



MPS – FALTER

Miteinander Perspektiven Schaffen

www.mps-austria.at



GESELLSCHAFT FÜR
MUKOPOLYSACCHARIDOSEN
UND ÄHNLICHE ERKRANKUNGEN

JUBILÄUMSAUSGABE 2010



25 Jahre

miteinander
perspektiven
schaffen

Gesellschaft für MukoPolySaccharidosen und ähnliche Erkrankungen

4075 Finklham 90
office@mps-austria.at, www.mps-austria.at

Unsere ZIELE

Unterstützung von Betroffenen

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

Förderung von Forschungsprojekten

Trotz zahlreich laufender wissenschaftlicher Projekte besteht immer noch großer Forschungsbedarf. Wir unterstützen sinnvolle Forschungsprojekte für die Entwicklung von Enzyersatztherapien.

Öffentlichkeitsarbeit

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

Unser Vereinsvorstand

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



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



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



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



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



Stoffwechselzentren / Diagnosestellen

WIEN

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

Univ. Klinik für Kinder- u. Jugendheilkunde Wien
1090 Wien, Währinger Gürtel 18-20

Österreichisches Neugeborenen Screening und Stoffwechsellabor FCU
Univ. Ass. Dipl. Ing. DDr. David C. Kasper
+43-1-40400-3278
david.kasper@meduniwien.ac.at

Stoffwechselabteilung
Prof. Dr. Dorothea Möslinger
+43-1-40400-3232 oder -3285
dorothea.moeslinger@meduniwien.ac.at

SALZBURG

Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde Salzburg
5020 Salzburg, Müllner Hauptstr. 48
Univ. Prof. Prim. Dr. Wolfgang Sperl
Institut für erbliche Stoffwechselkrankheiten Paracelsus
+43-662-4482-2600
w.sperl@salk.at

GRAZ

Univ.-Kinderklinik Graz
8036 Graz, Auenbruggerplatz 34

Biochemische und Molekulargenetische Diagnostik
Univ.Prof. Dr. Eduard Paschke
+43-316-385-14035
eduard.paschke@meduni-graz.at

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

INNSBRUCK

Medizinische Universität Innsbruck
Neuropädiatrie und angeborene Stoffwechselstörungen
Anichstrasse 35, A-6020 Innsbruck
A. Univ. Prof. Dr. Daniela Karall, IBCLC
+43 512 504 23600
daniela.karall@i-med.ac.at

Zentrum für Medizinische Genetik/ Humangenetik
Univ. Prof. DDr. Johannes Zschocke
Schöpfstraße 41, A-6020 Innsbruck
+43-512-9003-70531
humgen@i-med.ac.at

INTERNATIONALER MPS - TAG

15. MAI

Impressum:

Herausgeber:

Gesellschaft für MukoPolySaccharidosen und ähnliche Erkrankungen

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

Redaktionsanschrift:

4075 Finkham 90

Redaktion, Satz, Grafik, Layout:

Michaela Weigl

Druck:

Druckerei Jentzsch & Co GmbH, Wien

Erscheinungsweise:

1 - 2 Auflagen pro Jahr

Auflage:

3000 Stück

Spendenkonto:

VKB Bank Wels
BLZ 18600
Konto: 17.00.5000

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



Redaktionsschluss
für die nächste Ausgabe
des „MPS-Falters“
ist der 30. 9. 2011

Titelbild: Viktoria, MPS III



Liebe MPS-Familien, liebe MPS-Freunde!

2010 - ein ganz besonderes Jahr neigt sich seinem Ende zu. Warum so besonders? Nun, 2010 ist unser Jubiläumsjahr - wir feiern 25 Jahre MPS-Gesellschaft in Österreich! Seit 25 Jahren sind wir für MPS-Familien in ganz Österreich (und darüber hinaus) da, gehen den schweren Weg gemeinsam mit ihnen und verfolgen mit viel Kraft und Energie unser großes Ziel: Miteinander Perspektiven Schaffen - für Kinder mit MPS! Auch wenn es nie leicht war und leider auch in Zukunft nicht leicht sein wird, mit einer so schrecklichen Diagnose wie MPS zu leben, so sind wir doch froh über alles, was wir in dieser langen Zeit erreichen konnten. Wir sind dankbar für jeden Schritt, den wir vorwärts gekommen sind und für jeden Menschen, der den einen oder anderen Schritt mit uns gemeinsam gegangen ist. Ohne all diese Menschen, die uns bis jetzt begleitet und uns so geholfen haben, in welcher Form auch immer, hätten wir das alles nicht geschafft. Deswegen ist es mir ein Herzensanliegen, sofort und an der ersten Stelle unserer heurigen Ausgabe des MPS-Falters Danke zu sagen. Ein großes DANKE allen Menschen, die in diesen 25 Jahren für uns da waren. Schön, dass es sie alle gibt!

Mit den folgenden Artikeln möchte ich Sie ein Stück weit mitnehmen in unsere Arbeit, in unserer Projekte und unsere Visionen. Die Geschichte der MPS, 25 Jahre MPS-Gesellschaft, persönliche Berichte, unsere Jubiläumsfeier, die Organisation der Stoffwechselszene in Österreich, Neuigkeiten und vieles mehr liegt vor Ihnen... Ich wünsche Ihnen einen Advent, dessen Stille Sie genießen können und schon heute „Gesegnete Weihnachten“!

Vorsitzende

P.S. Ich habe den MPS-Falter in liebevoller Kleinarbeit selbst hergestellt, es wurden dafür keinerlei Spendengelder verwendet.



Inhaltsverzeichnis

Vorwort	4
Todesanzeigen / Trauertexte	6
Spendenshop	11
Liebesbrief	12
Stoffwechsel in Österreich	
» Stoffwechselzentrum Innsbruck	15
» Stoffwechselzentrum Wien / Neugeborenenenscreening	16
» Stoffwechselzentrum Salzburg	18
» Stoffwechselzentrum Graz	19
25 Jahre MPS-Gesellschaft in Österreich	20
Seltene Erkrankungen - Definition und Bedeutung für Österreich	31
Jubiläumsfeier im Ministerium	32
Geschichte der MPS - Rückblick über mehr als 100 Jahre	34
Rückblick Diagnostik und Therapie von MPS	38
Ein Blick hinter die Kulissen	41
Therapiewoche 2010	42
Tätigkeitsbericht 2010	58
Aktuelles aus der MPS-Forschung	
» MPS III-Studien	59
» Schwergradmessung und Verlaufskontrolle	60
» Auswertung Phase I/II der MPS IVA-Studie	62
» 11. Internationaler MPS-Kongress in Australien	63
» Entwicklung innovativer Therapiemethoden für MPS IVA	65
» Tour durch das MPS IVA-Forschungslabor in St. Louis	66
News aus den Familien	
» Ich hab's geschafft	68
» Enzyersatztherapie im LKH Bad Ischl	74
Psychopharmaka bei MPS	76
Info - Unterstützungsmöglichkeiten	77
Unterstützte Kommunikation	82
MPS-Austria sagt DANKE	88

25 JAHRE

GESELLSCHAFT FÜR

MUKO- POLY- SACCHARIDOSEN

UND ÄHNLICHE ERKRANKUNGEN



2010

25 JAHRE MPS

25 JAHRE HOFFNUNG

25 JAHRE UNTERSTÜTZUNG

25 JAHRE PERSPEKTIVEN

1985



*miteinander
perspektiven
schaffen*

WWW.MPS-AUSTRIA.AT

SPENDENKONTO: 17.00.5000, BLZ 18600

Liebe Mitglieder, liebe Freunde!

1985 wurde mit der Gründung der österreichischen MPS-Gesellschaft als Elternselbsthilfeverein der erste Schritt auf einem langen Weg getan, um Erfahrungen im schwierigen Umgang mit den MPS-Kindern auszutauschen, sich gegenseitig mit Rat und Tat zur Seite zu stehen und sich zu unterstützen. Unsere Ziele waren (und sind) immer hoch gesteckt: Wir wollen die Familien nach dem Schock der Diagnose auffangen und den Weg mit ihnen gemeinsam gehen, ihnen helfen, mit MPS zu leben, sie durch Höhen und Tiefen bis zum Schluss begleiten – oft auch noch darüber hinaus.

Unser größter Wunsch ist es, dass MPS-Kinder eines Tages nicht mehr so früh sterben müssen, dass auch sie erwachsen werden können und ein relativ „normales“ Leben führen können.

Jeder Weg beginnt mit einem ersten Schritt. Wir sind in dieser langen Zeit schon viele Schritte für MPS-Kinder vorwärts marschiert.

In der Zwischenzeit verfügen wir über einen großen Reichtum an Wissen und über eine gut strukturierte Organisation. Mit unserem Büro als MPS-Beratungsstelle haben wir die für die MPS-Problematik einzige Anlaufstelle Österreichs geschaffen und werden nicht nur von MPS-Familien, sondern auch von Ärzten, Pflegepersonal, Schulen oder Kindergärten kontaktiert.

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

Am beliebtesten und für die Familien am attraktivsten ist unsere Therapiewoche, die wir heuer schon zum 10. Mal durchgeführt haben. Ein bisschen mehr darüber ab Seite 44.

Was es aber heißt, mit einer Seltenen Erkrankung (SE) zu leben, was es bedeutet, für selbstverständliche, alltägliche Dinge immer kämpfen zu müssen, wie zermürbend und kräfteraubend es ist, rundherum auf Verständnislosigkeit und oft unverständliche Bürokratie zu treffen, das ist für „normale“ Menschen unvorstellbar. Den Schritt, dies in den Köpfen der Menschen zu verankern, den müssen wir ständig,

immer und immer wieder, gehen. Selbst nach 25 Jahren ist das einer der schwierigste Schritte überhaupt.

Natürlich waren wir auch heuer wieder „auf der Straße“! Einmal anlässlich des internationalen Tages der SE, als wir am 28. Februar am Marsch der SE teilnahmen. Und ein zweites Mal anlässlich unserer Aktion zum internationalen MPS-Tag am 15. Mai. Fotos von den Veranstaltungen gibt es auf Seiten 41.

So haben wir also im Mai unser 25-jähriges Jubiläum gefeiert und diese Feier zum Anlass dazu genommen, all den Menschen, die all die Jahre für uns da waren, auch persönlich zu danken. Wir haben sie alle eingeladen und versucht, auch die Helfer der ersten Stunden ausfindig zu machen und waren wirklich sehr erfreut über die Resonanz. Viele haben sich gefreut und sind unserer Einladung ins Bundesministerium für Wirtschaft, Familie und Jugend gefolgt. Bilder von diesem Fest und Vorträge, die anlässlich dieses Tages gehalten wurden finden Sie ab Seite 18.

Für mich persönlich war es ein sehr schwieriges Jahr. Selbst dieses tolle Fest habe ich sozusagen „ins Blaue“ organisiert, nicht wissend, ob ich selbst überhaupt dabei sein können würde. Wir planten ja seit vielen Monaten schon Marias Operation, die sehr kompliziert und leider auch sehr gefährlich war. (Maria schreibt selbst dazu ab Seite 66). Zu dieser Zeit warteten wir längst auf den OP-Termin in Langensteinbach (Deutschland). Ich bin durch einige Höhen und Tiefen gegangen - einerseits in vollem Gottvertrauen hoffend, dass alles klappen wird, andererseits hab ich Maria oft angesehen und voller Angst gedacht: „Prinzessin, das sind vielleicht unsere letzten Wochen“. Immer war ich bemüht trotz allem zuversichtlich zu wirken, aber doch bin ich zwischendurch mehr als einmal verzweifelt zusammengeklappt. Die schlimmste Zeit war eigentlich das Warten vorher, die Ungewissheit, die Panik, das „in Zweifel stellen der Entscheidung.“ Vielleicht gibt es einige wenige Menschen, die das nachempfinden können. Ich wünsche diese Erfahrung niemandem. Sobald wir mittendrin steckten, gab es sowieso kein Zurück mehr. Da konnte ich nur mehr einfach für sie da sein, auf jede kleinste Regung aufpassen,

auf jedes Piep der verschiedenen Geräte auf der Intensivstation achten (nicht jedes Piepsen dieser Dinger war wichtig, manche machen uns nur hysterisch), in ganz kleinen Schritten denken, beten und Gott für jeden gut überstandenen Tag danken, vor allem dafür, dass er uns nicht allein ließ. Jetzt ist alles vorbei, die OPs sind wunderbar verlaufen, die Heilung ganz phantastisch und der Erfolg ist ein Traum. Maria geht es besser als vorher - und mir auch. Ich habe das Gefühl, wieder richtig durchatmen, wieder leben zu können. Es gab tatsächlich eine lange Zeit, da habe ich nur funktioniert, sonst nichts.

Umsomehr macht es mich traurig, dass es anderen nicht so gut ergangen ist. Wir mussten auch heuer einige Kinder gehen lassen. Auch wenn wir wissen, dass unsere Kinder nie lange leben und gewissermaßen auf diesen Abschied vorbereitet sind, ist es ein unbeschreiblicher Schmerz, wenn es plötzlich so weit ist. Leider gibt es keine Worte des Trostes in dieser unendlichen Trauer, nur tiefes Mitgefühl und letztendlich die Gewissheit, dass wir unsere Kinder im Himmel sehen.

Es gibt noch zwei Dinge, über die ich an dieser Stelle kurz berichten möchte.

Wir wollen einen neuen MPS-Film produzieren und haben auf der Therapiewoche die Dreharbeiten dafür gemacht. Drei volle Tage lang wurde Material produziert! Thema des Filmes wird in erster Linie die Therapiewoche sein. Wir möchten mit diesem Film Einblick gewähren in unsere Arbeit für MPS-Familien, aber auch in das Leben von MPS-Familien. Es wird kein „medizinischer“ Film. Nein, das ist wohl nicht nötig, die Bilder sprechen ohnehin für sich. Es soll ein Film werden, der motiviert und aufbaut, aber auch einlädt mitzumachen, wenn wir miteinander Perspektiven schaffen - wir sind letztlich jedes Jahr auf Spenden angewiesen, um diese Woche überhaupt anbieten zu können. Mit dem Film möchten wir auch unseren Spendern/Helfern zeigen, wie wichtig und sinnvoll ihr Beitrag ist! Nun hoffe ich, dass wir die aufwendigen Schneidearbeiten bald abschließen können und freue mich sehr, wenn ich den Film zum ersten Mal vorführen kann. Vielen Dank an unserem Kameramann Mario Hengster und an unsere Regisseurin Edith Bachkönig.

Voller Stolz möchte ich noch erzählen, dass es uns heuer, in unserem Jubiläumsjahr, endlich gelungen ist, eine

Werbefirma zu finden, die sich bereit erklärt hat, pro bono für uns zu arbeiten. Und noch dazu nicht nur irgendeine, sondern eine der allerbesten: CREATEAM! Für diese Arbeit (siehe auch Seite 86) sind wir von Herzen dankbar, denn nur mit echten Profis kann man wirklich vorwärts kommen!

Die erste Sache, die wir gemeinsam produziert haben, ist ein TV-Spot (und Radiospot), den hoffentlich schon sehr viele gesehen (gehört) haben. Er lief vom 31. Mai an eine ganze Woche lang auf ORF2! Wir haben versucht, unser so schwieriges Thema auf eine sehr einfache Weise und ohne Kinder darzustellen. Dass uns das sehr gut gelungen ist, beweist, dass wir sowohl beim Fundraising-Award als auch beim Caesar (ÖO Werbefpreis) den 2. bzw. den 3. Platz belegt haben.



Eure Michaela Weigl



GESELLSCHAFT FÜR

MUKO-POLY-SACCHARIDOSEN

UND ÄHNLICHE ERKRANKUNGEN

JEDER WEG BEGINNT MIT EINEM ERSTEN SCHRITT

MITEINANDER PERSPEKTIVEN SCHAFFEN
SEIT 1985



miteinander
perspektiven
schaffen

WWW.MPS-AUSTRIA.AT

SPENDENKONTO: 17.00.5000, BLZ 18600



JUDITH
FELDBACHER
14. 5. 2010

*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*



WALTER BERGER
12. 3. 2010



AUER PHILIPP
28. 5. 2010



VANESSA
HENKEL
27. 2. 2010



MARTINA SEIBT
14. 8. 2010



ERICH KRAFT
17. 6. 2010



ÜBERALL SIND SPUREN
DEINES LEBENS,
GEDANKEN, BILDER,
AUGENBLICKE UND
GEFÜHLE. SIE WERDEN
UNS IMMER AN DICH
ERINNERN.

NICHT WEINEN,
LÄCHELN
ÜBER DAS WAS
GEWESEN.

WEINET NICHT AN
MEINEM GRABE, UND
VERGÖNNT MIR DIE
RUH ´. IHR WISST, WAS
ICH GELITTEN HABE,
BIS ICH SCHLOSS DIE
AUGEN ZU.

FÜR DIE WELT
WARST DU
IRGENDJEMAND,
ABER FÜR UNS DIE
GANZE WELT.



Familie Henkel verlor Vanessa im Alter von 17 Jahren an MPS III.
Familie Berger verlor Walter im Alter von 13 Jahren an MPS II.
Familie Feldbacher verlor Judith im Alter von 20 Jahren an MPS III.
Familie Auer verlor Philipp im Alter von 19 Jahren an MPS III.
Familie Seibt verlor Martina im Alter von 37 Jahren an MPS III.

Ihr Lieben! Wir fühlen mit euch und sind in Gedanken bei euch!

NUR EIN STÜCK WEIT....

...KONNTEN WIR DEN WEG DES LEBENS GEMEINSAM GEHEN:
VERHALT SIND WORTE, DIE UNS BEWEGTEN.
VERWEHRT SIND BLICKE, DIE UNS BESCHENKTEN.
VERFLOGEN SIND GEDANKEN, DIE UNS BEREICHERTEN.
VERGANGEN SIND ZÄRTLICHKEITEN, DIE UNS BEGLÜCKTEN.
VERFLOSSEN SIND TRÄUME, DIE UNS BEZAUBERTEN.
UND DOCH SCHIMMERT DURCH ALLE SCHLEIER DER TRAUER EIN LICHT DER HOFFNUNG:
WIR WERDEN UNS WIEDER NAHE SEIN, ZEITLOS UND GLÜCKSELIG.

Fee - Schwestern für immer Monika Fehrt

Eine kleine Leseprobe...

Als Fee mit neunzehn Jahren stirbt, ist Claire nicht vorbereitet. Das Haus viel zu groß, zu still, zu leer. Der Schmerz in jedem Winkel. Die Eltern plötzlich fremd. Um zu vergessen, bricht Claire mit ihrem Freund Jost zu einer Motorradreise nach Schottland auf. In einem Chalet am Lake of Menteith genießt sie das Zusammensein mit Jost. Doch sie vergisst nicht. Erinnert sich wieder und wieder. Erst in der Einsamkeit der Highlands, in dem einzigartigen Licht, gelingt es ihr, sich von Fee zu verabschieden.

Meine Eltern hatten ein langes Gespräch mit dem Pfarrer geführt. Sie wollten nicht, dass er etwas Falsches über Fee erzählte. Was wusste er schließlich von ihr? Nichts. Es gehörte nicht zu seinen Aufgaben, sich um Fee zu kümmern, als sie noch lebte.

Die Kirche interessiert sich in erster Linie für den Tod. Das Leben ist für sie nur von Bedeutung, wenn es um Fragen wie Schwangerschaftsabbruch oder Sterbehilfe geht. Dann erhebt sie es zu kostbarstem Gut. Aber solange jemand lebt, soll er sehen, wie er klarkommt.

Der Pfarrer stellte Fragen und machte sich Notizen.... Ich saß dabei. Stumm. Nicht fähig, über Fee zu reden... Für jeden Menschen, den ich kenne, suche ich nach dem einen, einzigen Wort, das ihn am besten beschreibt. Fee war Licht. Sie hatte etwas Strahlendes. Auf den Fotos von früher lacht sie immer, während ich ernst in die Kamera sehe.

Dann kam die Krankheit. Fee verlor ihre Sprache. Sie verlor ihre Fähigkeit, sich zu bewegen. Sogar die Fähigkeit zu lachen. Und die Krankheit machte sich über ihre Organe her. Sie bereitete ihr Schmerzen. Trotzdem behielt sie das Strahlende. Selbst Außenstehende bemerkten es...

Meine Mutter ging ins Haus und kam mit ihren Tagebüchern zurück. Sie legte sie vor mir hin und der letzte Sonnenstrahl spielte auf ihnen.

„Ich möchte, dass du mehr über mich erfährst“, sagte sie. Das überraschte mich. Ich hatte geglaubt, meine Mutter zu kennen. Sie ist eine starke, unbeugsame, beherrschte Frau.

Zu jeder Zeit hat sie Haltung gezeigt. Vor allem am Tag von Fees Beerdigung. Kerzengerade wandte sie sich vom Grab ab und schritt zur Seite. Der lange Zug der Trauergäste. Hundert Hände, die sie schüttelte. Und keine einzige Träne. Ihre Stärke war an diesem Tag so groß, dass sie sogar noch Worte und Gesten fand, die anderen zu trösten...

Fee und ich waren wie zwei Seiten eines einzigen Menschen. Fee war das Innere dieses Menschen und ich war sein Außen. Fee war das Bewusstsein, ich der Körper...

Dass ich gesund war, konnte meinem Vater nicht helfen. Er brauchte lange, bis er akzeptiert hatte, dass seine älteste Tochter behindert war. Noch länger brauchte er, um das Todesurteil anzunehmen, das die Ärzte zusammen mit ihrer Diagnose ausgesprochen hatten. Fee würde nicht älter als zwölf, höchstens fünfzehn Jahre alt werden. Das alles wusste ich von meiner Mutter. Mein Vater sprach niemals über diese Zeit.

Fee hatte nicht nur unser Leben bestimmt. Sie hatte uns alle im tiefsten Innern verändert...

Meine Mutter hat mit diesem ersten Tagebuch angefangen, als die Diagnose feststand. MPS. Als Fees Todesurteil gesprochen war. Als meine Eltern eine Ahnung davon hatten, was uns allen in den kommenden Jahren bevorstehen sollte.

Aber sie beginnt nicht mit einem Aufschrei. Sie beginnt am Anfang. Wie in der Bibel.

Am Anfang war das Wort. Am Anfang war Fees Lachen. Und dann ihr langsames Sterben.

Meine Eltern ließen Fee nicht gern mit mir allein. Nicht weil sie mir nicht vertraut hätten. Nicht weil Fee bei mir etwas gefehlt hätte. Sie wollten mir nur

nicht mehr Verantwortung aufbürden als nötig.

„Du sollst dein eigenes Leben leben“, sagte mein Vater zu mir. Als hätte ich mein Leben vom Leben meiner Schwester trennen können. Als hätte das eine von uns gekonnt.

Mein Leben außerhalb. Ein beschnittenes Leben. Die Schule. Treffen mit Freunden. Die Bücher, die ich in meinem Zimmer gesammelt hatte. Meine Träume.

Und selbst die erzählte ich Fee. Sie hörte mir zu. Machte keinen Unterschied zwischen Wichtigem und Unwichtigem. Sie hörte zu. Mit dieser wohlthuenden Ruhe, die sie ausstrahlte, selbst in den nun letzten Monaten noch, als sie nur noch künstlich ernährt wurde.

Wenn es ihr zu viel wurde, drehte sie den Kopf weg und sah zum Fenster. Auf dieses Signal reagierten wir alle sofort. Hörten auf zu reden. Ließen sie in Ruhe. Schoben ihren Rollstuhl zum Fenster, damit sie in den Garten sehen konnte, auf die Bäume und Sträucher und vor allem auf ihre geliebten Vögel.

Ich glaube, Fee liebte Vögel, weil sie fliegen können. Weil sie dem Himmel nah sind. Denn Fee brauchte den Himmel. Ihr Leben war eine einzige Ansammlung von Grenzen.

Aber der Himmel war weit, grenzenlos...

Ein paar Buchrezensionen dazu

Ich kann nicht sagen, dass das Buch „schön“ ist! Aber ich kann sagen, dass es einen fasziniert und einem zeigt, wie die Welt auch anders aufgefasst werden kann und dass es nicht nur an Äußerlichkeiten liegt, gemocht und nicht gemocht zu werden... Ich konnte Fees Augen leuchten sehen, als ich dieses Buch gelesen habe! Und ich muss ehrlich sagen, ich habe eine andere Auffassung zu Behinderten bekommen... Ich bin froh das Buch gelesen zu haben! Es ist lesenswert!

Ich habe das Buch letztes Jahr im Sommer das erste Mal gelesen und seitdem immer mal wieder. Die Geschichte ist wunderschön erzählt und man kann sich super in Claire hineinversetzen, wenn sie an ihre Schwester Fee zurückdenkt. Alles in allem ist es eines der besten Bücher, die ich je gelesen habe und auch nach dem fünften Mal reißt mich die Geschichte

WIR GRATULIEREN

zum Schulanfang

Unseren Schulanfängern Andreas und Michael
wünschen wir viel Freude in der Schule!

immer noch mit und berührt mich zutiefst.

Ich kann das Buch wirklich nur jedem empfehlen, sowohl Erwachsenen als auch Teenagern, die Behinderte dann vielleicht in einem ganz anderen Licht sehen als bisher.

Dieses Buch ist super, weil man sich mit den Themen „Behinderung“ und „Tod“ wirklich auseinandersetzen kann und es interessant geschrieben ist. Es ist mein absolutes Lieblingsbuch und ich empfehle es allen!!!

Eine Geschichte in schlichten Worten verständlich und mitfühlend erzählt, ohne dabei in Kitsch zu versinken. Die Geschichte fällt aus dem üblichen Rahmen und ist trotz ihres ernsten Themas interessant und schön erzählt.

Ich finde das Buch einfach genial!

Ich bin erst 13 und normalerweise mag ich solche Art von Büchern überhaupt nicht, aber als ich die Rückseite gelesen habe, musste ich einfach anfangen es zu lesen, ich hatte es in zwei Tagen ausgelesen. Man kann sich in Claire sehr gut hineinversetzen und denkt, das ist nicht Claire, das bin ich! Ich finde es gut, dass man über eine Krankheit schreibt und nicht nur über irgendetwas, worüber alle anderen auch schreiben!

Ein fantastisches Buch vom Sterben und Verarbeiten, vom Kämpfen, Verlieren und Gewinnen. Sehr guter Einfall: Das Tagebuch der Mutter, wo deren Gefühle deutlich werden.



Taschenbuch: 192 Seiten, Verlag: cbt (1. April 2002)
ISBN-10: 3570300102 oder ISBN-13: 978-3570300107
Vom Hersteller empfohlenes Alter: 12 - 15 Jahre
- erhältlich bei Amazon um 7 Euro
- siehe Link auf www.mps-austria.at

Treppenlifte – Hauslifte E-Mobile und Rampen

Entscheiden Sie sich jetzt für eine Rampe, ein E-Mobil oder einen platzsparenden Hauslift von **S-MOBIL!**

Mit unseren Produkten bleiben
Sie im und um das Haus

sicher mobil!



Sie entscheiden wie viel Ihnen Ihre Mobilität wert ist!

S-MOBIL e.U.

Sattlerstraße 25
5660 Taxenbach

Tel.: 0664 / 230 37 67



S-MOBIL e.U.

Pölla 1
3240 Mank

Tel.: 0680 / 23 34 773

www.s-mobil.at

Herbsttag

In Rilkes Gedicht Herbsttag, heißt es zu Beginn:

Herr, es ist Zeit.

Der Sommer war sehr groß.

Leg deinen Schatten auf die Sonnenuhren,
und auf den Fluren lass die Winde los.

Befiehl den letzten Früchten voll zu sein:
Gib ihnen noch zwei südlichere Tage,
dränge sie zur Vollendung hin und jage
die letzte Süße in den schweren Wein.

Es gehörte zu meinen Lieblingsgedichten,
dieses „Herbsttag“ von Rilke. Früher.
Und heute lese ich es ganz anders.
Hinterfrage es. Wer sagt, dass es Zeit ist?
Ist es der Herr, ein Gott, der sagt: Es ist
Zeit!? Es ist Zeit, dass das Leben eines
Kindes zu Ende geht?

„dränge sie zur Vollendung hin“.... Zur
Vollendung. War das Leben des Kindes
vollendet? ..

Alles, was „danach“ gelebt, erlebt, gelesen,
gehört wird, wird unter dem Aspekt des
frühen Todes des Kindes gelebt, erlebt,
gehört, gelesen ... Nichts mehr so wie
früher – voll Vertrauen, das Leben würde
gelingen, die Kinder würden erwachsen
werden und sich den Herausforderungen
des Lebens stellen. ... Nichts mehr so
wie früher. ...

Die evangelischen Theologin Dorothee
Sölle schreibt über das Leid und über
unbeantwortete Fragen:

„Im Leiden werden Menschen zu dem
Schrei „Warum?“ gezwungen. Es gibt
keinerlei Antwort. Fände man eine
tröstliche Antwort, hätte man sie zuvor für
sich selbst erdichtet.

Die einzige Rettung für den Menschen
in dieser Verzweiflung besteht im
Weiterlieben, „ins Leere hinein“, in eine
Liebe zu Gott, die nicht mehr reaktiv ist,
Antwort auf erfahrenes Glück, kindliche
Dankbarkeit, ein Akt, der über alle
Erfahrung hinausgeht. Die Seele muss
fortfahren, ins Leere hinein zu lieben,
oder zumindest lieben zu wollen, sei
es auch nur mit dem winzigen Teil ihrer
selbst. Dann eines Tages naht sich Gott
selbst und zeigt sich ihr ...“

Aus der Sicht ihres Glaubens findet Sölle
die Erklärung für Leid. Manche Menschen
in Trauer können sich an den Glauben

an einen gütigen, liebenden Gott
anhalten, andere können es nicht. Sie
haben erlebt, dass „die Rose mein“ nicht
geblieben ist .. wie Josef von Eichendorff
in einem Herbstgedicht schreibt:

Nun lass den Sommer gehen,
Lass Sturm und Winde wehen.
Bleibt diese Rose mein,
Wie könnte ich traurig sein?

„Die Rose mein“ ist nicht geblieben.
Deshalb müssen wir traurig sein. Und
finden uns in Hesses Gedicht „im
Nebel“:

IM NEBEL

Seltsam im Nebel zu wandern.
Einsam ist jeder Busch und Stein,
kein Baum sieht den andern,
jeder ist allein.

Voll von Freunden war mir die Welt,
als noch mein Leben licht war;
nun, da der Nebel fällt,
ist keiner mehr sichtbar.
Wahrlich, keiner ist weise,
der nicht das Dunkel kennt,
das unentrinnbar und leise
von allen ihn trennt.

Seltsam im Nebel wandern!
Leben ist einsam sein.
Kein Mensch kennt den andern,
jeder ist allein.

Die Verzweiflung niederschreiben,
schreibend sich von ihr befreien, die
Verzweiflung aussprechen, im Weinen
sie verringern ...

Sich Menschen anvertrauen, die diese
Verzweiflung kennen ...

Wer diese Erfahrung gemacht hat, weiß
um dem Wert eines zuhörenden, eines
verstehenden Menschen.

In diesem Sinne wünsche ich allen
verzweiften und traurigen Menschen
einen Herbst, der nicht nur Nebel bringt.
Auch wenn wir den Sommer gehen
lassen müssen.

Mögen einfühlsame Menschen folgende
Worte von Dorothee Sölle bedenken und
mögen Trauernde solchen Menschen

begegnen:

„Wir können die sozialen Bedingungen,
unter denen Menschen vom Leiden
getroffen werden, verändern. Wir können
uns selbst ändern und im Leiden lernen,
statt böser zu werden. Aber auf all diesen
Wegen stoßen wir an Grenzen, die sich
nicht überschreiten lassen. Nicht nur der
Tod ist eine solche Grenze, es gibt auch
Verdummung und Desensibilisierung,
Verstümmelung und Verwundung, die
nicht mehr rückgängig gemacht werden
können.

Die einzige Form des Überschreitens
dieser Grenzen besteht darin, den
Schmerz der Leidenden mit ihnen zu
teilen, sie nicht allein zu lassen und ihren
Schrei lauter zu machen.“

In der Selbsthilfegruppe darf der Schrei
laut gemacht werden.

In Verbundenheit, Josefine Mülleder



Herbsttag

Herr: es ist Zeit. Der Sommer war
sehr groß.

Leg deinen Schatten auf die
Sonnenuhren,
und auf den Fluren laß die Winde
los.

Befiehl den letzten Früchten voll zu
sein;
gib ihnen noch zwei südlichere
Tage,
dränge sie zur Vollendung hin und
jage
die letzte Süße in den schweren
Wein.

Wer jetzt kein Haus hat, baut sich
keines mehr.

Wer jetzt allein ist, wird es lange
bleiben,
wird wachen, lesen, lange Briefe
schreiben

und wird in den Alleen hin und her
unruhig wandern, wenn die Blätter
treiben.

Rainer Maria Rilke

Spendenshop

Spenden durch Kaufen

Online Spendenshop

Online einkaufen und MPS-Kinder unterstützen OHNE MEHR ZU ZAHLEN!

Sie können jetzt bequem von zu Hause einkaufen und damit gleichzeitig kranken Kindern helfen - jeder Einkauf hilft!

Wenn Sie auf www.shopplusplus.at einkaufen, unterstützen Sie automatisch MPS! Auf der Einkaufsplattform **Shop++** finden Sie Links zu hunderten Web-Shops, wie z. B. Amazon, sowie einen eigenen **Shop++** „Bestpreis-Shop“. Durch jeden Einkauf über diese Plattform helfen Sie MPS mit 2 bis 15 Prozent der Einkaufssumme, ohne dass Sie auch nur einen Cent mehr bezahlen müssen! So einfach war Spenden noch nie! Denn die Online-Shops spenden sozusagen für Sie, nämlich einen Teil Ihrer Einkaufssumme!

Der Betrieb des Spendenshops wird zur Gänze von den Unternehmen finanziert. Es fallen weder für Sie, noch für MPS Kosten an!

So einfach war Spenden noch nie!

Und wie funktioniert es?

Steigen Sie über unsere Homepage ein (www.mps-austria.at) und klicken Sie auf das Logo von Shop++ im rechten Frame und das Shoppen kann los gehen... oder gehen Sie direkt auf www.shopplusplus.at/mps

shop++
www.shopplusplus.at

Nach wie vor gibt es unsere schon seit Jahren bestehende Kooperation mit Amazon. Wenn Sie nur bei Amazon einkaufen wollen, einfach auf unsere Website gehen und auf das Amazon-Logo klicken. Und schon unterstützen Sie mit Ihrem Einkauf wieder MPS-Kinder!

amazon.de

Unser kleiner MPS-Shop

Online Billetts für jeden Anlass

Nein! Es ist nicht out, jemandem ein Weihnachtsbillet zu schicken oder einmal eine Geburtstagskarte zu schreiben.

Nein! Es ist nicht out, jemandem ein Hochzeitsbillet zu schenken oder zur Geburt eines Babys zu gratulieren.

Nein! Es ist nicht out, zu einem Geschenk eine nette Karte dazu zu legen!

Und NEIN! Es ist auch nicht out, Gutes zu tun!

Sie haben den Anlass - Wir haben die passende Karte!

Und warum sollten Sie im Geschäft über 2 Euro zahlen, wenn Sie bei uns gegen eine Spende von nur 1 Euro ein Billet bekommen?

Der Reinerlös kommt zu 100 % MPS-Kindern zugute!



Liebesbrief



*Ich kenne dich
ganz genau, auch
wenn du mich
vielleicht noch nicht
kennst*

Psalm 139, 1

Liebes Kind...



*Ich weiß,
wann du
aufstehst und
wann du
schlafen gehst.
Ich kenne
alle deine
Wege.*

Psalm 139, 3



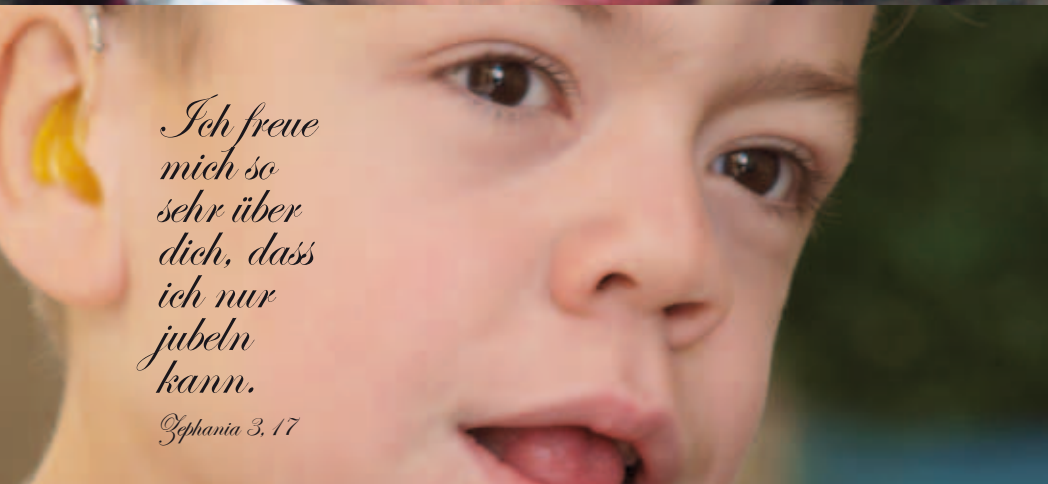
*Du warst
kein Unfall.
Ich habe
jeden einzigen
Tag deines
Lebens in
mein Buch
geschrieben.*

Psalm 139, 15-18



*Ich habe den
Zeitpunkt
und den Ort
deiner Geburt
bestimmt und
mir überlegt
wo du leben
wirst.*

Apk. 17, 28



*Ich freue
mich so
sehr über
dich, dass
ich nur
jubeln
kann.*

Isaiah 3, 17



*Wenn
dein Herz
zerbrochen
ist, bin ich dir
nahe.*

Psalm 34, 18



*Ich
frage
dich
nun:
Willst
du mein
Kind
sein?*

1. Joh. 1, 12-13

Gott hat dir einen Brief geschrieben



*Ich habe
dich nach
meinem Bild
geschaffen.*
1. Mose 1, 27



*Du bist mein
Kind.*
Apk. 17, 28



*Meine
guten
Gedanken
über dich
sind so
zahlreich wie
der Sand
am Meer.*
Ps 139, 17-18



*Wie ein
Hirte ein
Lamm
trägt, so
trage ich dich
an meinem
Herz.*
Jesaja 40, 11



*Eines Tages
werde ich jede
Träne von
deinen Augen
abwischen
und ich werde
alle deine
Schmerzen
deines Lebens
wegnehmen.*
Off. 21, 3-4



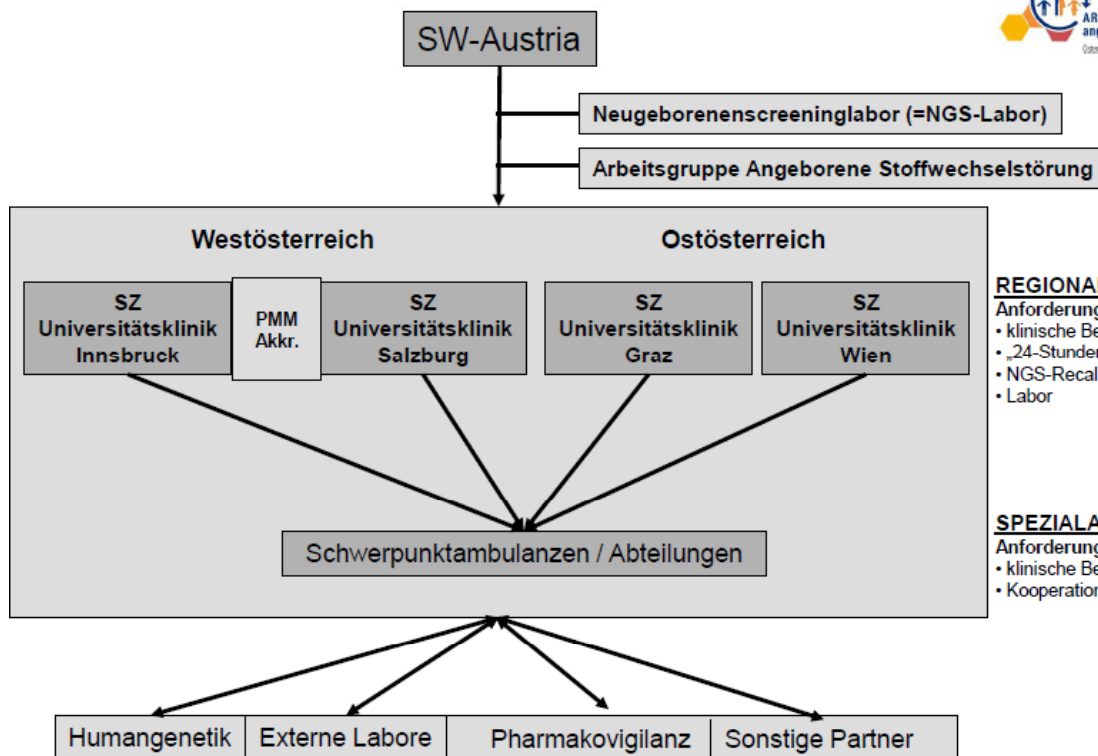
*Ich
warte auf
dich.*
Lukas 15, 11-32



*...In Liebe, dein Vater
allmächtiger Gott*

STOFFWECHSEL IN ÖSTERREICH

Organisation in Österreich



REGIONALZENTREN

Anforderungen:

- klinische Betreuung
- „24-Stunden-Service“, Notfall-Service
- NGS-Recall
- Labor

SPEZIALAMBULANZEN

Anforderungen:

- klinische Betreuung
- Kooperationen (Labor, NGS-Recall)



Foto Stoffwechseltreffen in Istanbul 2010 - v.l.n.r.: Wolfgang Sperl, Barbara Plecko, Florian Lagler, Sabine Scholl-Bürgi, Daniela Karall, Dorothea Möslinger, Michaela Brunner-Krainz, Martina Huemer, Vassiliki Konstantopoulou

Auch wenn es im Westen Österreichs nicht so viele MPS-Patienten wie im Osten gibt, besitzt der Westen eine besondere Tradition, wenn es um Mukopolysaccharidosen geht. Immerhin war einer der Erstbeschreiber der MPS I Prof. Meinhard von Pfaundler (1872-1947) ein Innsbrucker. Er verbrachte seine letzten Jahre am Piburger See im Ötztal in Tirol und verstarb dort auch. Pfaundler war Anfang des 20. Jahrhunderts Leiter des Dr. von Haunerschen Kinderspitals in München.



Gertrud Hurler (1889-1965), seine aus Königsberg in Preussen stammende Assistentin beschrieb gemeinsam mit ihm 1919 zwei nicht miteinander verwandte Jungen mit auffälligen Gesichtszügen, geistiger Behinderung und vergrößerter Leber (G. Hurler: Über einen Typ multipler Abartungen, v o r w i e g e n d

am Skelettsystem. Zeitschrift für Kinderheilkunde, Berlin, 1919, 24: 220-234).

Diese lange Tradition ist auch heute noch in Tirol lebendig. Innsbruck ist eines der vier regionalen Stoffwechselzentren in Österreich. Die Betreuung von Patienten mit angeborenen Stoffwechselstörungen in Innsbruck und seinem Einzugsbereich erfolgt am Department für Pädiatrie der Medizinischen Universität Innsbruck in enger Zusammenarbeit mit dem Institut für Humangenetik. Seit Mitte der achtziger Jahre gibt es an der Innsbrucker Universitäts-Kinderklinik eine eigene Ambulanz für die Betreuung von Kindern mit angeborenen Stoffwechselstörungen. Sie stand zuerst unter der Leitung von Prof. Wolfgang Sperl (seit 1996 Leiter der Pädiatrie in Salzburg), sodass die Ambulanz seitdem von A. Univ.-Prof. Dr. Daniela Karall weitergeführt wurde. An dieser Ambulanz werden etwa 250 Patienten betreut. 2003 ist als zweite Fachärztin Fr. PD Dr. Sabine Scholl-Bürgi zum Team gestoßen, die auch in vorderster Front das Kinderklinik-eigene Labor für

angeborene Stoffwechselstörungen leitet und auch Ernährungswissenschaftlerin ist.

Beide Ärztinnen sind nun im zweiten dreijährigen Turnus als Leitung und Schriftführung der Arbeitsgruppe für Angeborene Stoffwechselstörungen der Österreichischen Gesellschaft für Kinder- und Jugendheilkunde wiedergewählt worden.



Die AG ist eine Kommunikationsplattform für Ärzte und Naturwissenschaftler in Österreich, die sich schwerpunktmäßig mit Kindern mit angeborenen Stoffwechselstörungen befassen. In den letzten Jahren ist die starke Vernetzung der vorhandenen Strukturen mehr und mehr in den Vordergrund gerückt. Die Anzahl der Menschen, die sich beruflich mit angeborenen Stoffwechselstörungen befassen, ist in Österreich überschaubar. Wir versuchen, diesen Vorteil der Kleinheit unseres Landes dazu zu nutzen, einen freundschaftlichen Austausch und ein stabiles Netzwerk aufzubauen.

