MPS – FALTER

MITEINANDER PERSPEKTIVEN SCHAFFEN

WWW.MPS-AUSTRIA.AT

Gesellschaft für
MukoPolySaccharidosen
und ähnliche Erkrankungen

Ausgabe 2018 / 2019

miteinander perspektiven schaffen

Gesellschaft für MukoPolySaccharidosen und ähnliche Erkrankungen

ORGANE UND FUNKTIONEN

www.mps-austria.at

Generalversammlung

Vorstand

Michaela Weigl
Vorsitzende
michaela.weigl@mps-austria.at

Gottfried Feldbacher
Kassier
gottfried.feldbacher@mps-austria.at

DI Martin Weigl
Stv. Vorsitzender
martin.weigl@mps-austria.at

Michael Polly
Stv. Kassier
michael.polly@mps-austria.at

Ulrike Kaser
Schriftführerin
ulrike.kaser@mps-austria.at

Saskia Etienne
Stv. Schriftführerin
saskia.etienne@mps-austria.at

Medizinischer Beirat

a.o.Univ.Prof. Dr. Dr.
Susanne Kircher

Univ. Prof. Dr.
Eduard Paschke

Univ. Prof. Dr.
Barbara Plecko

Rechnungsprüfer

Ing. Friedrich Schwaiger

Angelo Salvarani

MPS-Botschafter

Wolfgang Böck

MPS- SERVICE - UND BERATUNGSSTELLE / FAMILIENBETREUUNG

Bürozeiten: Mo - Do 7:00 - 13:00 Uhr
office@mps-austria.at
christine.hauseder@mps-austria.at

Christine Hauseder
Büro
office@mps-austria.at

Anna Prähofer
Familienbetreuung
anna.praehofer@mps-austria.at

STOFFWECHSELZENTREN / DIAGNOSESTELLEN

WIEN

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

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

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

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

GRAZ

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

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

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

SALZBURG

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

Institut für erbliche Stoffwechselkrankheiten Paracelsus
Univ. Prof. Prim. Dr. Wolfgang Sperl
+43-662-4482-2600
w.sperl@salk.at
PD Dr. med. Florian B. Lagler, CEO
A - 5020 Salzburg, Strubergasse 21
+43-662 2420 80760
f.lagler@crcs.at

INNSBRUCK

Medizinische Universität Innsbruck
Department für Kinder- und Jugendheilkunde

Univ.Klinik für Pädiatrie I Bereich angeb.Stoffwechselstörungen
Anichstraße 35, A-6020 Innsbruck
A.Univ.-Prof. Dr. Daniela Karall, IBCLC; PD Dr. Sabine Scholl-Bürgi
+43 512 504 23600 | Fax +43 512 504 23599
daniela.karall@i-med.ac.at | sabine.scholl-buergi@tirol-kliniken.at

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

Impressum:

Herausgeber:
Gesellschaft für MukoPolySaccharidosen und ähnliche Erkrankungen

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

DVR: 10616741 | ZVR:423245305

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

Erscheinungsweise:
Jährlich; Auflage 3500 Stück

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

Redaktionsschluss für die nächste Ausgabe des „MPS-Falters“:
30. 9. 2019

Titelbild:
Christoph, MPS VI

SPENDENKONTEN:

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

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

http:// spenden.mps-austria.at

Ausgabe 2018/2019

Mit freundlicher Unterstützung durch die Druckerei Jentzsch

Unsere Ziele

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

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

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

Unser Motto

Miteinander Perspektiven Schaffen - für Kinder mit MPS
Make Patients Smile

Unsere Vision

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

Transparenz

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

Aus dem Inhalt:

Vorwort	4
Todesanzeigen	6
Vorhang auf! / Gratulationen	8
Tätigkeitsbericht / Paneuropean Networks / Int. MPS-Tag	11
Internationales MPS-Symposium	16
Vorträge von Patienten	20
Medizin, Forschung und klinische Studien	
MPS VII	25
Überblick über innovative Therapien	28
Teure Medikamente / Rare Disease Dialog	30
Neue Entdeckungen in der Genomischen Medizin verstehen	34
Gentherapiestudien	35
Intra-cerebro-ventrikuläre Enzymersatztherapie bei MPS IIIB	39
Ergebnisse der Genestein-Studie	41
Odiparcil als Substratreduktionstherapie	42
Enzymersatztherapiestudie für MPS I	44
EU-Zulassung der Enzymersatztherapie für Alpha-Mannosidose	46
Leben mit Mukolipidose und Pamidronat	49
Alternativ Schmerzen lindern bzw. vorbeugen	52
Was machen, wenn alles zu viel wird?	53
St. Veit - Kinderrehaklinik Leuwaldhof eröffnet	54
Stromversorgung für Messestände	56
Termine 2019 - Save The Dates	59
MPS-Therapiewoche 2018	60
MPS-Mütter(aus)zeit	68
MPS-Väter-Aktiv-Wochenende	70
MPS-Projekt Mirno More	72
MPS-Erwachsenentreffen	74
Europäisches Erwachsenentreffen und Update MPS Europe	76
Berichte von den Familien	80
CHAMPS	89
Dialog der seltenen Erkrankungen / ProNAP	90
ECRD 2018 / Kongress für seltene Erkrankungen	95
Ihre Spende hilft / Vergissmeinnicht.at	102
MPS-Austria sagt Danke	104

Michaela Weigl

Liebe Mitglieder, liebe Freunde!

Es ist Samstagabend, mein aktueller MPS-Falter Wert ist -7, die ersten 113 Seiten sind fertig. Eigentlich noch gar nicht Zeit, um das Vorwort zu schreiben, das ist normalerweise mein Abschluss beim „Faltern". Doch meistens kommt es anders als man denkt. Denn: Ich sitze im Dunkeln, wir haben im ganzen Ort Stromausfall und mein heutiges Pensum ist noch nicht geschafft. Eine Kerze, eine Powerbank und mein Tablet sind meine Rettung, sonst müsste ich jetzt glatt schlafen gehen…

Ja, was erwartet Sie also bei der Lektüre der heurigen Ausgabe?
Einerseits ein umfassender Überblick über das vergangene Jahr mit Internationalem, Europäischem und jeder Menge Österreichischem: „alte und neue" Veranstaltungen, Konferenzen, medizinisch-wissenschaftliche Artikel zum Thema MPS oder ganz allgemein zu seltenen Erkrankungen, Berichte von Familien, von Benefizveranstaltungen – und zwischendurch ein bisschen Werbung, damit wir den Druck der Zeitung leichter finanzieren können. Einige der medizinischen Artikel habe ich selbst geschrieben, übersetzt oder zusammengefasst und dabei festgestellt, dass manche Dinge für Nicht-Mediziner gar nicht so einfach zu verstehen sind. Deshalb habe ich zur Vereinfachung und zum besseren Verständnis zwischendurch ein kleines Wörterbuch eingefügt und auch direkt in den Texten die eine oder andere kurze Erklärung. Für jene, die sich lieber nur die Bilder ansehen, ist mit hunderten Fotos auch gut gesorgt – wobei ich mir schon wünschen würde, dass die Texte gelesen werden!
Ein **Dankeschön** an alle, die Beiträge geschrieben haben, an Christine fürs Kümmern um die Inserate, an Anna fürs Einholen etlicher Beiträge und fürs laufende Korrekturlesen! An Susanne für ihre Erklärungen, an Bernd, Christine, Maria, Michael und Saskia fürs Fehlersuchen in letzter Minute!

Immer wieder glaube (oder hoffe?) ich, dass das kommende Jahr vielleicht ein bisschen weniger anstrengend werden könnte, nur um am Ende festzustellen, dass ich mich wieder getäuscht habe. So war auch 2018 ein richtig intensives Jahr mit nur minimalen Verschnaufpausen, aber trotz allem sehr schön. **Wir hatten ein „rundrundes" Jubiläum, die MPS-Gesellschaft feierte ihren 33. Geburtstag.** Anlässlich dieses besonderen Jahres habe ich mir zwei neue Veranstaltungen ausgedacht und eingeführt: Eine **Mütter(aus)zeit** und ein **Väter-Aktiv-Wochenende!** Müsste ich unsere Veranstaltungen verkaufen, wären diese beiden Wochenenden zum Verkaufsschlager geworden. Beide sind großartig angekommen, ausbaufähig und ab sofort fix in unserem Jahresprogramm. Es ist einfach etwas Besonderes, wenn eine MPS-Mama oder ein MPS-Papa sich einmal ein Wochenende „familienfrei" nehmen darf - nur mal Frau bzw. Mann anstatt Mutter bzw. Vater eines kranken Kindes zu sein und dies in der Gemeinschaft Gleichbetroffener erleben. Zwölf Mütter durften ein Wellnesswochenende mit gutem Essen genießen, ohne selbst den Kochlöffel schwingen zu müssen, und sechs Väter tobten sich beim Mountainbiken mal richtig aus. Jedem das Seine und für alle genau das Richtige! Berichte dazu gibt es ab Seite 68.

Unsere heurige **Therapiewoche** war natürlich wieder das absolute Highlight für uns. Wieder brachen wir alle Rekorde: 197 Teilnehmer, 562 Therapieeinheiten, 41 Patienten, vier neue Familien, 14 Therapeuten, fünf Ärzte, sechs Workshopleiter, neun Einzeltherapieangebote, zehn Gruppentherapien, elf Kinderbetreuer. Auch mit dem Hotel hatten wir großes Glück! Leider aber ein Glück, das uns nicht jeder gönnte. Wunderschöne Therapieräume erfreuten besonders die Therapeutenherzen, die Jahr für Jahr unentgeltlich in ihrem Urlaub für uns da sind. Frühstück vom Feinsten, aber auch insgesamt großartiges Essen und eine sehr liebevolle Aufnahme, die im ganzen Haus spürbar war. Große Zimmer mit schönen, behindertengerechten Bädern für alle, die in den gemütlichen kleinen Zimmern im 3*Stammhaus nicht zurechtgekommen wären. Manch einer hat sich gefragt wie wir das bezahlen konnten, hier ist die Antwort: Wir hatten einen super Sonderpreis, einheitlich für alle, egal in welcher Kategorie; wir haben nicht mehr bezahlt als sonst in anderen Hotels, die auch immer sehr schön waren, aber eben diesen einen verflixten Stern nicht hatten, der manche zu traurigen Aussagen verführte. Ich schreibe das so offen, weil es weh getan hat – das Leben mit MukoPolySaccharidose ist alles andere als leicht, darum beneidet uns niemand… Wir wurden eingeladen, nächstes Jahr wiederzukommen, zu gleichen Konditionen. Was für eine Freude! Tatsächlich habe ich aber überlegt, ob wir das Angebot nochmal annehmen sollen nach diesen Aussagen, die mich sehr getroffen haben. Schließlich sind wir von Spendengeldern abhängig und können all unsere Veranstaltungen nur mit der tatkräftigen Mithilfe unserer Spender veranstalten. Doch ich bin sicher, dass die meisten unserer Spender sich sogar von Herzen freuen, wenn sie erfahren, dass es das Schicksal – personifiziert als Familie Wolf in Hinterglemm – so gut mit uns meint. Inzwischen bin ich darüber hinweg und habe im Sinne unserer MPS-Patienten entschieden, dass wir uns nicht von einzelnen Personen - und das sind sie schlussendlich - diese besondere Freude, die uns da gegönnt ist, verpatzen lassen dürfen. Wir freuen uns also auf eine weitere Veranstaltung in Hinterglemm, wo unsere Gastgeber gleichzeitig unsere Sponsoren sind!

Gleich nach der Therapiewoche machten wir uns auf den Weg nach Amerika zum **MPS-Weltkongress**. Wir flogen als ganze Familie und waren dort auch allesamt gut ausgelastet. Noch vor Kongressbeginn starteten wir mit IMPSN (International MPS

Network) und MPS Europa-Meetings durch, teilten uns dann in der Folge in die verschiedenen Konferenzen (Familien und Wissenschaft) auf, um möglichst viel Information nach Hause zu bringen. Johannes hatte diverse Fotoaufträge abzuarbeiten, v.a. für die neue Homepage von MPS Europe, Paul und Michael halfen in der Kinderbetreuung und Maria berichtet selbst ab Seite 18 wie sie diese Tage als betroffene Patientin erlebt hat. Es war wieder eine sehr schöne Erfahrung, Familien aus aller Welt zu treffen und zu hören wie sehr sich Ärzte und Wissenschaftler einsetzen, um Mukopolysaccharidosen besser zu verstehen und geeignete Therapien zu entwickeln. Viele neue Ideen wurden schon in präklinischen Studien getestet und etliche klinische Studien stehen quasi in den Startlöchern - vielleicht sogar mit österreichischen Studienteilnehmern.

Mit großer Freude darf ich auch berichten, dass sich **MPS Europa** sehr gut entwickelt. Wir sind fleißig und planen gemeinsame Projekte, sodass sich das auf alle Mitgliedsstaaten recht positiv auswirkt. Im Oktober haben wir das erste **europäische MPS-Erwachsenentreffen** durchgeführt! 20 begeisterte Teilnehmer - eine davon aus Österreich - haben sehr dafür plädiert, dass wir diese Treffen regelmäßig weiterführen. Das werden wir natürlich tun - und vielleicht sind nächstes Mal schon mehr von uns dabei?
Nach dem Vorbild Spaniens mit „FIND", ist nun als gemeinsames Projekt für die deutschsprachigen Länder (A, CH, D) unter der Federführung Deutschlands **CHAMPS** entwickelt und bereits geboren worden. CHAMPS steht für **Clinical High Awareness MPS** und ist eine **Aufklärungskampagne** von der wir uns frühere Diagnosen erhoffen. Ich selbst habe die Kampagne im September auf der Österreichischen Kinderärzte-Tagung in Linz eingeführt. Rollups und Flyer sind produziert und warten nur mehr auf die Gelegenheit positioniert werden zu können. Frau Prof. Karall hat sie von Linz weg gleich an die Uniklinik nach Innsbruck mitgenommen, und so hoffe ich, dass wir noch viele Krankenhäuser finden werden, die uns helfen werden, MPS mit CHAMPS bekannter zu machen.
Die dazu passende Webseite ist natürlich auch schon online:
http://cha-mps.at/

Unsere **neue MPS Webseite** ist seit dem Tag der Seltenen Erkrankungen online! Ich habe sehr viel Zeit in sie investiert und hatte eine riesen Freude, als wir sie freischalten konnten. An dieser Stelle ein großes Dankeschön an Karina Schneider, die sie programmiert und mich anschließend auch so eingeschult hat, dass ich sie selbständig warten und aktualisieren kann. Inzwischen hab ich mithilfe von Johannes auch den **Shop** fertiggestellt und jeder der mag, kann bei uns **Weihnachtskarten und Glückwunschbilletts** kaufen so viel das Herz begehrt. Wir haben eine enorme Auswahl an Motiven für praktisch jeden Anlass, beste Qualität und einen spitzen Preis - immer noch nur ein Euro pro Billett! Viele Billetts habe ich selbst entworfen, wir haben aber auch Firmen, die uns in der Form unterstützen, dass wir günstig bei ihnen einkaufen können. Also bitte immer erst an MPS denken, wenn Bedarf ist - wir verschicken prompt, versprochen!

Auch die für uns, als fast ausschließlich von Spenden finanzierte Selbsthilfeorganisation, wichtigste Rubrik habe ich ausgebaut. Unter **„Spenden hilft"** findet man jetzt verschiedenste Möglichkeiten, um zu helfen, ganz neu ist die Idee, **Pate** zu **werden** (z. B. Hilfsmittel-Pate). Und man kann sogar **eigene Spendenseiten** direkt auf unserer Webseite starten. Jeder erlebt im Laufe seines Lebens fröhliche Momente und traurige Ereignisse, beides kann man teilen - dafür ist die Rubrik „Anlassspende" gedacht. Egal wie groß, Sie können gewiss sein, dass wir Ihren Beitrag schätzen und er ein wichtiger Baustein für eines unserer Projekte sein kann.

Seit September gibt es noch etwas Besonderes auf unserer Webseite: die Verknüpfung mit **Symptoma.com**! Wir sind die Ersten, die eine direkte Verknüpfung mit dieser großartigen Symptomdatenbank haben und freuen uns sehr darüber. Jeder, der es ausprobieren möchte, kann das durch einen einfachen Klick auf den kleinen Symptoma-Button unten rechts auf der Webseite machen. Es ist einfach genial wie Symptoma arbeitet - ich bin sehr gespannt, ob wir damit weitere MPS-Patienten finden werden.

Im hinteren Bereich des MPS-Falters finden Sie ab Seite 104 Kurzberichte von Menschen, die uns in irgendeiner Form geholfen haben. Wir sind unendlich dankbar, dass es diese Menschen gibt - sie machen viele unserer Projekte überhaupt erst möglich, denn eine Idee alleine reicht nicht aus. Jedes Projekt muss auch finanziert werden. Deswegen: **Danke für jede Aktion und jede Spende, egal ob groß oder klein - wir freuen uns!**
Sie finden dort auch Bilder vom VCM, dem Vienna City Marathon - und dazu möchte ich eine kleine Geschichte erzählen. Ich stand am Samstag vor dem Marathon gemeinsam mit Anna im Zieleinlauf und wartete auf den Einlauf des Kinderlaufs, wo unsere jüngsten MPS-Läufer an den Start gingen. Doch vorher gab es den ersten Bewerb, den Inclusion Run mit einer Laufstrecke von 800 Metern. Wir sahen zu, wie sich die Läufer zu Fuß, in Rollstühlen, mit Laufrädern und anderen Gefährten, teilweise am absoluten Limit, aber mit einem Strahlen und einer Freude im Gesicht, ins Ziel schleppten. Wir sahen uns an, Tränen liefen uns übers Gesicht und wir wussten was zu tun war: Noch am selben Abend sagten acht (!) MPS-Familien zu, nächstes Jahr sind wir dabei! Nicht nur mit gesunden Läufern, sondern wir starten am 6. April als große MPS-Gruppe mit unseren MPS-Kindern und MPS-Erwachsenen beim Inclusion Run. Das wird ein unvergessliches Erlebnis - wir freuen uns darauf!

Ich möchte nicht schließen ohne unseren Lesern für Ihr Interesse zu danken und Ihnen allen die Jahreslosung für 2019 mit auf den Weg zu geben:
„Suche Frieden und jage ihm nach!" (Psalm 34,15)

Michaela Weigl
und der gesamte Vorstand

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

aus: Der kleine Prinz

†

Andela Gojic
13.07.2018

†

Jamie Raußig
23.08.2018

†

Alfred Kompasso
19. 01. 2018

†

Erna Maria Wallner
3.12.2017

unvergessen!

Erinnerungen an Andela

Wir werden dich niemals vergessen, du kleiner Sonnenschein!

Vorhang auf für freiwillige Mitarbeiter

Ulli Kaser

Mein Name ist Ulli Kaser, ich bin 40 Jahre alt und wohne in Meggenhofen in Oberösterreich. Ich arbeite als Energetikerin mit Cranio Sacraler Körperarbeit und bin auch als Gemeinderätin tätig.

MPS war für mich völlig unbekannt - bis ich die Familie Weigl/Prähofer über eine gemeinsame Freundin kennenlernte. Sie erzählte ihnen von meiner Arbeit mit der Cranio Sacral Therapie, denn Michaela war auf der Suche nach einem erweiterten Therapieangebot für die Therapiewoche. Kurz darauf vereinbarten wir einen Termin, damit sie meine Arbeit kennenlernen konnte. Michaela war so begeistert, dass sie mich gleich fragte, ob ich nicht im Sommer zur Therapiewoche ins Kaunertal mitkommen würde.
So kam es, dass ich 2009 schon die große MPS-Familie kennen und lieben lernte. Seither fahre ich nun jährlich als Therapeutin zur MPS-Therapiewoche mit und habe große Freude daran. Zwischen den anstrengenden Therapien kann ich den Patienten doch zu etwas Entspannung verhelfen.
Ich freue mich jedes Jahr wieder aufs Neue, all die liebgewonnenen Menschen auf der Therapiewoche wiederzusehen.

Die Arbeit des MPS-Vereins liegt mir sehr am Herzen, deshalb bin ich seit 2015 auch im MPS-Vorstand tätig. Es zählt zu meinen Aufgaben bei wichtigen Entscheidungen, die den Verein und die Patienten betreffen, mitzubestimmen.
Um auch die Spendenkasse anzukurbeln, bin ich immer wieder gerne bei Benefizveranstaltungen als MPS-Repräsentantin dabei, helfe auf verschiedenen Weihnachtsmärkten beim Verkaufen unserer selbstgemachten Artikel, oder informiere Menschen bei Messen wie der Integra über MPS.

Es freut mich sehr, den Verein auf diese Weise unterstützen zu können und durch mein Mitwirken den MPS-Kindern etwas Gutes zu tun. Ich bin froh, ein Teil der großen “MPS-Familie“ zu sein.

10 Jahre Cranio Sacral Therapie
als Angebot bei unseren Therapiewochen -
und immer zur Stelle, wenn wir jemanden zum Helfen brauchen.
Danke Ulli!

...ein herzliches Dankeschön!

Honky Tonk Linedancers

Begonnen hat unser Kennenlernen dadurch, dass 2003 in Flattach (Kärnten, Mölltal) ein bzw. das erste Countryfest von euch veranstaltet wurde, und Barbara damals in Wien einfach einen Biker angesprochen hat, ob er ihr weiterhelfen könnte, dieses Fest zu gestalten. Dieser Biker war von der Polizeibikertruppe in Wien und kannte Roman von unserer damaligen HonkyTonkLinedancerGang. Er hat geholfen, und unsere HTLD-Tanzgruppe ist eingeladen worden mitzufahren, um dort aufzutreten.
Im Vorfeld wussten wir nicht wirklich viel über MPS, nur dass Kinder betroffen sind. Wir haben Geld gesammelt und euch das bei dem Fest übergeben. Ihr wart alle so irrsinnig herzlich und es sind viele Tränen geflossen.
Wir waren sehr betroffen, als wir euch alle kennengelernt haben. Gleichzeitig haben wir die Liebe gespürt, die von euch allen ausgegangen ist. Wir Honkys haben darum gerne weiterhin Geld gesammelt, Weihnachtsmärkte in unserem Clublokal veranstaltet, bei unseren Festen (Spenden und Tombola) gesammelt, andere Clubs auch auf euch aufmerksam gemacht - und in weiterer Folge auch Wolfgang Böck über die HTLD-Gang mit euch in Verbindung gebracht.
So haben wir einmal mehr, einmal weniger sammeln können.
In der Zwischenzeit hat sich leider einiges geändert - wir veranstalten keine Weihnachtsmärkte mehr und haben auch nur noch ein Fest pro Jahr, unser Weihnachtsfest.
Trotzdem sammeln wir Honkys aber bei all den Gelgenheiten, die sich bieten, machen bei verschiedenen Tanzveranstaltungen ein Würstl- und Kuchenbuffet, was auch über den Dachverband ACWDA möglich ist. Dieses Geld spenden wir dann.
Warum noch immer?
Eh´ klar! Wir kennen euch, und da ist das doch ganz klar, dass wir weiter helfen.
Bis wann?
Na immer! *gggg*

Gerne kommen Rudi und ich natürlich auch zu eurer Therapiewoche, um mit unserem Tanzworkshop mitzuhelfen. Gleichzeitig helft auch ihr uns - nämlich dabei, das Leben, das wir führen, nicht als Selbstverständlichkeit anzusehen und wieder achtsamer und ehrfürchtiger davor zu sein. Danke!

Schön, dass es euch gibt!

Dickes Busserl, Karin

...Freunde seit 2003!

Wir gratulieren:

Christa zum 50. Geburtstag

Luca zur Matura

Natalja zum Studienbeginn

Valentin zum Kindergartenanfang

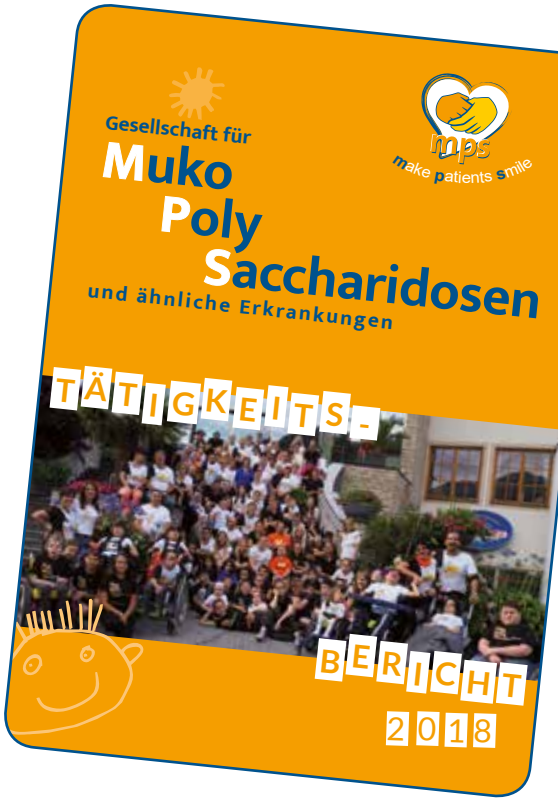
Wir danken:

Michael, Gottfried und Martin für 15 Jahre Vorstandsarbeit

Christine für 15 Jahre im MPS-Büro

Ulli für 10 Jahre Therapiewoche

Tätigkeitsbericht 2018



Teilnahmen an:

- MPS-Weltkongress in San Diego
- MPS-Konferenz Deutschland
- Kongress für seltene Erkrankungen
- Kinderärztetagung Linz
- Dialog der Seltenen Erkrankungen
- Infotag der SHGs im KH Wels
- Fest engagiert in Linz
- Marktplatz Lebensnetze Linz
- Vienna City Marathon
- Integra Wels
- Diverse Benefizveranstaltungen
- Eröffnung der Kinderrehaklinik St. Veit

Sitzungen / Besprechungen:

- MPS-Europa Treffen
- MPS International Network Meeting
- MPS-Vorstandsklausur und Vorstandssitzungen
- Vorstandssitzungen Pro Rare
- Mitarbeit im Beirat für SE am Gesundheitsministerium zur Umsetzung des NAPse
- Beirat Neugeborenenscreening
- Infoveranstaltungen zu Erbrecht und Testamentgestaltung
- Spendengütesiegelforum
- Treffen mit Ärzten, Wissenschaftlern, Pharmafirmen, Prominenten und Serviceclubs
- Podiumsdiskussion Pharmigdialog

Publikationen:

- MPS-Falter 2018
- Tätigkeitsbericht 2017
- Neuauflage der MPS-Flyer
- Aktualisierung und Neuauflage der Homepage
- Einrichten des MPS-Billettshops auf der Webseite
- Aktualisierung Pressemappe
- Konzeption und Versand von Spendenmailings und Dankbriefen
- Erstellen von Präsentationen für Messen und Vorträge
- Erstellung einer Foto-DVD
- Begleitung von Projektarbeiten

Organisation / Durchführung:

- Kinderprogramm zum Dialog der Seltenen Erkrankungen
- MPS-Mütter(aus)zeit
- Organisation Laufteams und Messestand VCM 2018
- Aktionen zum int. MPS-Tag
- MPS-Therapiewoche
  Organisation von Therapeuten und Kinderbetreuern
  Erstellen eines Therapieplans
  Planung Social Program
- MPS-Weltkongress
  Mitarbeit im Advisory Board
  Family Program
  Unterstützung Kinderbetreuung
- MPS-Väterwochenende
- MPS-Erwachsenentreffen
- MPS-Projekt Mirno More
- Weihnachtsaktionen

Betreuung von MPS-Familien:

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

Unterstützte Projekte:

- Unterstützung der Diagnosestelle am Institut für Med. Chemie Wien
- Koordination und Verwaltung von Untersuchungsplänen bei Patienten mit lysosomalen Speicherkrankheiten an der Kinderklinik des AKH Wien

Öffentlichkeitsarbeit / Medien:

- Dialog der Seltenen Erkrankungen
- Aktionen zum int. MPS-Tag
- Pflanzaktion Vergissmeinnicht.at
- Ausstellungen bei Messen, Tagungen, Selbsthilfetagen
- VCM 2018 als Premium Charity
- Spendenmailings
- Presseaussendungen
- Verteilung von Infomaterial
- diverse Zeitungsartikel
- Verteilung von MPS-Artikeln
- Facebook Präsenz
- Imagekampagne auf Facebook
- Plakatkampagne
- Vorträge an Schulen

Sonstiges:

- Entwurf Kollektion an Glückwunschbilletts und Weihnachtsbilletts
- Entwurf und Produktion von MPS-Werbeartikeln
- Produktion von Verkaufsartikeln für Weihnachtsmärkte
- Ausschreibung, Bewerbung und Verkauf von Weihnachtsbilletts
- Stellen von diversen Subventions- bzw. Spendenansuchen
- Spenderbetreuung
- Spendenübernahmen
- Internationale Zusammenarbeit (MPS Europa und MPS International)
- Technischer Support
- IT-Support

(Eine Langfassung des Tätigkeitsberichts 2018 ist ab Sommer 2019 in gedruckter Form erhältlich und wird auf der Webseite veröffentlicht.)

Landeskrankenhaus – Universitätsklinikum Graz
Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde

8036 Graz, Auenbruggerplatz 34/2, Telefon ++ 43 (0) 316 385-DW., Fax ++ 43 (0) 316 385-DW.
Internet: http://kinderklinik.uniklinikumgraz.at/

Steiermärkische Krankenanstaltengesellschaft m.b.H. *Medizinische-Universität Graz*

Barbara Plecko ist zurück in Graz!

Liebe MPS Austria!

Auf Einladung von Michaela freue ich mich, nach meiner Rückkehr nach Österreich ein paar Zeilen an euch alle zu richten.

Ich habe im November 2011 meine berufliche Tätigkeit vorübergehend in die Schweiz verlagert und war dort am Universitätskinderspital Zürich mit der Leitung der Abteilung Neurologie betraut. Zusammen mit Frau PD Marianne Rohrbach habe ich auch in dieser Zeit an der Betreuung von schweizerischen MPS-Patienten teilgenommen und das dortige Versorgungskonzept näher kennengelernt.

Im Mai 2017 bin ich nun in einer neuen Funktion als Leiterin der Klinischen Abteilung für Allgemeine Pädiatrie an meine Heimatuniversität in Graz zurückgekehrt. Die Stoffwechselambulanz an der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde Graz wird sehr engagiert und erfolgreich von Frau OA Dr. Michaela Brunner-Krainz betreut.

Ich werde in meiner neuen Funktion als Abteilungsleiterin weiterhin gern für Fragen zu MPS-Patienten zur Verfügung stehen und freue mich auf die Wiederaufnahme unserer Zusammenarbeit.

Mit herzlichen Grüßen

Univ.-Prof.in Dr.in Barbara Plecko

Leiterin der Klinischen Abteilung für Allgemeine Pädiatrie
Univ. Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde

Frau Prof. Dr. Barbara Plecko hat schon nach ihrem Studium der Humanmedizin an der Univ. Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde gearbeitet, war als Turnusärztin auch am UKH Graz und der KAGes. Nach dem Ius practicandi hat sie die Ausbildung zur Fachärztin für Kinderheilkunde, Schwerpunkt Neuropädiatrie und angeborene Stoffwechselerkrankungen gemacht. Später war sie Forschungsmitarbeiterin im Labor für angeborene Stoffwechselerkrankungen in Wien. Nach der Habilitation ging sie als Associate Professor of Pediatrics an das Children´s and Women´s Hospital der University of British Columbia in Kanada, dann leitete sie die Ambulanz für Neuropädiatrie an der Univ. Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde in Graz bis sie im November 2011 der Direktberufung auf den Lehrstuhl Neuropädiatrie der Universität Zürich folgte.
Mit Wirkung vom 1.5.2017 wurde sie vom Rektor in Graz zur Universitätsprofessorin für das Fachgebiet Allgemeine Pädiatrie berufen. Dort fand im Jänner 2018 ihre Antrittsvorlesung zum Thema „Pädiatrie im Wandel - Herausforderungen und Perspektiven“ statt.
Zusätzlich ist Prof. Plecko Leiterin der Arbeitsgruppe „Angeborene Stoffwechselerkrankungen“ der ÖGKJ, im Jahr 2000 erhielt sie den Herbert Reisner Preis der Österreichischen Liga für Epilepsie.

Wir freuen uns sehr, dass wir sie in Österreich wiederhaben!

Susanne Kircher

MPS und Paneuropean Networks

Im Rahmen der Therapiewoche 2018 kam auch Clifford Holt, ein Wissenschafts-Journalist aus England, nach Saalbach-Hinterglemm. Seit Anfang 2018 verbindet mich eine intensive Zusammenarbeit mit ihm und seinen Kolleginnen und Kollegen. Paneuropan Network ist eine online-Plattform, welche auf drei Gebieten verschiedene Dienstleistungen anbietet. Vor allem die Medien für Health-Europe (Gesundheit), Scitech-Europe (Wissenschaft) und Government-Europe (EU-Politik) ermöglichen es, Artikel zu publizieren oder e-booklets zu verfassen, sowie Logos auf der Homepageseite zu platzieren.

Clifford Holt macht sich ein Bild über unsere MPS-Therapiewoche

Nach nahezu einem Jahr der Kooperation hoffe ich, dass eine breite Leserschaft damit erreicht werden kann. So konnte ich bereits Artikel über MPS und frühe Symptome, MPS und die „vielen Gesichter" der Erkrankung, MPS und die multidisziplinäre Betreuung, MPS und Pubertät schreiben. Durchaus kritisch war es aber auch, über die besonderen Probleme in der Therapie mit den neuen Therapieformen zu berichten.
Geplante Beiträge werden auch das Thema Screening/Neugeborenen-Screening und Probleme bei der Diagnose behandeln, aber auch MPS und Erwachsene, MPS und frühere Therapieformen, sowie MPS und Therapien der Zukunft.

Eines der eBooks, jenes über „Leben mit MPS", ist in deutscher und englischer Sprache als Broschüre gedruckt worden und wurde auf der heurigen Therapiewoche bereits an die anwesenden Familien verteilt, was ich ganz besonders toll fand. Inzwischen ist ein weiteres dickeres Büchlein über „MPS und multidisziplinäre Betreuung" erschienen und ein weiteres ist über andere lysosomale Erkrankungen, wie Mukolipidose, Fukosidose, Mannosidose etc. geplant.

Clifford Holt hat den Besuch in Saalbach-Hinterglemm genützt, um nach Interviews mit Michaela Weigl, Maria, Anna und Fredi Wiesbauer weitere Reportagen zu schreiben, welche inzwischen alle publiziert wurden. Mich berührt besonders die sehr empathische Darstellung unserer MPS-Anliegen, wobei mir das gesamte Team immer wieder zu verstehen gibt, dass sie mit großer Freude mitmachen und die Anliegen von MPS auf breiter Basis bekannt machen wollen. Glücklicherweise korrigieren sie meine Fehler auch, wenn mir niemand das Manuskript end-kontrolliert. Ich muss noch hinzufügen, dass alle Beiträge immer das Logo der MPS-Gesellschaft beinhalten und mit unserer MPS-Homepage verlinkt sind. Vielleicht lohnt es sich einmal, die Beiträge anzusehen!
Sie sind alle unter **www.paneuropeannetworks.com/** zu finden. Auf dieser Webseite erscheinen sofort alle drei Sparten (Health, Scitech und Government), die man einzeln anklicken kann. Wenn man auf Health-Europa nach unten scrollt, findet man unsere Banner und Logos, sowie unsere beiden e-booklets. Wenn man ein bisschen die Seiten durchschaut, sind wir immer wieder sichtbar. Ich freue mich sehr, dass ich damit etwas für MPS erreichen konnte.

Für 2019 ist der besondere Fokus auf dem Government-Sektor geplant, um bei den neuen EU-Ausschreibungen

eBook, 8 Seiten / bereits gedruckt

eBook, 16 Seiten / ab 2019 als Broschüre

bezüglich der Gesundheitspolitik seltener Erkrankungen die involvierten Menschen und Politiker zu sensibilisieren.
(„Pan European Networks exist to provide up to the minute news and developments from across the entire spectrum of European policy")

Das sind die Dinge, die schon jetzt auf diesen Seiten zu finden sind:

Recommended Related Articles

- A spotlight on MPS Austria
- How is MPS Austria improving understanding of mucopolysaccharidoses?
- The Austrian MPS Society's Therapy Week – more than just therapy
- Make Patients Smile: the MPS Austria Therapy Week mission

Related Special Reports

- Key areas of research in the diagnosis and treatment of MPS diseases

eBooks

- The MPS Society: supporting those with mucopolysaccharidoses
- Diagnosing mucopolysaccharidoses diseases in young people
- MPS Austria: Understanding mucopolysaccharide storage diseases

Partner Profiles

- Champions of self-help support and research for therapy

Alle diese Artikel wurden in Health Europa Quarterly publiziert und sind in den Ausgaben vom August auf Seite 114 bis 132 bzw. vom November auf den Seiten 148 bis 151 zu finden. Hier ist der Link: www.healtheuropa.eu/category/publications/health-europa-quarterly/

Anm. der Redaktion:
Wir haben vor alle diese Artikel und eBooks auch auf Deutsch zu übersetzen, aber gut Ding braucht Weile. Das dauert noch ein bisschen. In derselben Novemberausgabe von Health Europa Quarterly findet sich übrigens ein weiterer, hochinteressanter Artikel von Susanne Kircher zum Narrenturm in Wien.

SPECIAL FEATURE: MPS THERAPY WEEK

A spotlight on MPS Austria

4seitiger Artikel

SPECIAL FEATURE: MPS THERAPY WEEK

The Austrian MPS Society's Therapy Week – more than just therapy

3seitiger Artikel

SPECIAL FEATURE: MPS THERAPY WEEK

Make Patients Smile: the MPS Austria Therapy Week mission

2seitiger Artikel

SPECIAL FEATURE: MPS THERAPY WEEK

How is MPS Austria improving understanding of mucopolysaccharidoses?

2seitiger Artikel

RARE DISEASES & UNIQUE CONDITIONS — PROFILE

Mucopolysaccharide storage diseases and puberty and adolescence

2seitiger Artikel

RARE DISEASES & UNIQUE CONDITIONS

The Swiss perspective on MPS

2seitiger Artikel

Internationaler MPS-Tag 2018

Das ist ein kleiner Ausschnitt aus unserer Facebook-Awareness-Aktion 2018. Wir haben den ganzen Mai hindurch jeden Tag ein anderes MPS-Kind mit einem typischen Satz aus seinem Leben gepostet. 2019 werden wir diese Aktion zum dritten Mal wiederholen und bitten alle, die Bilder zu liken und fleißig zu teilen - jedes „Gefällt mir" hilft uns bekannter zu werden!
Außerdem starten wir 2019 mit unserer ersten europaweiten Kampagne zum internationalen MPS-Tag. Lasst euch überraschen und macht alle mit!

Wir freuen uns über eure Likes!

MPS-Weltkongress

San Diego. Was für ein schöner Name und was für ein schöner Ort für einen Weltkongress! Wir fanden uns also alle in Kalifornien, nur wenige Kilometer von der mexikanischen Grenze entfernt bei überraschend angenehmen Temperaturen und waren gespannt wie es laufen würde. Die Vorbereitungsphase war anders als in vergangenen Jahren, der Informationsfluss schwerfälliger, langsamer, und mehr als einmal machten wir uns Sorgen. Ein Weltkongress oder nur eine große amerikanische Konferenz mit ein bisschen internationaler Beteiligung? Wir fühlten uns gezwungen uns als MPS Europe erstmal richtig „auf die Beine zu stellen", um wie gewohnt unseren Beitrag leisten zu können. Dr. Jama Nateqi aus Österreich konnte ich - obwohl ich Teil des Programmkomitees war - nur durch entschiedene Hartnäckigkeit ins Programm reklamieren, welches in überwältigender Weise von amerikanischen Sprechern dominiert wurde. Schließlich gibt es auch in anderen Teilen der Welt Menschen, die echt was zu sagen haben - auch wenn einige der allerbesten (und allernettesten) MPS-Ärzte und Wissenschaftler tatsächlich in den USA sitzen.

Rückblickend kann ich allerdings mit gutem Gewissen sagen, dass es eine ganze **Fülle von interessanten Vorträgen** gab und der Platz im MPS-Falter bei Weitem nicht ausreicht, um all die Inhalte wiederzugeben, die es wert wären aufgeschrieben zu werden. Eine kleine Auswahl aus den 80 Vorträgen sind auf den nächsten Seiten zu finden.

Der **Life of MPS Award** ging dieses Mal an **Flavio Bertoglio aus Italien**, der ihn leider aufgrund des schlechten Zustandes seines Sohnes nicht persönlich entgegennehmen konnte. Den **Life for MPS Science Award** durfte **Mark E. Haskins** in Empfang nehmen - ohne seine Arbeit (Entdeckung, Charakterisierung und Therapie großer Tiermodelle von genetischen Erkrankungen) wäre vieles was es heute gibt, nicht einmal denkbar.

2018 in San Diego

Maria Prähofer

Enjoy San Diego!

Hallo zusammen, ich möchte euch ein bisschen von meinen persönlichen Erlebnissen am MPS-Weltkongress 2018 in San Diego erzählen.

Gleich beim Check-in erlebte ich eine große Freude: Die Schlange vor der Rezeption war schier unendlich, es war heiß und ich war müde. Wir scherzten gerade mit einer Ärztin, die auch zum Kongress angereist war. Da hörte ich Martin sagen: „She doesn't know that she is here this time." Neugierig drehte ich mich um, und was denkt ihr wer hinter mir am Boden kniete? Meine Freundin Valerie aus der Schweiz! Das war echt eine gelungene Überraschung – ich hatte gar nicht damit gerechnet sie in diesem Jahr noch zu treffen!

Martin fuhr am Nachmittag mit den Jungs zu einem Flugzeugträger, den man in San Diego besichtigen kann. Es war, wie sie erzählten, hochinteressant. Ich hatte schon im Voraus richtig vermutet, dass es dort viele Stufen geben würde, deshalb entschloss ich mich etwas zu entspannen, während Anna und Mama schon im internationalen MPS-Network-Meeting fleißig waren. Abends wurden alle MPS-International Mitglieder mit ihren Familien ins „La Pinata", ein mexikanisches Restaurant, eingeladen. Der Gastgarten war wunderschön bunt, das Buffet üppig und wir, als Freunde des mexikanischen Essens, überglücklich. Es war ein sehr schöner Abend, der fürs Netzwerk eher ein Arbeitsessen, für uns aber Spaß war - besonders die mexikanische Livemusik hat mir gefallen.

Am Nachmittag des nächsten Tages begann offiziell die Konferenz – doch am Vormittag hatten wir alle, abgesehen von Mama und Anna, die wieder mit der internationalen Arbeit beschäftigt waren, die Gelegenheit einen Ausflug in den San Diego Zoo zu machen. Man sagt, es sei der größte Zoo der Welt! Tatsächlich ist es ein wunderbar angelegter Tiergarten, es gibt sogar eine Seilbahn mittendrin. Die Vorführung mit den Tieren, die extra für uns stattfand, war genial – wir haben einen Gepard aus nächster Nähe gesehen, dessen bester Freund ein Golden Retriever ist. Ich war übrigens sehr dankbar, dass mich Paul und Michael stundenlang durch den ganzen Zoo geschoben haben. Es ging ständig bergauf und bergab - auch wenn klein bin, so wundert man sich doch wie anstrengend es sein kann, mich im Rollstuhl durch das hügelige Gelände zu schieben. Uns war heiß, doch waren wir sehr froh, dass wir unsere Zeit nicht wie Anna und Mama im 12 °C kalten Meetingraum verbringen mussten.
Als wir ins Hotel zurückkamen, waren die beiden gerade fertig geworden, und wir gingen gemeinsam zur feierlichen Eröffnung des internationalen Symposiums.
Das Konferenzprogramm am Freitagnachmittag war besonders interessant für

mich, da im Familienprogramm einige erwachsene Patienten (mit MPS, ML und Morbus Fabry) aus ihrem Alltag erzählten. (Anna berichtet ab S.20). Es ist immer wieder spannend auch andere Geschichten zu hören. Fünf Powerfrauen inspirierten das Publikum mit der Art und Weise, wie sie ihr Leben meistern. Ich konnte einige Gemeinsamkeiten entdecken! Für den Abend war für uns erwachsene Patienten ein Schiff gebucht. Gemeinsam mit Paul, den ich mir als Begleitung ausgesucht hatte, verbrachte ich einen schönen Abend mit anderen MPS-Patienten. Wir fuhren in der wunderschönen Bucht von San Diego in den Abend hinein, tauschten uns aus, konnten gut essen und haben sehr viel gelacht. Besonders lustig war es mit unseren schwedischen Freunden.

Die amerikanische MPS-Gesellschaft hatte im Hotel ein Infusionszimmer eingerichtet, wo auch ich meine EET erhielt. Orsini Healthcare, eine amerikanische Firma für Heimtherapie hat uns diesen Service gratis zur Verfügung gestellt. Da saß ich also und verbrachte viele Stunden mit meiner Nurse, die sehr unterhaltsam war. Mama hat mich in den Vortragspausen zwischendurch mit Essen versorgt und auch Valerie kam immer wieder vorbei, um mich zu unterhalten. So vergingen die Stunden doch recht schnell und ich war wieder fit für die nächsten Tage.

Viel Spaß hatten wir auch als uns Johannes für ein Fotoshooting für die Website von MPS Europa holte. MPS Europa wollte einige ganz bestimmte Motive mit Händen von MPS-Patienten und gesunden Menschen, und ich durfte eines der Models sein. Johannes, unser leidenschaftlicher Fotograf, ließ uns ganz schön schwitzen während er die Bilder schoss. Mama hat ein paar Behind the Scenes-Bilder gemacht, zum Beispiel als er uns alle miteinander bei der größten Hitze unter eine schwarze Decke steckte. Es hatte auch so schon 40°C! Trotzdem war es lustig und die Fotos sind toll geworden.
Die Erinnerungsfeier war ebenso außergewöhnlich. Wir hatten uns auf der Wiese neben dem Hotel versammelt und erhielten alle einen lebenden Schmetterling, verpackt in einem Kuvert. Auf ein Zeichen hin öffneten wir das Kuvert, ließen den Schmetterling zu sich kommen, sich auf unserer Hand erwärmen und sahen zu wie einer um den anderen davonflog. Ein sehr schönes Zeichen und eine sehr schöne Vorstellung, dass wir alle einmal so wegflattern können, wenn wir nicht mehr in unserem MPS-Körper gefangen sind!

Aber alles hat ein Ende, auch ein Weltkongress. Seinen Ausklang fand das internationale Symposium bei einem großen Galadinner mit vielen netten Menschen.

2018 MPS
15TH INTERNATIONAL SYMPOSIUM ON MPS AND RELATED DISEASES
AUG. 2-4 2018 • SAN DIEGO, CALIFORNIA

Ein paar Eckdaten zum

15. International Symposium on MPS and Related Diseases:

920 Teilnehmer
100 Volunteers
95 Vorträge
80 Sprecher
71 Posters

Sheri Wise

Zusammenfassung/Übersetzung : Anna Prähofer

Don´t put me in a corner

Wenn ich es nicht besser gewusst hätte, hätte ich meinen können, meine Schwester Maria würde in diesem überdimensional großen weißen Stuhl vor einem gespannten Publikum sitzen. Doch es war Sheri Wise. Sheri hat MPS und genauso wie Maria es jeden Tag tut, beeindruckte sie mich mit ihrer Lebensgeschichte.
In der Session „My life is more than my diagnosis" sprachen fünf sehr starke Frauen über ihr Leben mit MPS, ML und Mannosidose. Sheri Wise war eine von ihnen. Ungefähr gleich groß wie Maria, also einen knappen Meter, saß sie vor uns und zeigte ihre innere Größe.

In den frühen achtziger Jahren, als sie sechs Jahre alt war, wurde bei Sheri Morbus Morquio Typ A diagnostiziert. Zu dieser Zeit gab es noch kein Internet, kein Google, keine Handys. „Diagnose" hieß zu dieser Zeit: ein Name, mit dem man nichts anfangen konnte und das war es auch schon wieder. Mukopolysaccharidose – niemand hatte je davon gehört. Obwohl das vor beinahe vierzig Jahren war, erinnert die Unbekanntheit von MPS an heute. Leider ist die Stoffwechselerkrankung auch jetzt noch so unbekannt, dass viele Menschen - und leider auch viele Ärzte - nie davon gehört haben.

Für Familie Breitenkamp (Sheri hat geheiratet und heißt seither Wise) war es kein großes Ding. Für sie machte die Diagnose und dieser schrecklich lange Name Mukopolysaccharidosen nicht den Unterschied. Sheri wuchs mit ihren zwei gesunden Schwestern auf einer Farm auf. Sie wurde keineswegs anders erzogen als ihre Geschwister. Sie wurde nicht anders behandelt, tat was auch ihre Schwestern taten. Sheris Eltern steckten sie nicht in eine Seifenblase. Alle ihre drei Mädels ritten die Pferde, kümmerten sich um die Schweine, verbrachten Zeit am See auf ihrem Hausboot, lernten das Fischen und verbrachten den Großteil des Tages im Freien. Sheri beschrieb eine sehr unbekümmerte, abenteuerliche Kindheit. Das Motto unter ihrem Jahrbuch-Foto beschreibt ihr Leben sehr gut: „Du kannst keine neuen Ozeane erkunden, bevor du nicht den Mut hast, das Ufer aus den Augen zu lassen."

Nach der Highschool besuchte Sheri die Universität und genoss die jugendliche Freiheit, weit weg vom Elternhaus.

Jeden Mittwoch bekommt Sheri nun ihre Enzymersatztherapie. Damit sie trotzdem ihre vierzig Stunden im Kundenservice im „Oklahoma City Utilities Department" arbeiten kann, steht sie montags, dienstags, donnerstags und freitags um 4:30 Uhr auf und arbeitet von sieben Uhr früh bis sechs Uhr abends. Die 20 Kilometer weit entfernte Arbeit erreicht Sheri mit ihrem Nissan Cube. Sie hat genug Kraft in den Beinen um mit Pedalverlängerungen fahren zu können. Überrascht waren wir, als sie erzählte, dass dies immer noch dieselben Pedalverlängerungen sind, mit denen sie im Jahr 1996 das Autofahren lernte. „Früher", erzählte Sheri „hatte ich eine Sitzerhöhung, die so unendlich schwer war, dass ich sie unmöglich selbst bewegen konnte. Nach einiger Tüftelei habe ich nun einen passenden Sitz in meinem Auto und ich liebe es. Oft hole ich die Kinder meiner Schwestern ab. Wir fahren dann einfach rum. Ich schreibe ihren Eltern, dass ich die Kinder mitnehme und wenn sie fragen wohin, antworte ich manchmal:„Ich weiß nicht, einfach irgendwohin. Ich bringe sie zurück, bevor sie aufs College kommen. Dafür zahle ich nicht!"

