



# MPS – FALTER

Miteinander Perspektiven Schaffen

www.mps-austria.at



GESELLSCHAFT FÜR  
MUKOPOLYSACCHARIDOSEN  
UND ÄHNLICHE ERKRANKUNGEN

AUSGABE 2012



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 Forschungs- projekten

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

### Öffentlichkeits- arbeit

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 Stoffwechselkrankheiten Paracelsus  
+43-662-4482-2600

w.sperl@salk.at

### GRAZ

Univ.-Kinderklinik Graz  
8036 Graz, Auenbruggerplatz 34

Biochemische und Molekulargenetische Diagnostik

**Univ. Prof. Dr. Eduard Paschke**

+43-316-385-14035

eduard.paschke@meduni-graz.at

Abt. für angeborenen Stoffwechselerkrankungen

**Univ. Prof. Dr. Barbara Plecko**

+43-316-385-82813

barbara.plecko@meduni-graz.at

### INNSBRUCK

Medizinische Universität Innsbruck  
Neuropädiatrie und angeborene Stoffwechselstörungen  
Anichstrasse 35, A-6020 Innsbruck

**A. Univ. Prof. Dr. Daniela Karall, IBCLC**

+43 512 504 23600

daniela.karall@i-med.ac.at

Zentrum für Medizinische Genetik/ Humangenetik

**Univ. Prof. DDr. Johannes Zschocke**

Schöpfstraße 41, A-6020 Innsbruck

+43-512-9003-70531

humgen@i-med.ac.at

## 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](mailto:office@mps-austria.at)  
Home: [www.mps-austria.at](http://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. 2013



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

**Titelbild: Bálint, MPS III**

MPS-News 9/2012

## Liebe MPS-Familien, liebe MPS-Freunde!

Mit dieser Ausgabe unseres MPS-Falter möchte ich Sie alle gerne wieder ein Stück weit mitnehmen in unsere Arbeit, unsere Projekte und Visionen, in unsere Trauer, aber natürlich auch in unsere Freude und unsere Highlights.

Sie werden diesmal kaum komplizierte, medizinische Beiträge finden - nicht weil es keine gäbe, es gibt Unmengen davon und auf Seite 26 steht der Verweis, wo diese zu finden sind, sondern weil es einfach so viel anderes gab, das mir berichtenswert erschien, wie z.B. eine Anzahl von persönlichen Beiträgen von Eltern und Betroffenen. Ich denke es sind genau diese Berichte, die es ermöglichen, einen kleinen Eindruck von der Welt einer MPS-Familie zu bekommen und vielleicht sogar ein bisschen nachfühlen zu können, wie es ist, mit all den Herausforderungen einer so seltenen Krankheit zu leben.

Unser großes Ziel in der MPS-Gesellschaft ist es nicht nur, die Forschung voranzutreiben und um Therapien zu kämpfen. Unser Motto „Miteinander Perspektiven Schaffen“ ist also nicht nur auf die Zukunft gerichtet, sondern ganz wesentlich auch auf die Gegenwart, auf den Alltag unserer Betroffenen. Wir wollen bestmöglich für unsere MPS-Familien da sein, sie optimal unterstützen, ihnen mit Rat und Tat und mit allen notwendigen Informationen zur Seite stehen. Wir wollen für sie da sein, wann oder wo auch immer sie uns brauchen und das ist vor allem im Hier und Jetzt. Wir wollen den Weg mit ihnen gemeinsam gehen. Und wir freuen uns über jeden einzelnen der den Weg mit uns geht. Es ist ein schwerer Weg, und deshalb ist es besonders schön zu spüren, dass wir nicht alleine unterwegs sind, dass es immer wieder Menschen gibt, die uns einen Teil unserer Last abnehmen. Egal wie, sei es durch eine Geldspende, eine Zeitspende, eine gute Idee oder einfach nur durch das Weitererzählen, dass es uns gibt. Jeder einzelne Schritt zählt, denn MPS ist selten, aber eine Realität. MPS-Kinder sind eine Realität - und sie brauchen Hilfe!

Mit herzlichen Grüßen,

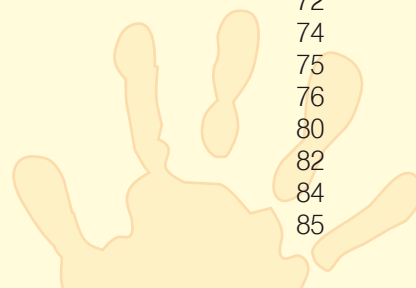
Vorsitzende

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



## Inhaltsverzeichnis

|                                                            |    |
|------------------------------------------------------------|----|
| Vorwort und mehr                                           | 4  |
| Wir gratulieren                                            | 7  |
| Auszeichnung für MPS-Vorsitzende                           | 8  |
| Auflösung Forschungsgesellschaft für MPS                   | 9  |
| Todesanzeigen                                              | 10 |
| KinderPalliativNetzwerk                                    | 14 |
| MPS auf Facebook                                           | 16 |
| MPS-Botschafter Wolfgang Böck                              | 17 |
| Neuaufgabe des MPS-Buches                                  | 18 |
| Tätigkeitsbericht / Aktueller Stand der Therapie           | 20 |
| Pressemeldung BioMarin                                     | 22 |
| Update Klinische Studien                                   | 25 |
| Internationales MPS-Symposium                              | 26 |
| ESGLD Workshop                                             | 28 |
| Bericht International Sanfilippo Congress Genf             | 29 |
| 25 Jahre deutsche MPS-Gesellschaft                         | 30 |
| Internationaler MPS-Tag / Marsch der seltenen Erkrankungen | 32 |
| Pro Rare Austria                                           | 34 |
| Geschwisterkinderwoche                                     | 37 |
| Therapiewoche                                              | 38 |
| Unterstützende Kommunikation                               | 54 |
| Mein Leben mit MPS - Christa Kompasso                      | 60 |
| Sonja Auer und ihre Söhne                                  | 66 |
| Hallo Mainz - Ich bin da                                   | 68 |
| Sophies zweite Operation                                   | 72 |
| Ein langer Weg zur Diagnose - Martina Ebner                | 74 |
| Leben mit MPS - Tugay Kök                                  | 75 |
| News von Maria                                             | 76 |
| BKMF-Jahrestreffen 2012                                    | 80 |
| Info Bedarfsorientierte Mindestsicherung                   | 82 |
| MPS - Austria sagt DANKE                                   | 84 |
| Rückblick Benefizveranstaltungen                           | 85 |



# VORWORT UND MEHR...

MICHAELA WEIGL

Liebe MPS-Familien, liebe MPS-Freunde!

Das war ja wieder mal ein schnelles Jahr! Kaum angefangen, ist es auch schon wieder fast vorbei. Ich hab so vieles erlebt in diesem Jahr und hab trotzdem so viel gearbeitet, dass ich mich jetzt mit Erstaunen frage, wo die Zeit so schnell hingekommen sein kann?

Für mich persönlich war das vergangene Jahr – wie schon so viele andere zuvor in nicht ganz so extremer Form – einfach wahnsinnig anstrengend.

Ich bin aber froh, dass ich dennoch meine Aufgaben in der MPS-Gesellschaft nahezu lückenlos erfüllen konnte, auch wenn ich über weite Strecken nicht einmal zu Hause war. Warum ich so viel unterwegs war, beschreibt meine Tochter Maria in ihrem Artikel auf Seite XY, da möchte ich gar nicht viel näher drauf eingehen. Irgendwie haben wir ja alles geschafft und Maria konnte jede Woche in London zur Therapie erscheinen. Ab und zu musste ich mir Auszeiten nehmen. Einerseits um mehr bei den Jungs zu sein, die meine wöchentlichen „London-Trips“ sehr verständnisvoll mitmachen, aber doch immer wieder unter meiner Abwesenheit leiden. Andererseits um meinem körperlichen Verfall (Hilfe, ich bin jetzt 50!) mit Therapien entgegen zu wirken. Ja, es ist leider unvermeidbar und ich sollte langsam kürzer treten. Ein Arzt hat mir unverblümt mitgeteilt, dass jedes Jahrzehnt eine Diagnose mit sich bringt und insofern bin ich froh, dass ich doch weniger Diagnosen als Jahrzehnte habe.

Aber was ist schon ein Bandscheibenvorfall oder eine Sehnenplattenentzündung gegen die Diagnose MPS! Im Akutzustand mag es furchtbar sein, das kann ich leider bestätigen, aber was unsere MPS-Kinder – und damit meine ich alle, jene mit körperlichen Behinderungen und auch jene mit geistigen Behinderungen – tagein tagaus erleiden und erdulden, das ist tatsächlich unbeschreiblich.

Und damit bin ich wieder da, wo ich sagen muss: **MPS ist selten, aber eine Realität. Unsere Kinder sind selten, aber eine Realität. Und sie brauchen Hilfe. Jetzt.**

Wo aber soll diese Hilfe herkommen?

Hilfe von der Medizin

Zwischenzeitlich zum Teil sicher aus der Medizin, denn nach vielen, vielen, vielen Jahren können wir uns nun doch freuen, dass zumindest manche MPS-Formen – wenn auch nicht heilbar – doch therapierbar sind und die Lebensqualität der Kinder unter Behandlung (zumeist, nämlich vor allem dann, wenn das Gehirn nicht betroffen ist) deutlich besser wird. So gibt es für drei MPS-Formen eine zugelassene **Enzyersatztherapie**, für eine weitere Form läuft seit ein paar Jahren eine klinische Studie und die Substanz steht kurz vor der Einreichung um Zulassung als Medikament. Das dauert noch mal ein Weilchen (2014?), aber es gibt Grund zur Hoffnung. Manche Kinder können durch eine **Knochenmarktransplantation** behandelt werden, was allerdings eine sehr frühzeitige Diagnose voraussetzt. Das ist übrigens auch die einzige Möglichkeit, um das Gehirn von Patienten mit Zerebralbeteiligung vor der raschen Zerstörung zu bewahren. Aber der Zug fährt ab, wenn die Kinder zu spät entdeckt werden.

Projekt Neugeborenencreening

Das ist der Grund, weshalb mir das **Neugeborenencreening** zu einem Herzensanliegen geworden ist. Sicher, ich weiß, dass sich auf diesem Gebiet die Meinungen nicht nur in der Politik, sondern auch in der Ärzteschaft teilen, aber wenn man all die Familien mit ihren fürchterlichen Schicksalen kennt und möglicherweise eine Chance hat, diesem Schicksal frühzeitig mit einer Therapie entgegen zu treten, dann kann man einfach nicht dagegen sein – auch wenn es hin und wieder ein falsch positives Resultat geben könnte und Eltern möglicherweise grundlos verunsichert würden, auch wenn man bei gewissen Krankheitsformen zum Zeitpunkt der Geburt nicht sicher sagen kann, ob

ein unmittelbarer Therapiebeginn sein muss, oder ob man möglicherweise eine Weile warten, den Verlauf beobachten und zu einem späteren Zeitpunkt beginnen kann.

Wir unterstützen jedenfalls ein großes Projekt an der Uniklinik in Wien, wo sich Prof. Kasper darum bemüht, einen geeigneten Test zum Screening aus Trockenblutkarten für alle therapierbaren MPS zu entwickeln. Er ist dabei weltweit führend und wir sind stolz darauf, dieses Vorhaben ein Stück weit mitzutragen, und zwar seit zwei Jahren gemeinsam mit unserer Forschungsgesellschaft für MPS.



Hier sehen Sie ein vielsagendes Bild von zwei Geschwistern jeweils im Alter von 5,5 Jahren. Der Junge wurde schon mit fünf Monaten behandelt, das Mädchen mit fünf Jahren – der Unterschied ist mehr als deutlich!

Forschungsgesellschaft für MPS

Übrigens haben wir uns zu Beginn des Jahres entschlossen, die **Forschungsgesellschaft** mit Wirkung vom September 2012 aufzulösen. Welche Überlegungen uns dazu geführt haben, erläutert Prof. Eduard Paschke in seinem Bericht auf Seite XY. Ich möchte an dieser Stelle nur so viel dazu sagen, dass wir uns die Entscheidung nicht leicht gemacht haben, aber schlussendlich zu dem Ergebnis gekommen sind, dass wir die Aufgaben der Forschungsgesellschaft auch in der bestehenden MPS-Gesellschaft wunderbar mittragen können, immer schon tun und auch weiterhin werden.

In der MPS-Forschung tut sich übrigens einiges! Ich hatte die tolle Gelegenheit, im Rahmen des heurigen **MPS-Weltkongresses in Holland**, wo ich eingeladen worden war, um dort einen Vortrag zu halten, auch selbst eine Vielzahl hochinteressanter Vorträge zu hören. Es tut sich wirklich was! Aber es wird noch viel Wasser die Donau runter fließen, bis sich all das realisieren und erfolgreich für unsere Kinder einsetzen lässt. Ein kurzer Bericht steht auf Seite xy,

### Internationales MPS-Netzwerk

Auch von der Seite unseres internationalen **MPS-Netzwerkes** gibt es Pläne, ein wichtiges Projekt (Genestein-Studie für MPS III) zu unterstützen. So wichtig und so weit es in der Planung aber auch schon ist, scheitert es im Moment noch daran, dass für die Finanzierung nicht gesichert ist. Auch dazu ein bisschen mehr auf Seite xy.

### Beiträge und „Leistungsschau“ im MPS-Falter

In diesem MPS-Falter liegt diesmal neben vielen Beiträgen über unsere Arbeit im vergangenen Jahr, über **Benefizveranstaltungen** und unsere **Vereinsveranstaltungen** wie unserem Highlight des Jahres, der **MPS-Therapiewoche**, die Betonung auf **persönlichen Berichten**. Ich danke den MPS-Familien bzw. MPS-Patienten, die uns mit ihrem Beitrag mitnehmen in ihr Leben, uns einen kleinen Einblick in ihre Welt gewähren und so daran teilhaben lassen, wie sie ihr Schicksal meistern. Genau diese Beiträge sind es, die zumindest erahnen lassen, was es heißt, mit MPS zu leben.

Um auch eine bildliche Vorstellung von den Leistungen der MPS-Beratungsstelle zu bekommen, habe ich auf etlichen **Bilderseiten** versucht, unsere Arbeit mit und für MPS-Familien ohne viele Worte zu dokumentieren, frei nach „ein Bild sagt mehr als 1000 Worte“. Natürlich gibt es auch eine Kurzfassung unseres **Tätigkeitsberichtes** nachzulesen, die Langfassung dazu werde ich im Laufe des nächsten Jahres wieder in Form einer Broschüre herausgegeben (welche wir auf Bestellung gerne verschicken) und auf jeden Fall auf unserer Website veröffentlichen.

Damit bin ich bei einer weiteren Antwort auf die Frage am Beginn meines Vorwortes („Wo soll diese Hilfe herkommen?“) angelangt.

Die Antwort lautet natürlich: MPS-GESELLSCHAFT. Es wäre traurig, wenn es nicht so wäre. Damit wäre für mich unsere Existenzberechtigung komplett in Frage gestellt. Obwohl wir nicht in allen Belangen helfen können. Leider. Das Tragische und das, was mir immer wieder richtig weh tut, ist, dass wir den Weg mit den Familien zwar gemeinsam gehen können, dass wir den Weg aber nicht gravierend beeinflussen können. Medizinisch gesehen so gut wie gar nicht. Die Diagnose MPS ist früher oder später einfach ein Todesurteil, daran lässt sich beim besten Willen nichts ändern, da können wir nur gemeinsam weinen. Denn wir alle werden unsere Kinder viel zu früh verlieren und leben jahrelang in diesem Bewusstsein. Aber bis es so weit ist können wir die betroffenen Familien auf vielerlei Weise unterstützen und so zumindest dazu beitragen, dass sich die Lebensqualität der Kinder und damit der ganzen Familie verbessert.

### MPS-Beratungsstelle

Es macht schon einen Unterschied in all dem Leid, wenn jemand da ist, der versucht, den Eltern Sorgen abzunehmen. Wenn es z.B. krankheitsbedingte, finanzielle Probleme gibt, wenn es gilt, um schulische Betreuung, Therapien oder Kuraufenthalte kämpfen zu müssen und man schon längst nicht einmal mehr für den normalen Alltag die nötige Kraft hat, wenn Informationen gebraucht werden oder Kontakte zu Ärzten und Therapeuten hergestellt werden sollen.

Es gibt so viele Sorgen, die an unsere **MPS-Beratungsstelle** herangetragen werden! Fast alles ist natürlich in irgendeiner Form krankheitsbedingt, manches fällt aber absolut nicht in unser Aufgabenprofil, doch wenn es für die Familie wichtig ist, versuchen wir trotzdem zu helfen. Manche Sorgen lösen wir ganz schnell und unbürokratisch, manchmal dauert es auch eine Weile. Und manchmal sind wir überfordert. Das macht dann wiederum mir Sorgen und es ärgert mich, wenn ich an meine Grenzen stoße, aber es ist einfach so, es gibt einfach Dinge, die man sich nicht aus dem Ärmel schütteln kann, z.B. Wohnungen.

### Was z.B. ist 2012 passiert?

Es gehört sich natürlich auch, im Vorwort über die Leistungen, Erfolge und Niederlagen zu berichten. Deshalb auch dazu noch eine paar wenige Worte zu den wirklich besonderen Themen....

### Erste Plakatkampagne

Etwas ganz Besonderes war für mich, dass wir rechtzeitig zum internationalen MPS-Tag im Mai unsere erste **Plakatkampagne** durchführen konnten. **Createam** hat uns einen geradezu genialen Entwurf dafür geliefert. Manche mussten zweimal hinschauen, um die Botschaft zu begreifen, aber gerade das war so einmalig dran. Auf Seite XY hab ich ein paar Fotos von unseren Plakaten abgebildet – ich bin extra nach Linz gefahren, um sie zu sehen und um mich daran zu freuen. Die Kampagne war klein, aber fein. Wir „hingen“ mit zehn (gesponserten) 16-Bogen-Plakaten in Linz, mit 200 8-Bogen-Plakaten in Wien und außerdem auf vielen Containern bzw. in vielen Kaffeehäusern – insgesamt nochmal um die 700 Stück. Mein Wunschtraum ist damit noch nicht in Erfüllung gegangen, aber es war ein toller Anfang und ich träume noch eine Weile weiter... und irgendwann...

### Zwei Kinder mit MPS IVA in Studie

Eine riesen Freude hatte ich aber schon Februar, als es mir gelang, zwei weitere österreichische Patienten in eine **klinische Studie in Mainz** einzuschleusen, noch dazu weil beide Kinder noch sehr jung waren (11 und 5 Jahre) und wir uns in diesem Alter von der Therapie noch viel mehr erwarten würden, als bei älteren Patienten! Eigentlich wären es sogar drei gewesen, aber für den dritten war es zu kompliziert wöchentlich nach Mainz zu fliegen. Das fand ich zwar sehr traurig, aber angesichts der Tatsache, dass ich in London etliche erwachsene Patienten beobachte, bei denen das Enzym „anschlägt“, bin ich zuversichtlich, dass es auch ihm zu einem späteren Zeitpunkt – wenn es als zugelassenes Medikament in Österreich erhältlich sein wird – noch helfen wird.

## Erwachsener MPSII-Patient auf EET

Nach langem Hin und Her ist es auch gelungen, einen erwachsenen Patienten auf Enzyersatztherapie zu setzen. Das war wirklich schwierig, weil er der Kinderklinik längst entwachsen war, ihn im Erwachsenenbereich jedoch keiner kannte und er jahrelang Krankenhäuser mied wie eine unsichtbare Gefahr, obwohl es ihm längst nicht mehr gut ging. Nicht nur das Problem der Transition in voller Breite... Es gab keine aktuellen Befunde und so war viel nachzuholen. Letztendlich kam – mit dankenswerter, großartiger Unterstützung von Prof. Stuhlnig (AKH Wien) – Mitte Oktober auch für unseren „Spätzünder“ der große Tag, die erste Infusion! Nach drei EETs im AKH konnte mittlerweile auch der Wechsel an das LKH Krems erfolgreich vollzogen werden, dem Prim.Dr. Jünger vorsteht. Auch ihm ist diesbezüglich sehr zu danken! Nun kann unser „Großer“ gemeinsam mit seinem Bruder, der schon 2008 mit der EET begonnen hatte, zur wöchentlichen Infusion gehen.

## Betreuung unserer erwachsenen Patienten in Ost-Österreich

In Verbindung mit dieser Geschichte kam für mich eine wirklich erfreuliche Wende. Prof. Stuhlnig hat mir gesagt, dass er unsere Not erkannt hat und die dringende Notwendigkeit für eine gute Betreuung unserer Erwachsenen Patienten sieht. Er möchte unsere erwachsenen Patienten jetzt einmal jährlich (Jahresuntersuchung) in seiner Abteilung sehen. Alle, die das betrifft, werde ich kontaktieren, um auch sicher zu stellen, dass das klappen wird. Ich freu mich sehr und möchte Herrn Prof. Stuhlnig - besonders im Namen der betroffenen MPS-Familien - ein großes Danke sagen!

## Lachendes und weinendes Auge

So haben wir - obwohl manche Kinder krankheitsbedingt von der Therapie wieder abgesetzt werden mussten oder trotz Therapie verstarben, weil es einfach zu spät für sie war - nunmehr **15 MPS-Patienten auf Enzyersatztherapie!** Darüber freuen wir uns riesig, auch wenn die Therapie keine Heilung, sondern nur eine Besserung bewirken kann. Trotzdem denke ich mit großer Wehmut an all die anderen Kinder, für die es noch keinerlei Therapie gibt und wo das so traurige Schicksal einfach seinen Lauf nimmt. Leider haben wir wieder Kinder verloren, auch wenn sie

einen festen Platz in unseren Herzen haben, sie sind für immer gegangen.

## Abschied von Gabi

Auch unsere liebe Freundin Gabi Bernold hat uns verlassen. Sie hatte ihre erste Berührung mit MPS noch bevor ich jemals das Wort MukoPolySaccharidose gehört hatte. Damals meldete sie sich lebenswerterweise für unsere MPS-Konferenz in Kirchberg/Tirol als Kinderbetreuerin, gründete wenig später – als Nicht-Betroffene! - in Tirol einen Zweigverein für MPS und blieb uns über all die vielen Jahre treu. Bis zu ihrem Tod. Ihr waren unsere Kinder so sehr ans Herz gewachsen, dass es einfach zu den schönsten Momenten in ihrem Leben zählte, bei uns zu sein und für uns da zu sein. Sie strickte das Jahr über Socken für unsere Kinder, weil sie wusste, dass sie immer kalte Füße haben, sie organisierte jährlich eine Flohmarkt für MPS in Kitzbühel, telefonierte mit etlichen Familien regelmäßig und überlegte schon monatelang vor unseren Therapiewochen, was sie im Sommer mit den Kindern Schönes basteln könnte. Wenn es so weit war, dann hatte sie immer eine ganze Schar begeisterter Kinder um sich.

Es war ihr nie zu viel, selbst dann nicht, als sie der Krebs schon völlig in die Knie zwang, auch da bastelte sie mit einem strahlenden Lächeln im Gesicht noch jede Menge Schmuck mit ihnen. Wir konnten Gabi im März kurz vor ihrem Tod noch besuchen. Da lag sie dann - mit Maria im Arm - und war glücklich über unseren Besuch. Besonders berührt hat mich ihre wiederholte Aussage, dass sie immer an unsere MPS-Kinder denke, wenn sie große Schmerzen hätte und es so leichter zu ertragen wäre. „Denn was eure Kinder aushalten, das muss ich auch aushalten.“ Ihr größter Wunsch wäre es gewesen, heuer noch einmal mit uns nach Hochfügen zur Therapiewoche zu fahren, aber wir wussten, dass wir uns an diesem Tag zum letzten Mal sahen. So haben wir uns traurigen Herzens, aber trotzdem gut voneinander verabschiedet.

Eure Michaela Weigl

PS: erinnert euch immer wieder an:  
**„Meine Kraft ist in den Schwachen mächtig.“**  
2. Kor 12,9



## FILMAUFNAHMEN FÜR ORF WINTERZEIT BEI FAMILIE WEIGL



# WIR GRATULIEREN



**zur Geburt**

Gottes Segen für die kleine **Linnea** Polly,  
geb. am 7. 5. 2012

**zum Schulanfang**

Unserem Schulanfänger **Philipp**  
wünschen wir viel Freude in der Schule!



**Stefan**

**zur 200. Infusion**



**Maria**

**1 Jahr Infusion  
in London**

# GROSSE AUSZEICHNUNG FÜR DIE VORSITZENDE DER ÖSTERREICHISCHEN MPS-GESELLSCHAFT

PROF. DR.DR. SUANNE KIRCHER



Anlässlich des 12. Internationalen Symposiums über MPS und ähnliche Erkrankungen, das vom 28. Juni bis 1. Juli 2012 in Noordwijkerhout in Holland stattfand, wurde an unsere langjährige Vorsitzende der Gesellschaft für Mukopolysaccharidosen, Frau Michaela Weigl, eine großartige Auszeichnung verliehen! Der nur alle zwei Jahre zu vergebende „Life For MPS Award“ wurde an „Michi“ für ihre großartigen Bemühungen um Familien und Patienten mit Mukopolysaccharidose vergeben.

Der Preis, der im Rahmen des vorletzten Internationalen MPS-Symposiums geschaffen wurde, soll jene Personen auszeichnen, die sich mit überdurchschnittlichem Engagement für Betroffene und die Forschung bemühen und damit eine Verbesserung der Situation von an Mukopolysaccharidose Erkrankten herbeiführen.

Welche großartige Ehre dies ist, lässt sich an den Namen der bisherigen Preisträger erkennen: z.B. Prof. Emil Kakkis aus den USA, den Mitbegründer von BIOMARIN und Verantwortlichen für die Enzyersatztherapie bei MPS I, Prof. John Hopwood aus Australien, dem wir u. a. eine Unzahl von Forschungsergebnissen und Publikationen aus

dem Bereich der Physiologie und Pathophysiologie der Mukopolysaccharide (saure Glykosaminoglykane) verdanken, und Christine Lavery, welche den Selbsthilfegruppengedanken in Europa maßgeblich beeinflusste.

Die diesjährigen Preisträger waren Prof. Michael Beck von der Villa Metabolica in Mainz, der die erste „Spezialstation“ für MPS-Betroffene in Deutschland aufgebaut hat, und „unsere Michi“, worauf wir wirklich stolz sein können, denn damit zählt sie zur „Elite“.

Ich denke, dass Michi das alles nur schaffen kann, weil sie eine großartige Familie hat, die sie dabei unterstützt und auf Vieles verzichtet. Sie hat jedoch auch eine ungeheure Kraft, die sie aus ihrem Glauben und ihrer Tochter Maria schöpft, und sie braucht offenbar nur wenig Schlaf, denn der Tag hat auch für sie nur 24 Stunden.

Ich würde Michi wünschen, dass sie neben der Unterstützung aus ihrer Umgebung auch noch mehr Hilfe von anderen erhält, da angesichts dieser Auszeichnung klar ist, dass sie, ihre Familie und ihr MPS-Team Unglaubliches leisten und dies auch noch für ein paar Jahre tun mögen.

Ich gratuliere Dir, liebe Michi, aus ganzem Herzen, aber ich freue mich auch riesig mit Michael Beck, welcher einer der Ärzte „der ersten Stunde“ in Europa war. Toll !

Susanne Kircher



# AUFLÖSUNG DER FORSCHUNGSGESELLSCHAFT FÜR MPS UND ÄHNLICHE ERKRANKUNGEN

AOUNIV. PROF. DR. EDUARD PASCHKE



## Forschungsgesellschaft

Die „Forschungsgesellschaft für Mukopolysaccharidosen und ähnliche Erkrankungen“ („FoGes“) wurde im Jahr 1991 in Ergänzung zum Elternverein „Gesellschaft für MukoPolySaccharidosen und ähnliche Erkrankungen“ (MPS-Gesellschaft) als unabhängiger und gemeinnütziger Zwecken gewidmeter Verein gegründet.

Ihre Hauptaufgabe, die Durchführung von Diagnose- und Forschungsprojekten zur Erforschung der Mukopolysaccharidosen und ähnlicher Erkrankungen wurde durch eine Basisfinanzierung durch das BM für Wissenschaft, im Rahmen der Förderung von Vereinen der Erwachsenenbildung und, wegen des gemeinnützigen Vereinstatus, durch die in einzelnen Jahren erhebliche Spendentätigkeit von Firmen bzw. privater Sponsoren ermöglicht.

In den folgenden zwei Jahrzehnten konnte die FoGes wichtige Leistungen erbringen, wie z.B.

- 1) die Einrichtung der Diagnosestelle Wien (aoUniv. Prof. Dr. Dr. Susanne Kircher) und
- 2) die Entwicklung der molekulargenetischen Diagnostik im Stoffwechsellabor der Univ. Kinderklinik Graz
- 3) die Durchführung von Diplomarbeiten und Dissertationen
- 4) die Finanzierung und Durchführung von wissenschaftlichen Fachtagungen, z.B. 5th International Symposium on Mucopolysaccharidoses and Related Diseases; Wien, März 1999; Meeting "Therapy of Lysosomal Diseases - Practice and Science" Kirchberg/Tirol,

August 2005; oder der Workshop "From Rare Diseases to MPS"; Brüssel, Mai 2006)

In den letzten Jahren haben sich die Rahmenbedingungen für die FoGes wesentlich verändert, da die Basisförderung seitens des BM eingestellt wurde. Auch blieb mit der Verleihung des Spendengütesiegels an die MPS-Gesellschaft eine Spendenbegünstigung für Sponsoren nicht mehr auf die FoGes beschränkt. So verringerten sich die direkten Spenden an die FoGes erheblich, sodass in der letzten Zeit das gesamte Einkommen der FoGes eigentlich durch die MPS-Gesellschaft aufgebracht wurde.

Bei der letzten Generalversammlung der FoGes am 19. 3. 2012 wurde daher beschlossen, die verfügbaren Mittel der FoGes zur Gänze für die im Jahre 2012 laufenden Projekte einzusetzen und den Verein mit 30. 9. 2012 aufzulösen. Stattdessen übernimmt nunmehr der bereits in den Statuten der MPS-Gesellschaft verankerte „Medizinische Beirat der MPS-Gesellschaft“ die Aufgaben der FoGes. Die früheren Vorstandsmitglieder der FoGes werden ihm angehören, sodass die laufenden Arbeiten in gewohnter Weise fortgesetzt werden können.

Als Vorsitzender des Vorstandes der FoGes danke ich allen Mitgliedern und Freunden für ihre Unterstützung in den letzten 20 Jahren. Insbesondere gilt mein Dank meiner Stellvertreterin und langjährigen Vorgängerin im Amt des Vorsitzenden, Frau Prof. Dr. Dr. Susanne Kircher, die mich in vielen Fragen von Finanzgebarung und Administration unterstützt hat, sowie Herrn RgR. Ing. Friedrich Schwaiger, für seine Zusammenarbeit als verständnisvoller, aber stets korrekter Rechnungsprüfer. Wertvolle Beiträge leisteten auch Marlies Schweiger und Prof. Dr. Barbara Plecko als Kassiere sowie als Schriftführer Michaela und Dipl. Ing. Martin Weigl, mit ihrer raschen und umfassenden Protokollführung. Darüber hinaus muss ich natürlich Michaela Weigl und der MPS-Gesellschaft für die umfangreiche Hilfe in allen unseren Anliegen danken, ohne die die Arbeit nicht möglich gewesen wäre.

Ich freue mich auf die kommende Arbeit innerhalb der MPS-Gesellschaft und hoffe

dass wir auch als medizinischer Beitrag einen wertvollen Beitrag zu unserem gemeinsamen Ziel, MPS-Familien zu helfen, leisten können.



## aoUniv. Prof. Dr. Eduard Paschke

ehemaliger Vorsitzender der Forschungsgesellschaft für Mukopolysaccharidosen und ähnliche Erkrankungen

## Kommentar Michaela Weigl, MPS-Gesellschaft

Als Vorsitzende der MPS-Gesellschaft sowie als langjähriges Vorstandsmitglied der FoGes möchte dazu anmerken, dass auch die MPS-Gesellschaft diesen Schritt begrüßt und allen versichern, dass wir die Aufgaben der FoGes hier weiter führen werden. Ich denke, dass ein Erschlanken der Strukturen und die Bündelung unserer ohnedies sehr knappen Ressourcen wirklich Sinn macht.

Wichtige Info für Spender:

Vielen Dank allen Spendern unserer FoGes! Ich möchte Sie bitten, Ihre Spendentätigkeit auch zukünftig fortzusetzen, da wir natürlich nach wie vor auf Ihre Hilfe angewiesen sind. Bitte verwenden Sie jedoch nicht mehr die alten Konten der FoGes in Graz, denn diese wurden aufgelöst.

Wir haben ein neues „Forschungskonto“ bei uns in der MPS-Gesellschaft eingerichtet. Prinzipiell können Sie aber auch unser allgemeines Vereinskonto verwenden und beim Verwendungszweck „Forschung“ vermerken. So können Sie ebenfalls sicherstellen, dass Ihre Spende der MPS-Forschung zugute kommen wird.

## Neues MPS-Forschungskonto:

VKB Wels, BLZ 18600

Kto. 17.00.00019

oder

Kto. 17.00.5000 Kennwort: „Forschung“





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



PASCAL RUTTKAY  
3. 9. 2012



KEZIBAN  
KOYUNCU



GABI BERNOLD  
15. 3. 2012





# PASCAL

MPS III A

GEB. 31. 5. 92 GEST. 3. 9. 12

An einem Sonntagmorgen, es war der 31. Mai 1992, hatte Pascal es sehr eilig das Licht der Welt zu erblicken.

Pascal kam sechs Jahre nach der Geburt unseres ersten Sohnes Dominik, als zweites Wunschkind zur Welt und unser Glück als Familie schien perfekt.

Pascal war kerngesund und entwickelte sich prächtig. Er war ein richtiger Sonnenschein.

Doch schon bald zogen schwarze Wolken an unserem Familienhimmel auf. Pascal wurde im Alter von zweieinhalb Jahren verhaltensauffällig, hyperaktiv und entwickelte sich nur noch langsam vorwärts.

Die Suche nach der Ursache begann. Wir konsultieren viele Ärzte. Stellten Pascal in der Frühförderung vor und bemühten uns sehr, gegen die Entwicklungsstörung anzugehen.

Nach langer Suche bekamen wir die niederschmetternde Diagnose. „Mucopolysaccharidose“, kurz MPS, genannt. Eine Krankheit, die tödlich verläuft und nicht heilbar ist.

Pascal war zu diesem Zeitpunkt viereinhalb Jahre alt. Ein quirliges, fröhliches Kerlchen, das nur Unfug im Kopf hatte, sollte diese schreckliche Krankheit in sich tragen?

Unser Kind sollte niemals eine Chance auf ein normales gesundes Leben haben? Sollte all sein Erlerntes wieder verlernen?? Hat eine Lebenserwartung von vielleicht 15 bis 20 Jahren?

Für uns Eltern unfassbar. Eine Welt brach für uns zusammen.

Wir schauten unserem Kind in die strahlenden Augen und wussten in dem Augenblick, wir werden ihn begleiten!! Egal wohin, egal wie lang, egal wie steil und steinig unser Weg sein wird.

Pascal aber machte uns weiterhin viel Freude. Seine quirlige Art, seine Lebensfreude, seine Fröhlichkeit, sein Lachen machten uns Mut und gaben uns Kraft, die Erkrankung mit unserem Kind mitzutragen.

Die schweren Zeiten mit Umtriebigkeit, Schlafstörungen und häufigen Infekten wurden von ihm tapfer ertragen.

Im Alter von etwa zehn Jahren merkten wir, dass Pascal ruhiger wurde. Wir dachten nun würde alles leichter. Aber damit begann der körperliche Verfall.

Pascal verlor seine Sprache, auch das Laufen viel ihm immer schwerer. Die Zeiten im Rollstuhl wurden immer länger. Das Essen und Trinken wurden immer schwieriger.

Seine fröhliche Art aber blieb, und das gab uns Kraft und Zuversicht.

2008 kamen dann die unerträglichen Schmerzen in beiden Hüften dazu. Nach langem entschlossen wir uns, ihm eine Schmerzpumpe implantieren zu lassen. Gleichzeitig wurde die Ernährungssonde gelegt.

Pascal sollte soviel Lebensqualität wie nur möglich haben.

Dies war eine sehr schwere Zeit für ihn mit vielen Krankenhausaufenthalten. Aber auch in dieser Zeit zeigte er uns seinen ganzen Mut, seine Kraft und seine Stärke. Er zeigte uns „Ich will leben“.

Im Mai 2011 kam er mit starker Unruhe und epileptischen Anfällen in die Klinik. Aber auch davon hat Pascal sich wieder erholt.

Aber seitdem ging es ihm gesundheitlich immer schlechter. Die Krankheit schritt unaufhaltsam weiter voran. Es fiel ihm immer schwerer im Rollstuhl zu sitzen. Am liebsten lag er den ganzen Tag bei uns im Wohnzimmer auf seinem geliebten Sofa. Oft hat er stundelang geschlafen. Seine Atmung wurde schwerer, sein Herzschlag manchmal bedrohlich langsam.

Aber auch hier machte er es uns leicht, diesen Weg mit ihm zu gehen. Trotz schwierigster gesundheitlicher Probleme ertrug er sein Schicksal mit einer grenzenlosen Geduld und oft mit einem Lächeln auf seinen Lippen.

Bei unseren zahlreichen Aufenthalten im Kinder- und später im Jugendhospiz Balthasar in Olpe konnten wir Eltern Kraft sammeln für die weiteren Herausforderungen, die uns Pascals Erkrankung stellte. Pascal liebte die Aufenthalte im Hospiz sehr. Es wurde für ihn wie ein zweites Zuhause.

Infekte wie Bronchitis und Lungenentzündungen kamen immer öfter. In schlechten Zeiten brauchte Pascal alle

fünf bis sechs Wochen Antibiotika.

Sein Körper wurde immer schwächer.

Im Juli 2012 kamen unerträgliche Schmerzen im Bauchraum hinzu, die Pascal wieder in die Klinik brachten. Alle Untersuchungen führten ins Leere aber die Schmerzen blieben und wurden zunehmend stärker.

Wir Eltern überlegten nicht mehr lange und ließen Pascal am 21. August 2012 ins Jugendhospiz nach Olpe verlegen. - an den Ort an dem er sich jahrelang so wohl gefühlt hatte.

Im Hospiz hat er uns noch fast 14 Tage geschenkt.

Es waren sehr schwere Tage, die er mit unglaublicher Stärke und Geduld erleben musste. Unser Kämpfer wollte noch nicht aufgeben.

Am 3. September ließen seine Kräfte nach und er durfte am schönsten Ort der Welt in unseren Armen für immer einschlafen.

Pascal hat seine Krankheit mit großer Geduld, viel Kraft und Stärke angenommen und ertragen.

Pascal wir sind stolz auf dich! Wir sind glücklich, dass wir deine Eltern sein durften. Wir lieben dich und werden dich immer in unserem Herzen tragen.

Bedanken wollen wir uns bei all denen, die diesen schweren Weg mit Pascal und uns gemeinsam gegangen sind und die uns all die Jahre unterstützt und nicht weggeschaut haben. Danke.

**Bettina und Etienne Ruttkay**

# DAS UND NOCH VIEL MEHR WAR GABI...

*Was heißt glauben,  
hoffen und lieben?*

*Vielleicht heißt es:  
keine Heilung sehen  
und doch nicht  
aufgeben; Schmerz  
fühlen und dennoch  
die Kraft für ein  
Lächeln finden;  
Einsamkeit erfahren  
und dennoch  
anderen  
Wärme und  
Geborgenheit  
schenken;  
Keinen Weg  
sehen und doch  
weitergehen;  
In tiefer Dunkelheit  
sein und dennoch  
Licht ahnen.*

*Der Blick vom  
Nebel verstellt.  
Aber wissen, es gibt  
den Himmel.*

*Jeremy A. White*



# YASIN...



Ich weiß nicht mit welchen Worten ich beginnen soll. Im Grunde weiß ich gar nicht, ob ich auch alles erzählen kann, denn ich habe Angst, dass ich nicht die richtigen Worte finden werde. Nur eins weiß ich, nämlich dass weder Worte noch Seiten ausreichen, wenn ich über Yasin spreche. Mit Yasins Geburt ist in unserem Leben die Sonne aufgegangen. Wir hatten uns so über ihn gefreut, da er ein ersehntes Kind war.



Nur leider haben wir schon bald die Bekanntschaft mit seiner Krankheit gemacht.. Wir waren schockiert, konnten es nicht fassen und wollten es am Anfang gar nicht wahr haben.

