

TÄTIGKEITSBERICHT

2012



GESELLSCHAFT FÜR
MUKOPOLYSACCHARIDOSEN
UND ÄHNLICHE ERKRANKUNGEN

GESELLSCHAFT FÜR MUKOPOLYSACCHARIDOSEN UND ÄHNLICHE ERKRANKUNGEN

ORGANE UND FUNKTIONEN

WWW.MPS-AUSTRIA.

Generalversammlung		
Vorstand	MICHAELA WEIGL Vorsitzende	
GOTTFRIED FELDBACHER Kassier	DI MARTIN WEIGL Stv. Vorsitzender	MICHAEL POLLY Stv. Kassier
SASKIA ETIENNE Schriftführerin		MARTINA EBNER Stv. Schriftführerin
Medizinischer Beirat		
PROF. DR. DR. SUSANNE KIRCHER	UNIV. PROF. DR. EDUARD PASCHKE	UNIV. PROF. DR. BARBARA PLECKO
Rechnungsprüfer		
ING. FRIEDRICH SCHWAIGER		MARGARETE KOHLHOFER

ZIELE

Unterstützung von Betroffenen

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

Förderung von Forschungsprojekten

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

Öffentlichkeitsarbeit

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

GES. FÜR MPS, A - 4612 FINKLHAM 90 | OFFICE@MPS-AUSTRIA.AT | DVR: 10616741 | ZVR:423245305
SPENDENKONTEN: VKB 1700.5000, BLZ 18600 | RAIBA: 111.211, BLZ 34736

GRUNDSATZERKLÄRUNG

Wir, die Gesellschaft für MukoPolySaccharidosen und ähnliche Erkrankungen bedanken uns sehr herzlich für die Unterstützung, die uns auch im Jahr 2012 zuteil wurde.

Ohne die großartige Hilfe unserer Spender für unsere MPS-Kinder könnten wir vieles nicht schaffen. Wir können unseren schwer kranken Kindern nur dann effektiv helfen, wenn wir auf großzügige finanzielle Unterstützung zählen können. Denn wenn es nicht Menschen geben würde, denen die vielfältigen Probleme unserer MPS-Kinder am Herzen liegen, wären wir machtlos. Nur miteinander können wir Perspektiven Schaffen – für Kinder mit MPS.

Und so schenken uns unsere Spender Hoffnung und Zuversicht, unsere Projekte tatsächlich gelingen zu lassen. Sei es die unmittelbare Hilfe für betroffene Familien, sei es die Förderung von Forschungsprojekten mit dem Ziel einer Therapie für MPS oder sei es der Betrieb unserer in Österreich einzigartigen MPS-Beratungsstelle - das alles ist uns nur mit der Hilfe unserer Spender möglich.

Ich darf Ihnen an dieser Stelle versichern, dass Sie gewiss sein können, dass jede einzelne Spende entscheidende Veränderungen in der Lebensqualität betroffener Familien schaffen kann.

Selbstverständlich werden alle unsere finanziellen Mittel ausschließlich im Sinne der Statuten und der darin festgelegten Vereinsziele eingesetzt und nur nach den Grundsätzen der Rechtmäßigkeit, Wirtschaftlichkeit und Sparsamkeit verwendet.



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

Es ist ein schwerer Weg, den wir gehen, aber wir geben nicht auf, sondern wir kämpfen weiter – Schritt für Schritt. Und deshalb hoffen wir, dass unsere Spender an unserer Seite bleiben, denn ohne sie wäre unser Kampf aussichtslos.

Und vielleicht sollte auch das einmal gesagt werden: Auch wenn ein Leben mit MukoPolySaccharidose noch viel schrecklicher ist als der Name dieser Krankheit, auch wenn es oft und oft kaum zu ertragen ist, wenn wir zusehen wie sehr unsere Kinder leiden müssen und auch wenn der Großteil unserer Kinder gehen muss, noch lange bevor sie erwachsen sind: MPS-Kinder sind was ganz Besonderes, starke Persönlichkeiten mit einer umwerfenden Ausstrahlung und - so lange es geht - mit einer unglaublichen Lebensfreude! Unsere Vision ist, dass MPS heilbar wird.

Michaela Weigl

Vorsitzende der Gesellschaft für MukoPolySaccharidosen und betroffene Mutter

*) Das Spendengütesiegel wird jährlich von der Kammer der Wirtschaftstreuhandler verliehen. Geprüft werden dabei die Ordnungsmäßigkeit der Rechnungslegung, das interne Kontrollsystem, die satzungs- und widmungsgemäße Mittelverwendung, Sparsamkeit und Wirtschaftlichkeit, die Finanzpolitik, das Personalwesen sowie die Lauterkeit der Werbung und die Ethik der Spendenwerbung.