„Don´t put limits on your kids" – "Setzt euren Kindern keine Grenzen."
Mit diesen Worten wandte sich die selbstbewusste Frau an die Eltern von MPS-Kindern und erwachsenen MPS-Patienten. Sehr bestimmt versicherte sie ihnen, dass ihren Kindern sehr wohl bewusst ist, wozu sie fähig sind. Mit ihrer humorvollen Art überzeugte sie das Publikum, dass sie sich nicht für die „Women's National Basketball Association" bewerben wird, da ihr sehr klar wäre, dass ihr dazu einige Zentimeter an Körpergröße fehlen. Sie wisse, dass es viele Dinge gibt, die sie aufgrund ihrer körperlichen Verfassung und ihres extremen Kleinwuchses nicht tun

kann. Und das wäre auch okay so. „ABER“, und das betonte Sheri ganz besonders, „es gibt so viele andere Dinge, die ich sehr wohl tun KANN! Und die kann ich gut. Wisst ihr Leute, manche von uns hier in diesem Raum, können euch ALLE beim Verstecken spielen fertig machen!“, warf Sheri ganz ernst in die Runde.
Und damit hatte sie Recht. Eindeutig. Es war beeindruckend, wie diese starke Frau zum Publikum sprach. Sie verbreitete Zuversicht, Stärke und Mut. Sie forderte Gleichgesinnte auf, sich nicht zu verstecken, sondern zu zeigen wer sie sind und was sie draufhaben. Auch zu den Eltern war Sheri sehr ehrlich und versuchte ihnen, ohne sie vor den Kopf stoßen zu wollen, klar zu machen, dass es das Letzte ist, was ihre Kinder brauchen, wenn ihnen von der eigenen Umwelt nichts zugetraut wird. Ganz natürlich ist eine gewisse Sorge um die Kinder und auch die Unsicherheit, die aufgrund der körperlichen Einschränkungen mitschwingt, doch das müsse nicht immer sein. „Ich weiß, in diesem Raum sind viele Menschen mit unterschiedlichen Levels von Unabhängigkeit, unterschiedlichen Kompetenzen, unterschiedlichen Fähigkeiten. Und uns allen sind Grenzen gesetzt. Auch den Menschen, die nicht MPS oder ML haben. Also auch „Durchschnittsmenschen“. Jeder hat Grenzen. Und jeder kennt seine eigenen Limits. Also bitte, setzt euren Kindern keine Grenzen, die sie nicht brauchen, schränkt sie nicht ein in dem, wozu sie fähig sind.“

Als großen Segen beschrieb Sheri, dass ihre Eltern sie nie in dem eingeschränkt haben, was sie tun wollte. Ihre Mutter hätte ihr zwar gesagt, dass sie von manchen Aktionen einfach nichts wissen wollte, doch sie hätte ihr nie etwas verboten. „Sheri, solltest du je Fallschirmspringen wollen, erzähle es mir nicht bevor du wieder sicheren Boden unter den Füßen hast! Ich möchte nichts davon wissen."
„Oft fällt es mir schwer Menschen zu sehen, die keine physischen Einschränkungen haben, die ihr Leben genauso leben könnten, wie sie es sich vorstellen, es aber nicht schaffen, weil sie in einer Seifenblase groß wurden.“ Mit diesen Worten sprach Sheri wohl so manch einem im Publikum aus der Seele. „Du musst dein Leben in die Hand nehmen, wenn du es kannst.“

„Ich sitze nicht still. Ich gehe raus und erlebe etwas.“
Viele ihrer Abenteuer kann man auch auf Facebook verfolgen. Jedoch nicht alle, denn „auch mit 97 würde ich noch Hausarrest bekommen, wüsste meine Mutter, was ich so treibe!“, scherzte die taffe Frau.

Während ihres Vortrags zeigte Sheri Fotos aus ihrem Leben. Sheri kocht, sie schaut sich gerne Football Spiele an, sie fischt, verbringt Zeit mit ihren Neffen und Nichten, macht Ausflüge mit ihnen, sie ist verheiratet und sie ist ständig unter Menschen. Ein Foto zeigte sie tatsächlich beim Indoor Skydiving.

„Es gibt so viel „Leben“ zu entdecken. Du musst nur rausgehen. Es gibt NICHTS da draußen, was wir nicht tun können. Wir müssen es vielleicht auf eine andere Art und Weise machen, aber MACHTES! Unser Gesundheitszustand schränkt uns schon genug ein, schränkt euch nicht auch selbst ein! Wenn du etwas tun möchtest, suche einen Weg es zu tun“, mit diesen Worten beendete Sheri Wise ihren faszinierenden Vortrag.

Jenny Klein

Wissen ist Macht - Leben mit einer SE meistern

Übersetzung Anna Prähofer

Jeder Mensch wird im Laufe seines Lebens durch persönliche Kämpfe herausgefordert. Unseren Kampf jedoch, kämpfen wir jeden Tag. Wenn wir aufwachen haben wir Schmerzen, unsere Gelenke sind steif, wir können unsere Hände nicht öffnen und und und…
Ich möchte meine persönlichen Schritte für den Erfolg mit euch teilen. Diese sechs Schritte sind der Grund, warum ich meine Ziele während der Reise, die wir Leben nennen, erreicht habe. Vertraut mir, wenn ich sage, dass ein Leben mit einer seltenen Erkrankung nicht leicht ist und niemals sein wird. Wir müssen stark sein und jeden Tag kämpfen. Doch denkt immer daran: unsere Beeinträchtigung DEFINIERT NICHT wer wir sind! Wir können all unsere Ziele trotzdem erreichen – mit einigen Abänderungen da und dort.

- Sei dir über deine eigenen Grenzen bewusst und darüber, wer du bist.
- Sei ehrlich. Steh zu dem was du kannst und was du nicht kannst.
- Setze dir vernünftige und erreichbare Ziele.
- Sorge für eine Umwelt, die dich diese Ziele erreichen lässt.
- Kämpfe für das was du willst.
- Arbeite hart und sei beständig.

Wenn ich sage du sollst deine Grenzen und dich selbst kennen, dann meine ich damit, dass es okay ist, dich selbst herauszufordern und deine Grenzen auszutesten. Doch ich sage auch, dass du dabei deine eigene Sicherheit nicht gefährden sollst. Setze dir konkrete Grenzen, sorge immer für einen Plan B und umgib dich mit Menschen, denen du vertraust.

Ich selbst fordere mich ständig heraus. Ich bin auch darauf vorbereitet die Konsequenzen für mein Handeln zu tragen. Und das ist ganz wichtig. Vor einigen Jahren besuchte ich zum Beispiel das Spukhaus „Erebus“. Diese Geschichte macht mehr Sinn, wenn ihr wisst, dass Halloween mein liebster Feiertag ist. Bevor ich dieses Spukhaus betreten durfte, musste ich eine Verzichtserklärung unterschreiben, damit die Betreiber im Falle eines Unfalles keine Probleme bekommen. Die Mitarbeiter erklärten mir, dass man – sollte man den Ausgang überhaupt erreichen – in einer Stunde wieder draußen sein sollte. Tja – nach 45 Minuten lag ich mit einer gebrochenen Hüfte und einem Haufen von Menschen auf mir auf dem Boden. Mir war schon zuvor in den Sinn gekommen, dass etwas passieren könnte, deshalb nahm ich meine besten Freunde mit. Chris, ein 160 kg Linebacker, der Football spielte und Sarah, die zwar nicht viel größer als ich, jedoch eine sehr starke Frau ist. Wir sahen zu, dass wir auf schnellstem Wege ins Krankenhaus kamen. Die Röntgenbilder bestätigten meinen Verdacht auf die gebrochene Hüfte. Leider.
Ich musste zwar auf die harte Tour realisieren, was ich tun kann und was nicht, doch diese Erfahrung zeigte mir, dass ich immer ehrlich zu mir selbst sein muss. Eine Stunde Spaß steht wirklich nicht für eine Hüftoperation, von der man sich sechs Monate lang erholen muss.

Versteht mich nicht falsch – ich bin sicher, dass man alles schaffen kann, was man sich in den Kopf setzt. Doch das heißt nicht immer, dass die Aktion eine gute Idee ist.

Wenn du damit beginnst dir neue Ziele zu setzen, sei dir sicher, dass sie vernünftig und erreichbar sind. In anderen Worten – setze dir keine Ziele, von denen du weißt, dass du sie nie erreichen wirst. Denn das würde dich nur frustrieren und wir alle möchten doch zufrieden und stolz auf uns sein.

Nach meiner Hüftoperation beschloss ich Skifahren auszuprobieren. Ich stand noch nie auf Skiern, also war ich nicht darauf aus, die schwarze Piste zu fahren. Mein französischer Skilehrer zeigte mir, wie Skifahren geht und besprach mit mir die beste Art sicher zu fallen, während er sich auch über meine körperlichen

Grenzen bewusst war. Am Ende des Tages bezwang ich eine grüne Piste, den Anfängerhang – die Erfahrung an sich war unglaublich, doch ich weiß jetzt, dass ich nicht den Wunsch danach hege, jemals wieder Ski zu fahren.

Schritt Nummer vier – modifiziere die Welt rund um dich, um deine Ziele zu erreichen. Das ist wichtig, da sich viele von uns in unseren Möglichkeiten begrenzt fühlen. Doch das ist einfach nicht wahr. Meinen Bachelorabschluss zu machen war von hoher Wichtigkeit für mich. Leider war es mir aufgrund viele Operationen nicht möglich, dieses Ziel in einer bestimmten Zeit zu erreichen. Ich beschloss also, online Kurse zu belegen und besuchte diese in meinem gemütlichen Bett während meiner Genesung von der Hüftoperation. Ich lernte auch für den Vorbereitungstest für das Medizinstudium, da ich in dieser Zeit realisierte, dass ich nichts lieber tun wollte als Ärztin zu werden.

Meine letzten zwei Schritte verstehen sich von selbst. Erstens kämpfe für das was du tun willst und zweitens arbeite hart dafür und halte durch.
Die Dinge, für die es sich lohnt zu kämpfen, werden niemals leicht sein. Wenn dem so wäre, wäre es doch langweilig, nicht wahr?
Du musst selbstsicher sein und du musst erfolgreich sein wollen. Jeder Mensch scheitert manchmal. Jeder Mensch macht Fehler. Wenn du das akzeptierst, kannst du die beste Version von dir selbst werden.

Ich bin 26 Jahre alt und ich habe den Aufnahmetest für das Medizinstudium inzwischen dreimal gemacht – in der Hoffnung, dass ich eines Tages zugelassen werde. Um ehrlich zu sein, hätte ich es mir nicht anders wünschen können.
Während meiner Reise durch das Leben, habe ich so viel über mich selbst gelernt. Ich habe hunderte Stunden damit verbracht durch Physiotherapie wieder zu Kräften zu kommen. Ich habe die Welt bereist. Ich habe Jobangebote angenommen, die mir enorme Möglichkeiten boten. Ich bin 5 K Läufe gelaufen. Ich habe herausgefunden was ich mir von meinem Leben erwarte und auch was ich mir von mir selbst erwarte.

Denk immer daran – was du schlussendlich bekommst, wenn du deine Ziele erreicht hast, ist dann gar nicht so wichtig. Wichtig ist vielmehr der Mensch, zu dem du auf dem Weg dorthin geworden bist.

Karli Printi
Schule • Business • Marketing • Druck

Eine gute Möglichkeit, um MPS-Kindern zu helfen!

Karli Printi stellt Schulhefte aus 100 % Recyclingpapier in über 60 verschiedenen Lineaturen her und bietet Schulen kostenlos eine exklusive Titelseite im Design der Schule an.
Jede Schule, die diese Hefte über MPS bestellt, hilft gleichzeitig MPS-Kindern, denn Karli Printi bezahlt uns dafür eine Provision. Trotzdem sind die Hefte billiger als anderswo!

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

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

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

Melissa Bilodeau

Mit MPS durch´s Leben kämpfen

Übersetzung Anna Prähofer

Melissa – lange blonde Haare, hübsches Lächeln im Gesicht, elegant-legere Kleidung, Rollstuhl. So kommt sie auf die Bühne. Melissa hat MPS. Und sie ist hier, um das internationale Symposium für MPS und ähnliche Erkrankungen mit einer Rede zu eröffnen.

Als ich zur Welt kam, bemerkte meine Mama einen kleinen Buckel auf meinem Rücken. Es wurde ihr gesagt, dass alles okay wäre und so machte sie sich keine Sorgen. Sie bekam ein weiteres Kind – meinen Bruder. Trotz der Entwarnung der Ärzte fühlte meine Mama, dass irgendetwas nicht stimmte. Vom Gehen wurde ich schnell müde, der Buckel verschwand nicht. Als ich vier Jahre alt war, erhielten mein Bruder und ich schließlich doch eine Diagnose: MPS IVA, auch bekannt als Morbus Morquio.
Nicht einmal ein Jahr später musste ich mit dem Ballettunterricht aufhören, es war zu schmerzhaft geworden. Ich fing an Klavier zu spielen. Mit sieben bekam ich meinen ersten Rollstuhl und hatte meine ersten Operationen. Mehr und mehr Veränderungen prägten unser Leben, und unsere Mutter engagierte sich immer mehr, suchte Kontakt zu anderen Betroffenen, obwohl die Ärzte ihr sagten, sie wäre alleine damit.

Das klingt alles recht schlimm, doch um ehrlich zu sein – es fühlte sich ziemlich normal an. Ich fühle mich normal. Meine Mama behandelte mich nie anders, weil ich nicht anders war und es auch jetzt nicht bin. Es ist wichtig zu unterscheiden, ob du selbst dein „Anderssein" wahrnimmst oder, ob andere denken du wärst anders. Oft irritiert die Art, wie Menschen auf einen reagieren und man merkt sofort, ob für sie die Beeinträchtigung oder der Mensch im Vordergrund steht. Es kommt immer auf die Situation und deine eigene Perspektive an, ob du „normal" bist oder nicht. Bei einem MPS Treffen ist es normal MPS zu haben, weil alle es haben. In einem anderen Kontext – und das kommt meistens vor – ist man der oder die Einzige mit MPS.
Man merkt, dass man einiges nicht tun kann. Ich zum Beispiel kann nicht einmal daran denken einen Berg zu besteigen. Ich halte auch nicht wirklich etwas von der Idee einen 5 K Lauf zu laufen. Doch ich kann andere, einzigartige Dinge machen und mich darüber freuen. Meine Erfahrungen mit dem Leben veränderte meine Sichtweise auf bestimmte Dinge und geben mir andere Möglichkeiten, zum Beispiel in sozialen Bereichen. Da möchte ich mich einsetzen.

Im Alltag muss man sich ständig anpassen – entweder an die eigene oder an andere Konditionen. Was heute für mich funktioniert, geht morgen vielleicht nicht mehr.

„Sei die Heldin deines Lebens, nicht das Opfer."
Dieses Zitat (Nora Ephron) bestärkt mich in der Tatsache, dass ich mich nicht als Opfer fühlen möchte. Von mir selbst als Opfer zu denken, würde mich auch zu einem machen. Doch ich bin keines. Jeder, der bereits einige Operationen hinter sich hat oder für sein Leben kämpft, kann gar kein Opfer sein. Diese Menschen sind Kämpfer – wie ich.

Um die soziale Gerechtigkeit zu verbessern und meine eigenen Erfahrungen teilen zu können, habe ich mich zum Studium politische Bildung entschieden. Für mich ist das ein guter Weg mehr über Strukturen und Funktionen zu erfahren und herauszufinden, wie ich einiges von dem zurück geben kann, was die Gesellschaft mir gegeben hat. Seit ich mich mit der internationalen Politik beschäftige, schätze ich es noch mehr, in einem Land geboren zu sein, in dem Gesundheitsversorgung ein fundamentales Recht ist und in dem es möglich ist, großartige Pflege zu erhalten. Ohne all den Ärzten, dem Pflegepersonal, meiner Familie und meinen Freunden könnte ich heute nicht hier sprechen.

Ich würde gerne mit einem kleinen Statement schließen. Ich habe vom Leben gelernt jeden Erfolg zu genießen, egal, ob es ein großer oder kleiner Erfolg ist!
Als einige Freunde versuchten, sich in meinem Rollstuhl fortzubewegen, wurde mir erst klar, dass es schwieriger ist als mir scheint. Seither sehe ich es als Erfolg, wenn ich es morgens mit meinem Café Latte und meinem Computer auf den Hügel hinaufschaffe.
Wir alle sollten unsere kleinen Erfolge feiern! Sie sind so wertvoll. Und dafür gibt es keine messbaren Vergleichswerte, da es an uns selbst liegt, was wir als Erfolg betrachten. Für den einen ist es das Stück Fleisch auf dem Teller, das ohne Hilfe geschnitten werden kann, für die anderen ist es die Treppe, die man ohne Hilfe bewältigen konnte. Wir alle wissen doch, dass für uns schon solche Dinge als Erfolg zählen - auch wenn das für andere banal wirkt.

Das Wichtigste jedoch ist, sich selbst (oder sein Kind) nicht zu isolieren. Unsere Einzigartigkeit ist nicht dafür bestimmt zu Hause versteckt zu werden. Geht auf Menschen zu, die nicht wissen, warum ihr so seid wie ihr seid, warum ihr so ausseht wie ihr ausseht und zeigt ihnen, dass ihr großartige Menschen seid. Gebt Jüngeren Erklärungen, damit sie verstehen können und Älteren, damit sie aufhören sich zu wundern. MPS ist nicht das Ende. Es ist ein großes Abenteuer durch das Leben. Eines das wir nicht selbst gewählt haben… doch wir leben alle nur einmal, also tun wir es mit Freude und Genuss.

Melissa lässt sich nicht unterkriegen. Auch wenn ihr ein Gendefekt so manche Steine in den Weg gelegt hat, gibt sie nicht auf und wagt sich mutig ins Leben, ohne dabei auf etwas zu verzichten. Die Enzymersatztherapie und vor allem ihre Familie und Freunde stärken und unterstützen sie dabei.

Mepseveii ® (Vestronidase alfa) in Europa zugelassen

Zusammenfassung: Michaela Weigl

Ultragenyx ist ein biopharmazeutisches Unternehmen mit Sitz in Novato, Kalifornien (USA). Es entwickelt neuartige Arzneimittel zur Behandlung seltener Erkrankungen, wobei der Schwerpunkt dabei auf der schnellen Entwicklung sicherer und wirksamer Therapien für schwere, erblich bedingte, seltene Erkrankungen liegt.

Im August 2018 wurde Ultragenyx die europäische Zulassung von Mepsevii® (Vestronidase alfa) zur Behandlung nicht-neurologischer Krankheitsanzeichen von Mukopolysaccharidose Typ VII erteilt. Mepsevii® ist damit in allen 28 Ländern der EU sowie in Norwegen, Island und Liechtenstein zugelassen.

Der Wirkstoff **Vestronidase alfa** ist eine rekombinante Form der menschlichen ß-Glucuronidase. **Mepsevii®** ist eine Enzymersatztherapie, die das fehlende Enzym ersetzen soll, sodass eine Speicherung der GAGs in den Geweben verhindert wird.
Mepsevii® steht als 2 mg/ml-Konzentrat zur Herstellung einer Infusionslösung zur Verfügung.

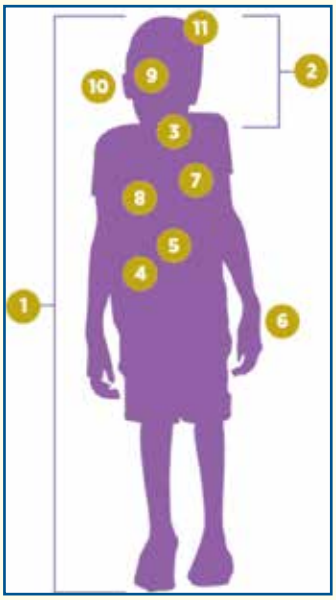
„Dr. William Sly hat vor 25 Jahren mit der Erforschung dieser Erkrankung begonnen – es ist uns eine Ehre, diese Therapie entwickelt zu haben und jetzt für europäische Patienten und ihre Familien zur Verfügung zu stellen. Diese Patienten wussten früher nicht, ob es jemals eine Therapie für sie geben würde." sagte Dr. Emil D. Kakkis, Firmengründer und Vorstandsvorsitzender von Ultragenyx. „Dies wäre ohne das Engagement der Patienten, die an unseren klinischen Studien teilgenommen haben, sowie deren Familien, nicht möglich gewesen. Dafür möchte ich mich bedanken."

Die Zulassung folgte einer Zulassungsempfehlung, die der Ausschuss für Humanarzneimittel (CHMP) der europäischen Arzneimittel-Agentur (EMA) am 28. Juni 2018 unter außergewöhnlichen Umständen ausgesprochen hatte. Die EMA hatte Mepsevii® im März 2012 den Orphan Drug Status zuerkannt. Bereits im November 2017 war Mepsevii® durch die U.S. Food and Drug Administration (FDA) für die Behandlung von Kindern und Erwachsenen mit MPS VII zugelassen worden.

Was ist MPS VII (Morbus Sly)?

MPS VII ist eine der seltensten MPS-Formen und betrifft weltweit nur ca. 200 Patienten.
MPS VII ist wie alle anderen MPS-Formen erblich bedingt (autosomal-rezessiv) und progredient. Ausgelöst wird die Erkrankung durch ein Defizit an ß-Glucuronidase, einem Enzym, das am Abbau der GAGs Dermatansulfat, Chondroitinsulfat und Heparansulfat beteiligt ist. Der unvollständige Abbau führt zur Speicherung dieser komplexen Kohlenhydrate in den Geweben und verursacht schwere Schäden. Diese betreffen verschiedene Organsysteme und können sich ähnlich äußern wie bei MPS I: grobe Gesichtszüge, Atembeschwerden, Kleinwuchs, kardiovaskuläre Komplikationen, Gelenksteifigkeit, Hepatosplenomegalie (Vergrößerung der Leber und der Milz), kognitive Beeinträchtigung und Dysostosis multiplex. Prinzipiell hängt die Lebenserwartung vom Schweregrad der Symptome ab. Es gibt auch bei MPS VII eine leichtere Verlaufsform, doch führt selbst diese durch die schweren zellulären und organischen Dysfunktionen meist schon im frühen Erwachsenenalter zum Tode.

Mögliche Symptome bei MPS VII:



1. Kleinwuchs
2. „Grobe" Physiognomie: Dickliches Gesicht, großer Kopf mit markanter Stirn, kurzer Hals, breite Nase, dicke Lippen, vergrößerte Zunge
3. Vergrößerte Mandeln, Polypen (erfordert oft Tonsillektomie)
4. Vergrößerte Leber und Milz
5. Hernien (erfordern oft operativen Eingriff)
6. Knochenschmerzen, Gelenksteifigkeit, Karpaltunnelsyndrom
7. Kardiovaskuläre Komplikationen
8. Komplikationen der Atemwege, Schlafapnoe, häufige Atemwegsinfektionen und Husten
9. Hornhauttrübung und Katarakte
10. Häufige Ohrinfektionen und Hörverlust
11. Entwicklungsverzögerungen und geistige Behinderung

Quellen: www.ultragenyx.com / ultragenyx.de/mepsevii

The challenges of diagnosing patients with an ultra-rare disease – insights from the European MPS VII study

Tabea Friedel[1], Jordi Cruz[2], Nalan Yilmaz[3], E. Oussoren[4], Alex Morrison[5].

1. Gesellschaft für Mukopolysaccharidosen e.V., Aschaffenburg, Germany; 2. Asociación MPS España, Barcelona, Spain; 3. MPS LH Derneßi, Istanbul, Turkey; 4. Center for Lysosomal and Metabolic Diseases, Erasmus MC, University Medical Center Rotterdam, The Netherlands; 5. MPS Commercial, Amersham, UK

Disclosure: This project was funded by Ultragenyx Europe GmbH, Innere Margarethenstrasse 5, 4051 Basel, Switzerland.

Background

- It is estimated that there are only around 30 patients with a confirmed diagnosis of MPS VII in Europe
- In common with other ultra-rare diseases, it can take several years to arrive at a diagnosis
- Earlier diagnosis is necessary to achieve the best outcomes for patients as enzyme replacement therapy becomes available

What is MPS VII?

Mucopolysaccharidosis VII (or Sly disease) is an ultra-rare metabolic condition characterised by the deficiency of ß-glucuronidase.

Lack of this enzyme leads to accumulation of ß-glycosaminoglycans, causing cellular and organ damage.

Disease severity and life expectancy can vary greatly between individuals.

In some it presents as non-immune hydrops fetalis (NIHF) and can lead to death *in utero*, or death in the early weeks of life.

Children that survive can develop short stature, skeletal dysplasia, hepatosplenomegaly, hernias, cardiac involvement, pulmonary insufficiency and cognitive impairment.

Montaño AM *et al.* J Med Genet 2016;53:403-18

Methods

- The study was designed and co-ordinated by MPS Commercial, UK
- Patient organisations and other professional contacts from 25 countries were asked if they were aware of any individuals with MPS VII
- Local patient organisations and clinicians supported the study by contacting their MPS VII families
- Informed consent was obtained from all participants before completion of a specifically designed and translated questionnaire

Acknowledgements

- Our thanks go to the MPS VII families, the European MPS Network members, our European contacts and the clinicians who supported the study
- We would like to thank Dr Simon Jones, Central Manchester University Hospitals NHS Foundation Trust, for his insights into the disease and it's presentation

Results

- A total of 18 individuals were identified, of which 13 consented to take part in the study
- The individuals were from Germany (n=2), Spain (n=3), The Netherlands (n=2) and Turkey (n=6)
- Individuals with MPS VII ranged in age from 3 to 34 years (mean 17.1 years), two were siblings
- All questionnaires were completed by the individual with MPS VII's parent or carer

What led to a diagnosis of MPS VII

For most individuals, diagnosis was a result of the development of symptoms (53.8%) or presentation with NIHF (30.8%). One child was diagnosed due to diagnosis of MPS VII in a sibling and one family reported that it was due to 'the insistence of the parents that the child was different.'

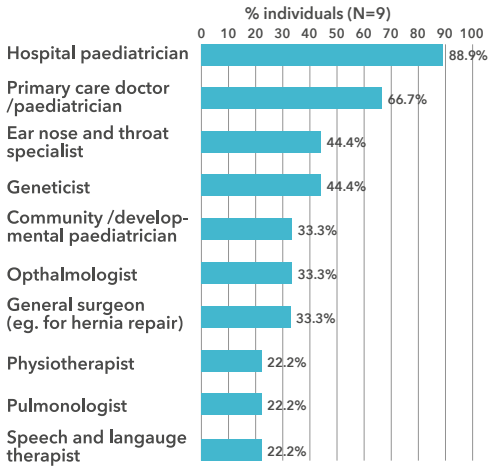
Age at diagnosis

- Overall, 38.5% of individuals had presented with NIHF, and this led to testing and diagnosis of MPS VII in all but one of these children
- Children with NIHF were diagnosed at a mean age of 1.9 years (range 0–6 years, n=5)
- Those without NIHF were diagnosed at a mean age of 5.3 years (range 0–14 years, n=8)

Diagnostic journey for those not diagnosed due to the presence of NIHF

- Most individuals were seen by more than one type of healthcare professional (HCP) before diagnosis (mean 4.6 professionals)
- The most frequently seen HCPs are shown in Figure 1

Figure 1. Most commonly consulted HCP's before diagnosis of MPS VII



Two-thirds of individuals had received a prior diagnosis, the most common were attention deficit hyperactivity disorder, autistic spectrum disorder and Perthes disease (all 22.2%, N=9).

By the time they were diagnosed, these children had displayed a wide range of symptoms (Table 1).

Table 1. Combination of symptoms present before diagnosis per individual (N=9)

AGE AT DIAGNOSIS (YEARS)	Birth–2			3–6			7–14		
SUBJECT	1	2	3	4	5	6	7	8	9
NIHF	*				✓				
Difficulty with toilet training				✓	✓	✓	✓	✓	
Unusual eating habits			✓			✓	✓		✓
Recurrent constipation							✓		
Chronic nasal discharge				✓		✓	✓	✓	
Recurrent respiratory infections				✓	✓			✓	✓
Noisy breathing				✓			✓		✓
Snoring					✓		✓		✓
Recurrent ear infections				✓	✓	✓	✓		✓
Problems with hearing				✓	✓		✓		
Dental problems		✓					✓		
Corneal clouding	✓				✓				
Sleep disturbance		✓		✓	✓	✓		✓	✓
Sleep apnoea							✓		✓
Challenging behaviour	✓		✓		✓	✓	✓	✓	
Hyperactivity					✓	✓		✓	
Repetitive behaviour	✓					✓	✓	✓	
Suspected or diagnosed autistic spectrum disorder						✓		✓	
Coarse facial features / dysmorphology	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓
Thick hair /eyebrows	✓	✓	✓	✓	✓		✓		✓
Large head		✓	✓	✓	✓		✓		
Large tongue				✓	✓				
Large stomach					✓				✓
Enlarged liver and / or spleen	✓		✓	✓	✓		✓		✓
Heart problems	✓			✓					
Hernia, bulging of abdominal wall around umbilicus or groin		✓	✓	✓	✓		✓	✓	✓
Epilepsy, absences, fits or seizures							✓		
Joint stiffness or pain	✓		✓	✓	✓		✓		✓
Delayed walking		✓		*	✓		✓		✓
Loss of walking ability previously acquired					✓				✓
Delayed speech				*	✓	✓	✓	✓	✓
Loss of speech previously acquired					✓				
Delayed learning				*	✓	✓	✓	✓	
Loss of learning previously acquired				✓			✓		

*unknown

Conclusions

- For children that do not present with NIHF, diagnosis can take several years
- Early symptoms can be non-specific and mistaken for other conditions
- It is hoped that studies of this nature will support the earlier recognition of symptoms and disease characteristics associated with MPS diseases

Die Herausforderungen bei der Diagnose von Patienten mit einer extrem seltenen Krankheit - Erkenntnisse aus der europäischen MPS VII-Studie

Übersetzung des Posters

Hintergrund

- Es wird geschätzt, dass es in Europa nur ungefähr 30 Patienten mit einer gesicherten Diagnose MPS VII gibt.
- Genauso wie bei anderen sehr seltenen Erkrankungen kann es mehrere Jahre bis zur Diagnose dauern.
- Da eine Enzymersatztherapie verfügbar wird, ist es notwendig eine frühere Diagnose zu gewährleisten, um den Krankheitsverlauf der Patienten positiv zu beeinflussen.

Was ist MPS VII?

Mukopolysaccharidose VII (oder Morbus Sly) ist eine extrem seltene Stoffwechselerkrankung, bei der ein Mangel von ß-Glukuronidase vorliegt. Das Fehlen dieses Enzyms führt zur Ansammlung von ß-Glykosaminoglykanen, was zu Zell- und Organschäden führt. Verlaufsform, Erkrankung und Lebenserwartung können zwischen den einzelnen Patienten sehr stark variieren. Bei manchen äußert sich die Erkrankung als „Non-immune Hydrops Fetalis“ (NIHF), der zum Tod in der Gebärmutter oder in den ersten Lebenswochen führen kann. Überlebende Kinder können eine kleine Statur, Skelettdysplasie, Hepatosplenomegalie, Hernien, Herzbeteiligung, Lungeninsuffizienz und kognitive Beeinträchtigungen entwickeln.

Methoden

- Die Studie wurde von MPS Commercial (UK) entworfen und koordiniert.
- Patientenorganisationen und andere Kontakte aus 25 Ländern wurden angefragt, ob sie Personen mit MPS VII kennen.
- Lokale Patientenorganisationen und Ärzte unterstützten die Studie, indem sie ihre MPS VII-Familien kontaktierten.
- Von allen Teilnehmern wurde eine Einwilligungserklärung eingeholt, bevor sie den entworfenen und in die jeweilige Landessprache übersetzten Fragebogen beantworteten.

Ergebnisse

- Insgesamt wurden 18 Patienten gefunden, 13 davon erklärten sich bereit an der Studie teilzunehmen.
- Die Teilnehmer kamen aus Deutschland (n=2), Spanien (n=3), den Niederlanden (n=2) und der Türkei (n=6).
- Das Alter der Patienten mit MPS VII variierte zwischen 3 und 34 Jahren (durchschnittlich 17,1 Jahre), zwei davon waren Geschwister.
- Alle Fragebögen wurden von einem Elternteil oder Betreuer der Person mit MPS VII beantwortet.

Was zur Diagnose MPS VII führte

Bei den meisten Befragten kam es aufgrund der Entwicklung von Symptomen (53,8 %) oder des Auftretens von NIHF (30,8 %) zur Diagnose. Ein Kind hat ein Geschwisterkind mit MPS VII und wurde aufgrund dessen diagnostiziert. Eine Familie berichtete, dass es nur durch die „Beharrlichkeit der Eltern, dass das Kind anders ist“ zur Diagnose kam.

Alter bei der Diagnose

- Insgesamt trat bei 38,5 % NIHF auf. Mit Ausnahme eines Kindes führte das zum Testen und der Diagnose von MPS VII.
- Kinder mit NIHF wurden durchschnittlich mit 1,9 Jahren diagnostiziert (Verteilung 0-6 Jahre, n=5).
- Diejenigen ohne NIHF wurden durchschnittlich mit 5,3 Jahren diagnostiziert (Verteilung 0-14 Jahre, n=8).

Diagnoseverlauf, bei den Personen, die nicht aufgrund von NIHF diagnostiziert wurden

- Die meisten Patienten wurden vor der Diagnose von mehr als einem Mediziner oder Therapeuten (Healthcare Professional, HCP) gesehen (durchschnittlich 4,6 Fachpersonen).
- Die am häufigsten gesehenen HCPs sind in Abbildung 1 dargestellt.

Abbildung 1. Am häufigsten konsultierte HCPs vor der Diagnose MPS VII

Zwei Drittel der Patienten bekamen zuvor eine andere Diagnose, am häufigsten waren ein Aufmerksamkeits-Defizit-Hyperaktivitäts-Syndrom (ADHS), eine Autismus-Störung und Perthes-Syndrom (jeweils 22,2 %, n=9).

Zum Diagnosezeitpunkt hatten diese Kinder bereits ein weites Spektrum an Symptomen gezeigt (Tabelle 1).

Schlussfolgerungen

- Bei Kindern, bei denen kein NIHF auftritt, können bis zur Diagnose mehrere Jahre vergehen.
- Frühe Symptome können unspezifisch sein und fälschlicherweise anderen Syndromen zugeordnet werden.
- Man hofft, dass Studien dieser Art dazu beitragen, Symptome und Krankheitsmerkmale früher zu erkennen, die im Zusammenhang mit MPS-Erkrankungen stehen.

Danksagung

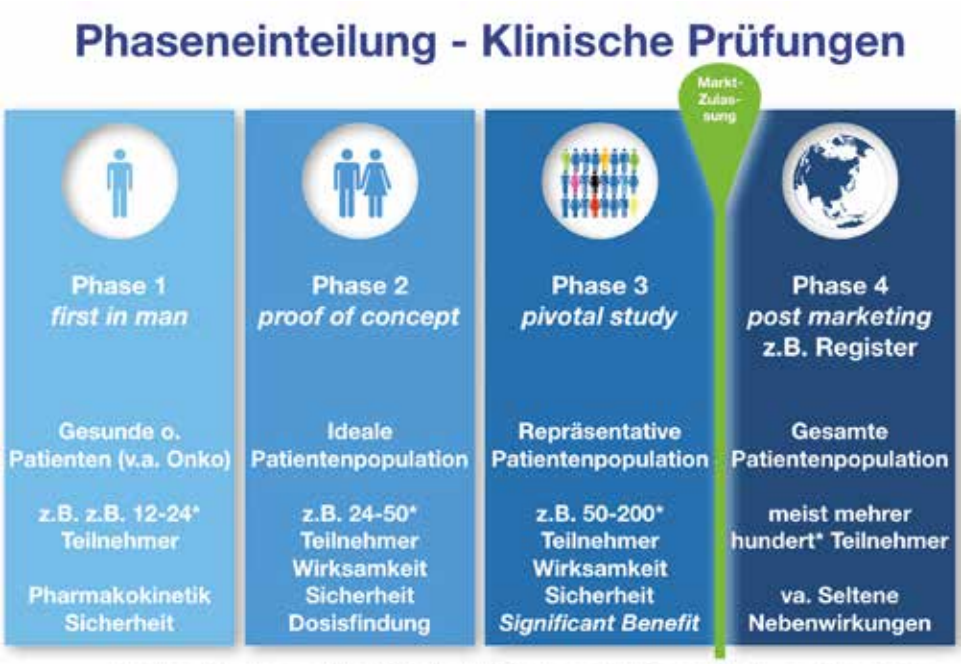
- Unser Dank gilt den MPS VII-Familien, den Mitgliedern des European MPS Network, unseren europäischen Kontakten und den Ärzten, die die Studie unterstützt haben.
- Wir möchten Dr. Simon Jones, Central Manchester University Hospitals NHS Foundation Trust, für seine Einblicke in die Krankheit und ihre Symptomatik danken.

Ein kurzer Überblick zu Innovativen

Grundlagen zur Arzneimittelzulassung

Grundsätzlich ist für die Entwicklung einer Therapie ein umfangreiches Forschungsprogramm zu absolvieren. Diese „Pflichtübung" wird den Herstellern von der US-Amerikanischen (FDA) oder Europäischen (EMA) Arzneimittelbehörde abverlangt. Der Grund ist, dass vor Markteinführung nachgewiesen werden muss, ob die Vorteile der Therapie die Risiken bzw. Nachteile überwiegen und die Zulassung grundsätzlich gerechtfertigt ist.

Zum einen sind Versuche mit Tieren unumgänglich, um die Eigenschaften der Arzneimittel zu analysieren, bevor sie bei Patienten eingesetzt werden. Zum anderen sind so genannte klinische Studien erforderlich, in denen zunächst besonders gut geeignete Patienten und später mehr und mehr andere das neue Medikament bekommen.
Es wird untersucht, ob und wie stark es wirkt, welche Dosierungen gut geeignet sind, welche Nebenwirkungen auftreten und vieles mehr.
Die Forschungsprogramme können unterschiedlich umfangreich sein, jedoch wird meist folgende Reihenfolge eingehalten:
Zuerst werden Versuche mit Zellkulturen, später mit Kleintieren wie Mäusen und Ratten, danach Großtieren wie z.B. Primaten-Affen und letztlich Patienten untersucht.
Die klinischen Studien teilt man in Phase 1 (Erstanwendung am Menschen) bis Phase 4 (Studien nach Marktzulassung, z.B. Registerstudien) ein (s. Abbildung 1). Von den Mäuse-Studien bis zur Zulassung vergehen häufig ca. 10 Jahre und sehr viele Entwicklungsprogramme werden beendet bevor die Zulassung erteilt wird, z.B. weil sich ein ungünstiges Verhältnis aus Vorteilen und Risiken abzeichnet.
Wenn man dieses Prinzip kennt, kann man verstehen, warum vielversprechende Ergebnisse im Tiermodell leider nicht zwangsläufig zu Therapieoptionen für Patienten führen müssen. Mithin kann man die nun folgenden Therapieinnovationen realistischer einschätzen.



Angaben entsprechen ungefähr der Situation bei MPS, können jedoch je nach Erkrankung stark von diesen Angaben abweichen. Bei häufigen Erkrankungen werden meist deutlich größe Patientengruppen untersucht.

Abb. 1: Phaseneinteilung bei klin. Arzneimittelprüfungen im Rahmen von Zulassungsprogrammen

Verfügbare spezifische Therapien

Die **Transplantation von Stammzellen**, also Zellen die sich noch nicht in ihre endgültige Funktionsform entwickelt haben, hat sich vor allem bei den schweren frühkindlichen Formen von MPS I (Morbus Hurler) bewährt. Sie muss jedoch in den ersten Lebensmonaten erfolgen, um gut zu wirken. **Enzymtherapien** sind für MPS I (Morbus Hurler - Scheie oder Scheie), MPS II, MPS IVA, MPS VI und MPS VII zugelassen. Die Enzymtherapien werden als wöchentliche intravenöse Infusionen verabreicht. Der Ansatz ist

Indikation	Wirkstoff	Arzneimittel	Hersteller	Zulassung	Betroffene in EU
MPS Typ I	Laronidase	Aldurazyme®	Genzyme	2003	1.250
MPS Typ II	Idursulfase	Elaprase®	Shire	2007	1.000
MPS Typ IVA	Elosulfase alfa	Vimizim®	BioMarin Europe	2014	1.500
MPS Typ VI	Galsulfase	Naglazyme®	BioMarin Europe	2006	840
MPS Typ VII	Vestronidase alfa	MEPSEVII®	Ultragenyx Pharmaceutical Inc.	2018	

Tabelle 3 **Zugelassene Arzneimittel für die Behandlung von Mukopolysaccharidosen**

Florian Lagler

Therapien für die Behandlung von MPS

naheliegend da MPS durch reduzierte oder fehlende Aktivität dieser Enzyme entsteht.
Die Enzym-Präparate werden in großen Bioreaktoren hergestellt, in denen Zellen gezüchtet werden, die im Übermaß das benötigte Enzym produzieren. Durch Aufreinigung können die Enzyme in konzentrierter Form zu Arzneimitteln hergestellt werden.

Leider kann auch die Enzymtherapie das Voranschreiten der MPS nicht sicher verhindern. Das liegt zum einen daran, dass bei den meisten Patienten bereits Schäden vorliegen, die nicht wieder rückgängig gemacht werden können. Darüber hinaus erreicht das Enzym nicht alle Gewebe im Körper in ausreichender Menge. Die Infusionen können dadurch zwar die Größe von Leber und Milz reduzieren und meist eine bessere Belastbarkeit, Beweglichkeit und Mobilität bewirken, die Augen (Blut-Augen-Schranke), das Gehirn (Blut-Hirn-Schranke) sowie die mäßig durchbluteten Gewebe wie Knochen und Herzklappen werden jedoch nicht ausreichend erreicht. Dies trägt besonders bei schweren Formen mit ZNS-Beteiligung (z.B. bei MPS II oder MPS III – Morbus Sanfilippo) zu unbefriedigendem Therapieerfolg bei. Es ist daher sehr wichtig, dass die therapeutischen Möglichkeiten weiter verbessert werden. Im Folgenden werden aktuelle Strategien vorgestellt.

Tabelle 3 Zugelassene Arzneimittel für die Behandlung von Mukopolysaccharidosen
Aus „Orphan-Arzneimittel nach Indikationen" veröffentlich vom Verband Forschender Arzneimittelhersteller e.V. über https://www.vfa.de/de/arzneimittel-forschung/datenbanken-zu-arzneimitteln/orphan-drugs-list; Version vom 16. Februar 2018; Zugriff am 22. Februar 2018 (modifiziert nach Kircher SG et Lagler FB Clinicum 2018)

Innovative Therapieansätze

Innovative Therapieansätze (Tab. 4) zielen darauf ab anhaltend ausreichend hohe Enzymkonzentrationen in allen relevanten Organen und Geweben sicher zu stellen.
Die so genannte Blut-Hirn-Schranke

Mechanismus	MPS Typ	Entwicklungsstatus
Wiederherstellung der Enzymfunktion – anhaltende Wirkung		
In-Vivo Gentherapie	MPS I, II, IIIA, IIIB, VI	Phase I – Phase II
Ex-Vivo Gentherapie	MPS II, IIIA, IIIB	Mausmodell
Micro-verkapselte Enzym-sezernierende Zellen	MPS I, II, VII	Mausmodell
Wiederherstellung der Enzymfunktion – repetitive Anwendung		
Stop-Codon-Readthrough	MPS I MPS VI	Klinische Phase II-Studie In vitro
Pharmakologische Chaperone	MPS III	Mausmodell
Verbesserte Bioverfügbarkeit an Zielgewebe		
Intracerbrale/Intrathekale Enzymersatztherapie	MPS I MPS II MPS IIIA MPS IIIB	Phase I Phase II/III Phase I/II Phase I/II
Fusionsproteine („Trojanisches Pferd")	MPS I MPS II MPS IIIA MPS IIIB	Phase I Phase I/II Primaten Primaten
Nanotechnologie	MPS I MPS VI	In vitro In vitro

Tabelle 4: Innovative kausale Therapien in Entwicklung - zur Behandlung von Mukopolysaccharidosen (modifiziert nach Kircher SG et Lagler FB Clinicum 2018)

führt dazu, dass einerseits Krankheitserreger, aber leider auch ins Blut infundierte Enzyme das Gehirn nicht erreichen. Dieser Schutzmechanismus kann jedoch umgangen werden. Einerseits können herkömmliche Enzympräparate direkt in die Gehirnflüssigkeit Liquor infundiert werden (entweder durch Punktion des Rückenmarkwassers oder durch ein Reservoir mit Verbindung in die Gehirnliquorräume), wir sprechen von **intrathekaler Enzymtherapie.**
Außerdem kann Enzym durch die Blut-Hirn-Schranke geschleust werden in dem es mit Molekülen verbunden wird, die sich wie Schlüssel verhalten und unterschiedliche Transportwege öffnen. In Anlehnung an die List der alten Griechen, die sich in einem Holzpferd versteckten, um unbemerkt von Wachen in die Stadt Troja zu gelangen, wird einer der Ansätze als **„Trojanisches Pferd"** bezeichnet. Ein ähnlicher Effekt entsteht durch **Verpacken in so genannte Nanopartikel.**

Da es sich bei MPS um genetische Erkrankungen handelt ist **Gentherapie** ein naheliegender Ansatz.

Die **In-vivo-Gentherapie** nutzt Viren als Transportmittel, weil diese ihr eigenes Erbgut, die so genannte DNA, in das der Infizierten einschleusen können. Im Falle einer Grippe ist das ein Nachteil, weil sich so der Virus im Körper verbreiten und vermehren kann. Bei der Gentherapie aber nutzt man diesen Mechanismus und trickst den Virus mehrfach aus. Er wird so verändert, dass er

- keine Krankheit auslöst sondern nur die DNA des Infizierten verändert.
- Der veränderte Virus baut nicht seine eigene, sondern gesunde Menschen DNA ein und zwar genau an der Stelle, die beim MPS-Patienten krankhaft verändert ist.

So soll der angeborene DNA-Defekt des Patienten dauerhaft korrigiert werden.
Bei der **Ex-vivo-Gentherapie** werden Patientenzellen gewonnen und außerhalb des Körpers korrigiert. Anschließend gibt man dem Patienten seine geheilten Zellen z.B. als Infusion zurück. Da es sich um die eigenen Zellen handelt reagiert der Körper nicht mit einer Abstoßungsreaktion, wie dies bei fremden Zellen normalerweise der Fall wäre.

Ein ähnlicher Effekt kann erzielt werden, wenn man fremde Zellen so verändert, dass sie einerseits das benötigte Enzym in hoher Menge herstellen und nicht als körperfremd erkannt werden können. Dies kann durch Mikroverkapselung erfolgen, die sich quasi wie eine Tarnkappe auswirkt. Solche mikroverkapselten Zellen können in Gewebe injiziert werden, ohne dass es zur Abstoßung kommt.

Die krankmachende Wirkung von DNA-Veränderung kann man sich so vorstellen, dass ein Druckfehler in der DNA dazu führt, dass die Information zum Bauen des betreffenden Enzyms verloren geht. Anstatt eines funktionierenden Enzyms wird ein fehlerhaftes Molekül gebaut. Zwei weitere Ansätze können helfen, dass trotz eines eigentlich krankmachenden DNA-Fehlers ein normales Enzym entsteht. Der so genannte **Stop-Codon-Readthrough-Effekt** mancher Medikamente (z.B. von Aminoglykosiden) führt dazu, dass bei der Enzymherstellung auch fehlerhafter Text verstanden wird, so als ob ein geübter Leser den eigentlichen Sinn von „Enyzmhtearpie“ erkennt obwohl die Buchstaben in falscher Reihenfolge geschrieben sind. Ein anderer Mechanismus, der **Chaperon-Effekt,** entsteht, wenn Arzneimittel (so genannte pharmakologische Chaperone) durch die Verbindung, die sie mit dem fehlerhaften Enzym eingehen, dieses so „stützen“, dass es in eine normale Form übergeht.

Wie weit die einzelnen Entwicklungen schon gediehen sind kann der Tabelle 4 entnommen werden.
Zusammenfassend kann im Idealfall in absehbarer Zeit mit der Zulassung der intrathekalen Enzymtherapie gerechnet werden. Die Ansätze welche sich in Phase 1 bis 2 befinden werden mindestens noch einige Jahre benötigen, bevor sie auf den Markt kommen. Eine Teilnahme an klinischen Studien vor der Marktzulassung ist leider nur an sehr wenigen Zentren weltweit möglich.

Eine umfassendere Darstellung dieses Themas in englischer Fachsprache finden Sie unter: https://www.thieme-connect.com/products/ejournals/abstract/10.1055/s-0038-1667350 (Lagler FB.J Child Sci 2018;8:e163–e171)

Florian Lagler

Teure Medikamente für seltene angeborene Stoffwechselkrankheiten

Vortrag bei der Jahrestagung der Ärzte für Kinder- und Jugendheilkunde / Zusammenfassung Michaela Weigl

Immer wieder gibt es Meldungen in der täglichen Presse bezüglich teurer Medikamente, oftmals werden einzelne Patienten sogar abgebildet und an den Pranger gestellt für eine Tatsache für die sie nichts können, nämlich dass ihre Therapien teuer sind. Herr Prof. Dr. Lagler meint, man müsse einen wesentlich differenzierteren Zugang zu diesem wichtigen Thema haben und hat deshalb den folgenden Vortrag vorbereitet.
In den letzten 20 Jahren sind 28 Arzneimittel für den Bereich der angeborenen Stoffwechselerkrankungen zugelassen worden. Im Überblick betrachtet, sind 19 davon für eine einzige Gruppe von Krankheiten, nämlich für lysosomale Stoffwechselkrankheiten. 13 verfolgen das Wirkprinzip der Enzymersatztherapie (EET). Bei manchen Medikamenten ist die Marktexklusivität bereits ausgelaufen und es sind schon fünf Generika auf den Markt gekommen, für eine Indikation sogar zwei.
Damit ist klar, dass die EET eine ganz besondere Rolle einnimmt, erst recht im Hinblick auf die Tatsache, dass die 400 angeborenen Stoffwechselerkrankungen in der Regel auf Enzymdefekten beruhen.

Enzymdefekt bedeutet, dass ein Enzym, das für einen bestimmten Stoffwechselweg entscheidend ist, so in Form und Funktion verändert ist, dass dadurch ein Stopp entsteht und es zur Anhäufung von Substrat und zur Verarmung von Produkt kommt. Es ist naheliegend, dass

man durch Ersatz von Enzym, also durch das Bereitstellen rekombinant hergestellten Enzyms als Medikament, diesen Stoffwechselstopp umgehen kann - und das wurde in diesen Arzneimitteln umgesetzt.

Es gibt aber auch andere Strategien, so ist z.B. die Substratinhibition ein weiteres wichtiges therapeutisches Prinzip:
Durch die Verabreichung spezifischer Inhibitoren eines Enzyms, das in der Biosynthese des Substrats entscheidend ist, kann es gelingen, dass die Biosynthese des Substrats so gering wird, dass die Akkumulation vor

dem Stoffwechselstopp rückläufig ist. Man generiert sozusagen einen Stoffwechselstopp vor dem eigentlichen Stoffwechselstopp. Die Produktion von Produkt ist dadurch nicht verbessert, aber das ist in vielen Pathologien auch nicht erforderlich.

