Österreichische Post AG / SPONSORING POST
BNPA 4070 Eferding / GZ 06Z036951

ÖSTERREICHISCHES SPENDEN GÜTESIEGEL 05841 WWW.OSGS.AT

MPS – FALTER

Miteinander Perspektiven Schaffen

WWW.MPS-AUSTRIA.AT

Gesellschaft für MukoPolySaccharidosen und ähnliche Erkrankungen

Ausgabe 2016 / 2017

miteinander perspektiven schaffen

Gesellschaft für MukoPolySaccharidosen und ähnliche Erkrankungen

Organe und Funktionen

www.mps-austria.at

Generalversammlung

Vorstand

Michaela Weigl
Vorsitzende | Geschäftsführerin
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

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

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

Medizinischer Beirat

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 7:15 - 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
Leitung:
Ass.-Prof.in Dr.in Dorothea Möslinger, OÄ Dr.in 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
Institut für erbliche Stoffwechselkrankheiten Paracelsus
Univ. Prof. Prim. Dr. Wolfgang Sperl
A - 5020 Salzburg, Müllner Hauptstr. 48
+43-662-4482-2600
w.sperl@salk.at

Innsbruck

Medizinische Universität Innsbruck
Department für Kinder- und Jugendheilkunde
Univ.Klinik für Pädiatrie | 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

DVR: 10616741 I ZVR:423245305

Gesamtgestaltung (Redaktion, Satz, Grafik, Layout): Michaela Weigl
Fotos: MPS und Stefan Stark

Druck:
Druckerei Jentzsch & Co GmbH, Wien

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. 2017

Titelbild:
Fritzi MPS II

SPENDENKONTEN:

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

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

Ausgabe 2016/2017

Mit freundlicher Unterstützung durch:
Shire Austria GmbH

und 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 Therapie 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

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.

Inhaltsverzeichnis

Vorwort 4
Tätigkeitsbericht 7
Todesanzeigen 8
Gratulationen 11
MPS-Weltkongress 2016 in Bonn 14
- Berichte aus den Vorträgen 16
- Berichte aus den Workshops 28
- MPS-Network-Meeting in Bonn 36
- Bericht aus der Sicht der Kinderbetreuung 42
- Bericht aus der Sicht einer Teilnehmerin 46

Spenden durch Kaufen 41
Konferenzbericht Ungarn 48
Termine 2017 49
Genetik Workshop Teil 1 50
Erwachsenentreffen für MPS VI in England 53
Diplomarbeit für den guten Zweck 54
MPS-Therapiewoche 2016 56
MPS-Geschwisterkinderwoche 62
Projekt Mirno More 64
MPS-Erwachsenentreffen 70
Berichte von den Familien 74
Integra 2016 89
Steuerliche Erleichterungen 90
Berichte aus der Pro Rare Austria und dem Beirat für SE 92
Ihre Spende hilft 100
Vergissmeinnicht.at 101
Vorhang auf für ehrenamtliche Helfer 102
MPS-Austria und der Vienna City Marathon 2016 104
MPS-Austria sagt Danke 108
Benefizveranstaltungen und Aktionen für MPS 109
MPS-Botschafter Wolfgang Böck 118

Michaela Weigl

Liebe Mitglieder, liebe Freunde!

Die Höhen und Tiefen des Lebens sind wahrscheinlich nirgendwo besser spürbar als in unseren MPS-Familien. Egal, ob sie gerade eine niederschmetternde und ihr Leben völlig über den Haufen werfende Diagnose erhalten haben, ob es einer der schrecklichen Momente zwischendurch ist, wo man dem Fortschreiten der Krankheit hilflos gegenüber steht und doch mit allen Mitteln versucht, seinem Kind beizustehen, ihm zu helfen, es zu retten... oder ob es am Ende der Tod ist, die Zeit still steht und man sich fragt, ob man alles richtig gemacht hat.

Mit MPS zu leben ist oft unbeschreiblich schwer. Selbst in den Familien, deren Kinder eine mildere Form von MPS haben, die lernen können und vielleicht sogar erwachsen werden, für die es möglicherweise sogar schon eine Enzymersatztherapie gibt, ist viel Ratlosigkeit. Ständig müssen schwerwiegende Entscheidungen getroffen werden - Krankenhaus, Ärzte und Therapeuten, Schmerztherapie, richtiger Zeitpunkt für Operationen, Wahl der idealen Schule...
Ich denke an ein Mädchen, das wegen einer relativ simplen Knieoperation über fünf Wochen nicht in die Schule gehen konnte - einfach weil sie keine Treppen steigen konnte. Die Familie konnte das Problem nicht lösen und es wird ein schwieriges Unterfangen werden, diesen Rückstand wieder aufzuholen.
Es ist einfach nichts normal. Für manche nicht einmal das Einkaufen, weil einfach nichts passt. Weder Hemd, Hose, Pullover und Jacke, noch Schuhe. Wer ein bisschen nähen kann, kann sich vielleicht abhelfen, aber spätestens bei den Schuhen wird es eng, man muss sie maßschneidern lassen.

Für viele MPS-Kinder gibt es keine Hoffnung. Sie werden nicht erwachsen. Vielleicht nicht einmal Teenager. Das klingt furchtbar. Und es ist furchtbar. Und trotzdem, obwohl man weiß, dass man sein Kind nur eine kurze Zeitlang begleiten darf, oder vielleicht gerade deshalb, macht man alles Menschenmögliche (und wahrscheinlich noch mehr!), um diese Zeit so intensiv und so gut wie möglich gemeinsam erleben zu können. Diese Eltern kämpfen, opfern sich auf, schlafen nicht, weil ihr Kind auch nicht schläft, suchen nach Wegen, Schmerzen zu identifizieren und zu bekämpfen, organisieren ihr ganzes Leben rund um die Bedürfnisse des kranken Kindes - und vergessen manchmal ganz auf sich selbst. Während ich diese Zeilen schreibe, habe ich ein Bild von einem Mädchen mit MPS III vor mir. Sie liegt gerade mit einer beidseitigen Lungenentzündung auf der Intensivstation, beide Lungenflügel sind völlig verschleimt, die Ärzte versuchen ihr Bestes. Zum Abhusten hat sie längst keine Kraft mehr. Ihre Mama ist natürlich an ihrer Seite - obwohl sie selbst erst vor ein paar Tagen bruchoperiert wurde und noch nicht einmal die Fäden aus ihrem Bauch entfernt sind. Das viele Heben hat Spuren hinterlassen... Sie hat mich angerufen, um mir zu sagen, wie schlecht es ihnen geht und dass sie das Schicksal ihrer Tochter nun in Gottes Hand legt. Sie will keine künstliche Beatmung haben. Noch eine schwere Entscheidung mehr...

MPS ist eine Multisystemerkrankung, betrifft fast alle Hauptorgane im Körper, oft auch das Gehirn. Stoffwechselprodukte werden eingelagert anstatt ausgeschieden - darum entstehen im Laufe der Zeit einfach immer wieder mehr und zunehmende Probleme und Herausforderungen für die betroffenen Familien. Die Belastung ist groß, sowohl psychisch, als auch physisch und finanziell. Irgendwie müssen es aber alle schaffen. Und dabei wollen wir den Familien helfen. Darum sind wir für sie da und gehen den Weg gemeinsam mit ihnen.
Doch nicht nur deshalb gibt es immer was zu tun bei uns im MPS-Büro ☺.

Obwohl ich gedacht (und auch gehofft) hatte, dass das Jahr 2016 etwas weniger anstrengend werden würde als unser Jubiläumsjahr, hat es sich als ein sehr intensives Jahr entpuppt. Wie es so ist, irgendwie geht immer alles, wenn es denn sein muss. Und so ist es - auch wenn ich manchmal bis an den Rand der Erschöpfung arbeiten muss, um es zu schaffen. Wie lange das wohl noch gut geht? Ich gebe die Hoffnung nicht auf, dass bald jemand kommen wird, der tatkräftig mithilft und überschaubare Aufgaben übernimmt. Es ist ja durchaus möglich in diese Arbeit hineinzuwachsen. Alles was man braucht, ist die Entschlossenheit helfen zu wollen und Liebe, zumindest Verbundenheit oder Sympathie zu den betroffenen Familien. Jede Hilfe zählt! Jede Hilfe ist willkommen.

Nun aber zum Jahresrückblick, den ich kurz halten möchte, denn dieser MPS-Falter ist voll von Artikeln, die dazu einladen, das zu Ende gehende Jahr revue passieren zu lassen.

Am Anfang des Jahres stehen immer Rückschau auf das Vorjahr, Evaluation durchgeführter Projekte, Ein- und Ausgabenrechnung, Budgetplanung für das laufende Jahr, Definition von Projekten und natürlich auch der jährliche, aufwändige Versuch über Sponsoren finanzielle Unterstützung zu bekommen. Manchmal sind wir erfolgreich, und wir können von Glück reden, dass wir mit der regelmäßigen Unterstützung von drei Pharmafirmen rechnen dürfen, denn öffentliche Subventionen gibt es kaum. So ist es auch eine meiner Hauptbeschäftigungen, die für unsere Arbeit notwendigen finanziellen Mittel über Spenden einzuwerben. Obwohl die Österreicher ein spendenfreudiges Volk sind, ist das sehr mühsam, denn MukoPolySaccharidosen sind selten und wenig bekannt. Auch aus diesem Grund müssen wir unser Augenmerk auf Awareness legen, darauf, dass MPS in der Öffentlichkeit wahrgenommen wird, in das Bewusstsein der Menschen eindringt, und sie zumindest wissen, dass es MPS gibt, dass unsere Kinder eine Realität sind und Hilfe brauchen.
Je besser uns das gelingt, umso mehr Hilfe können wir erwarten und unseren Familien weitergeben, umso eher können Kinder von frühen Diagnosen und der daraus resultierenden besseren Lebensqualität profitieren.
Dieses Bewusstsein zu steigern, ist eine

wichtige, nicht zu unterschätzende Aufgabe, die wir auch auf internationaler Basis verfolgen.

Ein mögliches Trittbrett im Sinne von Awareness haben wir im Vienna City Marathon gesehen. Wir hatten heuer erstmals die Gelegenheit, dort als Charity gelistet zu werden und haben mitgemacht. Wenn schon, denn schon, also gleich als eine von fünf Premium Charities. Das ist zwar viel teurer, man bekommt dafür aber auch mehr Gelegenheiten, um sich präsentieren zu können. So haben wir u.a. einen eigenen Messestand samt Bühnenauftritt auf der Vienna Sportsworld bekommen, zwei oder drei Facebook Postings direkt über den VCM, zwei VCM-Newsletterbeiträge, konnten ein Webbanner schalten... Wir versuchten das Beste daraus zu machen und berichten ab Seite 104 mehr dazu.

Unser Wintertreffen fand schon vorher, nämlich Ende Februar anlässlich des Tages der seltenen Erkrankungen statt. Wir luden unsere Familien am Vortag des Marsches zu einem gemeinsamen Abendessen ein, was immer sehr nett ist. Auch dieses Jahr waren wir „MPSler" die größte teilnehmende Gruppe, darüber habe ich mich sehr gefreut. Selbst eine Familie aus Vorarlberg war angereist! 2017 wird es keinen Marsch geben, sondern ein „Fest der Seltenen", aber das ist eine andere Geschichte - und die steht auf Seite 97.

Im Sommer folgten dann die wirklich großen Veranstaltungen für uns. Erst der MPS-Weltkongress in Bonn, zu dessen Organisation ich meinen deutschen Kollegen ganz herzlich gratuliere. Es war ein wundervoller Kongress, sodass ich es schade finde, dass sich trotz der Nähe und trotz großzügiger finanzieller Unterstützung von unserer Seite, doch so wenige österreichische Familien auf den Weg dorthin gemacht haben. Traurig bin ich darüber, dass auch dieses Mal kein einziger von unseren betreuenden Klinikern gekommen ist. Natürlich muss jeder Arzt mit Zeit, Kraft und Energie haushalten. Angesichts der Fülle an Konferenzen und Tagungen, die jahrein und jahraus stattfinden, ist das bestimmt nicht leicht. Mir tut es trotzdem weh, denn ich würde mir wünschen, dass es anders wäre - gibt es doch diese Gelegenheit tatsächlich nur alle zwei Jahre (und davon maximal jedes zweite Mal in Europa).

Susanne Kircher (sie ist keine Klinikerin) war dabei und das war auch gut so: Denn sie wurde mit dem MPS Scientific Award ausgezeichnet - eine wirklich große Ehre! Wir gratulieren von Herzen!
Die Vorträge waren hochinteressant, was kein Wunder ist, es waren schließlich die Besten der Besten als Sprecher vor Ort. Die Artikel ab Seite 14 geben, so denke ich, einen guten Überblick dessen, was wir in Bonn hören und erleben durften.

Vom Weltkongress fuhr ich mehr oder weniger direkt nach Wagrain, um die letzten Vorbereitungen vor Ort zu treffen: Zeit für die MPS-Therapiewoche! Wie die Zeit vergeht kann man erahnen, wenn man sich vor Augen führt, dass das bereits unsere 15. Therapiewoche war. Ist das nicht unglaublich? Und wieder gibt es jemanden, den ich besonders hervorheben möchte: Unsere Physiotherapeutin Tina Zimmerberger, die von Anfang an und ohne jegliche Unterbrechung dabei war. 15 Mal hat sie eine ihrer Urlaubswochen damit verbracht unsere MPS-Patienten zu therapieren. Die Therapiewoche ist tatsächlich ein Teil ihres Lebens geworden, so etwas ist nicht selbstverständlich, wir schätzen das sehr und können ihr gar nicht genug danken! Wir konnten Tina überreden, sich „vor den Vorhang holen zu lassen". (Seite 103).
Die heurige Therapiewoche im Hotel Alpina war eine ganz wunderbare Veranstaltung. Wir genossen es sehr, dass wir das ganze Haus für uns alleine hatten und unter uns sein konnten. Da das Haus nicht weitläufig ist, hat es eine irre Gemütlichkeit und lädt ganz zwangsläufig ein, viel beisammen zu sein und sich auch im Vorübereilen zu unterhalten. Cathrin und Roland Wiesbacher, die Besitzer des Alpina, sorgten dafür, dass sich alle wohl fühlten, hatten Verständnis für alle unsere Bedürfnisse und ließen uns walten wie wir es brauchten. Wir verwandelten den Billardraum in eine Tanz- und Trommelstube, die Lobby in eine Theaterbühne, das Stüberl in einen Kindergarten, verwendeten den Garten als Bastelwerkstatt und Freiluftgymnastikraum, nutzten jeden Fleck im Haus. Das war auch notwendig, denn unser Therapieprogramm war üppig wie noch nie. Insgesamt 17 verschiedene Angebote standen am Programm, angefangen von den Einzeltherapieeinheiten bis hin zu den unterschiedlichsten Bewegungs- oder Kreativgruppen.
Unsere gemeinsamen Ausflüge führten uns diesmal auf die Burg Hohenwerfen, wo wir nach der interessanten Burgführung und der faszinierenden Greifvogelschau noch ein Ritteressen für die gesamte Gruppe gebucht hatten - ein Erlebnis, das sicher keiner von uns vergessen wird! Für den zweiten Ausflug blieben wir „daheim". Der Erlebnisberg Grafenberg liegt nämlich direkt in Wagrain, was sehr praktisch ist. Roland konnte bei der Bergbahn einen Sonderpreis für uns vereinbaren, und wir alle verbrachten einen lustigen Nachmittag am Berg. (ab Seite 56).

Als nächstes waren die Geschwisterkinder an der Reihe. Für sie ging es im August zum Sterntalerhof, wo diesmal zehn Kinder ihre heißgeliebte Geschwisterkinderwoche genießen durften. Fazit aus der Woche war wie jedes Jahr, dass sie zu kurz ist, sie betteln geradezu um eine zweite Woche. Kinder... (Seite 62)
Ein ganz besonders liebes Erlebnis hatte ich noch während der Therapiewoche, als mich zwei MPS kranke Brüder überzeugen wollten, dass sie ein Recht hätten, an der Geschwisterkinderwoche teilzunehmen. Jeder von ihnen zeigte auf seinen (kranken) Bruder und sagte: Schau Michaela, ich habe einen Bruder mit MPS, also darf ich mitfahren. ☺
Die beiden kamen ein paar Wochen später doch noch auf ihre Rechnung, nämlich als im September unser Mirno More Projekt startete. Auch dazu gibt es viel nachzulesen ab Seite 64, ich stelle dazu nur eines fest: absolut wiederholungsverdächtig!

Den Abschluss unserer Veranstaltungen bildete wie immer das MPS-Erwachsenentreffen, das sich mittlerweile auch fest im Jahresablauf etabliert hat. (Seite 70).

Für mich persönlich ist die Zeit rund um das Erwachsenentreffen eine der intensivsten Zeiten des Jahres: MPS-Falter-Zeit. Jedes Jahr nehme ich mir vor, zur Erleichterung schon während des Jahres Artikel vorzubereiten, geschafft habe ich es noch nie. Denn die Zeit „wo ich einmal Zeit habe", die gibt es offensichtlich nicht. Ich kann sie nicht finden! Keine Ahnung wo die sich versteckt ☺.

Es wäre ja vielleicht nicht ganz so schlimm, wenn die MPS-Falter-Zeit nicht auch gleichzeitig die Vorbereitungszeit für unsere Adventmärkte wäre. Mit Abgabe der Druckdatei in der Druckerei muss auch der Großteil unserer Verkaufsartikel für den Advent fertig sein. So kommt es, dass ich zwischen Schreibtisch, Kochtöpfen,

Nähmaschine und Bastelarbeiten hin und her eile: Warum nicht Marmelade kochen, Säfte ansetzen, Liköre abfüllen, oder Badesalze mischen während ich mich vom „Faltern“ ausraste?
Wir machen ein gewagtes Experiment heuer und betreiben an den Wochenenden einen Adventstand in Wien beim Wilhelm Busch Heurigen in Dornbach. Gewagt deshalb, weil ich nicht einmal annähernd einschätzen kann wie es laufen wird und Wien von uns doch sehr weit weg ist. Schnell mal heim fahren um etwas zu holen, weil wir was vergessen haben oder wir Nachschub brauchen, spielt es da nicht...
Ich kann von Glück reden, dass es einige total liebe Menschen gibt, die mithelfen – einerseits beim Produzieren der Verkaufsartikel, andererseits beim Verkauf. Darüber freue ich mich von Herzen, denn auf diese Weise haben wir am Ende eine große Auswahl an den unterschiedlichsten, schönen und leckeren Sachen. Und mit dem Verkaufserlös – so das Wetter und das Publikum gut mitspielen – können wir wieder MPS-Kindern helfen! Es bleibt also spannend. Und intensiv.

Ansonsten habe ich zu berichten, dass wir Anfang November unser erstes MPS Europa-Treffen hatten und zukünftig noch intensiver zusammenarbeiten wollen. Auf´s Erste waren zwar nur sieben Länder dabei, aber der Anfang ist gemacht, das erste gemeinsame Projekt definiert und die nächste Arbeitssitzung vereinbart. Das Projekt betrifft MPS III, wo sich ja endlich auch vielversprechende Therapieansätze abzeichnen. Die klinischen Studien für MPS IIIA von der Firma Shire (Intrathecaltherapie) wurden unglücklicherweise abgebrochen. Andererseits gibt es mehrere Firmen, die unmittelbar vor dem Beginn einer Gentherapiestudie mit unterschiedlichen Vektoren stehen. Als MPS Europa wollen wir in mehreren Ländern gleichzeitig mit einer Umfrage bei betroffenen MPS III-Familien starten. Wir wollen gemeinsam einen unglaublich wichtigen (anonymen!) Datenschatz kreieren und damit das Krankheitswissen erhöhen. Ärzte haben zwar klinische Daten, aber die Wirklichkeit, wie es ist mit der Erkrankung zu leben, das wissen nur jene, die das auch tun (müssen). Mit dem gesammelten Wissen können wir ganz bestimmt einen Unterschied bewirken und damit zumindest der zukünftigen Generation von noch undiagnostizierten MPS III-Babies Hoffnung schenken.

Gerne hätte ich auch über eine Neuregelung der EET-Kostenübernahme berichtet. Leider gibt es sie noch nicht. Es läuft aber ein Vorstoß unter Federführung der AG Schwerpunktsetzung von der Politischen Kindermedizin gemeinsam mit den Patientenanwälten, der Volksanwaltschaft, Pro Rare u.a. in Richtung Bundeszielsteuerungskommission, wo ich auch Gelegenheit hatte, uns einzubringen. Die Landeshauptleute scheinen verständnisvoll und einig, die Gebietskrankenkassen angeblich nicht. Ich glaube, wir können für eine gute Lösung im Sinne der Patienten nur weiterkämpfen und beten!

Und genau in diesem Sinn möchte ich allen Lesern unseres MPS-Falters für ihr Interesse danken und uns allen mit der Jahreslosung für 2017 Mut zusprechen:
„Gott spricht: Ich schenke euch ein neues Herz, und lege einen neuen Geist in euch.“ (Hesekiel 36,26)

Michaela Weigl
und der gesamte Vorstand

Aktueller Stand der Therapie in Österreich (2016)

	MPS I	MPS II	MPS III	MPS IV	MPS VI	MPS VII
Therapie	EET	EET	EET / Genestein / Gentherapie	EET	EET / Gentherapie	EET
Aktuell	Seit 2003 in Europa zugelassen; Studie zur intrathekalen Applikation	Seit 2007 in Europa zugelassen; Studie zur intrathekalen Applikation	Studie zur intrathekalen Applikation; Genistein-Studie Gentherapie-studien	Seit 2014 in Europa zugelassen; Studie zum natürlichen Verlauf	Seit 2006 in Europa zugelassen Gentherapie-studie	Klinische Studie (EET)
Patienten in Therapie bzw. Studie	3	11	0	7	3	0
Medikament	Aldurazyme	Elaprase		Vimizim	Naglazyme	
Firma	Genzyme/Bio-Marin	Shire	Shire Lysogene	BioMarin	BioMarin	Ultragenyx

Tätigkeitsbericht 2016

Teilnahmen an:

- MPS-Weltkongress in Bonn
- MPS-Konferenz Ungarn
- Expertentreffen MPS VI in England
- Kongress für SE in Igls
- Wiener Selbsthilfe Konferenz
- Pressekonferenz und Konferenz von OKIDS
- Workshops des Dachverbands für SHG OÖ
- BKMF-Treffen
- Messe Integra
- Marsch für SE Wien
- Diverse Benefizveranstaltungen

Sitzungen / Besprechungen

- Internationales MPS-Netzwerktreffen
- Europäisches MPS-Netzwerktreffen
- MPS-Vorstandsklausur und Vorstandssitzungen
- Vorstandssitzungen Pro Rare
- Mitarbeit im Beirat für SE am Gesundheitsministerium zur Umsetzung des NAPse
- Arbeitssitzungen der Arge Selbsthilfe Österreich
- Sitzungen Vergissmeinnicht.at
- Treffen mit Ärzten, Wissenschaftlern, Pharmafirmen, Prominenten und Serviceclubs

Organisation / Durchführung:

- Kinderprogramm beim Marsch
- Aktionen zum int. MPS-Tag
- Orthopäd. MPS-Spezialambulanz
- MPS-Therapiewoche
  - Organisation von Therapeuten und Kinderbetreuern
  - Erstellen eines Therapieplanes
  - Planung Social Program
- MPS-Erwachsenentreffen
- MPS-Geschwisterkinderwoche
- MPS-Schiff Mirno More
- Europäisches MPS-Netzwerktreffen
- Therapieaufenthalte für MPS-Patienten
- Infoveranstaltungen zu Erbrecht und Testamentgestaltung
- Hotelsuche für Veranstaltungen
- Weihnachtsaktionen in Einkaufszentren

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

Publikationen:

- MPS-Falter 2016
- Tätigkeitsbericht 2015
- Neuauflage der MPS-Flyer
- Aktualisierung der Homepage
- Aktualisierung Pressemappe
- Konzeption und Versand von Spendenmailings und Dankbriefen
- Erstellen von Präsentationen für Messen und Vorträge
- Erstellung einer Foto-DVD
- Begleitung von Projektarbeiten

Forschungsprojekte:

- Unterstützung der Diagnosestelle am Institut für Med. Chemie Wien
- Projekt MPS IVB an der Med. Univ. Graz
- ISMRD – Mukolipidose Projekt

Öffentlichkeitsarbeit / Medien:

- Tag der SE - Marsch der SE
- Aktionen zum int. MPS-Tag
- Pflanzaktion Vergissmeinnicht.at
- Ausstellungen bei Messen, Tagungen, Selbsthilfetagen
- Messe Integra
- Radiosendung Radio OÖ
- Vienna City Marathon 2016 als Premium Charity
- Spendenmailings
- Presseaussendungen
- Verteilung von Infomaterial
- Verteilung von MPS-Artikeln
- Facebook Präsenz

Sonstiges:

- Entwurf eigener Billetts/Kalender/Block/Lesezeichen
- Entwurf und Produktion von MPS-Werbeartikeln
- Produktion von Verkaufsartikeln für Weihnachtsmärkte
- Ausschreibung, Bewerbung und Verkauf von Weihnachtsbilletts
- Stellen von diversen Subventions- bzw. Spendenansuchen
- Spenderbetreuung
- Internationale Zusammenarbeit (MPS Network)
- Technischer Support
- IT-Support

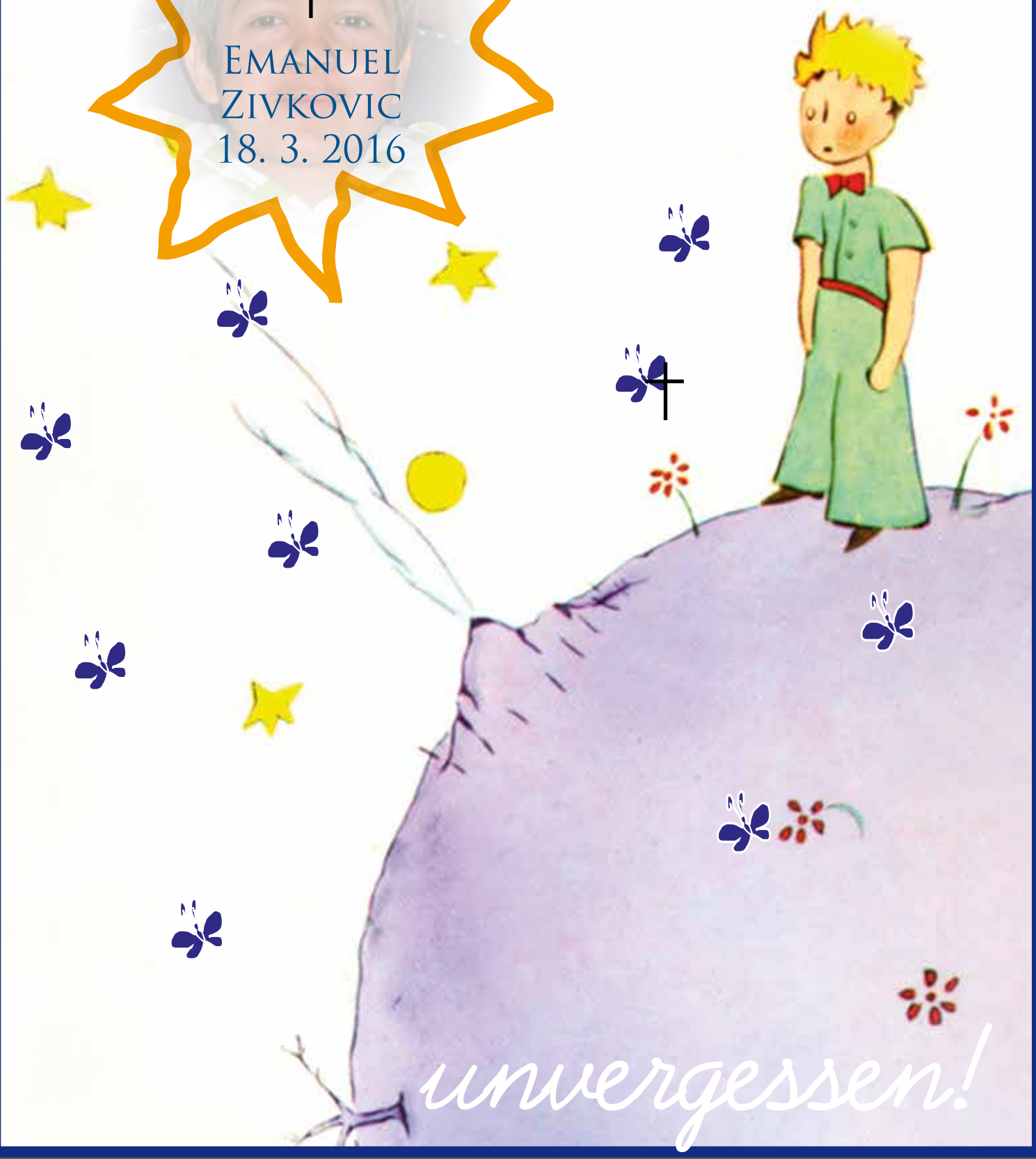
(Eine Langfassung des Tätigkeitsberichts 2016 wird im Sommer 2017 in gedruckter Form und auf der Website veröffentlicht werden.)

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

†

EMANUEL
ZIVKOVIC
18. 3. 2016



unvergessen!

Erinnerungen an Emanuel

Wer ihn kannte, kann sich glücklich schätzen. Emanuel war ein so liebenswertes, fröhliches und stets lachendes Kind, das vor allem seine Eltern immer auf Trab hielt.

Meine erste Erinnerung an diesen großartigen Jungen habe ich von der Therapiewoche in Strobl. Mit seinen strahlenden Augen, dem gesunden, rundlichen Gesicht, seinen dichten dunklen Haaren und seinem unverkennbaren Lachen hat Emanuel mein Herz sofort erobert. Sehr zu seinem Leidwesen wollte man ihn einfach ständig auf die vollen Wangen küssen. Meistens ließ er es widerwillig über sich ergehen, doch als er älter wurde durfte nur noch seine Mama ihn küssen. Von ihrer mütterlichen Zärtlichkeit konnte er gar nicht genug bekommen.

Er rannte zwischen den Menschen hin und her, seine Eltern dicht an seinen Fersen und lachte herzhaft, weil er genau wusste, dass er schneller war. Wenn man auf der Suche nach Emanuel war, musste man nur zum Billardtisch gehen. Dort war Emanuel bestimmt zu finden. Er liebte das Spiel. Für seinen Papa Vane war es nach drei Tagen nicht mehr ganz so lustig – trotzdem war er geduldig und erfüllte seinem geliebten Sohn den Wunsch, warf eine Münze ein, und sobald er das Poltern der Billardkugeln hörte, war Emanuel zufrieden. Den Stock gab er sehr ungern aus der Hand, und wenn sein Papa nach dem Essen nicht schnell genug war, um mit ihm zum Billardtisch zu gehen, holte er kurzerhand den Stock und lief so lange damit herum, bis er spielen durfte. So kam es auch, dass während der Tage in Strobl niemand ohne Emanuel Billard spielte – für ihn war das einfach fantastisch!

Sehr gerne erinnere ich mich auch an die Besuche und Ausflüge, die wir gemeinsam erlebt haben. Im Wiener Prater durfte Emanuel mit seinen Eltern mit einem dieser Vierräder fahren. Ljubinka und Vane traten wie wild in die Pedale während ihr Strahlemann vorne saß und jubelte. Glückseligkeit würde ich so beschreiben. Er war einfach glücklich. Er hatte seine Eltern, die ihn über alles liebten und die ihn genauso nahmen wie er war. Für ihn gaben sie alles. Ihr ganzes Leben richtete sich nach ihrem jüngsten Sohn, auf sein Wohlbefinden und darauf, ihm die kurze Zeit, die er auf Erden haben würde, so schön wie möglich zu gestalten. Und nicht nur ihre Liebe, sondern auch die unendliche Liebe Gottes erfüllte Emanuels kurzes Leben.

Es war hart mitanzusehen wie sich sein Zustand mit den Jahren verschlechterte. Früher kannte man Emanuel als laut lachenden und singenden Wirbelwind. Später verlernte er das Laufen, saß – immer noch ständig lachend – immer mehr in seinem Wagerl, er wurde ruhig, sein lautes Lachen wurde zu einem schwachen Lächeln, wenn ihn seine Mama liebevoll berührte. Er wurde gefüttert, und bald war es ihm nicht mehr möglich die Welt aktiv wahrzunehmen. Was er jedoch nie abgelegt hat, war, dass er sich wegdrehte, wenn ich – wieder mal vergessend, dass nur seine Mama ihn küssen durfte – ihm zur Begrüßung einen Schmatz auf die Wange drückte. Er wusste genau wer neben ihm stand, obwohl er inzwischen bettlägerig und sehr schwach war. Natürlich erkannte er an der Stimme und auch an den Berührungen wer wir alle waren. Es war so berührend wie intensiv und liebevoll sich seine Eltern, vor allem Ljubinka, um ihren Schatz kümmerten. Er wurde regelmäßig gedreht, berührt, sie sprachen mit ihm als würde er jederzeit antworten. Ich sah, wie es den beiden immer schlechter ging, weil es Emanuel so schlecht ging und trotzdem gaben sie nicht auf.
Die vielen und langen Krankenhausaufenthalte zehrten an der ganzen Familie. Emanuel wurde immer schwächer, doch er gab lange nicht auf. Drei Jahre lang ging es bergauf und ab. Ständig war er krank und litt sehr viel. Mit ihm seine Eltern. Oft habe ich die Familie besucht und sie bewundert. Ich habe ihre Kraft und ihr Vertrauen zu Gott bewundert. Ich habe ihr Durchhaltevermögen und ihre unendliche Liebe bewundert.
Wir alle wussten, dass es für Emanuel das Beste wäre zu seinem Papa in den Himmel zu gehen. Und genauso wussten wir, wie hart das für seine Eltern sein würde, obwohl sie ihm nichts mehr wünschten, als endlich erlöst und ohne Schmerzen zu sein.
Ich hatte oft das Gefühl als würde Emanuel für sie stark sein wollen. Er hatte solche Schmerzen, er konnte nicht mehr essen, er musste ständig abgesaugt werden, weil er so viel Schleim hatte; es war kein schönes Leben mehr für ihn. Und doch blieb er. Auch

er wusste wie schwer es für seine Mama und seinen Papa sein würde, wenn er gehen würde. Davon bin ich überzeugt. Er schenkte ihnen noch mehr Zeit, weil er spürte, dass es unendlich schwer für sie sein würde, ihn gehen zu lassen – trotz der Gewissheit, dass er ein glückliches Leben nach dem Tod haben würde und sie ihn eines Tages wieder sehen würden.