Teilnahmen:

- Tagungen und Kongressen (z.B.internationales MPS-Symposium in Holland)
- Expertengruppentreffen für seltene Erkrankungen am Bundesministerium
- **Marsch für seltene Erkrankungen**
- Treffen internationales MPS-Netzwerk
- BKMF-Treffen
- alle Benefizveranstaltungen für MPS

Besonderes:

- **Auszeichnung der Vorsitzenden mit dem Life for MPS Award 2012**
- Mitarbeit in der Expertengruppe für seltenen Erkrankungen
- Spendensammlung für OP Natalja
- **Unterstützung eines Forschungsprojekts an der MedUni Wien**

Vorträge/ Benefiz:

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

Organisation und Durchführung:

- **Aktionen zum internationalen MPS-Tag**
- Vorstandssitzungen
- **MPS-Therapiewoche Hochfügen**
- Organisation von Therapieaufenthalten für MPS-Patienten
- Hotelsuche für die Veranstaltungen 2013
- Vorbereitung einer Infokampagne für HNO-Ärzte und Pädiater

Öffentlichkeitsarbeit / Medien:

- **Marsch der Seltenen Erkrankungen in Wien**
- **Straßenkampagne** am internationalen MPS-Tag
- **Erste Plakataktion seit Bestehen des Vereines**
- Verteilen von MPS-Werbeartikeln
- **Ausstellungen bei Messen, Tagungen, Selbsthilfetagen**
- Presseaussendung
- Spendenmailings
- TV-Beitrag in ORF Winterzeit

Sitzungen:

- Gesellschaft für MukoPolySaccharidosen und ähnliche Erkrankungen
- Forschungsgesellschaft für MPS und ähnliche Erkrankungen
- Expertentreffen für Seltene Erkrankungen
- Pro Rare Austria
- Treffen mit Ärzten, Wissenschaftlern, Pharmafirmen und Serviceclubs

Betreuung von MPS-Familien:

- Telefonische Betreuung bzw. Besuche
- Internationale MPS-Hilfe
- Bearbeitung der eingegangenen Unterstützungsanträge
- Recherchieren von Unterstützungsmöglichkeiten für Betroffene in besonderen Lebenslagen
- Einschleusen zweier Patienten aus OÖ und Wien in eine klinische Studie
- Durchsetzen einer Enzymersatztherapie für einen weiteren Patienten aus NÖ
- Betreuung von MPS-Familien bei Krankenhausaufenthalten im Ausland

Publikationen:

- Aktualisierung Pressemappe
- Kurzfassung MPS-Film, **Beitrag für ORF Winterzeit**
- Diverse Zeitungsartikel
- **Konzeption und Versand von Spendenmailings und Dankbriefen**
- **MPS-Falter Ausgabe 2012**
- Aktualisierung der Homepage
- **Ausbau einer Website auf Facebook**
- Erstellung Foto-DVD
- Erstellen von Präsentationen für Messen und Vorträgen
- Begleitung von Maturaprojekten

Sonstiges:

- Spendenlotterie - Lotterierausschuss
- Ausschreibung, Bewerbung und Verkauf von Weihnachtsbilletts
- Gemeinsame Forschungsprojekte mit anderen Länder (Netzwerk)
- Begleitung von Referaten, Maturaprojekten und Projektarbeiten
- Entwurf eigener Billetts, Kalender, Lesezeichen, Blocks
- Entwurf und Produktion von MPS-Werbeartikeln

Wesentliche Punkte (fett gedruckt) aus dieser Zusammenfassung werden im Folgenden noch erläutert bzw. anhand von Fotos dokumentiert.

Gemeinsam mit den von MukoPolySaccharidosen (MPS) betroffenen Menschen schaue ich dankbar auf das Jahr 2012 zurück. Wir konnten durch Veranstaltungen für Betroffene, Informationstätigkeit, Öffentlichkeits-, Aufklärungsarbeit und persönliche Unterstützung von MPS-Familien auch im vergangenen Jahr wieder etliche Ziele erreichen. Doch das war nur mit der wertvollen Hilfe unserer Spender möglich - Dank unserer Spender, die den Weg mit uns gemeinsam gehen, konnten wir uns wieder ein Stück auf dem schweren „MPS-Weg“ vorwärts kämpfen.

Es ist schön, dass so viele unser Motto „Miteinander Perspektiven Schaffen - für Kinder mit MPS“ mit uns leben. Herzlichen Dank dafür!



Michaela Weigl
Vorsitzende der Gesellschaft für MukoPolySaccharidosen
und betroffene Mutter



...

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 zumindest 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 **Enzymersatztherapie**, für eine weitere Form läuft seit ein paar Jahren eine klinische Studie und die Substanz steht kurz vor der Einreichung zur Zulassung als Medikament. Das dauert noch mal ein Weilchen (2014?), aber es gibt Grund zur Hoffnung. Manche Kinder können durch eine **Knochenmarkstransplantation** 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.