Doch mit der Zeit lernten wir mit der Krankheit umzugehen, wir mussten es akzeptieren, denn er brauchte uns. Wir wollten alles für ihn machen, aber es war nicht ausreichend. Unsere ständige Bemühung war nur, ihm das

Leben zu erleichtern oder sogar noch an Zeit zu gewinnen. Doch diese Krankheit gab uns keine Chance. Wir konnten nichts rückgängig machen.

Wir haben ihn so sehr geliebt, dass wir immer befürchteten, es könnte ihm was passieren.

Mit dem Erwachsenwerden sind die Beschwerden auch immer mehr geworden - und natürlich auch unsere Ängste.

Ich, als seine Mutter, konnte mir ein Leben ohne ihn nie vorstellen, ohne ihn bin ich nur ein halber Mensch.

Ich war so gebunden an ihn, es war als wäre er meine Arme und meine Beine gewesen. Wenn es ihm gut ging, ging es auch mir gut, wenn er satt war, war ich es auch, wenn er schlief, konnte ich auch schlafen. Er war immer der Bevorzugte.

Seine Fröhlichkeit, sein Lächeln oder seine Kraft am Leben festzuhalten, war alles auf dieser Welt wert.

Kurz gesagt, er hat unser Leben mit seiner Liebe ausgefüllt.

Mit seinem Gehen hat er sehr viel von uns mitgenommen. Ich fühle mich, als wenn die Welt untergegangen wäre und ich unter ihren Trümmern liegen würde. Ich habe meine Arme, meine Beine verloren. Die Leere, den Schmerz, den er in mir hinterlassen hat, kann ich unmöglich erklären. Ohne ihn ist für mich alles wertlos und ohne Bedeutung. Ich denke, dass ich die schönste Zeit in meinem Leben mit ihm gelebt habe. In einer Welt ohne ihn lebe ich gar nicht, ich atme nur. Es schmerzt sehr, wenn ich jetzt alleine an Orten bin, wo ich früher so gern mit Yasin war.

Ich kann mit Worten nicht beschreiben, wie sehr ich ihn vermisse. Auch wenn ich lache, merke ich, dass mein Herz eigentlich weint. Die Atemzüge in einer Welt ohne ihn tun weh. Ich versuche, Yasin in meinen Träumen am Leben zu halten, aber das reicht nicht.

Ich hoffe, dass er im Himmel alles machen kann, was er auf der Welt nicht machen konnte. Mein einziger Trost ist, dass ich eines Tages zu meinem Engel gehen werde. Ihn nicht mehr berühren zu können, ihn nicht lächeln sehen zu können, das ist fast unerträglich für mich. Allein wenn ich diese Sätze schreibe, blutet mein Herz. Ich vermisse ihn so sehr, denn meine Sonne ist dauerhaft untergegangen.

Solange Yasin am Leben war, sind wir sehr netten und positiven Menschen begegnet. Ich möchte hiermit allen danken, die uns in diesem Lebensabschnitt begleitet haben und die in irgendeiner Weise mit Yasin Kontakt hatten. Ganz besonders möchte ich Frau Michaela Weigl, Frau Prof. Susanne Kircher und Herrn Dr. Rene Ratschmann danken.

**Familie Koyuncu**



## ...WURDE 18 JAHRE ALT.

# WENN KINDER VON SCHWERER KRANKHEIT, TOD UND TRAUER BETROFFEN SIND

MAG.<sup>a</sup> ULRIKE PRIBIL MSC (PALLIATIVE CARE)

## Betreuungen und Begleitungen durch das KinderPalliativNetzwerk



**Mag.<sup>a</sup> Ulrike Pribil**

**Frau Pribil ist gelernte Kinderkrankenschwester und Geschäftsführerin vom KinderPalliativNetzwerk.**

Lorenz kam im Juni letzten Jahres zur Welt. Aufgrund der Diagnose einer unheilbaren, genetisch bedingten Erkrankung im ersten Schwangerschaftsdrittel war bereits die Geburt mit großer Traurigkeit und Angst verbunden. Man befürchtete, dass Lorenz die Geburt nicht überleben würde. Aber der Kleine hatte ganz offensichtlich einen anderen Plan.

Ich lernte Lorenz schon drei Tage nach seiner Geburt auf der Neugeborenenintensivstation kennen. Gemeinsam mit den betreuenden Ärzten und Pflegepersonen wurde mit seinen Eltern über die bestehende Situation und den zu erwarteten Verlauf der Erkrankung gesprochen. Im Blickpunkt stand der geäußerte Wunsch der Eltern, gemeinsam mit Lorenz in der begrenzten Zeit ein so normales Leben wie nur möglich zu führen. Die Lebensqualität für Lorenz und seine Eltern stand im Mittelpunkt aller Bemühungen.

Nach ein paar Tagen intensiver Vorbereitungszeit war es so weit, Lorenz kam nach Hause. Die Betreuung und Begleitung wurde zu jedem Zeitpunkt



ganz individuell und auf die jeweilige Situation abgestimmt. Es gab Tage an denen es Lorenz gut ging und er keine belastenden körperlichen Symptome zeigte. In diesen Phasen war es den Eltern sehr wichtig möglichst selbstständig für Lorenz sorgen zu können und diese Zeit ganz bewusst zu genießen. Durch zahlreiche Beratungsgespräche und intensive soziale Unterstützung war dies gut möglich.

Aufgrund eines schweren Herzfehlers und den damit verbundenen Symptomen gab es aber auch Zeiten intensiver Pflege und medizinischer Therapien, um das Leid für Lorenz so gering wie möglich zu halten. Das Auftreten von Problemen hielt sich nicht immer an die üblichen Dienstzeiten. Vor allem in der letzten Woche vor seinem Tod benötigten Lorenz und seine Eltern auch in der Nacht oft intensive Betreuung und Begleitung. Lorenz wurde vier Monate alt. Eine Zeit, die für die Eltern einerseits eine große Belastung und Herausforderung war, von der sie aber keine Minute missen möchten. War es doch für sie eine – wenn auch sehr begrenzte – Zeit, in der sie ihr Kind kennenlernen durften.

Seit drei Jahren gibt es in OÖ. das KinderPalliativNetzwerk – ein mobiles Kinderhospiz – und Kinderpalliativteam. Ziel ist der flächendeckende Aufbau von Kinderhospizarbeit und pädiatrischer Palliativ Care. Denn wenn Familien mit einer schweren Diagnose ihres Kindes konfrontiert sind, ändert sich mit einem Schlag die bisherige Lebensplanung, die Vorstellung eines Lebens als ganz normale Familie.

Jede betroffene Familie soll die Möglichkeit erhalten, ihrem Wunsch entsprechend betreut und begleitet

zu werden. So war es auch bei Lorenz der Fall. Die Begleitung des KinderPalliativNetzwerkes beginnt mit der Diagnosestellung einer schweren, unheilbaren, lebensbegrenzenden oder lebensbedrohlichen Erkrankung und kann von wenigen Tagen bis zu vielen Jahren dauern. Die von uns betreuten Kinder und Jugendlichen sind im Alter von Früh- und Neugeborenen bis achtzehn Jahren, in Ausnahmefällen auch darüber hinaus. Sie leiden an sehr unterschiedlichen Erkrankungsbildern wie zum Beispiel Krebs, schweren Herzfehlern, seltenen Stoffwechselerkrankungen, genetisch bedingten Krankheiten, schweren Mehrfachbeeinträchtigungen aufgrund von Traumata oder Krankheiten,...

Ein Team aus dipl. Kinderkrankenschwestern mit Zusatzqualifikation in pädiatrischer Palliative Care und speziell geschulte ehrenamtliche MitarbeiterInnen bilden mit verschiedenen Kooperationspartnern ein Netzwerk zur umfassenden Betreuung und Begleitung der gesamten betroffenen Familie. Wir bieten fachspezifische Beratung und auf die jeweilige Familie abgestimmte Alltagshilfen an.

Zu unseren Unterstützungsleistungen zählen auch die Anleitung und Durchführung lindender Pflege, die Umsetzung medizinischer Maßnahmen und Therapien, insbesondere Schmerztherapie sowie Behandlung belastender Symptome. Die Betreuung ist für die betroffene Familie unentgeltlich.

### Begleitung von Geschwistern

Geschwisterkinder brauchen besonders viel Aufmerksamkeit und Zuwendung. Sie kommen im Alltag oft

zu kurz. In der Regel konzentriert sich alles auf das erkrankte Kind. Die Eltern sind neben der oft sehr zeitintensiven Betreuung des schwerkranken Kindes und der Auseinandersetzung mit der eigenen Sorge und Trauer beschäftigt. Die Geschwisterkinder werden durch einen eigenen Begleiter, es sind speziell geschulte ehrenamtliche MitarbeiterInnen, in der Zeit des Abschiednehmens und der Trauer unterstützt und begleitet.

## Kindgerecht auf Fragen eingehen

Auch Kinder setzen sich entsprechend ihrem Alter und Entwicklungsstand mit dem nahenden Tod und dem Sterben auseinander. Vielleicht möchten sie ihren Eltern noch etwas sagen, ein ganz bestimmtes Spielzeug der Schwester oder dem Bruder schenken und oft haben sie noch große und kleine Ziele, die sie unbedingt erreichen wollen. Es ist für Eltern nicht leicht, Kinder ihren eigenen Weg gehen zu lassen, schon gar nicht wenn dieser so kurz und begrenzt ist. Kinder haben eine ganz eigene Vorstellung von Tod, vom Leben danach und Kinder haben dazu auch Fragen.

Es gehört zu unserer Arbeit, offen, wahrhaftig und kind- bzw. altersgerecht auf die Fragen, Sorgen und Nöte unserer jungen PatientInnen einzugehen.

## Im Hier und Jetzt

Die Begleitung und Betreuung von Kindern und Jugendlichen ist nicht immer nur leidvoll. Wenn weitgehende Schmerzfreiheit gewährleistet ist, belastende Symptome optimal gelindert sind, gibt es durchaus glückliche, mit Leichtigkeit erfüllte Momente. Gerade von Kindern können wir lernen im Augenblick zu leben. Wenn sie trotz schwerer Erkrankung aus vollem Herzen lachen und sich freuen, wenn sie, wie jedes gesunde Kind auch, Unsinn machen und ihre Grenzen ausloten. Für Eltern ist es sehr schmerzhaft, ihr Kind gehen zu lassen. Aber Loslassen hat letztendlich auch etwas mit Erlösung zu tun, wie es Eltern im Rückblick auf eine oft sehr intensive und schwere Zeit der Erkrankung ausdrücken.

## Begleitung in der Zeit des Abschiednehmens und der Trauer

Der erste Impuls vieler Erwachsener ist es, Kinder vor Begegnung mit dem Tod zu schützen. Aber Sterben, Tod und

Trauer gehören auch zum Leben von Kindern. Denn Kinder können trauern, brauchen dabei aber entsprechende Unterstützung.

Unser Team begleitet auch Kinder und Jugendliche in der Zeit des Abschiednehmens und der Trauer um nahestehende Menschen.

## Lea Sophie – „ein ganz besonderes Kind“

Abschließend gibt uns die Mutter der 15 Monate alten Lea Sophie, die wir seit über einem Jahr betreuen, Einblick in ihr Leben mit ihrem „ganz besonderen Kind“:

„Wie ist das Leben mit einem beeinträchtigtem Kind? Diese Frage hab ich mir eigentlich nie gestellt, bis unsere Tochter Lea Sophie im Alter von drei Wochen an einer Strepptokokkenmeningitis erkrankte und seither mehrfach schwerstbehindert ist. Als die Ärzte uns die Diagnose mitteilten, war es, als würde uns der Boden unter den Füßen weggezogen und alles über uns zusammenbrechen. Erst hast du ein gesundes Kind und auf einmal ist alles ganz anders. Deshalb möchte ich an dieser Stelle sagen, wie wichtig Kinderhospizarbeit ist, nicht nur für betroffene Eltern, sondern auch für Geschwisterkinder, Großeltern oder auch für Verwandte und Freunde. Denn was es bedeutet, ein schwerstkrankes, ein unheilbar krankes Kind zu haben, kann man anfangs gar nicht begreifen. Viele Menschen in unserer Familie und im Bekanntenkreis waren mit der Diagnose völlig überfordert. Die einen haben nur geweint, und die anderen waren einfach nur sprachlos und wussten gar nicht mehr mit uns umzugehen.

Es gibt immer wieder Höhen und Tiefen. Besonders belastend sind Krankenhausaufenthalte, unser letzter dauerte ganze 3 1/2 Monate. Niemand konnte am Anfang sagen, ob Lea wieder nach Hause kommen wird oder nicht. Ich kann nicht in Worte fassen, was in uns vorgegangen ist oder immer noch vorgeht.

Wir haben natürlich auch schöne Zeiten mit Lea Sophie. Wenn sie uns strahlend anlächelt, oder wenn wir einen ganzen Tag ohne Weinen hatten, das sind wunderschöne und ganz normale Momente für uns. Für jede Mutter ist das eigene Kind etwas ganz Besonderes, aber für uns ist auch jeder Tag, den wir mit Lea verbringen dürfen

ein ganz besonderer. Lea Sophie hat schon so unendlich viel durchmachen müssen, und dennoch hat sie nie aufgegeben.

Auch wenn es schwierig ist, versuchen wir mit einem Kind, das sich nicht bewegt und Nahrung nur über eine Spezialsonde bekommen kann, unseren Alltag so normal wie möglich zu gestalten. Natürlich ist unser Alltag nicht normal, vor allem merkt man es immer daran, wie manche Leute schauen, oder wenn ich zur Krankenkasse um eine Bewilligung muss. Es ist manchmal sehr schwierig das zu bekommen, was für das Kind notwendig und hilfreich ist. Vor allem dann, wenn Ansuchen von Personen abgelehnt werden, die keine Erfahrung und keine spezielle Qualifikation für Kinder mit schweren Beeinträchtigungen mitbringen.

Lea Sophie ist mittlerweile 15 Monate alt, obwohl ihr die Ärzte noch nicht einmal ein halbes Jahr gegeben hatten. Sie kämpft weiter und wir werden genauso kämpfen, mit und für unsere Tochter, denn sie ist ein ganz besonderes Kind, unser ganz besonderes Kind.“

Nähere Informationen zum KinderPalliativNetzwerk finden Sie unter [www.kinderpalliativnetzwerk.at](http://www.kinderpalliativnetzwerk.at)  
Bei Bedarf erreichen Sie uns unter:  
Steingasse 25, 4020 Linz; Tel. 0676/87762486  
[office@kinderpalliativnetzwerk.at](mailto:office@kinderpalliativnetzwerk.at)

*Unsere ehrenamtlichen Mitarbeiterinnen sind für ihre Aufgaben in der Begleitung von Familien mit einem schwerkranken Kind durch den Basislehrgang für Kinderhospizarbeit gut vorbereitet. Wenn sie sich für eine ehrenamtliche Mitarbeit im KinderPalliativNetzwerk interessieren, freue ich mich über ihre Anruf – unter der angeführten Telefonnummer – und stehe Ihnen gerne für ein persönliches Informationsgespräch zur Verfügung.*

Artikel entnommen aus der Zeitschrift: „LebensWert“ der oö. Hospiz- und Palliativzeitung, Ausgabe Herbst 2011  
(genehmigt von Frau Mag. Pribil)

**Anm. der Redaktion:**  
**Ich finde die Arbeit des KinderPalliativNetzwerkes sehr gut, einfühlsam und professionell und denke, dass eine Begleitung in dieser Form auch für etliche MPS-Familien sehr hilfreich wäre. Daher möchte ich unsere Familien wirklich ermutigen, diese Hilfe anzunehmen und einmal mit Frau Mag. Pribil darüber zu sprechen.**



Seit 26. April 2011, also schon über 1 1/2 Jahre, sind wir auch auf Facebook zu finden. Da heutzutage so gut wie jeder auf der modernen Internetplattform vertreten ist - so zweifelhaft sie auch sein mag - haben wir uns entschieden, dass wir mit MPS neben unserer eigenen Webseite auch auf facebook online gehen, um die damit verbundenen Werbechancen zu nutzen.

Also begann ich, eine MPS-Seite zu erstellen auf der Interessenten die Möglichkeit haben sollten, sich zu informieren. So findet man nun unter „Info“ eine kurze Beschreibung zur Stoffwechselkrankheit MPS, zum Verein mit all seinen Aufgaben, Zielen und Kontaktdaten und natürlich dem Verweis auf unsere Homepage **[www.mps-austria.at](http://www.mps-austria.at)**.

Es gehört zu meinen Aufgaben, diese Seite zu verwalten - haha, ich bin damit schneller als Mama auf der offiziellen Seite! Das heißt für mich, die Seite in regelmäßigen Abständen zu aktualisieren, Veranstaltungen zu bewerben und bereits stattgefundene Events rückblickend mit kleinen Foto-Ausschnitten zu präsentieren. Neuigkeiten werden - dank Smartphone - so schnell wie möglich gepostet, so z.B. die erste Enzymersatztherapie von unserem lieben Karli, bei der ich dabei sein konnte. (Auf den Fotos rechts seht ihr Karl zwischen unserem Muskithérapeuten Bernhard und mir wie er übers ganze Gesicht strahlt und wie er seinen Venflon für die allererste Therapie seines Lebens bekommt.)

Auch Fotos diverser Benefizveranstaltungen, Spendenübergaben, der Start unserer Weihnachtsbilletaktion und vieles mehr stelle ich online und „teile sie mit der Welt“. Unsere MPS-Werbekampagne (TV-Spot und Plakatwerbung) ist übrigens auch hier zu finden. Von einer „richtigen“, flächendeckenden Plakatkampagne in ganz Österreich können wir ja nur träumen, dafür fehlen uns die finanziellen Mittel bei weitem (oder fehlt uns nur der richtige Sponsor?). Deshalb versuchen wir eben hier - über facebook - auf uns aufmerksam zu machen. und bekannter zu werden.

Und nun kommt das Wesentliche: Durch das Teilen der Links KANN JEDER EINZELNE HELFEN, Informationen und Werbung zu verbreiten und so auf MPS aufmerksam machen. Durch Freunde von Freunden von Freunden von Freunden von Freunden versuchen wir, den Bekanntheitsgrad von MPS zu steigern und Menschen zu finden, die sich für uns interessieren, denen MPS-Kinder zum Herzensanliegen werden und die uns helfen. Deswegen freuen wir uns auf DEIN „Gefällt mir“ ! Bitte diesen Button drücken - und schon hilfst du uns!

Anna Prähofer





# WIR SIND SEHR STOLZ AUF UNSEREN MPS-BOTSCHAFTER WOLFGANG BÖCK!

„Es gibt viele Krankheiten auf der Welt. Solche, die häufig sind und die man kennt - aber auch solche, die kaum jemand kennt, wie zum Beispiel MPS. MukoPolySaccharidosen kennt man kaum. Auch ich selbst kannte diese Krankheit bis vor wenigen Jahren nicht. Als ich dann zum ersten Mal damit konfrontiert wurde und hörte, was diese Krankheit ist, was sie auslöst, wie hinterfotzig diese Krankheit ist, da hab ich mich entschlossen, meine Popularität, meinen Bekanntheitsgrad in der Öffentlichkeit dafür einzusetzen, um dadurch mehr Interesse für MPS zu wecken, damit den Betroffenen und ihren Familien in Zukunft vielleicht besser geholfen werden kann, als es bisher geschehen ist.

Es ist mir ein Anliegen, dass MPS-Familien nicht alleine gelassen werden. Sie haben sich ihr schreckliches Schicksal nicht ausgesucht und verdienen jede Hilfe. Deshalb mein Appell an Sie: Bitte helfen auch Sie mit!

Miteinander Perspektiven Schaffen - für Kinder mit MPS.

Wolfgang Böck



MPS-Botschafter in Aktion!  
**DANKE Wolfgang!**  
Danke im Namen aller MPS-Familien!





# NEUAUFLAGE DES MPS-BUCHES



Dieses Buch bietet in der 3. Auflage Informationen für Ärzte und Patienten über die Mukopolysaccharidosen. Es führt ein in die biologischen Grundlagen dieser seltenen Stoffwechselkrankheiten und gibt einen Überblick über die aktuellen Therapiemöglichkeiten wie die Knochenmarks- (Stammzell-) Transplantation und die Enzyersatz-Therapie. Die Autoren können auf eine langjährige Erfahrung auf diesem Gebiet zurückgreifen; sie haben betroffene Kinder und Erwachsene über viele Jahre hinweg begleitet.

Dieses Buch informiert umfassend, ohne unverständlich zu werden, es klärt auf, ohne Ängste zu schüren, und es macht Mut, ohne falsche Hoffnungen zu wecken. Den Patienten und Eltern möge es ein hilfreicher Begleiter sein, den behandelnden Ärzten als umfassendes Nachschlagewerk zur Diagnose und Therapie dienen.

ISBN 978-3-8374-2249-8



9 783837 422498

Bereits zum 4. Mal ist vor kurzem die neueste Version des MPS-Buches in Druck gegangen und wir Autoren danken dem UNI-MED Science Verlag für die großartige Unterstützung ! Vielleicht ist dieses positive Ereignis Anlass, auch den später zur MPS-Gruppe hinzugekommenen Familien und Kolleginnen und Kollegen ein wenig über die Entstehungsgeschichte des von Anfang an „europäischen“ Buches zu berichten:

„Am Anfang war das Wort“ heißt es in biblischen Quellen, doch Ähnliches mag Familie Fritz und Marlies Schwaiger aus Graz wohl empfunden haben, als sie Ende der 70iger Jahre – Anfang der 80iger Jahre Kontakt mit Dr. Sergio Rampini in Zürich aufgenommen haben. Wie damals - vor Beginn der Selbsthilfegruppenära - von mehreren Familien erlebt, haben sie sich an jede nur denkbare Möglichkeit geklammert, um etwas über Mukopolysaccharidosen zu erfahren, eine äußerst seltene Erkrankung, an welcher ihre Tochter Tanja erkrankt war. Sie haben mit Dr. Rampini nicht nur einen Arzt gefunden, der sich genau auskannte, sondern der auch ein Buch darüber verfasst hatte: „Klinik der Mukopolysaccharidosen“, erschienen im Ferdinand

Enke Verlag als Beiheft zur Zeitschrift „Klinische Pädiatrie“, Heft 74, 1976. Dieses Buch wurde für Fritz und Marlies zur wichtigsten Quelle und ist noch heute ein wohlbehüteter Schatz der Familie.

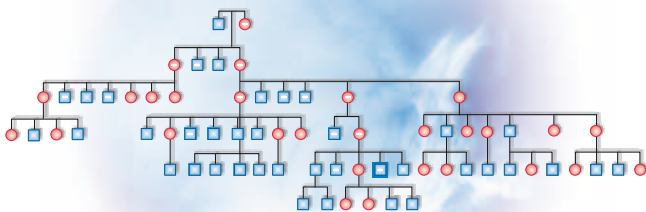
Als ich 1984 mit den ersten MPS-Familien in Österreich Kontakt bekommen habe, gab es nahezu nur englischsprachige Fachliteratur über Mukopolysaccharidosen zu lesen und diese war als Nachschlagewerk für Familien wenig geeignet. Nach Familie Erich und Marion Kraft, die später für viele Jahre die Geschicke der Österreichischen Gesellschaft für Mukopolysaccharidosen lenken und leiten sollten, habe ich sehr früh Familie Schwaiger kennengelernt und so kam auch ich relativ früh in den Genuss, Rampinis Buch zu lesen. Ich war von der kompetenten und äußerst informativen Zusammenstellung aller Aspekte der Mukopolysaccharidosen beeindruckt, denn zumeist kamen Mukopolysaccharidosen nur als ein Teil der Gruppe lysosomaler Erkrankungen vor, die Unterteilung in die einzelnen Untergruppen blieb dabei meist auf der Strecke.

Jede Familie, die die Anfangsjahre der MPS-Selbsthilfegruppe miterleben durfte, wird sich noch erinnern können, dass es bei den Treffen häufig zahlreiche deutsche Familien und Kolleginnen und Kollegen gab, allen voran (damals noch) Dr. Michael Beck von der Kinderklinik in Mainz. Gleichzeitig wird sich aber auch noch jeder gerne daran zurückerinnern, dass Frau Kraft keine Grenzen in Europa akzeptierte und zu den alle

## Mukopolysaccharidosen – Ein Leitfaden für Ärzte und Eltern

3. Auflage

Prof. Dr. Dr. Susanne Gerit Kircher  
Dr. Manal Bajbouj  
Dr. Elke Eich  
Prof. Dr. Michael Beck



zwei Jahre stattfindenden MPS-Konferenzen und Workshops Vertreter aller europäischen Länder einlud, auch unter den schwierigsten Bedingungen, denn damals gab es noch (in jeder Hinsicht) eiserne Grenzen. So kam es, dass auch (damals noch) Dr. Günther Seidlitz aus Greifswald an den Meetings teilnahm, ein Kinderarzt und Genetiker, der eine Reihe von Familien aus den ehemaligen „Oststaaten“ kannte und viel Erfahrung mitbrachte. So haben wir, Michael, Günther und ich, angesichts der zunehmenden eigenen Erfahrungen über MPS-Patienten und deren Familien gemeinsam überlegt, ob es nicht eine neuere umfassende deutschsprachige Literatur über Mukopolysaccharidosen geben könnte. Rampinis Buch von 1976 sollte eine Nachfolge bekommen.

Was im Rahmen der ersten frühen MPS-Konferenzen in Deutschland als gemeinsames Projekt zwischen uns „Doktoren“ Beck, Seidlitz und mir ausgeheckt wurde, wurde **1993** durch das **Erscheinen der ersten Auflage des MPS-Buches** im Gustav-Fischer-Verlag konkret. Michael Beck und ich (damals noch Fang-Kircher) waren die Autoren. Der Fall des Eisernen Vorhangs und der Berliner Mauer hat viele Berufspläne in Turbulenzen gebracht und Günther Seidlitz (nun Dozent) musste all seine Energie in den Erhalt des Arbeitsplatzes in Greifswald investieren. Er hat uns seine Unterlagen übergeben, wofür wir ihm sehr dankbar sind! Er

hat aber trotzdem seinen Arbeitsplatz verloren, wofür ihm viele MPS-Familien und Familie Michels dankbar sind, denn er sollte die nächsten vielen Jahre bis zu seinem „zweimaligen“ Ruhestand Arzt in der Reha-Klinik in Usedom werden.

Michael Beck wurde dank seines unermüdlichen Fleißes und seinem so liebenswürdigen Umgang mit Menschen bald Chef mehrerer Doktoranden und wissenschaftlichen Mitarbeiter. Ich sollte mich korrigieren, denn Michael war überwiegend mit den hübschesten und gescheitesten Kolleginnen unterwegs, die auf Kongressen auftauchten. Kein Wunder, dass von „Dr. Becks Damen“, ja auch „Dr. Becks Harem“ gesprochen wurde. Eine ganze Reihe männlicher Kollegen blickte recht neidvoll auf die fröhliche und attraktive Schar aus Mainz, Michael immer mitten drin. Doch keine Angst, Michaels Ehe ist bis heute wunderbar, die Damen haben alle eigene Familien aufgebaut. (Michael möge verzeihen, dass ich meine, das klarstellen zu müssen).

Angesichts dieser Tatsachen verwundert es nicht, dass es **2004 eine Neuauflage des Buches** beim UNI-MED-Verlag gab, Autoren: Die jungen Kolleginnen Dr. Miebach und Dr. Bajbouj aus Mainz, die „älteren Semester“ Beck und Kircher, nun bereits zu Professoren „herangereift“. In derselben Besetzung wurde eine **überarbeitete Version 2008** im UNI-MED-Verlag herausgebracht, wiederum in altbewährter Zusammensetzung. Die Nachfrage nach dem Buch war inzwischen gestiegen, nicht wegen der so zahlreich gewordenen MPS-Patienten, sondern wegen des Interesses von bisher nicht involvierten Kolleginnen und Kollegen der verschiedensten Disziplinen. MPS war nun zu einer behandelbaren Krankheit geworden, die Enzymersatztherapie hatte Einzug gehalten in die Betreuung und Behandlung von an Mukopolysaccharidose erkrankten Menschen.

Mit den international beginnenden Studien mit MPS-Patienten und den immer häufiger werdenden Internationalen Symposien über Mukopolysaccharidosen stieg auch das Interesse an einer konzentrierten Informationsgrundlage über MPS in englischer Sprache. Deshalb wurde **2007 die erste englische Auflage des Buches** vom UNI-MED-Verlag abgedruckt. Die englische Übersetzung wurde durch Unterstützung der Firmen möglich, die bei der Enzymersatztherapie maßgeblich involviert waren. Es stimmt mich heiter, daran zurückzudenken, dass es als Erstes ein ganz anderes Land war, das aus dem dringenden Bedürfnis etwas über MPS zu verbreiten, das Buch in seine Landessprache übersetzte: Ungarn. Das Buch ist 1994 im *Pediatr 3.Evfolym*, 3 – 80, erschienen. Der Titel: *Mucopolysaccharidosiok* (echt ungarisch).

Jeder, der mit MPS zu tun hat, erlebt es mit, dass sich in den letzten Jahren die Ereignisse überstürzen. Ständig werden neue Studien publiziert, neue hoffnungsvolle Ergebnisse gebracht, neue Forschungsprojekte gestartet, es passiert vielerorts so viel, dass es uns Autoren bald klar war, dass **erneut eine überarbeitete Auflage des Buches** erscheinen sollte. Zunächst in deutscher Sprache, dann gleich darauf

in englischer Sprache. Die **deutsche Version erscheint nun in diesen Tagen**. Die englische Version wird, dank der großartigen Unterstützung durch die Firma BIOMARIN, gerade übersetzt, um dann anschließend neu aufgelegt zu werden. Dass dieses neue Unterfangen nicht ganz so einfach war, lässt sich erahnen: Michael Beck stand nur mehr als „Senior“ und Mentor zur Verfügung, die hübschen Mitarbeiterinnen Dr. Miebach (nun Dr. Eich) und Dr. Bajbouj waren nicht weniger attraktiv und tüchtig, doch eben deshalb gut verheiratet, mit guten neuen Jobs, aber nicht mehr in Mainz. Über einige Erlebnisse, ein Buch gemeinsam herauszugeben, obwohl man an den verschiedensten Ecken

Mitteleuropas wohnt, möchte ich noch gesondert berichten. Ich möchte jedoch zunächst allen Involvierten ganz herzlich danken, vor allem Frau Dr. Bianca Link aus Zürich, die noch im letzten Moment Vorschläge zu orthopädischen Themen eingebracht hat, die wir in der zweiten Druckfahne nicht mehr zur Gänze berücksichtigen konnten, die wir jedoch vermehrt in die englische Version mit aufnehmen werden.

Ein besonderer Dank gilt allen Eltern und Patienten mit MPS, die uns (noch) Fotos zur Publikation zur Verfügung gestellt haben. Als im Jänner 2012 die erste Druckfahne des Buches fertig zum Druck war, hat uns Michael Beck darauf hingewiesen, dass eine große Anzahl von Fotos nicht mehr drinnen bleiben könne, weil es Eltern oder Patienten nicht wollten. Aus vielen verständlichen Gründen: aus Kindern sind inzwischen junge Erwachsene geworden, die ein selbstbestimmtes Leben führen möchten, andere Eltern waren schmerzlich erinnert an inzwischen verstorbene Kinder, wieder andere Fotos sind in der Klinik zu einer Zeit entstanden, als es noch keine Einverständniserklärung für eine Publikation gab.

Der Austausch vieler Bilder hat viel Zeit gekostet und es ist vor allem

der Deutschen und Österreichischen MPS-Gesellschaft zu verdanken, dass genügend neue Bilder aufgenommen werden konnten. Das Positive daran ist, dass das Buch nun menschlicher wirkt, da viele Bilder spontan entstanden sind und die Persönlichkeit, Intimität und Würde der Betroffenen besser gewahrt ist. Vielen Dank an alle Beteiligten !

Ein neuer Aspekt ist mir persönlich in den letzten Monaten klar geworden, jeder Tag bringt heute Neues über MPS, ein Buch kann daher niemals auf dem allerletzten Stand sein. Wir, Frau Dr. Eich, Frau Dr. Bajbouj und ich, hätten täglich noch etwas Interessantes hinzufügen wollen. Doch mussten wir im Oktober 2012 einen „Schnitt“ machen und das Manuskript abschließen. Wenn ich dann zurückdenke, wie alles begann, mit Sergio Rampini, dann erscheint es mir tatsächlich wie „am Anfang war...“, weil wir nun mitten drin in einer extrem spannenden Zeit mit Mukopolysaccharidosen sind!

Susanne Kircher



**Anm. der Redaktion:**  
**Das Buch kann im MPS-Büro bestellt werden!**



Treffen der Buchautorinnen in Dortmund :-)

# MPS- SOMMERTAGUNG

11. JULI BIS 13. JULI 2013

# MPS-THERAPIEWOCHE

13. JULI BIS 20. JULI 2013



MARIA ALM AM STEINERNEN MEER  
ALPENLAND SPORTHOTEL



## Teilnahmen an:

- MPS-Tagungen und Kongressen, z.B. internationales MPS-Symposium in Holland
- internationalem MPS-Netzwerk-Treffen
- BKM-F-Treffen
- Marsch für SE
- Benefizveranstaltungen für MPS (z.B. Kids4Kids, Polizeifest,...)

## Betreuung von MPS-Familien:

- Telefonische Betreuung/ Besuche
- Internationale Hilfe
- Positive Bearbeitung und Abwicklung von Unterstützungsanträgen
- Recherchieren von Unterstützungsmöglichkeiten für Betroffene in besonderen Lebenslagen
- Durchsetzen der EET für einen weiteren Patienten
- Betreuung von MPS-Familien während Krankenhausaufenthalten
- Einschleusen zweier Patienten in eine klinische Studie

## Sitzungen/ Besprechungen /Treffen:

- Ges. für MPS
- Forschungsges. für MPS
- Treffen mit Ärzten, Wissenschaftlern, Pharmafirmen, Prominenten und Serviceclubs
- Vorstandssitzungen Pro Rare Austria
- Expertentreffen für Seltene Erkrankungen

## Öffentlichkeitsarbeit / Medien

- Presseaussendungen
- Spendenmailings
- Straßenkampagne am MPS-Tag
- Verteilung von MPS-Artikeln
- Ausstellungen bei Messen, Tagungen, Selbsthilfetagen
- Marsch der SE
- TV-Beitrag in ORF Winterzeit

## Publikationen

- Aktualisierung Pressemappe
- Diverse Zeitungsartikel
- Konzeption und Versand von Spendenmailings und Dankbriefen
- MPS-Falter Ausgabe 2012
- Aktualisierung der Homepage
- Erstellung Foto-DVD
- Erstellen von Präsentationen für Messen und Vorträ
- Kurzfassung MPS-Film
- Begleitung von Maturaprojekten

## Organisation und Durchführung:

- Aktionen zum internat. MPS-Tag
- Vorstandssitzungen
- MPS-Therapiewoche Hochfügen
- Organisation von Therapieaufenthalten für MPS-Patienten
- Hotelsuche für 2013

## Vorträge/ Benefizveranstaltungen:

- Vortrag beim internationalen MPS-Symposium
- Kurzvorträge bei diversen Spendenübernahmen und Benefizveranstaltungen in ganz Österreich
- Vereinsvorstellung bei Serviceclubs

## Besonderes:

- Auszeichnung der Vorsitzenden mit dem Life for MPS Award 2012
- Unterstützung von Forschungsprojekten
- Spendensammlung für OP Natalja

## Sonstiges:

- Spendenlotterie - Lotterierausschuss
- Ausschreibung, Bewerbung und Verkauf von Weihnachtsbillets
- Entwurf eigener Billets / Kalender
- Gemeinsame Forschungsprojekte mit anderen Ländern (Netzwerk)
- Entwurf und Produktion von MPS-Werbearbeiten

## 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;<br>Studie zur intrathekalen Applikation | seit 2007 in Europa zugelassen;<br>Studie zur intrathekalen Applikation | Studie zur intrathekalen Applikation;<br>Genistein-Studie<br>Gentherapie-studie | Klinische Studien (MOR-005, MOR-006, MOR-007, MOR-008)<br>Studie zum natürlichen Verlauf | seit 2006 in Europa zugelassen |
| österr. Patienten in Therapie/Studie | 1                                                                       | 10                                                                      | 0                                                                               | 3                                                                                        | 1                              |
| Medikament                           | Aldurazyme                                                              | Elaprased                                                               |                                                                                 |                                                                                          | Naglazyme                      |
| Firma                                | Genzyme/<br>BioMarin                                                    | Shire                                                                   | Shire<br>Lysogene                                                               | BioMarin                                                                                 | BioMarin                       |



## BioMarin Europe Ltd.

5. November 2012

**BioMarin Phase 3-Studie zur Behandlung von MPS IVA GALNS erreicht den primären Endpunkt. Unternehmen plant ab die Einreichung zur Zulassung als Medikament im ersten Quartal 2013.**

SAN RAFAEL, Kalifornien, 5. November 2012 (GLOBE NEWSWIRE)–BioMarin Pharmaceutical Inc. (Nasdaq: BMRN) gab heute bekannt, dass die zulassungsrelevante Phase 3 Studie mit GALNS den primären Endpunkt, eine Verbesserung der Gehstrecke im 6-Minuten-Gehtest innerhalb 24 Wochen, im Vergleich zur Placebogruppe in der Gruppe, die wöchentliche Infusionen mit einer Dosis von 2 mg/kg erhalten hatte, erreicht hat.

MOR-004 war eine randomisierte, doppelblinde, Placebo-kontrollierte Studie zur Behandlung von Patienten mit der seltenen lysosomalen Speichererkrankung Mukopolysaccharidose Typ IVA (MPS IVA), auch Morbus Morquio A genannt. Sie wurde in zwei verschiedenen Dosierungsgruppen von GALNS (BMN-110, N-Acetylgalactosamin-6-Sulfatase) durchgeführt. Patienten, die nur alle zwei Wochen eine GALNS-Dosis von 2 mg/kg erhalten hatten, zeigten keine bedeutende oder statistisch signifikante Veränderung im Vergleich zur Placebo-Gruppe. Das Unternehmen gab außerdem vorläufige Daten aus der MOR-005-Verlängerungsstudie bekannt, die annehmen lassen, dass sich die klinischen Verbesserungen unter GALNS fortzusetzen scheinen. Nur eine begrenzte Anzahl von Patienten hat bis jetzt die Woche 36 oder Woche der gesamten Behandlungsdauer in der Verlängerungsstudie erreicht, und die Ergebnisse werden aktualisiert werden, sobald die Studie abgeschlossen ist. Das Unternehmen bestätigt, dass basierend auf den Ergebnissen der MOR-004 und den geplanten Gesprächen mit Regulierungsbehörden, eine Einreichung um Zulassungsbewilligung mit dem ersten Quartal 2013 zu erwarten ist.

### Deutliche Verbesserung des primären Endpunkts unter Behandlung

Der primäre Endpunkt der Studie, eine Änderung der Gehstrecke im 6-Minuten-Gehtest nach 24 Wochen, war bei Patienten mit wöchentlicher Dosierung von 2mg/kg GALNS mit einem mittleren Anstieg von 22,5 Meter ( $p = 0.0174$ ) im Vergleich zur Placebo-Gruppe statistisch signifikant. Patienten aus der MOR-004, auf wöchentlich 2 mg/kg dosiert, zeigten im Vergleich zum Ausgangswert eine Verbesserung der 6-Minuten-Gehstrecke ab Woche 12 und eine weitere, kontinuierliche Verbesserung bis Woche 24. Eine erste Analyse der Teilmenge der Patienten in der MOR-005-Verlängerungsstudie, die Woche 36 oder 48 bereits erreicht hatten, zeigte eine weitere Verbesserung bis zu diesem Zeitpunkt.