Wir versuchten die Familie Zivkovic so gut es ging zu unterstützen. Gemeinsam mit Ljubinka fuhr ich zu Therapien, da ihr Körper dem ständigen Heben und dem Schlafentzug trotzte. Es war eine kleine Auszeit, während Vane bei Emanuel blieb, in der wir viel reden konnten und ich merkte, dass es ihr gut tat. Trotzdem konnte sie es nicht wirklich genießen, weil sie im Kopf ständig bei Emanuel war. Sie hatte Angst nicht da zu sein, wenn er gehen würde.

Der Wunsch nach Zweisamkeit war trotzdem da. Am Weg zu den Therapien sah Ljubinka oft die guten Steckerlfisch-Buden und wollte immer gerne stehen bleiben, doch nie tat sie es, weil Emanuel mit war und es für ihn zu anstrengend gewesen wäre. Ich freute mich sehr, dass ich ihnen wenigstens einen freien Tag schenken konnte. So blieb ich bei Emanuel zu Hause, kümmerte mich um ihn, drehte ihn, gab ihm Nahrung durch die Sonde und erlebte zum ersten Mal hautnah, wie so ein ganzer Tag der Familie Zivkovic ablief. Man musste an so vieles denken. Zur richtigen Uhrzeit die richtigen Medikamente geben, stündlich Emanuels Position wechseln, ständig absaugen, damit er wieder atmen konnte. Ich holte ihn aus seinem Bett und setzte mich mit ihm auf das Sofa, damit er mal raus kam. Außerdem versuchte ich ihm durch Abklopfen dabei zu helfen, den ganzen Schleim leichter raus zu bekommen. Es war erstaunlich wie gut Emanuel das mitmachte und ich freute mich über das große Vertrauen seiner Eltern, dass ich das schaffen würde!

Ich habe den größten Respekt vor Ljubinka und Vane, wie sie diese Aufgabe tagtäglich und auch nachts meisterten. Mit wieviel Geduld und Liebe sie ihren Sohn pflegten, und mit welchem Gottvertrauen sie ihn begleiteten.

Es war ein langer Weg, der am Ende immer schwerer wurde. Ich vermisse Emanuel, doch ich freue mich, dass er es geschafft hat und nun ein unbeschwertes Leben mit Jesus leben darf und immer dankbar auf seine Eltern herabblicken kann.

Für mich wird Emanuel immer der Strahlemann bleiben, der er war als wir uns zum ersten Mal gesehen haben. Denn ich bin sicher, dass er jetzt genau so ist wie wir ihn kennengelernt haben: Glücklich, stark und unendlich geliebt.

Anna Prähofer

Ich bin die Auferstehung und das Leben. Wer an mich glaubt, der wird leben, auch wenn er stirbt; und wer da lebt und glaubt an mich, der wird nimmermehr sterben.
Joh,11,25

Zehntausend Gründe

Komm und lobe den Herrn,
meine Seele sing,
bete den König an.
Sing wie niemals zuvor, nur für Ihn!
Und bete den König an.

Ein neuer Tag und ein neuer Morgen,
und wieder bring ich dir mein Lob.
Was auch vor mir liegt, und was immer
auch geschehen mag,
lass mich noch singen, wenn der Abend
kommt.

Du liebst so sehr und vergibst geduldig,
schenkst Gnade, Trost und Barmherzigkeit.
Von deiner Güte will ich immer singen,
zehntausend Gründe gibst du mir dafür.

Und wenn am Ende die Kräfte schwinden,
wenn meine Zeit dann gekommen ist,
wird meine Seele dich weiter preisen -
zehntausend Jahre und in Ewigkeit.

Wir gratulieren:

Franziska zum 1. Kindergartentag

Susanne Kircher zum MPS Scientific Award 2016

Ganze zum Schulanfang

Etienne zur Jagdprüfung

Zülbiye zur Kontrolle bei der Augenklinik von Nicole

Michael zur Matura

Maria zu 5 Jahren EST – 250 Infusionen – 100 mal Heimtherapie

Tina für 15 Jahre Therapiewoche: 2002 – 2016

Wir danken:

Schön, dass es dich gibt!

oder: Was für ein Glück wir doch haben...

Michaela Weigl

Jeder kennt sie, jeder liebt sie. Und das wundert mich nicht, denn: Frau Prof. Dr. Dr. Susanne Gerit Kircher, „unsere Susanne", ist schlichtweg das Beste was wir haben. Warum das so ist, muss ich ganz bestimmt niemandem erklären, aber ein paar Worte würde ich doch gern erzählen über sie und über uns.

Betrachtet man Susannes Lebenslauf und die Liste ihrer Publikationen, so kann man sich eigentlich nur wundern, wie es möglich ist, dass jemand, der so viel macht, sich quasi nebenbei und gleichzeitig über Jahrzehnte hinweg liebevoll, geduldig und intensiv um eine kleine Gruppe von Menschen kümmern kann, die sonst kaum jemand interessiert: Menschen mit MPS.

Susanne ist aktuell als Außerordentliche Universitätsprofessorin am Institut für Med. Chemie und Institut für Med. Genetik der Med. Universität Wien, Zentrum für Pathobiochemie und Genetik tätig. Ihre wesentlichen Forschungsinteressen sind Mukopolysaccharidosen und andere lysosomale Stoffwechselstörungen, Störungen des Bindegewebsstoffwechsels, Dysmorphie-Syndrome, aber auch Personalbedarf, Standardisierung und Qualitätssicherung im medizinischen Laboratorium.

Sie ist Fachärztin für medizinische und chemische Labordiagnostik, Additiv-Fachärztin für Zytologie und Additiv-Fachärztin für Humangenetik. Berufsbegleitend hat sie aber auch noch das Studium zum Master of Business Administration (MBA) – Intra- und Entrepreneurship an der PEF - Wien, sowie ein Dissertationsstudium der Gesundheitswissenschaften an der UMIT - Hall / Tirol absolviert. Sie hat mehrere Diplome der Österreichischen oder Wiener Ärztekammer, wie für Umweltmedizin, Klinischer Prüfarzt, Klinischer Monitor, etliche Fortbildungsdiplome und absolvierte einen Managementkurs für ärztliche Führungskräfte, zudem ist sie „Systembeauftragte Qualität" (Zertifikat der Quality Austria).

Außerdem hat sie zweimal den Fortbildungspreis der Österreichischen Gesellschaft für Laboratoriumsmedizin, den Clemens von Pirquet-Preis der Österreichischen Gesellschaft für Kinder- und Jugendheilkunde, einen Hoechst-Preis, diverse Posterpreise und zweimal Zuwendungen vom Bürgermeisterfonds erhalten.

Die Liste ihrer Publikationen ist lang, über 100 Beiträge in diversen Fachzeitschriften und Büchern. Zumindest eines dieser Bücher, jenes für das sie federführend verantwortlich ist, ist uns allen sehr gut bekannt: „Mukopolysaccharidosen, ein Leitfaden für Eltern und Ärzte" ist inzwischen in mehreren Auflagen erschienen, auch in englisch und ungarisch. Ebenso interessant erscheinen mir die Themen ihrer ebenfalls als Bücher erschienenen Masterthesis an der PEF und ihrer Dissertation an der UMIT, bringen sie doch sehr deutlich Susannes großes Interesse für die Selbsthilfe zum Ausdruck: "Qualität und Effektivität der Leistungen von medizinischen Selbsthilfegruppen – Wie kann man Qualität und Effektivität der Leistungen von medizinischen Selbsthilfegruppen transparent und darstellbar machen?" und „Medizinische Selbsthilfegruppen als Einrichtungen des Gesundheitswesens – Qualität, Effektivität und gesundheitsfördernde Wirkungen."

Das ist eine lange Liste, und ich traue mich nicht zu behaupten, dass sie vollständig ist. Was da allerdings nicht enthalten ist, ist eine ganz wesentliche Tatsache: Susanne Kircher ist in allererster Linie Mensch, dann erst kommt alles andere.

Tatsächlich war es Susanne, die vor über 30 Jahren gemeinsam mit Marion Kraft unsere MPS-Gesellschaft gegründet hat! Schon damals, bei ihrem allerersten Kontakt mit MPS im Jahr 1984, hat sie sich als eine mitfühlende, engagierte und überaus kompetente Mitstreiterin erwiesen - und ist das bis zum heutigen Tag geblieben. Ihr Hauptinteresse gilt nach wie vor den Mukopolysaccharidosen und ähnlichen Erkrankungen. Sie ist es, die sich mit unseren Patienten und deren Familien intensiv beschäftigt; sie ist es, die auf unsere zahlreichen Fragen zur Genetik, Diagnose, Therapie und selbst zur Bewältigung des Alltags, Antworten hat. Susanne hat eine großartige Gabe, komplizierte Sachverhalte verständlich zu erklären. Jeder, der das Gespräch mit ihr sucht, ist nicht nur von ihrem Wissen überwältigt, sondern wahrscheinlich sogar noch mehr von der liebevollen, freundlichen, mütterlichen und wertschätzenden Art wie sie mit Menschen umgeht. Ihr ist kein Weg zu weit und keine Frage zu dumm, der Patient steht absolut im Mittelpunkt und hat das Gefühl an der Quelle des Wissens angekommen zu sein.

Gemeinsam haben wir sogar einen „Ort" gefunden, wo wir sie eine ganze Woche für uns alleine haben: unsere Therapiewoche. Erst war es nur eine Idee, ein Versuch, doch als wir das umwerfende Echo und die Dankbarkeit der Familien sahen, wurde Susanne mit dem Angebot eines persönlichen Gespräches zu einem Fixpunkt im Therapieprogramm. „Endlich jemand der Zeit für mich hat, mir alles erklärt und dabei nicht auf die Uhr schaut!" bemerkte eine unserer Patientinnen mehr als treffend.

Und auch ich, als MPS-Präsidentin seit 1999, bin sehr dankbar für die großartige Zusammenarbeit über all die vielen Jahre - für viele Gespräche, eine Unzahl an beantworteten Fragen, eine Unmenge bei MPS-Konferenzen gehaltener Vorträge und für den MPS-Falter geschriebener Artikel... Nicht umsonst ist Susanne unser Ehrenmitglied!

Ganz besonders aber danke ich dir, liebe Susanne, für dein wissenschaftliches Interesse an MPS, dafür dass MPS ganz offensichtlich dein „Steckenpferd", und deine „Lieblingskrankheit" ist und dafür, dass das nicht nur für die Erkrankung gilt, sondern in einzigartiger Weise auch für die betroffenen Patienten und sogar für ihre Familien. Das ist keine Selbstverständlichkeit, und wir alle wissen sehr zu schätzen wie wichtig wir dir sind.

Das sind nur einige wenige von vielen Gründen, weshalb ich dich für den diesjährigen MPS-Award vorgeschlagen hatte...

Und nun darf ich dir auch auf diesem Weg noch einmal aus ganzem Herzen gratulieren. Ehre, wem Ehre gebührt. Du siehst, nicht nur ich denke so, und deshalb hast du diese Auszeichnung, die du in so vielerlei Hinsicht verdient hast, von der internationalen MPS-Gemeinschaft erhalten. Die Auszeichnung mit dem Scientific Award 2016 zeigt einmal mehr, dass du dich überdurchschnittlich für die Betroffenen und für die Forschung einsetzt und damit einen beachtlichen Teil zur Verbesserung unserer Situation beiträgst - nicht nur in Österreich, sondern auch darüber hinaus!

Liebe Susanne, du bist ein großes Glück für uns. Es ist wirklich schön, dass es dich gibt und du für uns da bist. Wir sind mächtig stolz auf dich!

Michaela Weigl

Große Auszeichnung

... für Prof. Dr. Dr. Susanne Kircher!

Herzlichen Glückwunsch, liebe Susanne! Du hast diese Auszeichnung schon ein Leben lang verdient! Wir sind alle stolz auf dich! Schön, dass es dich gibt!

Bonn 2016: MPS-

Es ist geschafft, vier Jahre Überlegungen, Ideen sammeln und viel Arbeit liegen hinter uns. Und wir sind stolz darauf, dass so viele Menschen unsere Gäste waren und sich wohlgefühlt haben. Vom 13. - 17. Juli fand in diesem Jahr die 14. Internationale Konferenz für MPS und verwandte Erkrankungen in Bonn statt. Die deutsche MPS-Gesellschaft war zum dritten Mal Gastgeber von Familien, MPS-Patienten, Ärzten, Wissenschaftlern, Therapeuten und anderen Interessierten aus aller Welt. Der Weg führte über unsere Bewerbung im Jahr 2012 in den Niederlanden über die Ausarbeitung bis hin zur Umsetzung in Bonn.

Es gibt soviel zu erzählen, wir haben so viele Eindrücke gewonnen, mit so vielen Menschen gesprochen, so viele Telefonate geführt, so viele E-Mails geschrieben, so viele Entscheidungen getroffen, so viele nette Worte bekommen, so viel Spaß, aber auch so viel Stress und vor allem so viele Helfer gehabt.

An der Konferenz haben 1056 Personen aus 52 Nationen teilgenommen, uns hat diese Zahl sehr beeindruckt und im Vorfeld hatten wir eine gehörige Portion Respekt. Dank der großartigen Unterstützung durch viele Menschen und der Kongressagentur Interface unter der Leitung von Carmen Hell können wir auf eine erfolgreiche Konferenz zurückblicken.

Am Dienstag sind wir mit einem Empfang beim Bürgermeister der Stadt Bonn gestartet und konnten abends schon die ersten Gäste des International MPS Network Meetings begrüßen. Am nächsten Morgen begann dann neben dem Network Meeting die Schulung für Physiotherapeuten und der Vorkongress zum Thema Grundlagen der lysosomalen Biochemie. An diese „Vorkonferenzen“ schloss sich nahtlos die Internationale Konferenz an.

Weltkongress

Am Donnerstag um 15:00 Uhr war es dann soweit, wir konnten die Internationale Konferenz eröffnen. Gestartet sind wir mit einem Video von MPS-Patienten aus der ganzen Welt, die die Teilnehmer in ihrer Sprache begrüßten. Nach einem kurzen Willkommen der MPS-Gesellschaft folgten ein Grußwort von Jürgen Heraeus und anschließend ein Grundlagenvortrag von Volker Gieselmann. Im Anschluss startete die erste gemeinsame Session der Familien und Wissenschaftler auf der Konferenz. In dieser gemeinsamen Session ging es darum, die Patienten in den Mittelpunkt zu stellen. Es folgten vier Tage voller Freude, Lachen, Informationen, einem tollen Kinderprogramm, vielen guten Vorträgen und einem gelungenen Austausch. So konnten wir am Sonntag auf eine erfolgreiche Konferenz zurückblicken.

Finden Sie einige Zusammenfassungen der Vorträge und Fotos auf den nächsten Seiten. Auf der Internetseite www.mps2016.com können Sie einen 14-minütigen Film der Konferenz, die Videos der MPS-Betroffenen „I have a wish“ sowie viele Fotos und einige englische Kurzfassungen von Vorträgen finden.

Wir sind stolz auf die Konferenz und unsere vielen Helfer und Unterstützer. VIELEN DANK!

Michaela Giel und Carmen Kunkel

14th International Symposium on Mucopolysaccharidoses and Related Diseases in Bonn

Susanne Kircher

Vom 14. - 17. Juli 2016 fand das diesjährige Internationale MPS-Symposium in Bonn, Deutschland, statt. Es war dies das dritte internationale MPS-Symposium in Deutschland, welches alle zwei Jahre an einer anderen Stelle weltweit abgehalten wird. In Wien war es 1999, das letzte Mal in Brasilien, das nächste Mal wird es vom 1. - 4. August 2018 in San Diego, USA, sein.

Es waren 1056 Teilnehmer aus 52 Ländern angereist, wobei Deutschland mit 311 Teilnehmern die größte Gruppe darstellte, gefolgt von den USA mit 129, England mit 90 und Spanien mit 73 Teilnehmern. Aus Österreich kamen immerhin auch 23 Personen (Die meisten davon sind auf dem Foto oben zu sehen).
Die Internationalen MPS-Kongresse sind von Beginn an für den fruchtbaren Austausch von Betroffenen, Familien, Industrie, Ärzten und Wissenschaftlern offen gewesen, was sich im umfangreichen, teilweise parallel stattfindenden Programm und zahlreichen Firmensymposien widerspiegelte. Für die sehr aufwändige Organisation war die deutsche MPS-Gesellschaft, gemeinsam mit der wissenschaftlichen Unterstützung von Prof. Kurt Ullrich (Hamburg), zuständig.

Bonn ist eines der Zentren für die lysosomale Forschung und es hat sich dabei Herr Professor Volkmar Gieselmann einen internationalen Ruf erworben. Er richtete auch das Treffen der ESGLD, der European Study Group for Lysosomal Diseases, vor etwa sieben Jahren in der Nähe von Bonn aus. Kein Wunder also, dass vor dem eigentlichen Internationalen Symposium vom 13. - 14. Juli 2016 ein Vorkongress über die „Biology of the Lysosomal Network“ stattfand, welches sich intensiv mit der neuesten Forschung der Lysosomen und lysosomenähnlichen Zellorganellen, der Lysosomenmembran, dem Lysosomentransport und Trafficking, der Transkriptionskontrolle von Lysosomen und neuen Therapieansätzen bei lysosomalen Erkrankungen befasste.

Viele der Teilnehmer kamen zu beiden Kongressen, die hochkarätige Vortragende als Sprecher, teilweise in beiden Symposien, aufweisen konnten (das „who is who“ der Lysosomenforschung).

Parallel dazu wurde auch das Treffen des International MPS Networks abgehalten, zu welchem die Vertreter aller MPS-Gruppen weltweit eingeladen wurden und welches eine internationale Plattform zum Austausch für MPS-Betroffene und deren Repräsentanten darstellt. In diesem MPS-Network ist unsere MPS-Vorsitzende Frau Michaela Weigl sehr aktiv und anerkannt.

Das eigentliche Internationale Symposium bot ein Elternprogramm für die angereisten Familien und Betroffenen, ein Programm für Wissenschaftler und ein gemeinsames Programm an.

Das Motto der diesjährigen MPS-Konferenz war „Der Patient im Zentrum“ und es gab zahlreiche Aspekte rund um Mukopolysaccharidosen, welche beleuchtet wurden: Neues zur Biologie der Lysosomen, neue Therapieansätze, Genotyp – Vorhersage des Phänotyps, neurologische Aspekte bei MPS und deren (schwierige) Behandlung, die „natural history“

von Patienten mit Sanfilippo, eine weltweite Sammlung von Daten und Fakten, welche die Voraussetzung für die Entwicklung einer Therapie und den Nachweis der Wirksamkeit ist. Weiters Heparansulfat und sein Einfluss auf die „Neuroinflammation“ (Entzündungsvorgänge im Nervensystem), MPS und Wachstumsfaktor-Interaktionen und Gefäßveränderungen bei MPS.
Weitere Themen waren Schlafstörungen bei MPS, Schwangerschaften und Geburten von Betroffenen MPS-Müttern, Transition von jugendlichen Patienten in die Erwachsenenmedizin, Neurodegeneration bei MPS, Lysosomen und deren Bedeutung im Knochenstoffwechsel, Modifier-Gene bei lysosomalen Erkrankungen und Störungen der lysosomalen Membranproteine.
Das Programm bot auch Beiträge zu klinischen Themen, wie Beginn und Beendigung von Enzymersatztherapien (EET), „Clinical Guidelines“ bei hochpreisigen Therapien, Transplantationen bei MPS, Pentose-Sulfat-Therapie (Pentosanpolysulfat, PPS) und weitere zukünftige Therapien (Gen, Nanopartikel, Enzymfusion, Kombination mehrerer Therapien im Sinne personalisierter/individualisierter Medizin), Hornhauttransplantation bei MPS, Anästhesie bei MPS, Hüfte und andere orthopädische Probleme bei MPS.

Es kamen auch weitere Neuigkeiten bei anderen lysosomalen Erkrankungen zur Sprache: Schädel- und Mundveränderungen bei Mukolipidose, Neues über Mannosidose, Fukosidose, Saure Lipase-Defizienz.

Viele der Beiträge wurden auch im eigenen Elternprogramm den Familien in verständlicher Weise nahegebracht, wobei der Schwerpunkt bei vielen Studien zur zukünftig vielleicht möglichen Behandlung von MPS III (Sanfilippo) galt. Bei den MPS III Typen A, B und C sind zahlreiche Studien im Gange, wobei aufgrund der physiologisch notwendigen Blut-Hirn-Schranke neue Therapiewege beschritten werden müssen und teilweise in präklinischen, aber auch bereits klinischen Studien beobachtet werden.
So sehr die bereits verfügbaren Enzymersatztherapien und auch die Stammzelltransplantationen zur Lebensverbesserung und Lebensverlängerung von Betroffenen beigetragen haben, stellt sich zunehmend mehr die Frage, warum nach Jahren der Therapie weiterhin Krankheitssymptome bemerkbar sind bzw. der Verlauf zwar deutlich verzögert doch weiter fortschreitend ist.
Es scheint, als würde die Zukunft in der Kombination mehrerer Therapieformen, individuell an den Betroffenen nach Alter, Schweregrad der Symptome und individuellen Komplikationen, angepasst werden müssen. Es bleibt spannend, was in zwei Jahren darauf aufbauend Neues berichtet werden wird.

Für all jene Betroffene und Familien, die nicht dabei sein konnten, sei gesagt, dass es zahlreiche junge Forscher gibt und eine ungeheure Dynamik, sodass man sich keine Sorgen machen muss, dass zu wenig getan wird. Zahlreiche junge Firmen mit neuen Therapieformen zeigen auch, dass es ein spannendes (und gewinnbringendes) Gebiet ist und dass es sich lohnt für lysosomale Erkrankungen aktiv zu werden.

Prof.Dr.Dr.Susanne Kircher,
Zentrum für Pathobiochemie und Genetik Universität Wien

Bericht MPS Kongress 2016 - wisschenschaftliches Programm

Michael Beck

Das wissenschaftliche Programm des Internationalen MPS-Kongresses zeichnete sich durch eine große thematische Vielfalt aus. Wie auch bei den früheren Tagungen waren einige Vorträge nicht nur für Wissenschaftler und Ärzte, sondern auch für Familien vorgesehen. Simultan-Übersetzungen waren stets gewährleistet.

Die Forschung der letzten Jahre hat gezeigt, dass Lysosomen nicht nur für die Entsorgung von Abfallprodukten der Zelle verantwortlich sind, wie man früher glaubte, sondern eine Schlüsselrolle in der Regulation des gesamten Stoffwechsels spielen (V. Gieselmann, Bonn / C. Settembre, Neapel / P.Saftig, Kiel).
Jedoch wird nur langsam verstanden, wie komplex die Vorgänge sind, die bei einem Defekt der Lysosomen zu Funktionsstörungen der ganzen Zelle führen. Zu den bisher bekannten Mechanismen gehören Entzündungsvorgänge (Pshezhetsky, Montreal), negative Einflüsse auf Wachstumsfaktoren (van Vlies, Amsterdam) und die Anreicherung pathologischer Eiweiße wie zum Beispiel der Substanz Synuklein, die mit Morbus Parkinson in Verbindung gebracht wird (B. Bigger, Manchester). Diese neuen Erkenntnisse helfen auch, für Mukopolysaccharidosen und andere lysosomale Speicherkrankheiten neue Medikamente zu entwickeln, deren Wirkung nicht auf der Verminderung der Speichersubstanz beruht, sondern an anderen Zellfunktionen angreift: So werden zum Beispiel entzündungshemmende Substanzen bereits in klinischen Studien eingesetzt (J. Hennermann, Mainz).

Einen breiten Raum nahmen Vorträge über die Gen-Therapie ein, die bereits Eingang in klinische Studien bei verschiedenen Mukopolysaccharidosen gefunden hat, zum Beispiel bei der Mukopolysaccharidose Typ II (Morbus Hunter) und Typ IIIA (Morbus Sanfilippo A). In diesen Fällen konnte ein Rückgang der Mukopolysaccharid-Speicherung in der Rückenmarksflüssigkeit nachgewiesen werden, eine bemerkenswerte Besserung der kognitiven Fähigkeiten war jedoch in diesen (noch vorläufigen Studien) nicht eingetreten. Dabei muss auch berücksichtigt werden, dass Patienten in die Studien aufgenommen wurden, die bereits schwerwiegende Beeinträchtigungen der Gehirnfunktion aufwiesen (J. Muenzer, Chapel Hill, North Carolina, USA).

Bei erblichen Krankheiten gibt es Mutationen (Gen-Veränderungen), die dazu führen, dass die Synthese eines Enzyms vorzeitig abgebrochen wird; dies wird als "Stop-Codon" Mutation bezeichnet. Und bestimmte Substanzen sind in der Lage, dieses "Stop-Codon" zu überwinden, so dass ein funktionsfähiges Enzym hergestellt wird. Da 80 % der Patienten mit einer schweren Form der Mukopolysaccharidose Typ I eine Stop-Codon Mutation tragen, scheint diese lysosomale Speicherkrankheit ein idealer Kandidat für den Einsatz der Substanz zu sein. Da Tierversuche mit einer MPS I-Maus erfolgversprechend verlaufen sind, sind für die Zukunft klinische Studien mit dieser Substanz vorgesehen (C. Lampe, Wiesbaden).

Nach wie vor gibt es noch keine befriedigende Lösung für das Problem, wie Medikamente über die Bluthirnschranke dem Zentralnervensystem zugeführt werden können. Eine Möglichkeit besteht darin, einen Komplex aus dem therapeutischen Enzym und einem Antikörper zu bilden, der als "Fusions-Protein" bezeichnet wird. Dieses Fusions-Protein wird intravenös verabreicht, kann jedoch über bestimmte Rezeptoren in das Gehirn gelangen. Klinische Studien für Patienten mit Morbus Hurler (MPS I) und Morbus Hunter (MPS II) sind in Vorbereitung (R. Giugliani, Porto Alegre, Brasilien).

In einem viel beachteten Vortrag berichtete Lalitha Belur (University of Minnesota, USA) über einen völlig neuen Ansatz zur Überwindung der Bluthirnschranke, wobei sie für ihre Experimente ein Maus-Modell der Mukopolysaccharidose Typ I benutzte: Den Tieren wurde über ein Nasen-Spray das Gen für die Alpha-Iduronidase - das bei MPS I defekt ist - verabreicht, danach konnte das Gen-Produkt (Alpha-Iduronidase) in hohen Konzentrationen im Vorderhirn, aber auch in anderen Hirnteilen der Mäuse nachgewiesen werden. Ob sich auch Symptome gebessert haben, wurde nicht berichtet. Die Autorin nimmt

an, dass das Gen seinen Weg über Nerven des Riechorgans gefunden hat, die über kleine Knochenkanäle direkt an das Vorderhirn angeschlossen sind. Ob die Ergebnisse aus diesen Tierversuchen jemals auf Patienten übertragen werden können, ist völlig unklar.

Weitere Themen der wissenschaftlichen Vorträge bzw. Poster waren vorklinische Studien an Tiermodellen verschiedener lysosomaler Speicherkrankheiten wie zum Beispiel der Fukosidose (T. Lübke, Bielefeld) und Morbus Farber (E. Schuchman, New York). Auch auf praktische Fragen wurde auf der MPS-Konferenz eingegangen, wie zum Beispiel die Probleme einer Schwangerschaft bei Patientinnen mit einer Mukopolysaccharidose (S. Kircher, Wien), Schlafstörungen (S. Rust, Manchester) und Aspekte der Behandlung orthopädischer Komplikationen (N. Oxborrow, Manchester).

Zusammenfassend hat das wissenschaftliche Programm des 14. Internationalen MPS Symposiums wieder einen guten Überblick über aktuelle Entwicklungen auf dem Gebiet der Mukopolysaccharidosen und anderer lysosomalen Speicherkrankheiten gewährt; für Patienten bzw. Familien war die große Zahl der therapeutischen Möglichkeiten, die sich für die Zukunft abzeichnen, jedoch mitunter verwirrend. Die nächsten Jahre werden zeigen, welche der in Zell- und Tierexperimenten untersuchten Verfahren auch bei Patienten erfolgreich angewandt werden können.

Prof. em. Dr. M. Beck, Institut für Humangenetik, Universitätsklinik Mainz

MPS 2016: Anmerkungen zum 14. Internationalen Symposium

Kurt Ullrich

Selten habe ich einen internationalen Kongress erlebt, der so gut organisiert war und zusätzlich in so angenehmer Atmosphäre stattfand.

Bewegend, aber auch Lebensfreude ausstrahlend war die Gedächtniszeremonie, während der die Teilnehmer in Begleitung der Brass Band bei wunderbarem Wetter in die Rheinauen zu einem Lebensbaum geführt wurden, der die Wünsche und Hoffnungen der Anwesenden mit seinen vielen Herzblättern aufnahm. Die Tanzdarbietung vor dem Conference Dinner begeisterte alle, was auch dem anhaltenden und unterstützenden Applaus zu entnehmen war. Einzigartig an der Veranstaltung war zusätzlich, dass sich Patienten, Patientenorganisationen, Grundlagenforscher und Kliniker gemeinsam auf einem Symposium trafen und so die Möglichkeit zu einem schnellen und gegenseitigen Informationsaustausch gegeben war. Speziell die Grundlagenforscher waren von diesem Konzept begeistert und äußerten vielfach den Wunsch, diese Struktur zu einer Tradition zu machen.

Nachfolgend möchte ich einige klinische und wissenschaftliche Befunde zusammenfassen, die mir als besonders interessant erscheinen.

Klinische Verläufe:

Zu den MPS II- bzw. III-Patienten wurde ausgeführt, dass die Verhaltensauffälligkeiten bzw. der Verlust bereits erworbener Sprache dem Nachlassen geistiger Leistungen vorrausgeht. Bei MPS II-Patienten tritt nach einer Studie in einem hohen Prozentsatz (96%) ein Gehörverlust auf.

Erstaunlich ist, dass es bei Mäusen mit MPS III im Erkrankungsverlauf, in Folge der veränderten Struktur eines bestimmten Hirnareales, zu einem Verlust von Angstreaktionen kommt. Bei der klinischen Kombination relativ großes Kind, Sprachentwicklungsverzögerung und/oder Verlust erworbener Sprachleistungen sollte immer an das Vorliegen einer MPS III-Erkrankung gedacht werden.
Bei allen MPS-Formen kommt es früh zur Entwicklung von Gefäßveränderungen (Herzkranzgefäße, Aorta u.a.), die denen einer Arteriosklerose ähneln. Der genaue Mechanismus der Entstehung dieser Veränderungen ist nicht bekannt. Trotz ausgeprägter Verengungen der Herzkranzgefäße wurde nur selten

das Auftreten eines Herzinfarktes beobachtet.

Untersuchungen aus Deutschland, England und Österreich zeigen, dass bei allen MPS-Formen eine normale Schwangerschaft möglich ist. Die Entbindungen erfolgten i. A. durch Kaiserschnitt. In Einzelfällen wurde während der Schwangerschaft und Stillzeit die Enzymersatztherapie (EET) weitergeführt. Ein negativer Effekt auf die Entwicklung der Kinder war nicht nachweisbar. Bei einer Patientin mit MPS I wurde die Muttermilch untersucht; in dieser war das Enzym nicht nachweisbar. Frühzeitig ist die Kindesversorgung zu planen, da viele Mütter, u. a. aufgrund der Gelenkkontrakturen, bestimmte Versorgungsleistungen, wie beispielsweise das Baden der Kinder, nicht selbstständig durchführen können.

Die Transition der Patienten, d.h. die Übergabe aus dem Versorgungsbereich der Kinder-/Jugendmedizin in den Bereich der Erwachsenenmedizin (Innere, Neurologie) ist international völlig unzureichend gelöst, u. a. da viele Erwachsenenkliniken aufgrund ihrer hohen Spezialisierung kein Interesse an der Versorgung multiorganerkrankter Patienten, erst recht nicht mit geistiger Behinderung, haben.

