



MPS – FALTER

Miteinander Perspektiven Schaffen



www.mps-austria.at



GESELLSCHAFT FÜR
MUKOPOLYSACCHARIDOSEN
UND ÄHNLICHE ERKRANKUNGEN

AUSGABE 2011



miteinander
perspektiven
schaffen

GESELLSCHAFT FÜR MUKO POLYSACCHARIDOSEN UND ÄHNLICHE ERKRANKUNGEN



UNSERE ZIELE

Unterstützung von Betroffenen

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

Förderung von Forschungsprojekten

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

Öffentlichkeitsarbeit

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

VEREINSVORSTAND

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



Stellvertretender Vorsitzender:
Dipl. Ing. Martin Weigl
+43-664-13 27 727
martin.weigl@mps-austria.at



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



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



Schriftführerin:
Saskia Etienne
+43-650-52 52 477
saskia.etienne@mps-austria.at



Stellvertretende Schriftführerin:
Martina Ebner
+43-664-739 57 220
martina.ebner@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

Prof. Dr. Dr. 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 Stoffwechselerkrankungen 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

SERVICE- UND BERATUNGSSTELLE

Unsere Bürozeiten:
Mo - Do 7.15 - 13.00 Uhr

Christine Hauseder
+43-7249-47795
office@mps-austria.at





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:
3500 Stück

Bankverbindung:
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. 2012



Mit freundlicher Unterstützung durch
Druckerei Jentzsch & Co GmbH, Wien.

Titelbild: Andreas, MPS II

MPS-News 4/2011

Liebe MPS-Familien, liebe MPS-Freunde!

Wieder geht ein Jahr zu Ende und ich bin sehr froh, behaupten zu können, dass es ein gutes Jahr war. Ganz besonders freue ich mich darüber, dass wir 2011 keine Kinder verloren haben und ich erstmals einen MPS-Falter ohne Todesanzeigen machen konnte. Das ist eine große Freude für mich, auch deswegen, weil ich weiß, dass ein paar Kinder wirklich hart gekämpft haben. Gott sei Dank (!) haben sie sich erholt und das ist wunderbar! Ich freue mich auch über jene Kinder, die neu zu uns gestoßen sind. Es gab doch einige Neudiagnosen! Alle konnte ich noch nicht kennenlernen, freue mich jedoch schon sehr auf unserer erste Begegnung. Es ist nicht immer leicht, nach einer so niederschmetternden Diagnose den Weg in den Selbsthilfeverein zu finden.. Man weiß nicht, was einen dort erwartet, man hat Angst andere Kinder zu sehen und zu realisieren, was die Zukunft möglicherweise noch bringen wird. Man hat oft auch nicht die richtige Vorstellung was die Mitgliedschaft in so einem Verein bringen sollte. Umso mehr sind manche Betroffene überrascht, wenn sie zu uns kommen, auf unseren Veranstaltungen dabei sind und da realisieren, dass alles ganz anders ist, als sie gedacht hatten. Wir sind eine große MPS-Familie, wo sich Patienten kennenlernen, wo sie oft erstmals spüren, dass sie nicht alleine sind mit ihrer Krankheit, wo sie sehen, wie andere ihr Schicksal meistern und wo sich intensive Freundschaften bilden. Das motiviert, das stärkt. Auch Mütter, Väter und gesunde Geschwister sind füreinander da, lachen und weinen miteinander, tauschen Erfahrungen aus und trösten sich gegenseitig. Wir freuen uns immer sehr auf unsere Treffen und zehren lange davon! Darüber hinaus sind wir mit unserer MPS-Beratungsstelle da, um MPS-Familien mit Rat, Tat und Information zur Seite zu stehen, sie bestmöglich zu unterstützen und sie auf ihrem schweren Weg zu begleiten.

Mit dem MPS-Falter möchte ich alle Leser ein Stück weit in unsere Arbeit, unserer Projekte und Visionen mitnehmen...

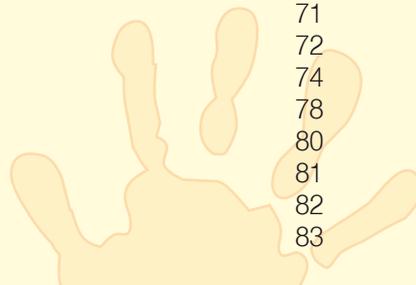
Vorsitzende



PS. Ich habe den MPS-Falter persönlich in liebevoller Kleinarbeit zusammengestellt, es wurden dafür keinerlei Spendengelder verwendet.

Inhaltsverzeichnis

Vorwort und mehr	5
Neuigkeiten vom Vorstand	8
Unser neuer MPS-Film	10
Wir gratulieren	11
MPS-Sommertagung 2011	12
Seltenen Erkrankungen in Österreich - ein Land im Aufbruch	16
Der lange Weg zur Diagnose - eine Odyssee	18
Jahresuntersuchungen	20
Neugeborenenenscreening aus humangenetischer Sicht	22
Der Arzneimittelzulassungsprozess	26
Substratreduktion und Chaperone	28
Die kraniozervikale Stenose bei MPS	32
Nicht mehr Kind - wer ist jetzt für mich da?	34
MPS-Therapiewoche 2011	38
Kinderbetreuung	40
Musiktherapie	42
Cranio-Sacral-Therapie	43
Inserate	46
Mein Leben mit MPS	52
Allerlei aus 2011	58
Karpaltunnelsyndrom - OP-Bericht	60
15 Jahre warten haben sich gelohnt	62
Besondere Zeit mit besonderen Menschen	65
Glaubensperlen	68
Arbeit mit behinderten Menschen	71
Be different day	72
Informationen vom Bundessozialamt	74
12-Stunden-Benefizlauf Grieskirchen	78
Spendenshop	80
Tätigkeitsbericht 2011	81
MPS - Austria sagt DANKE	82
Rückblick Benefizveranstaltungen	83





KAMMER DER
WIRTSCHAFTSTREUHÄNDER

URKUNDE

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

„Gesellschaft für MukoPolySaccharidosen und ähnliche Erkrankungen“

die Voraussetzungen für die Erlangung des Spendengütesiegels erfüllt.

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

Registriernummer: 05841

Erstverleihung: 29.08.2011

Gültigkeit:

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



Mag. Klaus Hübner
(Präsident)

Dr. Gerald Klement
(Kammerdirektor)

29. August 2011

VORWORT UND MEHR..

Liebe Mitglieder, liebe Freunde!

Wie ihr bestimmt gleich bemerkt habt, gibt es auch in diesem Jahr etwas Besonderes zu berichten: **Wir wurden mit dem Spendengütesiegel ausgezeichnet!**

Diese Aufgabe stand schon länger mit höchster Priorität auf meiner Liste der abzuarbeitenden Projekte. Es war nie die Frage, ob wir es denn überhaupt verdienen würden, doch scheiterten wir einerseits an akutem Zeitmangel und andererseits an der Finanzierung. Diese Prüfung kostet (normalerweise) sehr viel Geld und das hätte uns an anderer Stelle einfach gefehlt. In diesem Jahr hatten wir Glück: Die Kanzlei Holzinger&Partner (Wirtschaftsprüfer) erledigte die Prüfung zu einem absoluten Sonderpreis für uns. Nur so war es möglich. Vielen Dank für dieses große Entgegenkommen!

Für alle, die es nicht wissen: Das Gütesiegel bestätigt unseren Spendern, dass unser Verein im Umgang mit Spendengeldern die strengsten Qualitätsstandards einhält. Dem Spender kann so durch Transparenz gezeigt werden, dass seine Spenden auch tatsächlich bei ihrem Zweck ankommen.

Aber auch sonst blicken wir wiederum auf ein ereignis- und vor allem sehr arbeitsreiches Jahr zurück und ich bin Gott dankbar, dass er mir immer wieder die notwendige Kraft und Energie für all diese Herausforderungen schenkt.

Ich werde oft gefragt, wie ich das alles schaffe. Meine vielen Kinder, davon ein MPS-Kind, Haus- und Gartenarbeit und „nebenbei“ die Arbeit für den Verein. Ehrlich gesagt, oft weiß ich es selbst nicht. Glücklicherweise bin ich nicht faul, ich stehe früh auf, arbeite meist bis spät in die Nacht und nutze einfach jede freie Minute (manchmal auch doppelt - wir Frauen sind ja multitasking-fähig) um zu erledigen, was so anfällt. Autofahrten oder kleine Spaziergänge mit unserem Hund nütze ich zum Telefonieren mit MPS-Familien oder 1x1-Abfragen bei den Kindern, meinen Kaffee trinke ich prinzipiell beim Computer... so schlage ich mich irgendwie durch den Tag. Außerdem habe ich eine tolle Familie, in der wirklich jeder mithilft, selbst unser Jüngster (7) fragt ganz selbstverständlich, ob er im Büro was helfen kann und freut sich, wenn er Weihnachtsbillets sortieren darf. Natürlich bleibt oft was

liegen, der Garten ist nicht so schön gepflegt wie ich ihn gern hätte oder die Fenster sind nicht geputzt. Zum Bügeln kommt meine Mama oder ich bring die Wäsche zu Gertraud (Der Wäscheberg für eine siebenköpfige Familie ist hoch!). Wie bin ich dankbar für diese Hilfe! Dennoch ist es so, dass wir (Christine und ich) oft das Gefühl haben, im Büro nur Spitzen abbauen zu können mit unserem täglichen Pensum.

Wir beide sind ja seit einem Jahr nur noch zu zweit im Büro, da kommt man oft ganz schön ins Strudeln. Gut, dass uns Anna immer ein paar Stunden aushelfen kann, das macht es ein bisschen leichter. Sie studiert jetzt in Wien und nimmt mir, wenn möglich, die Termine dort ab.

Zusätzliche Unterstützung würden wir (wenigstens sporadisch) wirklich brauchen, am liebsten Ehrenamtliche! Ehrenamtlichkeit ist ein schönes Wort, noch schöner wäre es, solche Freiwillige zu haben! Und so träume ich wieder einmal einen Traum - in der Hoffnung, dass er einmal wahr wird!

An dieser Stelle möchte ich auch an alle betroffenen Familien appellieren, es geht nicht nur um Hilfe von außen, sondern auch um Selbsthilfe. Es ist freilich nicht jedermanns Sache (womöglich neben der Pflege eines schwerkranken Kindes!) Vorträge zu halten, hinauszugehen in die Öffentlichkeit, Veranstaltungen zu organisieren, klar. Dennoch bin ich überzeugt, dass jeder, wirklich jeder, bestimmte Talente, Fähigkeiten, Möglichkeiten, Beziehungen, Ideen... hat und diese in unsere tägliche Arbeit einbringen könnte. Manchmal genügt es ja schon, die richtige Person am richtigen Ort zu kennen, um eine Sache vorwärts zu bringen. Manchmal genügt eine simple Idee, um anderen zu helfen. Manchmal genügt es, Broschüren oder Flyer zu verteilen oder auch nur über MPS zu reden...

Wir sind eine große Familie. Es geht um uns alle! Es geht sogar um jene Kinder, die erst zur Welt kommen werden! Lasst uns **Miteinander Perspektiven Schaffen - für unsere Kinder mit MPS!**

Dieses Schaffen von Perspektiven beschäftigt mich übrigens schon eine ganze Weile nicht nur auf Vereinsebene, sondern ganz allgemein - man muss schließlich auch über den Tellerrand hinaus gucken!



Die MukoPolySaccharidosen gehören zur großen Gruppe der seltenen Erkrankungen (SE) und sind deswegen auch wenig bekannt. Wenn wir jedoch die Summe der SE betrachten, dann sind diese doch häufig! Das wird spätestens dann klar, wenn man sich bewusst macht, dass allein in Österreich über 400.000 Menschen mit einer SE leben, in Europa sogar 25 Millionen! Diese Gesamtzahl wird völlig unterschätzt, weil man nicht bedenkt, wieviele verschiedene SE es gibt (6000 - 8000).

In unserem Gesundheitssystem gehen die SE mehr oder weniger unter, weil dieses in erster Linie auf die Bedürfnisse der häufigen Krankheiten hin ausgelegt ist. Logischerweise eigentlich. Doch dadurch gibt es viele **Probleme, mit denen wir „Seltene“ im Alltag konfrontiert werden**, viele Dinge, die uns das Leben schwer machen. Schwerer, als es ohnehin schon ist. Der Gleichheitsgrundsatz (das Recht jedes Patienten auf möglichst gleichartigen Zugang zur medizinischen Expertise, Diagnostik, Therapie, Pflege und Rehabilitation) gilt natürlich auch bei uns in Österreich. Theoretisch fein. Die Praxis sieht bei uns „Seltene“ leider oft anders aus.

Dabei ist wohl das größte Problem jenes, dass die SE viel zu wenig bekannt sind, in der Allgemeinbevölkerung sowieso (was oft zu Schwierigkeiten in der Schule und später im Beruf führt), aber leider auch in medizinischen Kreisen. Diese Tatsache wirkt sich schon bei der Diagnose der Krankheit negativ aus, weil oft zu spät (im Schnitt nach drei Jahren) oder gar nicht oder sogar falsch diagnostiziert wird und Familien immer wieder eine Odyssee von Untersuchungen in verschiedenen Krankenhäusern (im Schnitt drei Ärzte) durchmachen, bis sie eine richtige Diagnose in der Hand halten. Wenn man nun bedenkt, dass es z.B. für drei Formen von MPS (I, II und VI) schon eine Enzymersatztherapie gibt, wird klar, wie wichtig eine frühzeitige Diagnose und

ein frühzeitiger Behandlungsbeginn sind, um die Therapie effektiv zu gestalten. Dass man bei frühzeitigen Diagnosen und entsprechender genetischer Beratung möglicherweise weitere kranke Geschwisterkinder vermeiden könnte, ist klar.

Freilich wäre es auch unglaublich wichtig, ein österreichweites Netzwerk an Ärzten zu haben, die sich mit den verschiedenen Gruppen von SE befassen, sie zumindest erkennen und Patienten ggf. in die Expertenzentren (für MPS die Unikliniken in Graz, Innsbruck, Salzburg, Wien) verweisen würden.

Aber auch nach der Diagnose gehen die Problem in allen Richtungen weiter. Für viele SE (auch für die meisten MPS-Kinder) gibt es keine entsprechende Therapie, schon gar keine Heilung. Selbst dann, wenn eine Therapie verfügbar ist, ist es noch lange nicht selbstverständlich, diese auch problemlos zu erhalten.

Und selbst dann, wenn es um ganz gewöhnliche Dinge des Alltag geht, z.B. erhöhte Familienbeihilfe, Pflegegeld, andere notwendige Unterstützungen oder ganz normale Therapien, sind oft Frust und Ärger angesagt. Allein die Feststellung „Dauerzustand“ muss man sich mancherorts hart erkämpfen. Wer es nicht schafft, muss sein Kind in regelmäßigen Abständen „vorführen“, um zu beweisen, dass es immer noch krank ist, um auch weiterhin gewisse Unterstützungen bewilligt zu bekommen - eine absolut frustrierende Tatsache!

Diese Dinge - und noch mehr - wurden schon 2008 in einer Petition an das Gesundheitsministerium übergeben (unsere MPS-Gruppe hat damals jede Menge Unterschriften gesammelt). Die Arbeit daran, diesen Zustand zu verbessern, ist in vollem Gange. (Siehe dazu Artikel von Till Voigtländer, Seite 16). Nachdem Anfang des Jahres vom Ministerium eine „**Nationale Koordinationsstelle für SE**“ (**NKSE**) an der Gesundheit Österreich GmbH eingerichtet wurde, war auch die Neuformierung einer **Expertengruppe für SE** geplant. Hauptaufgabe dieser Gruppe soll es sein, das Gesundheitsministerium sowie die NKSE bei ihren Arbeiten im Hinblick auf die Erstellung und Umsetzung eines nationalen Aktionsplanes zu unterstützen.

Auch ich wurde eingeladen, an der Expertengruppe teilzunehmen. Nachdem mir all diese Dinge ein Herzensanliegen sind, habe ich die Nominierung angenommen und werde mich in diesem



Expertengruppe für seltene Erkrankungen

Gremium gerne einbringen. Anfang November fand die konstituierende Sitzung dieses Gremiums statt und ich war positiv überrascht, wie hochkarätig dieses 22-köpfige Gremium besetzt ist! Neben dem Gesundheitsministerium, Gesundheit Österreich GmbH, Sozialministerium und Ministerium für Wissenschaft und Forschung, waren medizinische Spezialisten, Ärztekammer, Pharmig, Hauptverband der Sozialversicherungsträger, AGES Pharmed und Selbsthilfegruppenvertreter (Rainer Riedl/Debra und ich/MPS) vertreten (siehe Foto).

Der Nationale Aktionsplan umfasst primär folgende Themenfelder:

- Anerkennung der Besonderheit der SE im Gesundheits- und Sozialsystem
- Verbesserung der medizinisch-klinischen Versorgung und nachfolgende Zertifizierung von Centers of Expertise
- Verbesserung der Diagnostik
- Verbesserung der Therapie und des Zugangs zu Therapien
- Verbesserung der Forschungsförderung im Bereich der SE
- Bewusstseinsbildung zu SE
- Verbesserung der epidemiologischen Kenntnisse zu SE
- Anerkennung der Leistung der Selbsthilfegruppen

Dass die Abarbeitung dieser Themen nicht von heute auf morgen geht, ist bestimmt allen klar. Das gilt insbesondere dann, wenn es darum geht, diese Dinge auch politisch umzusetzen. Aber ich bin sehr zuversichtlich, dass Österreich damit auf dem richtigen Weg ist, dass es letztendlich doch einfacher wird für alle Betroffenen mit einer seltenen Erkrankung!

Viele werden sich auch an den Fragebogen zur Erhebung der Lage der

seltenen Erkrankungen in Österreich erinnern. Allen, die ihn ausgefüllt haben, herzlichen Dank! Diese Fragebögen wurden in den vergangenen Monaten ausgewertet und im Moment entsteht daraus ein Bericht, welcher Anfang nächsten Jahres veröffentlicht werden wird.

Ein weiterer Schritt in diese Richtung ist die Gründung von **Pro Rare Austria, einer Allianz für seltene Erkrankungen**.

Wir (Rainer Riedl/Debra, Ursula Novak/cf-Austria, Karin Modl/OSPID und ich/MPS) haben als Proponentenkomitee Statuten ausgearbeitet, diese zwischenzeitlich zur Vereinsgründung eingebracht und werden am 3. Dezember im Anschluss an den Kongress für seltene Erkrankungen die Gründungssitzung abhalten.

Zweck dieser Allianz ist die Förderung und Unterstützung von Menschen, die an seltenen Erkrankungen leiden. Wir möchten versuchen, die Forderungen, die innerhalb der „Petition für einen Nationalen Aktionsplan für seltene Erkrankungen in Österreich“ formuliert wurden, durchzusetzen. Alle Vereine, deren primärer Vereinszweck die Hilfe und Unterstützung für Menschen mit einer SE ist, sind eingeladen, Mitglied zu werden. Darüber hinaus aber auch Einzelpersonen, die an einer SE leiden, welche aber noch keinen entsprechenden Verein gegründet haben, weil die dafür benötigte Anzahl von Personen mit dieser SE in Österreich zum Zeitpunkt des Beitritts für eine Vereinsgründung nicht ausreicht.

Wir (alle „Seltenen“) haben so viele gleiche oder ähnliche Probleme, da ist es doch naheliegend, sich gemeinsam zu engagieren, und dass nicht jedes kleine Vereinchen alleine „dahinwurschtelt“. Auf politischer Ebene betrachtet, ist es ja auch unmöglich, dass sich die Ministerien mit jedem Verein gesondert befassen. Deswegen ist es viel besser, gemeinsam

vorzugehen und gemeinsam gute Lösungen für alle zu forcieren.

Wer sich jetzt fragt, was uns das als MPS-Verein bringt, den muss ich enttäuschen. Ich glaube nicht, dass uns das als Verein vorwärts bringen wird, aber es bringt im Endeffekt im Alltag große Erleichterung für alle Betroffenen - und ist das nicht die Hauptsache?

Und was hat sich daheim (in der MPS-Gesellschaft) eigentlich getan in diesem Jahr?

Wir blicken mit Stolz auf zwei wunderbare Veranstaltungen zurück. Einerseits unsere **MPS-Sommertagung**, andererseits unsere **MPS-Therapiewoche**. Eigentlich ist ja die Therapiewoche das absolute Highlight im Vereinsjahr, doch wage ich zu behaupten, dass uns mit der Tagung auch ein absoluter Volltreffer gelungen ist. Berichte zu beiden Veranstaltungen gibt's im Blattinneren (ab Seite 12), auch einige Fotocollagen, auf denen sich hoffentlich der Großteil der Teilnehmer wiederentdecken wird. Wiederentdecken werden unsere Teilnehmer auch einige der Vorträge von unserer Tagung. Alle, die ich bekommen konnte, sind auf den nächsten Seiten abgedruckt - besonders auch für jene, die nicht dabei waren und sich dennoch für diese Themen interessieren.. Vielen Dank den Autoren!

Der „Zulauf“ vonseiten MPS beim **Marsch der seltenen Erkrankungen** in Wien, war heuer ein bisschen mager. Da haben wir in den Vorjahren schon mit größerem Aufgebot teilgenommen! Vielen Dank all jenen, die mitmarschiert sind und eine große Bitte an die Daheimgebliebenen: Macht euch bereit, im Februar ist es wieder so weit. Marschiert mit! Je größer die Teilnehmerzahl, umso mehr wird der Marsch wahrgenommen! Beim heurigen Marsch (Fotos S. 58) hatte ich übrigens ein Erlebnis von besonderer Klasse. Ich parkte in unmittelbarer Nähe zum Treffpunkt an der Oper auf einem Behindertenparkplatz, lud Marias Elektrorollstuhl aus, wir nahmen am Marsch teil und als wir zurückkamen, prangte ein Strafzettel unter meinem Scheibenwischer. Er war genau über dem Behindertenausweis positioniert. Strafen wollte man mich, weil ich angeblich ohne Behindertenausweis dort parkte. Ich traute meinen Augen nicht! Nachdem ich nirgends Polizeibeamte finden konnte, fuhr ich heim und bekam nach ein paar Wochen

auch die Strafe. Natürlich schrieb ich einen Brief, dokumentierte alles mit Fotos und verlangte eine Entschuldigung. Diese bekam ich auch (wunschgemäß), und ebenso eine Erklärung für dieses Vorgehen. Nachdem etwa zu der Zeit der Skandal mit einem höheren Beamten in der Zeitung war, welcher den Ausweis einer verstorbenen Person benutzt hatte, glaubte man wohl nicht mehr daran, dass diese Ausweise auch echt sein und tatsächlich von Behinderten benutzt werden könnten - und wollte kontrollieren... Dass „echte Behinderte“ aber anderer Sorgen haben könnten, als sich auch noch mit solchen Dingen herumzuzergern, daran denkt wohl keiner.

Am 15. Mai ist **internationaler MPS-Tag**. 2011 fiel er auf einen Sonntag und so verlegten wir unsere Aktionen auf den Vortag, um auch wirklich viele Menschen auf den Straßen bzw. in den Einkaufszentren anzutreffen. Super, dass wieder einige Familien und einige unserer Freunde mitgemacht haben! Ihr alle habt uns geholfen, auf uns aufmerksam zu machen und wieder ein kleines bisschen bekannter zu werden. Danke! Leider habe ich nicht von all unseren Standpunkten Fotos erhalten, einige werden sich aber auf Seite 58 wiederfinden.

Für das nächste Jahr hoffe ich schon jetzt auf rege Teilnahme und Unterstützung. Packen wir die Gelegenheit gemeinsam beim Schopf, der 15. Mai eignet sich prima dazu. Und habt keine Angst, dass es zu viel Arbeit bedeuten könnte. Alle die mitmachen, werden von uns mit sämtlichem Material versorgt, die Organisation läuft über das MPS-Büro, es geht nur darum, einen Tag Zeit für die große MPS-Familie zu opfern!

Geplant hätte ich auch noch ein kleines Herbsttreffen gehabt. Dieses ist nicht mehr zustande gekommen, weil sich für uns eine einmalige Gelegenheit aufgetan hat, die allerdings sehr viel Zeit in Anspruch nimmt. Maria wurde als Testperson für das zukünftige Medikament für MPS IVA ausgewählt und in die **klinische Studie in London** aufgenommen (Bericht Seite 62). Wir sind sehr froh über diese Chance und haben sie natürlich mit Freude wahrgenommen. Was das logistisch bedeutet, kann sich vermutlich niemand vorstellen, auch ich selbst muss mich erst richtig hineinleben in dieses Doppelleben zwischen Finklfham und London. Drei Tage London, vier Tage zu Hause - das ist unser momentaner Lebensrhythmus,

zumindest für 26 Wochen. Freilich hab ich in London das Büro in Form von Telefon und Laptop im Gepäck - also keine Sorge, ich bin erreichbar und habe in Christine außerdem eine Sekretärin, auf die ich mich 100% verlassen kann. Trotzdem kann es sein, dass wir nicht ganz so flott sind, wie wir möchten. Wie es dann ab Mai weitergeht, wissen wir noch nicht, möglicherweise kann Maria die „Extension-Study“ dann in einem näher liegenden Krankenhaus (Uniklinik Mainz in Deutschland oder vielleicht gar in Österreich?) fortsetzen.

Egal wie, meine Devise „irgendwie kann man alles schaffen“ hat sich noch jedes Mal bewährt und es wird auch diesmal klappen. Irgendwie. Der Mensch denkt und Gott lenkt, nicht wahr? Martin hat in diesem Schuljahr Donnerstag und Freitag nachmittags frei und kann so bei den Kindern sein. Das ist doch kein Zufall, oder? Allein der Mittwoch macht mir noch Sorgen. Aber vielleicht taucht ja wie durch ein Wunder irgendwo und irgendwann auch da noch Hilfe auf.

Übrigens, werft doch ab und zu einen Blick auf unsere **Homepage!** Ich bin immer wieder fleißig am Aktualisieren (natürlich nicht alles auf einmal, alles der Reihe nach, gut Ding braucht Weile) und denke, dass es für viele Neues zu entdecken gibt. Der MPS-Shop wächst und wartet auf Bestellungen, neue Fotos sind eingestellt, es gibt Termine für das nächste Jahr...

Einen Termin möchte ich auch hier gleich nennen:

Die nächste Therapiewoche findet vom 5. bis 15. 8. 2012 statt und wird wieder im Berghotel Hochfügen sein! Voranmeldungen nehmen wir ab sofort entgegen!

Nun grüße ich euch alle noch ganz herzlich mit einem Wort aus der Bibel:

„Ja, ich sage es noch einmal: Sei mutig und entschlossen! Lass dich nicht einschüchtern, und hab keine Angst! Denn ich, der Herr, dein Gott, bin bei dir, wohin du auch gehst.“ (Josua 1,9)

Außerdem möchte ich euch allen die Jahreslosung für 2012 mit auf den Weg geben, weil

sie so wunderbar zu uns passt: „**Meine Kraft ist in den Schwachen mächtig.**“ 2. Kor 12,9



Eure
Michaela Weigl



NEUIGKEITEN -



Liebe Familien!

Einige kennen mich ja schon in der großen MPS – Familie.

Für die anderen möchte mich kurz vorstellen:

Mein Name ist Martina Ebner, ich wohne in Spittal/Drau, im schönen Kärnten.

Im Alter von 19 Jahren wurde ich mit MPS IV B, Morbus Morquio, diagnostiziert. Aufgrund meiner fortschreitenden Erkrankung ist es mir nicht mehr möglich, arbeiten zu gehen, doch ich habe viele Hobbys: Reisen, Gitarre spielen und Yoga zählen zu meinen Lieblingsbeschäftigungen. Außerdem bin ich Tante und kümmere mich gern um meine Nichten.

Mittlerweile bin ich schon 10 Jahre in der großen MPS – Familie! Im Frühling hat mich Michaela gefragt, ob ich denn nicht auch im MPS - Vorstand mitarbeiten möchte. Sie meinte, es wäre toll, jemanden im Vorstand zu haben, der selbst an MPS erkrankt ist, um die direkte Sichtweise der Patienten noch mehr in die Arbeit einfließen zu lassen.

Nach kurzer Bedenkzeit stimmte ich zu. Die heurige Generalversammlung während unserer Therapiewoche hat mich dann zur Schriftführer-Stellvertreterin gewählt und schon war ich „in Amt und Würden“. Es ist für mich eine Herausforderung und ich hoffe, dass ich mit der Unterstützung und Hilfe der anderen Vorstandsmitglieder dieser Aufgabe auch gewachsen bin.

Liebe Grüße, **Martina**



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 3 03 • e-mail: k.foelss@dersichereweg.at • www.dersichereweg.at

VOM VORSTAND

Hallo liebe MPS-Familien und MPS-Interessierten!



Einige kennen mich bereits, aber als frisch gebackenes Vorstandsmitglied (Schriftführerin) möchte ich mich Euch etwas näher vorstellen:

Ich heiße Saskia Etienne. Ich bin vor 40 Jahren in Belgien geboren und bin glücklich mit Tamás Velich verheiratet.

Gemeinsam haben wir 4 Kinder: Luca (11), Bálint (9), Bulcsú (6) und Lilla (4).

In diesen 40 Jahren bin ich schon viel um die Welt gekommen: ich

habe in Deutschland gelebt, in Afrika (Dem. Rep. Kongo), in Österreich, und sogar auch in Belgien!

Ich habe in Brüssel Übersetzen studiert und bin seit 11 Jahre glückliche (wenn auch manchmal gestresste) Vollzeit-Mutter, -Ehefrau, -Hausfrau, und -Taxifahrerin (wie es halt so ist mit 4 Kindern).

Meine Hobbys sind reisen, lesen, singen im Chor und Sport treiben.

Vor 7 Jahren sind wir nach Österreich gezogen und leben seitdem in einer kleinen Stadt, 30 km südlich von Wien: Ebreichsdorf.

In meinem „MPS-Leben“ gibt es bis jetzt zwei Schlüsseljahre: 2005 und 2007!

Das Jahr 2005 war für mich ein Jahr des Glücks und des Unglücks! Ich war über die Geburt meines zweiten Sohnes Bulcsú überglücklich, musste aber 2 Monate später erfahren, dass beide Buben an MPS II erkrankt sind. Die Katastrophe! Seitdem gehören wir auch zur großen MPS-Familie!

Im Jahre 2007 wurde ich mit doppeltem Glück beschenkt: Lilla, unsere zweite Tochter, kam zur Welt und kurz davor kam auch die Elaprase zur „Welt“! Seitdem bekommen Bálint und Bulcsú wöchentlich dieses Enzym infundiert. Es war eine schwere Geburt („die Elaprase-Infusion“, nicht die Lilla!), aber wir sind sehr glücklich und dankbar, dass es überhaupt ein Medikament gibt.

Dieser Situation und den damit verbundenen Herausforderungen wäre ich wahrscheinlich nicht gewachsen ohne eine starke Familie und die Gesellschaft für MukoPolySaccharidosen, insbesondere Michaela Weigl. An dieser Stelle möchte ich mich für ihren Einsatz, für ihre Hilfe, für ihre Bereitschaft, für ihre Freude, für ihre Unterstützung, -kurz- für Alles, bedanken. Danke Michaela!

Ich bin sehr stolz darauf meinen Beitrag als Vorstandsmitglied im Verein (der mir so viel gegeben hat) leisten zu können. Ich hoffe, ich werde den Erwartungen gerecht und meine Aufgabe als Schriftführerin gut erfüllen! Liebe Michaela, stelle aber deine Erwartungen über meine Schreibkunst nicht zu hoch, mein Deutsch ist nach all den Jahren noch immer nicht perfekt!

Ich freue mich auf die Zusammenarbeit!

Eure Saskia



SKF

UNSER NEUER FILM

Dreharbeiten:

Therapiewoche in Hochfügen
Thermenklinikum Mödling
Filmstudio Bachkönig

Kamera:
Mario Hengster



Schnitt:
Eveline Schütz
Iga Mazak



Dauer:
13 Minuten

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

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

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

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

GESELLSCHAFT FÜR
MUKOPOLYSACCHARIDOSEN
UND ÄHNLICHE ERKRANKUNGEN

LEBEN MIT MPS



WWW.MPS-AUSTRIA.AT

SPENDENKONTO 17.00.5000 BLZ 18600

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

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

Wir wollten mit dem Film aber auch klar machen, dass wir Hilfe von außen brauchen, ja, dass wir eigentlich total auf Hilfe von Menschen, denen unser Schicksal nicht egal ist, angewiesen sind (besonders im finanziellen Bereich!), damit wir all unsere Projekte zum Wohl der MPS-Kinder und deren Familien verwirklichen können.

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

„Leben mit MPS“ wurde damit sowohl für MPS-Familien selbst (z.B. nach Neudiagnosen), als auch für potentielle Spender wie Serviceclubs oder Firmen, aber auch Privatpersonen, die Spendeninitiativen leiten, gemacht. Unseren Spendern möchten wir damit zeigen, dass ihr Geld bei uns gut angelegt ist und wir damit sinnvolle Projekte durchführen - wie z.B. die Organisation unserer Veranstaltungen (Therapiewoche etc.), welche für viele Betroffene gleichzeitig eine große Bereicherung und Hilfe darstellen.

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

Das Ergebnis kann sich sehen lassen!

(Bestellung im MPS-Büro möglich).

Michaela Weigl

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



WIR GRATULIEREN



zum Schulanfang

Unseren Schulanfängern Philipp und Bulcsu wünschen wir viel Freude in der Schule!



Bálint und Bulcsu

zur 200. Infusion 06/07

der ungarischen MPS-Gesellschaft

zum 20-jährigen Bestehen

MPS-SOMMER-



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

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

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

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

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



UNSERE ÄRZTERIEGE 2011

TAGUNG 2011



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

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

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

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

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



Michaela Weigl



MPS-SOMMER-



HOCHSEILGARTEN

TAGUNG 2011



SCHIFFFAHRT AM ATTERSEE

Seltene Erkrankungen in Österreich – ein Land im Aufbruch

Und wie steht es um die Entwicklungen auf nationaler Ebene? Grundsätzlich betrachtet, gut. Das heißt nicht, dass die beschriebenen Probleme (s. S. 6) bereits gelöst, die Herausforderungen bewältigt wären. Aber in Österreich entwickelt sich mittlerweile Beachtliches – und, noch wichtiger: Österreich verfügt über das Potenzial zu wesentlich mehr.

Priv.-Doz. Dr. Till Voigtländer, Österreichischer Projektkoordinator von Orphanet, Klinisches Institut für Neurologie der MedUni Wien.

Österreich hat Potenzial

Denn erstens gehört das österreichische Gesundheitssystem a priori, was die Ausbildung von Ärzten und medizinischem Personal, die technischen Möglichkeiten und die medizinische Expertise angeht, zu den sehr guten in Europa. Und zweitens existieren bereits viele klinische Einrichtungen, Projekte und Initiativen, die sich mit seltenen Erkrankungen beschäftigen, manche bereits über Jahrzehnte etabliert, manche erst relativ neuen Ursprungs. Was Österreich jedoch fehlt, ist ein übergeordnetes Konzept, ein Programm, welches die bestehenden Aktivitäten systematisch erfasst, sie unterstützt, bei Bedarf ausbaut oder neu strukturiert, sie vernetzt und sie schließlich in einer Form sichtbar macht, in der sie leicht zu identifizieren und zu nutzen sind.

Rückenwind durch Bevölkerung und Politik

Die Voraussetzungen für ein solches Globalkonzept waren nie günstiger als jetzt. Das liegt zum einen an der deutlich gestiegenen Aufmerksamkeit und Unterstützungsbereitschaft für seltene Krankheiten in der Öffentlichkeit. Gerade die Zahlen des jüngsten, Ende 2010 durchgeführten Eurobarometers (Nr. 74.3) belegen dies in eindrucksvoller Manier. In einem Zeitraum von 17 Tagen wurden 1010 Österreicherinnen und Österreicher in einem persönlichen Interview anhand eines strukturierten Fragebogens zu ihrer Meinung zu verschiedenen Themen befragt, unter anderem zum Thema seltene Erkrankungen. Die Ergebnisse sind

schlicht beeindruckend (siehe **Tab.**).

Die Gründe für diesen hohen Zustimmungsgang mögen unterschiedlicher Natur sein und haben sicher auch mit den bereits geschilderten Bemühungen der Europäischen Kommission zu tun (s. S. 8).

Kontinuierliche Aufklärungsarbeit. Der entscheidende Faktor war aber sicher die von vielen Kräften getragene, kontinuierliche Aufklärungsarbeit zu seltenen

Krankheiten in den vergangenen Jahren in Österreich – exemplarisch seien hier die Petition für einen nationalen Aktionsplan (2008), die von steigendem medialen Echo begleiteten Veranstaltungen in Wien und Salzburg zum Tag der seltenen Erkrankungen in den vergangenen vier Jahren (einschließlich der Märsche für seltene Krankheiten) und – ganz besonders wichtig – die Öffentlichkeitsarbeit vieler Selbsthilfegruppen genannt, sei es durch Kampagnen (herausragend diejenige der „Schmetterlingskinder“) oder durch „stille“ Überzeugungsarbeit bei den Menschen in unzähligen Veranstaltungen. Und natürlich haben auch engagierte Journalisten, die sich dieses Themas angenommen und Artikel – teils ganze Artikelserien – über seltene Krankheiten verfasst haben, ihren Teil zu dieser Entwicklung beigetragen.

Politische Maßnahmen. Zum anderen hat die österreichische Gesundheitspolitik, befördert durch die europäischen Entwicklungen und vielleicht die eine oder andere inländische Informationskampagne, die übergeordnete, nationale Bedeutung des Themas erkannt und seltene Erkrankungen auf ihre Agenda gesetzt. Als erste Maßnahme rief das Bundesministerium für Gesundheit Mitte 2009 eine beim Obersten Sanitätsrat (OSR) angesiedelte Unterkommission für seltene Erkrankungen ins Leben, eine erste mit allen relevanten Akteuren besetzte Expertengruppe, die einen Entwurf für einen österreichischen nationalen Aktionsplan für seltene Erkrankungen erarbeiten sollte.

Tab.: Eurobarometer

- **64 %** der Befragten kannten eine etwas vereinfachte Fassung der Definition seltener Krankheiten;
- **75 %** kennen einen Betroffenen persönlich oder haben im privaten Umfeld oder in Medien von jemandem gehört, der an einer seltenen Erkrankung leidet;
- **87 %** stimmen voll oder überwiegend zu, dass die Allgemeinheit keine wirkliche Vorstellung über die tatsächlichen Probleme der an einer seltenen Erkrankung leidenden Patienten hat;
- **57 %** stimmen letztlich voll oder überwiegend dafür, dass seltenen Krankheiten in der Gesundheitspolitik ein gewisser Vorrang eingeräumt wird;
- **69 %** bzw. **73 %** halten es für völlig gerechtfertigt, wenn EU und Nationalstaaten gesonderte Finanzmittel für die Verbesserung und Koordinierung der Forschung zu seltenen Erkrankungen bzw. die Erleichterung des Zugangs zu Medikamenten für seltene Krankheiten zur Verfügung stellen;
- rekordverdächtige **91 %** wollen einen nationalen Aktionsplan, der alle Dimensionen des Problems berücksichtigt;
- und ebenfalls rekordverdächtige **94 %** wünschen sich eine stärkere europäische Zusammenarbeit, um Betroffenen effizienter helfen zu können.