Vor zwei Jahren, im Oktober 2008, ist Univ.-Prof. Johannes Zschocke als Leiter des Institutes für Humangenetik in Innsbruck in die Szene angeborener Stoffwechselstörungen und seltener Erkrankungen dazugekommen. Er hat eine besondere Expertise in der klinischen, metabolischen wie auch genetischen Diagnose von Stoffwechselkrankheiten, und ist u.a. auch Chef-Herausgeber der führenden wissenschaftlichen Zeitschrift für Stoffwechselkrankheiten, „Journal of Inherited Metabolic Disease“. Die gute kollegiale Zusammenarbeit in Österreich und international sowie die interdisziplinäre Vernetzung zum Nutzen der Familien mit seltenen Krankheiten sind auch ihm ein sehr großes Anliegen. Es besteht eine sehr enge Zusammenarbeit zwischen der Pädiatrie und der Humangenetik in Innsbruck insbesondere im Bereich

der Stoffwechselkrankheiten bzw. der kindlichen Entwicklungsstörungen. Mit Prof. Zschocke gibt es nun am Innsbrucker Institut für Humangenetik die Möglichkeit, erbliche Stoffwechselkrankheiten genetisch untersuchen zu können.

Das Team vor Ort versteht sich als regionale Anlaufstelle für Patienten mit angeborenen Stoffwechselstörungen und selbstverständlich auch mit Mukopolysaccharidosen bzw. lysosomalen Speichererkrankungen. Im Rahmen der Therapiewoche hatte die MPS-Gesellschaft ja schon des Öfteren Gelegenheit, die Schönheiten der Natur Tirols zu erleben – wir stehen in Innsbruck im Bedarfsfall auch für medizinische Fragen zur Verfügung!

Alle Patienten mit angeborenen Stoffwechselstörungen, auch MPS-Patienten, sind von einer chronischen Krankheit betroffen. Kinder, Eltern und Familien, sowie die Betreuer (Ärzte, Pflegepersonal, Diätassistentinnen, Physiotherapeuten, Ergotherapeuten, Logopäden, ...) zeigen große Bereitschaft, sich auf die täglichen Herausforderungen einzulassen! Es ist immer wieder berührend mitzuerleben, wie Betroffene und Familien sich ihrer Situation stellen, an Frustrationen und deren Meisterung wachsen, und uns allen so vieles beibringen, indem sie gerne leben!

Daniela Karall

Kontakt Medizinische Universität Innsbruck

A. Univ.-Prof. Dr. Daniela Karall, IBCLC und PD
Dr. Dipl. oec. troph. Sabine Scholl-Bürgi
Dep. für Kinder- und Jugendheilkunde
Neonatalogie, Neuropädiatrie und angeborene Stoffwechselstörungen
Anichstrasse 35, A-6020 Innsbruck
Tel. +43 512 504 23600
Email: daniela.karall@i-med.ac.at / sabine.scholl-buergi@uki.at

Univ.-Prof. DDr. Johannes Zschocke
Zentrum für Medizinische Genetik/Division für Humangenetik
Schöpfstraße 41, A-6020 Innsbruck
Tel. +43 512 9003 70531
Email: humgen@i-med.ac.at





Rene Ratschmann

Stoffwechselzentrum Wien

Ich über mich... und über das Stoffwechselzentrum Wien

Liebe MPS Familie!

Michaela hat mich bei unserem letzten Zusammentreffen im Rahmen des „Mariazeller Gesundheitsdialog“ gebeten, eine Vorstellung meiner Person und einen Update Bericht aus der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde Wien für den MPS Falter zu verfassen.

Nachdem man ja Michaela schwer etwas abschlagen kann, komme ich dieser Bitte natürlich mit Freude nach.

Das Licht der Welt erblickte ich am 30. Dezember 1976 im Herzen Oberösterreichs im Angesicht von Hochöfen und Fabriksschloten. Von Linz, wie man ja unschwer an den Hochöfen erkennen konnte, ging es dann, entlang der Donau, weiter nach Krems, wo ich 1995 am BRG-Krems maturierte.

Nach einem kurzen Gastspiel an der TU-Wien wechselte ich an die Universität Wien um Medizin zu studieren. Für mich war sehr schnell klar, dass ich Kinderarzt werden wollte, weshalb ich als Projektmitarbeiter im Stoffwechsellabor der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde unter der Leitung von Prof. Bodamer zu arbeiten begann.

Im Jahr 2002 verbrachte ich 6 Wochen in Namibia, um bei einer lokalen HIV/AIDS Organisation mitzuarbeiten. Im Zuge der Vorbereitung für diese Reise lernte ich meine spätere Frau Elise, die einige vielleicht bei eurer Tagung in Strobl oder im Kaunertal gesehen haben, kennen. Mittlerweile stellte sich auch schon Nachwuchs (Keyla 2 Jahre 9 Monate und Lilly 10 1/2 Monate) ein.

Im Jahr 2004 beendete ich mein studentisches Dasein, sehr zur Freude meiner Eltern und trat eine Stelle als Wissenschaftlicher Mitarbeiter im Stoffwechsellabor an.

Unter der Leitung von Prof. Bodamer begann ich meine Ausbildung im Bereich angeborene Stoffwechselerkrankungen. Schon sehr früh wurde der Schwerpunkt meiner Ausbildung und Tätigkeit auf die Behandlung und Betreuung von Patienten mit Lysosomalen Speichererkrankungen gelegt.

Durch die Teilnahme an internationalen und nationalen Kongressen konnte ich mein Wissen auf dem Bereich erweitern und vertiefen.

Im Jahr 2006 wurde ich auf eine Ausbildungsstelle zum Kinderfacharzt an der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde übernommen.

Als die Enzyersatztherapie für MPS II verfügbar wurde, war ich für die Betreuung unserer MPS II Patienten und die Durchführung und Organisation ihrer Therapie in unserer Abteilung verantwortlich. Neben meiner klinischen Tätigkeit und der Arbeit mit Studenten an der Medizinischen Universität Wien, als Vortragender und Praktikumsleiter, ist die Forschung im Bereich der lysosomalen Speicherkrankheiten ein wichtiger Aspekt meiner Arbeit.

Durch den Abgang von Prof. Bodamer und Dr. Mühl wurde eine rasche Neustrukturierung des klinischen und labortechnischen (inklusive Forschung) Bereichs notwendig.

Frau Ass. Prof. Möslinger übernahm die Leitung des klinischen Bereichs, wobei die Betreuung von Patienten mit lysosomalen Speichererkrankungen, so auch MPS, wie bisher in meinen Aufgabenbereich fällt.

Mit Frau OA Dr. Konstantopoulou konnte eine Kollegin gewonnen werden, die neben ihrer Ausbildung in Wien und Innsbruck, auch jahrelange Erfahrungen in Heidelberg, der Stoffwechselhochburg im deutschsprachigen Raum, sammeln konnte. Sie ist hauptverantwortlich für die Befundung im Stoffwechsel-

sowie im Neugeborenen Screeninglabor und betreut ebenfalls gemeinsam mit Ass. Prof. Dr. Möslinger Patienten mit angeborenen Stoffwechselerkrankungen.

DDr. Kasper übernahm, nach der Interimsleitung durch Prof. Herkner, ab Sommer die Leitung des Labors und des Forschungsbereichs. Ein Schwerpunkt unserer

gemeinsamen Forschung liegt in der Verbesserung der Diagnostik, um Patienten mit lysosomalen Erkrankungen schneller zu entdecken.

Ein wichtiger Schritt, um die Behandlung und Betreuung unserer Patienten im AKH zu verbessern, wurde mit der Gründung des Arbeitskreises für seltene Erkrankungen im AKH Wien im Frühjahr dieses Jahres getätigt.

Das Ziel war ein Forum zu schaffen, in dem gute Kommunikation und ständiger Erfahrungsaustausch zwischen den einzelnen Spezialisten, die Patienten mit seltenen Erkrankungen betreuen, möglich ist. Neben dem neugegründeten internen Arbeitskreis stehen wir natürlich auch in Kontakt mit anderen Kollegen, die sich um MPS-Patienten kümmern.

Mit Frau Prof. Kircher habe ich persönlich eine liebe Mentorin gefunden, die mir in meiner Ausbildung zur Seite steht.

Mit Primar Hauser hatte unser Team kürzlich ein sehr erfolgreiches Treffen, in dem wir die klinische Betreuung von gemeinsamen Patienten, so auch Patienten mit Mukopolysaccharidose, besprochen haben.

Abschließend möchte ich versichern, dass trotz der vielen strukturellen und personellen Veränderungen in der letzten Zeit weiterhin eine stabile Betreuung unserer Patienten, durch ein multidisziplinäres Team gewährleistet ist.

Mir persönlich ist wichtig, dass für unsere Patienten eine kontinuierliche und regelmäßige Betreuung gesichert ist. Wir sind in Österreich in der glücklichen Situation über geographisch gut positionierte Stoffwechsel-Zentren (Innsbruck, Salzburg, Graz und Wien) zu verfügen, sodass eine flächendeckende Versorgung gewährleistet ist.

Ich freue mich schon auf ein gemeinsames neues Jahr,

Herzlichst Euer
Rene Ratschmann



Neugeborenenscreening „neu“

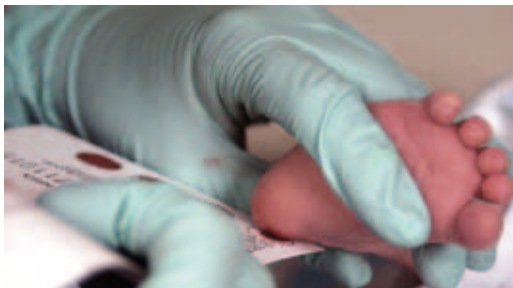
Bereits im Jahre 1966 wurde das österreichweite Neugeborenenscreening zur Erkennung von angeborenen Stoffwechselerkrankungen und endokrinen Störungen eingeführt.

Dieses nationale Programm wird im Auftrag des Bundesministeriums für Gesundheit an der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Wien, durchgeführt. Die Liste der zu untersuchenden Erkrankungen wurde sukzessive erweitert und umfasst neben der Phenylketonurie und Galaktosämie, angeborene primäre Hypothyreose, Biotinidasedefizienz, Zystische Fibrose und Adrenogenitales Syndrom.

Im Jahre 2002 wurde die Tandem Massenspektrometrie (MS/MS) eingeführt und somit konnte die Anzahl der angeborenen Stoffwechselerkrankungen nach denen gescreent wird, deutlich erweitert werden und umfasst nun Aminosäure- und Fettsäureoxidationsstörungen sowie Organoazidopathien.

Seit Juli 2010 ist DDr. David Kasper Leiter des Österreichischen Neugeborenenscreenings und Stoffwechsellabors. Der Laborbereich wurde umgebaut und neu ausgestattet, und es wurden umfangreiche Investitionen in die Infrastruktur getätigt. Das Screening läuft nun auf höchstem technischen Niveau und umfasst derzeit 34 Erkrankungen.

Bei allen Neugeborenen werden am 3. Lebenstag wenige Tropfen Blut aus der Ferse entnommen und auf spezielle



Filterkarten (Trockenblutkarten) getropft. Diese Karten werden aus ganz Österreich zentral im Neugeborenenscreeninglabor (Medizinische Universität Wien) untersucht. Es werden jährlich etwa 85.000 Screeningkarten von mehr als 2.500 Zuweisern analysiert. Dadurch kann eine effiziente Früherkennung dieser angeborenen Erkrankungen erfolgen und eine rasche Therapie eingeleitet werden.

Des Weiteren können erstmalig Angaben über die Häufigkeit der Krankheitsfälle erhoben werden.

Um ein Screening zuverlässig und lückenlos durchzuführen, bedarf es einem interdisziplinären Zusammenspiel von Hebammen, Diätologen, Labors, Frauen- und Kinderärzten.

Es wurde 2009 eine neue Arbeitsgruppe für Stoffwechselerkrankungen gegründet, welche sich für die Erforschung und Etablierung neuer innovativer Technologien als Schwerpunkt gesetzt hat. Dabei entstehen neue laborchemische Protokolle, um aus Trockenblutkarten Biomarker zur präventiven Erkennung von Erkrankungen unmittelbar nach der Geburt zu messen.



Einen Bereich stellt der Einsatz neuer Screeningtechnologien zur Früherfassung von Lysosomalen Speicherkrankheiten dar. So ist heuer erstmalig ein internationaler Durchbruch in der Diagnostik von sechs verschiedenen Lysosomalen Speicherkrankheiten (Morbus Fabry, Pompe, Gaucher, Niemann-Pick A/B, Krabbe und Mucopolysaccharidosis Typ I) aus der Trockenblutkarte, gelungen.

Das Ziel ist nun, die Anwendbarkeit dieser neuen Methode im Routinebereich zu erproben, da eine frühzeitige Erkennung von Lysosomalen Speicherkrankheiten im Zeitalter von Enzymersatz- oder Stammzelltherapien den Krankheitsverlauf positiv beeinflussen kann.

Kontakt:

Österreichisches Neugeborenenscreening- und Stoffwechsellabor

Univ. Lektor Dipl.-Ing. DDr. David C. Kasper
Medizinische Universität Wien

Univ. Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde
Leitung: Univ. Prof. Dr. Arnold Pollak

Währinger Gürtel 18-20
A-1090 Wien

Tel.: +43-1-40400-3278

Fax: +43-1-40400-3200

david.kasper@meduniwien.ac.at



Stoffwechselzentrum Salzburg

Die Salzburger Klinik hat eine lange Tradition in der Betreuung von Kindern und Jugendlichen mit angeborenen Stoffwechselkrankheiten. Nach dem Wirken von Prof. Plöchl in den 80er und 90er Jahren hat Prof. Sperl die Agenden vor 15 Jahren übernommen.

Es werden alle Kinder mit den verschiedensten angeborenen Stoffwechselstörungen betreut, die einerseits über das Neugeborenencreening zugewiesen werden. Es gibt zudem eine Spezialisierung im Bereich von mitochondrialen Krankheiten (Defekte der Kraftwerke der Zellen). Das Stoffwechselzentrum der Kinderklinik ist aber auch MPS Patienten gut bekannt. Mit der Schaffung des Universitätsinstitutes für angeborene Stoffwechselstörungen hat sich 2010 in Salzburg viel getan. Prof. Olaf Bodamer hat im letzten Jahr hier Aufbauarbeit geleistet, er wird aber mit Ende des Jahres an die Kinderklinik Miami/USA wechseln und mit uns in engstem Kontakt bleiben. Es wurden bereits im letzten Jahr gemeinsame Forschungsarbeiten im Bereich lysosomaler Speicherkrankheiten durchgeführt, die praktische Relevanz für die Verlaufskontrolle und Therapieeinstellung von Patienten haben.

Wichtig ist auch die gute und vernetzte Zusammenarbeit in Österreich mit den anderen Stoffwechselzentren in Wien, Graz und Innsbruck.

Wir freuen uns über die Gelegenheit, im MPS-FALTER das Stoffwechselteam von Salzburg vorzustellen, das auch in Zukunft für eine kompetente und engagierte Betreuung von Patienten mit MPS und anderen Stoffwechselerkrankungen zur Verfügung steht.



Wolfgang Sperl

Primar Prof. Dr. Wolfgang Sperl

Prof. Sperl ist Chef der Kinderklinik und einer der führenden Stoffwechselspezialisten Österreichs. Es ist ihm ein persönliches Anliegen, dass Patienten mit LSD und anderen Stoffwechselerkrankungen auf höchstem Niveau betreut werden können. Das heißt, dass sowohl die klinische Versorgung aber auch die Anwendung neuer Therapieformen ausgewogen dem Patienten zu Gute kommen. Eine Übergabe oder die Betreuung von erwachsenen Patienten ist mit der Inneren Medizin möglich. Gemeinsam mit den Kollegen der Medizinischen Universität und der Kinderklinik Innsbruck wurde das erste akkreditierte Zentrum Österreichs für Pediatric Metabolic Medicine geschaffen. Im Forschungsinstitut für angeborene Stoffwechselstörungen der Paracelsus Medizinischen Privatuniversität (PMU) wurde durch seine Initiative die Grundlage geschaffen, die klinische Betreuung von Patienten mit lysosomalen Speicherkrankheiten durch Therapieforschung sinnvoll zu ergänzen. Ein Herzensanliegen ist ihm auch die Rehabilitation von Kindern u.a. auch mit angeborenen Stoffwechselstörungen.

Dr. Florian Lagler

Neu ins Salzburger Stoffwechselteam ist Dr. Florian Lagler hinzugestoßen. Er ist ein Kinderarzt und Stoffwechselspezialist, der sich besonders für die Therapie angeborener Stoffwechselerkrankungen interessiert. Seine Ausbildung zum Facharzt für Kinderheilkunde und zum Stoffwechselarzt absolvierte er im Dr. von Haunerschen Kinderspital (Ludwig-Maximilians-Universität), München. Anschließend wechselte er an die Medizinische Universität Innsbruck (damals noch Ludwig-Franzens-Universität), um sich wissenschaftlich mit innovativen Therapien für Stoffwechselerkrankungen zu beschäftigen und die Ausbildung zum klinischen Pharmakologen zu machen. Im Stoffwechselzentrum Salzburg wird er Patienten mit lysosomalen Speichererkrankungen (LSD) klinisch betreuen. Darüber hinaus wird er im Forschungsinstitut für seltene Stoffwechselerkrankungen an der systematischen Auswertung von Wirksamkeit und Sicherheit innovativer Therapien für Stoffwechselerkrankungen arbeiten. Diese Erkenntnisse sollen einen



optimalen Einsatz und die erfolgreiche Weiterentwicklung innovativer Therapien ermöglichen und im Rahmen von Informationsveranstaltungen und -services Patienten und anderen Stoffwechselzentren zur Verfügung gestellt werden.

Dr. Babara Volkmar

Frau Dr. Volkmar ist vielen MPS Patienten und deren Familien seit



mehreren Jahren gut bekannt. Sie ist Assistenzärztin am Kinderspital der SALK und ihr besonderes Interesse gilt der Neuropädiatrie sowie Patienten mit angeborenen Stoffwechselstörungen. Die Beantwortung von telefonischen Anfragen über die Help-Line für Orphan Diseases zählt ebenfalls zu ihren Aufgaben. Mit Hilfe eines Netzwerkes aus spezialisierten Kollegen im In- und Ausland übernimmt sie die Betreuung ihrer Patienten in der Stoffwechselambulanz des Kinderspitals in Salzburg.

Dr. Johannes Koch

Dr. Johannes Koch ist Kinderarzt und Neuropädiater. Er arbeitet seit vielen Jahren als Oberarzt in der Stoffwechselabteilung und leitet das neugegründete neuropädiatrische Rehabilitationszentrum ReKiz, in dem akut und chronisch kranke Kinder mit neurometabolischen und anderen Erkrankungen von einem multidisziplinären Team betreut werden.



Dipl. Ing. Dr. Johannes Mayr

Dipl. Ing. Dr. Johannes Mayr ist Leiter des mitochondrialen Diagnostik- und Forschungslabors in der Kinderklinik. Sein Schwerpunkt ist die biochemische und molekulargenetische Diagnostik bei Atmungsketten- und anderen Stoffwechseldefekten. Er betreut eine Reihe von wissenschaftlichen Projekten unter anderem mit dem Ziel der Etablierung neuer Biomarker.



Da Dr. Hung 2011 ebenfalls nach Miami wechselt, wird das Team durch eine/n erfahrene/n Stoffwechseloberarzt/ärztin ergänzt werden.

Multidisziplinäres Team für die Betreuung von Patienten mit lysosomalen Speicherkrankheiten

Gemeinsam mit dem Stoffwechselteam der Salzburger Kinderklinik bilden Univ. Doz. Dr. Bernhard Paulweber (Innere Medizin), PD Dr. Jörg Kraus (Neurologie), OÄ Dr. Sigrid Ofner (Anästhesie) und anderen Kollegen das multidisziplinäre Team für die Betreuung von Patienten mit LSD.



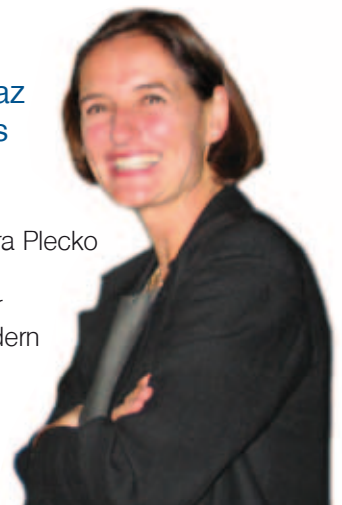
Stoffwechselzentrum Graz

Von unserem Stoffwechselzentrum in Graz gibt es prinzipiell keine Neuigkeiten. Alles ist beim Alten und läuft wie geschmiert.

Das Zentrum unter der Leitung von Prof. Dr. Barbara Plecko bietet "Volles Service": Diagnostik und Klinik, alle Enzymtherapien und im letzten Jahr wurden sogar Knochenmarkstransplantationen an zwei MPS I-Kindern durchgeführt.

Das bewährte Team setzt sich zusammen aus Barbara Plecko, Michaela Brunner-Krainz und Alexander Kortschak.

Geforscht wird unter Eduard Paschke, der sich neben verschiedenen wissenschaftlichen Projekten vor allem der Diagnostik der MPS, auch Mutationsdiagnostik, pränataler Diagnostik und Überträgerdiagnostik verschrieben hat.



Barbara Plecko



Der Tod von Erich Kraft hat uns alle sehr schwer getroffen! Er war ein ganz besonderer Mensch - guter Ehemann und liebevoller Vater, hilfsbereiter und witziger Freund, jemand, der immer ein offenes Ohr für andere hatte und ehrlicher Geschäftsmann. Und neben all diesen Dingen hatte er noch eine besondere Liebe: die Liebe zu den MPS-Kindern. Erich hat die MPS-Gesellschaft ein Leben lang tatkräftig unterstützt und war unserem Verein bis zuletzt tief verbunden. So war es Erichs besonderer Wunsch, selbst noch über seinen Tod hinaus gerade für diese Kinder Gutes zu tun. Er wollte, dass, anstatt Blumen und Kränzen auf seinem Grab, Spenden für MPS gesammelt werden sollten. Ein großes DANKE dafür im Namen aller MPS-Familien!

Du wirst uns immer in bester Erinnerung bleiben, lieber Erich!



25 JAHRE MPS-GESELLSCHAFT



Familie Kraft

Das Kind, mit dem alles begann war Barbara, die Tochter von Marion und Erich Kraft. Sie wurde 1980 geboren und schon relativ bald mit MPS I, Morbus Hurler diagnostiziert.

Was es bedeutet, so ein Kind zu haben, kann man vielleicht ein ganz kleines bisschen erahnen, wenn man die folgenden Zeilen liest, Auszüge aus einem Text, den Marion über ihr Leben mit Barbara einmal niedergeschrieben hat:

„Barbara gab mir Zeit, mich langsam daran zu gewöhnen, dass sie nicht wie alle Kinder aussieht, und auch ihre geistige Behinderung zeigte sich uns erst langsam und schrittweise. Sie gab mir Zeit, sie voll zu akzeptieren, wie sie war und wie sie einmal sein wird. *Ich versprach ihr, dass ich zu ihr stehen werde, komme, was wolle*, und sie lächelte nur. Wenn ich sie in den vielen Nächten, in denen sie weinte, herumtrug – in ihrer Lieblingsposition ganz an meinen Hals geschmiegt – klopfte sie mir oft leicht auf die Schulter.

...

Vier Jahre vergingen. Manchmal schwebte sie bei einer Grippe oder einer Lungenentzündung in Lebensgefahr. Wir wurden immer mit dem Tod konfrontiert. Und wir alle wurden von Barbara beschenkt. Sie gab uns etwas Besonders: Sie füllte unsere Herzen mit Sonnenschein, machte uns sensibler und feinfühlicher.

...

Im Nachhinein überlege ich mir oft: Wie konnte ein Kind mit größter körperlicher und geistiger Behinderung unser Leben verändern? Die Worte aus dem zweiten Korintherbrief an Paulus gewinnen Bedeutung: *Lass Dir an meiner Gnade genügen, denn meine Kraft ist in den Schwachen mächtig.*

...

Jeder Tag, an dem man einen geliebten Menschen verliert, ist zu früh. Als sie so gewaschen mit einem frischen Hemdchen friedlich vor mir lag, erlöste mich ihr entspanntes Gesichtlein von meinen Sorgen, und ein großer Friede umgab auch mich. All die Ängste, alle die Sorgen, alles Schwere durften wir in ihr Grab legen. All das Schöne durften wir in Erinnerung behalten.“

Das Versprechen, das Marion Barbara damals gegeben hatte, zu ihr zu stehen, komme was wolle, das löste sie ein. Aber das, was sie tatsächlich tat, ging über ein Einlösen weit hinaus. Es war in Wahrheit ein Versprechen an uns alle, an die Familien der MPS-Kinder, die nach Barbara kamen...

Die einzige MPS-Familie in Österreich?

Ärzte hatten Marion erklärt, dass die Krankheit extrem selten sei und sie niemand anderen mit dieser Diagnose kannten. So dachte sie, sie wäre mit ihrem MPS-Kind völlig alleine in Österreich; und so hatte sie irgendwann Briefkontakt mit einer südafrikanischen Familie. Auf diese Weise erfuhr sie von einer anderen Familie in England. Marion wollte alles für ihr Kind tun und fuhr nach England, um dort mehr über MPS zu hören. Das erste Treffen mit anderen Familien war überwältigend: Über 30 MPS-Familien waren dort zusammengekommen! Neben all der Information, die sie dort erhielt, war ein Schlüsselerlebnis von Bedeutung, nämlich mit all der Angst und Unsicherheit nicht mehr allein zu sein. Zu sehen, dass es anderen Familien gleich ergeht, aber auch festzustellen, wie sehr diese Erkrankung bei älteren Kindern bereits ihre schrecklichen Spuren hinterlassen hatte, zu ahnen, wie die eigene Zukunft und die der Familie aussehen würde.

Vereinsgründung

Sofort nach ihrer Rückkehr nach Österreich wurde Marion initiativ. Gemeinsam mit Susanne Kircher gründete sie die erste MPS-Gesellschaft auf europäischem Festland – unser Verein, die „Gesellschaft für MukoPolySaccharidosen und ähnliche Erkrankungen“, war geboren.

1987 erschien ein sieben Seiten langer Artikel von Susanne Kircher in „Labor aktuell“, in welchem sie neben einer ausführlichen Beschreibung der Krankheit auch auf die Notwendigkeit der Selbsthilfe einging:

„In vielen Fällen wurde teils aus Ratlosigkeit, teils aus Kapitulation von einem unabwendbaren Schicksal seitens der Ärzte nicht ausreichend



1985 - 2010

Hilfe geboten. Andererseits fühlten sich die Eltern sehr isoliert, da sie kaum Gelegenheit hatten, mit jemand anderem über die Krankheit zu sprechen, schon gar nicht, um einige Erfahrungen auszutauschen. Diese Idee, aus dieser Isoliertheit auszubrechen, auf sich aufmerksam zu machen, nicht mehr alleine mit dieser Krankheit zu sein, diese Idee war der Grundgedanke der Selbsthilfegruppe. Fast vorwiegend über halbmedizinische Zeitschriften bzw. über Illustrierte und Mundpropaganda haben Eltern in Ö, D und CH von der Selbsthilfegruppe erfahren. Regelmäßiger Briefkontakt zeigte von Anfang an, dass das Interesse der betroffenen Eltern sehr groß war. So beschloss man, am 19./20. April erstmals ein Familientreffen für alle zu veranstalten. Dieses Treffen fand in Schärding/ÖÖ, unmittelbar an der deutschen Grenze statt, um allen betroffenen Eltern aufgrund der zentralen Lage die Möglichkeit zu geben, das Familientreffen zu besuchen. Etwa 80 Personen kamen zu diesem Treffen, darunter knapp 30 Kinder...

Susanne Kircher

Susanne Kircher ist uns Gott sei Dank bis heute treu geblieben und ist aufgrund ihres enormen Wissens in der österreichischen Stoffwechsellandschaft überhaupt nicht wegzudenken; übrigens auch nicht in Bezug auf die Selbsthilfe. Neben ihrer Diagnose- und Unterrichtstätigkeit an der Uni Wien beschäftigt Sie sich auch intensiv mit Selbsthilfegruppen (SHG). Ihre zweite Doktorarbeit hat sie vor kurzem über den Wert von medizinischen SHG im Gesundheitswesen geschrieben. Sie hat in dieser Arbeit, die wir ja bereits im MPS-Falter 2009 auszugsweise wiedergegeben hatten, nachgewiesen, dass es unabhängig vom Krankheitsbild, der Organisationsgröße, der Struktur oder den finanziellen Rahmenbedingungen möglich ist, Qualität und Effektivität der Leistungen, sowie mögliche gesundheitsfördernde Wirkungen aufzuzeigen – und somit zu beweisen, wie wertvoll unsere Arbeit (auch für die Allgemeinheit) ist.



Startschwierigkeiten

Aber am Anfang war die Arbeit sehr schwer. Wo steckten die betroffenen Familie nur alle? Vorsprachen bei Ämtern und Ärzten, bei denen man sich Hilfe beim Auffinden neuer Familien erwartete, verliefen meist ergebnis- und glücklos, denn immer wieder hieß es: „Mukopolysaccharidose? Nie gehört, so etwas gibt es nicht.“ oder aber: „Ja, wir kennen eine solche Familie, aber wir dürfen wegen des Datenschutzes oder Ärztegeheimnisses keine Namen weitergeben.“

Verschiedene Artikel und Einschaltungen in Zeitschriften, „Abklappern“ von Sonderkindergärten und Behindertenheimen, Nachgehen von kleinsten Hinweisen, die irgendwer irgendwo irgendwann gehört hatte, sowie zahlreiche Vorträge in Spitälern und anderen medizinischen Institutionen brachten dann den erhofften Erfolg!

Erste Familienkonferenzen

Ein halbes Jahr später fand das 1. Familientreffen in Österreich statt. Mehr als 20 Familien, etwa 80 Personen, fast 30 Kinder aus Österreich, der Schweiz und Deutschland nahmen teil. Dieses Treffen fand in zentraler Lage in Schärding/ÖÖ, unmittelbar an der deutschen Grenze statt, um es allen betroffenen Eltern möglichst einfach zu machen, das Familientreffen zu besuchen.

Plötzlich kannte man also Familien, die die gleichen Probleme hatten – man war nicht mehr alleine. Man konnte Erfahrungen austauschen, hören, was andere Eltern schon ausprobiert hatten... Es gab plötzlich auch Ärzte, die Auskunft geben

konnten, die Symptome der Krankheit erklären... Treffen in regelmäßigen Abständen erschienen also sinnvoll und wurden ab sofort zu einer der wichtigsten Aufgaben der Selbsthilfegruppe. Es folgte die zweite Familienkonferenz in Limpach, wiederum für Familien aus Österreich, Deutschland und der Schweiz.

Auch die dritte Konferenz in Pertisau fand gemeinsam mit unseren deutschen Nachbarn statt und wir konnten dort schon 62 Familien, 35 Begleitpersonen und 14 Wissenschaftler und Vortragende begrüßen.



25 JAHRE MPS-GESELLSCHAFT



Inzwischen hatte sich die deutsche MPS-Gesellschaft auch gegründet und war seit 1986 ebenfalls ein eingetragener Verein. Und obwohl die Deutschen ab 1989 eigenen Konferenzen veranstalteten, blieben uns viele Familien bis heute treu und besuchen immer noch unserer Veranstaltungen. Besonders dann, wenn wir in Grenznähe sind, freuen wir uns immer wieder über die starke deutsche Beteiligung.

Marion war immer sehr weitblickend und half wo es ging. 1990 bei der Konferenz in Pertisau war u.a. auch schon Russland bei uns zu Gast. Im Rahmen dieser Konferenz fanden zum ersten Mal in Zusammenarbeit mit der Uniklinik Mainz und der Inzwischen hatte sich die Kinderklinik der technischen Uni München Untersuchungen zur wissenschaftlichen Auswertung statt. Kindern und Erwachsenen wurde Blut abgenommen und auch Herzultraschalluntersuchungen wurden durchgeführt.

Regelmäßig, in jährlichen Abständen, wurden die Familien zu Konferenzen eingeladen... Und regelmäßig bot Marion den Familien ein abwechslungsreiches Programm mit MPS-spezifischen Vorträgen, Beiträgen von Familien und anderen Besonderheiten. So zum Beispiel 1992 bei der Konferenz in Kirchberg, wo ein Vortrag von Frau Dr. Kübler-Ross, einer Ärztin und Autorin vieler Bücher, die sich im Wesentlichen mit der Problematik des Kindestodes in der Familie beschäftigen, wesentlicher Magnet der Veranstaltung war. Eine wirklich große Bereicherung diese Frau in unserer Mitte zu haben!

MPS kennt keine Grenzen

MPS kannte nie Grenzen. Von Anfang an herrschte ein reger Kontakt zu den Gruppen in aller Welt. Zu dieser Zeit gab es bereits 23 Gesellschaften weltweit. Einigen davon hatte Marion geholfen, ihre ersten Schritte zu tun, indem sie ihnen bei der Gründung mit Rat und Tat zur Seite stand und sie auch finanziell unterstützte.

Bei der Konferenz in Kirchberg fand z. B. auch schon die sogenannte **„internationale Working Party für MPS“** statt. Zu dieser waren die Vorstände der MPS-Gesellschaften und Wissenschaftler aus aller Welt anwesend – selbst aus Australien. Die einzelnen Gesellschaften gaben jeweils einen Bericht über die Aktivitäten in ihrem Land und besprachen zukünftige Projekte.

Maria wird diagnostiziert

Mit der 11. Familienkonferenz, die 1996 wieder in Fladnitz stattfand, begann für mich persönlich ein neuer Lebensabschnitt. Maria wurde gerade auf MPS abgeklärt. Wir hatten damals zwar noch keine schriftliche Diagnose, doch wir fuhren hin. Ich wollte es einfach wissen... Wir fuhren mit gemischten Gefühlen. Was uns erwartete wussten wir nicht, obwohl ich zu diesem Zeitpunkt das Buch von Susanne Kircher schon aufgesaugt hatte. „MPS – ein Leitfaden für Eltern und Ärzte“, das einzige deutschsprachige Buch über MPS. Ein Buch, in dem ich unter dem Kapitel Morbus Morquio, MPS IVA meine Tochter in jedem Satz wiedererkannte, was mich übrigens im Endeffekt auch zur richtigen



1985 - 2010

Diagnose führte – aber das ist eine andere Geschichte.

In Fladnitz angekommen, war ich im ersten Augenblick zunächst schockiert über all das, was ich sah - auch darüber, dass viele so fröhlich schienen. Da saßen sie also, alles Eltern von todkranken Kindern mit einer mittleren Lebenserwartung von 15 Jahren, Eltern die also wussten, dass ihre Kinder bald sterben würden, aber auch Eltern, die ihre Kinder schon begraben hatten. Und ich hatte gar nicht den Eindruck, dass all diese Eltern da wären, um sich gegenseitig anzujammern und zu bemitleiden, obwohl natürlich auch geweint wurde. Nein, diese Eltern strahlten eine Ruhe aus, gaben sich gegenseitig Kraft und genossen trotz aller Verzweiflung, dass sie nicht alleine waren, dass sie den schweren Weg gemeinsam gehen konnten.

Im zweiten Moment begann ich mich jedenfalls im Kreise der MPS-Familien richtig wohl zu fühlen. Irgendwie spürte ich scheinbar schon damals meine Berufung. Auf jeden Fall fuhr ich mit einigen 100 Weihnachtsbillets im Gepäck nach Hause und begann, diese für die MPS-Gesellschaft zu verkaufen...

Gründung der ÖÖ Ges. für MPS

Nachdem ich das Geschehen in Fladnitz sehr genau beobachtet hatte, habe ich den Eindruck gewonnen, Marion Kraft könnte Hilfe gebrauchen – sie schien alles alleine zu machen.

Und so setzte ich ein Zeichen: Gemeinsam mit meiner Schwester Brigitte und meinen besten Freundinnen Gerda, Sabine, Sigrid und Uli gründete ich die ÖÖ Ges. für MPS, um von ÖÖ aus mitzuhelfen, wie ich heute sagen würde „Miteinander Perspektiven zu Schaffen – für Familien mit MPS.“ Arbeit gab es genug, das hatte ich ja gesehen.

Noch im gleichen Jahr fuhren wir zu einer zweiten MPS-Veranstaltung nach Lillafüred, wo eine gemeinsame österreichisch-ungarische Konferenz stattfand.

Allerdings war das nicht das erste Mal, dass MPS Österreich in Ungarn war. Schon 1991 hatten Marion Kraft und Susanne Kircher das erste informelle Treffen einiger ungarischer Eltern besucht und an die spätere langjährige ungarische MPS-Präsidentin Zsuzsa appelliert, nur ja nicht aufzugeben und auch die dortigen Ärzte massiv bestürmt, die Familien zu unterstützen. Das war auf fruchtbaren Boden gefallen: 1992 nahmen die beiden am ersten offiziellen Treffen der frisch gegründeten Ungarischen MPS-Gesellschaft teil – eine der ersten MPS-Gesellschaften, die in unseren Nachbarländern von der österreichischen MPS-Gesellschaft Starthilfe für Ihre Gründung erhielt.



25 JAHRE MPS

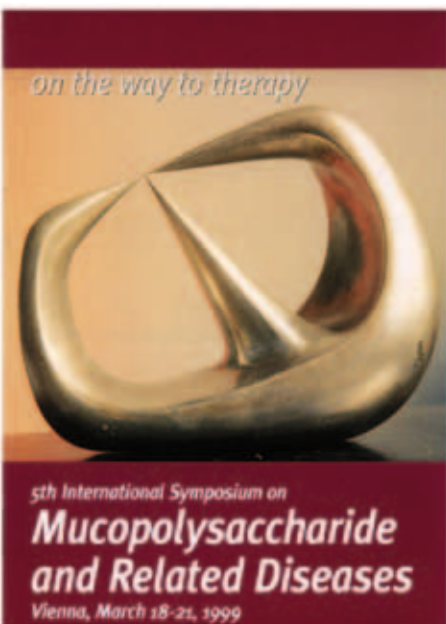
Langsam wird es ernst für mich

1998, bei der nächsten Konferenz in Kirchberg, war ich schon zweite „Hauptdarstellerin“. Ich freute mich, dass ich Marion schon bei der Vorbereitung, aber auch vor Ort, einiges an Arbeit abnehmen konnte.

Damals ahnte ich noch nicht, was sie im Schilde führte! Erst viel später gestand sie mir, dass sie schon seit längerer Zeit um eine Nachfolgerin gebetet hatte... und Gott hatte ihr Gebet scheinbar erhört. Da war ich also...

Weltkongress

Gemeinsam stürzten wir uns in die Organisation des größten Events der österreichischen MPS-Geschichte: Wir nahmen den 5. Weltkongress für MPS in Angriff, der 1999 in Wien stattfinden sollte. Susanne Kircher und Edi Paschke übernahmen den wissenschaftlichen Teil, Marion und ich den Familienteil. Letztendlich hatten wir über 500 Teilnehmer und es waren 107 Wissenschaftler und Ärzte aus der ganzen Welt vertreten. Das Motto, das wir gewählt hatten, lautete: „on the way to therapy“. Wir alle, Ärzte,



Wissenschaftler und Patienten streben einem gemeinsamen Ziel entgegen: der Therapierbarkeit von MPS. Das wollten wir auch mit dem Logo, das wir für den Kongress verwendeten, deutlich machen.

Die Veranstaltung war ein Riesenerfolg und wurde von den Teilnehmern in den höchsten Tönen gelobt. Ein passender Augenblick für Marion, die in all den

Jahren einfach Großartiges geleistet hatte und diesen Moment als großen Höhepunkt ihres Engagements erleben durfte: Sie gab ihren Rücktritt bekannt und ich war plötzlich im Amt...

Neuer Vereinsvorstand

Fast bin ich versucht zu sagen, dass mir seither nie wieder langweilig war. Doch das wäre eine Untertreibung, denn Langeweile kannte ich auch vorher nicht. Ich hatte einen wunderschönen Beruf (Hauptschullehrerin für Mathematik, Physik und Chemie), damals zwar erst drei Kinder, aber schon ein großes Haus und einen riesigen Garten, dem meine ganze Leidenschaft galt. So wusste ich mich immer zu beschäftigen... Aber was nun kam, das konnte ich mir damals gar nicht vorstellen. Zum Glück! Es begann eine Zeit, wo mir die Tage regelmäßig zu kurz wurden und ich kurzerhand alles, was ich tagsüber neben den Kindern nicht schaffen konnte, in der Nacht erledigte. Es begann eine Zeit, in der ich immer wieder neue Ideen hatte, die zu verwirklichen mit sehr viel Anstrengung und sehr viel Kraft verbunden waren, die aber unsere MPS-Gesellschaft letztendlich zu dem machten, was sie heute ist (und Teile meines Gartens zu einem kleinen Urwald werden ließen).

Marion hatte tolle Arbeit geleistet. Was ich bei der Übernahme vorgefunden hatte, war gut, war ausgezeichnet – DANKE Marion! - und darauf konnte ich mit verschiedenen neuen Ideen wirklich gut aufbauen. Alles was gut funktioniert hatte, haben wir übernommen. So gibt es z. B. nach wie vor kombinierte Tagungen für betroffene Familien, Ärzte und Wissenschaftler. Und wir verkaufen nach wie vor Tausende Weihnachtsbillets, um zu Geld zu kommen...

Neu war zu dem Zeitpunkt aber nicht nur ich, sondern der gesamte Vorstand, der sich natürlich auch seither noch das eine oder andere Mal verändert hat. Es ist toll, dass sich doch immer wieder jemand findet, dem der Verein ein Herzensanliegen ist, dessen (MPS-) Kinder es rein gesundheitlich auch zulassen, sich zu einem gewissen Grad auch für andere zu engagieren, und der dann bereit ist mitzumachen und zumindest die Verantwortung für



1985 - 2010



das Vereinsgeschehen mitzutragen. Dafür bin ich dankbar und dafür danke ich sowohl meinem früheren, als auch meinem jetzigen Vorstand – nicht nur in meinem Namen, sondern in erster Linie im Namen aller betroffenen MPS-Familien und vor allem im Namen all unserer MPS-Kinder.

Internationales MPS-Netzwerk

Ich selbst habe meine Fühler in den Jahren, die dann kamen, noch ein wenig weiter ausgestreckt, wurde auch im Vorstand der „Forschungsgesellschaft für MukoPolySaccharidosen und ähnliche Erkrankungen“ aktiv und „netzwerke“ da und dort mit. Ein besonderes Anliegen ist mir das internationale MPS-Netzwerk (=Fortführung der damaligen international working party), das wir in den vergangenen Jahren immer mehr ausgebaut und mit konkreten Richtlinien und Zielen auf solide Beine gestellt haben. Mittlerweile wurde daraus ein Zusammenschluss von MPS-Gesellschaften aus 27 Ländern weltweit. Wir treffen uns mindestens einmal im Jahr persönlich und sind mittlerweile über das bloße gegenseitige Berichten inzwischen weit hinaus. Zwischenzeitlich gibt es endlich auch – und das finde ich besonders wichtig – eine Zusammenarbeit in Bezug auf Forschungsprojekte, von denen wir manche gemeinsam finanzieren, z. B. dann, wenn eine MPS-Gesellschaft das Geld dafür nicht alleine aufbringen kann.

Die Arbeit im Netzwerk nimmt relativ viel Zeit in Anspruch, allerdings ist sie auch produktiv. Wir lernen viel voneinander und verschwenden immer weniger Energie für Dinge, die schon ein anderes Land erprobt hat.

Besonders freut es mich, dass mein Vorschlag für einen gemeinsamen Forschungspreis nun verwirklicht werden wird. Die Idee war simpel. Wenn jede MPS-Gesellschaft nur 2.000 Euro im Jahr auf die Seite legen würde, könnten wir innerhalb von zwei Jahren die stolze Summe von 100.000 Euro ansparen und dieses Geld einem Wissenschaftler für ein von uns gemeinsam zu bestimmendes Projekt überreichen. Forscher könnten sich für diesen Preis bewerben. Tatsächlich werden wir diesen Preis nun 2012 anlässlich des nächsten internationalen

MPS-Kongresses in Holland erstmals verleihen.