Forschungsgesellschaft für MPS

Übrigens haben wir uns zu Beginn des Jahres entschlossen, die **Forschungsgesellschaft** mit Wirkung vom September 2012 aufzulösen. Wir haben uns die Entscheidung nicht leicht gemacht, sind, aber schlussendlich zu dem Ergebnis gekommen, dass wir die Aufgaben der Forschungsgesellschaft auch in der bestehenden MPS-Gesellschaft wunderbar mittragen können, das immer schon tun und auch weiterhin tun werden.

MPS-Weltkongress

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.

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 die Finanzierung noch nicht gesichert ist.

...

Hilfe von der MPS-Gesellschaft

Damit bin ich bei einer weiteren Antwort auf die Frage am Beginn „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?

... 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. 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 können, 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 Enzymersatztherapie 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 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 Enzymersatztherapie!** 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...

Aktueller Stand der Therapie in Österreich

	MPS I	MPS II	MPS III	MPS IV	MPS VI
Therapie	EET	EET	EET im Tiermodell / Genestein	EET- Studie	EET
aktuell	seit 2003 in Europa zugelassen; Studie zur intrathekalen Applikation	seit 2007 in Europa zugelassen; Studie zur intrathekalen Applikation	Studie zur intrathekalen Applikation; Genestein-Studie Gentherapie-studie	Klinische Studien (MOR-005, MOR-006, MOR-007, MOR-008) Studie zum natürlichen Verlauf	seit 2006 in Europa zugelassen
österr. Patienten in Therapie/Studie	1	10	0	3	1
Medikament	Aldurazyme	Elapraxe			Naglazyme
Firma	Genzyme/ BioMarin	Shire	Shire Lysogene	BioMarin	BioMarin

GROSSE AUSZEICHNUNG FÜR DIE VORSITZENDE DER ÖSTERREICHISCHEN MPS-GESELLSCHAFT

VON PROF. DR. DR. SUSANNE 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 Enzymersatztherapie 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



Auszug aus unserem MPS-Falter 2012

Therapiewoche 2012



**EIN GROSSES DANKE
UNSEREN THERAPEUTEN!**





= hier wird gearbeitet!



MPS-THERAPIEWOCHE 2012

ERFAHRENE THERAPEUTEN | BESTES THERAPIEANGEBOT | GLÜCKLICHE FAMILIEN



Bernhard Piller
Musiktherapie



Christine Wurlitzer
Physiotherapie



Tina Zimmerberger
Physiotherapie



Ulli Kaser
Cranio Sacral Therapie



Ingrid Stadlmayr
Massagen



Harald Meindl
Massagen

5. - 15. August 2012 | MPS_Therapiewoche
im Berghotel Hochfügen im Zillertal

Unser Therapeutenteam hat sich auf die Behandlung von MPS-Patienten spezialisiert. Sie alle arbeiten liebevoll, ausdauernd und konsequent mit unseren Kindern, sodass sich sehr schnell anhaltende Erfolge einstellen. Während der Therapieeinheiten lassen sie sich auch „über die Schulter schauen“, sodass die Eltern von den Therapeuten im Laufe der Woche viel lernen können. Auch eigene Therapeuten dürfen zu Trainingszwecken mit gebracht werden.

Auf diese Weise profitieren unsere Kinder doppelt, denn so können wertvolle Therapien, die die Beweglichkeit erhalten, auch zu Hause fortgesetzt werden.

Genauso spezialisiert ist unser Kinderbetreuungsteam, das vormittags mit viel Liebe, Geduld und Kreativität die gesamte Betreuung unserer MPS-Kinder und auch deren gesunder Geschwister übernimmt.



Wolfgang Weichselbaumer mit Finn und Nala
Hundetherapie



So konnten wir auch 2012 rund 100 Teilnehmer begrüßen, die gemeinsam eine wunderschöne Woche verbrachten - mit ausgiebigem Therapieprogramm für Körper, Geist und Seele:

- 7 verschiedene Therapieangebote
- zusätzlich Outdoor-Programm (Nordic Walking)
- täglich ca. 60 Einheiten
- 3 - 4 Einheiten pro Patient und Tag
- 3 - 4 Einheiten für Begleitpersonen pro Woche
- Gruppentherapie für Begleitpersonen (Wassergymnastik, Rückenschule)
- Kreativworkshop
- Workshop „Unterstützende Kommunikation“
- Einzelgespräche mit MPS-Spezialistin



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

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

Danke Danke - aus
siefstem 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!

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

Liebe Michaela!

Es war für mich eine sehr bereichernde
Woche, sowohl die Begegnungen mit vielen
neuen Erfahrenden Menschen, als auch die
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 mit einem behinderten
zu schauen und so Kraft auszusteuern, auf sich
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



Freunde sind Engel
wieder auf die Beine
unsere Flügel vergessen
man fliegt.