(Nr. 74.3; durchgeführt Ende 2010)

Der lange Weg zu einem nationalen Aktionsplan

Wie sieht der Zwischenstand nach zwei Jahren aus? Die Unterkommission legte bis Ende 2010 nach intensivem Diskussionsprozess folgende Unterlagen vor:

- das Grundgerüst für einen nationalen Aktionsplan mit Definition von neun strategischen Prioritäten, die die wesentlichen Problemstellungen bei seltenen Krankheiten abdecken;
- einen detaillierten Diskussionsentwurf für die Einrichtung spezialisierter Expertenzentren für seltene Erkrankungen (mit einer ersten Definition möglicher Leistungs- und Qualitätskriterien);
- einen ersten Diskussionsentwurf für die Einrichtung überregionaler Erstanlaufstellen für Patientinnen und Patienten mit einer möglichen, noch nicht diagnostizierten seltenen Krankheit;
- und einen detaillierten Diskussionsentwurf für die Einrichtung einer nationalen Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen.

Diese Bilanz mag auf den ersten Blick mager erscheinen, doch der Eindruck täuscht. Denn erstens wurde viel wertvolle und zugleich notwendige Grundlagenarbeit geleistet. Zweitens war das Gesundheitsministerium mit eigenen Vertretern kontinuierlich in die Arbeit und den teils tief ins Detail gehenden Diskussionsprozess der Unterkommission eingebunden, eine nicht zu unterschätzende „vertrauensbildende Maßnahme“, sowohl was die Relevanz der Thematik als auch die Kompetenz des Gremiums angeht. Und drittens folgten diesen theoretischen Vorarbeiten bereits Anfang 2011 erste praktische Schritte.

NKSE. Von besonderer Bedeutung ist hierbei die vom Gesundheitsministerium vorangetriebene Einrichtung einer Nationalen Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen, kurz NKSE. Angesiedelt bei der Gesundheit Österreich GmbH (GÖG), hat die NKSE im Januar diesen Jahres ihren Betrieb aufgenommen und, noch mitten in der Aufbauphase, die ersten Projekte in Angriff genommen. Die NKSE ist nicht nur die erste sichtbare strukturelle Komponente des nationalen Aktionsplanes, und damit ein wichtiges Zeichen des wachsenden Engagements der Politik für

seltene Erkrankungen; sie ist darüber hinaus ein wesentliches Bindeglied im integrativen Gesamtkonzept, das der nationale Aktionsplan verfolgt; und sie ist beauftragt, den Entwurf für diesen Aktionsplan nach Möglichkeit bis Jahresende final auszuarbeiten (zusammen mit einer neuen „Expertengruppe für seltene Erkrankungen“, dem Nachfolgegremium der turnusgemäß Ende 2010 aufgelösten Unterkommission des OSR). Aus diesem Grund startet die NKSE derzeit – ergänzend zu den Vorarbeiten der ehemaligen Unterkommission – mittels strukturierter Fragebögen eine breit angelegte Bedarfserhebung zur Situation der seltenen Erkrankungen in Österreich. Die Ergebnisse dieser online und in Papierform erhobenen Umfrage sollen nicht nur in einer entsprechenden Bedarfsanalyse publiziert werden, sondern auch in die weitere Ausgestaltung des Entwurfes für einen nationalen Aktionsplan einfließen.

Neue Aktivitäten im Zusammenhang mit seltenen Krankheiten gab es auch abseits der Bemühungen um den nationalen Aktionsplan. So wurde 2010 in Salzburg eine erste, derzeit regionale telefonische „Helpline“ für seltene dermatologische und pädiatrische Erkrankungen eingerichtet. Im gleichen Jahr wurde in Salzburg auch das „Erste regionale Forum für seltene Erkrankungen“ veranstaltet, dem im Mai dieses Jahres das zweite Regionaltreffen, dieses Mal in Innsbruck, folgen wird. Und im Herbst 2010 wurde mit dem „Mariazeller Gesundheitsdialog: Rare Diseases“ eine nationale Kongressserie für seltene Erkrankungen ins Leben gerufen, die alle Interessengruppen – Ärzte, Patienten, Politik und Industrie – gleichermaßen ansprechen und zu einem offenen und konstruktiven Dialog, wie an einem runden Tisch, vereinen soll. Im Oktober 2011 ist der zweite Gesundheitsdialog in Wien geplant.

Resümee

28 Jahre nach dem ersten politischen Bekenntnis zu seltenen Krankheiten überhaupt befinden wir uns in Europa wie in Österreich inmitten eines „Awakening“ – einer „Zeit des Erwachens“. Doch die Zeit des Erwachens ist zugleich eine Zeit der Herausforderungen und der Gefahren: die Dynamik der Entwicklungen ist groß, viel

wird geleistet, viele Initiativen entstehen; aber die eigentlichen Ziele sind noch nicht erreicht – und der Erfolg ist alles andere als garantiert. Viele potenzielle Missverständnisse und Bewährungsängste lauern noch auf dem Weg, viel Überzeugungsarbeit ist noch zu leisten. Und, ganz wesentlich, wir befinden uns noch in der Phase der Entwürfe, der Expertenrunden – am Ende wird es aber auf die politischen Entscheidungsträger ankommen, sie müssen die Entwürfe in Beschlüsse umsetzen und sie nachfolgend implementieren.

Was also kann man tun, um die positiven Entwicklungen der vergangenen Jahre fortzuschreiben und zu einem guten Abschluss zu führen?

Erstens: Konsequenz zusammenarbeiten! Und zweitens: Sich immer wieder folgender Tatsachen und Leitgedanken erinnern:

- seltene Erkrankungen sind kein Randthema; die Menschen in Österreich wollen ein verstärktes Engagement der Gesundheitspolitik, sie wollen Hilfe für die Betroffenen;
- der nationale Aktionsplan muss zwei übergeordnete Ziele verfolgen: (a) die Verbesserung der Versorgung von Patienten mit seltenen Krankheiten und (b) die Erleichterung der Arbeits- und Rahmenbedingungen aller übrigen, mit seltenen Erkrankungen befassten Akteure;
- die Herausforderungen, die seltene Erkrankungen für das Gesundheits- und Sozialsystem bereithalten, haben zumindest eine nationale Dimension; dann bedarf es aber auch nationaler, koordinierter Anstrengungen, um ihnen sinnvoll begegnen zu können;
- seltene Erkrankungen werden strukturelle Anpassungen und Weiterentwicklungen erfordern; diese sollten nach Möglichkeit im Konsens unter Berücksichtigung gewachsener Strukturen erfolgen; Konsens erfordert aber auch ausreichende Kompromissbereitschaft.

Orientieren sich alle Interessenvertreter und später auch alle Entscheidungsträger an diesen Grundsätzen, kann der große Wurf, ein in sich schlüssiges, integratives, in Europa vorbildhaftes Gesamtkonzept für seltene Krankheiten zu entwickeln, gelingen. Tun sie es nicht, droht dem „Erwachen“ der seltenen Erkrankungen jenes Schicksal, das die Patienten in Oliver Sacks berühmter Geschichte ereilte. ■

DER LANGE WEG ZUR DIAGNOSE - EINE ODYSSEE

Man sieht nur, was man weiß!!!

Johann Wolfgang von Goethe (1749-1832).

Mukopolysaccharidosen (MPS) gehören zu der großen Gruppe der lysosomalen Speicherkrankheiten (LSD's). Mittlerweile sind ca. 50 Krankheiten, die zu dieser Gruppe gehören, bekannt. Sie werden durch Störungen der Lysosomen, der kleinen Organellen, die in jeder Zelle unseres Körpers vorhanden sind und die Funktion der Verdauung übernehmen, hervorgerufen. Lysosomen verdauen mit Hilfe von zahlreichen Enzymen jedes angekommene, eigene oder fremde Material. Liegt ein Enzymdefekt vor, bleibt das Material unverdaut und häuft sich in dem Lysosom an. Dies resultiert in einer weiteren Störung der Zellfunktion.

Die geschätzte Gesamthäufigkeit der LSD's beträgt 1: 7.700 (kumulative Prävalenz), der MPS 1: 22.500 Geburten. Tatsache ist aber, dass jede einzelne lysosomale Störung in sich noch viel seltener ist.

Eltern von Kindern mit der Diagnose MPS durchlaufen oft bis zur Diagnosefindung eine Odyssee und fragen sich, warum die Ärzte bis dahin die Krankheit nicht erkannt haben. Vor allem dann, wenn heutzutage für manche, noch wenige Formen, eine Therapie gibt, die das Fortschreiten der Krankheit aufhält.

Nun, abgesehen von einigen Ausnahmen, kommen Kinder mit MPS als gesunde Neugeborene nach einer in der Regel unkomplizierten Geburt auf die Welt. Anfangs schauen sie unauffällig aus, genauso wie stoffwechselgesunde Kinder. Die folgenden Mutter-Kind-Pass Untersuchungen beim Kinderarzt oder auch beim praktischen Arzt fallen normal aus. Unspezifische Symptomatik wie z.B. häufige Infekte oder motorische Ungeschicklichkeit (clumsiness) wird zunächst nicht als krankheitsspezifisch erkannt. Klare Symptome, wie vergrößerte Gesichtszüge oder Gelenksversteifung, die den Verdacht erwecken könnten, dass „irgendetwas nicht in Ordnung ist“, treten erst mit dem 4. - 5. Lebensjahr auf. Man könnte sagen, dass sich ein zeitliches Intervall einschaltet, währenddessen bis auf sehr aufmerksame Eltern, niemand auf die Idee käme, dass eine gravierende Stoffwechselkrankheit vorliegen könnte. Obwohl die MPS-Krankheiten eine gewisse klinische Homogenität kennzeichnet, haben sie gemeinsam, dass sie aufgrund der vielen unterschiedlichen Typen sehr unterschiedlich auftreten. Für jeden Typ kann das Manifestationsalter, die Organbetroffenheit, die Verlaufsform und das Zeitraster des Fortschreitens

verschieden sein. Je leichter die Symptomatik bzw. je weniger Symptome auftreten, desto schwieriger sind sie zu erkennen und desto später erfolgt die Diagnosestellung.

Einige der unspezifischen bis spezifischen Symptome können hier aufgeführt werden:

- Infektanfälligkeit
- immer wiederkehrende Mittelohrentzündungen
- Hörverlust bis zur Taubheit
- vergrößerte Gesichtszüge
- gedrungener Körperstamm, Gelenksversteifung
- motorische Ungeschicklichkeit
- Karpal-Tunnel-Syndrom
- Verhaltensauffälligkeiten (Aggressivität, Schlafstörungen)
- zerebrale Anfälle
- Regression der schon erreichten Entwicklungsmeilensteine
- mentale Retardierung
- Hydrozephalus
- Hornhauttrübung
- Herzvergrößerung, Herzrhythmusstörungen
- entzündliche-rheumatische Erkrankung

Es gilt zuerst die krankheitstypischen Symptome zu kennen, zu erkennen und sie in Symptomgruppen (sogenannte



cluster) einzuordnen. Zusätzlich ist es unerlässlich, sie gegenüber weiteren in Frage kommenden Diagnosen (Differentialdiagnosen) zu stellen. Also ist Kombinationsfähigkeit vom Arzt erforderlich, sozusagen, Detektivarbeit ist gefragt! Es ist legitim, dies ganz besonders von den Spezialisten zu verlangen, die bei jeglichem Verdacht, früher als später, konsultiert werden sollten. Die Spezialisten verwenden für die Abklärung noch nicht diagnostizierter Patienten dafür eigens



erstellte Schemata nach denen sie systematisch vorgehen und schrittweise mit Hilfe von diagnostischen Methoden, die auch manchmal ihre Grenzen haben, Diagnosen ausschließen bzw. bestätigen.

Die Gruppe der MPS-Krankheiten stellt eine diagnostische Herausforderung für jeden Arzt, sogar manchmal für manche Spezialisten, dar. Die Wahrscheinlichkeit, dass ein Spezialist für angeborene Stoffwechselerkrankungen die Diagnose MPS stellt, ist größer als die für einen praktischen Arzt.

Fakt ist jedoch, dass man tatsächlich nur das erkennt, was man kennt, also das, was man schon mal gesehen hat! Der Besuch von Fortbildungen, Vorträgen im Rahmen von Kongressen, die Ausbildung der Medizinstudenten (Studentenpraktikum, Vorlesungen), als auch viel Aufklärungsarbeit z.B. durch die Selbsthilfegruppen, sind erforderlich, damit Mediziner in der Zukunft lernen, nicht nur an das Häufige zu denken, sondern auch an das Seltene. Nur so kann Patienten mit MPS so schnell wie möglich kompetent geholfen werden.



Kontakt:
Dr. med. Vassiliki Konstantopoulou
 Pädiatrische Stoffwechselmedizin (UEMS)
 Abteilung für pädiatrische Pulmologie,
 Allergologie und Endokrinologie
 Universitätskinderklinik AKH Wien
 vassiliki.konstantopoulou@meduniwien.ac.at

gruppen - Cluster

wuchs



Entwicklungsrückstand
 Hornhauttrübung
 Hörverlust
 Grosse Zunge
 Herzvergrößerung,
 Herzklappenprobleme
 Grosse Leber & Milz
 Steife Gelenke

Praäsentationsbreite



Hilfestellung zur Diagnostik

Ungewöhnliche Symptomenkonstellation

Ungewöhnliche Symptome z. B. fürs Alter

Abklärungsschema

Konsultation von Experten

Auch an das Seltene denken!

Literatur:

Beck M., Lysosomale Speicherkrankheiten. Pathogenese, Symptomatik und Therapie, Monatsschr Kinderheilkd 2011, 159:821–826.

Kircher S., Mukopolysaccharidosen, 2. Auflage

Meikle PJ et al.: Prevalence of lysosomal storage disorders JAMA 1999; 281:249–54.

Neufeld E F, Muenzer J.: The Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease. 2001:3421–3452.

Sutton Hamilton S et al.: Evaluation of Clumsiness in Children, American Family Physician 10, 2002.

Swiedler SJ et al. Am J Med Genet. 2005; 134A:144–150.

Wraith JE, Clarke JTR.: Physician's Guide to the Treatment and Follow-up of Metabolic Diseases 2006:195–203.

JAHRESUNTERSUCHUNGEN



Einleitung:

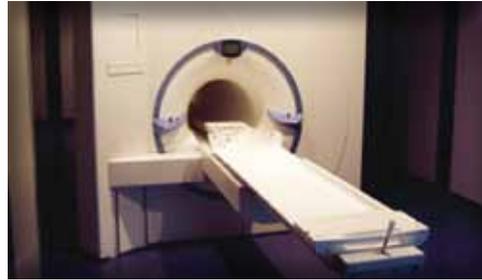
Mukopolysaccharidosen sind lysosomale Speicherkrankheiten, die einen fortschreitenden Verlauf nehmen. Die ersten Symptome treten im Säuglings- und Kleinkindalter auf, manchmal auch erst im Erwachsenenalter. Nach anfänglicher normaler Entwicklung werden immer mehr Symptome sichtbar und führen so zur Diagnose. Diese erfolgt biochemisch und genetisch. Nach wie vor kann auch bei sehr früh gestellter Diagnose der klinische Verlauf nicht vorhergesagt werden. Es sind daher regelmäßige Untersuchungen der betroffenen Organsysteme notwendig.

Regelmäßige Untersuchungen sind aber auch für Betroffene unter Enzymsatztherapie notwendig. Die langfristig geplanten Untersuchungen sollten jedoch nicht davon abhalten bei plötzlichem Auftreten von neuen Symptomen unverzüglich die entsprechenden Untersuchungen einzuleiten.

Mukopolysaccharidosen manifestieren sich in einer Reihe von Organen. Es werden hier die wichtigsten apparativen Untersuchungen genauer dargestellt und ausgeführt. Grundsätzlich sollte jeder apparativen Untersuchung eine genaue Anamnese (Befragung des Patienten über die aktuellen Beschwerden) sowie eine sorgfältige klinische Untersuchung vorangehen.

Untersuchungen:

Magnetresonanztomographie (MRT)



Diese Untersuchung (Abb. 1-MRT-Gerät) dient zur bildhaften Darstellung der anatomischen Strukturen des Gehirns und des Übergangs von Gehirn in das Rückenmark (craniocervikaler Übergang). Bei dieser Untersuchung wird um den zu untersuchenden Patienten ein Magnetfeld erzeugt, welches elektrisch geladene Teilchen (z.B. H₂O-Moleküle) zu Bewegungen veranlasst. Verschiedene Substanzen (Fett, Wasser,...) zeigen unterschiedliche Bewegungsmuster. Durch Aufzeichnen der Bewegungen entstehen die entsprechenden Bilder. Für eine gute Bildqualität muss der Patient mindestens 30 Minuten (meist länger) bewegungslos liegen. Während der Untersuchung ist für den Patienten ein lautes klopfendes Geräusch hörbar. Daraus ergibt sich, dass Säuglinge, Kleinkinder und einige Patienten, die diese Anforderungen nicht erfüllen, eine Narkose benötigen.

Elektroenzephalographie (EEG)



Das EEG (Abb.2 - Kind mit EEG-Elektroden) stellt die Aktivität der Gehirnzellen dar und ist somit eine funktionelle Untersuchung des Gehirns. Diese Untersuchung benötigt man bei Verdacht auf epileptische Anfälle. Es werden Elektroden an genau bestimmten Punkten am Kopf angebracht. Die Untersuchung selbst dauert ca. 20-30 Minuten. Für eine gut zu beurteilende Untersuchung sollte der Patient wach, ruhig und entspannt sein. Diese idealen Bedingungen erfüllen Kinder nur selten. Daher sind diese Untersuchungen häufig zu wiederholen, bis eine gute Beurteilung möglich ist.

Nervenleitgeschwindigkeit (NLG)



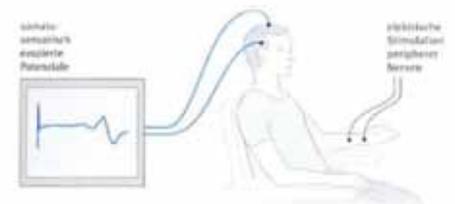
Abb. 3 - Messung der NLG, am Unterarm wird ein Reiz gesetzt, Am Daumenballen)

Die Nervenleitgeschwindigkeit beschreibt die Funktion (Leitungsgeschwindigkeit) eines Nerven. Dazu werden im anatomischen Verlauf des zu untersuchenden Nerven Elektroden auf der Haut angebracht. Mittels eines elektrischen Reizes wird die Geschwindigkeit der Impulsübertragung (NLG) geprüft. Eine Funktionseinschränkung ist häufig bei Bedrängung eines Nerven festzustellen und zwar noch bevor eine klinische Funktionseinschränkung sichtbar wird (z.B. Karpaltunnelsyndrom)



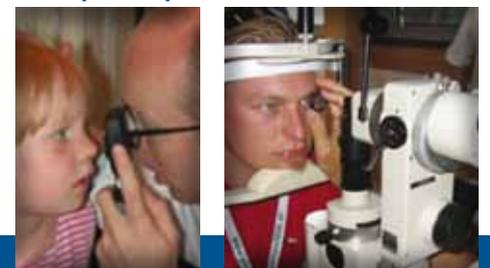
Abb. 4 - Karpaltunnelsyndrom: der Nervus medianus (gelb) wird von Bindegewebe eingengt.

Somatosensibel evozierte Potentiale (SSEP)



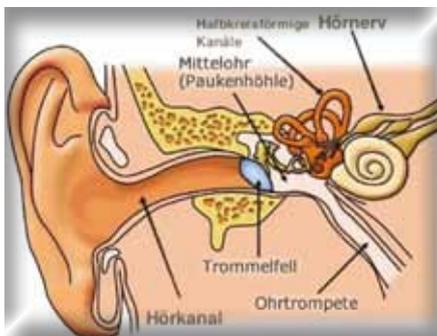
Ähnlich wie bei der NLG werden hier Elektroden am Körper angebracht. Im Unterschied zur NLG wird aber die Nervenleitung der sensiblen Nerven bis zum Gehirn gemessen. Dazu müssen Elektroden an der Hand, im Nacken und am Kopf angebracht werden. Wichtig ist diese Untersuchung bei Verdacht auf Einengung des Rückenmarks am Übergang zum Gehirn (craniocervikaler Übergang). Hier kann diese Untersuchung schon eine funktionelle Beeinträchtigung der Nerven zeigen, welche sich im MRT (Bildgebung) noch nicht so darstellt. Die Dauer der Untersuchung ist mit ca. 20-30 Minuten anzugeben, ist aber ganz wesentlich von der Mitarbeit des Patienten abhängig.

Augenuntersuchung mit Augenspiegel und Spaltlampe



Die einfachste Untersuchung ist der Sehtest, welcher die Sehschärfe beschreibt. Die verschiedenen Augenabschnitte (brechende Medien: Hornhaut, Linse, Glaskörper, Netzhaut) werden in der Untersuchung mit dem Augenspiegel (Abb. 6) bzw. mit der Spaltlampe (Abb. 7) beurteilt. Für die Untersuchung mit dem Augenspiegel ist es notwendig, die Pupillen maximal weit zu stellen um den Augenhintergrund (Netzhaut) gut beurteilen zu können. Es wird ein pupillenerweiterndes Medikament (Mydriatikum) vorher eingetropt. Die Spaltlampenuntersuchung erfordert gute Mitarbeit und ist daher nicht bei jedem Patienten durchführbar. Mit der Augendruckmessung wird der grüne Star (Glaukom) frühzeitig erkannt und kann so rechtzeitig medikamentös behandelt werden.

Hörprüfung und HNO – Untersuchung



Das Hören hängt einerseits von der Schalleitung im Ohr (vom Trommelfell über das Mittelohr bis zum Innenohr) ab und andererseits von der Schallverarbeitung im Innenohr in der Hörschnecke (Cochlear) und im Hörzentrum im Gehirn (Abb. 8). Die Veränderungen im Mittelohr (Erguss=Seromukotympanon) werden durch eine klinische Untersuchung des Ohrs erkannt. Die Hörprüfung (Abb. 9) erfolgt mittels Kopfhörer, über welche dem Patienten seitengesondert Töne angeboten werden. Dieser muss die Töne erkennen und lokalisieren und dies entsprechend mitteilen. Diese Untersuchung setzt entsprechendes Verstehen der Anweisungen und eine gute Mitarbeit des Patienten voraus. Die Hörprüfung mittels BERA (brainstem evoked response audiometry = Hirnstammaudiometrie) ist von der Kooperation unabhängig. Diese Untersuchung ist auch in Narkose möglich.



Elektrokardiogramm und Echokardiographie

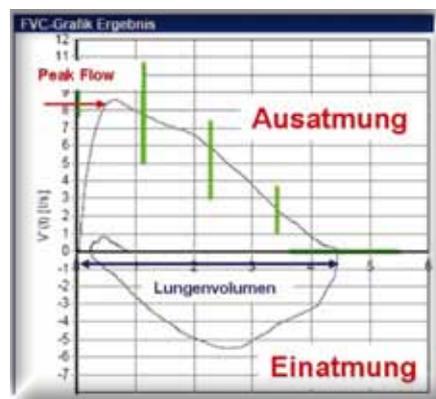


Im EKG (Abb.10) werden ähnlich wie beim EEG die elektrischen Impulse, die durch die muskuläre Pumpfunktion des Herzens entstehen, an der Körperoberfläche aufgezeichnet. Dazu müssen Elektroden an der Brustwand und an Armen und Beinen angebracht werden. Das EKG gibt Aufschluss über Herzfrequenz, -rhythmus und erlaubt Rückschlüsse auf die Herzmuskulatur (z.B. Verdickung). Die Echokardiographie (Abb.11) erlaubt eine



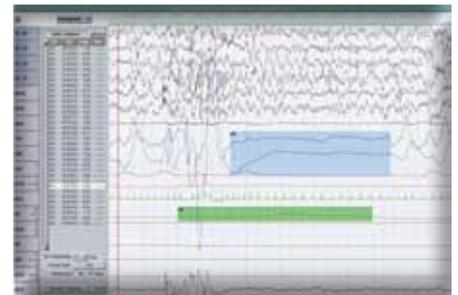
genaue Untersuchung des Herzens mit Ultraschall. Im Normalfall wird diese beim am Rücken liegenden Patienten von der Oberfläche des Brustkorbs aus durchgeführt. Es können die anatomischen Strukturen und der Blutfluss gut dargestellt werden. Anhand der Flussgeschwindigkeit können Veränderungen an den Herzklappen gut erkannt werden (Herzklappenverengung = Stenose, ungenügender Klappenschluss = Insuffizienz)

Lungenfunktionsprüfung



Die Aufgabe der Lunge besteht im Gasaustausch, welcher über den Mund, Nasen-Rachenraum sowie Luftröhre und Bronchien schließlich in den Lungenbläschen erfolgt. Kohlendioxid (CO₂) wird gegen Sauerstoff (O₂) ausgetauscht. Die Untersuchungen, die über diese Funktion Auskunft geben, sind die klinische Untersuchung mit Abhören (Auskultieren), das Lungenröntgen, eine Blutabnahme zur Bestimmung der Blutgase sowie eine Lungenfunktionsprüfung (Spirometrie (Abb.12). Die letztere Untersuchung misst den Luftstrom bei ruhiger und verstärkter (forcierter) Atmung und liefert so Information über die Funktion der Luftwege und des Lungengewebes. Aber auch hier ist die Verwertbarkeit der Untersuchung von der guten Mitarbeit des Patienten abhängig.

Schlaf Laboruntersuchung (Polysomnographie)



Diese Untersuchung findet im Schlaflabor (Abb.13) statt und misst mehrere unterschiedliche Körperfunktionen während des Schlafes. Neben EEG und EKG werden der Sauerstoffgehalt des Blutes (Pulsoxymetrie), Luftstrom durch Nase und Mund, Atembewegungen des Brustkorbes und des Bauches, Muskelspannung, Bewegungen der Augen und Körpertemperatur kontinuierlich aufgezeichnet. Diese Untersuchung kann unterschiedliche Formen von Minderatmung aufzeigen:

1. Eine verminderte Sauerstoffkonzentration bei gleichzeitigem Ansteigen der CO₂-Konzentration im Blut, trotz intensiver Atembewegungen, ist durch Verschluss der Luftwege bedingt (obstruktive Apnoe). Zugrunde liegen entweder große Mandeln (Tonsillen) und Adenoide oder eine „weiche“ Luftröhre mit verdickter Schleimhaut wie dies häufig bei Patienten mit Mukopolysaccharidose zu finden ist.
2. Ein verminderter Atemantrieb und somit keine Atembewegung führt ebenfalls zum Abfall der Sauerstoffkonzentration und Ansteigen der CO₂-Konzentration im Blut (zentrale Apnoe). Je nach Ergebnis kann zu einer Operation mit Mandelverkleinerung oder zu einer Atemunterstützung (z.B. mit Maske,...) für zuhause geraten werden.

Zusammenfassung:

Diese Aufzählung hier berücksichtigt die wichtigsten Untersuchungen und ist sicherlich nicht vollständig. Im Einzelfall kann die Palette der Untersuchungen also erweitert oder aber auch gekürzt werden. Ausgangspunkt für jede apparative Untersuchung sollte immer eine ausführliche Anamnese und eine sorgfältige klinische Untersuchung sein. Die Untersuchungen sollten symptomorientiert durchgeführt und nicht nur in regelmäßig geplanten jährlichen Untersuchungen absolviert werden.

Kontakt:



Dr. med. Michaela Brunner-Krainz
Medizinische Universität Graz
Stoffwechselabteilung
michaela.brunner-krainz@klinikumgraz.at
++43-316-385-86910
A – 8036 Graz

NEUGEBORENENSCHREIBUNG AUS HUMANGEN

Neugeborenen-schreibung: Prinzipien – Umsetzung – Nebenwirkungen?

Das Neugeborenen-Schreibung dient der Früherkennung von **angeborenen Stoffwechseldefekten und endokrinen Störungen bei Neugeborenen**, die die körperliche und geistige Entwicklung der Kinder in nicht geringfügigem Maße gefährden. Durch das Schreibung soll eine unverzügliche Therapieeinleitung im Krankheitsfall ermöglicht werden. (Bundesausschuss der Ärzte und Krankenkassen, Deutschland).

Um dieses Ziel in einer Bevölkerung sinnvoll und geordnet umsetzen zu können, entwarfen Wilson und Jungner 1968 eine Reihe von Kriterien, die die Screening-Eignung einzelner Krankheiten beurteilbarer machen sollten. Diese Kriterien lauten:

Die universellen Richtlinien, die ein universelles Screeningprogramm erfüllen sollte, wurden 1968 von Wilson und Jungner für die World Health Organization entwickelt (*Principles and practice of screening for disease. 1968, Geneva: World Health Organization*). Demnach sollten folgende Kriterien erfüllt sein:

1. Es sollte sich um ein wichtiges **Gesundheitsproblem** handeln;
2. Es sollte eine allgemein anerkannte **Behandlungsmöglichkeit** für Patienten mit der nachgewiesenen Krankheit geben;
3. Es sollten **Einrichtungen** für Diagnose und Behandlung zugänglich sein;
4. Es sollte ein **latentes bzw. frühsymptomatisches** Stadium geben;
5. Es sollte einen **passenden** Test/Untersuchung geben;
6. Der Test sollte für die Bevölkerung **akzeptabel** sein;
7. Der **natürliche Verlauf** der Krankheit einschließlich des Fortschreitens vom latenten Stadium zur eigentlichen Krankheit sollte angemessen verstanden sein;
8. Es sollte akzeptierte Regeln geben, wer als **Patient** behandelt werden soll;
9. Die **Kosten** (einschließlich Diagnose und Behandlung der identifizierten Patienten) sollten unter Berücksichtigung der gesamten Kosten des Gesundheitswesens angemessen sein;
10. Die Identifikation der Fälle sollte ein kontinuierlicher **Prozess** sein.

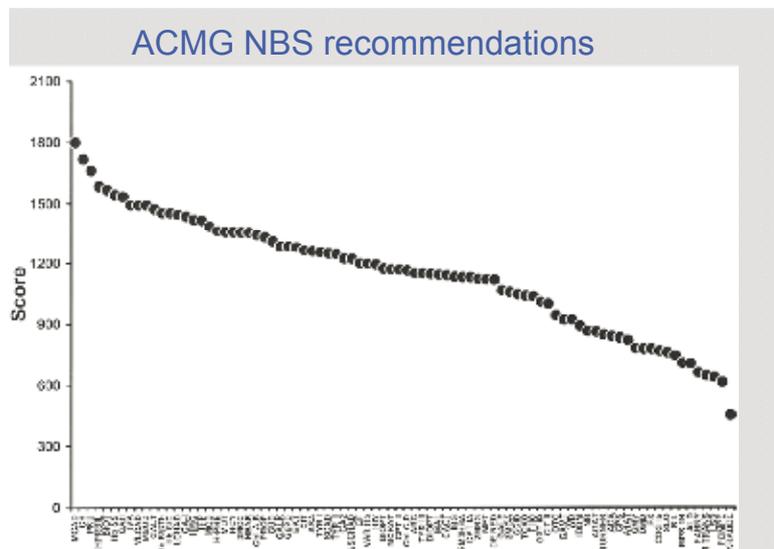
In den Empfehlungen des American College of Medical Genetics (ACMG) für das erweiterte Neugeborenen-schreibung (American College of Medical Genetics Newborn Screening Expert Group, *Newborn screening: toward a uniform screening panel and system--executive summary*. Pediatrics, 2006. **117**(5 Pt 2): p. S296-307) ist die Behandelbarkeit der erfassten Krankheiten eine wichtige, jedoch nicht ausschlaggebende Rolle.

Es wurde ein System entwickelt, in dessen Rahmen in drei Kategorien insgesamt 2100 Punkte vergeben werden. In das „Core Panel“ des Neugeborenen-schreibungs wird eine Krankheit aufgenommen, wenn mehr als 1200 Punkte erreicht werden, eine Behandlung möglich und/oder nötig ist und der Krankheitsverlauf ausreichend verstanden erscheint. Ebenfalls für das Neugeborenen-schreibung empfohlen wurden darüber hinaus Zweitziele („secondary targets“), bei denen es sich entweder um eine Differentialdiagnose einer Krankheit im „Core Panel“ handelt, die Krankheit mit einem Multiplex-Test erfasst wird, oder ein Überträgerstatus für eine Krankheit im „Core Panel“ nachweisbar ist. Dieses Vorgehen führte in den USA zur Definition von insgesamt 54 Krankheiten, für die eine Aufnahme in das Neugeborenen-schreibung empfohlen wurde.

Bild 1 – Punkteschema des ACMG:

American College of Medical Genetics NBS recommendations		
Krankheit		
– Inzidenz		100
– Klinisch diagnostizierbar in den ersten 48 Std.		100
– Krankheitsbelastung		100
– Nutzen einer frühen Intervention für den Betroffenen		200
– Nutzen einer frühen Intervention für Familie/Gesellschaft		100
– Frühe Diagnose & Therapie reduziert Mortalität		100
Test		
– Sensitiver und spezifischer Screening-Algorithmus		200
– Andere Testcharakteristika (z.B. Kosten, Multiplex, etc.)		500
Behandlung/Management		
– Universell zugänglich		50
– Kosten		50
– Effektivität		200
– Bestätigungsdiagnostik		100
– Akutbehandlung		100
– Simplizität		200

Bild 2 – Liste der gescreenten Krankheiten in den ACMG Empfehlungen

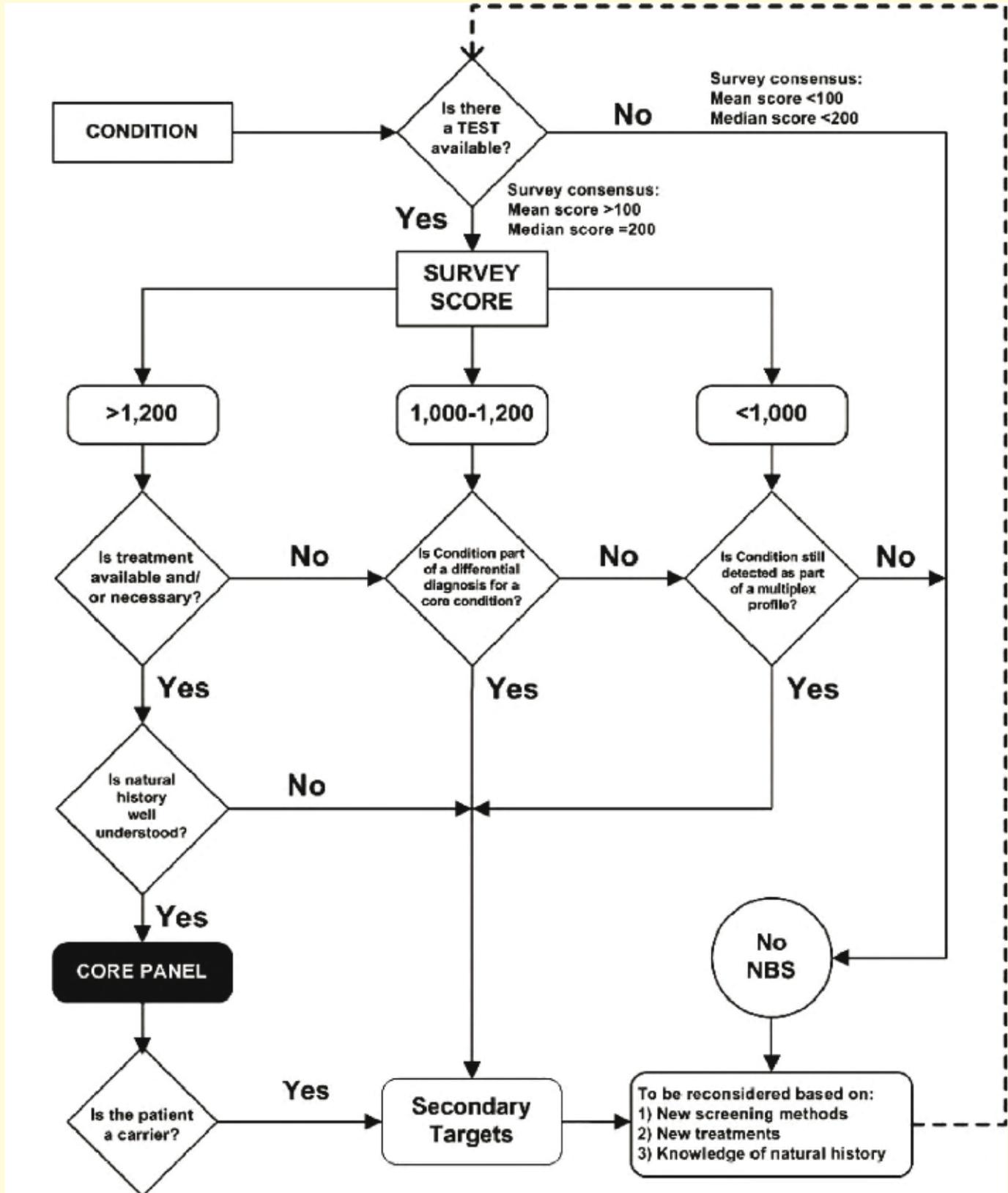


ETISCHER SICHT



Kontakt:
 A.Univ.-Prof. Dr. Daniela Karall, IBCLC / PD Dr. Dipl. oec. troph. Sabine Scholl-Bürgi
 Med. Uni. Innsbruck / Department für Kinder- und Jugendheilkunde
 Universitätsklinik für Pädiatrie IV
 Neonatologie, Neuropädiatrie und angeborene Stoffwechselstörungen
 Anichstrasse 35, A-6020 Innsbruck
 daniela.karall@i-med.ac.at / sabine.scholl-buergi@uki.at

Bild 3 – Flowchart des AVMG für das Screeningvorgehen



NEUGEBORENENSCHREENING

Bild 4 - Botkin JR, Pediatrics 2006; 117: 1793-9

Newborn Screening Technology: Proceed With Caution

Botkin JR, Pediatrics 2006; 117: 1793-9

Jeffrey R. Botkin, MD, MPH*, Ellen Wright Clayton, MD, JD*, Norman C. Fost, MD, MPH*, Wylie Burke, MD, PhD*, Thomas H. Murray, PhD*, Mary Ann Baily, PhD*, Benjamin Wilford, MD*, Alfred Berg, MD, MPH*, Lainie Friedman Ross, MD, PhD*

Wenn Krankheiten, für die die Jungner und Wilson Kriterien nicht zutreffend sind (wie es z.B. für Mukopolysaccharidosen der Fall ist), für ein Screeningprogramm in Erwägung gezogen werden, müssen laut Botkin JR et al (Pediatrics 2006; 117: 1793) einige Fragen beantwortet werden:

- 1) Überwiegen die Vorteile des Screenings gegenüber den Nachteilen?
- 2) Was sind aktuell die medizinischen, psychologischen, gesellschaftlichen Verläufe von positiv getesteten Kindern mit der Krankheit?
- 3) Wie häufig sind "falsch positive" und mit welchen Konsequenzen?
- 4) Was sind sekundäre Vorteile des Screenings für die Familie und die Gesellschaft? Sind diese ausreichend groß, um ein Screening zu rechtfertigen, auch wenn es keine Behandlung für das Kind gibt?