Internationaler MPS-Tag

In diesem Zusammenhang wäre noch zu erwähnen, dass wir inzwischen eine gemeinsame Website (www.impsn.org) betreiben und auch alle gemeinsam den 15. Mai als Internationalen MPS-Tag feiern. An diesem Internationalen MPS-Tag denken wir an alle Kinder und Erwachsene, die an MPS leiden, wir gedenken all der Kinder, die gestorben sind, denken an alle Ärzte und Wissenschaftler, die an einer Therapie für MPS forschen, aber auch aneinander und sind dankbar für die Hilfe und Unterstützung, die wir in unseren Vereinen erhalten und uns gegenseitig schenken.

Ein konkretes Ziel dieses Tages ist aber auch, MPS in das Bewusstsein der Öffentlichkeit zu transportieren, wozu es in den verschiedenen Ländern jeweils unterschiedliche Aktionen gibt. Wir in Österreich gehen zum Beispiel seit einigen Jahren „auf die Straße“, wo wir Rosen und Informationsmaterial verteilen, um Menschen darauf aufmerksam zu machen, dass es uns gibt, dass MPS existiert und unsere Kinder eine Realität sind. Ich habe in den vergangenen Jahren schon mehrmals über diese Aktionen berichtet.

Netzwerke in Österreich

Neben diesem internationalen Netzwerk gibt es auch hier in Österreich ein gewisses Netzwerk zwischen ähnlichen Vereinen, z.B. solchen, die sich mit verschiedenen lysosomalen Erkrankungen befassen.

Das Netzwerk der Seltenen Erkrankungen im speziellen ist dank Till Voigtländer ebenso zum Leben erwacht. Erst kürzlich, beim Mariazeller Gesundheitsdialog im Oktober 2010, wurde die Diskussion über die Gründung eines Dachverbandes für Seltenen Erkrankungen in Österreich intensiv angeregt.

Das gute Los

Und darüber hinaus gibt es noch ein Netzwerk von 13, völlig verschiedenen „Spendenvereinen“ (uns ausgenommen, sind fast alle davon sehr groß und in ganz Österreich gut bekannt) mit dem Ziel, jedes Jahr eine gemeinsame Spendenlotterie aufzustellen. Auch

25 JAHRE MPS-GESELLSCHAFT

da waren wir heuer schon das dritte Mal vertreten. Etwas mehr zur ersten österreichischen Spendenlotterie, zu „Das gute Los“ finden Sie unter www.dasgutelos.at.

MPS-Büro

Nun aber wieder zurück zum Kern meiner Arbeit, zur MPS-Gesellschaft selbst mit all ihren Zielen und Aufgaben!

Prinzipiell hatsich an unseren Hauptzielen in den 25 Jahren unseres Bestehens nichts geändert, denn nach wie vor sehen wir es als unsere wichtigsten Aufgaben, Öffentlichkeitsarbeit zu betreiben, Forschungsprojekte voranzutreiben und unsere Familien zu unterstützen, indem wir ihnen mit Rat und Tat zur Seite stehen, den Weg mit ihnen gemeinsam gehen und sie bei Bedarf auch finanziell unterstützen.

Der größte Anteil der Arbeit passiert also hier im MPS-Büro.

Unser Team

Seit 2003 bin ich glücklich mit Christine Hauseder einen Menschen an meiner Seite zu haben, die nicht nur die Arbeit, sondern auch Freud und Leib im Leben einer MPS-Präsidentin (darüber sollte ich eigentlich mal einen Artikel schreiben!) mit mir teilt. Nachdem das Büro bei mir zu Hause ist, ist sie nicht nur Teil der großen MPS-Familie geworden, sondern mehr oder weniger auch Teil meiner eigenen Familie, die immer wieder einspringt, wenn „der Hut brennt“. Christine ist eine Frau, die nicht einfach nur „zur Arbeit kommt“, sondern jemand, der die Arbeit auch lebt. Inzwischen kennt sie fast alle unsere Familien persönlich und MPS ist ihr ein Herzensanliegen geworden. Sie sieht nicht auf die Uhr, wenn sie arbeitet (das haben wir u.a. gemeinsam), geht mit mir durch „dick und dünn“ und kann ein Lied davon singen, was wir bei unserer Arbeit oft Erstaunliches, Schönes, Aufbauendes, aber leider auch immer wieder Frustrierendes, Schockierendes und einfach Unglaubliches erleben. Sie ist absolut verlässlich, sieht was wichtig oder noch wichtiger oder dringend ist und glänzt durch eine vorbildliche Buchhaltung. Mittlerweile ist sie längst so weit, dass sie mir den Rücken frei hält für die wesentlichen Dinge, indem sie „den Laden auch dann schaukelt“,

wenn ich aufgrund vieler Termine immer wieder mal nicht da bin. Kurzum: Sie ist eine wahre Perle. Es gibt nur einen Nachteil: Christine arbeitet nur 20 Wochenstunden...

Das, aber auch die Tatsache, dass sie immer mehr von meinen Bürotätigkeiten übernahm, führte dazu, dass es, wie zuvor für mich, plötzlich auch für sie aussichtslos war, ihr tägliches Arbeitspensum zu schaffen. So stellten wir 2007 Ute Aicher, eine ganz wunderbare Ergänzung zu uns beiden, mit 15 Wochenstunden ein – vor allem, um zu telefonieren und die Datenbank zu warten. Sie war es aber auch, die so richtig Ordnung ins Büro brachte, alles katalogisierte, beschriftete, verstaute und immer wieder ein Plätzchen fand, wenn die Kästen schon längst aus den Nähten platzten. (Inzwischen hat MPS neben dem Büro selbst auch große Teile unserer Vorräume beschlagnahmt). Im November hat sie uns nun leider verlassen. Sie wird uns sehr fehlen!

Wir haben immereinakutes Zeitproblem, immer mehr zu tun als wir schaffen können. Ohne Ute umso schlimmer... Wie schon erwähnt, habe ich immer wieder neue Ideen, die neue Arbeit abgeben. Und so kommt es, dass wir in Wahrheit viel mehr brauchen könnten, dass ich beide ganz problemlos für 40 Stunden beschäftigen hätte können. Dafür fehlt uns allerdings das Geld – das ist völlig undenkbar. Und so gehen wir den Weg eben so, wie wir es auch finanziell schaffen können – Schritt für Schritt – und bemühen uns langsam umzusetzen, was uns vorschwebt und ein Projekt nach dem anderen zum Wohle unserer MPS-Kinder zu verwirklichen.

Immerhin haben wir es geschafft, dass unser Büro zumindest von Montag bis Donnerstag (7.15 bis 13.15 Uhr) ständig besetzt ist. Hier stehen wir als MPS-Beratungsstelle, der einzigen Anlaufstelle in Österreich für Betroffene, aber auch für medizinisches Personal, Schulen, Kindergärten etc. zur Verfügung. Von hier aus planen, organisieren und koordinieren wir auch sämtliche Vereinsaktivitäten wie zum Beispiel unsere Tagungen und Therapiewochen.

Hier entstehen alle unsere

Publikationen, Flyer, Folder, Plakate, aber auch der MPS-Falter. Das sind einige meiner Aufgaben, die nicht nur extrem viel Arbeit bedeuten, sondern mir auch sehr viel Spaß machen. Wichtig ist mir auch die Gestaltung und laufende Wartung unserer Homepage, die mittlerweile sehr umfangreich und informativ ist, auch einen Shop mit Weihnachtsbillets enthält und zu einer großen Bereicherung für den Verein geworden ist.

Die liebe Technik

Am Anfang war da nur ein simpler Computer und ich muss gestehen, ich wusste rein gar nichts. Es gab eine Zeit, da wunderte ich mich noch, dass ich auf „Start“ gehen musste, um das Ding auszuschalten. Aber man ist ja lernfähig, inzwischen beherrsche ich alle Programme recht gut, sogar Indesign (mit diesem Programm entsteht zum Beispiel gerade der MPS-Falter) und Photoshop. Man muss nicht alles können, aber man kann alles lernen, nicht wahr?

Jetzt sieht die Sache ganz anders aus. Was früher ein simpler PC war, das sind nun drei PCs, ein Laptop und ein Server, auf dem alle unsere Daten doppelt gesichert werden. Es gibt ein Netzwerk, das fast durchs ganze Haus geht und alle PCs mit dem Server und den Druckern verbindet. So bin ich relativ unabhängig vom Arbeitsplatz und kann auch mal neben den Kindern was arbeiten ohne im Büro „unterzutauchen“. Auch die PCs unserer Mädels hängen am Netzwerk, was mitunter recht praktisch ist, denn auch Anna und Maria helfen immer öfter mit, zum Beispiel die Datenbank zu warten, was extrem wichtig, aber in der Tat sehr aufwendig und mühsam ist.

Dass diese professionelle Technik für MPS überhaupt möglich ist, haben wir meinem Mann Martin zu verdanken, der im Gegensatz zu mir, technisch sehr begabt ist und sich tagelang mit Computern ärgern kann, ohne auszuflippen. Ich kann darauf arbeiten, aber nur, wenn alles einwandfrei funktioniert. Und so sind wir alle sehr froh, wenn wir Martin den einen oder anderen „Liebesbrief“ auf seinen Arbeitsplatz heften dürfen, wenn wieder mal was nicht geht – in der Hoffnung auf promptes Service...

1985 - 2010

Kraftquelle

Oft werde ich gefragt, wie ich das eigentlich alles schaffe, wo ich die Zeit dafür hernehme und wie sich die vielen Termine mit meiner großen Familie – ich habe inzwischen fünf Kinder – organisieren lassen. Meine Antwort darauf ist, dass ich das selber nicht weiß, dass mir Gott aber jeden Tag aufs Neue die Kraft dazu gibt und es immer irgendwie geht. Auch wenn ich hier im Verein „Mädchen für alles bin“, ist mir sehr bewusst, dass ich das alles aus eigener Kraft gar nicht leisten könnte. Ich bin überzeugt davon, dass Gott niemanden alleine lässt. So, wie er uns mit den MPS-Kindern, die er uns gegeben hat, auch die Kraft dazu schenkt, diese für die meisten sehr bittere und unendlich schwere Herausforderung zu meistern, so gibt er uns auch für unsere Aufgaben die notwendige Kraft und Energie und Weisheit, wenn diese Aufgaben tatsächlich zu bewältigen sind. So gesehen bin ich nicht wirklich alleine.

Und kennen Sie das: Wenn du glaubst es geht nicht mehr, kommt von irgendwo ein Lichtlein her...? Auch wenn es ein wenig kitschig klingt, ich habe in den 14 Jahren meiner bisherigen MPS-Tätigkeit schon mehrmals diese Erfahrung gemacht. Der Herr schickt im richtigen Moment jemanden, der mir hilft, wenn ich nicht mehr kann, der mich aufbaut, wenn ich niedergeschlagen bin, der mich motiviert, wenn ich verzweifelt bin und der mich anspornt, immer wieder weiter zu machen. Zu sehen und zu spüren, dass ich nicht alleine bin, gibt mir neue Kraft, um mich jeden Tag neu auf das Abenteuer MPS einzulassen. Ja, leicht ist es nicht immer – eigentlich nie, wenn ich ganz ehrlich bin; besonders dann nicht, wenn in regelmäßigen Abständen Leute auftauchen, die mir das Leben schwer machen und schlimmstenfalls sogar dem Verein schaden. Aber dann schau ich meine Tochter an, die ihr

Schicksal so unsagbar tapfer trägt und die so stolz ist auf ihre Mama, die seit der ersten Minute kämpft. Dann kann ich das Handtuch gar nicht werfen, selbst dann nicht, wenn ich einen Moment lang wie gelähmt bin vor Ärger und in dem Zustand gar nichts weiterbringe. Dann denke ich an all die anderen MPS-Kinder, die ich allesamt total lieb habe und dann habe ich wieder die notwendige Motivation weiter zu machen, für diese Kinder. Ich kann es nicht hören, wenn jemand sagt „Ach wegen der paar Kinder...“, es ist mir ein Greuel. Warum sollten unsere Kinder weniger wert sein, nur weil ihre Krankheit seltener als andere ist und wir nicht die Lobby der großen Organisationen haben, die andere Kinder mit anderen schweren Krankheiten vertreten? Warum sollten wir unsere Kinder abschreiben? Warum sie vergessen? Sie haben das nicht verdient, sie haben sich ihr Schicksal nicht ausgesucht!!!!

Menschen

Am schönsten ist es, wenn aus heiterem Himmel MENSCHEN auftauchen. Menschen wohlgemerkt, nicht Leute! Menschen haben Gefühl, Menschen haben Herz und Menschen denken auch an andere Menschen, sind nicht gleichgültig, sondern wollen helfen. Und nur solchen Menschen haben wir es zu verdanken, dass wir unsere Projekte jedes Jahr verwirklichen können! Nur in der Summe der einzelnen Fähigkeiten, der gesetzten Aktivitäten und der geleisteten Spenden ist es überhaupt möglich, diese Arbeit zu schaffen.

Unser Botschafter:
Wolfgang Böck

Voller Stolz, aber noch mehr voller Dankbarkeit, möchte ich an dieser Stelle auch erwähnen, dass wir seit 2006 einen Botschafter haben, jemanden, der in ganz Österreich und darüber hinaus bekannt und beliebt

ist: **Wolfgang Böck**. Er hilft uns, wo immer er kann, indem er von uns spricht, erzählt, dass es uns gibt und dass wir Hilfe brauchen. So können wir immer wieder von seiner Publicity zehren und mit seiner Hilfe immer wieder ein bisschen bekannter werden. Abgesehen davon hat Wolfgang über die Jahre mit vielen seiner Lesungen zu unseren Gunsten auch etliche Projekte Wirklichkeit werden lassen!

Vor einigen Jahren hab ich mir den Kopf zerbrochen, ob wir irgendwie unseren Namen ändern sollten,



um leichter bekannt zu werden. MukoPolySaccharidose ist ein so schreckliches Wort, kaum jemand kann es spontan aussprechen, geschweige denn sich merken. Aber es passt eigentlich zur Krankheit, denn die ist genauso schrecklich wie ihr Name. So entschlossen wir uns, nur unser Logo zu ändern, es ein wenig netter und gefälliger zu gestalten und mit einem Slogan zu versehen. Wir brüteten lange darüber, auch gemeinsam mit lieben Freunden. Wie könnte ein Slogan lauten, der in den Köpfen hängen bleiben würde? Die drei Buchstaben MPS sollten darin enthalten sein und nach Möglichkeit sollte er auch unser Motto ausdrücken.

Das Ergebnis war dann dieses:

Miteinander Perspektiven Schaffen.

Und das ist es ja auch was ich will, was wir alle wollen und was eigentlich auch nur in dieser Form, in der Form eines Miteinanders mit vielen engagierten Helfern möglich ist.



25 JAHRE MPS-GESELLSCHAFT

Jubiläumsfeier im Ministerium

Als wir im Mai unser 25-jähriges Vereinsjubiläum feierten, haben wir neben unseren MPS-Familien ganz bewusst all jene Menschen eingeladen, die uns in diesen vergangenen 25 Jahren auf irgendeine Art geholfen haben, die einen Teil des Weges mit uns gegangen sind. Wir wollten uns bei diesen Menschen bedanken und mit ihnen gemeinsam feiern was wir in all den Jahren erreicht haben. Und es waren viele gekommen... eine große Freude und ein tolles Fest für uns alle! (Fotos dazu auf Seite 32).

Ein Meilenstein für die SE

Es war eine schicksalhafte Begegnung mit unserem Altbundeskanzler Dr. Wolfgang Schäfer im Jahre 2005... Ich hatte die Gelegenheit mit ihm zu sprechen. Er nahm Maria auf den Schoß und hörte mir zu. Zutiefst betroffen darüber, was es heißt, mit MPS zu leben, versprach er mir zu helfen. Und er hielt sein Wort! Durch seine EU-Präsidentschaft in diesem Jahr, gab er uns die Gelegenheit, im EU-Parlament eine Pressekonferenz zu organisieren, bei der wir die Problematik der Seltenen Erkrankungen (SE) am Beispiel von MPS professionell darlegten. Eduard Paschke übernahm die Einladungen der Wissenschaftler und Ärzte, die dort vortragen sollten, Christine Lavery (MPS England) und ich sprachen über die Arbeit der MPS-Gesellschaften. Fazit war, dass wir es mit dieser Veranstaltung tatsächlich schafften, dass der Begriff SE erstmals ins 7. Rahmenprogramm der EU aufgenommen wurde. Somit war endlich die Möglichkeit geschaffen, Projekte, die SE betrafen, bei der EU zur Förderung einzureichen. Ein Meilenstein in der Geschichte der SE!



Ein Jahr später wurde **Brains for brain** gegründet. Die Brains4brain Gruppe ist ein internationaler Zusammenschluss von Wissenschaftlern und exzellenten Klinikern, die entschlossen gegen SE

kämpfen wollen, welche das Gehirn angreifen. Sie kommen aus 12 verschiedenen europäischen Ländern, Amerika, Australien und Brasilien. Ihr Ziel ist es, primär die komplexen Funktionen des Gehirns genau zu verstehen und dann zu versuchen, die Bluthirnschranke zu überwinden und so eine Therapie zu ermöglichen. MPS ist ein Beispiel für eine vererbte Stoffwechselkrankheit, die (durch die Ansammlung von Stoffwechselmüll) u.a. unumkehrbare Schäden am Gehirn und am Zentralnervensystem anrichtet. Es wird massiv daran gearbeitet, auch diese MPS-Formen therapierbar zu machen.

Am 2. Dezember findet nun, vier Jahre nach der Gründung von brains for brain, wiederum im EU-Parlament, ein erstes Meeting zum Thema „Seltene neurologische Erkrankungen in der Kindheit“ statt. Das Treffen wurde organisiert, um einen Impuls für die Zukunft der Forschung an neurodegenerativen Erkrankungen zu setzen. Im Speziellen ist das Ziel der Konferenz, relevante Interessensgruppen zusammen zu bringen, um Meinungen und Ansichten zu den laufenden Herausforderungen zu diskutieren und neue Forschungsstrategien zu finden, um Therapiemöglichkeiten und Lebensqualität für betroffene Familien verbessern zu können. Man möchte Sensibilität dafür schaffen, dass diese Arbeit dringend ist und ein Dokument ausarbeiten, in dem die Wichtigkeit der Unterstützung neuer Forschungsweisen dargelegt wird. Dieses Statement werden wir sodann der europäischen Kommission übergeben, um zu zeigen, dass wir alle, die Betroffenen, die Pharmaindustrie und die wissenschaftlichen Komitees an einem einheitlichen Ziel arbeiten. Wir wollen das Interesse an SE wecken, deren Therapie letztendlich ja auch als Modell für die therapeutische Behandlung von häufigeren Hirnerkrankungen (auch im Erwachsenenalter!) dienen können. Mehr unter www.brains4brains.eu oder www.brainsforbrain.org!

Unsere Projekte

Was mich nun auch noch kurz zu unseren laufenden Projekten führt...

MPS ist nicht gleich MPS. Es gibt nicht zwei gleiche MPS-Kinder und es gibt daher auch nicht zwei gleiche MPS-Familien. Die Bedürfnisse der einzelnen Familien sind deswegen auch sehr verschieden und es ist so, dass Projekte, die für eine Familie ganz wunderbar sind, einer anderen überhaupt nicht helfen. Wir setzten daher dort an, wo wir gebraucht werden und das kann sehr unterschiedlich sein.

Eines unserer drei Ziele betrifft ganz konkret die MPS-Familien. Es ist mir besonders wichtig, dass wir nicht nur unsere Visionen leben und nach dem Strohalm Therapie und Heilung greifen, weil dieser Strohalm in all den vergangenen Jahren noch sehr unrealistisch war und auch jetzt noch kaum einem unserer Kinder helfen kann. Auf Heilung warten und dabei vergessen zu leben, das ist keine Lösung! Wir wollen gerade für die Kinder da sein, die jetzt leben und deren Diagnose tatsächlich, so furchtbar und erbarmungslos das auch klingt, ein Todesurteil ist. Wir alle wissen, dass wir unsere Kinder nur eine kurze Zeit begleiten dürfen und wir alle wünschen uns, dass dieses kurze Leben in all seiner Tragik dennoch etwas Besonderes sein kann. Wir möchten, dass unsere Kinder trotz ihrer Schmerzen und ihres Leides glücklich sind, dass sie die eine oder andere Freude genießen können und dass sie lachen können!

Familienförderprogramm

Unter diesem Aspekt habe ich gemeinsam mit meinen Vorstandsmitgliedern ein Familienförderprogramm entwickelt, das darauf abzielt, das Leben von MPS-Familien zu erleichtern, die Lebensqualität von MPS-Kindern zu steigern, Freude in ihr Leben zu bringen und ihnen das Gefühl und die Gewissheit zu geben, nicht allein zu sein, - ihnen zu zeigen, dass es jemanden gibt, der den Weg mit ihnen gemeinsam geht. Was das praktisch bedeuten kann, möchte ich kurz erläutern:

1985 - 2010

Wir haben einen Familienfond, einen bestimmten „Topf“, aus welchem wir individuelle, private Förderansuchen von Familien in krankheitsbedingten finanziellen Notlagen unterstützen. Es gibt immer wieder Dinge, die unsere Familien vor finanzielle Probleme stellen; allesamt krankheitsbedingt notwendig, auch sinnvoll und so, dass sie den Alltag erleichtern, aber dennoch von den Kassen nicht gedeckt oder mit einem Selbstbehalt, den das ohnehin schon belastete Familienbudget nicht leisten kann. Das kann ein Zuschuss zu Hörgeräten oder einem behindertengerechten Fahrzeug sein, eine geeignete Schaukel, ein Bewegungstrainer, Melatonin-tabletten und vieles mehr, nur um ein paar wenige Beispiele anzuführen. Genauso haben wir in den vergangenen Jahren vielen Familien mit Fahrtkostenzuschüssen zu Kuraufenthalten und der wöchentlichen Fahrt ins Krankenhaus zur Enzyersatztherapie (EET) geholfen. Das Problem mit der langen Reise zur EET (bis zu 450 km wöchentlich) konnten wir in der Zwischenzeit glücklicherweise lösen. Jene Kinder, die jetzt noch therapiert werden (zurzeit leider nur noch acht in ganz Österreich), wurden in heimatnahe Krankenhäuser ausgelagert.

Vereinsveranstaltungen

Wovon fast alle Familien in hohem Maße profitieren, sind unsere Vereinsveranstaltungen, die wir mit den Jahren sehr ausgebaut haben.

Aus der jährlichen Familienkonferenz in den Anfängen entwickelten sich bedürfnisbezogen noch ein paar andere Veranstaltungen, die wir in unser Programm aufgenommen haben: wissenschaftliche Tagungen, Therapiewochen, Geschwisterkinderwochen, Workshops für ganz spezifische Problematiken, Regionaltreffen, Treffen für trauernde Eltern, Treffen für Familien mit Therapiemöglichkeit.

Unsere Familienkonferenz (MPS-Tagung) bieten wir nur noch alle zwei Jahre an, geben in den Jahren dazwischen unseren interessierten Familien durch eine finanzielle Unterstützung aber auch die Möglichkeit, die internationalen MPS-Kongresse zu besuchen.

Therapiewoche

Die Idee zur Therapiewoche habe ich 1999 geboren, damals unterstützt vom Wiener Jugendrotkreuz und noch in einer Minimalform als MPS-Urlaubswoche mit Babysitterdienst zur Entlastung der Familien angeboten. Daraus entwickelte sich im Laufe der Jahre unser absolutes Highlight im Vereinsjahr, die Therapiewoche, wie sie nun funktioniert: nämlich als eine Mischung aus Mini-Reha-Aufenthalt und der Möglichkeit, eine ganze Woche mit anderen Familien zu verbringen, die mit den gleichen oder sehr ähnlichen Problemen und Nöten konfrontiert sind. Auf diese Weise bieten wir den Familien eine Plattform zum Austausch von Erfahrungen, eine Chance, voneinander zu lernen, sich gegenseitig zu stärken und zu trösten, gemeinsam etwas zu erleben, miteinander zu weinen aber auch viel miteinander zu lachen.

Therapieprogramm

Therapiewoche – der Name verrät was dort passiert. Das Therapieprogramm wurde im Laufe der Zeit immer mehr ausgebaut und auf die Bedürfnisse der verschiedenen Patienten zugeschnitten und gehört sozusagen zur Pflicht. Heuer hatten wir wieder sieben Therapeuten dabei, die versuchten, unsere Kinder „fit wie einen Turnschuh“ zu machen. Physiotherapie zu Wasser und zu Lande, also im Schwimmbecken oder auf der Matte, Massagen in allen Formen: klassisch, Fußreflex, Lymphdrainage..., Cranio Sacral Massagen, Hundetherapie. Das ist mittlerweile zum Fixprogramm geworden. Darüber hinaus versuche ich immer, eine Therapieform zu finden, die weniger bekannt ist, aber doch möglicherweise sinnvoll bei MPS-Patienten eingesetzt werden kann, einfach, damit man diese Dinge einmal ausprobieren kann und dann für sich bzw. für sein eigenes Kind entscheiden kann, ob man das vielleicht auch zu Hause fortsetzen möchte: Feldenkraistherapie, Watsu, Klangschalenmassage, Musiktherapie,... Jeden Morgen zwischen 8.00 und 13.00 Uhr laufen auf diese Weise über 50 Therapieeinheiten, deren Koordination schon nicht mehr ganz so einfach ist. Die Erstellung des Therapieplans bringt mich mittlerweile schon ganz schön ins Schwitzen! Aber es funktioniert wunderbar. Es gibt einen Gesamtplan, einen Einzelplan für jede Familie und



für jeden Therapeuten und los geht's... rein ins Vergnügen, auch wenn es für viele harte Arbeit ist, es bringt wirklich sehr viel.

Ein besonderer Effekt dabei ist ja auch, dass die Eltern von den Therapeuten lernen können und dann auch selbst daheim dazu beitragen können, ihre Kinder mobil zu halten - ein ganz wichtiger Punkt, auch angesichts der Tatsache, dass wir oft wie ohnmächtig nur zuschauen können, wie unsere Kinder von Tag zu Tag kränker werden, was halt leider das Schicksal einer Stoffwechselkrankheit ist. Also ist es schön, das Gefühl zu haben, doch was Sinnvolles tun zu können, doch helfen zu können.

Wir denken auch an die Eltern. Für sie gibt es einerseits ebenso Massagen, Rückenschule und Wassergymnastik (viele Mütterücken sind kaputt vom vielen Tragen), andererseits ein Outdoorprogramm mit Joggen, Nordic Walking, Mountainbiken, Wandern und was uns halt so einfällt.

Kinderprogramm

Nun bleiben noch die Geschwister und überhaupt die Frage, was die Kinder machen, wenn sie gerade nicht therapiert werden. Auch dafür ist gesorgt.

Während der Therapiezeiten öffnen wir unseren eigenen „MPS-Kindergarten“ im Hotel. Dort spielen, basteln, lesen, malen...wir mit den Kindern. Es gibt Zirkusworkshops, Naturerlebnisse, Tischtennis, Volleyball... - der Phantasie sind keine Grenzen gesetzt. Wir nehmen eigenes Material mit, eigene, liebevolle Kinderbetreuer und wir nutzen einfach alles, was die Umgebung bietet. Die Kinder haben jede Menge Spaß und lieben diese Zeiten.

Geschwisterkinderangebot

Übrigens, - ein zusätzliches Angebot für gesunde Geschwisterkinder, - unserer Geschwisterkinderwochen gibt es seit fünf Jahren - allerdings dürfen sie da ganz allein hinfahren, ohne Eltern, ohne kranke Geschwister, einfach um auch selbst einmal im Mittelpunkt zu stehen, nicht Rücksicht nehmen zu müssen, eigene Bedürfnisse wahrzunehmen und Erfahrungen mit den anderen Geschwistern auszutauschen, die

ja in ganz ähnlichen Situationen aufwachsen. Eine Sache, die total gut ankommt und jedes Jahr mit Freude angenommen wird.

Gemeinsame Erlebnisse

Doch zurück zur Therapiewoche:

Die Nachmittage sind dann frei für die „Kür“. Das bedeutet, dass jedes selbst überlassen bleibt, ob er am angebotenen Nachmittagsprogramm teilnehmen möchte oder ob man diese Zeit anderwertig nutzen will. Der Einfachheit halber mieten wir oft einen Reisebus und lassen uns zu den schönsten Zielen Österreichs bringen, je nachdem in welchem Bundesland wir gerade sind. Wir waren schon am Kaunertaler Gletscher, bei den Krimmler Wasserfällen, in den Kristallwelten in Wattens, auf der Kälberinsperre, am Reißack, am Wolfgangsee, mit der Zahnradbahn auf dem Schafberg, in Tierparks oder unterwegs mit dem Stainzer Flascherlzug, selbst Raften auf der Möll haben wir gemeinsam ausprobiert. Wer sich lieber einen gemütlichen Nachmittag im Hotel macht, der kann das in aller Ruhe genießen.

Die Abendgestaltung wird mit gemeinsamen Spielen, Fackelwanderung, Karaoke und vielem mehr. Den Abschluss bildet traditionsgemäß ein Diaabend, an dem ich Fotos aus der vergangenen Woche präsentiere und wir uns regelmäßig wundern, wie viel man in einer einzigen Woche erleben kann.

Die Therapiewoche ist jene Woche, die für mich sicher mit dem meisten Arbeitsaufwand verbunden ist, nicht nur die gesamte Organisation und der Einsatz vor Ort. Wenn ich daran denke, wie mühsam es ist, im Vorfeld das notwendige Geld dafür aufzutreiben, kann ich ein lautes Seufzen gar nicht unterdrücken. Aber sie ist auch jene Woche, die mir die meiste Freude macht, einfach weil sie so beliebt ist und einen so starken Zulauf hat, weil ich dort so viele Familien treffe, ihre große Freude sehe, den Therapieerfolg wahrnehmen kann, den regen

Erfahrungsaustausch beobachte. So fahre ich trotz aller Anstrengung jedes Mal motiviert zu neuen Taten mit Ideen und Plänen (nicht nur für die nächste Therapiewoche) nach Hause - dankbar, es wieder mal geschafft zu haben.

Es ist schön, dass es immer wieder Menschen gibt, die bei der Finanzierung zum Beispiel dieses Projektes helfen. Wir können uns noch so abstrampeln, ohne Hilfe würden wir das alles nicht schaffen. Deshalb möchte ich hier einfach noch ein großes DANKE sagen, all jenen, die uns in den vergangenen 25 Jahren zur Seite standen. Danke! Es ist schön, dass es Sie alle gibt! Nur so können wir „Miteinander Perspektiven Schaffen - für Kinder mit MPS!“

Erster TV-Spot 2010

Wir haben einen TV-Spot!

Es ist unglaublich und eine unbeschreibliche Freude für mich, dass wir das gerade heuer in unserem Jubiläumsjahr realisieren konnten.

Dank CREATEAM, einer tollen Werbefirma hier in Oberösterreich, die diese Arbeit (gemeinsam mit einer Filmfirma in Wien) pro bono für uns gemacht hat. So etwas ist absolut unbezahlbar und war für uns bis jetzt nur ein Traum. Nun ist er Wirklichkeit geworden und lief sogar eine Woche lang im Fernsehen auf ORF 2 - ebenso gratis. Ich weiß nicht, wieviele Menschen ihn gesehen haben, die Resonanz hält sich noch sehr in Grenzen. Wir hoffen aber auf weitere Sendezeiten, damit wir unserem Ziel, bekannter zu werden, wieder ein Stück näher rücken!

Und wir träumen weiter - von Inseraten und Plakaten... Createam machts (hoffentlich) möglich! Danke!

Michaela Weigl



Seltene Erkrankungen – Definition und Bedeutung für Österreich:

Seltene Erkrankungen werden über die Häufigkeit ihres Auftretens definiert: In der europäischen Union ist eine Erkrankung dann eine seltene Erkrankung, wenn sie bei nicht mehr als einer Person auf 2000 Einwohner auftritt. Experten schätzen, dass es in Europa insgesamt 6000-8000 unterschiedliche seltene Erkrankungen gibt. 75-80% der seltenen Erkrankungen betreffen die schwächsten und verletzlichsten Glieder unserer Gesellschaft: die Kinder. Die einzelnen Krankheiten verlaufen häufig chronisch-progredient, viele sind lebensverkürzend, und nicht wenige können mit starken Schmerzen und anderen schweren Belastungen einhergehen. Der Begriff „selten“ ist aber in gewisser Weise irreführend. Laut Schätzungen der Europäischen Kommission sind zwischen 5-8% der Gesamtbevölkerung von einer seltenen Erkrankung betroffen oder werden es im Laufe ihres Lebens sein. Das sind mehr als 25 Millionen Menschen in Europa, mehr als 400.000 Menschen in Österreich, und mehr als 100.000 Menschen im Großraum Wien.

Problematik der seltenen Erkrankungen („Waisenkinder“ der Medizin oder „Orphan diseases“):

So unterschiedlich die einzelnen Krankheitsbilder sind, so ähnlich sind doch **viele Probleme**, mit denen PatientInnen und deren Angehörige, und in weiterer Folge auch MedizinerInnen und TherapeutInnen konfrontiert sind:

- ◇ das Wissen über und das Bewusstsein zu seltenen Erkrankungen ist in der All-gemeinbevölkerung wie bei vielen MitarbeiterInnen im Gesundheitswesen nicht ausreichend entwickelt;
- ◇ so irren PatientInnen oft viele Jahre umher, bis sie eine richtige Diagnose erhalten;
- ◇ nach der Diagnose ist es für die Betroffenen meist sehr schwierig, an kompetente und verständliche Informationen über die Erkrankung zu gelangen;
- ◇ für viele seltene Erkrankungen fehlt eine wirksame Therapie;
- ◇ gibt es eine Therapiemöglichkeit, ist der Zugang hierzu nicht landesweit einheitlich geregelt, sondern von lokalen / regionalen Entscheidungsträgern abhängig;
- ◇ die medizinische Grundversorgung ist, aufgrund der mangelnden Kenntnis über SE in nicht-spezialisierten Gesundheitseinrichtungen häufig unzureichend;
- ◇ viele seltene Erkrankungen verlaufen chronisch und sehr schwer, dementsprechend stellen sie hohe Anforderungen an die Pflege und die pflegenden Angehörigen;

- ◇ dassoziale/berufliche Umfeld reagiert nicht selten mit Unverständnis auf die Probleme Betroffener, insbesondere dann, wenn man der Person die seltene Erkrankung nicht äußerlich ansieht; dies führt zu Konflikten mit der Umgebung, aber auch zu Rückzug und Isolation;
- ◇ und es fehlen spezifische Förderprogramme, die die Forschung auf dem Gebiet seltener Erkrankungen vorantreiben – dabei ist gerade die Forschung ein immens wichtiger Hoffungsbaustein für viele Betroffene.

Initiativen für seltene Erkrankungen:

In den letzten zehn Jahren haben sich eine Reihe von Initiativen auf europäischer und nationaler Ebene entwickelt. Hierzu gehören insbesondere:

- (a) Verordnungen und Empfehlungen auf der Ebene der europäischen Kommission, des europäischen Rates und des europäischen Parlaments, wie beispielsweise:
 - » die Verordnung über Arzneimittel für seltene Leiden (1999/2000);
 - » die Empfehlung des Rates zur Entwicklung nationaler Aktionspläne für seltene Erkrankungen in allen europäischen Mitgliedsstaaten (2009)
- (b) Förderprogramme auf europäischer Ebene und auf Ebene der einzelnen Mitgliedsstaaten
- (c) Aufbau des europäischen Informationssystems Orphanet (www.orpha.net)
- (d) Aufklärungs- und Öffentlichkeitsmaßnahmen, wie:

- » der Tag der seltenen Erkrankungen (seit 2008); zunächst auf Europa beschränkt, inzwischen weltweit gefeiert;
- » die Petition für einen nationalen Aktionsplan für seltene Erkrankungen in Österreich (2008);
- » der Marsch für seltene Erkrankungen in Österreich (2009, 2010);
- » europäische, regionale und nationale Kongresse für seltene Erkrankungen.

Alle Initiativen zielen letztlich darauf ab, das Thema seltene Erkrankungen ins Bewusstsein der (europäischen) Öffentlichkeit zu rücken und langfristig gezielte Verbesserungen für Betroffene und alle anderen Beteiligten zu erwirken. Gerade die Europäische Kommission zeigt dabei ein sehr großes Engagement für seltene Erkrankungen, da diese, wie vermutlich nur wenige andere Bereiche im Gesundheitssektor auch, weit überdurchschnittlich von einer verstärkten Zusammenarbeit, Vernetzung und Harmonisierung auf europäischer Ebene profitieren können. Sie sind daher ein Idealbeispiel für die Möglichkeit, einen realen „europäischen Mehrwert“ zu generieren, von dem längerfristig viele europäische MitbürgerInnen spürbar profitieren können.

Kontakt:
Priv. Doz. Dr. Till Voigtländer
Medizinische Universität Wien
Klinisches Institut für Neurologie
Email: till.voigtlaender@meduniwien.ac.at



25 JAHRE MPS -

EINLADUNG



WIRTSCHAFTS UNIVERSITÄT
WIEN
GESELLSCHAFT FÜR MUKOPOLYSACCHARIDosen

1985 - 2010
25 JAHRE MPS
JUBILÄUMSFEST



miteinander
perspektiven
schaffen

7. MAI 2010, 11 UHR

BM.FÜR WIRTSCHAFT, FAMILIE UND JUGEND, MARMORSAAL
1010 WIEN, STEUBENING 1



JUBILÄUMSFEIER



Die Geschichte der Muko

Ein Rückblick über mehr als 100 Jahre

*Dieser Vortrag von
Susanne Kircher wurde
anlässlich der 25-
Jahr-Jubiläumsfeier
der Gesellschaft für
MukoPolySaccharidosen
gehalten:*

*Zu Beginn orientierte man sich
am seltsamen Aussehen der
Patienten, sodass man den
Begriff Gargoylismus schuf,
die Krankheit, bei welcher
die Gesichter als „gargoyl“
beschrieben wurden. Als
Gargoylen wurden jene Figuren
bezeichnet, welche an vielen
gotischen Bauwerken zu
sehen sind und welche Wasser
ausspeien. Diese können in
Form von Menschen- oder
Tierköpfen gestaltet sein.
Der Name „gargoyl“ soll
in lautmalerischer Weise
das gurgelnde Geräusch
wiedergeben.*

PolySaccharidosen

Susanne Kircher



Ein weiteres auffallendes Merkmal der Patienten, um die es heute geht, ist das Skelett, welches viele Veränderungen und Verformungen der Knochen zeigt, sodass man den Terminus „Dysostosis multiplex“ schuf, was nichts anderes bedeutet als „vielfach fehlerhafte Knochen“. Wir werden also noch sehr lange Zeit nicht die Bezeichnung einer Mukopolysaccharidose hören.

Genau genommen finden wir 1835 erste Hinweise auf Beschreibungen von Patienten bei Washington Irving, der eine Sippe in den Catskillbergen von New York beschrieb.

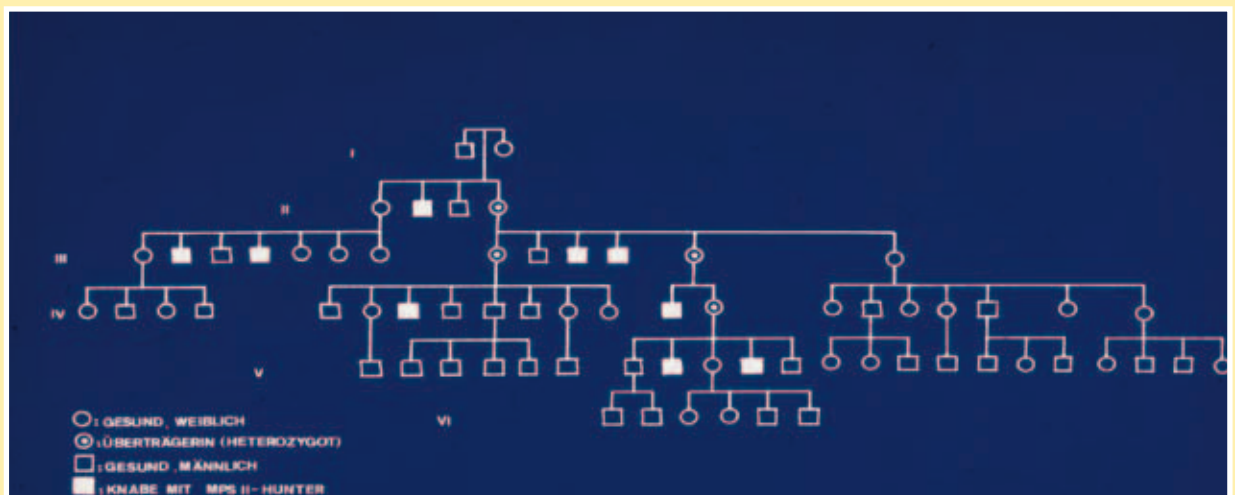
Es ist dies zu jener Zeit, als Richard Wagner an seiner ersten Oper, dem Liebesverbot, arbeitete und Charles Darwin im neunten Jahr seiner großen Forschungsreise die Welt bereiste.

Washington Irving (1783 – 1859) wurde 1783 in Amerika als letztes von 11 Kindern der Familie Irving geboren, welche schottische Auswanderer waren. Er wurde gerade in jener Woche geboren, in welcher die Revolutionstruppen unter George Washington siegten, sodass die Eltern dankbar ihren kleinen Sohn Washington nannten. Nach Studien der Juristerei begann er bald seine Tätigkeit als Schriftsteller, wo er sich besonders mit satirischen Werken über politische und gesellschaftliche Größen hervortat, teilweise auch unter einem Pseudonym. Neben Kurzgeschichten über den holländischen Siedler Rip Van Winkle in den Catskillbergen verfasste er nachweislich eine Reihe von Berichten über die Indianer, Columbus, Granada und nicht zuletzt eine umfassende Biographie über seinen Namensgeber George Washington. Es mag trotzdem verwundern, dass gerade ein Schriftsteller

die ersten Patienten mit MPS beschrieben haben soll und vielleicht mag ein gewisses Interesse durch seinen Bruder Peter, der Arzt war, an ungewöhnlichen Menschen bestanden haben, Tatsache aber ist, dass die von ihm beschriebene Sippe über 100 Jahre später wissenschaftlich aufgearbeitet wurde. 1954 wurde von Beebe und Formel der Stammbaum jener Familien aus den Catskillbergen publiziert und festgehalten, dass nur männliche Familienmitglieder betroffen waren. Es sollte weitere Jahre brauchen, bis sich herausstellte, dass es sich bei allen Patienten um MPS II, Morbus Hunter, handelte.

Sir William Osler (1857-1936) war ein Schüler von Sir Archibald Edward Garrod, der erstmals erkannte, dass es Störungen im Stoffwechsel gibt und Patienten daran leiden können.

Garrod versuchte die biochemischen Zusammenhänge mit den klinischen Symptomen in Verbindung zu bringen und verfasste das erste Lehrbuch darüber. Er beschrieb die Alkaptonurie, Cystinurie, Pentosurie und den Albinismus. Sir William Osler folgte ihm in der Funktion als Regius Professor in Oxford nach. Sir William Osler war unter Kollegen und Studenten sehr beliebt und führte die Methode des bedside-teaching ein, also das Lernen und Lehren direkt am Bett des Patienten. Er beschrieb erstmals den Morbus Cushing, also die Folgen eines zu hohen Cortisonspiegels und noch heute sind die Osler Knötchen nach ihm benannt. 1897 beschrieb er ein Geschwisterpaar, von welchem man erst 30 Jahre später wissen wird, dass es sich dabei um Patienten mit Morbus Morquio handelt.



John Thompson beschrieb 1900 ein Brüderpaar mit einer ihm unbekannten Erkrankung, welcher er den Namen des ersten Knaben gab: Johnie McL-Disease. Erst 60 Jahre später wird man erkennen, dass es sich dabei um zwei Patienten mit MPS I – Morbus Hurler, handelte.



Charles Hunter (1873 – 1955) wurde 1873 in Schottland geboren. Nach Studien in Aberdeen, London und Berlin ging er nach Winnipeg und Manitoba, wo er im Krankenhaus arbeitete. Während des ersten Weltkriegs diente er als Armeearzt in Europa. Er galt als guter Diagnostiker und beschrieb 1917 zwei kanadische Knaben mit 8 und 10 Jahren mit allen Symptomen, wie sie für Patienten mit MPS II, Morbus Hunter, typisch sind. Er erkannte auch, dass anscheinend nur Knaben daran erkrankten. Die Vorstellung erfolgte vor der Royal Society of Medicine in London und wurde danach publiziert. Für lange Zeit galt die von ihm beschriebene Erkrankung als diesselbe, die als nächstes bekannt wurde. Erst 1973 klärte sich auf, dass es sich bei seinen Patienten um solche mit MPS II, Morbus Hunter, handelte.



