrer ganz besonderen Art von Kunst sehen möchte: [www.altmannart.at](http://www.altmannart.at)



Wolfgang Rehak widmete uns im Dezember die Vernissage des Fotoclubs Gumpoldskirchen. Wir sahen dort wundervolle Aufnahmen. Ein Bild wurde zugunsten von MPS-Kindern versteigert! Fein war auch die Möglichkeit, die Besucher über MPS zu informieren.



Andreas Feichtlbauer und Nachbarn übergaben den Erlös aus einem Nachbarschaftsfest an Anna Prähofer / MPS-Austria.



10. Juni 2017: Bei Kaiserwetter lud der Kiwanis Club Linz Kepler zum Golfturnier am Golfplatz Sterngartl. Der Erlös wurde auch heuer wieder für MPS-Kinder gespendet und wird für die nächste Therapiewoche verwendet werden. Wir freuen uns, danken für die so kurzweiligen, gemeinsame Stunden im Sterngartl und die großartige Hilfe. DANKE!



Der Kiwanisclub Grieskirchen-Hausruckkreis überreichte beim Clubabend einen Scheck über € 2.000 für unsere MPS-Therapiewoche! Eine großartige Unterstützung für unseren kleinen Verein und eine große Freude! Gleichzeitig gaben sie uns auch die Möglichkeit, diese so unbekannte Krankheit und unseren Verein bei den Mitgliedern vorzustellen - auch dafür herzlichen Dank! Besonders erfreulich für uns war die Berichterstattung in den lokalen Medien - es hat tatsächlich jede Zeitung darüber berichtet und uns somit zu mehr Aufmerksamkeit in der öffentlichen Wahrnehmung verholfen.



Der 2. BAZARissimo des Ladies Circle Trattnachtal war wieder ein voller Erfolg. Über 25 Aussteller haben am 6. Oktober in den Räumlichkeiten des YOGO-Bewegungsinstituts von Helga Schörgendorfer ihre Do-it-yourself-Arbeiten und Kleinkunst- bzw. Designstücke zahlreichen Besuchern in gemütlicher Atmosphäre zum Verkauf angeboten. Das Buffet der Ladies ließ keine Wünsche offen und die Tombolapreise fanden zu ihren glücklichen Gewinnern. So konnte nach einer gelungenen Veranstaltung der Erlös an den Spendenempfänger, den Verein MPS-Austria in Finklham, überreicht werden.

MPS steht für die Gesellschaft für MukoPolySaccharidosen und ähnliche Erkrankungen. Der Verein unterstützt Kinder, die von dieser unheilbaren Generkrankung betroffen sind und zunächst völlig gesund zur Welt kommen, aber bereits in den ersten Lebensjahren deutliche Rückschritte machen und nur eine kurze Lebenserwartung haben. Bei Therapie- und Geschwisterwochen und in Beratungen können miteinander Perspektiven geschaffen werden und wird die Vision verfolgt, dass auch betroffene Familien ein lebenswertes und heiteres Leben führen können.

Der Ladies Circle Trattnachtal dankt den Besuchern und Sponsoren, die diese Spende ermöglicht haben recht herzlich.



EIN HERZLICHES DANKE

...für die tolle Unterstützung

SEIN HERZLICHES DANKE



Keramik-Adventmarkt Maria Luise und Gerhard Heinz - 21. - 25. 11. 2017

## Einladung zum Eröffnungsabend

anlässlich des 9. Adventmarktes in der Waldviertler Sparkasse Bank AG, Geschäftsstelle Gföhl

am **21.11.2017** Beginn: 19 Uhr

Weinverkostung: Weingut Erwin Winkler,  
3494 Schlickendorf 4  
ER WINKLER kleiner Imbiss!



Wir freuen uns auf Ihr Kommen.