In der weiteren Überlegung, warum ein **Screening auch bei nicht unmittelbar behandelbaren Krankheiten** sinnvoll sein kann, fließt die Überlegung, dass es sich:

- großteils um genetische Störungen handelt und daher ein Screening die Möglichkeit einer Familienberatung bietet
- eine frühzeitige Diagnose diagnostische Odysseen erspart und dem Gesundheitssystem Kosten
- durch längeres Bekanntsein der Diagnose ein besseres Verständnis des Krankheitsverlaufes gewonnen werden kann
- frühere medizinische Interventionen möglich werden
- ein systematisches Erfassen von Nutzen / Risiken medizinischer Interventionen bei bestimmten Krankheiten ermöglicht wird und
- die Erfassung der Krankheiten in Forschungsprojekten frühzeitiger stattfinden kann.

Somit beinhaltet die Entscheidung über die Aufnahme einer Krankheit in ein Neugeborenen-Screening-Programm mit allen Für-und-Wider nicht nur Machbarkeitsfragen, sondern auch klinische, ethische, rechtliche und gesellschaftspolitische Aspekte.

Ein Beispiel für eine Krankheit, die die Jungner und Wilson Kriterien nicht gut erfüllt, aber dennoch in ein Screeningprogramm aufgenommen wurde, ist der Morbus Krabbe, auf den Kinder im Staate New York untersucht wurden (Pediatr Neurolog 2009; 40: 245-52).

Bild 5 - Pediatr Neurolog 2009; 40: 245-52

Newborn Screening for Krabbe Disease: the New York State Model



Das Detektionsprogramm und die Einstufung der Ergebnisse wurden von einem Expertengremium sorgfältig erarbeitet. Leider gibt es bei Morbus Krabbe keinen guten Test, der eine Vorhersagbarkeit der Schwere der Erkrankung vorhersagt. Daher wurde eine Kombination aus Enzymtest und ggf. molekularem Test gewählt. In der weiterführenden Diagnostik erfolgte eine Einstufung nach Enzymaktivität:

- Hohes Risiko: 0,0-0,15 nmol/h/mg protein
- Mäßiges Risiko: 0,16-0,29 nmol/h/mg protein
- Geringes Risiko: 0,3-0,5 nmol/h/mg protein

Insgesamt wurden in dem Zeitraum des Pilotprojektes 550.000 Neugeborenen gescreent. Davon hatten vier nach den erarbeiteten Kriterien ein hohes Risiko. Zwei hatten einen Genotyp, der kompatibel war mit einem infantilen M. Krabbe, sie wurden Stammzellen transplantiert. Ein Kind ist verstorben, eines entwicklungsverzögert. Zwei weitere mit ebenfalls Hoch-Risiko-Genotyp wurden nicht transplantiert und sind mit 8 und 16 Monaten klinisch unauffällig. Weiters wurden 6 Kinder mit mäßigem Risiko und 15 mit geringem Risiko detektiert. Alle mussten sich in unterschiedlichen Zeiträumen klinischen Untersuchungen stellen. Zusammenfassend ist zu sagen, dass in der gescreenten Gruppe statt der erwarteten 5 Fälle (bei einer Inzidenz von 1:100.000) 25 Kinder als auffällig eingestuft wurden, man hatte erwartet, dass 90% der positiv gescreenten eine infantile Verlaufsform zeigen würden, dabei waren es nur 20%. Somit hat dieses Programm etlichen Familien unklare Bürden und Ängste auferlegt und viele weitere Fragen aufgeworfen, anstatt sie zu beantworten.

Im Rahmen von Neugeborenen-screening-Programmen wird zwar nicht direkt auf genetischer Ebene untersucht, allerdings weisen die meisten Metabolite direkt auf eine genetische Krankheit hin, weswegen es sich trotzdem um „genetische“ Untersuchungen handelt – und zwar bei gesunden Neugeborenen – also handelt es sich um eine **prädiktive Testung** ... Für prädiktive genetische Testungen ist ein standardisiertes

Vorgehen vorgesehen, das beim **Neugeborenen-Screening** **völlig außer acht gelassen** wird und folgende Punkte beinhaltet:

- 1) Die Untersuchung ist freiwillig, daher nur bei Erwachsenen vorgesehen (eine Ausnahme besteht, wenn eine Krankheit eine mögliche Manifestation im Kindesalter hat).
- 2) Es erfolgt eine interdisziplinäre Abklärung, Beratung im Rahmen eines Betreuungsprogrammes mit der Diskussion von Konsequenzen, Nutzen, Belastungen – das Beratungsteam besteht aus einem klinischen Spezialisten, einem Humangenetiker und einem Psychologen/Psychiater.
- 3) Es erfolgt eine Beratung vor dem Test, dann die Mutationsanalyse und dann eine weitere Beratung nach dem Test.

Wenn die Kinder keine Stellung beziehen können – Was sagen die Eltern? Was wünschen sich die Eltern? Einige Beispiele von Studien / Erhebungen, die diesen Fragen versuchsweise nachgegangen sind.

ARTICLES

Parents' Decisions to Screen Newborns for *FMR1* Gene Expansions in a Pilot Research Project

Skinner D, Pediatrics 2011; 127: e1555-63

In einer Befragung von knapp 2000 Personen würden sich 2/3 entscheiden, auf Fragiles X zu screenen, obwohl es für diese Krankheit keine Behandlung gibt. Die Gründe dafür reichten von „es kostet nichts“ bis „ich würde mein Kind besser unterstützen können“ bei den Befürwortern und von „ich will nicht noch eine Untersuchung über mein Kind ergehen lassen“ bis „mein Partner ist dagegen“ bei den Gegnern. Nichtsdestotrotz sprach sich die Mehrheit für ein Screening aus.

ARTICLES

Neonatal Screening for Treatable and Untreatable Disorders: Prospective Parents' Opinions

Plass AMC, Pediatrics 2010; 125: e99-106

In einer niederländischen Studie wurden 1631 Besucher einer „Babymesse“ befragt. Es waren weit über 90% Frauen, etwa 300 hatten selber Erfahrungen mit einer genetischen Krankheit. Insgesamt befürworteten etwa 3/4 auch das Screening von nicht behandelbaren Krankheiten. Diejenigen, die bereits selbst Kinder hatten, noch stärker. Aus einigen Antworten auf gestellte Fragen ergab sich jedoch auch deutlich das Bild mangelnder Informiertheit der Befragten, worum es sich bei manchen Krankheiten wirklich handelt.

Parents' Decision-Making in Newborn Screening: Opinions, Choices, and Information Needs

In einer kleineren Befragung konzentrierten sich Lipman et al auf die Aufklärung und Information von Eltern in Kleingruppen, so dass diese am Ende differenziertere Antworten geben

konnten. Eltern wünschen sich mehr Information! Daher ist es für die Fachleute, die von medizinischer Seite in Neugeborenen-Screening-Programmen involviert sind, essentiell, dass sie lernen, auf die Sprache ihrer Patienten zu hören, um Eltern eine informierte Entscheidung zu ermöglichen:

American Journal of Genetics Part A 146A:3132-3135 (2008)

Invited Comment

The Role of Qualitative Research in Medical Genetics: Listening to the Voices of Our Patients

Barbara A. Bernhardt¹

¹Penn Center for the Integration of Genetic Healthcare Technologies, University of Pennsylvania School of Medicine, Pennsylvania

Received 30 September 2008; Accepted 6 October 2008

Zusammenfassung: Herausforderungen des Neugeborenen-Screenings

Bevor daher eine Krankheit in ein Neugeborenen-Screening-Programm mit aufgenommen wird, sollte sorgfältig das Für und Wider abgewogen werden und folgende Fragen ausreichend diskutiert und verstanden worden sein:

- **Was bedeutet der auffällige Befund?**
 - Handelt es sich bereits um eine Krankheit oder lediglich um einen Risikofaktor? Wie ist die Prognose einzuschätzen? Ist eine Behandlung möglich?
 - Wann ist das Manifestationsalter (möglicherweise erst im Erwachsenenalter)?
- **Wie häufig sind falsch positive / falsch negative Befunde?**
- **Was bedeuten mögliche Varianten ohne klinische Relevanz?**
 - Sind es wirklich Non-diseases? Oder möglicherweise nur attenuierte Krankheitsformen mit späterem Beginn oder ungewöhnlichem Verlauf?
- **Welches sind die Wünsche / Bedürfnisse von Betroffenen bzw. deren Eltern?**

Zur Klärung dieser Fragen gibt es in den meisten Ländern ein Team von Spezialisten, die interdisziplinär ein bestmögliches Screening implementiert sehen möchten. In Österreich gibt es dafür seit 2009 im Rahmen der Arbeitsgruppe für angeborene Stoffwechselstörungen einen Neugeborenen-Screening-Beirat, dem zur Zeit Vertreter der vier Stoffwechsellabors und des Neugeborenen-Screening-Labors angehören.

Kontakt:

Univ.-Prof. DDr. Johannes Zschocke
Zentrum für Medizinische Genetik/Division für Humangenetik
Medizinische Universität Innsbruck
Schöpfstraße 41, A-6020 Innsbruck
humgen@i-med.ac.at





Stellt nun dieses Regelwerk ausreichend sicher, dass Patienten mit seltenen Erkrankungen wie MPS sichere und wirksame Medikament erhalten?

Was muss über ein Arzneimittel bekannt sein und wie bekommt man diese Informationen?

Neben Produkteigenschaften wie Reinheit und Haltbarkeit muss sehr genau untersucht werden, welche erwünschten (Wirksamkeit) und unerwünschten Wirkungen (Sicherheit) ausgelöst werden. Die höchste Relevanz hierfür haben Ergebnisse von sehr großen klinischen Studien. Zum Schutz der Studienteilnehmer müssen zuvor jedoch umfangreiche Untersuchungen an Tieren, mit Zellkulturen und zunehmend mittels Computersimulationen durchgeführt werden. Erst wenn mit ausreichender Gewissheit davon ausgegangen werden kann, dass die erwünschten Wirkungen in einem günstigen Verhältnis zum Risiko für unerwünschte Wirkungen steht, wird die Zulassung erteilt. Vom Reagenzglas bis zur letzten klinischen Studien dauert es meist 10 bis 15 Jahre und die Kosten liegen bei ca. 0.8 Milliarden US Dollar (s. Abbildung 1). Bei häufigen Erkrankungen nehmen an den verschiedenen klinischen Studien oft insgesamt mehr als 10.000 Personen teil^{4,5}. Durch diese umfangreichen Auflagen konnten bislang weitere Katastrophen verhindert werden.



Einleitung

Arzneimittel dürfen in Österreich und der EU nur unter sehr strengen Voraussetzungen vertrieben werden. Um Patienten vor unwirksamen oder gar gefährlichen Arzneimitteln zu schützen, fordern die Behörden (österr. Agentur für Gesundheit und Ernährungssicherheit bzw. European Medicines Agency) vom Hersteller sehr detaillierte Angaben bevor sie die Genehmigung zum Vertrieb d.h. die Marktzulassung des Arzneimittels erteilen^{1,2}.

Anlassfall für die Einrichtung sehr umfangreicher Gesetze und Richtlinien war die so genannte Contergan-Katastrophe. Die Einnahme des Schlafmittels Contergan® (Thalidomid) durch Schwangere führte zu körperlicher Behinderung bei über 5.000 Neugeborenen. Contergan® wurde vom Markt genommen und die Herstellerfirma musste 460.000.000 Euro Entschädigung bezahlen³.

Abbildung 1 Phasen der Arzneimittelzulassung

Die Arzneimittelzulassung gliedert sich in die präklinische und klinische (mit Menschen) Entwicklung. Die klinische Entwicklung wird weiter in Phase I-IV eingeteilt, wobei die Zulassung nach Phase III erfolgt.

Wie kann das bei seltenen Erkrankungen funktionieren?

Es liegt jedoch auf der Hand, dass die Entwicklung von Arzneimitteln für seltene Erkrankungen (Orphan Drugs) unter diesen Bedingungen kaum möglich ist. Sehr hohe Entwicklungskosten stehen einem sehr kleinen Markt gegenüber und die Notwendigkeit mehrerer großer klinischer Studien der sehr geringen Patientenzahlen. Für Orphan Drugs wurden daher spezielle Voraussetzungen geschaffen. Die Industrie bekommt finanzielle Anreize (z.B. Verlängerung des Patentschutzes) gewährt, außerdem wird in die behördliche Beurteilung des Nutzen-Risiko-Verhältnisses mit einbezogen, wie dringend eine Therapie benötigt wird (Schwere der Erkrankung; Therapiealternativen). So konnten bislang insgesamt 126 Orphan Drugs zugelassen werden, zehn davon sind Therapien für Speicherkrankheiten wie Mucopolysaccharidosen⁶. Die rechtlichen Rahmenbedingungen haben also die Entwicklung von Orphan Drugs gefördert.

Ist das Risiko von Orphan Drugs höher?

Für die Entscheidung, ob ein Orphan Drugs zugelassen wird, stehen meist nur relativ wenige Studien zur Verfügung, die zudem eine geringe Teilnehmeranzahl und Dauer haben. Allein daraus ergibt sich jedoch kein höheres Risiko, da das

SICHERHEIT FÜR MPS PATIENTEN?

Verhältnis von Nutzen und Risiko beurteilt wird. Solange also der Nutzen das erwartete Risiko deutlich genug überwiegt, kann auch auf der Basis kleinerer Studien die richtige Entscheidung getroffen werden. Die bisherigen positiven Erfahrungen mit Orphan Drugs bestätigen diese theoretische Überlegung. Zwei Einschränkungen sind jedoch zu berücksichtigen. Erstens können einzelne Patienten aufgrund individueller Unterschiede auf dieselben Arzneimittel unterschiedlich reagieren z.B. mit Unverträglichkeiten oder mit besonders gutem Ansprechen. Solche Unterschiede können für die Verträglichkeit bzw. die Auswahl der richtigen Dosierung durchaus bedeutsam sein, sie sind jedoch mit kleinen Studien kaum zu erfassen und daher für Orphan Drugs wenig bekannt. Zweitens sind kleinere Studien mit wenig Teilnehmern und geringer Dauer oft methodisch anfechtbar und damit für die wissenschaftliche Rechtfertigung von sehr teuren Therapien nicht optimal. Aus diesem Grund wird die Marktzulassung von Orphan Drugs meist unter der Voraussetzung erteilt, dass die Anwendung nach Zulassung in großen, langjährigen Register- und andere Studien systematisch ausgewertet wird. Nur wenn sich auch darin die Wirksamkeit und Verträglichkeit der Arzneimittel bestätigt, bleibt die Marktzulassung aufrecht. Die Bedeutung dieser Phase IV-Studien (nach Marktzulassung) ist daher bei seltenen viel größer als bei häufigen Erkrankungen (s. Abbildung 2).



Abbildung 2 Verhältnis der Phasen im Zulassungsprozess von Orphan Drugs
Im Vergleich zu anderen Arzneimitteln werden bei Orphan Drugs in Phase I-III meist deutlich kleinere und kürzere Studien durchgeführt. Die Bedeutung von Phase IV ist erheblich größer als bei anderen Arzneimitteln⁷.

Was bedeutet das für mich als MPS-Patient?

Diese Ausführungen sollen einen groben Überblick darüber geben, welche Maßnahmen durch Behörden und Hersteller unternommen werden, um möglichst wirksame und verträgliche Therapien für MPS und andere seltene Erkrankungen bereitstellen zu können. Diese Kenntnisse (Phase I-IV, s. Abbildung 2) können helfen, den Entwicklungsstatus neuer Therapien (s. Abbildung 3⁵) einzuschätzen. Außerdem sollte verdeutlicht werden, dass die systematische Therapieevaluierung bei seltenen Erkrankungen außerordentlich bedeutsam ist:

- um individuellen Unterschieden zwischen den Patienten gerecht zu werden,
- um auch seltene Nebenwirkungen zu erfassen,
- um durch einen überzeugenden Nachweis der Wirksamkeit auch sehr teure Therapien im Sinne der Betroffenen schlüssig rechtfertigen zu können.

Für weiterführende Fragen steht Ihnen der Autor gerne zur Verfügung.

Kontakt:
Dr. med. Florian Lagler
Paracelsus Medizinische Privatuniversität
Institut für angeborene Stoffwechselerkrankungen
Strubergasse 21 | A-5020 Salzburg
florian.lagler@pmu.ac.at

Therapieansätze für MPS in klinischer Entwicklung

MPS I

- Intrathekaler Enzyersatz (BioMarin et al.)
- Knochenmarkstranplantation + Enzyersatz (Unv. Minnesota)
- Stammzellentransplantation + Enzyersatz (Univ. Minnesota)

MPS II

- Intrathekaler Enzyersatz (Shire; Phase I/II)

MPS III

- Intrathekaler Enzyersatz (Shire; Phase I/II)

MPS IVA

- Enzyersatztherapie Morquio A (Biomarin; Phase III)

MPS I, VI, VII

- Stammzellentransplantation



Referenzen

1. Bundesgesetz vom 2. März 1983 über die Herstellung und das Inverkehrbringen von Arzneimitteln (Arzneimittelgesetz - AMG) StF: BGBl. Nr. 185/1983 (NR: GP XV RV 1060 AB 1480 S. 148. BR: AB 2696 S. 433.)
2. RICHTLINIE 2001/83/EG DES EUROPÄISCHEN PARLAMENTS UND DES RATES vom 6. November 2001 zur Schaffung eines Gemeinschaftskodexes für Humanarzneimittel
3. Zur Geschichte der Contergan-Katastrophe im Lichte der Arzneimittelgesetzgebung
Maio G. Dtsch Med Wochenschr. 2001 Oct 19;126(42):1183-6
4. The price of innovation: new estimates of drug development costs.
DiMasi JA, Hansen RW, Grabowski HG. J Health Econ. 2003 Mar;22(2):151-85.
5. www.clinicaltrials.gov, US National Health Institute
6. Verzeichnis der in Europa zugelassenen Orphan Drugs, verfügbar über <http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=DE>
7. European Public Assessment Reports, verfügbar über <http://www.ema.europa.eu>

SUBSTRATREDUKTION UND CHAPERONE: ALTERNA

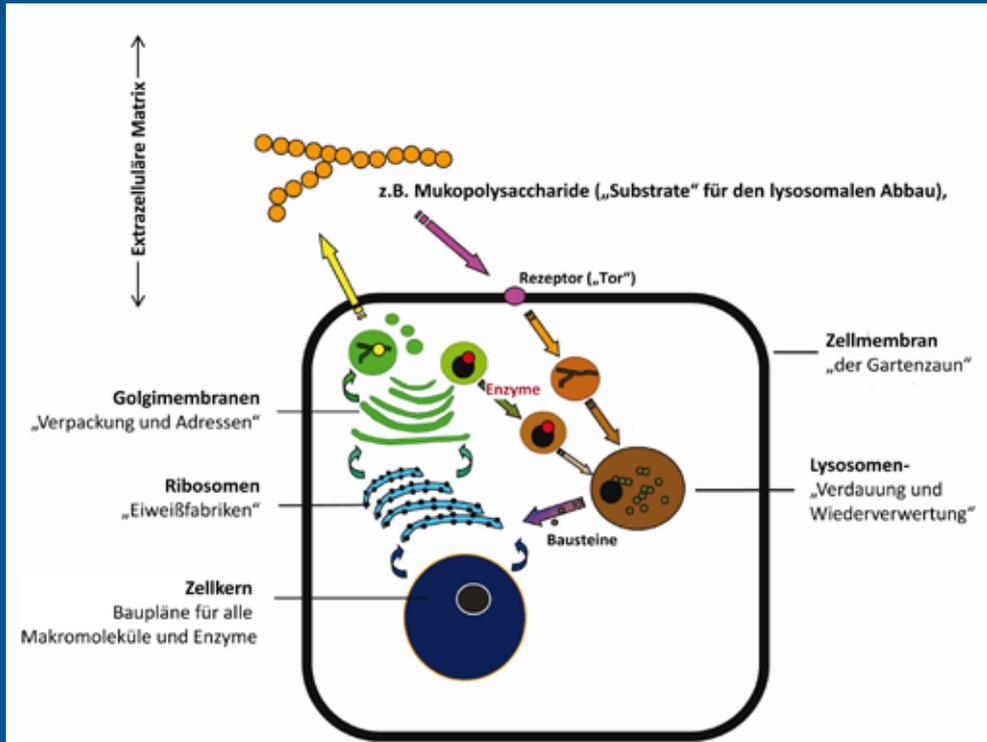


Abbildung 2: Die „Fabrik“ Zelle und ihre „Werkstätten“

Mukopolysaccharidosen sind eine Gruppe von elf verschiedenen erblichen Erkrankungen. Komplex aufgebaute Zuckerketten, die Mukopolysaccharide, können nicht richtig abgebaut werden (Abbildung 1).

Dieser Abbau findet in den Lysosomen, den „Werkstätten für Verdauung und Wiederverwertung“ in der Zelle, mit Hilfe spezifischer „Schraubenschlüssel“, den lysosomalen Enzymen, statt. Für jeden der Zucker aus der Kette ist ein spezielles Enzym erforderlich, sodass der Abbau der Ketten nur in festgelegter Reihenfolge erfolgen kann. Wenn ein Enzym defekt ist, können die anderen nicht arbeiten und die halb abgebauten Ketten sammeln sich an.

Neben den Lysosomen hat die „Fabrik“ Zelle noch viele andere „Werkstätten“ (Abbildung 2). Im Zellkern liegen etwa 30.000 Baupläne („Gene“) für die Eiweißstoffe der Zelle. Diese Baupläne werden kopiert und

zu den Eiweißfabriken, den Ribosomen, gebracht, die ihre Eiweißprodukte zum „Golgiapparat“, der Verpackungsabteilung in der Zellfabrik, dirigieren. Dort werden kleine Zuckermoleküle an den Enzymen angebracht, um festzulegen, in welchem Teil der Zelle sie arbeiten sollen. Auch die Mukopolysaccharide werden in diesem Zellbereich produziert und an Eiweißstoffen befestigt. So entstehen komplexe Moleküle, die Proteoglykane, mit zahlreichen Funktionen in der Zelle, z.B. als Gerüstbausteine der „extrazellulären Matrix“, der Kittmasse zwischen den einzelnen Zellen eines Gewebes.

Nach erfolgreicher Funktion werden die Proteoglykane wieder in die Zelle aufgenommen und abgebaut. Dazu müssen sie den Gartenzaun der Zellfabrik, die „Zellmembran“, passieren. In der Zellmembran befinden sich „Tore“ mit sehr spezifischen Rezeptoren, die die Proteoglykane erkennen und in die Zelle eintreten lassen, sodass sie in die Lysosomen transportiert und abgebaut werden können.

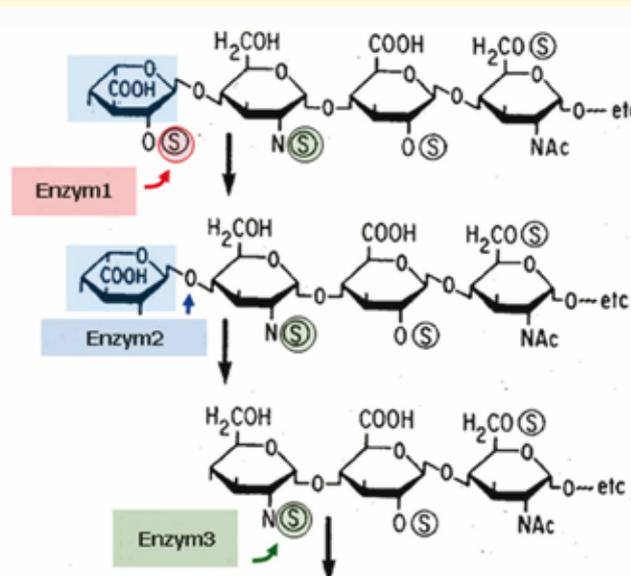


Abbildung 1 USW.

Auch die lysosomalen Enzyme werden nach Bauplänen aus dem Zellkern zusammgebaut und im Golgiapparat mit spezifischen Zuckermolekülen als Adressen versehen. Rezeptoren dafür kommen auch im Golgiapparat vor, sie binden die lysosomalen Enzyme und sorgen für ihren Transport ins Lysosom.

Somit braucht man für einen funktionierenden Abbau sowohl den ausreichenden Einstrom von Enzymen als auch die Anlieferung von „Substraten“ für den lysosomalen Abbau (z.B. Mukopolysaccharide, Membranbausteine, Eiweiss-

ALTERNATIVEN ZUR ENZYMERSETZTHERAPIE?

stoffe, etc.) in die Lysosomen (Abbildung 3). Wenn bei Mukopolysaccharidosen die Anlieferung funktionstüchtiger Enzyme ausfällt, sammeln sich die halb abgebauten Mukopolysaccharide an, schädigen die Zellen und verursachen die Krankheit.

In den letzten 20 Jahren ist es bisher gelungen, für vier Mukopolysaccharidosen und drei andere lysosomale Speichererkrankungen spezifische Enzyme auf gentechnischen Weg zu erzeugen, die man durch Infusion an Patienten verabreichen kann und die so aufgebaut sind, dass sie von den richtigen Rezeptoren erkannt und korrekt in die Lysosomen transportiert werden. Diese Enzymersatztherapie zeigte bisher zum Teil sehr beeindruckende Ergebnisse, z.B. beim Morbus Gaucher, und anderen Krankheitsformen, wo es vorwiegend um eine Behandlung von inneren Organen (Herz, Leber Niere) oder des Bindegewebes geht. Wenig Wirkung zeigte sich bisher im Skelettsystem und unwirksam ist diese Therapie im Gehirn. Dies liegt an der sogenannten Blut-Hirnschranke, die die Aufgabe hat, Nervenzellen vor Schädigungen durch Viren oder fremde Eiweißstoffe zu schützen (Abbildung 4):

Nervenzellen (Neuronen) sind von verschiedenen Hilfszellen, den Gliazellen, umgeben, die sie ernähren und für die Nerventätigkeit wichtige Strukturen, z.B. die sogenannten Myelinscheiden, bilden. Die Versorgung mit Nährstoffen und Sauerstoff erfolgt über die Kapillargefäße des Blutkreislaufes, die im Gehirn von sogenannten Kapillarendothelzellen fest und lückenlos verschlossen sind. Leider wird im Gehirn bereits in der Neugeborenenperiode die Bildung spezifischer Rezeptoren für lysosomale Enzyme in Endothelzellen abgeschaltet, sodass die therapeutisch verabreichten Enzyme nicht bis zu den kranken Neuronen vordringen können.

Kleine Moleküle, z.B. Zucker, werden von der Blut-Hirnschranke nicht zurückgehalten. Man versuchte daher, die lysosomale Speicherung zu verringern, indem man die Anlieferung von Substraten in die Lysosomen drosselte (Substratreduktionstherapie; Abbildung 3). Ein erfolgreiches Beispiel ist hier das Miglustat (N-Butyldeoxyjirimycin) in der Therapie von Störungen des lysosomalen Abbaus von Membranbausteinen (M. Gaucher, M. Niemann-Pick Typ C) (Abbildung 5): Ein solcher Membranbaustein, Glucosylceramid, wird aus einer Vorstufe, Ceramid, mit Hilfe des Enzyms „UDP-Glucose-N-acylsphingosine-Glucosyltransferase“ durch Einbau eines Glucosemoleküls gebildet. Er dient seinerseits wiederum als Grundstoff für zahlreiche andere, komplexer aufgebaute Substanzen (Lactosylceramid, Ganglioside und Neutrale Glykosphingolipide). Miglustat hemmt spezifisch die Bildung von Glucosylceramid und kann so eine verringerte Speicherung bei M. Gaucher bewirken. Außerdem hoffte man, dass auch andere Erkrankungen, die durch eine Speicherung der Ganglioside oder Neutrale Glykosphingolipide entstehen, durch Miglustat wären. Da sich diese aus bisher nicht völlig geklärten Gründen auch bei Mukopolysaccharidosen

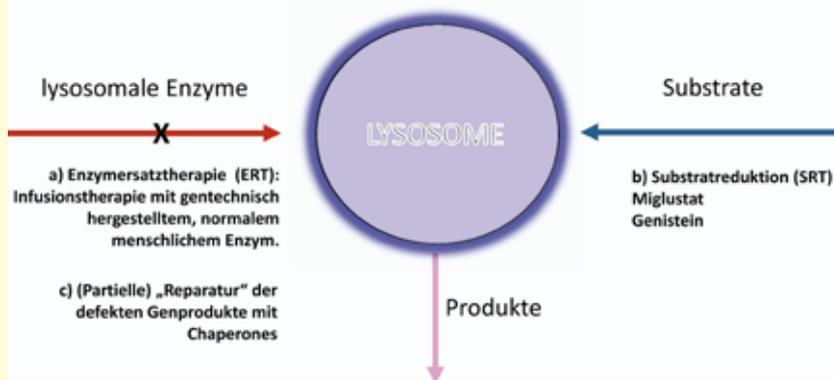


Abbildung 3: Therapiemethoden zur Behandlung lysosomaler Speichererkrankungen

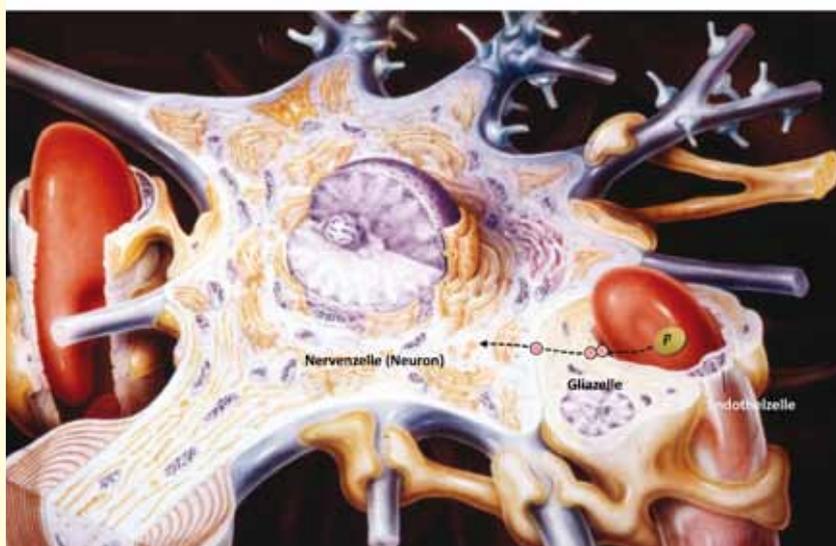


Abbildung 4: Die Blut-Hirnschranke verhindert den Erfolg der Enzymersatztherapie im Zentrainnervensystem. Protein P kann nicht in die Neuronen gelangen, da es keine spezifischen Rezeptoren in den Endothelzellen gibt.

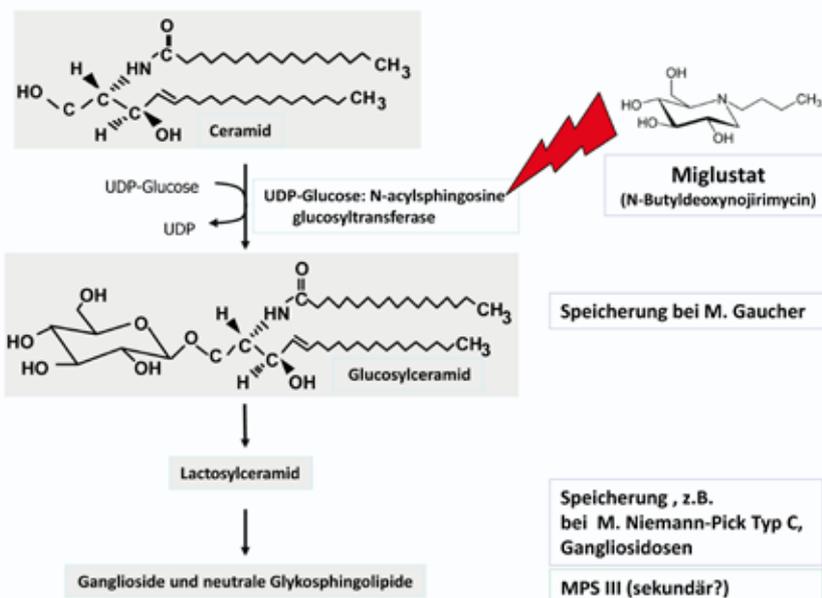


Abbildung 5: Wirkungsweise der Substratreduktionstherapie

als „Begleitstoffe“ ansammeln und möglicherweise Anteil am Krankheitsgeschehen haben, hätte Miglustat vielleicht auch hier einen positiven Effekt.

Tatsächlich konnte gezeigt werden, dass Miglustat bei Behandlung von M. Gaucher mit mildem oder mittelschwerem Verlauf eine Abnahme der Größe von Leber und Milz und/oder eine verbesserte Funktion des Knochenmarks bewirkt. Es wurde deshalb im Jahre 2002 unter dem Handelsnamen „Zavesca“ als Ergänzung zur Enzymersatztherapie zugelassen. Weiters können Patienten mit M. Niemann-Pick Typ C, einer lysosomalen Speichererkrankung mit komplexen neurologischen Störungen, mit Zavesca behandelt werden (Zulassung 2009). Ein Beweis für eine Besserung der neurologischen Symptome bei MPS III war allerdings nicht zu erbringen (Guffon et al: J. Pediatr., Juni 2011; Epub)

Zahlreiche, zum Teil widersprüchliche Resultate, wurden bisher für auch für eine Therapie von MPS III mit Genistein, einem Inhaltsstoff der Sojabohne, veröffentlicht. Im Unterschied zu Zavesca hemmt Genistein allerdings nicht spezifisch ein bestimmtes Enzym, sondern generell den gesamten Stoffwechselweg der Mukopolysaccharid-Synthese. Bisher konnten verschiedene Forschergruppen an kultivierten Hautzellen von Patienten oder bei Versuchstieren mit MPS III eine Verminderung der lysosomalen Speicherung bzw. eine Besserung pathologischer Prozesse im Gehirn nachweisen. Die Ergebnisse aus klinischen Anwendungen am Menschen sind allerdings widersprüchlich. Auch in den allerletzten Arbeiten kommt eine Forschergruppe (Piotrowska et al. (2011) zum Schluss, dass Genistein die Funktion des Zentralnervensystems bei Patienten mit MPS III verbessert oder zumindest stabilisiert, eine andere (Delgado et al. (2011)) findet keinen Hinweis auf positive Effekte.

Schließlich gibt es noch eine weitere, aktuelle Strategie bei der Suche nach einer Therapie von Mukopolysaccharidosen mit kleinen Molekülen. Sie versucht nicht, durch Gabe von intaktem Enzym oder niedermolekularen Stoffwechselhemmern, sondern mit Hilfe von „Chaperonen“ die durch die Genmutationen fehlerhafter Enzyme zu reparieren und den Abbau zu verbessern (Abbildung 3c). Um diese Ansätze zu verstehen, muss man näher auf die Funktion von Zellkern und Ribosomen

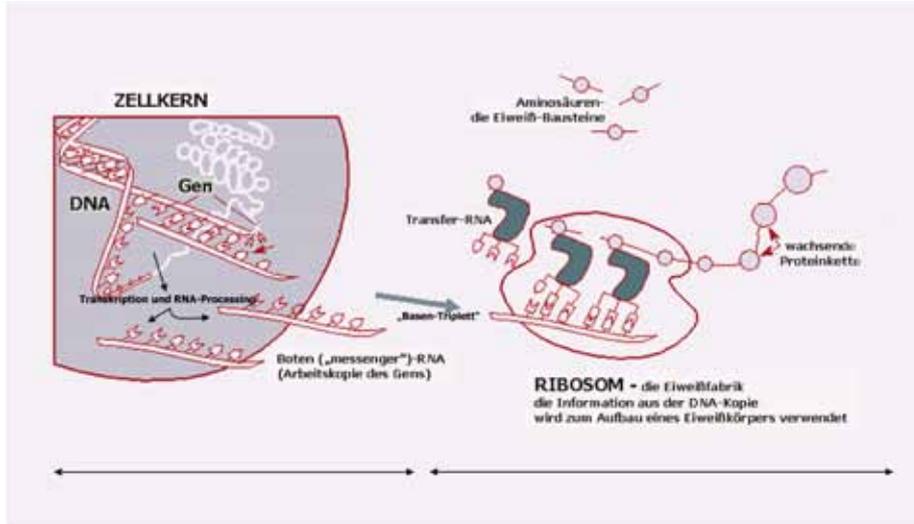
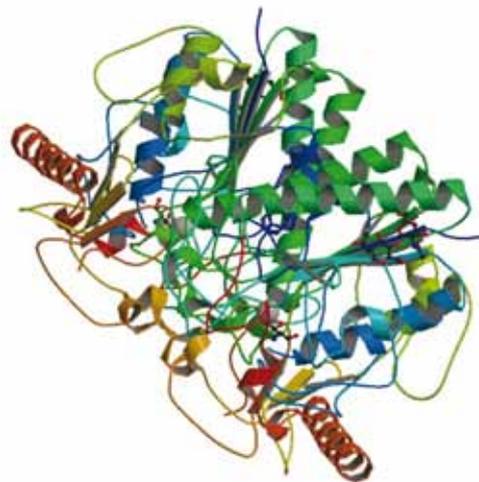


Abbildung 6 : Wie wird die Erbinformation in Protein übersetzt?



Modell der Arylsulfatase A

Abbildung 7: Was bewirken Gen-Mutationen? Die Abfolge („Sequenz“) der Basen auf der DNA bestimmt die Sequenz der Aminosäuren im Protein. Die Sequenz der Aminosäuren bestimmt die Faltung der Proteinkette

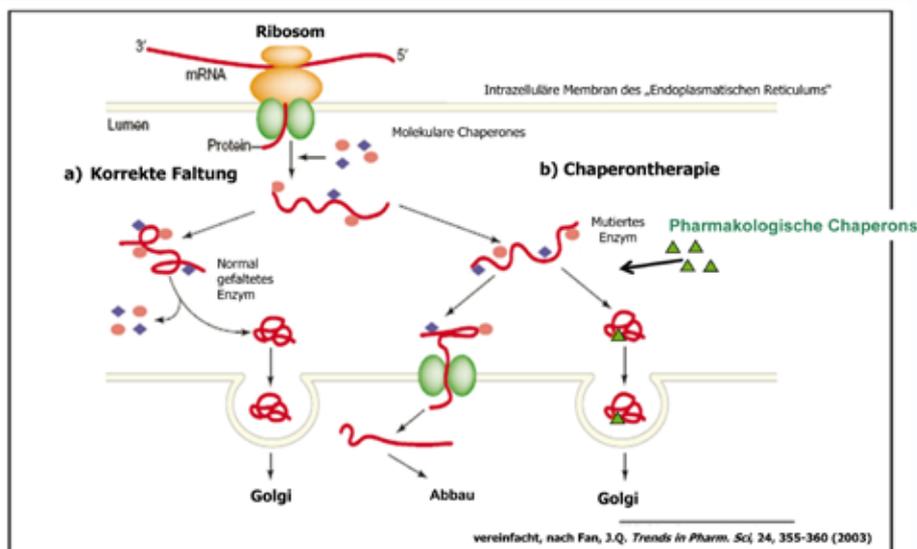


Abbildung 8: Das Prinzip der Chaperontherapie

bzw. die Arbeitsweise der Enzyme eingehen (Abbildung 6):

Im Zellkern sind in den Genen die Baupläne für alle Eiweißstoffe der Zelle aufbewahrt. Wenn in den Ribosomen ein Enzym gebildet werden soll, müssen die Baupläne im Zellkern

kopiert und für die Produktion lesbar gemacht werden (Transkription und RNA-processing). Diese Arbeitskopien (Boten-RNA; englisch „messenger-RNA; m-RNA) werden dann zu den Ribosomen gebracht und für die Eiweißproduktion eingesetzt.