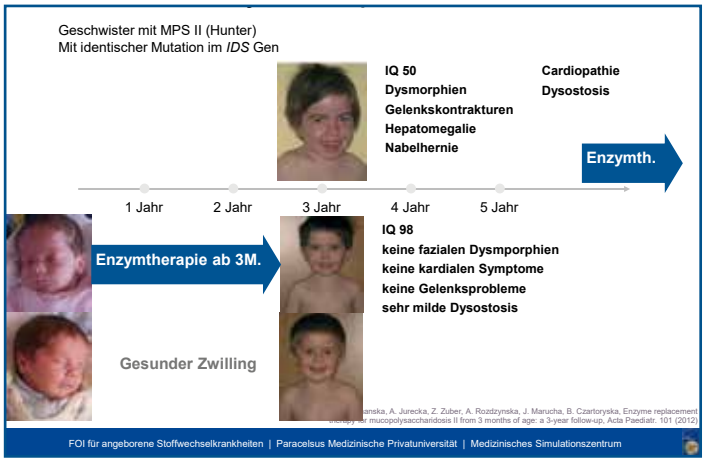
Ein weiterer Ansatz sind die pharmakologischen Chaperone:
Darunter versteht man spezifische Bindungspartner für die Enzyme die durch den genetischen Defekt verändert sind, also die krankmachenden Enzyme. Durch das Binden des Moleküls verändert das erkrankte Enzym seine Struktur und damit sekundär auch die Funktion so, dass der Stoffwechselstopp aufgehoben wird.

Nach der Vorstellung dieser drei führenden Wirkprinzipien der zugelassenen Stoffwechselmedikamente stellte Prof. Lagler anhand von zwei Beispielen recht **unterschiedliche Therapieerfolge von Enzymersatztherapien** vor.

Zunächst zeigte er am Idealfall, nämlich am Beispiel des Morbus Gaucher, dass durch eine EET Behinderung gänzlich abgewandt und der betroffene Patient voll funktionsfähig werden kann. Scherzhaft meinte er, dass Patiententreffen der Gaucher Gesellschaft einem Betriebsausflug gleichen würden, weil Betroffene völlig gesund wirken. Auf den Punkt gebracht stelle sich die Frage, ob Jahreskosten von grob einer halben Million Euro dafür gerechtfertigt wären.

Die Grenzen der EET werden z.B. anhand der Mukopolysaccharidosen deutlich.
Er beschrieb die heute 25-jährige junge Frau anhand des klinischen Bildes einer MPS IV A, das dominiert ist von einer schweren Knochensymptomatik im Sinne einer Dysostosis multiplex, Skoliose, Gibbus, zervikaler Instabilität mit Myelonkompression, einem disproportioniertem Kleinwuchs, eingeschränkter Belastbarkeit und Mobilität, Schwerhörigkeit, Katarakten, und sekundär auch Beeinträchtigung der inneren Organe mit Einschränkung der Lungen-/HK-Funktion. Ihre Therapie ist erst seit 2014 zugelassen, sie selbst ist aber schon seit sieben Jahren auf EET, da sie diese im Rahmen einer klinischen Studie begonnen hat. Schon damals konnte man feststellen, dass sich die GAG-Ausscheidung normalisiert, die Lungenfunktion verbessert, die Gehstrecke verlängert und die Anzahl der Treppen im Treppensteigtest vervielfacht hatte. Insgesamt sah man also, dass sie enorm gut auf die Therapie ansprach. Dennoch sei sie zwar gehfähig, brauche aber einen Rollstuhl, um größere Strecken zu bewältigen. Sie selbst sage von sich, dass sie mehr Energie, mehr Kraft und weniger Schleim hätte, nicht ständig müde wäre und vor allem insgesamt wesentlich selbständiger geworden wäre, zum Beispiel selbst essen könne. Sie sei aktiv, könne in Teilzeit arbeiten gehen und Fahrrad fahren.
Im Vergleich zu Betroffenen mit Morbus Gaucher fallen die Therapiekosten etwa gleich hoch aus, hier gibt es aber keine „völlige Wiederherstellung", sondern „nur" eine Verbesserung der Kraft, Ausdauer, Mobilität und Selbstbestimmtheit – also eher eine Stabilisierung einer deutlich eingeschränkten Funktion.
In Wirklichkeit wäre es aber nicht ganz so einfach meinte Prof. Lagler und wies darauf hin, dass es einer genaueren Betrachtung des klinischen Bildes bedürfe, um hier differenziert beurteilen zu können. Deshalb zeigte er einen kurzen Überblick über den dramatischen Lebenslauf der Patientin, um einen besseren Einblick zu gewähren. Diagnose mit drei Jahren; erste Operation an der Halswirbelsäule mit vier Jahren wegen zervikaler Instabilität durch Fehlbildung der ersten beiden Halswirbel; Halo-Versorgung. Umstellungsosteopathie beider Unterschenkel mit acht Jahren, Ilizarov-Fixierung; Operation beider Oberschenkel mit neun Jahren, Gipsversorgung; erfreuliches Ergebnis der Beinkorrektur, dennoch neuerliche OP am linken Bein mit 14 Jahren, 8-plates. Mit 15 Jahren Einengung des Rückenmarks durch weitere Dislokation von drittem und viertem Halswirbel, drohender hoher Querschnitt, mit 17 Jahren transorale Halswirbelsäulenoperation, Einsetzen eines Harm´schen Käfigs und weiterer Fixierung. Vor diesem Hintergrund betrachtet man die Tatsache, dass seit Beginn der EET keine weiteren Operationen mehr notwendig wurden, doch deutlich anders.

Trotzdem stellt sich hier die Frage was die EET für die skelettalen Manifestationen bringen kann.
Manche sagen klar, dass es nichts bringt, weil das Molekül zu groß ist und den Knochen nicht erreicht.
Wenn man aber sehr spezielle Studien anschaut, zum Beispiel Einzelfallbeschreibungen innerhalb einer Familie, dann gewinnt man einen anderen Eindruck. Prof. Lagler stellt zwei Brüder mit MPS vor, die an MPS II erkrankt sind.



Der Ältere wurde mit drei Jahren diagnostiziert, in der Folge auch einer der beiden kleinen Zwillingsbrüder, damals drei Monate alt. Der Kleine wurde sofort mit EET behandelt und hat sich großartig entwickelt. Im Gegensatz zum älteren Bruder hat er eine normale Intelligenz, kaum Dysmorphien, keine kardialen Symptome, keine Gelenksprobleme und nur eine sehr milde Dysostosis. Von seinem gesunden Zwillingsbruder ist er kaum zu unterscheiden.

Und so wird deutlich, wie kompliziert die Beurteilung der Wirksamkeit ist. Erst recht, wenn man versucht das dem Preis eines Medikamentes gegenüber zu stellen.

#zusammenhalten
Gemeinsam unterwegs sein braucht Respekt und
Rücksichtnahme. Denn wir sitzen alle im selben Zug.
WIENER LINIEN
Die Stadt gehört Dir.

Michaela Weigl

Rare Diseases Dialog (5. November 2018)

Kostenexplosion Rare Diseases oder rare Kosten mit hohem Wert?

PHARMIG ACADEMY DIALOG

Ich durfte in mehrfacher Funktion am Podium sitzen: einerseits als Vorstandsmitglied der Pro Rare Austria und damit stellvertretend für alle Menschen, die eine seltene Erkrankung haben, andererseits als Präsidentin der MPS-Gesellschaft und damit spezifisch für Erkrankungen, für die es (teilweise) eine teure Therapie gibt. Drittens aber auch als betroffene Mutter, die beide Seiten sehr gut kennt, nämlich ein Leben ohne Therapie, wo man nur konservativ behandeln kann und zuschauen, wie die Krankheit jeden Tag ein bisschen fortschreitet und immer schlimmer wird, aber nach vielen Jahren auch ein Leben mit Therapie, wo man plötzlich wie aus dem bösen Traum erwacht und sieht, wie anders alles sein kann. Insofern durfte ich meine Erfahrung aus diesen verschiedenen Perspektiven einbringen zum Leben mit einer SE, zur Änderung der Lebensqualität unter Therapie und auch dazu, wie sich eine SE auf die ganze Familie auswirkt.

Was eine Therapie bewirken kann ist tatsächlich sehr unterschiedlich. In manchen Fällen kann es eine völlige Wiederherstellung von Funktionen bedeuten. In anderen bedeutet es eine bessere Lebensqualität mit weniger Schmerzen, weniger körperlichen Einschränkungen, mehr Kraft, mehr Ausdauer, mehr Energie, mehr Selbständigkeit, alleine essen können, sich alleine anziehen können, auch alleine Wege zurücklegen und arbeiten gehen können. Es bedeutet dann vielleicht auch dazugehören, wichtig sein, etwas leisten können und dafür Anerkennung bekommen. Kurz gesagt, so ein Medikament kostet nicht nur viel, sondern es ist auch sehr viel wert. Es schenkt eine Lebensqualität, die man sonst nicht hätte, ist nicht nur medizinisch wirksam, sondern auch im Alltag effektiv.

v.l.n.r.: Wolfgang Schnitzel, Anna Vavrovsky, Friedrich Scheiflinger, Michaela Weigl, Andreas Huss, Ernst Agneter, Ruth Ladenstein, Richard Greil, Edgar Starz

Es hat sich bei der Diskussion klar gezeigt, dass die Preisentwicklung parallel zur Beitragskostensteigerung liegt und die einseitig diskutierte Kostenexplosion für die Orphan Drugs so gar nicht stimmt. Wir sollten eher von einer Leistungsexplosion als von einer Kostenexplosion sprechen. Und gerade vor diesem Hintergrund ist es noch viel weniger in Ordnung, wenn Patienten an den Pranger gestellt werden für etwas woran sie keine Schuld haben, nämlich daran, dass ihre Medikamente teuer sind! Weniger als 5 % der SE sind überhaupt behandelbar. Für uns in Österreich heißt das aktuell, dass 24 MPS-Patienten und rund 110 Patienten mit seltenen Erkrankungen insgesamt, eine (Enzymersatz)-Therapie erhalten - diese Menschen machen aus Österreich kein Österarm, das ist ein Märchen! Das Zauberwort heißt hier nicht Innovationsboard, Kosten-Nutzen-Analyse oder Ressourcenallokation, sondern schlicht und einfach SOLIDARITÄT!

AKTUELLER STAND DER THERAPIE IN ÖSTERREICH (2018)

	MPS I	MPS II	MPS III	MPS IV	MPS VI	MPS VII
THERAPIE	EET	EET	-	EET	EET	EET
AKTUELL	Seit 2003 in Europa zugelassen; Studien: intrathekale EET Gentherapie Genome Editing	Seit 2007 in Europa zugelassen; Studien: intrathekale EET Gentherapie Genome Editing	Studien: intra-cerebro-ventrikuläre EET intra-venöse EET Gentherapie intra-cerebrale Gentherapie	Seit 2014 in Europa zugelassen; Studie zum natürlichen Verlauf	Seit 2006 in Europa zugelassen Studien: Gentherapie Substratreduk-tionstherapie	Seit 2018 in Europa zugelassen
PATIENTEN	2	11	0	8	3	0
MEDIKAMENT	Aldurazyme	Elaprase	-	Vimizim	Naglazyme	Mepsevii
FIRMA	Genzyme BioMarin Sangamo RegenX Bio	Shire Sangamo RegenX Bio	BioMarin Lysogene UniQure	BioMarin	BioMarin Abeona Inventiva	Ultragenyx

Darüber hinaus wurde 2018 auch eine EET zur Behandlung von Alpha-Mannosidose zugelassen: Lamzede von der Firma Chiesi. Zwei Kinder sind auf Therapie. Mehr dazu auf Seite 46.

Neue Entdeckungen in der Genomischen Medizin verstehen

Informationsblatt von Sangamo Therapeutics, übersetzt aus dem Englischen

Während die genauen Ursachen vieler genetischer Erkrankungen bisher unbekannt bleiben, kann für einige Patienten das Problem auf Fehler in der DNA oder auf Genveränderungen der Person zurückgeführt werden, die zu einer seltenen und schweren Erkrankung führen können.
Im Folgenden werden fünf häufig gestellte Fragen zum wachsenden Gebiet der genomischen Medizin einschließlich Gentherapie, Genome Editing und Zelltherapie beantwortet und was diese Technologien für die seltenen Krankheiten bedeuten könnten.

Was ist eine Gentherapie?

Die Gentherapie ist eine Behandlungsmethode, bei der ein neues Gen in die Zellen eines Patienten transportiert wird um ein fehlerhaftes oder beschädigtes Gen zu ersetzen. Meistens funktioniert die Gentherapie, indem sie eine korrigierte Kopie eines defekten Gens in die Zellen des Patienten einführt, ohne das defekte Gen zu entfernen oder zu verändern. Das Ziel der Gentherapie ist es, eine genetische Krankheit zu behandeln oder zu heilen, indem man eine normale Kopie des Gens, das für die Krankheit verantwortlich war, wieder einsetzt.
Auch wenn das Konzept futuristisch klingt, beschäftigen sich Forscher bereits seit mehr als 40 Jahren damit. Dabei wurde viel Wert darauf gelegt, dass diese komplexe Technologie sicher und effektiv umgesetzt wird.

Was ist Genome Editing?

Das Genome Editing (auch als Gene Editing bezeichnet) verändert den genetischen Code einer Zelle dauerhaft, indem sie die DNA korrigiert, deaktiviert, entfernt oder verändert.
Das Genome Editing funktioniert mit Hilfe von Enzymen, den sogenannten "Engineered Nucleases", um präzise Schnitte an bestimmten DNA-Sequenzen vorzunehmen. Mit diesen Enzymen kann die DNA einer Zelle dauerhaft verändert werden.

Es gibt mehrere Arten von „Engineered Nucleases“, die im Genome Editing Verwendung finden. Dazu gehören:

- Zinc Finger Nucleases (ZFN)
- Transcription Activator-like Effector Nucleases (TALEN)
- Clustered Regularly Interspaced Short Palindromic Repeats (CRISPR)

Jedes Enzym ist im Vergleich zu den anderen leicht unterschiedlich, aber alle „Engineered Nucleases“ sind so konstruiert, dass sie dasselbe tun: Sie funktionieren wie eine molekulare Schere, die die DNA an einer bestimmten Stelle im Genom schneidet, um die DNA zu entfernen, hinzuzufügen oder zu ersetzen. Nach dem Schneiden der DNA repariert die Zelle auf natürliche Weise den Bruch und die Forscher nutzen diese natürlichen Reparaturprozesse, um spezifische Veränderungen an der Stelle vorzunehmen, an der die DNA geschnitten wird.

Was ist eine Zelltherapie?

Bei der Zelltherapie werden einem Patienten zur Behandlung einer Krankheit menschliche Zellen infundiert oder transplantiert. Die Zellen können vom Patienten selbst oder von einem anderen gesunden Spender stammen. Diese Technologie wird verwendet, um Patienten mit Krankheiten zu behandeln, die durch Fehler in der DNA, Infektionen oder Krebs verursacht werden.
Vollblut-Transfusionen, Erythrozytenkonzentrat-Transfusionen, Thrombozyten-Transfusionen, Knochenmarktransplantationen und CAR-T-Zellen sind allesamt Formen der Zelltherapie.

Können Genome Editing und Zelltherapie miteinander kombiniert werden?

Genome Editing und Zelltherapie setzen beide an der Ursache genetischer Erkrankungen an und versuchen diese auf positive Weise zu beeinflussen. Für bestimmte Behandlungen können diese Methoden auch kombiniert werden. Die Zellen werden vom Patienten oder einem anderen gesunden Spender entnommen, in einem Labor mittels Genome Editing modifiziert und dem Patienten erneut verabreicht.
Momentan werden zahlreiche Ansätze untersucht, darunter eine vielversprechende Therapie mit einer Form der Zelltherapie, CAR T-Zelltherapie genannt. Bei dieser Behandlung werden T-Zellen, eine Art von menschlichen Immunzellen, aus dem Blut gewonnen, mittels der „Engineered Nucleases“ im Labor modifiziert, sodass sie besser im Angreifen von Krebszellen werden und dem Patienten wieder zugeführt.

Was bedeutet das für die Seltenen Erkrankungen?

Genomische Medizin hat einen positiven Einfluss auf die Bereiche Onkologie, auf seltene sowie infektiöse Erkrankungen. Obwohl erste Untersuchungen und sich entwickelnde klinische Studien ermutigend sind und Patienten und deren Familien hoffen lassen, werden noch viele Studien benötigt, um sicherzustellen, dass diese Therapien sicher und effektiv für Erwachsene und – eines Tages – für Kinder sind.

Hunderte von klinischen Studien werden durchgeführt um Gentherapie, Genome Editing und Zelltherapie als mögliche Behandlung für einige genetische Erkrankungen, bestimmte Krebsarten und HIV/AIDS zu testen. Dies ist eine aufregende neue Erweiterung von Grenzen in der Medizin.

Anmerkung: Informationen zu laufenden klinischen Studien finden Sie unter ClinicalTrials.gov. Ihr behandelndes Stoffwechselzentrum steht Ihnen ebenfalls für weitere Fragen zur Verfügung.

REGENXBIO™

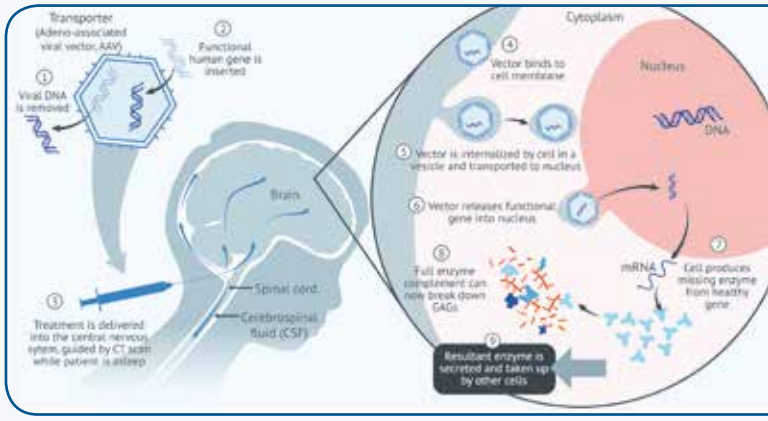
Pressemeldung vom 7. November 2018

RGX-121 for the Treatment of Mucopolysaccharidosis Type II (MPS II)

Today, REGENXBIO announced that the first subject was dosed at the Children's Hospital of Pittsburgh by a medical team led by Dr. Maria Escolar, Associate Professor of Pediatrics, Director of Program for the Study of Neurodevelopment in Rare Disorders at the Children's Hospital of Pittsburgh and primary investigator for the Phase I/II clinical trial of RGX-121 for the treatment of MPS II. Additional subject recruitment and site activation continues. The next program updates are expected in 2019.

RGX-111 for the Treatment of Mucopolysaccharidosis Type I (MPS I)

Subject recruitment continues in the Phase I clinical trial evaluating RGX-111 for the treatment of MPS I. Under the current U.S. Food and Drug Administration (FDA) protocol, recruitment is focused on an initial subject over 18 years of age. Today, REGENXBIO also announced that it has submitted an application to the Brazilian Health Surveillance Agency (ANVISA) to proceed with a Phase I clinical trial evaluating RGX-111 for treatment of MPS I in patients under the age of 3 which it expects will allow the company to activate an initial site in Brazil during the first half of 2019. Dosing of the first subject in a clinical trial evaluating RGX-111 is now expected to occur in the first half of 2019.



REGENXBIO hat bekannt gegeben, dass die Phase I/II der klinischen Studie mit RGX-121 in Pittsburgh (USA) gestartet wurde. Der erste MPS II Patient wurde mit der von Regenxbio entwickelten Gentherapie dosiert.
Der Beginn der Studie mit RGX-111, zur Behandlung von Patienten mit MPS I wird für die erste Jahreshälfte 2019 erwartet - möglicherweise wird damit in Brasilien begonnen.

Bei dieser Gentherapie wird das humane Iduronat-2-Sulfatase (IDS)-Gen mit Hilfe von AAV9-Vektoren direkt in die Rückenmarksflüssigkeit injiziert, sodass damit die Barriere der Blut-Hirn-Schranke erfolgreich umgangen werden kann.

Paul Harmatz

Gentherapeutische Studien bei MPS

Übersetzung, Zusammenfassung und Ergänzung Michaela Weigl

Gentherapie ist ein Behandlungsansatz, der versucht, eine genetische Veränderung (Mutation) an der Quelle zu behandeln. Dabei wird genetisches Material in eine menschliche Zelle eingefügt, um einen genetischen Fehler zu korrigieren. Das kann eine funktionierende Kopie des defekten Gens sein oder das korrigierte defekte Gen selbst. In beiden Fällen soll es den Zellen helfen, normal zu funktionieren. Ziel ist also immer, dass die patienteneigenen Zellen genetisch korrigiert werden und kontinuierlich selbst das fehlerhafte (defiziente) Gen produzieren.
Da Gene nicht alleine in Zellen eingebracht werden können, brauchen sie dafür einen Helfer, den sogenannten Vektor. Oft werden dafür Viren verwendet, weil diese leicht in die Zelle eindringen können. Sobald sie im Zellinneren sind, wird die Information in dem eingeschleusten Gen von der Zelle verwendet, um RNA und in Folge Proteine aufzubauen. Die Proteine (oder RNA) können dann ihre Aufgabe in den Zellen erfüllen.

Es gibt zwei klinische Gentransfer-Ansätze:

- In-vivo, die direkte Injektion von Vektoren ins Blut oder Gewebe, oder aber
- ex-vivo, die Entnahme von Zellen und deren Rückgabe in den Körper des Patienten nach erfolgter Transfektion in Kultur.

Aktuelle Gentherapie Studien für MPS (am Menschen)

- **MPS IIIA** - Patienten erhalten eine direkte Gehirninjektion mit einem AAVrh10 Vektor; keine signifikanten Komplikationen, Bericht über klinische Verbesserung nach einem Jahr (Lysogene)

- **MPS IIIB** - Patienten erhalten eine direkte Gehirninjektion mit einem AAV 2/5 Vektor; keine signifikanten Komplikationen (UniQure,Pasteur)

- **MPS VI** - eine AAV Gentherapie-Studie mit einem IV-Gentransfer Ansatz ist in Italien in Arbeit (Sponsor: TIGEM). Eine Genintegration wird nachgewiesen (gene-addition), jedoch noch keine Produktion eines Genprodukts (gene-editing).

- Das Nationwide Children´s Hospital hat eine Phase 1/2 Studie begonnen. Durch die intravenöse Injektion eines AAV9 Vektors, wird versucht das Gehirn zu behandeln – vorerst bei **MPS IIIA und MPS IIIB** Patienten (Abeona, Kevin Flanigan)

- ReGenX Biosciences plant eine direkte Injektion von AAV-Vektoren in die Rückenmarksflüssigkeit bei **MPS I und MPS II**, um das Gehirn zu behandeln.

- Sangamo Biosciences hat eine Zinkfinger Nuklease (ZNF)Technologie zur Überexprimierung (verstärkten Produktion) von lysosomalem Enzym in Leberzellen entwickelt; klinische Studien für **MPS I** (SB-318)und **MPS II** (SB-913) sind im Gange.

Veränderung am Genom mit Hilfe der Zinkfinger-Technologie - mögliche Behandlung für MPS und in-vivo-Korrektur einer monogenen systemischen Erkrankung

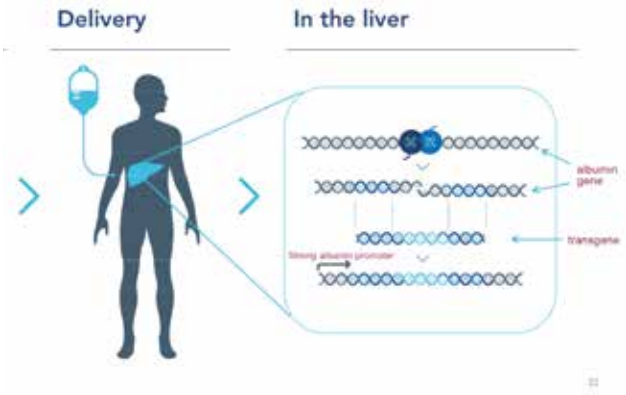
Gene Editing meint nichts anderes, als in einer sehr kontrollierten Art und Weise zu versuchen, das betreffende mutierte Gen an einer bestimmten Stelle zu schneiden (=zu öffnen) und ein neues Gen präzise an dieser Stelle einzubringen. Der Genersatz korrigiert das ursprüngliche Gen an einer ganz bestimmten Stelle und ist imstande, das gewünschte Genprodukt zu bilden.

Sangamo verwendet ein Zinkfingerprotein dafür. Als Vorteile der ZFNs nennt Sangamo

- die Präzision (Fähigkeit, jedes gewünschte Nukleotid (=Einzelbaustein der Gene) im menschlichen Genom anzusteuern),
- die Effizienz (Grad der Bearbeitung der Zielsequenz)
- und die Spezifität (genaues Bearbeiten der Zielsequenz ohne unerwünschtes Bearbeiten anderer Stellen im Genom)

In Vivo Genombearbeitung des Albumins: unter Ausnützen der Tatsache, dass die Leber jener Ort ist, der das Gen am höchsten exprimiert:

Zwei dieser Vektoren tragen Gene für Proteine (ZNF1 und ZNF2), die wie eine Schere arbeiten, um ein Stück DNA in den Leberzellen zu schneiden (=zu öffnen). Der dritte Vektor, der z.B. das IDS-Gen (Spender-Gen, notwendig zur Bildung der Iduronat-2-Sulfatase, defekt bei MPS II) trägt, kann dann in die DNA der Leberzellen eingefügt werden.
Alle drei (ZNF1, ZNF2 und das korrigierende Spender-Gen = Transgen) werden also in einem AAV-Vektor (Adenoassoziierter Viraler Vektor) verpackt und dem Patienten anschließend über mehrere Stunden peripher (z.B. Armvenen) intravenös verabreicht.



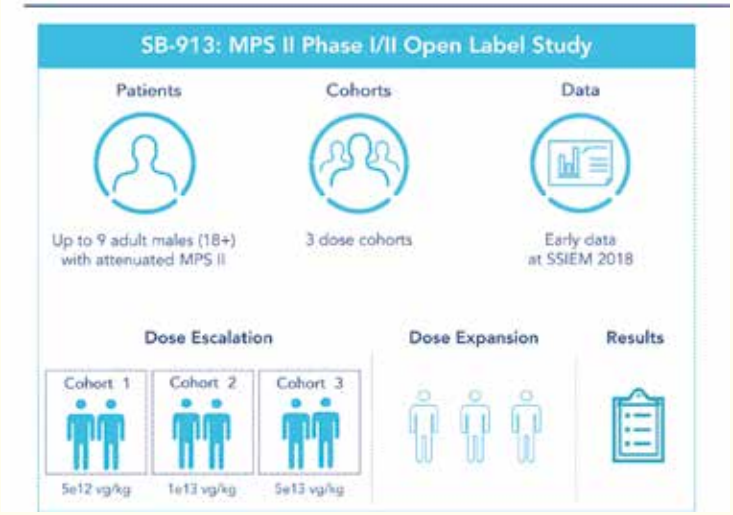
Der AAV-Vektor zielt genau auf die Leber ab. Die ZNFs verursachen dann in der Leber eine Bruchstelle in der DNA an einer bestimmten Stelle im Albumin-Gen (Albumin ist ein Blutplasma-Protein, das in der Leber gebildet wird), und das Transgen wird unter Verwendung des natürlichen Reparaturmechanismus der Zelle dort permanent integriert. Da das zugeführte Gen zur eigenen DNA hinzugefügt wird, kann es die Produktion des Enzyms Iduronat-2-Sulfatase für eine lange Zeit ermöglichen, sodass die Leber als Produktionsstätte für das therapeutische Protein (IDS-Enzym) dienen und dieses Enzym ins Blut absondern kann.

Bei MPS II-Mäusen hat sich dieses Konzept als wirksam gezeigt. Versuche in drei verschiedenen Dosierungen an Spenderzellen haben gezeigt, dass die hohe Konzentration einen höheren Spiegel an Enzymaktivität bewirkte und diese Aktivität mit der Höhe der Dosis korreliert. Ob auch das Gehirn ausreichend erreicht wird, und dieseTherapie auch dafür effektiv sein kann, weiß man noch nicht.

Die CHAMPIONS-Studie (SB-913) für Patienten mit MPS II

Herausforderung dieser ersten Studie zum In-vivo Genome Editing für MPS II ist es, korrekte IDS-Gene in die Leberzellen einzuschleusen, damit sie dort die richtige Menge des Iduronat-2-Sulfatase-Enzyms produzieren können, welches große Moleküle (GAGs - Heparansulfat und Dermatansulfat) abbauen kann. Der Mangel dieses Enzyms verursacht eine MPS II.

Joe Muenzer aus Chapel Hill/USA, Prüfarzt und Leiter der Phase 1/2 - Studie gab beim SSIEM 2018 in Athen ein Update zur CHAMPIONS-Studie:



Es handelt sich um eine open-label Phase 1/2 Studie, mit Dosiseskalation (=ansteigende Dosierung) zur Beurteilung der Sicherheit und Verträglichkeit von SB-913 bei bis zu 9 erwachsenen Probanden (> 18 Jahre) mit MPS II. Es wurden jeweils zwei Patienten ausgewählt, welche mit ansteigender Dosierung der Virusvektoren behandelt wurden: Zwei Patienten mit $5x10^{12}$ vg/kg, zwei mit $1x10^{13}$ vg/kg und zwei mit $5x10^{13}$ vg/kg. Fünf Patienten wurden bisher in der Studie behandelt.

Demographics	
Subject Characteristics	**Overall (N=5)**
Age (Years)	
n	5
Min-Max	19 - 61
Mean (SD)	37.4 (17.24)
Sex, n (%)	
Male	5 (100%)
Race, n (%)	
Asian	1 (20.0%)
White	4 (80.0%)

Approx. Exposure		
Subject	**Dose Cohort**	**Follow-Up (Weeks)**
1	1	32
2	1	24
3	2	16
4	2	11
5	3	2

Das Studien-Medikament SB-913 besteht aus zwei ZFNs, verpackt in AAV2/6Vektoren, welche mit einem humanen IDS-Gen auf den Gen-Ort des Albumin-Gens abzielen.

Ziele der Studie:

Hauptziel ist die Bewertung von Sicherheit und Verträglichkeit.

Sekundäre Ziele sind die Messung der Veränderung der Iduronat-2-Sulfatase-Aktivität im Plasma, der GAG-Ausscheidungen im Urin und die zunehmende Verringerung des AAAV2-Vektors (Clearance).
Klinische, funktionelle und biochemische Effekte von SB 913 sollen untersucht werden.

Hauptausschlusskriterien:

- Bestehende Antikörper gegen AAV2 / 6 oder Polymorphismen des Albumin-Gens
- Resistenz oder schwere Nebenwirkungen auf EET
- Leber- oder Nierenfunktionsstörung oder Kontraindikation für Steroide

Studiendesign SB-913-1602

	Total GAG* % Change at 16 weeks Mean (SD)	Dermatan Sulfate** % Change at 16 weeks Mean (SD)	Heparan Sulfate** % Change at 16 weeks Mean (SD)
Cohort 1 (Subject 1)	+13.0	-14.5	-15.6
Cohort 1 (Subject 2)	+4.8	+22.6	-31.4
Cohort 1 Mean (SD)	+8.9 (5.8)	+ 4.1 (26.2)	-23.5 (11.2)
Cohort 2 (Subject 3)	-62.5	-47.4	-69.9
Cohort 2 (Subject 4)	-39.1	-16.3	-53.0
Cohort 2 Mean (SD)	-50.8 (16.5)	-31.8 (22.0)	-61.5 (12.0)

- Drei Dosis-Kohorten mit jeweils zwei Patienten (Gesamt-AAV-Dosis inkludiert die zwei ZNF und einen Spendervektor in einem Verhältnis von 1:1:8)
- Einschluss der Patienten in monatlichem Rhythmus
- Überprüfung durch einen unabhängigen Sicherheitsüberwachungsausschuss vor jeder Dosiserhöhung
- Fortsetzung der wöchentlichen EET
- Vor der ersten SB-913-Gabe orale Einnahme von Prednison (=Cortison)

SB-913 Woche 16: IDS Ergebnisse der Kohorten 1 und 2

Bisher wurden die Daten zu den ersten fünf in die Studie eingeschlossenen Patienten analysiert.

- IDS-Aktivität (Iduronate-2-Sulfatase) im Plasma wurde am „trough level", das ist der Zeitpunkt wo die verabreichte Therapie die niedrigste Konzentration erreicht bevor die nächste Dosis verabreicht wird, gemessen (=unmittelbar vor der EET-Gabe bzw. mindestens 96 Stunden nach der letzten Gabe). Sie lag zu Beginn und in den ersten 16 Wochen nach der Dosierung von SB-913 unter dem Quantifizierungsniveau (< 5.2 nmol/hr/mL).
- Bezüglich der GAGs gab es eine wesentliche Abnahme bei allen GAG-Biomarkern (GAGs gesamt, Dermatansulfat, Heparansulfat) bei den Patienten der Kohorte 2 (Behandlung mit $1x10^{13}$ vg/kg).

Zusammenfassung der Ergebnisse nach 16 Wochen

- SB-913 wurde an fünf Probanden mit mildem Verlauf von MPS II in einer Dosis von $5x10^{13}$ vg/kg verabreicht und war im Allgemeinen gut verträglich.
- Es wurden keine mit SB-913 in Zusammenhang stehenden schweren Nebenwirkungen berichtet, und es wurde kein Anstieg der Lebertransaminasen beobachtet.
- Die Urin-GAG-Biomarker zeigten eine dosisabhängige Verringerung.
- Zwei Probanden, die mit SB-913 in der Dosis von $1x10^{13}$ vg/kg behandelt worden waren, zeigten nach 16 Wochen eine mittlere Abnahme von über 60% des Heparansulfats im Urin.
- Die Aktivität der Iduronat-2-Sulfatase im Plasma lag zu Beginn der Studie und in den ersten 16 Wochen nach der Einnahme von SB-913 unter dem Quantifizierungsniveau.
- Der sechste Patient (Hochdosis-Kohorte) wurde mit $5x10^{13}$ vg/kg dosiert.

Kleines Wörterbuch zum leichteren Verständnis der Fachausdrücke

AAV - Adeno-assoziierte Viren (AAV) sind Viren, die so verändert wurden, dass sie zugefügte Gene mit sich tragen können, die potentiell therapeutisch sind. Diese Viren infizieren Menschen, verursachen jedoch keine bekannte Krankheit. Diese Viren wurden im Labor dermaßen verändert, so dass sie im menschlichen Körper nicht mehr wachsen oder sich vermehren können.

Doppelblindstudie:
Als Doppelblindstudie, auch doppelt-verblindete Studie bezeichnet man eine randomisierte kontrollierte Studie, bei der weder der Prüfarzt noch der Patient wissen, ob der Patient in der Kontrollgruppe oder in der behandelten Gruppe ist.

Gene-Editing versus Gene-replacement:
Beim Gene-Editing wird das mutierte Gen korrigiert, beim Gene-Replacement wird eine funktionierende Kopie eines Spendergens zugeführt und eingebaut.

IDS-Gen:
Das IDS-Gen liefert die Kodierung zur Herstellung eines Enzyms namens Iduronat-2-Sulfatase (I2S), das für den Abbau von Glykosaminoglykanen (GAGs), essentiell ist. Insbesondere entfernt I2S eine chemische Gruppe, die als Sulfat bekannt ist, aus einem Molekül, das sulfatierte alpha-L-Iduronsäure genannt wird. Diese sulfatierte alpha-L-Iduronsäure ist in zwei GAGs vorhanden, dem Heparansulfat und dem Dermatansulfat, welche bei MPS I und MPS II erhöht sind.

Investigational
„Investigational" bedeutet, dass es (noch) nicht von der FDA zur allgemeinen Verwendung als Arzneimittel zugelassen ist, sondern zu Studienzwecken.

Monogene Erkrankungen:
Es handelt sich dabei um Erkrankungen, welche durch fehlerhafte Genabschnitte (Mutationen) eines einzigen

Gens zu einer Erkrankung führen. Häufig sind die Symptome an verschiedenen Zellen und Organen zu erkennen (=systemisch). Bei allen MPS-Formen handelt es sich um monogene Erkrankungen.

Open-label-Studie:
Als Open-label-Studie bezeichnet man eine klinische Studie mit einem Studiendesign, bei dem sowohl die Probanden als auch der Prüfarzt über den verabreichten Wirkstoff in Kenntnis gesetzt werden.

Polymorphismus:
Polimorphismus ist das Auftreten mehrerer und häufiger Genvarianten innerhalb einer Population. Polymorphismen sind im Allgemeinen mit keiner Erkrankung assoziiert.

Restriktionsenzym:
Restriktionsenzyme sind Enzyme, die DNA an bestimmten Positionen der Gene erkennen und schneiden können.

Transaminitis
Die Leber baut Nährstoffe ab und filtert Toxine aus dem Körper. Das geschieht mit Hilfe von Enzymen. Eine Erhöhung der Lebertransaminasen, manchmal auch Hypertransaminasämie genannt, bezieht sich auf hohe Spiegel bestimmter Leberenzyme, die Transaminasen genannt werden. Wenn zu viele Enzyme in der Leber freigesetzt werden, gelangen sie in den Blutkreislauf.
Eine Erhöhung der Lebertransaminasen selbst verursacht keine Symptome, aber es deutet in der Regel darauf hin, dass etwas in den Leberzellen vor sich geht, so dass die Ärzte es als diagnostisches Hilfsmittel verwenden.

Transgen:
Als Transgen wird ein Gen bezeichnet, das mit gentechnischen Verfahren in das Erbgut eines Organismus eingebracht wurde.

Zinkfingerproteine:
Zinkfingerproteine sind in der Lage spezifische DNA-Sequenzen zu erkennen und daran zu binden. Deshalb können speziell aufgebaute Zinkfingerproteine als Gentherapeutika für die Behandlung verschiedener genetisch bedingter Krankheiten verwendet werden. Mit Zinkfingerdomänen können Zinkfingernukleasen (=künstliche Restriktionsenzyme) hergestellt werden.

Zinkfingernukleasen:
Zinkfingernukleasen (ZFN) sind künstlich hergestellte Restriktionsenzyme. Sie enthalten eine Zinkfingerdomäne, die an DNA bindet, und eine Nukleasedomäne, welche die DNA schneidet. Die Zinkfingerdomäne kann so gebaut werden, dass sie eine bestimmte DNA-Sequenz in einem Zielgen erkennt. Das bedeutet, dass man mit ZFN ein komplexes Genom an einer ganz bestimmten Stelle schneiden kann und so einen zielgerichteten Einbau von neuer (=fremder) DNA ermöglicht.

Nicole Muschol

Klinische Studie zur MPS III B

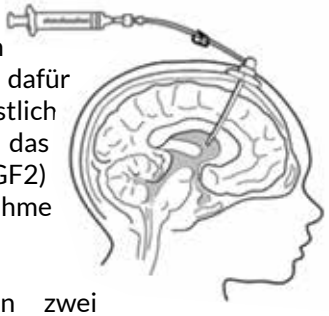
Intra-cerebro-ventrikuläre Enzymersatztherpie mit BMN 250

Zusammenfassung des Vortrags von PD Dr. Nicole Muschol (Michaela Weigl)

MPS IIIB wird durch einen Mangel des Enzyms N-Azetyl-Alpha-Glukosaminidase (NAGLU) verursacht, was eines der vier Enzyme ist, die für den Abbau von Heparansulfat (HS) erforderlich sind. Die Speicherung von Heparansulfat führt zu dem uns bekannten Krankheitsbild einer MPS IIIB (Morbus Sanfilippo B) mit vorwiegend neurologischer Beteiligung und schon im Kindesalter auftretender Demenz. Bislang gibt es keine zugelassene Therapie.

Studiendesign – Intra-cerebro-ventriculäre Applikation

Ziel der Studie war es die Sicherheit, Verträglichkeit und Effektivität der Therapie (insbesondere im Hinblick auf die neurologischen Krankheitsmanifestationen) zu untersuchen.
Die Applikation erfolgt als wöchentliche Injektion mittels eines Katheters (Schlauch der ins zentrale Nervensystem eingebracht wird) direkt in die Nervenwasser-gefüllten Räume des Gehirns.

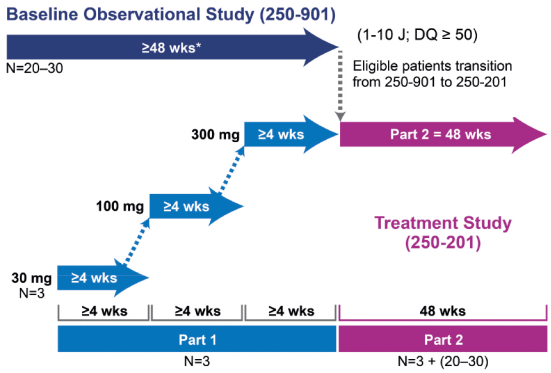


Die Medikamentenapplikation dauert ca. 5 – 10 Minuten. Das dafür verwendete Präparat ist das künstlich hergestellte Enzym NAGLU, das an einen Wachstumsfaktor (IGF2) gekoppelt wird, um eine Aufnahme in die Zellen zu erreichen.

Die Studie gliedert sich in zwei miteinander verknüpfte Teile: eine bereits voll rekrutierte Beobachtungsstudie (250-901), die nach 48 Wochen in eine Behandlungs-Studie (250-201) mündet.

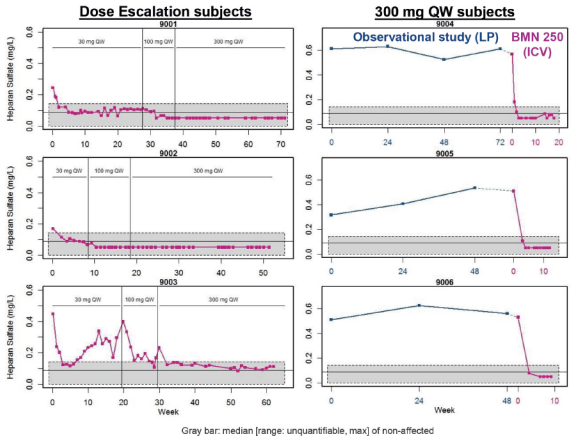
Teil 1 der Behandlungs-Studie war die Dosiseskalation. Hier wurden drei Patienten ansteigende Dosen des Prüfpräparats appliziert (30 mg, 100 mg und 300 mg). Nach erreichter Zieldosis von 300 mg traten die Patienten in Teil 2 der Behandlungs-Studie über, in dem eine kontinuierliche Applikation von 300 mg pro Woche fortgesetzt wurde.

Im Teil 2 werden ebenso die Patienten aus der Beobachtungs-Studie mit einer stabilen Dosis von 300 mg behandelt.



Erste Ergebnisse

Das Heparansulfat, das im Liquor zu Beginn der Studie deutlich erhöht war, wurde bei allen Patienten rasch auf den Normalbereich (graues Feld) reduziert. Die Grafik zeigt, dass dieser Wert größtenteils sogar unter die Nachweisgrenze (schwarze Linie) fällt.

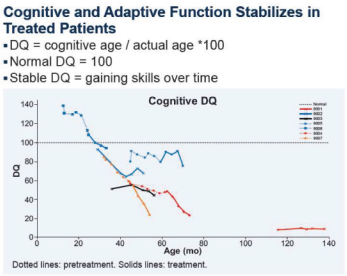


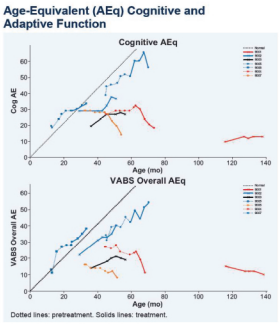
Es konnte aber auch gezeigt werden, dass das Präparat nicht nur einen zentralen, sondern auch einen peripheren Effekt in den Organen hat. Man sieht das deutlich am Beispiel der Leber, die bei allen MPS III B-Patienten vergrößert ist (Beobachtungsstudie!). Unter Behandlung hat sich die Lebergröße bei allen Patienten normalisiert.

Dieser Effekt ist für zukünftige Überlegungen wichtig, man weiß dadurch, dass es (im Falle einer Zulassung des Präparats) nicht notwendig ist, das Präparat auch noch intravenös zu verabreichen.

Primärer Endpunkt

Der kognitive Entwicklungsquotient (=DQ / von engl. cognitive developmental quotient) wurde als primärer Endpunkt für die Studie definiert.
Der DQ errechnet sich aus kognitivem Alter dividiert durch das chronologische Alter mal 100. Das bedeutet, dass ein DQ von 50 dann erreicht wird, wenn der Entwicklungsstand halb so groß ist wie das Alter. Wenn man den DQ in Relation zu einem gesunden Kind betrachtet, das sich weiterentwickelt, muss man davon ausgehen, dass der Wert bei einem Kind mit MPS fallen wird. Eine Stabilisierung des DQ kann demnach so interpretiert werden, dass es dazulernt und sich weiterentwickelt.
Die Auswertung der Daten hat ergeben, dass der DQ bei fünf von sieben Patienten stabilisiert werden konnte. Zwei Patienten haben sich verschlechtert. Ursache dafür war möglicherweise, dass die Krankheit bei diesen Patienten schon weiter fortgeschritten war. Interessant war auch zu sehen, dass sich die objektiven Messungen mit den subjektiven Beobachtungen der Eltern (gemessen in einem standardisierten Elterninterview) gedeckt haben.





Sicherheit und Verträglichkeit

97 % der geplanten Dosierungen konnten tatsächlich verabreicht werden. Niemand hat die Studie abgebrochen. Die vorläufigen Studienergebnisse deuten darauf hin, dass das Präparat gut vertragen wird. Es gab sowohl allgemeine unerwünschte Ereignisse als auch Nebenwirkungen in Bezug auf das Präparat und den implantierten Katheter. Die Schwerwiegendsten davon waren wohl eine Infektion des Katheters noch vor der ersten Gabe, eine Bewusstseinsveränderung und eine Zellzahl-Erhöhung im Liquor in mehreren Fällen; andere waren Fieber, Kopfschmerzen oder Erbrechen. Ein Problem bei der Applikation der Prüfmedikation (verstopfte Filter) konnte durch die Verwendung von Filtern mit größeren Oberflächen dauerhaft behoben werden.

Frau Dr. Muschol schloss mit einer Folie, die uns eine Übersicht über die Studien zu MPS III am UKE Hamburg zeigte und lud Interessierte ein, Fragen direkt an sie zu stellen. Sie ist erreichbar unter: muschol@uke.de

- **MPS IIIB:**
- BioMarin
  - Beobachtungs-Studien (BMN 250-901/-902)
  - intra-cerebro-ventrikuläre Enzymersatz-Therapie (BMN 250-201/-202)
- Abeona
  - Gentherapie-Studie (ABO-101)
- **MPS IIIA:**
- Lysogene
  - Beobachtungs-Studie (P3 LYS-SAF)
  - intra-cerebrale Gen-Therapie (P4 LYS-SAF)
- SOBI
  - Intra-venöse Enzymersatz-Therapie (SOBI001)

Anmerkung der Redaktion:
Für jene, die sich vielleicht – so wie ich - wundern, welche Rolle das IGF2 spielt, hier eine kurze Erklärung: Man muss einen Weg finden, um das Enzym in die Gehirnzellen zu bekommen, damit sie dort das Heparansulfat korrekt abbauen können. Dazu verwendet man das IGF2: Man koppelt das Enzym an das IGF2 (Insulin-like growth factor 2), das über Rezeptoren in die Zellen des Gehirns aufgenommen wird.

Brian Bigger

Ergebnisse der Genestein-Studie

Übersetzung und Zusammenfassung Michaela Weigl

Substratreduktionstherapie – Vorteile und Nachteile

Eine Substratreduktionstherapie (SRT) zielt darauf ab die natürliche Produktion von Substrat (=Material) zu blockieren und damit die Belastung durch die Speicherung zu reduzieren. Diese Form der Therapie wird bereits erfolgreich bei Morbus Gaucher eingesetzt (Miglustat®).
Eine SRT bringt keine Heilung, weil man damit nicht das grundlegende Problem des fehlenden Enzyms lösen kann. Die Krankheit würde demnach trotzdem weiter fortschreiten. Es könnte jedoch durch die Fähigkeit des Genesteins, die GAG-Produktion zu hemmen, eine deutliche Verzögerung des Krankheitsverlaufs erreicht werden.
Genestein ist ein billiges, oral verabreichtes Medikament, das aus Sojabohnen gewonnen wird. Chemisch gesehen ist es ein sehr einfaches und kleines Molekül. Klein genug, um durch die Bluthirnschranke zu gelangen und man hätte damit das Potenzial das Gehirn zu behandeln.

Studien mit Genestein als SRT bei MPS III (Sanfilippo)

Frühere präklinische Studien bei MPS IIIB-Mäusen hatten gezeigt, dass das Medikament ungiftig ist, dass die GAGs damit reduziert werden konnten, dass 10 % des Medikaments in der Lage waren, die Bluthirnschranke zu überwinden. Es konnte auch eine Korrektur der Speicherung im Gehirn, sowie von Entzündungen und Verhalten nachgewiesen werden.

Verschiedene frühere klinische Studien mit MPS III-Patienten ergaben mit verschiedenen Dosierungen (5mg bzw. 10mg/kg Körpergewicht) unterschiedliche Ergebnisse. Es wurde eine Reduktion der GAGs gezeigt oder auch nicht; Verhaltensänderungen bei manchen Patienten beobachtet oder auch nicht. Die Dosierung war jedenfalls zu niedrig, um das Gehirn zu korrigieren.
Eine weitere Studie mit höherer Dosierung (60/100/150mg/kg) erbrachte zwar formal kein neuropsychologisches Ergebnis, zeigte aber, dass auch die hohe Dosierung gut verträglich war.

Die Genestein-Studie in Manchester sollte nun also endlich Licht ins Dunkel bringen und Klarheit darüber schaffen, ob Genestein eventuell, wenn es hoch dosiert (160 mg/kg) verabreicht würde, erfolgreich zur Behandlung des zentralen Nervensystems bei MPS III eingesetzt werden könnte.

Nachdem die Speicherung von Heparansulfat (HS) im Gehirn bei dieser Erkrankung im Vordergrund steht, wurde das HS im Liquor (Hirn-Rückenmarks-Wasser) als primärer Endpunkt für die Studie gewählt. Sekundäre Endpunkte waren HS im Urin und Plasma, GAGs im Urin, neuropsychologische Tests und eine Aktigraphie (Verfahren zur Untersuchung menschlicher Aktivitäts- und Ruhezyklen).

Von 24 geplanten Patienten wurden 22 auf ihre Eignung getestet und davon 21 in die Placebo-kontrollierte, randomisierte und doppelt verblindete Studie eingeschlossen. 20 Patienten haben die Studie abgeschlossen. Sie waren zwischen 2 und 15 Jahren alt und an MPS III A, B oder C, die klinisch alle sehr ähnlich sind, erkrankt.

Ergebnis

- Die Veränderungen in den biochemischen Messungen waren gering, nicht statistisch signifikant und wahrscheinlich nicht von klinischer Relevanz. Eines der vielen ernüchternden genannten Beispiele war die nur minimale Reduktion von HS im Liquor, die Brian Bigger als „pretty non remarkable“ bezeichnete. Es konnte im Vergleich zur Intrathekal-Studie bei MPS III - die übrigens nicht erfolgreich war! -, nur eine Reduktion von rund 5 % im Gegensatz zu dort 60-70 % gezeigt werden.