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

... wir es
Kinder hatten hier sehr
... fanden
... Die
... viel Spaß.

UNSER FORSCHUNGSPROJEKT AN DER MEDUNIWIEN



BERICHT

ENTWICKLUNG EINER HOCHDURCHSATZ METHODE ZUR DETEKTION VON MUKOPOLYSACCHARIDOSEN

Assoz. Prof.-Dipl.-Ing DDr. David C. Kasper
(Principal Investigator)
Österreichisches Neugeborenen-Screening
Forschungsgruppe: Pädiatrische Biochemie und Analytik

Medizinische Universität Wien
Univ. Klinik für Kinder-und Jugendheilkunde

Vorstand: Univ. Prof. Dr. Arnold Pollak

ZUSAMMENFASSUNG über die Entwicklungen des zweiten Projektjahres

Das Ziel dieser Studie ist und war es, geeignete Methoden für die Diagnostik von MPS aus der Trockenblutkarte zu entwickeln. Bis dato konnten wir zeigen, dass neue Methoden wie die TurboFlow Technologie das Potential haben, lysosomale Enzymaktivitäten zu messen. Das Screening für LSDs sowohl für Neugeborene als auch Hochrisikogruppen ist nach wie vor eine technologische Herausforderung.

Außer für MPS I ist derzeit kein kommerziell erhältliches multiplex basiertes (gleichzeitige Analyse mehrerer Erkrankungen aus einer Trockenblutkarte) Analyseverfahren von MPS für Tandem Massenspektrometrie verfügbar.

Unsere Forschungs kooperative bestehend aus der Arbeitsgruppe von M. Gelb Washington, USA, der Technischen Universität Wien und dem Österreichischen Neugeborenen screening und Stoffwechsel Labor der Medizinischen Universität Wien.

Die im Vorjahr erbrachten Weiterentwicklungen und gestarteten Kooperationsprojekte konnten bereits teilweise zum Abschluss gebracht werden. So konnten wir unsere wissenschaftliche Arbeit über die Verkürzung der Analysedauer erfolgreich in einem wissenschaftlichen Journal publizieren.

Die von der Universität Washington (M. Gelb) zur Verfügung gestellten Substrate und Puffer, welche eine zusätzliche Analyse von MPS II, MPS IVa und MPS VI ermöglichen, konnten von uns erfolgreich für ein erstes Konzept in

einem klinischen Labor angewendet werden. Es konnten bereits ca. 100 Kontrollproben und vereinzelt Patientenmaterial getestet werden. Mit neuen Substraten konnten bereits ein Kontrollpatient mit bekanntem MPS II und ein Kontrollpatient mit MPS IVa getestet werden. Die Enzymaktivitäten waren eindeutig von denen der gemessenen Kontrollen unterscheidbar. Derzeit probieren wir mit internationalen Kooperationspartnern Probenmaterial von bekannten Patienten zu erhalten, um die Methode einer ausführlichen Evaluierung zu unterziehen. Die ersten Ergebnisse sind sehr viel versprechend.

Zusammengefasst lässt sich sagen, dass nach derzeitigem Stand ein Screening auf bis zu vier MPSn und fünf weiteren LSDs technisch umsetzbar ist. Im folgenden Jahr 2013 ist eine klinische Evaluierungsstudie des neu entwickelten Analyseverfahrens geplant, welches die Tauglichkeit für die Routinediagnostik überprüfen soll.

Trotz vieler Verbesserungen und Weiterentwicklungen bleibt die derzeitige Laboranalyse von lysosomalen Enzymen aus der Trockenblutkarte eine technisch anspruchsvolle Analyse. (Reagenzien, Apparaturen, Personal)

Durch gezielte Verbesserungen und Adaptierungen konnten im letzten Jahr wichtige Schritte umgesetzt werden, welche die Detektion von MPS wesentlich vereinfachen könnten, auch im Hinblick auf die Umsetzung in einem Neugeborenen-Screening Programm.

Journal of Chromatography B, 908 (2012) 9–17



Contents lists available at SciVerse ScienceDirect

Journal of Chromatography B

journal homepage: www.elsevier.com/locate/chromb



Short-incubation mass spectrometry assay for lysosomal storage disorders in newborn and high-risk population screening

Thomas P. Mechtler^{a,b}, Thomas F. Metz^{a,b}, Hannes G. Müller^{a,b}, Katharina Ostermann^{a,b}, Rene Ratschmann^a, Victor R. De Jesus^c, Bori Shushan^d, Joseph M. Di Bussolo^e, Joseph L. Herman^e, Kurt R. Herkner^{a,b}, David C. Kasper^{a,b,*}

ÖFFENTLICHKEITSARBEIT



FILMAUFNAHMEN FÜR ORF WINTERZEIT BEI FAMILIE WEIGL



MPS ist sehr selten - und doch eine Realität.