Nachhaltig wurde in einem Referat gefordert, dass Studien zum natürlichen Verlauf der Erkrankungen zukünftig nicht mehr durch die Industrie durchgeführt werden sollten, da die Pflege des Datensatzes oft nicht klar ersichtlich ist. Daraus resultierte die Forderung, dass die verschiedenen nationalen Forschungseinrichtungen zukünftig wieder derartige Register finanzieren müssen. Weiterhin wurde eine Vereinheitlichung der Testbatterien gefordert, um so die Ergebnisse verschiedener Studien zum Krankheitsverlauf vergleichen bzw. zentralisieren zu können.

Pathophysiologie:

An Maus- und Hundemodellen verschiedener MPS-Formen konnte gezeigt werden, dass Entzündungsreaktionen, ausgelöst durch das Speichermaterial, die Strukturveränderungen der Gehirne und damit den Verlust geistiger Leistungen oder neurologischer Symptome bewirken. Unterschiedliche Mechanismen scheinen die morphologischen Veränderungen der Knochen bei verschiedenen MPS-Formen hervorzurufen (Beispiel: ML II und MPS VI).

Die deutliche Verminderung des Knochenkalkgehaltes konnte bei ML II-Mäusen durch frühe Behandlung mit Bisphosphonaten positiv beeinflusst werden. Durch frühe EET lässt sich bei MPS VI-Mäusen die Vermehrung der Knochenbälkchen verhindern. Die EET hatte bei den gleichen Tieren jedoch keinen Einfluss auf das Längenwachstum, da die dazu notwendigen Zellschichten in der Knochen-Wachstumsfuge nicht durchblutet werden.

Chirurgische Eingriffe:

Die Abstoßungsreaktion nach Hornhauttransplantation ist bei MPS-Patienten nicht erhöht. In einer Nachsorgestudie (Zeitraum 70 Monate) wiesen ca. 90 % der Patienten eine „klare“ transplantierte Hornhaut auf. Wie in der Allgemeinbevölkerung ist auch bei jungen MPS-Patienten (‹18 Jahre) das Abstoßungsrisiko erhöht. Hornhauttransplantationen, bei denen die inneren Endothelschicht der Hornhaut erhalten bleibt (deep anterior lamellar keratoplasty), weisen im Gegensatz zu einer kompletten Hornhauttransplantation (penetrating keratoplasty) ein geringeres Abstoßungsrisiko auf, sind jedoch technisch sehr viel anspruchsvoller.

Operationen im Bereich der Wirbelsäule (hier speziell der Lendenwirbelsäule) sollen nur durch erfahrene Teams und mit entsprechender technischer Überwachung durchgeführt werden (SSEP, MEP u. a.). Die Standardempfehlung, dass bei einer Kyphose im Lendenwirbelbereich mit einem Winkel über 45 - 50 Grad eine operative Korrektur erfolgen sollte, gilt nach Erfahrungen der Klinik in Manchester nicht für MPS-Patienten, da bei diesen das Fortschreiten der Wirbelsäulenverkrümmung langsamer verläuft und somit höhere Grade dieser Veränderungen akzeptiert werden können. Operative Eingriffe sind immer bei neurologischen Symptomen und/oder MRT-Veränderungen des Rückenmarkes indiziert. Die Erfahrungen der gleichen Klinik besagen, dass die Eingriffe nur von dorsal (Rückenseite) durchgeführt werden sollten, da diese weniger invasiv sind und eine schnellere Mobilisation ermöglichen.

Enzymersatztherapien (EET):

Die EET führt bei allen MPS-Formen (MPS I, II, IVA, VI) zur Entwicklung von Antikörpern gegen das Enzym, die im Regelfall den klinischen Verlauf nicht beeinflussen. Bei MPS II-Patienten ist der relative Prozentsatz der Bildung von Antikörpern, die die Funktion des Enzymes negativ beeinflussen können, am höchsten. Schwere allergische Reaktionen auf die EET treten am häufigsten bei MPS II-, am seltensten bei MPS VI-Patienten auf. Schwere Infusionsreaktionen können auch bei Patienten auftreten, bei denen die EET jahrelang komplikationslos verlief. Reduktion der Infusionsgeschwindigkeit sowie die vorbeugende Gabe eines nicht sedierenden Antihistaminikums sind die wesentlichen Maßnahmen, um eine erneute schwere Infusionsreaktion zu verhindern. Bei Fieber und akuten Erkrankungen sollte eine EET nicht durchgeführt werden.

Die Ergebnisse der neuen EET für Mannosidose wurden kritisch präsentiert. Bei jungen Patienten (‹18 Jahre) konnte eine Verbesserung des Laufens nachgewiesen werden (3-Minuten-Treppentest, 6-Minuten-Gehtest). Bei einigen Patienten kam es zu einer Normalisierung der erniedrigten Immunglobulin (körpereigene Abwehrstoffe)-Konzentrationen im Blut. Die Blutkonzentration der Speichersubstanzen (Oligosaccharide) verringerte sich unter der Therapie.
Wie zu erwarten, hatte diese EET keinen Einfluss auf die Entwicklung geistiger Leistungen.

Hämatopoetische Stammzelltransplantation (HSCT) bei MPS I:

Eine EET vor HSCT ist bei normaler Wartezeit bis zur Transplantation (i. A. drei Monate) nur bei Vorliegen besonderer Symptome, wie verminderte Herzmuskelkontraktion (Kardiomyopathie) oder schwerer Lungenerkrankung, indiziert. Die HSCT hat positiven Einfluss auf die geistige

Entwicklung, den Hörverlust, die Entwicklung eines Hydrozephalus, die Herzmuskelfunktion, die Entwicklung eines Karpaltunnelsyndroms sowie die Kehlkopfstruktur, wodurch Intubationen nach HSCT i.A. leichter durchzuführen sind. Letztlich kann durch die HSCT das Fortschreiten der Knochenerkrankung nicht verhindert und ein normales geistiges Auskommen nicht gewährleistet werden.

Gentherapie:

An verschiedenen MPS-Tiermodellen (Mäuse, Ratten, Hunde) konnte gezeigt werden, dass eine Gentherapie des Gehirnes sich positiv auf die Entwicklung der Hirnstruktur sowie das neurologische/geistige Auskommen der Tiere auswirkt. Gentherapie des Gehirnes wird momentan mit drei verschiedenen Verfahren durchgeführt, wobei das Gen bei allen Verfahren an einen Träger (Virus) gekoppelt ist.

Entweder werden

1. Träger mit Gen direkt in das Hirngewebe eingeführt (über mehrere Bohrlöcher des Schädeldaches mit einer Sonde) oder
2. über eine Sonde in die Seitenventrikel verabreicht. In beiden Fällen verteilen sich Träger und Gen über das gesamte Gehirn und bewirken einen Abbau des Speichermateriales.
3. werden Träger mit Gen über eine Vene verabreicht. In diesem Fall erfolgt eine Gentherapie der Gefäßendothelzellen des Gehirnes, die jetzt das fehlende Enzym bilden und an das Gehirn abgeben.

Mit der unter 1. genannten Methode wurden bisher jeweils vier Patienten mit MPS IIIA bzw. IIIB behandelt, wobei in diesen vorläufigen Behandlungsversuchen keine relevanten Therapienebenwirkungen nachweisbar waren.
Welche der geschilderten Methoden sich unter Abwägung der Nebenwirkungsrisiken und eventueller klinischer Besserung als die sinnvollere erweisen wird, ist momentan noch unklar.

Neue Therapieansätze:

Viele der Forschungsaktivitäten widmen sich der Überwindung von Medikamenten (EET) über die Blut-Hirnschranke. Da die Endothelzellen der Hirnblutgefäße keine oder nur wenige Mannose-6-Phosphat-Rezeptoren aufweisen, gelangt das Enzym aus der Blutbahn nicht in das Gehirn. Daher versucht man durch Kopplung des Enzymes an eine Substanz, für die die Endothelzellen viele Rezeptoren besitzen, das Enzym in das Hirngewebe zu bringen. Die Effektivität dieses Ansatzes konnte im Tierversuch durch Kopplung verschiedener lysosomaler Enzyme an „Fusionsproteine" wie IgF1 und Transferrin gezeigt werden. Fusionsprotein und lysosomales Enzym werden durch die Endothelzellen transportiert und das Enzym dann auf der dem Gehirn zugewandten Endothelseite freigesetzt.
Alternativ wurde diskutiert, ob man das Enzym durch Bindung an besonders kleine Moleküle (Nanopartikel) koppeln und so direkt durch die Endothelzellen hindurch in das Gehirn transportieren könnte.

Ein weiterer möglicher Therapieansatz ist die zelluläre Überexpression (vermehrte Bildung) des Regulationsfaktors TFEB. TEFEB reguliert die Bildung verschiedener lysosomaler Proteine, u. a. derjenigen, die für die Fusion von Autphagosomen und Endosomen verantwortlich sind. Dieser Prozess ist bei vielen lysosomalen Speicherkrankungen gestört und ist mitverantwortlich für die Einlagerung des Speichermateriales. Durch Überexpression von TFEB in MPS IIIb-Mäusen konnten die Speicherphänomene deutlich reduziert werden, und da TEFEB die Bluthirnschranke überschreitet, auch die Entzündungsreaktionen im Gehirn.

Besondere Aufmerksamkeit erregten die Therapieversuche mit Pentosanpolysulfat, einer Substanz, die eine ähnliche Struktur wie Heparansulfat aufweist und seit Jahren für die Behandlung von Gefäßerkrankungen (Thrombose u.a.) zugelassen ist. Im MPSI-Hundemodell führt die Substanz zu einer erniedrigten Ausscheidung von Mukopolysacchariden (GAGs), Reduktion von Entzündungsparametern sowie einer verbesserten Knochenstruktur.
Vorläufige Ergebnisse der Univ.-Kinderklinik Mainz (Villa Metabolica) ergaben, dass sich nach Einnahme dieses Medikamentes die GAG-Ausscheidung im Urin normalisierte. In Versuchen mit MPS IIIb-Mäusen konnte zusätzlich gezeigt werden, dass die Substanz die Entzündungsreaktion im Gehirn vermindert. Pentosanpolysulfat ist damit in den Organen wirksam (Gehirn, Knochen), die durch EET und HSCT therapeutisch nur wenig beeinflusst werden. Der genaue Wirkmechanismus ist unbekannt.

Im Abschlussreferat wurde ausgeführt, dass sich die klinische Versorgung vieler Patienten verbessert hat, in den meisten Fällen jedoch Restsymptome bestehen und keine eigentliche Heilung der Erkrankung erreicht wird. In Zukunft werden daher Kombinationstherapien zum Einsatz kommen, von denen auch die Organe erfasst werden, die von den aktuellen Standardtherapien (EET, HSCT) gar nicht oder nur gering profitieren.

Abschließend möchte ich mich bei allen Mitgliedern der Gesellschaft für Mukopolysaccharidosen, die an der erfolgreichen Organisation des Symposiums beteiligt waren, bedanken. Gesondert benennen möchte ich an dieser Stelle Michaela Giel und Carmen Kunkel.

Prof. Dr. Kurt Ullrich, Internationales Zentrum für Lysosomale Speicherkrankheiten Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf

Carmen Kunkel und Michaela Giel

Gentherapie für die neurologischen Symptome bei MPS

- Zusammenfassung des Vortrags von Joseph Muenzer von Anja Köhn

Am letzten Kongresstag gab Professor Joseph Muenzer aus den USA eine umfassende Übersicht über die aktuell etablierten Behandlungsoptionen und die experimentellen Therapieansätze, insbesondere die Gentherapie bei Mukopolysaccharidosen (MPS).

Neurologische Symptome

Zu den neurologischen Symptomen bei MPS zählen u.a. das Auftreten einer Entwicklungsverzögerung bzw. die Regression der Entwicklung, Verhaltensprobleme, Krampfanfälle und Hörminderung (z.B. bei MPS Typ I Hurler, neuropathischer MPS Typ II oder MPS III). Weitere, das Nervensystem betreffende, typische Symptome sind das Auftreten eines Hydrozephalus oder Karpaltunnelsyndroms und die Einengung des Spinalkanals mit einer hierdurch bedingten Schädigung des Rückenmarks (z.B. bei MPS Typ I, II, VI).

Aktuelle Behandlungsoptionen

Beobachtungen und Ergebnisse aus Zellkulturexperimenten bilden die Basis für die aktuellen Therapien bei MPS: Gezüchtete Zellen können kleine Mengen der lysosomalen Enzyme in ihr Nährmedium abgeben. Diese Enzyme können dann über einen spezifischen Transporter, den Mannose-6-Phosphat-Rezeptor, in andere Zellen aufgenommen werden. Nach diesem Prinzip der sog. Cross-Correction arbeiten die beiden aktuell etablierten Therapien bei MPS - die Stammzelltransplantation und die intravenöse Enzymersatztherapie. Die Stammzelltransplantation ist in Bezug auf die somatischen und auch hinsichtlich der neurologischen Symptome effektiv. Die transplantierten Stammzellen produzieren das fehlende Enzym, das dann von den übrigen Zellen des Körpers aufgenommen wird. Bei der intravenösen Enzymersatztherapie wird das fehlende Enzym über die Blutbahn zugeführt und dann von den Körperzellen, denen das Enzym fehlt, aufgenommen. Konventionelle Enzymersatztherapien entfalten allerdings im Gehirn keine Wirksamkeit. Enzymersatztherapien sind bereits für MPS I, II, IVA und VI zugelassen.

Methoden des Gentransfers

Eine neue Therapieoption bei MPS ist die Gentherapie. Bei einer Gentherapie wird, mit dem Ziel einen genetischen Fehler zu korrigieren, genetisches Material in eine Zelle eingebracht. Dazu können physikalisch/chemische Methoden oder virale Vektoren („Genfähren") genutzt werden. Die meisten Gentherapieprotokolle verwenden Letzteres.

Für die Gentherapie am Menschen gibt es zwei verschiedene Ansätze: die indirekte und die direkte Gentherapie. Bei der indirekten, der sog. ex-vivo-Gentherapie werden dem Körper Zellen entnommen (typischerweise hämatopoetische Stammzellen), die außerhalb des Körpers gentechnisch modifiziert und dann in den Körper zurückgegeben werden. Im Unterschied dazu wird bei der direkten Gentherapie der virale Vektor direkt ins Blut oder Nervenwasser (in-vivo-Gentherapie) oder direkt in das zu behandelnde Gewebe (in-situ-Gentherapie), z.B. in das Hirngewebe, verabreicht.

Übersicht der gentherapeutischen Ansätze in MPS-Tiermodellen

In Tiermodellen zur Gentherapie bei MPS werden insbesondere zwei Vektorsysteme verwendet: Lentivirale Vektoren und Adenovirus-assoziierte Vektoren (AAV).

Lentivirale Vektoren können Zellen erreichen, die sich nicht teilen, wie zum Beispiel Nervenzellen. Das eingebrachte genetische Material wird in das Genom der Zelle integriert. Mit diesen Vektoren sind in MPS-Modellen bereits ex-vivo- und in-vivo-Therapien durchgeführt worden.

Unter Verwendung lentiviraler Vektoren konnte eine Arbeitsgruppe aus Japan (Wababayashi et al., 2015) in einem MPS II-Mausmodell, zeigen, dass die Enzymkonzentrationen nach Durchführung der Gentherapie in verschiedenen Organsystemen (auch im Gehirn), signifikant anstiegen, während die Glykosaminoglykan-Werte (Speichermaterial) sanken. Die Tiere zeigten keine Verschlechterung der neurologischen Funktionen.

Adenovirus-assoziierte Vektoren (AAV) können ebenfalls Nervenzellen erreichen. Das eingebrachte genetische Material wird hier nicht in das Genom der Zelle integriert, trotzdem wird eine andauernde Funktion (Expression) des eingebrachten Gens erreicht.
Von AAV sind verschiedene Serotypen entwickelt worden, die ganz spezifisch verschiedene Zelltypen erreichen können. Einige Serotypen, u.a. AAV-9 und AAV-10 sind in der Lage die Blut-Hirn-Schranke zu überwinden. Problematisch bei der Verwendung von AAV könnte sein, dass Patienten bereits Antikörper gegen AAV gebildet haben, die bei Durchführung der Gentherapie eine schwere Immunantwort auslösen können. Hierdurch würde auch die Effektivität der Gentherapie herabgesetzt.

Professor Muenzer zeigte in seinem Vortrag Daten einer amerikanischen Arbeitsgruppe (Fu und McCarty et al., 2016), die eine intravenöse Gentherapie mit einem AAV-9 Vektor in einem MPS IIIA-Mausmodell durchgeführt haben. Die Arbeitsgruppe konnte einen signifikanten Anstieg der Sulfamidase (Enzym, das bei MPS IIIA fehlt) im Gehirn und ein Absinken der Glykosaminoglykane (Speichermaterial) nachweisen. Zudem wurden deutliche Verbesserungen hinsichtlich der kognitiven Fähigkeiten und des Verhaltens der Tiere beobachtet. Eine australische Arbeitsgruppe (Winner et al., 2015) konnte zeigen, dass in-situ-Gentherapie direkt in das Hirnparenchym mit AAV-10 Vektoren bei MPS IIIA-Mäusen einen positiven Effekt hat. Im Rahmen dieser Studie wurden zunächst nur Virusinjektionen in eine Hirnhälfte durchgeführt. Hierdurch wurde die Speicherung von Heparansulfat (Speichermaterial) auf der behandelten Hirnseite gesenkt. Die Daten zeigen, dass die Virusinjektionen bei einer in-situ-Gentherapie wahrscheinlich an mehreren Stellen im Gehirn durchgeführt werden müssen, um eine gute Verteilung des Virus zu gewährleisten und einen ausreichenden Effekt zu erzielen. Eine andere amerikanische Arbeitsgruppe (Gurda et al., 2016) testete in einem MPS VII-Hundemodell mit AAV-9 und AAV-10 Vektoren sowohl intrathekale (direkt in das Nervenwasser) als auch intravenöse Administrationswege. Die intrathekale Administration brachte bezüglich der Enzymaktivität und der Glykosaminoglykan-Werte deutlich bessere Ergebnisse als die intravenöse Verabreichung. Die besten Ergebnisse wurden allerdings durch kombinierte intrathekale und intravenöse Administration erreicht.

Aktueller Status zu humaner Gentherapie

Erste Studien zur Gentherapie wurden inzwischen auch bei Patienten mit MPS IIIA und IIIB durchgeführt.
Die Firma Lysogene hat in Frankreich eine Studie gefördert, bei der vier Patienten im Alter zwischen 2,5 und sechs Jahren, multiple intrazerebrale Injektionen (direkt in das Gehirn) mit einem AAVrh10 Vektor erhielten. Publizierte Ein-Jahres-Verlaufs-Daten zeigen, dass die Patienten den Eingriff und die folgende immunsuppressive Therapie problemlos überstanden haben. Klare Aussagen über die Wirksamkeit wurden jedoch nicht gemacht.

Vom Institut Pasteur (Frankreich) wurde eine AAV-5-mediierte Gentherapie mit multiplen intrazerebalen Injektionen (direkt in das Gehirn) bei vier Kindern mit MPS IIIB durchgeführt. Zu dieser Studie sind keine Ergebnisse publiziert, die AAV-Injektionen sollen aber ohne signifikante Probleme toleriert worden sein.

Am Nationwide Children's Hospital (USA) wurde in einer von der Firma Abenoa Therapeutics geförderten Studie im Mai 2016 der erste MPS IIIA-Patient weltweit mit einer intravenösen Gentherapie behandelt (AAV-9). Erste Ergebnisse liegen hier noch nicht vor.
Weitere Gentherapieprojekte sind in der Planung.

Aktuelle Herausforderungen bei humaner Gentherapie

Aufgrund der aktuellen Datenlage bleibt weiter fraglich, welcher Administrationsweg bei der Gentherapie der Beste ist: Die ex-vivo-Gentherapie, also die Transplantation genetisch veränderter Stammzellen, multiple Injektionen direkt ins Gehirn oder die Applikation direkt in Nervenwasser oder Blut? Auch die Frage nach dem am besten geeigneten Vektor ist bisher nicht beantwortet. Sind AAV besser geeignet als lentivirale Vektoren oder existiert gar noch ein anderer viel besser geeigneter Vektor? Ist es nötig nach der Gentherapie eine systemische immunsuppressive Therapie durchzuführen, um Immunreaktionen zu unterbinden? Wie kann man ausreichend große Vektormengen produzieren? Und natürlich steht auch die Frage nach der Finanzierung von entsprechenden klinischen Studien im Raum.

Schlussfolgerungen

Mehrere präklinische Studien lassen vermuten, dass die Gentherapie bei Patienten mit MPS auch in der klinischen Anwendung eine gute Wirksamkeit zeigen könnte. Insbesondere für Patienten mit MPS III haben nun endlich auch erste klinische Studien begonnen. Der Übergang von vielversprechenden präklinischen Ansätzen in eine klinische Studie ist leider weiterhin schwierig und wird vor allem durch die meist nicht ausreichend zur Verfügung stehenden Vektormengen, aber auch durch unzureichende Finanzierungen gebremst.

Dr. Anja Köhn, UKE, Hamburg
(Kontakt: a.koehn@uke.de)

Intra-cerebro-ventrikuläre EET (ICV) bei Patienten mit MPS IIIB

Cornelia Rudolph und Anja Köhn

Die Firma BioMarin führt ein Studienprogramm bei Patienten mit MPS IIIB durch, das aus einer Beobachtungs- und einer Behandlungsstudie besteht.

Die erste Studie ist eine Beobachtungsstudie über die Dauer von 48 Wochen. An der Studie können weltweit 20 - 30 Kinder zwischen ein und zehn Jahren mit gesicherter MPS IIIB teilnehmen. Ein wichtiges Einschlusskriterium ist dabei, dass die Kinder im Rahmen eines Entwicklungstests einen Entwicklungsquotienten von 50 % erreichen. Die Kinder erhalten während der Beobachtungsstudie kein Prüfmedikament, es erfolgen aber regelmäßig Studienuntersuchungen (u.a. Entwicklungstests, MRT des Kopfes, Untersuchungen von Blut, Urin und Liquor, Fragen zur Lebensqualität und zum Verhalten). Diese Studie soll dazu dienen, den Krankheitsverlauf besser zu verstehen. Die Daten, die in diesen 48 Wochen erhoben werden, sollen später mit den Daten aus der Behandlungsstudie verglichen werden, um den Effekt der Therapie zu bewerten.

Die zweite Studie ist eine Behandlungsstudie. Dabei handelt es sich um eine intra-cerebro-ventrikuläre (ICV) Enzymersatztherapie. Das bedeutet, dass das Prüfmedikament (das Enzym) direkt in das Nervenwasser verabreicht wird. Das ist notwendig, da konventionelle intravenöse Enzymersatztherapien, wie sie bei anderen MPS-Typen zur Anwendung kommen, das Gehirn nicht erreichen. Deshalb wird ein Katheter, der ähnlich wie ein Portsystem funktioniert, in eine der Hirnkammern implantiert. Über diesen Katheter wird das Prüfmedikament dann im wöchentlichen Intervall verabreicht. Auch im Rahmen der Behandlungsstudie erfolgen regelmäßig Untersuchungen. Diese Studie besteht aus zwei Teilen. Drei Kinder weltweit (alle 3 Kinder bereits eingeschlossen), werden im Rahmen einer Dosiseskalation behandelt. Sie erhalten also ansteigende Dosen des Medikaments, um eine optimal verträgliche, stabile Enddosis festzulegen zu können (Teil 1). Nachdem die Dosis festgelegt wurde haben alle Kinder, die vorher die 48 Wochen der Beobachtungsstudie durchlaufen haben, die Möglichkeit, in die Behandlungsstudie zu wechseln (Teil 2).

Da es sich um die frühe Phase einer klinischen Prüfung (Phase I/II) handelt, werden primär die Sicherheit und die Verträglichkeit des Prüfmedikamentes bewertet. Außerdem soll die Wirksamkeit des Prüfmedikamentes auf die kognitive Entwicklung der Kinder untersucht werden.

An beiden Studien nimmt das Hamburger Team um PD Dr. Nicole Muschol aus dem Internationalen Centrum für Lysosomale Speicherkrankheiten am UKE teil. Bei Interesse zur Teilnahme können Sie

Nicole Muschol

sich gern direkt an das Hamburger Studienteam unter 040-7410-53714 oder muschol@uke.de wenden.

Weitere Informationen zum Studienprogramm, z. B. zu den Ein- und Ausschlusskriterien für Teilnehmer, finden Sie in englischer Sprache unter: https://www.clinicaltrials.gov.

Dr. Cornelia Rudolph und Dr. Anja Köhn

Kontakt:
PD Dr. Nicole M. Muschol
Fachärztin für Kinder- und Jugendmedizin
Funktionsoberärztin Stoffwechsel
Internationales Centrum für Lysosomale Speicherkrankheiten
Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf
Tel.: 040-7410-53714
E-Mail: muschol@uke.de

Schwangerschaften bei MPS

Susanne Kircher

Mukopolysaccharidosen (MPS) sind seltene Erkrankungen, welche einen gestörten Stoffwechsel im Bindegewebe zahlreicher Organe und Gewebe zeigen. Das führte zunächst dazu, die klassischen schweren Verlaufsformen zu erkennen und zu typisieren, wie die MPS I oder den Morbus Hurler oder die MPS II, den Morbus Hunter, welche seit nunmehr etwa 100 Jahren bekannt sind.

Wer in der Auflistung aller Formen von MPS I bis IX die MPS V vermisst, findet diese Form nunmehr unter MPS IS, dem Morbus Scheie, wieder. Derselbe Enzymmangel, bedingt durch Veränderungen im selben Gen, führt zu der sogenannten Erwachsenenform von MPS I, was erst viel später durch die zunehmend erleichterte Enzymdiagnostik möglich wurde. Damit war aber der Beginn der Diagnose von den sogenannten „attenuierten", den milden Formen von MPS, gemacht. Dazu hat sicherlich auch die zunehmend häufigere und leichtere Verfügbarkeit von Genuntersuchungen beigetragen. Heute werden mehr und mehr Patientinnen und Patienten mit Mukopoysaccharidosen und Mukolipidosen (ML) diagnostiziert, die 40, 50 oder 60 Jahre alt sind, was bedeutet, dass sie ein Leben führen, das abseits des klinischen Alltags der Pädiatrie und vieler anderen Fachdisziplinen stattfindet. Darunter auch Berufsausbildungen, Berufstätigkeiten, Partnerschaften und eben Kinder.

Auch eine andere Entwicklung hat dazu beigetragen, dass Patientinnen und Patienten mit MPS oder ML zunehmend erwachsen werden und neue Lebensperspektiven gewinnen: die kausalen Therapieformen, wie eine hämatopoetische Stammzelltransplantation (HSZT) oder eine Enzymersatztherapie (EET) können schwere Organschäden lebensnotweniger Organe verhindern oder abschwächen, sodass Betroffene auch deshalb eine weitaus längere Lebenserwartung haben, ein „geschenktes Leben", das sie auch selbstverständlich lebenswert gestalten möchten, was Beruf, Partnerschaft und Kinderwunsch beinhalten kann.

Recherchiert man in der wissenschaftlichen Literatur nach MPS-Betroffenen und Kindern, dann findet man praktisch alle MPS-Formen, bei welchen Kinder beschrieben sind, unabhängig davon, ob die MPS-Patienten nun männlich oder weiblich sind. Dabei kann man unterscheiden zwischen jenen Publikationen, bei welchen Kinder gezeugt oder geboren wurden, bevor eine späte Diagnose gestellt wurde, und solchen, wo die Diagnose MPS bekannt war und wo man unter enger medizinischer Überwachung die Schwangerschaft begleitet hat oder ab der Planung betreut hat. Das hat eine Schwangerschaft auch durchaus schwer betroffener Patientinnen mit Minderwuchs und Organproblemen betroffen.

2014 und 2015 fanden auf die Initiative der Firma BioMarin Europe Ltd. hin zwei Expertenmeetings in Dublin und Berlin statt zum Thema MPS und Erwachsenenleben bzw. MPS, Fertilität, Pubertät und Schwangerschaft. Die Erfahrungen damit und die Empfehlungen der Expertengruppe bezüglich einer Schwangerschaftsbetreuung sind zur Publikation angenommen. Sie waren jedoch der Anlass, in Deutschland, Österreich und der Schweiz gezielt nach Erfahrungen der Patienten zu fragen. Als Studienzentrum mit mehreren angeschlossenen anderen Stoffwechselzentren hat Frau Prof. Julia Hennermann gemeinsam mit Frau Bartels von der Villa Metabolica eine Befragung mittels Fragebogen begonnen.

Die ersten Zwischenergebnisse der ersten 19 Patientinnen aus Deutschland und Österreich mit MPS I, IIIA, IVA, IVB und VI ergab, dass die Pubertät im Wesentlichen zum normalen Zeitpunkt einsetzte, doch die meisten Patientinnen eine Dysmenorrhoe haben, d.h. starke und eventuell schmerzhafte Monatsblutungen. Unter diesen Patientinnen sind solche, die Kinder geboren haben, aber auch solche, die eine Schwangerschaft abgebrochen haben, weil man ihnen sagte, dass ihre Kinder in jedem Fall auch krank sein werden, was bei korrekter genetischer Beratung nicht hätte geschehen sollen: **: alle Betroffenen mit den autosomal-rezessiven MPS-Formen haben Kinder, die gesunde Überträger sind,** es sei denn, der Partner wäre ebenfalls zufällig Überträger für dieselbe MPS-Form, was selten ist und im Vorfeld abgeklärt werden kann. Nur dann besteht ein Risiko von 25 Prozent ein erkranktes Kind zu bekommen. In keinem der Fälle wurde aber der Partner abgeklärt, meist nicht einmal eine genetische Beratung angeboten.

Soweit aus den Erfahrungen der betroffenen Mütter aus Österreich ableitbar, sind alle Kinder gesund, auch jene der MPS-Väter. Allerdings fand sich in manchen Fällen ein Abortus, vor allem bei den MPS IV-Betroffenen, welcher ungeklärt ist. Fehlgeburten gibt es immer wieder, doch scheint es keine Untersuchung des Abortmaterials gegeben zu haben, wie auch nicht des Plazentagewebes. Es wäre interessant zu erfahren, ob mütterliche Zellen in den Plazentazotten Speichereinschlüsse der GAG zeigen, wie dies bei betroffenen MPS-Feten in den kindlichen Zellen der Plazenta bekannt ist.

In Österreich haben wir hauptsächlich MPS-Patientinnen mit attenuierten Formen von Morquio, die Kinder geboren

haben. Da diese in den meisten Fällen zuvor eine Hüftendoprothese operiert erhalten haben, wurde bei allen ein Kaiserschnitt (Sectio) geplant. Meist mit einem „Kreuzstich". Eine solche Geburt wird vor dem errechneten Termin durchgeführt, sodass die Kinder zu früh auf die Welt kommen. Dabei ergaben sich bei einigen Schwierigkeiten, wie Lungen-Anpassungsstörungen, Aspiration, ein Spontanpneumothorax des Neugeborenen, doch sind in allen Fällen nach einigen Tagen einer Überwachung Mutter und Kind aus dem Krankenhaus entlassen worden. Was auch auffiel war, dass alle Kinder relativ groß waren, waren doch alle nicht-betroffenen Väter sehr groß. Das machte es nicht gerade leicht, genügend Platz in der Bauchhöhle zu haben. Einer Mutter wurde geraten, möglichst wenig Gewicht durch die Schwangerschaft zuzunehmen um ihre körperliche Situation nicht zu sehr zu belasten, sie schaffte es bei einer der beiden Schwangerschaften, nur fünf Kilogramm zuzunehmen.

Wir haben engen Kontakt zu einer schwer betroffenen MPS IVA-Patientin in Amerika, die trotz ihrer 113 cm Körperlänge in der 34. Schwangerschaftswoche ein Kind bekommen hat. Ihr Kind ist heute gesund, doch sie weiß aufgrund der Erfahrungen um das hohe Risiko einer solchen Schwangerschaft. Diese wurde geplant und interdisziplinär betreut, d.h. bevor sie nicht das ok eines Anästhesisten hatte (er hat eine Intubation bei ihr simuliert) und zufriedenstellende Herz-, Lungen und Rückenmarksbefunde sowie eine Untersuchung auf Atempausen (Apnoen) im Schlaflabor, hatte sich die Gynäkologin nicht bereit erklärt die Schwangerschaft zu betreuen. Damit war schon vor Eintreten der Schwangerschaft klar, welche Entbindungsmethode mit welcher Narkose in welcher Woche sein würde und wo dies alles sein würde. Nicht bedacht hatte die kleine Familie, dass die Patientin sehr viel Zeit zur Überwachung im Krankenhaus verbringen würde und dass sie dadurch den Job verloren hat. Weil sich ihr Partner ebenfalls sehr oft mit ihr im Krankenhaus aufgehalten hat, hat auch er schließlich die Arbeit verloren.