- Bei neuropsychologischen Messungen wurde keine klinisch relevante Abweichung vom natürlichen Verlauf der Erkrankung beobachtet.

- Die Studie wirft aber auch Fragen über das Design klinischer Studien auf, z.B. zum Nutzen von HS im Liquor als Biomarker und bezüglich der Sensitivität neuropsychologischer Zielparameter bei älteren Patienten.

- Auch die große Variabilität der eingeschlossenen Patienten bezüglich Alter, Fortschritt der Erkrankung mag eine Rolle auf das Ergebnis gespielt haben.

- Die Studie hat zum besseren Verständnis des natürlichen Verlaufs bei MPS III beigetragen.

Brian Bigger bedankte sich bei allen Patienten und Familien, die an der Studie teilgenommen haben, auch bei all den MPS-Gesellschaften, die diese gemeinsam finanziert hatten.

Letztendlich haben wir damit doch ein Ziel erreicht: Wir wissen jetzt was Sache ist, dass es keinen Sinn macht, Genestein zu verabreichen und können betroffenen Familien dies mit Hilfe dieser Studienergebnisse plausibel erklären.

Julia Hennermann

Odiparcil als Substratreduktionstherapie

Vortrag anl. der dt. MPS-Konferenz in Gelsenkirchen; Zusammenfassung Michaela Weigl

Schon im vergangenen Jahr habe ich im MPS-Falter über eine neue Therapiemöglichkeit mit Odiparcil berichtet, für die eigentlich schon im 4. Quartal 2017 eine Studie beginnen hätte sollen.

Frau Prof. Hennermann erklärte nun im Rahmen der deutschen MPS-Konferenz, dass es leider Verzögerungen gab, vor allem deshalb, weil das Bundesinstitut für Arzneimittelrecht und Medizinprodukte (zuständig u.a. für die Zulassung von Arzneimitteln) bestimmte Einschlusskriterien, wie beispielsweise das Alter der Patienten, kritisiert hatte. Geplant war initial, Patienten ab dem Alter von 16 Jahren einzuschließen. Das ist leider nicht gelungen. Doch wird die Studie an erwachsenen Patienten ab 18 Jahren nun sehr zeitnah begonnen werden.

Prof. Hennermann berichtete, dass Odiparcil schon im Vorfeld zur Behandlung von Thrombosen angewendet wurde. Man konnte damit bereits Erfahrungen an Erwachsenen sammeln - konkret an 700 gesunden Probanden und über 1100 Patienten -, sodass die Phase 1 Studie (Prüfung der Sicherheit) dafür nun entfallen kann und in Mainz sofort mit einer Phase 2a Studie gestartet werden kann.

Studiendesign

- Die Studie wird doppelblind (weder Arzt noch Patient wissen was der Patient bekommt), randomisiert (zufällige Verteilung auf die Studienarme) und Placebo-kontrolliert (Patienten bekommen Medikament oder Placebo, um den Effekt der Therapie testen zu können) durchgeführt werden.

- Untersucht werden Sicherheit und Pharmakokinetik (Wie bzw. wie gut wirkt das Medikament? Wann ist welcher Medikamenten-Spiegel erreicht?)

- Die Studiendauer wird 26 Wochen betragen, einschließlich der Vor- und Nachbehandlung 30 Wochen.

- Die geplanten 24 Patienten werden in vier Studienzentren (Mainz, London, Lyon, Porto) behandelt und auf vier Studienarme aufgeteilt:
  - Gruppe ohne EET erhält 1000 mg Odiparcil

  Die Gruppe der Patienten, die schon EET erhält, wird auf die drei anderen Arme verteilt:
  - Weiterhin EET + Placebo
  - Weiterhin EET + 500 mg Odiparcil
  - Weiterhin EET + 1000 mg Odiparcil

- Der Aufwand für die Patienten wird relativ gering sein, da sie im jeweiligen Studienzentrum nur sechsmal erscheinen müssen und vier weitere Besuche zu Hause durch Schwestern gemacht werden.

- Als Einschlusskriterien gelten eine bestätigte Diagnose, außerdem eine Erhöhung der GAG-Ausscheidung und ein Mindestalter von 18 Jahren. Ausschlusskriterien sind u.a. eine bestehende oder geplante Schwangerschaft sowie Operationen bis drei Monate vor Studienbeginn und während der gesamten Studie.

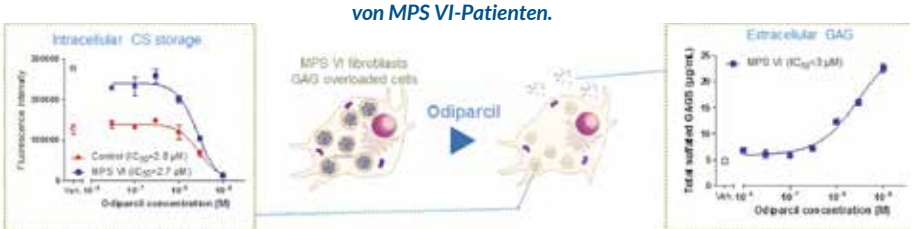
- Geplante Untersuchungen: Blut- und Urinuntersuchungen, Hautbiopsie, 6-Minuten-Gehtest, Schulterbeweglichkeit, augenärztliche Untersuchungen, Herz- und Lungenfunktion, Ultraschalluntersuchung der Halsschlagader, Fragebogen zur Lebensqualität, Hörtest, Schmerzbewertung, 9 Hole PEG Test.

Hintergrundinformation zum Pathomechanismus:

Im gesunden Zustand besteht ein Gleichgewicht zwischen Synthese und Abbau von GAGs (=Glykosaminoglykane = Mukopolysaccharide). Da bei MPS der GAG-Abbau gestört ist, entsteht ein Ungleichgewicht, das zu einer Ansammlung von GAGs in der Zelle führt. Die Substratreduktionstherapie zielt darauf ab, dass es zu einer verminderten GAG-Synthese und damit zu einer verminderten GAG-Ansammlung in der Zelle kommt, sodass dadurch wieder ein Gleichgewicht erreicht werden kann.

Odiparcil kann die GAG-Speicherung in den Zellen der Patienten dadurch reduzieren, dass lösliche GAGs gebildet und diese dann aus den Zellen ausgeschleust werden. Dadurch wird die extrazelluläre GAG-Konzentration erhöht, die intrazelluläre GAG-Konzentration jedoch vermindert.

Odiparcil verringert die intrazellulären Spiegel der GAG-Speicherung in vitro in Fibroblasten von MPS VI-Patienten.



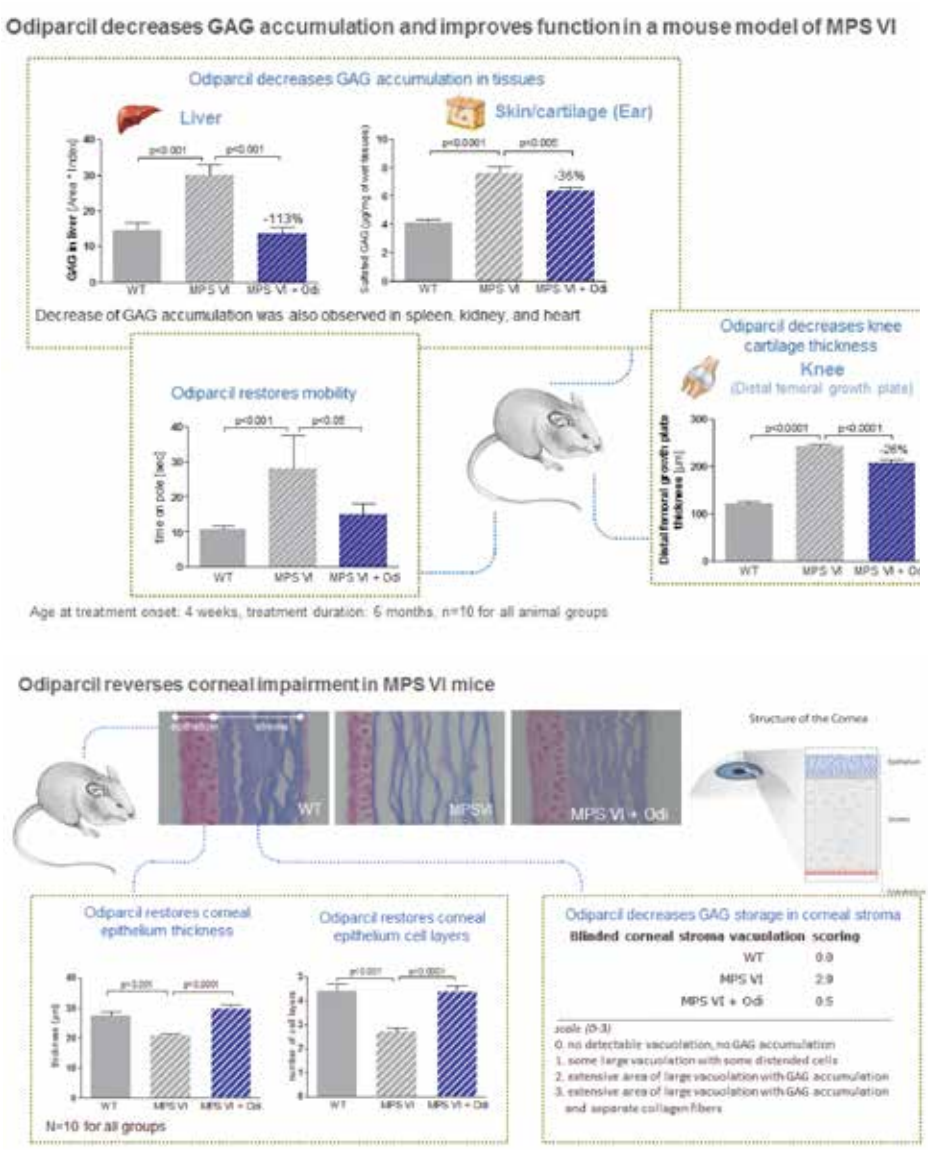
Man konnte dies bei der Untersuchung in Hautzellen von MPS VI-Patienten auch zeigen – je höher die zugeführte Konzentration von Odiparcil war, umso höher war die GAG-Konzentration außerhalb der Zelle und umso niedriger deren Konzentration innerhalb der Zellen.

Ergebnisse im Mausmodell:

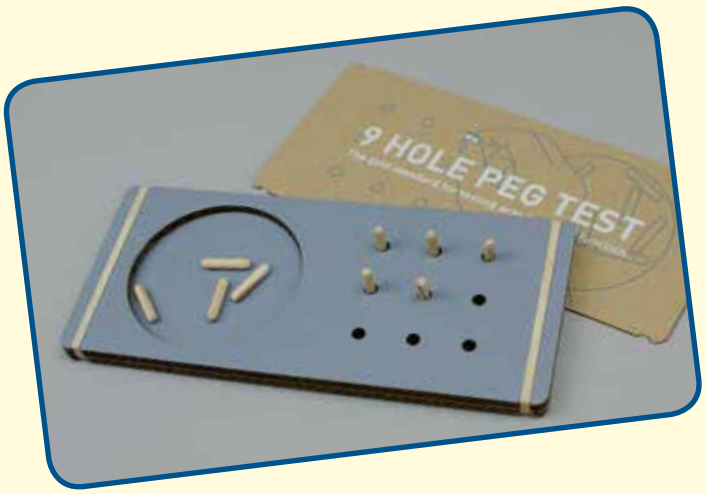
Gute Erfolge einer einmonatigen Behandlung mit Odiparcil zeigten sich auch im Kleintiermodell (genetisch veränderte Mäuse mit MPS VI). Nach der Behandlung mit Odiparcil wiesen die behandelten MPS VI-Mäuse eine Normalisierung der GAG-Konzentration in verschiedenen Organen, wie beispielsweise der Leber, auf und - entsprechend des Wirkmechanismus von Odiparcil - einen deutlichen Anstieg der GAG-Konzentration im Urin. Signifikante Verbesserungen zeigten sich auch in der Hornhaut der mit Odiparcil behandelten MPS VI-Mäuse.

Schlussfolgerung:

Alle diese vielversprechenden Ergebnisse haben zu der nun geplanten klinischen Studie mit Odiparcil geführt. Odiparcil kann auch in sonst schlecht erreichbarem Gewebe, in das Enzym bei der EET nicht gelangt, wie die Hornhaut, Gelenke, Knorpel und Herzklappen, aufgenommen werden und dort wirken.



Anm. der Redaktion:
Die Graphiken stammen von der Webseite der Firma Inventiva, Sponsor dieser Studie.
Zur Erklärung der Graphiken:
WT = Wildtype, also gesunde Maus
MPS VI = Maus mit MPS VI
MPS VI + Odi = Maus mit MPS VI, die mit Odiparcil behandelt wurde



Der 9 Hole PEG Test

Bei diesem Test wird der Patient gebeten, die Dübel einzeln mit einer Hand aus einem flachen Behälter zu nehmen und in die Löcher zu stecken (und im Anschluss wieder herauszunehmen). Der Untersucher misst die Zeit von Anfang bis zum Ende und stellt die Anzahl der gesteckten Dübel fest. Die Ergebnisse können dann z.B. in „Sekunden / Dübel“ angegeben werden.

Der Test misst Veränderungen der Leistungsfähigkeit im Bereich der Feinmotorik (Handgeschicklichkeit). Die meisten gesunden (!) Probanden vervollständigen den Test innerhalb von 18 Sekunden.

Michaela Weigl

AGT-181 EET-Studie für MPS I

ArmaGen, Inc., ist ein privat geführtes Biotechnologieunternehmen, das sich auf die Entwicklung bahnbrechender Therapien für schwere neurologische Erkrankungen spezialisiert hat. Das Unternehmen hat eine Pipeline innovativer Therapien zur Behandlung lysosomaler Speicherkrankheiten entwickelt, einschließlich neurologischer Symptome wie Hurler-Syndrom (MPS I), Hunter-Syndrom (MPS II), metachromatischer Leukodystrophie, Sanfilippo-A- und B-Syndrom sowie anderen Erkrankungen mit schweren ZNS-Manifestationen. (www.armagen.com).

Im November 2017 erteilte die US-amerikanische Gesundheitsbehörde FDA (Food and Drug Administration) der AGT-181 die Fast-Track-Designation, welche die Entwicklung und behördliche Überprüfung von Medikamenten beschleunigt. Um diese Designation zu erhalten, musste AGT-181 einen Vorteil gegenüber derzeit verfügbaren Behandlungen nachweisen (überlegene Wirksamkeit, Fähigkeit, einen ungedeckten medizinischen Bedarf zu erfüllen, weniger Nebenwirkungen).

Was ist AGT-181?

AGT-181 ist eine neuartige, experimentelle Enzymersatztherapie (EET) zur Behandlung von sowohl körperlichen, als auch neurologischen Symptomen bei Patienten mit MPS I. ArmaGen entwickelte AGT-181 (Valanafusp alpha) durch Re-Engineering des Enzyms Iduronidase (IDUA) als Fusionsprotein mit einem Immunglobulin G (IgG)-Antikörper, der auf den Insulinrezeptor ausgerichtet ist. Unter Verwendung von ArmaGens firmeneigener „Trojanisches Pferd"-Technologie nutzt das AGT-181 das natürliche System des Körpers, um Proteine und andere große Moleküle nicht-invasiv über die Blut-Hirn-Schranke (BHS) zu transportieren, in diesem Fall durch Bindung an den gleichen Rezeptor, der auch das Insulin über die BHS ins Gehirn transportiert.

Studienergebnisse

Die Firma ArmaGen veröffentlichte ermutigende Studienergebnisse ihrer AGT-181-Studie im Orphanet Journal of Rare Diseases. Mit einem neuartigen Fusionsprotein war es gelungen, einen neurokognitiven Nutzen bei Kindern mit schwerem Verlauf von MPS I (Hurler-Syndrom) aufzuzeigen.

Auf der Website der Firma beschreibt ihr CEO Mathias Schmidt in einem Kurzvideo die Daten der AGT-181 Phase 1/2 Studie und erklärt, was die Ergebnisse für das Hurler Syndrom und weitere lysosomale Speichererkrankungen bringen können:
Zum ersten Mal demonstrierte eine klinische Studie, dass ein großes Molekül über die Blut-Hirn-Schranke transportiert werden kann. Die ArmaGen-Technologie kann die kognitive Krankheitsbelastung von Patienten verändern. Diese Bestätigung gilt nicht nur für MPS I, sondern hoffentlich auch für andere Krankheitsbilder. Insofern hofft Schmidt, dass „sich die Anwendbarkeit dieser speziellen Technologie nicht nur auf lysosomale Speicherkrankheiten beschränkt, sondern darüber hinaus ein neues Tor zu Behandlungsmöglichkeiten für weitaus häufigere Erkrankungen - wie Alzheimer und Parkinson - öffnen wird."
PH.D. Schmidt beschreibt die erste Auswertung der Daten als Gänsehaut-Ereignis:
Als Beispiel erzählt er von einem neun Jahre alten Jungen mit MPS I. Nach einer sechsmonatigen Behandlung hatte sich sein kognitives Alter vom Stand eines Neugeborenen auf den eines neun Monate alten Babys gesteigert. Signifikante Veränderungen in der Fein- und Grobmotorik, aber auch in der Entwicklung seiner expressiven und rezeptiven Sprache waren zu erkennen.

Die Publikation im *Orphanet Journal of Rare Diseases* ist unter dem Titel „Neurokognitive und somatische Stabilisierung bei pädiatrischen Patienten mit schwerer Mukopolysaccharidose Typ I nach 52 Wochen intravenös verabreichten gehirngängigen Insulin-Rezeptor-Antikörper-Iduronidase-Fusionsprotein (Valanafusp Alpha): Eine Open-Label-Phase 1-2 Studie" zu finden. Das Team von **Dr. med. Roberto Giugliani** (Hospital de Clínicas in Porto Alegre, Brasilien) berichtete von folgenden Ergebnissen nach einem Jahr Studiendauer:

"Wir waren sehr erfreut, im Bereich des neurokognitiven Entwicklungsquotienten (DQ) eine Stabilisierung zu sehen. Der DQ ging über die 52 Wochen Therapiedauer lediglich um durchschnittlich 1,2 Punkte zurück. Dies steht in krassem Gegensatz zu dem erwarteten Rückgang um 10 - 20 Punkte innerhalb eines Jahres, was wir typischerweise bei Patienten mit schwerer Verlaufsform beobachten, wenn diese keine erfolgreiche hämatopoetische Stammzelltransplantation durchgemacht haben. AGT-181 scheint daher die neurokognitive Funktion im gleichen Maße zu stabilisieren wie die Stammzelltransplantation, die vor Erreichen eines Alters von 16 Monaten durchgeführt werden muss. Dass wir eine Stabilisierung bei Kindern ab zwei Jahren beobachten konnten, lässt darauf schließen, dass AGT-181 eine brauchbare Option für diese unterversorgte Patientenpopulation sein könnte."

Der DQ errechnet sich aus kognitivem Alter dividiert durch das chronologische Alter mal 100. Das bedeutet, dass ein DQ von 50 dann erreicht wird, wenn der Entwicklungsstand halb so groß ist wie es dem chronologischen Alter entsprechen würde.

Weiters berichtete er von einer Stabilisierung des Volumens der kortikalen grauen Substanz. Bei den neun Patienten, die zuvor schon eine Enzymersatztherapie (EET) über ein bis zwölf Jahre erhalten hatten, konnte man weitere Verbesserungen wie eine Verringerung des Leber- und Milzvolumens und einer Zunahme der Schulterbeweglichkeit beobachten. Das Antikörper-Profil war mit jenem bei einer EET in früheren Studien vergleichbar.

Die graue Substanz ist ein wichtiger Bestandteil des Zentralnervensystems und bestimmt maßgeblich dessen Funktionen. Mit der grauen Substanz werden besonders die Intelligenzleistungen des Gehirns in Zusammenhang gebracht. Allerdings steuert sie neben der Intelligenz sämtliche Wahrnehmungsprozesse und motorischen Leistungen des Menschen. Quelle: https://medlexi.de/Graue_Substanz

AGT-181 wurde gut vertragen. Bei mehr als 570 Infusionen gab es 10 infusionsbedingte Reaktionen (1,7%). 60% davon wurden bei einem einzelnen Patienten beobachtet, welcher zuvor nicht mit einer EET behandelt worden war; dieser Patient entwickelte in der zehnten Therapiewoche eine Toleranz gegenüber AGT-181. Andere arzneimittelbedingte unerwünschte Ereignisse (UEs) umfassten vorübergehende Hypoglykämien (6,4%), die innerhalb von 10 - 20 Minuten nach einer Einnahme von Snacks oder Glukose verschwanden. Die meisten hypoglykämischen Ereignisse (67%) traten bei jenen Patienten auf, die eine hochdosierte (6 mg/kg) AGT-181-Therapie erhielten. Bei Patienten, die eine Infusionsdosis von 1-3 mg/kg erhielten, betrug die Inzidenz von Hypoglykämie 2,1%. Es wurden keine schwerwiegenden Nebenwirkungen beobachtet.

Unter Hypoglykämie versteht man ein Absinken des Blutzuckerspiegels unter einen Wert von ca. 60 mg/dl oder 3,3 mmol/l. Die Unterzuckerung ist im medizinischen Sinne keine eigene Krankheit, sondern eher ein durch andere Umstände oder Erkrankungen hervorgerufener Zustand. Quelle: https://medlexi.de/Hypoglyk%C3%A4mie_(Unterzuckerung)

Zusammenfassung der Ergebnisse:

- Stabilisierung mehrerer neurokognitiver Funktionen (einschließlich des DQ = neurokognitiven Entwicklungsquotient) und der kortikalen grauen Substanz im Gehirn der Kinder mit MPS I
- Stabilisierung oder Verbesserung von körperlichen Manifestationen von MPS I, gemessen anhand der GAGs im Urin, Leber- und Milzvolumen sowie der Schulterbeweglichkeit
- Die Sicherheit und Verträglichkeit der Prüfsubstanz sind gut. Die häufigsten unerwünschten Ereignisse in der Phase 1/2 Studie waren Infusionsreaktionen (1,7%) und vorübergehende Hypoglykämien (2,1% bei 1 mg/kg und 3 mg/kg, 67% bei 6 mg/kg).

Studiendesign:

In der Phase-1 der Studie erhielten sechs Erwachsene mit einer milden Verlaufsform einer MPS I das AGT-181 in einer Dosierung von 0,3 bzw. 1 oder 3 mg/kg über intravenöse (IV) Infusion. In der Phase-2 erhielten elf Kinder (im Alter von zwei bis 15 Jahren) 52 Wochen lang eine Behandlung mit AGT-181 in Dosierungen von 1 mg, 3 mg oder 6 mg/kg.

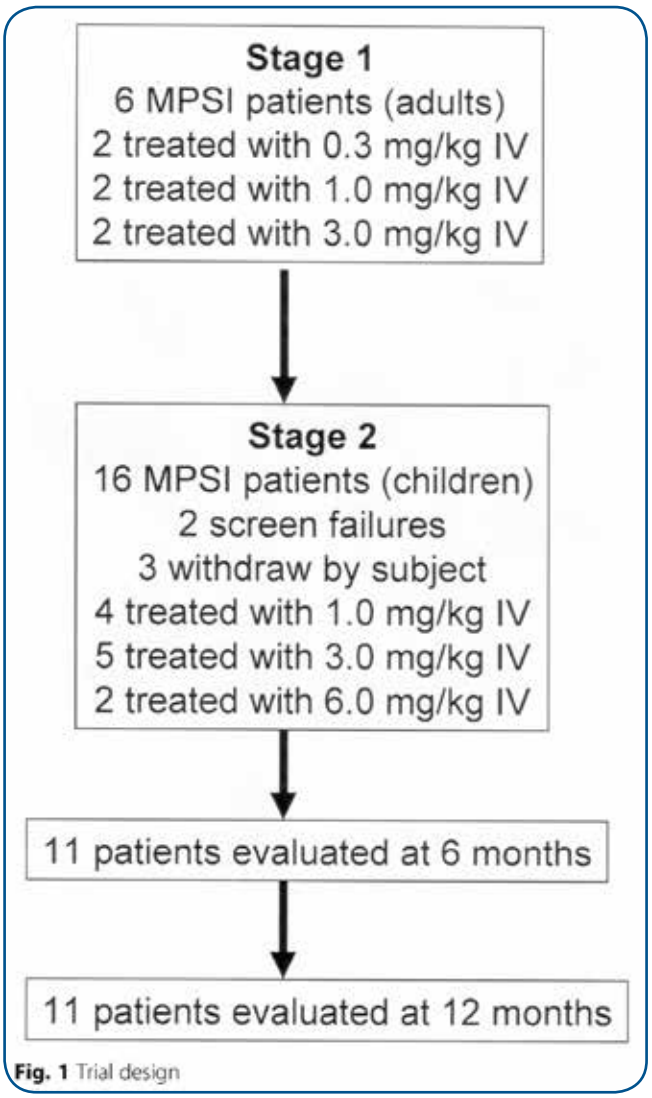


Fig. 1 Trial design

Als Fazit beschreibt der Artikel im Orphanet Journal, der die Studie im Detail vorstellt:
Nach einer 12-monatigen Studiendauer konnte gezeigt werden, dass das Prüfpräparat ein günstiges Sicherheitsprofil aufweist. Durch wöchentliche IV-Infusionen von Valanafusp alpha (AGT-181) wurden bei schweren Formen von MPS I sowohl die ZNS-Funktion als auch körperliche Funktionen stabilisiert. Mit einem größeren, kontrollierten klinischen Versuch mit bis zu zwei Jahren Behandlung auf einer Dosis von 3 mg/kg Valanafusp alpha will man die Auswirkung auf kognitive und somatische Funktion bei MPS I weiter testen.

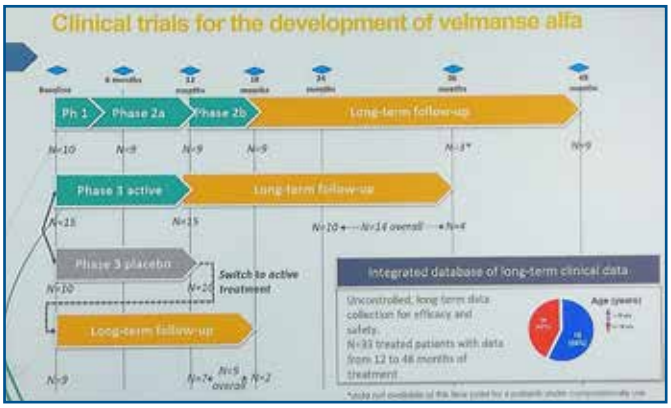
Quellen: *www.armagen.com, www.prnewswire.com, Giugliani et al. Orphanet Journal of Rare Diseases (2018) 13:110, https://doi.org/10.1186/s13023-018-0849-8, http://armagen.com/compounds/agt-181/*

Lamzede® als EET in Europa zugelassen

EU-Zulassung der Enzymersatztherapie für Alpha-Mannosidose

Die Europäische Kommission hat am 27. März 2018 dem Medikament Lamzede® (Velmanase alfa) der Firma Chiesi Farmaceutici S.p.A. die Zulassung als Orphan Drug zur parenteralen Enzymersatztherapie von Kindern und Erwachsenen mit leichter bis moderater Alpha-Mannosidose erteilt. Velmanase alfa ersetzt das fehlende oder nicht funktionsfähige Enzym und kann damit die körperliche Leistungsfähigkeit und Lungenfunktion bei einigen Patienten verbessern. Auswirkungen auf irreversible Schäden hat das neue Medikament jedoch leider nicht. Es überwindet auch nicht die Blut-Hirn-Schranke, sodass das Medikament keine Auswirkungen auf neurologische Manifestationen hat.

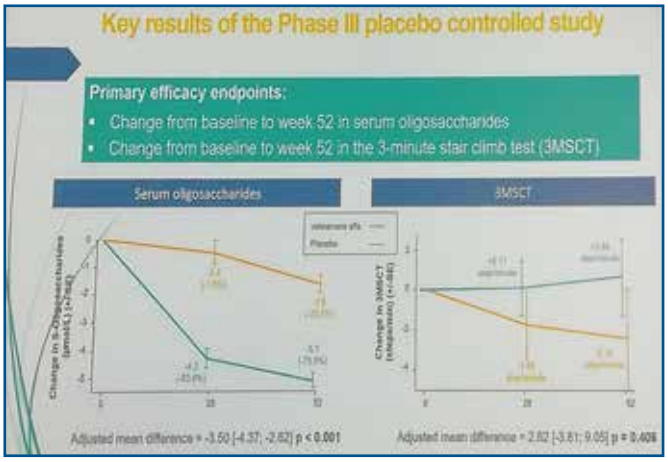
Studiendesign



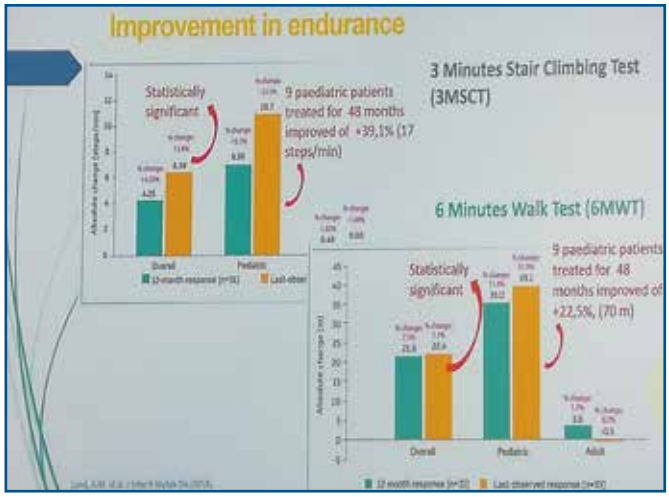
Insgesamt wurden 33 Patienten im Alter von sechs bis 35 Jahren in die Studie mit Velmanase alfa eingeschlossen. Über einen Beobachtungszeitraum von ein bis vier Jahren wurden klinisch relevante Verbesserungen bei krankheitsspezifischen Biomarkern, motorischer Funktion und Lungenfunktion sowie Messungen der Lebensqualität festgestellt. Lamzede wurde daraufhin »unter außergewöhnlichen Umständen« zugelassen. Das heißt, dass es aufgrund der Seltenheit der Erkrankung nicht möglich war, vollständige Informationen zu diesem Arzneimittel zu erhalten. In einer „post approval safety and efficacy study", genannt SPARKLE werden weiterhin relevante Informationen gesammelt, die von der EMA (=europäische Arzneimittelbehörde) jährlich verwertet werden, sodass gegebenenfalls die Fach- und Gebrauchsinformationen abgeändert werden können.

Studienergebnisse

Ein Blick auf die Studienergebnisse, die Dr. Paul Harmatz im Rahmen des internationalen MPS-Symposiums in San Diego vorgestellt hat, zeigt, dass diese durchaus ermutigend sind - jedenfalls für die Gruppe der leicht bis mittelschwer betroffenen Patienten, die in der Studie untersucht wurden.
Die primären Endpunkte (Oligosaccharide im Serum und 3-Minuten-Treppensteigtest) wurden klar erreicht - in der Grafik ist ein Vergleich zur Placebo-Gruppe (gelb) dargestellt:



Der 3-Minuten-Treppensteigtest sowie der 6-Minuten-Gehtest überprüfen die Ausdauer der Patienten. Auch hier sieht man in der Graphik sehr schön die Steigerung, sowohl über alle Studienteilnehmer gemittelt, als auch ganz besonders eindrucksvoll in der Gruppe der neun Kinder in der Studie (39,1 % beim Treppensteigen und 22,5 % beim Gehen).

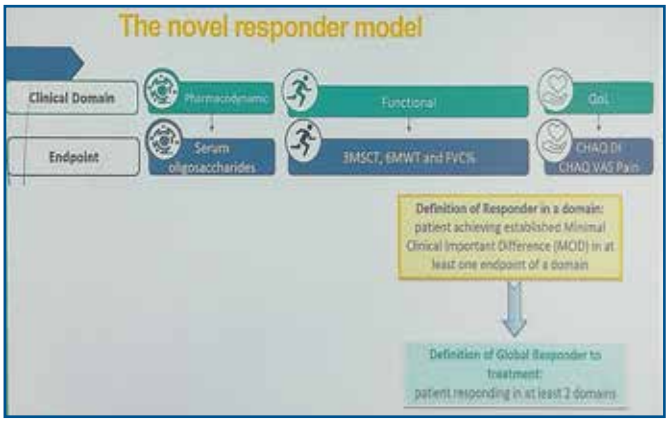


Aus mehreren Gründen entschied man sich für eine neue Betrachtungsweise der Studienergebnisse:

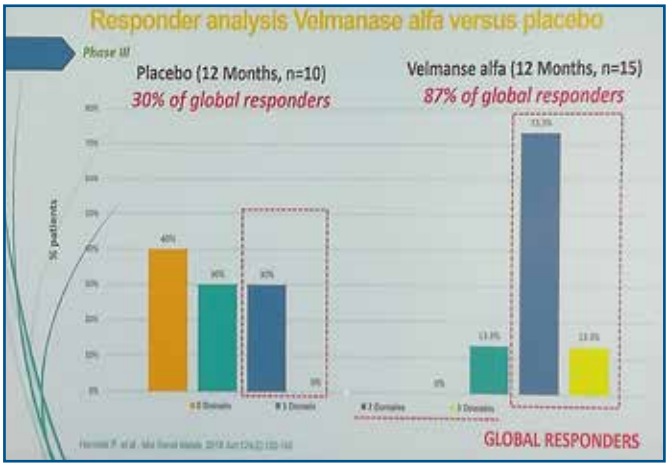
- Die klinische Heterogenität und Seltenheit der Alpha-Mannosidose limitiert die Möglichkeit, klinisch relevante Behandlungseffekte zu beobachten.
- Die Komplexität der Symptome in mehreren

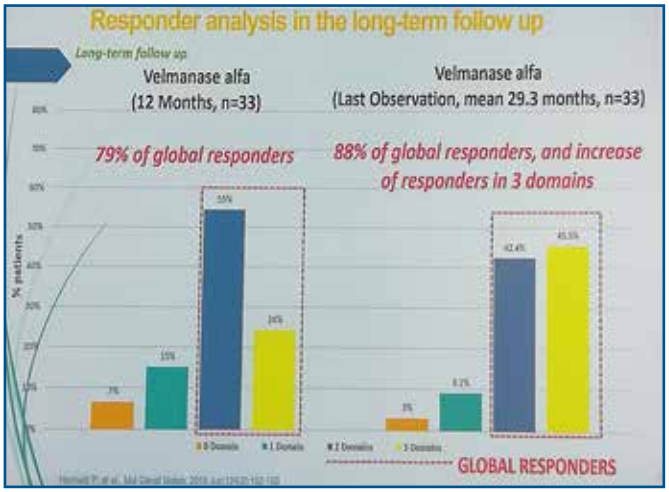
Körpersystemen zusammen mit unterschiedlichen Schweregrad- und Progressionsraten könnte besser bewertet werden, wenn man die Ergebnisse in Domänen gruppiert, welche die Alpha-Mannosidose charakterisieren und auf welche die EET abzielt, um mit einer Global Response Skala zu arbeiten.

- Ein multiple-parametrisches Responser Modell wurde auch bei verschiedenen anderen seltenen Krankheiten (z.B. MPS VII oder Duchenne) bereits angewendet.

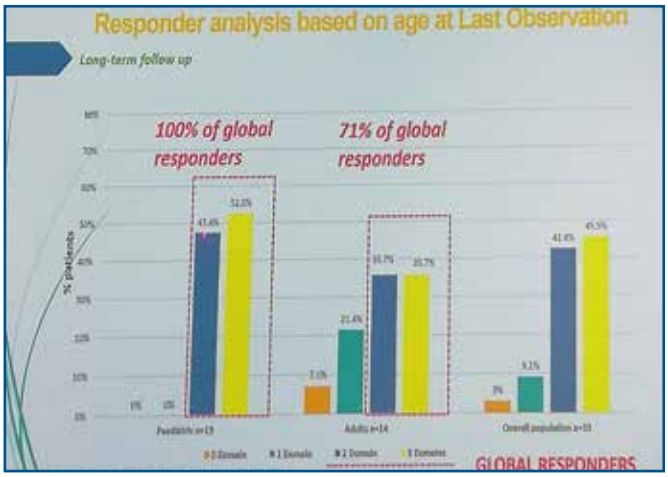


Responder in einer einzelnen Domäne zu sein, ist dadurch definiert, ein Mindestmaß an klinisch relevanter Veränderung in zumindest einem Endpunkt dieser Domäne zu zeigen. Ein Global Responder ist man dann, wenn man eine solche Veränderung zumindest in zwei von drei Domänen zeigt.
Die Grafiken zeigen den Unterschied zwischen Placebo und der Prüfsubstanz sehr schön (30 % im Vergleich zu 87 % in der Phase III-Studie) bzw. den anhaltenden





positiven Effekt im Vergleich von einer zwölfmonatigen Behandlung und der längeren (durchschnittlich 29,3 Monate) Behandlung, wo man über die gesamte Gruppe (33 Patienten) noch einmal eine Steigerung von 79 % auf 88 % erkennen kann. Der Vergleich von Kindern und Erwachsenen in der Studie spricht für sich: 100 % der behandelten Kinder sind Global-Responder, aber auch 71 % der Erwachsenen!



Über die Alpha-Mannosidosen

Die Alpha-Mannosidosen gehören zur Gruppe der „lysosomalen Speichererkrankungen" und zählen für uns zu den Krankheiten, die wir in der MPS-Gesellschaft als „ähnliche Erkrankungen" mitbetreuen.

Lysosomen sind sehr kleine Zellbestandteile, die für den Abbau von zelleigenem und zellfremdem Material zuständig sind. Bei einer Störung in der Funktion von Lysosomen resultiert eine Speicherung nicht-abgebauter Substanzen, weshalb diese Erkrankungen sämtlich „lysosomale Speichererkrankungen" genannt werden.

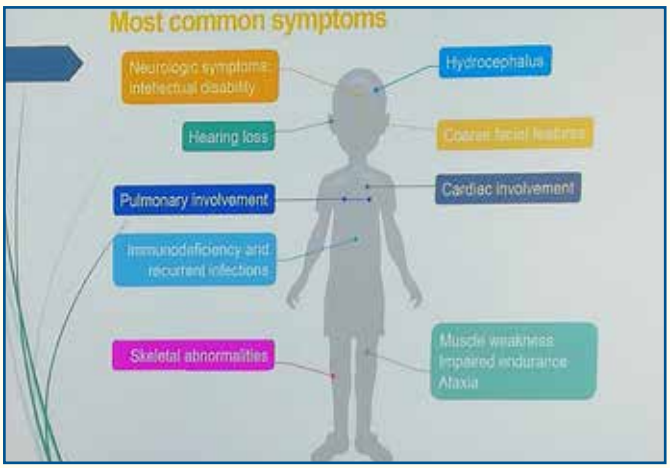
Alpha-Mannosidosen sind seltene, genetisch bedingte Erkrankungen, die mit einer Inzidenz von 1:1.000.000 vorkommen. Den Patienten fehlt das Enzym Alpha-Mannosidase, welches für den Abbau von Mannosezucker (Oligosaccharide) verantwortlich ist. Durch das Fehlen des Enzyms reichert sich dieser Zucker in bestimmten Zellbestandteilen, den Lysosomen, in verschiedenen Organen an und führt zu einer langsam fortschreitenden Schädigung dieser Organe.

Bei Geburt sind Kinder mit einer Alpha-Mannosidose klinisch genauso unauffällig wie Kinder mit MPS. Auch hier entwickeln sich die Symptome erst im Laufe der ersten Lebensjahre und sind jedes für sich unspezifisch. Erst die Kombination der verschiedenen Symptome wie eine früh beginnende Schwerhörigkeit, wiederholte Infekte, Vergröberung der Gesichtszüge (faziale Dysmorphien, etwa mit Betonung der Stirn und tiefliegender Nasenwurzel), Probleme des Bewegungsapparates und eine Störung der kognitiven Entwicklung machen hellhörig.

Prof. Dr. Dag Malm, ein norwegischer Arzt und Vater zweier Töchter mit Mannosidose, hat maßgeblich zur

Erforschung der Erkrankung beigetragen. Er bringt es auf den Punkt: „Ein Symptom allein kann Zufall sein, aber bei vier Symptomen muss man „die Antenne raushaben“. Wenn ein Neugeborenes oder ein Säugling eine Hörschwäche hat, motorisch eingeschränkt ist und skelettale Anomalien hat, wie z.B. einen besonderen Kopf, dann sollte dieses Kind auf Mannosidose untersucht werden – ein Kind mit diesen Symptomen hat eine Alpha-Mannosidose bis das Gegenteil bewiesen ist!“

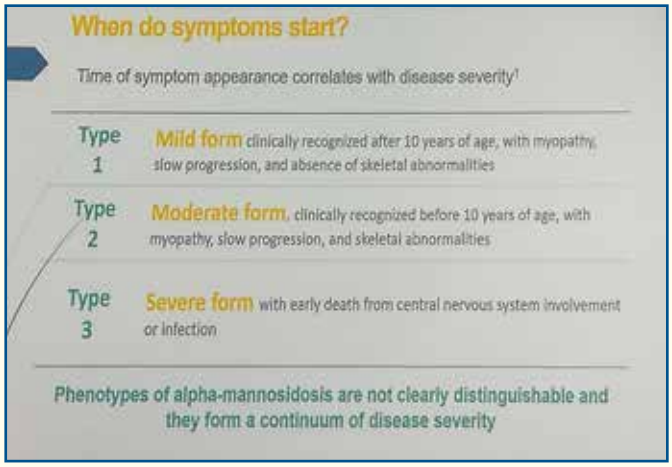
Ein Verdacht lässt sich durch Urin- und Blutuntersuchung erhärten und durch die Messung der Aktivität der Alpha-Mannosidase in den weißen Blutkörperchen bzw. durch einen Gentest bestätigen.



Einteilung der Mannosidosen

Es gibt zwei Arten von Mannosidosen, die Alpha- und die Beta-Mannosidose, wobei die Beta-Mannosidose auf einem anderen Gendefekt beruht und noch viel seltener ist als die Alpha-Mannosidose. Sie ist auch nicht Gegenstand dieses Artikels.

Die Alpha-Mannosidosen werden ihrerseits klassisch eingeteilt in eine infantile Form (Typ I) und eine juvenil-erwachsenen Form (Typ II), wobei es auch hier (ähnlich wie bei den MPS) auch innerhalb eines Typs ein großes Spektrum bzgl. der Krankheitsschwere gibt. Man kann deshalb nochmals unterscheiden zwischen einer sog. „milden“ Form ohne skelletale Abnormalitäten und einer „moderaten“ Form, die zwar auch einen langsameren Verlauf zeigt, aber mit Skelettveränderungen einhergeht. Bei der oben beschriebenen Studie wurden nur Patienten



mit eben diesen „milden“ bzw. „moderaten“ Verläufen untersucht.

Bei Typ I kommt es schon im Säuglingsalter zu einer merklichen Entwicklungsverzögerung und relativ bald auch zu Rückschritten in der Entwicklung. Körperlich äußert sie sich durch Hepatosplenomegalie, Linsen- und Hornhauttrübung, Nabel- oder Leistenbrüche, Dysostosis multiplex und eine erhöhte Infektanfälligkeit. Bei Typ II-Kindern fallen körperliche und geistige Rückschritte erst in der Kindheit oder Jugend auf (Lernschwierigkeiten, Muskel- und Gelenkschmerzen, Schwierigkeiten beim Gehen). Auch sie entwickeln eine Schwerhörigkeit, leiden unter Gelenksentzündungen; die Skelettveränderungen sind weniger stark ausgeprägt.

Prof. Julia Hennermann von der Villa Metabolica in Mainz beschreibt die Krankheit in einem Video der Firma Chiesi in zwei Phasen:

- Erste Phase (1. Lebensdekade) mit häufigen Infekten, Schwerhörigkeit, Entwicklungsverzögerung in der Sprache
- Zweite Phase (2. – 3. Lebensdekade) mit zunehmenden Beeinträchtigungen durch motorische Probleme, schwerer Knochenbeteiligung samt Gelenkserkrankung und Muskelschwäche, die irgendwann rollstuhlpflichtig macht, weil die Patienten nicht mehr in der Lage sind, alleine zu laufen.

In Österreich sind zurzeit nur zwei pädiatrische Patienten bekannt, die inzwischen beide mit Enzymersatztherapie behandelt werden. Sie bekommen genau wie MPS-Patienten wöchentliche Infusionen über eine Vene, bei denen das fehlende oder nicht funktionsfähige Enzym (Alpha-Mannosidose) durch ein biotechnologisch hergestelltes Enzym (Velmanase alfa) ersetzt wird. Dadurch erreicht man, dass der Mannosezucker regelmäßig abgebaut werden kann und sich so klinische Symptome verbessern bzw. teilweise verhindert werden können. Es ist anzunehmen, dass es auch in Österreich mehr Mannosidose-Patienten gibt, sodass zu hoffen bleibt, dass auch diese aufgefunden werden um deren Krankheitsverlauf durch diese neue Therapiemöglichkeit positiv zu beeinflussen. Denn wie immer gilt auch hier:
Je früher ein Patient diagnostiziert und therapiert wird, desto höher ist die Chance, dass der Patient von der Therapie profitiert.

Interessant ist übrigens auch, dass Lamzede bislang nur in Europa zugelassen ist. Chiesi ist zur Zeit in Diskussion mit der FDA was das Studiendesign und die Endpunkte der Studie betrifft und rechnet in den USA erst 2023/24 mit einer Marktzulassung. Bis dahin hofft die Firma allerdings auch Studiendaten von 70 bis 80 Patienten vorzuweisen zu haben (anstatt bisher 33).

Quellen: Vortrag Fa. Chiesi für MPS-Europa in Barcelona; Vortrag Firma Chiesi für das internationale MPS-Netzwerk in San Diego; Vortrag Dr. Paul Harmatz in San Diego; arznei-news.de/velmanase-alfa/#a2; www.pharmazeutische-zeitung.de/ausgabe-312018/bictegravir-und-velmanase-alfa/;clinicaltrials.gov/ct2/results?term=mannosidosis&pg=1; www.chiesi.de

Jenny Noble

Unser Weg mit Mukolipidose
- die Geschichte von Sarah und Hayden und Pamidronat

Zusammenfassung und Übersetzung Anna Prähofer

Jenny Noble, Neuseeland, sprach über die Erfahrungen ihrer Familie mit Mukolipidose (ML III) und beschrieb die gesundheitliche Verbesserung ihrer beiden bereits erwachsenen Kinder Hayden und Sarah unter Therapie. Ihre Lebensqualität steigerte sich enorm, als sie begannen, die Auswirkungen der ML mit Pamidronat zu behandeln. Diese Therapie sollte besonders der in der Jugend massiv aufgetretenen Kochenerkrankung und den damit verbundenen starken Knochenschmerzen zu Leibe rücken.
Insgesamt ist diese Geschichte ein großartiges Beispiel dafür, wie eine einzelne Familie aufgrund, aber auch trotz, eines schweren Schicksals buchstäblich die Welt bewegen und Durchbrüche erwirken kann, die letztendlich allen Betroffenen zugute kommen. Wir freuen uns über all das, was Jenny Noble bewirkt hat und wollen auch mithelfen, die Mukolipidosen, die wir in der MPS-Gesellschaft mitbetreuen, besser zu erforschen und Therapiemöglichkeiten dafür zu finden, indem wir die Arbeit der ISMRD unterstützen.

Die ISMRD (International Society for Mannosidosis & Related Diseases) wurde 1999 gegründet und stand zunächst für Krankheiten wie Alpha-Mannosidose, Aspartylglukosaminurie, Beta-Mannosidose, Fukosidose, Galaktosidose, Schindler Krankheit, und Siliadose - ab 2004 auch für Mukolipidose. Der erste offizielle Akt der ISMRD bestand übrigens darin, ihren Präsidenten, Paul Murphy, zum 5. Internationalen Symposium für MPS und ähnliche Erkrankungen, das im März 1999 bei uns in Wien stattfand, zu entsenden. Heute steht die ISMRD insgesamt für Kinder mit Glykoprotein-Speicherkrankheiten. Ihre Vision ist prinzipiell dieselbe wie unsere: Betroffene Kinder sollen frühzeitig erkannt und effektiv behandelt werden, damit sie ein langes, gesundes und produktives Leben führen können.

Unsere Geschichte beginnt mit der Geburt unserer Kinder Hayden im Jahr 1981, David, 1983 und Sarah, 1986. Sarah kam bereits in der 33. Schwangerschaftswoche zur Welt und hatte einige Anfangsschwierigkeiten. Doch wir schafften es, und das Leben war toll. Wir hatten drei gesunde Kinder – so dachten wir.

Diagnose

Der Albtraum begann aber schon 1986, als mir bewusst wurde, dass Hayden nicht mit Gleichaltrigen mithalten konnte. Er wuchs nicht so schnell, lernte nicht so schnell und es wurde darüber gesprochen, dass er keinen normalen Schulalltag bewältigen können würde. Bei einer psychologischen Untersuchung wurde ein Rückstand von zwei Jahren gegenüber anderen Fünfjährigen festgestellt. In einem sonderpädagogischen Kindergarten wurde dieser Rückstand durch intensive Betreuung innerhalb von sechs Monaten aufgeholt, und Hayden konnte in die Schule gehen. Dort erhielt er individuelle Betreuung. Nach einigen Monaten wurde uns von der Schule mitgeteilt, dass Hayden nicht klettern oder laufen konnte wie andere Kinder. Diese Information führte uns in die Kinderklinik und nach einigen Untersuchungen erhielten wir die Diagnose Mukolipidose Typ 3. Unsere beiden jüngeren Kinder wurden ebenfalls getestet. Ihr Blut wurde nach Australien geschickt, wo auch Haydens Diagnose gestellt wurde. David´s Ergebnis war negativ. Von Sarah wurde eine Hautbiopsie benötigt - da war für mich klar, dass ein positives Ergebnis zurückkommen würde. 1988 wurde meine Befürchtung zur Gewissheit. Es war ein Schock. Wir fragten uns, wie das passieren konnte. Und warum es uns passierte.

Mit einer zweizeiligen Beschreibung über ML III wurden wir mit dem Rat nach Hause geschickt einfach weiter zu machen. Außerdem wurde uns gesagt, dass wir als Eltern mehr leiden würden als unsere Kinder, da sie nicht wissen würden, was ein „normales Leben“ sein würde.
Verzweifelt machten wir uns auf die Suche nach Familien mit Kindern, die wie unsere waren. Wir wollten wissen was das Leben mit ML uns noch bringen würde, doch in Neuseeland fanden wir keine Familien, also kontaktierten wir die MPS Gesellschaft in Australien – unsere Lebensretter.

Hayden und Operationen

In den nächsten Jahren passierte sehr viel. Unsere Kinder wurden sehr oft operiert und wir suchten aktiv nach passenden Behandlungsmöglichkeiten - Behandlungen, die tatsächlich für Mukolipidose geeignet wären, und nicht nur von Ärzten aufgrund von Ähnlichkeiten mit anderen Erkrankungen für angemessen gehalten wurden.