Eiweißkörper sind lange Ketten aus 21 verschiedenen Aminosäuren. Die Reihenfolge, mit der diese Bauelemente im Protein angeordnet sind (die „Aminosäuresequenz“), bestimmt seine Funktion. Sie ist in der Boten-RNA mit Hilfe eines „Alphabets“ von vier verschiedenen Code-Buchstaben (den „Basen“) festgelegt, wobei je drei Buchstaben ein Code-„Wort“ für eine Aminosäure ergeben. Diese „Worte“ werden im Ribosom abgelesen. Hilfsmoleküle (Transfer-RNA) suchen die Aminosäure aus, die dem richtigen Codewort entspricht und knüpfen sie an die wachsende Proteinkette im Ribosom an, bis ein Code für das Ende der Kette im Bauplan steht. Die Abbildung 7 zeigt das Modell eines lysosomalen Enzyms als Ergebnis dieses Vorgangs: eine lange Kette von Aminosäuren die zu einem anscheinend wirren Knäuel zusammengefaltet ist. Diese Faltung ist allerdings nicht zufällig, sondern genau festgelegt. Somit bestimmt die Abfolge der Basen in der DNA die Sequenz der Aminosäuren im Protein. Die Sequenz der Aminosäuren bestimmt seine Faltung und damit seine Funktion. Abbildung 8 zeigt, wie an einem Ribosom aus einer m-RNA ein Protein produziert wird. Seine richtige Faltung wird dadurch erzeugt, dass sich kleine Moleküle, die molekularen Chaperones, an die Kette anlegen und sie so in die richtige Form bringen. Danach setzt das fertig gefaltete Protein sie wieder

frei und wird vom Golgi-Apparat für den Versand verpackt.

Wenn sich ein Enzym, wegen eines Fehlers in der Abfolge der Basen in der DNA nicht richtig falten kann, wird es im Normalfall sofort abgebaut. Pharmakologische Chaperone können eingesetzt werden, um falsch gefaltete Enzyme „gerade zu biegen“ d.h. zu erreichen, dass sich die durch Mutationen fehlerhaft aufgebauten Enzyme so falten, dass sie ihre Funktion zumindest teilweise wiedererlangen und dem vorzeitigen Abbau entgehen.

Tabelle 1 gibt einen vereinfachten Überblick über derzeit laufende Versuche zur Entwicklung von pharmakologischen Chaperones für Lysosomale Speichererkrankungen. Für vier Erkrankungen (M.Gaucher, M.Fabry, GM2-Gangliosidose und M.Pompe) laufen derzeit Zulassungsverfahren der Stufe 2 und 3. Für zahlreiche andere Substanzen gibt es Daten für ihre Wirksamkeit aus Experimenten an kultivierten Zellen und Versuchstieren, wie z.B. einem Präparat für Mukopolysaccharidose IIIC von einer Arbeitsgruppe aus Kanada.

Mit Unterstützung der Forschungsgesellschaft für MPS und ähnliche Erkrankungen und dem Bundesministerium für Wissenschaft und Forschung wurden an der Grazer Kinderklinik, in den letzten Jahren gemeinsam mit dem Institut für

Organische Chemie der Technischen Universität Graz Versuche zur Entwicklung von Chaperones für GM1-Gangliosidose und MPS IVB durchgeführt. Insgesamt drei neue, wirksame Substanzen konnten beschrieben werden, mit denen für einzelne Mutationen des betroffenen β -Galaktosidase-Gens in kultivierten Zellen bis zu 10-fache Steigerungen der Aktivität und eine Normalisierung ihres Transports in die Lysosomen möglich ist. Somit scheint es aussichtsreich, diese Substanzen an Tiermodellen zu erproben. Zuvor sind allerdings noch offene Fragen zu ihrem Stoffwechsel in der Zelle und ihren Auswirkungen auf die Funktion lysosomaler Enzyme zu klären.

Kontakt:

Ao.Univ.Prof.Dr. Eduard Paschke
Medizinische Universität Graz
Biochemische und Molekulargenetische
Diagnostik
 eduard.paschke@medunigraz.at
 ++43-316-385-14035
 A – 8036 Graz



Tabelle 1: Zugelassene Therapien und Pharmakologische Chaperones für Lysosomale Speichererkrankungen*)

Krankheit	Enzym	Zugelassenes Präparat	Pharmakologische Chaperones	
			Name	Status
Fabry	α -Galactosidase A	Fabrazyme (agalsidase beta) Replagal (agalsidase alfa)	DGJ (AT1001; Amigal™) Galaktose	Phase 3 Präklinisch
Gaucher	Saure β -Glucosidase	Cerenzyme (imiglucerase) VPRIV (velaglucerase alfa) Zavesca (Miglustat; NB-DNJ)	Isofagomine Ambroxol + 17 Substanzen	Phase 2 Pilotstudie Präklinisch
GM2 Gangliosidose	Saure β -Hexosaminidase	Keines	Pyrimethamine + 6 Substanzen	Phase 2 Präklinisch
Pompe	Saure α -Glucosidase	Myozyme (alglucosidase alfa) Lumizyme	Desoxynojirimycin (DNJ; AT2220) NB-DNJ (Miglustat) NO-DNJ	Phase 2 Präklinisch
MPS IIIC	Heparansulfat-AcetylCoA: GINAc-Transferase	Keines	Glucosamin	Präklinisch
GM1 Gangliosidose Morquio B	Saure β-Galaktosidase	Keines	6 Substanzen, davon 3 aus unserer Gruppe	Präklinisch

*) Vereinfacht nach: Valenzano et al (2011) *Assay and Drug Development Technologies*, 9/3, 213-235

DIE KRANIOZERVIKALE STENOSE BEI MPS



Die kraniozervikale Stenose bei MPS ist eine Enge des Rückenmarkskanals im Bereich des Überganges vom Kopf zur Halswirbelsäule, die zu einer Kompression, also Einengung des Rückenmarkskanals und damit zu einer Schädigung des Rückenmarkes führen kann.

Das Rückenmark ist ein Teil des Nervensystems. Dieser etwa 45 cm lange und 1 cm dicke Strang liegt im Wirbelkanal und wird (wie das Gehirn) von Rückenmarkshäuten umgeben. Vom Rückenmark gehen auf der Höhe jedes Wirbelkörpers beidseits sogenannte Spinalnerven ab, die jeweils ganz bestimmte Teile des Körpers sensibel (Fühlen) und motorisch (Bewegen) versorgen. Das Rückenmark ist also der Teil des Nervensystems, der die Verbindung zwischen den Nerven in den Armen/Beinen und dem Gehirn herstellt.

Je nachdem auf welcher Höhe das Rückenmark eingeengt wird, können Signale wie beispielsweise „Arm bewegen“ oder „Laufen“ nicht mehr weitergeleitet werden.

Die schlimmste Folge einer unterbrochenen Leitung im Rückenmark ist eine hohe Querschnitts-lähmung. Es tritt eine Schwäche in Armen und/oder der Beine auf, Stuhl und Urin können nicht mehr gehalten werden, die Atmung ist gestört. Diese Situation kann lebensbedrohlich werden.

Während es beispielsweise bei (Sport- oder Auto-) Unfällen mit Schädigung der Wirbelsäule oder bei Bandscheibenvorfällen zu einer plötzlichen Einengung des Rückenmarkes kommen kann und dies somit zu sofortigen Symptomen führt, ist bei MPS-

Patienten eine langsam zunehmende Ablagerungen von Speichermaterial (Glykosaminoglykanen, GAG) im umliegenden Bindegewebe/Bandapparat und manchmal auch in den Rückenmarkshäuten ursächlich. Demnach entwickeln sich auch die Symptome langsam. Insbesondere bei MPS IV Patienten kommt häufig noch eine angeborene Lockerung der Verbindungen zwischen den ersten beiden Halswirbelkörpern hinzu.

Eine Ausnahme bilden die MPS III Patienten. Sie sind kaum von einer kraniozervikalen Stenose betroffen; sonst tritt dieses Krankheitsbild bei MPS II Patienten seltener auf als bei MPS I, IV und VI Patienten.

Von den 120 MPS I, II, IV und VI Patienten, die wir regelmäßig in der Villa Metabolica untersuchen, sind mittlerweile etwa 50 am kraniozervikalen Übergang operiert, ein 1/3 davon sogar zweifach.

Um frühzeitig eine kraniozervikale Stenose zu erkennen, ist die Anamnese, also die persönliche Krankheitsgeschichte, am wichtigsten. Weiterhin stehen hauptsächlich 3 Untersuchungsmöglichkeiten zur Verfügung:

1. die körperliche Untersuchung (neurologische Untersuchung)
2. die elektrophysiologische Untersuchung (SEP)
3. die bildgebende Untersuchung (MRT/Kernspin)

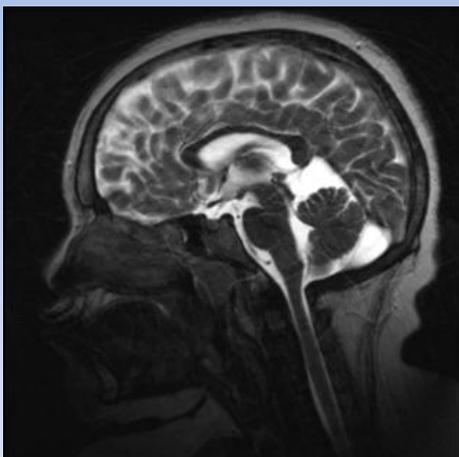
In der körperlichen Untersuchung können einige Störungen der Weiterleitung im Rückenmark getestet werden:

- Muskelreflexe erscheinen viel schwächer oder stärker als normal
- es treten Reflexe auf, die normalerweise nicht vorhanden sein sollten
- ein Kraftverlust in Armen und/oder Beinen
- Gefühlsstörungen (Berührung, Temperatur, Vibration)

In der elektrophysiologischen



Kraniozervikaler Übergang = CCÜ



„Normalbefund“



Enge CCÜ

Untersuchung werden nur Störungen eines bestimmten Bahnsystems des Rückenmarkes, der Hinterstrangbahnen erfasst:

- Die Nerven werden am Hand oder Fußgelenk elektrisch gereizt und die Fortleitung der elektrischen Impulse am Rückenmark oder Gehirn gemessen.
- Sowohl die benötigte Zeit als auch das Ausmaß des ankommenden Stromes werden gemessen und ausgewertet.

In der bildgebenden Diagnostik hat das MRT die größte Bedeutung, da hiermit Weichteilstrukturen (Rückenmark Bänder, Sehnen) am besten darstellbar sind. Über die Funktion des Rückenmarkes kann allerdings keine Aussage getroffen werden.

- Die durch Ablagerungen verdickten Gewebe als auch der Fluß des Nervenwassers um das Rückenmark herum können beurteilt werden
- Schäden im Rückenmark selbst werden sichtbar

Als zusätzliche Diagnostik dienen folgende Untersuchungen:

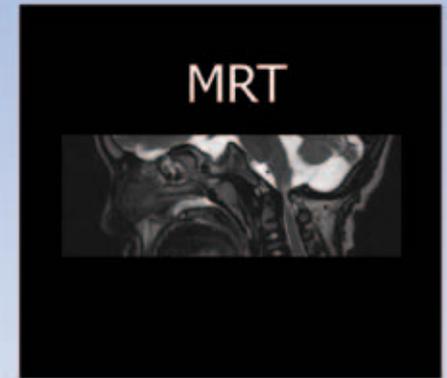
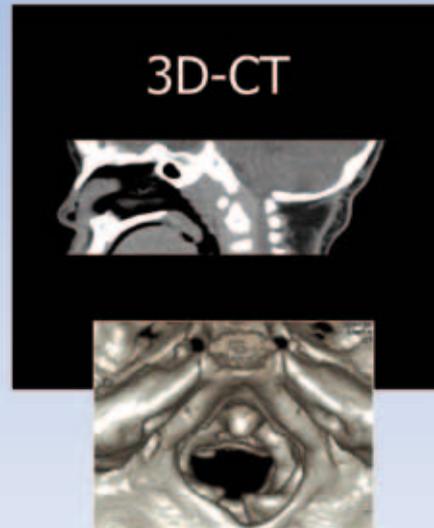
- Lungenfunktion (Erkennen von Atemstörungen)
- Gehstest (insbesondere im Krankheitsverlauf)
- Dreidimensionales CT des kraniozervikalen Überganges (Computertomographie zur Darstellung der knöchernen Strukturen)

Die einzige Therapiemöglichkeit ist die operative Entlastung des Rückenmarkes, die „Dekompressions-Operation“. Hierbei werden Teile der hinteren Wirbelbögen und das verdickte Gewebe entfernt und somit wieder Platz für das Rückenmark geschaffen. Das kann in der Regel über einen Schnitt im Nacken operiert werden.

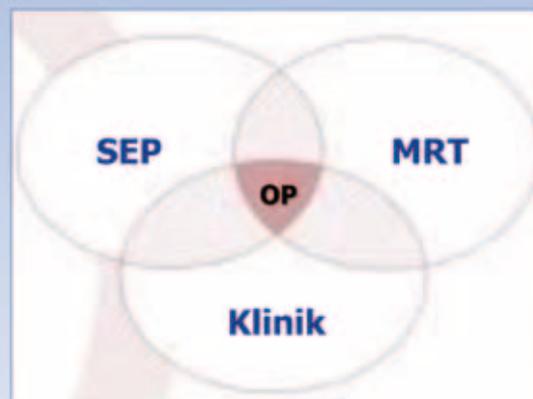
Der Krankenhausaufenthalt dauert etwa 10-14 Tage, die ersten Tage verbringen die meisten Patienten zur Überwachung auf der Intensivstation.



3D- Computertomographie



Indikation zur OP einer CCÜ Stenose



- klinische Zeichen
- pathologisches SEP
- Einengung des Rückenmarkes im MRT

Selten ist eine Stabilisierung der Wirbelkörper mit Schrauben notwendig.

Die Entscheidung zu einer Operation beruht immer auf der Kombination der Befunde aus der SEP-, MRT- und der neurologischen Untersuchung. Damit eine kraniozervikale Stenose frühzeitig erkannt und behandelt werden kann, bevor bleibende Schäden auftreten, sind regelmäßige halbjährliche Kontrollen notwendig.

Kontakt:
Dr. med. Christina Lampe
 Fachärztin für Chirurgie
 Zertifizierte Prüferin für klinische Studien
 Schwerpunkte
 Mukopolysaccharidosen I, II, IV, VI
 Tel: +49 (6131) 175754
 E-mail: christina.lampe@unimedizin-mainz.de
 Villa Metabolica, Mainz, Deutschland



NICHT MEHR KIND -

Ein Vortrag von Susanne Kircher anlässlich unserer MPS-Sommertagung im Attergau.



Einführung

Zwei Erlebnisse haben mich bewogen, dieses Jahr über dieses Thema zu sprechen. Zum ersten bat mich Frau Weigl um einen Vortrag im Sinne des Buches „Weggelegt – Kinder ohne Medizin“. Es solle wieder ein kritischer Vortrag werden, der Probleme aufzeigt. Gerade in dieser Richtung ist jedoch nun eine Menge Bewegung in das Gesundheitssystem gekommen und ich möchte nur auf die Aktivitäten von Dozent Voigtländer verweisen, welcher äußerst beharrlich an der Verbesserung der Gesundheitsversorgung von Kindern speziell für seltene Erkrankungen arbeitet.

Das zweite Erlebnis hatte ich im Frühjahr, als Familie Koyuncu nach der geglückten Operation der PEG-Sonde erzählte, dass sie nun im Sommer mit Yasin einen Urlaub in der Türkei machen wolle, Yasin werde da 18 Jahre alt und man möchte diesen besonderen Geburtstag in der Heimat feiern. Dabei ist mir „eingeschossen“, dass Yasin bei seiner Rückkehr ein Erwachsener ist, dass nicht mehr seine Eltern für ihn Entscheidungen treffen dürfen, nicht mehr für ihn die Zustimmung zu medizinischen Eingriffen geben dürfen, nicht mehr seine Befunde erfahren dürfen, es sei denn, dass sie die Sachwalterschaft für ihn beantragen. Ich habe dann Familie Koyuncu an die Kinderklinik verwiesen und festgestellt, dass auch dort dieses besondere Datum nicht allen betreuenden Ärzten routinemäßig in allen Konsequenzen bewusst war. Daher habe ich mir überlegt, heute etwas zu diesem Thema zu sagen, etwas über Jugendliche, die chronisch krank sind und auf der Schwelle zum Erwachsenen stehen. Teenager, die ihr ganzes bisheriges Leben unter der Obhut der Eltern und der Betreuung der Kinderärzte waren und die nun Erwachsene sind.

Von wem sprechen wir ?

Am Beispiel der Mukopolysaccharidosen: Dank der immer besseren symptomatischen Therapien, aber vor allem durch die Fortschritte der Kausaltherapie, wie der Enzymersatztherapie und Stammzelltransplantation, werden immer mehr Patienten über 18 Jahre alt. Eine genaue Zahl kenne ich nicht, doch würde ich schätzen, dass dies auf etwa 60 – 70 Prozent aller MPS-Patienten zutrifft. Gehen wir von 100 Patienten in Österreich aus, sind es 60 – 70 Patienten, auf die das Problem zutrifft oder zugetroffen hat. Bei 1000 Patienten wären dies 600 – 700.

Ähnlich schätze ich die Situation bei allen lysosomalen

Erkrankungen ein, und wenn ich mir vorstelle, wieviele es davon weltweit gibt, dann ist das Problem, das ich ansprechen möchte, ein großes. Nimmt man alle genetisch bedingten Erkrankungen her - und ich möchte nur ein paar nennen - wie die cystische Fibrose, das Down-Syndrom, die Muskeldystrophien Duchenne und Becker, ADHS oder Epilepsie, sie alle werden im Kindesalter manifest und sie alle ermöglichen es dem Patienten, mit ihrer Erkrankung erwachsen zu werden.

WER IST JETZT FÜR MICH DA?

Jugendliche mit Behinderung in Österreich

Im 3. Bericht zur Lage der Jugend in Österreich über das Thema „Jugendliche mit Behinderungen in Österreich“ wird primär über die Bildungs- und Ausbildungssituation von Jugendlichen mit Behinderung berichtet (Walter Blumberger, 1999, BM für Soziale Sicherheit und Generationen). Die Zahlen, die darin für 1995 genannt werden, sind:

Jugendliche von 15 – 19 Jahren: 43.400 Personen (10,6 % aller Auskunftsgebenden)

Junge Erwachsene von 20 – 24 Jahren: 70.000 Personen (14,4 % aller Auskunftsgebenden). Dabei handelt es sich um etwas mehr männliche als weibliche Betroffene.

Weiters heisst es in dem Bericht: „...fast 8 % der 20 – 24 jährigen Jugendlichen (in Österreich) waren 1986 in irgendeiner Form körperlich beeinträchtigt, 1995 schon jeder siebente. Auch in diesem Alter ist die Hauptursache die extreme Steigerung von chronischen Krankheiten, die 1995 im Vergleich zu 1986 mehr als doppelt so häufig auftraten“.

Im Schnitt waren zwischen 1993 und 1997 etwa 10.000 Schüler und Schülerinnen in der 5. - 8. Schulstufe einer Sonderschule, wobei diese für körperlich beeinträchtigte Kinder, Kinder mit Sprach-, Hör und Sehbehinderungen, aber auch Schwerstbehinderte angeboten werden. Im Schuljahr 1996/97 besuchten 18.827 Jugendliche eine Sonderschule, 17 % davon eine Sonderschule für Schwerstbehinderte, dies entspricht in absoluten Zahlen 3.200 Betroffenen. All diese Jugendlichen brauchen mit Sicherheit eine ärztliche Betreuung, die letztgenannte Gruppe aufgrund der Mehrfachbehinderungen sogar eine Reihe von Spezialisten.

Eine weitere Angabe im Bericht untermauert die Zahl von Betroffenen: wenn man alleine die kleine Gruppe jener Jugendlichen nimmt, die bei den Arbeitsämtern gemeldet und aufgrund ihrer Behinderung (angeführt wurden

körperliche, geistige und psychische Behinderung, sowie Blindheit und Taubheit) schwer vermittelbar waren, so waren es in den Jahren 1998 – 2001 immerhin 3185 Jugendliche zwischen 19 – 24 Jahren und 344 Jugendliche zwischen 15 – 18 Jahren.

Für alle diese Jugendlichen und jungen Erwachsenen und noch vielen weiteren, nicht erfassten Personengruppen, ist eine kontinuierliche medizinische Betreuung nötig; und für sie alle gilt, dass sie im Wesentlichen bis zum vollendeten 18. Lebensjahr beim Kinderarzt, an einer Kinderabteilung oder an einer Kinderambulanz eines Krankenhauses betreut werden, dann jedoch nicht mehr. Wir müssen daher, angesichts dieser Zahlen, von tausenden Betroffenen in Österreich sprechen.

Was sind die besonderen Veränderungen?

Im American Journal of Lifestyle Medicine heißt es in einem kürzlich erschienenen Artikel über „Transitioning from Pediatric to Adult Healthcare“, was soviel heißt wie „Vom Übergang von der pädiatrischen zur Erwachsenenmedizin“, dass in den Vereinigten Staaten jährlich nahezu eine halbe Million Kinder mit speziellen gesundheitlichen Bedürfnissen erwachsen werden (Harris MA et al: Am. J. Lifestyle Med. 2011; 5(1): 85-91).

Ich möchte mich im Folgenden nicht mit den entscheidenden Entwicklungsphasen beschäftigen, die ein junger Mensch am Weg zum Erwachsenen durchläuft, sondern damit, wie die Betroffenen die medizinische Betreuung in dieser Zeit erleben. Es zeigt sich, dass eine Reihe der Betroffenen nicht nur die medizinische Betreuung in der Pädiatrie, die als familienbezogen, kindorientiert und koordiniert angegeben wird, verliert, sondern überhaupt jegliche weitere medizinische Betreuung. Der Autor meint, dass Betroffene überhaupt „zwischen den Stühlen“

sitzen. Es sei dies am Beispiel des Diabetes mellitus aufgezeigt (ich nehme an, dass es sich aufgrund des Alters um den insulinpflichtigen Typ I einer Zuckerkrankheit handelt): in einer zitierten Studie vergingen bei 31 % der Betroffenen mehr als sechs Monate zwischen dem letzten Besuch beim Kinderarzt und dem 1. Besuch beim Erwachsenenmediziner, 11 % der Betroffenen gingen überhaupt für jegliche weitere medizinische Betreuung verloren.

Welche Probleme wurden bemerkt?

Was waren die Hauptgründe für Probleme, die von den erwachsen gewordenen Jugendlichen angegeben werden?

- weniger Führung, wenn es um medizinische Entscheidungen ging
- weniger Verfügbarkeit der Erwachsenenmediziner im Vergleich zu Kinderärzten
- die Zeit zwischen den Kontrollen war länger
- weniger Koordination zwischen den einzelnen Berufsgruppen, wie z.B. Diätassistenten, Endokrinologen und Hausärzten

Auch wenn es in der Studie um junge Erwachsene mit Diabetes mellitus ging, ist doch anzunehmen, dass es für andere Erkrankungen ähnlich ist.

Lösungsansätze

Eines der Schlüsselemente ist wohl, dass dieser Übergangsprozess von Jugendlichen bezogen auf die medizinische Betreuung mindestens genauso wichtig genommen und begleitet wird, wie dies bei der Wahl des Schulabschlusses, der weiteren Ausbildung oder der Berufswahl notwendig ist. Jugendliche müssen dafür speziell vorbereitet werden, auch im medizinischen Bereich.

NICHT MEHR KIND - WER IST FÜR MICH DA?

Jugendliche sollen lernen, die Medikamente selbst zu besorgen, selbst in die Medikamentenschachteln einzufüllen, eigenständig Arzttermine auszumachen und zu organisieren. Dies unter der Beobachtung der Eltern, die notfalls unterstützend eingreifen sollen. Auch wenn es schwer fällt, sollen die Jugendlichen schließlich lernen, den Arzt so lange zu fragen, bis er ihnen alles Notwendige verständlich sagen kann (Harris MA et al: Am. J. Lifestyle Med. 2011; 5(1): 85-91).

Auch wenn die Betroffenen immer schon die Erkrankung hatten, bedeutet dies nicht, dass sie bisher alle Aspekte verstanden haben. Schließlich waren es in allen Jahren primär die Eltern, die sich mit den Ärzten besprochen haben und die Betroffenen haben sich als Kinder nicht aktiv eingebracht. Sie konnten meist auch inhaltlich noch nicht folgen. Sie müssen die Erkrankung gegebenenfalls für sich erst neu entdecken.

Man soll berücksichtigen, dass diese jungen Erwachsenen weder über das notwendige Vokabular noch über das große Wissen verfügen, das deren Eltern im Laufe der Jahre erworben haben. Auch wenn ein Teenager über Jahre hindurch das medizinische System frequentiert hat, hat er dies in einer zumeist passiven Rolle gemacht und muss nun, wie andere junge Erwachsene auch, erst lernen das System selbst zu nutzen, sich selbst zu managen, der Anwalt für die persönlichen Bedürfnisse zu sein.

Wie weit diese Aufgabe von den Eltern auf die jungen Erwachsenen übertragen werden kann und wie gut die Kommunikation zwischen dem jungen Erwachsenen und den beratenden Eltern ist, hängt von den Fähigkeiten und der Persönlichkeit des Betroffenen ab und wie weit er dieses zulässt.

Neben der Vorbereitung des Patienten selbst auf die neue Situation in der Erwachsenenmedizin, ist es notwendig, auch die Erwachsenenmediziner vorzubereiten auf medizinische Probleme mit Erkrankungen von Kindern und Jugendlichen, die früher gar nicht erwachsen wurden und die in der Erwachsenenmedizin zum Teil

gar nicht bekannt sind. Das betrifft gerade schwere Erkrankungen, die oft multidisziplinär behandelt werden müssen und die auch eine andere Art der Organisation in der medizinischen Betreuung brauchen. So stellt z.B. die Texas Tribune im September 2009 die Baylor Transition Medicine Clinic in Houston / Texas vor, die sich speziell um schwerkranke Jugendliche kümmert, die erwachsen geworden sind.

In der New York Times vom 13. Juni 2011 wird zitiert, dass eine Gruppe von Ärzten den Übergang (= transition) von der Pädiatrie zur Erwachsenenmedizin als eine Phase mit Unsicherheiten und Risiken einschätzt, die nicht wirklich geplant abläuft. Das ist nicht nur für Eltern stark belastend, sondern die Ärzte befürchten, dass etwa zwei Drittel der Betroffenen dabei durch den Betreuungsrost fallen. Die meisten Betroffenen kennen keinen für ihre Erkrankung ausgebildeten Erwachsenenmediziner und die Betreuung wird nicht als so umfassend empfunden, wie sie es in der Pädiatrie war.

Der Autor Perri Klass beschreibt, dass sich in den letzten Jahren zwei Trends abgezeichnet haben: In der Pädiatrie werden heute Kinder mit Erkrankungen betreut, die früher eher nur im Erwachsenenalter beobachtet wurden, wie Hyperlipidämie (hohe Blutfettwerte), Diabetes Mellitus oder hoher Blutdruck. Hingegen werden Erwachsenenmediziner immer mehr mit Erkrankungen konfrontiert, die früher kaum im Erwachsenenalter gesehen wurden, wie cystische Fibrose, komplexe Herzfehlbildungen, typische Krebserkrankungen im Kindesalter oder angeborene Infektionen, wie HIV.

Erwachsenenmediziner müssen umgekehrt nun lernen mit Patienten umzugehen, die es früher nur in der Pädiatrie gegeben hat. So wird eine Ärztin aus Indiana zitiert, wo ein eigenes Zentrum für Jugendliche und Erwachsene für Erkrankungen im Kindesalter aufgebaut wurde: "Es reiche nun nicht mehr nur, sich erfolgreich zu fühlen, dass ein Betroffener 18 Jahre alt geworden ist, es ist notwendig, dass diese 18-Jährigen nun auch die

notwendigen Schritte lernen, all ihre eigenen gesundheitlichen Teilbereiche für die Zukunft zu managen, was eine große Herausforderung ist."

Zitiert wird eine Ärztin für Kinder- und Jugendheilkunde von der Johns Hopkins-Universität, die Tools entwickelt hat, die es jungen Erwachsenen ermöglichen sollen, einen Reifeprozess zu beginnen, um sich besser in der Erwachsenenmedizin zurecht zu finden, wobei sie nicht meint, damit erst mit 18 Jahren zu beginnen:

- Betroffene sollten ihre eigene Krankengeschichte kennen
- wissen, wie man Befunde bekommt, diese verwahren und weitergeben können
- wissen, wie man Rezepte bekommt und wissen, was man selbst dabei ausfüllen soll
- wissen, wie man mit der Krankenversicherung in Kontakt tritt

„Got transition“

Eine wesentliche Unterstützung, die ein Kinderarzt einem Betroffenen und seiner Familie anbieten kann, ist jene bei der Entlassung aus der pädiatrischen Betreuung und dem Übergang zur weiteren Behandlung durch Erwachsenenmediziner.

Dass dies für alle Beteiligte nicht ganz so einfach ist, macht die Website „Got transition“ des National Health Care Transition Centers deutlich: Sie richtet sich an Professionelle des Gesundheitssystems, Familien, Jugendliche, Anbieter und staatliche Stellen mit dem Focus auf die Jugendlichen mit besonderen Bedürfnissen, die sich auf dem Weg von der Betreuung durch Pädiater hin zu Erwachsenenmedizinern befinden (<http://www.gottransition.org>)

Es ist bemerkenswert, dass die Monatsschrift Kinderheilkunde in ihrem 6. Heft 2010 im Editorial anführt: „Transition beschreibt den absichtsvollen, geplanten Übergang von Adoleszenten oder jungen Erwachsenen mit chronischen, oft seltenen Erkrankungen von der kindzentrierten zur

erwachsenenzentrierten Gesundheitsbetreuung...

Viele Kinder mit schweren medizinischen Problemen, für die noch vor einer Generation keine Behandlungsoptionen bestanden, werden heute nicht nur das Erwachsenenalter erreichen, sondern auch die Perspektive für ein selbstbestimmtes, erfülltes Leben besitzen. Für uns Pädiater gilt es, die Erfolge unseres Faches und der damit verbundenen Forschung für unsere Patienten strukturiert in die Disziplinen der Erwachsenenmedizin zu transferieren. Dies umfasst u.a. ein stärkeres Engagement im interdisziplinären Gedankenaustausch, der auch Raum in der Monatsschrift Kinderheilkunde finden soll.“

Wenig später findet sich im 1. Heft 2011 in der Zeitschrift Der Nephrologe das Leitthema „Transition“. In diesem Heft widmensich eine Reihe von Artikeln dem möglichst erfolgreichen Übergang von der kind- zur erwachsenenzentrierten Gesundheitsbetreuung, allerdings vorwiegend auf dem Gebiet von Nierenkrankheiten. Die Autoren Haubitz und Pape beschreiben darin ausführlich mögliche Ansätze für eine gute Transition (Haubitz M und Pape L: Der Nephrologe 2011; 1: 44-50), wovon im Folgenden einige Punkte aufgelistet werden sollen:

- **möglichst frühe Planung des Prozesses (kein punktuelles Geschehen)**
- **schon mit etwa 14 – 16 Jahren vom Pädiater anzusprechen (abhg. vom Alter, Reife...)**
- **Transitionsplan erstellen, aktualisieren, korrigieren**

- **den Transferzeitpunkt individuell festlegen (meist nach dem 18. Lebensjahr),**
- **in dieser Zeit Kontaktaufnahme mit dem jeweiligen Erwachsenenmediziner, Besuch der späteren Ambulanz und Erwachsenenstation**
- **Kontaktaufnahme mit dem Team (Ansprechspartner wechseln häufig)**
- **Transitionslotse für organisatorische Fragen und offene Probleme (kein Mediziner)**
- **Spezielles Informationsmaterial für Betroffene und Eltern**
- **Transitionsschulung als Zusatzqualifikation**
- **Thematisieren der Transition bei Kongressen und Seminaren**
- **Integrieren des Themas Transition in Aus-, Weiter- und Fortbildung**
- **Thematisieren der Transition in der Primärversorgung,**
- **Evaluation der Programme und Schulungen zum Thema Transition**

An der Medizinischen Hochschule Hannover wurde 2010 mit Unterstützung der Techniker-Krankenkasse das zweijährige Programm „Endlich Erwachsen“ ins Leben gerufen, allerdings eingeschränkt auf nierentransplantierte Kinder und Jugendliche.

Weitere Projekte werden sicherlich folgen und auch für Österreich sind

Aktivitäten durchaus denkbar und ich hoffe, dass solche stattfinden (werden). Die jüngsten Entwicklungen haben mich selbst überrascht, da ich bei der Wahl des Themas nicht so sehr an die Aktualität des Problems gedacht hatte. Ich dachte mehr an die Erfahrungen der letzten Jahre von Patienten, die an einer Mukopolysaccharidose erkrankt waren, und deren Probleme beim Eintritt ins Erwachsenenalter. Das Thema ist jedenfalls hochaktuell und von großer Wichtigkeit, sodass ich hoffe, heute einen Anstoß gegeben zu haben, sich weiterhin damit intensiv zu beschäftigen.

Ich würde mich sehr freuen, wenn sich Familien und erwachsene Patienten diesbezüglich bei mir melden und mir ihre Erfahrungen mitteilen würden.

Kontakt:
Ao.Univ.Prof.Dr.Dr.Susanne Kircher
Institut für Medizinische Chemie und
Institut für Medizinische Genetik
Zentrum für Pathobiochemie und Genetik
Medizinische Universität Wien
Währingerstraße 10
1090 Wien
Email:susanne.kircher@meduniwien.ac.at



NIEDERÖSTERREICH

★ **WIR HABEN NOCH VIEL VOR.**

NIEDERÖSTERREICH

Therapiewoche 2011 in Hipping



Mein Name ist Dominik Ruttkay bin 25 Jahre alt und ich bin der große Bruder von Pascal Ruttkay, einem an MPS IIIA-erkrankten jungen Mann im Alter von 19 Jahren.

Dieses Jahr war ich zum allerersten Mal Gast bei der MPS Therapiewoche in Österreich und mir hat dieses Ereignis so sehr gefallen, dass ich es sofort wiederholen würde.

Hier nun ein kleiner Bericht von mir.

Aber erst einmal: Wie ich dazu gekommen bin.



Im Frühjahr dieses Jahres kam ein Teil der Familie Weigl (na ja, eigentlich fehlte ja nur Anna) zu meinen Eltern nach Offenburg (Deutschland). Maria hatte nach ihrer Operation wieder einen ihrer Kontrolltermine in Langensteinbach und so bot sich das verlängerte Wochenende an, um dem Europapark einen Besuch abzustatten. Meine Eltern hatten die Familie Weigl zu sich nach Hause zum Übernachten eingeladen.

Bei diesem Besuch freute ich mich besonders auf Maria. Ich hatte sie seit einer gemeinsamen Kur auf Usedom vor elf Jahren nicht mehr gesehen.

Schon damals, als wir noch Kinder waren, hatten wir uns sehr gut verstanden, man kann sagen: „Wir waren ein Herz und eine Seele.“



Während des kurzen Aufenthaltes bei uns, hat Michaela Weigl über die kommende Therapiewoche 2011 erzählt und mir dann vorgeschlagen, dass ich doch mitkommen sollte, um als „Kinderbetreuer“ einen Einblick in die Therapiewoche zu erhalten. Irgendwie hat sie gemerkt, dass ich mit Kindern sehr gut umgehen kann und ich mit den „besonderen Kindern“ auch keine Berührungängste habe. Weshalb auch????? Ich bin ja meinen kleinen Bruder gewohnt.

Das Wochenende war vorbei, die Weigls reisten wieder ab und die offizielle Einladung zur Therapiewoche kam schon bald per Post ins Haus geflattert.

Ich habe eigentlich nicht lange überlegen müssen und habe meiner Mutter zugesagt, dass ich zur Therapiewoche im August 2011 mitfahren würde.

Viel Vorbereitung für die Kinderbetreuung hatte ich nicht. Warum auch??? Ich wollte einfach mal alles auf mich zukommen lassen und nichts planen, so dass ich ohne viele Vorbehalte oder Vorbereitungsstress einen Eindruck bekommen konnte.



Der Tag war gekommen, die Reise ging los. Nach neunstündiger Autofahrt mit kurzem Zwischenstopp

in München - bei Resi und Gunter Seibt durfte Pascal sich erst mal ausruhen - und langen Staus bei unserer Weiterfahrt sind wir dann kurz vor 18.00 Uhr bei schönstem Wetter in Hipping angekommen. Wir hatten unser Auto noch nicht mal richtig verlassen, da wurden wir schon auf dem Parkplatz von allen Seiten herzlich begrüßt! Irgendwie bin ich mir persönlich etwas verloren vorgekommen, weil ich nicht viele kannte, die da auf uns zuströmten und uns begrüßten. Dennoch wurde ich ziemlich schnell mit den Anwesenden bekannt gemacht.

Gleich nach der Ankunft wurden wir in den Seminarraum des Hotels gebeten. Michaela hielt eine kurze Ansprache und eröffnete die Therapiewoche. Die Therapiepläne für die Patienten wurden verteilt und in dieser Einführungsrunde wurden dann auch alle Therapeuten und Kinderbetreuer vorgestellt.

Irgendwie wurde ich da am Anfang nicht aufgerufen und musste auch nicht vortreten. Ich war ja auch kein Vollzeit Kinderbetreuer sondern nur ein Betreuer auf Schnupperkurs.

„Glück gehabt“, dachte ich, „ich werde nicht gleich zur Schau gestellt!“ Doch Michaela machte mir doch einen Strich durch die Rechnung. Ganz zum Schluss präsentierte sie auch mich! „Auch gut, nun kennen mich alle....“, dachte ich.