1919 stellten **Prof. Meinhard von Pfaundler** (1872 – 1947), und seine Assistentin **Dr. Gertrude Hurler** zwei nicht miteinander verwandte Patienten vor der Münchner Kinderheilkundegesellschaft vor. Beide Ärzte arbeiteten damals am Haunerschen Kinderspital in München. Ihre Publikation erfolgte in der Münchner Medizinischen Wochenschrift und zeigte vor allem die, wie sie es nannten, „multiplen Abartungen vorwiegend am

Skelettsystem“ auf. Viel später wird sich herausstellen, dass es sich bei diesem Krankheitsbild nicht um diesselbe Erkrankung handelte, wie sie von Hunter beschrieben worden war. Nach einer Zeit der Bezeichnung als Pfaundler-Hurlersche-Erkrankung einigte man sich auf die Bezeichnung „Morbus Hurler“. Gertrude Hurler ging nach ihrer Tätigkeit im Haunerschen Kinderspital nach Neuhausen, wo sie über 45 Jahre als Kinderärztin in der Praxis tätig war.



Lassen Sie mich noch etwas über Prof. Meinhard von Pfaundler sagen: Meinhard hatte zwei Brüder und eine Schwester namens Margarete, die mit Prof. Theodor von Escherich verheiratet war. Meinhard von Pfaundler war Schüler von Escherich und so mag es wohl zu der Bekanntschaft gekommen sein.

Prof. Theodor Escherich war von 1902 – 1911 Professor der Kinderheilkunde am St. Anna-Kinderspital in Wien und ihm sind zahlreiche Publikationen über Erkrankungen im Kindesalter mit bakteriellen Zusammenhängen zu verdanken.

Da er als erstes die Koli-Bakterien des Darms beschrieb, wurden diese nach ihm Escherichia Coli, kurz E. Coli, genannt. Meinhard von Pfaundler hat in der Zeit der Zusammenarbeit mit Escherich eine sogenannte „Pfaundler-Reaktion“ auf Koli- und Proteus-Bazillen entwickelt.



Prof. Pfaundler ging später als Kinderarzt und Professor nach München. Als 1944 seine Wohnung in München zerstört wurde, übersiedelte er ins Ötztal nach Piburg am Piburger See, der ihm gehörte. Die Verwalter und „Seehüter“ des Piburger Sees waren die Familie meiner ehemaligen Schwiegermutter.

1929 beschrieben zwei Ärzte zeitgleich Patienten mit Symptomen, welche **Luis Morquio** als Form von „familiärer Knochendystrophie“ bezeichnete.



Es handelte sich dabei um eine Familie mit Heirat unter Blutsverwandten, in welcher fünf Kinder die gleichen Symptome hatten. **James Frederick Brailsford** nannte die Krankheit bei seinem Patienten „Chondro-Osteo-Dystrophie“ also als Erkrankung der Knochen und des Knorpelgewebes und beschrieb radiologische und klinische Symptome, wobei er erstmals die Wirbelkörper-Dislokationen erwähnte. Erst 1978 wird man entdecken, dass es bei der MPS IV, dem Morbus Morquio wie er letztlich genannt wurde, zwei unterschiedliche Enzymdefekte geben wird, sodass man Typ A und B unterscheiden wird.

Prof. Maurice Emile Joseph Lamy (1895-1975) war französischer Arzt und Genetiker.

Er war in Paris am Hôpital des Enfants Malades tätig, wo er schon bald Interesse für angeborene Erkrankungen und chromosomale Veränderungen hatte, unter anderem auch für die Mukopolysaccharidosen. Seine Beschreibung der MPS lautete: „diastrophischer Zwergwuchs mit auffallenden Skelettveränderungen und überbeweglichen Gelenken“.

Sein Langzeitkollege **Pierre Maroteaux** (geb.1926) war überwiegend als



Genetiker tätig und beiden ist die Beschreibung zahlreicher Syndrome zu verdanken, welche alle die Bezeichnung Maroteaux und/oder Lamy trugen.

Lamy und Maroteaux haben wir die Beschreibung der Mukopolysaccharidose Typ VI, Morbus Maroteaux-Lamy, zu verdanken.

Harold Glendon Scheie (1909 – 1990) arbeitete als Arzt in Minnesota und später als Augenarzt in Pennsylvania. Während des 2. Weltkriegs diente er als Armeearzt in China und Burma. Sein berühmtester Patient war Lord Louis Mountbatten in Burma, dem er das Augenlicht nach einem Autounfall rettete und mit dem ihn eine lebenslange Freundschaft verband. In den letzten Jahren begründete er das Scheie-Eye-Institute, dem er lange Zeit vorstand. Er beschrieb die Krankheit seiner Patienten als „forme fruste of Hurler's Disease (Gargoylism)“, wo er deutliche Eintrübungen der Hornhaut bei seinen Patienten bemerkte, die zwischen 5 und 15 Jahren alt waren und viele Symptome einer MPS I hatten, jedoch von normaler Körpergröße waren.

Da zu dieser Zeit noch nichts über die ursächlichen Enzymdefekte bekannt war, nannte er seine Form eine MPS V oder Morbus Scheie.

Erst viel später sollte man erkennen, dass es sich um denselben Enzymdefekt wie bei MPS I, Morbus Hurler, handelte. So kam es, dass die MPS Form V als die mildere Variante einer MPS I erkannt wurde und die Bezeichnung MPS V zugunsten von MPS I verlassen wurde. Trotzdem wird heute noch bei milde betroffenen Patienten mit MPS I von einer „Scheie-Variante“ gesprochen.

Über die Biographie des **Dr. Sylvester Sanfilippo** konnte ich sehr wenig finden, sodass ich nicht sicher bin, ob er wirklich ein australischer Arzt war, der in Amerika arbeitete. Sein Morbus Sanfilippo, 1963 erstmals bei 8

Patienten beschrieben, sollte, wie man viel später herausfand, 4 verschiedene Enzymdefekte als Ursache haben, obwohl die Patienten alle sehr ähnliche Symptome aufweisen. Den letzten der 4 Enzymdefekte, jenen für Typ D, wird man erst 1987 finden. Den letzten ursächlichen Defekt in den Chromosomen, den man erst vor wenigen Jahren gefunden hat, war jener für MPS IIIC. Dabei scheint insgesamt die MPS III in Mitteleuropa die häufigste Form einer Mukopolysaccharidose zu sein.

Dass Mukopolysaccharide im Harn dieser Patienten auffällig zusammengesetzt sind, wurde 1957 von **Albert Dorfman** und **A. Lorincz** beschrieben. 1966 haben Dorfman und sein Mitarbeiter Reuben Matalon die vermehrten Fraktionen von Mukopolysacchariden in Hautfibroblasten erkannt. Die früheren Forschungen von Dorfman waren über die Hyaluronsäure, die auch zu den Mukopolysacchariden zählt und welche heute in vieler Munde als Antifaltenmittel ist. Die letzte entdeckte MPS-Form, die MPS IX, wird als Hyaluronidasedefizienz bezeichnet und zeigt einen Stoffwechseldefekt im Stoffwechsel einer solchen Hyaluronsäure.

Professor Elizabeth Neufeld, als Gast in vielen MPS-Kongressen bekannt und die „Grande Dame“ der Mukopolysaccharidosen fand zufällig, dass sich Hautfibroblasten unterschiedlicher Patienten gegenseitig beeinflussen können. Es ist möglich, die Speicherung in Patientenzellen durch die Zellen eines anderen Patienten zu reduzieren. Sie zeigten eine sogenannte kreuzweise Reaktion und beeinflussten sich gegenseitig im positiven Sinne. Damit war der Grundstein für viele weitere Möglichkeiten in Diagnostik und Therapie gelegt: Man erkannte, dass für die Speicherung unterschiedliche Enzymdefekte ursächlich sind, erkannte erstmals, dass MPS I und II unterschiedliche Formen einer MPS sind, und dass Enzyme von außen in



Zellen gelangen können, was die Basis der späteren Enzyersatztherapie bildete.

Neufeld und ihr Mitarbeiter Emil Kakkis waren die Pioniere der Enzyersatztherapie für MPS I, welche 2003 für Patienten zugelassen wurde. Noch heute ist Elizabeth Neufeld in Los Angeles am Department of Biological Chemistry and Brain Research Institute tätig und forscht an Gehirnen von Mäusen mit MPS IIIB.

Professor William Sly beschrieb 1973 eine MPS-Form, welche bereits bei der Geburt sehr starke Veränderungen und Wassereinlagerungen zeigte, welche man als „Hydrops fetalis“ bezeichnete. Seine MPS Form Typ VII wurde als Morbus Sly bezeichnet, erst 1982 konnte der ursächliche Enzymdefekt aufgefunden werden. Weltweit gibt es von dieser Form nur wenige Patienten und auch in Österreich wurde bisher nur einmal eine Patientin mit dieser Form von MPS diagnostiziert.



Wenn wir nun heute die gesamte Gruppe der Mukopolysaccharidosen betrachten, dann kennen wir heute 7 Hauptformen, die MPS I, II, III, IV, VI, VII und IX, mit 11 ursächlichen Enzymdefekten. Die kurzzeitig als MPS VIII von Di Ferrante beschriebene Form hat sich nicht bestätigt und wurde bei der weiteren Nummerierung übersprungen, daher kommt Typ IX nach Typ VII.

Etliche der Enzyme, viele der ursächlichen Gene, die heutige Form der vorgeburtlichen Diagnostik, die Feststellung der Überträger, die zur Zeit möglichen kausalen Therapieformen einer Enzyersatztherapie oder Knochenmarkstransplantation, dies alles ist in den letzten 25 Jahren geschehen, sodass man durchaus zu recht sagen kann: auch wenn es Mukopolysaccharidosen schon sehr lange gibt, vieles über diese Erkrankung lernten wir erst kürzlich und noch Vieles werden wir in den kommenden Jahren dazulernen.



RÜCKBLICK ÜBER DIE ENTWICKLUNG DER DIAGNOSTIK UND THERAPIE VON MPS

Eine Zusammenfassung des Vortrags von Prof. Dr. Eduard Paschke anlässlich unserer Feier zum 25-jährigen MPS-Jubiläum in Wien.

Ausgangspunkt der modernen Forschung über Mukopolysaccharidosen war eine Entdeckung des Zellbiologen Christian de Duve im Jahr 1952. Er konnte mit biochemischen Methoden beweisen, dass es in jeder Zelle kleine, von einer Membran umschlossene Partikel gibt, die verschiedene Eiweißstoffe, Gerüstsubstanzen oder Elemente der Zellmembran, nach Art eines „Verdauungssystem“ in ihre Einzelteile zerlegen und so dem Stoffwechsel wieder verfügbar machen.

Als Alex Novikoff diese Funktion bald darauf bestimmten, im Elektronenmikroskop sichtbaren Strukturen zuordnen konnte, nannte man sie „Lysosomen“ („auflösende Körperchen“). Ihre medizinische Bedeutung wurde klar, als H. G. Hers und seine Mitarbeiter 1963 erstmals eine angeborene Erkrankung entdeckten, die dadurch entsteht dass sich teilweise abgebautes Material als „Stoffwechselmüll“ in den Zellen ansammelt und sie so langsam vergiftet (Abb. 1), weil ein lysosomales Enzym nicht funktioniert.

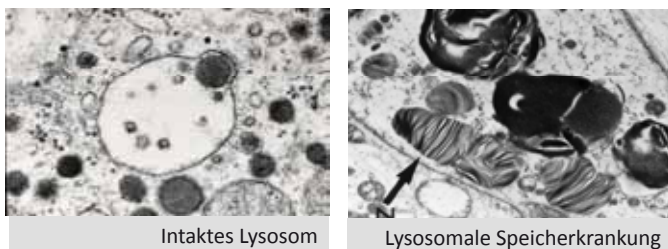


Abbildung 1: **Lysosomen sind von einer einfachen Membran umschlossene „Verdauungs“-Partikel in der Zelle.**

Intakte Lysosomen nehmen Zellstrukturen in sich auf und zerlegen sie mit Hilfe von etwa 50 verschiedenen spezifischen Eiweißstoffen in ihre Bausteine. Wenn einer davon nicht funktioniert, bleibt dieser Abbau stecken und die halb abgebauten Substanzen vergiften die Zelle. Es entsteht eine Lysosomale Speichererkrankung

Bald darauf entwickelte man Techniken, um mit Hilfe kultivierter Hautzellen betroffener Patienten die Funktion der Lysosomen im Zellstoffwechsel genauer zu untersuchen. Im Jahr 1968 entdeckte Elizabeth Neufeld, dass das Nähmedium von Hautzellen eines Patienten mit einem bestimmten Mukopolysaccharidose-Typ in der Lage ist, in einer Kultur von Zellen eines Patienten mit einem anderen Krankheitstyp die Speicherung pathologischer Speicherprodukte zu vermindern, d.h. zu „korrigieren“. Sie fand diesen „Korrekturfaktor“ auch im Harn von Patienten und identifizierte ihn als ein Enzym, das für den Abbau von Mukopolysacchariden in den Lysosomen verantwortlich ist. Bald danach fand man noch 10 weitere Enzyme, die für den schrittweisen Abbau dieser komplex aus Zuckermolekülen aufgebauten Substanzen nötig sind und hatte so die Basis für die Ursache der Entstehung von Mukopolysaccharidosen

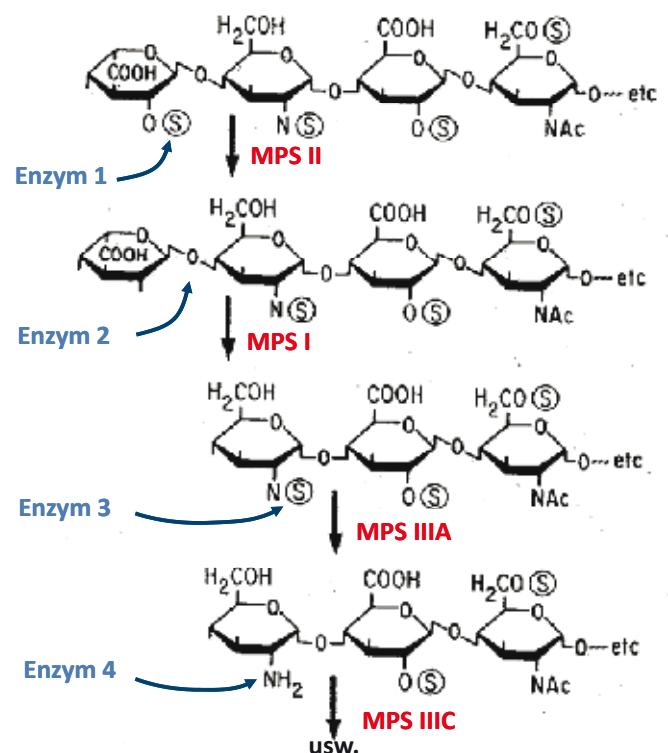


Abbildung 2: **Die biochemische Ursache für die Entstehung von Mukopolysaccharidosen**

11 „Schraubenschlüssel“ (Enzyme) zerlegen schrittweise komplex aufgebaute Zuckerketten. Wenn ein Enzym defekt ist, bleibt der Abbau stecken, und die halb abgebauten Ketten sammeln sich in der Lysosomen an.

entschlüsselt (Abb. 2). Insgesamt kennt man derzeit etwa 50 Erkrankungen die wegen des Defekts eines lysosomalen Enzyms entstehen.

Versuche, solche „Korrekturfaktoren“ für eine Therapie von Patienten einzusetzen, scheiterten anfangs, bis man die einzelnen Schritte im „Lebensweg“ lysosomaler Enzyme innerhalb der Zelle, vom Ort ihrer Bildung bis in die Lysosomen, kennengelernt hatte. Auch wurden die beteiligten Gene und ihre zu den Krankheiten führenden Veränderungen identifiziert und man entwickelte Methoden, um Defekte lysosomaler Enzyme bei Versuchstieren künstlich zu erzeugen. Mit Hilfe solcher „Tiermodelle“ war es möglich, die Wirkung neuartiger Therapiekonzepte zu erproben (Abb3).

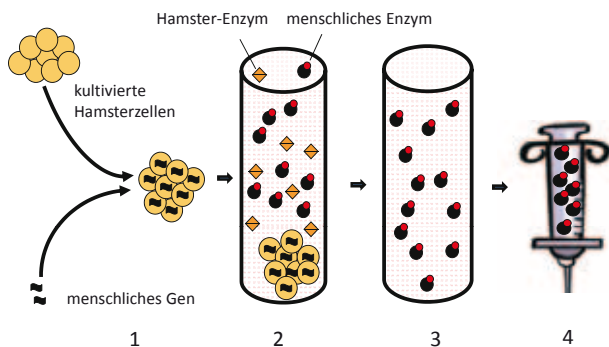


Abbildung 3: Herstellung von Präparaten für die Enzyersatztherapie

Ein menschliches Gen wird in schnell wachsende, tierische Zellen eingebaut (1). Diese Zellen werden in einer Nährlösung kultiviert und geben, neben dem eigenen Enzym, das menschliche Enzym in großen Mengen ins Kulturmedium ab (2). Das Kulturmedium wird nach einigen Tagen von den Zellen getrennt und daraus das menschliche Enzym in reiner Form gewonnen (3). Dieses Enzympräparat kann als Infusionslösung zur Therapie eingesetzt werden (4).

Damit gelang im Jahr 1991 die medizinische Zulassung eines Enzympräparats für die Therapie von M. Gaucher und mehr als 10 Jahre später für MPS Typ I.

Gegenwärtig können drei MPS-Erkrankungen mit behördlich zugelassenen Medikamenten behandelt werden, weitere Präparate befinden sich im Stadium der vorklinischen oder klinischen Erprobung (Tabelle 1).

Tabelle 1: Derzeitiger Stand in der Entwicklung von Präparaten für die Enzyersatztherapie lysosomaler Speichererkrankungen

Krankheit	ERT in Europa zugelassen seit	BMT wirksam
M. Gaucher, Typ 1 & 3	1991	nein
Fabry	2001	nein
MPS I	2003	ja
Pompe	2006	nein
MPS VI	2006	ja
MPS II	2007	nein
MPS IVA	In Erprobung	nein

ERT: Enzyersatztherapie; KMT: Knochenmarktransplantation

Auch andere Methoden, wie z.B. eine Transplantation von Knochenmarkstammzellen wurden entwickelt (Abb. 4).



Abbildung 4: Tiermodelle

Bevor Enzympräparate für eine Therapie am Menschen eingesetzt werden können, muss ihre Wirkung in Tierversuchen bewiesen werden. Neben „natürlich“ vorkommenden Tiermodellen (z.B. Hunde oder Katzen mit einem Enzymdefekt) können auch „transgene“ Tiermodelle (z.B. Mäuse bei denen ein bestimmtes Gen mit Hilfe der Gentechnologie ausgeschaltet wurde) eingesetzt werden.

Hier werden den Patienten Knochenmarkstammzellen gesunder Spender infundiert, die in eine Vielzahl von Geweben einwandern, sich dort ansiedeln und so den benachbarten Zellen ihr Enzym bereitstellen. Entscheidend für den Erfolg ist allerdings eine frühe Anwendung, nach Möglichkeit vor dem 2. Lebensjahr.

Hämatopoetische Stammzelle

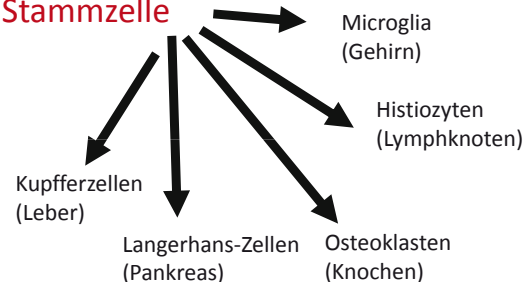


Abbildung 5: Knochenmarktransplantation bei Lysosomalen Speichererkrankungen.

Stammzellen aus dem Knochenmark gesunder Spender können in viele Gewebstypen einwandern und sich dort ins Gewebe einnisten. Sie geben ihr Enzym an die kranken Zellen der Umgebung ab und verringern so die Speicherung in den Lysosomen.

Diese Entwicklungen haben die Situation der Betroffenen in den letzten 25 Jahren stark gewandelt.

Während anfangs viele Fälle, trotz der schon damals verfügbaren biochemischen Diagnosemethoden, klinisch nicht erkannt wurden und die betroffenen Familien oft erst nach langen Irrwegen kompetente Hilfe bekamen, ist das Wissen über MPS-Erkrankungen heute fest in der medizinischen Öffentlichkeit verankert.

RÜCKBLICK DIAGNOSTIK UND THERAPIE VON MPS

Die intensive Förderung von Forschungsprojekten und reger internationaler und nationaler Austausch zwischen akademischer und industrieller Forschung, betreuenden Ärzten und betroffenen Familien machten dies möglich.

Dennoch sind bei weitem nicht alle Fragen gelöst. Die derzeit verfügbaren Methoden zeigen gute Erfolge bei der Behandlung von Schäden innerer Organe (z.B. Herz, Leber und Niere) und im Bindegewebe (Verbesserung der Funktion des Bewegungsapparats, z.B. verbesserte Mobilität). Die Entwicklung des Skelettsystems (speziell das Wachstum der Wirbelsäule) und des Gehirns sind mit den verfügbaren Methoden leider nur schlecht zu beeinflussen.

Auch kann es durch die Enzyminfusionen zur Bildung von Antikörpern kommen, die die Therapie schwerwiegend beeinträchtigen.

Große Probleme bereiten schließlich auch die derzeit noch sehr hohen Kosten der Enzymersatzpräparate.

So konzentrieren sich gegenwärtige Anstrengungen auf die folgenden Probleme:

Wie kann man das Gehirn behandeln?

Im Gegensatz zu inneren Organen und Bindegewebe kann das Gehirn die infundierten Enzyme nur schlecht aufnehmen, weil die sogenannte „Blut-Hirn-Schranke“ eine Aufnahme großer Eiweißmoleküle verhindert. Vielleicht gelingt es in naher Zukunft, stattdessen „gesunde“ Gene direkt ins Gehirn einzuschleusen und so den Enzymdefekt zu reparieren.

Wie kann man eine möglichst frühzeitige Diagnose ermöglichen?

Um Mukopolysaccharidosen möglichst früh, vor dem Auftreten von Symptomen, behandeln zu können, hat man Methoden entwickelt, um im Rahmen von Massenscreening-Programmen alle Neugeborenen eines Einzugsgebiets flächendeckend auf das Vorliegen von MPS-Erkrankungen zu untersuchen. Ihre generelle Anwendung wird allerdings zur Zeit noch kontrovers diskutiert, da man derartige Programme nur einsetzen kann, wenn dabei allen entdeckten Patienten eine Behandlung ihres Leidens in Aussicht gestellt werden kann. Leider ist gerade bei Mukopolysaccharidosen der Krankheitsverlauf oft auch innerhalb eines definierten Gendefektes sehr unterschiedlich, sodass man bei einem, zum Zeitpunkt der Diagnose gesunden Neugeborenen, bei dem man eine MPS diagnostiziert, nicht voraussagen kann, wann seine Krankheit ausbrechen wird und ob alle Krankheitssymptome, z.B. auch jene, die das Zentralnervensystem betreffen, behandelt werden können. Hier ist noch viel Forschungsarbeit erforderlich, um die durch den Funktionsdefekt der Lysosomen ablaufenden Krankheitsprozesse besser zu verstehen. Man hofft, damit die Therapiemethoden verfeinern zu können und sucht nach sogenannten „Biomarkern“, d.h. Substanzen, mit deren Hilfe man den Krankheitsverlauf für jedes Neugeborene das im Screening entdeckt wird, voraussagen und den Erfolg seiner Therapie genau kontrollieren kann.



Grußworte von Dr. Reinhold Mitterlehner an die MPS-Gesellschaft

Familien mit MPS-Kindern stehen täglich vor neuen Herausforderungen.

Zusätzlich zur großen psychischen und physischen Belastung für alle Familienmitglieder haben sie zahlreiche Probleme zu meistern, die durch die Seltenheit dieser Stoffwechselerkrankung bedingt sind. Umso wichtiger sind Einrichtungen wie die MPS-Austria, die Gesellschaft für MukoPolySaccharidosen. Sie klärt die Öffentlichkeit über die Folgen der heimtückischen Krankheit auf und schafft so ein stärkeres Bewusstsein dafür, womit auch die medizinische Forschung verstärkt werden kann. Zudem bietet die MPS-Austria zahlreichen Familien einen unersetzlichen Ankerpunkt für Fragen und Probleme. Gerade angesichts der relativ kleinen Anzahl von Betroffenen in Österreich ist ein Kommunikationsnetzwerk besonders wertvoll. Zum 25-jährigen Jubiläum wünsche ich der MPS-Austria sowie allen Mitarbeiterinnen und Mitarbeitern alles Gute. Gemäß Ihrem Leitspruch danke ich ihnen für ihr so großes Herz für kleine Hände. Mein besonderer Respekt gilt den betroffenen Familien und ihrem unermüdlichen Einsatz.

*Dr. Reinhold Mitterlehner,
Bundesminister für Wirtschaft,
Familie und Jugend*



Martin Weigl

25 Jahre MPS-Jubiläum - ein Blick hinter die Kulissen



Früher, als alles mit Marion begann, da gab es das World-Wide-Web noch nicht. Die Kommunikation beschränkte sich noch auf Briefe und Festnetz-Telefon. Damals konnte man nicht einfach MPS googlen, nach Informationen über diese seltene Erkrankung suchen oder mit andern Betroffenen in sozialen Netzwerken chatten. Da waren auch noch keine Computer für den Heimgebrauch vorhanden. Damals wurde gerade der PC, also der persönliche Computer für den Büroschreibtisch, erfunden.

Aus heutiger Sicht, 25 Jahre später, ist dies nahezu unvorstellbar, um nicht zu sagen, dass das ja schon fast "mittelalterlich" war.

Aber heute, im Zeitalter von Facebook, Google, Homepage, Handy und Co., können wir uns das Leben ohne die moderne Technik gar nicht mehr vorstellen! Aber wir sind uns leider aber oft nicht der Abhängigkeit, dem Aufwand, und vor allem nicht der Gefahren bewusst! Zucki (Mark Zuckerberg, „Erfinder“ und Besitzer von Facebook, jüngster amerikanischer Milliardär) lässt grüßen, wie lautet doch eine seiner Aussagen: "Die Idioten vertrauen mir" (frei übersetzt).

Als ich bei MPS-Austria aktiv wurde, gab es gerade mal einen PC mit 56k-Internetzugang, einen Drucker, ein Fax und ein Telefon.

Heute, nach etwa zehn Jahren (ich kann

mein persönliches Jubiläum feiern...) sieht die Infrastruktur gänzlich anders aus.

Nun werden sämtliche Daten zentral auf einem Server im RAID-Verfahren gespeichert, das heißt 100% redundant auf zwei Platten gleichzeitig. Diese werden dann noch jede Nacht auf zwei weiteren Festplatten eines Netzwerk-Servers alternierend gesichert.

Natürlich gibt es heute mehr als einen PC, nachdem zwischenzeitlich nicht nur meine liebe Frau für MPS arbeitet, sondern auch Christine und die halbe Familie. Und alle Rechner sind in einem Netzwerk verbunden. Dafür gibt es in unserem Haus in vielen Zimmern Netzwerk-Steckdosen und hunderte Meter Netzkabel in den Wänden, WLAN ist gesundheitsbedenklich! Weiters sind da mehrere Drucker und Scanner, welche selbstverständlich auch von allen PCs über das Netzwerk ansprechbar sind. Ohne diese komplexe Struktur wäre der heutige Betrieb nicht mehr möglich.

MPS-Österreich gleicht einem fortschrittlichen Kleinbetrieb, die IT-Tätigkeiten wurden alle in Eigenregie verwirklicht, nicht fremdvergeben. Die notwendigen regelmäßigen Wartungen bzw. Neuinstallationen von vielen Rechnern bzw. Anlagenerweiterungen werden alle von uns gemacht. Dies bedeutet, dass viel Zeit und Arbeit investiert werden muss, auch im Vorfeld. Zwischenzeitlich stoßen wir an die Grenzen des Machbaren bzw. überschreiten sie bereits manchmal.

Wir können also auch in diesem Bereich auf das Vollbrachte stolz sein. Der technische Support geht aber weit darüber hinaus. Für Tagungen u. ä. ist oft auch ein wesentlicher technischer Aufwand notwendig, worum sich bei professionellen Veranstaltungen ein spezielles Technikteam kümmern würde.

Da muss ein Beamer mit den verschiedenen Laptops funktionieren, für eine Tonausgabe müssen Lautsprecher vorhanden sein, für Kinder soll ein

Kino installiert werden, die Karaoke-Anlage für die Abendunterhaltung, die verschiedenen Präsentationen der Vortragenden müssen betreut werden usw. Da kommt man oft ins Schwitzen, die ganze Technik im Background muss klaglos funktionieren.

Als Beispiel denke ich an unsere Konferenz im Kaunertal. Da haben wir den im Hotel vorhandenen Beamer verwendet, welcher an unseren Laptops nur ein verschwommenes Bild lieferte, beim vorherigen Seminar des Hotels aber tadellos funktioniert hat. Nach langem Suchen stellte sich dann heraus, dass ein zu langes Kabel verwendet wurde, was bei unserem schnelleren PC erst auffiel. Also Kabel ersetzen - wir haben glücklicherweise meistens viel Reserve-Hardware mit - dann funktionierte es. Als Konsequenz haben wir für die Zukunft einen eigenen Beamer besorgt.

Ein anderes interessantes Beispiel ergab sich auf unserer 25-Jahre-Feier. Für die Redner war eine Akustikanlage vorhanden. Wir hatten aber auch eine Videobotschaft am PC, dessen Lautsprecher aber viel zu leise waren. Da musste eine improvisierte Lösung gefunden werden. Bei der Podiumsdiskussion war spontan ein Funkmikrofon gewünscht, die vorhandenen Funkmikros hatten aber keine Batterien ... - was tun? In einer unserer Computermäuse waren glücklicherweise die richtigen Batterien - kurze Umrüstung während der laufenden Diskussion, dann hat es geklappt. Für die Zukunft haben wir als Konsequenz daraus dann eine portable Beschallung mit Mikrofon angeschafft.

Es gäbe noch viele Beispiele, wie sehr wir heute von der Technik abhängig sind, bzw. um wieviel sich der Aufwand im Hintergrund drastisch erhöht hat. Die Zukunft wird sicher spannend. Können wir überhaupt noch ohne hohen technischen Aufwand sinnvoll agieren? Vor 25 Jahren war es sicherlich entspannter, da tickten die Uhren noch gemächlicher.





HUNDEThERAPIE

WOLFGANG WEICHSELBAUMER

Nachdem wir - meine beiden Therapiehunde Finnegan, Nala und ich- nunmehr schon zum zweiten Mal zu einer MPS-Therapiewoche eingeladen worden waren, möchte ich hiermit erst mal unsere Freude über diese tolle Woche im schönen Hochfügen zum Ausdruck bringen. Danke an alle! An alle „Großen“, weil Erwachsenen, an alle größeren und kleineren Kinder, vor allem an alle mit großem Herz und danke Michaela!

Zum Zweiten möchte ich die Gelegenheit nutzen, hier auf einige Fragen zu antworten, die mir oft gestellt wurden. Dazu werde ich im Folgenden einen Überblick über diese tiergestützte Therapieform geben. Natürlich kann dies nur eine kurze Zusammenfassung sein, denn mittlerweile gibt es zu diesem Thema unzählige Fachpublikationen, Bücher und Studien.

Der Verein „Tiere als Therapie“

(Verein zur Erforschung und Förderung der therapeutischen Wirkung der Mensch/Tier-Beziehung)

Der Verein „Tiere als Therapie“ (TAT) wurde im Jahr 1991 von der Biologin Dr. Gerda Wittmann gegründet. Frau Dr. Wittmann hatte während ihres langjährigen Aufenthaltes in Australien die Gelegenheit gehabt, die tiergestützte Therapie (animal assisted therapy – AAT) kennenzulernen und es sich nach ihrer Rückkehr zum Ziel gesetzt, diese auch bei uns einzuführen.

Vor allem die Anfänge bei uns waren sehr schwierig. Viele Bedenken (Hygiene, Beißenfälle) wurden vorgebracht. Allen Schwierigkeiten zum Trotz konnte Frau Dr. Wittmann 1988 das erste Tierbesuchsprogramm im Areal des Pflegeheims Lainz - dem heutigen Geriatriezentrum am Wienerwald – realisieren.

Heute ist es keine Besonderheit mehr, wenn die Tiere auch im Bett von Patienten liegen.

Die Tiere sollen den menschlichen Kontakt nicht ersetzen, sie sind vielmehr Co-Therapeuten und Katalysatoren.

Die tiergestützte Therapie, zu der sich Hunde (die mit dem Besitzer im Team arbeiten) besonders gut eignen, soll der Beseitigung oder Verminderung von Störungen des physischen, psychischen oder sozialen Wohlbefindens unter Einbeziehung von Tieren dienen.

Eine Arbeit die vielen HundebesitzerInnen ermöglicht, ihre Freude, die sie mit ihrem Tier haben, an andere weiterzugeben und zu teilen. Es ist aber auch eine echte Aufgabe für den Hund, der dabei oft erstaunlich viel Einfühlungsvermögen beweist, z.B. bei Behinderungen sehr genau unterscheidet, wie und in welcher Form er sich an den jeweiligen Patienten anzupassen hat.

Ein weiteres Ziel des Vereins TAT ist es, die Wirkung der tiergestützten Therapie wissenschaftlich nachzuweisen und zu dokumentieren.

Entsprechende Studien wurden am Geriatriezentrum am Wienerwald und am psychiatrischen Krankenhaus Baumgartner Höhe durchgeführt. Mehrere Diplomarbeiten auf dem

Gebiet der Psychologie, Heilpädagogik und der Sozialwissenschaften wurden schon geschrieben, sind im Entstehen und werden laufend archiviert.

TAT - Heute:

Die TAT Zentrale hat ihren Sitz in Wien an der Veterinärmedizinischen Universität. TAT hat Außenstellen in fünf österreichischen Bundesländern, sowie in Südtirol, der BRD, Italien und in Slowenien. TAT bzw. ca. 250 ausgebildete Teams besuchen derzeit ca. 150 Institutionen in Österreich.

- » Geriatriische Einrichtungen
- » Behinderteninstitutionen
- » Psychiatrische Einrichtungen
- » Kindertagesheime
- » Schulen
- » Einzelbetreuungen in div. anderen Feldern

Tiergestützte Therapie - Definition:

„Unter tiergestützter Therapie versteht man alle Maßnahmen, bei denen durch den gezielten Einsatz eines Tieres positive Auswirkungen auf das Erleben und Verhalten von Menschen erzielt werden sollen. Das gilt für körperliche wie für seelische Erkrankungen.“

im Berghotel Hochfügen im Zillertal

Das Therapiepaar Mensch/Tier fungiert hierbei als Einheit. Als therapeutische Elementewerden dabei emotionale Nähe, Wärme und unbedingte Anerkennung durch das Tier angesehen. Zusätzlich werden auch verschiedenste Techniken aus den Bereichen der Kommunikation und Interaktion, der basalen Stimulation und der Lernpsychologie eingesetzt.“ (Dr. Gatterer 2003)

Tiergestützte Therapie ist eine wissenschaftlich anerkannte Methode, durch die Verbesserungen erreicht werden können:

- » PatientInnen sprechen besser auf Medikamente an
- » Blutdruck und Pulsfrequenz werden gesenkt
- » Besserung von depressiven Verstimmungen
- » Allgemeine Aktivierung und Anhebung des Motivationszustandes
- » Förderung und Entwicklung von Kommunikation (verbal / nonverbal)
- » Fein- und/oder Grobmotorik werden verbessert.

Möglichkeiten des Einsatzes:

- » bei Herz- und SchlaganfallpatientInnen
- » bei Sprach- und Bewegungsstörungen
- » AlzheimerpatientInnen
- » Körperlich und/oder geistig behinderten Kindern und Erwachsenen
- » verhaltensauffälligen Kindern
- » PatientInnen mit Depressionen
- » PatientInnen mit chronischen Schmerzen
- » bei Reha nach Unfällen
- » bei drogenabhängigen PatientInnen

Der Therapiehund – Definition:

„Gut sozialisierter, von Jugend an eng mit Menschen lebender Hund, der über ausreichenden Gehorsam verfügt, mit besonders hoher Toleranzgrenze gegen Menschen, aber auch gegen andere Tiere. Er wird für vielfältige Aufgaben im zwischenmenschlichen Bereich von fachlich kompetenten TrainerInnen gezielt ausgebildet und abschließend von befugten PrüferInnen im Rahmen eines speziellen Wesenstests geprüft. Regelmäßige tierärztliche Kontrollen und mindestens jährliche Nachtests zur Feststellung allfälliger Wesensveränderungen sind standardgemäß durchzuführen. Das Tier bildet mit seinem/r BesitzerIn ein Team, das gemeinsam im Einsatz ist. Eine Überforderung der Tiere durch zu langen und/oder zu häufigen Einsatz ist unbedingt zu vermeiden. Auf das Abbauen des arbeitsbedingten Stresses der Tiere ist zu achten.“ (Helga Widder 2003)

Die Ausbildung bei TAT:

Der Verein hat sich zum Ziel gesetzt, verantwortungsvolle HundebesitzerInnen und ihre vierbeinigen PartnerInnen zu einsatzfähigen Teams in der tiergestützten Therapie auszubilden.

Die Ausbildung der TAT-Teams erfolgt in Theorie und Praxis. Der Theorie teil besteht aus Vorlesungen, die von Fachleuten aus Bereichen der Psychologie, Pädagogik und der

Medizin gehalten werden. Der Praxisteil wird von erfahrenen und kompetenten Ausbildern geleitet.

Die einzelnen Ausbildungs module sind zu durchlaufen, erst anschließend an das Abschlussmodul 3 kann die Therapiehundeprüfung abgelegt werden. Danach sind noch sogenannte Assistenzbesuche mit erfahrenen Therapieteams zu absolvieren um die Ausbildung abzuschließen.

Voraussetzungen für unsere Therapiehunde:

- » ausgezeichnete Gesundheit
- » Schmerzfreiheit
- » gutmütiges und ruhiges Wesen
- » Tier muss frei von Ekto- und Endoparasiten sein, eine regelmäßige Entwurmung bzw. Schutzmaßnahmen sind notwendig
- » vollständige Impfung
- » Umwelt- und Sozialsicherheit
- » Selbstbewusstsein und Sicherheit in ruhigen, aber auch in Stresssituationen gegenüber PatientInnen und Kindern, gegenüber fremden Menschen im täglichen Leben, gegenüber Tieren gleicher oder anderer Art
- » Sicherheit bei Begegnungen, ungewöhnlichen Bewegungsmustern und Geräuschen
- » enge Bindung an Menschen
- » Sicherheit bei optischen Reizen
- » Freude der Tiere an der Begegnung mit und der Berührung durch den Menschen

Darüber hinausgehende speziell erwünschte Eigenschaften eines Therapiehundes sind absolute



Therapiewoche 2010

Menschenfreundlichkeit, Toleranz, eine optimale Prägung und Sozialisierung von Jugend an (Kontakt mit Menschen jeden Alters), eine besonders gute Bindung an seine/n BesitzerIn, absolute Toleranz gegenüber anderen Hunden und anderen Tieren, eine gute Unterordnung, hohe Belastbarkeit und weitgehende Stressresistenz (gilt für das gesamte Team). Auch in Stressituationen darf niemals Aggression gezeigt werden. Genauso sind ängstliche, scheue, unsichere Hunde nicht geeignet.

Voraussetzung beim Menschen:

- » *soziale Grundeinstellung, ohne „Helpersyndrom“*
- » *Teamfähigkeit*
- » *sportliches und faires Verhalten*
- » *optimales Kennen- und Verstehen lernen seines Tieres ist erforderlich, um Überforderungen des Tieres rechtzeitig erkennen zu können*
- » *BesitzerIn muss jederzeit und in jeder Situation Kontrolle über das Tier haben*
- » *Erkennen wichtiger Zusammenhänge mit PatientInnen*
- » *Einblicke in Abläufe der besuchten Institutionen*
- » *gute Übereinstimmung des Teams*
- » *Fachwissen*
- » *Absolvieren des TAT-Erste-Hilfe-Kurses für Mensch und Tier*
- » *Akzeptanz der Ausbildungsrichtlinien und Vorgaben von TAT*

Hygiene:

Bei der Arbeit in der tiergestützten Therapie oder den tiergestützten Fördermaßnahmen hat Hygiene sehr große Bedeutung. Selbstverständlich achten unsere Therapieteams im Einsatz auf die nötige Hygiene und Gesundheit ihrer Tiere. Wir sind uns der Gefahren, die beim Einsatz von Tieren in der Therapie entstehen können, voll bewusst und versuchen, die Risiken so gering wie möglich zu halten.

Tja, wie schon anfangs erwähnt, dies kann nur einen kurzen Querschnitt über die gesamte Arbeit darstellen. Es gäbe noch viel zu erzählen, aber es soll ja auch nicht langweilig werden.

Nur noch eins:

Neben der tiergestützten Therapie gibt es auch noch die Arbeit der **tiergetragenen Therapie**. Die tiergetragene Therapie ist eine Sonderform, wurde von meiner geschätzten Kollegin Silvia Sturmberger in Oberösterreich entwickelt und wird bereits erfolgreich eingesetzt. Was das ist, und wer mehr darüber wissen will, kann sich im Internet unter www.Therapiehund.net schlau machen.

Zum Abschluss noch ein letzter Satz - auch von Silvia -, der alles das ausdrückt, was wir sagen möchten:

„DER HUND DRINGT IN WELTEN EIN, ZU DENEN KEIN MENSCH MEHR DIE ERLAUBNIS BEKOMMT, AUCH NUR ANZUKLOPFEN“

Alles Liebe und Gute !
Wolfgang Weichselbaumer
mit Finn und Nala



KLANGSCHA EWALD HUEMER



Im August 2010 durfte ich eine Woche mit MPS-kranken Kindern und deren Familien in Hochfügen/Tirol verbringen. Dabei war es möglich, allen Interessierten meine Arbeit mit Klangschalen und der Kristall-Stimmgabel näher zu bringen.

Schön waren die unterschiedlichen Zugänge, die wir gemeinsam gefunden haben. So waren die meisten Kinder sehr entspannt und haben die positiven Klänge und Schwingungen der Schalen genossen. Andere wiederum haben spielerisch den Zugang zu den Schalen gefunden. Dadurch war jede Stunde eine neue Herausforderung, welche für die Kinder, aber auch für mich sehr lehr- und hilfreich war.

Es hat sich gezeigt, dass mit einer offenen Einstellung zu alternativen Methoden auch bei schweren Einschränkungen sehr gute Ergebnisse erzielt werden. Die durchwegs positiven Rückmeldungen der Kinder, aber auch der Eltern, haben mir gezeigt, dass mit der Kraft und Energie der Klangschalen sehr viel bewegt werden kann.

Allgemeines zur Arbeit mit Klangschalen:

Klangschalen haben die Fähigkeit, Klänge auf allen Ebenen fühlbar und spürbar zu machen. Die Klänge schwingen wie Wellen im Wasser durch den gesamten Körper und sorgen so für eine tiefe Entspannung,



LENTHERAPIE



Kontakt:

Ewald Huemer, Klangvolle Lichtenergie

Mobil: 0664/824 19 58

Mail to: huermer.e@gmx.net

Internet: www.klangvolle-lichtenergie.at



für Ruhe, innere Harmonie und für Wohlbefinden. Diese heilsamen Klänge lösen Stress, Muskelverspannungen und Blockaden, lindern Schmerzen, helfen bei Schlafstörungen und vielem mehr! Bei der Klang-Energie-Massage wird am bekleideten Körper gearbeitet. Die Klangschalen werden am und um den Körper platziert. Die Schwingungen dringen tief in den Körper ein, dadurch ist eine tiefe, wohltuende Entspannung möglich, gleichzeitig wird der Körper mit der notwendigen, positiven Energie versorgt. Es werden die Selbstheilungskräfte des Körpers aktiviert.

Diese Form der „Massage“ ist auch – wie sich gezeigt hat – für Kinder sehr gut geeignet.

Anwendungsbereiche u.a.:

Stressabbau – Loslassen – Abschalten, Burnout-Prophylaxe, Burnout-Begleitung, Schulter- und Nackenverspannungen, Rückenschmerzen, Schlafstörungen, Kopfschmerzen, Gelenkschmerzen, Durchblutungsstörungen, Verdauungsbeschwerden, Konzentrationsprobleme, Hyperaktivität,...

Zu meiner Person:

Mein Name ist Ewald Huemer, ich bin am 22. September 1958 geboren und bin seit 1980 mit meiner Frau Monika verheiratet. Wir haben zwei Kinder, Melanie, geb. 1983 und Patrick, geb. 1992; seit 1982 lebe ich mit meiner Familie in Asten.