Es steht fest, dass Schwangerschaften bei MPS- oder ML-Müttern nicht so einfach sind, wie dies bei gesunden Frauen sein kann (MPS-Väter sind davon aber gar nicht berührt). Man muss berücksichtigen, welche Probleme bereits vor der Schwangerschaft bestanden haben und dadurch verstärkt werden könnten, wie z.B. Probleme der Herzklappen, der Lungenfunktion. Die Gebärmutter ist durch die gesunde Schwangerschaft relativ groß in Relation zur Größe der Bauchhöhle und drückt gegen die vergrößerte Leber, was die Zwerchfellfunktion beeinträchtigen kann. Bei einer der MPS IV-Mütter war der Fundus (oberer Teil der Gebärmutter) bei der Geburt so sehr unter dem Rippenbogen, dass es beim Kaiserschnitt nicht möglich war, dort das Kind anzuheben, es musste schließlich mit der Zange herausgeholt werden. Mechanisch kann eine Lumballordose verstärkt werden oder eine Lumbalkyphose Schwierigkeiten machen mit Auswirkung auf das Rückenmark und die Nerven, die dort entspringen. Es ist auch wegen der Fehlbildungen der Wirbelkörper nicht immer ein „Kreuzstich" (Epiduralanästhesie) möglich, sodass eine Vollnarkose stattfinden muss, die bekanntermaßen nicht ohne Risiko bei MPS ist. Es muss jedoch auch erwähnt werden, dass es einzelne Erfahrungen gibt, dass Frauen mit MPS auch spontan entbunden haben.

Eine noch nicht endgültig geklärte Situation ist jene der EET während der Schwangerschaft und des Stillens: neben einer klinischen Studie von Genzyme bei MPS I, die explizit Schwangere und das dann geborene Kind über die ersten Lebensjahre beobachtet, gibt es keine Studien, die extra dafür begonnen wurden. Es gibt jedoch immer wieder Patientinnen mit MPS IS, MPS IVA oder MPS VI, die auf eigene Entscheidung hin und auf eigenes Risiko die EET weiterführten, da ein Abbruch der EET mit einer Zunahme der Krankheitssymptome und Verschlechterung der Bedingungen für die Schwangerschaft zu befürchten waren. In allen Fällen kam es nach bisherigen Erfahrungen zu keinen Problemen für Mutter und Kind und zu keiner dauerhaften Entwicklung von Antikörpern gegen die EET beim Kind. Gerade die von Frau Professor Hennermann initiierte Studie in Deutschland kann mehr Aufschluss bringen, wenn all jene Patientinnen und Zentren, die eine EET weiter fortgeführt haben, teilnehmen würden und ihre Erfahrungen diesbezüglich einbringen würden. Erst eine MPS-Patientin mit EET während der Schwangerschaft hat an der Befragung teilgenommen.

Im Anschluss an meinen Vortrag in Bonn berichtete auch Deborah Cavell von der englischen MPS-Society über deren Erfahrungen mit MPS und Schwangerschaften in England. Die Erfahrungen deckten sich im Wesentlichen mit den Erfahrungen in Deutschland und Österreich, wobei sie noch zusätzlich auf die sozialen Belange einging. Es ist nicht nur während einer Schwangerschaft zu berücksichtigen, dass auch rund um die Entbindung und dann zu Hause Unterstützung für eine MPS-Mutter bedacht werden muss, die selbst körperlich eingeschränkt sein kann. Etliche der MPS-Betroffenen haben die EET uneingeschränkt weitergeführt. Die Notwendigkeit einer ausführlichen genetischen Beratung eines Paares mit einem MPS-Betroffenen und Kinderwunsch wurde auch von ihr bekräftigt.

Ich möchte mich abschließend bei den Organisatoren für das Internationale MPS-Symposium in Bonn sehr herzlich bedanken, dass ich dazu eingeladen wurde, meine Erfahrungen zu berichten.

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

Glückliche Familie mit Morquio-Mama

Erweiterte Pflege - Zus.fassung des Workshops in Bonn

Chair: Christina Lampe und Hanka Dekker

Die Session wurde von **Anne Sophie Lapointe** aus Frankreich (Vorsitzende der französischen MPS-Gesellschaft und Mutter von zwei verstorbenen MPS-Kindern) mit einem Vortrag über die ethischen Aspekte in der Palliativmedizin eröffnet. Der Schwerpunkt ihres Vortrags lag darin, dass es aus Sicht der Patienten bereits von der Diagnose an palliative Probleme zu lösen gilt – selbst wenn eine medizinische Behandlung zur Verfügung steht. Die "Lebensqualität" der ganzen Familie, einschließlich zum Beispiel Kurzzeitpflege oder die Autonomie der Familie, ist das Schlüsselthema, dem unbedingt Aufmerksamkeit geschenkt werden muss.

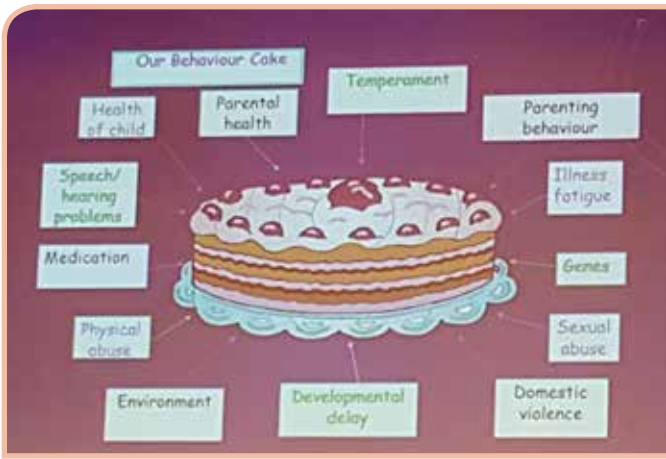
Den zweiten Vortrag hielt **Veronica Hübinette** aus Schweden (ehemalige Vorsitzende der MPS-Schweden und Mutter eines erwachsenen MPS-Betroffenen). Sie ist Krankenschwester und arbeitet als Koordinatorin des Neuro-Stoffwechsel-Teams im Krankenhaus in Göteborg. Um die Belastungen, die durch die MPS-Erkrankungen für die gesamte Familien entstehen zu erleichtern, benötigen sie psychosoziale Unterstützung.
Sie benötigen sie in der Auseinandersetzung mit der Diagnose und der Anpassung im Alltag, mit der Krankheit zu leben. Ohne die Bereitstellung dieser Dienste und ohne ein Verständnis für die Prozesse, die Familien durchmachen, wenn eine schwere Diagnose gestellt wird, wird die Lebensqualität der Familie und der Patienten negativ beeinflusst. So hat eine typische betroffene Stoffwechsel-Familie mit einem neuropatisch betroffenen Kind in Schweden Kontakt zu mehr als 30 Fachleuten und sucht zumindestens 35 Mal pro Jahr das Krankenhaus auf.

Die nächste Vortragende war die Ärztin und Schmerztherapeutin **Chiara del Pede** aus Italien. Ihre Quintessenz lautet: Eine optimale Schmerztherapie beginnt mit einer genauen Schmerzbeurteilung. Dafür gibt es mehrere Instrumente. Eine Schmerzbeurteilung sollte in regelmäßigen Abständen durchgeführt werden, da der Krankheitsprozess sich im Laufe der Zeit ändern kann. Der Bewertungsprozess des Schmerzes muss auf jeden Fall den Betroffenen und sein Umfeld, also z.B. die Eltern und Betreuer und die Gesundheits-Dienstleister miteinbeziehen.
Das heißt, es ist ein umfassender und multidisziplinärer Ansatz erforderlich und die Schmerzbeurteilung muss in die klinische Versorgung integriert werden.

Jens Berrang, Arzt aus Düsseldorf, hielt einen Vortrag über enterale Ernährung bei MPS-Patienten. Wenn ein MPS-betroffener Patient nicht mehr in der Lage ist ausreichend Kalorien zu sich zu nehmen, um die körperlichen Funktionen aufrecht zu erhalten, muss eine Form der enteralen Ernährung eingesetzt werden. Da die oberen Atemwege von MPS-Patienten in der Regel nur sehr schwer für die Sondenernährung zugänglich sind, muss auf andere Versorgungsmöglichkeiten ausgewichen werden. Hier gibt es eine Vielzahl unterschiedlicher Möglichkeiten, die Jens Berrang mit allen Vor- und Nachteilen in seiner Vorlesung behandelte.

Der letzte Redner der Sitzung, **Stewart Rust** aus Manchester, hatte einen sehr interessanten Vortrag zum Thema Schlafstörungen.
Er zeigte auf der Bühne, wie frustrierend es sein kann, wenn eine Familie nicht mehr genug Schlaf bekommt. Insbesondere bei der MPS Typ III sind Schlafstörungen im Verlauf der Erkrankung durchaus üblich. Die Gründe dafür sind vielfältig. Leider ist bislang das einzige, worauf Eltern hier wirklich Einfluss nehmen können, ihr Verhalten und die Schaffung von bestmöglichen Umständen. Die Eltern sollten bereits in einem frühen Stadium ärztlichen Rat einholen – dabei müssen sich die Ärzte ebenfalls darauf einstellen, dass der Umgang mit den Schlafstörungen dem Verlauf der Krankheit angepasst werden muss.

Hanka Dekker



Perspektiven für ein Leben mit MPS von Erwachsenen - Zus.fassung des Workshops in Bonn

Chair: Susanne Kircher und Michaela Weigl

Workshop anlässlich des Internationalen MPS-Symposiums in Bonn.

Susanne Kircher und Michaela Weigl, Österreichische Gesellschaft für Mukopolysaccharidosen und ähnliche Erkrankungen, www.mps-austria.at.

Michaela, Vorsitzende der Österreichischen MPS-Gesellschaft, und ich durften in Bonn einen Workshop moderieren, der einzigartig war: aus 6 Ländern und 4 Kontinenten haben erwachsene Betroffene mit MPS über ihr Leben erzählt.

- Aus China war es **Eric Ma,** 23 Jahre (MPS VI), er beendete soeben das Studium der Politikwissenschaften.
- Aus Brasilien kam **Deise Zanin,** 32 Jahre (MPS I), die zur Zeit Sozialarbeit studiert.
- Schließlich kam aus Deutschland **Alexia Zimmer**, 35 Jahre (MPS VI), Lehrerin für Kinder mit besonderen Bedürfnissen, vor allem Sprachproblemen.
- Aus Österreich war **Maria Prähofer** eingeladen, 23 Jahre (MPS IVA), hat die Handelsschule mit ausgezeichnetem Erfolg abgeschlossen.
- England war repräsentiert durch **Jibreel Arshad**, 26 Jahre (MPS IVA), er hat einen Studienabschluss als Computer-Ingenieur.
- Und zur Abrundung der internationalen Gruppe kam aus den USA **Jason Madison**, 39 Jahre (MPS II), der zunächst Kunst studierte und schließlich vor Kurzem das Studium für Marketing und Wirtschaft beendete.

Was die unglaublich beeindruckende Runde gemeinsam hatte, war eine positive Grundeinstellung, zielgerichtete Ausbildung, Berufstätigkeit und, was überraschend war, sie alle engagierten sich in den MPS-Gesellschaften der betreffenden Länder als Sprachrohr für die anderen Betroffenen.

Deise beispielsweise ist die Vorsitzende der Brasilianischen MPS-Gesellschaft. Ihr großes Anliegen ist die raschere

Diagnostik bei den Betroffenen und die bessere Verfügbarkeit von Therapien. Ihre Tätigkeit in der Sozialarbeit soll dazu dienen, die Familien besser unterstützen zu können. Deise kommt, wie viele der anderen bemerkenswerten Betroffenen, aus einer Familie die sie Zeit ihres Lebens liebevoll unterstützt hat. Daneben ist jedoch große Disziplin nötig, um mit Hilfe von Physiotherapien und Turnen körperlich weitgehend mobil zu bleiben.

Alexia berichtete, dass bei ihr die Diagnose mit 6 Jahren gestellt wurde, obwohl den Eltern schon früh ein häufiges Hinfallen aufgefallen war. Aber keiner der Ärzte hatte auch nur einen Verdacht, dass etwas nicht stimme. Alexia konnte als Kind all das tun, was gesunde Kinder auch tun konnten. Einzige Einschränkung: sie hatte alle Schulbücher doppelt, sodass sie einen „Satz" in der Schule und einen „Satz" zu Hause hatte und sie diese nicht hin- und her zu schleppen brauchte. Während des Studiums benötigte sie einen Roller zur Bewältigung der Gehstrecken. Erst die wöchentliche EET im Krankenhaus machte ihr bewusst, dass sie anders ist als andere, dass sie „krank" ist. Obwohl Alexia einen Vollzeitjob hat, erhält sie wöchentlich die Enzymersatztherapie in Mainz und hat zweimal die Woche Physiotherapie und dreimal die Woche Gymnastik. So versucht sie, trotz der Schmerzen, möglichst mobil

zu bleiben, was angesichts des „Pflichtprogramms" nicht immer einfach unter einen Hut zu bringen ist. Sie lebt in einer Partnerschaft und denkt an die Gründung einer Familie.

Auch **Eric** ist Mitglied der MPS-Gesellschaft in Hongkong, er erklärt sich immer wieder bereit, Kampagnen für MPS persönlich als Repräsentant

der Betroffenen zu unterstützen. Eric lebt in einer großen Familie, die ihn liebevoll

unterstützt. Zum Arbeiten am Computer verwendet er Hilfen zum besseren Erkennen der Buchstaben, trotz der körperlichen Einschränkungen hat er das Studium positiv abgeschlossen. Gerne würde er eine passende Arbeit finden.

Auch **Jibreels** großer Wunsch ist nun, nach dem Studium eine passende Arbeit zu finden. Er kritisiert, dass man ihm keine Chance gibt zu zeigen, was

er zu leisten imstande ist. Er meint, dass die Erkrankung ihn gelehrt hat, besser mit seinen Ressourcen umzugehen, kreativer und ein besserer Problemlöser zu sein. Er ist relativ schwer betroffen, sodass die Diagnose bereits mit 16 Monaten gestellt wurde. Es folgten Jahre mit zahlreichen Operationen und er führt ein Leben mit vielen Schmerzen. Doch trotzdem möchte er einen Sinn für sein Leben finden, eventuell nicht nur mit den Eltern leben, zeigen, welche Stärken und Talente er hat. Er liebt Komödien und ist selbst ein Unterhalter, moderiert und macht Späße, er zeichnet Comics. Ein wunderbarer Mensch mit vielen Talenten und Humor, aber auch Traurigkeit und Tiefgang. Sein Motto ist, dass man ihn als allererstes als Mensch betrachten soll, MPS ist zweitrangig. Er sei „klein, aber nicht dumm", steht auf einem seiner Cartoons. Seine größte Sorge ist, dass einmal seine Energie nicht mehr ausreichen könnte und er zukünftig immobil werden könnte.

Maria hat ihre Diagnose mit 4 Jahren bekommen, nachdem durch eine falsche Methode zunächst MPS ausgeschlossen worden war. Auch Maria hat ein Leben mit vielen, auch sehr gefährlichen Operationen, und jahrelangem „Zigeunerleben" in London und Mainz während der EET-

Studie hinter sich. Die wöchentlichen Enzyminfusionen haben unendlich viele Flüge und tagelange Abwesenheiten von zu Hause erfordert, ist Maria doch in einem kleinen Ort in Oberösterreich zu Hause, fernab von Bahnhöfen und Flughäfen. Nach fast vier Jahren erhält Maria die Enzymersatztherapie jetzt zu Hause und genießt diese neue Freiheit unendlich. Mit Spazierfahrten, „Gassi"-fahren mit Anton, dem Therapiehund, oder als Begleitung des joggenden Bruders. Sie arbeitet halbtags bei einer Einrichtung des kommunalen Dienstes und ist glücklich über die Selbständigkeit, die sie dabei zeigen kann. Maria unterstützt ihre Mutter bei allen Belangen der MPS-Gesellschaft und ist äußerst geschickt in kreativer Gestaltung am Computer. Maria schöpft ihre Kraft aus dem Glauben, der herzlichen und starken Familie rund um sie und den Erfahrungen, die sie dank der EET machte: Brauchte sie vorher selbst bei den alltäglichsten und persönlichsten Handgriffen viel Hilfe, so ist sie dank der Therapie wieder mobiler geworden und kann sich viel besser selbst versorgen. Sie kann für sich Perspektiven für ein erfülltes Leben - trotz MPS - erkennen.

Jason ist als Ältester der Runde jener mit der längsten Biographie. Kein Wunder, dass er nach dem Kunststudium und einer Karriere in Grafik-Design umsattelte und nun nach dem zweiten Studium im Marketing tätig ist. Er ist sehr musikalisch und spielte in mehreren Bands, zeichnet und ist sehr kreativ. Jason gibt zu, dass ihm, je älter er wird, umso mehr bewusst wird, dass er eine Erkrankung hat. Trotzdem strahlt er eine sehr positive Ruhe aus. Er ist einer von mehreren Familienangehörigen mit MPS in mehreren Generationen und „milder" betroffen. Trotzdem möchte er sich als Advokat für die anderen MPS-Betroffenen einsetzen und ist Mitglied des amerikanischen Erwachsenen-Kommittees für MPS. Sein Wunsch ist es, das Leben anderer MPS-Betroffener zu verbessern, die Umgebung zu sensibilisieren. Seine eigenen Ressourcen kennt er und weiß sie gut

einzusetzen, er liebt es mit anderen in Kontakt zu treten und Erfahrungen, auch international, auszutauschen. Er ist sehr dankbar, zum Internationalen Symposium eingeladen worden zu sein, um über sein Leben zu sprechen.

Für Michaela Weigl und mich, aber auch für die vielen Zuhörer war dieser Workshop eine unglaublich wertvolle und bereichernde Erfahrung, Respekt, Hochachtung und ein herzliches Dankeschön dafür!

Prof. Susanne Kircher

Die Rolle der Komplementärmedizin

- Zusammenfassung des Workshops in Bonn

Chair: Lorenz Grigull und Marija Joldic

Auf der MPS Konferenz in Bonn standen am Samstag, den 16.7., Vorträge zu den Themen Schluckstörungen, Physiotherapie, Musiktherapie und Cranio-Sakrale Therapie auf dem Programm.

Das Thema Schluckstörung wurde von Frau Burghardt-Oehm referiert. Frau **Sabine Burghardt-Oehm** ist gelernte Krankenschwester, Sprachtherapeutin und verfügt über langjährige Erfahrungen bei Menschen mit MPS. Ihre Präsentation illustrierte sehr anschaulich, wie komplex der Vorgang des Schluckens beim Menschen ist.
So lernten wir, dass Menschen 600 bis 2000 mal pro Tag schlucken und dabei 50 Muskelgruppen zum Einsatz kommen.

Symptome einer Schluckstörung kann eine verlängerte Nahrungsaufnahme oder auch häufiges Verschlucken sein. Manchmal verweigern Betroffene einfach Nahrungsmittel, die sie nicht schlucken können, gelegentlich beobachtet man Husten und Würgen während der Nahrungsaufnahme. Diese Warnhinweise sollten dazu führen, dass der Schluckakt genauer analysiert wird.
Das kann z.B. durch die endoskopische Untersuchung durch den HNO-Arzt mit einem Laryngoskop oder eine Videofluoroskopie erfolgen. Die Logopädin würde ggf. eine ausführliche Anamnese ergänzen und die Beweglichkeit der beteiligten Strukturen sowie die Sensibilität untersuchen. Auch das Schluckverhalten bei unterschiedlichen Konsistenzen kann Experten dann Hinweise für die zugrunde liegende Störung beim Schlucken liefern.

Die Quintessenz war für mich, dass man häufiger auch an eine Schluckstörung (auch bei unspezifischen Beschwerden wie z.B. Gewichtsabnahme) denken sollte. Besonders gilt das für Menschen, die sich nicht gut selbst äußern können. Die Diagnostik gehört dann in die Hände von Experten wie HNO-Ärzten und Logopäden.

Ruud van der Wel aus den Niederlanden ist Atemtherapeut am Rijndam Rehabilitation Institut. Er führt dort Atemtherapien mit sehr innovativen Konzepten durch, die er z.T. selbst entwickelt und vertreibt.

Van der Wel macht es sich therapeutisch zunutze, dass Kinder gerne spielen. Seine iPad Anwendungen sehen so aus, dass ein spezieller Adapter (=Mundstück) an ein Endgerät (IPad) angeschlossen wird. Natürlich gibt es auch bluetooth Versionen.
Die Atemtherapie fühlt sich für die Kinder dann wie ein lustiges und spannendes Computerspiel an; entsprechend mögen sie diese Therapie sehr und sind hochmotiviert, ihr Training durchzuführen und die Trainingsleistungen zu verbessern. Faszinierend waren auch die Videos, in denen van der Wel demonstrierte, wie er schwer körperlich eingeschränkten Menschen ermöglichte, aktiv zu musizieren. Mit seiner Entwicklung der MagicFlute konnten auch Kinder mit Muskeldystrophie gemeinsam mit anderen Menschen Musik machen.

Seine Beispiele machen Mut, neue Medien zu nutzen und zeigen, dass Kinder manchmal etwas „blöd“ finden, weil es „Therapie“ heißt. Wenn man es umbenennt und aussehen lässt wie Spiel, kann es therapeutisch wirksam sein und zugleich Spaß machen.

Christine Wurlitzer ist eine vielen aus der MPS-Szene bekannte Physiotherapeutin.

Sie referierte über ihr Thema „Physiotherapie“ mit dem Schwerpunkt darauf, was Angehörige aktiv tun können. Wichtig in dieser Präsentation waren neben den „verbotenen“ Aktivitäten (Keine Überkopfrollen! Kein übermäßiges Überstrecken des Kopfes! Keine ruckartigen Bewegungen! Keine stauchenden Sprünge!) die Grundregeln des Lernens (Wiederholung / Variation; Rhythmus; Spiegeln; Erfolge; Motivation / Emotion; aktives Durchführen; Leistungsgrenze; alltagsrelevanter Kontext).
Frau Wurlitzers Empfehlungen für den Kraftaufbau / die Krafterhaltung sind Sport allgemein, wobei sie empfiehlt, diesen gerne „ohne Geräte“, ohne Maximalkrafttraining und ohne Focus auf Schnellkraft durchzuführen. Der Alltagsbezug hilft, wie überall, auch hier bei der Motivation. Um nachteiligen Folgen des Bewegungsmangels vorzubeugen, hat Frau Wurlitzer alltagstaugliche Gymnastik-Rezepte, wie z.B. aktives und/oder passives Bewegen der großen und kleinen Gelenke; Bewegung von Beinen, Füßen, Armen und Händen und dabei rumpfnah halten und körperfern bewegen. Diese Gymnastik kann einfach in tägliche Verrichtungen wie Waschen und Anziehen integriert werden. So können nach der Erfahrung von Frau Wurlitzer vorhandene Fähigkeiten gefördert werden.
Übungen mit Matte und Pezzi-Ball, Motomed, Übungen im Wannenbad und ein Exkurs zu orthopädischen Hilfsmitteln rundeten den Vortrag ab.

Zum Ende der Veranstaltung berichtete Frau **Ulrike Kaser** aus Österreich zur Cranio Sakralen Therapie. Frau Kaser arbeitet selbständig als Therapeutin mit dem Schwerpunkt auf craniosakraler Therapie. In der österreichischen MPS-Gesellschaft behandelt sie seit mehreren Jahren MPS-Patienten nach diesem Prinzip.
Neben theoretischem Wissen zu den Grundlagen der von ihr seit Jahren eingesetzten Behandlung machte sie auch eine praktische Demonstration einer Behandlung. Hierfür bat sie eine Zuhörerin aus dem Publikum auf die Bühne und führte vor, wie eine Behandlung abläuft.

Die vielen Fragen aus dem Auditorium zeigten, dass das Thema der unterstützenden Maßnahmen bei Familien mit MPS auf großes Interesse stößt.

Die Berichte der vier Referenten illustrierten wiederum, wie groß das Angebot für Betroffene und ihre Familien ist. Welche Therapie dann im Einzelfall indiziert oder gar wissenschaftlich validiert ist, gilt es dann ggf. zu prüfen.

Dr. Lorenz Grigull

Therapiewoche 2016

Mehr Fotos unter www.mps-austria.at

Fotoalben von unseren Veranstaltungen sind auch auf Facebook zu finden!

Putting the Patient in the Center of Care - Der Patient im Mittelpunkt

Zusammenfassung der Eröffnungssitzung in Bonn

Michaela Giel

Die erste Session der 14. Internationalen Konferenz fand im Anschluss an den Grundlagenvortrag von Herrn Gieselmann statt. Im Vorfeld der Konferenz hatte der MPS Verein vier Familien bzw. Patienten gebeten, zu bestimmten Themen kurze Videofilme aufzunehmen.

Wissenschaftliche Herausforderungen beim Verabreichen neuer Therapien

So machte Sam aus England den Anfang, in dem er kurz darüber berichtete, was die Enzymersatztherapie für sein Leben bedeutet und wie wichtig sie für ihn ist. **Brian Bigger** (Manchester, UK) berichtete über die Herausforderungen bei der Anpassung von neuen Therapiemöglichkeiten an die lysosomalen Speichererkrankungen. Nach Brian Bigger ist das Verstehen der Pathologie unabdingbar, um die richtigen Stellen des Andockens von Enzymen zu finden. Aber er hat auch einige Fragen aufgeworfen, die im Zusammenhang mit den neuen Therapien stehen: wie gut ist die Effektivität, verstehen wir wirklich die Wirkung der Behandlung, wie kann man die Erfolge klar messen, was sind die Unterschiede zwischen Maus- und Menschenmodellen, wie gestaltet sich die Dosierung, wie gut sind die Erfolge bei der kurzen Dauer von Phase I/II Studien messbar, was geschieht mit dem Gehirn und wird das Enzymprodukt effektiv genug sein, damit die zuständigen nationalen Stellen die Kosten für die Patienten übernehmen werden.

Klinische Versuche und Zugang zu neuen Therapien

Einen weiteren Aspekt beleuchtete **Emil Kakkis** (Novato, USA) bei der Frage, wie MPS Erkrankungen Zugang zu neuen Therapien und Studien bekommen können. In einem kurzen Videobeitrag vor dem Vortrag stellte Georg Schetter mit Jonas sehr eindrucksvoll die Wichtigkeit von Therapien und die Hoffnung vieler Betroffener, Eltern und Kinder dar. Emil Kakkis begann seinen Vortrag mit dem Darlegen der Schwierigkeiten bei neuen Therapien: es gibt viele Herausforderungen, die Entwicklung muss finanziert werden, es handelt sich immer um sehr seltene Erkrankungen, die Anpassung von bestehenden Therapien an die lysosomalen Speichererkrankungen ist schwierig aufgrund von vielen Nebeneffekten und die Patienten müssen bereits während der Entwicklung in die Studien/Therapien eingeschlossen werden. Emil Kakkis zeigte den historischen Weg der Enzymersatztherapie (EET) auf. Am Anfang gab es einen Arzt, einen Wissenschaftler und eine betroffene Familie. Am 17. Dezember 1997 konnte der erste Patient die erste Dosis einer EET bekommen, danach waren noch sechs Jahre harter Arbeit notwendig, bis die EET für MPS I Patienten zugelassen wurde. In dieser Zeit war eine gute Zusammenarbeit der Ärzte, Wissenschaftler und der Familien notwendig. In den USA gab es eine Stiftung, die Geld für die Forschung zur Verfügung gestellt hat, ohne diese wäre die Arbeit nicht möglich gewesen. Heute ist diese Therapieform für MPS I, VI, II und IVA verfügbar und für MPS III und VII in der Studie. Emil Kakkis berichtete außerdem über die Schwierigkeit zu entscheiden, wer an einer Studie teilnehmen darf und wer ausgeschlossen wird. Die Frage stellt sich dabei: Was ist fair? Ist es fair nur ein Kind zu therapieren, wenn eine Therapie für alle möglich wäre. Abschließend lautete das Fazit von Emil Kakkis, dass es großartige Möglichkeiten für neue Therapien für die MPS-Patienten gibt, Stiftungen weiterhin Geld für die Forschung sammeln, einige MPS-Erkrankungen weiterhin eine Therapiemöglichkeit benötigen, dass viele Therapien Grenzen in der Effektivität haben, dass das Management eines Zugangs zu den Therapien sehr wichtig ist, und dass die Personen, die nicht zu Studien zugelassen werden, auch behandelt werden müssen.

Behandlung und Beobachtung von MPS-Patienten mit Multisystem-Beteiligung

Der dritte Vortrag wurde von Samantha aus England eingeleitet und das Thema des Vortrags war das Überwachen und die Behandlung von MPS Patienten mit

multiorganen Beeinträchtigungen. Der Vortrag wurde von **Roberto Guigliani** (Porto Alegre, Brasilien) gehalten und stellte die Schwierigkeiten bei der Entscheidung Stammzelltherapie, Enzymersatztherapie, Genestein oder alles in Kombination dar. Ganz wichtig dabei ist, dass der Patient im Zentrum steht und die Ärzte die Vor- und Nachteil sehr genau mit dem Patienten und/oder seiner Familie besprechen. Für den Erfolg ist eine gute Zusammenarbeit notwendig. Roberto Giugliani stellt kurz die möglichen Therapiemöglichkeiten für die einzelnen MPS Erkrankungen vor. Neben den kausalen Therapien sind nach Ansicht von Roberto auch die symptomatischen Therapien wichtig, dazu gehören als Fachleute: Neuropsychologen, Logopäden, Physiotherapeuten, Zahnärzte, Ergotherapeuten, Atemtherapeuten und Diätassistenten. Notwendig dabei ist die gute Vernetzung der einzelnen Disziplinen bei den kausalen, als auch symptomatischen Therapien und die Überwachung und die Folgeuntersuchungen der Patienten in Fachzentren. Dabei sollten mindestens die folgenden Bereiche untersucht werden: Urin, GAG Ausscheidungen, Herzfunktion, Lungenfunktion, Leberfunktion, Milzvolumen, Beweglichkeit der Gelenke, Knochendeformationen, Karpaltunnel, Einengungen im Bereich des Spinalkanals, Herzfehler, Herzklappen, neurologische Auffälligkeiten, Augen, Ohren, Wachstum, Ernährung etc.
Der letzte Vortrag wurde von Annalena aus Deutschland eingeleitet, Annalena berichtete in dem Video darüber, wie wichtig ihr die MPS Gesellschaft und der Austausch mit anderen Betroffenen ist.

Die Stärkung von Patienten und die Rolle der Patientenorganisationen

Anschließend ging es bei **Georg Schetter** um die Frage, wie die Patienten gestärkt und die Rolle der MPS Gesellschaften ausgestaltet werden könnten. Georg Schetter stellte am Beispiel der Entwicklung der deutschen MPS Gesellschaft dar, wie wichtig die Weiterentwicklung und Professionalisierung der Vereine ist. Das Feld der Therapiemöglichkeiten wird immer größer, die Anforderung an die Patienten erhöhen sich, der Informationsbedarf der Patienten steigt und hier wird ein unabhängiges Beraten und Informieren der Betroffenen immer wichtiger.

Nach dem letzten Vortrag ging es zu einem lockeren Come-Together aller Teilnehmer. Die Patienten, Familien, Kinder, Ärzte, Therapeuten und Wissenschaftler hatten die Möglichkeit bei Essen und Trinken ins Gespräch zu kommen, sich wiederzusehen, kennenzulernen und Spaß zu haben.

Michaela Giel

Die Stärkung von Patienten und die zukünftige Rolle von Patientenorganisationen

Georg Schetter

Dieses Jahr feiert die deutsche MPS-Gesellschaft ihr 30-jähriges Bestehen. Im Gründungsjahr 1986 gab es in Deutschland noch keine MPS-Selbsthilfegruppe. Informationen über MPS oder gar Therapien waren kaum bzw. nicht vorhanden. Diesen Missstand zu beheben, mehr über das Krankheitsbild MPS zu erfahren, Eltern und Patienten, Ärzte und Wissenschaftler zusammenzubringen und Informationen auszutauschen und nicht zuletzt zusammen daran zu arbeiten, Therapien zu finden, ja letztendlich MPS eines Tages heilen zu können, waren sicherlich einige der entscheidenden Intentionen, die deutsche MPS-Gesellschaft zu gründen.

Seit 1986 ist einiges passiert. Waren wir im Gründungsjahr 1986 noch 40 Mitglieder, so umfasst die MPS-Gesellschaft aktuell um die 850 Personen. Doch nicht nur die Anzahl der Mitglieder ist stetig angewachsen. Mittlerweile können wir auf ein umfangreiches Angebot von Informationsmaterial zurückgreifen, jedes Jahr findet unsere Familienkonferenz statt – sicherlich das wichtigste Ereignis, um neueste Informationen zu erhalten, sich untereinander auszutauschen, Ärzte und Wissenschaftler zu befragen und um Freunde zu treffen. Und nicht zuletzt gibt es Therapien und einige vielversprechende Therapieansätze. Für eine Selbsthilfeorganisation, die eine so seltene Erkrankung wie MPS vertritt, ist das eine ganze Menge. Geschafft haben wir das aber nicht alleine, sondern nur, weil die MPS-Gesellschaften von Beginn an international sehr eng kooperiert haben. Ein ganz besonderer Dank gilt hier auch der österreichischen

MPS-Gesellschaft, die übrigens vor der deutschen MPS-Gesellschaft gegründet wurde, sowie der englischen MPS-Gesellschaft. Die deutsche MPS-Gesellschaft ist Mitglied des International MPS-Networks, das u.a. über die Vergabe der Internationalen Konferenz entscheidet, die dieses Jahr in Bonn stattgefunden hat. In diesem Netzwerk sind mittlerweile Gesellschaften aus rund 40 Ländern vertreten.

Ziele erreicht zu haben, bedeutet nicht, dass wir am Ende des Wegs angekommen sind. Noch ist MPS nicht heilbar und es gibt eine Vielzahl wichtiger Aufgaben, die wir bewältigen müssen. Schon unsere eigene Historie zeigt, dass es ohne zunehmende Professionalisierung nicht gehen wird.