Leider eine immer noch relativ unbekannte Realität...

Öffentlichkeitsarbeit ist für einen kleinen Verein wie uns extrem schwierig. Wir haben leider nicht die Lobby der „Großen“, man kennt uns kaum.

MPS-Kinder sind jedoch nicht weniger wert oder nicht minder wichtig als andere Kinder, die an häufigeren, bekannteren Krankheiten leiden. Auch sie brauchen jede Hilfe. Dringend.

Deshalb bemühen wir uns sehr, bekannter zu werden, denn je mehr Menschen von MPS-Kindern und deren Schicksalen hören, umso mehr werden auch bereit sein, uns zu helfen.

Insofern hat es uns sehr gefreut, dass unser Werbespot, den die Werbeagentur Createam 2010 dankenswerterweise für uns produziert hat, auch 2012 wieder eine Woche lang täglich vor den 19:00 Uhr-Nachrichten auf ORF 2 zu sehen war.



Außerdem konnten wir auch heuer wieder einen sehr schönen Beitrag für die Sendung **ORF Winterzeit** aufnehmen, in der berichtet wurde, wie eine unserer MPS-Patientinnen mit ihrer Krankheit lebt und umgeht.

Zum internationalen MPS-Tag im Mai starteten wir mit unserer allerersten Plakatkampagne!

Der geniale Entwurf dafür stammte ebenfalls von Createam. Die Kampagne war klein, aber es war ein leistbarer Anfang und wir sind stolz darauf.

Eine große Plakataktion würden wir uns zwar wünschen, doch fehlen uns dafür die entsprechende finanzielle Mittel bzw. Sponsoren. Spendengelder wollen wir dafür nicht verwenden, da wir diese dringend für unsere Projekte benötigen.

ERSTE PLAKATAKTION SEIT BESTEHEN DES VEREINS GELUNGEN



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

Folgen Sie dem Hilferuf unter: www.mps-austria.at

16 Bogen Plakat - im Mai 10 Stück plakatiert in Linz

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

Folgen Sie dem Hilferuf unter: www.mps-austria.at

Mit Ihrer Spende schenken Sie Zeit:
VKB-Bank 1700.5000, BLZ: 18.600

8 Bogen (200 Stück) und A 1 Plakat (700 Stück) in Wien

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

Folgen Sie dem Hilferuf unter: www.mps-austria.at

Transparent für Veranstaltungen

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

Folgen Sie dem Hilferuf unter: www.mps-austria.at

Postkarten

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

Folgen Sie dem Hilferuf unter: www.mps-austria.at

Rollup für Veranstaltungen



INTERNATIONALER MPS-TAG 15. MAI



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!



Wir MPS-Gesellschaften arbeiten weltweit zusammen. Wir haben sowohl ein europäisches als auch ein internationales MPS-Netzwerk gegründet, was u. a. bedeutet, dass sich die MPS-Präsidenten aller Länder zu regelmäßigen Arbeitssitzungen treffen. Auf einer dieser Sitzungen (2006) wurde beschlossen, dass wir einen einheitlichen Tag als internationalen MPS-Tag festlegen. Die Wahl fiel auf den 15. Mai. An diesem Tag starten wir weltweit Aktivitäten, deren Ziel es ist, MPS bekannter zu machen.

Wir haben diesen Tag in Österreich 2007 erstmals gefeiert.

2012 stand eine Straßenaktion am Programm, um Menschen auf MPS aufmerksam zu machen. An mehreren Standpunkten in Österreich wurden Rosen, Informationsflyer und kleine MPS-Werbeartikel (z.B. Kugelschreiber, Glückwunschkilletts, Marmaladeaufkleber) als Geschenke verteilt - alles versehen mit unserer Homepage, sodass die Menschen auch Gelegenheit hatten, mehr über uns zu erfahren.

Die Aktion fand statt in Wien, Wels, Haid, Spital an der Drau, Lienz, Wiener Neustadt, Bad Fischau und Krems. Ziel ist nach wie vor, die Anzahl der Standpunkte in der Zukunft zu erweitern, was jedoch freiwillige ehrenamtliche Mitarbeiter erfordert, die wir leider immer noch suchen.

links: Auszug aus unserem MPS-Falter 2012

GESCHWISTERKINDERWOCHE

IM JULI 2012 | STERNTALERHOF



Unsere MPS-Geschwisterkinderwoche ist auch längst zur lieben Tradition geworden. Acht Kinder durften im Sommer ein paar gemeinsame Tage verbringen, die ihnen wie jedes Jahr viel zu kurz erschienen.