Die Veranstalter: KR Maria Luise und Gerhard Heinz.

help  
and  
hope



Weil Kinder unsere Zukunft sind

Die Stiftung help and hope unterstützte unsere Therapiewoche 2017 mit einer phantastischen Summe: Wir durften uns über unglaubliche 12.000 Euro freuen!



Irene Guttman von Swiss Life Select überreicht einen Scheck für die Therapiewoche

Stiftung  
Zuversicht für Kinder

J  
E  
D  
E  
S  
P  
E  
N  
D  
E  
H  
I  
L  
F  
T

...für die großartige Unterstützung



Vienna Globetrampers Benefiz für MPS am 18. 12. 2016



*...für eure langjährige liebevolle Unter-*  
**EIN HERZLICHES DANKESCHÖN**  
*stütze*



DANKE!

# CONNYS CHOR IN HIPOLTSTEIN

## Bläser, Trommler und Chor – vereint unter Connys Leitung in Hilpoltstein

Tja, so ist das mit den Therapiewochen. Man kommt ins Gespräch. Und dabei erfährt man viel Neues. So auch, dass Conny, die bei den Therapiewochen zusammen mit ihrem Mann, dem Pfarrer Dankfried Kirsch, einfühlsam die Erinnerungsfeier für unsere Verstorbenen aus der MPS-Familie durchführt und neben dem Theaterspiel für Klein und Groß auch den Trommelworkshop und die Klangmeditation anbietet, **nicht nur exzellent ihre Harfe bedient, sondern auch einen gemischten Chor leitet.** Und da sie andeutete, im Frühjahr eine kleine Konzertreise durch das fränkische Bayern zu unternehmen, habe ich sie gleich um ein Konzert in unserer Christuskirche in Hilpoltstein gebeten.

Und am Sonntag, den 28. Mai, war es soweit. Conny und Dankfried kamen am Morgen mit dem Reisebus und ca. 25 Chormitgliedern in Hilpoltstein an und orientierten sich schon mal, wie sie sich aufstellen sollten, wo sie sich umkleiden konnten und !!wo die Toiletten!! sind. Die Hilpoltsteiner erlebten dann einen etwas anderen Gottesdienst.

Er wurde eingeleitet durch ein Bläsertrio, bei dem Dankfried mitwirkte, und so nach und nach die Trommler/innen und der Chor mit einstiegen. Mein etwas unsicherer Blick auf ein über 90 Jahre altes Ehepaar, das regelmäßig die Gottesdienste besucht, war unbegründet. Beide saßen mit einem Lächeln auf dem Gesicht in ihrer Kirchenbank, lauschten den ungewohnten

Klängen und streckten ihre Köpfe, um einen Blick auf die kunterbunte Truppe mit der barfuß zwischen den Kirchenbänken tanzenden Conny zu erhaschen. Dankfried übernahm die Predigt und erklärte erst einmal, wie ein Ostfrieser in Österreich Pfarrer wurde. Nach dem Gottesdienst gaben dann Conny und ihre Truppe ein abwechslungsreiches Konzert mit Liedern und Rhythmen vom Alpenland bis Afrika. Auch der von Conny vorgetragene Moses-Rap durfte nicht fehlen.

Der Chor, der seinem Namen „Colours of Music“ entsprechend regenbogenfarbige Tücher trug, und die Trommelgruppe „Jankadi“ brachten viel Schwung in die Zuhörerschaft, die ruhig etwas größer sein hätte dürfen. Aber der Sonntagvormittag ist für uns Hilpoltsteiner ein ungewöhnlicher Konzertzeitpunkt. Auch Conny, die immer noch barfuß den Mittelgang zwischen den Bankreihen hin und hersprang und in ihrem bunten Gewand den Körper tanzen ließ, animierte so nicht nur ihre Mannschaft sondern auch das Publikum. Es dauerte nicht lange und die Gäste standen in ihren Bankreihen, klatschten, schwangen hin und her und sangen mit. Es gab viel Applaus und eine Zugabe war vorprogrammiert.