#### 6-Minuten-Gehtest

|                                   | Änderung vom Ausgangswert (Beobachtete Differenz) |                        |
|-----------------------------------|---------------------------------------------------|------------------------|
|                                   | Placebo                                           | 2,0 mg/kg zweite Woche |
| <b>MOR-004</b>                    |                                                   |                        |
| Woche 12                          |                                                   |                        |
| Mittelwert                        | 12,7                                              | 13,5                   |
| n                                 | 59                                                | 59                     |
| Woche 24                          |                                                   |                        |
| Mittelwert                        | 13,5                                              | 14,9                   |
| n                                 | 59                                                | 58                     |
| <b>MOR-005 (vorläufige Daten)</b> |                                                   |                        |
| Woche 36                          |                                                   |                        |
| Mittelwert                        | N/A                                               | 17,0                   |
| n                                 | N/A                                               | 27                     |
| Woche 48                          |                                                   |                        |
| Mittelwert                        | N/A                                               | 3,8                    |
| n                                 | N/A                                               | 18                     |

#### 3-Minuten-Treppensteigttest

|                                   | Änderung vom Ausgangswert (Beobachtete Differenz) |                        |
|-----------------------------------|---------------------------------------------------|------------------------|
|                                   | Placebo                                           | 2,0 mg/kg zweite Woche |
| <b>MOR-004</b>                    |                                                   |                        |
| Woche 12                          |                                                   |                        |
| Mittelwert                        | 2,9                                               | 3,6                    |
| n                                 | 59                                                | 59                     |
| Woche 24                          |                                                   |                        |
| Mittelwert                        | 3,6                                               | 3,4                    |
| n                                 | 59                                                | 58                     |
| <b>MOR-005 (vorläufige Daten)</b> |                                                   |                        |
| Woche 36                          |                                                   |                        |
| Mittelwert                        | N/A                                               | 5,3                    |
| n                                 | N/A                                               | 27                     |
| Woche 48                          |                                                   |                        |
| Mittelwert                        | N/A                                               | 5,8                    |
| n                                 | N/A                                               | 18                     |

#### Urin: Keratan Sulfat

|  | Prozentuelle Veränderung dem Ausgangswert (Beobachtete Differenz) |                        |
|--|-------------------------------------------------------------------|------------------------|
|  | Placebo                                                           | 2,0 mg/kg zweite Woche |

#### Urin: Keratan Sulfat

|                                   | Prozentuelle Veränderung dem Ausgangswert (Beobachtete Differenz) |                        |
|-----------------------------------|-------------------------------------------------------------------|------------------------|
|                                   | Placebo                                                           | 2,0 mg/kg zweite Woche |
| <b>MOR-004</b>                    |                                                                   |                        |
| Woche 12                          |                                                                   |                        |
| Mittelwert                        | (1,6)                                                             | (20,9)                 |
| n                                 | 56                                                                | 58                     |
| Woche 24                          |                                                                   |                        |
| Mittelwert                        | (4,4)                                                             | (35,2)                 |
| n                                 | 55                                                                | 57                     |
| <b>MOR-005 (vorläufige Daten)</b> |                                                                   |                        |
| Woche 36                          |                                                                   |                        |
| Mittelwert                        | N/A                                                               | (30,2)                 |
| n                                 | N/A                                                               | 25                     |
| Woche 48                          |                                                                   |                        |
| Mittelwert                        | N/A                                                               | (31,7)                 |
| n                                 | N/A                                                               | 9                      |

Ausgangswert in Meter  
(letzte Daten)

Veränderung vs. Placebo  
(errechneter Behandlungseffekt)

| 2,0 mg/kg/pro | 2,0 mg/kg/pro |
|---------------|---------------|
| 23,7          |               |
| 58            |               |
| 36,5          | 22,5          |
| 57            | p = 0.0174*   |
| 46,6          |               |
| 27            |               |
| 45,4          |               |
| 13            |               |

Ausgangspunkt in Stufen/min  
(letzte Daten)

Veränderung vs. Placebo  
(errechneter Behandlungseffekt)

| 2,0 mg/kg/pro | 2,0 mg/kg/pro |
|---------------|---------------|
| 3,6           |               |
| 58            |               |
| 4,8           | 1,1           |
| 57            | p = 0.4935 *  |
| 6,5           |               |
| 27            |               |
| 7,1           |               |
| 16            |               |

Veränderung gegenüber  
Ausgangswert (µg/mg)  
(letzte Daten)

% Veränderung vs. Placebo  
(Modellierter Behandlungseffekt)

Veränderung gegenüber  
Ausgangswert (µg/mg)  
(letzte Daten)

% Veränderung vs. Placebo  
(Modellierter Behandlungseffekt)

| 2,0 mg/kg/pro | 2,0 mg/kg/pro         |
|---------------|-----------------------|
| (41,8)        |                       |
| 55            |                       |
| (45,1)        | (40,7)                |
| 54            | p weniger als 0.0001* |
| (45,8)        |                       |
| 19            |                       |
| (45,9)        |                       |
| 10            |                       |

## Beide sekundäre Endpunkte unter Behandlung verbessert

Im sekundären Endpunkt, dem **3-Minuten-Treppensteigetest**, zeigten jene Patienten, die auf wöchentlich 2mg/kg GALNS dosiert waren, nach 24 Wochen einen Trend zur Verbesserung mit durchschnittlich 1,1 zusätzlichen Stufen pro Minute im Vergleich zur Placebo-Gruppe. Diese Patienten zeigten in der MOR-004 Verbesserung der dreiminütigen Treppensteigleistung schon ab Woche 12 und eine kontinuierliche weitere Verbesserung in Woche 24. Eine erste Analyse der Teilmenge der Patienten, die in der MOR-005-Studie Woche 36 und Woche 48 bereits erreicht hatten, zeigte auch weitere Verbesserung dieser Leistung.

Im zweiten sekundären Endpunkt, dem **Keratansulfatgehalt im Urin (KS)**, zeigten Patienten mit einer Dosierung von 2mg/kg eine konsistente und stabile Verringerung der KS mit einem mittleren Unterschied vom Ausgangswert von 40,7 Prozent (p weniger als 0,0001) verglichen mit der Placebo-Gruppe. Die Voranalyse Teilmenge der Patienten, die in der MOR-005-Studie Woche 36 und Woche 48 bereits erreicht hatten, zeigte, dass der Grad der Reduzierung erhalten werden konnte.

## Behandlung mit GALNS verbessert die Lungenfunktion

Die **Lungenfunktion, im Sinne des maximalen voluntären Atemvolumens(MVV)** wurde nach 24 Wochen gemessen. Patienten der MOR-004, dosiert mit wöchentlich 2mg/kg GALNS, zeigten im Vergleich zur Placebo-Gruppe einen Trend zur Verbesserung gegenüber dem Ausgangspunkt von 10,3 Prozent. Die vorläufige Analyse der Untergruppe von Patienten, die die Woche 48 zu dem Zeitpunkt erreicht hatte, zeigte eine Verringerung der Verbesserung, obwohl die Steigerung gegenüber dem Ausgangspunkt erhalten werden konnte.

Die **Lungenfunktion, im Sinne der forcierten Vitalkapazität (FVC)** wurde nach 24 Wochen gemessen. Patienten der MOR-004, dosiert mit wöchentlich 2mg/kg GALNS, zeigten, im Vergleich zur Placebo-Gruppe, einen Trend zur Verbesserung gegenüber des Ausgangspunktes von 3,3 Prozent. Die erste Analyse der Teilmenge von Patienten, die die Woche 48 zu dem Zeitpunkt erreicht hatte, zeigte eine weitere Verbesserung.

## Zusammenfassung zur Sicherheit

MOR-004 GALNS wurde im Allgemeinen gut vertragen und die Nebenwirkungen waren ähnlich jenen, die man bei klinischen Studien für andere Enzyersatztherapien gesehen hatte. Die häufigsten Nebenwirkungen, welche bei mehr als 25 Prozent der behandelten Patienten aufgetreten sind, waren Erbrechen, Fieber, Kopfschmerzen, Übelkeit und Husten. Schwerwiegende Nebenwirkungen, von denen man denkt, dass sie aufgrund der Verabreichung der Substanz aufgetreten sind, kamen bei 3,4 % der Gruppe mit der wöchentlichen Dosis vor, bei der Gruppe mit der 14-tägigen Dosis bei 1,7% und bei 0% in der Placebo-Gruppe. Es gab keine Todesfälle und keiner der Patienten wurde aufgrund von Nebenwirkungen aus der Studie genommen.

Infusions-assoziierte Reaktionen waren im Allgemeinen leicht bis mittelschwer und mit symptomatischer Behandlung und/oder Änderung der Infusionsgeschwindigkeit leicht behandelbar. Von insgesamt 1.345 Infusionen in der wöchentlichen Dosisgruppe wurden 17 Infusionen (1,3 Prozent) aufgrund von unerwünschten Nebenwirkungen unterbrochen oder beendet. Die Dosierung wurde bei allen Patienten anschließend wieder aufgenommen.

„Die positiven Ergebnisse dieser zulassungsrelevanten Studie werden dabei helfen, dass GALNS als die erste Therapiemöglichkeit für weltweit ungefähr 3000 Patienten, die an MPS IVA leiden – einer seltenen, degenerativen, lebensbedrohenden genetischen Krankheit, für die es bislang keine Therapie gibt –, zur Verfügung stehen wird,“ sagt Hank Fuchs, M.D., Chief Medical Officer bei BioMarin. „Wir sind mit der Klarheit der Daten bzgl. der geeigneten Dosierung, die uns die MOR-004 geliefert hat, sehr zufrieden. Die wöchentliche verabreichte 2mg/kg Dosis hat uns mit statistisch signifikanten und klinisch relevanten Daten zur Verbesserung der klinischen Endpunkte versorgt, einschließlich des 3-Minuten-Treppensteigttests und des Lungenfunktionstests. Konträr dazu konnten wir zeigen, dass die 14-tägige Dosierung ähnliche Ergebnisse brachte wie das Placebo, sowohl beim primären, als auch bei den sekundären und tertiären Endpunkten. Wir freuen uns auf die Überprüfung der Ergebnisse dieser Studie vonseiten der Regulierungsbehörden und die Beantragung der Marktzulassung im ersten Quartal 2013.“

„Das klinische GALNS-Programm hat für BioMarin derzeit höchste Priorität in der Entwicklung und diese positive Phase 3-Studie ist für ein potentieller Meilenstein für die Entwicklung des Unternehmens“, sagte Jean-Jacques Bienaimé, CEO von BioMarin. „Wir werden diesen Erfolgs bei der Entwicklung neuartiger Therapien für seltene Krankheiten und in der vorhandenen kommerziellen Infrastruktur für Naglazyme anwenden, um GALNS so schnell wie möglich zu den Patienten zu bringen.“

## Studiendesign

Die MOR-004 Phase 3-Studie war eine randomisierte, doppelblinde placebokontrollierte klinische Studie zur Bewertung der Wirksamkeit und Sicherheit von GALNS in einer Dosis von 2,0 mg/kg/Woche und 2,0 mg/kg/alle zwei Wochen bei Patienten mit MPS IVA. Der primäre Endpunkt war die Veränderung 6-Minuten-Gehstrecke innerhalb von 24 Wochen und die sekundären Endpunkte die Änderungen beim 3-Minuten-Treppensteigttest und

der KS-Ausscheidung im Urin, jeweils im Vergleich zum Placebo.

MOR-005 ist die Verlängerung der zulassungsrelevanten Phase 3-Studie für GALNS (MOR-004). Patienten aus den beiden Therapiegruppen von 2 mg/kg/Woche und 2 mg/kg/jede zweite Woche blieben auf derselben Dosis und die Placebo-Patienten wurden in eine der beiden Behandlungsgruppen randomisiert. Die dargestellten vorläufigen Daten in dieser Pressemitteilung enthalten nur Patienten aus den beiden aktiven Behandlungsgruppen der MOR-004, welche die Woche 36 und 48 der Gesamtbehandlungszeit mit 14. September 2012 erreicht hatten.

Um für die Studie geeignet zu sein, mussten die Patienten mindestens fünf Jahre alt sein, eine gesicherte Diagnose mit MPS IVA haben und in der Lage sein, innerhalb von sechs Minuten eine Gehstrecke zwischen 30 und 325 Metern zurückzulegen. Diese Studie ist mit 176 Patienten, in 31 verschiedenen Studienkliniken in 17 verschiedenen Ländern die größte Phase 3-Studie für Enzyersatztherapie.

Die Basismessungen einschließlich Alter, 6-Minuten-Gehtest, 3-Minuten-Treppensteigttest und KS-Ausscheidung im Urin waren über die drei Behandlungsgruppen ausgewogen verteilt. Die Ergebnisse sind vorläufig und werden noch endgültig analysiert. Die kompletten Ergebnisse werden am WORLD Symposium Mitte Februar 2013 vorgestellt werden.

## Über MPS IVA

Mukopolysaccharidose Typ IVA (MPS IVA, auch bekannt als Morquio A Syndrom) ist eine Krankheit, die durch mangelhafte Aktivität der N-Acetylgalactosamin-6-Sulfatase (GALNS) eine übermäßige lysosomale Speicherung von Keratansulfat (KS) verursacht. Diese übermäßige Speicherung verursacht eine systemische Skelettdysplasie, Kleinwuchs und Gelenkabnormalitäten, welche die Mobilität und Ausdauer einschränken. Fehlbildungen des Thorax beeinträchtigen die Lungenfunktion. Die Unterentwicklung des Zahnfortsatzes des 2. Halswirbelkörpers und die Schwäche der Bänder bewirken eine Instabilität der Halswirbelsäule und eine damit verbundene potentielle Einengung des Rückenmarks. Weitere Symptome können Schwerhörigkeit, Hornhauttrübung und eine Herzklappenerkrankung darstellen. Erste Symptome treten oft in den ersten fünf Lebensjahren auf und das Alter bei der Diagnose variiert je nach Schweregrad der Erkrankung.

Die Inzidenz von MPS IVA ist zurzeit noch unbestätigt und variiert in verschiedenen Bevölkerungsgruppen, wird aber auf 1:200.000 bis 1:250.000 Lebendgeburten geschätzt. Die Anzahl der Patienten in den USA, Europa und Japan wird zwischen 1000 und 1500 Patienten geschätzt, jene im Rest der Welt zwischen 1.500 bis 2.000 Patienten.

### Lungenfunktion

|                                               | Prozentuelle Veränderung gegenüber dem Ausgangswert<br>(Beobachtete Daten) |                             |               | % Veränderung vs. Placebo<br>(errechneter Behandlungseffekt) |
|-----------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------|-----------------------------|---------------|--------------------------------------------------------------|
|                                               | Placebo                                                                    | 2,0 mg/kg/jede zweite Woche | 2,0 mg/kg/pro | 2,0 mg/kg/pro                                                |
| <b>Maximales voluntäres Atemvolumen (MVV)</b> |                                                                            |                             |               |                                                              |
| <b>MOR-004</b>                                |                                                                            |                             |               |                                                              |
| Woche 24                                      |                                                                            |                             |               |                                                              |
| Mittelwert                                    | 2.4                                                                        | 6.1                         | 10.8          | 10.3                                                         |
| n                                             | 50                                                                         | 52                          | 49            | p = 0.0943 *                                                 |
| <b>MOR-005 (vorläufige Daten)</b>             |                                                                            |                             |               |                                                              |
| Woche 48                                      |                                                                            |                             |               |                                                              |
| Mittelwert                                    | N/A                                                                        | 15.5                        | 1.1           |                                                              |
| n                                             | N/A                                                                        | 16                          | 9             |                                                              |
| <b>Forcierte Vitalkapazität (FVC)</b>         |                                                                            |                             |               |                                                              |
| <b>MOR-004</b>                                |                                                                            |                             |               |                                                              |
| Woche 24                                      |                                                                            |                             |               |                                                              |
| Mittelwert                                    | 1.5                                                                        | 4.1                         | 4.9           | 3.3                                                          |
| n                                             | 53                                                                         | 55                          | 55            | p = 0.3041 *                                                 |
| <b>MOR-005 (vorläufige Daten)</b>             |                                                                            |                             |               |                                                              |
| Woche 48                                      |                                                                            |                             |               |                                                              |
| Mittelwert                                    | N/A                                                                        | 6.3                         | 6.1           |                                                              |
| -                                             | N/A                                                                        | 4.0                         | 4.0           |                                                              |

BioMarin entwickelt und vermarktet innovative Biopharmazeutika für schwerwiegende Krankheiten. Das Produktportfolio des Unternehmens umfasst vier zugelassene Produkte und zahlreiche klinische und präklinische Produktkandidaten. Zu den **zugelassenen Produkten** gehören **Naglazyme®** (Galsulfase) für Mukopolysaccharidose Typ VI (MPS VI), ein Produkt das von BioMarin entwickelt und vermarktet wird; **Aldurazyme®** (Laronidase) für Mukopolysaccharidose Typ I (MPS I), ein Produkt, das BioMarin entwickelt hat und in Kooperation mit Genzyme 50/50 vermarktet wird; **Kuvan®** (Sapropterin Dihydrochlorid) Tabletten für Phenylketonurie (PKU), entwickelt in Partnerschaft mit Merck Serono; **Firdapse™** (Amifampridine), das von der Europäischen Kommission für die Behandlung von Lambert Eaton Myasthenisches Syndrom (LEMS) zugelassen wurde. Zu den **Produktkandidaten** gehören **GALNS (N-Acetylgalactosamin 6-Sulfatase)**, derzeit in der klinischen Phase-3 für die Behandlung von **MPS IVA**; **Amifampridine-Phosphat (3,4-Diamino-pyridin-Phosphat)**, derzeit in der klinischen Phase 3 für die Behandlung von LEMS in den USA, **PEG-PAL (PEGylierte rekombinante Phenylalanin-Ammoniak-Lyase)**, die derzeit in klinischen Phase-II-Entwicklung für die Behandlung von PKU ist; **BMN-701**, ein neues Fusionsprotein des Insulin-Like Growth Factor 2 und der sauren alpha-Glucosidase (IGF2-GAA), das derzeit in Phase I/II der klinischen Entwicklung zur Behandlung von Morbus Pompe ist; **BMN-673**, ein Poly-ADP-Ribose-Polymerase (PARP)-Hemmer, der derzeit in der Phase I / II der klinischen Entwicklung für die Behandlung von genetisch bedingtem Krebs ist; **BMN-111**, ein verändertes C-Nutriuretic Peptid, das derzeit in der Phase I der klinischen Entwicklung für die Behandlung der Achondroplasie ist. **Für weitere Informationen, besuchen Sie bitte [www.BMRN.com](http://www.BMRN.com).** Informationen der BioMarin Website wurden nicht in dieser Pressemitteilung aufgenommen.



Unter [www.clinicaltrials.gov](http://www.clinicaltrials.gov) findet man zurzeit Information über 71 verschiedene klinische Studien für MPS! Für Interessierte eine Quelle für viele interessante Stunden... Ich habe hier nur ein paar wenige Beispiele davon angeführt:

## MPS I: Intrathekale Therapie gegen kognitiven Abbau

(USA) Teilnehmer in der behandelten Gruppe erhalten 10 Behandlungen (Enzymverabreichung in den Rückenmarkskanal) innerhalb von zwei Jahren im Abstand von drei Monaten. Teilnehmer der unbehandelten Gruppe erhalten vier Behandlungen im Abstand von drei Monaten, beginnend nach einem Jahr. Die Untersuchungen beinhalten die allgemeine Klinik und Neurologie, neuropsychologische Tests zur Dokumentation des kognitiven Abbaus und eine Magnetresonanztomographie.

## MPS I: Intrathekale Therapie für Kinder, die für eine KMT in Frage kommen

(USA) Für Kinder, die transplantiert werden sollen (Knochenmark oder hämatopoetische Stammzellen), wird an der University of Minnesota in Minneapolis, die Laronidase (Enzym) über eine Lumbalpunktion ungefähr drei Monate vor der Transplantation, dann wieder bei Aufnahme ins Krankenhaus zur Transplantation und dann noch drei und sechs Monate danach verabreicht. Damit will man Abbau der kognitiven Fähigkeiten in dieser Zeit entgegenwirken.

## MPS II: Intrathekal-Therapie

(UK / USA) Shire HGT sponsert eine klinische Studie für MPS II mit dem Ziel den neurologischen Abbau zu verhindern. Die Phase I/II, in der den Patienten Idursulfase (Enzym) intrathekal verabreicht wird, soll dazu dienen, herauszufinden, ob die direkte Verabreichung des Enzyms in den Rückenmarkskanal sicher ist und eine mögliche Behandlungsform für Kinder mit zerebraler Beteiligung darstellt. Alle Teilnehmer mussten vorab schon mit Elaprase behandelt worden sein, damit sie an dieser Studie teilnehmen konnten. Die Studie ist nun geschlossen.

## MPS IIIA: Intrathekal-Therapie

(Holland/ UK) Eine intravenöse Verabreichung des Enzyms lässt dieses nicht ins Gehirn

gelangen (Blut-Hirn-Schranke). Shire HGT sponsert nun eine Phase I/II Studie für eine intrathekal verabreichte Enzymersatztherapie bei MPS IIIA-Patienten, in welcher die Sicherheit, die Verträglichkeit, die Höhe der Dosis und die Häufigkeit der Verabreichung des Enzyms (rhHNS) getestet werden. Es gibt drei verschiedene Dosisgruppen: 10 mg und 45 mg monatlich oder 45 mg alle zwei Wochen für sechs Monate. Zwölf Patienten wurden in die Studie eingeschlossen, diese mussten mindestens drei Jahre alt sein. Beginn der Studie war Juni 2012, sie ist fast beendet.

Patienten, die diese Studie beendet haben, können in der open-label Verlängerungsstudie weitermachen, welche dazu dient, die Sicherheit und die klinischen Ergebnisse einer intrathekalen Verabreichung der rhHNS auf lange Zeit zu bewerten.

## MPS IIIA Gentherapie-Studie

(Frankreich) In Paris wird von der Firma Lysogene eine Gentherapie-Studie an MPS IIIA-Patienten durchgeführt. In ihrer Pressemeldung vom 14. Juni 2012 gab die Firma bekannt, dass der letzte Patient mit dem zu untersuchenden gentherapeutischen intrazerebral verabreichten Arzneimittel (SAF-301) behandelt worden ist. Die Zielsetzung für SAF-301 ist es, eine Behandlung von MPS IIIA zu ermöglichen.

Es handelt sich um eine unverblindete, einarmige und monozentrische Phase I / II-Studie, die vor allem dazu dienen soll, die Verträglichkeit und Sicherheit der Verabreichung einer einmaligen Gabe von SAF-301 zu bewerten. Außerdem soll explorativ die Wirksamkeit auf neuropsychologische, radiologische und biologische Endpunkte hinsichtlich zukünftiger, zulassungsrelevanter Studien definiert werden.

## MPS IIIB Natural History Study

(UK) Im Jänner 2012 wurde bekannt, dass Shire HGT auch eine Studie zum natürlichen Verlauf von MPS IIIB sponsert. Diese Studie ist von der Ethikkommission genehmigt worden und findet in London statt. Das Ziel der Studie ist es, den natürlichen Krankheitsverlauf zu dokumentieren. Sie ist ähnlich aufgesetzt wie eine Studie, bei der Medikamente verabreicht würden.

Dabei sollen mögliche klinische Endpunkte definiert werden, die man später bei klinischen Studien verwenden könnte:

Standardisierte klinische, biochemische, neurokognitive Indikatoren, aber auch Faktoren hinsichtlich Entwicklung, Verhalten und Bildgebung. Die Studie soll wesentliche Einblicke in das Krankheitsbild geben.

### MPS IVA Enzymersatztherapie

Siehe Pressemeldung der Firma BioMarin auf Seite 22 zu den Ergebnissen von Mor-004 und MOR-005.

Parallel dazu laufen nun auch Studien für Kinder unter fünf Jahren, für Patienten, die nicht in der Lage sind zu gehen und für Patienten, „denen es besonders gut geht“ (6-Minuten-Gehstrecke über 325 m).

### Longitudinalstudie zu Manifestationen von Lysosomalen Erkrankungen (LSD) am Auge

(Kanada) Die Studie fördert Kenntnisse über die Entwicklung von Augenmanifestationen bei Krankheiten wie Morbus Fabry, MPS I und MPS VI. Man weiß sehr wenig über die Erscheinungsbilder derselben und auch darüber, wie sie sich entwickeln. Es soll ein besseres Verständnis darüber erreicht werden, wie die medizinische Behandlung zur Verbesserung von Augenbeeinträchtigungen beitragen kann. Sponsoren der Studie sind BioMarin und Genzyme Kanada.

Mit dem einzigartigen Projekt möchte man auch das Bewusstsein von Fachpersonal (z.B. Optikern) schärfen, in der Hoffnung, dass jene Menschen, bei denen der Verdacht auf eine LSD besteht, umgehend behandelt werden.

Dieses Projekt hat schon gute Ergebnisse erzielt: Drei neue Familien mit Morbus Fabry wurden identifiziert und zwölf Patienten wurden an einen Genetiker überwiesen, von denen drei sofort behandelt werden konnten. Die Studiendauer ist mit fünf Jahren geplant.

### Longitudinalstudie von Knochenerkrankungen bei MPS I, II und VI

(USA) Dr. Lynda Polgreen möchte eine Studie über das Knochenwachstum und die Knochenstruktur von Patienten mit MPS I, II und VI durchführen.

Diese Studie soll Knochenerkrankungen von MPS I, II und VI mit Hilfe von Messungen der Knochenstruktur, -dichte, -stärke und des Knochenstoffwechsels beschreiben und mit Gesunden vergleichen. Knochenstruktur, -dichte, -stärke und des Knochenstoffwechsels beschreiben. Geplant ist eine Studiendauer von fünf Jahren.

# 12. INTERNATIONALES MPS

Vom 28. Juni bis 1. Juli 2012 fand das 12. internationale MPS-Symposium statt.

450 Ärzte und Wissenschaftler und 260 Familienmitglieder waren nach Noordwijkerhout in Holland angereist, um eine Vielzahl topaktueller Vorträge zu hören.

Das Symposium begann mit einem faszinierenden Vortrag von Dr. Christine Mummery über „Derivate von pluripotenten Stammzellen: der neue Patient“. Ich persönlich hatte viel zu wenig davon gewusst, und ich war völlig fasziniert darüber, dass man aus Stammzellen jede Art von Zelle produzieren kann, dass es sogar möglich ist, an diesen Zellen Kandidaten für spätere Medikamente zu testen. Sie erläuterte z.B. anhand von derivaten Herzzellen, wie es möglich sei, Substanzen und auch Kombinationen verschiedener Substanzen anstatt an Tiermodellen oder Patienten an eben diesen Zellen zu testen. Auf diese Weise werden einige Substanzen erst gar nicht zur Erprobung am Patienten gelangen, weil man im besten Fall schon im Labor unerwünschte (Wechsel-) Wirkungen feststellen kann.

Prof. Susanne Kircher hat mir noch erklärt, dass die Forschung inzwischen sogar imstande ist, aus Hautfibroblasten von Patienten durch Beeinflussung der Zellen Stammzellen zu produzieren, aus welchen man dann Zellen aller erwünschten Gewebe hervorbringen kann, die alle denselben Gendefekt haben wie der Patient, aus welchem die Hautstanze entnommen wurde. Auch diese kann man dann für Medikamentenanwendungen testen. Es ist angedacht, dass die Zukunft möglicherweise eine individualisierte Therapie sein könnte, welche durch solche Versuche optimiert werden kann, da man die Wirkung auf die Organsysteme eines jeden Individuums bei jeder geplanten Therapie vorher testen kann. Allerdings nicht nur bei MPS, zur Zeit ist dies vor allem in der Chemotherapie ein aktuelles Thema.

Die Ereignisse überschlugen sich wissenschaftlich!

Diesem überwältigenden Auftakt folgten in den nächsten drei Tagen buchstäblich hunderte weitere Vorträge und Posterpräsentationen, die zumeist in ein wissenschaftliches Programm und ein Familienprogramm aufgeteilt waren, teilweise aber auch als gemeinsame Sitzungen abgehalten wurden. **Fast alle Vorträge aus dem wissenschaftlichen Programm stehen auf der Website [www.2012.mps.eu](http://www.2012.mps.eu) in Form von PDFs zum Download bereit, etliche davon sogar als Video.** Besonders Interessierte können sich dort sicherlich viele Stunden „um die Ohren schlagen“.

Auch die Vorträge im Familienprogramm waren hochinteressant und kurzweilig. Die einen, weil es persönliche Erfahrungsberichte waren, welche entweder total unter die Haut gingen oder so witzig vorgetragen wurden, dass wir Tränen lachten. Ich denke da z.B. an Jibreel aus London, der sein Leben mit MPS IVA von der heiteren Seite betrachtete und unter anderem erzählte, dass ihn ein College-Freund nach drei Jahren fragte, warum er denn so klein sei. Er erklärte ihm damals, dass seine Knochen nicht wachsen würden, seine Organe jedoch schon, worauf ihn sein Freund einen Tag später fragte, ob er denn bald explodieren würde.

Tamara, eine Patienten mit MPS IS, erzählte von ihrer Schwangerschaft und ihrem Leben mit einem Kleinkind. Es war einfach rührend, wie dankbar sie ihrer Mutter für deren Hilfe war, da sie alleine völlig überfordert wäre.

Fredi Wiesbauer hatte die Transition vom Kind zum Erwachsenen als Thema und erzählte in witziger Schweizer Art anhand seiner Tochter Sophie, welche Herausforderungen das mit sich bringe. Mir war der „krönende Abschluss“ im Familienprogramm vergönnt und so bestritt ich den letzten Vortrag am Sonntag mit dem Thema „High risk surgery - we had no choice“.

Ich berichtete über Marias transorale Halswirbelsäulenoperation, den großen

**Morquio-Gruppe  
beim Workshop**



# SYMPOSIUM HOLLAND

MICHAELA WEIGL

Erfolg, den dieser hochriskante Eingriff letztendlich brachte und versuchte dabei - trotz aller Ehrlichkeit - meinen Zuhörern zu vermitteln, dass manche Entscheidungen zwar sehr schwer sind, dass man aber letztendlich vieles schaffen kann - mit Gottes Hilfe.

So verbrachte ich den Großteil des Tages in den Vortragssälen. In den Pausen und am Abend war aber auch Zeit, mit vielen interessanten Personen gemütlich ins Gespräch zu kommen - eine einzigartige Gelegenheit, denn wo sonst trifft man Patienten, Ärzte und Wissenschaftler aus aller Welt?

Großes Kompliment und großes Dankeschön an meine holländische Kollegin Hanka Meutgeert, die diesen Kongress spitzenmäßig organisiert hat!

## International MPS-Network Meeting

**Das internationale MPS-Netzwerk (die Gemeinschaft der MPS-Gesellschaften mit momentan 26 Mitgliedern) trifft sich zumindest jährlich.** Nach Holland waren Repräsentanten von 20 (!) Ländern gekommen. Wir hatten unsere Arbeitssitzungen schon vor dem Kongress und waren deshalb alle schon am Dienstag, dem 26. Juni angereist. Für uns (Maria und mich) gestaltete sich die Logistik ziemlich anspruchsvoll, denn genau in dieser Zeit hatte Maria eine ihrer „langen Wochen“ in London. Wir verschoben also ihre Infusion von Donnerstag auf Dienstag, flogen schon am Montag nach London, am Dienstag nach der Infusion gleich weiter nach Amsterdam und am Sonntag zurück nach London, weil ja schon am Montag die nächsten Untersuchungen fällig waren. Das war anstrengend, aber die einzige Möglichkeit um alles „unter einen Hut zu bringen“ - und siehe da, es klappte. So schaffte ich es also doch, auch heuer beim Meeting dabei zu sein und war auch sehr froh darüber, weil wir

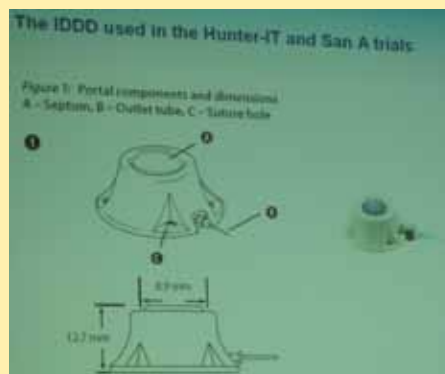
wirklich produktiv waren und topaktuelle Präsentationen von den Firmen BioMarin, Genzyme, Shire und Ultragenyx hören konnten.

**Ultragenyx** ist die neue Firma von Dr. Email Kakkis, den wir ja noch von BioMarin her kennen. Er hat nun eine Therapie für MPS VII entwickelt, die schon bald in eine klinische Studie gehen soll.



Aktuelle Info: [www.ultragenyx.com](http://www.ultragenyx.com)

**Shire** stellte sein „humanitäres EET-Hilfsprogramm für MPS und andere LSDs“ vor, das Patienten in unterversorgten Ländern, einen Zugang zur EET ermöglichen soll. Außerdem wurde von Dr. Patrick Haslett über die laufenden Intrathekal-Studien



bei MPS II und MPS IIIA berichtet. Beide Studien dienen im Moment der Überprüfung von Verträglichkeit und Sicherheit bzw. der Erarbeitung von klinischen Endpunkten für die nächste Studienphase, in der dann auch die therapeutische Wirksamkeit Thema sein wird.

Mehr Info unter [www.clinicaltrials.gov/](http://www.clinicaltrials.gov/)

Dr. Gerry Cox von der Firma **Genzyme** berichtete über die Entwicklung des Neugeborenen screenings, u.a. über eine Pilotstudie in Washington State. Ein äußerst vielsagendes Foto aus seinem Vortrag finden Sie auf Seite 4.

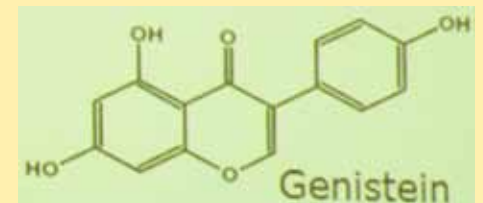
**BioMarin** berichtete über die laufende Studie, deren Ergebnisse



MPS-Netzwerk-Gruppe

zwischenzeitlich in der Pressemeldung vom 5. November dargestellt wurden und ab Seite 22 nachzulesen sind.

**Dr. Brian Bigger war gekommen, um sein Genestein-Projekt vorzustellen,**



das in einer ersten Phase (Tierversuche usw.!) schon mit mehreren 100.000 GBP von der englischen MPS-Gesellschaft gesponsert worden war. Nun sollte es in eine klinische Studie zur hochdosierten Verabreichung von Genistein bei MPSIII geben, doch fehlen dafür aktuell noch über 500.000 GBP.

Wir diskutierten über die Notwendigkeit dieser Studie, die ein für alle mal klären soll, ob Genestein (hochdosiert!) eine Therapieoption sein könnte und auch darüber wie wir diesen Betrag als internationale Gemeinschaft aufstellen könnten. Einen Großteil der Kosten wird England gefolgt von den USA tragen, doch haben auch schon Österreich und Deutschland zugesagt, die Studie mit zu finanzieren.

Beginnen kann die Studie erst dann, wenn der notwendige Gesamtbetrag zur Verfügung steht.

Außerdem wurde beschlossen, dass **Japan** das **Network-Meeting 2013** bestreiten wird und unsere Nachbarn, die **deutsche MPS-Gesellschaft** bekam den Zuschlag für die **Organisation des 14. internationalen Symposiums**, welches 2016 in Hamburg stattfinden wird.

Doch zuvor soll es ein Wiedersehen in Brasilien geben, nämlich beim „**13. internationalen Symposium für MPS und ähnliche Erkrankungen**“ im Jahr **2014**. Wer dabei sein möchte, kann ja schon mal zum Sparen anfangen... Aber - Spaß beiseite - MPS-Familien, die sich dafür interessieren, möchte ich bitten, so bald als möglich im MPS-Büro Bescheid zu sagen.



TAGUNGSBERICHT ZUM 18<sup>TH</sup> ESGLD WORKSHOP

Die "European Study Group on Lysosomal Diseases" (ESGLD; [www.esgld.org](http://www.esgld.org)) wurde im Jahr 1978 von einer kleinen, aber wissenschaftlich hoch kompetenten Gruppe von Biochemikern mit dem Ziel gegründet die Kooperation und den Wissensaustausch zwischen führenden Labors in Europa zu erleichtern. Sie hat sich seitdem zu einer Organisation weiterentwickelt, der gegenwärtig mehr als 90 Labors aus 22 europäischen Ländern angehören.

Eine ihrer Hauptaufgaben besteht in der Abhaltung des alle zwei Jahre stattfindenden Workshops. Es fand 2011 vom 3. bis 6. September in Langvik (Finnland), einem kleinen Ort in der Nähe von Helsinki, statt.

Die informell ablaufenden ESGLD-Workshops werden traditionell an eher abseits gelegenen Tagungsorten abgehalten, um den etwa 150-200 Teilnehmern Gelegenheit zu geben, sich mit voller Konzentration der lebhaften wissenschaftlichen

Diskussion zu widmen. Ihr Programm wird anstelle geladener Sprecher nahezu ausschließlich von aktuellen, zum Teil noch unveröffentlichten Beiträgen der Partnerlabors bestritten.

Der 18. Workshop war mit einem Gesamtumfang von 33 Vorträgen und 72 Postern Fragen der **Zellbiologie von Lysosomen**, der **Pathophysiologie lysosomaler Speichererkrankungen**, sowie Aspekten der **Klinik und Therapie** gewidmet.

Mehrere Arbeitsgruppen (z.B. Thomas Braulke, Hamburg; Paul Saftig, Kiel; Volkmarr Gieselmann, Bonn; Andrea Ballabio, Neapel, u.a.) befassten sich mit der **Erkundung von neuen Ansatzpunkten für therapeutische Strategien**, etwa mit Fragen welche **zellbiologischen Mechanismen** garantieren, dass neu gebildete Enzyme richtig in die Lysosomen transportiert werden oder wie die charakteristischen Eigenschaften einzelner Membrantypen der Zelle entstehen. Andere Beiträge untersuchten **komplexe Enzymsysteme**, die „Adressen“ auf lysosomale Enzyme „kleben“, damit sie richtig im Lysosom ankommen oder erkundeten die **Mechanismen des intrazellulären Abbaus und des Exports von Speichermaterial** aus der Zelle, mit dem Fernziel, Gene zu aktivieren, die die speichernden Lysosomen aus den Zellen „spucken“.

Breiter Raum war danach den **Krankheitsprozessen** gewidmet, die durch die **Speichersubstanzen in den Zellen ausgelöst werden**.

Die meisten dieser Untersuchungen werden an Mäusen durchgeführt, bei denen mit gentechnischen Methoden ein lysosomales Enzym abgeschaltet wurde. Dabei ist das entstehende Krankheitsbild nicht immer mit den Enzymdefekten beim Menschen

vergleichbar. So lässt sich z.B. erst bei Ausschaltung eines zweiten Enzyms im Stoffwechsel der Speichersubstanz ein der menschlichen Metachromatischen Leukodystrophie vergleichbares Krankheitsbild erzeugen.

Die Gruppe von Jean-Michel Heard, Paris, berichtete, dass bei MPS IIIB die Speicherung von Heparansulfat zur Bildung von abnormen Lysosomen führt, die ihre Ladung nicht mehr weitergeben können und so in einer „Sackgasse“ landen. Dabei kommt es zur Bildung spezieller toxischer Sauerstoffatome, die so wie bei M. Alzheimer oder Parkinson das Gehirn schädigen (Paola Di Natale et al, Neapel). Andere Beiträge beschäftigten sich mit neuen Mausmodellen z.B. für Mucopolidose II oder Defekte neu entdeckter Enzyme, denen eine Funktion im lysosomalen Stoffwechsel zugeschrieben wird, ohne dass man bisher ein Krankheitsbild beim Menschen kennt (z.B. entsteht bei einem Defekt der Arylsulfatase G ein neuer MPS-Typ).

Vorträge über Laborexperimente zur **Erkundung neuer Therapiemöglichkeiten** im Zentralnervensystem bildeten einen dritten wichtigen Schwerpunkt. Die bei Enzymersatztherapie eingesetzten Enzyme können von den Zellen, die

die Blutgefäße des Gehirns auskleiden, nicht aus dem Blut aufgenommen werden, da ihnen ein Rezeptor zur Erkennung ihrer „lysosomalen Adresse“ fehlt („Blut-Hirnschranke“).

Man hat deshalb versucht, das bei MPS IIIA fehlende Enzym mit einem Protein mit zu verknüpfen, dessen Adresse den Zellen der Hirnkapillaren bekannt ist, z.B. die sogenannten Apolipoproteine am Transport von Fettmolekülen im Blut beteiligt sind. Man konnte zeigen, dass solche gentechnisch erzeugten Mischproteine die Blut-Hirnschranke überqueren können, korrekt in die Lysosomen aufgenommen werden und dort längere Zeit aktiv sind. Man kann auch die Gene für solche Fusionsproteine ins Gehirn schleusen, sodass sie dort über lange Zeit von den Gehirnzellen gebildet werden. Was noch fehlt, ist der Beweis, dass sie die Krankheitszeichen im Gehirn tatsächlich verringern.

Andere Berichte zur Therapie von infantiler Ceroidlipofuscinose oder M. Krabbe berichten über Transplantation neuronaler Stammzellen. Bei Ceroidlipofuscinose kann man durch eine kombinierte Behandlung mit genetisch veränderten neuronalen Stammzellen und einer Transplantation von Knochenmarkstammzellen wesentlich größere Verbesserungen von Lebenserwartung, Verhalten und Hirnfunktionen erreichen als bei der

einzelnen Anwendung der beiden Methoden. Obwohl dieses Phänomen gegenwärtig nicht erklärt werden kann, erscheint es als aussichtsreich für künftige Entwicklungen.