Professionalisierung

In den 30 Jahren unseres Bestehens haben wir uns von einer rein ehrenamtlich organisierten Selbsthilfegruppe zu einer in Teilen professionalisierten Organisation entwickelt. Allein die zunehmende Mitgliederzahl machte professionelle Strukturen erforderlich. Projekte, wie die Familienkonferenz, Workshops und diverse Treffen, müssen organisiert werden. Gelder für die Finanzierung dieser Projekte müssen beantragt werden.
Wir unterhalten ein Beratungstelefon, um Eltern und Patienten kurz nach der Diagnose aufzufangen oder in nicht selten sehr schwierigen Situationen zu unterstützen. Informationsmaterial muss erarbeitet und aktualisiert werden. Hinzu kommen vielfältige andere Aufgaben.
Das alles wäre ohne eine Geschäftsstelle mit hauptberuflich tätigem Personal gar nicht mehr realisierbar.

Wie bereits angedeutet, ändern sich aber derzeit viele Dinge und wir merken als deutsche MPS-Gesellschaft, dass wir immer mehr an unsere Grenzen stoßen. Das hat damit zu tun, dass Aufgaben komplexer und damit zeitintensiver werden. Dazu später mehr. Das alles erfordert einen hohen Zeitaufwand und letztendlich auch fachliche Kompetenz. Und genau da liegt das Hauptproblem. Ehrenamtliches Engagement ist schwer bis kaum planbar. Das ist keine Frage der Motivation, die ohne Zweifel außerordentlich hoch ist. Es sind ja gerade das Ehrenamt und die persönliche Motivation, die das Erreichte erst möglich gemacht haben und der Motor unserer gemeinsamen Bemühungen sind. Doch dieses Engagement ist durch die alltäglichen Belastungen begrenzt. Es sind grundlegende, scheinbar einfache Dinge wie der eigentliche Beruf, die Familie, nicht selten die Probleme, die uns alle beim täglichen Umgang mit MPS begegnen. Insofern liegt es nahe, einen weiteren Schritt in Richtung Professionalisierung zu gehen.
Das ist leichter gesagt als getan, denn dies ist mit einem erheblichen Finanzbedarf verbunden. Nun haben wir den großen Vorteil, dass die deutsche MPS-Gesellschaft Mitglied im International MPS Network und somit international sehr gut vernetzt ist. So diskutieren wir derzeit auch auf internationaler Basis, wie wir Ressourcen bündeln und optimal einsetzen können. Sicherlich sollten nicht möglichst viele Entscheidungen auf internationaler Ebene getroffen werden. Aber es gibt etliche Ziele, die wir nur als Gemeinschaft erreichen können bzw. Aufgaben, die zentral erarbeitet bzw. vorbereitet und an die nationalen MPS-Gesellschaften weitergegeben werden können.

Internationales MPS-Netzwerk zur gegenseitigen Unterstützung

An dieser Stelle macht es Sinn, einen genaueren Blick auf die wichtigsten Entwicklungen und Änderungen zu werfen, auf die wir uns einstellen müssen. Eine sehr gute Orientierung liefert dabei das sogenannte Memorandum of Understanding (MOU) des Internationalen MPS-Netzwerks. Hierbei handelt es sich um eine Absichtserklärung mit einer Auflistung der Ziele, die die internationale MPS-Gemeinschaft verfolgt. So ist es zum Beispiel ein erklärtes Ziel des internationalen Netzwerks, sich gegenseitig zu unterstützen und von MPS und verwandten Erkrankungen betroffene Patienten auf europäischem und globalem Level zu vertreten. Genau das ist ein ganz entscheidender Vorteil. Insbesondere, wenn man bedenkt, dass es sich bei MPS nicht nur um eine seltene, sondern eine sehr seltene Erkrankung handelt. Als Solidargemeinschaft unterstützen wir uns gegenseitig und bündeln unsere Kräfte. So wird aus kleinen Gesellschaften eine auch quantitativ durchaus ernstzunehmende Gemeinschaft. Ein weiterer Vorteil besteht darin, dass es einen zentralen Ansprechpartner gibt. Insbesondere kleinere Gesellschaften profitieren von den größeren nationalen Gesellschaften und deren Ressourcen und gelangen wesentlich schneller und effektiver an Informationen.

Neue Herausforderungen durch neue Therapieansätze

Ein weiteres Ziel des internationalen Netzwerks ist die Förderung des Wohlergehens der von MPS betroffenen Menschen in Hinblick auf die schnellst- und bestmögliche Diagnose, Versorgung und Therapie. Betrachtet man die Entwicklung der letzten Jahre und die diesjährige internationale Konferenz, so ist es beeindruckend, wie viele neue und vielversprechende Therapieansätze präsentiert wurden. Dies äußert sich auch in der Zahl der Pharmafirmen, die dieses Jahr auf der internationalen Konferenz vertreten waren.
Zunächst einmal ist das eine großartige Entwicklung. Es bringt aber auch Veränderungen mit sich. War es in der Vergangenheit so, dass man froh sein konnte, dass es überhaupt einen Therapieansatz oder eine Therapie gab, so fällt es im Moment schwer einzuschätzen, welcher Ansatz mit welchen Vorteilen aber auch Nachteilen oder Risiken verbunden ist. Als Beispiel seien hier die gentherapeutischen Therapieansätze erwähnt. In der Regel werden bei diesen Methoden Viren, die für den menschlichen Körper ungefährlich sind, gentechnisch so verändert, dass das Virus die Produktion des fehlenden Enzyms im menschlichen Körper übernimmt. Hinsichtlich des verwendeten Virus, dem sog. Vektor, gibt es z.B. verschiedene Viren, die eingesetzt werden. Auch wenn die Viren für den menschlichen Körper ungefährlich sind, stellt sich doch die Frage, welcher Ansatz hier unter welchen Bedingungen die besten Erfolgsaussichten bietet. Hinzu kommen die verschiedensten Formen der Applikation. Das heißt, teilweise werden die Vektoren direkt ins Gehirn injiziert. Dann gibt es Ansätze, bei denen die Vektoren intravenös verabreicht und mittels spezieller Moleküle über die Blut-Hirnschranke transportiert werden. Andere Gruppen verfolgen einen Ansatz, bei dem Stammzellen entnommen, außerhalb des Körpers einer Gentherapie unterzogen, und dann reimplantiert werden.
Allein dieses Beispiel zeigt, wie schwer es mittlerweile ist, eine Entscheidung zu treffen, welcher Ansatz generell oder für wen die optimale Wahl darstellt.

Hinzu kommen weitere Therapieansätze, wie die Enzymersatztherapie, Knochenmarkstransplantationen, usw., die zudem auch in Kombination zur Anwendung kommen können.

Es ist nicht die Aufgabe einer Patientenorganisation, in irgendeiner Form zu entscheiden oder Empfehlungen auszusprechen, welche Therapie richtig ist. Eine – sehr umfangreiche und anspruchsvolle - Aufgabe besteht aber ganz sicherlich darin, Informationen über Vor- und Nachteile und auch Risiken zu sammeln und aufzubereiten, um Hilfestellung bei der Entscheidungsfindung zu bieten.
In diesem Zusammenhang ist es sehr wichtig dabei zu helfen, die wissenschaftliche Diskussion über Therapieansätze in ihrer derzeitigen Dynamik aufrechtzuerhalten.

Zudem müssen wir uns auch klar darüber sein, dass wir die in der Regel sehr hohen Kosten für Therapien zunehmend rechtfertigen und deren Nutzen nachweisen müssen. Letztendlich geht es auch immer um die Frage der Wirtschaftlichkeit, also eine nüchterne Abwägung von Kosten und Nutzen. Insofern braucht es statistisch aussagekräftige und belastbare Daten. Bei der Vielzahl der Therapieansätze und der geringen Anzahl von Patienten erscheint dies mitunter als äußerst problematisch. Auch müssen wir uns klar darüber sein, dass eine verstärkte Begleitung und medizinische Überwachung der Patienten nach Markteinführung eines Medikaments erforderlich sein wird. Auch hier gilt es, als Patientenorganisation zu unterstützen und ein Bewusstsein – auch bei Patienten – für die Wichtigkeit dieses Aspekts zu schaffen. Ein Beitrag kann hier z.B. sein, Plattformen für den allgemeinen und wissenschaftlichen Austausch zu bieten.

Wissenschaftlicher Austausch
Ein ganz wichtiges Instrument ist in diesem Zusammenhang die alle zwei Jahre stattfindende internationale MPS Konferenz. Die Vergabe der internationalen MPS Konferenz erfolgt im Rahmen eines festgelegten Bewerbungs- und Vergabeverfahrens über das internationale MPS-Netzwerk. Die diesjährige Veranstaltung in Bonn war übrigens bereits die 14. Internationale MPS Konferenz mit mehr als 1050 Teilnehmer aus aller Welt. Dies verdeutlicht, wie erfolgreich und etabliert diese in ihrer Art sicherlich weltweit einmalige Konferenz ist. Immerhin treffen sich hier Wissenschaftler und Ärzte aus aller Welt zu einem wissenschaftlichen Kongress, begegnen und informieren zudem Betroffene und deren Familien über die neuesten Erkenntnisse. Zudem hilft die besondere Form dieser Veranstaltung mit Ärzten, Wissenschaftlern sowie MPS-Patienten und deren Familien ganz entscheidend dabei, ein Bewusstsein für die große Bedeutung der wissenschaftlichen und medizinischen Beschäftigung mit dem Thema MPS und lysosomalen Erkrankungen zu schaffen. Diese Konferenz wäre ohne die Unterstützung durch Pharmafirmen gar nicht möglich.
Die Organisation einer Veranstaltung in dieser Größenordnung bringt einen hauptsächlich ehrenamtlich organisierten Verein wie die deutsche MPS-Gesellschaft, die eher zu den großen MPS-Gesellschaften zählt, dennoch an den Rand der Möglichkeiten. Insofern werden derzeit im internationalen MPS-Netzwerk Umstrukturierungen diskutiert, die in Richtung einer weiteren Professionalisierung und Formalisierung gehen, um u.a. bei der Organisation und Durchführung der internationalen Konferenz auch auf internationaler Ebene besser unterstützen zu können und so die Zukunft der internationalen Konferenz zu sichern.

Es gibt also eine ganze Reihe von Herausforderungen, denen wir uns stellen müssen. Aufgrund unserer internationalen Ausrichtung sind wir sicherlich nicht schlecht aufgestellt. Dennoch muss uns klar sein, dass wir auch als internationale Gemeinschaft mit einer Fokussierung allein auf MPS schlecht beraten wären. Hier gilt es, Allianzen mit Patientenorganisationen anderer lysosomaler Erkrankungen einzugehen und Synergien in Bereichen zu schaffen, wo dies möglich ist. Wie bereits erwähnt, sind diese Bemühungen mit einem zunehmenden Zeitaufwand verbunden und erfordern mitunter eine hohe fachliche Kompetenz. Wir sind uns sowohl national als auch international dieser Dinge bewusst, und erarbeiten derzeit Lösungen. Neben einer Umstrukturierung des internationalen MPS-Netzwerks gehen die Bestrebungen hier auch in Richtung einer in Zukunft noch engeren Zusammenarbeit auf europäischer Ebene.

Georg Schetter

International MPS Network

Michaela Weigl

Einmal im Jahr – diesmal am 13. und 14. Juli 2016 – arbeiten wir für zwei Tage intensiv miteinander. Aber wer sind WIR?

Wir, das sind die MPS-Verantwortlichen (PräsidentInnen, Vereinsvorsitzende, Beauftragte) von inzwischen 40 Ländern aus der ganzen Welt. Viele von ihnen hatten das 14. Internationale MPS-Symposium in Bonn zum Anlass genommen, auch gleich zum Netzwerktreffen zu kommen und dort (mehr oder weniger) aktiv beizutragen. Fast 30 Ländern waren dabei, der Großteil der Gesichter gehörte den „alten Hasen", die wir schon fast seit Jahrzehnten treffen. Unter den Neuen gab es einerseits solche, die sich mal entspannt zurücklehnten, um das Geschehen kennen zu lernen und zu beobachteten was da auf sie zukommen wird, aber auf der anderen Seite auch welche, die sich zu allem sofort sehr engagiert und wortgewaltig äußerten. Das machte es nicht einfach sobald es um den wohl wichtigsten Punkt auf unserer Agenda ging:

Die Zukunft des MPS Networks.

Schon seit Brasilien denken wir laut darüber nach wie wir uns zukünftig organisieren sollen und vor allem auch wer „das Zepter in die Hand nehmen könnte". Bis 2014 waren unsere Damen aus England, Amerika und Kanada die federführende und treibende Kraft, wo alle Fäden zusammenliefen… Und jetzt? Wie sollen wir die Arbeit schaffen? Mit einem hauptamtlichen Mitarbeiter? Teilzeit? Vollzeit? In welchem Land könnte das Büro sein? Wo nehmen wir das nötige Geld her? Wer von uns kann die Infrastruktur bieten, wer zum finanziellen Aufwand beitragen? Aber vor allem: Wird unser lockerer Zusammenschluss mit einem „Memorandum of Understanding" auch weiterhin ausreichen? Oder sollten wir uns doch institutionalisieren, sprich einen internationalen Verein gründen? Bringt ein Verein Vorteile oder nur noch mehr Arbeit?

Viele Fragen wie diese stehen im Raum, und zumindest eine kleine Gruppe von uns versucht Lösungen zu finden. Wir trafen uns als kleine Gruppe schon im November 2014 in Deutschland, um verschiedene Möglichkeiten zu checken. Daraufhin diskutierten wir 2015 in Österreich mit dem Network wo sich einige Länder für eine „Arbeitsgruppe" meldeten und vertagten unsere Entscheidung letztendlich auf Bonn. Die Arbeitsgruppe war nicht aktiv, es ist zwischenzeitlich nichts passiert, und auch Bonn ist vorbei - eine Entscheidung haben wir wieder nicht getroffen… Es war einfach zu kompliziert mit all den verschiedenen Meinungen und der Tatsache, dass nicht alle Anwesenden befugt oder in der Lage waren für ihre MPS-Gesellschaft zu sprechen.

Doch auch diesmal haben wir immerhin einen Plan, eigentlich sogar zwei:

Es gibt wieder eine (andere) internationale Arbeitsgruppe aus Europa, Fernost, Australien und Amerika, diesmal mit genauerem Zeitplan. Die Situation muss exakt analysiert werden, sodass klar wird, inwieweit sich die anfallende Arbeit überhaupt weiterhin von Ehrenamtlichen erledigen lässt oder ob wir eine bezahlte Kraft dafür

brauchen. Eine schriftliche Aussendung mit zwei ausgearbeiteten Vorschlägen soll sodann an alle Netzwerk-Mitglieder erfolgen, inklusive Termin für die notwendigen Rückmeldungen. Alle Länder sollten dann vorab mit ihren Vorständen Rücksprache halten, sodass in Taiwan, wo wir uns im März 2017 treffen wollen, auch jeder in der Lage sein sollte, für sein Land eine Stimme abzugeben. Ich habe eine kleine Hoffnung, dass wir wenigstens in Taiwan so weit kommen werden, ob der guten Lösung zufriedenen Herzens von dannen zu fliegen.

Doch wir haben auch noch einen „Plan B", der erscheint mir noch viel wichtiger und ist es auch. Denn: Vieles, was für uns in Europa wichtig ist, interessiert weder die Vereine in Asien, noch in Amerika… Deswegen haben wir den Entschluss gefasst, auf europäischer Ebene näher „zusammen zu rücken", intensiv miteinander zu arbeiten. Wir planten deshalb noch heuer ein Arbeitstreffen. Dieses Treffen fand nun am 7. November in London statt. Auf unserer Agenda standen im Wesentlichen unsere zukünftigen gemeinsamen Aktivitäten, ein erstes konkretes Projekt zu MPS III und eine Diskussion dazu, wie wir mit dem Taiwan-Meeting umgehen würden. Und obwohl fürs Erste nur sieben Länder dabei waren, empfand ich den Austausch als großen Lichtblick. Immerhin, ein Anfang ist gemacht und für 2017 sind vier weitere Arbeitssitzungen geplant.

Persönliche Motivation und ehrenamtliche Arbeit werden in unseren Vereinen - weder national, noch international - auf Dauer nicht ausreichen! Zu groß, zu zeitaufwändig und zu unüberschaubar sind die Aufgaben geworden, mit denen wir uns als Gemeinschaft zu beschäftigen haben. Ich denke da zum Beispiel an die großartige Weiterentwicklung im Bereich der Forschung, an das Zusammentragen all der neuen Informationen, an die vielen verschiedenen neuen Studien, an die vernünftige Beratung unserer Mitglieder, an neue Therapiemöglichkeiten, an das Problem der Kostenerstattung, die Gesundheitspolitik, die Beziehung zu den Pharmafirmen… Die kleineren Länder bzw. kleineren MPS-Gesellschaften können das gar nicht alles alleine schaffen, können niemals all diese Gebiete in ehrenamtlicher Arbeit abdecken! Da muss es Austausch und Zusammenarbeit geben und zumindest eine Person, die das hauptamtlich für alle anderen macht. Soweit müssten wir in absehbarer Zukunft kommen, das sollte unser erklärtes Ziel sein!

Vimizim.

Schockierend war das Ergebnis unserer Abfrage in welchen Ländern Vimizim, das

Medikament für MPS IVA, zugelassen 2014, bezahlt wird. In zehn Ländern gibt es keine Rückerstattung, in etlichen anderen ist die Situation noch offen oder unbefriedigend… Da muss ich einfach sagen „Gott sei Lob und Dank dafür, dass wir hier trotz allem auf die Schokoladenseite gefallen sind!"

Im Vorjahr haben wir den Kampf der Engländer miterleben dürfen, als Christine Lavery während unseres Netzwerktreffens schnell mal nach London zurückgeflogen ist, um dort bei einer Kampagne im Parlament dabei zu sein… Im Endeffekt hat sie sich (natürlich ☺) durchgesetzt, und ich finde diese neue englische Lösung nicht uninteressant. Vimizim ist das erste Präparat, das durch die strenge Prüfung von NICE zu gehen hatte. NICE ist das „National Institut For Health And Care Excellence" (www.nice.org.uk) und hat evidenzbasierte Leitlinien erarbeitet, im Fall von Vimizim ein 25-seitiges Dokument, das alle Eventualitäten genau regelt und auch zwischen naiven Patienten und Patienten, die das Medikament schon länger erhalten (Ex-Studienpatienten) unterscheidet. Jeder, der Vimizim erhalten möchte, muss dieses „Managed Access Agreement" unterschreiben und sich verpflichten, regelmäßige Untersuchungen zu machen (alle vier Monate), ähnlich wie in den laufenden Studien. Nach einem Jahr wird überprüft: Sind sie Responder, das heißt, reagieren sie positiv auf das Medikament, dürfen sie es auch weiterhin erhalten. Nonresponder, aber auch Patienten, die nicht compliant (nicht verlässlich) sind, sollen abgesetzt werden. Auf diese Weise erhält jeder eine faire Chance und das Medikament bleibt insgesamt leichter finanzierbar. Äußerst kritisch würde ich trotzdem den Zeitraum von nur einem Jahr betrachten. So schnell sind – gerade bei MPS IVA – Veränderungen nicht unbedingt messbar und so bleibt dennoch die Frage, ob da nicht die eine oder andere Tragödie vorprogrammiert ist?

In manchen Ländern gab es Preisverhandlungen und die Meinungen

weit auseinander. Fakt ist, dass Vimizim sehr teuer ist und wir - auch wenn es nicht viele Patienten mit MPS IVA gibt und diese trotz teurer Therapie nur einen marginalen Anteil an den Kosten des Gesundheitssystems ausmachen - uns über eine Bewilligung wirklich von Herzen freuen dürfen.
Gerade in einer Situation wie dieser ist ein starkes Network wichtig, eines das zusammenhält und für alle eintritt, um eine faire Situation für alle zu schaffen. Wir haben uns jedenfalls als Network-Delegation noch während des Kongresses mit den führenden Personen von BioMarin getroffen, um ihnen die Lage aus unserer Sicht zu erklären. Ob sich das auf die Preispolitik der Firma und die Kostenerstattungssituation in einzelnen Ländern auswirken wird, bleibt abzuwarten. Wir hoffen es jedenfalls sehr, besonders für jene Länder, deren Patienten zwei Jahre nach der Zulassung des Medikaments in der Realität immer noch keines haben.

Internationale Website.
Wir sehen die Notwendigkeit, dass sich jemand um die internationale Website kümmert. Diese ist nicht nur schwer zu finden (www.impsn.org), sondern auch absolut unattraktiv weil zu wenig informativ und zu wenig aktuell. Sie müsste einen anderen Namen bekommen, die Abkürzung ist wohl nur was für Insider, außerdem für alle Mitglieder zugänglich sein und mit Inhalt gefüllt werden. Wieder stellt sich die Frage wer von uns denn auch dafür noch Zeit hätte…

MPS Network und Pharmafirmen.
Das Leben ist komplizierter geworden… Waren wir früher todunglücklich, weil sich niemand für MPS interessierte, steigt die Zahl der Pharmafirmen, die potentielle Therapien für MPS-Patienten entwickeln, nun fast sprunghaft an. Es gibt viel Grundlagenforschung und

Meisterbetrieb HÖLL PETER
Trockenausbau
Stuckateur
Vollwärmeschutz
Stuckateur- und Trockenausbaumeister
Gerichtlich beeideter Sachverständiger
Einfach Himmlisch
mail: office@meisterbetrieb-hoell.at
Tel. 0680/327 0858

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
mehr Info´s:
www.dersichereweg.at
Der sichere Weg - Fölss GmbH • Dachsteinstraße 3 • 4614 Marchtrenk • k.foelss@dersichereweg.at

damit neue Ideen für Therapieoptionen, neue Therapiemethoden und klinischen Studien – es braucht nicht nur viel Zeit, um sich damit auseinanderzusetzen, sondern auch ein gewisses Verständnis und damit erst recht wieder die Notwendigkeit einer gemeinsame Politik der MPS-Gesellschaften!
Jeder von uns hat mehr oder weniger gute Beziehungen zu den „alt eingesessenen" Firmen BioMarin, Genzyme und Shire, kaum einer hat persönliche Kontakte zu den vielen neuen wie „Abeona", „Actelion", „Amicus", „Armagen", „Green Cross", „Immusoft", „Lysogene", „PTC", „ReGenX", „Ultragenyx" … und wie sie alle heißen. Es wird auch nicht jeder MPS-Gesellschaft möglich sein, mit jeder Firma intensive Kontakte aufzubauen – was wiederum dafür spricht, dass wir jemanden einstellen, der diese Arbeit für uns alle bewältigt.
Während unseres Network Meetings gaben wir übrigens auch einigen dieser Firmen die Gelegenheit exklusiv für uns vorzutragen. Alexion, Armagen, BioMarin, Genzyme, Lysogen und Shire nutzten die Chance, um uns ihre Pläne, Studien und Pipelines vorzustellen. Auch Brian Bigger, von der University of Manchester sprach u.a. über seine laufende Arbeit mit der Genestein-Studie (=SRT, Substratreduktionstherapie), über Gentherapie für MPS IIIC, über Stammzellen-Gentherapie für MPS IIIA, MPS IIIB und MPS II, und den Versuch die Neuroinflammation bei MPS IIIA zu verstehen.

Die Genestein-Studie finanzieren wir als Network (allen voran England), deshalb dazu ein paar Worte mehr: Sie wurde für 24 Patienten mit MPS IIIA, B, C konzipiert, die nun über ein Jahr (plus ein Jahr Verlängerung) entweder Genestein oder Placebo erhalten. Die Firma DSM Nutritional Products (http://www.dsm.com) stellt das notwendige Genestein dafür zur Verfügung. Die involvierten Patienten sind gehfähig, zwischen zwei und fünfzehn Jahren alt, und erhalten zweimal täglich 80mg/kg Körpergewicht. Untersucht werden vor allem Toxizität, Nebenwirkungen und Sicherheit. Begonnen wurde im August 2014, im Juli 2016 wurde der letzte Patient eingeschlossen, erste Ergebnisse gibt es möglicherweise im August 2017. Die bisherigen Genestein-Studien waren allesamt nicht placebokontrolliert und brachten völlig unterschiedliche Ergebnisse von Verbesserung über ungewiss bis hin zu wirkungslos. Wir waren also neugierig und fragten Brian, ob er denn schon eine Idee zum voraussichtlichen Ausgang der Studie hätte. Er antwortete lächelnd: „Give me a year and I tell!" Warten wir also ab.

Internationale MPS-Symposien.
Eine unserer wesentlichen Aufgaben! Wir nehmen die Bewerbungen von MPS-Gesellschaften zur Organisation der Weltkongresse entgegen, treffen gemeinsam die Entscheidung darüber in welchem Teil der Welt die Veranstaltung stattfinden und wer sie organisieren soll. Sodann lassen wir uns über die laufende Planung immer wieder aktuell informieren und arbeiten (im besten Fall) in der Organisation mit, indem wir Erfahrungen aus den Vorjahren weitergeben und das (Familien-) Programm gemeinsam gestalten. Die Organisation des Weltkongresses ist kein Zuckerschlecken, das ist richtig harte Arbeit! Wir haben ihn 1999 nach Österreich geholt, seither ist er gewaltig gewachsen! Deutschland hat ihn heuer zum dritten Mal organisiert, da kann man wirklich nur sagen: Hut ab, was für eine großartige Leistung!

Im Idealfall planen wir vier Jahre im Voraus, und das sind die nächsten Termine:

15. internationales Symposium: USA, San Diego, 1.-4. August 2018

16. internationales Symposium: Spanien, Barcelona, 2020

Nur zwei Tage und so viel zu besprechen… Die Zeit wird uns immer zu kurz und jedes Mal hab ich das Gefühl, dass wir nicht fertig sind, wenn wir auseinandergehen. Es gibt unendlich viel zu tun, überall auf der Welt – und so bin ich froh, dass es uns alle gibt, auch als diese bunte, internationale, Gemeinschaft mit so vielfältigen Hintergründen und Voraussetzungen. Denn wir haben ein gemeinsames Ziel, das uns – trotz aller Unterschiedlichkeit und auch allen Kommunikationsproblemen zum Trotz - verbindet: Wir wollen das Wohlbefinden aller MPS-Patienten weltweit durch bestmögliche Diagnosen, Behandlung und Therapien fördern und ein besseres Bewusstsein für diese Erkrankungen schaffen, sowohl in der Öffentlichkeit, als auch bei den medizinischen Experten. Und wir wollen dabei zusammenarbeiten, den Weg gemeinsam gehen, miteinander Perspektiven schaffen!

LIFE FOR MPS AWARD 2016
FÜR JORDI CRUZ / SPANIEN

SCIENTIFIC AWARDS 2016
EMIL KAKKIS / SUSANNE KIRCHER

remise Verkehrsmuseum der Wiener Linien
www.remise.wien

WIENER LINIEN
Die Stadt gehört Dir.

SPENDEN DURCH KAUFEN

Sie wollen und helfen ohne dafür zusätzliches Geld auszugeben?

amazon.de

shop++ www.shopplusplus.at

Online shoppen und GUTES TUN - für Kinder mit MPS!

Ein kleiner Umweg über unsere Homepage macht es möglich. Es geht ganz leicht:
Wenn Sie uns mit Ihrem Einkauf bei Amazon oder Shop++ unterstützen wollen, beginnen Sie Ihren Einkauf mit einem Besuch auf unserer Website:

- www.mps-austria.at
- Sie sehen das Logo von Amazon bzw. Shop++
- Sie klicken auf den Shop Ihrer Wahl
- Sie werden direkt weitergeleitet
- Ihr Einkauf kann beginnen
- Sie helfen, ohne einen einzigen Cent mehr zu bezahlen!

Wenn Sie über die MPS-Website einsteigen, weiß der Shopbetreiber automatisch, dass Sie mit Ihrem Einkauf MPS-Kinder unterstützen möchten und überweist uns eine Provision von ca. 2 - 3% Ihres Einkaufswerts in Form einer Spende. Weder für Sie, noch für uns entstehen dadurch Kosten.
Wichtig ist, dass Sie Ihren Einkauf jedes Mal auf unserer Website beginnen, denn nur so stellen Sie Ihre Spende für MPS-Kinder sicher.

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

MPS - SHOP: Weihnachtskarten & mehr

In unserem MPS-Shop auf www.mps-austria.at finden Sie eine Auswahl von über 100 Weihnachtskarten, seit 2015 auch eine eigene MPS-Kollektion, die wir exklusiv für MPS entworfen und produziert haben.
Einige Beispiele unserer Kollektion 2016 sind hier abgebildet. Besuchen Sie unsere Website: Neben weihnachtlichen Motiven in den verschiedensten Farben und Geschmacksrichtungen haben wir auch Glückwunschkarten für jeden Zweck. Sie feiern eine Geburt, eine Taufe, einen Geburtstag, gratulieren jemandem zur Sponsion oder Firmung oder wünschen jemandem eine gute Genesung? Alles kein Problem, denn wir haben bestimmt das passende Billett für Sie!
Und das sogar unschlagbar günstig: Billett inkl. Kuvert um nur 1 Euro! Auf Wunsch drucken wir unsere Widmung und jeden beliebigen Text samt Firmenlogo für Sie ein.

Bonn ist nicht Brasilien

Anna Prähofer

Bonn ist nicht Brasilien. Doch wer sagt, dass Bonn Brasilien sein muss? Ein großartiger Weltkongress mit tollen Eindrücken, vielen schönen Momenten mit wunderbaren Menschen und sehr interessanten und lehrreichen Vorträgen aus aller Welt.

Von den Vorträgen habe ich selbst nur aus Erzählungen gehört. Vor allem die Workshops zur Physiotherapie und Logopädie wurden sehr hoch gelobt. Auch sprachen mich immer wieder Menschen an und gratulierten mir zu meiner großartigen, starken Schwester nachdem sie Maria´s Vortrag gehört hatten.

Wenn ich von meinen Eindrücken schreibe, dann reichen diese von Tränen beim Eingang zur Kinderbetreuung, die im Handumdrehen wieder getrocknet waren über eine Tanzeinlage bei der Straßenbahnstation bis zu unserem großen Auftritt beim Galaabend. Beim internationalen MPS-Symposium in Bonn hatte ich zum ersten Mal die Möglichkeit einen so großen Kongress von einer anderen Seite kennenzulernen.
Ich war es gewohnt Teilnehmer zu sein, in großen Vortragssälen zu sitzen und medizinischen, aber auch persönlichen Vorträgen zu lauschen und so viele Informationen wie möglich in mich aufzusaugen um diese – zurück in Österreich – in einem Artikel für unseren MPS-Falter niederzuschreiben oder Familien persönlich davon zu erzählen. Eine sehr interessante Aufgabe für mich. Wenn ich während eines solchen Kongresses jedoch die lachenden Kinder sah und beim Spielen beobachtete, sehnte ich mich insgeheim nach ein bisschen mehr Spaß und Spiel. Kinder sind doch einfach großartig. Vor allem Kinder mit MPS. Sie sind so unglaublich stark und lebensfroh, sie gehen in die Welt hinaus und sind einfach da. Obwohl sie einen sehr schweren Weg haben strahlen sie so viel Stärke aus und schenken mit ihrem Lachen so viel Kraft und Energie. Ich liebe es mich unter diese besonderen Kinder und ihre Geschwister zu mischen und die Atmosphäre zu genießen. Deshalb freute ich mich besonders, als Carmen mich fragte, ob ich denn nicht Lust hätte gemeinsam mit Manuel und Martina das Kinderprogramm zu begleiten. Natürlich hatte ich Lust!
Ich als waschechte Österreicherin war zwar trotzdem noch ziemlich weit weg und verfolgte die Vorbereitungen hauptsächlich per Email. Doch ab und an gab ich auch meinen Ösi-Senf zu den Piefke-Ideen und freute mich ungemein auf das persönliche Kennenlernen des Teams. Das Programm war super durchdacht und ich wusste sofort, dass die Kids es lieben und die Eltern ihre Schätze ohne Sorge abgeben würden.
Nach einer wackeligen Anreise im Nachtzug erreichten wir Bonn gerade zur Frühstückszeit. Wir, das waren mein großer kleiner Bruder Paul, der als Kinderbetreuer inzwischen bei keiner Veranstaltung mehr fehlen darf – die Kinder lieben ihn und wie man in Bonn sah reicht diese Liebe auch über internationale Grenzen (Paul, ich bin unheimlich stolz darauf einen so tollen Bruder wie dich zu haben) – Ulrike Kaser, unsere großartige Cranio-Sacral-Therapeutin aus Österreich, die als Vortragende eingeladen wurde, und Karl, einer unserer MPS II-Patienten, der den „Heimvorteil“ nutzte um sich ebenfalls einen Eindruck vom Weltkongress zu machen und alte und neue Bekannte zu treffen.
Nach einer kurzen Rast von der Reise trafen wir endlich auf Claudia, Manuel und Martina, die bereits fleißig am Vorbereiten und Einteilen waren. Paul und ich waren beeindruckt von dem Kinderbetreuungsraum. Es wurde an alles gedacht. Kuschelecken zum Rasten, ein Bällebad zum Toben, viel Platz für Spiele und eine „Jugendecke“ mit vielen Sitzsäcken. Vor dem Hotel waren drei große Zelte aufgebaut in denen das organisierte Programm stattfinden würde. Dieses Programm war sehr abwechslungsreich und vor allem kurzweilig für die Kinder.
Die vielen Volonteers wurden Manuel, Martina und mir zugeteilt und wir bildeten während der nächsten vier Tage ein Team.
Robin und Madelin sorgten für

Unterhaltung in ihrem Theaterzelt und schon am ersten Tag war ich unheimlich froh in der Kinderbetreuung zu sein und mitspielen zu dürfen. Ich konnte mir auch für unsere anschließende MPS Therapiewoche viel von den beiden abschauen. Es wurden viele interaktive Spiele gespielt bei denen nicht nur die Kinder viel Spaß hatten ☺. Paul war auch ein guter Motivator für die eher ruhigeren Kids. Er ist sich für nichts zu schade und hat gemeinsam mit Robin mächtig Stimmung gemacht.