Nach meiner Lehre als Groß-

handelskaufmann habe ich als kaufmännischer Angestellter im technischen Großhandel im Büro und im OÖ Raiffeisensektor im direkten Kundenkontakt gearbeitet. Zuletzt war ich bei einem international führenden Kosmetikkonzern im Management angestellt. Im Zuge meiner Tätigkeiten konnte ich diverse Ausbildungen absolvieren, die meine Persönlichkeit nachhaltig geformt und geprägt haben.

Durch berufliche sowie private Schicksalsschläge bin ich ins Burnout geschlittert. Nur mit Hilfe meiner Familie und einer guten medizinischen Betreuung, welche auch alternative Heilmethoden zur Anwendung brachte, konnte ich mich psychisch und physisch wieder stabilisieren und vollständig erholen.

Mit einer neuen Lebenseinstellung - Körper, Geist und Seele sind im Einklang - habe ich mich 2008 zu einer völligen Neuorientierung entschlossen, bin aus meinen bisherigen Beruf aufgestiegen und habe mich meiner neuen Berufung zugewandt. Durch meine Lebenserfahrung und meinen vielseitigen Ausbildungen, wie z.B.

- Ausbildung zur Arbeit mit Klangschalen & Kristall-Klangschalen
- Ausbildung zur Arbeit mit der Kristall-Stimmgabel
- Ausbildung zum Meditationsleiter usw.

kann ich mit meiner Energiearbeit „Klangvolle Lichtenergie“ in vielen Bereichen Hilfestellung bzw. Begleitung und Coaching anbieten. Meine „Klangvolle Lichtenergie“ umfasst eine Reihe von alternativen Methoden, um mit heilsamen, positiven Klängen unter anderem die Selbstheilungskräfte des Körpers zu aktivieren, das allgemeine Wohlbefinden zu steigern und damit eine bessere Lebensqualität zu erlangen. Dabei wird der Körper, der Geist und die Seele als Ganzes betrachtet.

Meine Energiearbeit umfasst u.a. folgende Dienstleistungen:

- ⇒ Klang-Energie-Massagen
- ⇒ Klang-Reisen & Klang-Meditationen
- ⇒ Arbeit mit der Kristall-Stimmgabel
- ⇒ Coaching bei Bewusstseinsarbeit für spirituelle Lebensbegleitung & -beratung



Therapiewoche 2018

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

Kinderprogramm:

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

Therapeuten:

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

Sponsoren:

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

Organisation:

Michaela Weigl
Christine Hauseder

DANKE



Therapiewoche 2018

KINDERBETREUUNG ULRIKE WEICHSELBAUMER

Mein Name ist Ulrike Weichselbaumer. Ich hatte heuer das Vergnügen, das erste Mal bei der MPS- Therapiewoche als eine von mehreren KinderbetreuerInnen eingeladen worden zu sein. Mein Beruf ist Behindertenbetreuerin und ich war schon sehr gespannt, was mich erwarten würde.

Ich fuhr mit meiner Familie ins Zillertal, ins „Berghotel Hochfügen“. Dort wurden wir sehr nett von Michaela Weigl und ihrer Familie empfangen. Viele Eltern mit Kindern und TherapeutInnen waren schon da. Es herrschte sofort eine familiäre Atmosphäre. Michaela stellte uns vor und jeder freute sich, daß wir da waren. Das habe ich in dieser Form noch nie erlebt!

Am nächsten Tag ging es los !!! Von den anderen KinderbetreuerInnen, die schon viele Jahre mit dabei sind, wurde ich liebevoll aufgenommen, das machte mir den Anfang leicht.

Wir bekamen vom Hotel einen Raum zur Verfügung gestellt. An fünf Vormittagen bekamen die MPS-Kinder, ihre Eltern und zum Teil auch ihre Geschwister verschiedene Therapien angeboten. In der Zeit, in der die Eltern bei diesen Therapien waren oder sich mal einfach nur von den Kindern erholen wollten, wurden die Kinder, die „frei“ hatten, von uns betreut.

Wir haben mit ihnen gespielt, gebastelt, gemalt, herumgekugelt, gekuschelt, gelacht, sind spazieren gegangen, haben sie getröstet, wenn sie mal nicht so gut drauf waren... Im Laufe des Vormittags wechseln die Kinder immer wieder und manchmal



waren bis zu 20 Kindern bei uns. Für die Eltern war es eine große Erleichterung, ihre Kinder gut aufgehoben zu wissen, damit sie sich einmal auf sich selbst konzentrieren konnten. Und auch für die Kinder war es eine total schöne Abwechslung.

Sie hatten viel Spaß miteinander, und es entstanden viele schöne Freundschaften. Sie konnten oft gar nicht genug vom Spielen haben und freuten sich schon auf den nächsten Tag.

Mein eigener Sohn Raphael (11 Jahre), erschien mir nach dieser Woche um einiges reifer.

Ich lernte viele große und kleine Menschen kennen, die ihr schweres Schicksal in dieser Woche ein wenig hinten anstellen konnten. Für mich und meine Familie war es eine sehr eindrucksvolle, neue und wunderschöne Erfahrung. Ich freue mich schon auf das nächste Jahr!



MASSAGE INGRID STADLMAYR

Eine helfende Hand findest DU am Ende Deines Armes!



Dieser Satz war in dieser Woche allgegenwärtig.

Durch die Arbeit mit meinen Klienten und deren Familien konnte ich auf beeindruckende Weise mehr „Lebenserfahrung“ sammeln als ich mir je erträumt habe.

Die therapeutischen Bedürfnisse jedes einzelnen waren eine große Herausforderung.

Umso mehr freute es mich, wenn Verbesserungen nicht nur sichtbar, sondern auch wahrgenommen werden konnten.

Ich denke immer wieder gern an diese Woche zurück, in der ich als Therapeutin im Bereich Massage tätig war.

DANKE, dass ich ein Teil vom Ganzen sein durfte!

Liebe Grüße, Ingrid



SPIEL. SPASS. AKTION.

ANNA PRÄHOFFER

Auch dieses Jahr war die Therapiewoche einfach klasse. Um einen reibungslosen Ablauf der Therapiezeiten und eine Betreuung für die Kinder, die gerade keine Therapie haben, zu garantieren, muss die Kinderbetreuung natürlich auch funktionieren. Es ist wichtig, dass das Team zusammenarbeitet und sich jeder seiner Verantwortung bewusst ist.

Seit dem letzten Jahr ist nicht nur die Anzahl der Kinder sondern auch unser Team wieder gewachsen. Mit Carina, Christine, Denise, Doris, Julian, Kathi, Michael und Uli waren wir auf unsere Aufgabe gut gerüstet.

Wir haben heuer zunächst versucht, die Betreuung etwas anders zu gestalten. Wir wollten aufgrund der gegebenen Räumlichkeiten anfangs eine in Altersgruppen unterteilte Betreuung anbieten, so dass die jüngeren Kinder bis 6 Jahre in dem hoteleigenen Spielzimmer betreut würden und die älteren Kinder ab 6 Jahre im ersten Stock im Foyer. Dort hatten wir sehr viel Platz, zwei große Couchen und große gemütliche Couchsessel. Das Hotel hatte uns außerdem zwei Matratzen und drei Tische zum Basteln nach oben gebracht. Da wir in diesem Foyer so viel Platz hatten und unsere Kinder sehr schwer zu trennen waren, haben wir die Betreuung ab dem zweiten Tag wieder zusammengelegt. Julian und Ulli waren v. a. für die Kinder da, die Einzelbetreuung brauchten.

Wir hatten für alles gesorgt: Buntstifte, Papier, Scheren, Kleber; Federn, um Indianerschmuck zu basteln; Mikroskope, um Heuschrecken, Ameisen, Bienen, Raupen, Fliegen und - zu aller Kinder Freude - Kaulquappen zu beobachten. Zum Glück war das Wetter die ganze Woche über schön und so konnten wir jeden Vormittag ab ca. 10:00 Uhr raus in die frische Luft. Der erste Gang führte über den kurzen Weg bergauf zu einer wunderschönen Kaulquappen-Siedlung. Wir bauten ihnen ein großes Imperium auf – Wohnzimmer, „Schwimmteich“, Parkplatz, Windräder -unglaubliche Bauten!

Unser Hotel hatte auch einen tollen Spielplatz mit Trampolin, Gokarts, Elektroautos, Rutsche, Kinderhaus und sogar einen kleinen Streichelzoo. Ganz genau – wir waren im Kinderparadies!

Während die Sonne die Luft draußen für uns aufwärmte, beschäftigten wir die Kinder drinnen. Wie jedes Jahr war der Playmais eine große Attraktion. Wir leerten fast drei große Schachteln. Eine tolle Abwechslung war, dass unser „Gabal“,

nun auch wieder ganz die alte, bei uns war und mit den Kindern Perlen gebastelt hat. Die Kinder haben super schöne Halsketten, Arm- und Fußbänder gefertigt. Unglaublich wie kreativ die Kinder sind!

Das Highlight für die großen Jungs war, dass unser MPS-Botschafter, Wolfgang Böck, auch zwei Tage bei uns war. Wolfgang durfte, oder soll ich besser sagen „musste“ seine Tischtenniskünste unter Beweis stellen. Er hatte nicht viel Zeit für eine Verschnaufpause, weil die Jungs schließlich alle mal gewinnen wollten.

Ich möchte mich bei allen Kindern bedanken. Ihr seid wirklich super - brav, witzig, interessiert... Es macht großen Spaß, mit euch Zeit zu verbringen. Inzwischen seid ihr nicht nur mir so sehr ans Herz gewachsen, sondern ich denke, dass ich im Namen meines Teams spreche, wenn ich sage, dass ihr unglaublich liebenswerte und tolle Kinder seid.

Danke auch an das gesamte Team für die tolle Zusammenarbeit und dafür, dass ich mich einfach auf euch verlassen konnte.

Leider werden Julian und ich die nächste Therapiewoche „schwänzen“ müssen, weil wir ab Juli bis zu dem Zeitpunkt an dem unsere Ersparnisse nur mehr für den Tank nach Hause reichen werden (hoffentlich passiert das frühestens Ende September!) mit unserem VW-Bus in ganz Europa unterwegs sein und werden die Welt sehen. Wir freuen uns schon sehr auf diese Reise – das einzig Traurige ist, dass wir jetzt zwei Jahre warten müssen, bis wir euch alle zusammen wieder treffen.

Für die Kinderbetreuung wird natürlich wieder gesorgt – meine Mama überlässt unsere lieben Kinder niemandem, der nicht geeignet dafür ist und ich denke, dass wir mit dem Team in diesem Jahr eine super Gruppe gefunden haben.



MPS- SOMMERTAGUNG UND MPS - THERAPIEWOCHE 2011



11. - 14. AUGUST 2011

14. - 21. AUGUST 2011

HOTEL LOHNINGER-SCHOBER
HIPPING, ST. GEORGEN IM ATTERGAU, OÖ

www.lohninger-schober.at

ANMELDUNG AB SOFORT MÖGLICH!



Familien brauchen starke Partner

Den Raiffeisenbanken liegen die Familien seit jeher besonders am Herzen. Als kompetenter und verständnisvoller Partner unterstützen wir unsere Kunden mit innovativen, maßgeschneiderten Lösungen in sämtlichen Fragen der Gestaltung und Absicherung Ihres finanziellen Spielraumes, damit Sie Ihre Zeit denjenigen widmen können, die Ihnen am wichtigsten sind.

www.raiffeisen-ooe.at/region-grieskirchen

Raiffeisenbank 
Region Grieskirchen
Die Bank für Ihre Zukunft

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



integra[®] unterstreicht Position als Leitmesse in Österreich

Wels. Vergangenen Freitag ging in Wels die integra[®] 2010, Fachmesse für Pflege, Therapie, Betreuung und Reha, zu Ende. Drei Tage lang drehte sich alles um die Bedürfnisse von Menschen mit Handicaps, deren Angehörige und Personen aus dem Sozial- und Gesundheitswesen. Mit 8100 Besuchern verzeichnete die integra[®] heuer wieder einen deutlichen Besucherzuwachs. So ist nicht nur ein neuer Besucherrekord erzielt worden, mit vermehrten Gästen aus Tschechien, dem Burgenland und dem bayrischen Raum ist auch das internationale Interesse wesentlich gestiegen.

Am ersten Messetag folgten zahlreiche Vertreter aus Politik und Wirtschaft der Einladung zur Eröffnung und signalisierten somit die Wichtigkeit der Unterstützung und Integration betagter und beeinträchtigter Menschen. Dr. Rudolf Hundstorfer, Bundesminister für Soziales, thematisierte in seiner Rede die aktuelle Pflegegeld-Situation in Österreich und betonte, wie wichtig es



ist, dass das Pflegegeld in allen Stufen bestehen bleibt. Durch den Besuch des Bundesministers wurde der Stellenwert der integra[®] als Österreichs Leitmesse unterstrichen und verdeutlicht.

„Das Ausstellerinteresse ist so groß wie nie“ freut sich Gabriele Huber, Geschäftsführerin der gemeinnützigen Organisation assista, welche gleichzeitig auch Messeveranstalter ist. Im Vergleich zur letzten integra[®] von 2008 ist die Fachausstellung heuer um fast ein Viertel gewachsen. Über 220 nationale und internationale Aussteller präsentierten neueste Produkte und Hilfsmittel aus dem Pflegebereich und gaben Informationen, Impulse und Orientierung für Entscheider und Fachkräfte.

Auch das Interesse an Fortbildungen war so groß wie nie zuvor. Manche



Vorträge waren so begehrt, dass das Kongresszentrum der neuen Messehalle beinahe an die Grenzen ihrer Kapazität stieß.

Kontakt:

Ing. Günther Stelzmüller, assista -
Organisationsbüro integra[®], Hueb 10, A-4674
Altenhof/H.

phone: +43 (0) 7735/6631-61, mobil +43 (0)
664/44 13 935

E-Mail: office@integra.at



Der **Turbo-Twist** ist ein herausragendes, qualitativ hochwertiges Ergebnis schweizerischer Ingenieurskunst. Er trägt dazu bei, dass Menschen ihre Bewegungsfreiheit erhalten bzw. verbessern können. Das Baukasten-System des **Turbo-Twist** ermöglicht eine individuelle und einfache Zusammenstellung der benötigten Komponenten.

Die patentierte Fahrwerksgeometrie mit Zentralantrieb war von Anfang an das interessanteste Merkmal, da so eine nie da gewesene Wendigkeit und Alltagsflexibilität erreicht wurde. So ist es z. B. möglich, den Stuhl in einem engen Aufzug oder sogar Kofferraum eines Autos zu wenden. Das auf Gummi-Elementen gelagerte Zwillingsstützrad verhindert ein Überkippen des Stuhles an Steigungen.



Die MPS-Patientin Maria mit ihrem Turbo Twist

AUSTRIA
Atoform
by Lang Orthogroup



SCHÖN, DASS MEIN SCHULBUS
PAPA ZUR ARBEIT BRINGT.



**JA:
WIEN.**

WIR KENNEN DEN WEG ZU IHREM VERANLAGUNGSZIEL.



ROMAN
RAMETSTEINER
Mountainbike-Profi

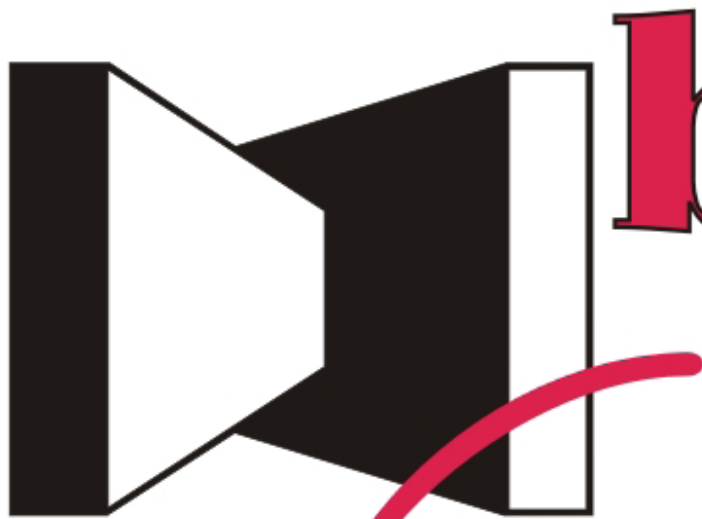
Unabhängig ist, wer mehr Auswahl hat. Und eine Bank, die den Weg zu den besten Erträgen kennt. Darum bietet Ihnen die VKB-Bank – Österreichs unabhängige Bank – die jeweils besten Produkte am Markt. Damit Sie die Möglichkeit haben, Ihr Veranlagungsziel schneller zu erreichen.



* Quelle: Ranking der Top 1000 Banken
im aktuellen Fachmagazin „The Banker“.

4601 Wels, Kaiser-Josef-Platz 47
Telefon +43 7242 617 21-0, Fax +43 7242 293 92
4614 Marchtrenk, Linzer Straße 44
Telefon +43 7243 529 11, Fax +43 7243 529 11 33
www.vkb-bank.at

VKB | BANK
ÖSTERREICH'S UNABHÄNGIGE BANK



Ein
Qualitäts-
betrieb des
Verbandes

Vötb

östr. Trockenbauunternehmungen

baurent

Bau-GmbH & Co KG

Fachunternehmen für Stuckateur- Trockenbau- und Verputzarbeiten

5014 Salzburg, Wilhelm-v.-Exner-Straße 20
Telefon: 0662 / 43 11 55, Fax: 43 11 55 - 83
e-mail: office@baurent.at



Ed. Hölzel

DER österreichische Verlag für

Kalender

Kartographie

Schule



AQUARELLE



**Hölzel-
Kombiatlas**
für Geographie und Geschichte

Ed. Hölzel Gesellschaft m.b.H. Nfg KG

A-1230 Wien, Jochen-Rindt-Str. 9

Tel.: +43-1/615 46 70 www.hoelzel.at office@hoelzel.at

WIR BEDANKEN UNS FÜR DIE UNTERSTÜTZUNG IN FORM VON INSERATEN



**ELEKTRO
TV
VIDEO
HIFI**
Hörmandinger Ernst
4702 Wallern, Eferdinger Str. 50
Tel.: 07249/42 77 0
Fax: 07249/42 77 0-4
Mobil: 0676 / 34 10 666

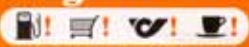


Alles, was Sie täglich
brauchen – ganz in
Ihrer Nähe

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

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

täglich offen



Vielen Dank
der Firma Bulldozer
www.bulldozer-parts.at
für die Unterstützung mit einem
Druckkostenbeitrag!

Meisterbetrieb

HOELL

PETER

Trockenausbau - Stuckateur- und Vollwärmeschutzarbeiten

E-mail: office@meisterbetrieb-hoell.at
5322 Hof, Thannstr. 34 Büro-Tel. 0664/96 88 067



Oberösterreichische Versicherung AG **OBB**

Freie Fahrt für Oberösterreichs Familien

- Mit der OÖ Familienkarte bis zu 50% günstiger Bahn fahren
- Versicherungs- & Babysitterdienst durch den Keine-Sorgen-Schutzengel der Oberösterreichischen Versicherung
- 1.700 weitere Vorteile für Oberösterreichs Familien

Nähere Infos zur Familienkarte NEU finden Sie unter www.familienkarte.at

LH-Stv. Franz Hiesl
Familienreferent

Dr. Josef Pühringer
Landeshauptmann

Gesundheit für Jung und Alt.



- Wochengeld und Kinderbetreuungsgeld
- Vorsorge für Mutter und Kind
- Behandlung beim Arzt und im Spital
- Kinderzahn-Prävention
- Zahnbehandlung
- Zahnersatz und Kieferorthopädie

OÖ Gebietskrankenkasse
Gruberstraße 77
4021 Linz
www.oogkk.at

OÖ GKK
FORUM GESUNDHEIT

www.sparkasse-ooe.at

Der Mensch steht im Mittelpunkt

Wir sind fest davon überzeugt, dass Vertrauen und Sicherheit die Basis für eine gute Partnerschaft sind. Dafür setzen wir unser Fachwissen, unsere Leistungen und unsere Erfahrungen ein, um für unsere Kunden verlässliche Vertrauenspersonen zu sein. **In jeder Beziehung zählen die Menschen.**

SPARKASSE
Eferding-Peuerbach-Waizenkirchen

Die Sparkasse Eferding-Peuerbach-Waizenkirchen ist eine 100%ige Tochter der Oö. Sparkasse Linz. Die Sparkasse Eferding-Peuerbach-Waizenkirchen ist eine 100%ige Tochter der Oö. Sparkasse Linz. Die Sparkasse Eferding-Peuerbach-Waizenkirchen ist eine 100%ige Tochter der Oö. Sparkasse Linz.

Konto-Bonus-Paket

Bedingungen in Ihrer Raiffeisenbank

Holen Sie sich mehr!

Mit dem Konto-Bonus-Paket decken Sie Ihre finanzielle Grundausstattung optimal ab - und das schafft ein beruhigendes Gefühl. Holen Sie sich jetzt 50 % Bonus auf das Kontoführungsentgelt!

Nähere Informationen erhalten Sie bei Ihrem Berater in Ihrer Raiffeisenbank.

www.raiffeisen-ooe.at

Raiffeisenbank
Die Bank für Ihre Zukunft

Tätigkeitsbericht 2010

Teilnahmen an:

- MPS-Tagungen, Kongressen (z.B. EP Paediatric Neurodegenerative Meeting in Brüssel, MPS-Konferenz Deutschland, Kinderärztetagung, Fundraisingkongress)
- Fachmessen (z.B. Integra, Rehacare)
- Marsch für Seltene Erkrankungen

Vorträge/ Benefizveranstaltungen:

- Kurzvorträge bei diversen Spenden-übernahmen und Benefizveranstaltungen in ganz Österreich
- Vereinsvorstellung bei Serviceclubs
- Vortrag beim 1. Mariazeller Gesundheitsdialog

Organisation und Durchführung:

- Jubiläumsfeier im Bundesministerium – 25 Jahre MPS
- Pressekonferenz anl. 25 Jahre MPS
- Aktionen zum internationalen MPS-Tag
- Vorstandssitzungen Wien und Hochfügen
- MPS-Geschwisterkinderwoche
- MPS-Therapiewoche in Hochfügen
- Filmaufnahmen für den neuen MPS-Film
- Aufenthalte von MPS-Familien in Liebnitz
- Hotelsuche für Veranstaltungen

Sitzungen/ Besprechungen /Treffen:

- Ges. für MPS
- Forschungsges. für MPS
- ÖÖ Ges. für MPS
- Treffen mit Ärzten, Wissenschaftlern, Pharmafirmen, Prominenten und Serviceclubs...

Betreuung von MPS-Familien:

- Telefonische Betreuung bzw. Besuche
- Internationale Hilfe (Neugründung MPS-Serbien)
- Bearbeitung von Anträgen zur finanziellen Unterstützung

Publikationen

- Erstellung eines TV-Werbespots mit Hilfe von Createam
- Erstellung einer Pressemappe
- Zeitungsartikel anl. 25 Jahre MPS
- Erstellung des Drehbuches für einen neuen MPS-Film zum Thema Therapiewoche
- Konzeption und Versand von Spendenmailings und Dankbriefen
- MPS-Falter Ausgabe Dezember 2010
- Aktualisierung der Homepage
- Erstellung von Foto-CDs unserer Veranstaltungen
- Erstellen von Präsentationen für Messen und Vorträge
- Neuauflage Infofolder

Öffentlichkeitsarbeit / Medien

- Verfassen von Pressemeldungen
- Konzeption Spendenmailings
- Straßenkampagne am MPS-Tag
- Versand von e-cards am MPS-Tag
- Verteilung von MPS-Artikeln
- Ausarbeitung Werbekampagne
- Luftballonstart am 31.5.2010
- Ausstrahlung TV-Spot ab 31.5.2010
- ÖÖ Werbepreis 3. Platz
- Fundraisingaward 2. Platz
- Ausstellungen bei Messen, Tagungen, Selbsthilfetagen
- Marsch der Seltenen Erkrankungen Radiosendung Ö1
- Presseausendungen (25 Jahre MPS, Werbespot, internationaler MPS-Tag)
- Nominierung zum Inclusion

Sonstiges:

- Spendenlotterie - Lotterierausschuss
- Fortbildungskurse
- Ausschreibung, Bewerbung und Verkauf von Weihnachtsbillets
- Gemeinsame Homepage mit dem internationalen MPS-Netzwerk
- Gemeinsame Forschungsprojekte mit anderen Ländern (Netzwerk)

Aktueller Stand der Therapie in Österreich

	MPS I	MPS II	MPS III	MPS IV	MPS VI
Therapie	EET	EET	EET im Tiermodell / Genestein	EET- Studie	EET
aktuell	seit 2003 in Europa zugelassen; Studie zur intrathekalen Applikation	seit 2007 in Europa zugelassen; Studie zur intrathekalen Applikation	Studie zur intrathekalen Applikation geplant; Genestein-Studie	Klinische Studie Phase I/II in England abgeschlossen; Phase III geplant für Anfang 2011; MorCap-internationale Studie zum natürlichen Verlauf	seit 2006 in Europa zugelassen
österr. Patienten auf Therapie	1	7	0	0	1
Medikament	Aldurazyme	Elaprase			Naglazyme
Firma	Genzyme/ BioMarin	Shire	Shire	BioMarin	BioMarin

AKTUELLES VON DER FIRMA SHIRE: SANFILIPPO-STUDIEN

Die Firma Shire hat sich vor ein paar Monaten mit einem Schreiben an die Führer der Patientenorganisationen gewendet, weil ihr klar war, dass wir von vielen Eltern Fragen erhalten, welche Shire's Programm zu Sanfilippo A betreffen. Im folgenden gibt es ein kleines Update über die Studien, die Shire zur Zeit durchführt.

Es werden zwei Studien durchgeführt: Die erste ist eine Studie zum Verlauf der Krankheit, um Zielpunkte festzustellen, genannt SET durch Shire. Die zweite ist ein Phase I / II klinischer Versuch, um ein experimentelles Enzym, welches direkt in die Spinal-/ Rückenmarksflüssigkeit gegeben wird, zu testen. Die beiden Studien werden nachfolgend detaillierter beschrieben.

SET (HGT-SAN- 053)

Zur Zeit gibt es keine zugelassene Therapie für Sanfilippo A. Es gibt auch keine zuverlässigen Verlaufsuntersuchungen der Krankheit, was diese Studie so wichtig macht. SET soll uns erlauben, die besten Endpunkte und Kriterien zu definieren, welche den Verlauf und die Aktivität von Sanfilippo A charakterisieren. So können wir die Effizienz von Behandlungen in der Zukunft besser messen.

Zur Zeit suchen wir aktiv nach Patienten für SET und hoffen, etwa 20 Teilnehmer zu finden. SET wird in den USA an der Universität von Minnesota durch die Doktoren Chet Whitley und Elsa Shapiro durchgeführt. Wir begannen mit der Kandidatenaufnahme im Dezember 2009 und hoffen, bis Ende 2010 genügend Patienten zu haben.

Während des ganzen Versuchs werden die Untersucher Tests und Beobachtungen durchführen, von denen wir hoffen, dass sie unser Verständnis der Krankheit verbessern. Die Teilnehmer werden keine Enzymersatztherapie erhalten. Die Teilnahme an dieser Studie garantiert auch keine Teilnahme an weiteren Studien durch die Patienten oder Teilnahme am Enzymersatzprogramm, wenn die Entwicklungsarbeit von Shire weitergeht.

Phase I / II Klinischer Versuch (HGT-SAN-055)

Es freut uns, mitzuteilen, dass wir auch Patienten für eine Phase I / II Studie rekrutieren, um die Sicherheit und

Effizienz unserer experimentellen EET, rekombinanter Heparan N-Sulfatase (rhHNS), zu untersuchen. Probanden erhalten eine bis drei Dosen mit zunehmender Menge von rhHNS durch einen eingesetzten Mechanismus direkt in die zerebrospinale Flüssigkeit injiziert. Wir untersuchen diesen Weg, weil die konventionelle intravenöse EET nicht effizient ins zentrale Nervensystem vordringt. Dies ist aber notwendig, um Sanfilippo A effizient zu behandeln.

Diese Phase I / II Studie wird an zwei Orten durchgeführt: Emma Children's Hospital, Academic Center in Holland, durch Dr. Frits Wijberg und Manchester St. Mary's Hospital in England durch Dr. Simon Jones und Dr. Ed Wraith. Wir wollen bis zu 15 Patienten in die Studie aufnehmen. Wir verstehen, dass einige Familien sich überlegt haben, nach Holland oder England umzuziehen, um an der Studie teilnehmen zu können. Zur Zeit glaubt Shire aber, in den jeweiligen Ländern genug Patienten rekrutieren zu können. Aus Fairness diesen Familien gegenüber akzeptiert Shire momentan keine Patienten außerhalb dieser Länder. Auf diese Art und Weise glauben wir, mit der größten Effizienz zu einem definitiven internationalen Versuch hinarbeiten zu können.

Weitere Information über beide Studien können unter www.clinicaltrials.gov (NCT01155778 und NCT01047306) abgerufen werden.

Shire ist auf seltene Krankheiten fokussiert und möchte durch ihre Forschung und Unterstützungsprogramme Patienten mit seltenen Krankheiten helfen. Ihre Hoffnung ist es, so tapfer zu sein wie ihre Patienten.

Schon in den vergangenen Jahren hat Shire an EET und anderen Arten von Behandlungen für seltene Krankheiten, auch MPS (z.B: MPS II) gearbeitet und freut sich, ihre Aufmerksamkeit nun Sanfilippo A zuwenden zu können.



Anm. d. Red.:

Von Prof. Wijburg aus Amsterdam konnte ich Anfang November erfahren, dass die Studie (Intratecaltherapie bei MPS IIIA) tatsächlich im September 2010 begonnen hat. Die zu verabreichende Dosis sei noch nicht klar, auch nicht, ob die Infusion alle vier Wochen oder alle zwei Wochen stattfinden muss, um zum Erfolg zu führen. Das Patientenalter jedenfalls liegt über zwei Jahre, das Entwicklungsalter der Patienten über ein Jahr.

In England waren bis Anfang November zwei Patienten involviert, in Amsterdam sollte der zweite Patient Mitte November starten. Alle zwei Wochen kommt ein neuer Patient dazu. Die Studie wird sechs Monate dauern und in einer Phase III-Studie fortgesetzt werden, wenn sie erfolgreich ist. In der Phase III würde dann die Wirksamkeit (Phase I/II prüft nur Sicherheit und Verträglichkeit!) überprüft. Dabei schaut man dann sowohl auf die Biomarker als auch auf das Kind, z.B: Schlafgewohnheiten, Aktivität, Elternbeobachtungen...



Spendenkonto VKB Wels
17.00.5000, BLZ 18600
Weitere Infos unter www.mps-austria.at

Schweregradmessung und Verlaufskontrolle

- ein Vortrag von Prof. Dr. Frits Wijburg



Frits Wijburg

Professor Dr Frits Wijburg studierte Medizin an der Universität Amsterdams und spezialisierte sich auf die Kinderheilkunde am Akademischen Medizinischen Zentrum (AMC) Amsterdam. Von 1992 bis 1994 war er auf der pädiatrischen gastroenterologischen Abteilung der Medizinischen Universität Groningen tätig.

1994 kehrte er zum AMC zurück, wo er sich auf vererbte metabolische Krankheiten spezialisierte. 2004 wurde er Professor und Vorsitzender der Abteilung für metabolische Krankheiten am Emma Children Krankenhaus des AMC, einer der größten Abteilungen auf diesem Gebiet. Seine klinischen Gruppen und Forschungsgruppen konzentrieren sich darauf, die Pathophysiologie von angeborenen Fehlern des intermediären Metabolismus sowie auf lysosomale Speicherkrankheiten zu erforschen. Er hat mehr als 120 Publikationen veröffentlicht und ist Mitglied von zahlreichen internationalen Komitees und Arbeitsgruppen.

Anfang November hatte ich die Gelegenheit, im Rahmen der deutschen MPS-Konferenz einen Vortrag von Herrn Dr. Wijburg aus Amsterdam zu hören. Sein Thema war „Schweregradmessung und Verlaufskontrolle“, etwas, das - wie ich meine - wirklich notwendig für das Treffen von sehr wichtigen und grundlegenden Entscheidungen ist, z.B. dann, wenn es um die Wahl der geeigneten Therapieform bei MPS I geht.

MPS I (Morbus Hurler) ist eine MPS-Form, die von Hurler (H) bis Scheie (S) in einem extrem weiten Spektrum auftritt: Da sind auf der einen Seite Kinder mit schwerem Hurler, auf der anderen solche mit einem milden Scheie. Und dazwischen gibt es jede, wirklich jede, Mischung aus diesen beiden Formen. Die Palette reicht also von schwerem Hurler, Hurler und mildem Hurler über schweren Hurler-Scheie (HS), Hurler-Scheie und mildem Hurler-Scheie bis hinüber zu schwerem Scheie, Scheie und mildem Scheie. Es ist schwierig, Patienten der jeweiligen Form exakt zuzuordnen.

Deswegen ist eine Schweregradmessung notwendig. Wie sonst sollte man standardisiert feststellen, welche Behandlung die richtige ist bzw. ob man überhaupt eine Behandlung wie z.B. die Knochenmarkstransplantation (KMT) braucht?

Dass bei einem schweren Hurler eine sofortige KMT notwendig ist, ist klar. Aber was macht man mit den anderen bzw. wo ist die Grenze zwischen KMT

und keine KMT zu setzen? Jetzt, da die KMT viel sicherer ist als früher und auch besser wirkt, kann man der Überlegung, diese Grenze nach rechts (in Richtung milderer Formen) zu verschieben, nachgehen. Dazu jedoch sind ganz klare Kriterien für die Schweregradmessung nötig!

Mögliche Zugänge

Es stellt sich also die Frage nach einem Zugang zum Schweregrad zum Zeitpunkt der Diagnose. Biomarker? Genotyp? Phänotyp?

Die MPS-Ausscheidung (GAGs) im Urin korreliert nicht unbedingt mit dem Schweregrad der Krankheit. Beim Genotyp ist es so, dass man zwar ein paar Mutationen kennt, von denen man mit Sicherheit weiß, dass sie auf jeden Fall einen schweren Hurler auslösen: W4420X und Q70X. Aber bei vielen Patienten kann man aufgrund der Mutation überhaupt nicht voraussagen, welcher Phänotyp zu erwarten ist. Bleibt noch, vom Phänotyp zum Zeitpunkt der Diagnose Rückschlüsse auf die weitere Entwicklung zu ziehen...

Schweregrad-Score

Dazu wurde eine Schweregrad-Score aufgestellt. Das Prozedere sah so aus, dass es vorerst zwei schriftliche Runden in Form einer Aussendung an MPS-Spezialisten gab. Erstmals wurden 30 Kriterien bearbeitet und für wichtig bzw. unwichtig befunden. Zum zweiten wurden 20 Fallbeispiele ausgesandt und die Spezialisten hatten diese vorgestellten Kinder nach ihrer

persönlichen Meinung zu beurteilen und auf einer Schweregradskala von 0 bis 10 einzuordnen. Anschließend gab es in Amsterdam ein persönliches Meeting, bei welchem ausgearbeitet wurde, welche der Kriterien nun in das endgültige Beurteilungssystem aufgenommen werden sollten.

Das Scoring-System basiert nun auf:

- Alter zum Zeitpunkt der Diagnose (unter 2 Jahren oder darüber)
- Entwicklungsrückstand
- Kyphose
- krankhafte Herzmuskelveränderung
- Großer Kopf
- Auffallende Gesichtszüge
- Schwere Gelenksteifheit

Grenzen

Dieses System wird allerdings nicht funktionieren, wenn MPS I im Zuge eines Neugeborenen Screenings diagnostiziert wird, da der Phänotyp von MPS-Kindern zum Zeitpunkt ihrer Geburt noch völlig unauffällig ist. Hier würde dann nur die Beurteilung des Genotyps bzw. der Biomarker möglich sein.

Neben der GAG-Ausscheidung im Urin wurde der Heparin Cofaktor I-thrombin complex als geeigneter Biomarker entdeckt, da dieser tatsächlich gut mit dem Schweregrad der MPS korreliert. Jedenfalls würde eine frühe Behandlung die Effektivität sowohl der KMT, als auch der Enzyersatztherapie (EET) verbessern. Ein Neugeborenen Screening würde die Chancen dafür ermöglichen. Jedoch muss man in der Lage sein, die

Schwere des Verlaufs vorherzusagen, um die Entscheidung zwischen KMT, EET oder einfach mal abwarten zu treffen.

Knochenmarkstransplantation

Die KMT wird seit 1981 bei Patienten mit schwerem Hurler durchgeführt und hat das Ziel, das Zentralnervensystem und damit das Gehirn zu schützen. Sie sollte möglichst vor dem zweiten Geburtstag des Kindes gemacht werden, um „das Gehirn zu retten“. Die möglichen Komplikationen (Infektion oder Graft versus host-Reaktion) sind wesentlich geringer als früher. Heute kann man sagen, dass sich 90% der Patienten nach einer KMT gut entwickeln, natürlich umso besser, je früher die KMT durchgeführt wird. Der frühe Zeitpunkt ist deshalb so wichtig, weil es einige Monate dauert, bis die Spenderzellen als Stützgewebe ins Gehirn einwandern und den Enzymmangel dort korrigieren können. Erst dann ist das Gehirn vor dem Speicherprozess der MPS geschützt. Allerdings kann die KMT nicht alles behandeln, es tauchen zu späterem Zeitpunkt z.B. Wirbelsäulenprobleme auf, die einer operativen Behandlung bedürfen.

Multidisziplinäres Team und Verlaufskontrolle

Aus diesem Grund ist es sehr wichtig, ein multidisziplinäres Team zu haben. KMT-Spezialisten sollten eng mit Stoffwechselexperten zusammenarbeiten, was in großen Teams auch recht gut funktioniert.

So gesehen ist auch die stetige Verlaufskontrolle von großer Bedeutung! Und das natürlich nicht nur bei transplantierten Kindern, sondern auch bei jenen die die EET bekommen. Bei der EET gibt es Bereiche, die sehr schnell ansprechen, wie z.B. die GAGs oder auch die Lebergröße, deren Verminderung man recht schnell beobachten kann. Die Stabilisierung der Lungenfunktion oder die Gelenkbeweglichkeit kann man nicht ganz so schnell nachweisen und die Verbesserung der Lebensqualität an sich manifestiert sich überhaupt erst nach längerer Zeit.

Publikationen

Dr. Wijburg erwähnte noch, dass in den Niederlanden zum Thema Lebensqualität eine sehr interessante Studie gelaufen ist, in welcher man den Einfluss von Stoffwechselkrankheiten

auf die gesamte Familie untersucht hat. Das wesentliche Ergebnis war, dass die emotionale Hilfe und Unterstützung die wichtigsten Faktoren für die Lebensqualität der Eltern darstellen. Es handelt sich um „Predicting health-related quality of life of parents of children with inherited metabolic diseases“ von Hatzmann J., et al, erschienen in *Pediatr* 2009. Ebenso gab es zwei Studien von Dr. Muenzer, et al, erschienen in *Pediatrics* 2009, in denen die Wichtigkeit der multidisziplinären Behandlung sowie der Verlaufskontrolle herausgestrichen wird. („Comprehensive baseline evaluation“ und „Complete monitoring at fixed intervals“).

Zusammenfassung

Abschließend kann also gesagt werden, dass die Schweregradmessung essentiell für die Kommunikation und die Wahl der richtigen Therapieform ist, und dass die Verlaufskontrolle ebenso in koordinierter Weise nach Richtlinien durch ein multidisziplinäres Team erfolgen sollte, um eine optimale Betreuung der Patienten zu gewährleisten.



Frohe Weihnachten!

Wir wünschen Ihnen
ein frohes Weihnachtsfest und
viel Erfolg im Neuen Jahr.

VOLKSBANK
EFERDING-GRIESKIRCHEN

www.efgr.volksbank.at

Volksbank. Mit V wie Flügel.

Dr. Christina Lampe

Auswertung der Phase I/II-Studie für MPS IVA

Am 29. April 2010 berichtete BioMarin in einer Presse-Erklärung über die Ergebnisse der Phase I/II-Studie zur Wirksamkeit der EET mit N-Acetylgalactosamin-6-Sulfatase (GALNS) bei Patienten mit Morbus Morquio, MPS IVA. Es wurde nun die Auswertung der Phase I/II bekannt gegeben.

Durchgeführt wurde die Phase I/II von Dr. Chris H. Jenkdriksz im Birmingham Children's Hospital, UK. Insgesamt erhielten 20 Patienten GALNS. Zwei Patienten schieden während der Studie aus: einer aufgrund von allergischen Reaktionen, der andere aus persönlichen Gründen. Ziel der Untersuchung war Testung der Verträglichkeit, Sicherheit und Wirksamkeit der EET. Weiterhin sollte eine optimale Behandlungsdosis gefunden werden.

Das Enzym wurde einmal wöchentlich über die Vene verabreicht (jeweils 12 Wochen mit 0,1 mg/kg, dann 1 mg/kg bzw. 2 mg/kg). Die Untersuchungen fanden zu Beginn, dann nach 24 und 36 Wochen der Behandlung statt. Zur Überprüfung der Wirksamkeit wurden folgende Untersuchungen durchgeführt: 3-Minuten-Treppentest,

6-Minuten-Gehtest (Patienten mit kürzerer Gehstrecke wurden gesondert ausgewertet), Lungenfunktion und die Abnahme der GAG-Ausscheidung im Urin.

Zur Verträglichkeit wird angegeben, dass unerwünschte Reaktionen bei der Therapie mit GALNS mit vergleichbarer Häufigkeit und Schwere wie bei Naglazyme und Aldurazyme vorgekommen seien.

Zur Wirksamkeit liegen folgende Ergebnisse vor: Sowohl nach der 24. als auch der 36. Woche zeigte sich eine Verbesserung der Leistungen im Treppentest, im 6-Minuten-Gehtest und der Lungenfunktion. Die GAG-Ausscheidung nahm bis zur 36. Studienwoche deutlich ab.

BioMarin zeigt sich weiterhin zuversichtlich, die Phase III-Studie Anfang 2011 zu beginnen. Sie wird 36 Wochen dauern. Es ist eine Placebo-kontrollierte, doppelblinde dreiarmlige Studie. Nach anfänglich geplanten 120 Patienten für die Phase III sollen nun 162 Patienten in etwa 20-40 Studienzentren in 15 Ländern eingeschlossen werden. Diese 162 Patienten werden in drei Gruppen von je 54 Patienten eingeteilt. Es wird eine Gruppe geben, die das Enzym jede Woche erhält, eine Gruppe,

die es alle zwei Wochen erhält (und in den dazwischen liegenden Wochen Placebo) und eine Kontrollgruppe mit jeder Woche Placebo.

Die Einschlusskriterien sind noch nicht klar. Jedenfalls wird das Alter der Patienten über fünf Jahre liegen und der Gehtest eine Rolle spielen. Die Ergebnisse aus der MorCap-Studie (natürlicher Verlauf) werden nicht verwendet, sondern es wird kurz vor Studienbeginn ein nochmaliges Screening stattfinden.

Die Überprüfung der Wirksamkeit von GALNS wird höchstwahrscheinlich anhand der Steigerung der Ausdauer (6-Minuten-Gehtest, Treppentest) durchgeführt. Weitere Studienendpunkte stehen noch nicht fest.



VILLA Metabolica

MPS IV

Projekt:

Hilfsmittelversorgung bei MPS IV

-Selma-

Optimierung der Hilfsmittelversorgung und orthopädischen Behandlung zunächst der MPS Patienten. Fragebogen:

1. Erfassung von Hilfsmitteln (Orthesen, Korsetts, Rollstuhl, etc.)
2. Therapeutische Maßnahmen (Physiotherapie, Hippotherapie, etc.)
3. Gelenkmessung -Hilde-
4. Funktionstests
5. Erstsymptom
5. Zeitpunkt der Diagnosestellung und Fachrichtung

MorCap

In der Villa Metabolica in Mainz wurden übrigens zwischen März und Dezember 2010 44 Morquio-Patienten in die MorCap-Studie Mor 001 (=Studie zum natürlichen Verlauf) aufgenommen. Hier wurden vor allem Vitalzeichen, Größe, Lungenfunktion, Treppentest, Gehtest, Echo, EKG und Sehtest verlangt.

Hilfsmittelversorgung

Intern findet nun auch ein Projekt zur Hilfsmittelversorgung bei MPS IV statt. Ziel ist, die Hilfsmittelversorgung und die orthopädische Behandlung der MPS IV-Patienten zu optimieren.