Bei M. Gaucher verursachen einzelne Mutationen im  $\beta$ -Glucosidase-Gen die Bildung sogenannter „Lewis-bodies“, das sind Einschlüsse im Hirn, die ansonsten nur bei M. Parkinson vorkommen. Ihre Bildung hängt davon ab, wie das Verhältnis der lysosomalen  $\beta$ -Glucosidase-Aktivität zu einer zweiten, nicht-lysosomalen  $\beta$ -Glucosidase ist. Wenn man im Mausmodell das Verhältnis dieser beiden Enzymaktivitäten verändert, kommt es zu einer Reduktion der „Lewis-bodies“.

Schließlich beschäftigten sich mehrere Beiträge mit der **Möglichkeit einer Therapie durch kleine Moleküle**.

Alex Pshezhetsky aus Toronto, berichtete z.B. über das bei MPS IIIC fehlende Enzym. Es ist fest in die Lysosomenmembran eingebaut und funktioniert nicht nur als Enzym im Abbau von Heparansulfat, sondern

sorgt auch für den Abtransport der Spaltprodukte aus dem Lysosom. Einzelne, bei MPS IIIC gefundene Mutationen des betroffenen Gens führen zur Bildung eines falsch gefalteten Enzyms, das nicht in die Membran eingebaut werden kann. Mit Hilfe eines kleinen Zuckermoleküls kann seine Faltung korrigiert werden, sodass es wieder normal funktioniert. Es ist fest in die Lysosomenmembran eingebaut und funktioniert nicht nur als Enzym, sondern sorgt auch für den Abtransport der Spaltprodukte aus dem Lysosom nach der Spaltung. Bei MPS IIIC ist es falsch gefaltet und kann nicht in die Membran eingebaut werden. Mit Hilfe eines kleinen Zuckermoleküls kann seine Faltung korrigiert und die Funktion des veränderten Enzyms wiederhergestellt werden. Gegenwärtig wird die Wirksamkeit solcher Chaperons an einem Mausmodell getestet.

Unsere eigene Arbeitsgruppe berichtete über **Versuche bei Zellen von Patienten mit GM1 Gangliosidose oder MPS IVB**, die durch Defekte im  $\beta$ -Galaktosidase-Gen zustande

kommen. Wir konnten zeigen, dass es einige Mutationen gibt, die die Faltung des Enzyms korrigieren können und zur Normalisierung des Transports des veränderten Enzyms in die Lysosomen führen. Dabei genügt es bereits, wenn nur eine der beiden Mutationen im Gen eines Patienten Chaperon-sensitiv ist. Ein neuer Typ solcher Chaperons wirkt in sehr kleinen Mengen. Sie ist daher vermutlich gut verträglich. Nach Klärung von Details ihrer Biochemie kann eine Erprobung an Tiermodellen überlegt werden.

Nach Ende des wissenschaftlichen Programms wurde über den Ort für die Veranstaltung des nächsten Workshops abgestimmt. Dabei erhielt unsere Arbeitsgruppe für Biochemie angeborener Stoffwechselerkrankungen an der Universitätskinderklinik Graz den Zuschlag. **Der 19. ESGLD Workshop wird daher vom 27. bis 29. September 2013 auf Schloss Seggau bei Graz stattfinden.**



SUSANNE KIRCHER

## MPS INTERNATIONAL CONGRESS DER SANFILIPPO FOUNDATION SWITZERLAND

Unter dem Titel „Die Suche nach einer Behandlung für die Mukopolysaccharidosen (La recherche vers un traitement pour les MPS)“ wurde vom 8. – 10. Dezember 2011 in Genf ein international ausgerichteter Kongress abgehalten, zu welchem Teilnehmer aus aller Welt gekommen sind. Unter den vielen Teilnehmern waren auch Vertreter aus Japan, Südamerika, Australien (Professor John Hopwood mit Gattin Barbara) gekommen.

Auch wenn die Sanfilippo Foundation Initiator der Veranstaltung war, so wurden doch alle Formen von MPS abgehandelt. Es ging um die großen Themenkomplexe Enzymersatztherapie, Substratreduktionstherapie (z.B. durch Genistein), Genthherapie und andere

Therapieformen (z.B. Chaperone) für Patienten mit Mukopolysaccharidose, welche anhand der letzten Studien zusammengefasst präsentiert wurden.

John Hopwood, einer der wichtigsten Vortragenden beim Kongress in Genf, gilt als einer der international anerkannten Experten in der Geschichte der Behandlung der Mukopolysaccharidosen. Er war maßgeblich an der Entwicklung der Enzymersatztherapie beteiligt, denkt man an die ersten Therapieversuche an Katzen mit MPS VI zurück, über welche er z.B. auch bei einer unserer MPS-Konferenzen in Kirchberg / Tirol, berichtete. Er ist auch seit langem mit der möglichen Etablierung der Diagnostik von lysosomalen Erkrankungen im Rahmen eines Neugeborenen-screensings beschäftigt. Seine Arbeitsgruppe in Adelaide war eine der ersten, die versuchte Biomarker zu finden, die eine vereinfachte Diagnose lysosomaler Erkrankungen

(LSD) erlaubt, was schwierig ist, sind doch die chemischen Produkte, die dabei gespeichert werden, sehr verschieden. Als Initiator einer LSD-Organisation, einer Dach-Gesellschaft, die alle lysosomalen Erkrankungen gleichermaßen betrachtet, ist er nicht primär auf Mukopolysaccharidosen fokussiert, sondern auf die gesamte Gruppe lysosomaler Erkrankungen, von welchen wir heute über 40 kennen.

Für mich beeindruckend war der Beginn einer Studie über eine Genthherapie bei den ersten Patienten mit Sanfilippo A. Dabei wird das Gen für das fehlende Enzym an ein Virus gekoppelt, das unschädlich gemacht wurde und trotzdem die Eigenschaft behalten hat, in Zellen einzudringen und seine Erbinformation in jene des Betroffenen im Zellkern einzuschleusen. Von Tierstudien waren solche Experimente bekannt, doch hatten wenige Wochen zuvor die ersten Versuche in dieser Art an einem Kind begonnen. Unter

Narkose wurde an sechs Stellen im Gehirn jeweils eine bestimmte Menge dieser speziell modifizierten Viren mit dem gesuchten Enzym verabreicht. Die Wirkung muss nun abgewartet werden. (Anm. der Red: Siehe auch S. 25).

Der Studienleiter, Prof. Marc Tardieu vom Institute Pasteur in Paris, konnte die entsprechende Studie nur beginnen, da alle notwendigen Zulassungen auf großen Druck einer betroffenen Mutter erteilt wurden. Sie ist beruflich in einer großen Pharmafirma beschäftigt und dafür verantwortlich, internationale Studien bei den Weltbehörden einzureichen. Mit diesem Wissen und all ihren Erfahrungen konnte diese Mutter in nur wenigen Jahren einen wichtigen Beitrag für MPS setzen. Ihr Kind war das erste so behandelte Kind.

Eine der wesentlichen Überraschungen für mich war, dass es in der Schweiz mehrere MPS-Gesellschaften gibt, die unabhängig voneinander arbeiten. Was für ein Luxus! Die Fondation Sanfilippo Suisse ist stark an den Aktivitäten der WHO und Frankreichs orientiert und arbeitet eng mit den Organisationen rund um „Les maladies lysosomales“, „Rare Diseases“ (Orphanet), der L'Alliance Sanfilippo (France) und der amerikanischen Sanfilippo-Society zusammen. Es waren daher Vertreter aller Organisationen vor Ort, um die Wichtigkeit des Themas der Konferenz zu unterstreichen.

Ich habe nur durch Zufall von der Konferenz in Genf erfahren (es war eine Ankündigung in Nature, einem der

führenden wissenschaftlichen Journale, die mein damaliger Chef gelesen hatte) und bin sehr dankbar, dass ich im Namen der Forschungsgesellschaft für Mukopolysaccharidosen teilnehmen konnte. Nur wenige andere der mir bekannten MPS-„Leute“ waren dort zu finden, welche, wie ich, durch Zufall davon erfahren hatten: Dr. Marianne Rohrbach aus Basel, Dr. Bianca Linke aus Zürich, Dr. Laila Arash aus der Villa Metabolica in Mainz, und natürlich Fredie Wiesbauer von der Schweizer MPS-Gesellschaft.



Susanne Kircher



SUSANNE KIRCHER

## 25 JAHRE DEUTSCHE MPS-GESELLSCHAFT

### 25 Jahre Gesellschaft für Mukopolysaccharidosen e.V.

Vom 8. – 11. September 2011 fand im Hotel Marriott in Gelsenkirchen die 25. MPS-Konferenz der deutschen Gesellschaft für Mukopolysaccharidosen e.V. statt.

Dieser würdige Anlass wurde unter der Schirmherrschaft des Schalke-04-Präsidenten, Herrn Gerd Rehberg, durchgeführt, der zum einen den Gala-Abend direkt im benachbarten Schalke-Stadion ermöglichte, zum anderen den zahlreichen anwesenden (zumeist männlichen) Teilnehmern eine Führung durch das gesamte Areal des Fußballstadions „bis ins Innerste“ anbot.

Das MPS-Treffen führte zu einem Wechsel des Vorstandsvorsitzenden in die nunmehr „dritte Generation“, Herr Thomas Baum gab nach vielen Jahren

den Vorsitz weiter an Frau Michaela Giel, die bereits sieben Jahre lang dem Vorstand angehörte. Es ist Herrn Baum außerordentlich für die aufwendige und intensive Arbeit zu danken, die er in all den Jahren neben seinem Beruf ausübte, es ist aber um nichts weniger Dank zu sagen an Frau Giel, die ebenfalls Familie, Beruf und MPS unter einen Hut bringen muss und die nun die Geschicke in den nächsten Jahren leiten wird.

Unter den vielen Festgästen, Ärzten und Wissenschaftlern, die teilgenommen haben, war auch Christine Lavery angereist, die „Grande Dame“ der MPS-Gesellschaften. Sie hat die Englische MPS-Society als erste europäische Selbsthilfegruppe gegründet und mit ihr Maßstäbe gesetzt, die wir alle, nicht nur in Österreich, gerne und überzeugt übernommen haben, waren es doch wirklich ungewöhnliche Aktivitäten für

Kinder mit einer seltenen Erkrankung, für die es damals (um 1982) keinerlei Hilfe und Therapie gab. Viele der neueren Familien in Deutschland sind mir nicht mehr bekannt, doch gibt es immer noch „ältere Familien“, die schon in den ersten Jahren nach der Gesellschaftsgründung dabei waren und, die auch ohne ihre geliebten Kinder, immer noch kommen. So war es eine große Überraschung, dass nach einigen Jahren Familie Brigitte und Jürgen Zumbro, die Begründer der Deutschen MPS-Gesellschaft ebenso gekommen sind, wie auch Herr Ulrich Kiwus und Frau Jutta Wesenick, die ebenfalls zu den ersten teilnehmenden Eltern zählten. Vielleicht erinnert sich noch der eine oder andere an die süße Natalie oder an den kleinen Robin. Gemeinsam mit Familie Zimmer war dies ein wunderbarer Anlass, über frühe Zeiten zu plaudern. Ohne Bitterkeit und Trauer, doch mit dem Gefühl, als



wäre alles erst gestern gewesen. Vielen Dank an die Organisatoren der Tagung, allen voran Carmen Kunkel, die diesen gemeinsamen Abend möglich gemacht haben!

Es hieße „Eulen nach Athen zu tragen“, wenn ich an dieser Stelle nochmals aufzählen würde, was nun laufend bei den verschiedensten Konferenzen gebracht wird und publiziert wird, doch möchte ich etwas erwähnen, was mich persönlich sehr berührt hat. Es wurde in Gelsenkirchen eine Ausstellung eröffnet und gezeigt, welche anschließend noch an mehreren Stellen in Deutschland zu sehen sein sollte: Fotograf Rick Guidotti hat einige der Kinder mit Mukopolysaccharidose portraitiert und auf eine lebenswerte Weise dargestellt, nämlich dass alle diese Kinder nur einen gemeinsamen Wunsch haben: „Ich möchte erwachsen werden!“. Mehr Zeit zum Leben, mehr Zeit um zu leben, diese Kernaussage haben auch wir in Österreich als Motto gewählt, doch wurde bei den Bildern aufgezeigt, was diese Kinder mit der geschenkten Zeit tun würden: z.B. Feuerwehrmann werden, Tierärztin werden oder Musikerin werden, das alles glaubhaft dargestellt, indem die Kleinen das schon ausprobierten und bei dieser Aufgabe fotografiert wurden. Wirklich sehenswert!

Wie immer ging die Zeit bei diesen Konferenzen viel zu schnell vorüber und am Sonntag hieß es wieder zurück nach Wien zu fliegen. Übrigens, ich hatte noch nicht erwähnt, dass unsere Maria in Vertretung der Österreichischen MPS-Gesellschaft teilgenommen hat! Ohne Frau Michaela Weigl oder Familie, großartig!

Ich möchte mich noch bei der Forschungsgesellschaft für Mukopolysaccharidosen sehr herzlich bedanken, dass ich bei dieser denkwürdigen Konferenz dabei sein konnte.

Susanne Kircher



# Spendenshop

## SPENDEN DURCH KAUFEN



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

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. Sie finden es gleich auf der Startseite.** Und schon unterstützen Sie mit Ihrem Einkauf unsere MPS-Kinder! Ohne einen einzigen Cent mehr zu zahlen!

(Wussten Sie schon, dass bei Amazon Bücher versandkostenfrei bestellt werden können bzw. ab 20 € Bestellwert der Versandkostenanteil entfällt??)



ONLINE SPENDENSHP

Auch über shop++ können Sie bequem von zu Hause einkaufen und damit gleichzeitig kranken MPS-Kindern helfen - jeder Einkauf hilft!

Wenn Sie auf [www.shopplusplus.at](http://www.shopplusplus.at) einkaufen, unterstützen Sie automatisch MPS! Auf der Einkaufsplattform Shop++ finden Sie Links zu verschiedenen Web-Shops, 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!

Denn der Betrieb des Spendenshops wird zur Gänze von den Unternehmen finanziert, indem die Online-Shops sozusagen für Sie spenden, nämlich einen Teil Ihrer Einkaufssumme. Dadurch 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](http://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](http://www.shopplusplus.at/mps)



**Startseite MPS-Homepage:**

**Die Logos unserer Kooperationspartner amazon und shop++ finden Sie im rechten Frame. Einfach von hier in den Shop einsteigen...**

**[www.mps-austria.at](http://www.mps-austria.at)**

# INTERNATIONALER MPS-TAG 15. MAI

# MARSCH INTERNATIONALER



MPS ist selten. Aber MPS ist eine Realität. Unsere MPS-Kinder sind eine Realität... Und sie brauchen Hilfe. Jetzt.

Deshalb ist uns unsere Öffentlichkeitsarbeit ein sehr großes Anliegen. Je mehr Menschen das schreckliche Wort MukoPolySaccharidose hören und dann vielleicht sogar fehlerfrei aussprechen können :-), umso mehr Menschen werden auch von uns erzählen und an uns denken... Wir machen bei den Gesprächen in den Einkaufszentren immer wieder die Erfahrung, dass wir trotz aller Bemühungen noch keinen großen Bekanntheitsgrad haben - und schon gar nicht eine große Lobby. Natürlich gibt es Begegnungen auf die wir gern verzichten können, Begegnungen mit völlig deplatzierten, unangebrachten und beleidigenden Worten, aber diese Leute wissen wohl gar nicht was sie sagen. Zum Glück sind die meisten der Vorbeikommenden Menschen (!), die sich nicht nur gerne eine Rose von uns schenken lassen, sondern sich auch dafür interessieren, warum wir dort stehen. Und so ergibt sich immer wieder die Gelegenheit für ein nettes Gespräch, MPS wird langsam (aber sicher) immer bekannter und die Anzahl der Menschen, die für uns da sind und uns helfen wird - so hoffen wir - auch höher.

Unsere MPS-Familien haben sich ihr Schicksal nicht ausgesucht. Sie verdienen wirklich jede nur mögliche Unterstützung. In diesem Sinne DANKE allen Familien, die sich mit dem Infostand engagiert haben! DANKE allen Einkaufszentren, dass sie uns den Rahmen dafür zur Verfügung stellen - eine wirklich große Hilfe!



# DER SELTENEN ERKRANKUNGEN

TAG DER SELTENEN ERKRANKUNGEN - 29. FEBRUAR

Cystische Fibrose ... Ichthyosis ... Epidermolysis bullosa ... Angelman Syndrom  
Primäre Immundefekte ... Mukopolysaccharidosen ... Spina bifida ... Fibromyalgie  
Tuberöse Sklerose ... Klinefelter Syndrom ... Galaktosämie ... Lungenhochdruck

## pro rare austria

allianz für seltene erkrankungen

Juvenile chronische Arthritis ... Hämophilie ... Familiäres Parkinson-Syndrom  
Alpha-1-Antitrypsin-Mangel ... Morbus Wilson ... Lymphangiomeleiomyomatose  
Myasthenia gravis ... Morbus Hodgkin ... Marfan Syndrom ... Interstitielle Cystitis  
Morbus Cushing ... Neurofibromatose ... Morbus Waldenström  
Kälteagglutinin Syndrom ... Osteoporose ... Morbus Crohn ... Morbus  
Sarkoidose ... Asperger-Syndrom ... Morbus Crohn ... Morbus Crohn  
Creutzfeldt-Jakob-Krankheit ... Morbus Crohn ... Morbus Crohn  
Dermatomyositis ... Retinitis ... Morbus Crohn ... Morbus Crohn  
DiGeorge-Syndrom ... Morbus Crohn ... Morbus Crohn ... Morbus Crohn  
Chorea Huntington ... Morbus Crohn ... Morbus Crohn ... Morbus Crohn  
Metachromatische Leukodystrophie ... Morbus Crohn ... Morbus Crohn  
Cornelia-de-Lange-Syndrom ... Morbus Crohn ... Morbus Crohn ... Morbus Crohn  
Wegener-Granulomatose ... Morbus Crohn ... Morbus Crohn ... Morbus Crohn  
Polycythemia vera ... Morbus Crohn ... Morbus Crohn ... Morbus Crohn  
Myotone Dystrophie ... Morbus Crohn ... Morbus Crohn ... Morbus Crohn  
Gerstmann-Sträussler-Scheinker ... Morbus Crohn ... Morbus Crohn ... Morbus Crohn  
Morbus Pompe ... Morbus Crohn ... Morbus Crohn ... Morbus Crohn  
Werdnig-Hoffmann-Krankheit ... Morbus Crohn ... Morbus Crohn ... Morbus Crohn  
Hashimoto-Thyreoiditis ... Morbus Crohn ... Morbus Crohn ... Morbus Crohn  
Fallot-Tetralogie ... Morbus Crohn ... Morbus Crohn ... Morbus Crohn  
Morbus Crohn ... Morbus Crohn ... Morbus Crohn ... Morbus Crohn  
Chiarì-Malformation ... Morbus Crohn ... Morbus Crohn ... Morbus Crohn  
Thalassämie ... Morbus Crohn ... Morbus Crohn ... Morbus Crohn  
Smith-Magenis-Syndrom ... Morbus Crohn ... Morbus Crohn ... Morbus Crohn  
CREST-Syndrom ... Morbus Crohn ... Morbus Crohn ... Morbus Crohn  
Phenylketonurie ... Morbus Crohn ... Morbus Crohn ... Morbus Crohn  
Turner-Syndrom



### AKTIONSTAG 3. März 2012

10:30 Treffpunkt: Wien, Oper (Ecke Opernring, Kärntnerstraße)  
11:00 Start „Marsch der seltenen Erkrankungen“  
12:00 Ziel: Museumsquartier, Arena21 (www.mqw.at)  
12:15 Informationen über Pro Rare, Nationaler Aktionsplan  
13:00 Generalversammlung (Ende gegen 15:00)

[www.prorare-austria.org](http://www.prorare-austria.org)



Ehrenchutz: Nationalratspräsidentin Barbara Prammer und Gesundheitsminister Alois Stöger.



# pro rare au

## allianz für seltene erk

Können Sie sich vorstellen, was es bedeutet, wenn ...

- Sie an einer Erkrankung leiden, die auch Experten unbekannt ist?
- es in Österreich nur zwei oder drei Menschen mit dem gleichen Krankheitsbild gibt?
- weder Medikamente noch Therapien für Ihr Leiden verfügbar sind?
- Sie davon ausgehen müssen, dass Ihre Erkrankung unheilbar ist?
- Sie um medizinische Versorgung und soziale Absicherung kämpfen müssen?
- der nächste kompetente Arzt Hunderte Kilometer entfernt ist?
- Ihnen die Mediziner erklären, Sie wären ein Hypochonder?
- es Jahre dauert, bis Sie eine gesicherte Diagnose erhalten?
- kein Geld für Forschung auf dem Weg zu Linderung und Heilung vorhanden ist?

Genau das erleben an die 400.000 Menschen in Österreich – Pro Rare Austria möchte das ändern.

### Problemstellung seltene Erkrankungen

Die Diagnose stellt oft nur die erste Hürde dar: Weil es keinen dauerhaften rechtlichen Status für Betroffene gibt, müssen sie regelmäßig (und häufig unter heftigen körperlichen Beschwerden leidend) zu amtsärztlichen Untersuchungen erscheinen. Die vorhandenen Therapien sind teuer und selten, geringe Patientenzahlen äußern sich in hohen Behandlungskosten. Die Kompetenzzentren, in denen sie angeboten werden, sind dünn gesät, Anfahrtswege von mehreren Stunden sind keine Seltenheit. Ein normales Leben mit sozialem Umfeld und Erwerbstätigkeit ist in vielen Fällen nicht möglich.

### Definition seltene Erkrankungen

Cystische Fibrose, Epidermolysis bullosa, Angelman Syndrom, Primäre Immundefekte, Mukopolysaccharidosen, Lungenhochdruck: Nur wenige der an die 8.000 seltenen Erkrankungen, die oft chronisch sind, nicht selten lebensbedrohend und meist unheilbar. In Europa sind an die 36 Millionen Menschen betroffen, allein in Österreich etwa 400.000 – jede Erkrankung für sich tritt aber so selten auf,

dass ein praktischer Arzt höchstens einmal pro Jahr mit ihr zu tun hat.

Für Patienten bedeutet dies oft einen langen Leidensweg: Wie verbreitet kann das Wissen über eine bestimmte Stoffwechselstörung, ein Nervenleiden oder eine Hautkrankheit sein, wenn im selben Land vielleicht nur zwei oder drei Menschen dieselben Symptome zeigen? Allein bis zur richtigen Diagnose vergehen im Schnitt etwa sieben Jahre, in denen Patienten von Facharzt zu Facharzt pilgern, lange keine oder falsche Diagnosen bzw. Therapien erhalten, oft genug auf Unverständnis stoßen und nicht selten als Hypochonder abgestempelt werden.

Wegen des unzureichend vorhandenen medizinischen Wissens werden Betroffene dann selbst zu Experten – indem sie weltweit nach aktueller Information suchen, den Verlauf klinischer Studien verfolgen und sich in Selbsthilfegruppen und Patientenorganisationen organisieren und vernetzen. Allein in Österreich existieren an die 60 dieser Gruppierungen, deren Mitglieder mit großem Engagement Information, Beratung und Hilfe für Betroffene bieten.

In Österreich gibt es an die 60 Selbsthilfegruppen und Patientenorganisationen für Menschen mit seltenen Erkrankungen. Diese leisten unschätzbare Arbeit für die Betroffenen, sind aber durch ihre begrenzten Ressourcen in ihrem Aktionsradius eingeschränkt und einzeln nur schwer hörbar.

Als Dachverein will Pro Rare Austria auf bisher nur schwer erreichbaren Ebenen aktiv werden und dort Überzeugungsarbeit leisten, wo die Weichen für die Zukunft gestellt werden. Die Hauptprobleme sind leicht identifiziert:

- ein dezentralisiertes Gesundheitssystem mit mangelhafter Ressourcenverteilung,
- begrenzte Verfügbarkeit von Information, Medikamenten und Therapien,
- ein Mangel an politischer Strategie für den Umgang mit seltenen Erkrankungen,
- Defizite in der Entwicklung grenzüberschreitender Zusammenarbeit im medizinischen Bereich.

Um dagegen anzugehen, muss Informationsarbeit bei Politik und Bevölkerung betrieben werden. Nur wenn das Bewusstsein für das Vorhandensein seltener Erkrankungen und die damit verbundenen Einschränkungen geschärft wird, werden auch die nötigen Veränderungen ermöglicht, um die Situation aller Betroffenen zu verbessern.

# austria krankungen

[www.prorare-austria.org](http://www.prorare-austria.org)

## Unsere Ziele

In Österreich gibt es an die 60 Selbsthilfegruppen und Patientenorganisationen, die als Ansprechpartner mit Information, medizinischer Beratung und Hilfe zur Seite stehen. Aber sie allein können nicht das Problem der ungleichen Ressourcenverteilung im Gesundheitssystem, den unbefriedigenden rechtlichen Status Betroffener und den Mangel an politischer Strategie ausgleichen.

Darum will Pro Rare Austria ihnen als Dachverband eine vereinte Stimme geben, um folgende Ziele zu erreichen:

- die rechtliche Anerkennung definierter seltener Erkrankungen,
- ein offiziell anerkannter Status für alle Patienten, die an seltenen Erkrankungen leiden. Dies soll auch folgende Dinge umfassen:
- die österreichweite Befreiung von Gebühren, Behandlungs- und Medikamentenkosten,
- den freien Zugang zu medizinischen Untersuchungen sowie medizinischen und anderen therapeutischen Behandlungen – österreichweit und, falls nicht entsprechend vorhanden, EU-weit,
- die Einführung österreichweit einheitlicher Regelungen für Pflege, Pflegeunterstützung und Kinderbetreuung
- die Verbesserung der medizinischen Versorgung durch die Errichtung bzw. Auswahl von regionalen und bzw. oder nationalen Referenzkliniken bzw. Referenzzentren,
- die Förderung der wissenschaftlichen Forschung mit dem Ziel der Therapieentwicklung.

Seit Dezember 2011 ist Pro Rare Austria aktiv damit beschäftigt, das Wissen um seltene Erkrankungen weiter in die Öffentlichkeit zu tragen und auf politischer Ebene für mehr Rechte zu kämpfen. Um unsere Stimme lauter zu machen, benötigen wir Unterstützung und Hilfe – auch Ihre.

Das und viel mehr finden Sie auf unserer Website unter [www.prorare-austria.org](http://www.prorare-austria.org)

**Foto: Vorstand von Pro Rare Austria** - v.l.n.r. im Uhrzeigersinn: Rainer Riedl (Debra-Austria), Michaela Weigl (MPS), Karin Modi (ÖSPID), Ursula Novak (CF Austria), Uli Holzer (ED), Florian Barton (ÖGAST), Jürgen Otzelberger (Angelman), Wolfgang Rögner (Klinefelter-Syndrom)

Cystische Fibrose ... Ichthyosis ... Epidermolysis bullosa  
Hämophilie ... Angelman Syndrom ... Primäre Immundefekte  
Mukopolysaccharidose ... Spina bifida ... Lungenhochdruck  
Tuberöse Sklerose ... Klinefelter Syndrom ... Galaktosämie  
Phenylketonurie ... Juvenile chronische Arthritis ... Dystonie  
Interstitielle Cystitis ... Progerie ... Alpha-1-Antitrypsin-Mangel  
Morbus Wilson ... Lymphangiomeleiomyomatose ... Narkolepsie  
Myasthenia gravis ... Morbus Hodgkin ... Marfan Syndrom  
Turner-Syndrom ... Morbus Cushing ... Neurofibromatose  
Porphyrie ... Morbus Waldenström ... Kälteagglutinin Syndrom  
Osteogenesis imperfecta ... Charcot-Marie-Tooth-Krankheit  
Creutzfeldt-Jakob-Krankheit ... Amyotrophe Lateralsklerose

## pro rare austria allianz für seltene erkrankungen

Prader-Willi-Syndrom ... Sarkoidose ... Asperger-Syndrom  
Morbus Reiter ... Rett-Syndrom ... Hashimoto-Thyreoiditis  
DiGeorge-Syndrom ... Morbus Gaucher ... Sjögren-Syndrom  
Alpers-Syndrom ... Chorea Huntington ... Morbus Addison  
Adrenoleukodystrophie ... Muskeldystrophie Duchenne  
Metachromatische Leukodystrophie ... Polycythämia vera  
Ehlers-Danlos Syndrom ... Cornelia-de-Lange-Syndrom  
Glioblastom ... Wegener-Granulomatose ... Wilms Tumor  
Morbus Bechterew ... Morbus Fabry ... Ahornsirupkrankheit





Solide gewachsen, eingebettet in die soziale Kompetenz einer Organisation, hat die integra® von der Behindertenfachmesse den Weg zum umfassenden Hilfsangebot auch für alte bzw. altersbehinderte Menschen gefunden und sich zur österreichischen Leitmesse für dieses Spektrum entwickelt. Neben den Betroffenen stehen die Interessen der betreuenden HelferInnen und Angehörigen im Blickpunkt des Interesses. Mehr unter: [www.integra.at](http://www.integra.at)

Alle zwei Jahre kommen am Welser Messegelände Anbieter von Produkten und Dienstleistungen, Sozialverbände und Selbsthilfegruppen zusammen. Bereits zum 13. Mal organisiert die gemeinnützige Organisation assista das Treffen, bei dem mehr als 220 Aussteller ein breit gestreutes Angebot präsentieren. Erstmals auf der Integra vertreten waren Fortbildungsanbieter aus dem Sozial- und Gesundheitswesen um

## MPS-AUSTRIA AUF DER

sich gemeinschaftlichen zu präsentieren. Seminar- und Bildungsangebote für FachbesucherInnen, Betroffene und Angehörige sollen das Messeangebot wertvoll ergänzen. Mehr als 8.900 Menschen nutzten zwischen 19. und 21. September die Chance, sich bei der Integra-Messe in Wels zu informieren.

Auch wir waren dabei. Nach dem Standaufbau mit Michaela am Vortag präsentierte sich unser MPS-Verein mit einem eigenen Stand auf der Integra. Mit unseren neuen Plakaten „Stellen Sie sich vor, es ist Ihr Kind, für das es kein Morgen gibt“ zogen wir viele neugierige Besucher an unseren Stand. Wir waren ganz begeistert über den Zulauf. Weil Mukopolysaccharidosen immer noch eine relativ unbekannte



Krankheit sind, konnten wir in vielen Gesprächen über Symptome, Krankheitsverlauf, Lebenserwartung und unseren MPS-Verein berichten. Auch viele SchülerInnen von Sozialschulen waren sehr interessiert und haben versprochen, MPS auch in ihren Arbeiten aufzunehmen und darüber zu berichten. Mit tatkräftiger Unterstützung von Ulrike und Wolfgang Weichselbaumer, Brigitte Fölz und Ulrike Kaser haben wir diese Gelegenheit toll genutzt und unseren Verein präsentiert - wieder ein weiterer Schritt, um MPS bekannter zu machen. Vielen herzlichen Dank für eure Unterstützung!

**Christine Hauseder**  
MPS-Beratungsstelle



*Liebe Michaela!*

*Es war für mich eine sehr bereichernde Woche, sowohl die Begegnungen mit vielen beeindruckenden Menschen, als auch die neuen Erfahrungen in der therapeutischen Arbeit mit Kindern mit MPS. Ich konnte die besondere Energie spüren, die durch den Zusammenhalt der Gemeinschaft entsteht, die sich stützt und so neue Wege ermöglicht und auch den Einsatz und Mut sich mit schwierigen Themen auseinanderzusetzen. Mir ist auch wieder bewusst geworden, wie wichtig es für Familien mit einem behinderten Kind ist, aus dem Alltag auszusteigen, auf sich zu schauen und so Kraft zu tanken. Für meine Arbeit konnte ich mir viele Anregungen und neue Ansätze mitnehmen. Ich möchte mich noch einmal für diese gemeinsame Zeit bedanken!*

*Liebe Grüße  
Marianne*



### Achtung:

Die MPS-Gesellschaft lädt auch zur Therapiewoche 2013 wieder interessierte Therapeuten ein, um diese speziell auf MPS zu schulen. Bitte bei Interesse im MPS-Büro melden.

# GESCHWISTERKINDERWOCHE 2012

TAMINA VENDER



## STERNTALERHOF 2012

Die Geschwisterwoche war wieder einmal total super! Wir alle hatten total viel Spaß, aber wie jedes Jahr ist die Woche viel zu schnell vergangen. Mit dabei waren Theresa, Luca, Paul, Thomas, Johannes, Michael, Julia und ich.

Am ersten Tag haben wir gleich nach dem Mittagessen unsere Zimmer belegt. Die Mädchen in einer Wohnung und die Buben in der anderen. Als wir die Wohnungen betraten, hing ein Zettel mit der Aufschrift „Pikobello-Liste“ an der Badezimmertür. „WAS?“, haben wir uns natürlich sofort gedacht. Wir fragten Susanne was das sei. Sie erklärte uns, dass es jeden Tag zu Mittag eine Zimmerkontrolle geben würde und die Betreuer jeweils Punkte für die Sauberkeit und Ordentlichkeit des Zimmers vergeben würden.

Danach haben wir viele lustige Spiele gespielt, um die neuen Mitarbeiterinnen kennen zu lernen. Natürlich waren wir auch bei den Pferden und mussten erfahren, dass Rosi, ein kleines süßes Pony, verstorben war. Es gab auch ein paar neue Pferde: Falbe, Estrella, Royal und ein Pony namens Maxi. Es gab auch einen neuen Hund, da ja Peter mit Alice nicht mehr am Sterntalerhof wohnt: Snoopy, der Hund von Betreuerin Silke. Seine Vorliebe ist es, Schuhe zu klauen und daran zu kauen. Wir durften unsere Schuhe also keinesfalls irgendwo in Reichweite von Snoopy liegen lassen.

Jeden Abend spielten wir unsere Lieblingsspiele, die wir alle schon früher von Bernhard (dem Musiktherapeuten, der leider nicht mehr auf dem Sterntalerhof arbeitet) gelernt hatten: Wehrwolf, Sardinenbüchse und Bibedi Bibedi Bob.

Das Wetter war auch herrlich. Wir gingen zwei Mal schwimmen. Einmal an einen Fluss. Der war zwar sehr kalt, aber es machte trotzdem Spaß dort. Wir Kinder lieferten uns eine Matschschlacht! Am Anfang wollten nicht alle, aber schließlich landete doch irgendwie jeder im Matsch. Wir waren auch an einem kleinen See schwimmen. An diesem Tag war es etwas kälter, aber das Schwimmen machte uns trotzdem eine Menge Spaß.

Das Reiten war wie immer total spaßig und auch entspannend. Wir haben Einzel- und auch Gruppenreiten gemacht. Danke an die Pferde, die uns so liebevoll auf ihrem Rücken getragen haben und uns eine schöne Zeit ermöglicht haben.

Das Highlight der Woche war die Zotter Schokoladenfabrik. Von köstlicher Erdbeerschokolade bis zur grausigen Fischschokolade gab es dort alles. Einigen war nach dem Besuch total schlecht und sie haben sich geschworen nie wieder Schokolade zu essen, was natürlich keiner halten kann, denn Schokolade ist einfach die beste Süßigkeit ☺.

Dieses Jahr haben wir kleine Papierschiffchen mit Kerzen für unsere Familie, unsere erkrankten oder bereits verstorbenen Geschwister gebastelt, um sie dann dem Fluss zum Davontragen zu übergeben.

Wir haben auch heuer wieder ein Theaterstück erfunden: „Rotkäppchen und Blaukäppchen“. Mädchen und Buben mussten sich jeweils getrennt ein Stück ausdenken und es dann zu einem gemeinsamen Stück zusammenfügen. Wir Mädchen hatten eine modernere Geschichte von Rotkäppchen und die Buben eine Blaukäppchen Geschichte. Am Ende der Woche haben wir es aufgeführt und es hat allen sehr gut gefallen. Nach dem Tag der Aufführung war es dann leider auch schon wieder Zeit abzureisen...

Es war wie jedes Jahr eine Spitzenwoche! Ich möchte mich bei allen Betreuern, die so gut für uns gesorgt haben, bedanken. Ihr seid mir alle richtig ans Herz gewachsen! Danke für alles!



Tamina



# Therapiewoche 2012



EIN GROSSES DANKE  
UNSEREN THERAPEUTEN!



= hier wird gearbeitet!



# Therapiewoche 2012

## KINDERBETREUUNG



## DIE ROLLE DER KINDERBETREUER

MICHAELA WEIGL



**Um es gleich vorwegzunehmen:  
Ohne Kinderbetreuung läuft bei uns gar nix...  
Und ohne unser spitzen Betreuungsteam schon  
überhaupt nicht...**

Deswegen ist das Wichtigste, was ich an dieser Stelle sagen möchte einfach ein ganz großes DANKE an jene, die sich während der Therapiewoche liebevoll um alle unsere Kinder kümmern und so einen gewaltigen Beitrag zum Gelingen dieser Veranstaltung leisten.

D  
A  
N  
K  
E

danke

**Danke Anna!  
Danke Christine!  
Danke Dominik!  
Danke Doris!  
Danke Jakob!  
Danke Kati!  
Danke Paul!  
Danke Iman!  
Danke Uli!  
Danke Viki!**

DANKE

danke

Ich freue mich wahnsinnig, so ein kompetentes, engagiertes und hoch motiviertes Team zu haben, das seine Aufgabe mit so großer Freude und so großer Liebe zu den Kindern erfüllt. Da wird gespielt, gebastelt und gekuschelt und wann immer ich im „Kinderzimmer“ vorbeikomme, empfängt mich eine Atmosphäre über die ich mich nur freuen kann:

- Kinder, die voller Vergnügen herumspringen
- Kinder, die herzlich lachen
- Kinder, die hochkonzentriert 3D-Bilder malen oder Bamboleo spielen
- Kinder, die mit therapeutischem Spielzeug den größten Spaß haben und gar nicht merken, dass sie trainieren
- Kinder, die einfach nur im Rolli daneben stehen und die Stimmung genießen
- Kinder, die auf der Matte liegen, träumen und lesen

Und ich sehe Betreuer, die keine Hektik haben, die auf die Kinder eingehen, die für Stimmung und Gaudi, aber auch für Ruhe sorgen - ganz wie es die Situation erfordert.

Nur so kann es denn auch sein, dass unsere Mütter in aller Ruhe eine Massage genießen oder zwei Stunden zum Nordic Walking gehen können. Nur so können sie sich mal eine Weile ausrasten, einen kleinen Spaziergang machen oder mit anderen Erfahrungen austauschen. Nur so können sie zum Einzelgespräch mit unserer erfahrenen Ärztin gehen und dort ihr Herz ausschütten. Nur so können sie mal ganz in Ruhe einen gemütlichen Kaffee trinken. Nur so.... Nur so!



# Therapiewoche 2012

## ABENTEUER TASCHENWORKSHOP

MAG. SIGRID MEINDL

LEHRERIN FÜR WERKEN U. PLASTISCHES GESTALTEN AM GYMNASIUM DACHSBERG



Liebe Michaela und liebe  
Therapiewochenteilnehmer!

Ich weiß nicht, wie ich beginnen soll. Vielleicht mit verschwitzten Stunden in der Küche, brutzelnden Schneiderflecken in der Pfanne, eiskalten Füßen beim Verkaufen derselben (auf Adventmärkten - noch dazu in Scharten!), Weihnachtsbillets, die mir nie wirklich gefallen wollten ... - um Geld für den MPS - Verein aufzutreiben.

Ich habe mich gerne am Rand aufgehallen, vereinnahmen wollte ich mich nicht lassen.

Ein Wiedersehen hat sich manchmal nur auf Vorstandssitzungen beschränkt, bis sogar dieses nach der Auflösung des oberösterreichischen Vereins wegfiel.

Nun bin ich nach so vielen Jahren doch noch mitten unter euch gelandet, nämlich mit dem, was ich am besten kann: improvisieren und gestalten.

Etwas freiwillig tun und Freude daran haben, ist noch immer die beste, billigste und einfachste Möglichkeit zusammen zu kommen.

Mit eurem Eifer beim Flechten, der regelrecht ansteckend war, habt ihr euch selbst übertroffen. Dabei bin ich ein bisschen in eure Runde hineingewachsen, und gleichzeitig seid ihr mir ans Herz gewachsen! So einfach ging das!