Denn: Diese Woche ist eine Zeit, die sie nur für sich alleine haben, wo sie mal nicht im Schatten ihrer kranken Geschwister stehen und auf niemanden Rücksicht nehmen müssen.

Einmal im Jahr genießen sie ein paar Tage, wo sie mal selbst im Mittelpunkt stehen dürfen. Unterbringung, liebevolle und professionelle Begleitung werden vom Team des Sterntalerhofs garantiert.

MESSEPRÄSENZ DER MPS-GESELLSCHAFT

MukoPolySaccharidosen gehören zu den seltenen Erkrankungen und selbst unter den „Seltenen“ sind sie noch besonders selten. Unser Bekanntheitsgrad ist demzufolge nicht sehr hoch und wir versuchen, das durch gezielte Öffentlichkeitsarbeit zu ändern.

Deshalb sind wir wo immer möglich, als MPS-Gesellschaft auf Messen und/oder Kongressen (z.B. Kinderärztekongress) anwesend, um über unseren Verein bzw. die Krankheit MPS aufzuklären und zu informieren.

Mit unseren neuen Plakaten „Stellen Sie sich vor, es ist Ihr Kind, für das es kein Morgen gibt“ zogen wir zum Beispiel auf der INTEGRA viele neugierige Besucher an unseren Stand. Wir waren ganz begeistert über den Zulauf. In vielen Gesprächen konnten wir 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.



MPS AUF FACEBOOK

REGELMÄSSIGE WARTUNG UND AUSBAU

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.

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 stattgefunden Events rückblickend mit kleinen Foto-Ausschnitten zu präsentieren. Neuigkeiten werden - dank Smartphone - so schnell wie möglich gepostet, so z.B. die erste Enzyersatztherapie von unserem lieben Karli, bei der ich dabei sein konnte. (Auf den Fotos rechts sieht ihr Karl zwischen unserem Muskitherapeuten 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



Auszug aus unserem MPS-Falter 2012

3. MÄRZ - MARSCH DER SELTENEN ERKRANKUNGEN

Die MPS-Gesellschaft war wieder sehr zahlreich beim Marsch der Seltenen Erkrankungen vertreten, welcher anlässlich des internationalen Tages der Seltenen Erkrankungen in Wien stattfand.

Ziel des Marsches ist es, die Öffentlichkeit auf die Problematik der SE aufmerksam zu machen und ein unübersehbares Zeichen dafür zu setzen, dass die „Seltenen“ gemeinsam gar nicht mehr so selten sind, sondern eine große Gruppe, die es wert ist, beachtet zu werden - allein in Österreich etwa 400.000 Menschen!

Denn, so unterschiedlich die einzelnen Krankheitsbilder sind, so ähnlich sind doch viele Probleme, mit denen PatientInnen, Angehörige, MedizinerInnen und TherapeutInnen konfrontiert sind.

- Wissen über und das Bewusstsein zu seltenen Erkrankungen ist weder in der Allgemeinbevölkerung noch im Gesundheitswesen ausreichend vorhanden;
- PatientInnen suchen oft viele Jahre nach der richtigen Diagnose;
- kompetente und verständliche Informationen über die Erkrankung sind schwierig zu erhalten;
- Wirksamen Therapien fehlen;
- Zugang zu möglichen Therapien ist nicht landesweit einheitlich geregelt, sondern von lokalen / regionalen Entscheidungsträgern abhängig;
- medizinische Grundversorgung ist in nicht-spezialisierten Gesundheitseinrichtungen häufig unzureichend;
- Viele seltene Erkrankungen verlaufen chronisch und sehr schwer, dementsprechend stellen sie hohe Anforderungen an die Pflege und die pflegenden Angehörigen;
- Das soziale/berufliche Umfeld reagiert nicht selten mit Unverständnis auf die Probleme Betroffener;
- Fehlen spezifischer Förderprogramme, die die Forschung auf dem Gebiet seltener Erkrankungen vorantreiben.