11. Internationaler MPS-Kongress in Australien



Der 11. Internationale Kongress für Mukopolysaccharidosen und andere lysosomale Speicherkrankheiten fand vom 23. bis 26. Juni in Adelaide (Australien) statt. Traditionsgemäß waren zu dieser Tagung nicht nur Wissenschaftler und Ärzte, sondern auch Patienten, Eltern und Vertreter nationaler MPS-Gesellschaften eingeladen. Entsprechend gab es getrennte Vortragsreihen für die beiden Teilnehmergruppen. Nach Adelaide waren etwa 400 bis 600 Besucher aus aller Welt, vor allem aber auch aus dem asiatischen Raum, gekommen.

Diagnostik der MPS

Der erste Tag der wissenschaftlichen Vorträge war der Diagnostik von Mukopolysaccharidosen und anderen Speicherkrankheiten gewidmet. Dr. L. Clarke aus Vancouver (Kanada) hat eine Substanz im Blut entdeckt, den Serum/Heparin/Co- II-Thrombin Komplex, der bei Patienten mit einer MPS deutlich erhöht ist, unter einer Enzymersatztherapie dann aber abfällt. Dieser Faktor scheint die Bestimmung der Mukopolysaccharid-Ausscheidung als Biomarker sinnvoll zu ergänzen.

Neugeborenencreening

Einen breiten Raum an diesem Tag nahm die Diskussion zum Neugeborenen-Screening für lysosomale Speicherkrankheiten ein, für das die technischen Möglichkeiten

in zahlreichen Labors auf der Welt zur Verfügung stehen. Grundsätzlich bestehen drei Möglichkeiten, alle Neugeborenen auf eine lysosomale Speicherkrankheit zu untersuchen:

- A Durch die **Bestimmung der Speichersubstanzen**, zum Beispiel der MPS im Urin. Damit werden aber auch MPS erfasst, die noch nicht behandelt werden können (zum Beispiel die MPS Typ III und VII).
- A Durch die **Bestimmung der Enzym-Aktivität** in Trockenblut, mit Hilfe einer Fluoreszenz-photometrischen Messung oder durch die Tandem-Massenspektrometrie, die einen hohen Probendurchsatz innerhalb einer kurzen Zeit erlaubt. Dadurch, dass nur ausgewählte Enzyme gemessen werden, kann das Neugeborenen-Screening auf Krankheiten beschränkt werden, die therapeutisch angegangen werden können.
- A Durch die **Mutations-Analyse** für bestimmte Gene: Dieses Verfahren hat den großen Nachteil, dass es schwierig sein kann, den Befund richtig zu interpretieren. Findet man eine Gen-Veränderung, kann man unter Umständen nicht sicher sein, ob es sich um eine krankheitsverursachende Mutation oder nur um eine von unzähligen harmlosen Varianten (Polymorphismus genannt) handelt.

Für ein Neugeborenen-Screening sprechen viele Argumente:

Zum einen kann eine Krankheit sofort nach Geburt erkannt werden, der lange Weg durch viele Kliniken, bis eine Diagnose gestellt wird, entfällt. Es wird dann möglich sein, eine Therapie zu beginnen, bevor irreversible Komplikationen aufgetreten sind. Die Eltern können genetisch beraten werden, so dass sie rechtzeitig Entscheidungen bezüglich weiterer Nachkommen treffen können.

Diesen positiven Aspekten stehen jedoch Bedenken gegenüber, die nicht leicht von der Hand zu weisen sind: Zum einen wird mit großer Sicherheit das Neugeborenen-Screening viel mehr Fälle einer bestimmten Krankheit aufdecken als man erwartet. Das liegt

darin, dass bei einer ungezielten Untersuchung auf einen bestimmten Enzymdefekt auch Personen erfasst werden, die nie oder erst im hohen Alter geringfügige Symptome aufweisen. Dies hat man bei verschiedenen Pilot-Studien zum Neugeborenen-Screening auf die lysosomale Speicherkrankheit Morbus Fabry (und bei anderen Stoffwechselstörungen) feststellen müssen. Und die Schwierigkeit besteht darin, dass man den Schweregrad und Verlauf einer Krankheit nicht mit Sicherheit voraussagen kann, auch nicht durch eine Gen-Analyse. Man weiß also nicht, ob und wann eine sehr aufwendige Behandlung wie zum Beispiel die Enzymersatz-Therapie einsetzen muss. Diese verschiedenen Aspekte des Neugeborenen-Screenings wurden intensiv und teilweise kontrovers unter den Experten diskutiert, ohne dass eine einhellige Stellungnahme erreicht wurde, die Diskussion hält noch an. In Deutschland jedenfalls wurde das Neugeborenen-Screening durch das neue Gen-Technik Gesetz eher noch erschwert.

Neue Erkenntnisse zur Biochemie

Schwerpunkt der wissenschaftlichen Sitzungen am zweiten Kongress-Tag waren neue Erkenntnisse zur Biochemie (Pathophysiologie) lysosomaler Speicherkrankheiten. Es ist immer noch nicht bekannt, auf welchem Stoffwechselweg die Anreicherung der Speichersubstanz, wie zum Beispiel der Mukopolysaccharide bei Mukopolysaccharidosen, zur Funktionsstörung und letztendlich zum Untergang von Zellen führt. An Faktoren, die eine wichtige Rolle bei der Krankheitsentstehung spielen, sind zu nennen: Störungen im Kalzium-Stoffwechsel, Entzündungsvorgänge und der gerichtete Zelltod, die Apoptose. Bisher ist es jedoch noch nicht gelungen, alle diese biologischen Vorgänge in einen sinnvollen Zusammenhang zu bringen.

Auf jeden Fall bedeuten diese neuen Erkenntnisse, dass die Behandlung von lysosomalen Speicherkrankheiten auf verschiedenen Stufen der pathologischen Prozesse eingreifen muss, um wirklich effektiv zu sein.

Therapieansätze

Und so wurden dann am letzten Kongresstag verschiedene Therapie-Ansätze vorgestellt, die entweder kurz vor einer Einführung stehen oder sich erst auf einer frühen Entwicklungsstufe befinden.

Prinzipiell kann die Behandlung einer lysosomalen Speicherkrankheit auf zwei verschiedenen Ebenen ansetzen: Auf der Ebene entweder des Enzyms oder der Speichersubstanz.

Es steht bereits ein Medikament (Zavesca®) für Patienten mit den lysosomalen Speicherkrankheiten Morbus Gaucher und Morbus Niemann-Pick Typ C zur Verfügung, das auf dem therapeutischen Prinzip besteht, die Synthese der Speichersubstanz zu verringern, nicht jedoch vollständig zu hemmen - die sogenannte Substrat-Reduktion.

Genistein

Auf demselben Prinzip soll auch die Wirksamkeit des Sojabohnen-Extraktes Genistein beruhen. Neue Erkenntnisse über diese Substanz wurden von verschiedenen Autoren vorgetragen:

Eine französische Gruppe (Dr. R. Magali aus Paris) hat in Zell-Kulturen von Patienten mit Mukopolysaccharidose Typ IIIA nachweisen können, dass nicht nur Genistein, sondern auch andere Sojabohnen-Extrakte (Isoflavone) in der Lage waren, die Mukopolysaccharid-Synthese zu hemmen.

Zu ähnlichen Ergebnissen kam auch der Pionier auf diesem Gebiet, Dr. G. Wegrzyn aus Gdansk (Polen). Seine Mitarbeiterin, Dr. M. Malinowska, berichtete über die Wirksamkeit dieser Substanz im Tiermodell: Mäuse mit Mukopolysaccharidose Typ IIIB (M. Sanfilippo B) erhielten über 9 Monate eine sehr hohe Dosis von Genistein (umgerechnet 160 mg/kg täglich, das wären bei einem 20 kg schweren Kind etwa 3 Gramm pro Tag). Nach der Behandlung konnte im Gehirn dieser so behandelten Tiere eine Verminderung der Mukopolysaccharid-Speicherung (Heparansulfat) von 37% verzeichnet werden. Das Verhalten der Tiere, das durch verschiedene Test-Verfahren untersucht wurde, normalisierte sich. Dr. S. Yasuyuki (Gifu-Universität, Japan) führte eine klinische Studien an 17 Patienten mit M. Sanfilippo und 6 Patienten mit Mukopolipidose durch. Die Patienten erhielten ein Jahr lang 5 mg/kg Genistein pro Tag, also eine viel niedrigere Dosis als im Tierversuch. Bei einigen Patienten wurde eine Verbesserung der

Gedächtnisleistung und des Verhaltens beobachtet, bei anderen nahmen die Unruhezustände und Krampfanfälle zu. Die Messung der MPS-Ausscheidung brachte keine eindeutigen Ergebnisse. Auch in diese Studie war leider keine Placebo-Gruppe eingeschlossen. Weitere klinische Studien mit Genistein sind an der Klinik in Manchester geplant.

Substrat-Optimierung

Eine weitere Möglichkeit zur Behandlung einer MPS besteht darin, nicht die Synthese der Speichersubstanz zu hemmen, sondern diese durch bestimmte Substanzen biochemisch so zu verändern, dass sie auf anderen Stoffwechselwegen trotz eines Enzymdefektes abgebaut werden können (sogenannte „Substrat-Optimierung“). Mit Substanzen, die zur Substrat-Optimierung geeignet sind, arbeitet die Firma Zacharon in San Diego, Kalifornien (Internet: <http://www.zacharon.com>).

Erhöhung der Enzymaktivität

Aber auch an der Entwicklung von Medikamenten, die auf dem Prinzip beruhen, die Enzymaktivität zu erhöhen, wird intensiv gearbeitet. Auf diesem Prinzip beruht ja auch die bereits etablierte Enzymersatztherapie, die jedoch noch in vieler Hinsicht optimiert werden muß: Zum einen erreicht ja das venös verabreichte Enzym wegen der Blut-Hirnschranke nicht das Zentralnervensystem. Um dieses Hindernis zu überwinden, kann das Enzym über ein spezielles System direkt in das Gehirn injiziert werden (dieses Verfahren wird bereits seit langem zur Behandlung mit Zytostatika bei Hirntumoren angewandt). Derzeit wurde an der Kinderklinik Chapel Hill (North-Carolina, USA) unter der Leitung von Dr. J. Muenzer eine entsprechende Studie bei Patienten mit einer Mukopolysaccharidose Typ II (M. Hunter) begonnen, mehr Informationen können über die Internetseite <http://clinicaltrials.gov/ct2/show/NCT00920647?term=Mucopolysaccharidosis+II&rank=3> bezogen werden.

Für alle überraschend wurde von der Firma Shire bekanntgegeben, dass eine ähnliche Studie an Patienten mit Mukopolysaccharidose Typ IIIA (M. Sanfilippo A) in Amsterdam und Manchester noch in diesem Jahr durchgeführt werden soll.

Eine andere Möglichkeit, das Zentralnervensystem zu erreichen, besteht darin, das Enzym biochemisch so zu verändern, dass es die Blut-Hirnschranke

überwinden kann. Dieses Prinzip wurde mit verschiedenen modifizierten Enzym-Präparaten in menschlichen Zell-Kulturen oder im Tiermodell erfolgreich erprobt. Wann diese Substanzen in klinischen Studien eingesetzt werden können, ist nicht bekannt.

Über die ersten Ergebnisse der Phase I/II der Morquio-Studie, die an der Kinderklinik in Birmingham durchgeführt wird, hat Dr. C. Hendriksz berichtet. (Mehr dazu siehe Seite 54)

Gentherapie

Die letzte Sitzung der wissenschaftlichen Tagung war dem Thema der Gentherapie gewidmet. Viele Tierversuche haben den Beleg darüber geliefert, dass durch eine Gentherapie grundsätzlich der natürliche Verlauf einer Speicherkrankheit günstig beeinflusst werden kann. Es stellt sich jedoch immer noch die Frage, in welchem Maße die Ergebnisse dieser Studien auf den Menschen übertragen werden können. Eine Gentherapie-Studie bei Patienten mit einer Ceroid-Lipofuszinose (einer neurodegenerativen Erkrankung) hat zu keiner klinischen Besserung führen können. Es wurde eine intensive Debatte darüber geführt, ob bereits jetzt schon breit angelegte Gentherapeutische Studien durchgeführt werden sollten oder erst Ergebnisse weiterer Grundlagenforschung abgewartet werden sollten. Man war sich darüber einig, dass ein grundsätzliches Risiko der Gentherapie darin besteht, dass ein tiefgreifender Eingriff in das Erbmateriale eines Menschen nicht wieder rückgängig gemacht werden kann.

Ich hatte leider keine Gelegenheit, Vorträge der Elternkonferenz zu hören. Alle Vorträge sind jedoch im Internet zugänglich unter: <http://mps2010.eproceedings.com.au/index.html>

Insgesamt war die Tagung sehr harmonisch verlaufen, es gab - wie man es auf den MPS-Symposien immer wieder erlebt - sehr anregende interessante Gespräche unter den Wissenschaftlern und mit Patienten und Eltern aus der ganzen Welt. Der nächste Internationale MPS-Kongress wird in den Niederlanden stattfinden (www.MPS2012.eu), in vier Jahren wird man sich in Brasilien treffen.





Projekt von Dr. Shunji Tomatsu - Entwicklung innovativer Therapiemethoden für MPS IV A

Prof. Tomatsu hat bei der österreichischen MPS-Gesellschaft und MPS-Forschungsgesellschaft einen Projektantrag um finanzielle Unterstützung dieser Vorhaben eingereicht. Sämtliche bereits durchgeführten Versuche und Ergebnisse wurden mit dem Projektantrag überreicht und sind teilweise auch in einer Kopie der bereits eingereichten Publikation mit dem Titel „Molecular Therapy, Tailoring the AAV2 capsid vector for bone-targeting“ vorliegend. Wir haben das Projekt für sinnvoll und unterstützenswert befunden und berichten nun darüber.

Dr. Tomatsu schlägt Experimente vor, um die Möglichkeiten einer Behandlung von Skelettschäden bei MPS IVA durch Methoden der Enzymersatztherapie und/oder Gentherapie zu erforschen.

In früheren Studien zeigte er, dass Oligopeptide aus sauren Aminosäuren (acidic amino acids; AAA) spezifisch an die Mineralsubstanz des Knochens binden. Konjugate dieses AAA-Peptids mit Östradiol kann man einsetzen, um bei Mäusen mit Osteoporose die Knochendichte zu verbessern. In ähnlicher Form wurde für GALNS, dem bei MPS IVA fehlenden Enzym, und für einen Transfektionsvektor auf Basis eines Adenovirus durch den Einbau von AAA-Peptiden die biologische Halbwertszeit verlängert, die Aufnahme in den Knochen verbessert und die pathologischen Veränderungen am Skelett der MPS IV A- Mäuse gemildert. Für den AAA-markierten Gentherapie-Vektor war bisher ein Anstieg der GALNS auf 50% der Aktivität bei normalen Mäusen nachweisbar. Somit ist zu vermuten, dass mit den vorgeschlagenen Strategien eine Behandlung der Skelettschäden bei MPS IV A, und möglicherweise auch bei anderen MPS-Erkrankungen, möglich wird.

Projektziele sind a) die Untersuchung der Effekte einer Langzeit-ERT mit dem AAA-markierte Enzym und eine Charakterisierung der Ursachen für die verlängerte biologische Halbwertszeit sowie b) Versuche, die Oberfläche von Viruspartikeln durch den Einbau multipler AAA-Peptiden so zu verändern, dass eine optimale Expression des Enzyms im Knochen erreicht wird.

Herr Tomatsu verfügt über ein in langen Jahren erprobtes Arsenal von molekulargenetischen, biochemischen und histochemischen Methoden zur Durchführung seiner Vorhaben, deren Ergebnisse in zahlreichen Publikationen ihren Niederschlag fanden. Sein Antrag ist sehr sorgfältig ausgeführt und enthält neben einer zur Publikation

eingereichten, neuen Arbeit viele Daten zum Versuchsaufbau der geplanten Experimente. Die geschilderten Forschungsansätze sind innovativ und bieten die Möglichkeit, Daten zu erheben, die eine künftige Optimierung einer Therapie des Skelettsystems durch Konzepte der EET und der Gentherapie auf der Grundlage eines gemeinsamen Prinzips ermöglichen sollen.

Er verwendet drei unterschiedliche Maus-populationen, die den Gendefekt an unterschiedlichen Stellen des Gens tragen, welches für den Ausbruch der MPS IVA verantwortlich ist. So ist es ihm möglich, seine Therapie an allen Modellen zu testen, um die bestmögliche Homologie zum Menschen zu finden. Eines der Mausmodelle wurde zusätzlich so manipuliert, dass die Tiere besonders tolerant für menschliches Enzym sind und eine Antikörperbildung gegen das Enzym damit reduziert wird. Das Enzym wird in CHO-Zellen produziert.

Dr. Tomatsu testete bisher Enzymformen mit unterschiedlicher Glykosylierung oder Mannose-6-Phosphat. In den geplanten Versuchen wird er das Enzym mit sauren Aminosäuren zusätzlich versehen, welche eine besondere Affinität zum Hydroxylapatit des Knochens, also der anorganischen festen Matrix des Knochens, haben.

Bereits bekannt ist eine positive Wirkung von mehreren angefügten sauren Aminosäuren im Sinne einer besonderen Affinität zum Knochen bei entsprechend modifiziertem Östrogen, das damit spezifischer und effektiver imstande war, die Osteoporose bei ovariectomierten Mäusen zu verringern. Dieses Anfügen von sauren (= negativ geladenen) Aminosäuren an das Enzym mit der erhöhten Anheftung an den Knochen wird als „targeting“ bezeichnet, das Enzym wird zum „tagged“ Enzym.

Da Östrogen ein vergleichsweise kleines Molekül ist, hat Dr. Tomatsu denselben Effekt mit einem größeren Molekül, nämlich TNSALP, einem gewebeunspezifischen alkalischen Phosphataseenzym gemacht

und konnte auch hier erfolgreich dieselbe Wirkung einer erhöhten Affinität zu Hydroxylapatit finden.

Da die Enzyme der ERT aus Proteinen bestehen, welche auch eine räumliche Struktur tragen, ist noch nicht vollständig nachgewiesen, wie das „targeting“ funktioniert ohne die Enzymstruktur und damit Enzymaktivität negativ zu beeinflussen. Dr. Tomatsu hat jedoch in ersten Versuchen an MPS VII-Mäusen nachweisen können, dass das Targeting mit 6 Asparagin-Aminosäuren oder 6 Glutaminen eine bessere Knochenanheftung und längeres Verweilen in der Blutbahn erkennen lässt als ohne das „targeting“ mit diesen Aminosäuren. Er konnte auch eine erhöhte Menge an Enzym im ZNS nachweisen, sodass er dies als mögliche Option auch bei anderen LSD sieht.

In einer zweiten Therapieschiene möchte Prof. Tomatsu auch eine Gentherapie mit adeno-assoziierten Viren Typ 2 (AAV2) durchführen. Auch hier ist der Ansatz des „targetings“ mit sauren Aminosäuren oder anderen Molekülen geplant, wobei es eine Herausforderung darstellt, die richtige Position dafür am Virus zu finden. Eine falsche Positionierung solcher spezieller Gruppen am viralen Vektor kann die Erreichung der Zielzellen verhindern und damit die Wirkung des dort exprimierten Enzyms mindern und die Symptome nicht verbessern.

Eine Reihe von bereits erprobten Erfahrungen wurde für Leberzellen, Pankreaszellen oder Gefäßzellen publiziert, noch ist aber eine solche Therapie bei Skeletterkrankungen, insbesondere MPS IVA, nicht gemacht worden.

Wird hier ein Fortschritt erzielt, dann erwartet sich Prof. Tomatsu damit bei einer Reihe von Knochenerkrankungen eine Therapie.



Tour durch das MPS IVA- Forschungslabor mit Dr. Adriana Montano



Dr Adriana Montano wurde in Columbien geboren und studierte Biologie an der University of Los Andes in Bogotá, wo sie mit einem Bachelor-Grad abschloss. Sie absolvierte ihr Doktoratsstudium mit der Forschung an Morbus Morquio an der Gifu Universität in Japan. Dr. Montano arbeitet seit 1996 an der Morquio-Forschung.

Dr. Montano präsentiert die DNA-Probe eines Morquio-Patienten.



Hier sind wir bereit, in den Bereich zu gehen, wo die Morquio-Mäuse gehalten werden. Alle Bedingungen sind dort für die Mäuse optimal, mit anderen Worten, sie leben wie im Hotel Ritz. Wir müssen sterile Kleidung, Handschuhe, und Schuhschutz tragen, ebenso Gesichtsmasken, welche man aber hier nicht sieht. Unsere Besichtigungsgruppe setzte sich zusammen aus Grant McClellan, Mike Smith, Dr. Montano und Mary Smith (von links nach rechts).



Dr. Montano zeigt uns die Labors von ihr selbst und Dr. Tomatsu.

Hier werden Morquio-Patienten diagnostiziert, das Enzym mit der besonderen Knochenaffinität (bone-targeting-system) erzeugt und für die Experimente an den Morquio-Mäusen gereinigt. Außerdem wird hier an der Entwicklung von neuen Behandlungsformen gearbeitet.

In diesem Bereich werden Reagenzien verwendet, um das GALNS-Gen zu zerlegen und auf die Sequenzierung vorzubereiten. Manche Reagenzien verursachen Krebs. Daher werden wir gebeten, nichts im Raum zu berühren.

Diese Maschine vermehrt (amplifiziert) exponentiell jene Region der DNA, wo das GALNS-Gen liegt. Ein Defekt auf diesem Gen verursacht die MPS IVA.

Mittels ultraviolettem Licht können Dr. Tomatsu und Dr. Montano auf indirekte Weise die Bindung der Basenpaare in der DNA erkennen. Die Information wird zu einer Firma geschickt, die innerhalb zwei Wochen die Sequenzierung macht.

Laborarbeitsplätze (links)

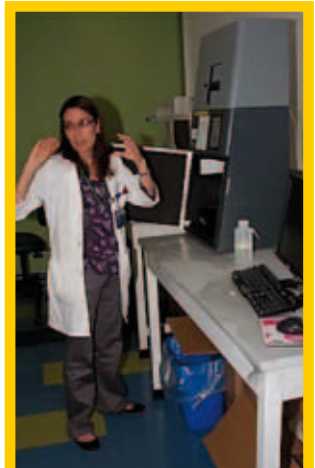
Rechts oben sieht man Dr. Montano vor ihrem Computer, mit welchem sie aufgrund des Sequenzierungsergebnisses vorhersagen kann, ob der gefundene Abschnitt für das GALNS-Gen kodiert oder nicht.

Mit Hilfe einer Biopsie oder weißen Blutkörperchen (Leukozyten) aus einer Blutprobe sind die Wissenschaftler imstande, ein kleines Stück der DNA mit Hilfe der PTR-Technik in einem „Polymer Train Reaction“ - Gerät zu vermehren.

Die GALNS-Gene werden mit Hilfe von Reagenzien zerlegt und für die Sequenzierung vorbereitet. Dr. Montano kann mittels Computer die Reinheit der Sequenz und Güte der DNA erkennen.

Um die Aktivität der GALNS zu messen, verwenden die Wissenschaftler ein spezielles 3-Filter Fluoreszenzphotometer (Foto rechts unten). Wenn die Aktivität der GALNS weniger als 10% der Aktivität von gesunden Kontrollen beträgt, bestätigt sich die Diagnose von MPS IVA.

Rechts ein Foto von Catalina Sosa, der neuen Doktorandin, der Dritten im Team. Mit Unterstützung der kolumbianischen Regierung





erforscht sie die Verträglichkeit der oral aufgenommenen Enzymersatztherapie (EET). Dr. Tomatsu und Dr. Montano sind daran interessiert, Behandlungsformen zu entwickeln, die keine Antikörperreaktionen auf die EET hervorrufen.

Wir besichtigen den Waschraum für die Laborgläser. Ein spezieller Autoklav mit Hochdruck wird verwendet, um alle im Labor verwendeten Materialien zu reinigen. Alles muss sterilisiert werden. Im Bild oben links ist die Spülmaschine. Es gibt auch einen Trockner, in welchem die Laborausrüstung sterilisiert wird.

Produziert wird das GALNS Enzym von Zellen in einem speziellen, proteinfreien Medium. Ein Liter des Mediums liefert dann 0,5 Milligramm GALNS. Die Bilder links zeigen, wie das Enzym gereinigt wird.

Links eine Aufnahme von den Kühlkammern. Proben von Mäusen, die mit verschiedenen Methoden behandelt worden sind, werden in diesem Raum aufbewahrt. Um sie in der Pathologie und Histologie untersuchen zu können, fehlen im Moment entsprechende Forschungsgelder.

Das ist der Bereich, in dem Catalina den größten Teil ihres Tages verbringt. Die Behälter enthalten Gewebeproben von Mäusen, die analysiert werden müssten. Aber aufgrund von Budgetkürzungen und geringeren Zuwendungen fehlen die finanziellen Mittel, um diese wichtigen Arbeiten durchführen zu können. In den kleinen Glasröhrchen befinden sich z. B. ein Maus-Herz und ein Maus-Auge, die analysiert werden müssten.

Das ist der luxuriöse Mäuseapartment-Komplex, der einige der 400 Morquio-Mäuse beherbergt. Die Anzahl der Mäuse muss nun aufgrund von Finanzierungsschwierigkeiten reduziert werden.

Die Türme beherbergen verschiedene Arten von Mäusen: Die toleranten Mäuse, die Knock-out-Mäuse mit dem Entfall des gesamten Gens, die Knock-out-Mäuse mit dem mutierten menschlichen Gen und die normalen Wildtyp-Mäuse.

Die verschiedenen Arten haben verschiedenfarbige Wohnungen. In jeder Wohnung gibt es ein Maus-Männchen, zwei Weibchen und meistens 8-10 Mäusebabys. Jede Maus wird mit einer Nummer versehen.

Bei den Morquio-Mäuse-Babys wird mit der Therapie ein oder zwei Tage nach der Geburt begonnen. Weil sie deutlich sichtbare Venen am Kopf haben, kann man ihnen leicht Infusionen geben.

Im Bild rechts im Vergleich eine zwei Tage alte Morquio-Maus und eine Morquio-Maus, die eine Woche alt ist.

Darunter ist der Platz zu sehen, an dem sämtliche Behandlungen oder Sektionen der Morquio-Mäuse durchgeführt werden.

Keine Ruhe für die Mäusepfleger! Sie müssen die ganze Woche rund um die Uhr arbeiten - auch Samstags und Sonntags. Die Mäusepfleger werden kontinuierlich mittels Videokameras überwacht, um sicherzustellen, dass sie alle Abläufe gemäß der Protokollvorgaben korrekt einhalten.

Das letzte Bild zeigt einen Teil der automatischen Klimanlage, die an den Käfigen mit den Morquio-Mäusen angeschlossen ist. Jede Wohnung bekommt frische Luft und Wasser durch Schläuche, die im Zentrum des Turms verlaufen.



NEWS VON MARIA

ICH HAB' S GESCHAFFT!



MEINE TRANSORALE HALSWIRBELSÄULENOPERATION
BEI PROF. DR. JÜRGEN HARMS IN LANGENSTEINBACH

Es begann im Juli 2008 bei meinem Jahrescheck an der Universitätsklinik in Graz. Meine Ärztin Dr. Barbara Plecko bemerkte, dass ich eigenartige und teilweise sehr breite Reflexe hatte. Da stimmt was nicht, das kann wohl nur am Rückenmark liegen... Wir vereinbarten einen Termin zur Magnetresonanztomographie (MRT) für den August. Dabei stellte sich die ganze Katastrophe heraus. Die Ärzte stellten eine extreme Verengung des Rückenmarks fest, noch dazu sehr weit oben auf Höhe von C3-C4. Der 3. und 4. Halswirbel waren nach innen gekippt und drückten aufs Rückenmark, das ohnehin schon eng ist bei mir. Es gab nur zwei Möglichkeiten: Entweder operieren mit hohem Risiko oder abwarten und eine komplette Querschnittslähmung riskieren - beide Optionen waren furchtbar!

So schnell wollten wir nicht handeln, aber dennoch machten wir einen Termin in der Villa Metabolica in Mainz aus, um auch die dortigen Spezialisten auf dem Gebiet der MPS zu Rate zu ziehen. Doch auch hier lautete die Antwort nach einem kompletten Check, dass es nur eine Frage der Zeit wäre, wann die Lähmung eintreten würde. Frau Dr. Lampe, Herr Dr. Reinke und vor allem Herr Dr. Schwarz, der Neurochirurg, rieten uns noch im November 2008 zur OP. Wir könnten aber noch ein bisschen warten - fünf Monate, vielleicht. Beim nächsten Mal könnte es schon eilig sein. Im Juni 2009 vereinbarten wir einen neuen Termin für den November 2009 - es schien doch nicht so schnell zu gehen, obwohl die Symptome langsam zunahmen. Meine Kraft wurde langsam weniger, ich schaffte vieles nicht mehr und hatte Angst mich im Dunkeln zu bewegen, da mein Gleichgewichtssinn nicht mehr funktionierte. Manfred Schwarz nahm mit Prof. Harms in Langensteinbach Kontakt auf, da er die Operation keinesfalls alleine machen konnte. Er ist Neurochirurg, ich brauchte aber vor allem auch einen Orthopäden, denn der musste an die Knochen ran.

Wir wollten noch eine weitere Meinung in Amerika einholen und bekamen in Mainz nochmal grünes Licht. Man wollte einen Termin mit Prof. Harms ausmachen.

So flogen wir im Dezember 2009 nach Amerika und holten uns im Rahmen der amerikanischen MPS-Konferenz auch von den dortigen Spezialisten noch eine Meinung ein. Es war leider die gleiche - ohne OP keine Chance! Totale Querschnittslähmung mit Beatmung als Alternative. Wir sollten uns schnell um einen Termin kümmern. In Amerika sprach man ebenfalls von Prof. Harms, er ist wohl weltberühmt! Das freute uns sehr und erleichterte die Entscheidung.

Dennoch, die Operation würde lebensgefährlich sein, die Entscheidung war also echt schwerwiegend und konnte mein gesamtes Leben beeinflussen.

Mama überließ die Entscheidung ganz mir. Ich war schließlich 16 und ich würde die Konsequenzen selbst tragen müssen, so oder so.

Meine Einstellung war von Grund auf diese: „Entweder die OP verläuft gut, dann geht es mir gut, oder sie verläuft nicht gut, dann geht es mir noch besser!“ Diese Aussage schockiert vielleicht im ersten Moment, wenn man mich jedoch kennt und weiß, dass ich großes Gottvertrauen habe, versteht man eher was ich damit sagen wollte. Ich sah nämlich nur zwei Möglichkeiten. Entweder ich stehe nach der OP wieder gesund auf – längerfristig gesehen natürlich – oder der Herr hat meinen Platz oben im Himmel vorbereitet und ich kann im Himmel leben wie ein „normaler“ bzw. „gesunder“ Mensch: ohne Schmerzen und gesund!

Ich entschied mich also für die OP und ging damit jedes Risiko ein. Die meisten bewunderten mich immer wieder für meine Entscheidung, doch wie gesagt, habe ich großes Vertrauen zu Gott. Und ein paar Wochen vor der OP hatte ich einen Traum:

Ich stand oben im Himmel und traf meinen Opa, der vor 6 Jahren gestorben ist. Er schloss mich liebevoll in seine Arme und ging auf dieses riesige, golden verzierte Tor zu. Vor mir und hinter dem Tor strahlte es so hell, dass man nichts erkennen konnte. Ich ahnte was er vorhatte und sagte: „Opa nein, es ist noch zu früh, ich kann jetzt noch nicht mit dir gehen!“

Durch diesen Traum verstärkte sich meine Zuversicht nochmals, dass ich überleben würde. Davon, dass ich nach der OP trotzdem gelähmt sein könnte, falls was schief gehen sollte, wollte ich nichts wissen. Ich konnte es mir

Hallo Leute, ich bin es wieder!
Mein Thema dieses Mal ist meine
Halswirbelsäulenoperation vom Sommer.
Es war eine transorale Operation. Das
heißt, man hat mir meinen Kiefer und
auch die Zunge gespalten, um durch den
Mund an die Halswirbel ranzukommen. Es
war meine einzige Chance - sonst wäre
ich vielleicht schon gelähmt. Es musste
also sein. Aber nun von Anfang an:



einfach nicht vorstellen. Es wäre das Schlimmste gewesen, was mir hätte passieren können. Denn wie gesagt, eine totale Querschnittlähmung auf dieser Höhe hätte bedeutet, dass ich meine Hände nicht mehr benutzen und nicht einmal mehr selbstständig atmen hätte können - nicht einmal alleine telefonieren...

Wir warteten also auf den OP-Termin in Langensteinbach. Anfangs hieß es, die OP sollte spätestens im Jänner 2010 stattfinden, doch daraus wurde nur ein weiterer Untersuchungstermin in Langensteinbach. Zum ersten Mal fuhren wir im Februar hin. Alle Untersuchungen wurden wiederholt, also wieder die ganze Latte: Lungenfunktion, Herz, CT, MRT usw. usf... und als Draufgabe auch noch ein Myelo-CT, bei dem man mir ein Kontrastmittel ins Rückenmark spritzte und mich anschließend wieder ins CT steckte.

Drei Tage verbrachten wir im Klinikum Karlsruhe, wobei wir erst dort verstanden, warum. Langensteinbach hat keine Kinderintensivstation. Deswegen sollte ich gleich nach der OP, noch in Narkose, nach Karlsruhe verlegt werden - 20 km mit dem Rettungswagen in Narkose „spazieren fahren“ also. Unsere erste Reaktion war: Schock! „Wir sind wohl im falschen Film? So etwas haben wir noch nie gehört. Warum das?“ Die Ärzte erklärten uns, dass sich das Team in Karlsruhe bei Kindern wesentlich besser auskennt, für Kinder super toll ausgerüstet ist, viel mehr Erfahrung hat wie viel Schmerzmittel gebraucht wird etc... außerdem, dass sie das schon seit 20 Jahren so gemacht hätten und noch nie etwas schief gegangen sei. OK, wenn das so sei, müssten wir es wohl auch so machen.

In Langensteinbach waren wir sehr gespannt auf Prof. Harms. Doch leider haben wir ihn die ganze Zeit nicht zu Gesicht bekommen, was uns auch schockiert hat. Wir waren der Meinung er wollte mich kennen lernen, doch zunächst waren nur meine Befunde interessant. So mussten wir leider nach Hause fahren, ohne ihm begegnet zu sein.

Fünf Wochen später wurden wir angerufen. Wir sollten kurz (!) vorbeikommen, der Professor würde mich gern sehen und hätte noch eine wichtige Röntgenuntersuchung unter Narkose

zu machen, bei der er persönlich dabei sein wollte, um zu sehen, wie weit sich mein Hals im Ernstfall in die Länge ziehen lassen würde.

Die Untersuchung ergab, dass mein Hals zu kurz war, um „normal“ zu operieren. Es war unmöglich, die Wirbel „von außen“ zu erreichen und der Professor entschied sich für eine transorale Operation. Endlich lernten wir ihn auch kennen und waren richtig überrascht darüber, dass er so nett war.

Er erklärte Mama, wie er die OP durchführen würde und sie kam kreidebleich zu mir ins Zimmer zurück.

Trotzdem war sie sehr erleichtert, dass er die OP mit einem Luftröhrenschnitt beginnen würde, denn so könnte ich jedenfalls nicht ersticken, wenn nach der OP alles anschwellen würde. Dass mein Kiefer gespalten werden sollte, sagte sie mir gleich, dass auch die Zunge daran glauben sollte, erst später.

Der nächstmögliche OP-Termin wäre Ende April/ Anfang Mai 2010... Doch nichts geschah.

Plötzlich ging es schnell, es blieb nicht mehr viel Zeit zum Denken. Am 28. Mai kam ein Anruf, wir sollten am Dienstag, dem 2. Juni im Krankenhaus sein. Die OP würde am 7. Juni stattfinden, es müssten aber nochmals einige Untersuchungen und Aufklärungsgespräche laufen. Auch ein Termin beim Zahnarzt war dabei, der einen Zahnschutz und eine Gaumenplatte anfertigen musste. Diese sollte als Verband nach der OP dienen, denn scheinbar war auch eine Gaumenspaltung geplant.

Ich verbrachte noch eine letzte Nacht bei Papa und wusste nicht, ob es vielleicht das letzte Mal sein würde, dass ich ihn sah. Zum Glück war es nicht so!

Am nächsten Tag fuhren wir los...

Sonntagabend. Der letzte Abend vor der OP. Plötzlich kam ein Arzt ins Zimmer und meinte, die Angiographie-Bilder

(Aufnahme von den Gefäßen im Hals) seien nicht gut genug. Auf dieser Grundlage könne man nicht operieren. Er müsse es abklären, aber ich solle damit rechnen, dass ich nochmal ins CT müsse, mit Kontrastmittel und so. Am Abend kamen Martin, Tante Gitti und Onkel Karli an, und so waren Mama und ich nicht alleine. Erst kurz vor Mitternacht kam der Arzt wieder und sagte, ich könnte jetzt schlafen gehen. Doch keine Untersuchung mehr. Scheinbar waren die Bilder doch gut genug. Es war ohnehin Zeit. Ich war müde und wollte ausgerastet sein für den schweren Eingriff. Um 8.00 Uhr stand ich auf dem OP-Plan, sollte also zeitig fertig sein.

Doch dem war nicht so. Niemand kam, mich zu holen. Ich war noch müde, so schlief ich noch ein Weilchen. Zwischendurch wachte ich zweimal auf, fragte Mama, ob schon wer da gewesen sei und schlief immer wieder seelenruhig weiter. Beim dritten Mal fing ich an zu lesen. Ich war überhaupt nicht nervös (Mama schon). Kurz bevor ich geholt wurde haben wir sogar noch herumgeblödet und Grimassen in die Kamera geschnitten. Es war fast Mittag, als wir uns in der Schleuse verabschiedeten. Erst als ich schon im OP-Saal lag und alle begannen, mich vorzubereiten (Nadeln für die Narkose, usw.) hab ich überlegt, aufzuspringen und zu rufen: „Halt! Nein! Stopp! Ich mag doch nicht!“ Doch ich war schon so nahe an meinem Ziel, dass ich es durchziehen wollte. Was dann kam, kenne ich glücklicherweise nur von Erzählungen und ein paar Röntgenbildern. Ich schlief, während ein wunderbares Team an mir wirkte und während ein wunderbarer Gott auf mich aufpasste.

Wie oben schon erwähnt war es eine transorale OP. Zuerst wurde ein Luftröhrenschnitt gemacht, damit ich nicht ersticken würde. Anschließend setzte man mir eine Magensonde in den Bauch, damit ich in den

nächsten Wochen ernährt werden könnte. Zur Kieferspaltung hatte man Prof. Schmelzle aus Hamburg eingeflogen - ich war also rundum in den besten Händen. Als Kiefer und Zunge weg, besser gesagt aus dem Weg, waren, entfernte Prof. Harms meinen 3. und 4. Halswirbel, die so großen Druck aufs Rückenmark gemacht hatten, dass es in diesem Bereich nur noch 2 oder 3 mm dick war - normal sind ca. 10 mm. Dann setzte er mir einen sog. Hamsschen Käfig (seine Erfindung und nach ihm benannt) ein. Meine Wirbel wurden wahrscheinlich zerbröselt und dort eingefüllt, damit das alles später wieder verknöchern und mit den angrenzenden Wirbeln verwachsen kann. Zur Fixierung bekam ich wieder einen „Heiligenschein“ in den Kopf geschraubt und dazu noch ein Halo-Bodyjacket.

Gegen 19 Uhr war alles fertig. Meine Familie durfte mich kurz beim Ausschleusen besuchen, wo ich auf die Fahrt in der Rettung vorbereitet wurde. Ich schlief noch tief und fest, war aber vorher angeblich öfter aufgeweckt worden, damit die Ärzte sicher sein konnten, dass alles gut lief und ich mich noch bewegen konnte.

Mama hat mir später erzählt, dass sie zwei Stunden lang vor der Intensivstation hätten warten müssen, bevor sie zu mir rein durften. Mein Tubus war zu tief gerutscht und musste hochgezogen werden, weil nur ein Lungenflügel beatmet wurde und so was geht wohl nicht so schnell. Mama hat vor lauter Freude, dass ich überhaupt noch lebe, gar nicht realisiert, wie gefährlich das war. Erst ein paar Tage später, als sie sich wieder mal Sorgen gemacht hat und der Arzt meinte: „Nein, heute nicht, aber am Montag haben wir schon geschwitzt!“

Das passierte noch ein zweites Mal nach einer Woche. Aber die Ärzte in Karlsruhe haben es wieder sofort bemerkt und in Ordnung gebracht.

Nach acht Tagen wurde ich zurück nach Langensteinbach gebracht. Diesmal wurde ich von hinten operiert. Mein Hals wurde

mit Schrauben versteift. Diese OP war nicht mehr so gefährlich wie die erste, dauerte aber auch ein paar Stunden. Mama war froh, dass der Tubus aus meinem Hals rauskam und ich jetzt eine Kanüle hatte, denn nur so gab es eine Chance, von der Beatmungsmaschine wieder wegzukommen. Mit dem langen Tubus hätte ich atmen müssen wie durch einen Strohhalm.

Und wieder ging's mit Blaulicht zurück nach Karlsruhe auf die Intensivstation...

Alles in allem war ich drei Wochen in Karlsruhe auf der Kinderintensivstation, hatte aber, bis auf ein paar blöde Zwischenfälle, die ich auch mitbekommen habe, keine argen Probleme - außer mit der Kanüle. Die war furchtbar, irgendwie zu groß für mich, hat total gekratzt und mich ständig zum Husten gereizt. Ich habe drei Wochen lang durchgehustet und gespuckt und musste ständig abgesaugt werden. Wenn ich ab und zu zehn oder zwanzig Minuten ohne Absaugen ausgekommen bin, war ich schon froh!

Auch wenn ich jedes Zeitgefühl verloren hatte, weil ich so viele Medikamente bekam, war mir die Zeit auf der Intensivstation zu lange. Da gab es schon so einige Augenblicke, in welchen ich die Zeit gerne nach vorne gestellt hätte, damit ich das nicht alles ertragen muss. Nur ging das leider nicht! Die Schwestern waren alle sehr lieb dort und ich hatte alle gern. Sie haben mich super betreut! Und Mama war immer da, ließ mich nicht aus den Augen, wischte mir den Schweiß von der Stirn, versuchte, mich abzukühlen, versorgte mich ständig, las mir vor und betete.

In der zweiten Woche kamen Anna und Julian für ein paar Tage zu Besuch. Sie lasen mir vor und erzählten mir viel, um mich zu unterhalten, wenn ich nicht gerade eingeschlafen war. Ich war sehr froh, dass sie da waren.



Überhaupt war es toll, dass ich so viel Besuch bekam, obwohl ich so weit von zu Hause weg war! Martin kam fast jedes Wochenende und brachte meine Brüder Christoph, Johannes, Michael und Pauli mit. Tante Gitti kam nochmal und natürlich auch Papa! Außerdem ein paar MPS-Familien! Fredi und Christine mit Sophie aus der Schweiz, Bettina und Etienne, Brigitte und Carmen von der deutschen MPS-Gesellschaft, Christine Lavery von der englischen MPS-Gesellschaft, Eike aus Berlin, Viki aus Ungarn. Danke euch allen, ihr habt mir eine große Freude gemacht!

Wenn man da so liegt, sich nicht bewegen kann und dazu noch stumm ist, erlebt man so manche Geschichten... Ich erzähl euch eine davon, die Mama sehr lustig fand - ich übrigens nicht.

Eine Schwester meinte es besonders gut mit mir und begann, mich nach dem täglichen Waschen einzucremen. Ich gestikuliert wild herum, doch niemand verstand mich. Auch Mama konnte nicht gut genug Lippen lesen und sagte: „Schatzle, wart ein bisserl, wir machen dich mal fertig und dann versuchst du, mir das aufzuschreiben. Ich versteh dich leider nicht.“ Nach zwei Wochen hatte ich wenigstens wieder so viel Kraft, dass ich einen Bleistift halten konnte, aber das nützte mir in dem Fall auch nichts. Ich verdrehte die Augen und dachte: „Na toll, dann ist es aber zu spät!“ Als sie mich fertig eingecremt hatten, gab mir Mama meine Schreibunterlage und einen Bleistift in die Hand und ich schrieb: *Keine Creme!* Doch da war es schon zu spät. Ich war am ganzen Körper eingecremt und Mama lachte sich halbtot.