Seid alle lieb begrüßt - Eure Sigrid



# = im Berg hotel Hochfügen



# Therapiewochen-Song

Eine kleine Michi saß nachts im Dunkeln,  
man hört sie leise zu sich selber munkeln,  
warum können wir nicht nach Hochfugen,  
da gibt es die Almen und viele Kühe  
wenn's nur schon Sommer wär...  
-pfeifen-  
da würden sich die Kinder alle freuen sehr  
badam badam badam badam badadadadam

Die Tina und die Wurlü wollen im Wasser  
schwimmen  
Und die Eltern mit Gymnastik trimmen  
Doch die sind müde vom Nordic Walking  
Und wollen entspannen ohne Sorgen  
Wenn's nur schon Mittag wär ...  
-pfeifen-  
Auf die Ausflüge freuen sich schon alle sehr  
badam badam badam badam badadadadam

Der Martin und der Clemens fahren mitm Rad  
inzwischen  
Und finden einfach keinen See zum Fischen  
Wo sind denn Harald und Ingrid geblieben?  
Sie müssen mit Ulli wohl schnell massieren  
Wenn's nur schon Mittag wär ...  
-pfeifen-  
Auf die Ausflüge freuen sich schon alle sehr  
badam badam badam badam badadadadam

Die Nala und der Finn gehen mitm Wolfgang aus  
Die Kinder spazieren mit ihnen weit hinauf  
Der Bernhard muss die Instrumente stimmen  
Die Kinder wollen wissen wie sie alle klingen  
Wenn's nur schon Mittag wär ...  
-pfeifen-  
Auf die Ausflüge freuen sich schon alle sehr  
badam badam badam badam badadadadam

Die Kinderbetreuer, die schwitzen sehr  
die Kinder wollen nur reiten mehr.  
Warum muss Christine immer zählen?  
Weil so viele Leute fehlen!  
Wenn's nur schon Mittag wär ...  
-pfeifen-  
Auf die Ausflüge freuen sich schon alle sehr  
badam badam badam badam badadadadam

Im Planetarium da sehen wir die Sterne.  
Mit der größten Gondel bezwingen wir die Berge  
Im Bergwerk suchen wir das große Glück,  
doch leider finden wir kein einziges Silberstück  
Wenn's nur schon Abend wär...  
-pfeifen-  
Aufs Taschenbasteln freuen sich schon alle sehr  
badam badam badam badam badadadadam

Viele Leute, die weinen sehr  
Sie wollen nicht nach Hause fahren mehr!  
Warum können wir nicht länger bleiben?  
Isabella und Ernst können uns gut leiden  
Wenn's doch nur öfter wär ...  
-Pfeifen-  
Zum Schluss bleibt uns nur Wiedersehen  
sagen mehr!  
Wenn's doch nur öfter wär ...

Nun müssen wir noch der Michi danken!  
Dum soll sie jetzt zur Saskia wanken.  
Wenn sie schon bei ihr wär ...  
-pfeifen-  
Wär'n alle glücklich sehr  
badam badam badam badam badadadadam

by Carina, Luca, Maria

# Therapiewoche

## HIER MELDET SICH DER MASSEUR: HARALD MEINDL



### Warum tun meine Massagen manchmal ordentlich weh?

Weil ich kein Wellness-Masseur bin. Wenn muskuläre Probleme vorliegen, muss man auch mal kräftiger zupacken. Ich möchte aber stark betonen, dass ich keinem von der MPS Familie (und dazu zähle ich mich inzwischen auch) weh tun möchte.

Ich bin gerne unter euch, und es macht mir große Freude mit meiner Technik helfen zu können. Ich freue mich über ein Feedback eurerseits und über ein Gespräch kann meine Massage noch mehr bewirken.

Rückblickend auf die letzte Therapiewoche möchte ich sagen, dass sie trotz Arbeit wieder Entspannung und Erholung gebracht hat. Danke für das Miteinander und die tollen Ausflüge. Bin schon gespannt, wo es nächstes Jahr hingeht! Ich wünsche euch Gesundheit bis zum Wiedersehen. Über ein Feedback eurerseits würde ich mich freuen. Danke noch für die Gespräche zwischendurch.

### Harald

Zu meiner Person:

Ursprünglich bin ich gelernter Landmaschinenmechaniker und war 20 Jahre lang im Verkauf tätig. 2008 begann ich berufsbegleitend meine Ausbildung zum medizinischen Masseur, die ich am 12. 10. 2010 abschloss. Schon eine Woche später begann ich meine Arbeit als Masseur in der Rehaklinik Wilhering und startete zur selben Zeit eine Fortbildung zum Heilmasseur. Diese konnte ich am 15. 12. 2011 mit Auszeichnung beenden. Seit Jänner 2012 habe ich auch eine eigene Praxis in Leonding.



Eine Woche fernab von  
Alltag ohne hektische  
Blicke und voll von  
fröhlichen Kinderlachen

Danke Danke - aus  
tiefstem Herzen!

Unsere Kinder haben während der  
Therapie geschwitzt, sie sind viel  
an der frischen Luft gelaufen, sie  
haben mit Freunden gespielt und  
sie haben sich einfach wohl gefühlt!  
Wir, Erwachsene, durften noch dazu  
entspannen! Herrlich!!!  
Danke für diese wundervolle Therapie-  
woche. Wir freuen uns bereits auf  
nächstes Jahr!

Teil zur Erinnerung  
zur gesundheitlichen Verbesserung  
beitragen zu dürfen. Ein gutes  
Gefühl einer großen Familie an-  
zuhören -

Freunde sind Engel die uns  
wieder auf die Beine helfen, wenn  
man fliegt.

Nach einer Woche Therapie kann ich mich nun gut  
und schmerzfrei bewegen. In der Gemeinschaft mit  
Gleichgesinnten macht es viel mehr Spaß, etwas für den  
Körper zu tun. Und auch die Seele kommt nicht zu  
kurz. Die Therapiwoche beinhaltet ein Rundumprogramm  
für Körper, Geist und Seele.

Ich bin DANKBAR:  
Das es die THERAPIEWOCHE gibt.  
Für die GUTE ORGANISATION von Michaela Weigl  
Für die GUTEN THERAPEUTEN  
Für die WOHLTUNENDEN THERAPIEN  
Für das Wiedersehen der MPS Familien

Vielen Dank für diese  
wunderbare Woche mit  
dem kompetenten Therapie-  
Team. Mit viel Kraft  
können jetzt alle wieder  
in den Alltag starten.  
Die Kinder strahlen jetzt  
so motiviert um die Welt.

so ein Engel  
bist Du liebe Michaela  
für uns MPS-Familien!  
Ein herzliches und Großes  
DANKE für DEINEN GROSSEN  
EINSATZ! Und für deine tolle,  
GUTE ORGANISATIONEN  
Wie es dies mal werden war.  
Gott schütze Dich!  
und weiterhin viel Freude,  
Gesundheit & Kraft für Deine Arbeit, - Liebe  
Einsatz für uns. Danke, Christa

Uns hat die Therapiwoche  
sehr gefallen. Am besten fanden  
wir es im Planetarium. Die  
Kinder hatten hier sehr viel Spaß.

**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 vom „Drumherum“ auf der Therapiewoche 2012 ein großes DANKE sagen.**

### **Kinderbetreuer:**

Siehe Seite 41

### **Therapeuten:**

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

### **Sponsoren:**

Berkmann Sarah  
Easy Rider Charity  
BG Gerasdorf  
Roman Griehsler  
Marie Luise Heinz



Honky Tonk Linedancer  
NÖGUS

Dr. Kaltenegger  
Sorooptimistinnen Linz  
Vienna Globetrampers

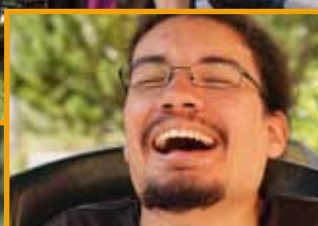
**...und viele Spender**

### **Organisation:**

Michaela Weigl  
Christine Hauseder

**DANKE**





# Erst bio einkaufen, dann bio heimfahren.



**Wir sehen uns auf Facebook!**

[www.facebook.com/wienerlinien](http://www.facebook.com/wienerlinien)



# Therapiewoche 2012

## MEINE ZAUBERHAFTEN ERLEBNISSE

VIKTORIA NUN

Ich heiße Viktoria Nun und ich wohne in Budapest. Meine liebe Taufpatin Michi hat mich auf diese wunderschöne Woche mit der großen MPS-Familie eingeladen. Sie hat gesagt, sie bräuchte jemanden der deutsch und ungarisch spreche, damit sie für die beiden ungarisch sprachlichen Familien, die heuer dabei sein würden, eine Dolmetscherin hätte. Ich war sehr froh über die Einladung und auch neugierig, weil ich seit ziemlich langer Zeit nicht mehr mit MPS-Kindern zusammen war.

Als ich angekommen bin, war ich bezaubert von der ganzen Umgebung und von dem Hotel. Es war richtig super für die Veranstaltung! Wir hatten genug Platz für die Therapien, zum Spielen, zum Reden und sogar für die Unterhaltung.

Meistens war ich mit den ungarischen Familien beisammen, um dafür zu sorgen, dass sie auch alles verstanden. Auf diese Weise hab ich alle Arten von Therapie gesehen: Physiotherapie, Massagen, Cranio Sacral Therapie, Musiktherapie und Hundetherapie. Also richtig begeistert haben mich die Musik- und die Hundetherapie, diese Therapieformen waren etwas ganz Besonderes.

Als ich bei der Musiktherapie mitgemacht habe, hab ich erfahren wie ganz verschiedene Menschen und Persönlichkeiten zu einander passen können. Wir waren zu fünft einschließlich Bernhard, dem Therapeuten. Nun sollten wir zusammen und auch einzeln für die anderen auf verschiedenen Instrumenten spielen. Zum Schluss haben wir immer einen gemeinsamen Ton und einen gemeinsamen Rhythmus gefunden, es war ein richtig tolles Gefühl.

Auch bei der Hundetherapie hatte ich ein zauberhaftes Erlebnis. Ich war dabei, als Wolfgang, der Hundetherapeut, mit

Nala, dem weiblichen Hund, mit einem ungarischen MPSIII-Kind, Typ Sanfilippo gearbeitet hat. Am Anfang sollten das Kind und der Hund einander ein bisschen kennen lernen. Also hat Nala sich ganz an Bálint heran gekuschelt und es dauerte nicht lange, da fingen die beiden an, gleichmäßig zusammen zu atmen, immer langsamer und...schiefen beide ein. Bálint war völlig entspannt, das war ein wirklich wunderschöner Moment. Ich hab gedacht, dass solche Augenblicke im Leben nur selten vorkommen.

Wassertherapie und Gymnastik waren auch sehr abenteuerlich. Überrascht hat mich, wieviel diese Kinder trotz ihrer schweren Behinderungen schaffen können! Und wie schön war es zu sehen, wie froh die Eltern waren, wenn sie erlebten, dass ihr Kind mit einem Ball spielen oder sogar den Kopf hochheben konnte. Also die Therapieeinheiten haben mir sehr gefallen.

Die Landschaft, die uns dort oben am Berg umgab, war perfekt. Die frische Luft und das Gebirge strahlten eine Stimmung aus, die einfach allen eine seelische Ruhe gab. Das Hotel, mit dem Besizerhepaar, das wirklich nett war, war auch hervorragend. Und wie gesagt Platz für alles. Tagsüber, während der Kinderbetreuung konnten wir sowohl draußen an der frischen Luft Badminton, Fußball, Fangen oder was auch immer spielen, als auch bei schlechtem Wetter drinnen malen, basteln, lesen, Karten spielen. Es hat Spaß gemacht, wir haben sehr viel gelacht und auch viel voneinander gelernt.

Abends hat das Hotel uns eine kleine Bar geboten, wo wir Karaoke sangen, perfekte Cocktails tranken und an einem Abend sogar von Eileen, einer hübschen Sängerin mit Gitarre, ein Konzert hörten! Sie machte eine richtige Show für uns, und die Stimmung war perfekt!

Diese acht Tage, die ich mit der großen MPS-Familie verbracht habe, bedeuteten für mich nicht nur Arbeit, sondern sie haben auch mir selbst so viel gegeben! Es hat richtig Spaß gemacht, und ich hab mich nützlich und wohl gefühlt. Nächstes Jahr komme ich wieder!

Eure Viki



# UNABHÄNGIGKEIT BRINGT PERSPEKTIVEN.



GERLINDE  
KALTENBRUNNER  
Profibergsteigerin

Wohin Ihr Weg auch geht: Die VKB-Bank betreut Sie mit einer Leistungspalette, die garantiert zum Ziel führt. Gelebte Unabhängigkeit, freier Handlungsspielraum und absolute Kundenorientierung: Österreichs kapitalstärkste\* Bank bietet Ihnen beste Perspektiven.



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

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

[www.vkb-bank.at](http://www.vkb-bank.at)

**VKB** | BANK

ÖSTERREICH'S UNABHÄNGIGE BANK



# Altenpflege - Personalorganisation

## 24 Stunden Pflege zu Hause

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

*Wir sind gerne für Sie da:*

**0 676 / 842 524 210 • 0 676 / 667 35 66**

Der sichere Weg - Fölss GmbH • A-4632 Pichl bei Wels • Fichtenstraße 8  
Fax: 07247/20 303 • e-mail: k.foelss@dersichereweg.at • www.dersichereweg.at

**SKI AUSTRIA**

**VOLKSBANK**  
EFERDING-GRIESKIRCHEN

# Gemeinsam kann man jeden Traum verwirklichen.

Unsere 5.000 MitarbeiterInnen beflügeln tagtäglich die Träume von einer Million KundInnen sowie von 100.000 Unternehmen. Denn die schönsten Träume sind nun einmal die, die wahr werden.

www.volksbank.at 

www.efgr.volksbank.at

**Volksbank. Mit V wie Flügel.**



Ein  
Qualitäts-  
betrieb des  
Verbandes

**Vötb**

österreich. Trockenbauunternehmen

# **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](mailto:office@baurent.at)**

# Meisterbetrieb

# HÖLL

PETER

**Trockenausbau - Stuckateur- und Vollwärmeschutzarbeiten**

**E-mail: [office@meisterbetrieb-hoell.at](mailto:office@meisterbetrieb-hoell.at)**

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



**ÖÖ Familienkarte**  
www.familienkarte.at

# Elternbildung

Zur Stärkung der Erziehungskompetenz unserer Mütter und Väter und für mehr Zufriedenheit in der Partnerschaft

- **Noch mehr Elternbildung mit den Gutscheinen des Familienreferates des Landes ÖÖ!**

Alle Eltern erhalten Elternbildungsgutscheine von jeweils 20 Euro bei Beantragung der ÖÖ Familienkarte und zum 3., 6. und 10. Geburtstag eines Kindes

- **Immer informiert mit dem Newsletter!**

Nutzen Sie unser Angebot und abonnieren Sie den Newsletter unter [www.familienkarte.at](http://www.familienkarte.at) in der Rubrik "Elternbildung".

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

## VORSORGEN. So individuell wie mein Leben.

**VORSORGE  
SPARBUCH**

MIT FIXER  
ZINSPRÄMIE



**Raiffeisenbank**   
Die Bank für Ihre Zukunft

[www.raiffeisen-ooe.at](http://www.raiffeisen-ooe.at) [f.com/raiffeisenooe](https://www.facebook.com/raiffeisenooe)

**Ed. Hölzel**

Kalender, Billets, Geschäftsdrucksorten

- individuelle Beratung und schnelle Produktion
- zahlreiche Sonderausstattungen

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

Für einen gedruckten Gratis-Katalog und weitere Informationen rufen Sie uns einfach an: 01 / 615 46 70-33

**AUFLAGEN  
AB 50 STK.  
MÖGLICH**





**Sabine ist Beraterin für unterstützende Kommunikation und ihr Sohn Fritz hat MPS II.**

*Im Rahmen unserer heurigen MPS-Therapiewoche hat Sabine für alle Interessierten Teilnehmer einen Workshop zum Thema „Unterstützende Kommunikation“ (im Folgenden nur UK genannt) abgehalten, wo sie uns das Prinzip der UK erklärt und von ihrer eigenen Erfahrung mit Fritz in ganz liebenswerter Weise erzählt hat. Sie hatte viele Sachen zum Ausprobieren dabei und war auch nach ihrem Vortrag von interessierten Eltern, aber auch von den anwesenden Therapeuten stark frequentiert. Es ist ein „heiBes“ Thema: Die einen schwören darauf, die anderen halten es für völlig überflüssig, weil besonders unsere MPS-Kinder irgendwann sowieso alles verlernen. So ist es halt am besten, wenn man sich, wie bei vielen anderen Dingen, seine eigene Meinung dazu bildet und für sich bzw. für das eigene Kind entscheidet, ob man die UK ausprobieren möchte oder nicht. Sabine jedenfalls macht sehr gute Erfahrungen. Und das obwohl Fritz ein ausgesprochen typisches MPS II-Kind ist! Allerdings ist sie auf dem Gebiet auch sehr engagiert, was auch notwendig ist, wie sie uns erklärt hat, denn das Training ist äußerst aufwendig.*

**Michaela Weigl**

# WORKSHOP UNTERSTÜT

**Unterstützende Kommunikation ist mir ein großes Anliegen, denn es gibt in Österreich sehr viele Erwachsene und Kinder, die durch einen Unfall, eine Krankheit oder eine angeborene Behinderung nicht oder nicht mehr sprechen können.**

Ein Teil dieser betroffenen Menschen kann seine Wünsche, Bedürfnisse, Erfahrungen und Gefühle mit Gebärden ausdrücken. Vielen davon ist es aufgrund körperliche und/oder geistiger Einschränkungen nicht möglich, Gebärden zu erlernen. Das bedeutet für die Betroffenen einen reduzierten Austausch mit der Umwelt und in der Folge soziale Isolation und die Erfahrung von extremer Abhängigkeit. Immer falsch oder nicht verstanden zu werden, ist sehr frustrierend. Die Betroffenen werden ihre Kommunikationsbemühungen nach und nach einstellen, bis sie überhaupt nicht mehr kommunizieren. Oder sie versuchen durch herausforderndes, aggressives und selbstverletzendes Verhalten Reaktionen zu provozieren, um ihre Umwelt zu beeinflussen bzw. auf sich aufmerksam zu machen.

## Was ist Unterstützende Kommunikation?

Wenn ein Kind nicht laufen würde und das Laufen aufgrund einer Behinderung auch nicht oder kaum erlernen könnte, dann würde man nach einer Alternative suchen, Informationen einholen, wie man seinem Kind die bestmögliche Mobilität und Selbstständigkeit für die Zukunft mitgeben könnte. Man würde möglicherweise Reha-Messen besuchen, Kontakte in Internetforen aufnehmen, mit Lehrern und Therapeuten Rücksprache halten etc....

Mit der UK ist es fast genauso. **Kann ein Kind nicht, nur wenig oder undeutlich sprechen, bietet man ihm eine Alternative oder eine Ergänzung zur eigenen Lautsprache an, um trotzdem mit ihm kommunizieren zu können.** Das ist wichtig, denn Kommunikation ist nicht nur ein Grundbedürfnis, von ihr hängt ab, wie selbst bestimmt und sozial

das Leben eines Menschen verläuft. Vor allem bei Kindern mit geistiger Behinderung denkt man oft nicht daran, dass sie eigene Wünsche und Bedürfnisse haben. Viele werden einfach übergangen, weil sie sich nicht bemerkbar machen können und sich einfach mit der Situation abgefunden haben. Bei anderen Kindern merkt man sehr wohl, dass sie unzufrieden sind, wobei es aber oft mit ihrer Krankheit in Verbindung gebracht wird. Meist werden ihre Gesten nicht beachtet, und man spricht ihnen die Fähigkeit, selbständig Entscheidungen zu treffen ab, weil sie nicht sprechen können. Wenn das aber so wäre, würden manche Kinder nicht schreien, wenn sie nicht verstanden werden, sie würden nicht lachen, wenn sie ihr Lieblingsspiel bekommen und würden nicht weinen, wenn sie stattdessen was anderes kriegen.

Selbstverständlich bekommen solche Kinder verschiedene Therapien verordnet, Logopädie ist meist kein Thema und eine UK-Therapie ist zurzeit in Österreich fast nicht möglich.

**Mögliche Alternativen zur eigenen Lautsprache, die man unter dem Begriff UK zusammenfasst, reichen von einfachen Gesten, Bildern, grafischen Symbolen oder Taster-spielzeugen bis hin zu Gebärden oder technischen Kommunikationshilfen mit künstlicher Sprachausgabe.** Alle diese Formen der Kommunikation haben ihre Vor- und Nachteile. Das Ziel ist, für jedes beeinträchtigte bis schwerstbehinderte Kind eine individuelle Kommunikationsform zu finden und ihm diese in einfachen, verständlichen Schritten beizubringen.

## Für wen ist diese Methode geeignet?

Es gibt eigentlich niemanden, für den diese Art der Kommunikation nicht geeignet wäre. Es gibt weder Altersbeschränkung noch körperliche Einschränkungen. Da die UK aber keine Interaktion vom Gegenüber erfordert, ist sie ein wertvolles Kommunikationsmittel, selbst bei Schwerstbehinderten und lethargischen Personen.

*Beispiel: Herr Meier ist 65 Jahre alt, hatte*



ist, dass sie unmittelbar und überall anwendbar ist (z.B. Schwimmbad, Strand usw.).

Nachteil: Steht ein Klassen- oder Einrichtungswechsel bevor, müssen alle betreuenden Personen die körpereigenen Kommunikationsformen der betroffenen Person erlernen, was sehr viel Zeit erfordern kann. Weiters sind die körpereigenen Kommunikationsformen oft so klein und fein, dass sie außer von den Eltern von niemand anderem wahr genommen bzw. verstanden werden.

#### Praktische Beispiele anhand Fritz:

##### Blickbewegung:

Fritzi, 10 Jahre, kann nicht sprechen. Er sitzt gegenüber seiner großen Schwester und möchte sich eine DVD anschauen. Er schaut seiner Schwester intensiv in die Augen und anschließend starrt er den DVD Kasten an. Diese Aktion wiederholt er so lange bis seine Schwester aufsteht und ihm einen Film bringt.

##### Lautäußerungen:

Fritzi sitzt mit seiner Familie am Tisch und möchte was trinken. Da er es nicht sagen kann, fängt er an zu husteln und die Mama gibt ihm was zu trinken.

##### Individuelle Zeichen:

Beim Zähne putzen, Fingernägel schneiden oder beim Impfen wird Fritz fest gehalten. Um dieser Festhalterei ein wenig zu entfliehen, hat er sich seit klein auf gemerkt, dass er, wenn er sich kratzen will, losgelassen wird. Somit reibt er sich jedes Mal unter der Nase, um nicht gehalten zu werden.

##### Individuelle Gebärden:

Die individuellen Gebärden zählen nicht zur Gebärdensprache. Sie sind eine vereinfachte Form die speziell Kindern angepasst werden.

#### **Nicht- elektronische Kommunikationshilfen**

- Tafel \*
- Ich-Buch
- Erlebnis-Buch \*
- Erzähl-Buch \*
- Essensunterlage \*

Die nicht-elektronischen Kommunikationsformen sind von Vorteil, weil die Symbole für alle verständlich und die Piktogramme international gleich sind (wie z.B. Verkehrsschilder). Weiters

können sie überall mitgenommen werden, sie sind resistent gegen Hitze, Kälte, Nässe, Sand. Ihre Anfertigung ist nicht so teuer.

Aber alle diese Dinge wie Tafeln, Bücher, Mappen, Essunterlagen etc. können nicht gekauft werden. Sie entstehen für jedes Kind individuell und müssen von den Eltern angefertigt werden. Man ist aber dabei nicht auf sich alleine gestellt, im Internet findet man genug Anregungen und Beispiele. Auch in Foren kann man sich mit anderen Eltern austauschen. In Deutschland bekommt man Unterstützung von Kommunikationstherapeuten. Leider gibt es diese Therapieform in Österreich noch nicht, wird aber, - so hoffe ich - auch bald in unserem Land populär.

Für das Basteln der Tafeln, Bücher etc. benötigt man ein wenig Kreativität, Ideenreichtum und handwerkliches Geschick. Außerdem Fotoapparat, PC mit entsprechender Software (Fotobearbeitungsprogramm), Laminiergerät und eventuell ein Bindegerät. Zusätzlich wäre die Software für die internationalen Piktogramme von Vorteil.

##### Tafel:

Die Tafel dient dem kleinen Fritz als



Tagesablauf, auf ihr werden Symbole befestigt wie z.B.: in der Früh stehen wir auf, dann gehen wir aufs Klo, dann frühstücken wir,....

##### Ich-Buch:

Das Ich-Buch ist für alle betreuenden Personen ein Informationsbuch, z.B. *Wie heiße ich? Was darf ich machen/ nicht machen? Was soll ich/soll ich nicht machen?* Dieses Buch kann mit Fotos, Geschriebenem oder mit den für das Kind wichtigsten Gebärden (Piktogrammen) ausgestattet sein.

##### Erlebnis-Buch:

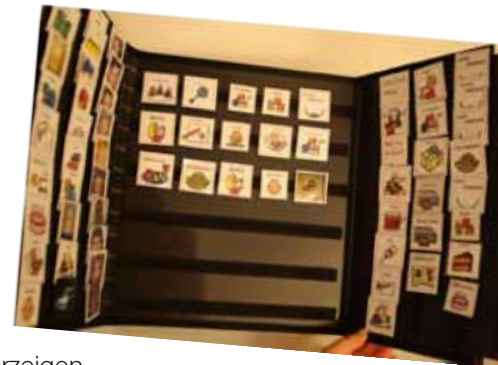
Ein Erlebnisbuch soll dem Kind die Möglichkeit geben, jemandem von einem ihm wichtigen Ereignis zu berichten, z.B. Zoobesuch, Urlaub oder



Delphintherapie.

##### Erzähl-Buch:

Das Erzählbuch ist für die Eltern, damit das Kind sein Erlebnis von der Schule



herzeigen kann. Es werden Symbole mit Aktivitäten, Essen oder Spielzeuge in die Mappe geklebt (wie ein richtiger Schultag) und dann zuhause mit den Eltern angeschaut (*Und was hast du heute in der Schule gemacht?*)

##### Essensunterlage:

Die Essensunterlage von Fritz ist eine normale Unterlage mit Piktogrammen zum Thema Essen und dient dazu, dass er sich sein Frühstück selbst aussuchen kann.

#### **Elektronische Kommunikationsmittel**

In den letzten Jahren kommen immer mehr elektronische Hilfsmittel auf den Markt und die Auswahl wird immer größer und besser. Grundsätzlich unterscheidet man zwischen drei verschiedenen elektronischen Hilfsmitteln.

- Einfaches Sprachausgabegerät \*



- Talker \*
- Schriftsprachbasierte Hilfen \*

Bei den elektronischen Hilfsmitteln ist es etwas komplizierter, weil man eine

gute Beratungsstelle braucht, die einem auch die Möglichkeit gibt, diese Geräte in Ruhe zu Hause zu testen. Es kann einige Zeit in Anspruch nehmen, bis man das Richtige für sein eigenes Kind gefunden hat. Ein wenig technisches Interesse und Selbsteinschulung gehören auch dazu. Man kann diese Geräte nicht überallhin mitnehmen, da sie nicht wasserfest sind und auch keine kleinen Partikel (wie Sand) hineingelangen dürfen, weil sie leicht kaputt gehen. Ein großes Manko ist, dass diese Geräte noch nicht von der Krankenkasse übernommen werden, man muss sie selbst bezahlen und sich selbst um eventuelle Förderungen oder Zuzahlungen von öffentlichen Stellen kümmern. Eventuell muss man sich Sponsoren suchen oder Benefizveranstaltungen organisieren, um diese Dinge bezahlen zu können.

**(Anm. der Red.: Diesbezügl. Anträge können bei der MPS-Gesellschaft eingereicht werden!)**



#### Einfaches Sprachausgabegerät:

Einfache Sprachausgabegeräte wie der Big Mack (Buzzer) werden oft als Einstieg benutzt. Mit einem Big Mack kann man einem Kind das Ursache-Wirkungsprinzip erklären, z.B. mit dem Buzzer ein elektrisches Spielzeug oder den Radio einschalten.



#### Talker:

Die Talker sind eine Vereinfachung der Tafeln, können verschieden bestückt mit Bildkarten bestückt werden und sind in verschiedenen Größen erhältlich.



#### Schriftsprachbasierte Hilfen:



Zum Beispiel MySpeaker und spezielle Schreibprogramme wie Multitext.

### **Warum überhaupt UK?**

Im ersten Augenblick scheint die UK sehr schwierig, aufwändig, lästig, kompliziert, zeitaufwändig und teuer zu sein. Es wird nicht einfach sein, dem Kind das zu lernen, es wird einige Zeit dauern, es kann oft Rückschläge geben, es muss eine Hauptperson in der Familie geben, die sich dahinter setzt, alles lernt und vorbereitet, der Rest der der Familie muss sich auch mit dem Thema auseinandersetzen und auch außenstehende Personen müssen von der Notwendigkeit überzeugt werden.

Außerdem sagen viele Familien, dass sie die UK nicht brauchen da sie ihr Kind „eh“ verstehen (Mimik, Gestik). Nur: Das Kind wird nicht nur von den Eltern betreut. Und wie sollen Außenstehende wissen, ob der Betroffene Hunger oder Durst hat?

Kinder die die normale Lautsprache erlernen können, werden mit der Zeit immer selbstständiger und unabhängiger. Sie treffen Entscheidungen und äußern Wünsche - zuhause und auch anderswo.

Sie werden überall verstanden und ihre Wünsche werden respektiert. Durch diese positiven Erfahrungen entwickelt das Kind Selbstvertrauen. Und mit diesem Selbstvertrauen geht es auf andere Kinder und Erwachsene zu.

Nonverbale Kinder brauchen dafür immer eine Bezugsperson, und wenn diese nicht zur Verfügung steht, ist die Kommunikation zum Scheitern verurteilt. Mit der UK funktioniert die Kommunikation immer und überall.

### **Unsere persönliche UK**

Mein Sohn, Fritz, 10 Jahre alt, wurde im November 2001 als zweites Kind der Familie geboren. Die Diagnose MPS wurde erst gestellt, als Fritz zweieinhalb Jahre alt war.

Wie viele andere Morbus Hunter Patienten (MPS II), hatte auch Fritz große Probleme im HNO-Bereich, die zur Folge hatten, dass er schon mit vier Jahren ein Hörgerät tragen musste. Aufgrund wiederholter Paukenergüsse wurde sein Hörvermögen immer schlechter.

Dazu kam, dass er die Sprache, die er bereits erworben hatte (Zwei-Wort-Sätze), wieder verlor. 2007, als Fritz 6 Jahre alt war, wurde es still, seither spricht er kein Wort mehr.

Als Fritz zu reden aufhörte, veränderte sich sein Verhalten. Zuerst war er sehr emotional und sprunghaft von extrem wütend und selbstverletzend, bis hin zu tiefer Traurigkeit und Weinen. Diese Phase dauerte circa ein halbes Jahr. Danach reagierte er überhaupt nicht mehr auf seine Umwelt. Er reagierte auch nicht mehr auf Menschen, nicht auf seine Eltern oder seine Geschwister. Fritz verhielt sich wie ein Autist, er lebte in seiner eigenen Welt.

Ärzte und Therapeuten konnten ihm auch nicht helfen.

Durch einen Zufall bin ich auf eine Methode gestoßen, die sich „unterstützende Kommunikation“ nannte und mit der ich mich fortan sehr viel beschäftigt habe. Leider gab es zu der Zeit in Wien keinen ausgebildeten UK-Therapeuten oder Logopäden, den wir kontaktieren hätten können. Deshalb versorgte ich mich mit Fachliteratur und besuchte Workshops. Unsere Zuversicht wuchs, dass UK ein Weg für Fritz sein könnte. Wir brauchten nur noch den richtigen Zeitpunkt, um zu beginnen.

Im Januar 2010 war es dann so weit. Wir setzten Methoden der UK im Rahmen einer Delphintherapie in Curacao ein. Die dort angestellten Therapeuten hatten Erfahrung mit UK. Am Anfang zeigten sie Fritz Fotos, auf welchen ein Delphin z.B. mit einem Ball spielt oder durch einen Reifen springt. Fritz durfte sich eines der Bilder aussuchen und daraufhin diese Aktion mit dem Delphin durchspielen. Das machte ihm sehr viel Spaß und er lernte sehr schnell. Mit der Zeit wurden die Aufgabenstellungen immer komplizierter. Zum Beispiel durfte Fritz die Reihenfolge der Aktionen bestimmen und Aktionen aussuchen.



oder ablehnen.

Voll neuer Information über UK und neuen Ideen konnten wir zu Hause das Konzept weiter verfolgen. Zum Beispiel sollte Fritz beim Frühstück zuerst anhand des Originals (Semmel oder Brot) entscheiden, was er essen wollte. Nach einigen Tagen wurden die Originale durch Fotos ersetzt, was von Fritz problemlos angenommen wurde. Der nächste Schritt war, die Fotos durch UK-eigene Symbole auszutauschen. Zusätzlich erhielt Fritz eine Tafel, die den Tagesablauf strukturierte, damit er sich orientieren konnte, was als nächstes geschehen würde.

Heute versteht Fritz über hundert Symbole. Wir lassen ihn so oft wie möglich aussuchen, was er tun oder essen möchte. Dazu verwenden wir Symbolkarten oder die Originale. Zum Beispiel zeigen wir ihm Covers von mehreren DVDs und er kann entscheiden, welche er sich ansehen möchte, indem er danach greift. Außerdem hat Fritz eine sprechende Taste, die er betätigt, wenn er Durst hat. Eine andere Taste zu drücken, wenn er auf die Toilette muss, ist gerade in der Trainingsphase. Für die Schule hat Fritz zwei Mitteilungshefte. In eines klebe ich mit ihm gemeinsam in der Früh Informationen, z.B. wie er geschlafen hat, ob und was er gefrühstückt hat,

und wie seine aktuelle Stimmungslage ist. Das andere Heft dient der Weitergabe von Information von der Lehrerin an mich. Diese klebt Symbolkarten ins Heft, die den aktuellen Tagesablauf in der Schule beschreiben.

Mithilfe eines Tasters kann Fritz nun auch mit einer Carrera-Bahn oder Duplo-Eisenbahn spielen, was er sonst aufgrund von mangelhaften motorischen Fertigkeiten nicht könnte.

Zusätzlich trainieren wir seine auditive und visuelle Wahrnehmung mit Hilfe eines Computerprogramms.

Der nächste Schritt auf der UK-Leiter ist schon geplant. Fritz wird einen Sprachcomputer bekommen und seine Mitteilungshefte werden zusätzlich mit sprechenden Tasten ausgestattet, die umfangreichere Informationen transportieren können. Auch für sein Kinderzimmer sind ein paar Veränderungen geplant, die ihm mehr Selbstständigkeit ermöglichen sollen. Zum Beispiel Tasten zum Aufdrehen von Licht, Radio und Fernseher, oder Tasten, die nach den Eltern rufen.

Seit wir mit Fritz mit Hilfe der UK arbeiten, haben wir das Gefühl, dass er sich von sich aus der Familie wieder mehr zuwendet. Die Zeit, wo er sich in sich zurück gezogen hat, ist glücklicherweise

vorbei. Die UK hat uns einen Weg gezeigt, wie Fritz sich bemerkbar machen und seine Bedürfnisse ausdrücken kann. Dadurch ist er glücklicher und zufriedener. Außerdem ist in den letzten zwei Jahren seine Aufmerksamkeit gestiegen und somit auch seine Anteilnahme am Familienleben und an der Umwelt.

Für die Zukunft würden wir uns wünschen, dass Fritz auch Gefühle ausdrücken und uns mitteilen könnte, wenn er Schmerzen hat. Dies gestaltet sich schwieriger, da die Symbolkarten dafür abstrakt sind. Das Symbol für ein Marmeladeglas ist 1:1 übertragbar, während ein Symbol für Schmerz abstrakt ist. Wir wissen nicht, ob wir dieses Ziel jemals erreichen, aber einen Versuch ist es auf jeden Fall wert.

Anderen betroffenen Eltern kann ich die UK sehr ans Herz legen. Sie ist kein Wundermittel und sie erfordert, vor allem am Anfang, viel Zeit und Geduld, aber für die Kinder kann es eine enorme Bereicherung für ihr Leben sein.

**Sabine Kardinal**  
Beraterin für unterstützende  
Kommunikation



**NIEDERÖSTERREICH**

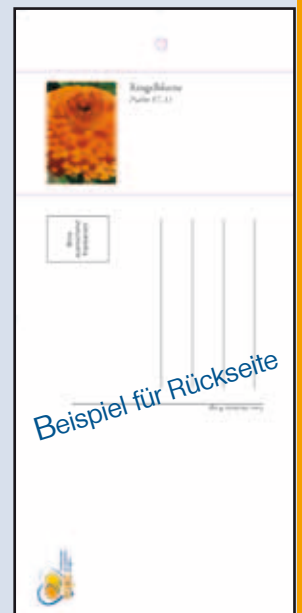
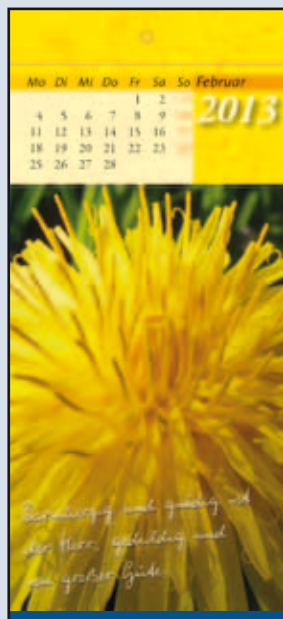
★ **WIR HABEN NOCH VIEL VOR.**



**NIEDERÖSTERREICH**

# MPS-POSTKARTEN-KALENDER 2013

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



Beispiel für Rückseite

Stellen sie sich vor,  
es ist Ihr Kind, für das  
es kein Morgen gibt.

Fliegen Sie dem Himmel davon: [www.mps-qualität.de](http://www.mps-qualität.de)



Mit Ihrer Spende schenken Sie Zeit.  
Spendenkonto 111.211, B/LZ 34736

# CHRISTA KOMPASSO



## MEIN LEBEN - MIT MPS





Einige von euch kennen mich ja, aber ich glaube die meisten wissen von mir nicht wirklich viel und so nutze ich jetzt meine Chance um mich mal persönlich vorzustellen! Es geht los: Ich heiße Christa Kompasso.



Meine Eltern Alfred und Erna haben ja manche schon bei der Therapiewoche 2009 im Kaunertal kennen gelernt. Sie waren sehr dankbar, dass sie das erleben durften, weil auch sie noch einiges kennenlernen bzw. dazulernen konnten.

Ich bin 44 Jahre alt, eine der wenigen erwachsenen Patientinnen mit MPS und sozusagen das Sandwichkind in unserer Familie – genau zwischen drei älteren und drei jüngeren Geschwistern. Wir sind fünf Mädels und zwei Burschen, wobei mein ältester Bruder 1995 im 40. Lebensjahr tödlich verunglückt ist.

Ich bin glücklich, alleinstehend und zehnfache, stolze Tante. Meine drei Neffen und sieben Nichten sind zwischen 25 und sechs Jahre alt. Zwei von den Mädels haben manche von euch schon kennengelernt, denn Sabrina war 2008 in Loipersdorf und Franziska heuer in Hochfügen auf der Therapiewoche dabei.

Wir sind aus der schönen Steiermark, genauer Spielberg, im sogenannten Murtal – bestimmt sind der Österreichring, A1-Ring und jetzige Red Bull Ring für jeden ein Begriff, genauso wie die Airpower Flugschau in Zeltweg.

Ich habe die Grundschulen besucht, wobei es schon in der Volksschule mit meiner Krankheitsgeschichte begann – erste Operation: Hüftumlagerungen (Dysplasie) beidseits. Mit sieben Jahren schon Metall rein und wieder raus, meine Erinnerungen an die Stolzalpe sind alles andere als schön.

Wenn meine Eltern wussten, dass ich wieder stationär bleiben musste, wurde meine Tasche heimlich im Kofferraum verstaut. Und ich glaubte, ich könnte wieder mit heimfahren, weil ich ja keine Tasche mithatte! Umso größer war meine Verzweiflung. Einer meiner stationären Aufenthalte dauerte vier Monate! Und dabei hatte ich ewig lange einen Gips von Bauch bis zu den Füßen!

Das ist heute unvorstellbar, nun wird man schon nach ein oder zwei Tagen aus dem Bett getrieben, um den Kreislauf zum Schwung zu bringen. Aber damals war es anders.

So musste ich auch die Schule im LKH auf der Alm besuchen. Ich hatte schrecklich Heimweh und glaubte, sie würden mich überhaupt nicht mehr nach Hause lassen! Es gab auch noch kein Mutter-Kind-Zimmer wie heute, obwohl das bei uns sicher auch nicht möglich gewesen wäre, denn schließlich hatten ich noch kleinere Geschwister zu Hause. Wenn ich Besuch hatte, wurde ich mit dem Bett zum Besuch auf den Gang

hinausgeschoben.