Sigrid und Jürgen sorgten dafür, dass die Kinder ihrer künstlerischen Freiheit freien Lauf lassen konnten. Es wurde ein unglaublich schönes Bühnenbild für den letzten Abend gestaltet. Das Motto für die Tage in Bonn waren die Nibelungen, es wurden also fleißig Burgmauern bemalt über die sogar Efeu wuchs, Ritterrüstungen und schöne Roben für die Burgfräulein geschneidert. Das Highlight war wohl der lange und natürlich überaus gefährliche Drache, den die Ritter und Burgfräulein am Galaabend mit viel Kampfgeist und -geschrei bezwingen mussten. Auf unserer Reise nach Schweden haben Michael und ich auch eine MPS-Familie in den Niederlanden besucht, die ich in Bonn kennenlernte, und als erstes fiel mir der glitzernde Kopfschmuck des Burgfräuleins Kiara auf. Für sie war der selbstgebastelte Hut so wichtig, dass er eine Reise nach Italien und dann zurück nach Holland erleben durfte um dort sorgfältig in ihrem Zimmer aufgehoben zu werden.

Zelt Nummer drei war wohl das bewegteste Zelt. Hier verwandelte Kelechi in kürzester Zeit eine Gruppe von Kindern und Jugendlichen in leidenschaftliche Tänzer. Es war wunderbar die Entwicklung zu beobachten und vor allem zu sehen was Kelechi aus den Kindern rausgeholt hat. Wer denkt, dass Tanzen nur für Menschen ohne Beeinträchtigung möglich ist, der täuscht sich gewaltig. Was ich in diesem Zelt beobachten durfte sorgte durchgehend für Gänsehaut. Im Schweiße unseres Angesichts lernten wir einen Tanz zu Justin Timberlakes „Cant´t stop the feeling“, darunter waren einige MPS-Patienten, denen Bewegung sehr schwer fällt, die jedoch nicht schlappmachten und nicht aufhörten zu kämpfen. Und so standen am Gala-Abend eine Unmenge an Kindern (und Kinderbetreuern) auf der Bühne um zu performen. Darunter auch Sophie, die am Abend zuvor sogar Fieber bekam, weil sie sich beim Training so sehr verausgabte. Sie hat große Mühe ihre Hände zu bewegen, doch beim Tanzen bewegte sie sich als würde sie vergessen, wie schwer es ihr sonst fällt. Sie und meine Schwester Maria

hatten einen zusätzlichen Auftritt mit Kelechi. Sie zeigten der Welt, wie man auch im Rollstuhl tanzen konnte. Ganz spontan führten sie die Bewegungen, die er vormachte, mit dem Rollstuhl aus und das Publikum schrie vor Begeisterung. Und nachdem Kelechi dachte, die Welt hätte noch nicht genug gesehen forderte er Maria auf aufzustehen, sie ging in Position und auf sein Kommando startete sie mit ihren Liegestützen. An diesem Abend hatte sie so viel Motivation und Energie, dass sie ihren eigenen Rekord brach und 30 Stück auf einmal machte. Das Publikum war nicht mehr zu halten. Ich als ihre große Schwester war natürlich besonders stolz, vor allem, weil ich selbst nur einen Bruchteil an Liegestützen schaffe. Maria zeigte mit ihren 101 Zentimetern was in ihr steckt. Wieder einmal bewies sie was wahre Größe heißt. Es kommt nicht darauf an wie groß man ist, auch nicht wie viele Liegestütze man schafft. Es zählt einzig und allein der Glaube an sich selbst und das Vertrauen, dass man etwas schaffen kann. Meine kleine Schwester als mein großes Vorbild.
Maria lebt nach dem Motto: „Es ist okay etwas nicht zu können, aber es ist nicht okay etwas nicht zu versuchen." Das zeigt ja wohl, wie groß sie wirklich ist ☺.

Nun aber zurück zur Kinderbetreuung, ich schweife schon wieder ab. Die Kinder wurden in Gruppen eingeteilt und es stellte sich heraus, dass die Sprache eindeutig Nebensache war, solange die Gruppen altersmäßig zusammenpassen würden. Das war auch für Robin, Kelechi und Sigrid die beste Konstellation, da man sich dann auf ein Altersniveau einstellen und so besser mit den Kids arbeiten konnte. In den nächsten Tagen wurde viel gespielt, gebastelt und getanzt. Die Kinder waren begeistert und das waren auch wir. Ich selbst hatte in der Kinderbetreuung so viel Spaß. Dasselbe gilt für Manuel und Martina. Die Zusammenarbeit mit den beiden war einfach großartig. Gesehen und gemocht, so kann man es nennen. Obwohl wir alle drei angeblich schon erwachsen sind genossen wir den Spaß und die Spiele mindestens genauso wie die Kinder.

Das Schöne an dem Team war auch, dass sehr viele ältere Geschwister als Volunteers gearbeitet haben. Jeder von uns weiß was MPS ist, wie auf die individuellen Bedürfnisse eingegangen werden muss und vor allem aber, dass MPS Kinder und Jugendliche ganz normale Menschen sind. Es wurde sich geneckt, bei Spielen in die Irre geführt und vor allem sehr viel gelacht! Die MPS-Kinder sind viel entspannter, wenn sie nicht immer die sind, auf die extra aufgepasst wird, sondern, wenn sie einfach ganz normal behandelt werden.

Auch die Einzelbetreuung für Kinder, die mehr Aufmerksamkeit brauchen war super abgedeckt. Heilerziehungs-Schülerinnen und -Schüler des I-W-K Instituts Köln kamen zur Betreuung und durften MPS auch von der aktiveren Seite kennenlernen ☺. Unter anderem war unser Achmad, MPS II aus Österreich dabei, seine Betreuerin war ein hübsches, zierliches Mädchen, die jedoch genauso viel Power hatte wie er. Achmad hielt sie den ganzen Tag auf Trapp. Sie war großartig. Achmad mochte sie sehr und jedes Mal, wenn ich die beiden sah freute ich mich darüber, dass alles so gut funktionierte und seine Mama und auch seine große Schwester die Zeit ausgiebig für die Vorträge nutzen konnten.

Besonders freute ich mich auch über die Internationalität im Volunteer-Team. So traf ich unter anderem auf Thea aus Norwegen, Rhoswen aus Großbritannien, die ich schon in Brasilien kennenlernen durfte, und Julie aus Taiwan, die wie eine schon immer dagewesene Freundin für mich war. Vielleicht liegt das daran, dass sich unsere Mütter, beide MPS-Präsidentinnen sehr ähnlich sind. Wenn ich an Großbritannien denke fällt mir Nathan ein, der seine Betreuer durchaus forderte. Er fühlte sich im Tanz-Zelt sehr wohl und beeindruckte nicht nur mich mit seinem Hüftschwung!

Ich könnte noch weitere drei Seiten mit meinen Eindrücken vollschreiben. Zum Beispiel davon erzählen wie Thea, 13 Jahre, MPS IV aus Großbritannien, so begeistert von Pfeil und Bogen war, die sich manche Kinder bei Sigrid und Jürgen gebastelt hatten. Sie kam ganz langsam auf mich zu und flüsterte mir ins Ohr, dass sie diesen tollen Bogen unheimlich gerne ausprobieren würde. Sie dachte sie bräuchte keinen eigenen, weil sie zu schwach wäre ihn zu benutzen. Wir gingen also gemeinsam

auf die kleine Serafima aus der Schweiz zu und fragten, ob Thea denn ihren Pfeil und Bogen ausprobieren dürfe. Mit einer Engelsgeduld erklärte Serafima auf Schweizerdeutsch was Thea zu tun habe und sie lauschte gespannt als würde sie jedes einzelne Wort verstehen. Es ist schwer diesen Moment in Worte zu fassen. Die ersten Versuche verliefen nicht nach Theas Zufriedenheit, doch die sechsjährige Serafima wusste, dass sie da noch mehr rausholen konnte. „…und hier legst du den Pfeil auf, du musst aufpassen, dass er auf der richtigen Seite aufliegt, sonst verheddert er sich….“ „…okay, I´ll go like this, right?“ „Ja, und deinen Ellenbogen musst du noch höher halten.“ „I´m not gonna make it.“ „Jetzt schaffst du es bestimmt! Hoch den Ellenbogen!“ Ich beobachtete die beiden von der Ferne und hatte Gänsehaut als sich beide über den Erfolg freuten. Schlussendlich merkte Serafima, dass das Halten des Bogens die Schwierigkeit für Thea war und unterstützte sie dabei. Und schon klappte es wie am Schnürchen. Thea war unheimlich stolz und auch Serafima war die Freude über Theas Erfolg ins Gesicht geschrieben.

Der Galaabend bringt jedes Mal eine ganz eigene und einzigartige Stimmung mit sich. Man könnte meinen bei einem solchen Kongress mit über 1.000 Teilnehmern würde man die Wissenschaftler in einer Ecke finden, die Familien in der andere, MPS-Spezialisten würden zusammensitzen und unverständliches Zeug reden. Wer so von einem MPS-Treffen denkt, sollte die nächste Gelegenheit nutzen und seine Vorstellungen berichtigen. Schon beim Essen sitzen Familien bei Wissenschaftlern und unterhalten sich nicht ausschließlich über MPS, denn man glaubt es kaum, diese Erkrankung ist zwar Teil unser aller Leben, doch haben wir auch genug andere Dinge zu erzählen. Und wenn dann erst die Band beginnt zu spielen ist niemand mehr zu halten. Es wird getanzt. Im Nu füllt sich die Tanzfläche, MPS-Patienten, MPS-Präsidenten, MPS-Wissenschaftler, Pharmavertreter, Kinder, Erwachsene… alle tanzen miteinander, lachen und genießen die Atmosphäre. Dies ist ein Moment den man wirklich selbst erleben muss, der nicht schwarz auf weiß niedergeschrieben oder mit einem Foto ausgedrückt werden kann. Es ist einfach wunderbar.

In diesem Jahr wurde beim Galaabend natürlich gezeigt was wir in den letzten Tagen in der Kinderbetreuung gemacht haben. Das anfangs bereits erwähnte wahnsinnig coole und professionelle Bühnenbild, der Drache, den Robin mit seiner Gruppe in verschiedenen interaktiven Spielen bezwungen hat, eine Schatzkiste die ebenfalls mit einem tollen Spiel präsentiert und anschließend im Meer „versenkt“ wurde. Diese Show begeisterte das Publikum sehr, nicht zuletzt, weil Robin das Schauspiel einfach beherrscht.
Als letzte Einlage präsentierten gefühlte 80 Kinder und Volunteers den mit Kelechi einstudierten Tanz und das gab dem Publikum den Rest. Das harte Trainieren hat sich in diesem Moment bezahlt gemacht. Die Menge tobte und alle waren mächtig stolz vor einem so großen Publikum zeigen zu können, was in ihnen steckt. Um der Menge noch mehr einzuheizen holte Kelechi einzelne Kinder und Betreuer auf die Bühne um ihre artistischen und tänzerischen Künste zu zeigen. Ich war begeistert.

Ein wirklich gelungenes internationales MPS-Symposium bei dem viel gelernt, aber auch viel gelacht und gespielt wurde und bei dem ich wieder viele neue wunderbare Menschen kennenlernen durfte.

MPS verbindet Menschen auf der ganzen Welt. Wir können wirklich dankbar für die schönen Begegnungen sein und dankbar für die Wärme, die man in einer doch so großen Gruppe an Menschen spürt. Denn jeder von uns weiß, warum wir hier sind und was uns zusammenhält. Wir sind doch eine sehr große MPS-Familie. Ich liebe es.

Anna Prähofer

MITTENDRIN DABEI

Maria Prähofer

Hallo Ihr Lieben!
Über Bonn und die Vorträge könnt ihr in diesem MPS-Falter ja einiges lesen. Ich möchte nun gerne noch aus meiner Sicht berichten, um zu zeigen, wie es aus Patientensicht sein kann, aktive Teilnehmerin eines Weltkongresses zu sein.

Nach einer Autofahrt, die schneller verging als ich befürchtet hatte, kamen wir am Abend pünktlich zum Abendessen im Maritim Hotel in Bonn an. Dort trafen wir gleich Familie Wiesbauer aus der Schweiz und sicherten uns den Tisch neben ihnen. Wie ihr euch bestimmt vorstellen könnt, ging uns der Gesprächsstoff nicht aus. Auch Wurli war schon da – unsere Top-Therapeutin darf natürlich nicht fehlen. Es sollen immerhin viele andere von ihr lernen.

Mittwochabend

Als Sprecherin war ich am Mittwochabend zum BioMarin Dinner in der Stadt eingeladen. Es wurde ein sehr schöner Abend. Dort traf ich auch Aiden aus Irland wieder, ihn habe ich seit seinem Besuch bei uns in Österreich nicht mehr gesehen und wir hatten uns viel zu erzählen. Auch Christina Lampe war dabei, was mich sehr gefreut hat.

Physiotherapie-Modell

Bei Wurli´s Physiotherpievortrag unterstützte ich sie als Vorführmodell bei der Demonstration der Übungen. Die Physiotherapeuten waren alle ziemlich beeindruckt, von dem was ich noch selber kann. Und auch meine Orthopädischen Schuhe, die ich mitgebracht hatte, haben sie begeistert.

Interview

Eigentlich weiß ich gar nicht warum der WDR genau mich holte, es waren ja so viele andere auch da ☺. Da saßen wir also, Herr Prof. Ullrich, Sophie und ich. Wir beantworteten die Fragen der Redakteurin zu unserem persönlichen Leben, Prof. Ullrich übernahm die allgemeinen MPS-Themen und so vermittelten wir ihr - so denke ich - ein recht gutes Bild von der Veranstaltung, die hier stattfand.

BioMarin Frühstückssymposium

Das BioMarin-Slide Preview stand als nächstes auf meiner Agenda. Ihr fragt euch warum? Nun, ich wurde von BioMarin gebeten, beim Frühstückssymposium am Freitag über meine EET zu berichten. Mein Vortrag sollte unter anderem beinhalten was ich mir von der EET erwartet hatte und was sich meiner Ansicht nach bewahrheitet hat. Beim Slide Preview wurden die Vorträge von Christina Lampe, Aiden Kearney und Fiona Stewart und mir aufeinander abgestimmt und einmal vorgetragen. Hier erfuhr ich, dass für dieses Frühstückssymposium 340 Ärzte und Wissenschaftler angemeldet waren. Und da sollte ich sprechen? Hilfe! Ich wurde nervös… Es lief allerdings ganz prima und war auch für mich hochinteressant: Meine Erwartungen und meine Einschätzung wurden den gemessenen Werten gegenübergestellt und passten genau. Phantastisch!

Kinderbetreuung

Zwischendurch schaute ich immer wieder in der Kinderbetreuung vorbei. Dort haben Anna und Paul gearbeitet, und Johannes und Michael nahmen am Programm teil. Sie haben mir schon erzählt, dass sie mit Kelechi einen Tanz einstudierten, und als ich dann dort war, wurde ich auch gleich vom Tanzfieber gepackt. Kelechi Onyele hat mit den Kids eine Choreographie zu ‚Can't stop the Feeling' einstudiert. Kurzerhand tanzte ich mit. Als ich erfuhr, dass dieser Tanz dann am Galaabend vor 1000 Zusehern aufgeführt werden sollte, wollte ich schnell den Rückzug antreten; aber Kelechi und Sophie schafften es doch mich zum Bleiben zu überzeugen.

MPS Adults Dinner

Das Adults Dinner, wo sich alle MPS-Erwachsenen im Café trafen, fand am Freitagabend statt. Dort lernte ich Surya und Adrian aus der Schweiz kennen. Zusammen mit Sophie verbrachten wir einen lustigen Abend.

Ausflug für MPS-Adults

Uns wurde an dem Abend auch Näheres zum gemeinsamen Bootsausflug der erwachsenen MPS-Patienten erklärt. Der Bus könne keine E-Rollis transportieren, in der Lobby wären aber fünf Rollis zum Ausleihen… Für mich war das etwas ärgerlich, weil ich vor der Anreise extra nachgefragt hatte, ob ich für den Ausflug auch meinen Aktivrollstuhl mitnehmen sollte. Es wäre nicht notwendig… also blieb er zu Hause.
Nach dem Symposium am nächsten Morgen, beeilte ich mich also, um meinen vorreservierten Rollstuhl für den Ausflug abzuholen. Mama brachte noch rasch eine Decke, um das riesen Ding für mich ein wenig auszupolstern - es war mehr Rollstuhl als Maria! - und dann rannten wir zum Bus. Am Weg dorthin sagte uns Brigitte Baum, dass ich doch im eigenen Rolli mitfahren könne. Nur das Boot wäre nicht rollstuhltauglich. Aha, also doch. Na dann flugs zurück ins Hotel und wieder den eigenen Rolli unter den Hintern. Der Bus hat mich fasziniert! Da gab´s sogar Rollstuhlbefestigungen für die sichere Fahrt, nicht nur eine Hebebühne. Respekt!

Beim Schiff angekommen, ließ ich den Rollstuhl im Bus und trippelte zu Fuß zum Boot. Ich brauchte zwar etwas länger, aber das war ja kein Problem. Beim Betreten des Bootes staunte ich einigermaßen, dass eine Dame aus unserer Gruppe mit ihrem E-Rolli aufs Boot fuhr. Wie konnte das sein? Naja, egal. Ein bisschen Sport schadet mir ja nicht.
Ich machte es mir mit Adrian, Surya und Karli ganz oben an Deck gemütlich, und nach einer Weile fielen mir dann auch die Augen zu. Kein Wunder, ich hatte in der Nacht vor meinem Vortrag vor lauter Nervosität fast nicht geschlafen, musste schon früh aufstehen, und nun saß ich hier auf einem schaukelnden Schiff. Dafür war ich in Königswinter dann putzmunter und konnte mich auf die Führung durch den Ort konzentrieren.

Zurück im Hotel mischte ich mich nach einem kurzen Mittagssnack wieder unter die Tänzer. Um uns die Aufregung vor dem Auftritt beim Galadinner zu nehmen, marschierten wir zur Straßenbahnstation und performten unsere Choreografie zunächst einmal dort vor dem Publikum auf der Straße. Ein echt cooles Erlebnis!

Make A Wish Ceremony

Am Abend spazierten wir, begleitet von der Brass-Band, in die Auen zur ‚Make A Wish Ceremony'. Es war wunderschön. Vladimir und ich begannen zur Musik zu tanzen und prompt bildete sich rundum uns ein Menschenkreis, wir wurden gefilmt und fotografiert. Später bekam jeder ein Blatt und schrieb einen Wunsch auf. Diese Wünsche hängten wir auf den „Make A Wish-Baum". Mein Wunsch war, wie sollte es auch anders sein, bald meinen Führerschein und mein Auto zu bekommen.

Mein zweiter Vortrag

Am Samstag stand mein Vortrag im Familienprogramm an. Ich sollte über etwas sprechen, das mir in meinem Leben besonders wichtig ist. Für mich war klar: Enzymersatztherapie. Ich erzählte wie es überhaupt dazu kam, über die 18 Monate in London, die 15 Monate in Mainz, die drei Monate in Wien, meine Infusion in Brasilien und dass ich mittlerweile schon zwei Jahre meine Infusion zu Hause bekomme - und natürlich ließ ich alle wissen wie gut es mir dabei geht!

Samstagabend

Das Galadinner an diesem Abend war etwas sehr Besonderes. Noch vor dem Essen, gingen alle Kinder und Kinderbetreuer über die Küche in den Saal. Rollstuhlfahrer wurden über einen Aufzug in der Küche hinter die Bühne gebracht, die anderen warteten auf der Galerie. Im Saal lief zunächst ein Video über die Konferenz. Dann kam der große Moment: Wir wurden auf die Bühne geholt, stellten uns auf und führten zunächst das Theaterstück mit Robin und anschließend den Tanz mit Kelechi auf.
Nach dem Essen kam dann noch einmal etwas Spektakuläres für mich: Kelechi holte Sophie und mich auf die Bühne und ermunterte uns zu einem spontanen Rollstuhltanz. Die Menge war begeistert! Mama sagte später, sie hätte gedacht, das wäre einstudiert gewesen, weil wir die Bewegungen so synchron gemacht hatten. Nein, wir waren völlig spontan!
Kelechi holte noch mehr Kinder auf die Bühne. Dann meinte er, ich soll aus dem Rollstuhl aussteigen und mich vor ihn hinstellen. Er schickte mich in Liegestützposition und bat mich zu warten. Dem Publikum erzählte er, dass ich zu ihm gesagt hätte, dass ich nichts könnte, doch dass er gesehen hat, dass ich doch was kann. Er forderte die Menge auf: „Kommt alle näher! Jeder, der ein Handy hat, sollte jetzt filmen, denn so etwas seht ihr so schnell nicht mehr!" Ich begann Liegestütze zu machen. Die Menge jubelte, feuerte mich an. Ich machte 30 (!) Liegestütz - im kleinen Schwarzen, vor 1000 Menschen! War das ein Hallo! Ich war danach so aufgedreht und fit, bin durch den Saal gelaufen, habe getanzt und bin gesprungen. Müde wurde ich erst als alles vorbei war.

MPS-Workshop Sport

Am nächsten Morgen stand noch Sport mit Wurli und Torge am Programm. Erst wollte ich gar nicht hingehen, weil ich vom Vorabend noch so k.o. war. Doch es war so wie es immer ist: ein Blick von Wurli und schon stehe ich beim Sport! Wir machten ein Zirkeltraining mit sieben Übungen und je einer Wiederholung. Bei der vorletzten Übung war ich so kaputt, dass ich mich hinlegte. Nach einer kleinen Pause wollte ich weitermachen, doch Wurli sagte: „Nein Maria, du nicht, du bleibst liegen, du machst nicht mehr weiter!" Was hätte ich dafür gegeben in diesem Moment eine Kamera zu haben. Wenn Wurli einmal sagt du hast genug, du machst nichts mehr. Das muss man sich auf der Zunge zergehen lassen. Jeder der Wurli und ihre Therapie kennt weiß, dass es normalerweise ganz anders abläuft:
Patient: Wurli, ich kann nicht mehr!
Wurli: Macht nichts, mach noch 10! oder:
Patient: Wurli, ich bin kaputt, ich schaff es nicht mehr!
Wurli: Darauf kann ich jetzt keine Rücksicht nehmen, mach weiter!
Weil unsere liebe Wurli eben genau weiß, wann es wirklich nicht mehr geht und Wurli nach dem Grundsatz „fördern, nicht nur erhalten", arbeitet.

Das war also „mein Bonn". Ich hoffe, dass auch DU beim nächsten MPS-Weltkongress dabei sein wirst. Es ist immer ein tolles Erlebnis, so viele MPS-Patienten und ihre Familien zu treffen – etwas, das eigentlich niemand versäumen sollte!

Maria Prähofer

22. Ungarische MPS-Konferenz

Susanne Kircher

Vom 26. bis 28. August 2016 fand die 22. MPS-Konferenz der ungarischen MPS-Gesellschaft in Gödöllö nahe Budapest statt. Wieder war das Treffen im Haus Mariabesnyö, nahe dem Schloss Gödöllö, in welchem die Kaiserin Sissi viele Tage verbrachte.

Der Vorsitzende, Herr Norbert Kato, hatte mich auch dieses Jahr wieder eingeladen einen Vortrag zu halten. Angesichts der Familien, die schon eine Reihe von Jahren immer wieder kommen, habe ich diesmal von den Erfahrungen Erwachsener mit MPS berichtet, ihren Erinnerungen aus der Kindheit, den Schulzeiten, Ausbildungen und dem Arbeitsleben und wie gut sie dieses meistern, vorausgesetzt man gibt ihnen die Möglichkeit es zu zeigen. Obwohl nicht gesund, repräsentieren unsere österreichischen Erwachsenen beispielhaft ein weitgehend normales Leben mit Beziehungen, Partnern und zum Teil mit Kindern.
Diese Informationen sind für viele Familien neu, da sie sich nicht unbedingt in die Rolle des Betroffenen hineinversetzt haben, sondern das Leben ihrer betroffenen Kinder eher einseitig aus der Sicht der fürsorglichen Eltern gesehen haben. Der Vortrag hat großes Erstaunen hervorgerufen, auch bei den anwesenden Ärzten. Einmal mehr möchte ich unseren „Schätzen" danken, dass sie mir gegenüber so viel aus ihrem Leben mitgeteilt haben. Man kann sagen, dass man sich erst langsam damit zu beschäftigen beginnt, wie denn erwachsene MPS-Patienten das Leben mit MPS aus ihrer persönlichen Perspektive erleben. (Das war auch einer der Workshops in Bonn bei der Internationalen MPS-Konferenz 2016).

Auch dieses Jahr moderierte wieder Frau Professor Zsuzsanna Almássy die Konferenz und berichtete über die Internationale MPS-Konferenz und die dort gehörten wissenschaftlichen Neuigkeiten.
Frau Dr. Orsolya Horvath sprach über neue Möglichkeiten der Stammzelltherapien, Frau Dr. Mária Bausz über die Augenprobleme (z.B. Hornhauttrübung) und Behandlungsmöglichkeiten. Dr. Norbert Varga berichtete über genetische Fragestellungen und wie das Wissen um die genetische Situation Patienten helfen könne. Frau Emese Gyurkáne Jobbágy brachte eine Zusammenfassung über die österreichische Therapiewoche 2015 in Maria Alm. Frau Mónika Demcsik und Zsuzsanna berichteten über die Zusammenkunft der International Working Party im Rahmen der Internationalen MPS-Konferenz 2016 und die Inhalte, die dort von den Vertretern der international angereisten MPS-Organisationen diskutiert wurden. Daneben auch viel über das Familienprogramm in Bonn und die Aktionen, z.B. die „make a wish" Wanderung mit Picknick. Die beiden letztgenannten Vorträge wurden mit zahlreichen Fotos unterlegt und machten den Anwesenden alles sehr eindrücklich und lebendig.

Ich freue mich, dass ich dieses Jahr wieder in Gödöllö dabei sein konnte und habe die Gelegenheit genützt, noch anschließend mit der ungarischen Verwandtschaft von Angelo schöne Tage in Budapest zu verbringen. Norbert Kato hat mich bereits für das Jahr 2017 wieder informiert und eingeladen.

MPS-Sommertagung 2017

Hotel Alpenland, Maria Alm 13. - 15. Juli 2017

MPS-Therapiewoche 2017

Hotel Alpenland, Maria Alm 15. - 22. Juli 2017

Geschwisterkinderwoche
21. - 26. August 2017

Erwachsenentreffen
26. - 29. Oktober 2017

Internationaler MPS-Tag
15. Mai

„Fest der Seltenen“
4. März 2017

!!! Termine 2017 zum Vormerken !!!

Genetik Workshop in Wagrain 2016

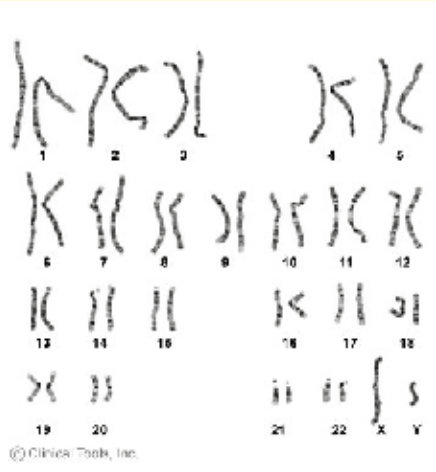
Susanne Kircher

Auf Wunsch von Michaela Weigl und einiger MPS-Familien wurde im Rahmen der diesjährigen Therapiewoche ein Genetik-Workshop abgehalten, welcher auf großes Interesse stieß und viele Fragen erlaubte. Ich möchte versuchen, einige Aspekte davon zu Papier zu bringen, wobei ich vorausschicken möchte: es heißt nicht umsonst so zutreffend „ein Bild sagt mehr als 1000 Worte…". Aber ich will es anhand folgender Bilder wenigstens zum Teil versuchen, einige Begriffe zu erklären: Was sind Chromosomen, Gene, Genprodukte? Wie findet die Vererbung der Mukopolysaccharidosen statt?

Einführung:

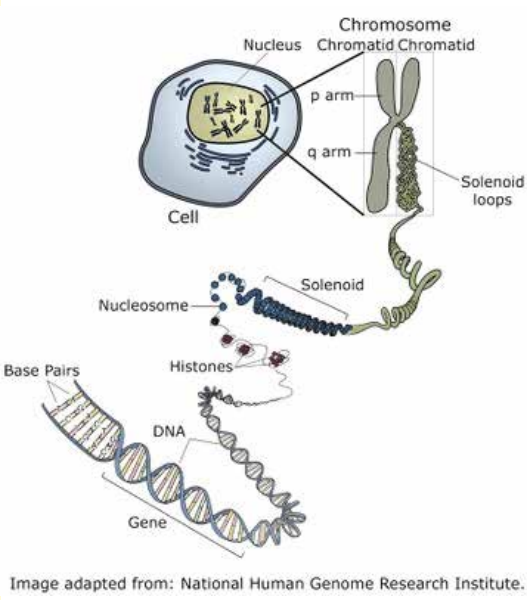
Der Mensch (Homo sapiens) besteht aus etwa 10^{14} Zellen pro Körper, das entspricht der Zahl 10 mit weiteren 14 Nullen angehängt. In dieser unendlich großen Zahl von Zellen kommt es jede Minute zur Bildung von 200 x 10^{6} neuen Zellen, was immerhin schon der vorstellbaren Zahl von 200 Millionen Zellen entspricht. Jede kernhältige Zelle enthält in ihrem Kern 46 Chromosomen, die eigentlichen Träger der Erbsubstanz. Nahezu alle Zellen sind kernhaltig, denn dies ist die Voraussetzung für die Vitalität einer Zelle mit ihren spezifischen Funktionen. Lediglich die im Blut zirkulierenden roten Blutkörperchen (Erythrozyten) haben keinen Kern mehr, sie verlieren im Verlauf ihrer Reifung im Knochenmark den Kern und schaffen damit Platz für den roten Blutfarbstoff (Hämoglobin), an welchen der Sauerstoff und das Kohlendioxid gebunden wird. Auch die Blutplättchen (Thrombozyten) haben keinen Kern, denn sie sind genau genommen die Zellleibfragmente von viel größeren Zellen, den Knochenmarksriesenzellen (Megakaryozyten). Auch die reifen Samenzellen sind nicht mit einem Zellkern im engeren Sinn ausgestattet, denn das Köpfchen der Samenzellen selbst ist der Kern, den sie zur Befruchtung beisteuern.

Die Chromosomen:



Das Bild der Chromosomen (= Karyogramm) einer Zelle: Man erkennt 23 Paare: 22 Paare der Autosomen, 1 Paar Geschlechtschromosome oder Heterosome. In unserem Bild ein X und ein Y-Chromosom, daher ist diese Zelle von einem männlichen Individuum.

Jede Zelle besteht aus einem Zellleib (Zytoplasma) und dem Zellkern (Nukleus). Jeder der Zellkerne hat 46 Chromosomen, welche in ihrer Größe unterschiedlich groß sind. Da immer zwei Chromosomen in Länge und Aussehen sehr ähnlich sind, können wir sie in 23 Paare einteilen, wobei die Paare 1,2 und die nachfolgenden sehr groß, die letzten Paare 20, 21 oder 22 jedoch sehr klein sind. Sie alle nennt man die Autosomen. Das 23. Paar ist ein besonderes Paar, man nennt sie die Geschlechtschromosomen oder die Heterosomen: Sie bestehen in weiblichen Zellen aus zwei langen Chromosomen, die wir als XX-Chromosomenpaar kennen. Bei männlichen Individuen ist in jeder Zelle ein langes und ein kurzes Chromosom typisch, welche wir als XY-Chromosomenpaar bezeichnen. Die Chromosomen bestehen aus einer stützenden Eiweißstruktur, die von einer sehr engspiraligen Anordnung der DNA, der Desoxyribonukleinsäure, umhüllt wird. Diese ist die eigentliche Erbsubstanz und enthält unsere Gene. Die DNA ist so stark gewunden, dass die Entwirrung dieses Fadens aller 46 Chromosomen einer Länge von nahezu 2 Metern entspricht. Dabei ist das Gewicht extrem gering: nur etwa 6 Pikogramm, wobei 1 pg 10^{-12} Gramm entspricht. Das ist eine Null mit 12 Kommastellen eines Gramms (Seyffert, Lehrbuch der Genetik, 2003).