Zwei Wochen nach der ersten OP gab es einen Zwischenfall. Ich war den ganzen Abend schon nicht gut drauf. Mama saß noch bei mir, als mir um 23.30 Uhr die linke Hand bis zur Schulter einschlief. Mama massierte und schüttelte, es wurde nicht besser. Die Ärzte schickten sie nach Mitternacht ins Bett. Aber aus dem Schlafen wurde diesmal nichts. Meine linke Gesichtshälfte und mein linker Oberkörper wurden auch taub und die Ärzte beschlossen, mich sofort nach Langensteinbach zurück zu schicken. Sie bestellten den Krankenwagen und verständigten Mama. Es war um 1.30 Uhr früh und vor Panik rief sie alle an, die sie erreichen konnte: „Bitte betet für Maria! Irgendwas stimmt nicht, ich weiß nicht was los ist, aber irgendwas passiert gerade, sie verliert das Gefühl!“ Obwohl es Nacht war, erreichte sie einige und die fingen sofort an zu beten...

In Langensteinbach angekommen wurde ich sofort ins CT gebracht. Das Bodyjacket wurde abgeschraubt und ich konnte meinen Bauch wieder einmal berühren. Die Untersuchung war schnell vorbei, doch man fand nichts. So kam der Neurologe, der aber auch nichts definieren konnte. Also musste ich auch noch ins MR. Das war ein Horror für mich! Mir wurde das Halo aus dem Kopf geschraubt, damit das Metall die Untersuchung nicht „störte“. Es gab kein Absauggerät, sodass man mich notdürftig mit einer Blasenspritze absaugte. Durch die Kanüle musste ich ständig husten, produzierte jede Menge Schleim und hatte Angst, ohne Absaugen in der Röhre zu ersticken. Einmal musste ich mich sogar in der Röhre übergeben. Mama stand die ganze Zeit bei meinen Füßen, versuchte mich mit allen Mitteln zu beruhigen und zu trösten, sang mir Lieder vor, streichelte mich. Sie ließen mich nicht ersticken, sondern holten mich zwischendurch immer wieder raus. Irgendwann sagte mir Mama, dass die Rettungsleute wieder da wären. Die Ärzte hätten wohl nichts gefunden und sie denke, wir werden wieder nach Karlsruhe zurückgebracht. Doch als das MRT endlich vorbei war und die Tür aufging, war keine Rettung mehr da - stattdessen ein Bett.

Mama dachte: „Jetzt geht's direkt in den OP!“ Ich wurde auf die Intensivstation gerollt, denn man wollte dem Chef die Bilder zeigen. Er sollte entscheiden, ob er revidiert. Angeblich war da ein Hämatom. Wir wurden mit „Guten Morgen!“ begrüßt, inzwischen war es 6.00 Uhr vorbei. Bei dieser Gelegenheit konnte ich gleich feststellen, dass die Betten in Langensteinbach bequemer waren und die Intensivstation schön kühl!

Was dann kam, war einerseits gut, andererseits schrecklich. Es wäre nichts Tragisches, sagte der stellvertretende Chef, ich könne zurück nach Karlsruhe. Doch das Halo musste wieder rauf und er begann sofort, mir die Schrauben in den Kopf zu drehen - ohne jedes Schmerzmittel! Ich schrie wie verrückt, doch nachdem ich stumm war, störte das wohl keinen. Mama schimpfte und verlangte ein Schmerzmittel, der Anästhesist lief um was zu holen, doch er wartete nicht. Er schraubte weiter und meinte, er müsse das schnell machen, wenn die Schrauben im Knochen drin seien, dann täte es eh nicht mehr weh. Irgendwie hab ich es überstanden.

Am Vormittag brachte mich die Rettung wieder zurück nach Karlsruhe und im

Laufe des Tages kam das Gefühl zurück. Ich glaube, es ist ein Wunder passiert! Anna feierte in dieser Nacht ihre bestandene Matura. Sie wollte gerade schlafen gehen, als Christine sie telefonisch erreichte und ihr sagte, sie solle sofort in den nächsten Zug steigen und zu mir kommen. Und so sprang Anna gleich in ein Taxi und fuhr zum Bahnhof. Unterwegs hielt sie kurz bei Martin an, der ihr schnell Geld für die Fahrkarten durchs Fenster steckte. Kurz nach 14.00 Uhr war sie bei mir - völlig erschöpft, sie hatte 30 Stunden nicht geschlafen. Ich hab sie sehr lieb, sie ist die beste Schwester, die man sich wünschen kann!

Ich kann gar nicht alles erzählen, sonst wird die Zeitung zu dick... nur noch ein bisschen:

Einmal hatte ich Entzugserscheinungen, doch stundenlang hatten wir nicht einmal eine Ahnung was mit mir los war. Meine Venen wollten keine Nadeln mehr, und da eines meiner vielen Medikamente zu dem Zeitpunkt schon sehr reduziert war, entschloss man sich, es weg zu lassen. Das war's. Mit war heiß und heiß und heiß, ich war irgendwie aufgekratzt und gleichzeitig völlig apathisch, ein Gefühl, das ich gar nicht kenne. Mama fächerte mir ständig Luft zu, legte mir mehrere Eisbeutel auf, aber diese Hitze kam von innen. Die Haut war kalt. Ich hatte das Gefühl, keine Luft mehr zu bekommen. Die Ärzte setzten das Medikament wieder an, so konnte ich schlafen.

Gut eineinhalb Wochen war ich voll beatmet, dann wurde die Maschine immer mehr reduziert und ich musste mich wieder selbst anstrengen. In der dritten Woche schaffte ich es, von der Maschine weg zu kommen und atmete wieder selbst.

Bei Schwester Inge möchte ich mich besonders bedanken! Sie spürte es, wenn ich in dieser Zeit völlig niedergeschlagen war und reagierte mit „S23-Wohlfühlprogramm“: Hand- und Fußmassagen, Haare waschen und kleine Ausflüge aus dem Zimmer, auf die Station und sogar auf die Dachterrasse oder raus in den Garten. Volle Ausrüstung, Sauerstoffflasche, Überwachungsgerät, Absauggerät und sogar eine Reservekanüle für den Notfall! So zogen wir los und es tat mir gut, auch mal die Sonne zu sehen. Eines Abends, nachdem wir wieder zurück auf die Station gekommen waren, brach

ich innerlich komplett zusammen und wollte einfach nicht mehr. Ich saß nur auf Mamas Schoß und weinte. Plötzlich hatte ich auch Angst, nie mehr Panflöte spielen zu können, da ja meine Lippe auch auseinander geschnitten gewesen war. Inzwischen weiß ich, dass es wieder geht!

In der vierten Woche durfte ich zurück nach Langensteinbach, Intensivstation. Dort kam sofort die scheußliche Kanüle raus. Das Loch im Hals wurde einfach nur zugeklebt und ich konnte sofort sprechen. Zuerst wie ein Roboter, dann wie eine Micky Maus und nach vier Stunden hatte ich wieder meine normale Stimme. Schon wieder war ein Wunder geschehen! Ich rief voller Freude zuhause an, alle waren sehr erfreut und total verwundert zugleich, da niemand geglaubt hätte, dass ich so ohne weiteres gleich wieder sprechen können würde. Am dritten Tag durfte ich auf die Station. War das angenehm ohne all das Piepsen!

Ab sofort durften wir auch raus gehen und machten Spaziergänge! So kam es, dass ich am nächsten Tag schon mitten in Langensteinbach am Brunnen saß, um mich abzukühlen. Heiß war es sowieso. Und dann noch mein Bodyjacket mit Schaffell gefüttert! Im Zimmer hatten wir bald einen Ventilator stehen, sonst wäre es unerträglich gewesen.

In der fünften Woche konnte ich wieder essen, ich hatte diverse Schluckversuche unter logopädischer Beobachtung hinter mir und z. B. mein erstes Honigbrot sehr genossen. Die Zungenfäden waren noch nicht gezogen und auch eine Racheninspektion stand an. Der nächste OP-Termin also.

So bekam ich wieder einmal eine Narkose, um das alles zu erledigen. Ich freute mich, die Magensonde los zu werden.

Nach drei Stunden im OP durfte Mama in den Aufwachraum kommen, fand dort aber leider ein Häufchen Elend. Ich hatte eine Ketanest-Narkose bekommen und fühlte mich noch stundenlang elend. Es war das einzige Mal wo ich Mama fragte: „Mama, darf ich jetzt bitte sterben?“ Wir waren beide sauer, denn die Magensonde war noch immer im Bauch. Es ist leider nicht gelungen, sie raus zu holen. Doch wenigstens war mein Rachen gut geheilt, Prof. Harms war hoch zufrieden. Und wie uns Dr. Becker erklärte, ist

eine so rasche Heilung überhaupt nicht selbstverständlich. „Maria, jetzt mach mal langsam! Du legst ja ein Ultratempo ein!“, sagte er mir. Und ich antwortete: „Ich will ja wieder heim!“

Die Fäden aus der Zunge zog mir dann Fredi Wiesbauer- wie gut, dass er Zahnarzt ist und bei mir war!

Die allerletzten Fäden entdeckten wir übrigens erst zu Hause, Die zog mir Mama und Pauli half ihr dabei. Er hielt mir die Hand und tröstete mich.

Am 8. Juli war es dann endlich soweit. Ich bekam Heimaturlaub und durfte für fast drei Wochen nach Hause. War das schön! Anna überraschte mich gleich mit zwei Festen! Am ersten Tag kamen Onkel und Tanten, Cousins und Cousinen, am zweiten Tag meine besten Freunde. War das eine Freude! Danke!

Nach einer guten Woche fing die Magensonde an, Beschwerden zu machen. Bei jeder Bewegung die ich nicht so genau durchdachte, drückte sie und so wurde ich sogar hysterisch, wenn Mama mich nur waschen wollte. Es hatte sich irgendwas entzündet und ich freute mich, wieder nach Langensteinbach fahren zu können, um sie endlich los zu werden. Bis dahin schlugen wir uns mit Antibiotika durch.

Ein letztes Mal in den OP! Dieses Mal kein Ketanest, das hatten sie mir versprochen! Alles klappte wunderbar. Magensonde raus, Halo weg! Freiheit!

Mittlerweile geht es mir wieder wunderbar. Ich habe keine Schmerzen, ich kann wieder gehen und habe mehr Kraft als vorher! Die erste Nachuntersuchung habe ich hinter mir und die Ärzte sind von meinen Narben begeistert und alle Schrauben sind an ihrem Platz.

Ich gehe wieder in die Schule und bin jetzt in einer neuen, viel besseren Klasse! Doch dies ist eine andere Geschichte und die werde ich euch ein andermal erzählen!

Ganz herzlich möchte ich mich bei meiner Familie bedanken, die immer für mich da war. Und bei Mama ganz besonders, weil sie die ganzen fünf Wochen bei mir war, obwohl sie zuhause noch vier andere Kinder hatte. Bei Anna, weil sie gekommen ist, sooft es ihr möglich war. Bei meinem jüngsten Bruder Michael, weil er mich unbedingt besuchen wollte und keine Gelegenheit ausließ, um Mama zu fragen, wie es mir geht und ob sie auch gut auf mich aufpasst. Und bei allen anderen, weil sie an mich geglaubt haben und mir immer Zuversicht schenken. Ich hab euch lieb!

Ich bin allen Menschen, die für mich gebetet haben von Herzen dankbar. Ihr habt mich durch diese wirklich schwere Zeit hindurch getragen. Das konnte ich spüren! Ich möchte mich auch bei allen Schwestern, Pflegern und allen Ärzten, die mit mir zu tun hatten, bedanken! Vor allem aber bei Prof. Harms und seinem Team, der diese so schwierige Operation durchgeführt hat. Damit hat er mir die Chance auf ein Leben ohne Lähmung gegeben! Vielen Dank, Herr Professor und Team!

Es passieren immer noch Wunder, man muss sie nur zulassen!! Danke, lieber Gott!





Eintreffen



Abhängen



Anhängen



Blutdruckmessen



Emla-Pflaster



Untersuchung



Elektroden



Sättigung



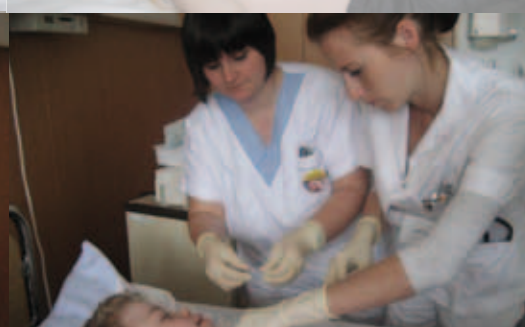
Stammlösung



Spritzenwechsel



Warten



Pflaster 2



Verkleiden



Mittagessen



Sterile Utensilien

Enzymersatztherapie im Landeskrankenhaus Bad Ischl



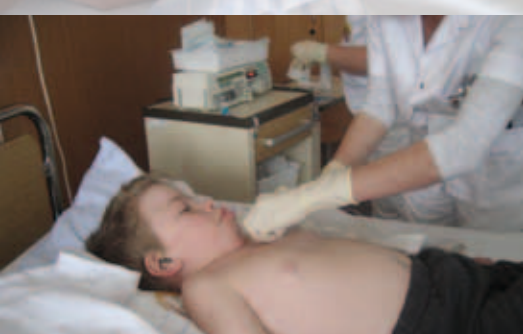
Anstechen



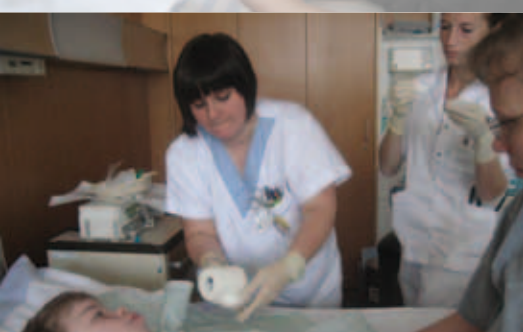
Leitung spülen



Desinfektion



Nadelentfernung



Pommel



Aspirieren

Eintreffen: Nach dem Anmelden treffen wir um halb neun in der Kinderstation ein.

Abmessungen: Stefan wird wöchentlich gewogen, um die richtige Dosis Elaprase zu ermitteln. Einmal im Monat werden die Größe und der Kopfumfang gemessen.

Untersuchung: Der zuständige Turnusarzt horcht Stefans Lunge und Herz ab.

Warten: Geduldig wartet Stefan darauf, dass er „angestochen“ wird.

Leitung spülen: In der Zwischenzeit wird die Leitung mit Elaprase gespült. Auf Sterilität wird geachtet.

Emla-Pflaster: Die Einstichstelle des Port-a-cath wird durch das Zauber-Pflaster „betäubt“.

Sterile Utensilien: Schon vor unserem Eintreffen wurden die benötigten medizinischen Utensilien steril vorbereitet.

Desinfektion: Der Einstichbereich von Stefans Port wird gründlich desinfiziert.

Verkleiden: Bevor gestochen wird, wird er steril „verkleidet“.

Anstechen: Stefans Port wird angestochen. Er hält dabei ganz still.

Aspirieren: Das bei der letzten EET gespritzte Heparin wird aspiriert und die Leitung dann wieder mit NaCl gespült.

Anhängen: Die Infusion wird nun angehängt, die Elaprase beginnt mit 8 ml/h zu laufen. Es ist jetzt zwischen 9 und halb 10 Uhr.

Pommel: Mittels Peha-Haft wird die Schraubverbindung der Infusionsleitung eingewickelt. Der „Pommel“ hilft, dass Stefan die Leitung nicht aufschraubt.

Pflaster: Ein durchsichtiges Pflaster verhindert, dass Stefan die Nadel rausreißt.

Elektroden: Die Elektroden werden auf Stefans Oberkörper angebracht. Stefans Herz wird während der gesamten EET überwacht.

Sättigung und Blutdruck: Alle 15 Minuten wird die Infusionsgeschwindigkeit um 8 ml/h erhöht, bis nach einer Stunde eine Geschwindigkeit von 40 ml/h erreicht ist. Die Sättigung und der Blutdruck werden bei jedem Höherstellen gemessen und dokumentiert.

Spritzenwechsel: Nach 1,5 Stunden erfolgt der erste Spritzenwechsel. Stefan vertreibt sich die Zeit mit Fernsehen und Bücher ansehen.

Mittagessen: Außerdem genießt Stefan währenddessen auch das Mittagessen. Nach weiteren 95 Minuten wird für eine viertel Stunde NaCl angehängt. Dann wird endlich „abgehängt“.

Abhängen: Der „Pommel“ wird wieder geöffnet, das Pflaster gelöst.

Stammlösung: Es werden 3 bis 4 ml Stammlösung (Heparin) gespritzt, damit der Port-a-cath durchgängig bleibt.

Nadelentfernung: Die Nadel wird aus dem Port gezogen.

Pflaster2: Endlich kommt das „Pflaster“, bei dem Stefan genau weiß, dass es wieder nachhause geht.

Nachhause gehen: Gegen 13 Uhr können wir den Nachhauseweg antreten.

Die Enzymersatztherapie in Bad Ischl verläuft nach 2 Jahren schon sehr routinemässig. Wir fühlen uns sehr gut aufgehoben in „unserer“ Kinderstation! Der einzige Nachteil ist, dass wir zur Zeit die EET nie in einer anderen Einrichtung machen könnten, weil Stefans Elaprase zur Gänze von der GES-PAG, der oberösterreichischen Spitalsgesellschaft, bezahlt wird. Dadurch wird das Medikament nicht aus der Hand gegeben.



Psychopharmaka bei MPS

Der Kinder- und Jugendpsychiater begegnet im Kontakt mit Patienten und deren Eltern vielen Vorurteilen über Psychopharmaka, z.B. „Alle Psychopharmaka machen süchtig“ oder „Alle Psychopharmaka haben schlimme Nebenwirkungen“. Die Erforschung der Wirkungen und Anwendungsmöglichkeiten erfolgt heute weltweit, aber die Vermittlung des Wissens ist schwierig und oft – insbesondere in der Presse – lückenhaft. Vorurteile und Mythen herrschen vor. Der klinische Alltag ist undenkbar ohne Psychopharmaka, und einige Grundzüge der Möglichkeiten sollen im Folgenden vorgestellt werden.

Psychopharmakologie bezeichnet im engeren Sinne die Untersuchung der Beeinflussung psychischer Störungen durch die Verabreichung von Psychopharmaka mit der Erforschung der Wirkungen und Nebenwirkungen. Das Wort selbst wurde erstmals 1548 von Reinhardus Loricus in einer Sammlung von Trost- und Sterbegebeten verwendet: „Psychopharmakon hoc est medicina animae“ (Ein Psychopharmakon ist eine Medizin der Seele). Meilensteine der modernen Psychopharmakologie waren

- 1952: Chlorpromazin (Megaphen): Behandlung erregter psychischer Kranker; erstes modernes Psychopharmakon
- 1957: Imiparmin (Tofranil) als Antidepressivum beschrieben – erstes trizyklischen Antidepressivum
- 1958: Haloperidol (Hadol ®) durch Janssens entdeckt – Neuroleptikum
- 1960: Chlordiazepoxid (Librium ®) eingeführt – erstes Benzodiazepin
- 1963: Diazepam (Valium ®)
- 1971: Clozapin (Leponex ®) wird als erstes atypisches Neuroleptikum (Atypikum) eingeführt, es folgen Olanzapin (z.B. Zyprexa ®), Quetapin (z.B. Seroquel ®), Risperidon (z.B. Risperdal ®) und viele weitere.

In der Nomenklatur werden vor allem unterschieden:

- Antidepressiva: gegen Depressionen und Verstimmungen; zur Antriebssteigerung oder Beruhigung
 - Neuroleptika: zur Behandlung von Psychosen (Schizophrenie), Erregungszuständen und schweren anderen psychiatrischen Krankheitsbildern
 - Tranquilizer/Benzodiazepine: zur Beruhigung und Angstreduktion
- Bei Kindern und Jugendlichen ist zu

beachten, dass die Indikation durch einen Facharzt für Kinder- und Jugendpsychiatrie gestellt werden sollte. Hierbei sollten eine sorgfältige Abwägung der Alternativen, sowie der Vor- und Nachteile erfolgen. Stets ist die Einbindung in einen therapeutischen Kontext anzustreben. Unerlässlich ist eine genaue Kontrolle der Wirkungen und Nebenwirkungen. Weiterhin ist die Einstimmung der Erziehungsberechtigten nach ausführlicher Aufklärung fast immer notwendig („Off-Label“ Benutzung, d.h. Anwendung als individueller Heilversuch), da viele Medikamente nicht für Jugendliche „zugelassen“ sind, sondern nur für die Altersgruppe der 18 – 60 jährigen untersucht wurden. Weltweit sind trotzdem sehr gute Anwendungsmöglichkeiten erprobt, positive Erfahrungen liegen vor.

Prinzipien der Anwendung von Psychopharmaka bei Kindern und Jugendlichen mit MPS lassen sich wie folgt zusammenfassen:

Das erste Prinzip ist, nicht zu schaden. Konkret bedeutet dies, dass eine genaue Kontrolle (Fertigkeiten müssen erhalten und nach Möglichkeit gefördert werden!) notwendig ist und im Zweifelsfall, auch nach Rücksprache mit dem Arzt, ein Medikament abgesetzt werden muss.

Ziel einer jeden psychopharmakologischen Intervention ist es, die Lebensqualität der Betroffenen, aber auch der helfenden Familie, zu erhöhen. Hierzu wird eine symptomorientierte, pragmatische Herangehensweise gewählt. Z.B. ist es auf die Dauer auch für den Patienten besser, wenn die Ressourcen der Familie erhalten bleiben und Schlafstörungen adäquat behandelt werden.

Als weiteres Prinzip ist das integrative Vorgehen zu nennen, also die partnerschaftliche Abstimmung mit Betroffenen, Familien, anderen Helfern und – von ärztlicher Seite – ein abgestimmtes, interdisziplinäres Vorgehen. Zu berücksichtigen sind Umfeld, spezielle Bedürfnisse der Familie, medizinische Notwendigkeiten, aber auch emotionale Bedürfnisse (z.B. nach einer „Atempause“) sowie Veränderungen im Krankheitsverlauf.

Indikationen die für die Verabreichung von Psychopharmaka bei MPS sprechen, sind insbesondere:

- Schlafstörungen
- Angst
- Aggressives Verhalten
- Depressionen
- Schmerzbehandlung
- Halluzinationen

Je nach individueller Symptomatik und Verträglichkeit muss ausgewählt werden aus dem Spektrum der Psychopharmaka:

- Benzodiazepine wie z.B. Diazepam (angstlösend, krampflösend, beruhigend)
- Niedrigpotente Neuroleptika wie z.B. Chlorprothixen (Truxal ®) (senken Erregung und Anspannung)
- Atypische Neuroleptika wie z.B. Risperidon (Risperdal ®), ebenfalls gegen Erregung und Anspannung, als Dauermedikation auch gegen Halluzinationen und Wahn geeignet; auch akut einsetzbar
- Tetrahydrocannabinol (THC) als Präparat aus der Apotheke (Bezug des Materials z.B. über THC Pharm in Frankfurt)

Insbesondere im späteren Verlauf sollte auch die Möglichkeit der Behandlung mit THC bedacht werden, da hier eine sehr gute Kombination von Wirkeigenschaften vorliegt: antimetisch (gegen Übelkeit und Erbrechen), appetitsteigernd, stimmungsstabilisierend, schmerzstillend und beruhigend.

Außer den genannten Wirkstoffen stehen noch weitere zur Verfügung – eine individuelle Beratung lohnt hier auch in früheren Erkrankungsphasen.

Kinder- und Jugendpsychiater können aber auch bezüglich nichtmedikamentöser Behandlungsmöglichkeiten wertvolle Beiträge liefern, so zum Beispiel bezüglich des Umgangs mit Halluzinationen. Hier hat es sich bewährt, auf folgende Punkte zu achten:

- Ruhe und gewohnte Umgebung
- Nur eine Person redet. Koordiniertes, ruhiges Vorgehen
- Möglichst immer gleichförmig reagieren (gute Absprachen!)
- Auch Bett/Boden akzeptieren (kurzfristig)
- Akut- und evt. Dauermedikation erwägen

Zusammenfassend lässt sich sagen, dass sichere und wirksame Medikamente auch für Kinder und Jugendliche zur Verfügung stehen. Diese sollten im Rahmen eines Gesamttherapieplans eingesetzt werden. Eine zu hohe Angst vor dem Einsatz indizierter Psychopharmaka kann schaden (kurz- oder langfristig durch Verlust an möglicher Lebensqualität und familiären Ressourcen!). Die Verordnung und Verlaufskontrolle gehören in die Hand eines Kinder- und Jugendpsychiaters, der bei der Behandlung mit Psychopharmaka nicht nur den pharmakologischen Aspekt berücksichtigt und mit MPS-Spezialisten eng kooperiert.



Zuwendung zur Unterstützung pflegender Angehöriger (Bundessozialamt)

http://bundessozialamt.gv.at/basb/Pflege/Pflegende_Angehoerige

Sie pflegen seit mindestens einem Jahr überwiegend

- * einen nahen Angehörigen mit einem Pflegegeld der Stufe 3-7 nach dem Bundespflegegesetz oder
- * einen nahen Angehörigen mit einer nachweislich demenziellen Erkrankung und mit einem Pflegegeld zumindest der Stufe 1 nach dem Bundespflegegeldgesetz
- * oder einen minderjährigen nahen Angehörigen mit einem Pflegegeld zumindest der Stufe 1 nach dem Bundespflegegeldgesetz
- * und Sie sind wegen Krankheit, Urlaub oder aus sonstigen wichtigen Gründen verhindert, diese Pflege selbst zu erbringen?

Höhe der finanziellen Unterstützung:

- * bei Pflegegeld der Stufe 1-3: 1.200 €
- * bei Pflegegeld der Stufe 4: 1.400 €
- * bei Pflegegeld der Stufe 5: 1.600 €
- * bei Pflegegeld der Stufe 6: 2.000 €
- * bei Pflegegeld der Stufe 7: 2.200 €

Diese Beträge beziehen sich auf die Höchstzuwendung von 4 Wochen pro Kalenderjahr. Wird die Ersatzpflegekraft kürzer in Anspruch genommen, verringert sich die Unterstützung. Förderbar ist nur eine Ersatzpflege von mindestens einer Woche, nur nachgewiesene Kosten können berücksichtigt werden. Auf die Gewährung von Zuwendungen besteht kein Rechtsanspruch.

Einkommensgrenzen:

Das monatliche Netto-Gesamteinkommen des pflegenden Angehörigen darf folgende Beträge nicht übersteigen:

- » bei Pflegegeldstufe 1-5: 2.000 €
- » bei Pflegegeldstufe 6-7: 2.500 €

Die Einkommensgrenze erhöht sich je unterhaltsberechtigtem Angehörigen um 400 €, bei unterhaltsberechtigten Angehörigen mit Behinderung um 600 €.

Antragsstellung:

Antrag für die Gewährung von Zuwendungen zur Unterstützung pflegender Angehöriger nach dem Bundespflegegeldgesetz
Formular: Infoblatt „Pflegerische Angehörige – Zuwendungen“ und
Antrag Angehörigenpflege

Katastrophenhilfe Österreichischer Frauen

www.oef.at

Die KÖF ist ein bei der Vereinsbehörde eingetragener gemeinnütziger, mildtätiger Verein, der Österreicherinnen und Österreichern hilft, die unverschuldet in Not geraten sind, ohne Rücksicht auf Alter, Geschlecht, Religion und politische Anschauung.

Finanziert wird die Unterstützung der KÖF über Geldspenden, Mitgliedsbeiträge, Vermächtnisse und sonstigen Zuwendungen von privater und öffentlicher Seite.

Die KÖF hilft im eigenen Land: <http://www.koef.at/index.php?id=36>

- » bei Brand-, Hochwasser-, Lawinen- und anderen Naturkatastrophen
- » Tod des Familienerhalters
- » Familien in Not
- » Unfall/schwere Krankheit/Invalidität
- » Menschen mit Behinderungen
- » alten Menschen, die besonders bedürftig sind
- » Kindern und Jugendlichen in besonderen Notlagen
- » bei unverschuldeten finanziellen Notsituationen

Die KÖF hilft unbürokratisch, sofort, in akuten, unverschuldeten Notsituationen, dort wo die Hilfe von öffentlicher Stelle nicht ausreicht. Die KÖF unterstützt, wenn mit einer einmaligen Hilfe eine nachhaltige Wirkung erzielt werden kann.

Hilfe:

Bei nicht selbstverschuldet drohenden Delogierungen und Verlust lebensnotweniger Einrichtungsgegenstände und von Hausrat.

Zuschüsse zu Hilfsmitteln für Behinderte z.B. elektrischer Rollstuhl, Badelifter, etc. wenn die restliche Finanzierung gesichert ist.

Antragstellung:

Die Anträge, die bei der KÖF eingereicht werden, werden jeweils durch Hausbesuche bei den ansuchenden Familien geprüft.

Telefonisch: 01/5125800 oder 01/5127722

Schriftlich: Krugerstraße 3, Postfach 140, 1010 Wien oder wien@koef.at

Wichtig hierbei sind nähere Angaben über die Art der Notsituation, Einkommensverhältnisse und detaillierte Ausgaben.



Bundessozialamt – Unterstützungsfonds für Menschen mit Behinderungen

http://www.basb.gv.at/basb/Finanzielle_Unterstuetzung/Unterstuetzungsfonds
Stand: 01.01.2010

Leistungen für einmalige behinderungsbedingte Ausgaben (Badewannenlift, Pflegebett etc.) aus dem „Unterstützungsfonds für Menschen mit Behinderung“ können Behinderte, unabhängig von der Ursache ihrer Beeinträchtigung, erhalten, die durch ein insbesondere mit ihrer Behinderung in Zusammenhang stehendes Ereignis in eine soziale Notlage geraten sind, sofern rasche Hilfestellung die Notlage zu mildern oder zu beseitigen vermag.

Ziel des Unterstützungsfonds ist es, vor allem jenen Menschen Hilfe zu leisten, die noch nicht berufstätig sind (Kinder), nicht mehr im Erwerbsleben stehen (Pensionisten) oder sich aufgrund der Schwere der Behinderung nie ins Erwerbsleben integrieren konnten. Die Förderung ist nur dann zulässig, wenn die Sparsamkeit, Zweckmäßigkeit und Wirtschaftlichkeit des Einsatzes der Fondsmittel gewährleistet ist.

Auf die Gewährung von Förderungen besteht kein Rechtsanspruch.

Voraussetzungen:

- » Österreichische Staatsbürgerschaft oder ständiger Aufenthalt in Ö
- » Vorliegen eines konkreten Vorhabens der medizinischen, sozialen oder beruflichen Rehabilitation (zB behinderten-gerechte Wohnungsadaptierung für Rollstuhlfahrer, behinderungsbedingt notwendige PKW-Adaptierung)
- » Bestehen einer erheblichen dauernden Gesundheitsschädigung (Grad der Behinderung mind. 50 % von 100 %). Als Nachweis der Behinderung wird anerkannt: Behindertenpass, Bezug der erhöhten Familienbeihilfe, Bezug von Pflegegeld
- » Behinderungsbedingter Konnex des konkreten Vorhabens
- » Die Einkommensgrenze für zwei Personen beträgt € 2.060,00 Netto

und erhöht sich bei Vorliegen einer Unterhaltspflicht und einer Behinderung des Ehepartners des Antragstellers.

- » Das Vorhaben darf nicht durch Leistungen anderer Kostenträger wie zum Beispiel Bezirkshauptmannschaft, diverse Fonds der öffentlichen oder privaten Wohlfahrtspflege, Amt der Landesregierung, Sozialversicherungsträger (Kranken-, Unfall- und Pensionsversicherung) ausfinanziert sein

Antragstellung:

Mittels Formular bei Ihrer Landesstelle des Bundessozialamtes vor Realisierung des Vorhabens.

Zuschusshöhe:

Abhängig vom Familien; max. Förderhöhe EUR 5.800,--

Rückerstattung der Normverbrauchsabgabe (NOVA)

<http://www.help.gv.at/Content.Node/126/Seite.1260100.html#nova>
Stand: 01.01.2010

Die Normverbrauchsabgabe wird bis zu einem Kaufpreis von 20.000 Euro zurückerstattet. Diese Grenze erhöht sich um die Kosten für behinderungsbedingte und NOVA-pflichtige Umbauten (z.B. Automatik, Servolenkung, Umbau von Pedalen). Die Rückvergütung der Normverbrauchsabgabe ist unabhängig vom Einkommen alle fünf Jahre möglich (gerechnet von Zulassungsdatum bis Zulassungsdatum).

Hinweis:

Bei Totalschaden oder irreparabler Beschädigung des Kraftfahrzeuges ohne eigenes Verschulden kann um eine Ausnahmegenehmigung angesucht werden. Zuständige Behörde ist das Bundessozialamt.

Voraussetzung:

- » Das Kraftfahrzeug muss auf die behinderte Person zugelassen sein.
- » Der Antragsteller oder die Antragstellerin muss über eine Lenkerberechtigung verfügen oder, falls dies nicht möglich ist, glaubhaft machen, dass das Kraftfahrzeug überwiegend für seine oder ihre persönliche Beförderung benutzt wird.
- » Die Behinderung muss die Benützung öffentlicher Verkehrsmittel unzumutbar machen. Dies ist durch einen Ausweis nach § 29b StVO bzw. durch einen mit der entsprechenden Eintragung versehenen Behindertenpass nachzuweisen.
- » Es ist ein Nachweis über den durch den behinderten Menschen erfolgten Erwerb des Kraftfahrzeuges zu erbringen. Sofern der behinderte Mensch nur beschränkt geschäftsfähig ist, ist glaubhaft zu machen, dass das Kraftfahrzeug überwiegend für seine oder ihre persönliche Beförderung benützt wird.
- » Die überwiegende Verwendung von Kraftfahrzeugen für behinderte Kinder ist glaubhaft zu machen.

Erforderliche Unterlagen:

Ansuchen um Abgeltung der Normverbrauchsabgabe, Formular zum Download unter: www.help.gv.at/linkhelp/besucher/db/formularauswahl.formular?id=833

- » Ausweis gemäß § 29b StVO bzw. Behindertenpass, in den eine dauernde starke Gehbehinderung oder die Unzumutbarkeit der Benützung öffentlicher Verkehrsmittel wegen dauernder Gesundheitsschädigung oder Blindheit eingetragen ist

- » Kopie des Zulassungsscheins (Zulassungsbescheinigung)
- » Kopie der Lenkberechtigung
- » PKW-Rechnung samt Zahlungsbestätigung (Originalbeleg)
- » Allfällige Bestätigungen über die Nutzung des Kraftfahrzeuges
- » Bestätigung der Meldung des behinderten Menschen oder Bestätigung der Meldung der Person, die das Fahrzeug lenken wird

Hinweis:

Die Rückvergütung der Normverbrauchsabgabe erfolgt bei leasingfinanzierten Kraftfahrzeugen sobald das Eigentum an den Leasingnehmer bzw. die Leasingnehmerin übergeht, also bei Vertragsende und somit rückwirkend für den gesamten Zeitraum des Leasings. Die Rückerstattung erfolgt bis zu einem Kaufpreis von maximal 20.000 Euro (bei Kfz, die nach dem 31. Dezember 2004 erworben wurden) zuzüglich der Kosten für die vorgeschriebenen spezifischen Umbauten.

Fahrtkostenersatz bei Therapie

<http://help.gv.at/Content.Node/122/Seite.1220300.html#satz>

Anspruchsberechtigung:

Eltern, die mit ihren behinderten Kindern regelmäßig zur Therapie oder zu einem Arzt bzw. einer Ärztin müssen, können um Ersatz ihrer Fahrtkosten ansuchen. Die Höhe der Rückvergütung ist abhängig von der Distanz zur Praxis des Arztes bzw. der Ärztin oder dem Therapeuten bzw. der Therapeutin und der Art des Verkehrsmittels. Es wird nur die Fahrt zu dem Vertragsarzt bzw. der Vertragsärztin (nächstgelegene) vergütet.

Hinweis:

Auch Fahrtkosten zu Hilfsmittelfirmen können rückerstattet werden.

Höhe:

Der Fahrtkostenersatz wird rückvergütet, was bedeutet, dass man ihn erst nach der Fahrt beantragen kann und dann einen gewissen Betrag zurückkommt. Dieser Betrag errechnet sich aus der Distanz vom Wohnort zur Ärztin bzw. zum Therapeuten und der Art des Verkehrsmittels.

Antragstellung:

Einzureichen ist eine formlose Bestätigung seitens des behandelnden Arztes bzw. der Therapeutin bei der zuständigen Krankenkasse. Fahrtkosten können auch im Nachhinein beansprucht werden (bis zu 42 Monate = 3,5 Jahre rückwirkend!).

Erforderliche Unterlagen:

In einigen Bundesländern existiert ein Formular der Krankenkasse – „Anweisung für Transportkosten“, das von der behandelnden Ärztin/dem behandelnden Arzt bzw. der Therapeutin/dem Therapeuten bestätigt werden muss.

In jenen Bundesländern (z.B. Wien), in welchen kein Formular existiert, genügt eine formlose Bestätigung seitens der behandelnden Ärztin/des behandelnden Arztes bzw. der Therapeutin/des Therapeuten.

Benötigte Dokumente:

- Antrag auf Fahrtkostenersatz zu Therapien mit eigenem KFZ
- Versicherungsnummer
- Bankverbindung
- Kopie von Terminen bei Therapiestelle

Befreiung aufgrund besonderer sozialer Schutzbedürftigkeit:

Bei sozialer Schutzbedürftigkeit muss in manchen Fällen ein Antrag auf Befreiung gestellt werden, in anderen Fällen ist dies nicht notwendig.

- Befreiung ohne Antrag:

- » *Bezieher und Bezieherinnen von Geldleistungen, die eine Krankenversicherung begründen (z.B. Ausgleichszulage, Ergänzungszulage)*

- Befreiung mit Antrag:

- » *Alleinstehende: 747 €*
- » *Alleinstehende mit erhöhtem Medikamentenbedarf: 859 €*
- » *Ehepaare bzw. Lebensgemeinschaften: 1120 €*
- » *Ehepaare/Lebensgem. mit erhöhtem Medikamentenbed. 1288 €*

Richtwerterhöhung pro mitversichertem Kind:

78,29 Euro falls das Kind in der Hausgemeinschaft lebt, der Versicherte für den Unterhalt des Kindes aufkommt und das Kind kein eigenes Einkommen hat, das den Betrag von 274,76 Euro pro Monat übersteigt.

Achtung! Wer nicht von Gesetzes wegen Anspruch auf die Befreiung hat, stellt den Antrag beim zuständigen Krankenversicherungsträger unter Verwendung des entsprechenden Antragsformulars.

Dem Einkommen des oder der Versicherten ist jenes der Ehegattin oder des Ehegatten bzw. des Lebenspartners oder der Lebenspartnerin hinzuzurechnen. Einkommen von sonstigen im Haushalt lebenden Personen werden mit 12,5 % berücksichtigt.

Erforderliche Unterlagen:

Je nach individueller Situation müssen bei der Notwendigkeit eines Antrags unterschiedliche Unterlagen beigelegt werden:

- » *Nachweis über die Höhe des letzten Monatsbezuges*
- » *Nachweis über die Höhe des Ruhe- und Versorgungsgenusses*
- » *Nachweis über die Höhe des Einkommens des Gatten oder der Gattin bzw. des Lebenspartners oder der Lebenspartnerin*
- » *Nachweis über die Höhe von Rentenbezügen aus der Unfallversicherung*

Antragsformulare erhalten Sie direkt bei Ihrem Krankenversicherungsträger.

Das gute Los

DAS GUTE LOS
Helfen und gewinnen!



MPS startet mit
„Das gute Los“

in die 1. Österreichische Spendenlotterie!

Gemeinnützige Lotterien in Österreich

Die Durchführung gemeinnütziger Lotterien ist gesetzlich sehr genau geregelt. So werden etwa die Kosten einer Lotterie begrenzt und dürfen einen fixen Prozentsatz der Einnahmen nicht überschreiten.

In Österreich wurden zuletzt 12 bis 13 gemeinnützige Lotterien durchgeführt. Durchgeführt werden die Lotterien von einzelnen Organisationen wie den Pfadfindern oder dem Österreichischen Blinden- und Sehbehindertenverband oder im Verbund wie bei der Lotterie „Das gute Los“.

In die 1. Österreichische Spendenlotterie „Das gute Los“ starteten bereits drei Mal 14 Organisationen (eine davon sind wir, die Gesellschaft für MukoPolySaccharidosen!!!) aus dem Sozial-, Umwelt- und Tierschutzbereich.

Wer mitmacht gewinnt doppelt: Mit dem Gewinn wurden 14 dringende Hilfsprojekte in Österreich finanziert und z. B. 2010 gleichzeitig 14.500 tolle Preise im Gesamtwert von 630.700,- Euro verlost. Als Hauptgewinn wartete schon dreimal ein Ökohaus von VARIO-HAUS im Wert von 130.000,- Euro auf seinen neuen Besitzer.

Die MPS-Gesellschaft ist wohl der kleinste der teilnehmenden Vereine und schickt daher auch um sehr viel weniger Lose aus als „die Großen“. Dennoch konnten auch wir heuer mit unserem Anteil aus dem Reinerlös für die teilnehmenden Organisationen für mehrere Monate einen wichtigen Teil der Arbeit in unserer MPS-Beratungsstelle finanzieren. Vielen Dank an all jene Menschen, die ihre Lose über MPS gekauft haben - Sie haben uns wirklich geholfen!

Auch 2011 starten wir wieder mit in die Spendenlotterie. Denken Sie dran: Helfen zahlt sich aus! Doppelt: für Sie und auch für uns! Machen Sie wieder mit!

Ein „gutes Los“ kostet 1,50 Euro. Lossätze zu je 12 oder 15 Losen können unter der gratis Hotline 0800 700 741, im Internet unter www.das-gute-los.at sowie über alle mitveranstaltenden Organisationen bestellt werden.

Wer über unsere Homepage (www.mps-austria.at) einsteigt und auf das Logo „Das gute Los“ klickt, unterstützt mit dem Loskauf automatisch MPS-Kinder.

Organisation der Lotterie:
FVA - Fundraising Verband Austria
www.fundraising.at



EINLADUNG

Die **Honky Tonk Line Dance Gang**
lädt ein:

**großes MPS-Benefizfest
in Spillern**



28. Mai 2011

ab 15 Uhr

...in und um die Marktstube
Spillern

verschiedene Bands

Kinderprogramm mit
Kinderschminken, Karaoke, Hüpfburg,
riesiger Feuerwehrleiter und und und...

Polizeifahndung in Karlsruhe

Ich dachte, so etwas gibt es nur im Film doch ich habe es selbst erlebt!

Wir waren schon in Deutschland, ich stand kurz vor meiner Operation, die Untersuchungen waren erledigt. Was tun? Im Krankenhaus herumsitzen und warten, dass der Tag vergeht? Mit dieser Operation im Hinterkopf konnten wir sowieso keinen klaren Gedanken fassen. Also lieber raus in die frische Luft, Zeit totschlagen, aber am

besten lustig und sinnvoll. Die Schwestern gaben uns frei; also nichts wie raus aus dem Krankenhaus - hier würde ich sowieso noch lange genug sein. So fuhren Mama und ich nach Karlsruhe. Shoppen stand auf dem Programm - für lange Zeit das letzte Mal. Wir fanden tolle Schuhe, was mich sehr freute, da es sehr schwierig, oft unmöglich ist, meine Füße in „Schuhe von der Stange“ zu packen, und auch sonst noch so manchen Krimskrams. Wir ließen es uns gut gehen, kehrten bei Starbucks ein und aßen noch was Gutes.

Plötzlich ging ich verloren. Nicht wirklich, aber doch irgendwie. Eigentlich war es lustig, jedenfalls im Nachhinein...

Wir diskutierten, welches wohl der Weg zum Auto wäre. Während ich mein Navi einschaltete, ging Mama ein paar Schritte voraus, was sie oft macht, weil ich im Elektrorolli ja viel schneller bin als sie zu Fuß. Ich sah

sie im Augenwinkel in einem Papiergeschäft verschwinden - dachte ich jedenfalls und folgte ihr dorthin.

Mama wunderte sich, wo ich blieb, drehte um, doch fand mich nicht. Zunächst dachte sie, ich wäre auf dem anderen Weg zum Auto gegangen, um ihr zu beweisen, dass ich recht hatte. Beim Auto aber war ich auch nicht. Sie drehte wieder um, ging zurück, ging nochmal zum Auto - ich war nicht da.

Inzwischen suchte ich alle drei Stockwerke der Papierhandlung ab, fragte, ob jemand eine Dame mit dunklen Haaren und rosa Handtasche gesehen hätte. Doch sie war nirgends. „Na toll!“, dachte ich mir. „Am Montag soll ich operiert werden und Mama lässt mich mitten in Karlsruhe stehen!“ Nach einer Weile fragte ich die Dame an der Kasse, ob ich kurz ihr Telefon benutzen könne, um Mama anzurufen, denn Mama hatte auch mein Handy in ihrer Handtasche, sonst hätten wir uns ja längst gefunden. So erreichte ich Mama, die inzwischen schon in einem Polizeiauto durch die ganze Innenstadt kurvt, um mich zu suchen. Die Polizisten hatten schon eine „Fahndung“ nach mir rausgegeben und mehrere Autos hielten Ausschau nach mir.