Als ich in der ersten Klasse war, wollte mich die Lehrerin in die Sonderschule stecken, weil ich keine schnelle Musterschülerin war. Wir sind dann zum Gespräch dorthin gegangen. Aber als meine Mutter die Kinder sah, wusste sie, dass das nicht das Richtige für mich war, das wollte sie mir nicht antun! Sie wehrte sich bis hinauf zum Schulinspektor und dafür bin ich ihr heute noch sehr dankbar, denn es ist noch lange nicht gesagt, dass man geistig behindert ist, nur weil man körperliche Einschränkungen hat! Ich habe dann durch meinen langen Ausfall eine Klasse wiederholen müssen, aber das Beste war wohl, dass ich die Volksschule letztendlich mit einem Vorzugszeugnis abschloss. Es kommt sehr wohl auch auf den Lehrer an...

Auf der Stolzalpe war ich noch einige Dutzend Male zur Therapie. Dort habe ich sogar schwimmen gelernt – alleine und ohne Aufsicht! Auch das ist wohl heute unvorstellbar. Es wurde zwar ab zu ein Blick in die Schwimmhalle geworfen, ob ich noch da sei, aber mehr nicht.

Eine schlimme Situation auf der Stolzalpe ist mir noch in guter Erinnerung. Ich war mit meiner jüngsten Schwester Martina stationär auf Therapie oder zur Abklärung bzw. Untersuchung, weshalb weiß ich heute nicht mehr so genau.

Aber eines weiß ich noch genau: Eine Schwester verlangte von uns, dass wir vorturnen sollten! Dann wurden wir vor jungen Medizinstudenten zur Schau gestellt, sprich vorgestellt, nur mit kurzen Höschen, fast nackt. Dann wurde halt diagnostiziert: Plattfüße, Hühnerbrust etc., alle sichtbaren Fehlstellungen, vielleicht auch mit Röntgen.

Heute würde mich brennend interessieren, ob sie bei dieser Vorführung damals wussten, dass wir beide MPS IVA hatten?!

Schließlich wurde MPS IVA angeblich bei meiner Schwester Martina erstmals diagnostiziert und zwar von einem jungen Arzt auf der Stolzalpe, der sich mehr als üblich interessierte. Mitgeteilt hat ihr die Diagnose nie jemand und so erfuhr sie erst 19 Jahre später in der Grazer Uniklinik, dass Prof. Dr. Paschke (unser MPS-Spezialist) sie schon seit dieser Zeit vom Befund her (aber nicht



persönlich) kannte. Sie ging von diesem Zeitpunkt an nicht mehr auf die Stolzalpe, sondern nur noch nach Graz in die Kinderklinik bis sie erwachsen wurde und selbst eine Hüftprothese brauchte... da kehrte sie mit dem Gedanken „Ok, bei Christa hat es auch geklappt, wird bei mir auch gut gehen“ wieder auf die Stolzalpe zurück. So war es dann auch.

Ja, jetzt beim Nachdenken kommen mir einige verdrängte Erlebnisse aus früheren Jahrzehnten wieder hoch... das Gefühl, wenn ich wieder vor einer Operation stand oder auch nur aus anderen Gründen wieder auf die Alm rauf fahren musste... Es wäre interessant zu wissen, wie oft wir da hinauf fuhren - vielleicht einmal um die Welt?

Nach der Grundschule besuchte ich ein Jahr lang die Haushaltsschule in Graz. Das war keine leichte Zeit, aber immerhin der erste Schritt zur Selbstständigkeit. Im Nachhinein gesehen war es auch eine schöne Zeit, an die ich mich gern erinnere, mit Manchen habe ich sogar noch bzw. wieder Kontakt.

Mein erster Job war in einem Lebensmittelgeschäft, wo ich zur Probe eingestellt wurde. Ich war sozusagen Mädchen für alles, aber hauptsächlich für den fahrenden Lebensmittelbus zuständig. Das war meine erste Erfahrung im Berufsleben. Ich machte es geme, die Familie bemühte sich auch für mich. Aber leider wurde es mir zu viel, zu anstrengend für meine Füße, für meine Beine – MPS bedeutet ja auch ständige Schmerzen...

Ja, so folgte eine kurze Arbeitspause, in der ich eines Tages einen Anruf bekam, dass ich mich vorstellen kommen sollte, und zwar in Gumpoldskirchen (NO) im „Gasthaus Thallern“, einer Hendlstation, die weithin als Ausflugsziel bekannt war, genauso wie das Frei(Wein)gut, wo es noch immer einen guten Wein gibt. Das Gasthaus und das Freigut mit den Weinbergen wurden vom Stift Heiligenkreuz geführt. (Heiligenkreuz ist ja jetzt durch die CD Chant noch bekannter und berühmter.) Ja, so stellte ich mich dort vor und bekam eine Probezeit als Küchenkassierin. So mancher hatte gedacht, dass ich höchstens vier Monate durchhalten werde, aber die habe ich alle eines besseren belehrt: Ich hielt durch – ganze 22 Jahre!

Es war eine schöne, anstrengende Zeit! Ich habe gern dort gearbeitet, auch wenn es Kraft, Nerven und manches mehr gekostet hat. Immer wieder habe ich die Grenzen meiner Gesundheit überschritten...

In diesen zwei Jahrzehnten hatte ich einige Operationen, genau wie man es mir schon voraus gesagt hatte: beidseitige Hüftprothesen (2000), beidseitige Knieprothesen (2005+2007) und in der Folge manchen Reha-Aufenthalt.

Aber eines muss ich schon erwähnen, nämlich dass ich es sehr geschätzt habe und auch anerkenne, dass mich das Stift trotz meiner Ausfälle weiter behalten hat. So selbstverständlich ist das überhaupt nicht, doch mein Direktor wusste, dass ich mich wahnsinnig bemühe und 200% gebe. Das bestärkte mich noch mehr.





Mittlerweile habe ich schon 25 Dienstjahre im Stift Heiligenkreuz. Als die „erste Hand“ des Geschäftsführers habe ich in Thallern bis zum Schluss durchgehalten, bis das Gasthaus verpachtet wurde und für mich wieder ein neuer Lebensabschnitt begann. Der Abschied fiel mir schwer, schließlich war ich dabei vom Neubeginn bis zum für mich zum bitteren Ende (1987-2009). Aber jeder Abschied tut weh. Mit der Neu - Verpachtung wurde mir angeboten in Stift Heiligenkreuz direkt im Klosterladen zu arbeiten, ohne Dienstunterbrechung. Mir war wirklich nicht wohl zumute, ich wollte ja arbeiten. Wenn ich jetzt wegginge, wo würde ich einen Arbeitsplatz finden können? So entschloss ich mich, die 25 Jahre voll zu machen, so Gott, der Arbeitgeber und vor allem die „Gesundheit“, will.

**M**eine Gesundheit machte mir schon im ersten Jahr im neuen Job einen Strich durch die Rechnung. 2010 wurde während der stationären Abklärung meiner heftigen Knie-schmerzen mit Hilfe eines Spezial-Stressröntgens festgestellt, dass der Knochen im Knie dünner geworden war und dadurch die Prothese nicht mehr gut saß, sondern locker geworden war. So wurde ich mit dem nächsten OP-Termin heimgeschickt, aber nur mit einer Rangerschiene und für 19 Tage. Vorher musste ich den Ärzten noch eine Auffrischung über MPS geben, dann mussten sie sich wieder mal neu befassen und Informationen einholen.

Mein nächster OP-Termin war der 1. April – ein Aprilscherz?

Lustig war es nicht, denn es bestätigte sich, was der „liebe Onkel Doktor“ voraussagte, nämlich dass die Prothese wahrscheinlich von alleine rausfallen würde... Die erste Niederlage vor der OP. Die zweite kam im Aufwachraum: Es wird eine weitere OP geben.

Es musste dann einiges vom Gewebe herausgeschnitten werden, weil es von einem Keim befallen war, eine ordentliche 90%ige Reinigung wurde durchgeführt und das Gewebe wurde eingeschickt. Endbefund: Hautkeim. Dadurch bekam ich natürlich eine liegende Spacerprothese mit Antibiotika versetzt und nicht festzementiert. Zusätzlich musste ich einige Monate diese Antibiotika-Bomben schlucken. Nur mit Ganzbeinschiene (Rangerschiene) mit einer Einstellung

von 15 Grad Beugung, 24 Stunden am Bein, bewegen so gut es ging. Das Ganze acht Wochen, dann sollte der Befund in Ordnung sein. Und dann das Ganze noch einmal von vorne zur Reimplantation!

Oh, ihr könnt euch sichervorstellen, dass mir bei den Aufklärungsgesprächen zur OP schon schlecht wurde, wenn von Dingen bis hin zur Versteifung gesprochen wurde...

Der neue OP-Termin fiel auf den Gründonnerstag, es war meine Karwoche. Aber diesmal sollte es gut gehen, Ostern nahte, die „Auferstehung“ und das sollte auch für mich „Neu Aufstehen + Gehen“ bedeuten! Diesmal bekam ich eine Spezialprothese. So musste ich schon nach der OP dreimal täglich mit der Motorschiene fahren und bekam auch für zu Hause eine verordnet. Bis ich zur Reha kam, machte ich viele Therapien im physikalischen Ambulatorium. Es dauerte seine Zeit bis ich wieder fit war...

Auf meinem Arbeitsplatz fehlte ich ein halbes Jahr. Und ich freute mich sehr, dass meine Kolleginnen im Klosterladen um mich besorgt waren und mich stärkten, obwohl ich noch gar nicht so lange dort war. Das war für mich eine neue und schöne Erfahrung.

### Irrwege zu und mit MPS

**M**ein allererster Kuraufenthalt als Erwachsene war in Bad Schallerbach (1989). Meine Ärztin hieß Frau Dr. Öllinger; Sie interessierte sich so sehr für mich, dass sie mir Löcher in den Bauch fragte! Beginnend von meiner Zeit als Kleinkind bis herauf zum Jetzt. Sie fragte so viel, dass ich selbst Informationen von meinen Eltern einholen musste. So eine Ärztin hatte ich noch nie erlebt. Sie hat mich von Kopf bis Fuß durch untersucht, auch mit Röntgenaufnahmen, und sie ließ nicht locker... Sie schickte meinen Harn nach Wien zu Frau Prof. Dr. Dr. Kircher und das war dann der „Lottosechser“, wie ich einige Jahre später erfahren habe: Der Befund lautete Mukopolysaccharidose, Typ IVA, Morbus Morquio.

Auf der Therapiewoche 2009 im Kaunertal habe ich Frau Prof. Kircher zum ersten Mal persönlich getroffen. So hat sie nach so vielen Jahrzehnten ein Gesicht zum Befund bekommen...



Es vergingen 14 Jahre bis ich wieder mal in Bad Schallerbach auf Reha war. Ich wurde wieder derselben Ärztin zugewiesen. Nun wollte ich mehr wissen über meinen Befund und verlangte eine Kopie davon. Da sie mich schon kannte, hoffte ich, dass sie mehr wisse als wir selbst schon herausfinden konnten. Meine Schwester Martina hatte sich schon Informationen im Internet gesucht und herausgefunden, dass es verschiedene MPS-Formen mit ähnlichen Krankheitsbildern gibt. Die Frau Doktor konnte das nicht bestätigen...

Aber Frau Dr. Öllinger war die erste Ärztin mit der ich über MPS sprechen konnte!

So verging noch einmal ein gutes Jahr, bis wir Kontakt mit Michaela Weigl aufnahmen. Unser erstes persönliches Kennenlernen fand im November 2005 im Rahmen der Generalversammlung des Vereins in Flattach statt. Die Begegnung war sehr herzlich, wir wurden aufgenommen als würden uns schon ewig kennen. Es war und ist wie eine neue Familie!

### Therapiewochen

Unsere erste Therapiewoche war 2007 in Bad Waltersdorf. Die Begegnungen mit Gleichgesinnten und Gleichbetroffenen war mit vielen neuen Eindrücken sehr interessant und sehr herzlich für uns. Wir stellen fest, dass es mit dem gleichen Krankheitsbild trotzdem sehr verschiedene, aber auch sehr ähnliche Schicksale gab.

Ich finde die Therapiewoche jedes Mal RIESIG TOII! Ich freue mich jedes Mal weg von der Arbeit bzw. vom Alltagstress

zu sein und auf das Wiedersehen mit den MPS-Familien. Ich genieße es sehr. Was hier von Michaela und den Therapeuten geleistet wird, ist unglaublich!!! So persönlich kann es keiner machen: Hier geht man auf mich ein, kennt die Krankheit, kennt meine Schwachpunkte... Schließlich war ich schon einige Male auf Kur und habe viele Reha-Aufenthalte hinter mir, ich schon manches erlebt, auch Gutes, aber die Therapiewoche ist einfach anders.

Heuer habe ich im Vorfeld bei der Auswahl meines Therapieprogramms auch den Wunsch nach einem Einzelgespräch angekreuzt. Ich wusste gar nicht, mit wem ich das Einzelgespräch führen würde und war sehr erfreut und überrascht, dass es mit Frau Prof. Kircher geplant war. Wir konnten einiges besprechen und sie nahm sich Zeit für alle meine Fragen, gab mir Tipps und am Ende verabredeten wir uns zu einem weiteren Gespräch, weil es so viel zu sagen gab. Danke herzlich dafür, dass es dabei keine Uhr gab, dass wir einfach Zeit hatten, Zeit zum Reden, Zeit zum Zuhören!

Auch die Ausflüge sind wunderschön! Alleine hätte ich es nie gewagt, mich in eine Gondel zu setzen um auf einen Berg zu kommen mit meiner Höhenangst... Aber ich habe mich überwunden und es hat sich jedes Mal gelohnt: Eine schöne Aussicht auf unsere schöne Welt!

### Mein Alltag

Wenn ich arbeite, verbringe ich natürlich meine Zeit in Heiligenkreuz. Die Arbeit macht Spaß und ist sehr abwechslungsreich. Wir haben viele verschiedene Nationen von Touristen, so manche Fremdsprachen... Mit meinen Kolleginnen habe ich zwei Italienisch-Kurse gemacht, müsste wieder mal auffrischen.

Dadurch, dass ich doch arbeitstätig bin, ist es jedoch viel schwieriger, laufend Therapien zu machen. Natürlich weiß ich, dass es gut täte! Ich habe es sogar eine Zeitlang gemacht! Es tat wirklich gut! Leider hat sich manches geändert. Es ist halt ziemlich schwierig nach der Arbeit, man soll doch auch noch im Haushalt einiges erledigen und dann noch Gymnastik zu machen, dafür fehlt mir einfach die Kraft.

Am Wochenende wiederum arbeitet

kein Therapeut und so bleibt die Therapie meist nur ein „frommer Wunsch“.

Wenn ich frei habe, fahre ich am Wochenende mit dem Zug in meine Heimat. Dadurch, dass ich jetzt in der Arbeit direkt mit Leuten zu tun habe, werde ich auch an meinem Arbeitsplatz öfter angestarrt, belächelt oder auch schlimmer - es gibt aber immer wieder auch nette Worte wie „Alles Gute für Sie“. Manchmal denke ich mir schon: „Das soll mir doch mal einer nachmachen mit meinem Handicap. Niemand weiß wie es mir geht!“ Vielleicht ist aber auch nur mein strenger Gesichtsausdruck ☹?

## MPS- Gesellschaft

Die MPS-Gesellschaft finde ich eine tolle Sache, sonst würden wir uns alle nicht kennen und würden mit unserem Schicksal alleine stehen. Wir wüssten nicht, wo wir die Ansprechpartner finden für unsere Probleme, wüssten nichts von Ärzten und Therapeuten, die sich mit MPS auskennen, hätten keinen persönlichen Kontakt zu diesen Spezialisten und würden auch keine anderen Betroffenen kennen.

Ich habe noch nie jemanden getroffen, der sich auskannte bzw. auch nur wusste wovon ich sprach. Nur eine einzige Begegnung gab es vor zwei Jahren, als ich einen Therapeuten traf, der sogar schon mit MPS-Patienten gearbeitet hatte. Ich wollte ihm die notwendigen Informationen geben (Wir haben ja eine spezielle Broschüre), doch zu meiner Überraschung wusste er, wovon ich spreche und wollte die Info-Broschüre für seine Kollegen haben. Wo sonst kann man solche wichtige Informationen erhalten, wenn nicht von der MPS-Gesellschaft?!

Einen letzten Kommentar zur MPS-Gesellschaft möchte ich noch machen:

Ich finde, dass man am Beispiel der aktuellen Situation von Natalja (MPS sammelt Geld für ihre Operation, u.a. mit Hilfe von „Stöpsel sammeln“ – mehr Info auf der Homepage) sieht, wie wertvoll die MPS-Gesellschaft nicht nur für uns alle als Gemeinschaft, sondern in speziellen Fällen auch ganz persönlich für einzelne sein kann, denn die MPS-Gesellschaft ist da, um uns allen zu helfen!

Ich will nicht schleimen, aber es ist wie es ist: **Es gibt nichts Gutes, außer man tut es auch!!!**

Jetzt mach ich Schluss - bis zum nächsten Wiedersehen,

Eure Christa

## „ICH HABE MEINE TANTE ZUR THERAPIEWOCHE BEGLEITET“

Es war das erste Mal, dass ich meine Tante zur einer Therapiewoche begleitet habe. Ich gebe es zu, ich war mir am Anfang unsicher, hab dann aber die richtige Entscheidung getroffen und bin mitgefahren.

Als wir angekommen sind, wurde ich in der Gruppe so aufgenommen, als wäre ich schon jahrelang dabei. Alle waren super nett und freundlich! Die Ausflüge, die wir gemacht haben, waren alle einfach super. Von 2000 Meter Seehöhe (Ahornspitz im Zillertal) bis 800 Meter in die Tiefe (Silberbergwerk Schwaz). Jedes Mal ein Phänomen. In unserem Hotel waren wir sehr gut versorgt, vom Essen bis zu den Zimmern war einfach alles perfekt.

Ich habe mit dieser Woche eine interessante und gute Erfahrung gemacht. Ich würde mich sehr freuen, wenn ich wieder mitfahren dürfte.

Franziska (14)



# DIE ALLERERSTEN MPS-PLAKATE

Wir sind stolz auf unsere Plakatkampagne zum internationalen MPS-Tag am 15. Mai - großes DANKESCHÖN an CREATEAM!



**Stellen Sie sich vor, es ist Ihr Kind, für das es kein Morgen gibt.**

Folgen Sie dem Hilferuf unter: [www.mps-austria.at](http://www.mps-austria.at)



# DIE GESCHICHTE VON SONJA AUER UND

**P**hilipp wurde am 12. 9. 1990 in Graz geboren und war ein absolutes Wunschkind.

Bis zum Alter von zweieinhalb Jahren hat er sich ganz normal entwickelt. Am liebsten spielte er damals mit Kochtöpfen und Autos. Im Alter von ca. drei Jahren wurde er zunehmend unruhiger und hat viel zu wenig gesprochen.

Philipp schlief auch kaum noch. Im Oktober 1993 kam er schließlich in die Uni-Kinderklinik in Graz zu Frau Dr. Barbara Plecko und nur drei Wochen später erfolgte die Diagnose: MPS IIIA.

**W**as ich nun erfuhr, war wie ein Faustschlag ins Gesicht: MPS IIIA ist unheilbar. Die Lebenserwartung von Philipp beträgt 15 - 20 Jahre. Es gibt für diese Krankheit noch keine Medikamente und keine Therapien.

Für meinen Mann und mich brach damals die Welt zusammen. Ich hatte das Gefühl, als würde mir der Boden unter den Füßen weggezogen.

Mein jüngerer Sohn Florian war zu diesem Zeitpunkt gerade sechs Monate alt.

Nachdem MPS vererbt wird, konnte es sein, dass auch Florian betroffen war. Wir ließen ihn testen, als er ein Jahr alt war: Auch Florian hat MPS III A.

**I**ch sah nur zwei Möglichkeiten für mich: entweder das Beste daraus machen oder mich umbringen...

Zum Glück habe ich mich für die erste Möglichkeit entschieden.

Mein Mann aber konnte das alles nicht verkraften, flüchtete sich in Alkohol und wurde schließlich depressiv. Nun war er sozusagen mein „drittes Kind“.

**M**ein älterer Sohn Philipp war vom dritten bis zum siebten Lebensjahr sehr unruhig und hyperaktiv, der jüngere Florian etwa drei Jahre lang.

Ich musste ständig auf sie aufpassen, jeden einzelnen Moment, durfte sie niemals aus den Augen lassen.

Zum Glück bekam ich sehr viel Unterstützung von meinen Eltern, die im selben Haus wohnten, sonst wäre es niemals zu schaffen gewesen.

## Hirtenkloster

Philipp bekam von 1994 – 1997 Frühförderung von Frau Inge Ploder und besuchte den Kindergarten Hirtenkloster. Danach war er dort bis Juli 2007 auch in der Schule und im Nachmittagsschulheim.

Bei seinem jüngeren Bruder Florian begannen wir ebenfalls 1994 mit der Frühförderung. Auch er war von 1996 – 1999 im Kindergarten Hirtenkloster. Bis 2008 besuchte er dort die Schule.

Philipp verlernte das Gehen mit neun Jahren, Florian im Alter von zehn. Beide sind sechs Jahre lang täglich mit dem Schulbus gefahren. Für Florian war das Schulbusfahren aber sehr anstrengend. Deshalb beschloss ich dann, die Kinder selbst in die Schule zu bringen. Mein Morgenprogramm sah dann also so aus: Beide Jungs waschen, anziehen, füttern, ins Auto heben, beide Rollstühle ins Auto heben, zur Schule fahren.

2004 wurden mein Mann und ich geschieden. Ich hatte nicht mehr die Kraft, mich auch um meinen Mann zu kümmern. Manchmal fürchtete ich mich vor der Zukunft, ob ich das alles denn auch alleine schaffen würde.

## PEG-Sonde und Krampfanfälle

Im Februar 2004 entschloss ich mich dazu, Florian eine PEG-Sonde setzen zu lassen. Er war erst 11, doch hatte schon große Probleme beim Schlucken. Im Juli 2004 bekam auch Philipp eine PEG-Sonde. Nun wurden also beide künstlich ernährt.

Ein großes Problem waren die vielen Krampfanfälle. Um diese Anfälle irgendwie in den Griff zu bekommen, war Philipp von Dezember 2005 bis Februar 2006 in der Kinderklinik Graz stationär aufgenommen. Es war unheimlich schwer, die richtigen Medikamente für Philipp zu finden. Ich versuchte, so oft wie möglich, bei Philipp im Krankenhaus zu sein.

Ein Jahr später nahm ich viermal wöchentlich die Unterstützung von der CARITAS durch das Team MOHI in Anspruch, zweimal im Monat bekam ich auch einen Nachtdienst, um auch selbst wenigstens ab und zu eine Nacht durchschlafen zu können, die



Buben brauchten mich wirklich Tag und Nacht.

Wieder ein Jahr später blieben Philipp und Florian ganz zuhause, mit der Schule war es vorbei.

In der Zwischenzeit habe ich meinen Freund Sepp kennen gelernt. Er hatte keine Berührungängste mit Philipp und Florian. Damals hat sich auch das Verhältnis zu meinem Ex-Mann gebessert, der Philipp und Florian ein bis zwei Mal wöchentlich besuchen kam.

Philipp und Florian standen für mich immer an erster Stelle, ich wusste, dass ich habe meine Kinder nur auf Zeit haben würde.

## Abschied

Mitte Juni 2008 hatte Philipp eine schwere Lungenentzündung und musste wieder mal ins Krankenhaus. Ich hab ihn mit der Rettung bringen lassen und dabei fiel mir auf, dass er weinte, als wir ihn auf die Liege legten. Ich dachte mir noch, dass er vielleicht Gliederschmerzen haben könnte. Im Krankenhaus stellte man dann einen Oberschenkelbruch fest! Drei Wochen Gips! Philipp war damals fünf Wochen im Krankenhaus, ich war jeden Tag bei ihm.

Fast zwei Jahre lang war Philipp dann stabil und ohne Infekte - bis Mitte Mai 2010. Da bekam er ganz plötzlich, von einer Stunde zur nächsten Fieber und wieder eine sehr schwere Lungenentzündung. Philipp

# DEINEN SÖHNE PHILIPP UND FLORIAN

SONJA AUER



war dann genau zehn Tage auf der Intensivstation. Wieder war ich jeden Tag bei ihm und musste zusehen, wie es ist ihm jeden Tag schlechter ging. Am 28. Mai 2008 um 4:30 Uhr ist Philipp verstorben und ich habe mir sehr lange Vorwürfe gemacht, dass ich gerade dann nicht bei ihm war. Aber ich konnte ja auch Florian nicht alleine lassen!

Ein Kind zu verlieren, auch wenn man schon lange vorher weiß, dass es nur eine geringe Lebenserwartung haben wird, ist ganz schlimm!

## Der Kampf geht weiter

Im Dezember 2010 ist Florian dann zum ersten Mal mit einem schweren Infekt ins Krankenhaus gekommen. Im Jänner 2011 das zweite Mal, wieder für ein paar Tage, nicht weiter schlimm aber er wurde auch nicht richtig gesund. Ende Jänner bekam er hohes Fieber und war stark verschleimt. Die Diagnose lautete Schweinegrippe und Lungenentzündung: Wieder zwei Wochen Krankenhaus, davon eine Woche auf der Intensivstation.

Florian hat sich trotz alledem wieder

schnell erholt und kam nach Hause. Er war genau eine Woche daheim, da kam der nächste Schlag: wieder hohes Fieber mit Lungenentzündung und außerdem ein anderer Typ Grippe. Schlimmer ging es nicht mehr.

Ich hab zu dieser Zeit nicht mehr gewusst, was ich denken sollte. Meine schlimmste Befürchtung war: „Jetzt verliere ich beide Kinder innerhalb von zwei Jahren!“ Mein Florian hat aber, Gott sei Dank, auch das gut überstanden.

Zur gleichen Zeit kam meine Mutter ins Krankenhaus: Lungenkrebs im Endstadium. Ich pflegte sie bei mir zu Hause acht Wochen lang bis sie starb. Mitten in dieser schweren Zeit hat mich mein Freund verlassen. Er konnte mit dieser ganzen Situation nicht mehr umgehen. Es wurde ihm alles zu viel. Ich muss gestehen, dass ich ihn sicher vernachlässigt habe, aber ich konnte nicht anders, ich hatte so viel um die Ohren. Als meine Mutter starb, war ich also mit Florian alleine im großen Haus...

Ich fiel in ein tiefes Loch, konnte nicht mehr schlafen, hatte keinen Appetit mehr, hab nur mehr geweint. Ich ließ mir Tabletten für meine Psyche verschreiben, machte eine Psychotherapie. Das und meine Freundinnen haben mir damals sehr geholfen, ins Leben zurückzufinden. Ich hab ich es irgendwie geschafft, ich musste einfach wieder hochkommen, denn Florian braucht mich!

Seit einem Jahr bin ich auch wieder mit meinem Freund Sepp zusammen, wir haben wieder zueinander gefunden. Florian ist seit seiner Grippe stabil und es geht ihm recht gut. Er macht einen zufriedenen Eindruck. Und wenn es ihm gut geht, geht es mir auch gut! Ich genieße die Zeit, die ich noch mit ihm verbringen darf.



WIRSING MARKUS



# HALLO MAINZ - - ICH BIN DA!

Da war er also:

Mein 25. Geburtstag! Eigentlich ein Tag zum Feiern - eigentlich. Aber bei mir: Ein durchaus perfekt organisierter Untersuchungs-marathon in der Villa Metabolica und der Uniklinik in Mainz. Ergebnis: OP an der Brustwirbelsäule. Was war passiert?

Ich verbrachte gerade mit meinen Eltern und vielen anderen MPS-Familien eine wunderschöne Therapiewoche im herrlichen Attergau. Am Freitagmorgen, es war der 19. August 2011, warteten meine Eltern vergeblich, dass ich zum Frühstück kam. Stattdessen kam Michi (Michaela Weigl) zu ihnen - schon ganz aufgelöst - und teilte ihnen mit, dass ich meine Beine nicht mehr spürte und nicht mehr gehen konnte. Ich lag zu diesem Zeitpunkt noch einigermaßen entspannt auf einer Liege in einem Nebenzimmer in der

gibt.

Michi rief den Notarzt, der meine Beine auf Gefühl, Reflexe und Kraft prüfte. Keinerlei Gefühl - nicht einmal kitzlig an den Fußsohlen. Normalerweise spring ich bis an die Decke, wenn mich jemand an den Füßen kitzelt. Also, zu weiteren Untersuchungen in ein Krankenhaus. Michi sorgte dafür, dass ich von den Sanitätern in die Uniklinik nach Salzburg gefahren wurde und informierte auch gleich Dr. Florian Lagler, damit er vor Ort das Nötige in die Wege leitete.

## Fahrt ins Krankenhaus

Mama fuhr im Sanitätsauto mit, Papa fuhr mit unserem Auto hinterher. Salzburg: Verkehrschaos - Salzburger Festspiele und auch noch Umwelttag. Schon am Stadtrand wurden PKWs mit auswärtigen Kennzeichen von der Polizei aussortiert und auf Parkplätze außerhalb von Salzburg bzw. am Stadtrand verwiesen. Die Fahrerin des Sanitätsautos teilte den Polizisten mit, dass der deutsche Opel Zafira vom Vater des Patienten gefahren wird, und so durfte sich Papa weiterhin an das Saniauto anhängen und kam zeitgleich mit uns in der Salzburger Uniklinik an.

Die Fahrt von Hipping nach Salzburg verbrachte ich in Bauchlage und ich glaubte, ein bisschen Gefühl käme in die Beine zurück. Dr. Lagler war sofort zur Stelle und sorgte dafür, dass ich die MRT in Bauchlage durchführen konnte. Bei der Resthambestimmung per Ultraschall zur Klärung, ob auch innere Organe von der Lähmung betroffen seien, scherzte ich schon wieder mit den Ärzten und fragte, ob es ein Junge oder ein Mädchen wird. Danach dauerte es noch eine Weile, bis ich ein Zimmer zugewiesen bekam.

## Untersuchung

Dort wurde ich nacheinander von einer Ärztin, einem Arzt und dann noch vom Stationsarzt untersucht. Ganz schwach konnte ich die Berührungen wieder wahrnehmen, die Zuordnung zum rechten oder linken Bein, zum Ober- oder Unterschenkel funktionierte noch nicht.

Das Abendessen ging nur auf Etappen. Meine Eltern mussten mich aufsetzen, Papa hielt mich, damit ich nicht zur Seite kippte, Mama setzte sich Rücken an Rücken zu mir, damit ich nicht nach hinten umfiel. Diese Prozedur kostete



all meine Kraft und mir wurde so übel, dass ich mich zwischendurch immer wieder für ein paar Minuten hinlegen musste. Dafür, dass dies meine erste Mahlzeit an diesem Tag war, war ich schon nach etwa der halben Portion satt, aber auch total geschafft. Kurze Zeit später schaute noch einmal die Ärztin zur Untersuchung vorbei. Die Gefühle waren zwar immer noch dumpf: streicheln, kratzen, zwicken - alles fühlte sich an, als ob ein weiches Tuch über die Haut streichen würde. Aber ich konnte die Berührungen den richtigen Stellen zuordnen. (Dieser Zustand blieb dann auch bis zu meiner OP am 19.10.2011 in Mainz unverändert)

Eine Nacht verbrachte ich zur Beobachtung im Krankenhaus. Am Samstagnachmittag durfte ich es verlassen - im Rollstuhl. Gehen ging nicht. Als meine Eltern und ich am Samstag ca. 16.00 Uhr im Hotel in Hipping ankamen, gab es ein großes Hurra, Applaus, jede Menge Umarmungen und (Freuden-)Tränen. Trotz der widrigen Umstände ein tolles Gefühl wie eine VIP empfangen zu werden. Die große MPS-Familie - einfach wunderbar. Ihr glaubt gar nicht, wie gut der Eisbecher bei euch schmeckte. Die Heimfahrt am Sonntag erfolgte in Bauchlage.

## Geburtstagsdiagnose

Nun ja, dann kam der 29. 8., mein 25. Geburtstag. Bereits am Tag vorher haben mich meine Eltern nach Mainz gefahren - natürlich in Bauchlage. Während der ganzen Untersuchungen hatten wir immer noch Hoffnung, dass man meine Beine mit Physio- und Ergotherapie wieder hinbringt. Aber das Abschlussgespräch ergab alles andere als ein Geburtstagsgeschenk. Der 11. Brustwirbel hat sich Richtung Rückenmark verschoben und drückte nun permanent dagegen, aber das Rückenmark war noch nicht geschädigt. Also OP - so bald wie möglich. Ihr könnt euch vorstellen, wie die Heimfahrt verlief. Auf meinem Handy



kamen einige Gratulationsanrufe, der erste von meinem Bruder Thomas, der natürlich sofort wissen wollte, was los ist. Ich konnte nicht mehr antworten, meine Verzweiflung machte sich in Form von Tränen Bahn. Mama nahm mein Handy, nun heulte sie meinem Bruder was vor. Aber wen wundert's?!

Zuhause fühlte ich mich dann schon wieder etwas besser und ein großes Poster, das mich als Sozus in voller Bikermontur und Helm auf einem Motorrad zeigt, wartete als Geburtstagsgeschenk in meinem Zimmer auf mich - aufgenommen bei der „Biker 4 MPS-Kids“-Tour im Juli 2011.

## Wieder Untersuchung

Im September ging es noch einmal zu weiteren Untersuchungen und für die Natural-History-Study (hier wird der natürliche Verlauf von MPS IVA Krankheit dokumentiert) für 2 Tage nach Mainz - in Bauchlage. Auch Dr. Schwarz war diesmal da, untersuchte mich, betrachtete alle MRT- und Röntgenaufnahmen. Ein Satz von ihm, so beiläufig vor sich hing gesprochen, gab mir und meinen Eltern neue Zuversicht: „Das kriegen wir schon wieder hin.“

## Operation und Intensivstation

Am 19. Oktober 2011 war es dann soweit.

Bereits einen Tag vorher waren noch etliche anstrengende und unangenehme Untersuchungen zu überstehen. Schwester Alexandra von der Villa Metabolica hatte wieder einmal alles perfekt organisiert und terminiert. Dann, am Mittwoch um 8.00 Uhr war es soweit. Ich wurde für die OP vorbereitet und musste noch im halbwachen Zustand den Beatmungsschlauch „schlucken“. Kurz darauf hörte ich jemand sagen: „Kick ihn weg.“ Dann fehlen mir mindestens 28 Stunden, die ich verschlafen habe. Der keilförmige 11. Brustwirbel wurde zum Würfel gemeißelt, der 10. und 12. Brustwirbel wurden gespreizt und der bearbeitete Wirbel hineingestößelt und mit etwas Knochenmasse verklebt.





unter Neuromonitoring, damit bei einer evtl. Beeinträchtigung des Rückenmarks bzw. der Nerven sofort reagiert werden konnte. Nach der OP durch Dr. Kafchitas wurde ich um 16.40 Uhr noch schlafend und beatmet aus dem OP direkt auf die Intensivstation der Uni-Kinderklinik in Mainz gebracht.

Am nächsten Tag, kurz nach Mittag, wurde ich extubiert und schlief dann gleich wieder weiter. Zu meinen Eltern, die natürlich immer in meiner Nähe waren, soll ich auch kurz mal „Hallo“ gesagt haben. Aber davon weiß ich nichts mehr. In der ersten Nacht nach der OP soll ich auch ein paar Mal versucht haben, nach Hause zu gehen, mit den Schwestern soll ich richtig gerangelt haben, so dass meine Arme schließlich fixiert werden mussten. Das weiß ich aber auch nicht mehr. Zum Glück kann ich mich auch nicht mehr so richtig an die vielen Schmerzattacken erinnern, die mir auch immer wieder mal das Bewusstsein raubten. Auch dass ich durch die vielen Schmerzmedikamente, darunter auch Opiate, hin und wieder „irre“ reagiert habe, weiß ich nur aus den Erzählungen meiner Eltern. Ich sagte nur immer wieder: „Wenn ich meine Beine wieder spüre und wieder gehen kann, dann ist es die Schmerzen wert.“

### Verlegung und Chaos

Eine Woche blieb ich auf der Intensivstation, dann kam ich auf die Station B 1 der Kinderklinik. Nachdem ich in der Intensivstation die letzten zwei Nächte durchgeschlafen hatte, bekam ich in der ersten Nacht auf Normalstation eine Schmerzattacke, die etwa drei Stunden andauerte, bevor die Medikamente, die hier natürlich nicht so schnell zur Hand waren als auf der Intensiv, wirkten. Mein Zimmerkollege meinte, es war der blanke Horror und das Personal wäre überfordert gewesen. Davon weiß ich natürlich auch nichts mehr - nur mein Bettnachbar!

Die kommenden Nächte blieb Mama wieder bei mir, um mein Sprachrohr im Falle weiterer Schmerzanfälle zu sein. Das war auch die nächsten eineinhalb Wochen noch nötig. Als ich eines Nachmittags wieder einmal über mindestens zwei Stunden wahnsinnige Schmerzen hatte, Mama war fix und fertig und sehr verärgert (ich weiß nichts mehr), - rief sie Frau Dr. Christina Lampe an. Sie kam sofort, hörte sich Mamas Sorgen und Ärger an und sprach dann mit dem zuständigen Arzt.

Daraufhin wurden die Medikamente geändert und ich bekam eine Dipidolor-Pumpe, mit der ich mir selbst einen

„Schuss“ verpassen konnte, sobald ich merkte, dass die Schmerzen wieder anfangen. Ab diesem Moment begann eine spürbare Heilung, meine Kraft ging nun in die Gesundheit und nicht mehr in die Schmerzattacken.

### Korsett und Physiotherapie

Mittlerweile bekam ich auch ein Korsett, das ich noch im Liegen anziehen und erst im Liegen wieder ausziehen durfte. Dazwischen hieß es „Mobilisieren“. Nach zwei Wochen Liegen auf dem Rücken und kurzzeitige Seitenlagen lief der erste Mobilisationstermin mit der Physiotherapeutin Karin Standhaft (der Name ist Programm) so ab: Noch im Bett ins Korsett drehen und wenden, über die Seite mit Hilfe aufsetzen, Gesicht wird weiß, die Augen verdrehen, über die Seite zurücklegen und wieder aus dem Korsett auswickeln. Am nächsten Tag konnte ich zumindest ein paar Minuten sitzen bevor der Kreislauf schlapp machte. Am dritten Tag bin ich dann schon mal kurze Zeit gestanden und ab dem 4. Tag schon ein paar Schritte mit meinen Gehstützen gegangen. Mama mit Rollstuhl immer in meiner Nähe, falls mich meine Kräfte verlassen sollten. Das war auch gut so, denn als in den nächsten Tagen die Strecken länger wurden und auch ein paar Treppenstufen dazukamen, waren Pausen im Rollstuhl unbedingt nötig. Außerdem musste der Perfuser mittransportiert werden, damit die Infusionen weiter in mich fließen konnten.

Durch die Anstrengungen beim Gehen mit Stützen war der Gegendruck auf die Kanülen so stark, dass sie regelmäßig verstopften und nichts mehr durchging. So wurden mir immer wieder neue Kanülen gelegt - und ich hatte anfangs doch solche Angst vor Spritzen! Am Ende meiner Krankenhauszeit spritzte ich mir die unvermeidliche Thrombosespritze selbst ins Bein.

### Entwöhnung

Das Entwöhnen von den Schmerzmitteln ging dann ganz schnell und unkompliziert. An einem Vormittag hatte ich mir eine Dipidolordosis gegeben, dann war Physiotherapie mit Gehen und Treppensteigen. Als ich wieder aus dem Korsett raus war, wollte ich mir noch einmal eine Dipi-Dosis geben. Die ging aber nicht mehr hinein, ebenso wenig die anderen Medikamente, weil die Kanüle dicht war. Also musste eine neue gelegt werden. Da die Dipi-Pumpe aber durch den Gegendruck im Alarmzustand war,

den nur jemand vom Anästhesiedienst beheben konnte, bekam ich nur die „normalen“ Schmerzmittel - und ich kam damit zurecht. Am Nachmittag wurde die Pumpe abgeholt. Falls Dipidolor notwendig werden würde, dann sollte dies mit einer Spritze in den Bauch verabreicht werden. Ich brauchte kein Dipi mehr. Am nächsten Tag war nach dem Gehtraining der Verband um die Kanüle herum blutig - eine neue Kanüle wurde gelegt. Am Tag darauf nach dem Gehtraining entdeckte Mama, dass mein Verband schon wieder nass war. Es dauerte einige Zeit, bis eine Schwester Zeit hatte, ihn abzuwickeln. Als es soweit war, konnte man den Verband auswinden und es stellte sich heraus, dass die Kanüle schon längere Zeit aus meinem Arm herausgerutscht sein musste. Der Arzt war auch nicht gleich zur Stelle, so dass ich mehrere Stunden schon ohne Schmerzinfusion auskam - und mir ging es immer noch gut. Als der Arzt kam, wurde beschlossen, auf eine neue Kanüle zu verzichten und bei Bedarf Novalgin als Saft zu verabreichen. Ich bekam am Abend vorsorglich einen Schluck Novalgin, schief die Nacht gut durch und benötigte fortan im Krankenhaus keine Medikamente mehr. Und nicht die geringsten Entzugserscheinungen - aber dafür jede Menge neue Freiheit.