Nach diesem mitreißenden und begeisternden Konzert waren die Österreicherischen und die Hilpoltsteiner Gäste vom Hilpoltsteiner Kirchenvorstand zu einem Mittagsimbiss im Gemeindehaus eingeladen. Es gab Weißwürste, Wiener (= Entschuldigung – in Österreich sind es die Frankfurter) Würstel, Brezen, Brot und vegetarische Aufstriche. Danach ging es für Conny, Dankfried, Chor und Trommelgruppe zurück in den Bus, der sie wieder zurück in die Heimat brachte. Im Spendenkörbchen lagen 202,50 Euro, die der MPS-Gesellschaft überwiesen wurden.

Mit ganz lieben Grüßen aus Hilpoltstein  
Petra Wirsing



# HONKY TONK LINEDANCERS



Weihnachtsfeier Honky Tonk Linedancers - 18. 12. 2016



20 Jahre Honky Tonk Linedancers - 19. 11. 2016



...für eure Freundschaft und eure so liebevolle Unterstützung!

EIN HERZLICHES DANKE SCHÖN



## Ich + Du = Wir Oberwaltersdorfer



Zu einer sehr liebevollen Voradventaktion ganz im Zeichen des Füreinanders (Ich + Du = Wir) wurde in Oberwaltersdorf geladen.

Kurzerhand wurde die innerörtliche Brücke über die Triesting für den Individualverkehr gesperrt und ein verbindender Brückenglühwein organisiert. Die Brücke selbst wurde ganz nach Roschmann-Art dekoriert und erleuchtete im Kerzenschein. Den Glühweinausschank übernahm Familie Ott. Zahlreiche Betriebe in Oberwaltersdorf unterstützten mit je Euro 100,- die Aktion, und die Glühweintrinker füllten die Spendenbox mit Euro 1.020,87 um den MPS-Kindern (MukoPoySaccharidose) unter die Arme zu greifen.



Noch eine ganz besonders originelle Idee kam aus Oberwaltersdorf: Man traf sich beim Cafe Insel - Stammtisch zum Schnapsen und zahlte pro verlorenem Bummerl in eine Spendenkasse für MPS-Kinder ein. Wir freuten uns am Ende über eine Überweisung von 800 Euro!



**Advent in Wien** - mit eigener Hütte im Garten eines ganz niedlichen Heurigenlokals in Dornbach (Wien). Das klingt doch toll, nicht wahr? Dort wollten wir unsere Köstlichkeiten in großen Mengen anbieten, wir hatten uns ja gut vorbereitet: leckere Liköre, Säfte, Marmeladen, Backmischungen, Öle, Kräutersalz...aber auch Badesalze, Dinkelspelzkissen, Billetts und noch viel mehr - ALLES FÜR MPS-KINDER mit Liebe hergestellt. Also haben wir sofort zugegriffen, als uns diese Hütte kostenlos angeboten wurde und standen sodann an allen Adventwochenenden von Freitag bis Sonntag beim **Wilhelm Busch Heurigen** in der Dornbacherstraße. Das ist an der Endstation der 43er Straßenbahn und dürfte gut frequentiert sein. Falsch gedacht. Leider. Wahr war, dass es dort sehr schön und sehr gemütlich ist. Leider blieben die Gäste teils wetterbedingt, teils warum auch immer, aus. Unser Fazit: Es war eine Erfahrung, aber diese eine genügt uns auch. Trotzdem: DANKE!

## Einladung zum Weihnachtsmarkt

Am Freitag, 25. November 2016  
von 9:00 - 18:00 Uhr  
Biohofladen Hehenberger  
Wallerer Straße 222, 4600 Wels



Der Reinerlös kommt bedürftigen Kindern in Wels zugute!

Alle unsere Produkte sind von uns persönlich handgemacht!  
Ein Auszug von unserem Sortiment: Nussgeist, Eierlikör, Pralinen, Salze, Senf, Lavendelkissen, handgestrickte Lederhosen, diverse Hauben, Zirbenpolster, Filzkörbe, Windlichter, ...