Nach der Eröffnung der Therapiewoche stürzten sich meine Eltern ins Getümmel, denn es gab so viele Leute und viel Gesprächsstoff, schließlich hatte man sich ein ganzes Jahr nicht mehr gesehen und da gab es doch so viel zu erzählen was in dieser Zeit bei den einzelnen Familien passiert war.

Ich stand da meistens daneben, wurde immer wieder vorgestellt und natürlich von allen Seiten gefragt, warum ich denn erst jetzt zum ersten Mal zur Therapiewoche mitgekommen sei. Tja, eigentlich frage ich mich das im Nachhinein auch.

Auch wenn mich zu Beginn ein bisschen unsicher fühlte, sah ich sofort, dass sich die Familien mit ihren besonderen Kindern sehr gut verstehen und sich in der Gruppe auf Antrieb wohlfühlten. Der Umgang miteinander war sehr herzlich und vertraut, zu vergleichen mit einer großen Familie.

Und so ganz alleine war ich ja dann doch

nicht: Anna, die große Schwester von Maria, hat mich gleich unter ihre Fittiche genommen!

Auch Anna hatte ich damals zur Kur auf Usedom kennengelernt und schon elf Jahre nicht mehr gesehen. Es ist schon spannend, wenn man sich so lange nicht gesehen hat. Und so war ich sehr neugierig auf Anna. Wie hatte sie sich wohl verändert????

Wir hatten uns damals quasi als Kinder voneinander verabschiedet und sehen uns nun als Erwachsene wieder...

Anna, du hast mich nicht enttäuscht!!!!

Anna hat mir dann alles gezeigt, mich mit den anderen Kinderbetreuern bekannt gemacht und schon war ich mittendrin statt nur dabei....

Das Tagesprogramm war ganz klar: Morgens (früh aufstehen) nach dem Frühstück alle Kinder betreuen, die nicht bei irgendwelchen Anwendungen oder Therapien waren.

Nach dem Mittagessen am Pool entspannen oder bei diversen Ausflugsaktivitäten mitmachen. Und das Angebot für das Ausflugsprogramm war sehr gut! Da hatte sich die Michi die allergrößte Mühe gegeben, um den Geschmack von allen irgendwie zu treffen. Meinen Geschmack hat sie jedenfalls getroffen.

Ich war zwar nicht bei allen Ausflügen dabei, aber da wo ich mit von der Partie war, hat es mir riesen Spaß gemacht.

Zum Beispiel der Besuch in der Käserei, wo wir unseren eigenen Käse hergestellt haben. Das war sehr interessant, da haben wir wirklich alle was gelernt. Den selbst gemachten Käse durften wir mit nach Hause nehmen und geschmeckt hat er uns auch! Beim lustigen Ausflug in einen kleinen Vergnügungspark und dem Ganztagsausflug mit Sommerrodern und Fahrt auf den Schafberg war ich auch dabei!

Abends hatten wir Gelegenheit uns beim gemütlichen Beisammensein, beim Karaoke-Singen, in der Bar oder beim Kegeln noch besser kennenzulernen. Meist war da die „Jugend“ unter sich. Wir verstanden uns alle sehr gut und hatten so manchen Unsinn im Kopf - was manchmal auch mit einem nächtlichen Ausflug an den Pool endete. Aber alles in allem waren wir doch recht vernünftig und brav.

In dieser kurzen Zeit habe ich sehr viele nette, positiv verrückte und liebevolle Menschen kennengelernt. Egal ob Therapeuten, Kinderbetreuer, Geschwister, Eltern oder eben diese „besonderen“ Kinder... alle sind sehr freundlich und offen für alles. Und da ist es auch egal ob man schon ewig dabei oder neu dazugekommen ist, man wird sofort aufgenommen und integriert. Das anfängliche Gefühl „verloren“ zu sein hatte ich so was von schnell abgelegt!

Leider mussten uns ein paar dieser alt- und neugewonnen Freunde auch schon während der Zeit der Therapiewoche verlassen und nach Hause fahren. Oder sie flogen gleich ganz weit weg nach Amerika - „Hey, Anna so schlimm war ich nun auch wieder nicht, dass du gleich über den großen Teich reisen musstest, um mir zu entkommen.“

Ich hatte auch den Eindruck, dass diese Woche nicht nur den Eltern, die das ganze Jahr über ihre „besonderen“ Kinder betreuen, sondern auch den Kindern selbst und insbesondere auch den Geschwisterkindern sehr viel Freude und Erholung gebracht hat. Wir sind halt doch eine große MPS-Familie, in der jeder für jeden da ist - in guten wie auch in weniger guten Tagen.

Die Kinderbetreuung selbst war für mich eine schöne Sache - aber sie war auch schwierig für mich. Dadurch, dass die Kinder immer wieder wechselten, musste ich mich auch immer wieder neu mit den Kindern befassen und mich neu auf sie einstellen. Irgendwie ist es schwer zu erklären. Die kranken Kinder fordern viel mehr Aufmerksamkeit und man benötigt das gewisse Fingerspitzengefühl für sie. Aber wenn man einmal ihr Herz erobert hat, dann lassen sie einen nicht mehr los und man muss sie einfach lieben.

Ich denke oft an diese schöne Woche zurück!

Besonders beeindruckt haben mich auch die jungen erwachsenen MPS-Patienten. Es ist schon erstaunlich, wie sie trotz ihrer schweren Krankheit und den Beeinträchtigungen mit denen sie leben müssen, ihr Leben so toll meistern und voll im Griff haben. Und es gefällt mir, dass sie auch absolut Spaß am Leben haben und mindestens genau so viel Unsinn im Kopf haben wie ich. Danke, dass ich mit euch zusammen sein durfte und wir so viel Spaß zusammen hatten.

Zum Schluss möchte ich mich bei allen für eine unvergessliche Woche bedanken und ganz viele liebe Grüße sagen an alle die dabei waren und wieder dabei sein werden. Wir werden uns beim nächsten Treffen 2012 auf jeden Fall wieder sehen!

Euer Dominik



KINDERBETREUUNG MATURAPROJEKTGRUPPE HAK 1 WELS



Simone Lang, Sabrina Krautgartner, Carina Mülleder,
Iris Razenberger, Jasmin Razenberger

Maturaprojekt! Wir müssen einen NPO-Verein finden, der sympathisch ist, der mit uns arbeiten will, der uns unterstützt, der unser Interesse weckt und mit dem eine gute Zusammenarbeit gelingt...

Unser erster Gedanke war: Einen Verein zu finden, der all diesen Kriterien entspricht, wird eine unvorstellbare Herausforderung.

Nach einer langen Zeit, die uns viel Kopfzerbrechen bereitete, kamen wir zu dem Entschluss uns beim Verein MPS vorzustellen. Ohne lange zu zögern, sagte Michaela Weigl uns mit Freude zu, da dadurch ja auch der Bekanntheitsgrad des Vereins steigen würde. Nach einigen Treffen stellte sich heraus, dass der Schwerpunkt unseres Projektes die Therapiewoche sein würde. Wir sammelten Sponsorengeld um für die bevorstehende Schiffsfahrt bei der Therapiewoche auch einen finanziellen Beitrag zu leisten. Das gestaltete sich sehr schwierig, da sich heutzutage kaum eine Firma dazu bereit erklärt, sich bei einem sozialen Projekt zu engagieren.

Und schon war es soweit, der 11. August 2011 stand vor der Tür. Mit gemischten Gefühlen kamen wir in Hipping beim Familienhotel Lohninger-Schober an. Die Stimmung unter uns war sehr angespannt, während wir nervös in der Eingangshalle warteten, bis uns jemand bemerkte. Durch die herzliche Begrüßung wurde uns aber unsere Angst gleich genommen - wir fühlten uns sofort wohl.

Am ersten Tag hatten wir die Chance uns im Hotel einzuleben, das Team langsam kennenzulernen und den Tag gemütlich ausklingen zu lassen.

Das ausgiebige Frühstück gab uns Energie für die Kinderbetreuung. Nach und nach lernten wir die einzelnen Kinder, ihre Eigenheiten und ihre Geschichten kennen. Anfänglich zögerten wir ein wenig, auf die Kinder zuzugehen, doch nach einiger Zeit fiel es uns immer leichter.

Als wir auf dem Flip-Chart beim Abendprogramm „Einzelbetreuung am Zimmer“ lasen, fühlten wir uns der Situation nicht gewachsen und fragten Christine erschreckt, ob wir die Betreuung am Abend auch zu zweit machen könnten. Und wie jedes andere Problem, wurde auch dieses gelöst - es war nämlich gar kein Problem!

Die Schiffsfahrt am Samstagnachmittag war ein voller Erfolg und zauberte jedem ein Lächeln ins Gesicht!

Nach getaner Arbeit kam das Vergnügen: Wir genossen die freien Abende gemeinsam mit den anderen Kinderbetreuern, Therapeuten und Familienangehörigen, mit denen wir uns hervorragend verstanden.

Um einige Erfahrungen reicher, einem lachenden und einem weinenden Auge traten wir die Heimreise an.



GESCHWISTER- KINDER MICHAEL WEIGL, 7 JAHRE



Die Therapiewoche ist lustig, man hat viel Spaß! Die MPS-Kinder haben Therapie und die gesunden Kinder spielen. Die MPS-Kinder müssen sich anstrengen für die Therapie! Sogar die Gesunden haben Termine, zum Beispiel Tenniskurs.

Wir machen viele Ausflüge, an denen wir viel Spaß haben! Wir gehen rodeln oder gehen in die Käserei, dort machen wir Käse. Auf dem Schafberg war es auch sehr schön!

Vormittag basteln wir mit Playmais oder wir zeichnen. Oder wir bauen mit Riesenduplo einen Turm und stehen oder sitzen darauf. Wir haben echt sehr viel Spaß!

Und darum fahren wir jedes Jahr zu der Therapiewoche!



EIN DANK AN DIE KINDERBETREUER

MICHAELA WEIGL

Eine gute Kinderbetreuung ist das A und das O für eine gelungene Veranstaltung. Fühlen sich die Kinder wohl und werden sie liebevoll beschäftigt und versorgt, so läuft alles andere wie von selbst.

Die Eltern haben die nötige Ruhe, um mal für ein paar Stunden am Tag abschalten und loslassen zu können. Sie sind für kurze Zeit unbelastet und frei, um mal auch für sich selbst was zu tun, was tatsächlich sehr gut genutzt wird. Egal was, manche gehen zum Nordic Walking, andere genießen eine Massage oder ein bisschen Sonne am Pool. Wieder andere nutzen die Zeit für Gespräche, wo doch der Erfahrungsaustausch innerhalb der Gruppe so enorm wichtig ist. Egal wie, wesentlich ist, dass für all diese Aktivitäten am Vormittag ein Freiraum geschaffen wird, der den ohnehin so sehr belasteten Mamas und Papas einfach gut tut.

Deswegen kann ich unseren Kinderbetreuern gar nicht genug danken! Sie verrichten einen schier unbezahlbaren Dienst - und sie werden dafür auch nicht bezahlt. Ihr Lohn ist unsere Dankbarkeit für ihre Arbeit, das Lachen in den Augen der Kinder und das Gefühl, Gutes getan zu haben! Martin Luther hat mal gesagt „Jeder muss sich entscheiden, ob er im Licht der Nächstenliebe oder im Dunkel der Eigensucht leben will!“ Unsere KinderbetreuerInnen haben sich für das Licht entschieden und dafür sind wir von Herzen dankbar, vor allem auch deshalb, weil sie ihren „Job“ mit so viel Freude und so viel Liebe machen - so etwas könnte man gar nicht kaufen!

Ein großes DANKE

- für die Leitung an

Christine Hauseder + Anna Prähofer

- sowie an

Denise Adelsberger

Sonja Berger

Gabi Bernold

Jakob Feldbacher

Katharina Hauseder

Sabrina Krautgartner

Simone Lang

Carina Mülleder

Christina Panholzer

Paul Prähofer

Iris Razenberger

Jasmin Razenberger

Theresa Rieger

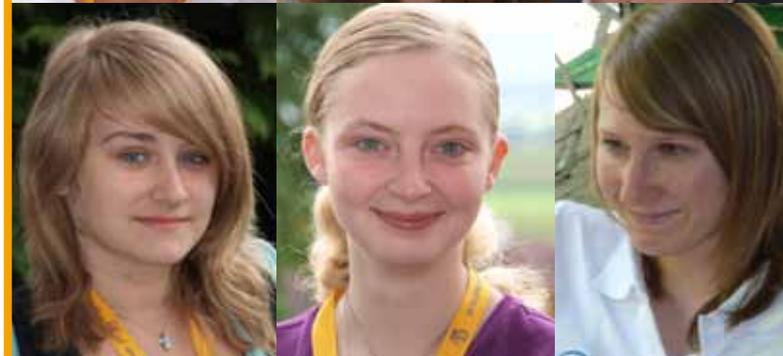
Dominik Ruttkay

Doris Stadlmayr

Uli Weichselbaumer

Beatrice Wild

Besonders schön fand ich es, dass wieder neue Geschwisterkinder in die Riege der BetreuerInnen aufgestiegen sind, und dass sich auch eine unserer verwaisten Mütter mit ihrem großen Erfahrungsschatz bei der Kinderbetreuung engagiert hat!



D
A
N
K
E

danke

danke

danke

DANKE



MUSIKTHERAPIE - WAS SOLL DAS? BERNHARD PILLER



Ich könnte jetzt einfach die Definition dieser Therapieform niederschreiben... jedoch verstehe ich diesen Erklärungsversuch leider selber nicht.

Aus diesem Grunde werde ich es auf meine Art und Weise versuchen zu erklären – dazu muss ich einen kurzen Sprung in meine Kindheit machen: Meine Schwester erzählt am Frühstückstisch von einer Freundin, die angeblich Musiktherapie in Wien studiert. Ich, als 8 jähriger Bursche, denke mir: „Ha, das klingt ja witzig! Das möchte ich auch mal machen!“

In den Sommerferien im Jahr 1994 verschlechterte sich plötzlich mein Gesundheitszustand. Ich musste mich ohne ersichtlichen Grund jeden Tag in der Früh übergeben. Ich aß zu dieser Zeit kaum etwas, und wenn doch, dann musste ich es nach kurzer Zeit wieder erbrechen. Das Einzige, das mir in diesen Sommerferien Kraft gegeben hat, war das Geigespielen (und meine Familie). Ich legte mir CD's von Mozart, Vivaldi und Tschaikowsky in den CD-Player, setzte mir Kopfhörer auf und spielte begeistert mit. Die Musik hatte ich auf volle Lautstärke aufgedreht, mein eigenes Geigespielen konnte ich gar nicht hören. Sechs Stunden am Tag - und das freiwillig! Ein paar Wochen später stellten die Ärzte bei mir einen Kleinhirntumor fest. Ich wurde am nächsten Tag operiert und zehn Tage später wieder entlassen. Während meines Krankenhausaufenthaltes musste ich feststellen, dass mir irgendetwas fehlte.

Mein Wunsch war damals folgender:

Ich wollte eine neutrale Person bei mir haben, die mit mir Musik machte. Jemand, der einfach da war. Mit dem ich spielen konnte. Bei dem ich weinen konnte. Eine Person, die mir Kraft gab. Einen Menschen, der mich trug. Einen, der mich in den Schlaf sang. Dies war meine Vorstellung von Musiktherapie mit elf Jahren.

Heute sieht es folgendermaßen aus:

Über das Medium Musik entsteht Beziehung. Es geht darum, Emotionen auf einer anderen bzw. neuen Ebene auszudrücken. Meine Aufgabe ist es, zu begleiten und zu stützen - sowohl im musikalischen Sinn als auch auf der menschlichen Ebene. Trauer, Wut, Aggressionen und sonstige Gefühle dieser Art haben natürlich Platz in der Musiktherapie. Mit Hilfe von Musik werden wir an unsere Ressourcen herangeführt, um diese wieder zu spüren.

Auf der MPS-Therapiewoche am Attersee haben einige Kinder, aber auch zwei Erwachsene dieses Angebot genutzt. Für mich war es spannend zu beobachten, mit welcher Unbefangenheit und mit welcher Neugierde alle Kinder in dieses neue und ungewohnte Setting hinein und wieder hinaus gegangen sind. Die Erwachsenenarbeit in der Musiktherapie ist leider etwas zu kurz gekommen, ich hoffe jedoch, dass sich das nächste Jahr ändern wird.

Ich hoffe, dass ich einen kleinen aber feinen Überblick über die Musiktherapie geben konnte und freue mich schon sehr auf nächstes Jahr.



CRANIO-SACRAL-THERAPIE

MICHAELA WEIGL

Vor ein paar Jahren lernte ich Ulli Kaser kennen und mit ihr die Cranio-Sacral-Therapie. Ich fand sie sehr gut (sowohl Ulli, als auch die Therapie) und Ulli passte wunderbar in unser Therapeutenteam. So beschloss ich, sie versuchsweise auf den Therapieplan zu setzen. Die Patienten waren begeistert, die Wirkung war enorm und so ist diese Therapieform mittlerweile fix in unser jährliches Therapieprogramm eingebaut und gar nicht mehr wegzudenken - im Gegenteil, wir könnten längst eine zweite Therapeutin brauchen! Immer wieder werde ich gefragt, was denn das überhaupt ist und was damit bewirkt werden kann. Deshalb hier eine kleine Erklärung dazu:

Cranio-Sacral – was ist das?

Der Begriff "cranio-sacral" setzt sich aus den Worten Schädel (Cranium) und Kreuzbein, das ist Teil der unteren Wirbelsäule (Sacrum) zusammen. Zwischen diesen beiden Knochen pulsiert im Wirbelkanal die Rückenmarksflüssigkeit (Liquor), welche im Gehirn gebildet wird. Durch die rhythmische Produktion und Resorption dieser Flüssigkeit entsteht der sogenannte cranio-sacrale Rhythmus. In einem gesunden Körper breitet sich dieser Rhythmus (6 bis 12-mal pro Minute) über das Nervensystem und das Gewebe im gesamten Körper aus. Diese Bewegung ist am ganzen Körper zu spüren, am deutlichsten aber an Schädel und Wirbelsäule.

Ist der cranio-sacrale Rhythmus gestört, wirkt sich dies negativ auf das körperliche und psychische Wohlbefinden aus und kann zu einer Vielzahl von sensorischen, motorischen und anderen neurologischen Symptomen führen, die in der Folge zu einer Beeinträchtigung oder Störung des gesamten Organismus führen.

Cranio-Sacral-Therapie

Die Cranio-Sacral Therapie ist eine sehr ruhige, angenehme und außerordentlich entspannende Behandlungsform, die auf dem bekleideten Körper durchgeführt wird.

Der Therapeut berührt den Patienten und erspürt mit den Händen am Kopf oder an den Füßen des Patienten den cranio-sacralen Rhythmus. Wenn der Rhythmus in einer Körperregion schlecht, verändert oder nicht tastbar ist, weist dies auf eine Blockade hin, die durch Krankheiten, Verletzungen und Schmerzen in unserem Körper entstehen kann.

Durch behutsame Grifftechniken - der Therapeut übt dabei nur einen ganz sanften Druck aus und manipuliert nicht - am Bindegewebe, an Nerven, Knochen oder Organen, kann man den Körper anregen, die vorhandenen Blockaden, Spannungen oder Fehlstellungen zu lösen, und einen entspannten Zustand wieder herzustellen. Ziel ist es, durch Entspannung das cranio-sacrale System in Balance zu bringen und das seelische Wohlbefinden zu fördern. Der Patient erlebt eine tiefe Entspannung und spürt wie der Körper durch das Loslassen von Blockaden wieder mehr Energie bekommt.

Die Cranio-Sacral-Therapie wirkt ausgleichend auf alle Körpersysteme, wobei der Schwerpunkt die Ausrichtung der natürlichen Statik, insbesondere der Wirbelsäule, des Beckens und der Schädelknochen, ist.

Anwendungsgebiete:

Konzentrationschwäche, Lernschwierigkeiten, Schlafstörungen, Hyperaktivität, Stress, Kopfschmerzen, Rückenprobleme, Gelenksbeschwerden, Symptome nach Operationen, Symptome des vegetativen Nervensystems, Erkrankungen des Zentralnervensystems, akute und chronische Beschwerden des Bewegungsapparates, innere Unruhe, Probleme im HNO-Bereich.



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

Kinderprogramm:
Siehe Seite 39

Therapeuten:

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

Sponsoren:

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



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

Organisation:

- Michaela Weigl
- Christine Hauseder

DANKE





WOCHEN 2011



HIPPING IM ATTERGAU



Erst bio einkaufen, dann bio heimfahren.



Wir sehen uns auf Facebook!

www.facebook.com/wienerlinien



Die Stadt gehört Dir.

Risiken in der Fremdwährungsfinanzierung vermeiden

Haben Sie in einer Fremdwährung finanziert und suchen nach einer Lösung, den Verlust in der Währung schnellstmöglich zu minimieren oder auszugleichen?

Vor nicht allzu langer Zeit war die Finanzierung in fremder Währung das „Spezialangebot von Banken“. Im Vordergrund stand dabei immer nur der niedrige Zins gegenüber dem Euro. Das Kursrisiko wurde im Beratungsgespräch meistens vernachlässigt. Allerdings sind in den letzten drei Jahren in den klassischen Fremdwährungsfinanzierungen (CHF oder JPY) Verluste um die 40 Prozent entstanden!

Wir haben Strategien entwickelt, um Sie aus der bestehenden Fremdwährungsfalle zu holen. Die Definition eines Maximal-Verlustes und die laufende Bewertung einer Währung führten dazu, Kursverluste deutlich einzugrenzen und entstehende Gewinne zu sichern. Die aktuellen Kurse stellen eine gute Basis dar, um davon zu profitieren.

Haben Sie Interesse und benötigen weitere Informationen, so lade ich Sie gerne zu einem persönlichen Gespräch ein!

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

UNABHÄNGIG IST, WER SEINE WOHNTRÄUME LEBT.

TOP-KONDITION: 1,95 % JÄHRLICH
FIX BIS 31. DEZEMBER 2011*

FIT DURCH DEN WINTER.

Norwegerpulli statt Badeanzug, Winterreifen anstelle von sommerlichen Pneus und die Ski als Ersatz für das Fahrrad: Auto, Bekleidung und Freizeitaktivitäten werden rechtzeitig im Herbst auf winterliche Verhältnisse umgestellt. Und wie ist es um die bauliche Außenhülle bestellt? Sind Haus und Wohnung ebenso winterfest wie die Autoreifen für Eis und Schnee?

Vorausschauende und umweltbewusste Bauherren denken daher bei den ersten herbstlichen Nebel-
schwaden auch an ihre eigenen vier Wände und die anfallenden Heizkosten. Wie lässt sich dabei wertvolle
Energie und bares Geld sparen? Eine umfassende Sanierung reduziert Heizkosten um bis zu 80 Prozent
und wird mit umfangreichen Förderungen unterstützt. Vereinbaren Sie noch heute einen Termin mit
Ihrem WohnService-Berater der VKB-Bank und sichern Sie sich die Vorteile unserer Angebote.

Sanierungs-Check der VKB-Bank

- > Energiekosten senken,
- > Förderungen ausschöpfen,
- > Wohnkomfort steigern,
- > Wohnräume leben mit dem WohnService der VKB-Bank.

Gratis-Förder-Check

Wir prüfen gerne alle Möglichkeiten zum Erhalt einer Förderung
im Rahmen der Wohnhaussanierung und der Bundesförderung
„Sanierungsscheck 2011“. Bei dieser Aktion gibt's Direktzuschüsse
bis zu 6.500 Euro geschenkt.

Top-Kondition: 1,95 % jährlich fix bis 31. Dezember 2011

Für den nicht-geförderten Anteil Ihrer Sanierungskosten*.

*) Rechenbeispiel: 20.000 Euro Gesamtkreditbetrag, Laufzeit 20 Jahre, Sollzinssatz 1,95 Prozent
jährlich fix bis 31. Dezember 2011, anschließend 3-Monats-Euribor mit Aufschlag von 1,5 Prozent,
kaufmännisch gerundet auf 1/8 Prozent, vierteljährliche Anpassung, einmalige Bearbeitungsgebühr
vom Gesamtkreditbetrag in Höhe von 1 Prozent, Kontoführungsentgelt vierteljährlich 8,64 Euro,
monatliche Rückzahlungsrate 105 Euro, effektiver Jahreszins 2,4 Prozent, zu zahlender Gesamt-
betrag 25.159,82 Euro.

Praktisches Sofort-Geschenk

Wohlige Wärme oder angenehme Kühlung verspricht das hochwertige
Traubenkernkissen, das es bei jeder Beratung als Geschenk gibt.



Informieren von der Förderung bis zur
Finanzierung: Die WohnService-Spezialisten
Friedrich Steinmaurer, Leiter der VKB-Bank
Marchtrenk, und Mag. Elisabeth Dopf von der
VKB-Bank Wels.

Aktion gültig bis 31. Dezember 2011.

4601 Wels, Kaiser-Josef-Platz 47, Telefon +43 7242 617 21-0

4614 Marchtrenk, Linzer Straße 44, Telefon +43 7243 529 11

www.vkb-bank.at

VKB | BANK
ÖSTERREICHS UNABHÄNGIGE BANK

FREI SEIN - DABEL SEIN

MIT DEM RAIFFEISEN CLUB TASCHENGELD SERVICE

... bist du automatisch Mitglied im Raiffeisen Club und sicherst dir KOSTENLOS folgende Vorteile:

- Konto mit Maestro Raiffeisen Club-Karte
- Gratis Schüler-Unfallversicherung
- Ermäßigte Tickets für Top-Events
- Das Memberbook – dein Vorteilspackage im Wert von mehr als 150 Euro

www.lets-go.at



Da ist was los.

SKI AUSTRIA

VOLKSBANK
EFERDING-GRIESKIRCHEN

Besser jetzt Garantie-Sparen.

- hohe Ertragschancen
- erzielte Gewinne sind abgesichert
- höchste Flexibilität

+ Vignette gratis*

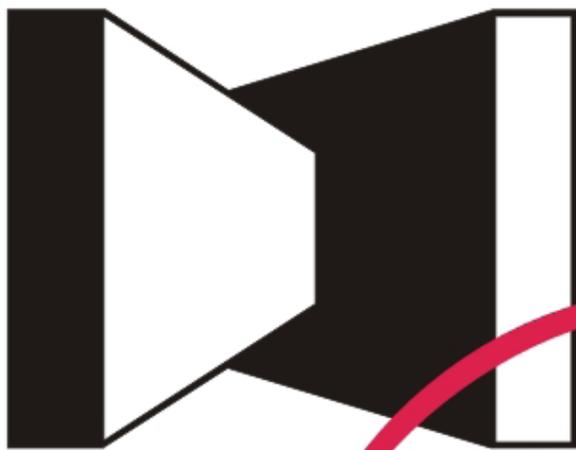


*Nachweislich in Österreich durchgehender Prämienzahlung von mindestens € 60,- monatlich. Verpflichtung zur Erstattung des vollen Vignettenpreises in der Höhe von € 77,80 bei Prämienfreisetzung. Die Zahlung des Vignettenpreises ist nur bei Reduktion der monatlich zu bezahlenden Prämie auf weniger als € 60,- während dieses Zeitraums. Eine Barabgabe ist nicht möglich.

Die veröffentlichten Prospekte dieses Investmentfonds in ihrer aktuellen Fassung inklusive sämtlicher Änderungen sind für den Interessenten unter www.volksbankinvestments.com und in den Hauptanhang und Geschäftsbedingungen der Volksbank-Gruppe zur Verfügung. Die veröffentlichten Prospekte werden in deutscher und englischer Sprache zur Verfügung gestellt. Die Kapitalanlagegesellschaft weist in Abstimmung mit der FMA darauf hin, dass mit 01.09.2011 das Investmentgesetz (InvFG) 2011 in Kraft tritt. Die in den Fondspublikationen und Verkaufsprospekten genannten gesetzlichen Verweise beziehen sich auf das InvFG 1993, da die Fondspublikationen auf Basis der im Zulassungszeitpunkt gültigen Rechtslage erstellt wurden. Die Finanzmarktaufsicht warnt: Der Garantie-Spar-Fonds kann bis zu 100 v.H. in Veranlagungen gemäß § 20a Abs. 1 Z 3 InvFG 1993 (Alternative Investments) investieren, die im Vergleich zu traditionellen Anlagen ein erhöhtes Risiko mit sich bringen. Insbesondere bei diesen Veranlagungen kann es zu einem Verlust bis hin zum Totalausfall des darin veranlagten Kapitals kommen. Die Möglichkeit dieses Totalausfalls ist aufgrund der beschriebenen Garantie ein wesentlicher Bestandteil des Verkaufsprospekts unter Punkt 2.2.2. auf 20% herabgesetzt. Der Garantie-Spar-Fonds, ein gemischter Dachfonds gemäß § 20a InvFG, wird nach einem Mehrstufigen-Sicherheitsmodell (CPPI-Modell) gemanagt. Die Gewichtung der Vermögensgegenstände wird über einen dynamischen Allokationsprozess festgelegt. Durch diese Gestaltungsbeschränkungen kann es dazu kommen, dass die Veranlagung über längere Zeiträume nicht an der Entwicklung des Aktienmarktes partizipiert. Garantiegeber: Österreichische Volksbanken-AG, A-1090 Wien, Kolingasse 14-16. Die Qualität der Garantie ist abhängig von der Bonität des Garantiegebers.

www.volksbank.at/prämie

Volksbank. Mit V wie Flügel.



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

Meisterbetrieb

HOELL **PETER**

Trockenausbau - Stuckateur- und Vollwärmeschutzarbeiten

E-mail: office@meisterbetrieb-hoell.at

5322 Hof, Thannstr. 34 Büro-Tel. 0664/96 88 067

WIRSING MARKUS



MEIN LEBEN - MIT MPS





Nachdem meine einst gemütliche Ein-Zimmer-Wohnung täglich immer enger wurde, beschloss ich am 29. August 1986 endgültig auszuziehen. Meine damalige Umzugshelferin, auch Hebamme genannt, bemerkte sofort, dass ich Sichelfüße hätte, der linke wäre schon fast ein Klumpfuß. Sie meinte aber auch, dass dies viele Kinder hätten und Dr. Strambach, mein Kinderarzt, bringt das schon wieder in Ordnung. - also kein Problem.

An meinem 3. Lebenstag wurden meine Beine von der Zehe bis zur Leiste eingegipst. An meinem 4. Lebenstag wurde ich wegen starker Gelbsucht in die Cnopfsche Kinderklinik nach Nürnberg verlegt. Dort wurden meine Gipsbeine wieder aufgeschnitten, leider auch meine Haut. Die Narben habe ich heute noch.

Die Gelbsucht war sehr hartnäckig, ich schlief sehr viel und trank zu wenig, so dass ich zuerst mit Infusionen und später mittels Magensonde meine Nahrung erhielt. Drei Wochen musste ich in dieser Klinik bleiben. Dort fiel den Ärzten schon mein krummer Rücken, meine nach vorne eingedrehten Schultern und meine nach innen gedrehten Hände auf. Die Röntgenaufnahmen ergaben nichts, ich durfte nach Hause - mit neuen Gipsbeinen selbstverständlich.

Im nächsten halben Jahr wurde der Gips wöchentlich gewechselt. Dann wurden nur noch die Füße gegipst, anschließend gab es Schienen. - Und natürlich die unvermeidliche Spreizhose, denn die Hüften waren auch nicht optimal.

In meinen ersten zwei Lebensjahren hatte ich regelmäßige Dates bei meiner Krankengymnastin. Auch die Übungen nach Voita, Mama sagte dazu immer Baby-Polizei-Griff, blieben nicht aus.

Mit zwei Jahren war ich ein Kind wie jedes andere zweijährige auch. Auch mit drei Jahren war alles noch ganz o.k. Doch dann ließ ich immer mal etwas fallen. Manchmal war anscheinend auch ein Blatt Papier zu schwer - es fiel mir einfach aus der Hand. Auch ich selbst fiel immer wieder hin und da ich mich mit meinen nach innen gezogenen Händen, die ich meist zur Faust ballte, nicht richtig abstützen konnte, war ich Stammgast in der Notaufnahme, um meine Platzwunden nähen zu lassen.

Mama bemerkte an mir, dass sich der Brustkorb zusehends nach vorne wölbte und der Rücken immer runder wurde. Der Kinderarzt meinte nur, dass es sich um einen Haltungsschaden handle und orthopädisches Turnen helfen würde.

Doch die Figur veränderte sich immer weiter, auch meine gleichaltrigen Spielkameraden überholten mich größtmäßig. Bisher war ich immer der Größte.

Mama reichte es. Als ich vier war, ging sie mit mir wieder zur Krankengymnastin - auf eigene Rechnung -, da der Kinderarzt weiterhin von Haltungsschaden ausging. Frau Stratmann, also meine Krankengymnastin, erschrak, als sie meinen Körper sah und empfahl eine orthopädische Untersuchung bei Spezialisten.

So beginnt nun meine Geschichte mit MPS:

Ich wurde im Waldkrankenhaus in Erlagen orthopädisch untersucht = geröntgt. Apropos Röntgen: Mit meinen Röntgenaufnahmen könnte ich den Attersee auspolstern.

Es hieß:

- die Hüfte muss operiert werden,
- am 11. Brustwirbel muss operiert werden,
- und auch der Atlas, also der oberste Halswirbel bzw. -zahn.

Mama stand unter Schock - Papa war sprachlos. Der hinzugezogene Oberarzt Dr. Liebig streifte mich nur kurz mit einem Blick und meinte: „Das ist ein Fall für die Humangenetik.“

Markus hielt diesen Vortrag im August im Rahmen unserer MPS-Tagung - und später nochmal mit verändertem Schluss im Rahmen der deutschen MPS-Konferenz.. Inzwischen wurde er an der Wirbelsäule operiert...



Zwischenzeitlich aber schon mal Korsettversorgung. Das erste Korsett, bereits schon das Eingipsen zur Formabnahme, war dann ein Schock für mich.

Für die Humangenetik in Erlangen waren natürlich weitere Röntgenaufnahmen nötig, diesmal von Hand-, Fuß- und Kniegelenken. Fotos von einer Hand, vom Ohr und vom ganzen „nackten“ Körper vor einem aufgemaltem Gitternetz wurden angefertigt. Ich kam mir vor wie in einer Peep-Show. Von der Humangenetik wurden alle Unterlagen nach Paris zu Professor Maretaux geschickt. Es dauerte einige Wochen bis wir ein Schreiben erhielten, in dem schon der Verdacht auf MPS, aber noch wahrscheinlich Typ 2 oder 3 mitgeteilt wurde.

Also wieder nach Erlangen, diesmal in die Uni-Kinderklinik, Stoffwechsel-Abteilung. Blutabnahme, 24-Stunden-Urin. Nach Hause warten.

Verdacht auf MPS ja, aber wahrscheinlich Typ IV A.

Noch einmal Erlangen - Stoffwechselabteilung, Blutabnahme, 24 - Stunden-Urin. Nach Hause warten.

Kurz vor dem 5. Geburtstag erhielten wir die Bestätigung der Diagnose MPS IV A.

Der Arzt in Erlangen, Dr. Ibel, brachte es meinen Eltern noch sehr vage bzw. schonend bei. „Ich könnte nicht so alt und nicht so groß werden.“ „Naja“, dachten meine Eltern - auch mit 50 oder 60 Jahren und mit 1,70 Körpergröße kann man ein erfülltes Leben haben.

Dr. Ibel gab uns auch gleich die Adresse einer Selbsthilfegruppe. Mama schrieb einen langen Brief dorthin, wo alles drinstand, was ich bisher hier gesagt habe. Darauf kam ein Anruf von Brigitte Zumbro, dann der Beitritt zur MPS-Selbsthilfegruppe, dann das erste MPS-Heft mit detaillierter Beschreibung von MPS und seinen Typen. Natürlich suchte Mama zuerst nach MPS IV und entdeckte neben der Beschreibung ein Bild von Heideros.

Das war der Augenblick, in dem Mama in ein tiefes Loch fiel und den Rest des Tages nur noch heulte.

Diese Informationen aus dem Heft waren auch für Papa der Grund zur Schuldfrage. Da keine Schuldursachen gefunden werden konnten, haderte er mit Gott, machte ihn dafür verantwortlich und wollte nichts mehr von ihm wissen. Das sollte einige Jahre so bleiben, aber er hat sein Vertrauen zu Gott schließlich wieder gefunden - wenn auch über Umwege Homöopathie und teilweise schon Esoterik.

Homöopathie, Bachblüten und Traditionelle Chinesische Medizin konnte Mama gerade noch akzeptieren, als es aber ans Kartenlegen und Pendeln ging, sagte sie: Schluss - aus - Basta. Sie konnte dies nicht mehr mit ihrem Glauben vereinbaren.

1992 waren wir bei unserem ersten MPS-Familientreffen in Kirchberg. Das war für Mama ein traumatisches Erlebnis. Sie kämpfte die ganze Zeit mit den Tränen und meinte danach: „Da geh ich nie mehr wieder hin.“ Heute möchten wir alle diese Treffen mit unseren Freunden nicht mehr missen.

Mit sieben wurde ich in die normale Grundschule eingeschult.

Dort musste man die Straßenschuhe gegen Hausschuhe tauschen. Da ich mich mit dem Korsett aber nicht bücken konnte, bekam ich immer „Paten“ aus einer höheren Klasse zugeteilt, die mir beim Schuhe wechseln halfen. Ich nahm auch am Turnunterricht teil. Nachdem die Lehrkräfte Schwierigkeiten hatten, mir das Korsett wieder anzuziehen, durfte ich an den Turnunterrichtstagen ohne Korsett zur Schule. Es war eine schöne Zeit. Die zwei Grundschullehrerinnen haben eine tolle Klassengemeinschaft gestiftet. Ich war nie ein Außenseiter.

Ab der 5. bis zur 9. Klasse ging ich in die Hauptschule. Bei Klassenausflügen durfte



ich immer mit dem Fahrrad mit, weil ich nicht mehr so weit laufen konnte. 1999 bekam ich Gehstützen, 2001 meinen Rollstuhl.

Dann kam die Klassen-Abschlussfahrt. Ausgerechnet Venedig - und das mit Rollstuhl. Aber meine Klassenkameraden rissen sich darum, wer nun den Rolli mit oder ohne Inhalt schieben oder die vielen Stufen rauf und runter tragen durfte. Meinen Quali-Abschluss habe ich als Klassenbesten und Schulzweitbesten abgelegt. Meine Lieblingsfächer waren Physik und Chemie.

Dann kam für mich ein Sabbatjahr. Ich wollte ursprünglich etwas mit Chemie und Labor arbeiten. Auf meine Bewerbungen bekam ich trotz Hinweis auf meine Körperbehinderung doch etliche Einladungen zu Vorstellungsgesprächen. Meine äußere Erscheinung und diverse Einschränkungen ließen mich dann doch nicht als geeignet durchgehen.