Als bei Hayden mit acht Jahren eine gröbere Wirbelsäulenoperation (Kyphose / Skoliose zwischen L1 und T11) anstand, beschlossen wir, uns Hilfe zu holen. Wir flogen in die USA (wo man bei beiden das Karpal-Tunnel-Syndrom (KTS) entdeckte) und nach England zur internationalen Konferenz - alles in der Hoffnung, mehr über dieses genetische Phänomen zu erfahren und es besser zu verstehen. Erstmals trafen wir andere Familien mit ML. Es war wunderbar mit ihnen all die Probleme zu diskutieren, so wussten wir, dass Sarah und Hayden die bestmögliche Behandlung erhalten würden.

Zurück in Neuseeland ließen wir beide Kinder hinsichtlich des KTS untersuchen. Die Ärzte meinten vorerst, dass es völlig ausgeschlossen sei, so junge Kinder hätten kein KTS! Sie waren völlig erstaunt, als sie es dann tatsächlich - in schwerster Ausprägung! - diagnostizierten. Beide mussten sofort operiert werden. Das war unsere erste Erfahrung damit, dass Ärzte die Erkrankung unserer Kinder überhaupt nicht verstanden.

Das KTS wurde innerhalb von fünf Jahren insgesamt dreimal operiert, erst beim dritten Mal (1995) konnten wir den Chirurgen überzeugen, der Sache „tiefer auf den Grund zu gehen". Tatsächlich fand er die Kompression tieferliegend in der Handfläche - dieses Mal waren die Ergebnisse phantastisch und diese OP war nie mehr nötig.

Lähmung und Rollstuhl

Es folgten größere Probleme an Haydens Wirbelsäule, die schwerere Operationen mit sich brachten. Die Stabilisierung von T11-L1 verlief 1991 erfolgreich, doch schon 1996 tauchte ein Problem mit der Halswirbelsäule auf: Eine Rückenmarkskompression auf der ganzen Länge von C1 bis C7. Experten aus der ganzen Welt rieten uns zu einer Entlastungs-OP. Das Ergebnis der OP war gut, das Rückenmark konnte wieder ungehindert fließen.
Doch schon 15 Wochen später entwickelte Hayden Gleichgewichtsprobleme, hatte wieder Schmerzen im Nacken und konnte nicht mehr frei stehen. Die Rückenmarkskompression war wieder da, und keiner wusste warum. Man versuchte mit Medikamenten eine Abschwellung herbeizuführen, der Erfolg war leider nicht von Dauer. Die Schwellung kam zurück sobald die Medikamente abgesetzt waren, Probleme mit Darm und Blase kamen dazu. Im Endeffekt nahm er die Medikamente also über ein Jahr lang ein, um die Schwellung nicht mehr aufkommen zu lassen. Dann setzten wir sie wegen ihrer Nebenwirkungen ab. Von da an war Hayden auf den Rollstuhl angewiesen.

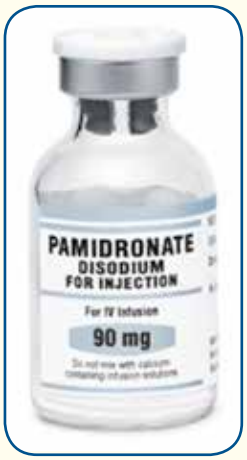
Inzwischen wissen wir, dass die Infiltration des Rückenmarks mit bestimmten Ablagerungen den Zelltod des Nervensystems verursacht. Es wird angenommen, dass dies progressiv ist, wie schnell es geht, weiß man nicht. Hayden war also nun querschnittgelähmt.

Sarah und Osteoporose

Auch Sarah musste einige der Operationen über sich ergehen lassen. Leider musste sie noch viel mehr Schmerzen ertragen als ihr Bruder und brauchte auch früher als er einen Rollstuhl. Ihr Knochenalter mit 14 Jahren entsprach dem einer 90-jährigen Frau. Sie hörte innerhalb eines Monats auf zu laufen, und wir fanden heraus, dass die Ursache dafür nicht eine Lähmung, sondern die destruktive Knochenerkrankung in den Hüften, im Becken und in der Halswirbelsäule war. Ihre linke Hüfte hatte sich völlig aufgelöst, auch die rechte war auf dem besten Weg dazu und die Bandscheibe zwischen C4 und C5 war bereits resorbiert. Wir hatten es mit schwerer Osteoporose zu tun.

Wir berieten, wie wir dieses Problem behandeln könnten, rechneten damit, dass Hayden dieselben Beschwerden bekommen würde. Der Knochenabbau und die chronischen Schmerzen waren die Bereiche für die wir lange keinerlei Behandlungsmöglichkeiten finden konnten. Beide Kinder hatten über Jahre hinweg chronische Schmerzen, wir waren machtlos. Was uns auffiel war, dass der Knochenabbau in der Pubertät rapide zunahm.

Pamidronat als Ausweg



Aufgrund der starken Schmerzen, die Sarah hatte, wollten wir versuchsweise mit einem Medikament namens Pamidronat anfangen. Man erklärte uns, dass dies bei MPS/ML-Kindern zuvor noch nie versucht worden war, sodass das Ergebnis völlig unbekannt war. Wenn es jedoch das Schmerzproblem ansprach und nichts anderes bewirkte, so dachten wir, wir könnten nichts verlieren, aber alles gewinnen.

Wie wirkt Pamidronat?
Im normalen Knochenstoffwechsel besteht ein stetiges Gleichgewicht zwischen Knochenabbau und Knochenaufbau, also zwischen Osteoblasten (Aufbau) und Osteoklasten (Abbau). Pamidronat ist ein synthetisch hergestelltes Biphosphonat, das an Knochen bindet, um die Absorption von Knochen durch Osteoklasten zu verhindern. Es sollte also den Prozess, der bei Sarah und Hayden passierte, nämlich dass mehr Knochen zerstört als neu aufgebaut wurde, umkehren, Osteoklasten daran hindern, Knochen abzubauen und dafür sorgen, neuen Knochen aufzubauen.

Im August 2000 begannen wir die Therapie. 30 mg Pamidronat wurden in 150 ml IV-Flüssigkeit gelöst und über vier Stunden infundiert. Dabei hielten wir uns als Richtlinie an das David Sillence-Protokoll für Kinder mit Osteogenesis Imperfecta.

Unser kleines Wunder

- nach zwei Wochen waren beide völlig schmerzfrei
- nach drei Monaten stieg Sarah aus dem Rollstuhl und ging mit Hilfe eines Rollators
- nach vier Monaten konnte sie mit Krücken stehen
- nach fünf Monaten wurden alle anderen Medikamente zur Schmerzlinderung abgesetzt
- nach sechs Monaten waren sie immer noch schmerzfrei und die erste Knochenbiopsie zeigte einen Anstieg der Knochendichte
- nach sieben Monaten war der Blutspiegel wieder im normalen oberen Bereich

- nach elf Monaten konnte sich Sarah auf den Boden knien und im Sitzen ihre Beine kreuzen
- nach zwölf Monaten sahen wir bei Hayden ein Knochenwachstum am L2 von 25 %, immer noch waren beide schmerzfrei, eine zweite Knochenbiopsie zeigte eine weitere Erhöhung der Knochendichte

Unser Leben vor Pamidronat war für uns alle ziemlich anstrengend. Wir hassten es, Hayden Schuhe und Socken anzuziehen, da er immer vor Schmerzen schrie. Es war schrecklich, Sarah zu duschen, da jede Bewegung heftige Schmerzen verursachte. Wir waren nie in der Lage, lange Strecken zu reisen, an Familienurlaub war nicht zu denken. Doch jetzt, nach 12-monatiger Behandlung waren die Schmerzen weg und beide Kinder konnten viel mehr selber machen als bisher. Statt der vielen Tränen, hörten wir sie endlich wieder lachen.
Für unsere Familie brachte der Einsatz von Pamidronat ein echte Wende, es macht uns große Freude, die Kinder lachen zu hören! Wir hatten nicht wirklich realisiert wie unglücklich sie aufgrund ihrer chronischen Schmerzen gewesen waren.

Zwei Jahre nach Behandlungsbeginn, konnte Sarah stehen und ohne Hilfe sechs Schritte gehen. Nie hätten wir gedacht, dass wir das noch einmal sehen würden! Inzwischen kann sie ohne Unterstützung im Haus herumlaufen. Wir genossen es wirklich, all diese positiven Veränderungen an unseren Kindern zu sehen. Doch die folgende Veränderung hat uns völlig erschüttert:
Zwei Tage nach meiner Rückkehr von der australischen Konferenz, auf der ich die ersten 18 Monate der Behandlung meiner Kinder in einem Vortrag vorgestellt hatte, erklärte mir Hayden, er könne aufstehen. Ich muss gestehen, dass ich ihn erstmal nur groß angesehen und gesagt habe, dass dies aufgrund seiner Querschnittlähmung völlig unmöglich sei. Doch Hayden war hartnäckig - mit Hilfe von Sarahs Rollator stand er auf und machte vier Schritte! Ich kann gar nicht beschreiben, welche Gefühle mein Mann und ich an diesem Tag durchlebten. Ich war wie gelähmt. Erst am nächsten Tag kam die Aufregung und die Hoffnung. Trotzdem blieb in meinem Hinterkopf immer noch die Frage, wie dies passieren konnte, wie konnte ein Querschnittgelähmter plötzlich gehen? Wozu war Pamidronat imstande? Was alles konnte es tatsächlich bei ML bewirken?

Übrigens war uns auch aufgefallen, dass Hayden vom Beginn der Behandlung mit Pamidronat keine Brustinfektionen mehr hatte und sich auch dadurch seine Lebensqualität dramatisch verbessert hat.

Richtige Dosierung?
Mit Hilfe der Knochenbiopsien verstanden wir die Wirkung von Pamidronat dann noch besser. Es zeigt sich nämlich nicht nur, dass Pamidronat die Osteoklastenaktivität verlangsamt. Wir lernten auch, dass es die weichen, schwammartigen inneren Teile des Knochens wieder in den normalen Knochendichtebereich bringt, den Knochenverlust an der äußeren Knochenschicht jedoch nicht stoppte.
Aus diesem Grund gingen wir zu einem aggressiveren Ansatz über. Um auch den Knochenverlust an der äußeren Knochenschicht zu stoppen, verabreichten wir das Medikament nun alle 120 Tage in einer Dosierung von 120 mg.

Nach 20 Monaten Behandlung gab es bei beiden unglaubliche Veränderungen. Am schönsten dabei war, dass sie beide wieder aufstehen und gehen konnten und völlig schmerzfrei waren.

Wir lernten immer mehr dazu. Nachdem die hohe Dosis eine zeitlang erfolgreich zu wirken schien, stellten sich bei Sarah nach fünf Infusionen mit 120 mg Schlaf- und Essstörungen ein, sie war ständig müde und fühlte sich sehr schlecht. Hayden´s Verfassung war etwas schwerer zu beurteilen, er beklagte vor allem seine schlimmer werdenden Schmerzen. Nach langer Diskussion entschieden wir uns, die Dosis wieder auf 30 mg für Hayden und 60 mg für Sarah zu reduzieren, was für beide schnelle Besserung brachte.

2002 präsentierte ich unsere Ergebnisse bei der internationalen Konferenz in Paris, was viele Eltern ermutigte, dieses Medikament auszuprobieren. Schon innerhalb eines Jahres erhielten weltweit 60 Patienten mit Mukolipidose Pamidronat.
Inzwischen gibt es eine große Anzahl von ML-Kindern auf der ganzen Welt, bei denen Pamidronat (oder später Zoledronat) eingesetzt wurde. Die meisten dieser Kinder haben mit Pamidronat wirklich gute Ergebnisse erzielt. Sarah Burgess sagt: „Es ist so, als würden meine Batterien mit jeder Infusion aufgeladen. Ich bin seit 15 Jahren in Behandlung.“ Spencer Gates Ärzte meinen, dass sich seine Schmerzen und sein Zustand verschlechtern könnten, wenn er Pamidronat nicht verwenden würde. Die Ärzte von Anna erwägen, sie häufiger mit Zoledronat zu behandeln. Dies ist nur eine Momentaufnahme einiger guter Ergebnisse beim Versuch, diese schwere Knochenerkrankung bei ML zu behandeln.

So kann ich heute sagen, dass uns der Weg mit Pamidronat nicht nur eine viel bessere Lebensqualität geschenkt, sondern auch zu einem bedeutenden medizinischen Durchbruch in der Behandlung der (sekundären metabolischen) Knochenerkrankung bei Mukolipidose geführt hat.
Das Leben mit einer seltenen Erkrankung ist wahrscheinlich eine der schwierigsten Lebenswege für betroffene Eltern. Jedoch sind wir es, die mit der Krankheit leben und ich würde mir wünschen, dass unserem Wissen von den Fachleuten, die sich um unsere Kinder kümmern, mehr Respekt eingeräumt wird - wir kennen unsere Kinder und leben mit ihnen, das allein macht uns fast immer zu Experten.

Nachsatz:
Die ISMRD ist sehr stolz auf die Bemühungen der Eltern und ihrer Partner, die MPS-Gesellschaften in Irland, Österreich, Australien und Spanien, die Wagner-Stiftung und Rock4Dakotah, welche alle finanziell dazu beitragen, dass ISMRD Bemühungen zur Erforschung der Knochenerkrankung und einer möglichen Gentherapie unterstützen kann. Hier das Save The Date für die nächste ISMRD-Konferenz:

Alexia Brandau

Alternativ Schmerzen lindern bzw. vorbeugen

Vortrag anl. der dt. MPS-Konferenz in Gelsenkirchen; Zusammenfassung Michaela Weigl

Alexia berichtete über ihre persönliche Strategie, die sie für sich entdeckt hat, um quälenden Schmerzen in der Hüfte wirksam zu begegnen.

Sie erzählte, dass sie vor Jahren so starke Schmerzen hatte, dass sie weder liegen noch schlafen konnte. Eine Hüft-Operation jedoch wollte sie keinesfalls, deswegen begann sie zu recherchieren, was ihr helfen könnte und war dabei erfolgreich. Nun, es sind drei Säulen, die ihr helfen, sich selbst zu unterstützen und auf welche sie seither sehr achtet, nämlich:

Ernährung, Bewegung und Entspannung

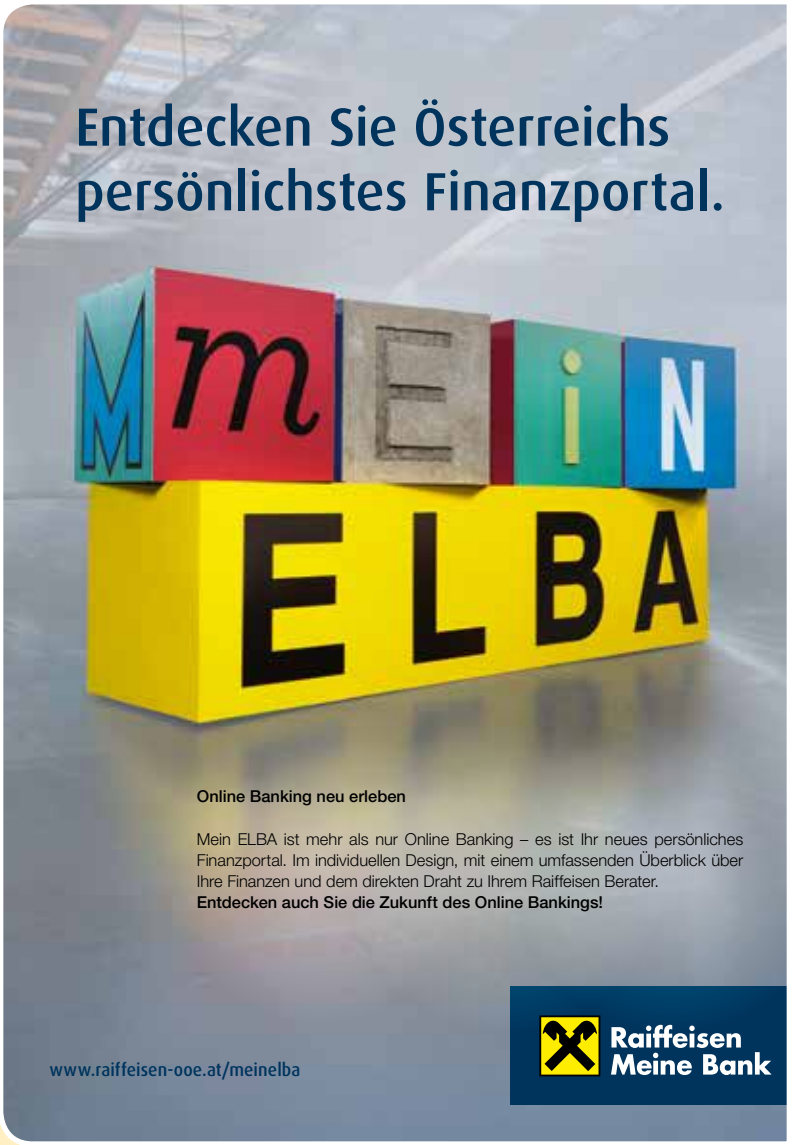
Alexia war bei ihrer Recherche auf Basische Ernährung gestoßen und hat diese sogleich ausprobiert, obwohl sie selbst sagt, dass diese Art von Ernährung kein Spaß ist, weil man auf viele Dinge verzichten muss, die man gern mag. Konkret hieß das, keine tierischen Produkte, kein Kaffee, viel Obst und Gemüse, viel Wasser. Der Erfolg stellte sich jedoch sehr schnell ein, schon nach drei Tagen konnte sie schmerzfrei durchschlafen. Anfangs hatte sie wohl Hunger, nahm auch viel ab, gewöhnte sich aber daran und staunte, als ihre Physiotherapeutin feststellte, dass ihre Muskeln viel entspannter wären als sonst. Seither ist ihr diese Art der Ernährung zur Gewohnheit geworden, auch wenn sie zwischendurch wieder normal isst. „Jeder Tag, den ich schaffe, ist ein guter Tag und ich bin stolz auf mich“, schmunzelt sie.

Als sie von der Säule der Bewegung sprach, erstarrte ich in Ehrfurcht. Sie geht viermal in der Woche ins Fitnessstudio und macht zusätzlich zweimal wöchentlich Physiotherapie. Lieb geworden ist ihr die Faszienrolle, die sie täglich nutzt, sich draufsetzt, sich drauflegt und damit Punkte, die schmerzvoll sind, gut entspannen kann. Sie meint, das ginge ganz nebenbei, zum Beispiel abends beim Fernsehen. Hut ab - mehr gibt es da wirklich nicht zu sagen!

Der schönste Aspekt ihrer drei Säulen ist eindeutig die Entspannung. Sie nutzt dafür reine, ätherische Öle, die ihr durch ihre Entspannungswirkung helfen, Schmerzen zu reduzieren. Wichtig wäre dabei auf gute Qualität zu achten, selbst wenn diese teurer sind, und keine synthetischen Öle zu verwenden.

Auch wenn das sehr persönliche Erfahrungen sind und Alexia betonte, natürlich nur für sich selbst sprechen zu können, denke ich, dass es vielleicht für den einen oder anderen einen Versuch wert wäre, diese Lebensart ein bisschen nachzuahmen. Schmerzfrei zu sein oder gar eine OP über viele Jahre hinauszuzögern klingt doch sehr verlockend, nicht wahr?

Bei der basischen Ernährung geht es darum, vorwiegend basische Lebensmittel zu sich zu nehmen – Fleisch, Fisch, Milchprodukte, Weißmehl, Alkohol etc. sind keine basischen Lebensmittel und werden von Gemüse, Obst, Hülsenfrüchten und Vollkornprodukten ersetzt. Die Organe werden entlastet und man blüht auf, fühlt sich energiegeladen und wach.
Quelle: www.basenbox.at



Workshop von Dr. rer. nat. Iris Müller, Medizinische Hochschule Hannover/ Gelsenkirchen

Was machen, wenn alles zu viel wird?

Familienangehörige von Kindern mit MPS sind einer Vielzahl von Anforderungen ausgesetzt. In einem Workshop „Was machen, wenn alles zu viel wird?“ wurde thematisiert, wie sich Angehörige gesund erhalten können – aber auch was sie tun können, wenn die Grenzen erreicht sind. Der Workshop gliederte sich in drei Schritte: a) Wie erhalte ich mich als Familienangehöriger eines MPS-Kindes gesund, b) Wie gehe ich mit Stress und Belastungen um und c) Wie kann ich bei beeinträchtigter psychischer Gesundheit professionelle Hilfen bekommen.

Bei der Gesundheitserhaltung wurde der Ansatz die psychische Widerstandskraft, der **„Resilienz“**, d.h., der Fähigkeit trotz erhöhter Anforderungen und Belastungen gesund zu bleiben, vorgestellt. Die Resilienz ist unter anderem erhöht, wenn man ein hohes Maß an Gelassenheit, Selbstvertrauen und „Bei-sich-selbst-Sein“ aufweist. Diese Fähigkeiten kann man üben, und es wurde eine Auswahl von mentalen Techniken vorgestellt, die man in den Tagesablauf einbauen kann. So wird auf Dauer das Gehirn eher entlastet, wenn man sich auf das konzentriert, was man gerade tut, und nicht den Spagat zwischen mehreren Tätigkeiten, das „Multitasking“ versucht. Um zu lernen, sich auf den Moment zu konzentrieren, kann ein Achtsamkeitstraining helfen. Bewusst im Hier und Jetzt zu leben und zu handeln entspannt und wirkt Sorgen und Ängsten entgegen. Auch werden durch die Konzentration auf einzelne Tätigkeiten Fehler seltener und man ist oftmals effektiver.

Weiterhin wurde vermittelt, dass es sinnvoll sein kann, das Gehirn auf **„Positive Ereignisse“** zu programmieren, und man üben kann, schöne Momente bewusst wahrzunehmen. Wertvolle Augenblicke können auf einen Zettel notiert werden oder man kann schöne Momente zur Erinnerung auf Fotos festhalten. Beispiele hierzu wurden von der Familie Beutel mit ihrem Sohn Pascal gezeigt. Durch die Dokumentation der „Glasperlenmomente“ wird die positive Wahrnehmung verstärkt. In Regenwetterzeiten kann man sich die Fotos oder die Zettel zur Hand nehmen und sich die schönen Momente wieder in Erinnerung rufen. Im Workshop wurde in Kleingruppen diskutiert, welche Strategien die Familien bereits zur Gesunderhaltung einsetzten bzw. welche man sich vorstellen könnte, zukünftig in den Alltag zu integrieren.

Thema war dann zugleich, dass viele Eltern das Gefühl haben, dass sie sich wenig **Zeit für sich selbst nehmen** können. Das Thema **Selbstfürsorge** wurde diskutiert. In einem Impulsvortrag wurden die körperlichen, emotionalen und kognitiven Auswirkungen von mangelnder Erholung durch lang andauerndes Stresserleben dargestellt. Ist die Dauer oder der Schwergrad der Belastungen sehr hoch, ist die Wahrscheinlichkeit in den nächsten Jahren signifikante Gesundheitsbeeinträchtigungen zu bekommen sehr hoch. Hieran wurde verdeutlicht, dass die Selbstfürsorge pflegender Eltern ein fester Bestandteil der Behandlung ist. Das Kind braucht gesunde und energievolle Eltern. **Nur durch ausgeglichene Belastung und Entlastung können die Eltern ihre Kräfte und Energie behalten und erneuern.**

In einem dritten Teil wurde erläutert, wie man **Anzeichen einer depressiven Symptomatik** erkennt und wann die Diagnose einer Depression erfüllt ist. Oftmals liegen zunächst körperliche Anzeichen, wie Energielosigkeit, chronische Schmerzzustände, Schlafprobleme, Appetit- oder Essstörungen vor. Des Weiteren können Freudeverlust, Schuldgefühle, negative Gedanken, Reizbarkeit oder Konzentrationsmangel vorhanden sein. Liegen die Symptome über einen Zeitraum von mindestens zwei Wochen vor, sollte man sich Hilfe suchen. Es wurden verschiedene Behandlungsmöglichkeiten für Depressionen vorgestellt.
Hierbei erscheint es für Betroffene erst mal recht unübersichtlich, wo und wie sie Hilfen bekommen können. Gerade der Weg in die **ambulante Psychotherapie** erscheint vielen erschwert und undurchsichtig. Erklärt wurde daher zunächst das praktische Vorgehen wie man einen Psychotherapieplatz erhält. Neu ist z.B., dass seit 2017 die ambulanten Psychotherapeuten mit Kassenzulassung ein Kontingent von kurzfristigen Sprechstundenzeiten (sogenannte Erstgespräche) zur Verfügung stellen. Viele psychiatrische Ambulanzen bieten offene Sprechstunden an, an die man sich bei akuten Belastungen wenden kann. Caritas, Diakonie und andere soziale Dienste haben in der Regel kürzere Wartezeiten für psychologische Beratung.
Die gesetzlichen Krankenkassen unterstützen zudem ihre Kunden bei der Terminsuche bei einem ambulanten Psychotherapeuten und sorgen für eine Terminvergabe (ähnlich wie für Fachärzte). Adressen von Psychotherapeuten sind auch online über die Psychotherapeutenkammer unter: www.psychotherapeutensuche.de zu finden.
An niedrigschwelligen Angeboten stehen des Weiteren Onlinetrainings durch die Krankenkassen zur Verfügung. Die Angebote sind hier vielfältig und nehmen ständig zu. Es gibt z. B. Onlinetrainings zur Resilienz oder zur Stressbewältigung. Die Krankenkassen informieren auf ihrer Homepage über aktuelle Angebote zum Thema psychische Gesundheit. Mit Hilfe von Screeningfragebögen (zur psychischen Gesundheit oder zur Erfassung des Belastungsgrades) kann das passende Programm ausgesucht werden. Gerade für Eltern mit wenig zeitlichem Spielraum, wie bei der Pflege von Kindern mit MPS vorkommen kann, erscheinen Onlineangebote eine Möglichkeit im eigenen Zeittempo Selbstfürsorge zu betreiben. Allerdings ist einschränkend anzumerken, dass bisher nur wenige Onlineunterstützungsangebote hinsichtlich ihrer Effektivität wissenschaftlich evaluiert sind. Kurse, welche mit individuellen Rückmeldungen von Psychologen arbeiten, erscheinen hierbei wohl insgesamt hilfreicher als Kurse ohne persönliche Rückmeldungen.

Im Rahmen einer Diskussion wurden von den Eltern vielfältige Probleme genannt, warum oder was sie als belastend empfinden. Mehrere Angehörige äußerten, sich nicht ausreichend unterstützt zu fühlen und wünschen sich mehr praktische Entlastung z.B. bei der Pflege oder von dem Arbeitgeber. Das Fazit der Veranstaltung war dennoch - Zeit für sich selbst bedeutet langfristig mehr Zeit für mein Kind, weil ich länger gesund und energievoll bleibe.

Michaela Weigl

„Gemeinsam sind wir löwenstark“ – Leuwaldhof

Nur zehn Monate nach dem Spatenstich feierten wir dank einer Rekordbauzeit im April 2018 die Eröffnung der ersten Kinder- und Jugendlichenrehaklinik Österreichs.
Bislang standen in Österreich nur knapp 1/6 der notwendigen Kinderbetten im Rehabereich zur Verfügung – und selbst diese in reinen Erwachseneneinrichtungen. Doch Kinder sind keine kleinen Erwachsenen! Sie haben andere Voraussetzungen und völlig andere Bedürfnisse. Der Leuwaldhof schließt diese riesige Versorgungslücke nun zumindest für Kinder mit Krebs, angeborenen Stoffwechselerkrankungen und Erkrankungen des Verdauungsapparates.

In der neuen Einrichtung am wunderschönen Sonnenplateau der Gemeinde St. Veit im Pongau, Salzburg, gibt es insgesamt 82 Betten - 12 davon für seltene Erkrankungen wie z.B. Mukopolysaccharidosen, Harnstoffzyklusstörungen oder Phenylketonurie.
Was für eine große Erleichterung und Verbesserung das darstellt wird deutlich, wenn man sich vor Augen hält, dass Reha-Aufenthalte bislang nur in Deutschland möglich waren. Familien mussten dafür Reisen bis weit über 1000 km auf sich nehmen.
Dank Prof. Wolfgang Sperl, der das Konzept für die Klinik federführend erstellt und über Jahre hinweg unermüdlich dafür gekämpft hat, gibt es nun auch in Österreich einen Ort für Familien, an dem sie neue Kraft tanken können. Das multidisziplinäre Team in St. Veit wird dafür sorgen, dass sie durch umfangreiche therapeutische Maßnahmen auf über 650 m² Therapiefläche „stark wie Löwen“ werden. Für Physiotherapie, Ergotherapie, Massagen, Logopädie, Diätologie und psychologische Betreuung stehen Einzeltherapieräume, Turnsaal, Gymnastiksaal, Kletterwand, Therapie- und Kleinkinderbecken, Geräte zum Kraft- und Ausdauertraining und zur Gangschulung bereit.

Das gesamte Gebäude wurde barrierefrei errichtet, die besonderen Bedürfnisse der möglichen Patienten wurden bereits in der Bauplanung berücksichtigt, indem man Zimmer teilweise mit verstellbaren Pflegebetten und niedrig gesetzten Waschbecken ausgestattet hat.

Das gesamte Team um den medizinischen Leiter Univ. Doz. Dr. Fischmeister, die Pflegedienstleitung DKKS Gabi Sanio und den Verwaltungsleiter Thomas Bogendorfer wird sein Bestes geben und bereitet sich auch auf die Arbeit mit den weniger bekannten Indikationen gut vor. So haben z.B. die Physiotherapeutinnen bereits die Einladung der MPS-Gesellschaft zur Schulung auf die spezielle Therapie von MPS-Patienten mit großer Freude angenommen.

Das Rundumangebot für die gesamte Familie bietet nicht nur Familienzimmer, sondern auch Kommunikationsbereiche und Arbeitsplätze für Eltern, einen Spieleraum, einen heilpädagogischen Kindergarten und eine alle Schulstufen umfassende Heilstättenschule. Eine familienorientierte Rehabilitation, bei der die ganze Familie für vier Wochen Rehabilitation eingeladen wird und die Sozialversicherung

die Kosten für die ganze Familie inkl. Therapien für Familienmitglieder bezahlt, gibt es nur für die hämatoonkologischen Patienten. Es ist zu hoffen, dass die Familienorientierung von den Krankenkassen künftig auch über diese Indikation hinaus ausgeweitet wird. Für Stoffwechselpatienten wird von der Versicherung in der Regel ein Aufenthalt von drei Wochen genehmigt und eine Begleitperson übernommen. Zusätzliche Begleitpersonen können für einen Gastbeitrag von € 49,50 (Kinder bis sechs Jahre € 47,50) mitgebracht werden.

Dr. Alexander Biach, Vorsitzender des Hauptverbands der Österreichischen Sozialversicherungsträger verkündete bei der Eröffnung: „Die Versicherungsträger werden mit raschen und unbürokratischen Bewilligungen der Reha ihren Beitrag dazu leisten."

Bei der Eröffnungsfeier spazierte ich mit großer Freude durch das ganze Haus, genoss die schöne Landschaft und stellte mir vor wie phantastisch der Aufenthalt für betroffene Familien sein wird. Eine kleine Auswahl der Bilder von diesem Spaziergang durchs Haus habe ich hier abgebildet, doch ist das lange nicht alles...
In Anbetracht dessen bleibt mir nur Eines zu sagen: Die Anmeldeformulare und Modalitäten sind auf der Homepage www.leuwaldhof.at zu finden.

Im Juni wurden die ersten Patienten aufgenommen, die Klinik ist seither gut ausgelastet und die Verantwortlichen freuen sich, dass der Betrieb so gut starten konnte. So hoffe ich, dass 2019 auch die ersten MPS-Patienten mit ihren Familien in den Leuwaldhof kommen werden.

Dazu darf ich mit großer Freude ankündigen, dass wir das gesamte Physiotherapie-Team der Klinik vorab auf die Bedürfnisse von MPS-Kindern schulen werden. Dank des großartigen Engagements aller Beteiligten, der Klinik, einiger MPS-Familien und natürlich der Schulungsleiterin Christine Wurlitzer werden wir Anfang des Jahres eine Schulung direkt im Leuwaldhof zu veranstalten. Christine Wurlitzer wird vor Ort sowohl Theorie als auch Praxis (an unseren MPS-Kindern) der Physiotherapie bei MPS unterrichten und einen guten Grundstein für die zukünftige Arbeit der dortigen Therapeuten legen.
Wir dürfen uns freuen, denn das Team vor Ort ist sehr engagiert und freut sich auf uns!

Martin Weigl

Stromversorgung für Messestände

(oder des Facebook-Rätsels Lösung)

Was macht man, für einen geplanten Messeauftritt, um am Messestand eine Präsentation einen ganzen Tag laufen lassen zu können?

- Man bestellt den extrem teuren Stromanschluss oder
- Man lässt den „MPS-Cheftechniker“ kreativ sein

Und natürlich haben wir uns für den Auftritt bei der Messe Life 2017 in Wels für die Variante zwei entschieden!

Unser alter Präsentationslaptop war für die geplante Aufgabe gut geeignet, jedoch würde der reine Akkubetrieb nicht für den ganzen Tag reichen. Also musste eine zusätzliche autarke Stromversorgung geschaffen werden. Solche portablen Quellen (230V) gibt es natürlich zu kaufen, diese kosten aber eine ganze Menge. Außerdem ist das Gewicht ein wesentlicher Faktor, nachdem die Stromversorgung täglich mit nach Hause genommen werden muss, um sie wieder aufzuladen. Der erste Gedanke war, mithilfe einer Autobatterie und einem vorhandenen Wechselrichter selbst eine Batterieversorgung zu basteln. Dazu wurden Versuche mit vorhandenen Teilen durchgeführt, siehe Bild…

Dabei stellte sich heraus, dass der Betrieb eines zusätzlichen Monitors mit den vorhandenen Mitteln nicht möglich ist. Es müsste ein neuer teurer Wechselrichter angeschafft werden. Deshalb wurde auf den zusätzlichen Monitor verzichtet, für den relativ kleinen Messestand sollte der Laptop-Bildschirm reichen. Außerdem ist der Energiebedarf wesentlich geringer, wenn man sich auf den Laptop beschränkt.
Für diese Applikation gibt es aber keinen Sinn, die in einem Akku gespeicherte Energie von niedriger Gleichspannung in 230V Wechselspannung umzuwandeln, um sie dann mithilfe des Laptop-Netzteiles wiederum in 19V Gleichspannung zu wandeln.
Damit bot sich aber die Powerbank mit einstellbarer Ausgangsspannung an, welche für den vorhandenen LED-Beamer bereits erprobt wurde.

Für die Messe wurden noch zwei weitere der erprobten Powerbanks angeschafft, welche bei einem Gewicht von je 585g äußerst portabel sind. Man kann sie einfach in eine Jackentasche stecken. Dies im Gegensatz zu einer konventionellen tragbaren Stromversorgung welche ca. 5 kg schwer ist und die Größe einer Autobatterie hat. Zwei dieser Powerbanks ermöglichen die gleiche Betriebsdauer bei ca. 1,2 kg gegenüber 5,4 kg.

Mit dieser Versorgung konnte die Messe erfolgreich bestritten werden! Außerdem können die Powerbanks auch für andere Anwendungen sinnvoll eingesetzt werden, so kann sie z.B. Michaela auf längeren Reisen als Zusatzstromquelle für ihr Tablet verwenden, wenn dessen Akku leer ist.

Vergleich verschiedener autarker Stromversorgungen

Type	Besonderheiten	Preis €	Gewicht g	Maße mm	Energie Wh	Pro	Con
XTPower MP-23000A Powerbank	einstellbarer DC-Ausgang	110	585	184*123*18	85	sehr klein, sehr leicht äußerst portabel relativ günstig	kein AC-Ausgang (230V)
Goal Zero YETI 150	AC-Ausgang (230V)	220	5400	197*146*171	168	flexibel in der Anwendung Wechselrichter (150VA), somit AC (230V) Ausgang	relativ groß und relativ schwer
Goal Zero Yeti 400	AC-Ausgang (230V)	510	13000	203*260*203	396	eher flexibel in der Anwendung Wechselrichter (300VA), somit AC (230V) Ausgang	schwer teuer

Christine Hauseder

25. - 27. April 2018: integra - MPS-Austria war dabei!

Im April 2018 öffneten die Welser Messehallen ihre Tore für Österreichs größte Messe rund um Pflege, Therapie, Betreuung und Rehabilitation.
Für Betroffene, Professionalisten und Unternehmen wurde die integra in den letzten Jahrzehnten ein Fixpunkt in den Terminkalendern. Alle zwei Jahre bietet diese Veranstaltung für Dienstleister, Fachkräfte sowie für Menschen mit Beeinträchtigungen eine innovative Plattform zur persönlichen Begegnung und Beratung. Erstmals kamen über 10.000 BesucherInnen zu der Leitmesse mit:

- einer umfangreichen Hilfsmittelausstellung auf 14.000 m² mit 247 Ausstellern
- einem Bildungsprogramm mit Workshops und Vorträgen zu aktuellen Entwicklungen und neuesten Techniken im Umgang mit Beeinträchtigung
- sowie einem unterhaltsamen und informativen Aktionsprogramm auf der Messebühne.

Natürlich war unsere Selbsthilfeorganisation dabei. Weil MukoPolySaccharidosen immer noch relativ unbekannt sind, haben wir in vielen Gesprächen versucht über diese heimtückische Krankheit aufzuklären und Interesse für die Erkrankung zu wecken. Symptome, Krankheitsverlauf und besonders die Lebenserwartung unserer MPS-Kinder machten viele Interessierte sehr betroffen!

SchülerInnen von den Sozialschulen machten wir darauf aufmerksam, dass wir uns über Diplomarbeiten zum Thema MPS freuen und auch gern unsere Unterstützung dabei anbieten.

So gut es neben unserer Informationstätigkeit nur möglich war, nützten wir die Gelegenheit auch dazu, um für unsere MPS-Familien Neuigkeiten auf dem Markt zu sammeln, damit wir diese bei Bedarf an sie weitergeben können. Dennoch möchte ich jedem wärmstens empfehlen diese Messe auch persönlich zu besuchen. Es gibt für jeden von uns Interessantes zu sehen, zu hören und zu lernen! **Nächste Möglichkeit im April 2020!**

24 STUNDEN
ALTEN & KRANKEN
BETREUUNG
ZU HAUSE

Der sichere Weg
Vertrauen Hilfe Verständnis

Altenpflege & Personalorganisation

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

Wir sind gerne für Sie da:
0660/350 30 80
0699/18 81 81 80

Der sichere Weg - Fölss GmbH • Dachsteinstraße 3 • 4614 Marchtrenk • k.foelss@dersichereweg.at

MORBUS HUNTER

(Mukopolysaccharidose Typ II)

Bilder einer Erkrankung

Morbus Hunter stellt sich bei jedem Kind anders dar.[1] Bestimmte Symptome, vor allem wenn sie kombiniert auftreten, können den Verdacht auf einen Morbus Hunter wecken. Dazu gehören insbesondere:

- **Wiederkehrende HNO-Infekte**[1]
- **Nabel- oder Leistenhernien**[1]
- **Schwerhörigkeit**[2]
- **vergrößerte Leber und Milz**[1]
- **Karpaltunnelsyndrom**[1,2]
- **vergröberte Gesichtszüge**[1,2] (wie großer Kopf, breite Nase, buschige Augenbrauen, ausgestellte Nasenflügel, ausgeprägte Stirn, dicke Lippen)
- **Entwicklungsverzögerung** und/oder Verhaltensauffälligkeiten*[,1,2]

Für mehr Informationen besuchen Sie:
huntersyndrome.info sowie **www.shire.at**

Referenzen: 1 Wraith JE et al. Genet Med 2008; 10(7): 508–516
2 Keilmann A et al. J Inherit Metab Dis 2012; 35(2): 343–353.

Shire

C-APROM/AT/0882 10/2018

MPS-Sommertagung
MPS-Therapiewoche

Wolf Hotels, Saalbach-Hinterglemm, 11. - 20. Juli

MPS-Projekt Mirno More
14. - 21. September

MPS-Erwachsenentreffen
26. - 29. September

MPS-Mütter(aus)zeit
29. - 31. März

MPS-Männer Aktivwochenende
20. - 22. September

TERMINE 2019 ZUM VORMERKEN

Therapiewoche 2018

Gruppenangebote, Work-

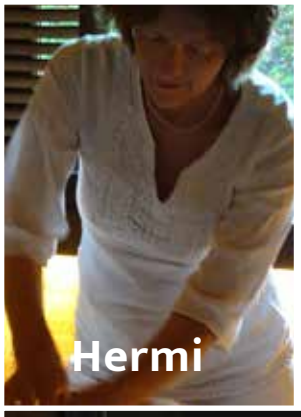
14 Therapeuten, fünf Ärzte, sechs Workshopleiter - und alle waren großartig: professionell, engagiert, motiviert und empathisch!
Sie haben sich diese Woche viel Zeit für uns genommen und unsere große MPS-Familie mit sage und schreibe 562 Therapieeinheiten versorgt!

- **Trommeln** (Conny Kirsch)
- **Entspannung** (Conny Kirsch)
- **Boogie Woogie** (Petra und Klaus Wirsing)
- **Physiotherapie** (Christine Wurlitzer)
- **Genetik** (Susanne Kircher, Ulrike Ihm)
- **Medizinsprechstunde** (S.Kircher, U. Ihm)
- **Teelichter / Handcreme** (Manar Mourad)
- **Ernährungsberatung** (Konrad Friese)
- **Smovey + Nordic Walking** (Saskia Etienne)
- **Rückenschule + Wassergymnastik** (Ada Lange)
- **Progressive Muskelentspannung** (Ada Lange)
- **Maltherapie** (Natascha Stattmann)
- **Mountain Bike** (Martin Weigl)
- **Erste Hilfe und Simulationstraining** (Florian Lagler und Christina Lampe)

Ein großes DANKESCHÖN an alle für ihr Angebot!

- Wolf Hotels Saalbach-Hinterglemm

shops und Einzeltherapie



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

DANKESCHÖN an unsere

KINDERBETREUER
Anna Prähofer
Paul Prähofer
Denise Adelsberger
Amal Asueva
Iman Asueva
Elita Borsaeva
Iman Borsaeva
Michael Messenböck
Luca Velich
Tamina Vender
Beatrice Wild
und Helfer:
Melanie Bernroitner
Franziska Ettl
Isabel Gsenger
Kerstin Hofer

THERAPEUTEN
Christine Wurlitzer
Herbert Battisti
Patricia Mauernböck
Konrad Friese
Michael Hasenknopf
Steffi Hutterer
Ulli Kaser
Richard Kühnhauser
Ada Lange
Harald Meindl
Christiana Radler
Hermine Reitböck
Natascha Stattmann
Tina Zimmerberger

MED. BEGLEITUNG
Ulrike Ihm
Susanne Kircher
Florian Lagler
Christina Lampe
Fredi Wiesbauer

GRUPPENLEITER
Saskia Etienne
Conny Kirsch
Manar Mourad
Martin Weigl
Petra und Klaus Wirsing

ORGANISATION:
Christine Hauseder
Anna Prähofer
Michaela Weigl

und ganz besonders an alle
SPONSOREN
und
SPENDER

IMPRESSIONEN THERAPIEWOCHE 2018

Therapiewoche 2018

Kinderbetreuung

Anna Prähofer

Gehört hatte ich von dem großartigen Kinderzimmer bereits, doch als ich es bei der Besichtigung des Hotels im Mai zum ersten Mal live sah, wusste ich, dass dieser Ort das Paradies für unsere Kinder – Groß und Klein – sein würde.

Eine große Burg mit einem Verlies, einer Hängebrücke und einer Rutsche direkt ins Bällebad – was kann Kind sich besseres wünschen, als sich hier mit lustigen Betreuerinnen und Betreuern die Zeit zu vertreiben? Was kann sich Kinderbetreuer besseres wünschen, als hier mit unseren ganz besonderen Kindern zu spielen? Ein Satz mit x – einfach gar nix!

Genauso war es. Für unsere erwachsenen Ohren war es zu Stoßzeiten zwar eine mittlere Tortur, doch unser jüngstes Kind – der kleine Jonas, mit zwei Monaten, hielt auch neben den quietschfidelen Mädels und Jungs seinen Mittagsschlaf. Laute Kinder sind sehr oft glückliche Kinder. Hier war das eindeutig der Fall. Um ehrlich zu sein, verirrte sich jeder einzelne Kinderbetreuer mindestens einmal in die Burg – für Kinder unter 10 Jahren.
Diese Burg war nicht nur Behausung unseres aus unter sechsjährigen bestehenden Wolfsrudels, die buchstäblich jede freie Minute da drinnen verbracht haben, sondern auch von der Jugend, die das „Verlies“ für sich beanspruchte und dort – sehr passend zu den Kleinen – stundenlang Werwolf spielten. Ein toller Ort, um Geschichten vorzulesen oder Hörbüchern zu lauschen. Diese Burg war eindeutig eine sehr tüchtige Kinderbetreuerin.

Das vielfältige Programm konnte unsere Freundin „Burg“ sehr gut entlasten. Die unterschiedlichen Programmpunkte für jüngere und ältere Kinder wurden mit Freuden angenommen. Es wurde gewebt (danke Sabine für die Idee), experimentiert (danke Iman), gelesen, gespielt, gemalt, gequatscht und sehr viel gelacht. Besonders haben den Kindern die Ausflüge auf die Dachterrasse gefallen. Dort wurde der diesjährige MPS-Tanz (danke Luca und Lilla) einstudiert und alle gruppendynamischen Spiele fanden dort oben an der frischen Luft statt. Ich bedanke mich bei meinem tollen Team dafür, dass ich mich immer auf euch verlassen kann und ihr die Kinder genauso lieb habt wie ich.

Therapiewoche 2018

Susanne Kircher

Medizinische Sprechstunde

Mit großer Freude habe ich auch diesmal mit Ulrike (Frau Dr. Ihm) die Reise nach Saalbach-Hinterglemm angetreten, um wieder gemeinsam mit den Betroffenen und Familien zu sprechen.
Ulrike, nach einem schweren Schi-Unfall im März wahrlich ein „Hinkebeinchen", hat es sich nicht nehmen lassen, an der versprochenen Zusage festzuhalten und auch dieses Jahr wieder an der Therapiewoche teilzunehmen. Als Kinderärztin und zusätzlich spezialisiert auf die Herausforderungen einer neonatologischen Intensiv-Station gibt es nahezu kein Thema, zu dem Ulrike nicht den entsprechenden Rat bereit hätte. Somit war beinahe zu erwarten, dass alle angebotenen Gesprächstermine für die MPS-Familien oder selbst Betroffenen ausgebucht waren.

Glücklicherweise war im Hotel ein dermaßen großzügiges Platzangebot, dass wir den Frisiersalon fast uneingeschränkt nutzen konnten, wir mussten ihn lediglich mit Fredi Wiesbauer, der wieder die mobile Zahnarztpraxis aufgebaut hatte, teilen. Insgesamt war der Platz für die angebotenen Therapien sehr umfangreich und großzügig, selbst für Menschen mit eingeschränkter Mobilität sehr gut erreichbar, und durch den Empfangsschalter in diesem Bereich sehr diskret und persönlich. Ein wirklich großer Dank gebührt dafür der Familie Wolf, die uns das zur Verfügung gestellt hat!

Bei den Beratungen waren wieder Familien und Betroffene, die wir schon vom Jahr davor kannten, sodass Ulrike lernte, den Verlauf besser einschätzen zu können. Neben MPS-spezifischen Fragen gab und gibt es aber auch immer Fragen, die allgemeiner gesundheitlicher Natur sind, und ich bin Ulrike sehr dankbar, dass sie unverdrossen, alle Fragen beantwortet und Verbindungen zu zuständigen anderen Ärzten empfiehlt und herstellt. Es ist schon ein großes Glück, dass sie die Infrastruktur eines großen Spitals (SMZO-Donauspital) hinter sich weiß.
Es freute uns sehr, dass viele derjenigen, die uns neuerlich aufgesucht haben, stabil geblieben sind. Bei Csabi aus Rumänien hatten wir sogar den Eindruck, dass er mehr an therapeutischer Betreuung und an Lebensqualität gewinnen konnte. Zunächst schien es auch, dass bei der Beratung der Familie Gojic die beiden wunderschönen Töchter Andela und Katarina ziemlich stabil geblieben sind, doch im Verlauf des Gesprächs haben wir erkannt, dass Andela ununterbrochen kleine epileptische Krämpfe zeigte, obwohl sie mit Antiepileptika behandelt wurde. Leider hat sich der sehr ernste Zustand noch vor der Abreise bewahrheitet und Andela ist im Kreise ihrer Liebsten unerwartet eingeschlafen. Wir können sehr mit Familie Gojic nachempfinden, welch unersetzlicher Verlust das ist, unser aufrichtiges Mitgefühl!

Saalbach-Hinterglemm hat wunderbare Berge und erlaubt schöne Ausflüge, die von Ulrike als „Therapiepfade" benutzt wurden. Zudem hat auch der Fitnessbereich und das Bad die Möglichkeit angeboten, physiotherapeutische Übungen zu machen, sodass sie tatsächlich am Ende ganz gut in der Ebene gehen konnte. Das haben wir auch zu gemeinsamen Einkaufsbummeleien genützt, im Dorf selbst und in Zell am See. Im Dorf war „Remmi-Demmi" mit dem Dorfabend und für die „Glemmride". Da war allerhand los, vor allem wenn die Mountainbiker fast in die Hotelzimmer hineinfuhren, da selbst der Balkon als Pfad genutzt wurde. Mit all der Ausrüstung und Schutzkleidung sind sie wie die modernen Versionen der Ritter aufgetreten, mit Helm, Rüstung und auf zwei Rädern.

Auch wenn ich schon mehrmals über die Grundlagen der Gene, Chromosomen und die Vererbung gesprochen habe, so war auch diesmal wieder das Seminar gut gebucht. Es freut mich, wenn zunehmend mehr auch die Geschwister der Betroffenen diese Informationen hören wollen, da sie doch selbst daran denken, eine Familie zu gründen. Viele der Therapeuten waren auch diesmal mit uns, sodass wir wieder – wie eine große Familie – die Therapiewoche 2018 gemeinsam verbracht haben. Ich freue mich schon auf 2019, und ganz besonders auf die Zusage von Ulrike, wieder dabei zu sein!

Ulrike Ihm

Vorstellung und mehr...

Liebe Leserschaft,

ich wurde von Michaela Weigl gebeten, mich in der aktuellen Ausgabe des MPS-Falters kurz vorzustellen und komme dieser Aufforderung gerne nach. Ich wurde 1971 in Wien geboren und verbrachte dort meine ersten Lebensjahre, bevor meine Familie mit mir nach Oberösterreich übersiedelte. Ich wuchs im Kurort Bad Schallerbach auf, besuchte das Gymnasium in Wels und kehrte nach der Matura nach Wien zurück, um Medizin zu studieren.