VERBUNDENHEIT UND VERSTÄNDNIS
MITEINANDER PERSPEKTIVEN SCHAFFEN

MPS – FALTER
Miteinander Perspektiven Schaffen

GESELLSCHAFT FÜR
MUKOPOLYSACCHARIDosen
UND ÄHNLICHE ERKRANKUNGEN

AUSGABE 2012

mps miteinander
perspektiven
schaffen

**FORSCHEN
BEDEUTET
LEBEN!**

mps

**DER START IN
EIN
UNBESCHWERTES
LEBEN?**

mps

**AUFFANGEN-
UND
BEGLEITEN!**

mps

**DAVID BRAUCHT
HILFE - JETZT!**

mps

**BEWEGLICHKEIT
BEDEUTET
LEBENSQUALITÄT!**

mps

**KINDERREHABILITATION
WERTVOLL UND
UNBEZAHLBAR!**

mps

**MPS-KINDER
FREUEN SICH AUF'S
CHRISTKIND**

mps

SPENDENSPIEGEL 2012

Mittelherkunft 2012		
I. Spenden	a) ungewidmete Spenden	€ 328.541,83
	b) gewidmete Spenden	€ 8.500,00
II. Mitgliedsbeiträge		€ 945,00
III. Betriebliche Einnahmen	a) betriebliche Einnahmen aus öffentlichen Mitteln	€ 0,00
	b) sonstige betriebliche Einnahmen	€ 0,00
IV. Subventionen und Zuschüsse der öffentlichen Hand		€ 20.200,00
V. Sonstige Einnahmen	a) Vermögensverwaltung	€ 92,86
	b) sonstige andere Einnahmen sofern nicht unter Punkt I bis IV festgehalten	€ 0,00
VI. Auflösung von Rücklagen und Verwendung von zweckgewidmeten Mitteln		€ 0,00

Mittelverwendung 2012		
I.	Leistungen für die statutarisch festgelegten Zwecke	€ 266.639,70
II.	Spendenwerbung	€ 68.896,26
III.	Verwaltungsaufwand	€ 5.002,46
IV.	Noch nicht verbrauchte zweckgewidmete Mittel	€ 0,00
V.	Dotierung von Rücklagen	€ 17.741,27

Der Finanzbericht 2012 zeigt eindeutig, dass die Gesellschaft für MukoPolySaccharidosen im Jahr 2012 gut gewirtschaftet hat. Besonders erfreulich ist, dass wir aufgrund unserer Spendeneinnahmen unsere vorrangigen Vereinsziele erfüllen konnten.

Über sämtliche Spendeneinnahmen und deren Verwendung führen wir genauestens Buch. Unsere Eingaben-Ausgaben-Rechnung sowie die gesamte Buchhaltung und die zweckgerichtete Verwendung von Spendengeldern wird vom Rechnungsprüfer kontrolliert. Die Prüfung zur Bestätigung des Vorliegens der Voraussetzungen für die Spendenabsetzbarkeit (ab 2006) und die Prüfung der Kriterien für die Vergabe des Spendengütesiegels durch die Kammer der Wirtschaftstreuhänder (ab 2008) wurden von der unabhängigen Wirtschaftsprüfungskanzlei Holzinger & Partner durchgeführt.

Die MPS-Gesellschaft verwendet die Spenden entsprechend der Zweckwidmung der/des Spenders, bei freier Zweckwidmung fließt der Betrag in eines unserer laufenden Spendenprojekte.

Verantwortlich für Spendenverwendung, Spendenwerbung sowie für den Datenschutz ist die Vorsitzende, Frau Michaela Weigl, gemeinsam mit den anderen Mitgliedern des Vereinsvorstands.

MUKOPOLYSACCHARIDOSE - WAS IST DAS EIGENTLICH?

Unter den MukoPolySaccharidosen (kurz MPS) versteht man eine ganze Gruppe von Erkrankungen, welche alle im Stoffwechsel der MukoPolySaccharide eine Störung zeigen. MukoPolySaccharide sind lange, auch verzweigte, Zuckerketten („Polysaccharide“), welche sich immer aus den gleichen Grundbausteinen ableiten lassen: es sind dies abgewandelte Formen einer Glukose und einer Galaktose. Diese Ketten findet man überall im Körper, wo sie für die Festigkeit der Gewebe, die Hülle oder Festigkeit von Organen, den Wassergehalt des Körpers, das Zusammenspiel der Zellen untereinander und vieles andere mehr verantwortlich sind. Ihr teilweise schleimiger Charakter und die Möglichkeit, sie mit spezifischen Färbungen für Schleimsubstanzen sichtbar zu machen, bedingt den Zusatznamen „Muco-“ für Mucor (= Schleim).

Bei allen Mukopolysaccharidosen ist der Aufbau dieser Zucker unbeeinträchtigt, der Abbau jedoch fehlerhaft. Für den Abbau müssen Kettenstücke in die Zellen transportiert werden, wo sie in den Lysosomen, kleinen Zellorganellen mit „Verdauungsfunktion“, mit Hilfe von Enzymen zerlegt und abgebaut werden. Nach heutigem Wissenstand sind dafür 11 Enzyme notwendig, welche jeweils nacheinander die Zuckerketten verkleinern, bis schließlich einfachste Bestandteile übrigbleiben, welche ausgeschieden werden, oder vom Körper wieder verwertet werden können. Bei allen MPS-Patienten fehlt nur eines dieser Enzyme, sodass der weitere Abbau blockiert ist und unverdaute Reste von Material in den Lysosomen solange angehäuft werden, bis die Zellen daran zu Grunde gehen und die Organe ihre Funktion einbüßen. Da MukoPolySaccharide überall im Körper vorkommen, sind die Folgen einer solchen Störung in allen Organen nachweisbar.