Es waren durchaus verständnisvolle Gespräche darunter. So stellte ich mich beim städtischen Umweltamt in Nürnberg vor. Natürlich wurde ich nicht als Azubi genommen, aber sie haben mich - und ich durfte sogar Papa dazuholen, der im Auto auf mich wartete - über eine Stunde von Labor zu Labor geführt und dabei erklärt, warum ich hier nicht arbeiten konnte. Es war vollkommen klar: nur Arbeitsplätze im Stehen, hohe Arbeitsflächen, hantieren mit schweren Säurekanistern, das Erklimmen von diversen Tanks über Hühnerleitern. Mit jedem Labor wurde mir das Herz schwerer, war es doch genau das, was ich machen wollte. Aber nach dieser Führung habe ich verstanden, dass ich meinen Berufswunsch ad acta legen muss.

Nach dem Quali ging ich für ein Berufsvorbereitendes Jahr ins Wichernhaus nach Altdorf. Dort wohnte ich auch

im Internat. Es war eine sehr behütete, sehr gemütliche Zeit in Schule und Internat. Für mich, wie schon gesagt, ein Sabbatjahr.

In dieser Zeit absolvierte ich im Berufsbildungswerk für körperbehinderte junge Menschen in Rummelsberg eine dreimonatige Berufsfindung und durchlief soziale, kaufmännische und technische Berufsfelder.

Nach dem BVJ in Altdorf wechselte ich nach Rummelsberg und lernte dort 3 1/2 Jahre lang Technischer Zeichner, Richtung Maschinen- und Anlagenbau. Schon zu Beginn der Ausbildung stellte ich fest, dass dieses Technische Zeichnen sehr viel physikalische Elemente beinhaltet und so wurde aus dieser 2. Wahl ein Beruf, den ich doch sehr gerne mache.

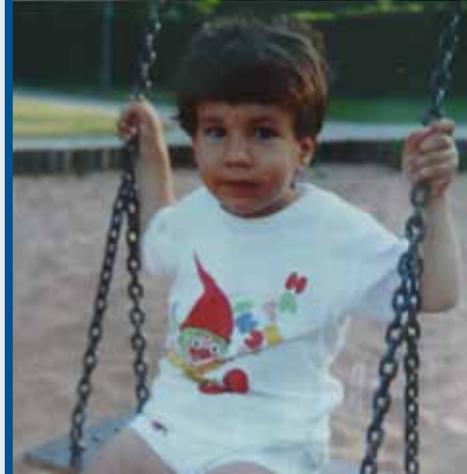
Auf diese Möglichkeiten des berufsvorbereitenden Jahres und der Ausbildung im Berufsbildungswerk kamen wir immer durch Hinweise und Tipps zur rechten Zeit von Freunden und Bekannten, aber nicht vom Berater für behinderte Menschen beim Arbeitsamt. Im Gegenteil: beim ersten Beratungsgespräch war der erste Satz des Beraters nach Begrüßung und Vorstellung: „Ihnen ist aber schon klar, dass wir kein Geld mehr haben.“

Da klappt einem erst mal die Kinnlade runter. Aber meine Eltern haben sich nicht einschüchtern lassen und ich konnte mich im Berufsbildungswerk zum Technischen Zeichner ausbilden lassen.

Kurz vor Ende der Ausbildung habe ich auch meinen Führerschein gemacht, bei einem Fahrlehrer, der viel Erfahrung mit körperbehinderten jungen Menschen hatte. Ich lernte in einem normalen Audi A 4, mit 6-Gang-Schaltgetriebe.

Zur Erhöhung des Fahrersitzes dienten zwei zusammengenähte Sitzkeile. Die Tochter des Fahrlehrers nähte noch einen Haltegurt dran - fertig war die Sitzerrhöhung, die sogar vom TÜV abgesegnet wurde. So machte ich auch die Fahrprüfung, so fuhr ich auch die erste Zeit im Opel Zafira meiner Eltern.

Voraussetzung für den Führerschein war ein



verkehrs-orthopädisches und ein TÜV-Gutachten.

Das erste war eine reine Geldschneiderei. 28,- Euro Seitenhonorar für 5 Seiten Text, große Schrift, große Seitenränder, eineinhalbzeilig, 4 1/2 Seiten wortwörtlich von den überlassenen Arztberichten abgeschrieben, 6 Zeilen inklusive Überschrift Stellungnahme zur Fahrtauglichkeit. Mit Untersuchung kostete das Gutachten mehr als 300,- Euro und trotz Nachfragen mussten wir fast ein Vierteljahr darauf warten. Erst als der Fahrlehrer das Landratsamt einschaltete, bekam ich das Gutachten. Der TÜV war eine Sache von 10 Minuten, dann war's perfekt.

Mein eigenes Auto bekam ich im August 2007, einen schwarzen Ford Fiesta. Er wurde auf meine Bedürfnisse bei der Reha Group in Unterschleißheim bei München umgerüstet. Ich bekam eine Sitzerrhöhung und im Kofferraum einen Hebekran, um den Rollstuhl ein- und ausladen zu können. Diese Um- und Einbaukosten übernahm vollständig der dem Arbeitsamt angeschlossene Integrationsdienst.

Meine Ausbildung endete im Februar 2007. Dann war ich zwar ‚arbeitslos‘, aber vollkommen damit beschäftigt, Bewerbungen zu schreiben, mich vorzustellen, Absagen zu verdauen. Aber schon im Mai 2007 hatte ich eine Arbeitsstelle als Technischer Zeichner für Stahlbau in einer Firma für Labor- und Hospitaltechnik, gerade mal 10 km von zu Hause weg.

Mein direkter Vorgesetzter sitzt selbst mit Querschnittslähmung im Rollstuhl und hat wahrscheinlich gerade wegen meiner Behinderung meine Einstellung befürwortet.

Mein Arbeitsplatz ist ebenerdig, sofort wurde für mich ein Parkplatz neben dem Eingang reserviert. Meine Kollegen versorgen mich mit Tee aus der Teeküche im 1. Stock. Mit den meisten Kollegen verstehe ich mich sehr gut. Zuerst bekam ich einen auf 2 Jahre befristeten Dienstvertrag. Das war nötig, da der Arbeitgeber eine Zeit lang die Hälfte der Gehaltszahlungen als Zuschuss vom Arbeitsamt bekam. Obwohl der Dienstvertrag erst im Mai 2009 auslief, bekam ich schon vor Weihnachten 2008 die Zusage, dass der Dienstvertrag in einen unbefristeten Vertrag umgewandelt wird. Eine Gehaltserhöhung war auch gleich mit dabei. Das war ein tolles Weihnachtsgeschenk.

Und so arbeite ich immer noch in dieser Firma, nun bereits das fünfte Jahr. Ich spiele mit dem Gedanken, in den nächsten Jahren meine Techniker dranzuhängen.

Bisher war mein Leben trotz MPS lebenswert. Meine Eltern und ich spürten immer wieder Gottes Führung und Bewahrung. Ich wurde in eine Familie hineingeboren, auf die ich mich immer verlassen konnte, die für mein Wohlergehen nichts unversucht ließ, die für mein Weiterkommen mit den Behörden kämpfte und mit der ich auch viel Quatsch machen konnte. Trotz all der Sorge um mich ließen sie mir genügend Freiheit für meine eigene Entwicklung.

Mit meinem zwei Jahre jüngeren Bruder verstehe ich mich bestens, im Doppelpack sind wir unschlagbar, aber auch total chaotisch.

Und mein Patenonkel, der auch Markus heißt, passt da wunderbar dazu. Wir gehen ins Kino, in die Disco und auf Musikfestivals.

Ich hab übrigens die Musik wieder als Hobby entdeckt. Zwischenzeitlich besitze ich 1 Akustikgitarre, 2 E-Gitarren, 2 Djemben und ein Cajon. Unterricht besuche ich keinen, aber Mama sagt, manches klingt schon sehr gut. Wenn ich richtig loslege, dann verlässt sie aber lieber das Zimmer. Über meine musikalischen Talente könnt ihr dann vielleicht heute beim Bunten Abend streiten.

Danke - das war's.

Und hier das neue Ende vom September:

Nach vielen Jahren ohne größere Beschwerden hat mir MPS nun doch einen Tritt verpasst. Nachdem ich die letzten zwei, drei Jahre meinen Besuch in der Villa Metabolica immer wieder aufgeschoben hatte, gab es nun keine Ausreden mehr.: **Hallo Mainz, da bin ich.**



Anm. der Redaktion:

Was dann kam, war alles andere als lustig! Markus wurde aufgrund seiner plötzlich aufgetretenen Lähmung am 19. Oktober in Mainz operiert. Seine Wirbelsäule wurde begradigt und mit Platten und Schrauben versehen. Die schwere OP verlief zwar komplikationslos, doch die Zeit danach war sehr schwierig: Immer wieder kamen wahnsinnige Schmerzattacken, die Markus sogar das Bewusstsein raubten. Nach fast vier Wochen im Krankenhaus durfte er endlich nach Hause und arbeitet jetzt hart an seiner Mobilisation. Aufstehen darf er nur mit Korsett, das eingebrachte Knochenmaterial muss erst verwachsen. Aber das Schöne ist: Markus kann wieder gehen!





Die integra®, Messe für Pflege, Therapie und Reha, findet von 19. – 21. September 2012 im Messezentrum Neu in Wels statt.

Auf 14.000 m² ist sie Österreichs führende Fachmesse für die Anliegen von alten, pflegebedürftigen und behinderten Menschen sowie deren Angehörigen und allen Professionisten aus dem Sozial- und Gesundheitsbereich.

Die integra® bildet seit über 20 Jahren eine optimale Plattform und einen Kommunikationstreffpunkt für kommerzielle Anbieter von Produkten und Dienstleistungen sowie für Sozialverbände, Selbsthilfegruppen und viele nicht kommerzielle Institutionen.

Zum Publikum zählen Menschen mit Beeinträchtigung und deren Angehörige, EntscheidungsträgerInnen und MitarbeiterInnen aus der Behinderten-, Alten- und Sozialarbeit.

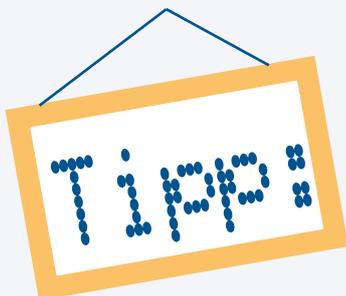
Ein fixer und sehr wesentlicher Bestandteil der integra® sind die hochkarätigen Vorträge, Seminare und Workshops, welche die Fachwelt aus dem In- und Ausland nach Wels ziehen. Auch die Kooperation mit Verbänden und Medien sorgt für eine breite Plattform der gemeinnützigen Initiative.



Besuchen Sie uns auf www.integra.at und fordern Sie das kostenlose Vorprogramm zur Messe an.

Das integra-Team freut sich, Sie nächstes Jahr auf der integra® 2012 in Wels begrüßen zu dürfen.

Messe integra
19. – 21. September 2012
Wels - Messezentrum Neu
07735/6631-61
office@integra.at



Laufend werden barrierefreie öffentliche WCs in Städten und Gemeinden sowie jene an den Autobahnraststätten mit dem sogenannten Euro-Zylinderschloss ausgestattet. Das bedeutet, dass nur mehr jener Personenkreis Zutritt haben wird, der diese WCs dringend braucht - nur einer der Vorteile des euro-key.

Wer kann bestellen?

Erforderlich ist ein Nachweis mit einem gültigen Bundesbehindertenpass (mit Zusatzeintragung "Unzumutbarkeit der Benutzung öffentlicher Verkehrsmittel" oder "Gehbehinderung") oder einem gültigen Ausweis nach § 29b StVO. Wer, gleich ob behindert oder nicht,

eine gewöhnliche WC-Anlage benutzen kann, kann auch keinen euro-key erhalten, weder gefördert und kostenfrei, noch gegen Bezahlung!

Wie wird bestellt?

- Das Formular (Download unter <http://www.oea.or.at/barrierefrei-leben/mobilitat-und-verkehr/euro-key/euro-key/bestellung/bestellsystem>) ausfüllen,
- den Nachweis der Behinderung beilegen: Kopie des Bundesbehindertenpasses oder Kopie des Ausweises nach § 29 b StVO (jeweils Vorder- und Rückseite),
- eine Briefmarke daraufkleben und einsenden an:

ÖAR
Kennwort euro-key
1010 Wien, Stubenring 2/1/4

DER EURO-KEY



Was kostet der euro-key?

Der euro-key kann, dank einer Förderung des Bundesministeriums für Soziales und Konsumentenschutz, nur dann gratis abgegeben werden, wenn oben genannte Kriterien erfüllt werden.

Bitte vergessen Sie nicht, das WC nach Benutzung wieder zu versperren!

Im Internet gibt es eine Liste der Standorte, die ständig aktualisiert wird.: <http://www.oea.or.at/service/euro-key>

Wer keinen Internetzugang hat, kann das Formular auch gern bei uns im MPS-Büro bestellen, wir senden es gerne zu.



...ein bisschen ALL



ERLEB AUS 2011...



NEWS VON



KARPALTUNNEL - SYNDROM

OPERATION BEI OA DR. JOSEF LEGAT IN GRAZ



FRITZI



Vorgeschichte

Bereits 2009 wurde bei Fritz ein beidseitiges Karpaltunnelsyndrom diagnostiziert.

Leider waren sich die Ärzte bei der Behandlung nicht einig. Einige sagten: „Operieren!“. Manche meinten: „Nicht operieren, sondern nur mit Schienen versorgen.“ Ein Arzt meinte sogar, dass es bei einem Kind wie Fritz nicht notwendig sei überhaupt zu operieren.

Da auch keiner unserer Ärzte bis jetzt je ein Kind mit CTS (Karpaltunnelsyndrom) überhaupt behandelt hatte, entschlossen wir uns, in die Villa Metabolica nach Mainz zu fahren.

Dort wurde Fritz von Dr. Manfred Schwarz (Neurochirurg) untersucht. Er sah sich seine Hände an und wie er sie benutzt, und er sah sich auch die Untersuchungsergebnisse der Nervenleitgeschwindigkeitsmessung (NLG) an.

Die Empfehlung von Dr. Schwarz war, mit der Operation noch zu warten. Wenn Fritz keine Schmerzen hätte und uns auch sonst nichts auffallen würde, sollten wir die Untersuchung nach einem Jahr wiederholen.

Von einer Schienenversorgung riet er uns eher ab. Die Schiene sei nur dann effektiv, wenn man sie sehr oft und lange tragen würde, was aber für das Handgelenk eines Hunterpatienten nicht so gut sei.

Zuhause wieder angekommen, erarbeiteten wir mit Fritz's Therapeuten ein Konzept, um seine Hände zu kräftigen und die Beweglichkeit zu erhalten.

Ende des Sommers 2010 gab es doch etwas wirklich Auffälliges bei Fritz:

Er warf immer öfter zornig seine Spielsachen weg. Wir beobachteten dieses Verhalten eine Weile. So bemerkten wir, dass Fritz seine Spielsachen sehr gern herumtrug oder damit in der Luft hantierte. Wenn er aber längere Zeit so spielte, warf er das Spielzeug plötzlich zornig zu Boden. Wir hatten den Verdacht, dass er ganz bewusst merkte, wenn ihn das Gefühl in den Fingern verließ.

Im Oktober wurde unsere Vermutung mit den Ergebnissen der NLG-Messung bestätigt. Das Karpaltunnelsyndrom hatte sich verschlechtert.

Für die Operation haben wir uns für die Unikinderklinik Graz entschieden.

Nach einem intensiven Gespräch mit den Narkoseärzten entschlossen wir uns, gemeinsam mit der CTS-Operation gleich eine Zahnsanierung und eine Kleinigkeit im HNO-Bereich mit operieren zu lassen. So konnten wir Narkosen einsparen, was Sinn macht, weil diese bei MPS-Kindern ja immer mit einem außerordentlich hohen Risiko behaftet sind.

Am Montag, den 12. September 2011, war es dann soweit:

Wir wurden in der Kinderchirurgie Graz aufgenommen. Den Rest des Tages und den nächsten Tag verbrachten wir mit Voruntersuchungen und intensiven Gesprächen mit Ärzten und Schwestern.

Am Mittwoch um 7:30 Uhr wurden wir zum Operationsaal gebracht. Die Anästhesisten nahmen sich noch für ein kurzes Gespräch Zeit.

Um 8 Uhr ging's dann endgültig in den OP. Da Fritz von drei Ärzten operiert werden sollte, konnte mir keiner sagen wie lange die OP insgesamt dauern würde. Die Schwestern bereiteten mich jedenfalls darauf vor, dass Fritz die erste Nacht auf alle Fälle auf der Intensivstation verbringen würde.

Um 13:30 Uhr kam er dann aus dem OP. Es ging ihm sehr gut, deshalb wurde er in den Aufwachraum geschoben. Nach nicht ganz einer Stunde durften wir wieder auf unser Zimmer.

Die erste Nacht konnte Fritz wegen der Gipshand rechts und der Schiene auf der anderen Hand nicht schlafen. Schmerzen hatte er keine, da er eine Schmerzbehandlung bekam.

Am Samstag wurden wir entlassen. Die Nähte wurden 10 Tage später im LKH Mödling entfernt.

Fritz muss zwar zum Schutz der Narben noch seine Schienen tragen, aber er spürt bereits sehr viel mehr in seinen Fingern. Nächste Woche beginnen wir mit der Ergotherapie.

Wir können die Grazer Klinik mit gutem Gewissen weiterempfehlen!

Die Ärzte waren sehr kompetent, die Schwestern und das Pflegepersonal sehr freundlich und aufmerksam.

Ärzte Graz**Anästhesie**

- OA Dr. Anton Gutmann
- OA Dr. Andrea Stockhuber

Neurochirurg

- OA Dr. Josef Legat

Zahnarzt

- Dr. Maja Marotti

HNO

- OA Dr. Andreas Lackner

Chirurgische Ambulanz

Mo-Fr 0316/38512129

AKH Wien Diagnose CTS

Univ.Prof.Dr. Tatjana Paternostro

Klinik für Physikalische Medizin

Tel: 01/40400+2308



15 JAHRE WARTEN



...HABEN SICH ENDLICH GELOHNT

MARIA PRÄHOFER

„15 Jahre warten? Worauf denn?“, werden sich nun einige von euch fragen. Ich will es euch sagen: auf die Enzymersatztherapie!

Seit meiner Diagnose im Alter von 3 1/2 Jahren warte ich nun schon mehr oder weniger auf diese Möglichkeit. Jetzt ist es so weit. Das Enzym, welches mein Körper nicht herstellen kann, wurde künstlich entwickelt und wird schon seit einiger Zeit in einer klinischen Studie getestet. Nun sind die Phase 1 und 2 dieser Studie - an der 20 englische Kinder beteiligt waren - abgeschlossen und ausgewertet und die Phase 3 hat im Sommer begonnen. In diese Studienphase werden nun viel mehr Patienten eingeschlossen und auch ich habe eine Chance bekommen. So bin ich jetzt in London gelandet... aber erst mal alles der Reihe nach:

Von Anfang an kann ich leider nicht erzählen, denn da würde die Zeitung viel zu dick werden (oder Mama müsste eine eigene für mich schreiben, denn in 15 Jahren passiert doch einiges). Außerdem kann ich mich ja gar nicht mehr an alle Erlebnisse so genau erinnern und womöglich würde ich unsere Leser auch langweilen! Deshalb nur eine Kurzfassung.

Beginnen werde ich da, wo wir zum ersten Mal richtige Hoffnung auf die EET für Morquio hatten. Denn zu meiner Diagnosezeit hieß es: „Keine Therapie ist in Sicht. Überhaupt nicht.“ Wir wussten zwar, dass daran geforscht wurde, aber Forschung muss ja nicht immer Erfolg bedeuten... Also machten wir uns keine allzu großen Hoffnungen, wir hatten meine Krankheit längst akzeptiert und lebten so normal wie wir konnten.

Was erwartet man denn von einem 3 1/2-jährigen Mädchen? Ich hatte doch keine Ahnung was eine Stoffwechselerkrankung war! Man konnte mir erklären, dass ich nicht so groß werden würde wie andere und immer wieder ins Krankenhaus müsste,

aber das war's dann eigentlich auch schon. Und als ich dann ein bisschen mehr begriff, hatte ich mich auch schon damit abgefunden und akzeptiert, dass ich anders war.. Wahrscheinlich hätte ich damals auch gar keine Veränderung wollen, immerhin war ich etwas ganz besonderes in unserer Familie.

In Amerika wurde aber fleißig geforscht. Dr. Shunji Tomatsu hat mittlerweile über 25 Jahre an MPS IV A und dem fehlenden Enzym geforscht. Wie kann man es herstellen? Wie bekommt man es am besten in die Knochen? Immerhin ist ja Morquio „a disease of bone, bone, bone!“ wie er zu sagen pflegt.

Vor ein paar Jahren bemühte sich die Firma Vivendy in der Schweiz, das von Dr. Tomatsu entwickelte Enzym herzustellen, und kurz darauf gab die Firma BioMarin eine ganz überraschende Pressemeldung heraus: BioMarin hatte das Enzym entwickelt und würde in Kürze eine klinische Studie starten. Tatsächlich begann diese vor knapp zwei Jahren! (Vivendy verschwand von der Bildfläche.)

Weil man hoffte, die spätere Zulassung in England am schnellsten vorantreiben zu können, liefen die Phase 1 und 2 nur in England.

Im Juni 2011 startete die Phase 3 der klinischen Studie, in der ich nun auch eine der Testpersonen bin!

Seit dem Frühling stand Mama schon in Email-Kontakt mit London, um einen Platz unter den voraussichtlich 160 Patienten weltweit für mich zu ergattern. Ihre Devise war immer schon: „Wenn Maria jemals die Chance bekommen sollte, sag ich zuerst JA und erst dann überlege ich, wie ich es schaffen kann.“ (Das ist freilich nicht einfach, Mama hat ja nicht nur mich, sondern noch vier andere Kinder - außerdem jede Menge Arbeit im Verein und daheim sowieso! Aber wer Mama kennt, der weiß, sie schafft immer irgendwie alles)

Als vierte Patientin im Royal Free Hospital London, startete ich am

27. Oktober mit meiner ersten Infusion und über diese möchte ich euch nun mehr erzählen:

Leider bin ich ja schon 18 und habe somit keine Chance mehr auf Wachstum. Insofern glaube ich, dass meine Erwartungen an das Medikament realistisch sind. Ich hoffe, dass vielleicht der Schleim - den ich seit meiner letzten OP vermehrt habe - wieder weniger wird und sich mein Gehör bessern könnte. Froh wäre ich, wenn meine ständigen Rückenschmerzen verschwinden würden und ich wieder länger ohne Schmerzen in Hüften, Knien, Knöcheln und Rücken stehen und gehen könnte. Es wäre herrlich, wenn MPS bei mir nicht mehr weiter fortschreiten würde und ich wenigstens so bleiben könnte, wie ich bin.

Die Studie ist eine Doppelblindstudie, das heißt, niemand weiß, ob ich Placebo (Salzlösung) oder das richtige Enzym bekomme. Aber selbst wenn ich jetzt nur Placebo bekommen sollte, nach den ersten 26 Wochen bekomme ich auf jeden Fall das Medikament. Das ist auch noch viel früher, als wenn ich bis zur Zulassung warten müsste. Da vergehen bestimmt nochmal ein paar Jahre..

Am 16. Oktober 2011 flogen wir also zum ersten Mal nach London zum Screening.

So bezogen wir am Abend unser Zimmer im „Premier Inn“ Hotel das nur ein paar Minuten Fußmarsch bzw. „Rollstuhleroller“ vom Krankenhaus „The Royal Free“ entfernt ist.

Alan, meine Studynurse, und auch Anna, die zweite Nurse, die für mich zuständig ist, nahmen sich jede Menge Zeit, um uns alles nochmal genauestens zu erklären. Dr. Hughes besprach mit mir die Einverständniserklärung und ich unterschrieb sie. Dann ging es los mit all den Untersuchungen:

Für das Screening musste ich je zweimal den 6-Minuten-Geh-Test, und den 3-Minuten-Treppensteig-Test machen. Außerdem einige Untersuchungen wie Blutwerte, Lungenfunktion, EKG, Echokardiographie... und natürlich



werde ich auch noch von oben bis unten durchgeröntgt. Bei einer der Aufnahmen wurde ich auf ein Lineal gelegt, um gegebenenfalls später Wachstum nachweisen zu können - was bei mir wohl nicht der Fall sein wird, auch wenn es schön wäre, denn 1 Meter wäre ich schon gern groß geworden!

„Für alle Fälle“ hatten wir eine Übersetzerin für die ersten drei Wochen zur Verfügung gestellt bekommen. Ulrike war uns auf Anhieb sehr sympathisch und half uns auch, uns in London zurechtzufinden.

Wir bekamen sogar Besuch!

Anna überraschte uns und blieb fast fünf Tage. Das war toll, denn sie hatte Zeit, was mit mir zu unternehmen, wenn ich nicht im Krankenhaus war und Mama konnte inzwischen am MPS-Falter arbeiten. Dafür lud Mama uns am Abend zu ganz besonderen Sachen ein: Einmal sahen wir Stomp und einmal das Musical the Lion King - wir drei genossen die traumhaften Aufführungen!

Auch Christine Lavery (von der englischen MPS-Gesellschaft) mit ihrer Tochter Lucy und Dr. Uma Ramaswani, kamen zu einem gemeinsamen Dinner, wo wir viele Dinge besprechen konnten.

Einen Tag vor dem „Tag X“, vielleicht der größte Tag meines Lebens (?), flog Martin mit Paul, Johannes und Michael ein. Alle wollten die erste Infusion meines Lebens miterleben. Darüber freute ich mich sehr. Sie kamen am Abend aber so müde an, dass wir nach dem Abendessen gleich alle ins Bett fielen. Aber man hatte mir ohnehin aufgetragen, am Abend vor der Infusion zeitig schlafen zu gehen, um für das große Ereignis fit zu sein.

Dann war es soweit. Der Tag der Infusion war da. Wir sollten schon um 9.00 Uhr im Krankenhaus sein.

Für das erste Mal war ein Einzelzimmer für mich vorbereitet. Ich legte mich aufs Bett, meine Familie stand am Fußende, und wir alle warteten voller Spannung was jetzt passieren würde. Alan legte mir zwei Venflons - einen in jeden Arm - und schloss auch gleich einen Beutel mit Salzlösung an, wo später die Infusion folgen sollte. Der zweite Venflon war für die Blutabnahmen bestimmt, zehn Röhrchen sollten mir während und nach der Therapie abgenommen werden. Das Medikament würde um 9:30 Uhr fertig sein. Da kam auch schon Anna (die Krankenschwester) mit einer Tüte ins Zimmer und hielt sie mit einem wunderschönen Lächeln hoch, so dass wir sie alle bewundern konnten: In der Tüte befanden sich die Ampullen, welche sie mir in den nächsten vier Stunden verabreichen sollten. Was wohl darin war? Das Medikament? Oder doch nur Placebo? Wer weiß...

Sie zog aus einem weiteren Beutel mit 100 ml Salzlösung die genaue Menge der Flüssigkeit der von meinem Gewicht berechneten Gesamtmenge für das Medikament heraus. Dann füllte sie die Ampullen in den Beutel. 47 mg Enzym - hoffentlich.

Um Punkt 10.00 Uhr startete Alan die Infusion. Damit sie nicht zu schnell lief, wurde eine Pumpe zwischengeschaltet, die genauestens steuerte, wieviele Tröpfchen pro Minute in meine Vene fließen sollten. Erst ganz langsam, dann ein kleines bisschen schneller.

Für meine Brüder war es nicht wirklich spektakulär und es dauerte nicht lange, da begannen sie sich furchtbar zu langweilen. So fuhr Martin mit ihnen in die Stadt - sie wollten das Londoner Aquarium besichtigen.

Mama und mir war gar nicht langweilig, wir waren viel zu aufgeregt. Außerdem war ständig was los: Alle 15 Minuten Fieber- oder Blutdruckmessen, immer wieder Blut abnehmen. Ständig fragte mich jemand: „Und? Wie fühlst du dich? Spürst du was?“ Ich fühlte mich wohl und spürte gar nichts. Wir unterhielten uns stundenlang mit Alan, Anna und Ulrike. Wir hatten Spaß und die Zeit verging wie im Flug. Ich kam nicht mal richtig zum Lesen! Schon war es 14.00 Uhr und die Infusion war beendet. Blutabnahme nach fünf Minuten, nach 10 Minuten, nach 15 Minuten, nach 30 Minuten, nach einer Stunde, nach 2 Stunden, nach drei Stunden. Kurz vor 17.00 Uhr das letzte Mal. Mir ging es gut und so durften wir wieder ins Hotel gehen, wo überraschenderweise schon unsere Familie auf uns wartete. Hungrig fuhren wir nach Camden Town zum Abendessen, wo wir die abendliche Marktstimmung genossen, bevor wir hundemüde ins Bett fielen.

Am nächsten Morgen gingen wir ins Krankenhaus zur Kontrolle und bekamen das OK für die Heimreise. Ich freute mich schon so auf zu Hause! Ganz besonders auf meine Katzen! Also ab zum Flughafen und heimwärts - auch wenn es nur für ein paar Tage war, denn am Mittwoch sollte es ja schon wieder zurück nach London zur nächsten Infusion gehen. Mein neuer Lebensrhythmus für die nächsten 26 Wochen: Zumindest bis Ende April fliegen Mama und ich jeden Mittwoch nach London, freitags wieder heim...

Bis zum nächsten Mal,
Eure **Maria**





BESONDERE ZEIT

-MIT BESONDEREN MENSCHEN

ANNA PRÄHOFFER

Drei Jahre lang hatte ich meine Eltern ganz für mich alleine, bis mir gesagt wurde, dass im Bauch meiner Mama ein kleines Baby wächst – wie das wohl reingekommen ist? Damit hab ich mich, denke ich, nicht besonders beschäftigt – ich wollte einfach, dass es ganz schnell rauskommt. Selber noch fast ein Baby, wollte ich doch endlich große Schwester werden und konnte es nicht erwarten. Gleichzeitig genoss ich die Zeit mit meinen Eltern, die dazumal noch Zeit für mich ganz alleine hatten...

26. Mai 1993 – Das Baby war da! Mein Leben als Einzelkind wurde durch meine süße, kleine Schwester Maria erheitert. Voller Stolz präsentierte ich sie, half beim Wickeln, beim Baden, beim Füttern – ja ich dachte sogar, ich könnte sie stillen wie Mama – ich hab's versucht, satt wurde Maria aus unerklärlichen Gründen aber nie... Auch wenn meine Eltern jetzt nun zwei Lieblingskinder hatten, war ich nicht etwa eifersüchtig. Ich genoss die Zeit zu viert. Weitere drei Jahre später begann Mamas Bauch wieder zu wachsen. Ich, damals knappe 7 Jahre alt und bereits darüber informiert wie so etwas passieren konnte, freute mich also auf ein zweites Geschwisterchen – das Wickeln, Baden und Aufpassen konnte ich ja inzwischen ganz gut – ich hatte auch begriffen, dass das Obligat des Stillens nur meiner Mama vorbehalten war und ich das ja später, wenn ich mal groß wäre, nachholen könnte...

Etwas, das ich zu dieser Zeit jedoch nicht verstand war, warum meine Eltern plötzlich so traurig waren. Warum weinten sie denn, wenn wir doch ein kleines Geschwisterchen bekommen würden? Ich war doch nicht schlimm gewesen! Warum saß meine Mama weinend auf dem Sofa während sie mit meiner Tante Gitti telefonierte? Warum kamen denn da Menschen und trösteten sie? Mama in einem dunkelgrauen, langärmeligen und weit geschnittenen T-Shirt, das

um den kugelrunden Bauch etwas spannte. Papa im grünen Pullover und hellen, ausgewaschenen Jeans. Beide saßen im Wohnzimmer und unterhielten sich über Dinge die ich nicht verstand. Tränen. Verzweiflung. Das Lächeln, das sie mir schenkten, weil ich ganz verzweifelt versuchte zu verstehen was passiert war und warum sie so traurig waren, fiel ihnen schwer. Dieses Bild ist eines von wenigen an die ich mich noch erinnere. Ich war ja auch erst sieben.

Jetzt, 14 Jahre später, weiß ich was diese Traurigkeit und Verzweiflung in meinen Eltern ausgelöst hat. MPS. Die Diagnose meiner kleinen, lieben und so fröhlichen Schwester. „Ihr Kind hat MPS, es wird den Verstand verlieren und sterben.“ Wer kann meinen Eltern verdenken, dass sie so traurig waren? So verzweifelt. Die Diagnose, dass ihr zweites Kind schwerbehindert sei und nur wenige Jahre zu leben hätte, die Information, dass es sich bei Mukopolysaccharidose um eine Erbkrankheit handle, die auch ihr ungeborenes drittes Kind betreffen könnte, die Verunsicherung und das Drängen verschiedener Außenstehender und nicht betroffener Bekannten, das dritte Kind doch lieber schnell abtreiben zu lassen, weil es „verantwortungslos und egoistisch“ Papa und mir gegenüber wäre, noch ein krankes Kind zu bekommen. Die Nerven meiner Mama lagen blank. Doch sie ließ sich nicht beirren, sie wollte dieses Baby.

Zu dieser Zeit verstand ich nicht ganz was das Problem war – Maria war doch ganz normal... sie sah aus wie ich, sie spielte wie ich, sie aß, trank, schrie, lachte, weinte ...alles normal, oder nicht? Was war denn bloß los mit allen?

Wenn ich jetzt, 14 Jahre später, Fotos von damals sehe, kann auch ich die Unterschiede erkennen – im Alter von zwei Jahren haben sich bereits einige Symptome bemerkbar gemacht, besonders an Händen, Füßen und an der Brust. Um diese zu erkennen, braucht man jedoch ein geschultes Auge – und inzwischen kann ich behaupten, dass mein Auge geschult ist.

Ich erlebte hautnah mit, was es hieß, mit dieser Erkrankung konfrontiert zu sein. Ich sah zu, wie sich der Körper meiner kleinen Schwester mehr und mehr veränderte, wie sie aufhörte zu wachsen, wie ihre Beine

sich zu einem X formten, wie ihre Hände schwächer wurden und sich ihr Brustkorb wölbte. Ich sah wie traurig sie darüber war, dass sie nicht so wild wie andere Kinder spielen durfte. Ich sah jedoch auch wie glücklich sie war, wenn wir gemeinsam im Teich spielten, wir uns gemeinsam um unseren süßen kleinen Bruder Paul kümmerten, ihn fütterten – und dieses Mal war Maria es, die versuchte ihn zu stillen und sich wunderte, dass er danach immer noch Hunger hatte – mit ihm badeten und mit ihm spielten. Für mich war Maria immer ganz normal, das Einzige was sie von mir unterschied war, dass ich immer größer wurde und sie nicht. Doch das war mir egal – meine Liebblingsschwester war sie ja trotzdem. Sie war und ist meine Heldin.

Abgesehen davon, dass ich meine Schwester über alles liebe, bin ich unglaublich froh, dass ich mit dem Wissen aufwuchs, dass es auch „andere Menschen“ gibt. Menschen, die nicht genauso sind wie die meisten von uns, Menschen mit gewissen Beeinträchtigungen, körperlichen und geistigen. Ich wuchs jedoch auch mit der Einstellung auf, dass diese Menschen nicht verachtet werden, sondern, dass diese Menschen ganz besondere Menschen sind. Sie sind anders, jedoch sind sie



deswegen nicht weniger wert, schon gar nicht weniger liebenswert. Ich lernte, diesen besonderen Menschen Akzeptanz, Liebe und Anerkennung entgegenzubringen, nicht mehr und nicht weniger als gesunden Menschen.

Meine Mama beschäftigte sich vom ersten Augenblick an intensiv mit diesem komischen „Muko-dings-da“, mit MPS. Wir fuhren zu MPS-Konferenzen, wo wir andere betroffene Familien kennenlernten und Neues über diese Stoffwechselkrankheit erfuhren. Dort traf nicht nur Maria „Gleichgesinnte“, sondern auch unsere Eltern, Paul und ich. Es war schön zu wissen, dass man nicht alleine war mit seinen Problemen. Man konnte sich austauschen, man wurde verstanden, man konnte sein wie man eben einfach war. Wir schlossen Freundschaften, die sehr wichtig waren und über all die Jahre anhielten. Das ist schön.

Schon 1999 übernahm meine Mama dann die „Gesellschaft für Mukopolysaccharidosen und ähnliche Erkrankungen“ von Marion Kraft als neue Vorsitzende. Marion war so froh, die Arbeit abgeben und gleichzeitig sicher sein zu können, dass jemand mit viel Kraft und Energie ihre Nachfolgerin war. Maria war Mamas Motor, ihr Antrieb, ihre Motivation – sie entschloss sich aber, nicht nur für ihr eigenes schwerkrankes Kind da zu sein, sondern ihre Zeit für alle betroffenen Kinder und deren Familien einzusetzen. Der MPS-Verein wuchs, es gab viele Neuerungen. Aus einem Büro, das anfangs nur ein kleiner Schreibtisch im Schlafzimmer war, wurde ein Büro mit Computer und riesen Schreibtisch in unserem Keller. Die Regale wurden mehr und mehr. Mama hatte immer wieder neue Ideen und war sehr kreativ. Inzwischen entwirft sie das ein oder andere Weihnachts- oder Glückwunschkillett und sogar die Kalender selbst, sie macht jedes Jahr diese Zeitung (da kommt sie wochenlang nicht hinter ihrem Schreibtisch hervor), sie organisiert nicht nur die MPS-Tagungen, die auch Marion schon veranstaltete, sondern zusätzlich eine MPS-Therapiewoche. Diese Woche ist jedes Jahr das absolute Highlight und die Familien freuen sich sehr darauf. Mit sieben Therapeuten und einem Sportlehrer bietet sie den Patienten und auch den Geschwistern und Eltern ein breites Therapieangebot von Massagen verschiedenster Art, Physiotherapie,

Hundetherapie bis hin zur Musiktherapie, Nordic Walking und Tenniskurs.

Ich bin wirklich stolz auf meine Mama!

Mama, du machst das echt klasse! Auch wenn ich mich inzwischen daran gewöhnt habe, dass du ein Arbeitstier bist und deine tollen Ideen immer umsetzen kannst, überrascht du mich jedes Mal wieder, wenn dir z.B. für ohnehin schon perfekt organisierte Veranstaltungen noch immer Verbesserungen einfallen. Was du alles erreicht hast, ist wirklich unglaublich! Unsere große MPS-Familie kann sich echt glücklich schätzen, dich als Vorsitzende des MPS-Vereins zu haben. Und dabei können sich die meisten sicher gar nicht vorstellen, wieviel Arbeit im Büro anfällt und was es heißt, oft Tag und Nacht zu arbeiten! Was aber sicher niemand weiß ist, dass du nicht nur eine tolle Vorsitzende bist, sondern gleichzeitig die beste Mama überhaupt geblieben bist – und das von fünf Kindern! Obwohl Kinder das normalerweise nicht gerne machen, muss ich zugeben, dass du es wirklich oft nicht leicht hast mit uns. Alleine wie viel Zeit du investiert hast mich in Klavierstunden, Schwimmverein, Reitstunden, zu Freunden usw. zu kutschieren... und das mal fünf(!!!). Das soll mal jemand alles unter einen Hut bringen.

DANKE MAMA!