Mein Wunsch war immer, Kinderärztin zu werden, und ich hatte das Glück, nach der Ausbildung zur Ärztin für Allgemeinmedizin diesen Traum verwirklichen zu können. Schon als Assistenzärztin an der Pädiatrie im Wiener SMZ-Ost interessierte mich die intensivmedizinische Betreuung schwer kranker Kinder und Frühgeborener, und man ermöglichte mir eine Spezialisierung auf diesem Gebiet. Damit waren eigentlich meine Ziele erreicht, die Arbeit an der neonatologischen und pädiatrischen Intensivstation erfüllte mich sehr.
Dennoch hatte ich das Bedürfnis mich weiterzubilden, insbesondere die Genetik, also die wissenschaftliche Auseinandersetzung mit der Vererbung bestimmter Krankheiten, hatte mein Interesse geweckt, und so kam es, dass ich berufsbegleitend eine Ausbildung in medizinischer Genetik an der Universität in Graz absolvierte.
Dies war aber nur der erste Schritt in eine neue Richtung, denn in weiterer Folge ergab sich für mich die Möglichkeit, die erworbenen Kenntnisse im Rahmen einer Ausbildung zur Fachärztin für Medizinische Genetik an der Medizinischen Universität Wien zu vertiefen. Seit nunmehr zweieinhalb Jahren darf ich diesen Bildungsweg gehen und dabei das Privileg genießen, mit Frau Univ.Prof. Dr. Susanne Kircher zusammenzuarbeiten. Ganz abgesehen von ihrem schier grenzenlosen Wissen ist es vor allem ihre wohlwollende, unterstützende und mitfühlende Art, die mich begeistert.

Susanne ist es auch zu verdanken, dass ich 2017 erstmals an der Therapiewoche der Gesellschaft für Mukopolysaccharidosen teilnahm. Meine Erfahrungen waren dermaßen positiv, dass ich mich aufrichtig über die Einladung zur Therapiewoche 2018 freute.
Ich reiste also mit Frau Prof. Kircher gemeinsam an, diesmal ins wunderschöne Saalbach-Hinterglemm und war erneut beeindruckt von der perfekten Organisation, dem umfangreichen Programmangebot, aber vor allem von der lebensbejahenden Art und der Herzlichkeit, die ich bei allen Teilnehmenden feststellte. Ich freute mich, viele der Menschen, die ich im Jahr zuvor in Maria Alm kennengelernt hatte, bei guter Gesundheit wiederzusehen.
Die fröhliche Stimmung, die in schöner Umgebung und lieber Gesellschaft aufkommt, darf natürlich nicht vergessen lassen, wie schwer viele zu tragen haben. Neben dem unmittelbaren Leid, das die Krankheit verursacht, ist es wohl vor allem Angst, die das Leben vieler Betroffener und ihrer Angehörigen überschattet. Angst vor dem Fortschreiten der Erkrankung, Angst vor neuen Schwierigkeiten und Herausforderungen, denen man sich stellen muss, aber vor allem Angst vor dem Verlust eines geliebten Menschen. Da vieles nicht in unserer Hand liegt, ist es wichtig, einander Trost und Halt zu geben in schweren Zeiten. Dass dies innerhalb der Gesellschaft für MPS gut gelingt, ist wohl ihr größter Erfolg und er ist allen geschuldet, die mit Herzlichkeit, Mitgefühl und Engagement füreinander da sind.

Auf diesem Wege bedanke ich mich nochmals für die schöne gemeinsame Zeit und freue mich auf ein Wiedersehen.

MPS-Mütter(aus)zeit

Irgendwann im Frühjahr kam eine Mail von Michaela:
Einladung zu einer Mütter Auszeit. Ich fand das eine super Idee! Ich habe mich sehr gefreut. Gleichzeitig hatte ich den Gedanken: „Das ist etwas für die Mütter die sich jeden Tag aufopfernd um ihre Kinder kümmern und auch dementsprechend gefordert sind. Sie brauchen diese Auszeit wirklich dringend.“ Meine beiden Buben sind leider nicht mehr bei uns.
Doch Michaela schrieb mir, “Komm doch einfach mit, liebe Annemarie, ich würde mich freuen!“

Am Freitag, den 6. April machte ich mich also auf den Weg - in meinem Garten noch gut ein halber Meter Schnee, immer noch Winter - ein Ausflug in den Frühling war jetzt genau das Richtige!
Von Salzburg fuhr ich mit der Westbahn bis nach Wels, dort wurde ich von Michi abgeholt. Gemeinsam mit den anderen Müttern, die mit dem Zug aus Wien kamen, fuhren wir ins oberste Mühlviertel.
Unser Ziel war das Hotel Almesberger in Aigen im Mühlkreis.

Im Hotel wurden wir sehr herzlich mit einem Glas Sekt empfangen. Ein wunderschönes Haus mit traumhaftem Wellnessbereich: viele Saunen, Sanarium mit Vogelgezwitscher, Infrarot Tepidarium, oder Teufelssauna, Entspannung im Whirlpool oder im großzügigen Innenpool, sowie im beheizten Außenbecken. Für das Freibad war es mir doch noch etwas zu kühl.
Kulinarisch wurden wir vom Frühstück bis zum gemütlichen Abendessen rund um verwöhnt. Auch eine Massage oder ein ausgedehnter Spaziergang durfte nicht fehlen. Das Wetter war traumhaft – wir hatten jeden Tag Sonnenschein.

Die wertvollste Zeit war jedoch das gemütliche Zusammensein. Ich habe mich so gefreut alte Gesichter wieder zu sehen, einige Mütter kannte ich noch gar nicht. Die Stimmung war gleich sehr vertraut! Wir erzählten von unseren verstorbenen Kindern, vom Abschiednehmen, von der Trauerbewältigung und wie sehr sie uns fehlen…

Der Austausch war sehr emotional. Wir haben gemeinsam geweint und uns in die Arme genommen. Die anderen Mütter erzählten von ihren Kindern, den Therapien und von ihrem Alltag mit ihrem MPS-Kind. Manchmal kann ich mir gar nicht mehr vorstellen, wie wir das alles geschafft haben. Doch wie bei den starken Müttern, die diese besondere Aufgabe jeden Tag meistern, klappte es auch bei uns immer irgendwie. Eine sehr junge Mama, Bettina, hat mein Herz besonders berührt. Sie ist so jung und schon mit so vielen Herausforderungen konfrontiert. Doch die Liebe zur ihrem kleinen Sohn wird ihr alle Kraft geben und sie wird mit seiner bedingungslosen Liebe belohnt werden.

Unser Alltag wird und wurde von MPS bestimmt, doch an diesem wohltuenden Wochenende haben wir auch sehr viel gelacht. Es tat gut, in dieser sehr ehrlichen und unterstützenden Runde zu sein, unter all den Gleichgesinnten.

Beim Heimfahren hing ich noch meinen Gedanken nach - ohne diese Krankheit, die uns ständig vor neue Herausforderungen, vor Sorgen und Verluste stellt, hätten wir uns wohl alle nicht kennen gelernt. Die Freundschaft zu diesen besonderen Familien ist sehr wertvoll und so besonders!

Die Therapiewochen besuchen wir jetzt nicht mehr als Teilnehmer, doch wenn wir nicht weit haben schauen wir immer wieder sehr gerne auf einen Spontanbesuch vorbei.

Liebe Michaela! Danke, dass ich an diesem Wochenende teilnehmen durfte..... Wir sind eben immer noch ein Teil dieser großen MPS Familie.

Annemarie Rieger

6. - 8. April 2018 / Aigen Schlägl im Mühlviertel

Da habe ich aber gestaunt, als im Frühjahr dieses Jahres eine Einladung zur MPS-Mütter Auszeit ins Haus flatterte:
„Anlässlich unseres „rundrunden" Geburtstages – MPS Austria ist heuer 33 Jahre alt – haben wir uns zwei ganz neue Veranstaltungen einfallen lassen und werden diese 2018 erstmals für unsere Mitglieder anbieten. Eine davon ist das MPS-Mütterwochenende, das allen Mamas eine kleine, aber feine Auszeit aus ihrem so anstrengenden Pflegealltag in netter Gemeinschaft ermöglichen soll. Ruhe, Entspannung, Wellness, Bewegung, gute Gespräche und hervorragendes Essen stehen auf dem Programm. Wir laden alle unsere MPS-Mamas persönlich ein und werden das Hotel so auswählen, dass es für alle möglichst gut erreichbar sein wird."

Jetzt, nachdem Andreas Emanuel (MPS II, Morbus Hunter) verstorben war, habe ich nicht im Entferntesten an so eine Überraschung gedacht. Nachdem zusätzlich am 1. Adventsonntag meine Mama verstorben war, ging es mir gerade gar nicht gut. Ich fühlte mich verlassen und einsam. Und dann so eine wohltuende Botschaft!

Wir sprechen ja, wenn wir von uns MPS-Betroffenen reden, immer von einer MPS-Familie. Dazu gehören natürlich auch Ärzte, Förderer, Spender etc. Für mich war dieses Wochenende im Frühling einfach die Möglichkeit nicht allein zu sein, Gespräche zu führen mit Frauen die mich verstehen, mir ein Wochenende gönnen zu dürfen (das ich mir so nicht mehr leisten hätte können). Eine Zeit mit Frauen, die durch MPS zu einer Familie wurden. Nachdem viele von uns Müttern als pflegende Angehörige zuhause bleiben und später vielleicht nur noch ein paar Stunden Teilzeit arbeiten können ist die finanzielle Lage bei vielen von uns prekär. Da ist so ein Wellnesshotel himmlisch und ein Geschenk an meine wunde Seele.

Das Genussvollste war natürlich das bunte, frische, köstliche, vitale und „fertige" Essen. Einfach zum Buffet gehen und wählen zu können ohne erst kochen zu müssen, ist herrlich.
Die Erholungsmöglichkeiten waren vielfältig. Sie reichten von Ruheoasen in diversen Saunen, Schwimmbädern, Sprudelliegen, einem sensationellem Gradierwerk, über einen tollen Garten, eingebettet in eine wunderbar sanfte Landschaft.
Vor lauter Freude habe ich sogar das Außenschwimmbecken ausprobiert und hab auf diese Weise mit Michi Weigl den schönen Frühling gebührend begrüßt.
Auch die Zimmer ließen keinen Wunsch offen. Und so ist mir am Ende des Wochenendes der unverschämte Wunsch entwichen, ob wir so ein Wochenende nicht quartalsweise machen könnten. Schön wär´s!

Zu unserer ersten MPS-Mütter (AUS-) Zeit kann ich nur sagen: Schön war´s!
Mein herzlicher Dank gilt allen, die diese gemeinsame Zeit möglich gemacht haben.

Sabine Wallner

MPS-VAW (Väter-Aktiv-Wochenende)

28. - 30. September 2018 / Hinterstoder

Wie bereits im vorigen MPS-Falter angekündigt, gab es dieses Jahr etwas Neues. Wieder eine tolle Idee von Michaela: Das „Väter – Aktiv – Wochenende", kurz VAW. Väter kranker Kinder sollten bei gemeinsamen sportlichen Tätigkeiten den Alltag vergessen und miteinander Spaß haben. So die Idee...

Auf der Therapiewoche 2018 habe ich die potenziellen Teilnehmer eingeladen und anschließend die Hotelsuche gestartet. Dabei erging es mir ähnlich wie Michaela - nur ein kleiner Teil der angefragten Hotels fanden es der Mühe wert zu antworten. Letztendlich konnte ich aber doch noch am Flughafen unmittelbar vor dem Abflug zu unserem USA-Aufenthalt anlässlich der internationalen MPS-Konferenz in San Diego, das Hotel reservieren.

Der Stoderhof in Hinterstoder war für uns sehr gut geeignet, eine tolle Lage direkt in Hinterstoder, vernünftige Zimmerpreise, gute Verpflegung, gute Bar und nettes Personal. Außerdem ist in Hinterstoder quasi mein „Hausberg". Ich fahre dort mehrmals jährlich eine Mountainbike Runde, was die Planung wesentlich vereinfachte. Von uns zuhause ist man in zirka 50 Minuten dort. Somit ist mir auch die einzige „offizielle" Runde sehr vertraut. Anlässlich der Detailplanung war ich eine Woche vor unserem Wochenende nochmals in Hinterstoder, um die Leihräder zu organisieren, außerdem wollte ich auch noch eine neue „nicht offizielle" Tour probieren.

Am 28. September war es endlich soweit! Direkt nach der Schule fuhr ich zu Clemens, um ihn abzuholen. In Hinterstoder angekommen, stellten wir das Auto beim Hotel ab und machten gleich die erste MTB-Tour - das Einchecken ging ja auch später.

Zurück im Hotel waren auch schon fast alle anderen angekommen, einzig Wiston fehlte noch. Er hatte sich spontan entschieden, den Zug zu nehmen. Aber nach Hinterstoder fährt leider kein Zug. Glücklicherweise funktionierte seine Anreise dann doch reibungslos, und er machte unsere Runde nach einer kurzen Busfahrt komplett.

Am Samstag brachen wir trotz Kälte und Wolkendecke zu unserer ersten Tour auf. Wir kämpften uns einfach von Hütte zu Hütte, nachmittags kam dann die Sonne raus und wir konnten einen angenehmen Spätsommertag genießen.
Am Sonntag hat uns unser lieber Freund aus Südschweden, Konrad, bereits nach dem Frühstück verlassen. Seine Reise war ja doch sehr, sehr lange. Der Rest der Truppe, Clemens, Gottfried, Stefan, Wiston und ich fuhren noch die „illegale Tour". Bei wunderschönem Wetter und Wahnsinns-Ausblicken nutzten wir den Vormittag ausgiebig. Nach dem gemeinsamen Mittagessen war dann leider schon wieder der Abschied angesagt. Es war ein super tolles Wochenende mit euch und der helle Wahnsinn, wie weit manche Teilnehmer angereist sind!

Es war jedoch das erste und auch schon wieder das letzte Väter-Aktiv-Wochenende! Warum das? Darum:
In Zukunft werden wir ein „Männer – Aktiv – Wochenende" anbieten, zu dem wir nicht nur betroffene Väter, sondern auch betroffene Ehemänner einladen wollen. Das VAW ist tot, es lebe das MAW!

Also bis zum nächsten Aktiv-Wochenende vom 20. - 22. 9. 2019! Vielleicht gibt es dann auch eine Wandergruppe?

Martin

Liebe VAW 2018 Teilnehmer,

erstmal vielen, vielen Dank an Martin für die Organisation der tollen Veranstaltung. Super gemacht.

Mit Teilnehmern aus Südamerika, Südtirol, Norddeutschland (bzw. schon fast Südschweden) und zu guter Letzt auch noch aus Österreich glich das erste Väterwochenende einem internationalen Meeting.
Die „Gaudi" und der Schmäh hatten jedenfalls schon Champions League Niveau!
Die sprachlichen Barrieren wurden ebenso bravourös überwunden wie die Höhenmeter am Fahrrad - mit und ohne Elektrodoping. Die Radtouren haben alle Teilnehmer Gott sein Dank verletzungsfrei überstanden. Einzige Ausnahme war die Satteltasche von Martin: sie musste den außerordentlichen Beanspruchungen beim Downhill Tribut zollen...

Beeindruckend war auch das atemberaubende Panorama in Hinderstoder. Der Blick auf den Großen Priel und die Spitzmauer, Polsterluke und das Polsterstüberl war einfach klasse.
Einziger Wehrmutstropfen waren die gesperrten Forstwege, da diese im Eigentum einiger reicher Ponzn (südtirolerisch: Ausdruck für reiche Typen) sind - wirklich ärgerlich.

Danke an alle für das tolle Wochenende und bis zum nächsten Treffen.

Lg aus Südtirol, **Stefan**

Auf südtirolerisch: Pfiatenk und bis zum nächstn Mol ;-)

Liebe Leute!

Wie würde Rudi Carrell sagen: „Dolle Show, dolle Kandidaden“ – freut mich sehr, dass ich dabei sein durfte – auch wenn ich nur ein „Therapeuten“ -Mann und kein MPS-Vater bin *(Anmerkung der Redaktion: Jedoch mit einem kranken Kind)*. Vor allem fand ich´s super, dass alle ihren Spaß hatten - mit und ohne Strom im Rad - und sich jeder auf seine Art einbrachte. Auch die schmerzenden Hintern, Oberschenkel und sonstige Körperpartien sind bis zur nächsten Ausfahrt wieder vergessen, so dass es hoffentlich 2019 wieder heißt: auf ins VAW – oder eben das MAW!
Um in den Worten unseres norddeutschen Flachlandtouristen abzuschließen: „Schön, schön - ich seh da schon viel Gutes – und viel Herrliches wird noch kommen!“

Grüße, **Clemens**

Stichworte zum kürzlich erlebten Väter-Aktiv-Wochenende:

Großartig, super Idee, zusammen sein, Austausch, Klönsnack *(Anmerkung der Redaktion: Norddeutsch für Schwätzchen oder Plauderei usw.)*, Entspannung, „Man ist das weit weg!“, die Jungs sind echt in Ordnung, Salz kaufen, E-Bikes sind Klasse! Wiston war beim venezuelischen Abrollkommando!
Martin, Gottfried, Stefan und Clemens sind echt sportlich! Die Berge sind hoch!

Es war wirklich eine tolle Angelegenheit!

Sonnige Ostsee-Grüße, **Konrad**

Es ist schon einige Wochen her, doch meine Beine schmerzen immer noch vom VAW.

Meine Erwartungen wurden alle übertroffen – nicht nur von der Schönheit der Oberösterreichischen Berge oder der physischen Beanspruchung eines untrainierten Vaters mittleren Alters, sondern vor allem von der guten Zeit, die ich mit gleichgesinnten Vätern (und ich denke ich kann sie genauso gut Freunde, wie Kollegen nennen) verbracht habe.

Ich rechnete mit einer starken Sprachbarriere, doch es war recht lustig, zu versuchen mich mit meinem noch schlechten Deutsch in die Konversationen einzubringen. Noch dazu hatte ich mit drei verschiedenen Dialekten klar zu kommen. (Österreichisch, Südtirolerisch und Norddeutsch). Es war ein sehr gutes Training für mich und natürlich ist die Sprache kein Hindernis, wenn man mit Freunden unterwegs ist.

Es war wirklich gut, mal etwas ganz anderes zu machen. Immer wenn ich von zu Hause weg bin denke ich ständig an meine Familie – meine Frau, die sich um unsere zwei kranken Söhne mit MPS kümmert. Naja, es war auch dieses Mal nicht anders – der Unterschied war jedoch, dass ich nicht der einzige mit solchen Gedanken war.

Wenn ich mir das Wochenende in Erinnerung rufe, fallen mir immer wieder das leckere Brot mit Bergkäse und die köstlichen Krapfen ein. Dazu gab es frischen Sturm. Und das alles in einer gemütlichen 300 Jahre alten Hütte in der Gesellschaft freundlicher Bergsteiger und meinen Mit-Vätern. Ich erinnere mich auch an das Leberkäsesemmerl, das wir nie bekommen haben, weil wir in einer fleischlosen „Fleischerei“ waren – Sorry, aber die Anekdote werden nur die Teilnehmer des VAW verstehen!

Es gibt so viele Dinge zu erzählen, doch ich möchte meine kurze Zusammenfassung nicht beenden, ohne den wunderschönen Sonnen-untergang über dem Phyrn-Priel hervorzuheben. Die Sonne schien über dem himmelblauen See, in dem die Forellen herumwirbelten. Klingt wie eine Beschreibung einer Postkarte, nicht wahr? Genauso schön war es auch.

Nun freue ich mich schon wieder auf das nächste Aktiv-Wochenende und hoffe, Zeit zum Trainieren zu finden, damit ich wenigstens ein bisschen besser mithalten kann. Das heißt, ich werde auch an meinem Deutsch arbeiten. Tja, und wenn ich doch keine Zeit für das Training finden sollte – kann ich ja immer noch auf das gute alte E-Bike zurückgreifen.
Und hey! Sei nicht traurig, wenn du dieses Jahr nicht dabei warst, aber zögere nicht, uns nächstes Jahr zu begleiten!

Bis zum nächsten Mal – bleibt stark!

Wiston

Mirno More 2018

Es war ein Tag wie jeder andere, als mich völlig überraschend die Instagram-Page mps_austria anschrieb. Ich öffnete die Nachricht und mein Puls ging von der einen auf die andere Sekunde auf 120! Ich konnte mein Glück kaum fassen: Anna lud mich ein, um mit ihr und sieben anderen Jugendlichen auf ein Segelschiff zu kommen. Ich vollführte einen Freudentanz und als ich mich wieder im Griff hatte, willigte ich sofort ein.

Ich freute mich geschlagene zwei Monate bis dann endlich der große Tag kam. Meine Mama weckte mich schon um halb fünf auf, da wir früh losfahren mussten, damit wir rechtzeitig in Seiersberg (Treffpunkt) waren. Die Busfahrt dauerte wirklich lange und ich meine damit, WIRKLICH LANGE. Als wir endlich in der Marina Kremik ankamen wurde mir klar, dass sich das lange Warten gelohnt hatte.
Uns wurde gesagt, dass unser Schiff noch nicht fertig sei und ich machte mir schon wieder Sorgen, aber Anna hat alles perfekt gehändelt. Wir verkürzten uns die Wartezeit mit Pizza essen - welche wirklich gut schmeckte - Kartenspielen und dem mirno more Livestream.

Als wir endlich das Schiff mit Gepäck betraten, war mein Staunen groß. Ich muss zugeben ich habe noch nie ein Segelschiff von innen gesehen aber ich kann nur sagen es hat Ähnlichkeit mit einem Wohnmobil, klein und gemütlich.

Am nächsten Tag stachen wir endlich in See und der Ausblick vom Schiff war unbeschreiblich schön. Es war zwar sehr heiß, aber mit dem Wind war es sehr angenehm. Das Friedensfest am Mittwoch hat mir sehr gut gefallen – doch den meisten Spaß hatte ich als wir in einer Bucht anhielten und dort badeten. Das Wasser war so klar, dass man bis zum Grund sehen konnte. Es war einfach herrlich!
Wir durften auch einmal Fenderreiten. Alex band zwei Fender ans Schiff, wir hielten uns daran und an den Leinen fest und wurden nachgezogen. Am letzten Abend gingen wir in Primosten Eis essen – eine ganz schöne kleine Stadt. Ich probierte zum ersten Mal Minzeis, was sehr lecker war.

Am Ende kann ich sagen, diese Woche werde ich nie vergessen. Nicht nur, weil ich auch ein paar Sachen mit nach Hause nehmen konnte wie meinen brandneuen Junior Skipper Pass, welchen ich ab jetzt immer in meiner Brieftasche haben werde. Ich lernte auch viel Nützliches wie den Kreuzknoten und den „See-Schlangen-Baumknoten“.

Vielen Dank, dass ihr mich mitgenommen habt! Das war ein großes Abenteuer für mich.

André Suntinger

Christa Kompasso

6. MPS-Erwachsenentreffen / Grundlsee

Das „steirische Meer“, der Grundlsee ist Teil meiner Heimat, der schönen Steiermark, liegt im Steirischen Salzkammergut und gehört direkt zum Ausseerland - einer wunderschönen Gegend mit Bergen und Seen, landschaftlich ein purer Genuss, insbesondere auch für unser MPS-Erwachsenen-Treffen, das heuer vom 25.10. bis zum 28.10. stattfand.

Wir waren im Seeblickhotel Grundlsee beherbergt - manche gleich im Haupthaus, manche in den urgemütlichen Apartments nebenan - und wurden mit guter Küche, freundlichem Service und schönem Wellnessbereich verwöhnt. Vor allem aber mit dem tollen Programm, das Michaela für uns organisiert hat: ein traumhafter Ausflug, Massagen, Entspannung und sogar einer Cranio Sacral Therapie, denn auch die liebe Ulli ist extra für uns angereist - dafür ein herzliches Dankeschön an Ulli!

Anreisetag war Donnerstag, jeder kam wie er konnte; die einen trafen erst spät nach einem längeren Arbeitstag ein, die anderen genossen schon den frühen Nachmittag und schickten mit Begeisterung die ersten Fotos in unsere WhatsApp-Gruppe, sodass gleich alle sehen konnten, wie schön es dort war.
Auch ein lang vermisster MPS-Patient-Freund war nach fast zehn Jahren wieder aufgetaucht und mitgekommen. Das freute uns besonders und wir begrüßten ihn aufs Herzlichste, genauso wie seine Cousine, die er als Begleitung mitgebracht hatte. Schön, dass er wieder dabei ist!

Bei wunderschönem Herbstwetter und fast spätsommerlichen Temperaturen starteten wir nach einem großartigen Frühstück am Freitagmorgen die 3 Seen Tour. Mit einem neurenovierten Boot (2017) fuhren wir erstmal gemütlich über den Grundlsee und konnten uns am Boot vom kurzen, aber flotten Fußmarsch zur Bootsanlegestelle gut erholen und die Naturschönheiten der Umgebung genießen. An der Schiffsanlegestelle Gößl begann unser gemeinsamer, naturromantischer Spaziergang. Prächtiges Herbstlaub, manch hübsches Holzhäuschen mit noch immer blumengeschmückten Fenstern, tolle Gemeinschaft - wir fühlten uns „wie in einem Paradies“.

Nach ca. 50 Minuten kamen wir an den sehr idyllisch gelegenen und nur zu Fuß erreichbaren, sagenumwobenen Toplitzsee, der bis über 100 m tief ist und ab 40 m Tiefe ein Salzwassersee ist. Von dort fuhren wir mit Plätten durch eine verschlafene Umgebung, vorbei an Wasserfällen und sahen in einer Felsenspalte den Traunursprung. Wir hörten, dass die Quelle der Grundlseer Traun zunächst im Gestein versickert, im Kammersee wieder durch kommt und sich später mit zwei anderen Quellen, der Koppentraun und der Altausseer Traun zu der Traun, die wir kennen, vereint. Am schattigen Ostufer des Toplitzsees stiegen wir aus und marschierten tapfer über 100 glitschige, laubbedeckte Steinstufen nach oben, wo wir mit der wunderschönen Kulisse des Kammersees belohnt wurden. Ein paar von uns blieben am kühlen Ufer und genossen die Ruhe am See.
Es war frisch geworden dort hinten! Was für eine Wohltat, als wir bei der Plätten-Rückfahrt in der Mitte des Sees wieder im strahlenden Sonnenschein landeten! Auch im Gastgarten der Fischerhütte, wo wir uns vor unserem Rückmarsch nach Gößl gemütlich zur Stärkung niederließen, wärmte uns die herrliche Herbstsonne.
So hatten wir genügend Sonne im Herzen, um auch den Regentag am Samstag gut zu überstehen. Der Regen störte eigentlich nicht, da der Tag ohnehin als Wellnesstag geplant war. Jeder von uns genoss seine Therapieeinheiten und die Gemeinschaft mit den anderen. Der Abend klang mit guter Unterhaltung und manch einer Überraschung aus, und schon war der Sonntag da. Ein letztes Beisammensein mit gutem, langem Frühstück und einem Damen-Fotoshooting - das war´s, wir mussten uns verabschieden und freuen uns schon wieder auf das nächste Wiedersehen!

Die MPS-EW-Gruppe

Mir hat es sehr gut gefallen, ich hab mich auch von meiner Verkühlung nicht abschrecken lassen! Der Ausflug war sehr interessant für uns alle, es war lustig und der Seeblick ein Traum! Ich fand es toll, dass Robin wieder dabei war!

Unvergessliches tolles, schönes Herbstwochenende am Grundlsee mit lieben Familien! Herzlichen Dank an unsere MPS Mama Michaela

Es war wieder einmal ein tolles und unvergessliches Wochenende! Das Sprichwort: „Wenn Engel reisen, wird sich das Wetter weisen“ hat sich am Freitag trotz der vielen blauen Jacken nicht abschrecken lassen.
Besten Dank für die Planung und Vorbereitung des schönen Treffens gebührt Michi samt Familie! Ich freue mich auf viele weitere Treffen mit euch allen!

Tolles Wochenende, traumhaftes Wetter erstklassiges Hotel, super Stimmung! Bin einfach immer wieder gerne dabei

E=Erfahrungsaustausch
R=Reden
W=Wellness
A=Auftanken
C=Chillen
H=Heiterkeit
S=Seentour
E=Erlebnis
N=Nächte (sind kurz)
E=Energie
N=Nett
TREFFEN = Begegnungen, Zusammensein mit besonderen Menschen.
Es war ein wunderschönes Wochenende. Ein großes DANKESCHÖN an Michaela und ihre Familie.

Wir hatten super Tage zusammen, aber wie immer ist die Zeit verflogen.

Wie immer eine super angenehme Zeit mit euch allen wo leider die Zeit viel zu schnell verfliegt und die Freude aufs nächste Treffen bleibt!

Mir hat es sehr gut gefallen, die Tage waren leider zu schnell um. Hatte sehr viel Spaß und mich gefreut paar alte aber auch neue Gesichter zu treffen :)

Marija Joldic, MPS Europe (Übersetzung Tabea Friedel)

„Stand On Your Own“

Europäisches MPS-Erwachsenen-Treffen in Gelsenkirchen

Das erste europäische MPS-Erwachsenentreffen fand am 4. und 5. Oktober 2018 im Maritim Hotel in Gelsenkirchen statt. Ziel dieses Treffens war es, erwachsene MPS-Patienten zu mehr Unabhängigkeit zu ermutigen – auf eigenen Füßen zu stehen („stand on your own“). Dafür tauschten sich die Teilnehmer über ihr Leben in verschiedenen europäischen Ländern aus und diskutierten, wie sie ihre Lebensqualität verbessern können. MPS Europe übernahm die Kosten für 20 Teilnehmer. Diese reisten aus acht verschiedenen europäischen Ländern an und waren zwischen 17 und 53 Jahren alt.

Während des Treffens diskutierten die Patienten in Workshops verschiedene Themen. Alle Sitzungen wurden auf Englisch abgehalten. Eine deutsche Übersetzung wurde angeboten.

Der Workshop **„Leben mit MPS: Was bedeutet es für mich, mit einer chronischen Erkrankung zu leben?“** wurde geleitet von *Andrea Nenadic*, Sozialarbeiterin und Psychotherapeutin.
Hauptziel dieser Veranstaltung war, die Patienten zu unterstützen und zu ermutigen ihre Bedürfnisse zu äußern und sie in der Gruppe zu diskutieren. Sie berichteten, wie sie mit ihrer chronischen Erkrankung umgehen, welche Ängste sie haben, womit sie Probleme haben und wo ihre Stärken liegen. Am Ende füllten die Teilnehmer einen Fragebogen aus, in dem sie ihre Wünsche und Bedürfnisse angeben konnten. Interesse besteht an persönlicher Beratung, Workshops in Gruppen mit anderen MPS-Betroffenen und Vorträgen zu verschiedenen Themen, an Online-Plattformen zum Austausch, Aktivitäten zum Stressabbau und zum Kontakte knüpfen.
Der Workshop **„Urlaub mit oder trotz MPS“** wurde von *Dr. Christina Lampe* moderiert. *Nadia Minopoli*, eine gesunde junge Erwachsene, hielt einen Vortrag zur Urlaubsplanung, gefolgt von zwei Präsentationen von MPS-Betroffenen, *Simon Bond* (Italien) und *Maria Prähofer* (Österreich).
Während dieses Workshops stand die Beantwortung der folgenden Fragen im Mittelpunkt: Welche Probleme können beim Reisen in ein fremdes Land auftreten? Welche Sorgen oder Ängste kommen möglicherweise auf? Was sind die positiven Aspekte? Was sollte bei der Planung berücksichtigt werden? Wie lassen sich EET und Urlaub vereinbaren? Mit welchen Problemen betreffend grenzüberschreitender medizinischer Versorgung muss ich rechnen?

Die Teilnehmer stellten fest, dass

- im Ausland zu der Herausforderung einer körperlichen Beeinträchtigung auch noch die Sprachbarriere hinzukommt. Das erschwert es z.B. noch mehr sich im öffentlichen Nahverkehr zurechtzufinden.
- auch die Ausstattung von Unterkünften ist oft nicht für Menschen mit Behinderung ausgelegt.
- die von der EU geförderten „National Contact Points for Cross-Border Healthcare“ eine Hilfestellung in Bezug auf grenzüberschreitende medizinische Versorgung bieten können. Eine Übersicht mit allen National Contact Points ist hier zu finden: https://ec.europa.eu/health/sites/health/files/cross_border_care/docs/cbhc_ncp_en.pdf. Anlaufstelle für Deutschland ist diese: www.eu-patienten.de, in Österreich: www.gesundheit.gv.at
- sie reisen und Angebote wie diese nutzen sollten, auch um dazu beizutragen, sie zu verbessern.

Der Workshop **„Leben in Europa: Bedürfnisse und Erwartungen zusammenbringen“** wurde von *Marija Joldic* geleitet, die die Gesamtsituation in Europa vorstellte. Es gibt Unterschiede zwischen europäischen Ländern, ungleicher Zugang zu medizinischer Versorgung, Bildung, Arbeit, sozialer und psychologischer Unterstützung. Auch Unterschiede innerhalb eines Landes kommen vor (bspw. zwischen Haupt- oder Universitätsstädten und ländlichen bzw. abgelegenen Gebieten). Aber eine Sache haben fast alle gemeinsam: Viel hängt vom Willen und der Einsatzbereitschaft des Einzelnen ab. Für die Beseitigung der oben genannten Probleme setzen sich auch die nationalen MPS-Gesellschaften ein und spielen eine wichtige Rolle.

Jibreel Arshad (Großbritannien) und *Barbara Marmatis* (Griechenland) teilten daraufhin ihre Erfahrungen mit der Gruppe. Anschließend hatten alle Teilnehmer die Möglichkeit ihren Input zu den Themen zu geben und in kleinen Gruppen ihre eigenen Erfahrungen und Herausforderungen zu teilen.

Nach zwei Stunden kamen sie zu folgenden Schlussfolgerungen die verschiedenen Problematiken betreffend:

Im Bereich der **Gesundheitsversorgung**, ist ein gemeinsames Problem die späte Diagnose von milden MPS-Formen. Zudem gibt es keinen ganzheitlichen Ansatz in der medizinischen Versorgung Erwachsener. Jeder Arzt interessiert sich nur für „sein“ Organ. MPS-Zentren machen jährliche Check-Ups, was sehr wichtig ist. Trotzdem interessieren sich die Hausärzte nicht für den Bericht. Selbst wenn man Ärzten Informationen zu MPS geben möchte, sind sie häufig nicht daran interessiert. Patienten müssten eigentlich meistens wegen ihrer geringen Körpergröße in der Pädiatrie behandelt werden. Das ist jedoch schwer zu arrangieren. Besonders bei der Anästhesie kann es deswegen aber zu Problemen kommen.

Das Thema **Bildung** betreffend, sind die Unterschiede zwischen den Ländern groß. In einigen gibt es spezielle Unterstützung und Barrierefreiheit wird gewährleistet, in anderen nicht. Die Forderung der Teilnehmer: Barrierefreiheit in allen Bereichen (Toiletten, Fahrstühle, etc.) und bessere Angebote für den Nahverkehr, nicht nur in Großstädten.

Auch was das **Arbeiten** angeht, gibt es Unterschiede. Wettbewerb ist ein wesentlicher Faktor, aber die Entschlossenheit des Einzelnen ist ausschlaggebend. Arbeitgeber müssen den Betroffenen jedoch auch entgegenkommen, kreativ sein und gegebenenfalls den Job anpassen. Einige Arbeitgeber und auch das Arbeitsumfeld sind aber sehr tolerant. Diskriminierung ist also nicht immer ein Thema.

Bei der **sozialen und psychologischen Unterstützung** ist der Zugang zu Leistungen ebenfalls unterschiedlich. Hier mangelt es an Transparenz und Informationen zu zugänglichen Leistungen. Die Patienten haben Schwierigkeiten, Psychologen oder andere Fachleute zu finden, die etwas mit der Erkrankung anfangen können oder daran interessiert sind, sich damit auseinanderzusetzen. Oftmals fühlen sich die Betroffenen isoliert und hätten gerne Zugang zu Beratung und Patientengruppen. Auch über Foren würden sie sich gerne zu Fragen, Problemen sowie über Tipps und Tricks austauschen.

Zum Schluss möchte ich allen Erwachsenen, die an unserem ersten „Stand On Your Own“-Treffen teilgenommen haben, und allen nationalen MPS-Gesellschaften, die diese Veranstaltung unterstützt haben, meinen großen Dank aussprechen. Ein ganz besonderes Dankeschön geht an die deutsche MPS-Gesellschaft für die große Hilfe und Unterstützung bei der Organisation.
Wir freuen uns sehr über das positive Feedback von den Teilnehmern und den Wunsch, sich stärker an den Aktivitäten von MPS Europe zu beteiligen. Wir wollen auch weiterhin unser Angebot für die Erwachsenen anpassen.

Wenn Sie volljährig sind, von MPS betroffen sind und sich für unsere Aktivitäten interessieren, schicken Sie eine E-Mail an office@mps-europe.org, um die neuesten Nachrichten von MPS Europe zu erhalten.

Ich freue mich auf unser nächstes Treffen im Jahr 2019!

MPS europe - kleines Update!

Marija Joldic

Die MPS Europe gGmbH wurde kürzlich von nationalen MPS-Gesellschaften aus zwölf europäischen Ländern gegründet: Dänemark, Deutschland, Großbritannien Irland, Italien, Niederlande, Österreich, Schweden, Schweiz, Serbien, Spanien und Ungarn. Wir vertreten jetzt rund 2.000 MPS-Patienten. Unser Ziel ist es, nationale MPS-Gesellschaften zusammenzubringen und sich für alle MPS-Patienten in Europa (EU-Mitgliedstaaten und andere Länder) einzusetzen, um im Interesse der MPS-Gemeinschaft zusammenzuarbeiten. Der Hauptsitz von MPS Europe befindet sich in Aschaffenburg, Deutschland.

Organisationsstruktur:

Der **Beirat** besteht aus fünf Mitgliedern, die alle Eltern von MPS-Kindern sind.

- Vorsitzender Alfred Wiesbauer, MPS Schweiz
- Stellvertretende Vorsitzende Michaela Weigl, MPS Österreich
- Mitglied Dragana Miletic Lajko, MPS Serbien
- Mitglied Ana Maria Mendoza Maestre, MPS Spanien
- Mitglied Georg Shetter, MPS Deutschland

Geschäftsführer: Marija Joldic und Carmen Kunkel.

Aufgabenbereich:

Zu den Hauptaufgaben von MPS Europe gehören die Unterstützung von MPS-Patienten und nationalen MPS-Gesellschaften, wenn es um den Zugang zu Therapien und Behandlungsmöglichkeiten geht, die Hilfe bei der Gründung von MPS-Gesellschaften in weniger gut entwickelten Ländern, die Vertretung von MPS-Patienten in der EMA und anderen einschlägigen EU-Institutionen und Einrichtungen und die Errichtung einer Patienten-datenbank auf europäischer Ebene.
Ebenso gehören Aufgaben wie die Organisation von europäischen bzw. internationalen Konferenzen und Workshops, die Aufklärung und Stärkung der Patienten und Patientenvertreter, die Verbesserung des Informationsflusses über Diagnostik, klinische Studien, Behandlungsmöglichkeiten, Standarts, die Erstellung von Informationsmaterial zu den Themen Frühdiagnose, klinisches Management, Operationen sowie Organisation und Koordination von Aktivitäten und Veranstaltungen rund um den internationalen MPS-Tag zu unserem Programm.

Über mich:

Ich habe einen Bachelor (BA) für Management an der Fakultät für Organisationswissenschaften und einen Master (MBA) für Management im Gesundheitswesen an der medizinischen Fakultät der Universität Belgrad gemacht.

Mein Sohn hatte eine seltene Erkrankung, MPS II, deshalb musste ich meinen Job in der Lebensmittelindustrie aufgeben. Der entscheidende Moment war, als ich herausfand, dass es eine Enzymersatztherapie (EET) für seine Krankheit gibt, die in Serbien jedoch nicht verfügbar war. Diesem Umstand widmete ich meine ganze Zeit, gründete die Hunter Syndrome Association in Serbien und unsere Fürsprache führte ab 2013 zur Erstattung der EET für 20 pädiatrische Patienten mit seltenen Stoffwechselkrankheiten durch die Regierung. In einem Land mit einem so niedrigen Einkommen wie in Serbien ist die Erstattung dieser teuren Orphan Drugs als großer Erfolg zu werten. Ich hatte das Bedürfnis, auf irgendeine Weise zu helfen, also trat ich der Nationalen Organisation für seltene Krankheiten in Serbien bei und wurde 2013 zur Präsidentin gewählt. Dort nutzte ich meine Management- und Verhandlungsfähigkeiten, um ein Büro und eine Helpline aufzubauen, verschiedene Projekte zu starten und mit Entscheidungsträgern zu kommunizieren, um die Lebensqualität aller Menschen in Serbien, die an seltenen Krankheiten leiden, zu verbessern. Mein Sohn ist leider im Jahr 2016 im Alter von 10 Jahren verstorben. Ich bin jetzt Geschäftsführerin der MPS Europe gGmbH und werde mein Bestes tun, um die Lebensqualität von Menschen, die an MPS und ähnlichen Erkrankungen leiden, auch auf europäischer Ebene zu verbessern.

Arbeitsmeeting in Athen (September 2018)

Genetische Beratung / Gentechnikgesetz

Rechtsvorschrift für Gentechnikgesetz, Fassung vom 29.10.2018

§ 69 - Einwilligung und Beratung

(1) **Eine genetische Analyse** des Typs 2, 3 oder 4 einschließlich einer genetischen Analyse im Rahmen einer pränatalen Untersuchung, **darf nur nach Vorliegen einer schriftlichen Bestätigung** der zu untersuchenden Person durchgeführt werden, **dass sie zuvor** durch einen in Humangenetik/medizinische Genetik ausgebildeten Facharzt oder einen für das Indikationsgebiet zuständigen Facharzt über deren Wesen, Tragweite und Aussagekraft **aufgeklärt worden ist und** aufgrund eines auf diesem Wissen beruhenden freien Einverständnisses **der genetischen Analyse zugestimmt hat**. Werden diese Untersuchungen pränatal durchgeführt, so müssen Aufklärung und Zustimmung der Schwangeren auch die Risiken des vorgesehenen Eingriffes umfassen.

(2) Die Bestätigung gem. Abs. 1 erteilt

1. für eine minderjährige Person diese selbst nach Maßgabe des § 173 ABGB,
2. für eine nicht entscheidungsfähige minderjährige Person ein Erziehungsberechtigter und
3. für eine nicht entscheidungsfähige volljährige Person ihr gesetzlicher Vertreter (§ 1034 ABGB), in dessen Wirkungsbereich die Zustimmung zur medizinischen Behandlung fällt.

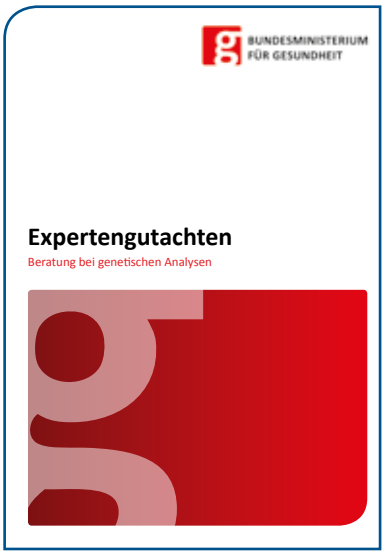
(3) **Vor Durchführung einer genetischen Analyse** gemäß Abs.1 **hat eine ausführliche Beratung** der zu untersuchenden Person sowie des allenfalls gemäß Abs. 2 vertretungsbefugten Erziehungsberechtigten oder sonstigen gesetzlichen Vertreters **über das Wesen, die Tragweite und die Aussagekraft der Analyse** durch den diese genetische Analyse veranlassenden in Humangenetik/medizinischer Genetik ausgebildeten Facharzt bzw. den für das Indikationsgebiet zuständigen Facharzt **stattzufinden.**

(4) **Die Beratung nach Durchführung** einer genetischen Analyse gemäß Abs.1 **muss die sachbezogene umfassende Erörterung aller Untersuchungsergebnisse und medizinischen Tatsachen sowie mögliche medizinische, soziale und psychische Konsequenzen umfassen.** Dabei ist bei entsprechender Disposition für eine erbliche Erkrankung mit gravierenden physischen, psychischen und sozialen Auswirkungen **auch auf die Zweckmäßigkeit einer zusätzlichen nichtmedizinischen Beratung durch einen Psychologen oder Psychotherapeuten oder durch einen Sozialarbeiter schriftlich hinzuweisen.** Zusätzlich kann auf andere Beratungseinrichtungen und Selbsthilfegruppen hingewiesen werden.

(5) **Beratungen** vor und nach einer genetischen Analyse gemäß Abs.1 **dürfen nicht direktiv erfolgen.** Der Ratsuchende ist bereits bei Beginn der Beratungsgespräche darauf hinzuweisen, dass er – auch nach erfolgter Einwilligung zur genetischen Analyse oder nach erfolgter Beratung – jederzeit mitteilen kann, dass er das Ergebnis der Analyse und der daraus ableitbaren Konsequenzen nicht erfahren möchte.

(6) Beratungen vor und nach einer genetischen Analyse gemäß Abs.1 sind mit einem **individuellen Beratungsbrief** an den Ratsuchenden abzuschließen, **in dem die wesentlichen Inhalte des Beratungsgespräches in allgemein verständlicher Weise zusammengefasst sind.**

Das Bundesministerium für Gesundheit hat 2013 ein Expertengutachten zur Beratung bei genetischen Analysen herausgegeben. Es befasst sich mit Fragen der genetischen Beratung von Patienten und Patientinnen nach dem Gentechnikgesetz im Kontext der Anwendung neuer Analysemethoden.
In der Broschüre werden nicht nur die gesetzlichen Grundlagen (§69) beschrieben, sondern auch diese neuen Methoden, die möglicherweise eine ganz andere Art von Beratung erfordern, wie z.B. das Next Generation Sequencing (NGS), Whole Genome Sequencing oder Exome-Sequencing erklärt. Ebenso wird die Frage nach den Ausbildungs- und Erfahrungs-Erfordernissen der Berater beantwortet. Wie der Inhalt von Beratungsbriefen auszusehen hat, ist sehr detailliert unter Punkt 13 der „S2-Leitlinie Humangenetische Diagnostik und genetische Beratung“ beschrieben.
Die Broschüre kann man auf www.bmg.gv.at herunterladen.



Simone Fleischhacker

Weitere Kinder...

Diagnose MPS - Warum auf weitere Kinder verzichten?

Ganz klar - die Diagnose MPS überrollt einen wie ein Zug. Die Welt hört auf sich zu drehen und die Frage: „Warum wir?“ steht im Raum.

Es dauert seine Zeit bis man alles verarbeitet hat und man lernt sich irgendwie mit der Krankheit zurechtzufinden. Irgendwann akzeptiert man, dass das eigene Kind anders ist. Dies ist eine große Herausforderung, welche immer wieder Phasen der Verzweiflung, Ungewissheit, Trauer und Wut mit sich bringt.
Als wir die Diagnose bekamen war Elias 15 Monate alt. Schlagartig veränderte sich alles. Wir durchlebten genau diese Phasen. Fast zwei Jahre dauerte es, bis wir irgendwie mit der Situation, dass das eigene Kind nicht der „Norm“ entspricht, umzugehen lernten. Und dann, als sich der Alltag eingespielt hatte, kam der Wunsch nach weiteren Kindern. Dieser Wunsch war jedoch auch mit Sorgen verbunden. Die Ärzte teilten uns damals mit wie hoch das Risiko sei MPS an weitere Kinder zu vererben. Doch die Chance auf ein gesundes Kind lag in unserem Fall (MPS I) bei 75 %. Daran hielten wir fest und entschieden uns für ein Kind.

Alle negativen Gedanken und Zweifel wurden anfangs genau besprochen und danach ausgeblendet. Als der Schwangerschaftstest positiv war, kamen erneut Sorgen auf, doch dank der pränatalen Untersuchung hatten wir

kurze Zeit später die Gewissheit. Zwei Wochen nach der Mutterkuchenpunktion erhielten wir die erlösende Nachricht: unser Baby ist gesund.

Inzwischen haben wir nach Elias noch zwei gesunde Kinder bekommen und sind sehr glücklich und gesegnet mit ihnen.
Die Geschwister wachsen mit der Umsicht auf, dass Elias eine Krankheit hat und demnach nicht alles kann und darf. Auch wissen sie, dass ihr großer Bruder ein bisschen anders ist und man manchmal auch Rücksicht auf ihn nehmen muss.
Für uns als Eltern war es wichtig noch weitere Kinder zu bekommen, da das Familienleben mit drei Kindern sehr abwechslungsreich und bewegt ist. Wir sehen im Alltag auch noch andere Dinge als MPS. So rückt die Krankheit immer wieder ein bisschen in den Hintergrund und Normalität darf gelebt werden. Das genießen wir als Familie sehr.

Durch seinen Bruder Emilio und seine Schwester Emma wird Elias bereichert. Die Normalität im Alltag lässt ihn oft vergessen, dass er anders ist, akzeptiert aber auch, dass Emilio ihn zum Beispiel motorisch bereits überholt hat. Natürlich reden wir mit den Kindern viel über unsere Familiensituation. Das macht vieles einfacher.

Als Mama kann ich andere Eltern nur darin bestärken, sich durch die Krankheit ihres Kindes von dem Wunsch nach weiteren Kindern nicht abbringen zu lassen. Das Schicksal hat uns hart getroffen, doch warum sollen wir uns damit zufriedengeben? Warum sollen wir nicht erfahren, wie es ist, einen Alltag mit gesunden Kindern zu leben? Auch wir haben ein Recht, gerade aufgrund der schwierigen Zeiten in unserem Leben auch die positive Seiten des Lebens kennen zu lernen. Diese positiven Seiten dürfen wir als Familie - dank unserer mutigen Entscheidung für weitere Kinder - nun erleben und wir sind dankbar dafür. Natürlich braucht man viel Mut und eine positive Einstellung für diesen Schritt. Manche Eltern würden dies als Naivität bezeichnen - doch ist es nicht menschlich sich auch ein bisschen nach Normalität zu sehnen? Nicht nur für Thomas und mich, sondern auch für Elias war es wichtig, den Alltag durch seine Geschwister ein Stück weit aufzulockern. Nun steht nicht seine Krankheit, sondern unser Familienleben im Mittelpunkt. Ganz klar ist MPS ein Teil davon, doch wir haben noch viel mehr zu bieten als ein defektes Gen.

Lasst euch von der Diagnose MPS nicht unterkriegen. Unser Leben geht anders - aber keinesfalls weniger schön - weiter.

Evelyn Huber

Franziskas erster Rolli

Fast genau an Franziskas siebenten Geburtstag war es soweit – unser Mäderl bekam ihren ersten Rollstuhl. Sie hat sich sehr darüber gefreut und ist sehr stolz auf ihren eigenen Rolli – einen Rolli für die „ganz Großen".

Im Vorfeld wurden von Franziskas Ergotherapeutin an der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendchirurgie in Graz, Frau Ruth Amann, MSc, Tests durchgeführt, ob unser Mäderl die Fähigkeit besitzt einen Kinderrolli aus eigener Kraft anzutreiben. Diese Tests hat Franziska ganz toll gemeistert.

Es freut uns sehr, dass es auch für Franziskas Größe (76 cm) und Gewicht (8,5 kg) einen Rollstuhl gibt. Die Kosten für den Rollstuhl wurden zur Gänze von der Krankenkasse übernommen.