### Home - sweet home

Am Freitag, den 11.11.11 wurde ich entlassen. Als Liegetransport ging es um 16.00 Uhr in Mainz los, diesmal in Rückenlage, und um 21.15 Uhr waren wir zuhause. Home - sweet Home!!

### ...und was es noch zu sagen gibt

Es gäbe noch viel über die Krankenhauszeit zu erzählen: über Perfuser, die nicht funktionierten, über Krankenschwestern, die ihre Hilflosigkeit damit überspielten, mir Unkooperation vorzuwerfen, weil ich auf dem Rücken und nicht auf der Seite lag, oder die uns in Familientherapie schicken wollten, weil Mama auch nachts auf mich aufpasste, über Mama, die mich gewaschen, gefüttert, gedreht und gewendet, mit mir Tee getrunken und gespielt hat, über Pfleger Maximilian, der mich mindestens genauso zum Lachen brachte wie die Klinik-Clowns, die mittwochs immer ins Zimmer kamen, über meine Lieblingsschwester Sevgi, der mich Mama nachts vertrauensvoll überlassen konnte, über Dr. Hunscha und Dr. Betz, mit denen ich gut reden konnte, über meine wechselnden Bettnachbarn, die unterschiedlicher nicht sein konnten, über die vielen lieben Besuche (v.a. Inga Voss, die auch Mamas Seele streichelte - Papa konnte ja nur an den Wochenenden

da sein - , Markus Egner, Annkathrin Theiß mit Mama Heike, Annalena Schulze mit ihren Eltern und Bruder Artur, die Bölzings, Bruder Thomas, Onkel Markus mit Tante Sandra, Onkel Norbert mit Agnes und Daniela, Dr. Laila Arash), über viele Telefonate (u.a. mit Daniela Schmidtman, Sebastian Jürgens), Genesungswünsche und Nachfragen nach meinem Befinden aus dem großen Bekanntenkreis von mir und meinen Eltern und von vielen lieben Freund/inn/en aus der großen MPS-Familie (vor allem Maria Prähofer mit Mama Michi, Martina Ebner und Sophie Wiesbauer, Brigitte Baum und Carmen Kunkel). Ich hoffe, ich habe niemanden vergessen - und wenn doch, bitte ich um Verzeihung.

Ich fühlte mich trotz aller Beschwerden im Krankenhaus immer geborgen und getragen. Der kleine MPS-Schutzengel und eine Kette mit Kreuzanhänger von meiner Oma waren und sind immer in meiner Nähe. Wie Jeremia glaube ich ganz fest: „Heile du mich Herr, so werde ich heil; hilf du mir Herr, so ist mir geholfen.“

Wie es daheim weiterging bis ich wieder meinen gewohnten Alltag leben konnte, könnt ihr im nächsten MPS-Falter lesen.

Euer Markus (MPS IV A)



## INFORMATIONSMATERIAL FÜR FAMILIEN / THERAPEUTEN / ÄRZTE / INTERESSIERTE



**Physiotherapiebroschüre und Physiotherapiefilm**  
(Produktion deutsche MPS-Gesellschaft)

**Leben mit MPS - DVD**

(Entstanden auf der MPS-Therapiewoche und im Thermenklinikum Mödling)



# SOPHIES ZWEITE OPERATION

CHRISTINE WIESBAUER



Schon seit längerer Zeit haben wir bemerkt, dass Sophie ihre Hände nicht mehr so bewegen kann wie früher. Wir haben beispielsweise bei Elterngesprächen in der Schule über den Einsatz der Schere gesprochen. In der ersten Klasse ging es darum, wie oft sie schneiden sollte. In der dritten Klasse haben wir eine Schere ausgesucht, die sie einfach bedienen konnte. In der vierten Klasse haben wir eine Schere gekauft, die sie zusammen mit der Ergotherapeutin bedienen konnte. In der fünften Klasse haben wir nicht einmal mehr über die Schere gesprochen. Über diesen Zeitraum sind Sophies Hände immer schlechter geworden. Letztes Jahr wurden sie so schwach, dass Sophie nicht mal mehr einen Stift halten oder selber die Gabel beim Essen benutzen konnte.

Im November letzten Jahres hatte Sophie bei einem Elektro-Hockey-Spiel einen Zusammenstoß mit einem anderen Spieler im Elektrorollstuhl. Sie war sofort komplett gelähmt. Ich habe sie aus dem Rollstuhl heben müssen, weil rund um sie herum das rasante Spiel weiter ging. Sie schrie, hatte Schmerzen und war unfähig, ihre Arme und Hände zu bewegen. Ich habe sie in das Sanitätszimmer gebracht, wo eine Krankenschwester Sophie helfen wollte. Da kam mir Markus in den Sinn. Als er damals in der Therapiewoche nicht mehr aufstehen konnte, wurde er in Bauchlage ins Krankenhaus gefahren. Ich habe Sophie sofort auf den Bauch gedreht und sie spürte ihre Hände

innerhalb einer Minute wieder.

Ich habe sofort Kontakt aufgenommen mit unseren Ärztinnen im Kinderspital, welche wiederum mit Dr. Schwarz in Deutschland telefoniert haben. So kommuniziert wird im Dreieck, was als nächstes zu tun sei. Ich brachte Sophie in das nächstgelegene Universitätsspital, wo sie über Nacht bleiben musste. Sie erhielt ihre erste Steroidbehandlung. Obwohl sie sich schnell erholte, war deutlich erkennbar, dass ihre Hände durch diesen Unfall noch schwächer geworden waren.

Es folgten einige Untersuchungen in der Schweiz und in Deutschland. Vor den Sommerferien ging es ihr so schlecht, dass man mit einer Operation nicht mehr länger warten konnte. Endlich war klar, dass die Schwäche der Hände nicht von einer aufsteigenden Lähmung kam, sondern durch die zunehmende Stenose im Halswirbelkanal verursacht wurde.

Beim MPS-Kongress in Holland wurde bekannt, dass die Enzyersatztherapie für Morquio-Patienten, die nicht mehr gehen können, noch im August in Mainz beginnen würde. Sophie wäre in dieser Studie willkommen gewesen. Am gleichen Tag erfuhr ich, dass man mit der Operation nicht mehr länger warten konnte. Die Enzyersatztherapie hätte ihr dort, wo Hilfe dringend nötig gewesen wäre, nicht helfen können. Nach zehn Jahren Warten und Kämpfen rauschte der ersehnte Zug an uns vorbei. Zwischen Beginn der Studie und einer Operation müssen drei Monate liegen. Wenn man die Zeit noch so - frei nach Einstein - dehnt, so liegen zwischen Juli und August einfach niemals 3 Monate.

Es folgten lange Wochen bis zur Operation mit mehreren Verschiebungen des Termins. Am 22. August war es soweit. Fredi und ich waren in Wiesbaden und haben Sophie schweren Herzens, aber mit einem guten Gefühl des Vertrauens dem Team von Dr. Schwarz anvertraut. Wie bei der ersten Operation vor zehn Jahren durfte Fredi wieder im OP dabei sein. Für mich war es gut zu wissen, dass ich nachher alles erfahren würde, was in diesem Saal passieren würde.

Als Sophie vor zehn Jahren nach ihrer ersten Operation gelähmt aus dem Krankenhaus entlassen wurde, wusste ich dennoch, dass alle ihr Bestes gegeben hatten.

Bei allem Optimismus und Vertrauen in die Fähigkeiten von Dr. Schwarz hatte ich doch große Angst. Viele haben mich gefragt, was sich in der langen Zeit des Wartens gemacht habe. Ihr werdet es kaum glauben, ich habe geschlafen. Wie ich das geschafft habe, weiß ich nicht.

Als ich Sophie auf der Intensivstation besuchen durfte, war ich überrascht, wie gut sie aussah. Sie blieb zwei Tage dort. Schon am ersten Tag hatte sie Hunger, plauderte mit uns und wollte DVDs schauen. Sobald es möglich war, wurde ihr der Dauerkatheter entfernt und die Pflege uns überlassen.

Sie wurde auf die reguläre Station verlegt, wo uns schon der erste Besuch erwartete. Meine Eltern und Sophies Schwester Valerie sind extra aus der Schweiz angereist. Als wir Erwachsenen im Restaurant einen Kaffee tranken, tauchten plötzlich Valerie und Sophie dort auf. Sophie saß in ihrem Elektrorollstuhl und verlangte eine große Portion Eis. Sie aß sie auch wirklich und hatte Bauchweh danach...

Am gleichen Tag besuchten uns Michaela und Maria. Auf der Rückreise aus London, wo Maria gerade ihr Enzym erhalten hatte, haben die beiden beim Umsteigen in Frankfurt kurzerhand ihren Flug umgebucht und



ein Taxi nach Wiesbaden genommen. Die Überraschung war groß - von beiden Seiten. Einerseits haben wir nicht damit gerechnet, sie zu sehen, und andererseits waren sie überrascht, wie gut es Sophie ging.

Es war praktisch unmöglich, in dieser kurzen Zeit alles zu erzählen, was wir bis dahin erlebt hatten. Die beiden brauchten sich auch nicht zu viel zu erzählen. Wer wie sie das gleiche Schicksal hat, versteht sich auch ohne große Worte.

Sophie wollte unbedingt sofort nach Hause. Das ging natürlich nicht. Aber wer Sophie kennt, weiß, dass sie einen enormen Willen hat und ihr Ziel erreicht. Sie hat möglichst immer im Rollstuhl sitzen wollen, die Hände bewegt und trainiert, in der Physiotherapie fleißig mitgemacht und auch mit der Lehrerin Französisch und Englisch gepaukt. Am Mittwoch, genau eine Woche nach der Operation durften wir nach Hause.

Das Krankenhaus so früh zu verlassen mag etwas riskant gewesen sein. Da ich aber Tag und Nacht die Pflege übernommen hatte, schien es mir angenehmer, in vertrauter Umgebung, wo alles rollstuhlgerecht eingerichtet ist, zu sein. Ich fürchtete mich nur vor der langen Fahrt und der Tatsache, dass die Fäden noch drin waren. Diese hat Fredi zwei Tage später zuhause ziehen dürfen. Wir alle haben uns daheim in unserer Wohnung tatsächlich sehr schnell erholt.

Die Operation war ein Erfolg. Sophie kann die Hände wieder besser bewegen. Vieles muss sie jedoch neu lernen. Der Nerv war schon so lange eingeeengt, dass Schäden entstanden sind, die nicht mehr einfach zu reparieren sind.



Es liegt ein langer Weg vor Sophie bis zu dem Moment, an dem sie wieder eine ganze Mahlzeit mit der Gabel in der Hand essen kann. Ihr größter Wunsch ist es, wieder Hockey spielen zu können. Dr. Schwarz hat es ihr erlaubt, allerdings erst dann, wenn sie den Schläger mit beiden Händen halten könne. Wer Sophie kennt, weiß, dass sie für diese Auflage eine Lösung hat. Sie kann bereits jetzt den Schläger halten. Nur spielen kann sie nicht, wenn sie ihn auf beiden Händen balanciert. Dr. Schwarz hat ja schließlich nur gesagt, dass sie Hockey spielen darf, wenn sie den Schläger halten kann. Darüber, wie sie ihn halten soll, hatte er nicht gesprochen.

Die Angst, die wir vor der Operation hatten, war begründet. Heute sind wir froh, dass alles gut gegangen ist und möchten anderen Mut machen, schwere Entscheidungen nicht hinauszuschieben, sondern mutig anzugehen.

Wir können Dr. Schwarz und sein Team und das Pflege team nur empfehlen.

Der Zug "Enzymersatztherapie" ist zwar abgefahren, aber es gibt dieses Sprichwort: „Wenn du denkst, es geht nicht mehr, kommt irgendwo ein Lichtlein her“:

In der Schweiz fahren die Züge bis hoch in die Berge. Um die Steigung zu überwinden, braucht es entweder Zahnräder oder Wendetunnels. Der Zug fährt an einem vorbei, wendet und fährt weiter oben wieder aus der anderen Richtung an einem vorbei. Genau das ist uns passiert! Bei der Nachkontrolle in Wiesbaden und Mainz wurden wir gefragt, ob wir verspätet doch noch in die Enzymersatztherapie einsteigen wollen. Wenn alles gut geht (viele, viele Untersuchungen sind noch zu bewältigen), wird Sophie auf den Tag genau drei Monate nach der Operation ihr erstes Enzym erhalten. Wir sind dankbar und alles andere als euphorisch, doch wir sind voller Hoffnung. Ich, das Plappermaul sagt demütig: DANKE.



## ETWAS ZUM NACHDENKEN...

Es ist alles nur geliehen,  
hier auf dieser schönen Welt.  
Es ist alles nur geliehen,  
aller Reichtum, alles Geld.  
Es ist alles nur geliehen,  
jede Stunde voller Glück.  
Musst du eines Tages gehen,  
lässt du alles hier zurück.

Man sieht tausend schöne Dinge  
und man wünscht sich dies und das.  
Nur was gut ist und was teuer,  
macht den Menschen heute Spaß.  
Jeder will noch mehr besitzen,  
zahlt er auch sehr viel dafür.  
Keinem kann es etwas nützen,  
es bleibt alles einmal hier.

Jeder hat nur das Bestreben,  
etwas Besseres zu sein.  
Schafft und rafft das ganze Leben,  
doch was bringt es ihm schon ein?  
Alle Güter dieser Erde,  
die das Schicksal dir verehrt,  
sind dir nur auf Zeit gegeben  
und auf Dauer gar nichts wert.

Darum lebt doch Euer Leben!  
Freut Euch auf den nächsten Tag!  
Wer weiß schon auf diesem Globus,  
was das Morgen bringen mag.  
Freut Euch an den kleinen Dingen,  
nicht nur an Besitz und Geld.  
Es ist alles nur geliehen,  
hier auf dieser schönen Welt.

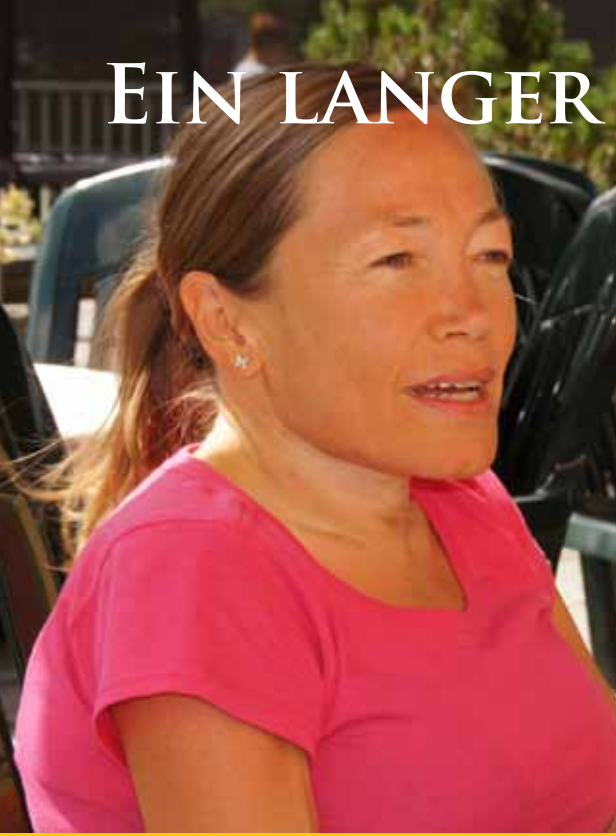
**Heinz Schenk**

## PREDIGER 3, 1 -8

1 Alles hat eine bestimmte Zeit, und jedes Vornehmen unter dem Himmel hat seine Zeit; 2 Geborenwerden hat seine Zeit, und Sterben hat seine Zeit; Pflanzen hat seine Zeit, und das Gepflanzte Ausreißen hat seine Zeit; 3 Töten hat seine Zeit, und Heilen hat seine Zeit; Abbrechen hat seine Zeit, und Bauen hat seine Zeit; 4 Weinen hat seine Zeit, und Lachen hat seine Zeit; Klagen hat seine Zeit und Tanzen hat seine Zeit; 5 Steinewerfen hat seine Zeit, und Steinesammeln hat seine Zeit; Umarmen hat seine Zeit, und vom Umarmen Sichfernhalten hat seine Zeit; 6 Suchen hat seine Zeit, und Verlieren hat seine Zeit; Aufbewahren hat seine Zeit, und Fortwerfen hat seine Zeit; 7 Zerreißen hat seine Zeit, und Nähen hat seine Zeit; Schweigen hat seine Zeit, und Reden hat seine Zeit; 8 Lieben hat seine Zeit, und Hassen hat seine Zeit; Krieg hat seine Zeit, und Frieden hat seine Zeit.

# EIN LANGER WEG ZUR DIAGNOSE

MARTINA EBNER



Es begann alles vor 21 Jahren mit einem Spitalsaufenthalt in Spittal/Drau.

Da stellte man bei der Aufnahme Unregelmäßigkeiten beim EKG fest. Darauf folgte noch ein Herzultraschall und kurz darauf sagte man mir, dass ich eine Aorteninsuffizienz hätte und dass dies abgeklärt werden müsste. Man empfahl mir Klagenfurt oder Graz. Ich entschied mich für die Uniklinik Graz.

Es dauerte nicht lange, und ich bekam einen Termin auf der internen Abteilung. Als dieser Tag immer näher rückte, machte ich mich mit gemischten Gefühlen auf den Weg.

Bei der ersten Visite wurden mir viele Fragen gestellt, die ich, so gut ich konnte, beantwortete. Die erste Untersuchung wurde für den nächsten Morgen angeordnet. So folgte in den nächsten Wochen eine Untersuchung nach der anderen. Ich wurde quasi von oben bis unten durchgecheckt! Am Ende stand eine Aorteninsuffizienz 2. bis 3. Grades fest.

Medikamente und eine OP waren Gott sei Dank nicht nötig, was mich sehr erleichterte.

Zum Abschluss wurde ich noch auf der Stoffwechselabteilung vorgestellt. Dort erklärte man mir erst, dass ich eine seltene Stoffwechselerkrankung hätte und für die genaue Typbestimmung eine sogenannte „Hautstanze“ vorzunehmen wäre. Auch diese Stanze brachte ich hinter mich und war dann ziemlich froh, dass ich wieder nach Hause entlassen wurde.

Nach ein paar Wochen war nochmals ein Termin an der Stoffwechselabteilung in Graz fällig. Dort wurde mir nun endlich in einem

ausführlichen Gespräch erläutert, dass ich an „MukoPolySaccharidose Typ IV B, Morbus Morquio“ leiden würde, und dass es für diese Erkrankung keine Hilfe oder Heilung gäbe.

Dies war anfänglich natürlich ein Schock. Ich brauchte ein ganze Weile, diese Diagnose anzunehmen, aber nun hatte ich wenigstens eine Diagnose und einen Namen für all meine gesundheitlichen Probleme. Die jahrelange Ungewissheit und Suche nach Aufklärung hatte ein Ende!

Mit der Diagnose muss man natürlich auch lernen zu leben und trotz der immer wiederkehrenden typischen Begleitscheinungen bzw. „Wehwehchen“ kann ich ein relativ normales Leben führen.

Natürlich gibt mir die Gewissheit, dass ich mit dieser Diagnose nicht alleine bin, Kraft und Mut, meine Lebensziele zu erreichen!



Das gute Los

HELFEN UND GEWINNEN!

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!

(2012: 18.530 Preise im Gesamtwert von 633.690 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 Organisationen aus dem Sozial-, Umwelt- und Tierschutzbereich. Wir, MPS-Gesellschaft sind wohl die kleinste davon, machen aber trotzdem mit, weil wir hoffen, mit dem Gewinn aus der Lotterie einen Teil unseres größten und wichtigsten Projektes, die MPS-Beratungsstelle wenigstens für zwei Monate finanzieren zu können. Das können wir natürlich nur mit Ihrer Hilfe schaffen und nur, wenn Sie ihre Lose auch über MPS beziehen. Denn MPS-Kinder profitieren nur dann, wenn Sie die Lose über MPS kaufen - das ist

dann der Fall, wenn Sie über unsere MPS-Homepage [www.mps-austria.at](http://www.mps-austria.at) einsteigen, dort auf das Logo „Das gute Los“ klicken. Sie werden automatisch weitergeleitet und sollten auf der neuen Seite wieder das MPS-Logo sehen - jetzt können Sie sicher sein, dass Sie mit Ihrem Loskauf unsere Kinder unterstützen. Ab Mai wird es auch 2013 wieder so weit sein!

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

Vielen Dank all jenen Menschen, die ihre Lose 2013 über MPS kaufen werden!

Sie helfen uns, unsere MPS-Beratungsstelle - die einzige Anlaufstelle für betroffene Familien in ganz Österreich - zu finanzieren. Wir begleiten, informieren, beraten MPS-Familien und organisieren Veranstaltungen für sie. Dort schulen wir die Eltern im Umgang mit dieser heimtückischen Krankheit und geben ihnen die Chance, auch voneinander zu lernen.



# ICH - UND MEIN LEBEN MIT MPS IVA

## TUGAY KÖK

Ich bin Tugay Kök und 20 Jahre alt. Ich bin kleinwüchsig, habe aber ein großes Herz.

Seit meinem vierten Lebensjahr wartete ich sehnsüchtig auf eine Therapiemöglichkeit für meine Krankheit. 16 Jahre lang rannte ich mit meiner Familie von Arzt zu Arzt - in der Hoffnung meinen Gesundheitszustand zu verbessern. Doch die Antwort lautete immer gleich: „Wir sagen euch Bescheid, wenn es einen Fortschritt gibt!“ Jeden Abend betete ich zu Gott, dass ich endlich die langersehnte Nachricht bekommen würde, dass es mit der Studie losginge. Im November 2011 kam sie endlich. Es konnte nun auch für mich losgehen. Von da an hat sich mein Leben von grundauf verändert, denn seit Jänner 2012 fliege ich jede Woche mit meiner Mutter nach London...

### Angekommen in London

Als wir am Royal Free Hospital ankamen, warteten schon meine Ärztin und meine Krankenschwester auf uns. Wir waren sehr erfreut über die Freundlichkeit und Hilfsbereitschaft des Personals. Nach tagelangen Untersuchungen bekam ich meine erste Infusion. Vielen Dank!

Seit ich diese Infusionen bekomme, kann ich mich deutlich besser bewegen und fühle mich viel kräftiger als sonst. Ich hoffe, dass das Ganze im Laufe der Zeit noch besser wird und möchte allen anderen Patienten mit Morbus Morquio (MPS IVA) sagen: „Gebt nicht auf und kämpft weiter!“

Freundliche Grüße, **Tugay**

PS. Auf den Bildern seht ihr mich mit meinen MPS-Freunden (Maria, Adan, Shane), die ich in London fast jede Woche treffe.



# SKF

# NEWS VON MARIA

Vor einem Jahr habe ich an dieser Stelle unter dem Titel „15 Jahre warten haben sich gelohnt“ erzählt, dass ich als Testperson für die klinische Studie zugelassen wurde und Ende Oktober in London meine erste Enzyersatztherapie erhalten habe. Damals war geplant, dass ich für 26 Wochen hin und her pendeln werde, sozusagen jede Woche drei Tage in London und vier Tage daheim. Ich freute mich total und war glücklich über die Chance.

Glücklich bin ich immer noch, denn – und das möchte ich hier vorwegnehmen – das Enzym wirkt und hilft mir tatsächlich sehr, möglicherweise mehr als ich erwartet hatte. Und in London bin ich auch immer noch... Mama sagt immer „Irgendwie geht alles!“ und sie hat auch Recht behalten, trotz aller Anstrengung schaffen wir es tatsächlich jede Woche nach London und wieder heim. Die Flüge hin sind besser als heim, aber dazu später.

Nun hab ich mich entschlossen, euch dieses Mal mitzunehmen in mein erstes Jahr Enzyersatztherapie und euch ein bisschen zu erzählen, davon, dass in London alles ganz anders läuft als daheim, von Infusionen, die nicht ganz so liefen wie geplant, von abenteuerlichen Flügen und auch davon, wer mich aller begleitet hat – schließlich musste Mama ja auch öfter zu Hause bei meinen kleinen Geschwistern bleiben.

Ihr werdet euch wundern, Mitte November 2012 waren es bereits über 50 Mal Finkham-London und zurück. Ganz selten sind wir direkt geflogen, da die Verbindung mit der Ryan Air zwar direkt ist, aber dafür die Anreise ansonsten nicht sehr bequem ist und ich die Ryan Air auch sonst nicht mag. Kein Service, kein Check-in, endlose Taxifahrt in London ... Es hat auch lange gedauert, bis wir unsere optimale Verbindung gefunden hatten, jene, mit der man mit ziemlicher Sicherheit und möglichst rasch hin und her kommt. Wir haben einige Flüge probiert und fliegen nun fast immer mit der Lufthansa mit Umsteigen in Frankfurt. **Wenn alles glatt geht, dann sind wir in sieben Stunden in London im Hotel, und mit viel Glück in acht Stunden wieder daheim**, wo wir dann erst mal durchatmen und das Gefühl wieder Platz und Luft zu haben, genießen. In London ist es schön, keine Frage, wirklich toll, aber wenn man gewöhnt ist im Grünen zu leben, dann ist diese Enge schon gewöhnungsbedürftig. Und grün bin ich nun mal wirklich gewohnt, ich bin kein Stadtmensch und dann gleich eine Stadt die mehr Einwohner hat als ganz Österreich, das ist dann zu viel. Eigentlich ist es so, dass ich zwar gerne in London bin (bei der EET), aber viel lieber bin ich zuhause, wo ich meine Familie und Freunde hab.

## Oft und lang

Naja, wenn ich es mal kurz überschlage, **dass ich in diesem Jahr in ungefähr 200 Flugzeugen gegessen bin und 190 Tage nicht zu Hause war**, dann bin ich fast ein wenig entsetzt.



Ich habe somit ein halbes Jahr in London, in Taxis, in Flugzeugen und auf Flughäfen verbracht. Das mit „drei Tage in London, vier Tage in Finkham“ hat sich ganz anders entpuppt, denn in Wirklichkeit verging der Mittwoch zum Großteil mit Anreise und der Freitag war noch viel schlimmer, besonders dann, wenn wir statt der geplanten acht Stunden zwölf oder gar vierzehn Stunden für die Heimreise brauchten!

Abgesehen von den wöchentlichen drei Tagen, war ich schon fünfmal zur „langen Woche“ in London. In diesen „langen Wochen“, die jeweils zehn Tage dauern, wiederhole ich den Großteil der Untersuchungen, damit dokumentiert werden kann, ob sich mein Zustand unter dem Einfluss des Enzyms verändert. Da stehen u.a. zwei „6-minute-walks“ und zwei „3-minute stair climbs“ auf dem Programm, die vorschriftsmäßig an verschiedenen Tagen stattfinden müssen. Üblicherweise wiederhole ich auch den Lungenfunktionstest, zeitweise den Herzultraschall und die Röntgenaufnahmen. Das sind dann auch die seltenen Gelegenheiten wo ich meine Ärztin Dr. Hughes treffe, weil natürlich auch die „vital signs“ dokumentiert werden müssen.

## Reaktionen

Wie schon angedeutet, in England ticken nicht nur die Uhren anders (eine Stunde Zeitverschiebung), auch sonst ist so manches anders. Hier sind die Krankenschwestern sogenannte „**special nurses**“ mit einer Spezialausbildung und machen eigentlich alles, angefangen vom Legen des Venflons bis zum Spülen und Ziehen der Nadel, wenn ein paar Stunden später alles vorbei ist.

So ist es denn auch so, dass Dr. Hughes zwar im Haus ist, aber nur zu Untersuchungen bzw. in kritischen Momenten erscheint.

Ja, diese kritischen Momente habe ich auch erlebt, immer wenn ich auf die Infusion reagiert habe... Dann tauchte sie auf wie der Blitz! Wir haben allerdings beobachtet, dass sie – auch wenn ich sie nicht treffe – immer genau weiß, was sich auf der Station abspielt.

Meine Reaktionen begannen in Woche sechs. Das war genau die Woche, in der Mama zum ersten Mal nicht mitgeflogen war, sondern meine Schwester Anna mich begleitete. Und das war auch gut so! Nachdem es drei Studiengruppen gab – eine bekam wöchentlich die Substanz (das Enzym), eine bekam Placebo (nur Salzlösung) und die dritte abwechselnd Substanz und Placebo – wusste ich nicht, was mir wöchentlich verabreicht wurde. Wir wurden aber darauf hingewiesen, dass mögliche Reaktionen üblicherweise zwischen vierter und siebter Infusion auftreten würden. Deswegen sagte Mama vor unserem Abflug noch zu Anna, es könnte dieses Mal sein, dass es eine Reaktion geben würde und sie besonders gut aufpassen solle, wie ich mich fühlte.

**Ich hab tatsächlich reagiert!** Mir wurde kalt und ich bekam Schüttelfrost, dass sogar mein Bauch zitterte – war irgendwie lustig zu beobachten – und mich Anna warm zudecken musste. Mir war kalt? Da stimmte was nicht! Mir ist doch nie kalt! Alan, meine study nurse, stoppte sofort die Infusion und fragte mich immer wieder: „Maria ist dir schlecht?“ Ich war schon fast ein bisschen genervt davon, doch ganz plötzlich kam es: „Jetzt ist mir schlecht!“ ...und schon hab ich mich übergeben. Dr. Hughes beschloss, eine Stunde lang zu warten und die Infusion dann ganz langsam fortzusetzen. Das klappte dann prima. Als alles vorbei war und ich mich wieder blendend fühlte, rief Anna Mama an und erzählte ihr was passiert war, dass sie aber schon wieder alles im Griff hätten und es mir gut ging. Spätestens da wusste ich, dass es gut war, dass Mama nicht mit war. Sie hat sich auch so noch total aufgeregt und wusste vor lauter Aufregung ein paar Minuten später nicht einmal, dass sie mit mir gesprochen hatte.

Allerdings hat auch Mama in den darauffolgenden Wochen einige Reaktionen life erlebt und blieb dabei ganz cool. Es ist halt doch was anderes, wenn man dabei ist und alles genau mitverfolgen kann als wenn man es nur erzählt bekommt. Von der siebten Infusion an musste ich zwar am Vorabend und am Morgen der Infusion „Vormedikamente“ nehmen, um weiteren Reaktionen vorzubeugen, Reaktionen kamen aber trotzdem – es war jedoch nie sehr schlimm. Wochenlang reagierte ich mit Fieber bis 38,5 Grad und einem erhöhten

Blutdruck. Einmal hab ich sogar mein Herz richtig hämmern gespürt, was mir völlig neu war. Ich hatte einen Puls von über 150 in völliger Ruhe. Bei all diesen Gelegenheiten wurde die Infusion gestoppt bis ich mich erholt hatte und konnte nach einer guten Stunde jedes Mal wieder fortgesetzt werden. So hab ich in der ganzen langen Zeit insgesamt nur drei Infusionen versäumt, ganz zu Beginn wegen einer Lungenentzündung, nochmal eine im Sommer und zuletzt nahm ich mir eine Woche Urlaub für die Therapiewoche.

### Wohl kein Placebo!

Die Geschichte mit der Lungenentzündung war auch sehr spannend. Das war die erste Gelegenheit, wo ich vermutete, dass ich nicht in der Placebo-Gruppe sein konnte. Meine Begründung klingt vielleicht etwas witzig, ich meine es aber ganz ernst: Ich hab mich vorher noch nie so krank gefühlt, sooo krank zu sein war mir völlig neu.

Die vielen Reaktionen ab Woche sechs bestätigten mich in der Annahme und ich war sehr froh darüber, tatsächlich das Enzym zu erhalten.

Von offizieller Seite her weiß ich es allerdings bis heute nicht. Die Phase 3-Studie habe ich zwar schon mit Ende April abgeschlossen, Ende August war damit auch der letzte Patient fertig, doch entblindet wurde die Studie interessanterweise nicht. So hat mir bis heute niemand gesagt, in welcher Gruppe ich tatsächlich war. Ist aber inzwischen auch nebensächlich, Hauptsache es geht mir gut! Nun bin ich schon einige Monate in der sogenannten „extension study“, in der sowieso alle Patienten das Medikament bekommen. Trotzdem bin ich neugierig drauf.

### Sorgfältigste Überwachung

Reaktionen habe ich eigentlich schon lange nicht mehr und wenn, dann überrascht es uns eher. Trotzdem wird nach wie vor **jede meiner Infusionen genauestens beobachtet und mitdokumentiert.** In London habe ich ein gemütliches Krankbett und eine eigene Krankenschwester, die den ganzen Tag bei mir ist, die Dosis regelt (von 3mg/h bis hinauf zu 30mg/h), zumindest halbstündlich meinen Puls misst und meine Temperatur kontrolliert und mich dabei meistens beim Lesen stört :) Meine Bibliothek wächst zusehends, ich lese jede Woche mindestens ein Buch, oft sind es auch drei – ich liebe es zu lesen!

Etwas ganz Besonderes im Royal Free Hospital ist Keith. Er hat ein freiwilliges Massageteam im Krankenhaus aufgebaut und wir verstehen uns blendend. Jede Woche kommt er während der Infusion bei mir vorbei und massiert mich ein paar Minuten. Das ist echt ein Genuss!

### Ach du Schreck!

Einmal gab es einen größeren Zwischenfall, der völlig unerwartet kam und im ersten Moment überhaupt nicht erklärbar war. Im zweiten Moment kamen wir doch drauf was dahinter steckte... Fast wäre ich erstickt. Naja, ganz so dramatisch war es auch wieder nicht, aber ich hab immerhin alle in Panik versetzt. Die „Schuldige“ war Mama. Mama war krank, ist aber trotzdem mitgeflogen („Du kannst ja nicht deine Infusion versäumen, nur weil ich krank bin...“) und wollte mal Fiebermessen. Sie borgte sich mein Thermometer aus. Dann wollte sie es unter fließendem Wasser abwaschen, doch Alan gab ihr ein Desinfektionstuch und sie wischte es vorsichtshalber auch damit nochmal ab.

Kurz darauf wurde meine Temperatur kontrolliert, was zum ersten Mal vor Infusionsbeginn getan werden muss. Innerhalb von Sekunden wurde mir im ganzen Körper warm, mein Gesicht wurde krebsrot bis zum Hals und ich hatte das Gefühl, dass sich meine Kehle zuschnürt und ich keine Luft mehr bekomme. Mama bemerkte meinen Gesichtsausdruck und schrie mich an: „Maria, was ist los? Sag sofort was los ist! Was spürst du?“ Gleichzeitig zu Alan: „Alan, she is getting sick, something is wrong...!“ Ich deutete nur auf meinen Hals.

Gott sei Dank hatte Alan den Venflon für die Infusion schon gelegt und die Notfallmedikamente lagen bereit. Er spritzte mir sofort Cortison und ich spürte ganz schnell wie es wieder besser wurde. Wir konnten nicht glauben was passiert war! Genau davor hatten wir immer Angst gehabt. Allerdings infusionsbedingt. Und jetzt geschah das ohne Infusion? Wie konnte das sein? Das Enzym war noch nicht mal angeschlossen! Als wir uns alle wieder beruhigt hatten und darüber lachen konnten, haben wir versucht zu rekonstruieren was passiert war und weswegen und kamen zu dem Schluss, dass ich auf das **Chlorhexamin**, mit dem diese Desinfektionstücher getränkt sind, allergisch sein musste.

Dr. Hughes hat dann gemeint, wir

sollten es bei anderer Gelegenheit mit allen gebotenen Vorsichtsmaßnahmen einmal testen, um sicher zu sein. Das haben wir nie getan, aber ich bin mir ziemlich sicher, denn es gab nochmal eine ähnliche Reaktion, allerdings nicht so stark wie dieses Mal. Damals wurde nur meine Armbeuge vor dem Nadelstich mit so einem Tuch desinfiziert. Seitdem sind diese Tücher für mich gestrichen und meine Armbeuge wird nur mehr mit Salzlösung gereinigt bevor die Nadel gesetzt wird.

### Die Enzyersatztherapie hilft!

**D**ie EET hat mir einiges geholfen. Ehrlich gesagt, **es überrascht uns ziemlich, wie groß die Wirkung ist**, die sie zeigt. Schließlich bin ich schon 19 Jahre alt und wir dachten, mein Zug wäre längst abgefahren. Angefangen hab ich eigentlich nur deswegen, weil ich hoffte, dass das Enzym meinen Zustand stabilisieren könnte, dass es nicht mehr schlechter würde. Ingeheim hab ich mir noch gewünscht, dass der Schleim weniger würde, denn der viele Schleim störte mich sehr. Beides ist eingetreten, aber noch viel mehr: Ich bin kräftiger, hab mehr Energie und stellt euch vor, ich bin möglicherweise sogar gewachsen!! Endlich hab ich mein Ziel erreicht wenigstens 100 Zentimeter groß zu sein. Ob das Wachstum war, oder ob ich mich einfach jetzt besser strecken kann, weil ich mehr Kraft habe, das wissen wir nicht. Aber ich freu mich total, dass meine Größenangabe nun dreistellig ist.

**B**eim **6-minute-walk** hab ich mich Bauch verbessert, nicht gravierend, aber ich kann doch etliche Meter weiter gehen als vor Studienbeginn. Der **3-minute-stair-climb** allerdings ist total der Hammer, da kann man ganz deutlich eine Verbesserung sehen. Beim Ersten Mal hab ich in diesen drei Minuten 96 Stufen geschafft, schon damals waren alle sehr überrascht von meiner Leistung. Ich hab allerdings auch mein Äußerstes gegeben und hatte einen Puls von fast 180. Alan und Anna (die Nurses) waren besorgt, dass mir, falls ich mich verbessern sollte, das Treppenhaus zu klein sein würde, weil es nur 111 Stufen hat. So folgte ein Anruf beim Sponsor der Studie (BioMarin) um zu fragen, ob das Treppenhaus gewechselt werden dürfe. Die Antwort war Nein. Und wie erwartet passierte es drei Monate später: „I ran out off stairs“. Nach 2 Minuten 22 Sekunden

war ich auf dem Dachboden und hatte keine Stufen mehr. Als Mama mit dem Rollstuhl hinterher kam, damit ich mich wieder ausruhen konnte (Ich war natürlich fix und fertig, aber ich strahlte vor Stolz!), saß ich mit meiner Krankenschwester Anna auf der Treppe und wir lachten uns beide halbtot. Kurz darauf lachte sich auch Mama halbtot, nämlich als ich sagte: „Ich weiß auch nicht wie das passiert ist, plötzlich war ich oben!“ Seither wird nur mehr meine Zeit gestoppt bis ich oben bin und ich breche alle 12 Wochen meinen letzten Rekord, auch wenn ich es nicht einmal selbst noch für möglich halte. Momentan stehe ich bei 1 Minute 52 Sekunden für alle fünf Stockwerke.

Ja, ich geb's zu, es ist eine riesen Anstrengung und ich bin nachher total erledigt, aber alle drei Monate kann man sich schon mal so richtig verausgaben. Und ich will ja schließlich beweisen, dass das Medikament wirkt.

### Christina Lampe

**W**as ich auch noch Schönes erlebt habe, das spielte sich nicht in London, sondern in beim MPS-Weltkongress in Holland ab. Dort traf ich nämlich Christina Lampe, meine Ärztin aus Mainz, nach vielen Monaten wieder. Sie hatte mich fast ein Jahr lang nicht gesehen. Ich stieg aus meinem Rolli, zog meine Schuhe aus, damit ich sicherer stand und schneller war und dann lief ich in der Rezeption eine große Runde für sie. Christina sah mich an, hockte sich zu mir, umarmte mich und weinte vor Freude. Das war echt schön zu spüren, wie sehr sie sich freute für mich und wie sehr ihr ihre Patienten am Herzen liegen. Aber ich muss auch dazu sagen, Christina ist nicht nur meine Ärztin, unsere Beziehung geht über das normale Patienten-Arzt Verhältnis hinaus. Ich durfte zum Beispiel auch auf Ihre Tochter Anna aufpassen und das machen ja „normale“ Patienten eigentlich nicht. Danke Christina, dass du mir das zugetraut hast, das ist nicht selbstverständlich!

**Ü**brigens freue ich mich schon total auf meinen Wechsel nach Mainz, der hoffentlich bald sein wird. Irgendwie hab ich genug von London, auch wenn ich meine Study Nurses und die anderen Morquio Patienten die ich alle paar Wochen treffe vermissen werde. Wir sind gute Freunde geworden in diesem Jahr und ich werde sie sehr vermissen. Aber wenn ich mir überlege, dass ich dafür, um ein gutes Jahr

therapiert zu werden, ein gutes halbes Jahr von daheim weg war, dann würde ich die Reisezeiten schon sehr gern abkürzen.