Durch Marias Erkrankung habe ich, wie gesagt, gelernt mit Behinderung umzugehen. Und ich finde es unglaublich wichtig, dass auch andere Kinder, die nicht zufällig einen beeinträchtigten Menschen in ihrer Familie haben, das lernen – von Anfang an! Es ist wichtig, dass sie erfahren, dass es Menschen mit besonderen Bedürfnissen gibt. Dass sie lernen, trotzdem normal mit ihnen umzugehen. Ich kann gar nicht zählen wie oft Maria blöd angestarrt wurde! Das Traurige ist, dass es meistens nicht Kinder sind, die sich über ihr Aussehen wundern und sie anstarren als wäre sie eine Außerirdische – nein, Kinder gehen oft direkt auf sie zu und fragen ganz direkt: „Warum schaust denn du so komisch aus?“, „Warum bist denn du so klein?“, „Wieso hast du so eine komische Brust?“ „Und du sollst schon 18 sein? Das glaub ich nicht!“ ... Es sind sehr direkte Fragen, die Maria sehr direkt beantwortet. „Ich habe eine Krankheit und darum kann ich nicht mehr wachsen.“ „Meine Lunge ist zu groß für meinen Körper, darum muss der Brustkorb mehr Platz für sie machen und deswegen steht er so weit raus – das heißt Hühnerbrust“. „Ich bin zwar kleiner als du, aber trotzdem bin ich älter“. So oft beobachte ich Jugendliche oder auch Erwachsene, wie sie meine kleine Schwester anstarren, wie sie ihr nachgehen und – ich übertreibe nicht – mit offenem Mund vor ihr stehen blieben und nicht merken wie unpassend und respektlos sie sich dieser besonderen jungen Frau gegenüber verhalten. Es ist sehr traurig, wie manche Menschen auf Behinderung reagieren und sich den Betroffenen gegenüber benehmen.

Sehr traurig machte es mich auch zu sehen, wie schwer Maria es hatte, nach dem Volksschulalter in eine Klassengemeinschaft zu finden, zu wissen, dass sie jahrelang von Schülern, wie auch von Lehrern diskriminiert und nicht für voll genommen wurde. Es machte mich besonders traurig zu wissen, dass meine kleine Schwester, dieser wunderbare Mensch, der sich schon so vieles mitgemacht hat, so schwere Zeiten hinter sich hat und trotz allem so unglaublich viel Lebensfreude ausstrahlt, dass sich viele andere ein Stück davon abschneiden könnten, in der Oberstufe oft nicht einmal begrüßt wurde, wenn sie die Klasse betrat. Es kann schon sein, dass viele Menschen nicht wissen wie sie mit beeinträchtigten Mitmenschen umgehen sollen – das ist klar, wenn sie nicht, wie ich, damit aufwachsen, oder im Laufe ihres Lebens intensiven Kontakt zu solch besonderen Menschen haben, können sie es nicht wissen. Natürlich kann nicht jeder Mensch so ohne Berührungängste sein, wie wir Geschwister, die wir so aufgewachsen sind. Trotzdem schade, dass viele nicht einmal die Courage haben beeinträchtigte Menschen zu grüßen, wenn sie in einen Raum kommen. Denn jeder Mensch verdient Respekt und Anerkennung. Leider ist das in unserer Gesellschaft ein großes Problem. Schon wenn man eine krumme oder große Nase hat, wird man



in der Schule beleidigt, man wird damit aufgezo- gen und hat es nicht leicht. Ich frage mich: „Was ist bloß mit unserer Gesellschaft passiert?“ Wenn es nicht große und kleine und dicke und schmale Nasen geben würde, wären wir doch alle gleich! Was wäre die Welt, wenn wir alle gleich wären? Langweilig. Gott hat sich schon etwas dabei gedacht uns alle verschieden zu gestalten! Wir sollten diese Unterschiede nicht verurteilen, wir sollten sie akzeptieren und froh darüber sein. Jeder Mensch ist auf seine Art etwas Besonderes. Jeder Mensch ist ein eigenes Individuum und hat es verdient so respektiert zu werden wie er geboren wurde, denn er ist liebenswert, so wie er ist.

Wie viele von euch wissen, habe ich seit einigen Jahren die Leitung der Kinderbetreuung auf der Therapiewoche übernommen. Als ich dieses Jahr aber schon am Mittwochmorgen mit meinem Rucksack abreiste, um für drei Wochen quer durch Amerika zu reisen, konnte ich mich gar nicht richtig auf dieses lang ersehnte Abenteuer freuen. Die ganze Zeit über war ich schon aufgereggt gewesen und konnte es kaum erwarten. Doch dann war Therapiewoche. Es war Spaßwoche. Es war Gemeinschaftswoche. Es war eine so schöne Woche! Ich traf unsere große MPS-Familie wieder, verbrachte viel Zeit mit den Kindern und den anderen Geschwistern, hatte so viel Spaß. Ich war einfach glücklich. So unglaublich glücklich! So glücklich, dass ich gar keine Lust mehr hatte wegzufahren...

Es gibt mir selbst immer wieder so viel Kraft alle unsere MPS-Kinder zu sehen. Zu sehen, wie sie mit ihrem Schicksal umgehen, wie sie es akzeptieren zu sein wie sie sind, wie sie ihr Leben lieben, einfach so wie es ist. Ich liebe es, um sieben Uhr aufzustehen, obwohl ich eigentlich gerne noch zwei Stunden geschlafen hätte, um den Vormittag mit den MPS-Kindern und ihren Geschwistern zu verbringen. Ich liebe es, wenn vier Kinder gleichzeitig auf mich einreden und alle etwas von mir wollen. Ich liebe es, wenn sich zwei Kinder um ein Spielzeug streiten und ich sie davon überzeugen kann, doch einfach gemeinsam zu spielen. Ich liebe es, beim Mittagessen den Stress zu haben, dass sich möglichst alle Kinder gleichzeitig hinsetzen und aufzupassen, dass auch wirklich alle essen und nicht eine halbe

Stunde später wieder Hunger bekommen. Ich liebe ihre Gesichter, wenn ein Glas umkippt und der ganze Saft über den Tisch läuft. Ich liebe die strahlenden Augen, wenn ich mir einfach die Zeit nehme, eine schon dreimal gehörte Geschichte noch ein viertes Mal anzuhören. Ich liebe ihr Lachen, wenn wir gemeinsam einen Hindernissparcour aufbauen. Ich liebe es, auf der Matratze zu liegen und mich von fünf Kindern „niederketschen“ zu lassen und fast keine Luft zu kriegen. Ich liebe diese Kinder. Ich liebe jedes einzelne von ihnen!

Und ich möchte nicht aufhören die Kinderbetreuung zu organisieren, weil es eine unglaubliche Bereicherung für mein Leben ist. Es ist so schön zu sehen, wie man Kinder, egal ob gesund oder krank, durch Aufmerksamkeit und Liebe zum Lachen bringen kann. Es ist so schön, sie glücklich zu sehen. Es ist unbeschreiblich dieses Gefühl, diese Zufriedenheit, diese Geborgenheit, diese Liebe und Wärme geben zu können und zu wissen, dass jeder einzelne es spürt.

Für mich ist es etwas Besonderes mit beeinträchtigten Menschen Zeit zu verbringen. Nach meiner Amerikareise segelte ich auch wieder mit der Friedensflotte Mirmo More in Kroatien, wo ich im Activity-Team arbeitete. Auch das hieß: Bald aufstehen und von früh bis spät mit den Kindern lustig sein. Auch dort boten wir verschiedene Angebote wie Hindernissparcour, Tattoo-Studio, Flaggen malen, Trommelworkshop,...an und natürlich durfte auch die Disco am Abend nicht fehlen! In dieser Woche lernte ich wieder viele beeinträchtigte Kinder und Erwachsene kennen. Es kann sich niemand vorstellen, wie sehr sich diese Menschen freuen, wenn man mit ihnen auch nur ein Glas Eistee trinkt! 20 Minuten Zeit für ein nettes

Gespräch über ihren Alltag und die Geschichten, die sie erleben, können so viel bedeuten!

Aber eines darf man nicht vergessen: Es sind nicht nur diese besonderen Menschen, die danach überglücklich sind. Ich bin es auch. Es macht mich selbst glücklich, Menschen durch solche Kleinigkeiten glücklich zu machen. Ich helfe gern, ich versuche Menschen, die es sonst nicht leicht im Leben haben, das Gefühl von Geborgenheit, Akzeptanz und Liebe zu geben, indem ich sie respektiere wie sie sind. Doch auch ich selbst schöpfe daraus wieder Kraft für meinen persönlichen Alltag, es gibt mir Kraft und Energie, zu sehen wie viel Lebensfreude diese besonderen Menschen haben, wie locker sie das Leben nehmen, obwohl sie stark eingeschränkt sind! Es ist einfach unbeschreiblich, wie viel einem ein beeinträchtigter Mensch geben kann – selbst wenn er einem nur wortlos in die Augen schaut, oder wenn er lächelt, weil man ihn berührt.

Nun bin ich in Wien. Zum Studieren. Ich habe aber in diesem Sommer wieder ganz besonders gemerkt, dass ich den Umgang mit diesen besonderen Menschen einfach brauche. Ich möchte es nicht missen. Deswegen denke ich gerade über einen freiwilligen Besuchsdienst nach. Ein bisschen Freizeit werde ich hoffentlich haben, auch wenn ich meiner Mama zukünftig einige Termine hier in Wien abnehmen werde. Diese Zeit möchte ich sinnvoll nützen und mir selbst und anderen damit Gutes tun. Susanne Kircher hat mir erzählt, dass immer wieder Familien oder alleinerziehende Mütter Babysitter für ihre kranken Kinder suchen und wie schwer sie es damit haben, weil viele Berührungsängste haben oder sich der Verantwortung nicht gewachsen fühlen. Sie hat schon Kontakt für mich hergestellt und ich hoffe, dass ich, wenn ihr meinen Bericht lest, bereits ein paar Mal in Familien mit behinderten Kindern aushelfen konnte. Danke, liebe Susanne, dass du mir den Tipp gegeben hast!

Besondere Zeit mit besonderen Menschen – Freude machen leicht gemacht: Sei einfach du selbst und respektiere Menschen mit Beeinträchtigung!



PERLEN DES GLAUBENS



- ERKLÄRT ANHAND BIOGRAFISCHER MPS-ERLEBNISSE
UND PERSÖNLICHER GEDANKEN

SABINE WALLNER

Entstehung der Glaubensperlen

Bischof Martin Lönnebo strandete aufgrund eines heftigen Herbststurmes drei Wochen lang auf einer kleinen griechischen Insel mit nur 14 Einwohnern.

Dort dachte er darüber nach, wie er seinen persönlichen Glauben „begrifflich“ machen konnte. Da in vielen Religionen Perlen als Gebetshilfen dienen, begann er seine eigene Glaubensperlenkette zu gestalten. Sie besteht aus 18 Perlen:

Gottesperle: gold, groß

Perle der Stille: sandfarben, oval

Ich-Perle: mittelgroß, weiß

Tauf-Perle: groß, weiß

Perle der Stille: sandfarben, oval

Wüsten-Perle: sandfarben, rund

Perle der Stille: sandfarben, oval

Perle der Gelassenheit: blau, groß

Perle der Stille: sandfarben, oval

Erste Perle der Liebe: rot, groß

Zweite Perle der Liebe: rot, groß

Geheimnis-Perlen: mittelgroß, weiß

Perle der Nacht: schwarz, groß

Perle der Stille: sandfarben, oval

Perle der Auferstehung: groß, weiß

Perle der Stille: sandfarben, oval

Meine Gedanken zu den Perlen:

Die Gottesperle

Gott sagt im brennenden Dornbusch: Ich bin der ich bin und ich bin da.

Also dürfen wir unser „So-und-nicht-anders“ sein, durch Gottes liebende Augen wahrnehmen und uns freuen, das wir seine geliebten Kinder sind. Ob mps-krank oder nicht ... In der Bibel steht ca. 360 mal das Wort: Fürchte dich nicht!

An dieser wertvollen Botschaft möchte ich mich anhalten.

Die Perlen der Stille – mögliche Assoziationen und Erlebnisse auf den MPS-Wochen

Ruhig werden, auf(Gott)hören, bewusst durchatmen, sich massieren lassen, zur Cranio-Sacral-Therapie gehen, entspannen, dankbar werden...

Die Ich-Perle

Ich bin wie ich bin, mit all meinen Gaben, Talenten, Zielen, Wünschen, Träumen, Sehnsüchten die darauf warten von mir gelebt zu werden.

Aber ich bin auch einmalig in meinen Ängsten, Krankheiten, Beschränkungen, Behinderungen, ... so bin ich eben.

Die Taufperle

Ich bin Ebenbild Gottes, werde bedingungslos geliebt und Gott spricht jedem von uns zu: „Fürchte dich nicht. Ich habe dich bei deinem Namen gerufen, du bist mein.“

Auf ewig und durch nichts zu trennen. Daher sind unsere Taufnamen auch so ein kostbares Geschenk!

Die Perlen der Stille – mögliche Assoziationen und Erlebnisse auf den MPS-Wochen

Bewusstes Erleben der Natur: walken gehen, Sterne, Mond, Berge, Blumen, Bäume, Tiere und die kleinen Wunder am Weg staunend betrachten und wahrnehmen...

Die Wüstenperle

Auch Jesus war 40 Tage in der Wüste und kann unseren Lebenshunger und Heilungsdurst verstehen und nachvollziehen.

Für mich persönlich war so eine Wüstenzeit der zeitgleiche Tod meines Vaters und die Diagnosestellung MPS II (M. Hunter) bei meinem Sohn. Aber es gibt vielerlei Wüstenerfahrungen am Rande des Lebensmutes und der Kraft, den nächsten Schritt weiterzugehen. Einige Beispiele: Luftballonstart für alle verstorbenen „Sternenkinder“ in Kirchberg – meiner allerersten Fachtagung, hilflos dem



fortschreitenden Krankheitsverlauf zuschauen müssen, fast nichts dagegen tun können, verzweifelt und voller Angst sein, wütend, traurig und kraftlos.

Ich würde jede meiner durchlebten Depressionen als Wüstenerfahrung definieren und vielleicht ist das genau jenes Erleben, welches den Erfahrungen in der richtigen Wüste am nächsten kommt.

Die Perlen der Stille – mögliche Assoziationen und Erlebnisse auf den MPS-Wochen

Leise werden, bewußt anderen einfach zuhören, auf die leisen Töne achten: zirpen der Grillen, Vogelgezwitscher, lachen und glucksen der spielenden Kinder von Ferne, hören auf die eigene innere Stimme, Zeit für einen inneren Dialog mit mir und mit Gott finden.

Die Perle der Gelassenheit

Der Herr gebe mir die Kraft, Dinge zu akzeptieren, die ich nicht ändern kann. Den Mut, Dinge zu ändern, die ich ändern kann und die Weisheit, das eine vom anderen zu unterscheiden. Beispiele aus meinem Leben: Beendigung der Enzymsersatztherapie, Ende diverser Therapieformen – da es für Andreas nicht mehr hilfreich war. zB.: Logopädie, Schienenversorgung der Hand,...

Loslassen lernen. Einer meiner Leitsätze

dazu ist geworden: Wenn sich eine Tür schließt, öffnet sich eine andere.

Die Perlen der Stille – mögliche Assoziationen und Erlebnisse auf den MPS-Wochen:

Gott ist immer größer als mein Denken! Auf Träume und „Zufälle“ achten!

Die erste Perle der Liebe

Mit dieser Perle sind all jene Menschen gemeint, die ich liebe. In tiefer Dankbarkeit meinem Schatz Andreas Emanuel, meiner Familie, meinen geliebten, treuen Freunden und Wegbegleitern. Ihr seid das Kostbarste in meinem Leben! Ohne euch wäre mein Leben leer und herzlos.

Die zweite Perle der Liebe

Mit dieser Perle sind all jene Menschen gemeint, die mich lieben. An dieser Stelle sei meinem Sohn Andreas Emanuel, meiner Mama - die für uns wirklich alles tut, was sie im Stande ist zu tun - und meinem Partner „Papa-Toni“ ein herzliches Dankeschön für ihre geschenkte Liebe. Und ich weiß, dass ich es ihnen oft nicht leicht mache, mich zu lieben. Danke auch an all jene Ärzte, Therapeuten und Krankenschwestern die unseren Krankheitsweg professionell, einfühlsam und oft auch sehr

herzlich mitgehen und uns helfen die Einschränkungen und Beschwerden so gering wie möglich zu halten. Aber es gibt natürlich auch eine sehr hilfreiche und verständnisvolle MPS-Familie, welche ich nicht missen möchte. Ich denke auch an jene Wegbegleiter, die unser Leben mittels Spendengeldern unterstützen und oft erleichtern. An dieser Stelle ein herzliches Dankeschön all jenen, die bereit sind, Freud und Leid mit uns zu teilen, die uns immer wieder zur Seite stehen und ihr Herz öffnen. Liebe ist eine geschenkte Gottesgabe, die man sich niemals verdienen oder gar erkaufen kann. Es ist Gnade, wenn einem liebende Menschen zur Seite stehen. Ich kann nur dankbar sein und staunen über so viel Herzenswärme, die mich immer wieder umgibt.

Die Perlen der Stille – mögliche Assoziationen und Erlebnisse auf den MPS-Wochen

Möglichkeit zur Meditation meiner Dankbarkeit, meiner Fürbitten und Gebete, für mich und andere... Entwickeln eines Weitblickes – über den eigenen Tellerrand hinaus – hin zu anderen Menschen – Völkern – Nöten – Katastrophen.

Die drei Geheimnisperlen

Vielleicht soll uns die Anzahl der Perlen auch daran erinnern, Geheimnisse für

uns zu bewahren. Eigene, fremde, aber auch gewisse „bad-news“, die keinem gut tun.

Ansonsten bin ich in Punkto Geheimnisse auch nicht sehr versiert – das ist auf alle Fälle noch ein gutes Übungsfeld für mich. Aber ich muss ja nicht alles können und darf auch immer wieder was dazulernen.

Die Perle der Nacht

Auch Bischof Lönnebo hat überlegt, ob er sie überhaupt in den Reigen der Glaubensperlen aufnehmen soll... man spricht nicht gerne drüber. Zu düster und trostlos sind jene schwarzen Stunden in unserem Leben. Dennoch kennt sie jeder von uns. Und mir persönlich würde ein wesentlicher Teil – das meine ich durchaus wörtlich-, also ein Teil meines Wesens fehlen, wäre da nicht die schwarze Perle...

Sofort fallen mir viele Momente der Verzweiflung, der Depression, der Hoffnungslosigkeit und des hilflosen Ausgeliefertseins seiner eigenen Ohnmacht ein. Stunden der Trauer anlässlich der Diagnosestellung, der Shunt-OP in Mainz, des schweren Krankheitsverlaufes, des nicht mehr gehen und sprechen Könnens von Andreas, des OP-Berichtes von Maria und Sophie, des Verlustes von Rudi, Walter, Judith, Martina (und all den anderen)... Hier könnte jeder der MPS-ler wohl viele eigene Beispiele einfügen.

Das was mir bei den Perlen des Glaubens so gefällt und mir auch immer wieder so sehr hilft, ist die Tatsache, dass es schmerzhaftes Leid und tiefste Verzweiflung in unserem Leben gibt – PUNKT- Hier gibt es nichts zu beschönigen oder wegzudiskutieren – ABER – Ich werde durch das Perlenarmband erinnert, dass es neben der schwarzen Perle auch noch viele andere Perlen gibt. Ich kann sie zwar in meinem Herzen und meiner Seele oft nicht wahrnehmen, aber ich kann sie womöglich durch mein Berühren in jenen schweren Stunden begreifen – um mir selbst begreiflich zu machen, dass es da noch andere Dinge in meinem Leben gibt. Und genau das öffnet meinen „Leidens-Scheuklappenblick“ und hilft mir wieder Schritt für Schritt das tiefe Loch zu überwinden.

Die Perlen der Stille – mögliche Assoziationen und Erlebnisse auf den MPS-Wochen

Ich habe durch meine Psychotherapie gelernt auf das zu schauen, was Andreas noch kann. Nicht auf das, was er nicht mehr kann.

Ebenso habe ich gelernt, dass es nicht nur schwarz und weiß gibt – dazwischen gibt es eine bunte Palette an Möglichkeiten.

Ebenso habe ich gelernt, dass auch sub-optimale Lösungen eine durchaus gute Lösung sein können.

Die Perle der Auferstehung

Sie ist meine Hoffnungperle – ich habe ein persönliches Bild dazu.

Ich sehe einen langen Tisch – eine Festtafel – liebevoll gedeckt und geschmückt – es duftet nach frischem Brot und ein Krug mit Wasser und Wein steht auf dem Tisch. Wir sitzen alle an diesem Tisch. Eingeladen vom Schöpfer und Liebhaber unseres Lebens höchstpersönlich – und irgendwo an dieser langen Tafel ist ein (für uns) undurchsichtiger Vorhang – und auf der anderen Seite dieses Vorhanges sitzen mein Vater, Rudi, Walter, Martina und all unsere lieben Verstorbenen und feiern mit uns mit. Noch können wir sie nicht sehen – aber ich spüre, dass sie da sind. Und ich glaube an die Verheißung Gottes, dass er abwischen wird jede Träne! Noch ist es nicht soweit – aber die Zeit wird kommen – für uns alle.

Die Perlen der Stille – mögliche Assoziationen und Erlebnisse auf den MPS-Wochen

...In stillem Gedenken.



Die Perlen des Glaubens – Die Perlen des Lebens

Die goldene Gottes-Perle

Du bist grenzenlos. Du bist nahe. Du bist Licht - und ich bin Dein. (Oder Du bist ewig...)

Perlen der Stille

Ich bin hier, Gott ist präsent, es ist ganz still.

Die kleine Ich-Perle

Ich bin klein, aber dennoch groß, weil Gott in meinem Herzen lebt.

Die weiße Tauf-Perle

Mein Gewicht ist sehr leicht, wenn man es mit dem der Sterne vergleicht. Dennoch bin ich in Gottes Hand wie Sterne, Erde, Himmel und mein Haus.

Die sandfarbene Wüsten-Perle

Wenn ich verloren bin und umherirre, wenn ich Angst habe und nicht mehr weiß was ich tun soll, wenn ich meinen Weg nicht zu Dir finden kann, denn schickst Du mir einen Engel um mich zu beschützen.

Die blaue Perle der Gelassenheit

Ich lasse alle meine Probleme und Ängste bei Dir. Ich kann den Tag und die schönsten Dinge genießen.

Die rote Perle der Liebe

Gott, Du liebst mich und Du gibst mir Liebe und Freude. Es ist wahrhaftig das Schönste und Beste, das ich kenne.

Die rote Perle der Aufopferung

Wenn ich nett bin und andere helfe, handle ich wie Jesus es tat.

Perlen der Geheimnisse

Meine Geheimnisse sind in dieser glänzenden Perle versteckt. Gott, Du kennst sie und Du kümmerst dich um sie.

Perle der Nacht

Ich bin ohne Furcht, denn Gott ist bei mir.

Perle der Auferstehung

Mein Herz ist voller Freude, wenn ich an den Ostermorgen denke. Jesus ist von den Toten auferstanden. Gott, ich danke Dir, Du bist gut. Gib mir Mut und Freuden für mein Leben.

(Prayer card for children,
Übersetzung Lydia Schleusener)
Quelle: www.rukoushelfmetnet

ARBEIT MIT BEHINDERTEN MENSCHEN

ULRIKE WEICHSELBAUMER



tung auch die gegebenenfalls nötige ärztliche und therapeutische Versorgung vor.

Alle unsere Tätigkeiten erfolgen zum bestmöglichen Wohl der uns anvertrauten Menschen mit Behinderung. Wir unterstützen und begleiten sie bei der Entwicklung ihrer individuellen Fähigkeiten. Dabei versuchen wir, ihnen ein weitgehend selbständiges und selbstbestimmtes Leben zu ermöglichen.

Unser Menschenbild ist ein ganzheitliches, die Würde des Menschen zu wahren, ist unser Anliegen. Es ist uns wichtig, auch die Integration behinderter Menschen in unserer Gesellschaft zu fördern.

So arbeiten wir teamorientiert, leisten Angehörigenarbeit und kooperieren mit verschiedenen Behörden.

Da es immer wieder neue Formen von Behinderungen gibt, ist eine gut fundierte Ausbildung notwendig:

- Behindertenarbeit
- Behindertenbegleitung
- Behindertenpädagogin
- Fachsozialbetreuerin
- Diplom-Sozialbetreuerin
- Fachsozialbetreuerin Behindertenarbeit
- Fachsozialbetreuerin Behindertenbegleitung
- Ausbildung zur Sondererzieherin
- Betreutes Arbeiten



Natürlich gibt es wie in jedem Beruf Anforderungsprofile. Zum normalen Profil kommen jedoch in der Behindertenarbeit noch folgende Voraussetzungen dazu:

- Überfachliche Qualifikationen
- Aufgeschlossenheit; insbesondere Bereitschaft zur Selbstreflexion
- Durchsetzungsvermögen
- Einsatzbereitschaft; insbesondere Flexibilität
- Freundlichkeit
- Frustrationstoleranz; insbesondere Geduld
- Hilfsbereitschaft; insbesondere Menschlichkeit, soziales Engagement
- Hohes Einfühlungsvermögen
- Pädagogisches Talent

Das Resümee meiner fast 30-jährigen Berufserfahrung ist dieses: Ich bin glücklich und auch stolz, dass ich mit so vielen verschiedenen Menschen arbeiten durfte. Danke.



Folgende Punkte sind für mich wichtig, um überhaupt mit Menschen arbeiten zu können.

- Liebe zu den Menschen
- Hausverstand
- Humor
- Respekt
- Hochachtung
- Feingefühl

Mein Tätigkeitsgebiet als Behindertenbetreuerin umfasste im Laufe meines Lebens Wohneinrichtungen, Tagesstrukturen und Schulen.

Zurzeit arbeite ich in einer Wohneinrichtung für chronisch psychisch kranke Menschen, in welcher auch Menschen mit Behinderungen wohnen. Unser Grundsatz ist das Normalisierungsprinzip. Die daran orientierten Aufgaben umfassen neben dem Wohn- und Tagesbetrieb zahlreiche Möglichkeiten, von der Hilfe durch Beschäftigung bis hin zur aktiven Lebens- und Freizeitgestaltung.

Unser gesundheitsorientiertes Angebot sieht neben Betreuung, Pflege und pädagogisch-psychologischer Beglei-



wüstenrot

www.wuestenrot.at

BE DIFFERENT DAY



Wie jedes Jahr Anfang September organisierte der EIAK (Elterninitiative für Anfallsranke Kinder) einen

BE DIFFERENT DAY

auf der traumhaften Wiese am Fuß der Burg Liechtenstein (NO).

Wir, Familie Velich, waren dabei! Ein wunderschöner Tag mit viel Sonne und viel Freude.

Im Hauptzelt konnte man seinen Hunger und seine Durst stillen, aber auch die verschiedenste Bands genießen und deren tolle Musik; für die Kinder gab es Lesungen und einen Magier.

Draußen, auf der großen Wiese, gab es allerlei unterhaltsames für die Kleinen: Rollstuhlparcours, Schminken, Malen, Voltigieren, Klettern, Dosenwerfen, mit einem richtigen Auto fahren, uvm.

Das interessanteste war die Teddyklinik! Dort bekam man ein Plüschtier: Nach der Aufnahme (Name, Größe, Gewicht und Krankheitssymptome des Tieres), durfte man zum Arzt, der das kranke Tier gemeinsam mit dem Kind versorgte. Danach wurde man in die Apotheke geschickt, und als Krönung durfte jedes Kind sein verarztes Stofftier behalten.

So sind wir mit vier „Delfin-Patienten“ nach einem ereignisvollen und sehr schönen Tag nach Hause gegangen.

Nächstes Jahr sind wir wieder dabei!

Saskia Etienne

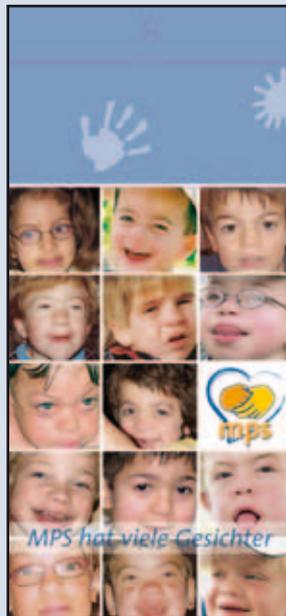
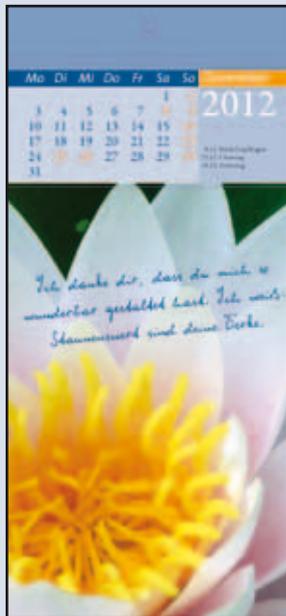
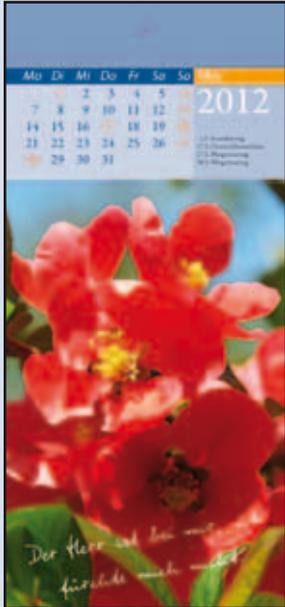
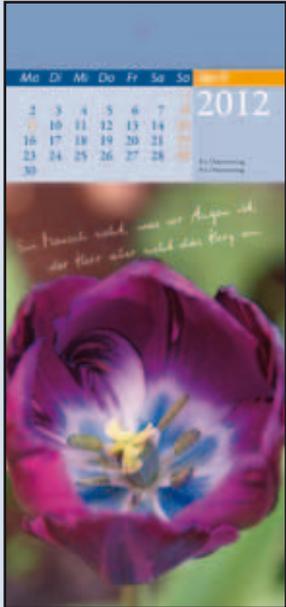
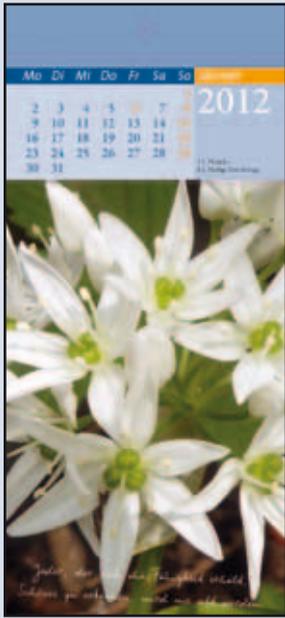
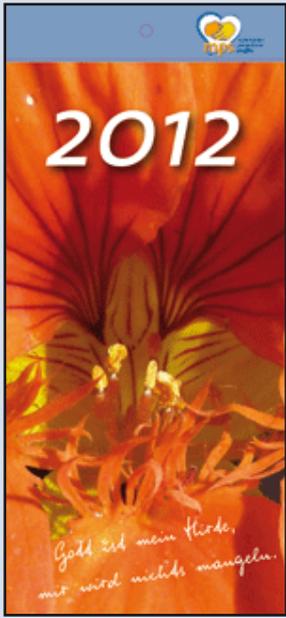


Kinderolympiade	
Name:	
	Minde Box
	Dosen abschließen
	Schleuderbilder
	Rollstuhlparcours
	Heißluftballon
	Tischtennis
	Tourenspazier
	Baumringgolf



MPS-POSTKARTEN-KALENDER 2012

...erhältlich für eine Spende von 1 Euro
Bestellungen im MPS-Büro möglich



Feststellungsbescheid & Behindertenpass

Menschen mit Behinderung und Personen in ihrem Umfeld (speziell ArbeitgeberInnen) sehen sich im Alltag häufig mit Hürden und Schwierigkeiten konfrontiert.

Für mögliche Problemlösungen bedarf es zunächst aber **Information darüber**, was heißt **„Begünstigter Behinderter (Feststellungsbescheid) nach dem Behinderteneinstellungsgesetz“** und was bedeutet **„Inhaber eines Behindertenpasses“** zu sein?

Ich bin behindert. Was bedeutet der Status „begünstigter Behinderter“?

Ziel des Feststellungsverfahrens ist die Feststellung der Zugehörigkeit zum Kreis der begünstigten Behinderten mittels Feststellungsbescheid.

- Österreichische StaatsbürgerInnen
- EU-BürgerInnen bzw.
- EWR-BürgerInnen
- anerkannte Flüchtlinge

mit einem vom Bundessozialamt oder gesetzlichen Unfallversicherungsträger festgestellten Gesamtgrad der Behinderung (GdB) von mindestens 50 % können diesen Status erwerben.

Ausnahme: SchülerInnen, StudentInnen und PensionistInnen (unbefristet)

Die Zugehörigkeit zum Kreis der begünstigten Behinderten eröffnet einerseits ein **breites Förderungsangebot und steuerliche Vergünstigungen für ArbeitgeberInnen**. Deshalb ist es von enormer Wichtigkeit, diesen Status dem bzw. der ArbeitgeberIn zu melden. Ansonsten können etwaige Schadenersatzansprüche beim zuständigen Zivilgericht geltend gemacht werden. Andererseits kann dieser Status auch eine **wesentliche Hürde für eine Arbeitsplatzsuche** darstellen. Zu empfehlen ist daher eher die Antragstellung auf Ausstellung eines „Behindertenpasses“.

Für **ArbeitnehmerInnen** bewirkt die **Begünstigteneigenschaft Schutzbestimmungen arbeitsrechtlicher Natur** (z. B. Kündigungsschutz, Entgeltsschutz etc.) und ermöglicht Förderungen zur Beruflichen Integration. Eine breite Palette an Förderungen stehen jedoch auch Personen ohne den Status „begünstigter Behinderter“ (insbesondere Integrationslohnförderungen) offen.

Mit diesem Bescheid kann auf Antrag auch ein Behindertenpass ausgehändigt werden.

Ich bin behindert. Was bedeutet „Inhaber eines Behindertenpasses“ zu sein?

Das Verfahren zur Ausstellung eines Behindertenpasses hat den Zweck, den Behinderungsgrad von Menschen mit Behinderung festzustellen. Der Behindertenpass ist ein amtlicher Lichtbildausweis mit den persönlichen Daten und dem Grad der Behinderung. Darüber hinaus gibt es auch noch die Möglichkeit, Zusatzeintragungen zu beantragen.

Mit diesem Nachweis können Menschen mit Beeinträchtigungen **Preisermäßigungen** bei Veranstaltungen bzw. einen **Freibetrag im Rahmen des Lohnsteuerausgleiches** erwirken. Die Abgeltung der Normverbrauchsabgabe (NOVA) ist für dauernd stark gehbehinderte Personen möglich. Zusätzlich können auch **ArbeitgeberInnen** bei der Beschäftigung von Menschen mit Behinderung **Förderungen** in Anspruch nehmen. Der Behindertenpass bewirkt jedoch keinen Kündigungsschutz oder die Anrechnung im Rahmen der Ausgleichstaxe (keine Rechtsfolgen für ArbeitgeberInnen).

Integrationsbeihilfe

Um Betriebe zur Einstellung bzw. Ausbildung von jugendlichen mit Behinderung zu motivieren, können Integrationsbeihilfen für die Dauer von max. 12 Monate in Höhe von bis zu **€ 700 mtl.** gewährt werden.

Wird ein vollversicherungspflichtiges Dienst- oder Lehrverhältnis mit einer/einem arbeitslosen Behinderten oder einer gleichgestellten Person neu begründet, kann dem beschäftigenden Betrieb eine Integrationsbeihilfe bewilligt werden, sofern die einzustellende Person mindestens 2 Jahre zuvor nicht beim selben Betrieb beschäftigt war. Bei Eingehung eines Lehrverhältnisses ist weder Arbeitslosigkeit noch Nichtidentität des Betriebes erforderlich.

Eine Beihilfe ist auch möglich, wenn ein befristetes Arbeitsverhältnis in der Dauer von mindestens 6 Monaten eingegangen wird. Die Integrationsbeihilfe wird maximal für ein Jahr, bei Lehrausbildung für zwei Jahre bzw. bei fortdauernder Leistungseinschränkung bis zum Abschluss der Ausbildung gewährt.

Die bescheidmäßige Feststellung der Begünstigteneigenschaft ist für die Gewährung einer Integrationshilfe nicht erforderlich.

Bei Personen ohne Österreichische Staatsbürgerschaft ist vor Antragstellung mit dem Bundessozialamt Kontakt aufzunehmen.

Als förderbar gelten:

Personen bis 23 Jahre mit einer körperlichen, psychischen, geistige oder Sinnesbehinderung von mindestens 30 vH, die ohne Hilfsmaßnahmen einen Arbeitsplatz nicht erlangen können.

Gleichgestellt sind SchulabgängerInnen aus Sonderschulen, SchülerInnen, die in dem Schuljahr, in dem die Schulpflicht erfüllt wurde, in Einzelfächern nach dem Lehrplan für Sonderschulen unterrichtet wurden oder bei denen ein sonderpädagogische Förderbedarf festgestellt war (Nachweis: Zeugnis) sowie Jugendliche bei denen eine sozial-emotionale Beeinträchtigung vorliegt. Als Nachweis werden entsprechende Stellungnahmen z.B. des Jugendamtes oder einer Schulbehörde anerkannt.

Personen ab 24 Jahre mit einer körperlichen, psychischen, geistige oder Sinnesbehinderung von mindestens 50 vH, die ohne Hilfsmaßnahmen einen Arbeitsplatz nicht erlangen können.

Bei Einstellung von Menschen mit Behinderung, die länger als 6 Monate arbeitslos waren, kann eine Integrationsbeihilfe bereits ab einem Grad der Behinderung (GdB) von mindestens 30 vH gewährt werden.

Teilzeitbeschäftigung:

Bei Teilzeitbeschäftigung werden die Fördersätze dem Beschäftigungsausmaß entsprechend gekürzt.

Lehrlinge:

Für die Dauer von zwei Jahren beträgt die monatliche Förderung € 200 (unabhängig von der Anzahl der Beschäftigten). Liegt danach noch eine Leistungseinschränkung vor, kann die Lehrlingsförderung auf Antragstellung bis zum Ende der Lehrlingsausbildung verlängert werden.

Beginnt die Lehrausbildung nach Vollendung des 19. Lebensjahres und besteht für diese Altersgruppe der Lehrlinge eine eigene Lohnregelung, kann im Einzelfall eine höhere Förderung vereinbart werden.

Nutzen für Dienstgeber

Das Bundessozialamt Landesstelle OÖ setzt mit seinen Angeboten an den Wünschen und Bedürfnissen konkreter Kunden an.

Bei Fragen oder schwierigen Situationen im Zusammenhang mit der Beschäftigung von Menschen mit Behinderung steht Ihnen das Team der Beruflichen Integration als zentrale Anlauf- und Koordinationsstelle des Bundessozialamtes Landesstelle OÖ sowie zahlreiche sonstige Unterstützungsstrukturen mit Rat und Tat zur Seite.