Mit ihrem eigenen Rolli fährt unser Sonnenschein mit Begeisterung schon ein bisschen in der Wohnung herum – bei den Kurven ist es noch schwierig, aber durch das tägliche Üben wird auch das bald gut möglich sein.

Franziska mag das Ballspielen sehr gerne. Toll ist, dass sie den Ball gut fangen kann. Das Ballspielen macht ihr auch Spaß, wenn sie im Rolli sitzt. Wir sind sehr stolz auf unser Mäderl.

Wir möchten uns an dieser Stelle sehr herzlich bei Frau Amann bedanken: Für die spitzenmäßigen Therapien und die tollen Fortschritte, die Franziska dadurch machen kann und auch dafür, dass sie uns immer gute Tipps gibt. Unser Dank gilt selbstverständlich auch Herrn Priv.-Doz. Dr. med. univ. Saraph (Orthopäde an der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendchirurgie in Graz), da er ein offenes Ohr für unsere Anliegen hat.

y-doc Wartezimmer TV

Wir freuen uns über unsere neue Kooperation mit y-doc! Ein weiterer Weg, MPS Schritt für Schritt immer bekannter zu machen, führt uns nun auch in die Wartezimmer von Ärzten. Ein großes Dankeschön dafür an y-doc Wartezimmer TV!

Claudia Amschl

Endlich auch dabei!

Hallo!

Mein Name ist Claudia. Ich bin 35 Jahre alt und habe zwei Kinder: Rebecca (14) und Shantal (12). Bei meiner kleinen Maus Shantal wurde mit 3,5 Jahren MPS Typ III A diagnostiziert.

Mir riss es den Boden unter den Füßen weg. Mit dieser Diagnose hatten wir ziemlich zu kämpfen. Doch eines war für mich von Anfang an klar: ich gebe nie auf und werde alles dafür geben, damit es Shantal gut geht. Wir sind eine sehr starke und offene Familie, doch lange Zeit waren wir auf uns allein gestellt.

Ganz zufällig erfuhr ich im März 2018, wie durch ein Wunder, dass es den MPS-Verein gibt, der Kinder mit dieser seltenen Krankheit und ihre Familien unterstützt. Ich suchte sofort im Internet nach der Telefonnummer, nahm das Handy und rief an. Es meldete sich Michaela Weigl, die Vorsitzende des Selbsthilfevereins. Mir war als würde ich sie schon ewig kennen. Dieses erste Gespräch war einfach spitze. Sie wusste wovon ich sprach, kannte unsere Situation und hatte ein offenes Ohr.
Michaela lud uns gleich zur MPS-Therapiewoche nach Saalbach Hinterglemm ein, die drei Monate später stattfinden würde. Was sie mir darüber erzählte gefiel mir. Natürlich war ich sofort dabei, obwohl ich nicht wusste, was auf uns zukommen würde. Für Shantal würde es viele Therapien geben, die ihr gut tun würden und wir würden andere MPS-Familien kennenlernen.

Jetzt weiß ich: Es war die beste Entscheidung diese Therapiewoche mit zu machen. Natürlich hatte ich auch meine Bedenken. Ich fragte mich, wie es wohl sein würde – als Neuling in diese große MPS-Familie zu kommen, von der Michaela sprach.

Am 6. Juli ging es los. Wir fuhren nach Salzburg. Nach einer langen Fahrt kamen wir im Hotel an und da kam meine Nervosität… Doch die war völlig unbegründet. Wir wurden begrüßt als würden wir schon ewig zu dieser Familie gehören. So herzlich und liebevoll. Die Menschen, die wir kennenlernten sind wie Engel ohne Flügel. Die Familien, die ich kennenlernen durfte, waren einfach der Hammer. Wir haben viele Gemeinsamkeiten und verstehen unsere Sorgen, unsere Wünsche und unser Leben mit MPS. Viele Kinder sind sich sehr ähnlich. Wir haben Erfahrungen ausgetauscht, uns Tipps gegeben und miteinander gelacht. Und „schwups“ – in kürzester Zeit hatte ich eine riesen Familie dazu bekommen. Ich bin so glücklich, dass wir dabei waren, dass wir nun endlich auch andere MPS-Familien kennen und wissen, dass wir nicht allein sind. Das ist eine große Bereicherung für meine kleine Familie. Es ist schön, Teil einer so schönen Gemeinschaft zu sein.

Ich rate jedem, der noch zweifelt: meldet euch einfach bei Michaela, wenn ihr auch mit dieser Krankheit kämpft. Wir sitzen alle im gleichen Boot und zusammen können wir viel schaffen. Gemeinsam sind wir stark.

Beatrice Wild und Maria Prähofer

Wirklich beste Freunde - Reisen mit Rollstuhl

Wir haben uns überlegt, euch ein etwas ungewöhnlicheres Thema zu präsentieren: Reisen mit Rollstuhl – mit all seinen Tücken, aber auch Vorteilen.
Wer uns kennt weiß, dass wir beide sehr reiselustig sind und am liebsten die ganze Welt mit eigenen Augen sehen würden. Nicht nur deswegen, sondern auch um Zeit zu zweit genießen zu können, haben wir angefangen jedes Jahr eine Reise an einen anderen Ort zu machen. Dieser Entschluss hat uns bereits nach London, Mainz, Paris und last but not least nach Budapest gebracht.
Von unseren Erlebnissen auf den Reisen möchten wir hier aus beiden Perspektiven berichten - aus der Perspektive im Rollstuhl, aber auch aus der Perspektive dahinter.

Situation: Hoch hinauf – Eiffelturm.

Wer schon einmal in Paris beim Eiffelturm war, weiß, dass die Warteschlange unendlich lang ist. Und hier kommt der erste „Rollibonus". Vom Betreten des gesonderten Einganges, bis zur Spitze des Eisbergs – äh, Eiffelturms - hatten wir weniger als 20 Minuten Wartezeit.

Maria: Wir gingen auf den Eingang für Beeinträchtigte zu und wollten uns lediglich erkundigen wie wir zu unseren Karten kommen. Monsieur meinte sofort, dass das überhaupt kein Problem wäre. „Wir – damit waren Bea und er gemeint – gehen die Karten holen." Ich sollte solange bei seinem Kollegen warten. So ganz gefiel mir die Situation nicht, weil ich erwartete hier ewig herumstehen zu müssen. Außerdem konnte ich mich mit dem Kollegen nicht unterhalten, weil er nicht Englisch und ich nicht Französisch sprach. Doch man sollte nicht immer vom Schlimmsten ausgehen – es ging viel schneller als ich dachte.

Bea: Nach jahrelanger Übung wissen wir natürlich, dass wir immer als erstes Ausschau nach dem Schild mit dem Rollstuhl halten müssen. Der dort stehende Herr sah etwas unterbeschäftigt aus und wollte mich gleich zum Kartenschalter mitnehmen. Zuerst hatte ich kein gutes Gefühl dabei, Maria einfach bei jemandem stehen zu lassen, den ich nicht kannte. Eine andere Wahl hatte ich aber nicht. Während ich also an allen anderen Wartenden, die mich mit ihren Blicken schier aufspießen wollten, bis ganz nach vorne zum Kartenschalter geführt wurde, kreisten meine Gedanken hauptsächlich um Maria. Ich hoffte inständig, dass sie noch da sein würde, wenn ich wiederkomme. Alles ging gut, und wir konnten einen wirklich schönen Ausblick über Paris genießen.

Mein Tipp also: Scheut euch nicht davor Hilfe anzunehmen (und das sage ich – obwohl ich echt schlecht darin bin Hilfe anzunehmen!) und nutzt die gesonderten Eingänge für Rolli-VIP´s!

Situation: Spaziergang an der Donau in Budapest

Wir waren an der Donau in Budapest spazieren. Der Weg dort war wunderschön gepflastert. Was das für Maria bedeutet, können Rollstuhl- und Kinderwagennutzer am besten nachvollziehen. Gut geschüttelt, aber nicht angenehm geführt. Maria beschloss ein Stück des Weges selber zu laufen und Bea schob den leeren Rollstuhl nebenher. Da kann dann schon mal ein Kommentar kommen wie: „Schau mal wie gemein, die lässt das arme Mädchen laufen, obwohl sie einen Rollstuhl dabei hat."

Maria: Kopfsteinpflaster im Rollstuhl ist weder für den Magen, noch für den Nacken sehr bekömmlich. Ich wollte also ein Stückchen zu Fuß zu gehen, solange meine Füße mitspielten. Dabei war ich viel zu viel darauf bedacht, meine Füße gut zu heben, um nicht zu stolpern, als auf die bösen Kommentare englischsprechender Touristen zu achten.

Bea: Ehrlich gesagt habe ich mich über diesen blöden Kommentar mehr geärgert als es eigentlich wert gewesen wäre. Als wäre es nicht schon schwer genug mit dem Rollstuhl öffentliche Verkehrsmittel zu nutzen und dann lieber mit einem schweren Rucksack den Großteil der Wege zu Fuß zu gehen! Nein, man muss auch noch mit der Kritik von Menschen leben, die keine Ahnung davon haben. Dass es Maria gut tut, sich auch mal die Beine zu vertreten und es für ihren operierten Nacken und auch den schmerzenden Rücken viel förderlicher ist, sich nicht durchschütteln zu lassen, weiß ja keiner.

Mein Tipp: Entweder ihr seid wahnsinnig schlagfertig und federt eine blöde Antwort retour, oder ihr nehmt euch die Worte der anderen nicht so zu Herzen (wie ich es leider tue). Die Hauptsache an der ganzen Reise ist nämlich, dass ich mit Maria Spaß habe und wir gemeinsam mit größeren und kleineren (Pflaster-) Steinen zurechtkommen. Wie wir das schaffen, kann anderen wirklich egal sein.

Situation: öffentliche Verkehrsmittel

Es ist ja ganz klar, nicht alles kann barrierefrei sein. Doch zumindest in Öffis sollte man doch heutzutage (21. Jahrhundert!) einen gewissen Grad an Barrierefreiheit erwarten können. Dass dem nicht so ist, haben wir in Paris auf schmerzliche Weise erfahren müssen. Es war so schlimm, dass wir am ersten Abend ernsthaft überlegt haben, wieder nach Hause zu fahren. Dass wir das nicht gemacht haben, ist unserer Abenteuerlust und Bea's Lauffreudigkeit zuzuschreiben. So beschlossen wir nur zweimal täglich in die Metro einzusteigen – einmal zum Wegfahren und einmal um wieder heim zu kommen.

Maria: Paris als Metropole sollte doch eigentlich eine barrierefreie Stadt sein. Doch was kann man vom Rest der Stadt erwarten, wenn nicht einmal die Metro am Flughafen ohne Hindernis für Rollstuhlfahrer zugänglich ist? Gab es einmal einen Lift in einer Metrostation, so war er defekt. Für mich ist das ja kein Weltuntergang – ich bin fit genug, um auch mal Treppen zu steigen, sofern wir den riesen Menschenschwall, der aus den Zügen über die Treppe hinauf stürmt, erst abwarten und ich nicht fürchten muss, umgerannt zu werden. Zum Glück für meine treue Rollstuhlträgerin hat mein fahrbarer Untersatz eine angenehme Größe und nicht zu viel Gewicht. Trotzdem ist es immer spannend was einen so erwartet.

Am ersten Tag unserer Reise haben wir noch gedacht: „Umsteigen wird ja kein Problem sein, wenn wir schon mal im U-Bahn System sind." Doch da waren wir wohl zu optimistisch und wurden bald eines Besseren belehrt. Die Schrankentüren, die das Schwarzfahren erschweren sollten, sind zu schmal für einen Rollstuhl. Leider kann man den Rollstuhl auch nicht so einfach darüber heben, oder wie die eisernen Schwarzfahrer einfach damit durchschlüpfen.
Leider scheinen auch die Pariser – oder sind es die Franzosen im Allgemeinen? – kein sehr hilfsbereites Völkchen zu sein. Ganz anders als in London, hat uns während der ganzen Zeit nicht ein einziges Mal jemand Hilfe angeboten. Das Schild, auf dem stand man solle sich für Hilfe an das Personal wenden, war wohl gut gemeint – das Personal verstand es jedoch sich rar zu machen.
London kann ich für Rollstuhlreisen besonders empfehlen – auf dem U-Bahnplan ist bei jeder Station vermerkt, ob diese barrierefrei ist oder nicht. So kann man sich gut organisieren – eine Station früher oder später aussteigen und sich viel Zeit und Anstrengung sparen. Paris jedoch würde ich meiden.

Bea: Nur mal so am Rande, warum zahlt man für eine Mitgliedschaft im Fitnessstudio, wenn man auch ganz toll auf Reisen trainieren kann? In Paris hatte ich am Handy einen Schrittzähler, der dort mehr Schritte gezählt hat, als in den Wochen davor – und da war ich regelmäßig wandern. Berücksichtigt man dann noch den Rucksack und den Rollstuhl, den ich regelmäßig über Barrieren gehoben und treppauf - treppab geschleppt habe, manchmal mit meiner platzsparenden Freundin Maria „an Board", dann kann ich von einem ordentlichen Ganzkörpertraining sprechen. Danke Maria, dass du mich so fit hältst! Der Gipfel, den ich in Paris bestiegen habe, war jedoch die von Maria beschriebene Situation in der Metro, bei der ich wirklich kurz vor dem Ende meiner Kräfte war. Im Gegensatz zu England – wo die Leute vor den Stufen umdrehen, um darauf hinzuweisen, dass es keinen Lift gibt und gleich ihre Hilfe anbieten – blieben Männer in Paris mitten auf den Treppen stehen und schauten mir mit offenem Mund zu wie ich zuerst den Rollstuhl, dann das Gepäck und zum Schluss vielleicht auch noch Maria hinauftrug.

Mein Tipp: Seid euch nicht zu schade und redet die Leute auch mal ganz direkt an. Ich bin mir sicher, hätte ich so einem hochnäsigen Pariser gesagt, er solle doch lieber mitanpacken, anstatt mich nur dumm anzuschauen, hätte er es vor lauter Schreck vermutlich auch gemacht. Manchmal muss man Menschen daran erinnern, dass sie zwei gesunde Arme und Beine haben um zu helfen.

Situation: Freundschaften und Kontakte nutzen

Unser Budapest Urlaub im vergangenen Jahr kam eigentlich ganz spontan zustande. Erst wollten wir ja unbedingt nach Amsterdam, doch war das zu unserem Wunschtermin einfach zu teuer. Plan B war dann in Österreich zu bleiben und Bea´s Tante in Kärnten zu besuchen. Das wurde krankheitsbedingt ebenfalls gestrichen und so mussten wir unseren Urlaub auf unbestimmte Zeit verschieben. Doch schon auf der Therapiewoche, wo auch Mama´s Patenkind Viki aus Ungarn in der Kinderbetreuung mithalf, um unsere ungarischen Gastkinder zu betreuen, fanden wir unseren Plan C, der sich als genial entpuppte. Viki hat uns eingeladen, sie in Budapest zu besuchen. Wir hatten also schon eine Unterkunft, mussten nur noch die Anreise (die ja mit dem Zug gut möglich und auch günstig ist) planen. Begeistert von der Einladung

fanden wir auch schnell einen passenden Termin. Spontan, aber eine der schönsten Reisen, die wir bisher gemacht haben.

Maria: Ich komme ja viel herum, ich habe viele Freunde, auch in anderen Ländern. Soziale Netzwerke wie Facebook lassen sich gut nutzen, um Kontakte zu halten. So kann man sich natürlich auch über Reiseziele austauschen und andere Familien besuchen, bei ihnen wohnen oder sie zumindest vor Ort treffen. Danke nochmal Viki, für einen traumhaft schönen Urlaub im Budapest!

Bea: Manche wissen vielleicht, dass ich eher durch Zufall in die große MPS-Familie gestolpert bin. Inzwischen traue ich mich jedoch zu behaupten ein festes Mitglied geworden zu sein, auch wenn ich selbst nicht betroffen bin. Ich habe erlebt, dass Familien quer durch ganz Österreich und sogar aus anderen Ländern zur Therapiewoche kommen und selbst über Grenzen hinweg großartige Freundschaften geschlossen werden.

Mein Tipp: Besucht einander! Egal, ob ihr jemanden einladet oder nur als Ansprechpartner und „Reiseführer" vor Ort zur Verfügung steht, niemand kennt eure Heimatstadt besser als ihr. Zeigt euren MPS-Freunden Orte und Plätze, die man als Tourist nicht entdecken würde und verbringt gemeinsam wertvolle Zeit. Gebt euch gegenseitig Tipps wie man wo am besten zurechtkommt – vor allem über barrierefreie Plätze könnt ihr informieren. Denn wenn es jemand weiß, dann seid ihr das!

Situation: Reiseplanung

Zwar ist es mit einem Rollstuhlfahrer möglich eine Fahrt ins Blaue zu machen, dennoch ist so ein Abenteuer immer mit einem gewissen Risiko verbunden. Bei der Planung für einen so besonderen Urlaub gibt es ein paar mehr Dinge zu beachten – meistens fällt einem das auf, wenn es schon zu spät ist. Um Überraschungen wie die in Paris zu vermeiden, gilt es sich im Vorhinein vernünftig zu informieren. Nachdem wir das so manches Mal schon unterschätzt haben, wissen wir jetzt dafür umso besser Bescheid.

Maria: Mein Vorteil ist, dass ich auch aus dem Rollstuhl aussteigen und ein paar Meter selbstständig laufen kann. Das kann leider nicht jeder Rolli-Fahrer. Deshalb rate ich, euch gut vorzubereiten und euch unbedingt vor eurer Reise über die dortige Infrastruktur zu informieren – ihr sollt ja danach Tolles zu erzählen haben und nicht nur darüber jammern was alles nicht geklappt hat. Manchmal kennt man dort jemanden, wenn nicht, gibt es andere Möglichkeiten – Internet, Reisebüros, Freunde, die schon dort waren oder ein Anruf auf der Botschaft. Doch seid trotzdem vorsichtig bei Erzählungen von Nicht-Betroffenen, denn jemand, der selbst nicht im Rolli sitzt oder gewohnt ist einen Rolli zu schieben, sieht die Welt mit ganz anderen Augen als wir. Ein toller Tipp sind deshalb auch Rollstuhlfahrergruppen auf Facebook. Dort habe ich schon oft mitverfolgt, wie sich jemand über Urlaubsziele erkundigt hat und ein reger Austausch darüber entstand.

Bea: Zum Glück liebe ich Reiseführer! Von jeder Stadt, die ich besucht habe, glänzt nun einer aus meinem Bücherregal hervor. Es ist natürlich von Vorteil, wenn man diese auch liest! Inzwischen habe ich aber auch schon gelernt, die Internetforen zu durchforsten – da die wenigsten Reiseführer wirklich auf Rollstuhlfahrer eingehen. Wichtig ist daran zu denken, dass ihr nicht nur euer eigenes Gepäck, sondern eventuell auch das eurer Begleitung tragen müsst - und am besten alles auf einmal. Vor unserer Reise nach Budapest habe ich sogar extra trainiert, damit ich nicht in die Knie gehe, wenn wir (mit Gepäck am Rücken) weite Strecken zurücklegen. Man sollte gar nicht glauben, wie schwer ein Rollstuhl sein kann, auch wenn man in „nur" vor sich herschiebt.

Mein Tipp: Plant euren Urlaub so, dass ihr gut zurechtkommt. Es ist besser ihr verzichtet hin und wieder auf etwas, und könnt dafür das, was ihr euch anschaut auch wirklich genießen. Immerhin kann man ja zur Not nochmal hinfahren um den Rest zu sehen.

Demigods in love

Will Solace to Nico di Angelo: "Come on, my little sunshine.
Come over to me.
Let's feel the warmth of Sun and just be free.
I love you so much And I care for you.
My handsome Death Breath,
I love you."

Percy Jackson to Annabeth Chase: "I know I have seaweed in my head but my heart's as big as Sun.
And you, my Wise Girl, You hold it in your palm.
You're the epitome of wisdom
and I'm the epitome of fool.
But, Annabeth,
I love you."

Leo Valdez to Calypso: "I'll burn for you although I'm fireproof.
I'll make fireworks for you even if I have no stuff.
You mean world to me and I'll prove it to you.
My ex-titaness,
I love you."

Frank Zhang to Hazel Levesque: "I'll shapeshift into whatever you wish.
I'll understand what you say.
You can make so many jewels, but they still cannot compare to the jewels in your eyes,
shining like the treasure you are.
My dear Hazel Levesque,
I love you."

Jason Grace to Piper McLean: "We'll fly together through my father's domain.
I'll take you to the clouds.
We'll dance in the rain.
You're the daughter of love and I'm the son of sky.
My beautiful Piper,
I love you."

Travis Stoll to Katie Gardner: "Hey, child of Demeter, I'll make some pranks.
See you later, the daughter of plants.
See, I'm not heartless and I really care for you.
Dear Katie Gardner,
I love you."

Dieses selbstgeschriebene Lied hat Natalja (MPS IVA) zum „Bunten Abend" der Therapiewoche 2018 vorgetragen.

Disappointment

by Natalja Ilic

The best time of my life,
I was the happiest girl.
But I didn´t know I made
such a mistake with you.

I thought you were different
from the other boys.
I was hoping you wouldn't believe
just in what you see.

But I was so wrong…You´re so wild,
Never learned how to think,
relying just on your sight.

Absolutely immature,
And too distrustful.
I don´t know why I ever loved you.

I still love you.
I´m not afraid, to admit it.
But you just don´t deserve me.

You don´t deserve my love.
I trusted you with my whole heart.
I hoped you´d return it.
But you till don´t trust me.

I´m so disappointed in you.
I thought you were different.
But now I know that you are
As any other male.

When did I ever lie to you?
Why don´t you trust me?
I don´t know if I´d ever forgive you,
But I still love you, Lee.

Sie haben den Anlass - wir haben das passende Glückwunschbillett! Bestellen Sie Ihre Billetts um nur 1 Euro unter www.mps-austria.at!

Wir freuen uns auf Ihre Bestellung und liefern prompt.

SKF®

ALLES AUS EINER HAND:

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

FL BAU GMBH
MASCHINENPUTZ ∞ VWS ∞ TROCKENBAU
DR.-HANS-LECHNER-STRASSE 3 - 5071 WALS
+43 662 85 49 27 - OFFICE@FL-BAU.AT
WWW.FL-BAU.AT

ENERGIE AG
Power Solutions
Wir denken an morgen

Wir sind auf der Suche nach geeigneten Orten an denen wir diesen Rollup aufstellen dürfen, damit möglichst viele Menschen auf MPS aufmerksam werden und wir MPS-Patienten möglicherweise früher finden.
Denn frühe Diagnose kann frühere Therapie bedeuten!

Ed. Hölzel

Kalender, Billetts, Werbedrucksorten

- individuelle Beratung und schnelle Produktion
- zahlreiche Sonderausstattungen

Unser Gesamtsortiment sehen Sie im Online-Katalog unter **kalender.hoelzel.at**

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

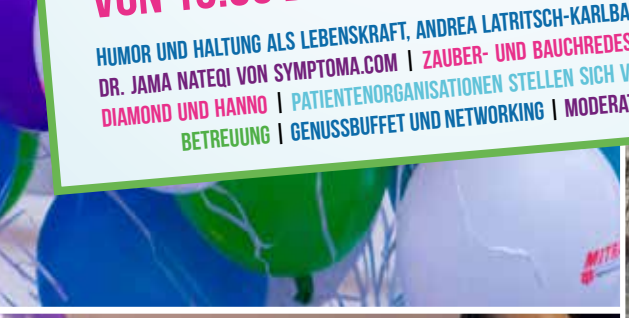
pro rare austria
allianz für seltene erkrankungen

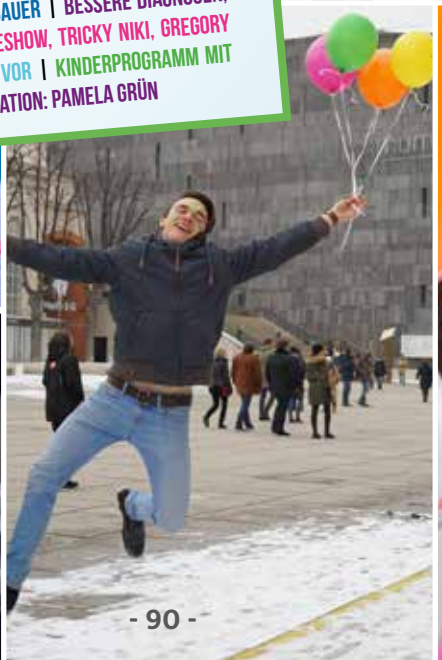
DIALOG DER SELTENEN ERKRANKUNGEN

SA, 3. MÄRZ 2018 | VON 13:00 BIS 16:00 UHR

ARENA 21 MUSEUMSQUARTIER

HUMOR UND HALTUNG ALS LEBENSKRAFT, ANDREA LATRITSCH-KARLBAUER | BESSERE DIAGNOSEN, DR. JAMA NATEQI VON SYMPTOMA.COM | ZAUBER- UND BAUCHREDESHOW, TRICKY NIKI, GREGORY DIAMOND UND HANNO | PATIENTENORGANISATIONEN STELLEN SICH VOR | KINDERPROGRAMM MIT BETREUUNG | GENUSSBUFFET UND NETWORKING | MODERATION: PAMELA GRÜN





Dialog der Seltenen Erkrankungen

Anna Prähofer

So selten sind wir nicht!

Menschen. Viele Menschen. War das nicht der Dialog der seltenen Erkrankungen? Wenn es hier um „Seltene“ geht, wie kommt es, dass es doch in der gesamten Ovalhalle so wuselt? Das ist ganz einfach: GEMEINSAM SIND WIR NICHT SO SELTEN!
Wie Xavier Naidoo singt: „Was wir alleine nicht schaffen, das schaffen wir dann zusammen.“

Genau das ist unser Motto. Genau das ist der Grund, warum beim Dialog der seltenen Erkrankungen gar nicht so wenige Betroffene und ihre Familien und Freunde zusammenkommen. Es ist ein großes Miteinander, von dem wir alle profitieren. Es ist eine Gemeinschaft, die zeigt, dass es uns alle gibt. Eine Gemeinschaft die gesehen werden soll. Eine Gemeinschaft, die etwas erreichen möchte. Das ist **Pro Rare Austria** mit all seinen besonderen Mitgliedern.

Auch in diesem Jahr wurde ich mit der schönen Aufgabe betraut, die Kinderbetreuung zu organisieren. Während Eltern und Interessierte dem toll-organisierten Rahmenprogramm folgten, durften alle großen und kleinen Kinder die Kinderbetreuung auskosten: Es wurde gezaubert – Gregory Diamond zog seine jungen Zuschauer mit Zaubertricks in seinen Bann und zauberte nicht nur zahlreiche Rosen hervor, sondern auch viele lachende Gesichter.

Es wurde geschminkt, es wurde gespielt, es wurde gebaut und gebastelt. Doch nicht nur das. Es sprühte hier nur so vor Menschlichkeit. Für uns ist diese Zeit jedes Mal wieder ein Geschenk. Wir dürfen nicht nur wieder Kind sein und spielen – sondern wir dürfen auch sehr berührende Momente erleben: Kinder, die ausgelassen herumlaufen. Kinder, die sich über das Aussehen anderer Kinder wundern und nicht einfach wegschauen, sondern ihnen die Hand geben und fragen, was da eigentlich los ist. Kinder, die sehen, dass ein anderes Kind Unterstützung braucht und keine Sekunde zögern. Kinder, die gemeinsam etwas schaffen, was sie alleine nicht schaffen würden. „Und was wir alleine nicht schaffen, das schaffen wir dann zusammen.“ Es wäre so schön, wenn die Welt ein kleines bisschen mehr so wäre wie unsere Kinder, die Toleranz, Akzeptanz und Gemeinschaft üben. Danke, dass ich Teil davon sein darf.

Nach der offiziellen Begrüßung durch Rainer Riedl und einer Videobotschaft der Gesundheitsministerin durfte ich gemeinsam mit sieben Kindern - MPS-Kinder und gesunde Geschwisterkinder - und drei meiner besten Kinderbetreuer das Rahmenprogramm eröffnen.
Unser MPS-Tanz entstand während unserer jährlichen Therapiewoche und wurde von den Tänzern über die Monate noch gemeinsam weiterentwickelt. Es war ein großes Miteinander, in dem jeder einzelne gehört wurde und einen Beitrag geleistet hat. Die Gemeinschaft ist gerade in solchen Momenten so stark, dass sie mich manchmal richtig umhaut. Uns ist es wichtig zu zeigen, dass eine Erkrankung nicht automatisch bedeutet, dass jemand etwas nicht kann. „Behindert ist man nicht, behindert wird man.“ Wer mit einer Erkrankung lebt, weiß genau, was ich damit sagen möchte. Leider ist es sehr oft der Fall, dass beeinträchtigte Menschen von der Gesellschaft behindert werden. Mit unseren Choreographien möchten wir zeigen, dass es nicht darauf ankommt im richtigen Moment den richtigen und genau denselben Schritt wie alle anderen zu machen. Es kommt darauf an dabei zu sein, mitzumachen, Spaß zu haben. Und es kommt darauf an, dass jeder auf seine Kosten kommt. Wer es schafft eine schnelle Drehung zu machen, der dreht sich. Alle anderen wackeln währenddessen mit den Hüften und haben genauso viel Spaß daran. Es geht nicht darum genauso schnell wie der Strom zu schwimmen. Es geht darum jemand zu sein, der den Strom auf seine Art und Weise ganz wunderbar ergänzt und den Schnell-Schwimmern auch mal zu zeigen

worauf es im Leben wirklich ankommt.
Während wir uns in den Kinder-Bereich zurückzogen, wurden die Patientenorganisationen und Pro Rare Austria vorgestellt. Anschließend sorgte Andrea Latrisch-Karlbauer sehr authentisch mit ihrem Programm „Humor und Haltung als Lebenskraft“ für Unterhaltung. Ein sehr interessanter Beitrag kam von Dr. Jama Nateqi, welcher mit seiner Plattform Symptoma.com das „Google für Ärzte“ entwickelt hat. Damit möchte er mit schnelleren, besseren Diagnosen gegen häufige Fehldiagnosen vorgehen und damit Leben retten. Viele von uns wissen, was es bedeutet eine Diagnose zu erhalten und viele von uns wissen auch, dass Zeit oft eine große Rolle spielt. Deshalb sind wir froh, dass Dr. Nateqi diese Dringlichkeit erkannt hat.

Nach der gemeinsamen Networking-Zeit, in der gute Gespräche geführt und auch wertvolle Inputs gegeben wurden, sorgte Tricky Niki mit seiner Bauchredeshow für herzhafte Lacher unter den bewundernswerten Eltern, die durch den Alltag mit seltenen Erkrankungen sehr oft auf ihr eigenes Wohl verzichten und ihre gesamte Energie für die kranken Kinder aufbringen. Zum Staunen brachte uns Hanno Rhomberg mit seiner beeindruckenden Zaubershow.

Zum gemeinsamen Abschluss ließen alle Anwesenden ihre Luftballons unter dem Motto: „Show your rare, show your care!“ steigen. Gänsehaut.

Victoria Mauric

Und wieder ist ein Jahr geschafft!

Unser Projekt feiert den 2.Geburtstag

pro rare austria
allianz für seltene erkrankungen

Gefördert aus den Mitteln
GEMEINSAME GESUNDHEITSZIELE
aus dem Rahmen-Pharmavertrag
eine Kooperation von österreichischer Pharmawirtschaft und Sozialversicherung

Also nochmal zur Erinnerung: Es gibt da den Nationalen Aktionsplan für seltene Erkrankungen – er wurde 2015 veröffentlicht und hört auf den putzigen Namen NAP.se – obwohl er, wie wir wissen, nicht viel mit Schokolade zu tun hat. Vielmehr ist das ein sehr gutes Dokument mit 120 Seiten, auf denen 82 Maßnahmen beschrieben werden, die die Situation für Menschen mit seltenen Erkrankungen verbessern würden, würde man sie alle umsetzen. Ein paar wenige, sehr engagierte Personen haben sich deshalb auch gleich ans Werk gemacht, mit nicht viel mehr ausgestattet, als ihrer persönlichen Arbeitszeit und einem Bleistift. Das Team von Pro Rare Austria, als beteiligte Patientenorganisation, war in der Planerstellung direkt involviert und hat dann überlegt, wie man die Umsetzung beschleunigen könnte. Das Ergebnis dieser Überlegungen war die Einreichung eines Förderprojektes mit dem Titel „ProNAP – Unterstützung der Umsetzung des NAP.se“, über welches Beiträge zur Umsetzung von 22 Maßnahmen aus dem NAP.se geleistet werden sollen. Das Projekt wurde im Rahmen der „Gemeinsamen Gesundheitsziele“ bewilligt und mit den Arbeiten im September 2016 begonnen.

Aus den 22 Maßnahmen haben sich fünf übergeordnete Ziele herauskristallisiert, anhand derer der Projektfortschritt aufgezeigt werden kann:

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

Was hier ein wenig hochtrabend klingt, ist eigentlich recht simpel: Man möchte nachher gerne schlauer sein als zuvor. Deshalb hat das Pro Rare-Team im ersten Projektjahr jede Menge Literatur und Datenmaterial rund um seltene Erkrankungen und Selbsthilfe analysiert, Situationsberichte und Konzepte zu ausgewählten Fragestellungen erarbeitet (z.B. Patienteninformationskarte/ELGA), Kontakte zu Bildungseinrichtungen aufgebaut und Diplomarbeiten initiiert.

Im zweiten Projektjahr brachten zwei betreute Diplomarbeiten bereits einen wesentlichen Wissensgewinn mit sich, ebenso wie eine Ende 2017 durchgeführte Mitgliederbefragung zum Charakter der Selbsthilfe für SE. Gesondert zu erwähnen ist auch der 2. Österreichische EUROPLAN-Workshop, welcher gemeinsam mit Dr. Till Voigtländer (NKSE) organisiert wurde und dazu diente, mit Betroffenen typische Problemlagen seltener Erkrankungen in drei Lebensbereichen zu identifizieren. Auch die Interviews mit Betroffenen und Recherchen im Zuge des Verfassens von Beiträgen für das öffentliche Gesundheitsportal, ebenso wie die Erhebung typischer Problemlagen bei der Erstattung von Therapiekosten brachten neue Einblicke in die Herausforderungen, denen Menschen mit seltenen Erkrankungen gegenüberstehen – was uns zu Ziel Nummer zwei führt.

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

Das war ja mal ein Ding! Da soll man gemäß NAP.se dezidiert mit einer bestimmten Organisation – namentlich der ARGE Selbsthilfe – zusammenarbeiten, um finanzielle und strukturelle Rahmenbedingungen für die Selbsthilfe bei seltenen Erkrankungen zu etablieren und dann löst sich diese einfach auf … Folglich ging es im ersten Projektjahr zunächst darum, aktuelle Entwicklungen zu verfolgen und sich für die Mitarbeit am Entstehungsprozess neuer Strukturen zu qualifizieren. Pro Rare Austria musste demnach an seiner Innen- und Außenwirkung arbeiten. In mehreren Arbeitssitzungen wurde ein Leitbild entwickelt und seine Botschaft vor allem im zweiten Projektjahr verstärkt über unterschiedlichste Kanäle (Website, Newsletter, Folder, Jahresbericht, Presseartikel, Veranstaltungen etc.) gestreut. Pro Rare Austria konnte sich damit klarer positionieren, die Zusammenarbeit mit den vielen Freiwilligen verbessern und neue Mitglieder (Stand August 2018: 61) gewinnen. Das professionellere Auftreten, ebenso wie der Wissensgewinn aus den oben genannten Maßnahmen waren wichtige Voraussetzungen, um seitens der öffentlichen Partner in neue Arbeitsgruppen und Beratungsgremien berufen zu werden. Derart konnte Pro Rare Austria in den vergangenen zwölf Monaten auf die Besonderheiten der Selbsthilfe für seltene Erkrankungen fundiert aufmerksam machen und Rahmenbedingungen für die zahlreichen Selbsthilfegruppen und -vereine in diesem Bereich mitgestalten. Seit Beginn 2018 haben damit etwa zwei Drittel der Mitglieder von Pro Rare Austria die Möglichkeit, um finanzielle Förderung ihrer Aktivitäten an öffentlicher Stelle einzureichen oder an kostenlosen Fortbildungsveranstaltungen teilzunehmen.

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

Um die vielen neuen Informationen an Betroffene und andere Interessensgruppen möglichst niederschwellig weitergeben zu können, wurde im ersten und zweiten Projektjahr intensiv an der Umsetzung der neuen Vereinswebsite und der Aktivierung von Social Media Kanälen gearbeitet. Die Website (www.prorare-austria.org) wurde grundlegend überarbeitet, ist seit März 2018 in Betrieb und stellt umfassende Informationen über seltene Erkrankungen, relevante Einrichtungen und die Mitglieder von Pro Rare Austria bereit. Sowohl aktuelle Zugriffszahlen (~3700 Sitzungen/6 Monate und ~3 Minuten Verweildauer), als auch Rückmeldungen von Mitgliedern und Stakeholdern weisen darauf hin, dass die gesetzten Maßnahmen gut angenommen werden. Vielversprechend ist in diesem Zusammenhang auch die Gestaltung von Beiträgen für das öffentliche Gesundheitsportal (www.gesundheit.gv.at), welches über eine Mischung aus Patientengeschichten und Sachinformation das Thema seltene Erkrankungen aus der Patientensicht beleuchten soll. Die Beiträge werden derzeit finalisiert und sollen noch 2018 online gehen. Ein mit Experten erarbeiteter Behördenleitfaden soll hierbei spezielle Erleichterungen für Betroffene und Angehörige bringen.

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

Ja, und dann gibt es da noch ein unausgesprochenes Paradigma, wenn es um Gemeinnützigkeit geht: „Tue Gutes und sprich darüber“. Das müssen seit Projektbeginn wohl einige getan haben, denn die seltenen Erkrankungen erfahren derzeit einen Aufschwung in der öffentlichen Wahrnehmung – was u.a. auch aktuellen Entwicklungen auf EU-Ebene geschuldet ist. Zahlreiche Veranstaltungen (z.B. European Conference on Rare Diseases and Orphan Products 2018 in Wien) greifen das Thema auf, es gibt Themenschwerpunkte in Printmedien (z.B. Kurier Medico 07/18), Selbsthilfegruppen werden neu gegründet und es erfolgt zunehmend mehr Austausch zwischen den Gruppen. Pro Rare Austria katalysiert diese Tendenz und nutzt neue Medien und Plattformen, um selbst generierte Informationen zu platzieren oder Informationen von Mitgliedern und Stakeholdern weiter zu streuen (z.B. gemeinsamer Veranstaltungskalender). Schwerpunkte im zweiten Projektjahr waren dabei insbesondere die Gestaltung von Informationsmaterial (z.B. Infofolder), die Kontaktaufnahme mit Presseagenturen und das Anbahnen von Kooperationen mit Anbietern im Bereich der Weiterbildung von Gesundheitsdienstleistern. Dies alles ist jedoch kein Selbstzweck, sondern dient nicht zuletzt dem eigentlichen Ziel des Projektes, nämlich:

5. Vorantreiben der Umsetzung des NAP.se durch Aufzeigen von Best Practice und Motivation weiterer Anspruchsgruppen im Sinne der Vorbildwirkung

Was man tut, muss schließlich ins Große und Ganze passen. Pro Rare Austria geht daher in Abstimmung mit der Nationalen Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (NKSE) vor und präsentiert die Projektfortschritte laufend vor dem Beirat für seltene Erkrankungen. Projektergebnisse werden aber auch bei anderen Gelegenheiten und vor unterschiedlichen Zielgruppen vorgestellt. Des Weiteren wird derzeit verstärkt an einer neuerlichen Einreichung – dieses Mal als Kooperationsprojekt mit wichtigen Partnern aus dem Gesundheitsbereich – zur Umsetzung der Forderungen aus dem NAP.se gearbeitet.
Bitte auch weiterhin aktiv mitarbeiten und Daumen halten!

Euer Pro Rare Team

Viktoria Mauric

Österreich schlägt alle Rekorde –
über 900 Teilnehmer bei der ECRD 2018 in Wien

Noch am Abend des 12. Mai – dem letzten der drei Veranstaltungstage der 9. Europäischen Konferenz für seltene Erkrankungen und Orphan-Produkte (ECRD) – bedankte sich der Veranstalter EURORDIS bei all jenen via Facebook, die sich trotz strahlenden Sonnenscheins im Wiener Messezentrum eingefunden hatten, um gemeinsam einen 360° Blick auf das Themenspektrum seltener Erkrankungen zu werfen.

Die Zahlen sprechen für sich: 900 Teilnehmer, davon 120 Referenten, aus 58 Ländern waren vertreten!

Von Seiten des Gastgeberlandes begrüßten Magdalena Arrouas (BMASGK) und Rainer Riedl (Pro Rare Austria) das Publikum mit einem kurzen Abriss über das bisher Erreichte und der eindringlichen Aufforderung an alle Akteure, auch weiterhin aktiv zu bleiben. Darüber hinaus berichtete Maria Prähofer als österreichisches „Patient Testimonial" auf positive und erfrischende Weise über ihr Leben mit MPS und den Erfolg ihrer Enzymersatztherapie.
Inhaltlich war der Kongress in sechs Themenschwerpunkte gegliedert, wobei sich Österreich mit Vorsitzenden und Vortragenden wie Ulrike Holzer (Pro Rare Austria), Ursula Holtgrewe (ZSI), Sabine Ettinger (LBI) und Anja Diem (EB-Haus Austria) positionierte.

Themenblock 1 war der **Strukturierung der Forschungs- und Diagnoselandschaft** gewidmet – ein Bereich, der sich in den letzten Jahren erheblich verändert hat. Bei der Integration neuer Technologien in das Gesundheitswesen und der Verknüpfungen zwischen Forschung und Versorgung tragen zunehmend Patienten, als Experten für ihre eigene Gesundheit, zur Erhöhung des Nutzens bei. Präsentiert wurden neben den jüngsten Fortschritten in der Diagnostik und den potenziellen Herausforderungen neuer Technologien zur Selbstdiagnose, wie die Zusammenarbeit zwischen Patienten, Klinikern, Forschern und Sponsoren als Grundlage erfolgreicher Forschung unterstützt werden kann.

Bahnbrechende Arzneimittel, die Zusammenarbeit von Regulierungsbehörden, Ex-perten der Bewertung von Gesundheitstechnologien und Patienten standen im Fokus von Themenblock 2. Betrachtet wurde die Medizintechnik-Folgeabschätzung und die damit verbundene Schaffung einer zentralen Anlaufstelle von EMA (European Medicines Agency) und HTA (Health Technology Assessors), um durch Austausch von Informationen bereits frühzeitig zur Einschätzung von Arzneimitteln und Verfahren zu gelangen. Für Patienten und Patientenvertreter ergibt sich daraus ein neues Rollenbild in der Zusammenarbeit mit Regulierungsbehörden, HT-Prüfern und Industrie durch Mitwirkung bei Zulassungsverfahren, Kosten-Nutzenbewertungen und Therapieentwicklung.

„Dataisthenewgold"und„Wewantto share data", waren die Kernaussagen von Themenblock 3, welcher sich mit dem digitalen Patienten beschäftigte. Während die digitale Transformation in anderen Branchen bereits Einzug gehalten hat, ist die Gesundheitsindustrie noch nicht völlig in die digitale Welt eingetaucht

und der Übergang gestaltet sich komplex. Bestehende Hürden reichen von unausgeglichenen Arzt-Patient-Verhältnissen bis hin zu fehlender Kontinuität in der Versorgung durch klinische Einrichtungen. Neue Technologien schaffen ungeahnte Möglichkeiten für Menschen mit seltenen Erkrankungen, bergen aber auch neue Risiken, über die es zu informieren gilt. Einer holländischen Umfrage zufolge, empfinden die Menschen ihre medizinischen Daten nämlich als ebenso privat wie ihre Telefonnummern.

Parallel setzte sich Themenblock 4 mit der **Bedeutung von Lebensqualität** auseinander. Neben einer adäquaten medizinischen Versorgung brauchen Menschen mit seltenen Erkrankungen die Möglichkeit, ein erfülltes Leben sowie persönliche Beziehungen zu führen und zur Gesellschaft beizutragen. Patientenvertreter, die darauf hinweisen, scheitern häufig am Gesundheits- und Sozialsystem, welches die komplexen Bedürfnisse der Betroffenen nicht immer erfolgreich adressiert. Best-Practice Beispiele aus verschiedenen Ländern und Fallstudien zu innovativen Dienstleistungen zeigten auf, wie bestehende Lücken durch integrative Versorgung und „Single Point of Service"-Ansätzen überbrückt werden können.

Themenblock 5 betrachtete neue Erkenntnisse, Patientenmeinungen und Fallstudien zu den **wirtschaftlichen und finanziellen Auswirkungen von seltenen Erkrankungen auf Gesundheitssysteme und Gesellschaften**, sowie die Auswirkungen aktueller politischer Maßnahmen auf den Zugang zu Therapien. Diskutiert wurde folglich, wie dieser Zugang verbessert und ein nachhaltiges Modell für Orphan-Arzneimittelentwicklung gewährleistet werden kann.

Der übergeordneten Frage nach **globaler seltener Gerechtigkeit** war schließlich Themenblock 6 gewidmet. Betont wurde dabei die globale Perspektive, da Menschen mit seltenen Erkrankungen durch ihre Gene und ihre Herausforderungen über Landesgrenzen hinaus verbunden sind. Dementsprechend sollten sie auch – unabhängig vom Wohnort – gleichwertige Behandlung und Unterstützung erhalten und im selben Ausmaß von den Fortschritten im Bereich der seltenen Erkrankungen profitieren.

Abgerundet wurde die Veranstaltung durch spontane Patientenstatements im Rahmen der sogenannten „Soap Box", informative Podiumsrunden, eine Poster-Ausstellung und ausreichend Raum für Vernetzung.
Mit Hilfe der gewählten sechs Themenschwerpunkte und des umfassenden Rahmenprogrammes konnte damit insgesamt ein breiter Überblick über das „Ökosystem" seltene Erkrankungen gegeben werden, getreu dem Motto: „Rare Diseases 360° – Collaborative strategies to leave no one behind".

Wir freuen uns auf ein Wiedersehen in Bukarest beim EURODIS – Rare Disease Europe Membership Meeting am 16. Mai 2019 und auf die nächste ECRD 2020!

Was ist ECRD?
ECRD – die Europäische Konferenz für seltene Erkrankungen und Orphan-Produkte ist das größte Treffen von Patientenvertretern aus dem Bereich seltener Erkankungen in Europa. Angesprochen werden Themen wie Forschung, Entwicklung neuer Therapien, Gesundheitsversorgung, soziale Versorgung, öffentliche Gesundheitspolitik und Unterstützung auf europäischer, nationaler, regionaler und internationaler Ebene.

Susanne Kircher

ICPS Rare Diseases EU, Roundtable 2018

Am 17.Oktober 2018 fand auf Initiative des ICPS (International Centre for Parliamentary Studies) ein Roundtable in Brüssel statt, welcher das Thema der Seltenen Erkrankungen „Rare Diseases“ zum Thema hatte. Professor Till Voigtländer war gebeten worden, die Veranstaltung zu moderieren, was er in hervorragender Weise machte.

Insgesamt gab es drei Hauptthemen, welche behandelt wurden:
Session 1: die Analyse der aktuellen politischen Rahmenbedingungen von Seltenen Erkrankungen in der EU und Mitgliederstaaten, **Session 2:** Verbesserung der Diagnostik, Behandlung und Möglichkeiten des Zugangs zur Betreuung. **Session 3:** Ankurbelung der Forschung, Innovationen und Medikamentenentwicklung.
Eine Abschlussrunde sammelte alle Botschaften der Teilnehmer an die EU, welche in einem Rare Diseases Report in der Government Gazette erscheinen werden. Ein erster solcher war 2018 erschienen, auf Basis der Ergebnisse von 2017.

Neben Mitgliedern des EU-Parlaments, der belgischen Gesundheitsministerin und Mitgliedern der Europäischen Kommission, haben zahlreiche Teilnehmer aus verschiedenen Ländern teilgenommen (Schweden, Belgien, Deutschland, Frankreich, Schweiz, Italien, Bulgarien, Österreich, England, Dänemark, Spanien, Luxemburg, Italien). Teilweise waren die Teilnehmer aus Forschungszentren (Österreich mit dem St. Anna-Kinderspital – Krebsforschungszentrum), teilweise waren es auch Vertreter von Selbsthilfe-Organisationen (wie z.B. Klinefelter-Syndrom, Huntington Erkrankung, alpha1-Antitrypsin-Mangel).

Es war ein sehr interessanter Erfahrungsaustausch, welcher doch eher ernüchternd war: die EU hat bereits längst das Thema der Seltenen Erkrankungen abgehakt, nachdem es an die einzelnen Nationen den Auftrag zur Errichtung von Nationalen Aktionsplänen für seltene Erkrankungen gegeben hatte.
Der neue Fokus in der EU ist nun auf vorbeugenden Maßnahmen bei Diabetes mellitus und Adipositas. Nur wenige Länder konnten von deren nationalen Aktionsplänen berichten, immerhin haben wir einen in Österreich etabliert. Dies auf besondere Initiative und jahrelangen Einsatz von Herrn Professor Voigtländer und Doktor Ursula Unterberger, mit Hilfe des Gesundheitsministeriums als ausführende Behörde. So wirklich viel tut sich in anderen Ländern nicht. Das neue Thema sind die **Europäischen Referenznetzwerke (ERNs)**, die wohl die übrigen über 5.000 seltenen Erkrankungen nicht „bedienen“ und die derzeitigen Defizite nicht beheben können. Allgemein ist dafür kein Geld da. Nicht nur in Österreich nicht. Dass manche Länder von teuren Behandlungen ausgeschlossen sind (ich nannte dies eine Zwei-Klassen-Medizin innerhalb der EU) ist bewusst, eine Lösung hat man nicht.

Immerhin hat ein Vorschlag eines langjährigen EU-Mitglieds (Antoni Montserrat Moliner, Active Senior on Public Health, European Commission) aufhorchen lassen: um das Thema der Seltenen Erkrankungen neuerlich auf die Tagesordnung der EU zu bringen, schlägt er eine neuerliche aktive Sensibilisierung im Rahmen eines EU-Mitgliedstaates-Vorsitz als zielführend an. Leider hat Österreich diese Chance nicht mehr, unsere Vorsitz-Zeit endet mit 31. Dezember 2018.

Helfende Hände
Geld braucht Zeit zum Reifen.
Zuerst kommt der Mensch.

Raiffeisenbank Region Grieskirchen
Meine Bank

www.raiffeisen-grieskirchen.at

Langzeitstrategien für SE im Gesundheitssystem – Herausforderungen der Zukunft

Ein Bericht vom 9. Kongress für Seltene Erkrankungen in Graz von Susanne Kircher

Ende September 2018 fand im neuen Campus Graz an der Medizinischen Universität (MUG) eine gemeinsame Veranstaltung vom Forum Seltene Erkrankungen (Vorsitzende: Frau Prof. Dr. Daniela Karall, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde Innsbruck) und ProRare Austria (Vorsitzender: Herr Dr. Rainer Riedl) statt, wobei die Organisation von der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde (Frau Prof. Dr. Barbara Plecko) und dem Institut für Humangenetik (Herr Prof. Dr. Michael Speicher, Frau Dr. Sarah Verheyen) übernommen wurde. Zur Begrüßung kamen auch Frau Prof. Dr. Doris Lang-Loidolt, Vizerektorin für Studium und Lehre, MU Graz, und Frau LAbg für Kultur, Wissenschaft und Forschung, Frau Prof. Dr. Sandra Holasek, Landesregierung Graz.