Wir bedanken uns bei **Familie Hehenberger** für den kostenlosen Standplatz beim hauseigenen Weihnachtsmarkt und bei **Karin Schmidt** für die liebevolle Standbetreuung!



EIN HERZLICHES DANKE

...für die großartige Unterstützung

# BIKE4DREAMS

...für die einstimmige Unterstützung... wir freuen uns sehr darüber!

SEIN HERZLICHES DANKE



Ende März standen wir auf der Prater Hauptallee in Wien und machten während der Winterlaufserie für den VCM Werbung für MPS. Wir wollten Läufer finden, die für uns an den Start gingen. Dabei sprachen wir zufällig Herrn **Bernhard Huzar**, den **Obmann von bike 4dreams** an...

So kam es, dass 26 Radfahrer - bike4dreams - am 25. 5. 2017 u.a. auch für MPS von Wien nach Klagenfurt radelten. Sie starteten um sechs Uhr früh in Siebenhirten

und kamen alle wohlbehalten gegen 17:30 Uhr in Klagenfurt an, wo sie unter kräftigem Applaus am Alten Platz empfangen und gefeiert wurden. Insgesamt erradelten sie heuer gleich 8.400 Euro für drei soziale Projekte. Wir durften bei der gemütlichen Finisher-Feier in Klagenfurt dabei sein und für unsere

Therapiewoche 2017 einen Scheck über 2.800 Euro übernehmen. Das Banner nahmen wir mit nach Maria Alm. Dort berichteten wir unseren Therapiewochenteilnehmern mit großer Freude über diese Hilfe.

## FEUERBESTATTUNG OBERÖSTERREICH

Die Feuerbestattung OÖ setzt neue Standards im Feuerbestattungswesen. Herr Tappler freut sich über die gemeinsamen Fortschritte und hat deshalb im Juli zu einem Partnerabend eingeladen.

Neben der interessanten Information gab es auch kulinarische Höhepunkte, musikalische Schmankerl und ein Gewinnspiel.

Der Höhepunkt für MPS war die Spendenübergabe an Martin Weigl / MPS-Austria!

Ja, die Feuerbestattung OÖ legt großen Wert darauf, soziale Verantwortung zu übernehmen und hat gleich drei Projekte unterstützt. Was für eine Freude, dass die Wahl auch auf unsere MPS-Kinder fiel!





Polytechnische Schule Grieskirchen



# 11. Motorradweihe in Gerasdorf bei Wien am 30. April 2017



Ab 9:00 Uhr  
Motorradweihe um 10:00 Uhr  
Anschließend Ausfahrt ca. 50 Km

Bikergemeinschaft Gerasdorf  
Rudi Wammerl 0664/3907826  
Stefan Vesely 0664/2016170

Bikergemeinschaft Gerasdorf



**EIN HERZLICHES DANKESCHÖN**  
*... dafür, dass ihr den Weg schon lange mit uns gemeinsam geht!*



**Rettet das Kind OÖ**  
Danke für die schöne  
Kooperation bei eurer  
stimmungsvollen  
Adventveranstaltung mit  
dem Linzer  
Kammerorchester,  
Cantalentia, Trio Haydnspäß  
und Wolfgang Böck!



MICH KENNEN  
SIE VIELLEICHT.