Als wichtiges positives Argument für die Integration behinderter Menschen kann für Unternehmen die dadurch steigende soziale Kompetenz aller MitarbeiterInnen hervorgehoben werden.

An zweiter und dritter Stelle folgen die hohe Motivation behinderter MitarbeiterInnen sowie die positive Wirkung auf das Image des Unternehmens.

Nachfolgend noch weitere positive Aspekte für DienstgeberInnen von Menschen mit Behinderung:

- Image, Werbung
- finanzielle Förderungen
- Ausgleichstaxe-Erparnis, DG-Beitrags-, DG-Zuschlags- und Kommunalsteuer Erparnisse (nur bei begünstigten Behinderten)
- zusätzliche Förderung unabhängig von einer Leistungseinschränkung (z.B. Integrationsbeihilfe bei Neueinstellung und Erfüllung sonstiger Voraussetzungen)
- Arbeitsplatzadaptierungen verbleiben teilweise im Unternehmen, selbst wenn das Dienstverhältnis beendet wird (z.B. Lift)
- Coroperate Social Responsibility (CSR – Übernahme von sozialer Verantwortung rechnet sich)
- hohe Motivation sowie hohe Einsatzbereitschaft von behinderten Mitarbeitern
- Diversity = die Verschiedenartigkeit der Mitarbeiter als Erfolgsfaktor nutzen

Lohnförderungen zur Sicherung von Beschäftigungsverhältnissen mit Menschen mit Behinderung

Die Beschäftigung von Menschen mit Behinderung bringt vielerlei Vorteile mit sich, u. a. die Anrechnung auf die Pflichtzahl der zu beschäftigenden begünstigten Behinderten und den Entfall bestimmter Lohnnebenkostenbestandteile, wenn DienstnehmerInnen dem Personenkreis der begünstigten Behinderten angehören, die Steigerung der sozialen Kompetenz aller MitarbeiterInnen, die hohe Einsatzbereitschaft von Menschen mit Behinderung und vieles mehr.

Sollten während eines laufenden Dienstverhältnisses dennoch Probleme bei der Beschäftigung von Menschen mit Behinderung auftreten, die trotz der Inanspruchnahme von Angeboten des Bundessozialamtes (z.B. Arbeitsassistenz, Kostenzuschüsse für technische Hilfsmittel oder Schulungen) nicht beseitigt werden können und zu einer Gefährdung des Dienstverhältnisses führen, kann zur Sicherung desselben eine der beiden angeführten Lohnförderungen beim Bundessozialamt Landesstelle Oberösterreich beantragt werden.

Entgeltbeihilfe (EB)

Diese Lohnförderung kann ab Antragstellung für begünstigt behinderte MitarbeiterInnen gewährt werden, wenn aufgrund der Behinderung eine dem Dienstgeber bzw. der Dienstnehmerin nicht zumutbare Leistungseinschränkung vorliegt. Die Höhe des Zuschusses wird nach Durchführung eines Betriebsbesuches bemessen.

Arbeitsplatzsicherungsbeihilfe (ASB)

Die Zugehörigkeit zum Personenkreis der begünstigten Behinderten ist bei dieser Maßnahme nicht erforderlich, jedoch ein Gesamtgrad der Behinderung von Mindestens 50 vH, bei Jugendlichen unter 24 Jahren mindestens 30 vH oder bei Lernbehinderung (SchulabgängerInnen von Sonderschulen bzw. unterrichtet nach dem Lehrplan für Sonderschulen oder sonderpädagogischem Förderbedarf) oder mit sozial-emotionaler Beeinträchtigung (z.B. betreut durch Einrichtungen der Jugendwohlfahrt). Sie kann z. B. gewährt werden, wenn

- das Dienstverhältnis aufgrund schlechter wirtschaftlicher Verhältnisse gefährdet ist,
- DienstnehmerInnen aufgrund von Qualifikationsdefiziten verbunden mit einer Änderung der Arbeitsorganisation vorübergehend nicht optimal eingesetzt werden können bzw. an neuen Arbeitsplätzen eingeschult werden müssen,
- MitarbeiterInnen, die nicht dem Personenkreis der begünstigten Behinderten angehören, eine dem Dienstgeber bzw. Dienstgeberin nicht zumutbare behinderungsbedingte Leistungseinschränkung aufweisen.
- bei einem laufenden Kündigungsverfahren die Fortsetzung der Beschäftigung nur mit Förderung möglich ist und der Kündigungsantrag zurückgezogen wird.

Das Bundessozialamt kann auch die Kosten für behinderungsbedingte Arbeitsplatzadaptierungen und Schulungen für MitarbeiterInnen mit Behinderung sowie sonstige behinderungsspezifische Maßnahmen (z. B. Kosten für GebärdensprachdolmetscherInnen) übernehmen. Die Zugehörigkeit zum Kreis der begünstigten Behinderten ist dabei nicht erforderlich. Im Rahmen der Bearbeitung des Antrages auf Gewährung einer Lohnförderung wird daher auch die Möglichkeit der Gewährung anderer behinderungsausgleichender Maßnahmen zur besseren Einsetzbarkeit Ihrer Dienstnehmerinnen mit Behinderung geprüft.

Unterstützungsangebote für Betriebe zur Beschäftigung bzw. Ausbildung von Jugendlichen mit Behinderung

Die berufliche Integration von Jugendlichen gehört zu den wesentlichsten Aufgaben des Bundessozialamtes. Gerade die ersten Schritte am Arbeitsmarkt stellen die Weichen für den weiteren Verlauf der beruflichen Karriere. Damit dabei Jugendliche mit sozialen, begabungsmäßigen oder körperlichen Benachteiligungen nicht das Nachsehen haben, bietet das Bundessozialamt ein vielfältiges Angebot an Maßnahmen, um die Integrationschancen am Arbeitsmarkt zu erhöhen.

Welcher Personenkreis ist förderbar?

Betriebe, die Jugendliche bis zum vollendeten 24. Lebensjahr mit einem Grad der Behinderung von mindestens 30 vH oder mit Lernbehinderung (d.s. z.B. SchulabgängerInnen aus Sonderschulen) oder sozial-emotionaler Beeinträchtigung (z.B. betreut durch Einrichtungen der Jugendwohlfahrt) ausbilden oder beschäftigen, können mit den folgenden Maßnahmen unterstützt werden.

Welche Unterstützungsmaßnahmen gibt es?

Integrationshilfe: Siehe Seite 74!

Zuschüsse für technische Hilfsmittel bzw. Arbeitsplatzadaptierungen:

Stellt sich im Rahmen der Beschäftigung oder Ausbildung eines bzw. einer Jugendlichen mit Behinderung heraus, dass behinderungsbedingt die Anschaffung von technischen Hilfsmitteln, z.B. einer Einhandtastatur, bzw. die Umgestaltung des Arbeitsplatzes nötig ist, können diese Kosten bis zu 100 % vom Bundessozialamt gefördert werden.

Zuschüsse für Nachhilfekosten:

Besteht bei einem bzw. einer Jugendlichen während der Absolvierung einer Lehre die Notwendigkeit von Nachhilfeunterricht, können die Kosten vom Bundessozialamt bis max. € 20 je Einheit übernommen werden.

Zuschüsse für Dolmetschkosten:

Für schwer hörgeschädigte oder gehörlose Jugendliche können beruflich veranlasste Dolmetschkosten für qualifizierte GebärdensprachdolmetscherInnen übernommen werden.

Berufsausbildungsassistenz:

Die Berufsausbildungsassistenz beschäftigt sich mit der umfassenden Beratung und Begleitung von Jugendlichen und Betrieben vor und während der Absolvierung einer integrativen Berufsausbildung, also einer Lehre mit verlängerter Lehrzeit oder einer Teillehre, Angeboten wird:

- Beratung hinsichtlich der Entscheidung für die passende Ausbildungsform
- Unterstützung bei der Erstellung des Ausbildungsplans und des Ausbildungs- bzw. Lehrvertrages unter Einbindung des Ausbildungsbetriebes
- Nachhilfeunterricht und Vorbereitung auf die (Lehr-)Abschlussprüfung
- Information zu und Organisation von Förderungen für DienstgeberInnen und Jugendliche

Persönliche Assistenz am Arbeitsplatz:

Die Leistungen der persönlichen Assistenz für Jugendliche mit schwerer Behinderung (Pflegegeldbezug ab Stufe III) umfassen:

- Begleitung am Weg zwischen Wohnung und Arbeitsstelle bzw. Ausbildungsort
- Begleitung bei dienstlichen Verpflichtungen außerhalb des Arbeitsplatzes
- Unterstützungstätigkeiten manueller Art bei der Dienstverrichtung oder während der Ausbildungszeit usw.

info

Ausgleichstaxe und Prämie

Ausgleichstaxe

Um dem gesellschaftlichen Ziel des Behinderteneinstellungsgesetzes - der Integration behinderter Menschen in den Arbeitsmarkt - gerecht zu werden, wurde der Ausgleichstaxfonds eingerichtet. Das Vermögen des Fonds besteht aus den jährlich eingenommenen Ausgleichstaxen.

Unternehmen, die 25 oder mehr Dienstnehmer/innen beschäftigen, sind verpflichtet, auf jeweils 25 Beschäftigte eine/n begünstigte/n Behinderte/n einzustellen (Beschäftigungspflicht).

Wenn die Beschäftigungspflicht nicht erfüllt ist, wird dem/der Dienstgeber/in vom Bundessozialamt alljährlich für das jeweils abgelaufene Kalenderjahr eine Ausgleichstaxe (AT) vorgeschrieben. Diese beträgt derzeit monatlich EUR 226,- (Stand 2011) für jede einzelne Person, die zu beschäftigen wäre.

Abweichend davon beträgt die Ausgleichstaxe für Dienstgeber/innen, die 100 oder mehr Dienstnehmer/innen beschäftigen, für jede Person, die zu beschäftigen wäre, ab 1.1.2011 monatlich EUR 316,- und für Dienstgeber/innen, die 400 oder mehr Dienstnehmer/innen beschäftigen, für jede Person, die zu beschäftigen wäre, ab 1.1.2011 monatlich EUR 336,-.

Diese Beträge werden durch Verordnung des Bundesministeriums jährlich angepasst.

Prämie

Für die Beschäftigung von in Ausbildung stehenden begünstigten Behinderten, erhält der/die Dienstgeber/in vom Bundessozialamt aus Mitteln des Ausgleichstaxfonds eine Prämie in Höhe von derzeit monatlich EUR 226,- (Stand 2011).

Lohnabgaben Vergünstigungen für Dienstgeber/innen

Wurde der Grad der Behinderung eines Dienstnehmers bzw. einer Dienstnehmerin vom Bundessozialamt mit mindestens 50 vH Grad der Behinderung mittels Bescheid festgestellt, so erhalten die DienstgeberInnen, welche diese Zielgruppe beschäftigen, steuerliche Vergünstigungen (bei lohnsummengebundenen Abgaben):

Dienstgeberbeitrag (DB)

Den Dienstgeberbeitrag zahlen Dienstgeber, die im Bundesgebiet DienstnehmerInnen beschäftigen.

Nicht in die Bemessungsgrundlage der Summe der Arbeitslöhne gehören Arbeitslöhne an DienstnehmerInnen, die als begünstigte Personen gemäß den Vorschriften des Behinderteneinstellungsgesetzes beschäftigt werden.

Zuschlag zum Dienstgeberbeitrag (DZ)

Beim Dienstgeberzuschlag handelt es sich um eine Kammerumlage der Wirtschaftskammer, daher wird der DZ auch Kammerumlage 2 genannt.

Nicht in die Bemessungsgrundlage der Summe der Arbeitslöhne gehören Arbeitslöhne an DienstnehmerInnen, die als begünstigte Personen gemäß den Vorschriften des Behinderteneinstellungsgesetzes beschäftigt werden.

Kommunalsteuer (KommSt)

Die Kommunalsteuer ist eine lohnabhängige Gemeindeabgabe. Steuerschuldner ist der Unternehmer, in dessen Unternehmen die DienstnehmerInnen beschäftigt werden.

Nicht in die Bemessungsgrundlage der Summe der Arbeitslöhne gehören Arbeitslöhne an DienstnehmerInnen, die als begünstigte Personen gemäß den Vorschriften des Behinderteneinstellungsgesetzes beschäftigt werden.

Erhöhter Kündigungsschutz und Beendigung des Arbeitsverhältnisses

Begünstigte Behinderte (Feststellung mittels Bescheid) haben einen erhöhten Kündigungsschutz (§ 8 BEinstG). **Erhöhter Kündigungsschutz** bedeutet, dass Dienstgeber vor Ausspruch einer Kündigung die Zustimmung des Behindertenausschusses einholen müssen.

Die Zustimmung wird nach einer Interessensabwägung nur dann erteilt, wenn es dem Dienstgeber nicht zuzumuten ist, den begünstigten Behinderten weiter zu beschäftigen, z. B. wenn

- der Tätigkeitsbereich des begünstigten Behinderten entfällt und der Dienstgeber nachweist, dass der begünstigte Behinderte trotz seiner Zustimmung an einem anderen geeigneten Arbeitsplatz ohne erheblichen Schaden nicht weiterbeschäftigt werden kann;
- der begünstigte Behinderte unfähig wird, die im Dienstvertrag vereinbarte Arbeit zu leisten, sofern in absehbarer Zeit eine Wiederherstellung der Arbeitsfähigkeit nicht zu erwarten ist und der Dienstgeber nachweist, dass der begünstigte Behinderte trotz seiner Zustimmung an einem anderen geeigneten Arbeitsplatz ohne erheblichen Schaden nicht weiterbeschäftigt werden kann;
- der begünstigte Behinderte die ihm aufgrund des Dienstverhältnisses obliegenden Pflichten beharrlich verletzt und der Weiterbeschäftigung Gründe der Arbeitsdisziplin entgegenstehen

Der erhöhte Kündigungsschutz gilt nicht:

- während der ersten **4 Jahre** eines ab 1.1.2011 **neu** begründeten Arbeitsverhältnisses **mit einem begünstigten Behinderten**
- während der ersten **sechs Monate** eines ab 1.1.2011 **neu** begründeten Arbeitsverhältnisses mit einem **noch nicht begünstigten Behinderten**, der während dieses Arbeitsverhältnisses begünstigter Behinderter wird
- während der ersten **sechs Monate** eines **vor** dem 1.1.2011 begründeten Arbeitsverhältnisses
- (Ausnahme in allen 3 Punkten: Arbeitsunfall, Arbeitsplatzwechsel im Konzern)
- bei einvernehmlicher Auflösung des Arbeitsverhältnisses
- Enden eines befristeten Arbeitsverhältnisses durch Zeitablauf
- berechtigter fristloser Entlassung

Über Anträge auf Zustimmung zur Kündigung von begünstigten Behinderten entscheidet der **Behindertenausschuss**. Dieser setzt sich aus Vertretern der Arbeitgeber/innen, der Arbeitnehmer/innen, der organisierten Behinderten, des Arbeitsmarktservice und des Bundessozialamts zusammen. Der Antrag auf Kündigung der behinderten Arbeitnehmerin / des behinderten Arbeitnehmers ist bei der zuständigen Landesstelle des Bundessozialamtes (Ort der Betriebsstätte) einzubringen.

Nach einer Anhörung von Dienstgeber und Dienstnehmer ergeht ein Bescheid. Dagegen ist die Berufung an die Berufungskommission beim Bundesministerium für Arbeit, Soziales und Konsumentenschutz möglich.

Hinweis: Für die Beendigung eines Arbeitsverhältnisses durch Dienstnehmer-Kündigung, einvernehmliche Auflösung oder berechtigte Entlassung gelten für begünstigte Behinderte keine gesonderten Bestimmungen. Eine ungerechtfertigte Entlassung kann beim zuständigen Arbeits- und Sozialgericht bekämpft werden und ist im Falle des Erfolges der Klage rechtsunwirksam.

GRIESKIRCHEN - 18. JUNI 2011 - LAUFTEAM DONAUTAL

12 STUNDEN BENEFIZLAUF



Jawohl! Wir waren wieder dabei. Dabei am 18. Juni. Dabei in Grieskirchen. Dabei beim 12-Stunden-Benefizlauf. Dabei mit zwei eigenen MPS-Staffeln. Dabei mit 13 erwachsenen Läufern und vier Nachwuchstalenten.

Und dabei als diejenigen, die von diesem Lauf auch profitieren durften, denn die Spenden pro erlaufenen Kilometer gingen zu einem Drittel an MPS. 17.700 Euro wurden erlaufen, davon ganze 5.900 Euro für uns! Einfach spitze!

Herzlichen Dank an die Veranstalter Herrn Reinhold Straßer und das Laufteam Donautal!

Vielen Dank auch an unsere tollen Läufer, ihr wart wirklich super und habt euch eure Medaillen mehr als verdient. Dabei sein ist alles, wir hatten eine Menge Spaß - und sind mit unseren beiden Staffeln fast 250 km gelaufen. Und ob ihr es glaubt oder nicht, die drei Jüngsten brachten es auf 11, 16 und 23 km!

Große Gratulation an die Veranstalter, die diesen Lauf professionell und mit großer Liebe organisiert haben und den Tag mit all seinen logistischen Herausforderungen ganz musterhaft über die Bühne gebracht haben! Man hält es ja kaum für möglich, wie kompliziert die Organisation für eine Veranstaltung in dieser Dimension ist. Unsere Bewunderung und unser Dank ist euch sicher, Hut ab!

Ein großes DANKE an unsere Läufer:

Marina Auer
Julian Bogensperger
Harald Eidenberger
Theresia Höllbacher
Lukas Hörschläger
Alois Mayr
Rocco Nachel
Paul Prähofer
Vanessa Rüth
Martin Seemann
Johannes Weigl
Martin Weigl
Michael Weigl
Christine Wurlitzer
Andreas Zachmann
Felix Zimmerberger
Tina Zimmerberger

Ein Danke auch für die interne Organisation (Christine Hauseder) und das Stehvermögen im MPS-Zelt - eine Mannschaft will ja auch angefeuert werden! Die Muppetshow (Familie Bierbaum, Michaela Weigl, Anna Prähofer, Uli Weichselbaumer) war wirklich lustig...

Mehr Info unter: www.12hgrieskirchen.com

Michaela Weigl





PURER GENUSS!!!

Theresia Höllbacher

Wie sooft am Abend, wobei in letzter Zeit doch leider nicht mehr so regelmäßig, ging ich mit meiner Freundin Marina laufen. Aus Tratsch und Klatsch hatte sie mir den Benefizlauf in Grieskirchen schmackhaft gemacht. Vor allem, für einen guten Zweck, nämlich für die Gruppe MPS zu laufen. Warum eigentlich nicht?

So kam der 18. Juni 2011 immer näher und ich hatte keine Vorstellung, was mich in OÖ erwartete. Am Vorabend des Laufes in Grieskirchen angekommen, war ich schon so fasziniert, alleine schon vom Aufbau des 12-Stunden-Laufes. Noch dazu sind die Teilnehmer der MPS-Staffel gemütlich zusammengesessen um das Tag zu besprechen. Ich hatte kennengelernt.

Ich war hellauf begeistert kurz! Um 6:00 Uhr fiel der wurde immer größer und viele Leute, alt und jung. Am an die Reihe zu laufen. Eine mehr als einen Kilometer. klar, ich wollte zwei Stunden mit Unterbrechung oder ich konnte fast nicht mehr zu drehen. Ich hatte solch Stand der MPS-Gesellschaft Bremsen. Doch dann nach doch das Gefühl, mich der Kollege, welcher nach mir dran war, wartete schon sehnsüchtig auf seinen Teil! Für mich war dann am Stand von MPS Verpflegung angesagt, mit Prosecco, Pizza und sogar mit Massage.

Trotz schwerer Beine und leichter Erschöpfung war das für mich einzigartig, ein Erlebnis, das mir in positiver Erinnerung bleiben wird. Mein Wunsch fürs nächste Jahr: Sechs Stunden laufen, da hoffe ich allerdings auf Marinas Begleitung!

Bei Familie Weigl muss ich mich tausend Mal bedanken, für die Gastfreundlichkeit und für das lustige Wochenende in Grieskirchen.

Danke für Alles!



Nötigste für den nächsten und aufgeregt. Die Nacht war Startschuss. Die Stimmung größer, laute Musik und Nachmittag kam ich endlich Runde hatte ein bisschen Es war für mich anfangs laufen, aber zweimal, sprich auch Verschnaufpause. Doch aufhören, meine Runden riesengroßen Spass beim vorbeizulaufen! Es war der Strecke und auch die brachten mich kaum zum fast 2,5 Stunden hatte ich könnte jetzt wer ablösen. Auch



DAS GUTE LOS
Helfen und gewinnen!



MPS startet auch 2012 wieder in die Österreichische Spendenlotterie „Das gute Los“

Wer mitmacht gewinnt doppelt:

Wir laden Sie herzlich ein: Spielen Sie mit – und gewinnen Sie einen von Tausenden Preisen, z.B. ein Haus, Reisen oder Gutscheine! (2011: 18.400 Preise im Gesamtwert von 697.750 Euro!)

Das Gute an dieser besonderen Lotterie ist, dass Sie mit Ihrer Teilnahme zugleich helfen und gewinnen können. Mit etwas Glück wohnen Sie bald in einem neuen Traumhaus, genießen den Urlaub Ihrer Träume, richten Ihr Heim neu ein oder vieles mehr! UND sie helfen gleichzeitig schwer kranken MPS-Kindern!

Die 1. Österreichische Spendenlotterie „Das gute Los“ ist eine gemeinsame Aktion von einigen großen Organisationen aus dem Sozial-, Umwelt- und Tierschutzbereich. Wir, die Gesellschaft für MukoPolySaccharidosen sind zwar nicht groß, machen aber dennoch mit, weil wir hoffen, mit dem Gewinn aus der Lotterie einen Teil unseres größten und wichtigsten Projektes, die MPS-Beratungsstelle wenigstens für ein paar Monate finanzieren zu können.

Heuer haben wir dieses Ziel leider nicht erreichen können, da es uns nicht gelungen ist, ausreichend viele Lose zu verkaufen. Das Problem dabei war, dass wir als kleiner Verein nicht über die entsprechend notwendige Anzahl von Adressen verfügen. Allein die Tatsache, dass die Lotterie toll ist, reicht bei einem kleinen Selbsthilfeverein wie der MPS-Gesellschaft nicht. Wir würden einfach mehr Unterstützer brauchen, mehr Menschen, die uns helfen, die Lotterie für MPS zu bewerben! Wir hoffen, dass wir unser Ziel 2012 wieder erreichen - mit Ihrer Hilfe wird es uns gelingen!

Denken Sie dran: **Helfen zahlt sich aus! Doppelt: für Sie und auch für uns!** Machen Sie wieder mit!

MPS-Kinder profitieren nur dann, wenn Sie die Lose über MPS kaufen - d.h. sie steigen über unsere Homepage www.mps-austria.at ein, klicken dort auf das Logo „Das gute Los“ - Sie werden automatisch weitergeleitet und sehen auf der neuen Seite immer noch unser MPS-Logo. So wissen Sie, dass Ihr Loskauf MPS zugute kommt. Im Mai soll es wieder so weit sein!

Vielen Dank an all jene Menschen, die ihre Lose über MPS kaufen oder gekauft haben - Sie helfen uns wirklich sehr!

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.



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 MPS-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), 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



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

(Wissen Sie, dass bei Amazon z.B. Bücher versandkostenfrei bestellt werden können??)



Teilnahmen an:

- MPS-Tagungen, Kongressen, z.B. MPS-Konferenz Deutschland und Ungarn, Expertenmeeting BioMarin Dresden, Tagung Shire Berlin, Stoffwechselsymposium Graz
- Besichtigung Firma Shire Boston
- BKMF-Treffen
- Expertentreffen für seltene Erkrankungen (SE)
- Kongress für SE
- Marsch für SE
- 12-Stunden-Lauf Grieskirchen
- Benefizveranstaltungen

Organisation und Durchführung:

- Aktionen zum internat. MPS-Tag
- Vorstandssitzungen
- Generalversammlung
- MPS-Sommertagung Hipping
- MPS-Therapiewoche Hipping
- MPS-Laufteams für Grieskirchen
- Organisation von Therapieaufenthalten für MPS-Patienten
- Planung einer Infokampagne für Kinder- und HNO-Ärzte

Betreuung von MPS-Familien:

- Telefonische Betreuung/ Besuche
- Internationale Hilfe
- Positive Bearbeitung und Abwicklung von Unterstützungsanträgen
- Recherchieren von Unterstützungsmöglichkeiten für Betroffene in besonderen Lebenslagen
- Einschleusen einer Patientin in eine klinische Studie

Publikationen

- Erstellung einer Pressemappe
- Diverse Zeitungsartikel
- Fertigstellen des neuen MPS-Films
- Konzeption und Versand von Spendenmailings und Dankbriefen
- MPS-Falter Ausgabe 2011
- Aktualisierung der Homepage
- Erstellung von Foto-CDs
- Erstellen von Präsentationen für Messen und Vorträge
- Erstellung Infoblatt zur Diagnose
- TV-Spot im August
- Fertigstellen des neuen MPS-Films

Vorträge/ Benefizveranstaltungen:

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

Sitzungen/ Besprechungen /Treffen:

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

Öffentlichkeitsarbeit / Medien

- Presseaussendungen
- Spendenmailings
- Straßenkampagne am MPS-Tag
- Verteilung von MPS-Artikeln
- Ausstellungen bei Messen, Tagungen, Selbsthilfetagen
- Marsch der SE

Besonderes:

- Auszeichnung mit dem Spendengütesiegel
- Gründung einer Allianz für SE mit drei weiteren Vereinen
- Unterstützung von Forschungsprojekten

Sonstiges:

- Spendenlotterie - Lotterieausschuss
- Ausschreibung, Bewerbung und Verkauf von Weihnachtsbillets
- Entwurf eigener Billets / Kalender
- Gemeinsame Forschungsprojekte mit anderen Ländern (Netzwerk)
- Anschaffung eines Vereinsfahrzeuges
- Erweiterung der MPS-Beratungsstelle
- Entwurf und Produktion einiger MPS-Artikel
- Begleitung von Maturaprojekten



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 intrathekale Applikation	seit 2007 in Europa zugelassen; Studie zur intrathekalen Applikation	Studie zur Intrathekale Applikation; Genestein-Studie	Klinische Studie Phase III MorCap-internationale Studie zum natürlichen Verlauf	seit 2006 in Europa zugelassen
österr. Patienten in Therapie/Studie	1	8	0	1	1
Medikament	Aldurazyme	Elapraxe			Naglazyme
Firma	Genzyme/ BioMarin	Shire	Shire	BioMarin	BioMarin

MPS - AUSTRIA SAGT DANKE

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

Das größte DANKE gilt unserem Papa im Himmel, der mir die notwendige Kraft und Energie für diese Arbeit schenkt und mir immer wieder Menschen schickt, die ein Lichtblick für mich sind.

Ein DANKE all jenen Menschen, die im Gebet hinter mir und meiner Arbeit für MPS stehen und mich so stärken.

Ebenso, allen voran, ein DANKE meinem Mann und meinen Kindern, die immer wieder großes Verständnis dafür aufbringen, dass ich so viel arbeite. An Martin außerdem noch ein DANKE für den ganzjährigen technischen Support zu Hause und auf all unseren Veranstaltungen! Ohne diese Hilfe wäre vieles nicht möglich...

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 Not „an der Frau“ ist.

Auch ein DANKE meiner Chefsekretärin Christine, 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 der schon vielzählige Benefizveranstaltungen unentgeltlich für uns bestritten hat.

Wir sind stolz darauf, so einen Botschafter zu haben!

Ein DANKE dem Hotel Lohninger-Schober, im Besonderen Herrn Christian Böckl, für die tolle Betreuung und Versorgung während unserer MPS-Sommertagung und MPS-Therapiewoche. DANKE an den Hochseilgarten Attersee, die Attersee Schifffahrt, den Erlebnispark Straßwalchen, die Rodelbahnen GesmbH Strobl, die Salzburger Käsekultur und die

Schafbergbahnen für die Sonderpreise bei unserem Ausflügen!

Außerdem ein herzliches DANKE an alle, die in diesem Jahr für die Betreuung unserer Kinder bei unseren MPS-Veranstaltungen zuständig waren und diese Aufgabe mit viel Liebe und großem Geschick ausgeführt haben - allen voran Anna und Christine!

DANKE allen Firmen, die unsere Arbeit mit größeren und kleineren Beträgen tatkräftig und großartig unterstützt haben und an jene, die ihre Weihnachtstickets bei uns bestellt haben.

DANKE an alle Schulen, die ihren Schülern unsere Tickets zum Kauf anbieten.

DANKE all jenen, die unsere Forschungsgesellschaft mit Geldspenden unterstützen, im Besonderen dem Linde Verlag.

Der Druckerei Jentzsch ein DANKE für die Übernahme eines Großteils der Druckkosten für diesen MPS-Falter!

Ein DANKE an Roman Griehsler, dem unsere MPS-Kinder richtig ans Herz gewachsen sind und der nicht müde wird, für MPS aktiv zu sein.

DANKE an Christl Lehner, die immer an uns denkt und keine Gelegenheit versäumt, auf uns aufmerksam zu machen!

Danke an Lukas Hörschläger für die Planung einer gewaltigen Fahrradtour von Lissabon bis Hipping (Crossing Europe for MPS) - auch wenn es nicht wie geplant geklappt hat, der Wille zählt fürs Werk.

Ein DANKE an alle Medien, denen MPS wichtig genug war, um darüber zu berichten. Wir freuen uns über jeden Artikel. MPS ist eine Realität, unsere Kinder sind eine Realität und die Probleme die wir haben, können nicht durch Wegschauen gelöst werden.

DANKE für alle Warenspenden, die wir für unsere Veranstaltungen ganz toll brauchen konnten! Im Besonderen bedanken wir uns bei den Firmen Beiersdorf GesmbH, Berglandmilch Wels, Cofain, Druckerei Hölzel - Fr. Denk, Ed. Haas Austria, Enzborn Produkte, Fa. Weleda, Format Werke, Friedrich Kaiser GmbH, Gonis, Grassinger, Haribo, Henkel Austria, Hipp Gmunden, Intersport Wels, Kelloggs Österreich, Kraft Foods, Landena Wels, Lindt & Sprüngli GesmbH, Linz AG - Fr. Dr. Fath-Gattinger, Lyra Bleistift Versand, Mautner Markhof, Milupa GmbH Puch, Multimarking, Opel Mayrhuber, Opitex Hobbyfix, Pagro, Pfanner, Piatnik, Ravensburger, Roidl Versand, Schmidt Spiele - Hr. Pauli, Schwarzkopf & Henkel, Starzinger, Wiener Spielkartenfabrik und Familie Piribauer.

Ebenso ein ganz besonderes DANKE an jene Menschen, die für uns Benefizveranstaltungen oder Märkte organisiert haben:

Bikergemeinschaft Gerasdorf
Biz Dobrek
Eurotherme Bad Schallerbach
Doris Fischer, Wels
Dr. Walter Fuchs
Familie Griehsler, Wien
Gerhard Gruber
Familie Heinz, Gföhl
HAK Projektgruppe Klosterneuburg
Hauptverband Buchhandel
Familie Hauseder, St. Georgen
Honky Tonk Linedancer Gang
Lukas Hörschläger
Kulturverein Fides Korneuburg
KSK „Grüner Wohnen“
Laufteam Donautal
LC Hinterbrühl
Wolfgang Mayr
Metro Wien
Österreichischer Integrationsfonds
Maria Prähofer
Mag. Roland Raunig; Klosterneuburg
Familie Riegler, Wien
Autohaus Ruiner
Familie Scheidl, Wien
Dr. Wolfgang Schüssel
Soroptimist International Linz Club I
Vienna Globetrampers
Wasserbetten Dirisamer
Wolfgang Weinhofer
Beatrice Wild

Sie haben uns nicht nur mit finanziellen Mitteln versorgt, sondern auch unseren Bekanntheitsgrad in der Öffentlichkeit gesteigert, was nicht minder wichtig ist. Ich kenne die damit verbundenen Mühen sehr gut und weiß diese Hilfe sehr 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 und manche Menschen, die uns Zeit geschenkt haben. Nur so konnten wir unsere Projekte auch in diesem Jahr durchführen und können nun mit Stolz auf die geleistete Arbeit zurückblicken. Ohne all Ihre Hilfe 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





Österr. Integrationsfonds



Soroptimistinnen Linz



LC Hinterbrühl



Benefiz Spillen



BgG
www.gerasdorf.at

5. Motorradweihe
in Gerasdorf bei Wien

Zu Gunsten
"MPS-Kindern"

24. 04. 2011

Ab 9:00 „am Anger“ Hauptstrasse
Andacht und Weihe: 10:00 Uhr
Geführte Ausfahrt: ca. 50km
Für das leibliche Wohl und Unterhaltung
mit Rahmenprogramm ist gesorgt.

Für Musik sorgen **BOOGIECRACKERS**

Bikergemeinschaft Gerasdorf
Donnerstag 0664-7358141 www.bikergemeinschaft.at
Mit Unterstützung der **MA** Gerasdorf



Motorradweihe - Bikergemeinschaft Gerasdorf



Familie Riegler



Vienna Globetrampers





Beatrice Wild und Maria Prähofer - Osteraktion HASCH I Wels

Treffen mit MPS-Präsident Jordi Cruz in Spanien

Lukas Hörschläger - Crossing Europe for MPS



Dr. Walter Fuchs - Weihnachtslesung

Wolfgang Weinhofer und Gerhard Gruber



Doris Fischer - Adventmarkt Wels



Familie Griehsler, Wien

Christine Hauseder - Weihnachtsmarkt St. Georgen



Betriebsrat Eurotherme Bad Schallerbach

DR. WOLFGANG SCHÜSSEL ZEICHNETE TAROCK-KARTEN FÜR MPS

SCHÜSSELS TIERTAROCK

kurier.at vom 17. Oktober 2011

Schüssel zeichnete Tarock-Karten
Der Ex-Bundeskanzler mutierte für den guten Zweck zum Künstler. Jede Führungskraft brauche Ausgleich, so Schüssel.

Wolfgang Schüssel zeigt von ihm gestaltete Tarockkarten mit Tiermotiven.

Verliebte Schafe, Berggorillas aus Ruanda oder musizierende Mäuse: Diese Motive zieren die eigens entworfenen Tier-Tarock-Karten des ehemaligen Bundeskanzlers Wolfgang Schüssel (V), der nach seiner Polit-Karriere nun mehr Zeit für andere Leidenschaften hat. Bei der Präsentation seiner selbstgemalten Blätter am Montagabend im Tiergarten Schönbrunn erklärte Schüssel, dass ihm gerade in stressigen Zeiten das Spiel sehr geholfen habe: "Jede Führungskraft sollte einen Ausgleich finden, ob beim Sport, in der Musik oder im Spiel, sonst wird er noch zum Fachidioten."

Zu Gunsten der Gesellschaft für Mukopolysaccharidosen (MPS) entschied der Alt-Kanzler und passionierte Tarock-Spieler im Sommer, selbst zur Feder zu greifen und 54 Blätter zu zeichnen. Der Spielehersteller Piatnik produzierte kostenfrei. "Die Skizzen habe ich zuerst auf Papier gemacht. Am iPad habe ich die Bilder dann finalisiert", sagte Schüssel, der bereits sein Studium teilweise mit dem Zeichnen von Karikaturen finanzierte, im APA-Gespräch.

Seit jeher habe der ehemalige ÖVP-Politiker viel gespielt und vor 20 Jahre habe er intensiv damit begonnen, sich dem Tarock zu widmen. "Dort lernt man die Menschen wirklich kennen", so Schüssel. Zu ehrgeizig oder wenig teamfähig sollte die Konkurrenz allerdings nicht sein: "Das mag ich nicht besonders." Auch einen Wink vergangener Tage fand man: Ein Krokodil, das nach Kameras und Mikrofonen schnappte, soll wohl das teilweise gespannte Verhältnis zu den Medien symbolisieren.

Die Idee zur Neugestaltung der Karte kam Schüssel bei einem Spielenachmittag im Garten von Wolfgang Mayr, ehemaliger APA-Chefredakteur und Tarock-Experte. "Das Ergebnis ist wirklich unglaublich gelungen", erklärte Mayr. Talent und Mut zeichne Schüssel bei Partien aus: "Er ist ein sehr guter Spieler, der auch einiges wagt. Sein Motto lautet 'No risk, no fun.'" Um Geld spiele der ehemalige Politiker trotzdem nicht gerne.



VIELEN DANK

- für diese wunderbare Idee:
Dr. Wolfgang Schüssel
 - für die Organisation:
Wolfgang Mayr
 - für die Produktion:
Firma Piatnik
- Wir freuen uns riesig!**



**Michaela Weigl
und die große MPS-Familie**

Karten (pro Spiel Euro 25.-) können übrigens im MPS-Büro bestellt werden - solange der Vorrat reicht!

MARIE LUISE HEINZ - SCHON VIERMAL FÜR MPS KERAMIKMARKT G F Ö H L



Frau Heinz verwendet ihr unglaubliches Talent, um unseren MPS-Familien Freude zu bereiten! Monatelange, liebevolle Detailarbeit - und dann ein mehrtägiger Adventkeramikmarkt auf den sich ganz Gföhl und Umgebung freut...



Frau Heinz machte uns mit Ihrem Besuch auf unserer Therapiewoche große Freude! Sie verbrachte einen ganzen Tag mit uns, konnte einen tiefen Einblick in die Therapieeinheiten und das Geschehen rundherum gewinnen und sich davon überzeugen, dass ihr finanzieller Beitrag hier wirklich sinnvoll verwendet wird.

Ein herzliches DANKE, liebe Familie Heinz - wir schätzen Ihre Hilfe sehr!

Michaela Weigl
und die große MPS-Familie



Es ist schon zur Tradition geworden, dass in der letzten November-Woche in der Sparkasse Gföhl ein Adventmarkt stattfindet. Auch dieses Mal übertraf der Erfolg wieder alle Erwartungen bei weitem. Durch die Privatinitiative – unterstützt von der Sparkasse – ist es möglich, den Kindern, welche an MPS erkrankt sind, zusätzliche Therapien zu finanzieren. Therapien geben diesen Kindern Mut und Kraft für das alltägliche Leben. Komm.Rat Maria Luise (2. v. li.) und Gerhard Heinz (3. v. li.) überreichen gemeinsam mit Regionaldirektor Erich Fragner von der Sparkassen AG Waldviertel Mitte den Spendenscheck über € 3.900,- an Michaela Weigl, die Vorsitzende der Gesellschaft für MukoPolySaccaridosen.





Biz Dobrek



HAK Projektgruppe Klosterneuburg



Autohaus Ruiner Langenlois



Und was würden SIE diagnostizieren?

Wussten Sie, dass

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



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

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

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

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

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

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

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



Kontakt MPS-Gesellschaft:
A - 4075 Finklham 90, +43-7249-47795,
office@mps-austria.at

www.mps-austria.at

Foto: MPS I