Die Vielfalt der Herausforderungen
Um einen kleinen Einblick in die Herausforderungen und ihre Vielschichtigkeiten zu geben, soll im Folgenden ein wenig auf einzelne Punkte eingegangen werden.

Eckdaten Seltener Erkrankungen:

Was sind seltene Erkrankungen? Die politisch bestimmte Definition ist, dass es sich um Erkrankungen handelt, die weniger als 1 Person von 2.000 betrifft (oder weniger als 5 von 10.000 Menschen). Zurzeit umfassen diese seltenen Erkrankungen 6.000 – 8.000 Krankheitsbilder. Auch wenn sie jeweils selten sind, sind 5 Prozent der Bevölkerung davon betroffen: das sind 400.000 Personen in Österreich oder 7 Millionen Personen innerhalb von Europa, weltweit sogar 300 Millionen Menschen. Komplexe, seltene Erkrankungen sind unter Umständen nur sehr schwer spezifisch zu behandeln. Man geht davon aus, dass nur 5 Prozent aller seltenen Erkrankungen eine spezifische Therapie haben. Etwa 25 Prozent der Betroffenen warten lange auf eine Diagnose, mitunter Jahre. Vermutlich bekommen 40 Prozent der Betroffenen eine falsche Diagnose (und mitunter falsche Therapie).

Herausforderungen in der Diagnostik:

Im medizinischen Alltag sind 98 % der Erkrankungen sogenannte häufige Erkrankungen, nur in 2 % handelt es sich um Erkrankungen, welche zu den seltenen Erkrankungen gezählt werden. 80 Prozent davon sind genetisch bedingt, 20 % jedoch nicht genetisch, wie durch Entzündungsprozesse oder Autoimmunerkrankungen hervorgerufene Zustände. Man kennt etwa 6.000 – 8.000 Erkrankungen, sodass es nachvollziehbar ist, dass nicht alle Erkrankungen im Studium vorkommen können. Im Medizinstudium ist anhand von einzelnen Beispielen lediglich eine Sensibilisierung für die seltenen Erkrankungen möglich. Was erschwerend dazu kommt ist, dass im Katalog für die Leistungsabgeltung der Spitäler (ICD-10) nur etwa 250 Krankheitsbilder davon kodiert sind. Es ist daher schwierig, in einer Patientenakte überhaupt die seltene Erkrankung entsprechend abzubilden oder für die Behandlung eine entsprechende Abgeltung zu bekommen. An einer Verbesserung wird derzeit gearbeitet.

Diagnostik auf europäischer Ebene:

Derzeit gibt es in 26 Ländern in 300 Krankenhäusern 900 sogenannte Excellence Centers, das sind Zentren, die sich auf bestimmte Erkrankungen spezialisiert haben. Sie sollen sich zu sogenannten Europäischen Referenznetzwerken – ERNs, zusammenschließen, um die Exzellenz, das herausragende Wissen, gezielt an andere Stellen weiter geben zu können. 2015 – 2017 war EU-weit die Phase der Implementierung der ersten anerkannten ERNs, 2018 – 2020 ist die Bereitstellung für die Diagnostik und Behandlung vorgesehen. Um als Full-Member anerkannt zu werden, ist es nötig, mindestens 5 der seltenen Diagnosen pro Jahr zu stellen und die Expertise für das Krankheitsbild bereit zu stellen. Derzeit soll es 24 der Full-Members geben, in Österreich 2 (St. Anna-Kinder-Spital Wien mit den Blutkrebserkrankungen bei Kindern, Debra-Haus für Epidermolysis Bullosa in Salzburg). Zwei weitere stehen in Österreich vor der Anerkennung.
In der nächsten Ebene gibt es die sogenannten „affiliated (collaborative) Centers“, nationale Expertisezentren, die an ein ERN (EU-weit) angeschlossen sind. In Österreich stehen 8 solcher affiliierten Zentren unmittelbar vor der Anerkennung, 32 weitere sollen in der „Pipeline“ stecken. Das Ziel ist es, dass in Zukunft die Diagnose einer seltenen Erkrankung nur mehr maximal 1 Jahr dauern soll.

Herausforderungen in der Diagnostik:

Noch ungelöst ist die (vielfach diskutierte) Frage, ob seltene Erkrankungen im Neugeborenen-Screening getestet werden sollen oder erst beim Auftreten erster Symptome, welche unter Umständen auch bei gezielter Therapie dann nicht mehr rückgängig gemacht werden könnten. Viele Patienten „googeln“ selbst nach Symptomen und Diagnosen und es bleibt unklar, ob sich diese Patienten dann direkt an ein solches Expertisezentrum wenden sollen, wenn der Verdacht auf eine spezielle seltene Erkrankung besteht. Es scheint jedoch unumgänglich, dass zunächst der Hausarzt entscheiden soll, wohin der Patient mit der von „Dr. Google“ gestellten Diagnose zu überweisen ist. Er soll entscheidend dabei sein,

dass der Patient in die richtige Richtung weiter verwiesen wird.
Eine internetgestützte Datenbank (Symptoma.com) kann mitunter hilfreich sein, auch seltene Erkrankungen für den nicht-spezialisierten Arzt zu erkennen.

Die Rolle der Genetik:

Eine gewisse Vorsicht in der Interpretation der genetischen Analysen ist notwendig. Der Mensch hat in seinen Genen etwa 3 – 4 Millionen Genvarianten, deren Interpretation nicht immer leicht ist, vor allem, wenn es sich um bisher nicht publizierte Veränderungen handelt. Es ist nicht immer einfach, familiäre Varianten von bedeutsamen Genveränderungen abzugrenzen, wenn es sich bei seltenen Erkrankungen nur um wenige Fälle in der Fachliteratur handelt. Oder überhaupt um erstmals beim Menschen auffallende Gene. Die Genetik kann einen entscheidenden Hinweis liefern, aber sie erlaubt nicht immer eine Diagnose. Sie erlaubt in den meisten Fällen auch keine Prognose und nur bedingt eine Risikoabschätzung. Dazu kommt die Diskrepanz von 20.000 bis 22.000 bekannten Genen versus über 6.000 OMIM-gelistete namentlich bekannte Erkrankungen. Am Beispiel neuromuskulärer Erkrankungen sind es 840 Gene, die ursächlich sein können.
Die Zukunft der Genetik hat schon begonnen, doch ist es für Manches noch zu früh. Man denke an die bisher kaum beforschten intronischen Abschnitte in den Genen, welche auch zur Krankheitsentstehung beitragen können. Auch in der Gentechnologie ist noch nicht der Zenit erreicht. Zudem gibt es zahlreiche und unterschiedliche Auswerteprogramme, welche eine unterschiedliche Qualität aufweisen. Nach wie vor ist das gemeinsame Auftreten einer spezifischen Klinik, der dazu passenden Genetik und im Idealfall der Nachweis von abweichenden Biomarkern (Chemie) die beste Möglichkeit, eine Diagnose zustellen.

Herausforderungen in der Betreuung

Geschätzt 5 Prozent der seltenen Erkrankungen werden in Zukunft mit einer spezifischen Therapie behandelt werden können. Jedoch wurde am Beispiel der Duchenne Muskeldystrophie (DMD) aufgezeigt, dass alleine durch eine verbesserte symptomatische Betreuung die Lebenserwartung verdoppelt und Lebensqualität verbessert werden kann.
Nicht immer werden Patienten mit seltenen Erkrankungen in der Gesellschaft akzeptiert, da es bei vielen Erkrankungen ein breites Spektrum an Symptomen gibt und eine Vergleichbarkeit fehlt. Diese große Diversität der Betroffenen macht auch eine einheitliche Betreuung schwierig. Seltene Erkrankungen, vor allem genetisch bedingte, sind oft multisystemische Erkrankungen, welche eine multidisziplinäre Betreuung und Behandlung benötigen. Was in der Pädiatrie noch ganz gut funktioniert, ist in der Erwachsenen-Medizin nicht gelöst. Bemühungen um eine Transition der Betroffenen in die Erwachsenen-Medizin ist zwar gewünscht, doch noch an vielen Stellen, auch europaweit, nicht gelöst.
Auch die politische Dimension zu seltenen Erkrankungen spiegelt wider, dass viele Bereiche und Stakeholder einzubeziehen sind, was Ergebnisse hinauszögert

Meisterbetrieb

HÖLL PETER

Trockenausbau - Stuckateur- und Vollwärmeschutzarbeiten

mail: office@meisterbetrieb-hoell.at, Tel. 0680/327 0858

und erschwert. Am Beispiel der NAPse, dem Nationalen Aktionsplan für Seltene Erkrankungen, kann erkannt werden, wie viele Stake-holder involviert wurden: der Hauptverband, die Ärztekammer, die Medizin-Ethik, das Sozialministerium, die AGES-Pharmed, die Selbsthilfe, die Pädiatrie und die Humangenetik, zwei weitere Fachgesellschaften.
Am Beispiel eines Notfall-Armbandes, das ein betroffener Vater für seine zwei Töchter mit Glykogenose Typ Ib konstruiert hatte, wurde ersichtlich, wie schwierig es war, ein Notfall-Informations-System im Rettungswesen dafür aufzubauen und eine Akzeptanz dafür zu erhalten.

Herausforderungen in der Therapie

Bei vielen der Rare Diseases handelt es sich um chronische, multisystemische Erkrankungen. In Zukunft werden möglicherweise, je nach Alter, Schweregrad und Möglichkeiten, möglicherweise auch je nach Genveränderung, individuelle Therapieoptionen geschaffen werden müssen, gegebenenfalls sehr individuell und unter Kombination mehrerer Therapieformen. Man nennt dies eine personalisierte Medizin. Dazu kommt eine ebenso personalisierte Betreuung. Zur Einschätzung des Therapienutzens ist jedoch das Wissen über den natürlichen Verlauf der Erkrankung zwingend nötig. Therapeutische Möglichkeiten, Effekte und Grenzen müssen messbar sein, vor allem wenn es sich um komplizierte und kostspielige Therapieformen handelt. Solche oft teuren Therapien bedürfen einer guten Kontrolle zur Einschätzung der Effektivität. Als Beispiel wurde SMArtCare in D und Ö vorgestellt bei der (sehr teuren) Behandlung einer spinalen Muskelatrophie.
Einhellig wurde die Unterstützung seitens der Patientenorganisationen hervorgehoben, welche einen gegenseitigen Benefit bringen können.

Die Entwicklung von Medikamenten bei Seltenen Erkrankungen: Orphan Drugs

1982 wurde in den USA mittels des Orphan Drug Acts eine Initiative gesetzt, Firmen zu ermutigen, um Medikamente für die Behandlung seltener Erkrankungen zu entwickeln. Dabei kam es neben steuerlichen Vorteilen zu einer erleichterten Marktzulassung, erweitertem Patentschutz und keiner zwingenden Verpflichtung, Medikamente nach der Marktzulassung weiter für Studien zu verfolgen, um die Wirkung in großen Kollektiven zu testen oder seltene Nebenwirkungen aufzudecken. Im Jahr 2000 entstand ein analoges Regelwerk für Europa, die Orphan Drugs Legislation (EU).
Seitdem wurden 140 Orphan Drugs zugelassen, jährlich werden 14 -15 neue Orphan Drug – Therapien zugelassen. Während der Entwicklung solcher Medikamente bei seltenen Erkrankungen besteht wenig Wissen, wenig Expertise, die klinische Prüfung erfolgt nur an kleinen Patientenkollektiven. Bei der Marktzulassung (nach ca. 10 - 14 Jahren) ist Forschung und Entwicklung bereits beendet. Das Risiko insgesamt wird als hoch eingestuft, erfolgreich ein solches Medikament am Markt zu platzieren. Das und auch die fehlende Konkurrenz führt zu überdurchschnittlich hohen Preisen für solche Medikamente. Geht man von dem Solidarprinzip aus, dass nämlich die Allgemeinheit in ihrer Gesamtheit für die Gesundheitskosten jedes Einzelnen aufkommt, so ist dies in etlichen Ländern in Europa nicht gegeben. Daneben gibt es vergebliche Bemühungen um eine Verteilungsgerechtigkeit, weil die Basisversorgung in Teilbereichen nicht mehr möglich ist. Insgesamt gibt es kein Geld für Patienten-Register und die Erfassung der Therapieeffekte nach Marktzulassung.

Herausforderungen der Finanzierung

Bei den hohen Kosten für die meisten Therapien bei seltenen Erkrankungen stellt sich immer wieder die Frage nach dem „Wert“ des zu behandelnden Menschen. Dies um den Behandlungsnutzen zu erfassen und den Einsatz der finanziellen Mittel zu begründen. Beurteilt man nach der Lebensqualität, die gewonnen wird? Was darf das kosten? Wer beurteilt Lebensqualität? Viele Fragen können nicht beantwortet werden, wie „Start“ und „Stopp“ einer teuren Therapie – wer entscheidet mit? Fest steht, dass jegliche Diskussion weg vom Patienten und dem behandelnden Arzt und Krankenhaus führen muss, um eine medizinische Leistung sachlich und nach der Indikation erbringen zu können und um nicht Patienten in die Lage zu bringen, dass sie beschuldigt werden, die höchsten Budgetkosten des Krankenhauses zu verursachen und das auf Kosten der anderen Patienten.
Österreichweit gibt es leider kein vergleichbares Versorgungskonzept. Der Föderalismus schafft unterschiedliche Töpfe in den Landesbudgets, die Abgeltung für die Medikamentenkosten ist intransparent und bei Bundesländern und Krankenkassen unterschiedlich. Oft entscheidet der Beruf, Arbeitgeber und das Bundesland, ob man (selbst oder der Familienangehörige) eine Therapie bekommt, im Krankenhaus, bei Niedergelassenen oder in Form einer Heimtherapie, oder gar nicht…

Herausforderungen in der Akzeptanz von SE

Im Rahmen der Vorstellung der Patientenorganisationen wurde ein kleiner Einblick gegeben, welch ungeheures Netzwerk für Patienten mit Seltenen Erkrankungen sich weltweit bereits strukturiert hat, um gemeinsam eine stärkere Stimme zu erlangen: EURORDIS – Rare Diseases Europe; Rare Connect.org für Ultra-Rare Diseases (extrem seltene Erkrankungen); auf EU-Ebene: ACHSE für Deutschland, Pro Raris in der Schweiz, ALAN in Luxemburg etc. INNOVCare für die Betreuung; Rare Barometer Voices für Patientenumfragen; EPF, das European Patient´s Forum; EUPATI, die European Patient´s Academy; Rare Diseases International: dazu zählen EURORDIS, USA, Japan…

Der Verein ProRare Austria zählt derzeit 63 Mitglieder. Der nächste Österreichische Rare Diseases Day wird am 2. März 2019 wieder mit einem Fest stattfinden. Der nächste Nationale Kongress für Seltene Erkrankungen findet im Herbst 2019 in Salzburg statt.

IHRE SPENDE

Das alles kann Ihre Spende zum Beispiel:

- **10 €** Info-Material für MPS-Familie
- **20 €** Therapieknete
- **40 €** Pflegeunterstützung - eine Einheit mobile Krankenschwester
- **60 €** Therapiespielzeug
- **80 €** Rolfing - eine Einheit
- **100 €** Beratungsbesuch bei MPS-Familie
- **250 €** Hundetherapie - fünf Einheiten
- **400 €** telefonische MPS-Familienberatung für ein Monat
- **500 €** Selbstbehalt für eine orthopädische Sitzschale
- **600 €** Cranio Sacral Therapie 10er Block
- **1000 €** Ausflug für 100 Personen im Rahmen der MPS-Therapiewoche
- **1700 €** maßgeschneiderte Schuhe für ein MPS-Kind
- **5000 €** Unterstützung der MPS-Diagnosestelle in Wien für ein ganzes Jahr

Ihre Spende hilft !

Wir finanzieren unsere Arbeit fast ausschließlich aus Spenden. Diese sind wichtig für uns, denn jede Spende schenkt unseren MPS-Familien und ihren Kindern die Chance auf:

- notwendige Beratung
- wichtige Information
- professionelle Betreuung
- rasche Diagnosen
- wirkungsvolle Therapien
- bessere Lebensqualität
- und oft sogar Zeit - Zeit zum Leben.

ÖSTERREICHISCHES SPENDEN GÜTESIEGEL 05841 WWW.OSGS.AT

IHRE SPENDE IST STEUERLICH ABSETZBAR Reg. Nr. SO 1461

So können Sie helfen:

Ihrer Phantasie sei keine Grenze gesetzt, wir freuen uns über Ihre Ideen.
Hier ein paar Beispiele dafür, was alles möglich ist:

- Benefizveranstaltung (Oster- und Weihnachtsmarkt, Schul- oder Sportveranstaltung, Konzert, Versteigerung, Punschstand, Flohmarkt, Auktion, Kartoffelwettschälen, Kaffeekränzchen,...)
- Laufen für MPS-Kinder (siehe ab Seite 108)
- Ehrenamtliche Mitarbeit in der MPS-Gesellschaft
- MPS bekannt machen (von uns erzählen, uns auf Facebook liken...)
- Bestellung von MPS-Artikeln (z.B. Weihnachts- oder Glückwunschkarten)
- Spenden durch oder beim Einkaufen (siehe Seite 119)
- Bestellung von Karli Printi Schulheften (siehe Seite 23)
- Geburtstagsspende (Spenden statt Schenken)
- Kranzspende (Spende anstatt Kranz oder Blumen bei Begräbnissen)
- Legat, Erbschaft (siehe Seite 103)
- Firmenspende (Weihnachtsspende oder Spende anlässlich Firmenfeiern,...)
- Urlaubsspende (Mitarbeiter einer Firma spenden einen Urlaubstag,...)

Spendenabsetzbarkeit und Spendengütesiegel

- Die MPS-Gesellschaft gehört seit 11.12.2009 dem Kreis der „begünstigten Spendenempfänger“ gemäß §35 Abs. 2 BAO an, was bedeutet, dass unsere Spender über die Arbeitnehmerveranlagung bzw. über den Steuerausgleich für ihre Spenden eine Rückerstattung vom Finanzamt bekommen. (Voraussetzung: Bekanntgabe des Geburtsdatums!)
- Um in der Mittelverwendung auch nach außen transparent zu sein, unterziehen wir uns seit dem Jahr 2006 freiwillig der strengen Kontrolle durch die Kammer der Wirtschaftstreuhänder und wurden 2011 mit dem „Österreichischen Spendengütesiegel“ ausgezeichnet.

Wir unterstützen Sie gerne bei der Organisation Ihrer Veranstaltung für MPS-Kinder!

Sie wollen helfen und wissen nicht wie? Wir haben die passenden Ideen für Sie!
Auch versorgen wir Sie gerne mit Info- und Werbematerial. Bitte melden Sie sich bei uns im MPS-Büro. Wir sind gerne für Sie da!
Gerne bewerben wir Ihre Aktion über unsere Website bzw. Facebook-Site!
Lassen Sie uns mit Ihrer Spende auch einen Bericht bzw. Fotos über Ihre Aktion zukommen. Wir freuen uns, darüber zu berichten!

HILFT!

**Starten Sie
Ihre eigene Spendenaktion!
Sie haben bald Geburtstag, feiern Ihre Hochzeit oder eine Party, planen ein Firmenjubiläum oder nehmen bei einem Marathon-Lauf teil? Das alles sind Anlässe, die sich ideal mit Spendenaktionen zugunsten von MPS-Kindern verbinden lassen.**

Wir brauchen Ihre Hilfe!

Ihre Hilfe ist unsere Hoffnung! Ob Spende (Sach-, Weihnachts-, Geburtstags-, Urlaubs-, Kranz- oder Firmenspende), Sponsoring, Legat, Benefizveranstaltung oder einfach die Bestellung von Weihnachtskarten in unserem MPS-Shop - Sie schenken unseren MPS-Kindern die Chance auf ein besseres Leben. Danke!

Danke, dass Sie helfen!

Ihre Spende macht den Unterschied!

Ihre Spende kann das Leben unserer MPS-Patienten entscheidend verändern, denn mit Ihrer Spende können wir:

- MPS-Familien begleiten und unterstützen
- Forschungsprojekte mit dem Ziel einer Therapieentwicklung vorantreiben
- Aufklärungsarbeit betreiben und dadurch letztendlich bewirken, dass das Leben mit MPS zukünftig ein Besseres sein wird

Egal, ob Sie eine einmalige Spende geben, oder einen regelmäßigen Abbuchungsauftrag für die MPS-Gesellschaft einrichten - es ist genau Ihre Spende, die hilft!

Das gute Testament – es gibt ein Leben nach dem Leben

Vergissmeinnicht.at

Partnerin der Initiative für das gute Testament

Seit 2014 ist auch die MPS-Gesellschaft Teil der Initiative Vergissmeinnicht.at – der Initiative für das gute Testament.
Wir engagieren uns mit voller Kraft für MPS-Kinder. Doch unser Engagement kann nur dann fruchtbar sein, wenn unsere Spender hinter uns stehen, den Weg mit uns gemeinsam gehen und unsere Projekte durch ihre finanzielle Zuwendung mittragen. Immer mehr Menschen entscheiden sich, in ihrem Testament neben ihrer Familie auch eine gemeinnützige Organisation mit einem Legat zu bedenken.

Vielleicht ist es auch Ihnen ein Herzensanliegen, unsere Arbeit für MPS-Kinder auch langfristig zu unterstützen. Mit einem Vermächtnis zugunsten der MPS-Gesellschaft können Sie langfristig und nachhaltig – selbst noch über ihr Leben hinaus – Gutes tun, die Zukunft mitgestalten und etwas Bleibendes für die nächste Generation schaffen.

Ihr Vermächtnis zugunsten der MPS-Gesellschaft ist eine Investition, die sinnvoll und von bleibendem Wert ist. Denn damit schenken Sie MPS-Kindern neue Hoffnung und Perspektiven für eine bessere Zukunft.

Wir sind jederzeit gerne da, um Ihre Anliegen zu besprechen - vertraulich und wertschätzend.
Mehr Information finden Sie auf unserer Homepage unter www.mps-austria.at. oder unter www.vergissmeinnicht.at.

Österreichs NPOs sagen DANKE an ihre Testamentsspender

Vergissmeinnicht.at -Mitglieder setzen Zeichen des Danks im Schlossgarten Schönbrunn

MPS AUSTRIA SAGT DANKE

Ein herzliches DANKESCHÖN allen Menschen, die den Weg mit uns gemeinsam gehen!

Wir schätzen ihre Hilfe sehr und freuen uns darüber. Denn ihre Unterstützung ist wertvoll - sie macht einen Unterschied für unsere Arbeit in der MPS-Gesellschaft und ganz besonders für das Leben unserer MPS-Kinder.

Es ist schön, dass es SIE gibt!

Was immer Sie auch für uns tun, egal ob es etwas Großes ist oder etwas Kleines, ob finanzielle oder praktische Hilfe, Sie dürfen gewiss sein, dass es immer ein wertvoller Baustein für unsere Arbeit ist. Nur gemeinsam kommen wir voran, nur mit der Hilfe Vieler können wir Großes bewirken und mit voller Kraft für unsere betroffenen Familien da sein. In diesem Sinne haben Sie vielen Dank!

Auf den nächsten Seiten berichte ich beispielhaft über Beiträge von Menschen, die uns auf unserem Weg begleiten und uns helfen. Auch wenn uns jeder einzelne Helfer wichtig ist, wird sich nicht jeder hier wiederfinden. Manches überschneidet sich mit dem Erscheinungstermin dieser Zeitung, manchmal gibt es keine Bilder, manche möchten unerwähnt bleiben. Wir schätzen aber jeden einzelnen Helfer, das möchte ich Ihnen ausdrücklich versichern!

Michaela Weigl, Vorsitzende und betroffene Mutter

Die **Firma Beyer** überraschte uns mit einer umwerfenden Weihnachtsspende. Wir freuen uns sehr und bedanken uns dafür wirklich herzlich!

Die Stiftung **help and hope** unterstützte unsere Therapiewoche 2018 wiederum mit einer ganz phantastischen Spende und trug damit großartig zum Erfolg dieser Veranstaltung bei! Ein herzliches DANKESCHÖN!

help and hope
Weil Kinder unsere Zukunft sind

LICHT INS DUNKEL

Großes Dankeschön an **Licht ins Dunkel** für die Unterstützung unserer MPS-Beratungsstelle!

MARKTPLATZ LEBENSNETZE

Lustig war´s beim Marktplatz Lebensnetze. Wir waren heuer zum zweiten Mal dabei, hatten wenigstens schon ein bisschen Ahnung was auf uns zukommen würde und haben uns wiederum zu viert Hals über Kopf ins Geschehen gestürzt.
„Der Lebensnetze-Marktplatz ist ein Treffpunkt, der es ermöglicht, individuelle soziale Partnerschaften zwischen Wirtschaftsunternehmen und gemeinnützigen Organisationen in die Wege zu leiten. Den Engagements sind dabei weder in der Form noch im Umfang oder Inhalt Grenzen gesetzt."

Verschiedenste Firmen trafen auf ebenso unterschiedliche Vereine und beim Gongschlag ging es los: Wir hatten genau 60 Minuten Zeit um Deals auszuhandeln; einzige Regel war, dass kein Geld fließen durfte. Dienstleistungen, Sachspenden, Zeitspenden - das Angebot ist groß und so „erdealten" wir für Selbstgemachtes wie Marmeladen, Adventgestecke oder Weihnachtsbilletts trotz unserer Unerfahrenheit zum Großteil absolut Brauchbares und Nützliches, wie zum Beispiel einen ausgemusterten Laptop von der eww-Gruppe gegen 40 Glas feiner Marmelade. Es machte Spaß und Freude dabei zu sein!

Die Deals von 2017 konnten wir fast alle verwirklichen, nur Artikel in diversen Firmenzeitungen blieben offen - daraus haben wir gelernt und solcherlei in diesem Jahr erst gar nicht mehr vereinbart. Deswegen bedanken wir uns mit großer Freude bei all jenen, wo die Einlösung der Deals völlig reibungslos, unbürokratisch, einfach und manchmal sogar über den Deal hinaus geklappt hat - ein großes DANKESCHÖN dafür!

Die Energie AG Linz hat uns einen VW Bus für die Fahrt nach Kroatien zur Verfügung gestellt, inklusive Vignette und Maut! So konnten wir acht Kinder und Jugendliche, die an unserem MPS-Projekt im Rahmen der Friedensflotte Mirno More teilnahmen, problemlos zum Hafen bringen.
Vom Eurothermenresort in Bad Schallerbach erhielten wir Eintrittskarten ins Aquapulco, die perfekt für ein Kinderprogramm während der Vorstandssitzung genutzt wurden. Die gratis Eintrittskarten von der Messe Ried nutzten wir für ein kleines oö. MPS-Familien-Treffen bei der Modellbaumesse.
Manch andere Deals waren Warenspenden, so z.B. von Maximarkt oder der Konditorei Jindrak, ein Besuch im Paneum, oder aber Dienstleistungen wie von der Firma Hödlmayr. Besonders freue ich mich über einen Workshop von Milestones, den ich besuchen darf - dort werde ich mit Selbstgebackenem für alle Teilnehmer erscheinen.
Alles in allem eine großartige Sache, für die den Initiatoren von Marktplatz Lebensnetze ein großes Lob gebührt!

Unsere „Dealer" 2017

Deal Eurotherme

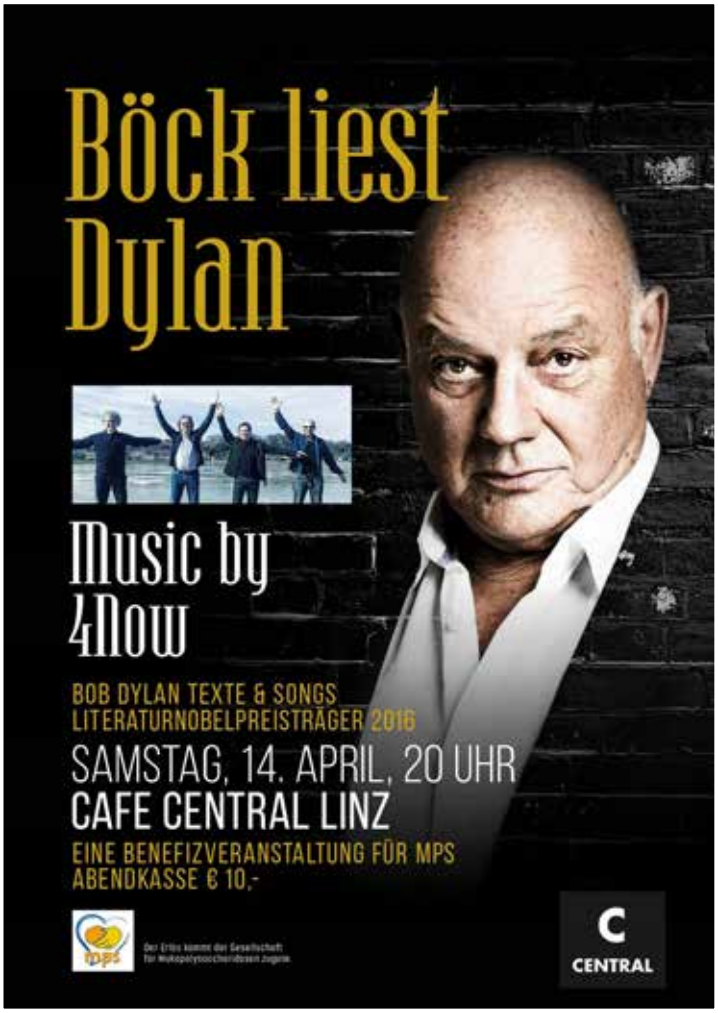
Deal Konditorei Jindrak

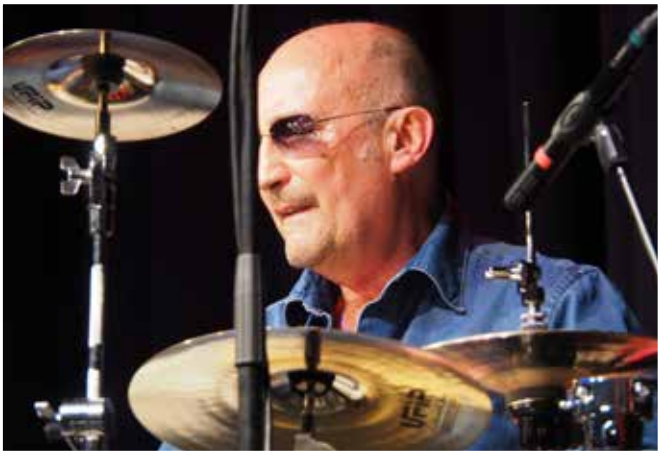
Deal Messe Ried

Unsere „Dealer" 2018

EIN HERZLICHES DANKESCHÖN
...für abgeschlossene Deals beim Marktplatz Lebensnetze

BÖCK LIEST DYLAN





BAND 4NOW

EIN HERZLICHES DANKESCHÖN

...für diese besondere Benefizveranstaltung!

Die **Honky Tonk Linedancers** sind wohl unserer treuesten Unterstützer! Wir haben uns 2003 anlässlich einer Benefizveranstaltung, die unsere liebe Barbara Auernig in Kärnten veranstaltet hatte, kennengelernt. Seither sind sie uns treu geblieben und finden Jahr für Jahr Wege und Möglichkeiten, um unsere MPS-Therapiewoche finanziell zu unterstützen. Wir sind längst Freunde geworden und freuen uns immer wieder auf unsere Begegnungen - bei den Honkys oder bei uns auf der Therapiewoche, wo sie uns das Tanzen beibringen. Zweimal schon waren Karin und Rudi als Linedance-Trainer bei uns im Einsatz und haben unsere Teilnehmer begeistert. Ein riesengroßes DANKESCHÖN für eure Freundschaft und so viel Empathie und Einsatz!

Die **Bikergemeinschaft Gerasdorf** veranstaltet nun schon seit 12 Jahren Ende April eine große Motorradweihe mit Motorradsegnung, gemeinsamer Ausfahrt und gemütlichem Beisammensein mit Grillhendl, Würsten und jeder Menge Süßspeisen - was immer das Herz begehrt, die tüchtigen Damen im Club machen es möglich! Dieses Jahr war die Veranstaltung wieder mit prächtigem Wetter gesegnet, was natürlich eine große Menge an Teilnehmern angelockt hatte. Wir sind mehr als glücklich darüber, dass der Erlös dieser Veranstaltung Jahr für Jahr unseren MPS-Kindern zugute kommt.
Ein herzliches DANKESCHÖN an Stefan Vesely, Rudi Wammerl, all die anderen Clubmitglieder und den vielen fleißigen Händen, die dieses Fest möglich gemacht haben.

Das Duo Zeitlos gab ein Konzert in kleinem Rahmen im Stadtcafe Zwieb in Marchtrenk und überreichte uns anlässlich unserer Therapiewoche, wo sie für unsere Teilnehmer ein großartiges Konzert spielten, eine Spende.
Hans Ruhsam hat schon in verschiedenen Formationen für uns Konzerte gespielt und sogar als Straßenmusikant erfolgreich für MPS-Kinder gesammelt.
Heuer, gemeinsam mit Robert Sturn als „Zeitlos“, ein echter Ohrenschmaus und ein wirklich schöner Abend in Hinterglemm!
DANKESCHÖN!

EIN HERZLICHES DANKESCHÖN
...für eure Freundschaft und eure so liebevolle Unterstützung!

EIN HERZLICHES DANKESCHÖN

... wir freuen uns sehr!

Reinhold Straßer hatte wieder eine Bombenidee wie er MPS-Kinder unterstützen könnte! Es ist kaum zu glauben, aber trotzdem wahr: An seinem Geburtstag, dem 15. 12.2018, wird er im Fitnessstudio in Waizenkirchen aufs Laufband steigen und zwölf (12!) Stunden lang (von 6:00 bis 18:00 Uhr) für uns laufen. Jeder Kilometer wird in Spendengeld umgewandelt, auch er selbst will spenden - gleich 10 Euro für jeden Kilometer, der auf sein Ziel von 100 km fehlt. Falls was fehlt, denn Reinhold ist wieder in Top-Form.

Witzig schreibt er auf seiner Homepage: „Kommt vorbei und begleitet mich solange ihr Lust (und Luft) habt. Und wenn ihr mir in der Schlussphase sagen wollt, wie ich aussehe, lügt mich bitte an!“ Mehr dazu auf run4mps.jimdosite.com/projekt/!

DANKE Reinhold, du bist einfach großartig!

Jung, unabhängig und voller Tatendrang - so beschreibt sich der **Ladies Circle Austria,** der ein verantwortungsvolles Miteinander fördert und sich für karitative (Hilfs-)Projekte einsetzt. Jedes Jahr gibt es ein gemeinsames Projekt für das sich alle Clubs österreichweit besonders einsetzen.

Der Ladies Circle Trattnachtal hatte uns dankenswerterweise als nationales Serviceprojekt vorgeschlagen. Tatsächlich gab es ein Kopf an Kopf-Rennen mit einem zweiten Verein, sodass wir am Ende als eines von zwei unterstützten Projekten hervorgingen, worüber wir uns sehr freuten. Besonders toll war, dass wir im Zuge der Scheckübergabe beim Jahrestreffen des LCA auch einen Kurzvortrag über MPS und unsere Arbeit bringen durften.

Ein großes DANKESCHÖN an **Doris Riegler** für ihr Benefizkonzert NIX IS AFOCH im Davis Live Musik Club in Wien - wir freuen uns!

Am 14.04.2018 feierten in der Stadtgemeinde **Ebreichsdorf** viele Familien die **Firmung** ihrer Kinder. Die Dekoration für die Feuerwehrscheune, die zu diesem Anlass in ein Gebetshaus umgewandelt wurde, stellte Frau Margit Roschmann kostenlos zur Verfügung - mit der Bitte in diesem Rahmen für unsere MPS-Kinder eine Spendenaktion zu veranstalten. Mit einem wunderbaren Einsatz konnten die Firmbetreuer dank allen Firmlingen sowie deren Familien und Freunden einen tollen Spendenbetrag für uns zusammenlegen. Unser Dank gilt allen Firmlingen, ihren Familien, Freunden, Firmbetreuern, Hermann Krammer und selbstverständlich Margit Roschmann.

EIN HERZLICHES DANKESCHÖN
... für die großartige Unterstützung

Wir freuen uns über die Kooperation mit **Rettet das Kind OÖ** und bedanken uns vor allem bei unserem großartigen MPS-Botschafter **Wolfgang Böck** für seine liebevolle Unterstützung!

Auch bei der **Sparkasse in Linz** bedanken wir uns herzlich für die Spende, die wir im Rahmen der Veranstaltung „Money & Co für die Therapiewoche erhalten haben.
Eine echte Hilfe - Dankeschön!

Erneut wurde in der Vorweihnachtszeit im **Café Insel** in Oyenhausen fleißig für den guten Zweck „gespielt". Einen Monat lang hat der Stammtisch geschnapst, und jeder Verlierer durfte einen Euro in die Spendenbox werfen. Auch eine Tombola mit tollen Preisen, die vom **Casa Venezia** in Leobersdorf zur Verfügung gestellt wurden, gab es heuer. Das zeigt uns wieder einmal, dass man auch beim Spaß haben Gutes tun kann! Wir danken euch herzlich für eure Spende liebe Sabrina samt Team, lieber „Stammtisch" und liebes Venezia-Team!

Mit dem Erlös ihres Maturaballes unterstützten uns die **5. Klassen der BAfEP Hartberg** - was für eine großartige Idee!
Lea Harmtodt, die Projektleiterin erzählte, dass es den Schülern wichtig war, Gutes zu tun und ihren Erfolg mit einem wohltätigen Projekt zu teilen. Dass ihre Wahl auf unsere MPS-Therapiewoche fiel, war eine wirklich große Freude für uns.
DANKESCHÖN - auch für die nette Einladung in eure Schule!

Einen ganz besonderen Nachmittag konnte ich mit diesen tollen Frauen von der **KFB Kremsmünster** verbringen. Irmi Gundendorfer hatte mich zum Kaffee eingeladen, um mir in gemütlicher Runde eine Spende für unsere MPS-Kinder zu überreichen. Die Damen hatten dafür wohl unermüdlich Kekse gebacken und diese an einem Adventsonntag für uns verkauft.
DANKESCHÖN, ihr seid toll!

LAUFEN FÜR THERAPIE:
LAUFEN FÜR LEBEN:
LAUFEN FÜR MPS!

VCM
VIENNA CITY MARATHON

Wir waren das coole MPS-Laufteam 2018.

Komm, mach auch du mit! Wir freuen uns auf DICH!

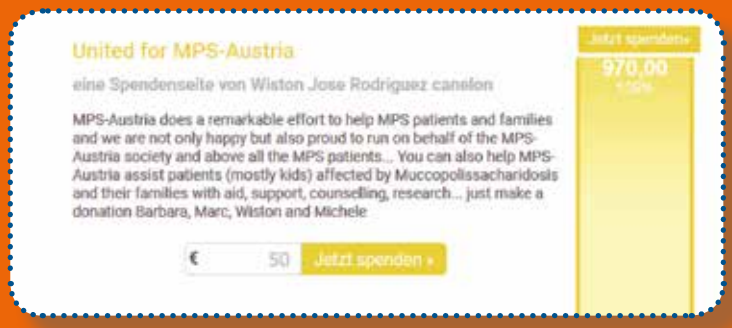
Und das ist deine nächste Gelegenheit, verpass sie nicht, mach mit und hol dir dein MPS-Läufer-Package!
Glaub an dich: „If you can dream it, you can do it."
Melde dich an und starte schon jetzt deine Spendenseite für MPS!

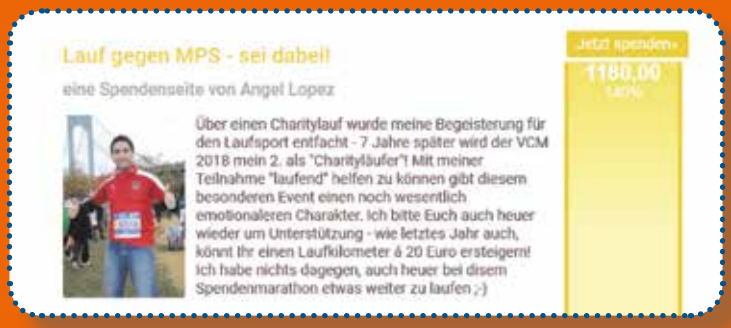
Achtung MPS-Familien:
Wir starten 2019 als große Gruppe - gemeinsam mit unseren MPS-Kindern - beim VCM-Inclusion Run am Samstag, den 6. April.
Wer dabei sein möchte, bitte im MPS-Büro melden!

36TH VCM
7. April 2019

Join the MPS-Team 2019!

Lauf für die, die selbst nicht laufen können! DANKE!





DANKE für eure Spendenseiten und euren Einsatz!

DANKE für die großartige Unterstützung!

Die Wiener Städtische Versicherung wandelte all die Trainingskilometer, die bei Ihnen eingegangen waren, für uns in Euros um!

Erdinger Weissbier spendete uns den gesamten Erlös ihres Messestand bei der Vienna Sportsworld Messe!

MICH KENNEN SIE VIELLEICHT.
ABER KENNEN SIE MPS?

mps
Miteinander Perspektiven schaffen
Saccharidose
zu viele, um vergessen zu werden

VIELLEICHT.
MPS?
5548

Happy together

MICH KENNEN SIE VIELLEICHT.
ABER KENNEN SIE MPS?

mps
3551

MICH KENNEN SIE VIELLEICHT.
ABER KENNEN SIE MPS?

mps

VIENNA CITY MARATHON
WINTERLAUFSERIE

KENNEN SIE VIELLEICHT.
KENNEN SIE MPS?
www.mps-austria

EIN HERZLICHES DANKESCHÖN

...an unsere Läufer und an alle jene, die uns mit ihrer Spende unterstützt haben!

Laufevent

...und MPS Austria war dabei!

10-jähriges Jubiläum des Leobener Laufevents bei strahlendem Sonnenschein und MPS Austria war dabei – mit einem MPS-Stand und rund 20 aktiven TeilnehmerInnen im MPS-Shirt.
Auch wir hatten bei der Siegerehrung Grund zum Jubeln:
Christas Schwester Roswitha hat den Nordic Walking-Bewerb gewonnen und Sophie wurde in ihrer Altersklasse im Einzellauf Dritte. Wir sind stolz auf Euch und gratulieren sehr herzlich.
Ganz besonders gefreut haben wir uns auch darüber, dass Kira, Kevin und Noah bei den Schülerläufen mitgemacht haben.
Wir möchten uns auf diesem Wege bei allen aktiven TeilnehmerInnen und den StandbetreuerInnen bedanken. Unser Dank gilt selbstverständlich auch dem Veranstalter für das perfekte Event.
Ihr seid spitze!

Gesundheitstag

Wir freuen uns sehr, dass wir auch heuer wieder als eine von mehreren Selbsthilfeorganisationen einen MPS-Stand beim Leobener Gesundheitstag aufstellen durften.
Wir konnten viel Infomaterial verteilen, hatten interessante Gespräche und bekamen ein tolles Feedback auf den Vortrag.

Wir möchten uns sehr herzlich bei den OrganisatorInnen bedanken - für die Möglichkeit, auf diese seltenen Erkrankungen aufmerksam zu machen und für die tolle Veranstaltung !

Unser Dank gilt natürlich auch den StandbetreuerInnen.

Evelyn Huber

Miteinander Perspektiven Schaffen

„Miteinander Perspektiven Schaffen“ – das wird innerhalb der großen MPS-Familie auch wirklich gelebt! Der Zusammenhalt und die gegenseitige Unterstützung geben uns viel Kraft und Energie. DANKE.

Dieses Motto finden dankenswerterweise auch außerhalb der MPS-Familie viele Menschen großartig. Ein schönes Beispiel für das „Miteinander Perspektiven Schaffen“ ist der Zusammenhalt beim Verkauf von Glückwunsch- und Weihnachtsbilletts zugunsten von MPS Austria .

Dieses Foto wurde anlässlich des Tausendsten verkauften Billetts aufgenommen.
Gemeinsam haben wir den Verkauf dieser Menge an Billetts möglich gemacht und gefeiert.
Dafür möchten wir uns bei all jenen bedanken, die uns beim Verkauf unterstützt haben und weiterhin unsere Verkaufsschachteln in ihren Läden stehen haben werden:

- *Friseursalon Barbara in Leoben Judendorf*
- *Benetton Leoben*
- *Creativ Stickerei Leoben*
- *Postpartner Jugend am Werk Leoben*
- *Wäschemode Rösler Leoben*
- *und eine Bäckerei im Burgenland*

1.000 Billetts verkauft - DANKE!

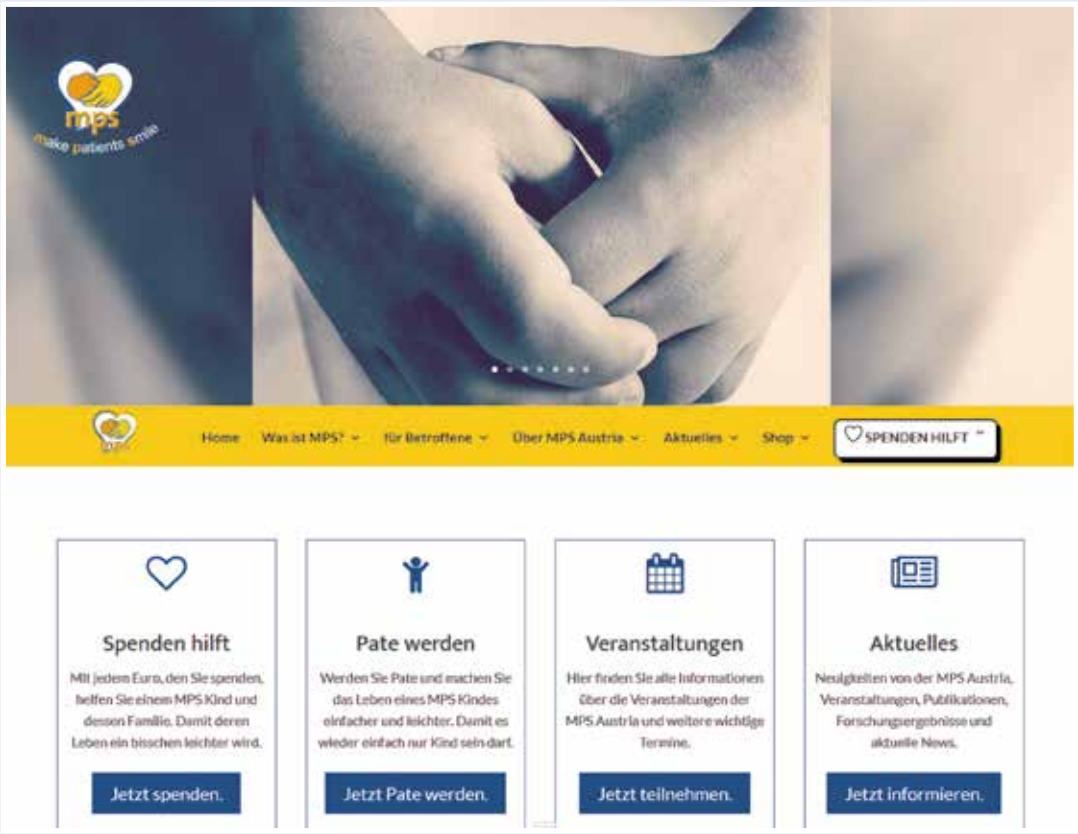
EIN HERZLICHES DANKE

... wir freuen uns über eure Aktivitäten!

www.mps-austria.at

Unsere neue Homepage ist online!

Hier finden Sie alles, was Sie interessieren könnte...
Was ist MPS? Welche Formen von MPS gibt es? Wie wird MPS vererbt? Ist MPS therapierbar und wie? Wie häufig ist MPS?
Was macht die MPS-Gesellschaft? Wer bzw. wo sind die wichtigsten Kontakte? Welche Publikationen gibt es? Wie kann ich Mitglied werden? Welche Veranstaltungen gibt es?
Sie können viele Fotos von unseren MPS-Veranstaltungen finden, auch etliche Videos, Geschichten von MPS-Familien lesen - und natürlich im Shop einkaufen.
Wer helfen will, kann über die Webseite gleich online spenden!



WEIHNACHTSAKTIONEN

EIN DANKESCHÖN AN ALLE UNSERE HELFER!

ADVENTMARKT GFÖHL

21. - 25. 11. 2017

Keramikartikel verkauft

Adventmarkt | Maria Luise und Gerhard Heinz spenden Erlös aus Verkauf für MPS-kranke Kinder.

Maria Luise und Gerhard Heinz, Michaela Weigl (Vorsitzende der Gesellschaft für MPS) und Regionaldirektor Erich Fragner. *Foto: privat*

GFÖHL | Es ist bereits zur Tradition geworden: Alle zwei Jahre werden mit einem Adventmarkt in der Sparkasse Spenden für an MPS erkrankte Kinder lukriert. Damit können zusätzliche Therapien finanziert werden.

Das Ehepaar Maria Luise und Gerhard Heinz stellt dafür eine sehenswerte Auswahl an Keramikartikeln her, die im Rahmen des Adventmarktes auch reißenden Absatz finden.

Das heurige Ergebnis übertraf alle Erwartungen: Maria Luise und Gerhard Heinz überreichten gemeinsam mit Sparkassen-Regionaldirektor Erich Fragner einen Spendenscheck über 6.300 Euro an die Vorsitzende der Gesellschaft für Mukopolysaccharidose, Michaela Weigl.

Keramik-Adventmarkt Maria Luise und Gerhard Heinz

EIN HERZLICHES DANKE

...für die langjährige und großartige Unterstützung!

Mit wegweisenden Therapien
komplexen Krankheiten begegnen.

IHR PARTNER BEI LYSOSOMALEN SPEICHERKRANKHEITEN

morbus FABRY

MPS I

morbus GAUCHER

morbus POMPE

GZAT.XLSD.16.07.0148

www.genzyme.at

SANOFI GENZYME

Spenden beim Einkaufen

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

amazon.de amazonsmile

Online shoppen und GUTES TUN - für Kinder mit MPS!

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

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

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

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

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

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

Freude schenken und helfen

In unserem MPS-Shop auf www.mps-austria.at finden Sie eine Auswahl von weit über 150 Weihnachtskarten, davon sehr viele aus unserer eigenen MPS-Kollektion - exklusiv für Sie im MPS-Büro entworfen. Einige Beispiele unserer Kollektion 2018 sind hier abgebildet.

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

1 € / Billett inkl. Kuvert

Auf Wunsch drucken wir unsere Widmung und jeden beliebigen Text samt Firmenlogo in Ihre Billetts ein.

MICH KENNEN SIE VIELLEICHT.

ABER KENNEN SIE MPS?

Wolfgang Böck,
Botschafter für MPS

JETZT INFORMIEREN UNTER
WWW.MPS-AUSTRIA.AT

mps

CREATEAM