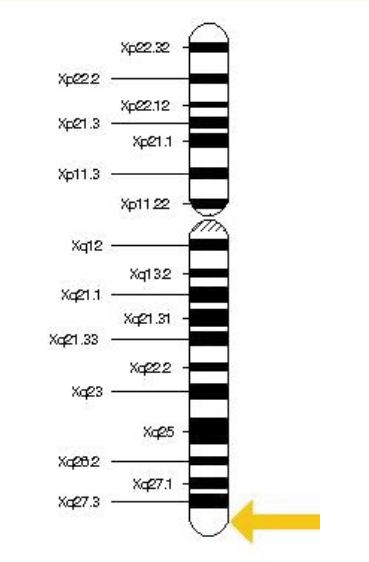


Die Desoxyribonukleinsäure (DNA) ist mehrfach stark spiralig gewunden und bildet den Hauptbestandteil der Chromosomen. Selbst in der feinsten Auflösung ist eine spiralig gewundene Doppelhelix wie eine Strickleiter erkennbar. Sie wird aus den Basen A,T,C und G und verbindenden Wasserstoffbrücken gebildet.

Die Gene am Beispiel des IDS-Gens für MPS II:

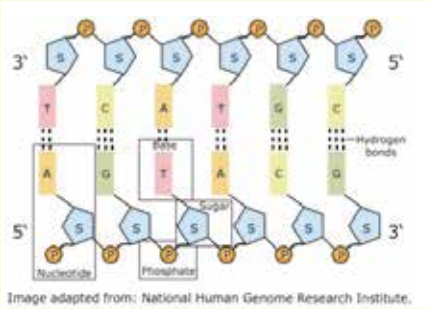
Die Gene liegen verteilt auf der DNA. Es sind dies lediglich genau definierte Abschnitte der DNA mit Funktionen, die wir ihnen heute zuordnen können. Die riesige Zahl von etwa 25.000 zurzeit bekannten Genen wird täglich um neue Gene vergrößert, bei welchen ein Zusammenhang mit einer wichtigen Funktion für den Menschen erkannt wird oder bei welchen wir bei Abweichungen Krankheiten neu definieren können.
In Zukunft werden daher noch viele neue Krankheiten durch Genveränderungen erkannt werden, bei welchen wir heute noch nicht abschätzen können, welche Gene es sind, durch welche sie verursacht werden, und was die Auswirkung fehlerhafter Gene für die Pathophysiologie der Zellen bedeutet.

Möchte man die Lage eines Gens in einem Chromosom genauer beschreiben, dann lässt sich bei jedem Chromosom ein kurzer (p, oberer) Arm und ein längerer (q, unterer) Arm unterscheiden. Die Nummerierung geht vom Zentrum des Chromosoms (Zentromer) in beide Richtungen aus. Wenn sich das Gen für eine Mukopolysaccharidose Typ II (MPS II, Morbus Hunter) auf dem X-Chromosom an Position Xq28 befindet, dann ist dies weit entfernt vom Zentrum nahe dem unteren Ende. Man kann schon jetzt feststellen, dass es daher bei männlichen Personen nur ein solches Gen gibt, bei Frauen jedoch zwei solche, da sie ja zwei X-Chromosomen haben.
Das Gen nennt sich IDS-Gen, was die Abkürzung für das Iduronat-Sulfatase-Gen ist, das Gen für die Bildung des Enzyms Iduronat-Sulfatase.



Der Aufbau eines X-Chromosoms mit dem kurzen (p) und langen (q) Arm. Die leicht exzentrisch gelegene Einschnürung entspricht dem Zentromer. Das IDS-Gen für die Iduronat-Sulfatase liegt in Position Xq28, ganz am unteren Ende. Bei Genveränderungen liegt hier der Schlüssel für eine MPS II.

Die Erbsubstanz in Form der Desoxyribonukleinsäure:



Der Aufbau der DNA als Doppelstrang, A liegt immer gegenüber dem T, C liegt immer gegenüber dem G. S bedeutet „sugar“ (Zucker), P steht für Phosphorsäure. Die Buchstaben T,C,A,T,G,C in der oberen Reihe sind ein winziger Teil des im Gen verborgenen Codes.

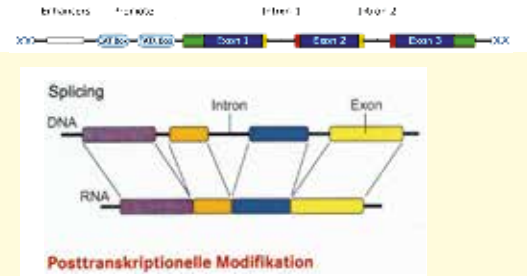
Versucht man die DNA vollständig zu entwirren, so ist die kleinste Einheit noch immer als Doppelhelix zu erkennen:
Es sind dies einander vis-a-vis liegende Basen (Adenin, Thymin, Cytosin, Guanin), die durch Wasserstoffbrücken (H-Brücken) miteinander verbunden sind. Genau genommen angenähert, denn diese H-Brücken können sich bei Bedarf leicht lösen und erlauben das Ablesen der Abschnitte bei einer Aktivierung eines Gens oder die Verdoppelung mittels einer Ribonukleinsäure (RNA).
Die RNA ist ähnlich beschaffen wie ein einzelner Strang der Doppelhelix, auch hier sind es die Basen Adenin, Cytosin und Guanin, doch das Thymin ist leicht abgeändert und nennt sich Uracil (U).

Wenn wir salopp die Buchstaben A,T,C,G oder U verwenden, sind dies die Abkürzungen der chemischen Substanzen, doch sie erlauben leichter die Assoziation mit dem sogenannten „genetischen Code“, der sich in der Anordnung der DNA und RNA verbirgt.

Jedes Gen besteht daher aus einer großen bis sehr großen Anzahl dieser aneinander gereihten Basen, mit einem definierten Anfang und einem Ende. Ein charakteristischer Abschnitt also, der einem Platz im Chromosom genau zugeordnet werden kann.

Exone und Introne:

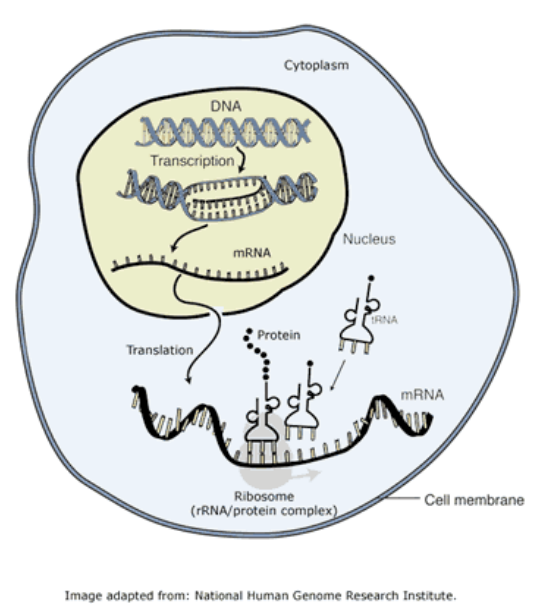
Wenn man ein Gen genauer in die funktionellen Abschnitte unterteilt, dann finden wir abwechselnd Exone, die für die Bildung eines Genproduktes verantwortlich sind und von der RNA abgelesen werden. Dazwischen Introne, die für das Genprodukt selbst nicht abgelesen werden, aber doch wichtiger sind, als ihnen lange Zeit zuerkannt wurde. Sie können bei Veränderungen in Exon-nahen Abschnitten ein fehlerhaftes und verändertes Ablesen der Exone auslösen.
Es gibt Annahmen, dass es in Genen Veränderungen (Mutationen) gibt, die „tief drinnen“ in den intronischen Abschnitten liegen und die Bildung eines Genproduktes beeinträchtigen, die aber mit den herkömmlichen Methoden einer Genuntersuchung nicht erkannt werden können. Man kann dies jedoch durch die Abklärung der RNA oder dem fehlerhaften Genprodukt erkennen.



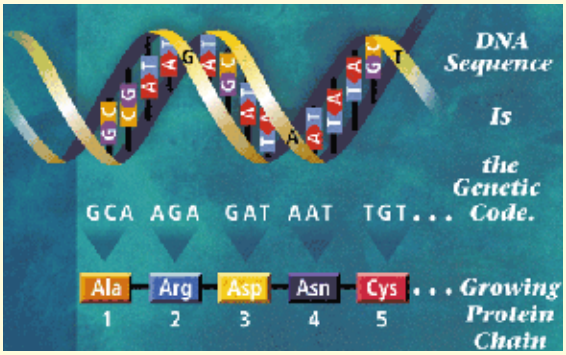
Die Abschnitte eines Gens am Beispiel des IDS-Gens: man unterscheidet 9 Exone, die immer wieder von intronischen Abschnitten unterbrochen werden. Die Länge ist 24.000 Basen (Buchstaben) lang oder 24 Kilobasen (kb). Wird ein Gen aktiviert, um in der Zelle ein Genprodukt herstellen zu lassen, dann liest die RNA nur die Exone ab. Das „Überspringen“ der Introne wird als Splicing bezeichnet.

Vom Gen zum Genprodukt, Transkription und Translation:

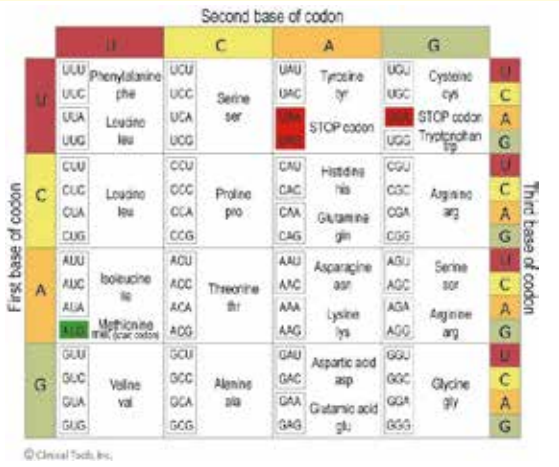
Die RNA liest in den Genen jene Abschnitte ab, die zur Bildung eines



Die DNA öffnet sich und gibt den gewünschten Bereich frei, damit die RNA diesen Abschnitt ablesen kann (Transkription). Sie überbringt diesen abgelesenen Code zu den Ribosomen (Transport), wo die Anordnung der Basen übersetzt wird in die Anordnung der Aminosäuren in einer Eiweißkette oder Protein (Translation).



Der genetische Code wird bestimmt durch die Anordnung der Basenabfolge. In der Übersetzung (Translation) durch die Ribosomen definiert dies, welche Aminosäure an welcher Stelle in ein Eiweiß (Protein) eingebaut werden soll.



Drei der Basen bilden ein Triplet oder Codon, sie sind der Code oder die Information für eine Aminosäure. Viele aneinandergereihte Aminosäuren sind ein Eiweiß, z.B. ein Enzym für den Abbau von Mukopolysacchariden. Die Buchstaben C,A,G und U stehen für die Basen, die Aminosäuren heißen z.B. Valin, Leucin, Serin etc.

Genproduktes wichtig sind. Dafür öffnen sich die H-Brücken, die RNA legt sich spiegelbildlich auf den gewünschten DNA-Abschnitt (Transkription, Abschreiben) und löst sich dann wieder, um aus dem Kern in die Zelle zu gelangen (Transport), wo sie an den Ribosomen, den kleinen Zellorganellen zur Bildung von Eiweißen, wieder abgelesen wird, wobei immer die Aneinanderreihung von drei Basen (Triplet) den Code für eine definierte Aminosäure, den kleinsten Bestandteil eines Eiweißes, liefern (Translation).

Jede Änderung in einem Gen, sei es das Ausfallen (mindestens) einer Base (=Deletion), das Einfügen von (mindestens) einer Base (=Insertion) oder das Ändern einer Base (=Missense) führt daher in den meisten Fällen zu einer Änderung der Aminosäure, die an dieser Stelle in das Eiweiß eingefügt werden soll und damit häufig zu einer Abänderung der Funktion des jeweiligen Genprodukts. Zu einem Enzym beispielsweise, welches üblicherweise aus Eiweiß besteht, welches jedoch dadurch eine verminderte oder fehlende Aktivität hat.

Im sehr ungünstigen Fall führt die Änderung zu einem Code der das Ende der Eiweißkette signalisiert, obwohl sie noch gar nicht zu Ende gebildet wurde (=Stoppmutation), oder durch eine Änderung bei der Ablesung entsteht eine Unordnung, die gar nicht mehr in ein Genprodukt übersetzt werden kann (=frame-shift, Nonsense).

In Befunden wird üblicherweise genau beschrieben, welche Base in der DNA verändert ist (c…), welche Aminosäure im Protein dadurch verändert wurde (p…) bzw. welcher Art die Genmutation ist.

Das Genprodukt Enzym:

Wenn ein fehlerhaftes Enzym gebildet wird, kann es zahlreiche Ursachen geben, warum es nicht seine notwendige Aktivität entfalten kann:

- es kann die Struktur abgeändert sein, sodass es die Kette der Mukopolysaccharide nicht genau umhüllen kann,
- es kann von der Zelle vorzeitig verdaut werden, weil es als fehlerhaft erkannt wurde,
- es kann in dem sauren Milieu der Lysosomen nicht so lange überleben und hat daher eine verkürzte Halbwertszeit, oder
- es kann nicht weiter modifiziert werden und den wichtigen Marker Mannose-6-Phosphat angehängt bekommen, welcher notwendig ist, um überhaupt ins Lysosom zu gelangen, damit dort die Mukopolysaccharidketten abgebaut werden können.

Die Gene der Mukopolysaccharidosen:

Alle Typen mit Ausnahme der MPS II (Morbus Hunter) liegen auf Genen der Autosomen, damit hat jeder von uns zwei Genkopien (Genallele). Ist nur eines der beiden durch eine Genmutation verändert, dann ist man Überträger für diese Genmutation, aber gesund. Eine Veränderung an den Autosomen ist nicht beeinträchtigend, man nennt das autosomal rezessiv. Die Enzymaktivität ist aber üblicherweise vermindert, wenn auch nicht mit klinischen Symptomen verbunden.

Erst zwei Veränderungen, die jeweils eines der beiden Gene betreffen (homozygot = ident) oder kombiniert heterozygot (zwei verschiedene Mutationen) erlauben keine ausreichende Enzymproduktion mehr, man hat Symptome im Sinne einer Mukopolysaccharidose.

Das Auffinden von zwei verschiedenen Mutationen in einem untersuchten Gen muss immer überprüft werden, ob diese im selben Gen liegen (in cis-Position) oder jeweils eine Mutation pro Genallel (in trans-Position). Das geschieht üblicherweise durch Abklärung der Eltern, die jeweils eine der Genveränderungen tragen sollten und damit klinisch unauffällige Überträger für eine Mukopolysaccharidose sind.

Sonderfall MPS II:

Das IDS-Gen für die Mukopolysaccharidose Typ II liegt auf dem X-Chromosom, ist daher X-gebunden. Ist eine weibliche Person Träger einer Genveränderung, so hat sie üblicherweise keine Symptome, da sie mit dem unveränderten Gen des zweiten X-Chromsoms ausreichend Enzym bildet.
Hat jedoch ein männliches Individuum eine Veränderung im einzigen vorhandenen X-Chromosom, so führt dies immer zu klinischen Symptomen. Das Y-Chromosom trägt nicht die Gene des X-Chromosoms und ist daher nicht imstande, das Enzym zu bilden.
Ein seltener Fall von einem weiblichen Individuum mit Morbus Hunter hat meist ungewöhnliche Konstellationen von Genveränderungen als Ursache: z.B. eine Veränderung des IDS-Gens in beiden X-Chromosomen, z.B. einmal vom Hunter-Vater und einmal von der Mutter als Überträgerin, oder einmal von einem Elternteil, einmal spontan entstanden. Es gibt jedoch auch den Fall, dass eine Genveränderung von einem Elternteil weitervererbt wurde, das zweite nichtmutierte IDS-Gen jedoch eine X-Inaktivierung in vielen Körpergeweben erfahren hat. Da wäre man eigentlich ein gesunder Überträger, doch das inaktivierte zweite IDS-Gen kann keine ausreichende Enzymproduktion initiieren, man ist zwar nur Trägerin einer Genveränderung, jedoch klinisch von Symptomen eines Morbus Hunter betroffen.

Quellen: MUW Bibliothek Lizenz für Genetics Home Reference; Gene Review; Orphanet; Schaaf CP, Zschocke J: Basiswissen Humangenetik, Springer, 2013; S2K-Leitlinie AWMF online 078/15: Humangenetische Diagnostik und genetische Beratung; Teufel A: Basics Humangenetik, Elsevier, 2011

Rückfragen bei der Autorin unter:
susanne.kircher@meduniwien.ac.at

Erwachsenen-Treffen für MPS VI-Patienten in England

Am 15. und 16. 10. 2016 fand ein Treffen für Erwachsene mit MPS VI (Maroteaux-Lamy) in Northampton statt. Es war als Experten-Treffen für MPS VI angekündigt und von der Firma BioMarin gesponsert worden, wobei - für die Organisatoren unerwartet - niemand von der Firma anwesend war.

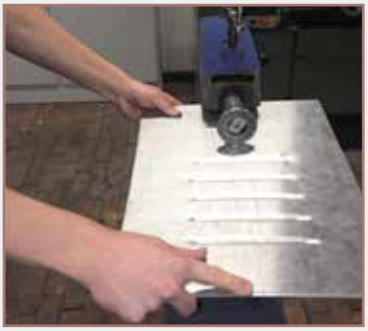
MPS VI ist eine der sehr seltenen Formen von MPS und, wie auch in Österreich, waren nicht sehr viele Betroffene dort. Insgesamt waren 48 Personen anwesend, darunter Familien von acht betroffenen Kindern zwischen drei und 13 Jahren, sowie zwei Erwachsene. „Familien“ deshalb, weil sie zum Teil ohne die betroffenen Kinder oder Erwachsenen kamen. Insgesamt gibt es nur 18 MPS-Patienten in England, die der englischen MPS-Society bekannt sind.
Obwohl der Rahmen der Veranstaltung klein war, waren es trotzdem höchst exquisite Vorträge, die spezifisch auf die medizinischen Belange bei MPS VI eingingen, wie von Alexander Broomfield über die Therapieoptionen bei MPS VI, von Paul Harmatz und Rob Wynn über die Enzymersatztherapien und Stammzelltransplantationen bei MPS VI. Brian Bigger berichtete über die neuen Entwicklungen bei MPS im Allgemeinen und Peter Woolfson über die Herzprobleme bei MPS VI. Fiona Stewart brachte die Ergebnisse der Expertengruppe für Schwangerschaften und Geburt bei MPS-Betroffenen und den Empfehlungen, die publiziert wurden. Unter den recherchierten MPS-Müttern sind einige mit MPS VI bekannt geworden. Daneben war ein höchst amüsanter Vortrag mit wunderbarem Tiefgang von Stewart Rust über die psychologischen Herausforderungen, denen Jugendliche und Erwachsene ganz allgemein und erst recht mit MPS ausgesetzt sind.
Es folgten Erfahrungen und Herausforderungen von Heimtherapien einmal aus der Sicht einer Krankenschwester, sowie ein Rückblick, wie es überhaupt zur Entwicklung der Enzymersatztherapie kam, beginnend bei John Hopwood in Adelaide, Australien, und den Katzen mit MPS VI. Ein Vortrag widmete sich der (nicht immer problemlosen) Transition der kindlichen Patienten in die Erwachsenenmedizin (Rachel Gould), ein weiterer der Physiotherapie bei MPS (Pauline Hensman). Eine Mutter (von Hannah) erzählte über die unendlich vielen Operationen ihrer Tochter mit MPS VI und ein Vater (Paul Moody) über seinen geschäftlich aktiven und erfolgreichen Sohn Ollie mit MPS VI. Nachdem dieser zwei fahrbare Läden mit Hühnergerichten betreibt, möchte er ein eigenes Restaurant eröffnen.
Ein sehr interessanter Beitrag war von Debbie Cavell über das neu implementierte EHC-Programm für alle Kinder mit besonderen Bedürfnissen in England. Dieses Educational Health Care (EHC) Programm hilft, auch erkrankten Kindern eine ordentliche Ausbildung mit maximaler Unterstützung und Förderung zu ermöglichen, wobei eine sehr enge Kooperation zwischen den lokalen Behörden, den Eltern und Schulen angestrebt wird und für alle Seiten bindend in einem Plan festgehalten wird. Das betrifft den Transport, Hilfsmittel für die Schule, die physischen Unterstützungen in der Schule und Förderungen, die bei einem bestimmten Handicap zusätzlich nötig sind (Einschränkungen im Hören, Sehen oder von den Fingern, Toilettengang etc.). Sie berichtete, dass dieses Programm zur Zeit nur für die schulpflichtigen Kinder existiert, jedoch geplant ist, dieses für Colleges (bis 25 Jahre) auszudehnen. Es ist nicht möglich, dies an Universitäten anzubieten, da diese nicht den lokalen Behörden unterstehen. Die englische MPS-Society hilft den MPS-Familien dabei, in diesem Programm aufgenommen zu werden, denn zu Beginn sind eine Reihe von Formalitäten zu bewältigen. Gerade Kinder mit MPS haben sicherlich Bedarf an einem solchen EHC-Plan, der jedoch im Moment nur in England existiert.

Mit dabei waren natürlich Christine Lavery, die Direktorin und Gründerin der englischen MPS-Society, und Bryan Winchester aus London. Beide kenne ich seit mehr als 30 Jahren und es ist immer eine große Freude, Bekannte aus „den alten Tagen“ wiederzusehen. Bryan fuhr mit mir gemeinsam wieder zurück nach London zur Euston-Station. Unterwegs berichtete er mir, dass im kommenden Jahr zwei solcher Expertentreffen geplant sind, nämlich parallel für MPS I (Hurler) und MPS II (Hunter), wobei manche Vorträge gemeinsam sein sollen, wie z.B. über die Pathophysiologie, manche aber getrennt und spezifisch für den jeweiligen MPS-Typ sein werden. Ich würde auch da wieder gerne dabei sein.

Prof. Susanne Kircher

Diplomarbeit für den guten Zweck

Michael Messenböck



htl bildung mit zukunft	**HÖHERE TECHNISCHE BUNDESLEHRANSTALT WELS**
	Fachrichtung: **Maschinenbau** Ausbildungsschwerpunkt: **Anlagentechnik**

DIPLOMARBEIT
DOKUMENTATION

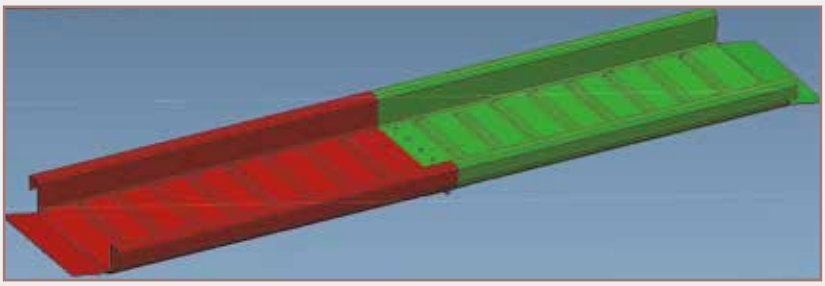
Namen der Verfasser/innen	Bernhard Leblhuber Messenböck Michael
Jahrgang Schuljahr	5. BHMI 2015/16
Thema der Diplomarbeit	Mobile Rollstuhlrampe
Kooperationspartner	Gesellschaft für Mukopolysaccharidosen

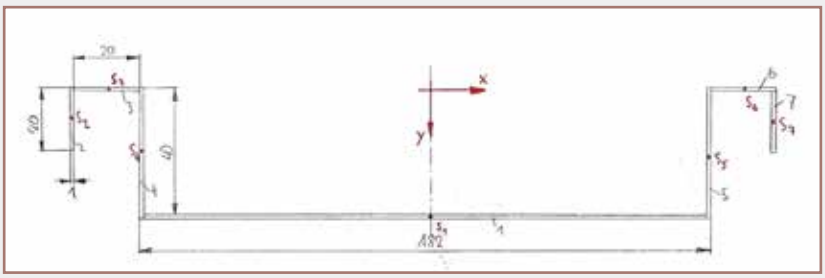
Aufgabenstellung	Für den Elektrorollstuhl von Maria soll eine mobile Rampe berechnet, konstruiert und als Prototyp gefertigt werden. Diese Rampe soll von ihr alleine bedient werden können, ohne auf die Hilfe Zweiter angewiesen sein zu müssen. Kleinere Hindernisse (wie z.B Gehsteigkanten oder min. 1 Stufe) sollen problemlos bewältigt werden. Die Rampe sollte am Rollstuhl mitgeführt werden und im Gebrauchsfall leicht zugänglich und leicht zu bedienen sein. Die Herausforderung ist es, eine Rampe zu entwickeln die ein Gewicht von 200kg aufnehmen kann und ein Eigengewicht von 2kg nicht überschreiten darf.

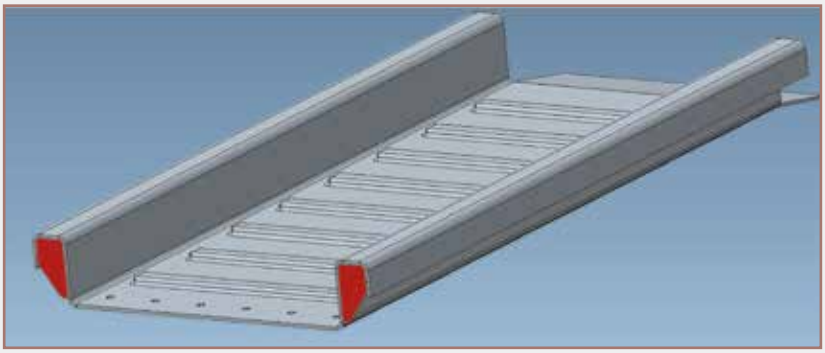
Realisierung	Am Anfang traten große Probleme bei der Materialauswahl auf. Mit herkömmlichen Profilen war es nicht möglich das Eigengewicht von 2 kg zu unterschreiten. Nach langen Berechnungen von Spezialaluminiumprofilen konnte ein gutes Ergebnis vorgezeigt werden. Es wurden Tabellen für die Dimensionierung angelegt um ein ideales Profil hinsichtlich Festigkeit und Steifigkeit zu erreichen. Nachdem ein Rampentyp ausgewählt wurde, konnte mit der Konstruktion begonnen werden. Die fertige Konstruktion wurde in den Werkstätten gefertigt.

Ergebnisse	Mit einer Rampe aus einem Aluminium Spezialprofil ist es möglich unter die vorgegebenen 2kg zu kommen und sogar noch besser, mit der verwendeten Konstruktion beträgt das Eigengewicht nur 1,8 kg. Eine so leichte Rampe mit 1 m Länge und 200 kg Tragkraft gibt es bis dato nicht auf dem Markt. Mit einer Klappfunktion ist die zusammengeklappte Rampe 0,5m lang, was es möglich macht die Rampe mit dem Rollstuhl zu transportieren. Außerdem ist sie für Maria leicht bedienbar. Diese Rampe wurde in den schuleigenen Werkstätten gefertigt.

Teilnahme an Wettbewerben, Auszeichnungen	Es wurde an dem Wettbewerb Jugend Innovativ teilgenommen. Das Projekt erhielt eine Projektförderung in der Höhe von € 150,-.







Als langjährige Freunde der MPS-Familie entschieden Berni und ich uns dafür unsere Diplomarbeit im Zuge des Abschlusses der HTL Wels einem guten Zweck zu widmen.

Nachdem wir immer öfter mit Maria unterwegs waren und beobachten konnten, dass es für sie trotz - oder gerade wegen - ihres Elektrorollstuhls nicht immer einfach war gewisse Hindernisse zu überwinden, wollten wir eine mobile Rollstuhlrampe für sie konstruieren und bauen.
Auch wenn es nur eine einzige kleine Stufe oder Gehsteigkante war, konnte Maria zum Beispiel nicht in gewisse Gebäude gelangen oder musste einen weiten Umweg über die Straße bis zur nächsten Gehwegabschrägung fahren. In Wien haben wir den 150 kg schweren Rollstuhl auch schon einmal zu sechst über eine Treppe getragen, damit Maria in ein Gebäude gelangen konnte.
Dem sollte durch die mobile Rampe, die Maria selbstständig bedienen kann, ein Ende gesetzt werden.

Michael und Berni

Anm. der Redaktion: *Funktioniert prima! Und falls wer eine Idee hat für eine Diplomarbeit, dann meldet euch doch bei uns im MPS-Büro. Vielleicht finden wir noch mehr so tolle Burschen, die für unsere MPS-Kinder etwas bauen. Das nächste Projekt in Form einer Diplomarbeit kommt übrigens von Paul ☺. Im Sommer sollte es fertig sein. Überraschung...*

Gruppenangebote, Work-

Auch 2016 standen neben den Einzeltherapieeinheiten jede Menge Gruppentherapien und Workshops auf dem Programm - für Patienten und für ihre Begleitpersonen:

- **Trommeln** (Conny Kirsch)
- **Entspannung** (Conny Kirsch)
- **Boogie Woogie** (Petra und Klaus Wirsing)
- **Tapen** (Christine Wurlitzer)
- **Holzworkshop** (Rudi Hammerl)
- **Schilfworkshop** (Familie Bandar)
- **Ernährungsberatung** (Konrad Friese)
- **Smovey** (Saskia Etienne)
- **Nordic Walking** (Saskia Etienne)
- **Rückenschule** (Ada Lange)
- **Progressive Muskelentspannung** (Ada Lange)
- **Wassergymnastik** (Ada Lange)
- **Tennis** (Helmut, Werner und Bruno)
- **Mountain Bike** (Martin Weigl)

Ein großes DANKE an alle WorkshopleiterInnen für ihr großartiges Angebot, die Vorbereitungen und die liebevolle, geduldige Ausführung des Programms. Ihr habt uns eine Menge neuer Erfahrungen ermöglicht! Ihr seid spitze!

SHOPS UND EINZELTHERAPIE

Hundetherapie

Patricia Mauernböck

Wir, Patricia Mauernböck und Sabine Flotzinger, haben die Ehre und Freude ein paar Zeilen über uns und unsere Arbeit als Therapiehundeführerinnen zu schreiben. Manche kennen uns bereits von der MPS-Therapiewoche im Sommer, die wir mittlerweile das zweite Mal begleiten durften. Es stehen in dieser Woche unsere liebenswürdigen Vierbeiner, Faro, Aurora, Diva und Zoe im Mittelpunkt. Unsere Spürnasen sind nicht irgendwelche Hunde, sondern ausgebildete Therapiehunde, die seit Jahren in der tiergestützten Therapie tätig sind.

Faro, der Älteste in der Runde, ein Berner Sennenhund, ist mittlerweile acht Jahre alt und seit seinem zweiten Lebensjahr mit Leib und Seele ein Therapiehund. Er ist ein großer Kuschler und liebt alle Menschen und Tiere, egal ob groß oder klein.

Aurora ist sozusagen unser Lehrling. Sie ist eine sehr temperamentvolle einjährige Australian Shepherd Hündin, die es liebt, beschäftigt zu werden.

Diva ist die Mutter von Aurora, sie ist fünf Jahre alt und seit drei Jahren nur bei Kindern im Einsatz. Es gibt nichts Schöneres für sie, als mit den Kindern verschiedenste Spiele durchzuführen. Sie ist ein überaus aktiver Hund, mit einem sehr hohem „will to please Verhalten". Für einen Ball tut sie alles!

Zoe ist unsere kleinste Hündin, sie ist ein vier Jahre alter Spitzmischling. Seit einem Jahr ist sie ein geprüfter Therapiehund. Jedoch arbeitet sie schon seit drei Jahren aktiv mit. Zoe ist eine ganz lustige, freche Hündin, sozusagen unser Kasperl der Runde. Aber gegen Streicheleinheiten hat sie auch nichts einzuwenden.

Was ist die tiergestützte Hundetherapie?

„Tiergestützte Therapie" umfasst bewusst geplante pädagogische, psychologische und sozialintegrative Angebote mit Tieren für Kinder, Jugendliche, Erwachsene mit kognitiven, sozial-emotionalen und motorischen Einschränkungen, Verhaltensstörungen und Förderschwerpunkten. Sie beinhaltet unter anderem auch gesundheitsfördernde, präventive und rehabilitative Maßnahmen. Durch die körperliche Nähe des Hundes bekommt der Klient das Gefühl des Angenommenseins und der Geborgenheit vermittelt. Dadurch wird der Hund mit allen Sinnen wahrgenommen. Dies ist auch die Grundlage und Voraussetzung zur körperlichen Annährung und damit zur Förderung der Motorik. Auf diese Weise entwickelt sich ein Ansatz, zum Erlangen von weiterer Information und es können essentielle Schritte für die Weiterentwicklung gesetzt werden. Abhängig von den vorliegenden Defiziten, wird auf jeden individuell eingegangen. Dies wird hauptsächlich durch spielerische Aktivitäten umgesetzt.

Wie wirkt der Hund auf den Mensch bzw. was kann man mit der Hundetherapie erreichen?

- Hunde wirken grundsätzlich beruhigend auf den Menschen und normalisieren Blutdruck und Puls
- Sie fördern die Motivation und verbessern depressive Verstimmungen
- Das Verantwortungsbewusstsein wird gefördert
- Die Konzentration wird gesteigert
- Ängste und Stress werden abgebaut
- Verbesserung von Fein- und Grobmotorik
- Das zentrale Nervensystem des Menschen wird positiv angeregt
- Hunde lassen sich mit allen Sinnen wahrnehmen
- Ihre Blicke können unsere Seele streicheln

„Wir müssen ihr Vertrauen und ihre Freundschaft nicht erwerben – sie wurden als unsere Freunde geboren."