Ganz schön aufregend! Die Polizei brachte Mama zurück zum Papiergeschäft, wo ich sie die ganze Zeit gesucht hatte. Als ich herausfuhr, hörte ich den Polizisten ins Funkgerät sprechen: „Fahndung abgebrochen, das Kind lacht“

Tatsächlich lachen wir uns auch jetzt noch (vier Monate später) halbtot, wenn wir an diese Geschichte denken. Langweilig ist es bei uns wirklich nie!



Altenpflege - Personalorganisation

24 Stunden Pflege zu Hause

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:

0 676 / 842 524 210 • 0 676 / 667 35 66

Der sichere Weg - Fölss GmbH • A-4632 Pichl bei Wels • Fichtenstraße 8
Fax: 07247 / 20 303 • e-mail: k.foelss@dersichereweg.at • www.dersichereweg.at



Fritzi und die Unterstützende Kommunikation

Vor ca. zwei Jahren bin ich zum ersten Mal auf die UK (Unterstützende Kommunikation) gestoßen. Seither habe ich sehr viel darüber gelesen, war bei Vorträgen und habe auch einen Workshop zu diesem Thema besucht.

Vereinfacht kann man sagen, dass die UK eine Möglichkeit bietet mit Kindern zu kommunizieren, die keine Lautsprache haben und nicht in der Lage sind, Gebärden zu erlernen. Die Unterstützende Kommunikation wird fälschlicherweise oft nur mit elektronischen Hilfsmitteln in Verbindung gesetzt. Dies ist aber nur ein kleiner Teil der UK.

Worüber man sich aber im Klaren sein muss, wenn man mit UK beginnt, ist, dass das Miteinander aller Bezugspersonen des Kindes (Eltern, Geschwister, Lehrer, Betreuer..) gegeben sein sollte.

Wir haben mit Fritzi während der Delphintherapie im Jänner 2010 mit der Unterstützenden Kommunikation begonnen. Das erste, das Fritz lernte, war, anhand von zwei Fotos zu entscheiden, was der Delphin machen sollte, z. B. singen oder springen.

Das hat er zu unser aller Überraschung sehr schnell verstanden.

Danach kam das Ja oder Nein für jede Aktion.

Da Fritzi mit den Fotos gut zurecht kam, probierten wir, nach und nach die Fotos durch die dazugehörigen Piktogramme auszutauschen.

Es dauerte nicht allzu lange und wir verwendeten nur noch die Piktogramme. Am Ende der Delphintherapie konnte Fritzi sich selbstständig anhand der Piktogramme und der Ja-Nein-Karten das Programm zusammenstellen, das er mit dem Delphin machen wollte.

Wieder zuhause angekommen, hatten wir sehr viel Arbeit. Wir fotografierten seine Lieblingsspielsachen, Lebensmittel, Orte etc. Danach wurde alles laminiert und wir konnten beginnen - am Anfang aber ganz langsam, mit nur 3 Piktogrammen.

Fritzi begann, sich sein Frühstück selbst auszusuchen und er hatte einen Tagesablauf, den er schon vorher sah.

Jetzt, ein Jahr später, versuchen wir Fritzi so oft wie möglich selbst entscheiden zu lassen: Frühstück, Jause, welche DVD, welches Buch, beim Einkaufen....

Dann wurde der Tagesablauf erweitert mit Aufstehen, Zähne putzen, Klo gehen, Anziehen, müde...

Er hat schon ein Erlebnisbuch und seit neuestem ein Erzählbuch.

Diese Dinge sind wichtig, da er ja selbst nicht erzählen kann. Das nächste wird ein Ich-Buch sein, damit Fritzi in Zukunft allen mitteilen kann, was er gerne macht und was nicht. So geht es ihm und allen anderen, die mit ihm arbeiten, besser. Wir haben mit Fritzi erlebt, dass es ihm mit der UK besser geht. Er ist ausgeglichener und sehr aufmerksam und es macht ihm Spaß. Wir werden weiter daran arbeiten. Falls ihr Fragen habt, schreibt mir doch: office@team-fritzi.at. Wer Interesse hat, kann sich auch unter www.tea-fritzi.at den Film von Fritzi mit UK ansehen.

Bis bald, Sabine



Progrediente Erkrankungen mit Verlust der Lautsprache im Kindesalter – welche Rolle spielt die Kommunikationsförderung?

Das Thema der Kommunikationsförderung bei progredienten Erkrankungen mit erworbener Sprechunfähigkeit im Kindesalter wird sowohl in der Theorie als auch in der Praxis der Begleitung von betroffenen Familien bisher nur sehr wenig berücksichtigt. Im Folgenden sollen Hypothesen für mögliche Begründungszusammenhänge eines fehlenden oder erst spät beginnenden Angebotes im Sinne der Unterstützten Kommunikation (UK) aufgezeigt und diskutiert werden.

Neurodegenerative Erkrankungen mit Verlust der Lautsprache im Kindesalter

Auch bei Kindern im Frühförderalter gibt es seltene neurodegenerative Erkrankungen mit progredientem Verlauf. Als ein Beispiel soll hier auf die so genannten lysosomalen Speichererkrankungen eingegangen werden. Dazu gehören z. B. die Neuronale Ceroidlipofuszinose (hier am Beispiel NCL Typ 2), die spätinfantile Form der Metachromatischen Leukodystrophie (MLD) sowie einzelne Formen der Mukopolysaccharidosen (MPS Typ III/Sanfilippo und MPS Typ II/Hunter/schwere Verlaufsform). Bei lysosomalen Speichererkrankungen fehlt durch genetische Veränderung ein spezifisches Enzym. Dadurch können bestimmte „Abfallprodukte“ des Stoffwechsels nicht abgebaut werden. Es kommt zu einer Anhäufung dieses Materials in den so genannten Lysosomen, wodurch die Funktionsfähigkeit der Zellen beeinträchtigt wird und diese schließlich zugrunde gehen. Die einzelnen Erkrankungen unterscheiden sich in der Art des betroffenen Enzyms und in der Art der Substanzen, die dadurch vermehrt eingelagert werden (Kircher et al., 2004, 20 ff.). Der Zusatz „neurodegenerativ“ verweist darauf, dass von der Störung vorrangig Zellen des zentralen oder peripheren Nervensystems betroffen sind. Für alle benannten Erkrankungen gibt es nach dem derzeitigen medizinischen Stand keine Heilung; sie sind immer verbunden mit einer verkürzten Lebenserwartung. Die medikamentöse und therapeutische Behandlung konzentriert sich auf die Linderung von Begleitsymptomen wie Epilepsie, Schmerzen, Schlafstörungen, Myoklonien, manchmal auch auf Symptome wie z. B. Angstzustände oder

Depressionen (ebd. 76 ff.; Kohlschütter, 2001). Schließlich spielt für die betroffenen Familien in der letzten Phase des Lebens oft die palliativmedizinische Versorgung und Begleitung eine wichtige Rolle. Der Verlust von lautsprachlichen Fähigkeiten, d. h. der Verlust des Sprechens und/oder des Verstehens von Lautsprache, geschieht bei diesen Erkrankungen oft allmählich-schleichend, er kann manchmal aber auch relativ plötzlich eintreten. Die Lautsprache scheint bei neurodegenerativen Prozessen aufgrund ihrer Komplexität als so genannte höhere kognitive Leistung, aber auch als motorisch anspruchsvolle Koordinationsleistung einer besonderen Vulnerabilität im Entwicklungsverlauf unterliegen, so dass sich auffällige Symptome gerade in diesem Bereich, typischerweise früh, häufig als ein erstes Signal der beginnenden Progredienz manifestieren (Fröhlich, 2008). Der Beginn der Rückschritte liegt bei MPS III zwischen ca. 3 und 6 Jahren, bei MPS Typ II und den spätinfantilen Formen der anderen Erkrankungen in der Regel etwas früher - bei MPS III in manchen Fällen auch wesentlich später (Holtmann, 2008; Kircher et al., 2004). Der bis zu diesem Punkt der Umkehr erreichte Sprachentwicklungsstand ist je nach Alter des Kindes und in Abhängigkeit von kognitiven Potentialen und eventuellen zusätzlichen Einschränkungen der auditiven Wahrnehmung sehr unterschiedlich. Er reicht von Ein- oder Mehrwortsätzen bis hin zu einer nahezu normalen Sprachentwicklung mit komplexem Satzbau und umfangreichem Wortschatz. Der Krankheitsverlauf als kontinuierlicher Abbauprozess, oft in mehreren Bereichen gleichzeitig, erfordert vom Kind und den Bezugspersonen immer wieder Anpassungen der Mittel und Strategien, um eine Kommunikation mit den sich fortlaufend ändernden Voraussetzungen so gut und so lange wie möglich zu erhalten. Bei NCL und MLD muss außerdem der fortschreitende Visusverlust berücksichtigt werden, der schließlich zur Erblindung führt. Dies stellt Kinder und Eltern im Alltag und in der Kommunikation vor zusätzliche Herausforderungen. Idealerweise sollte daher bei diesen Erkrankungen ergänzend eine sehschädigungsspezifische professionelle Beratung in Anspruch genommen werden.

(Unterstützte) Kommunikation – (k)ein wichtiges Thema!?

Auf Grund vieler Parallelen zu neurodegenerativen Erkrankungen im Erwachsenenalter müsste man davon ausgehen, dass auch für die Zielgruppe der Kinder ein frühes Vertrautmachen mit alternativen Mitteln und Strategien in Ergänzung zur Lautsprache sinnvoll wäre, und zwar schon möglichst lange vor dem Beginn der Rückschritte, da das (Neu-)Lernen durch den degenerativen Prozess zunehmend erschwert ist. Die Konsequenz wäre eine frühe und umfassende Berücksichtigung der Kommunikationsprozesse in der Beratung. Interessanterweise spielen diese Hypothesen und Schlussfolgerungen in der Theorie und Praxis der Begleitung betroffener Kinder und ihrer Familien bisher jedoch noch nahezu überhaupt keine Rolle. In der Forschung dominiert bei den seltenen Erkrankungen vorrangig ein medizinischer Fokus mit der Zielsetzung neuer Erkenntnisse zu Ursachen und (zukünftigen) Behandlungsmöglichkeiten. Für MPS Typ III/Sanfilippo gibt es darüber hinaus einzelne Studien zum klinischen Verlauf (z. B. Nidiffer & Kelly, 1987; Meyer et al., 2007). Diese Studien geben Hinweise auf den durchschnittlichen Zeitpunkt von Rückschritten im Verlauf der Erkrankung; es findet aber keine vertiefende oder spezifische Auseinandersetzung mit dem qualitativen Prozess der Veränderungen und möglichen Anpassungsstrategien der Familien statt. Erstaunlicherweise ist auch in der Fachdiskussion der Unterstützten Kommunikation selbst die Zielgruppe Kinder mit neurodegenerativen Erkrankungen ein bisher noch weitgehend ausgeblendeter Themenschwerpunkt. Ein aktueller Ratgeber (Otto & Wimmer 2005) zur Unterstützten Kommunikation erwähnt beispielsweise als mögliche Zielgruppe Menschen, „die nicht (mehr) verständlich sprechen können“ oder „die Sprache nicht mehr korrekt einsetzen können“ (S. 18). Diese Beschreibung wird jedoch explizit nur auf das Erwachsenenalter bezogen, in den Ausführungen für die Zielgruppe der Kinder findet die Relevanz dieser Aspekte leider keine Berücksichtigung (auch Wachsmuth 2006, 30). Einzelfallstudien oder zumindest die Dokumentation von Interventionsprozessen zur Analyse bestimmter Problemstellungen im veränderlichen Prozess der

Kommunikation gibt es – mit wenigen Ausnahme in Bezug auf die juvenile Form von NCL (Gombault, 2001, 85 ff.; von Tetzchner, 2006) – bislang ebenfalls noch nicht. Nun wäre es jedoch zu einfach, die Gründe für das Fehlen einer Beratung zu UK oder den Mangel an Erfahrungen bei diesen seltenen Erkrankungsbildern ausschließlich einem fehlenden Forschungsinteresse zuzuschreiben. Vielmehr hat ein komplexes Bedingungsgefüge, bestehend aus ärztlicher Beratung, therapeutischer Erfahrung und pädagogischer Sichtweise, Einfluss auf das „passende“ Angebot für betroffene Kinder und ihre Familien, nicht zuletzt auch die Situation der Eltern selbst zum Zeitpunkt der Diagnosestellung und Spezifika des Krankheitsverlaufs. Diese Punkte sollen am Beispiel von MPS III/Sanfilippo im letzten Abschnitt etwas näher betrachtet werden. Es wird sich dabei vorrangig auf Erfahrungen von Eltern bezogen. Diese sind als Teilausschnitte qualitativer Interviews dokumentiert, die im Rahmen einer aktuell laufenden Promotionsstudie von der Autorin erhoben wurden, wobei das Thema der Promotion (Der Prozess der Kommunikation im progredienten Verlauf von MPS III aus Elternsicht) wesentlich mehr und weiterführende Teilaspekte als hier dargelegt umfasst.

Mögliche Begründungs- zusammenhänge für das (Nicht-)Stattdfinden früher Beratung und gezielter Förderung im Bereich der Kommunikation am Beispiel von MPS III/Sanfilippo

Ärztliche Prognose

Die Prognose bei der Diagnosestellung von MPS Typ III/Sanfilippo lautet nach den Berichten betroffener Eltern fast immer: „Ihr Kind wird alles wieder verlernen, auch die Sprache!“ Dabei wird meist keine Unterscheidung getroffen zwischen Sprechen, Sprachverständnis und Kommunikation. Neben dem Verlust des Sprechens beschreibt die medizinische Fachliteratur für späte Phasen der Erkrankung einen Verlust der gezielten Kontaktaufnahme zur Umwelt und eine zunehmende Teilnahmslosigkeit; die Kommunikation reduziere sich auf „ein Minimum“ (Kircher et al., 2004, 48). Diese Aussagen stehen teilweise in der

Diskrepanz zu Erfahrungen von Eltern, die von einer zumindest sozial-emotional möglichen Sinngebung nonverbaler Signale ihrer Kinder in allen Phasen der Erkrankung ausgehen und eine Wechselseitigkeit in der Kommunikation trotz fortschreitender Einschränkungen z. T. sehr genau beschreiben können. Ein kommunikativer Austausch ist demzufolge bis zum Lebensende möglich, vorausgesetzt man beschränkt den Begriff der Kommunikation nicht ausschließlich auf die gezielte inhaltliche Mitteilung, sondern versteht Kommunikation als einen fortlaufenden gemeinsamen Prozess der Erschließung von Bedeutungen über die soziale Interaktion (Fogel, 1993). In einzelnen Fällen der Studie berichten Eltern auch, dass das Sprachverständnis ihrer Kinder länger erhalten bleibt als das Sprechen und dass auch in fortgeschrittenen Stadien der Erkrankung noch eine kognitive Verarbeitung von Lautsprache auf Symbolebene möglich ist. Die Wahrnehmung dieser Kompetenzen spielt für Überlegungen zum Einsatz und zur Nutzung alternativer Kommunikationsmittel eine ganz besondere Rolle. Dies belegen Fallbeispiele der Studie und Einzelerfolge der UK-Intervention, wobei generelle Aussagen aufgrund mangelnder Umsetzung von gezielten Fördermaßnahmen in der Praxis bisher (noch) nicht möglich sind. Es lässt sich jedoch festhalten, dass der Prozess der Veränderung und der Anpassung bezüglich Sprachverständnis, Möglichkeiten des (sprachlichen) Ausdrucks und kommunikativer Funktionen inter- und intraindividuell höchst unterschiedlich verläuft. Empfehlenswert für den Bereich Sprache/Kommunikation wäre demzufolge eine wiederholte, differenzierte Verlaufsdagnostik mit daraus abgeleiteten Konsequenzen für eine Beratung und Förderung. Prinzipiell ist es für Eltern außerdem hilfreich, wenn ärztliche Diagnosen neben der negativen Prognose auch Perspektiven einer gelingenden kommunikativen Verständigung nach dem Verlust der Lautsprache aufzeigen. Bisher erhalten Eltern diese Orientierung vorrangig erst im Kontakt mit Selbsthilfeorganisationen und anderen betroffenen Eltern.

Situation der Eltern, Zeitpunkt der Diagnosestellung und Verlauf der Erkrankung

In der Interventionsplanung muss die Situation des Kindes und der gesamten

Familie berücksichtigt werden. Häufig wird die Erkrankung erst spät, d. h. mit dem Beginn der Progredienz diagnostiziert, so dass ein früherer Interventionsbeginn gar nicht möglich ist. Neben dem Verlust der lautsprachlichen Fähigkeiten sind bei Kindern mit MPS III in dieser Phase des Krankheitsverlaufs auch massive Schlafstörungen, extreme Unruhe und eine damit verbundene schwierige Verhaltenssteuerung kennzeichnend für die Symptomatik. Für die Eltern bedeutet dies oft eine sehr anstrengende Phase der Alltagsbewältigung mit ständiger Aufsichtspflicht des Kindes. Parallel dazu müssen Eltern die Diagnose emotional verarbeiten und erleben die Entwicklungsrückschritte des Kindes, wobei letzteres z. T. auch vom Kind bewusst reflektiert wird und als belastend erfahren werden kann. Weil die physischen und psychischen Ressourcen begrenzt sind, erfordert der Zeitpunkt des Beginns einer (zusätzlichen) Interventionsmaßnahme daher sowohl von den Eltern als auch von professionellen Begleitern tatsächlich einen sehr sorgfältig überlegten Entscheidungsprozess. Auch wenn ein früher, paralleler Beginn von gezielter UK-Intervention aus den oben angeführten Gründen prinzipiell empfehlenswert erscheint, so kann es u. U. doch erst einmal sinnvoller sein, der Familie nach einer ersten Information einige Zeit zur emotionalen und funktionalen Re-Organisation zu geben und sie dabei vorrangig ressourcen- und beziehungsorientiert zu begleiten. Bei einer frühen Diagnose befindet sich das Kind noch in der Aufbauphase der Mittel und Strategien besteht hier in der notwendigen Auseinandersetzung der Eltern mit dem drohenden Sprachverlust zu einem Zeitpunkt, zu dem das Kind noch spricht. Auch bei Erwachsenen wird im Zusammenhang mit der Akzeptanz alternativer Mittel dieser Punkt thematisiert (Lasker & Bedrosian, 2000). Hier sind m. E. Verlaufsstudien notwendig, die die Möglichkeiten einer frühen Intervention auch im Kindesalter überzeugend aufzeigen und somit Vorbehalte gegenüber dem Nutzen einer frühen, parallelen Einführung alternativer Mittel reduzieren. Unterstützte Kommunikation kann bei Kindern mit Entwicklungsverzögerungen oder Einschränkungen der auditiven Wahrnehmung darüber hinaus erwiesenermaßen schon beim Sprach-erwerb eine wichtige Rolle spielen (Lell, 2007).

Methodische Flexibilität von Sprachtherapeuten und Empfehlungen zur Intervention

Die Möglichkeiten einer funktionalen, „klassischen“ Sprachtherapie sind bei neurodegenerativen Erkrankungen begrenzt, da die Lautsprache ab einem bestimmten Zeitpunkt definitiv rückläufig ist. UK und Sprachtherapie müssen einander nicht ausschließen, die Berichte der Eltern zeigen jedoch, dass nur sehr wenige Sprachtherapeuten Erfahrungen mit UK haben. Auch Ärzte sind nur selten über diesen Ansatz informiert, so dass auch von dieser Seite in der Regel kein Hinweis auf Beratung und Förderung erfolgt (Seiler-Kesselheim, 2008). Ein ausbleibender oder gar rückläufiger Erfolg in der funktionalen Sprachtherapie endet oft mit einem Abbruch der Therapiemaßnahme und eventuellen Frustrationen; im günstigsten Fall war es für das Kind eine „nette Zeit“ (Zitat einer Mutter). Zurück bleibt bei den Eltern aber die Erfahrung und Bestätigung der „Nichteinflussnahme“, so dass in der Konsequenz weitere Schritte in Richtung einer systematischen Intervention meist nicht mehr in Erwägung gezogen werden.

Pädagogische Haltung

Leider zeigen die Erfahrungen der Eltern, dass die Beratung zu Möglichkeiten der UK auch in der Frühförderung, im Kindergarten oder in der Schule nur in Einzelfällen erfolgt. Es gibt bisher nur sehr wenige Familien von Kindern mit MPS III, die im Vorschul- oder Schulalter überhaupt etwas vom Konzept der Unterstützten Kommunikation gehört haben. Die systematische und erfolgreiche Umsetzung von Fördermaßnahmen war des Weiteren bei diesen Kindern sehr abhängig vom langfristigen Engagement einzelner Personen und von einem

nicht unerheblichem Maß an Zutrauen in das Entwicklungspotential trotz der Rückschritte. Obwohl mittlerweile von einem verbesserten Wissen über Mittel der UK bei Lehrern ausgegangen werden kann (Scholz & Seiler-Kesselheim, 2008), so ist die Verankerung und Umsetzung von UK als Qualitätsstandard in Bildungsprozessen für alle Kinder mit einem entsprechenden Förderbedarf offensichtlich doch noch sehr weit von der Realität entfernt. Außerdem wird in den Berichten der Eltern vereinzelt erkennbar, dass bei Pädagogen die Konfrontation mit dem kontinuierlichen Abbau und dem frühen Todeszeitpunkt den Blick auf verbleibende Kompetenzen der Kinder u. U. einschränkt oder gar verhindert und so zu einer passiven, eher resignierten Haltung in der Pädagogik führt. Nach dem Motto „Warum macht ihr es dem Kind nicht einfach nur schön?“ werden Versuche der Förderung dann u. U. gar nicht erst unternommen oder eingestellt (Baumann, 2008; Wachsmuth, 2006, 30).

Zusammenfassung und Diskussion

Der kurze Überblick verdeutlicht zwei mögliche Hauptgründe für bisher fehlende Angebote der Beratung und nur geringe Erfahrungen mit einer systematischen Kommunikationsförderung bei Kindern mit neurodegenerativen Erkrankungen, hier am Beispiel von MPS III. Als erstes sind fehlende Kenntnisse über das Konzept der Unterstützten Kommunikation bei verschiedenen Professionen zu benennen, die als Anlaufstellen und Informationsquellen für Eltern dieser Kinder dienen. Im Fachgebiet der UK selbst fehlt außerdem ein Transfer des Wissens über Interventionsmodelle für Erwachsene auf neurodegenerative Prozesse im Kindesalter, wobei hier u. U. auch Modifikationen erforderlich sein werden. Fehlende Empfehlungen für

die gezielte kommunikative Förderung sind des Weiteren eventuell auf eine Unterschätzung möglicher Kompetenzen der betroffenen Kinder zurückzuführen. Dass Diskrepanzen der Einschätzung ebenso wie Hypothesen zum Nutzen von UK im Einzelfall nicht abwegig sein könnten, zeigen Entwicklungen der letzten 5–10 Jahre bei Kindern mit Rett-Syndrom. Auch hier Potential, als es den Kindern von Medizinern und Pädagogen zugetraut wurde: zu Recht, wie aktuelle Publikationen und die Praxis mittlerweile nachweisen (Koch, 2008). Es soll an dieser Stelle aber auch noch einmal betont werden, dass eine systematische Kommunikationsförderung nicht nur beim Kind mit seinen zunehmend eingeschränkten Fähigkeiten ansetzen sollte, sondern explizit auch auf Seiten der Bezugspersonen. Nicht für jedes Kind ist der BIGmack, die Kommunikationstafel. Aber in der Individualität eines jeden Entwicklungsverlaufes spezifischen Voraussetzungen in der Interaktion liegen wichtige Chancen und Ressourcen zur Kommunikationsunterstützung und -förderung. Diese gilt es herauszufinden und wahrzunehmen. Voraussetzung für eine zielgerichtete (zukünftige) Beratung sind dabei genauere Kenntnisse über die Strategien der Unterstützung, die dem Kind ein Verstehen und „Verstandenwerden“ in jeder Phase des progredienten Prozesses ermöglichen. Mit der aktuell laufenden Promotionsstudie wird – zunächst fokussiert auf MPS Typ III/Sanfilippo – ein erster Schritt in diese Richtung unternommen.

aus: Leyendecker, Chr. (Hg.): Gefährdete Kindheit. Risiken früh erkennen, Ressourcen fördern, W. Kohlhammer GmbH Stuttgart 2010)



wüstenrot

Don't Hope For A Miracle, Make One! Morbus Pompe, untherapiert ein Leben in körperlicher Schwäche!



Im Jahr 2010 kam der Film „Extraordinary Measures“ mit deutschem Titel „Ausnahmesituation“ in die Kinos. Der Film erzählt die Geschichte des Familienvaters John Crowley (sehr überzeugend und berührend dargestellt von Brendan Fraser), der gemeinsam mit seiner Frau Aileen (Keri Russell als starke und liebevolle Mutter) für die Entwicklung eines therapeutisch

nutzbaren Enzyms für seine beiden an Morbus Pompe erkrankten Kinder kämpft. Der verzweifelte Vater gründet ein Biotechnologie Unternehmen und lässt sich auf eine vielversprechende, jedoch komplizierte Zusammenarbeit mit dem exzentrischen und eigenbrötlerischen Wissenschaftler Dr. Robert Stonehill (gewohnt schauspielerisch stark Harrison Ford) ein. Nun betritt eine profitorientierte Pharmafirma als strategischer Partner die Bühne des Filmes. Die Dinge nehmen in einem emotionalen Auf und Ab ihren Lauf und steuern dem Happy End entgegen.

Der einzig wahre Kern dieser fiktionalen Geschichte ist die Person des John Crowley. Die Verfilmung verlässt niemals den gewohnten Pfad des cineastischen Attraktionsfilmes. In berührenden Bildern erleben wir den wenig spannenden aber dafür ungemein emotional aufbereiteten Verlauf eines dramatischen Kampfes gegen die Zeit. Vor der Therapierbarkeit von Morbus Pompe führte diese genetisch bedingte Muskelschwundkrankung innerhalb weniger Jahre zum Tod. Auch die Kinder der Crowleys, Megan 9 Jahre und Patrick 7 Jahre alt, haben nur mehr ein Jahr zu leben. Durch den Kunstgriff des Zeitraffens gelingt es im Film, das lebensrettende Enzym in nur einem Jahr zu entwickeln.

„Ausnahmesituation“ lebt vom Spannungsdreieck des emotionalen, mit dem Mut der Verzweiflung kämpfenden

Vaters, der uns sagt: „Don't hope for a miracle. Make one!“, des eigenwilligen Dr. Stonehill, der klarstellt: „Ich bin Wissenschaftler, nicht Arzt!“, und als drittem im Bunde, der Pharmafirma, die sich an Ergebnis und Leistung orientiert. Dieser Film versöhnt uns mit der sonst als böse deklarierten Pharmafirma durch das heilbringende Happy End, das sie letztendlich ermöglicht. Was der Film nicht anspricht, ist, dass es sich um eine sehr teure Behandlung handelt, deren therapeutischen Erfolg heute niemand anzweifelt, jedoch von vielen amerikanischen Versicherungen nicht bezahlt wird. Wie wird es weitergehen, wie kommen alle Betroffenen zu einer Behandlung? Ist das ein mögliches Happy End des nächsten Filmes?

Von Filmkritikern hochgelobt war „Ausnahmesituation“ ökonomisch eine Enttäuschung. Die Premiere in Österreich wurde abgesagt, da der Film in Deutschland kein Publikumserfolg wurde. Kann eine durchaus gelungene Verfilmung, auch wenn sie an der Oberfläche bleibt, selbst mit so einer prominenten Besetzung (Harrison Ford, Brendan Fraser) die Menschen nicht vom Stammtisch locken? Oder anders gefragt: „Kann ein traditioneller, nach allen Ingredienzien eines Erfolgsfilmes gemachter Film das Bewusstsein der Gesellschaft nicht erreichen und beeinflussen?“. Er kann nicht, weil ein sehr wesentlicher Teil des Erfolges eines Filmes die Erwartungshaltung der Gesellschaft ist und die möchte unterhalten und nicht aus ihrer Konsumwirklichkeit in die Wirklichkeit von chronisch kranken Menschen gestoßen werden. Die Alternative dazu besteht in der Aufklärung des Einzelnen. Meinung bildet sich ausschließlich im Dialog von Mensch zu Mensch, deshalb können wir das kollektive Verständnis nur über das Verständnis des Einzelnen erreichen und überzeugen. Aus meiner Sicht ist dies nur durch die unermüdliche Arbeit der Selbsthilfegruppen möglich. Sie sind es, die sich nicht nur für die Probleme und Bedürfnisse der Patienten einsetzen, sondern mit persönlichem Einsatz darum kämpfen, wahrgenommen zu werden. Von den Betroffenen, den Familien, über Freunde, Schulen, Experten und Künstler zieht das sensibilisierte Bewusstsein immer größere Kreise in der Gesellschaft.



NIEDERÖSTERREICH

★ WIR HABEN NOCH VIEL VOR.

NIEDERÖSTERREICH

Jetzt günstig finanzieren: **FIXRATE** **bis zu 30 Jahre**

Emmer + Partner Finanzberatung GmbH ist der Spezialist für private Wohnbaufinanzierung.
Wir bieten ein **absolut neues**, ausgesprochen **günstiges Finanzierungsprodukt** an.

Das Fixratendarlehen bietet:

- über die **gesamte Laufzeit* eine fixe Rate** und
- **kein Währungsrisiko**, da die Finanzierung im **Euro** erfolgt.
- **Vorzeitige Tilgungen** sind jederzeit **kostenfrei** möglich
- Individuelle Ratenplanung möglich

Beispiel 100.000,- Kreditsumme:

Laufzeit 20 Jahre: 558,- Fixrate

Laufzeit 25 Jahre: 472,- Fixrate

Laufzeit 30 Jahre: 416,- Fixrate

Interessiert?

Ich informiere Sie gerne über Ihre Möglichkeiten!

emmer+partner

Finanzberatung GmbH

Dietmar Emmer, MBA – Geschäftsführender
Gesellschafter, Akademischer Finanzmanager

A-4600 Wels, Linzer Straße 62. Tel.: +43(0)7242/5837513
Fax: +43(0)7242/58375913, Mobil: +43(0)664/5353838
E-Mail: d.emmer@epf.at, www.epf.at



Dietmar Emmer – „Erfolg ist kein Zufall“

emmer+partner

Ein Beratungstermin ist selbstverständlich unverbindlich und kostenlos.

* vorbehaltlich Kundenbonität, gültig zu den Konditionen vom 31.10.2010
(maximale Laufzeit ist abhängig vom Kundenalter)

MPS - AUSTRIA SAGT DANKE

An dieser Stelle möchte ich von Herzen allen ein DANKE sagen, die unsere Arbeit für MPS-Kinder in irgendeiner Form unterstützt haben!

Das größte DANKE gilt unserem Papa im Himmel, der mir die notwendige Kraft und Energie für diese Arbeit schenkt und mir immer wieder Menschen schickt, die ein Lichtblick für mich sind.

Ein DANKE all jenen Menschen, die im Gebet hinter mir und meiner Arbeit für MPS stehen und mich so stärken.

Ebenso, allen voran, ein DANKE meinem Mann und meinen Kindern, die immer wieder großes Verständnis dafür aufbringen, dass ich so viel arbeite.

Ein besonderes DANKESCHÖN meiner Maria, meiner ganz persönlichen Motivation für diese Arbeit. Sie trägt ihre Krankheit mit viel Geduld und dem nötigen Humor und ist stolz darauf, was wir in Österreich bereits erreicht haben.

Ein DANKE an meine Mama und an Gertraud Mittermayr, die immer einspringen, wenn ich sie brauche.

Auch ein DANKE unseren beiden Büroengeln Christine und Ute, für die MPS nicht nur ein Job ist.

Ein DANKE an meinen Vorstand, der gemeinsam mit mir die Verantwortung für das Geschehen im Verein trägt.

DANKE an jene betroffenen Familien, die sich aktiv am Vereinsleben beteiligen und auch mal für andere da sind.

Ein DANKE an „unsere“ Ärzte, die sich mit dem Thema MPS ein schwieriges „Steckenpferd“ ausgesucht haben und in dieser Aufgabe voll und ganz aufgehen. Wir sind sehr froh, dass es euch gibt!

Ein ganz großes DANKE an Wolfgang Böck, der in seiner Rolle als MPS-Botschafter keine Gelegenheit versäumt, von uns zu erzählen, der es als seine Aufgabe sieht, mit und durch seine Popularität für uns da zu sein und sich bei Benefizveranstaltungen immer wieder in den Dienst der MPS-Kinder stellt. Wir sind total stolz, einen solchen Botschafter zu haben!

Ein DANKE an alle Medien, denen MPS wichtig genug war, um darüber zu berichten. Wir freuen uns über jeden einzelnen Artikel.

Ein riesiges Dankeschön an Herrn Bundesminister Dr. Reinhold Mitterlehner und seine Mitarbeiter Claudia Wallasch und Mag. Wehrmann: Wir durften unsere Jubiläumsfeier zum 25jährigen Bestehen unseres Vereins im Marmorsaal des Ministeriums abhalten und

wurden dort wunderbar bewirtet. Ein großes DANKE an unseren Altbundeskanzler Dr. Wolfgang Schüssel, der uns die Wege dazu geebnet hat. DANKE für die überaus netten Begrüßungsworte voller Wertschätzung über unsere Arbeit an Dr. Mitterlehner, Dr. Schüssel und Dr. Kandlhofer! DANKE Martin Pyker für die wunderbare, schwungvolle Musik! Auch an alle unsere Gäste ein DANKE fürs Mitfeiern - es war wunderschön, Sie alle begrüßen zu dürfen!

DANKE an den Tierpark Schönbrunn für die Sonderkonditionen, es war schön bei euch!

Ein DANKE an Isabella und Ernst Erlebach vom Berghotel Hochfügen für die so liebevolle Aufnahme und wirklich überdurchschnittlichen Betreuung bei unserer Therapiewoche. Wir haben den Aufenthalt bei euch sehr genossen! DANKE an Georg Pfister und Gabi Held von den Schilfften Hochfügen - wir hatten einen wunderbaren Nachmittag! Danke an die Kristallwelten Swarovski für den Gratisworkshop für unsere Kinder!

Außerdem ein herzliches DANKE an unsere Therapeuten und die liebevollen Kinderbetreuer!

DANKE für alle die großen und kleinen Warenspenden, die wir für unsere Veranstaltungen ganz toll brauchen konnten! Im Besonderen bedanken wir uns bei den Firmen *Berglandmilch, Der Mann der verwöhnt, FHF, Format Werk, Gonis, Gschnitzer, Haribo, Hasbro, Hipp, Intersport, Johnson & Johnson, Kaiser, Kraft Foods, Milupa, Multimarketing, PBS Wels, Pfanner, Piatnik, Ravensburger, Schmidt Spiele, Schwarzkopf&Henkel, Spar, Swarovski* und *Weleda*.

DANKE allen Firmen, die unsere Arbeit mit größeren und kleineren Beträgen tatkräftig und großartig unterstützt haben und an jene, die ihre Weihnachtбилетts bei uns bestellt haben.

DANKE an alle Schulen, die ihren Schülern unser Билетts zum Kauf anbieten. DANKE all jenen Menschen, die uns beim Verkauf der Weihnachtбилетts unterstützen!

DANKE all jenen, die unsere Forschungsgesellschaft mit Geldspenden unterstützen, im besonderen der Druckerei Jentzsch, dem Linde Verlag und den Honky Tonk Linedancern!

DANKE der Werbeagentur CREATEAM, die uns nun hilft, vorwärts zu kommen und schon einen tollen TV- und Hörfunk-Spot für uns produziert hat!

Ebenso ein ganz besonderes DANKE an jene Menschen, die für uns Benefizveranstaltungen organisiert haben:

Autohaus Ruiner
Gabi Bernold
Bikergemeinschaft Gerasdorf
Createam
Dr. Walter Fuchs
Familie Griehsler, Wien
Familie Hauseder, St. Georgen
Familie Heinz, Gföhl
Familie Holzinger, Wels
Familie Lehner, Wien
Familie Pätzold, Gföhl
Familie Riegler, Wien
Gerhard Gruber
Harley Davidson Charity Fonds
Honky Tonk Linedancer Gang
Kulturverein Fides Korneuburg
Laufteam Donautal
Metro
Projektgruppe HAK Korneuburg
Soroptimist International Linz Club I
Vienna Globetrampers
Wasserbetten Dirisamer
Wolfgang Weinhofer



Sie haben uns nicht nur mit finanziellen Mitteln versorgt, sondern auch unseren Bekanntheitsgrad in der Öffentlichkeit gesteigert, was nicht mindestens genauso wichtig ist. Ich kenne die damit verbundenen Mühen sehr gut und weiß diese Hilfe wirklich zu schätzen!

Und last but not least: Ein großes, dickes und herzliches DANKESCHÖN an all unsere Spender. Es gab auch heuer wieder viele Menschen, die uns mit einer Geldspende unterstützt haben. Nur so konnten wir unsere Projekte tatsächlich durchführen und jetzt, am Ende des Jahres, stolz darauf zurückschauen, was wir geleistet haben.

Ohne all die Hilfe, die wir erfahren haben, könnten wir unsere wichtige Arbeit für Familien mit MPS nicht leisten.

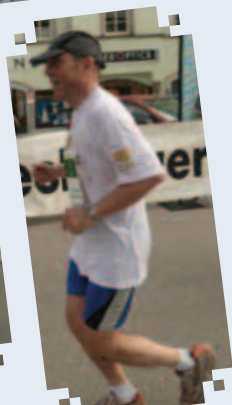
Schön, dass es Sie gibt!

DANKE, dass Sie alle mit uns unser Motto leben: **Miteinander Perspektiven Schaffen - für Kinder mit MPS.**

Michaela Weigl, Vorsitzende

GRIESKIRCHEN - 26. JUNI 2010 - LAUFTEAM DONAUTAL

12 STUNDEN BENEFIZLAUF



Am 26. Juni 2010 fand in Grieskirchen der 12-Stunden-Beenzlauf statt. Starten konnten sowohl Einzelläufer, als auch Staffeln. Gelaufen wurde volle 12 Stunden lang!

Organisator des Laufs war das Laufteam Donautal, allen voran Herr Reinhold Straßer, ehemaliger Sportlehrer von Daniel Hauseder, der es wagte, seinen Lehrer auf MPS anzusprechen. So kam es also, dass sich das Laufteam Donautal heuer entschied, mit der Veranstaltung auch MPS zu unterstützen:

Der Erlös der Veranstaltung wurde zu gleichen Teilen an drei Organisationen (DEBRA, MPS und die OÖ Kinderkrebshilfe) gespendet.

Jede der Organisationen erhielt 5.400 Euro!

Wir bedanken uns sehr sehr herzlich für diese Spende!

Besonders freute es mich, dass wir eine eigenen MPS-Staffel ins Rennen schicken konnten. Unsere Läufer sind zum Teil sogar aus Berlin angereist, um sich für uns stark zu machen und liefern insgesamt über 124 km! Herzlichen Dank euch allen, ihr wart super klasse! Für MPS am Start:

Andreas Zachmann
Eike Carlsen
Vanessa Rüth
Rocco Nachel
Julian Bogensperger
Manfred Bogensperger
Lukas Hörschläger

Für die Organisation (z.B. Vorbereitung der MPS-Leiberl), die Betreuung unserer MPS-Läufer und die Anwesenheit vor Ort danke ich vor allem meiner Sekretärin Christine Hauseder und meinem Mann Martin samt Kindern. Sie trafen sich schon in aller Frühe, um die Startnummern entgegen zu nehmen und blieben bis spät abends vor Ort. So viel ich selbst auf den Fotos und den kleinen Videos miterleben durfte (ich war ja zu der Zeit viele Wochen mit Maria im Krankenhaus), war die Stimmung echt bombig und niemandem wurde die Zeit lang. Und dass alle unserer Läufer auch 2011 wieder an den Start gehen werden, beweist dies wohl. Sie waren total begeistert. Dieser Lauf ist eine Veranstaltung der Superlative!

Nächstes Jahr geht's weiter:

12-Stunden-Benefizlauf - 18. Juni 2011

Mehr Info unter: www.12hgrieskirchen.com

Wer läuft noch mit? Bitte im MPS-Büro melden!



Michaela Weigl

Createam Die Agenturchefs Erwin Schmölzer und Hans Reifetzhammer freuen sich über den Erfolg der pro bono-Umsetzung für den Verein MPS

„Mehr Aufmerksamkeit für MPS“

Die Bilanz: Platz 2 beim Fundraising Award und eine Caesar-Nominierung.

LinZ. Die Kampagne für den Verein MPS (Mukopolysaccharidose, Stoffwechselerkrankheit), „Schenken Sie Zeit“, die von der Agentur Createam pro bono entwickelt wurde, konnte dieser Tage gleich zweimal reüssieren: Beim nationalen Fundraising Award in der Kategorie „Fundraising Spot des Jahres“ landete sie hinter dem Caritas-Commercial „Gemeinsam Wunder wirken“ von der Agentur GCP Heyne (jetzt DDB Wien). Und: Beim diesjährigen oberösterreichischen Landeswettbewerb „Caesar“ wurde der MPS-Auftritt zudem ins Finale nominiert, in der Kategorie „Kampagne“.

„Ein Zeichen setzen“

„Mit unserem Engagement wollen wir ein Zeichen setzen. MPS ist bislang noch wenig bekannt. Jetzt sind wir schon mit den ganz Großen wie Caritas und Rotes Kreuz

in einer Liga. Schön, dass wir mit diesen Auszeichnungen mehr Aufmerksamkeit für unser Anliegen bekommen“, freuen so sich die beiden Createam-GFs Erwin Schmölzer und Hans Reifetzhammer.

Auf Initiative des prominenten MPS-Botschafters und Schauspielers Wolfgang Böck, der zudem seit vielen Jahren mit der Linzer Agentur in freundschaftlicher Verbindung steht, sei diese Zusammenarbeit schließlich zustande gekommen. Start der Kampagne war im Juni diesen Jahres – in TV- und Hörfunk: Im Zentrum des Auftritts stehen Luftballons, mit denen zusätzlich ein Zeichen

gesetzt werden sollte – sie würden symbolisch in die „Freiheit“ entlassen und bildeten den Auftakt zur TV- und Hörfunk-Welle. Für das nächste Jahr ist eine Verlangung, auch in Print, geplant. (red/ www.createam.at www.mps-austria.at)

Credits:

Kunde: Verein MPS Austria (Mukopolysaccharidose) Agentur: Createam AD Creative: Text/Idee: Gertner Klöpper Kampagnenleitung: Barbara Hoff Produktion: FM Film Wien Regie: Philip Mischewitz Postproduktion: Animation: Jürgen Klöpper Ton: CCP Studio Linz



Die beiden Createam-GFs Erwin Schmölzer und Hans Reifetzhammer sind zufrieden.

Für ihre ehrenamtlich produzierte Charity-Kampagne „Schenken Sie Zeit“ zugunsten MPS-kranker Kinder wurde die Linzer Agentur Createam – im Bild Geschäftsführer

Erwin Schmölzer (re.) mit TV-Star Wolfgang Böck – ausgezeichnet. Beim nationalen Fundraising-Award erreichte sie mit ihren Fernseh- und Hörfunk-Spots, in denen Böck als MPS-Botschafter mitwirkte, den zweiten Platz.



Ein Luftballon kann viel bewirken.

CREATEAM für MPS

Die durchschnittliche Lebenserwartung eines an MPS erkrankten Kindes beträgt 15 Jahre.

Mit Ihrer Spende schenken Sie Zeit.



www.mps-austria.at

VKB-Bank 1700.5000, BLZ: 18.600

Danke an CREATEAM für unseren tollen TV-Spot!
Wer ihn noch nicht gesehen hat, findet ihn auf unserer Startseite im Internet: www.mps-austria.at.

Oben die Anhänger, die am 31. 5. mit den Luftballons anlässlich des Starts der Werbekampagne auf ORF 2 in die weite Welt geflogen sind.



AUSZEICHNUNG FÜR DIE NOMINIERUNG
IN DER KATEGORIE

KAMPAGNE

SCHENKEN SIE ZEIT

CREATEAM GMBH AGENTUR FÜR MARKENWACHSTUM

GESELLSCHAFT FÜR MUKOPOLYSACCHARIDOSEN
UND ÄHNLICHE ERKRANKUNGEN

21. OKTOBER 2010

(Signatures)





Adventmarkt der Familie Heinz in Gföhl



Art of Cart - Createam MPS Charity



Motorradweihe - Bikergemeinschaft Gerasdorf



Luftballonstart Createam