MukoPolySaccharidosen werden durch eine genetische Veränderung in den Chromosomen von gesunden Überträgern an die Kinder weitervererbt. Nur wenn beide Elternteile denselben Defekt für dasselbe Enzym haben und beide zur selben Zeit mit ihren Genen an ein Kind weitergeben, dann wird ein Kind an MPS erkranken. Nicht umsonst spricht man von einer „Laune der Natur“, die völlig überraschend großes Leid in eine Familie bringt. Haben Eltern fehlerhafte Gene für unterschiedliche Enzyme oder wird nur ein krankes Gen weitergegeben, dann sind die Kinder ebenso gesund wie ihre Eltern auch. Es besteht jedoch ein gewisses Risiko, dass sie selbst einmal solche Kinder bekommen werden, wenn der Partner zufällig denselben Gendefekt hat. Jeder Mensch ist Träger einer Zahl von Gendefekten, doch ist nicht vorhersehbar, welche das sind. Deshalb passiert es für Familien sehr oft völlig überraschend, dass ihr Kind an dieser Erkrankung leidet. Es muss jedoch angemerkt werden, dass in einer Familie immer wieder auch mehrere Kinder mit MPS geboren werden, zumal die Diagnose beim ersten kranken Kind oft sehr spät gestellt wird und dadurch keine rechtzeitige genetische Beratung erfolgt.

Für die 11 bisher bekannten Enzyme gibt es 11 verschiedene Genorte, die dafür verantwortlich sind. Bei 10 MPS-Typen sind es immer beide Eltern, die die Krankheit weitergeben, nur bei der MPS Typ II, dem Morbus Hunter, sind es die Mütter, die den Defekt an ihre Söhne weitergeben können. Die Gendefekte können sich unterschiedlich stark auswirken, es gibt Patienten, die haben noch geringe Restfunktionen des jeweiligen Enzyms, sodass die Symptome etwas abgeschwächt auftreten können. Andere haben jedoch keinerlei Restaktivität des betreffenden Enzyms mehr, sodass Patienten schon sehr früh Symptome zeigen und bald versterben. Am ehesten werden jene Kinder diagnostiziert, die das Vollbild der Erkrankung zeigen, mildere Verlaufsformen werden kaum erkannt, es ist daher von einer höheren Zahl Erkrankter als den uns bekannten über 100 Patienten in Österreich auszugehen.

Da die Zuckerketten im Körper in den einzelnen Organen etwas unterschiedlich zusammengesetzt sind und sich die genetischen Defekte an den verschiedenen Enzymen im Abbau an jeweils anderen Stellen auswirken, sind die klinischen Symptome sehr vielfältig, was die Diagnose sehr schwierig macht. Da sich die Kinder in den allerersten Lebensmonaten unauffällig entwickeln, bedarf es der Erfahrung eines besonders geschulten Arztes, um die frühen Symptome, wie großer Kopf bei verlangsamter Entwicklung, Leisten- und Nabelbrüche, häufige Infektionen der Atemwege oder Mittelohrentzündungen richtig zu deuten. Immer wieder dauert es Jahre, bis Patienten nach unzähligen Arztbesuchen die richtige Diagnose bekommen. Eine Gruppe der Patienten zeigt die typische Speicherung in allen Organen mit stark vergrößerter Leber und Milz, Herzwandverdickung und verdickter Haut und Schleimhaut. Eine zweite Gruppe fällt durch stark verformte Knochen, Kleinwuchs, schlaffe Sehnen und Bänder auf. Eine dritte Gruppe hingegen zeigt kaum äußere körperliche Veränderungen, doch ist das Verhalten typisch. Sie sind sehr unruhig, rastlos, fast aggressiv, können kaum sprechen und verlieren sukzessive alles an Fähigkeiten, welche sie bereits erworben hatten. Sie werden später zunehmend apathischer, bis sie schließlich vollkommen bewegungsunfähig sind. Die meisten Fehldiagnosen sind in dieser letzten Gruppe zu vermuten.

ao.Univ.Prof.Dr.Dr.Susanne Gerit Kircher, MBA | Institut für Medizinische Chemie Wien

UND WAS WÜRDEN SIE DIAGNOSTIZIEREN?

INFOKAMPAGNE

Wussten Sie, dass

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

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

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

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

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

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

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

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



Kontakt MPS-Gesellschaft:
A - 4612 Finklham 90, +43-7249-47795,
office@mps-austria.at

www.mps-austria.at

Foto: MPS I



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

Folgen Sie dem Hilferuf unter: www.mps-austria.at



Mit Ihrer Spende schenken Sie Zeit:
VKB-Bank 1700.5000, BLZ: 18.600