**ABER KENNEN**

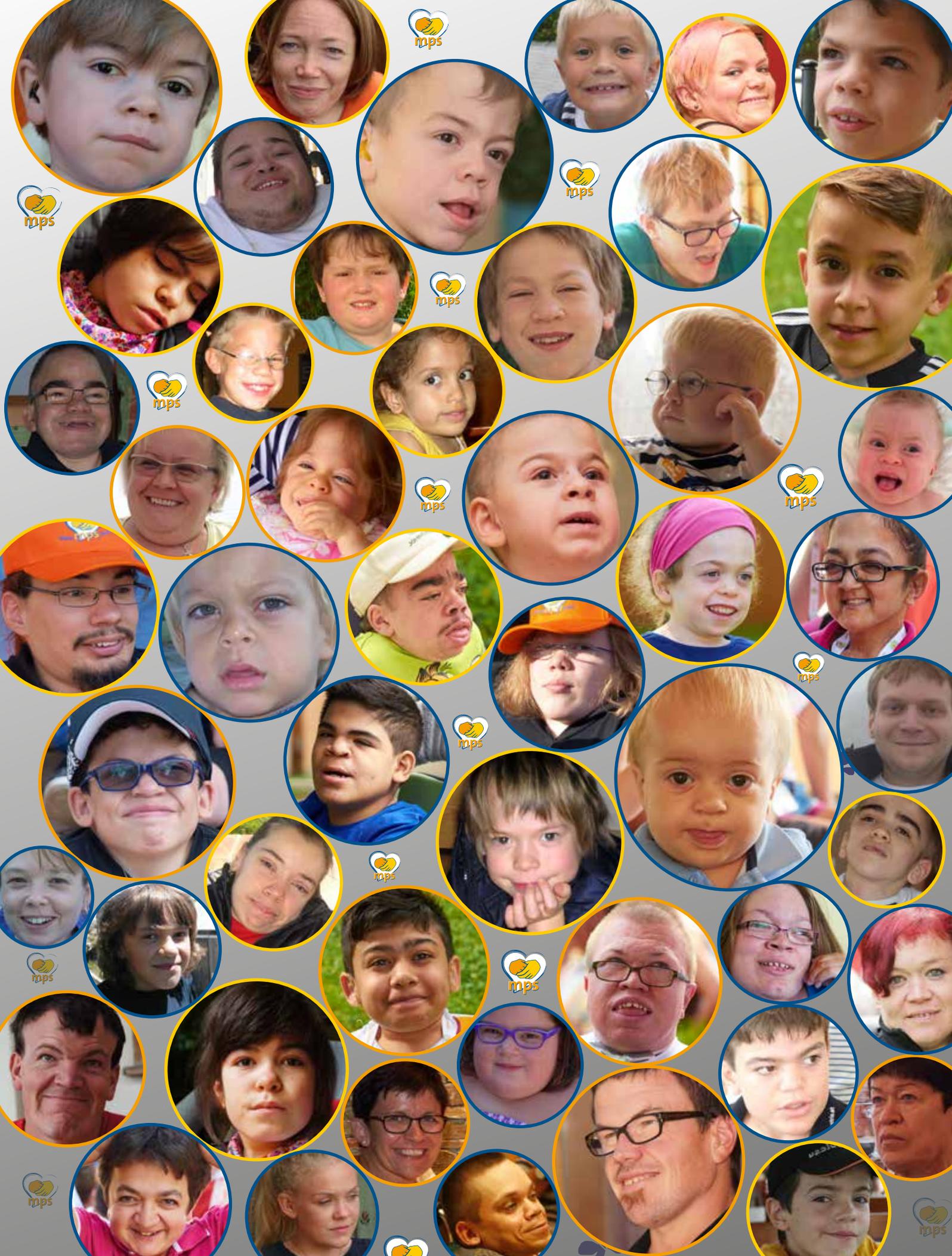
**SIE MPS?**

Wolfgang Böck,  
Botschafter für MPS



JETZT INFORMIEREN UNTER  
[WWW.MPS-AUSTRIA.AT](http://WWW.MPS-AUSTRIA.AT)





Miteinander Perspektiven Schaffen

Mit wegweisenden Therapien  
komplexen Krankheiten begegnen.



# IHR PARTNER BEI LYSOSOMALEN SPEICHERKRANKHEITEN

morbus  
FABRY

MPS I

morbus  
GAUCHER

morbus  
POMPE

GZAT.XLSD.16.07.0148