### Please wait...

**A**ußerdem waren die Flüge, besonders freitags, wenn wir heim wollten, oft eine Katastrophe, ganz besonders im Winter. Und der nächste Winter ist ja eigentlich schon da. Verspätungen sind vorprogrammiert, wir zittern schon wieder seit Wochen, ob wir wohl den Anschlussflug in Frankfurt erwischen würden. Mama hat sich nun eine Taktik zurechtgelegt, mit der die Wahrscheinlichkeit pünktlich heimzukommen, etwas größer ist. Wir nehmen einen Flug früher ab London als notwendig und schaffen damit ein größeres Zeitfenster zum Umsteigen. So können wir den Flug nach Linz auch dann noch erwischen, wenn die Maschine schlimmstenfalls zwei Stunden später in London startet, was wir oft und oft erlebt haben – fast jedes Mal aus einem anderen Grund: Der Flieger muss noch enteist werden, das Putz-Team ist noch nicht da, das Catering fehlt, das kontinentale Wetter (wie die Britten gerne sagen) passt nicht, wir haben einen Sicherheitscheck an Board und dürfen nicht einsteigen, ein eingeeckter Passagier fehlt und sein Gepäck muss ausgeladen werden, es liegt etwas auf der Startbahn, die Windrichtung passt nicht, der Flieger ist verspätet angekommen, die Crew ist noch nicht da, der Flieger kann nicht ausparken, weil ein anderer im Weg steht, wir müssen uns an der Startbahn noch ewig lang anstellen,... Irgendwas gibt es immer und so sind wir üblicherweise sehr überrascht, wenn wir doch ab und zu ganz pünktlich starten.

**Den Anschlussflug zu versäumen, bedeutet eine zusätzliche Wartezeit von fünf Stunden am Flugplatz.** Wenn man das ein paar Mal gemacht hat, dann wird das so richtig anstrengend und langweilig – so viele Geschäfte gibt's ja am Flughafen Frankfurt auch wieder nicht, außerdem zu teuer!

Es kann aber auch sein, dass man in London gut wekommt und in Frankfurt „strandet“, wenn z.B. ein Radar ausfällt. Auch das ist uns passiert, doch als es bekannt wurde, dass das komplette Radarsystem für die Flugüberwachung in München ausgefallen war, saßen wir schon frisch fröhlich im Flieger nach Linz und durften es uns dort für drei Stunden „gemütlich“ machen. Erst dann bekamen wir eine Starterlaubnis.

## Durchstarten

Die Flüge selbst waren – bis auf einen einzigen – völlig o.k. und es gab nie Grund zur Aufregung. Wir hatten immer das Gefühl bewahrt zu sein und kamen heim – wenn auch spät. Mit Schrecken erinnere ich mich aber an dieses eine Mal, als das nicht so war. Eine Woche vor Weihnachten hatten wir **das schlimmste Erlebnis**. Am 15. Dezember Infusion, am 16. Dezember Heimflug. Alles klappte bis Frankfurt, der Flieger nach Linz hatte eine Stunde Verspätung. Das war zu viel. Denn in der Zwischenzeit kam ein totaler Sturm. Wir starteten noch vorher und flogen tatsächlich nach Linz. Der Landeanflug von ca. 15 Minuten war entsetzlich. Wir spürten die Windböen, die uns regelrecht von einer Seite zur anderen warfen. Mama war den Tränen nahe und machte sich Vorwürfe. Da flog sie jede Woche mit mir nach London, damit es mir besser ginge und nun würden wir im Flieger umkommen! So schlimm war es auch wieder nicht, ich grinste, streichelte ihre Hand und sang ihr sogar vor um sie abzulenken. Ich hatte nicht mal richtig Angst, wir sind schließlich behütet! Unter uns sahen wir schon die Plus City, das große Einkaufszentrum in der Nähe des Flughafens war zum Greifen nahe. Fast waren wir unten, doch plötzlich riss der Pilot die Maschine wieder hoch und flog weiter. Der Sturm war zu extrem, eine Windstärke von über 100 km/h machte eine Landung völlig unmöglich. Wir wurden höher und höher. Mama meinte noch: „Vielleicht versucht er es aus der anderen Richtung.“ Wir wurden höher und höher. „Vielleicht bringt er uns nach Wien. O du liebe Sch..., jetzt stehen wir dann also in Wien und müssen zurück nach Linz fahren...“ Wir wurden immer noch höher und höher. Und nach 15 Minuten kam endlich die Durchsage des Piloten: „Wie sie sicher schon bemerkt haben, mussten wir Durchstarten. Es ist leider nirgends möglich zu landen, auch nicht im Raum München. Deswegen bringen wir Sie nun zurück nach Frankfurt!“ Ihr könnt euch sicher vorstellen, wir wussten nicht, ob wir lachen sollten, weil es so absurd war, dass uns sowas nun auch passiert, oder weinen, weil wir nun gar nicht heimkommen würden. Zurück in Frankfurt rief Mama zuhause an und sagte: „Es gibt eine gute und eine schlechte Nachricht. Die gute zuerst: Wir haben überlebt. Die schlechte: Wir sind wieder in Frankfurt.“ Ja und dort blieben wir dann auch, nach gut zwei Stunden warten bekamen wir ein

Hotelzimmer, gingen um 23 Uhr noch was essen und schliefen kurz, denn am nächsten Morgen mussten wir um 6:30 Uhr schon wieder am Gate sein. So kam ich also dazu, einmal in einem so edlen Hotel wie dem Sheraton zu übernachten – bezahlt von Lufthansa. Genießen konnten wir es aber nicht wirklich.

## Reisepass- wo bist du?

Anfang September bin ich wieder Amal mit Christoph geflogen. Es war ja gut und schön, er kam am Abend vorher und wir haben uns noch einen Film angesehen. Am Tag unseres Abfluges dann der große Schreck! „WO IST MEIN REISEPASS? Ich kann doch nicht meinen Reisepass verlieren, wenn ich jede Woche fliege!“ Wir haben mein ganzes Zimmer durchsucht, das Bett hochgehoben, in Schubladen nachgesehen. Nichts gefunden. Mama anrufen... Mama war mit dem Rest der Familie auf Urlaub und hat sich den ganzen Vormittag ans Telefon gehängt, um unsere Flüge umzubuchen. Wir fuhren auf die Bezirkshauptmannschaft, beantragten dort einen Notpass, zum Fotografieren, um ein Passfoto machen zu lassen, zur Polizei, um die Verlustanzeige zu machen und beantragten auch gleich einen neuen Reisepass für die Wochen danach (Notpass gilt nur für eine Reise). Nachmittags sind wir dann doch noch geflogen. In London war dann alles o.k., doch beim Heimfliegen gab es wieder mal eine Verspätung und wir strandeten in Frankfurt – wieder eine Nacht im Sheraton. Mist!

## Danke...DANKE!

Natürlich könnte ich noch viel erzählen, aber andere wollen in dieser Zeitung schließlich auch zu Wort kommen. Wer sich für mehr interessiert, kann mich ja gerne auch persönlich fragen.

Nur eines möchte ich noch tun: Ich möchte mich bei so vielen Menschen bedanken:

Beim **LSD-Team (Lysosomal Disease Team) im Royal Free Hospital London**, allen voran Alan, Anna, Dr. Hughes, Alison und Cecil, auch bei Keith, der mir mit seinem Massagen immer gut getan und auch meine Seele gestreichelt hat.

Danke an **Merillyn vom PremierInn Hotel**, dafür dass sie uns unsere Aufenthalte immer so komfortabel wie möglich gemacht hat und uns sogar beim Frühstück oder im Zimmer

besucht hat, wenn wir uns in der Rezeption nicht getroffen haben.

Danke an **Joanne**, die sich um unsere Buchungen (Flug, Hotel, Taxi) gekümmert hat.

Und ein ganz ganz großes Dankeschön geht an **meine Begleiter**. Ich hab immer jemanden gehabt, der mit mir geflogen ist. Am öftesten natürlich **Mama**, die sicher 30 Mal dabei war und auch alle „langen Wochen“ mit mir gemacht hat. Sie kommt wohl auch auf 120 Tage „ohne daheim“. Doch wenigstens die Arbeit hatte sie immer dabei, ohne Laptop machte sie sich nie auf den Weg und so konnte sie unterwegs auch alles erledigen, was gerade wichtig war und fertig werden musste. Ihr „Büro“ im Hotel ist immerhin ein Tisch, im Krankenhaus sitzt sie oft mit dem Laptop auf den Knien da!

Wenn Mama nicht konnte, begleiteten **mich Anna, Bea, Denise, Christoph, Papa, Tante Gitti oder Emma**.

Jeder meiner Brüder durfte einmal gemeinsm mit Mama mit mir mitkommen, einam! sogar meine Oma. Als ich die Osterferien komplett in London verbringen musste, beschlossen wir kurzerhand, als ganze Familie zu fliegen, denn zu Ostern wollten wir nicht auch noch getrennt sein. So war es viel schöner!

Danke auch meine **Oma** und an **Martin**, die sich in Mamas Abwesenheit um meine Geschwister kümmern und sie sozusagen zum Mitfliegen „freischaufeln“!

Und natürlich: **Danke, lieber Papa im Himmel, dass DU mich auf all den vielen Reisen bewahrt hast!**

Ja und auch wenn ich voller Dankbarkeit bin, dass ich hier in London beginnen durfte, als es in Mainz noch nicht möglich war, freu ich mich auf den Tag, an dem ich wie Markus Wirsing in seinem Artikel auf Seite xy – allerdings in einem positiveren Sinn - sagen kann: Hallo Mainz, ich bin da! 2013 vielleicht?

Die Next News gibt es im nächsten MPS-Falter...

Eure Maria





# DAS WAR UNSER BKMÖ-JAHR



## Liebe Freunde des BKMÖ - Österreich!

Auch in diesem Jahr möchte ich euch auf eine kleine gedankliche Reise, einen Rückblick, zum vergangenen Jahrestreffen des BKMÖ mitnehmen.

Hatten wir doch heuer einen schönen Anlass, um den BKMÖ-Österreich, der sein 15-jähriges Bestehen feierte, mal so richtig hochleben zu lassen.

Aus diesem Grunde reisten viele „alte und neue Gesichter“, genauer gesagt 123 Teilnehmer, aus Nah und Fern nach St. Georgen im Attergau – Hipping an, um im Hotel Lohninger Schober einzuchecken. Es wurde mir von Vielen berichtet, dass sie sich schon das ganze Jahr über auf dieses Ereignis freuen, denn da sehen sie ihre Freunde wieder. Den meisten war auch das Hotel vom letzten Jahr noch bekannt.

Unser Programm versprach abwechslungsreich und interessant zu werden. Die fixen Programmpunkte wie z.B. „Der runde Tisch“ unter der Leitung von Martin Bauer und Petra Koppler bringen immer wieder viel familiäre Atmosphäre ins Treffen.

Daniel Weixelbaumer, unser Orthopädietechniker, wurde am Freitag von uns begrüßt und hatte viele Einzelberatungen in Sachen Fußanalyse und anderer orthopädischer Hilfsmittel für Kleinwüchsige. Auch beim kommenden Jahrestreffen 2013 wird Daniel wieder dabei sein, genauso wie sein Freund Markus Grillnberger, Physiotherapeut, vielen von uns noch aus früheren Jahren bekannt.

Das Seminar von Ivo Beran am Freitagvormittag zum Thema: „Humorvolles, schlagfertiges Reagieren – Sympathien säen und ernten – Gespräche positiv leiten – Motivation – Selbstmotivation“ kam sehr gut bei allen Teilnehmern an.

„Mobilität für Menschen mit Handicap“, dieses Thema hatte uns Frau Edith Grünseis-Pacher vom CLUB MOBIL für den Freitagnachmittag mitgebracht, auch dieser Vortrag wurde sehr gut besucht.

Der Lichtbildvortrag von unserem Mitglied Peter Kerstan, der uns in die Unterwasserwelt eintauchen ließ und uns in anschaulichster Weise seine Erlebnisse darüber berichtete, faszinierte alle Teilnehmer.

Angekündigt war auch die „Delegation Bremen“! Ruzena und Karl Heinz Klingebiel reisten am Donnerstag an und gaben uns bis Sonntag die Ehre. Von ihren vielen wertvollen Anregungen und aus ihrem reichen Erfahrungsschatz durch ihre jahrzehntelange Arbeit beim BKMÖ in Deutschland konnten wir viel lernen.

Über „Ressourcen – innere Kräfte“ referierte Frau Mag. Christa Stöllinger am Samstagvormittag für uns. Wir freuten uns besonders, als sie ihre Teilnahme zusagte und uns dann in ihr Thema einführte. Wir hoffen, dass sie sich im nächsten Jahr speziell für unsere Jugendlichen Zeit nimmt!

Während der Vorträge waren unsere Kinder und Jugendlichen durch das unermüdliche Engagement von Alice Bauer, Christine Hoanzl, Christiane Lanng und Dominik Helferler bestens betreut, unterhalten und versorgt. Alle geladenen Referenten und Vortragenden kamen, wir mussten kaum Programmänderungen vornehmen und es lief bestens!

Witterungsbedingt fand am Samstag Nachmittag das Schlechtwetterprogramm beim „Lass Dich anschauen-SPEZIAL“ statt, aber das war kein Problem. Thomas Hoanzl und Martin Bauer planten um, und die Teilnehmer erlebten das Papiermuseum Steyrermühl.

Jeder bei uns im Vorstand hat seinen Platz und seine Aufgaben, die er mit viel Freude und Hingabe erfüllt. Unser Team ist zusammengewachsen, abgerundet, und wir ergänzen uns in den unterschiedlichen Bereichen, was das Arbeiten und Organisieren zu einem harmonischen Miteinander macht!

So freute es mich natürlich auch ganz besonders, dass unser Freund Hammou - besser bekannt unter seinem Künstlernamen Mac Donaldi - die weite Reise von 1.200 Kilometern antrat, nur um an unserem Treffen teilzunehmen. Doch er reiste nicht alleine! Diesmal brachte er seine beiden Kinder Pascal und Laura mit ebenso zwei Freunde, die ihn unterstützten, mit 1.200 Kilometer auf ein Jahrestreffen zu fahren... das zeugt schon von großer Wertschätzung. „Ich will meine Freunde in Österreich besuchen“, so sagte er mir am Telefon, und mit im Gepäck von Hammou waren jede Menge Seifenblasen, die er dann alle am „Bunten Abend“ in Österreich frei ließ und zum Fliegen brachte! Zum Schluss bleibt noch für manche, die diese Seifenblasenshow

# JAHRESTREFFEN 2012



gesehen haben, die Frage offen: „Wer oder was um Himmels Willen ist Heermmmiiii?“ ... man muss eben dabei gewesen sein!

Unser alljährlicher „Bunter Abend“ ist jene Veranstaltung, die unsere Kinder sehr kreativ mitgestalten. Ihre Freude daran ist nicht zu übersehen, wenn sie uns ihre gesanglichen, instrumentalen und tänzerischen Darbietungen mit vollem Einsatz vorführen. Dieser spezielle Programmteil wird immer mit viel Liebe von Alice Bauer und Christine Hoanzl in Szene gesetzt. Der würdige Rahmen dazu, also die Abrundung, das in die Form gießen, das kam wie jedes Jahr von unserer Moderatorin Sabine Pfeiffer. Es ist eben so, wenn man eine Aufgabe gut macht, dann wird sie bald zu seiner Aufgabe, und so ist das auch bei unserer Sabine! Genauso passiert und „hineingerutscht“ ist unsere Tombola-Managerin Brigitta Weingrüll! Auch sie „darf“ jedes Jahr die Lose an den Mann, sprich die Frau und an das Kind bringen, was sie immer hingebungsvoll tut, und darum bleibt ihr auch diese Tätigkeit...!

Es freut mich immer wieder ganz besonders zu sehen, wenn „unsere Neuen“ sich in kürzester Zeit heimisch fühlen und Freunde finden, die sie verstehen und dem Thema „Kleinwuchs“ einen ganz normalen Umgang schenken. So bin ich mit meiner Arbeit, die ich im Sekretariat beim BKMÖ Österreich erfüllen darf, sehr zufrieden. Denn sie versichert mir, dass wir gebraucht werden, dass Bedarf da ist und dass wir jedes Jahr von vielen Menschen, die in irgendeiner Form mit Kleinwuchs zu tun bekommen, sei es als werdende Eltern, Eltern, Geschwister, Bekannte, Ärzte, Pädagogen oder auch Leute, die eine Arbeit darüber schreiben möchten, als zusammengewachsene große Familie gefunden werden können. Das ist eine besonders schöne Sache für all diejenigen, die dann beim großen Jahrestreffen sehen und auch spüren dürfen, dass Kleinwuchs eben etwas ganz Besonderes ist!

Ingvild Fischer - BKMÖ-Sekretariat



## Familien brauchen starke Partner

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

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

**Raiffeisenbank**  
Region Grieskirchen  
Die Bank für Ihre Zukunft

## Bedarfsorientierte Mindestsicherung (BMS)

Während andere Länder das soziale Leistungsspektrum reduzieren, führte Österreich die BMS als Nachfolgerin der Sozialhilfe ein. Nach dem Prinzip „Hilfe zur Selbsthilfe“ ist die BMS nicht nur Schutz vor Armut, sondern vor allem ein wichtiger Schritt zurück ins Arbeitsleben.

### Was ist die BMS?

Die BMS ist eine Sozialleistung des österreichischen Staates, die von der Bundesregierung zur Bekämpfung der Armut eingesetzt wird. Sie ersetzt die bisher in jedem Bundesland unterschiedlich geregelte Sozialhilfe. Die Vereinbarungen zwischen dem Bund und den Bundesländern zur Vereinheitlichung der BMS werden in Bundes- und Landesgesetzen umgesetzt.

Mit der BMS sollen all jene Menschen unterstützt werden, die für Ihren Lebensunterhalt aus eigener Kraft nicht mehr aufkommen können. Der Anspruch auf BMS basiert im Gegensatz zu einem Grundeinkommen auf dem Prinzip der Subsidiarität. Das bedeutet, dass sie keine allgemeine Leistung für jeden ist, sondern sich am Bedarf (und der Bereitschaft, einer Arbeit nachzugehen) orientiert.

Die BMS umfasst Leistungen zur Sicherung des Lebensunterhaltes und des Unterkunftsbedarfes. Mit einer pauschalierten Leistung sollen insbesondere die regelmäßigen Aufwendungen für Nahrung, Bekleidung, Körperpflege, Hausrat, Heizung und Strom, aber auch Aufwendungen für persönliche Bedürfnisse abgedeckt werden.

### Für wen kommt die BMS in Frage?

Die BMS ist für Personen vorgesehen, die über keine angemessenen finanziellen Mittel verfügen, um ihren Lebensunterhalt bzw. den ihrer Angehörigen ausreichend decken zu können. Die Entscheidung, ob eine BMS gewährt wird, trifft die jeweilige Bezirksverwaltungsbehörde (z.B. Bezirkshauptmannschaft, Magistrat). Diese nimmt auch die Auszahlung vor.

### Welche Bestimmungen gelten für arbeitsfähige Personen, die eine BMS erhalten?

Wer eine BMS bezieht und arbeitsfähig ist, muss auch zur Aufnahme einer Arbeit bereit sein. Hier gelten die Zumutbarkeitsbestimmungen wie bei BezieherInnen von Arbeitslosengeld und Notstandshilfe, d.h. wird im Zuge einer Arbeitsvermittlung eine zumutbare Arbeit nicht angenommen, kann die BMS von der gewährenden Stelle bis zur Hälfte gestrichen werden.

Ausnahmen bestehen unter bestimmten Voraussetzungen z.B. für Personen mit Betreuungspflichten gegenüber pflegebedürftigen Angehörigen ab Pflegegeldstufe 3 oder Kindern, die das 3. Lebensjahr noch nicht vollendet haben. Außerdem für Personen, die das ASVG-Restpensionsalter erreicht haben; auch für die Sterbebegleitung oder Begleitung von schwerstkranken Kindern bzw. wenn jemand einer Ausbildung nachgeht, die vor dem 18. Lebensjahr begonnen wurde (gilt nicht für ein Studium).

### Wie hoch ist die BMS?

Im Jahr 2012 beträgt die Höhe der BMS pro Monat (gerundet)

- für Alleinstehende und Alleinerzieher/innen € 773,-
- für (Ehe)Paare € 1.160,-
- für Personen in einer Wohngemeinschaft ohne gegenseitige Unterhaltsansprüche (z.B. Geschwister) € 579,-
- Die Leistungen für Kinder sind länderspezifisch unterschiedlich, betragen aber mindestens € 139,-

Bei der Ermittlung der tatsächlichen Leistungshöhe werden auch die eigenen Einkünfte angerechnet sowie die wirtschaftlichen Verhältnisse des im gemeinsamen Haushalt lebenden Partners (Ehepartner oder Lebensgefährten) berücksichtigt.

Im Mindeststandard ist auch ein 25%-iger Wohnkostenanteil zur Finanzierung des angemessenen Wohnbedarfes enthalten. Darüber hinausgehende Leistungen zur Deckung von beispielsweise höheren Wohnkosten können von den Ländern zusätzlich erbracht werden.

### Was sind die Anspruchsvoraussetzungen?

Bevor eine Leistung aus der bedarfsorientierten Mindestsicherung gewährt werden kann, muss jede Antragstellerin bzw. jeder Antragsteller zunächst ihre/seine eigenen Mittel (Einkommen und Vermögen) zur Bestreitung ihres/seines Lebensunterhaltes einsetzen.

Zum Einkommen zählen dabei grundsätzlich alle Einkünfte, die dem Hilfesuchenden auch tatsächlich zur Verfügung stehen. Nicht zum Einkommen zählen aber z.B. Leistungen nach dem Familienlastenausgleichsgesetz (insb. Familienbeihilfe) und das Pflegegeld. (Das Pflegegeld kann jedoch unter Umständen bei pflegenden Angehörigen als Einkommen berücksichtigt werden.)

Unabhängig davon werden die zuständigen Landesbehörden zur Feststellung des BMS-Anspruches auch eine Vermögensprüfung vornehmen. Bestimmte Vermögenswerte sind von einer Verwertung ausgenommen. (z.B. selbst bewohnte Häuser und Eigentumswohnungen, berufs- oder behinderungsbedingt benötigte Kraftfahrzeuge oder Ersparnisse bis zum einem Freibetrag - 2012 - von rund € 3.866,-) Bei selbst bewohnten Häusern und Eigentumswohnungen kann das Sozialamt nach sechs Monaten eine grundbücherliche Sicherstellung seiner Forderung vornehmen lassen.

## Verfahrensablauf (z.B. NÖ)

- Antragstellung
- Die Wohnsitzgemeinde wird über den Antrag informiert und kann dazu eine Stellungnahme abgeben.
- Prüfung des rechtserheblichen Sachverhalts durch die Sozialhilfebehörde (falls erforderlich erfolgt ein Hausbesuch durch Fachkräfte der Sozialarbeit bzw. eine amtsärztliche Untersuchung etc.)
- Parteiengehör
- Entscheidung über den Antrag mittels Bescheid
- Information der Wohnsitzgemeinde über den Ausgang des Verfahrens.

## Erforderliche Unterlagen (z. B. NÖ)

- Geburtsurkunde
- Staatsbürgerschaftsnachweis
- Amtlicher Lichtbildausweis
- Heiratsurkunde / Partnerschaftsurkunde
- Scheidungsurteil und Vergleichsausfertigung (jeweils mit Rechtskraftvermerk)
- Sachwalterbeschluss
- Mietvertrag und aktuelle Miet- und Betriebskostenvorschreibung
- Einkommensnachweis vom Antragssteller und allen im gemeinsamen Haushalt lebenden Personen, die ein Einkommen beziehen (z.B. Lohnbestätigung, AMS-Bestätigung, Einkommenssteuerbescheid, Pensionsmitteilung, Rentennachweis, Nachweis über Unterhaltsanspruch, Kinderbetreuungsgeld, Krankengeld, etc.)
- Vermögensnachweise (z.B. Girokontoauszüge, Sparbücher, Bausparvertrag)
- Nachweis über Wohnzuschüsse
- Nachweis über Familienbeihilfe
- Nachweis über NÖ Familienhilfe

## Kosten

Gemäß § 38 NÖ MSG sind alle Eingaben, Amtshandlungen und schriftlichen Ausfertigungen dieses Landesgesetzes von den durch landesrechtliche Vorschriften vorgesehenen Gebühren und Verwaltungsabgaben befreit.

## Krankenversicherung

**BezieherInnen der BMS werden nunmehr in die gesetzliche Krankenversicherung eingebunden und erhalten eine eigene E-Card.** Somit ist der uneingeschränkte Zugang zu medizinischen Leistungen gewährleistet.

## Können Menschen mit Behinderung eine BMS beziehen?

- Von der BMS sind generell alle Personen in finanziellen Notlagen erfasst, die für ihren Lebensunterhalt mit anderen Mitteln nicht aufkommen können.
- Menschen mit Behinderung haben unter denselben Voraussetzungen einen Anspruch auf BMS wie alle anderen Menschen.
- Ausnahme: Menschen mit Behinderung müssen ihre Arbeitskraft selbstverständlich nicht einsetzen, wenn sie erwerbsunfähig sind.
- Um den speziellen Bedürfnissen von Menschen mit Behinderungen gerecht zuwerden, kennen manche Länder eigene „Behindertengesetze“ - die gegenüber der Mindestsicherung vorrangig sein können. Dass bedeutet, dass Menschen mit Behinderung primär ihre Absicherung über diese Gesetze erhalten.

## Wo erhält man die Anträge?

Grundsätzlich ist die Antragseinbringung bei allen Stellen, welche vom jeweiligen Land als geeignet erachtet werden möglich. (z.B. Bezirkshauptmannschaft, Gemeindeamt, Magistrat). In Wien ist dies auch in den Wiener Sozialzentren möglich.

## Welche Funktion hat das Arbeitmarktservice bzgl. BMS?

Personen, die BMS beziehen und arbeitsfähig sind, werden beim Arbeitmarktservice zur Arbeitsuche vorgemerkt. Dadurch stehen diesen Personen alle Dienstleistungen des Arbeitmarktservice zur Verfügung wie die Unterstützung bei der Arbeitsuche und alle Weiterbildungs- und Fördermaßnahmen zur dauerhaften Wiedereingliederung in den Arbeitsmarkt. Weiters erteilt das Arbeitmarktservice grundlegende Informationen zur BMS. Je nach Vereinbarung in den Bundesländern gibt das Arbeitmarktservice erstmalige Anträge zur BMS aus und nimmt sie auch entgegen.

## Mehr Information

Für Fragen zur BMS kann man kostenlos das Sozialtelefon des BMASK unter 0800 / 20 16 11 (Montag, Dienstag, Mittwoch und Freitag von 8 bis 12 Uhr, Donnerstag von 8 bis 16 Uhr) kontaktieren. Natürlich kann auch die zuständige Landesbehörde (Magistrat, BH) Auskunft geben!

Weiterführende Informationen findet man auf den Seiten des BMASK unter [www.bmask.gv.at](http://www.bmask.gv.at)!

Zum Thema BMS gibt es dort auch einen Online Ratgeber, der einer ersten Orientierung dienen kann. Er kann aber weder eine definitive Auskunft über eine eventuelle Anspruchsberechtigung geben, noch können alle denkmöglichen Fälle und Fragestellungen vollständig abgedeckt werden. Die Einbringung eines Antrages auf eine BMS-Leistung ist an dieser Stelle nicht möglich.

Außerdem ist zu beachten, dass es sich bei diesen Informationen um allgemeine Auskünfte handelt, es in den einzelnen Bundesländern jedoch speziellere Regelungen geben kann.



# 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 ursprünglichen, 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 immer wieder Benefizveranstaltungen unentgeltlich für uns bestreitet. Wir sind stolz darauf, so einen Botschafter zu haben!

Ein DANKE an Isabella und Ernst Erlebach vom Berghotel Hochfügen, die uns mit unserer Therapiewoche heuer zum zweiten Mal überaus herzlich und liebevoll aufgenommen und betreut haben. Das, was wir hier erleben, geht deutlich über das hinaus, was wir uns erträumen würden. DANKE an die Bergbahnen Mayerhofen, die uns zu einem super Ausflug auf den Ahornspitz eingeladen haben. Danke

an das Silberbergwerk Schwaz für den Sonderpreis.

Außerdem ein herzliches DANKE an unsere bestens bewährte Kinderbetreuungstruppe, die ihre Aufgabe mit viel Liebe und großem Geschick ausgeführt haben - allen voran Anna und Christine, die die Verantwortung tragen!

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.

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 Johann Ruhsam und an den Kulturverein EDINOST mit Obmann Boris Zeller, die unsere Spendensammlung für Natalja mit unglaublich tollem Engagement mitgetragen haben!

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 Berglandmilch Schärdinger, Colgate-Palmolive GmbH, Ed. Haas, Gonis, Haribo, Hasbro, Hipp, Hölzel, Intersport Wels, Kelloggs, Kraft Foods, Linz AG, Luftballon.at, Mautner Markhof, Multimarketing, Pfanner, Piatnik Wiener Spielkartenfabrik, Ravensburger, Schwarzkopf & Henkel, Sonnentherme Lutzmannsburg, Sonnentor Kräuterhandels GmbH, Spar, St. Martins Therme & Lodge, Storck Salzburg, Swarovski, Teekanne Willi Dungal GmbH, Therme Amadé, Therme Avita, Therme Bad Vigaun, Therme Geinberg, Therme Laa, Therme Loipersdorf, Therme Nova Köflach, Weleda, Wella Professional und dem Ybbstaler Solebad.

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

Wolfgang Böck  
Bikergemeinschaft Gerasdorf  
Eurotherme Bad Schallerbach  
Familie Dirisamer  
Doris Fischer  
Drachslar Lukas und Oma Rosemarie  
Dr. Walter Fuchs  
Easy Rider Charity, Rolf Karoly  
Familie Griehsler  
Familie Hauseder  
Irene - Geburtstagspende  
Dr. Angela Kaltenecker  
Kartverein MSC  
Kulturverein Fides Korneuburg  
Kulturverein SPD Edinost  
Laufteam Donautal  
Leo Juvamus: Julian Bogensperger und Marco Pancheri  
Sicherheitsakademie Wien  
Dr. Wilma Pernegger  
Veronika Rauscher, Ingrid Rauscher  
Johann Ruhsam  
Familie Schaffer  
Frau Ziesler, VS An  
Vienna Globetrampers  
VINSON Weinlokal, Andreas M  
Günther Zäuner - Krim

Sie haben uns nicht nur mit finanziellen Mitteln versorgt, sondern auch unseren Bekanntheitsgrad in der Öffentlichkeit gesteigert, was uns auch sehr viel bedeutet. Ich kenne die damit verbundenen Mühen sehr gut und weiß jede dieser Aktionen 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



# 6. Motorradweihe

in Gerasdorf bei Wien  
zu Gunsten bedürftiger Kinder

## 29. April 2012



Ab 9:00 „am Anger“-Hauptstrasse  
Motorradweihe: 10:00 Uhr  
Geführte Ausfahrt: ca. 50km

Für Musik sorgen die  
**BOOGIECRACKERS**



**Bikergemeinschaft Gerasdorf**

Post-Wortwahl 0664/20012001 wahl@bikergerasdorf.at  
Reise-Wortwahl 0664/2014170 reise@bikergerasdorf.at  
www.bikergerasdorf.at

mit Unterstützung der  
KID BIKER Gerasdorf



Motorradweihe - Bikergemeinschaft Gerasdorf



Benefizkonzert Austria 2 - Headquater Vienna Globetrampers



# KIDS 4 KIDS RUN 26. JUNI 2012



## Gesunde Kinder laufen für kranke Kinder....beim Schulzentrum Grieskirchen.

Dieser Lauf geht aus dem 6-Stunden-Juniormarathon hervor, welcher im Rahmen des Grieskirchner 12-Stunden-Benefizlaufs abgehalten wurde.

Im Veranstaltungsnamen KIDS 4 KIDS RUN steht die Zahl 4 (vier bzw. four):

- Exakt 4 Stunden lang hat diese Benefizveranstaltung gedauert
- Gesunde Kinder laufen für kranke Kinder – kids for kids!
- Und noch etwas ganz Besonderes: Alle laufen barfuß!

Die Premiere des KIDS4KIDS RUN begann am 26. Juni 2012 bei schönstem Wetter. Sehr eindrucksvoll war die Veranstaltung von Anfang an organisiert. Das Aufwärmprogramm begann mit Zumba für jeden Teilnehmer und dazwischen gab es dann Aerobic-Showeinlagen. Der offizielle Startschuss erfolgte um 9.00 Uhr durch Landesrätin Doris Hummer und Bezirksschulinspektor Doris Bauman. Die Stimmung unter den hochmotivierten Schülern war super! Es gingen 100 Staffeln an den Start die insgesamt stolze 4600 Kilometer (!) liefen. Es beteiligten sich ca. 600 Teilnehmer. Zur Freude aller teilnehmenden Kinder waren auch heuer wieder „Pumuckl“ Dietmar Mücke und „Sandmännchen“ André Lange aus Deutschland von Anfang an mit dabei. Eine Ehrenrunde drehte auch „BURT“, der mit vielen tollen Schulrucksäcken behängt - sogar am Kopf hatte er einen-, die ganze Strecke bei diesen Temperaturen durchgehelt. Durch die verschiedenen

Staffeln hatten die Kinder dazwischen genug Zeit, sich auch von der tollen Verpflegung zu überzeugen. Ein besonderes Highlight war auch der Besuch von Österreichs Marathon-Läufer Günther Weidlinger, der in den Pausen hunderte von Autogrammen schrieb.

Ich war selber von Anfang an dabei und kann nur sagen: Hut ab vor diesen Kindern, die Ihre Energie und Kraft für andere Kinder einsetzten, mit denen es das Schicksal nicht so gut gemeint hat. Hut ab natürlich auch vor deren Lehrern für die tolle Motivation. Gemeinsam haben sie es geschafft und eine Spendensumme von 8.400 Euro erlaufen. Diese Spendensumme wird zu gleichen Teilen an Debra Austria, die OÖ Kinderkrebshilfe und unseren Verein, der Gesellschaft für Mukopolysaccharidosen aufgeteilt. Unser besonderer Dank gilt den Veranstaltern Reinhold Straßer, Gerhard Großhammer, Josef Straßhofer und dem gesamten Team!

Folgende Worte kann man auf der Homepage <http://www.kids4kidsrun.com> lesen:

**Sieger waren an diesem Tag ALLE!  
Die teilnehmenden Kinder und Jugendlichen, die sichtlich Spaß hatten.  
Die Veranstalter, die für die viele Vorbereitungsarbeit belohnt wurden.  
Die Hilfsorganisationen, welche den Erlös von 8.400 € erhalten.  
Die Sponsoren, die beim KIDS 4 KIDS RUN gut „investiert“ haben.**

Ich kann mich diesen Worten nur anschließen und wünsche allen ein Wiedersehen 2013!

Christine Hauseder  
MPS-Beratungsstelle



Weihnachten 2011

Sehr geehrte Damen und Herren!

Da uns das Schicksal der unheilbar kranken Kinder und deren Familien sehr zu Herzen geht, hat mein 10-jähriger Enkel Lukas, erstmals Weihnachten 2010 einen Adventmarkt mit selbstgebastelten Sachen veranstaltet. Das ganze Jahr über werden Materialien (Zapfen, Samenstände, Leinwandbäume usw.) zum Basteln gesammelt und es entstehen Zapfenzwirgel, Schneemänner, Engel usw. Da er auch ein begabter Stricker ist, entstand so manches gestrickte Wockel od. Socken. Vom Erlös der verkauften Sachen wird die Hälfte gespendet. Dieses Mal ist ihre Organisation an der Reihe. Wir hoffen, dass wir mit unserer Spende ein wenig Freude bereiten können.

Mit freundlichen Grüßen und den besten Wünschen für die Kinder

Rosemarie Drachster u.  
Lukas Piewald

|                                                                                                                             |              |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------|
| AUFTRAGSBESTÄTIGUNG EUBO                                                                                                    |              |
| Beleg                                                                                                                       |              |
| Kontonummer Empfängerin (BLZ Empfängerbank)                                                                                 | 111211 34736 |
| Empfängerin                                                                                                                 |              |
| MPS Austria, 4075 Finklfham                                                                                                 |              |
| Verwendungszweck                                                                                                            |              |
| Ihre Spende ist steuerlich absetzbar. Bitte diesen Abschnitt als Beleg für das Finanzamt aufheben. Reg. Nr. FA 1/23 SO 1461 |              |
| Kontoblatt                                                                                                                  | 1000000      |
| Auszahlung                                                                                                                  |              |
| Firma Rosmarie Drachster                                                                                                    |              |



Besuchen Sie meinen kleinen

Adventmarkt!

Wann: FR. 16.12 15-18 h  
SA 17.12 9-12 h

Wo: F.A. Drachster

Was: Christbaumschmuck!

Die Hälfte des Erlöses spende ich an die schwerverletzten MPS-Kinder in Österreich.



Lukas Piewald und Oma Rosemarie - Adventmarkt Emmersdorf

# LAUFEND GUTES TUN

JUVANUS

## LEO BENEFIZ LAUF

## 23.9.12



Laufend Gutes tun - Marco Pancheri, Julian Bogensberger / Leo Juvanus

ALLEN VERANSTALTERN UNSERER BENEFIZ-EVENTS  
EIN HERZLICHES DANKESCHÖN -  
WIR WISSEN IHRE HILFE SEHR ZU SCHÄTZEN!



# POLIZEI

## DANKE!

für die Organisation  
an Martin Stiedry,  
Annemarie Horvath,  
Christina Sponseiler  
- und Wolfgang Böck!

## EINLADUNG



„WUNDER ERLEBEN“

ZU GUNSTEN MPS-ERKRANKTEN KINDERN SOWIE  
UNVERSCHULDET IN NOT GERATENEN  
POLIZISTINNEN UND POLIZISTEN  
20.JUNI 2012



Polizeihundestaffel



Martin Stiedry



Cobra Wien



Wolfgang Böck + Adi Hirschall



Niki Leitner - Freestyle



Ulla Weigersdorfer



Cobra Wien



Wolf Bachofner



SK Rapid Wien



Christoph Fäbl



Sandra Altmann



Freestyler





Dr. Walter Fuchs - Weihnachtslesung im Theater-Center-Forum Wien



Familie Griehsler - Punschfest Deutsch-Wagram

Unsere MPS-Gesellschaft ist ein kleiner Verein. Trotzdem leisten wir eine unglaublich wichtige Arbeit. Wir haben aber nicht die Lobby der „Großen“. Gerade deswegen brauchen wir Ihre Hilfe! Bitte helfen auch Sie. Unsere MPS-Kinder brauchen SIE! Danke!

FÜR ALLE, DIE UNS HELFEN  
MÖCHTEN, STELLEN WIR SEHR  
GERNE INFORMATIONSMATERIAL ZUR  
VERFÜGUNG: FLYER, PLAKATE, MPS-  
FALTER, ROLL-UP, BANNER... BITTE  
EINFACH IM MPS-BÜRO ANFORDERN!





Christine Hauseder - Adventmarkt St. Georgen



Marie Luise und Gerhard Heinz - Keramikmarkt Gföhl



Familie Scheidl - Adventmarkt Wien

# POST VON SCHWESTER ANGELIKA



Ende Oktober - und somit rechtzeitig für alle Weihnachtsmärkte - erreichte uns auch heuer wieder ein liebevoll verpacktes Paket von unserer Schwester Angelika. Sie fertigt seit Jahren in Handarbeit Weihnachtsbillets in verschiedenen Techniken für uns an und freut sich immer sehr, wenn wir diese dann verkaufen können - auch jetzt noch, wo sie sich doch im hohen Alter von über 80 Jahren beim Sehen schon sehr schwer tut. Aber nicht nur das. Was besonders schön ist, Schwester Angelika schließt unsere MPS-Kinder immer in ihre täglichen Gebete ein. Ist doch ein schönes Gefühl, das zu wissen, nicht wahr? Liebe Schwester Angelika, wir danken Ihnen von Herzen!

## ÜBERRASCHUNGSPAKET VON FAMILIE PIRIBAUER



Eine riesen Freude machte uns Familie Piribauer - wir konnten gar nicht glauben, was wir aus dem Überraschungspaket hervorholten: Eine Unmenge liebevoll und in mühseliger Kleinarbeit selbst gebastelter Billets für Weihnachten und Geburtstage. Wir kamen aus dem Staunen gar nicht heraus und konnten uns nicht satt sehen! Liebe Frau Piribauer, vielen herzlichen Dank!



# Stellen sie sich vor, es ist Ihr Kind, für das es kein Morgen gibt.

Folgen Sie dem Hilferuf unter: [www.mps-austria.at](http://www.mps-austria.at)



**Mit Ihrer Spende schenken Sie Zeit:**

VKB-Bank 1700.5000, BLZ: 18.600