Cranio Sacral Therapie

Ulli Kaser

Mein Name ist Ulli Kaser, ich arbeite selbstständig als Therapeutin mit Cranio Sacral Therapie. Die Cranio Sacrale Therapie lernte ich vor einigen Jahren durch eine Freundin kennen, die während ihrer Ausbildung jemanden zum Üben brauchte. Ich fand die Behandlung sehr angenehm, war erstaunt, was diese Therapie bei mir im Körper bewirkte und begann mich dafür zu interessieren. Meine Ausbildung zur Cranio Sacral Therapeutin war eine sehr intensive Zeit für mich, man lernt sehr viel und probiert vieles aneinander aus. Dadurch habe ich gelernt, meinen Körper viel bewusster wahrzunehmen und wurde dadurch immer feinfühliger.

Wie entstand die Cranio Sacral Therapie?

Der Name Cranio Sacral kommt aus dem Lateinischen. Da vorwiegend am Cranium (Schädel) und am Sacrum (Kreuzbein) behandelt wird. Die Osteopathie wurde Ende des 19. Jh. vom amerikanischen Arzt Andrew T. Still (1828-1917) begründet und umfasst manuelle Techniken:

- Die Strukturelle Osteopathie - das ist die Korrektur und Mobilisation von Gelenken, Muskeln, Sehnen und Faszien.
- Die Viszerale Osteopathie - dabei wird die Beweglichkeit und Eigendynamik des Organs aktiviert.
- Die Cranio Sacrale Osteopathie - Techniken, die mit dem cranio sacralen Puls arbeiten.

Ein Chiropraktiker namens William G. Sutherland (1873 – 1954), er war ein Schüler von Dr. Still, entwickelte die Cranio Sacrale Osteopathie weiter. Durch seine Studien fiel ihm ein sehr feiner Rhythmus auf, in dem sich der ganze Schädel bewegt, obwohl die Anatomiebücher lehrten, dass die Schädelknochen an ihren Nähten verwachsen sind. Inzwischen ist es jedoch erwiesen, dass die meisten Schädelnähte durch faserreiches Bindegewebe miteinander verbunden sind und dadurch eine Restbeweglichkeit beibehalten bleibt (Bewegungen im Mikromillimeter-Bereich, 1/1000 Millimeter).

Es folgten jahrzehntelange Studien und viele Experimente, die meisten an ihm selbst, in denen er versuchte, den Rhythmus und seine Auswirkungen nachzuweisen. Mit einem selbstentwickelten Helm mit Schrauben entdeckte er unter anderem, dass unterschiedliche Druckanwendungen auf verschiedene Schädelteile sowohl körperliche als auch emotionale Empfindungen und Veränderungen auslösten. Das heißt also, dass Verspannungen und Blockaden auch emotionale Ursachen haben können. Dr. Sutherland entwickelte manuelle Grifftechniken, durch welche er die Beweglichkeit der eingeschränkten Körperregionen wieder verbesserte. Ende der 80er Jahre gab es noch einige andere Osteopathen. Sie begannen die Cranio Sacrale Osteopathie erfolgreich auf der Welt zu verbreiten. Darunter war John. E. Upledger. Er ließ die emotionale Ebene noch mehr in die Behandlung einfließen.

Der Cranio Sacrale Rhythmus

In den Ventrikeln unseres Gehirns wird eine Flüssigkeit gebildet, der Liquor. Der Liquor ist eine farblose, klare Flüssigkeit, die rund um das Gehirn und rund um das Rückenmark fließt. Im Bereich der Wirbelsäule wird ein Teil in unser Lymphsystem abgeleitet und der Rest wird vom Gehirn resorbiert. Dadurch entsteht eine Pulsation, die ca. 8 – 12 mal pro Minute im ganzen Körper spürbar ist (wie Ebbe und Flut). Der Liquor nährt und entschlackt Gehirn und Rückenmark und hat eine stoßdämpfende Wirkung. Gehirn und Rückenmark sind von ca. 100 ml Liqour umgeben, das alle fünf bis sieben Stunden erneuert wird. Am Tag werden ca. 0,5 Liter produziert.

Wie läuft so eine Behandlung ab?

Die Cranio Sacrale Therapie wird am bekleideten Körper durchgeführt. Der Therapeut berührt den Klienten und erspürt mit den Händen den cranio sacralen Rhythmus. Fühlt sich der Rhythmus an einer Körperstelle anders an, weist dies auf eine Blockade hin, die durch Krankheiten, Verletzungen, Verspannungen und psychischen Stress in unserem Körper entstehen können.

Mittels sanften Händedrucks setzt man Impulse, die den Körper anregen sollen, seine Selbstheilungskräfte zu aktivieren und dadurch vorhandene Blockaden zu vermindern oder loszulassen. Durch diese Behandlung wird der Körper wieder ins körperliche und seelische Gleichgewicht gebracht. Selbstheilungskräfte und Immunsystem werden aktiviert. Die gesamten Körpersysteme wie Blutkreislauf, Nervensystem, Hormonsystem werden aktiviert, so dass wieder alles richtig in Fluss kommt. Man erlebt eine tiefe Entspannung und spürt wie der Körper durch das Loslassen von Blockaden wieder mehr Energie bekommt. Man wird sensibler, das Körperbewusstsein wird erhöht, unterdrückte Gefühle können an die Oberfläche kommen, die Beschwerden können sich momentan auch verschlechtern, oder sogar ein paar Tage anhalten. Danach sollte sich das Befinden jedoch bessern.

Die Cranio Sacrale Therapie eignet sich für Babys, Kinder und Erwachsene und kann bei vielen Beschwerden angewendet werden.

Indikationen:
Gelenksbeschwerden (Hüftprobleme, Schulter), Rückenprobleme, Verspannungen, Kopfschmerzen, Migräne, Zähneknirschen, Stress, Schlafstörung, Burnout, Depression, Konzentrations- und Lernschwierigkeiten, nach Unfällen, Operationen, Schock, Trauma, begleitend zur Chemotherapie, Verdauungsprobleme (Verstopfung), Menstruationsbeschwerden, Schwangerschaftsbegleitend, nach der Geburt Geburtstraumen (Kaiserschnitt-, Schreibabys), Entspannung, Gesunderhaltung

www.cranio-ulli.at

Bild unten: Ulli Kaser spricht am MPS-Weltkongress

Wir bedanken uns bei den vielen wunderbaren Menschen, die unsere Therapiewoche 2016 möglich gemacht haben mit ein paar Bildern dieser Woche.

Ein besonderes DANKE an unsere

Kinderbetreuer
Anna Prähofer
Iman Asueva
Bianca Bauernberger
Elita Borsaeva
Jakob Feldbacher
Kathi Hauseder
Gerald Kerschberger
Michael Messenböck
Paul Prähofer
Tamina Vender
Luca Velich
MIchelle Wicke

Therapeuten
Herbert Battisti
Konrad Friese
Ulli Kaser
Ada Lange
Patricia Mauernböck
Harald Meindl
Elisabeth Oberbichler
Hermine Reitböck
Christine Wurlitzer
Tina Zimmerberger

Medizinische Begleitung
Susanne Kircher

Gruppenleiter
Familie Bandar
Saskia Etienne
Rudi Hammer
Conny Kirsch
Martin Weigl
Petra + Klaus Wirsing

Sanitäter
Rotes Kreuz St. Johann und Bischofhofen

Sponsoren
Spender

Organisation:
Michaela Weigl
Christine Hauseder
Anna Prähofer

Impressionen Therapiewoche 2016

NÖ GESUNDHEITS- UND SOZIALFONDS

Susanne Graf-Redl

Ich arbeite am Sterntalerhof,

- *weil das Kinderlachen die Seele berührt. Gefühle und Emotionen finden Ausdruck im "Hier und Jetzt",*
- *weil das Zusammenspiel von HPV, Musik- und Kunsttherapie im harmonischen Einklang mit der Natur eine authentische Begleitung von Kindern und deren Familienangehörigen möglich macht,*
- *weil therapeutische Begegnungen und Erfahrungen sowie gewinnbringende Momente auch nach dem Aufenthalt am Sterntalerhof lebendig bleiben.*

Claudia Ritter

Ich arbeite am Sterntalerhof,

- *weil die Arbeit mit Kindern - unabhängig davon, in welchem Alter bzw. in welchem Entwicklungsprozess sie sich befinden - immer ehrlich und vorurteilsfrei ist,*
- *weil es wichtig ist, Menschen in schwierigen Lebenssituationen nicht vergessen zu lassen, wie unabdingbar Humor im Leben ist.*

Susanne Graf-Redl

Pause im Kopf

Der darstellende Ausdruck und die Begegnung

Die Kinder haben beim Kunstprojekt 2016 Improvisation und Tanz, ein positives und ein negatives Gefühl als Vorgabe in eine Anfangsszenerie verpackt, und somit in die Geschichte hineinspielen lassen.

Konzentriert und authentisch haben die Kinder der beiden Gruppen die ihnen vertrauten Gefühle benannt, und im künstlerischen Prozess aus sich herausgelockt - Choreographie, Dramaturgie, Text, und Tanzschritte werden frei erfunden und entstehen im Moment des Spielens.
Die laufende Szene während der Probe zu unterbrechen gehört zum Improvisationstraining. Da ist Positivkritik gefragt, Lob und Anerkennung der Leistung stehen immer im Mittelpunkt. Nach jeder Szenenprobe erfolgt eine Nachbesprechung, um die Kinder auch emotional zu entlasten, sie verlieren dadurch ihre Bühnenscheu und lernen Inputs von außen kennen um auf ihre eigenen Inputs spontaner zu agieren, und um diese Erfahrungen in ihr Bühnenspiel zu integrieren, wenn sie das wollen.

Die Motivation der beiden Theatergruppen war es die selbstentwickelten Impro-Stücke einander gegenseitig mit viel Leidenschaft zu präsentieren. Alle hatten sichtbar viel Spaß, Kostüme zu kreieren, Requisiten zu finden – das eigene persönliche Bühnenoutfit zu gestalten, ihre Rolle zu finden.
Jeder durfte seine Ideen einbringen, im achtsamen Umgang mit sich selbst und im Miteinander schafften sie ein tolles Arrangement und eine gelungene Performance.

Erkenntnis und Gewinn in der künstlerischen Prozessbegleitung:
Diese Theatergruppe bietet den Kindern Sicherheit und Rückhalt, man ist nicht immer für alles verantwortlich man kann in der Gruppe untertauchen. Diese Art der Begegnung mit den zahlreichen Möglichkeiten sich selbst zu entdecken und im sicheren Rahmen spielerisch neue Verhaltensweisen zu erproben, macht Mut.
Zwei wundervolle Bühnenstücke konnten entwickelt werden, im Kontakt mit dem ICH und dem DU, ist es gelungen sich auf das Improvisationstheater einzulassen und dafür einen persönlichen Ausdruck zu finden - ohne Druck mit viel Spaß – Pause im Kopf

Die Theaterkinder der MPS Woche 2016
Tanzchoreographie: Claudia Ritter – Tanzpädagogin /Tanztherapeutin i. A. u. S.
Regie, Dramaturgie: Susanne Graf- Redl – Kunsttherapeutin, Traumapädagogin

Fotos: Susanne Graf-Redl

Michael Weigl

Das Theater am Sterntalerhof

Wie (fast) jedes Jahr, gab es auch heuer zwei Theateraufführungen am Sterntalerhof. Die Aufgabe war es, ein Theaterstück zu machen in dem verschiedene Emotionen (zum Beispiel: Angst, Stolz) vorkamen. Die Emotionen konnte sich jeder von uns selbst aussuchen. Dabei wurden wir in zwei Gruppen geteilt. Aus jedem unserer Gefühle entstanden Figuren und gute Geschichten.

In der ersten Gruppe ging es um einen Vater und eine Mutter, welche ihre Kinder nicht draußen spielen ließen, woraufhin die Kinder sich davonschlichen. Auf ihrem Weg durch die Natur trafen sie auf einen Baum namens Berta welcher ihnen erzählte, dass ihre Eltern von zwei Hexen gefangen geworden sind. Zur selben Zeit erhielten die Eltern, die in Wirklichkeit (noch) nicht gefangen waren, einen Anruf. Ihnen wurde gesagt, dass die zwei Hexen nicht mehr in Gefangenschaft waren, sondern sich freigezaubert haben. Die beiden machten sich sofort auf den Weg um ihre Kinder zu suchen. Sie vermuteten, dass die beiden bereits in Gefangenschaft waren. Doch dabei wurden sie selbst von den Hexen gefangen genommen. Jedoch gelang es den Kindern ihre Eltern zu befreien und die bösen Hexen auf den guten Weg zu leiten.
In der zweiten Gruppe ging es um Folgendes:
Der reiche Hugo Capré war ganz alleine und ohne Freunde woraufhin seine Dienerin Evengeline mehrere Jugendliche dafür bezahlte mit Hugo zu spielen und mit ihm befreundet zu sein. Die Jugendlichen erlebten viel mit Hugo, da er sehr vermögend war. Unter anderem rutschten sie auf seiner eigenen Wasserrutsche… Doch es wäre eine langweilige Geschichte gewesen, wenn nicht etwas dazwischen gekommen wäre.
Eines Tages beobachtete Hugo nämlich seine Dienerin wie sie Hugos „Freunde“ bezahlte. Der Junge ging dazwischen und verringerte Evengelins Gehalt. Das machte seine Dienerin sauer und sie entführte ihn. Zum Glück waren seine angeblich gekauften Freunde zufällig vor Ort, um sich bei ihm für die Unehrlichkeit zu entschuldigen, als Hugo um Hilfe rief. So konnten sie ihn befreien. Hugo bemerkte, dass seine Dienerin nur das Beste für ihn wollte und erkannte, dass er ohne ihre Hilfe noch immer alleine wäre. Am Ende verzieh er ihr. Und wenn sie nicht gestorben sind, dann spielen sie noch heute.
Na wenn das nicht ein Happy End bei beiden Geschichten war!

Michael Lukas Weigl

Johannes Weigl

Kochen mit den Stars

…anstatt vieler Worte gibt es hier ein paar Fotos von mir ☺

Wie jedes Jahr kamen die Intercont Köche und zauberten mit uns köstliche Speisen auf den Tisch. Gemeinsam formten wir Cupcakes, überzogen sie mit Schokolade und verzierten sie mit Streuseln oder Schokobällchen.
Dazu machten wir leckere Palatschinken und Früchtespieße, die wir selbst gestalten durften. Am Nachmittag saßen wir miteinander beim Tisch, sprachen ein nettes Tischgebet und nach „Guten Appetit“ stürzten wir uns allesamt auf das heiß ersehnte, köstliche Essen. Es war wieder ein überaus wundervoller Tag und ich möchte mich herzlich für die schöne Zeit bedanken.

Liebe Grüße, Johannes

Mirno More

Anna Prähofer

Friedensflotte 2016

Eine sanfte Brise trägt den Geruch des Meeres in meine Nase. Ich atme ein. Ich atme aus. Ich atme unendliche Freiheit. Ich atme Glückseligkeit. Hinter mir höre ich Kinder lachen, sie sind glücklich. Vor mir schauen Kinder dem Wasser zu wie es vom Bug der Becky Blu verdrängt wird und regelmäßig zur Seite und immer wieder auch nach oben spritzt. Eine unglaublich spannende Woche für Becky. Becky Blu ist eine 15 Meter lange Segelyacht in Kroatien. Für eine Woche ist sie das zu Hause einer ganz speziellen Crew: der MPS-Crew. Das Besondere an dieser Crew ist nicht nur, dass sie zum Großteil aus Kindern besteht, sondern das, was uns alle miteinander verbindet: MPS.

Mirno More. Das ist Kroatisch und heißt „Friedliches Meer". Außerdem ist Mirno More die schönste Erinnerung vieler Kinder. Unter anderem auch von Johannes, Michael, Bálint, Bulcsú, Thomas, Muhammad, Beyza und Elif. Sie waren die Hauptdarsteller eines wahr gewordenen Traums. Diesen Traum träume ich nun seit einigen Jahren. Und wie das mit dem Träumen so ist: „Träume nicht dein Leben, sondern lebe deinen Traum" habe ich endlich die Initiative ergriffen und mich getraut mein erstes großes Projekt zu starten. Zum ersten Mal segelte ich nicht „nur" als ehrenamtliches Organisationsteammitglied für Frieden und Toleranz, sondern als Projektleiterin und verwöhnte Betreuerin auf dem Schiff Nr. 31. Und dafür habe ich mir die Beste aller Crews ausgesucht.

Samstagabend.

Zum ersten Mal betreten wir gemeinsam das Schiff. Ein aufregender Moment für die Kinder. Sie sind zum ersten Mal auf einem so großen Segelschiff. Schon alleine das Cockpit begeistert sie. Ihre Gesichter, als sie über den Niedergang unter Deck kommen, kann man nicht beschreiben. Man muss sie gesehen haben. Ich weiß nicht, wie sie sich das Schiff vorgestellt haben, doch es schien mir als würde der Platz den wir dort unten hatten, für sie unendlich erscheinen. „Wir haben sogar eine Küche", „WAS? Wir können hier sogar Wasser aufdrehen?" „Es gibt sogar ein KLO!" „Hier will ich für immer bleiben!"
Was für eine Aufregung! Im Moment des Betretens der Becky Blu hätte man nicht gedacht diese zu toppen. Doch dann kam der Sonntagvormittag und wir legten zum ersten Mal ab.

Leinen los.

Wie spannend. Ganz gespannt, aber trotzdem ruhig warten die Kinder ab. „Moorring los", kommt das Kommando des Skippers Christian. Werner, unser Co-Skipper, löst die Leinen am Bug und lässt sie mit einem lauten Platschen ins Wasser fallen. An der Heckklampe warte ich auf das nächste Kommando: „Leinen los." Schnell löse ich die Leinen von der Klampe und ziehe sie so schnell ich kann um den Dalben und wieder zurück an Bord. Dazu gehört auch sie schön säuberlich zusammenzulegen und zu verstauen. Die Fender werden eingeholt und innerhalb der Reling abgelegt. Beim ersten Ablegen schauten die Kinder zu, ab jetzt dürfen sie selbst Hand anlegen. Es kann losgehen. Schiff ahoi!

Erstes Ziel: Marina Frapa.

Besonderheit: Strömender Regen während der Disco. Nach der Begrüßung der Teilnehmer am Abend geht es in die Disco. Während Johannes, Bálint und Muhammad die Tanzfläche und die Bühne unsicher machen, sitzen Bulcsú und die Mädchen bei Werner und beobachten das Geschehen. Ich hole die Mädchen auf die Tanzfläche – ihnen ist es nicht peinlich, wenn ich mit ihnen tanze. Sie lachen und bewegen sich zur Musik. Michael und Thomas beschließen, dass sie zu müde zum Tanzen sind und gehen zurück zum Schiff. Ein Wolkenbruch. Von einer Sekunde auf die andere fängt es an in Strömen zu regnen. Die beiden Jungs

sind toll – sie kontrollieren sofort alle Luken und entdecken zwei, die nicht dicht sind. Es regnet in eine Kajüte und wie ein Wasserfall fließt Wasser über den Navigationstisch. Oh nein! Sie wissen genau, dass dieser Tisch sehr wichtig ist. Nur die Skipper dürfen da ran. Alle wichtigen Karten und Geräte liegen dort. Und eine große Wasserlacke. Blitzschnell reagieren sie, retten was zu retten ist, versuchen die Luke dicht zu machen und reagieren genau richtig als sie es nicht schaffen. Thomas hält die Stellung am Schiff, beginnt zu trocknen und Michael läuft wie der Wind durch den prasselnden Regen zurück zur Disco. Er ist so in Eile, dass ihm nicht auffällt, wie er an Christian vorbei läuft, der sich auf den Weg zurück gemacht hat, weil er schon ahnte, dass es nicht nur an Deck nass werden könnte. Nass, nasser, Schiff Nr. 31 – doch wir waren nicht die einzigen. Viele andere Crews hatten ihre Luken ganz offen und es war niemand da, der so schnell reagiert hat wie unsere beiden Jungs. Die anderen hatten noch tagelang nasse Matratzen in ihren Kojen. Vom Genießen hat das jedoch niemanden abgehalten.

Anlegen.

Wir steuern den Hafen von Trogir an. Dort werden wir am Steg C anlegen. Es ist der dritte Tag am Wasser, jeder weiß inzwischen, dass es bei einem Manöver, egal ob draußen am Meer oder beim Anlegen im Hafen, ruhig sein muss. Alle warten. Michael und Thomas werden eingeteilt – sie sollen sich um die Achterleinen kümmern. Das heißt: die Leinen bereithalten und sie, sobald der Marinero das Zeichen gibt, werfen. Der Marinero befestigt die Leinen dann am Dalben am Steg, wirft sie zurück und die Jungs machen sie mit dem Klampenschlag fest, sodass das Schiff gesichert ist. Hinter Michael steht Werner, unser Co-Skipper, und wartet auf die Moorringleine. Diese holt er sich mit einem Haken und zieht sie entlang des Schiffes nach vorne zum Bug. Die Moorringleine befestigt das Schiff von vorne. So sind wir fest. Johannes schnappt sich die Passarella, legt sie vom Schiff zum Steg und befestigt sie am Heck. Nun können wir an Land gehen.
Im gleichen Moment spielt unser DJ Muhammad das Lied: „Can´t stop the feeling“ und spontan springen alle an Land und starten eine Tanzeinlage. Die Crews der umliegenden Schiffe werden neugierig, kommen an Deck oder am Steg näher. Manche filmen uns, andere machen Fotos. Die Kinder sind großartig. Sie unterhalten den gesamten Steg und die Marineros, die sonst oft sehr konzentriert und streng wirken. Und ich weiß nun auch was wir am Mittwoch beim großen Friedensfest auf der Bühne performen werden ☺

Ablegen.

Muhammad steckt den Landstrom ab, verstaut das Kabel, Michael und Thomas kümmern sich um den Wasservorrat. Sie legen den Schlauch vom Wasseranschluss am Steg über das Deck zu unserem Wassertank und füllen ihn wieder. Für den Abwasch, zum Zähneputzen und zum Duschen nach dem Baden im Meer brauchen wir wieder genügend Wasser. Johannes holt mit Bálint die Passarella ein, Beyza fragt, ob wir denn diesmal Delphine sehen werden, Elif räumt alles aus dem Weg und Bulcsú bereitet sich vor – er darf draußen das Steuer übernehmen und kann es kaum erwarten.

Glückliche Betreuerin. Oder gesegnet?

Mit dieser Crew bleibt mir nichts anderes als einfach dankbar zu sein. Allesamt helfen mit, einen organisierten Pantrydienst brauchen wir nicht – ich habe jeden Tag mehr als genug Freiwillige, die mir beim Kochen, Tischdecken, Abwaschen, Abtrocknen, Aufräumen helfen. Sobald wir anlegen schnappen sich zwei Jungs den Müll, Muhammad findet die Müllcontainer im Hafen sofort, und schaffen Platz für neuen. Beyza möchte am liebsten jeden Tag mit mir kochen. Michael beginnt das Essen für heute vorzubereiten: Es gibt Pofesen mit verschiedenen Marmeladen. Dafür brauchen wir noch mehr von dem köstlichen kroatischen Weißbrot. Thomas kümmert sich gerne darum und kauft noch drei Laib Brot im kleinen Laden der Marina. Johannes und Bálint verschieben das Dinghy, damit in der Bugkabine die Luken wieder geöffnet werden können. Während der Fahrt wird es genau über der Luke festgebunden, damit es sich der Wind

nicht holen kann. Bulcsú deckt mit Elif den Tisch im Salon. Ich kann mich für ein paar Minuten zurücklehnen und einen kühlen Schluck selbstgemachten Pfefferminzsaft in der Sonne genießen.

Tobender Applaus.

Viele Crews sind vor uns dran. Die Aufregung und Nervosität wird immer mehr, je mehr Auftritte wir uns anschauen. Wir würden es gerne schon hinter uns haben, und kaum ist es vorbei, wären wir gerne nochmal dran. Das Publikum ist still und wartet gespannt was kommt. Wir nehmen unsere Aufstellung ein, cool blicken wir alle auf den Boden und warten bis die Musik beginnt. Die ersten Klänge von „Can´t stop the feeling“ ertönen und wir legen los. Unser Auftritt ist der erste bei dem die gesamte Crew auf der Bühne steht. Mit unseren Skippern hatten wir am Nachmittag einen freien Platz gesucht um ihnen die Choreografie beizubringen. Sie lernten schnell. Die Kinder sind tolle Lehrer – sie regeln alles selbst, besprechen miteinander wer wo stehen soll, geben sich Tipps wie sie etwas besser machen können, denken sich eine Schlusspose aus und halten zusammen. Sie sind ein Team. Niemand bleibt zurück, sie motivieren sich gegenseitig. Das ist das Schönste an der ganzen Sache. Das Publikum wird laut, die Tänzer noch motivierter – wir geben Gas. Ein tolles Gefühl. Ich bin unheimlich stolz auf meine coolen Kids. Sie machen das großartig.

Wir helfen zusammen.

Die ersten Sonnenstrahlen kitzeln mich an der Nase. Ich blinzle und sehe den ganzen Hafen in ein wunderschönes Licht getaucht, es ist ruhig, ich höre nur das leise Plätschern des Wassers. Ich schlafe jede Nacht an Deck, weil ich die frische Luft und den Sternenhimmel so genieße. Ein paar Schiffe weiter reiben die Fender zweier Schiffe aneinander und quietschen leise. Ich drehe mich noch einmal um und genieße die Stille, die warmen Sonnenstrahlen, die es in meinem Schlafsack noch wärmer werden lassen und freue mich, dass die Kinder unter Deck alle noch schlafen. Mir fallen die Augen wieder zu. Es fühlt sich an wie ein kurzer Moment, doch als ich die Augen wieder aufmache merke ich, dass mehr Zeit vergangen sein muss. Unter Deck höre ich wie Elif Beyza hilft ihre Jeans zu finden. Ein paar Jungs haben schon angefangen mit Werner das Frühstück vorzubereiten. Michael und Thomas huschen an mir vorbei um das Brot abzuholen, das von einer bayrischen Crew an zwei Tagen an alle Teilnehmer ausgegeben wird. Es läuft wie am Schnürchen. Sie sind ein eingespieltes Team. Was wir alleine nicht schaffen, das schaffen wir zusammen. Alle helfen zusammen. Das ist unser Ziel. Ich bin glücklich.

Abenteuer.

Heute ist eine ruhigere Nacht. Der Wind bläst nicht so stark – perfekt für die erste Nacht an Deck für die wilden Kerle. Meine Bedingung war eine gute Vorbereitung, damit alle von allen Seiten vor der nächtlichen Kälte geschützt sind. Mit Hauben und Halstüchern ausgestattet schleppen die vier ihre Utensilien nach vorne zum Bug. Michael breitet seine Decke in der Hängematte aus. Schlüpft in seinen Schlafsack und kämpft sich in die Matte. Unter ihm bereitet Johannes das Nachtlager für ihn, Muhammad und Bálint vor. Dafür breitet er die Oranginante (eine orange Matte) und einige Decken aus. Schnell schlüpfen auch die Jungs in ihre Schlafsäcke, mummen sich ein und genießen die Stimmung. In der Nacht stehe ich lieber einmal auf um nachzusehen, ob alle noch schön zugedeckt sind. Sie schlafen tief und fest – was sollte man bei dieser Meeresluft auch anderes erwarten?

Buchteln.

Nein, ich meine nicht die Mehlspeise, die Omas einfach am besten machen. Unter Seglern nennt man es Buchteln, wenn

man mitten in einer – im Idealfall windgeschützten – Bucht den Anker wirft und dort übernachtet. Nach der Formationsfahrt mit über 100 Schiffen, bei der alle Schiffe im Minutentakt aus dem Hafen der Marina Kastela ablegten und eine Formation bildeten, gemeinsam die Segel setzten und nach einem Countdown von zehn bis null gleichzeitig in die am Tag zuvor verteilten Nebelhörner tröteten, steuern wir eine schön gelegene Bucht an. Dort treffen wir das Schiff Nummer 46. Oliver, ein langjähriger Freund von mir ist Betreuer auf diesem Schiff. Sie haben einen Katamaran, weil sie zwei Jugendliche, die auf den Rollstuhl angewiesen sind, an Bord haben. Sie brauchen also viel mehr Platz als wir. Schon alleine um die Rollstühle zu verstauen. Wir ankern nebeneinander und können zwischen den Schiffen hin und her schwimmen. Das Baden und Schnorcheln ist einfach traumhaft. Jeden Tag konnten wir das klare, blaue Wasser des kroatischen Meeres genießen. Wir springen vom Bug des Schiffes, öffnen auf der Seite die Reling, befestigen die Passarella mit Leinen, sodass sie wie eine Planke eines Piratenschiffs über den Schiffsrand ragt und wir von dort ins angenehme Nass springen können. Die Kinder bekommen gar nicht genug davon. Man hört ihr Lachen in der ganzen Bucht. Christian lockert den Baum und zeigt eine weitere Attraktion vor: er hält sich mit beiden Händen am Baum fest, holt Schwung und schwingt damit über das Meer. Genau im richtigen Moment lässt er los und landet mit einem lauten Platsch im Wasser. Ihr könnt euch denken, dass die Jungs sofort Feuer und Flamme waren.

Einladung auf See.

Am Abend kochen Muhammad und ich zweierlei Saucen für Nudeln. Wir sind auf Schiff Nr. 46 zum Essen eingeladen. Wir bereiten eine leckere Thunfischsauce und eine vegetarische Sauce vor. Beyza packt die Lieblingsspiele der Crew in einen Rucksack, wir bereiten noch eine Nachspeise vor, es kann losgehen. Oliver kommt mit seinem Dinghy – unseres ist kleiner und der Motor will nicht so wie wir wollen. Das reparieren wir morgen. Jetzt haben wir Hunger. Ab ins Dinghy. Kinder und Essen zuerst. Oliver kommt noch ein zweites Mal um den Rest von uns zu holen. Auf dem Katamaran erwartet uns eine hungrige Salzburgercrew. Sie haben Bolognese gekocht und einen leckeren Salat zubereitet. Im Salon haben alle 13 Kinder Platz. Insgesamt 4 Skipper und 4 Betreuer sitzen draußen im Cockpit und lassen sich das köstliche Essen schmecken. Mit Freude im Herzen beobachte ich die unterschiedlichen Kinder, die auf diesem Schiff doch irgendwie alle verbunden sind. Sie erzählen von ihren Erlebnissen auf See, was ihnen an der Flotte am besten gefallen hat, woher sie kommen. Sie sind alle so echt. Sie sind stolz. Sie sind wunderbar. Bald werden wir müde. Unsere Skipper und die Mädels lassen wir noch länger auf dem Nachbarschiff. Oliver bringt mich und die Jungs zurück zur Becky Blu und wir schlafen, diesmal noch mehr schaukelnd und mit einem noch besseren Blick auf die Sterne, ein.

Dies sind nur einige wenige Eindrücke der unglaublichen Flottenwoche in Kroatien. Würde dieser MPS-Falter nicht eine begrenzte Seitenzahl haben würde ich liebend gerne noch mehr niederschreiben. Doch am besten lassen wir auch die Bilder sprechen…

Ich bedanke mich herzlich bei der MPS-Gesellschaft und allen Sponsoren, die uns diese Woche ermöglicht haben. Für die Kinder war dies ein unglaubliches Erlebnis, sie haben viele Erfahrungen gesammelt, haben unbewusst und bewusst sehr viel gelernt und das Wichtigste für mich: sie konnten ihren schweren Alltag für einige Augenblicke einfach vergessen und Kind sein. Außerdem bedanke ich mich bei den Eltern für ihr Vertrauen. Eure Kinder sind ganz einfach großartig und ich freue mich, dass es ihnen so gut gefallen hat. Danke auch an Christian und Werner, unsere Skipper, die uns nicht nur sicher in die Häfen gebracht haben, sondern mich in der Betreuung unterstützt und für die Kinder einige wahnsinnig schöne Erlebnisse und Überraschungen vorbereitet haben.

Anna Prähofer

mirno more
friedensflotte

Logbuch von Muhammad

Dieses Jahr durfte ich mit sieben weiteren Kindern (Beyza, Johannes, Michael, Bálint, Thomas, Bulcsú und Elif) an dem tollen Projekt Mirno More teilnehmen. Mirno More ist ein Projekt das für Toleranz, Integration und ein friedliches Miteinander steht. Hier präsentiere ich meine wundervolle Woche.

Fr, 16. 9. 2016

Saskia und Luca brachten Bálint, Bulcsú und mich zu Familie Schwaiger, wo wir uns mit Anna und den anderen Kindern trafen und übernachtet haben. Wir hatten bei den Schwaigers eine schöne und gemütliche Unterkunft, bekamen gutes Essen und schliefen sehr gut.

Sa, 17. 9. 2016

Wir packten unsere Sachen, verabschiedeten uns von Marlies und Fritz und fuhren los. Nach ungefähr

sechs Stunden Fahrt kamen wir am Hafen Seget Donji an.

Wir besichtigten den Hafen und

suchten unsere Segelyacht namens „Becky Blu".

Dort trafen wir auch unsere Skipper Werner und Christian. Sie sahen sich das Boot genau an und checkten, ob alles in Ordnung war. Als sie das Okay gaben, durften auch wir an Bord gehen und ich konnte meinen Augen nicht trauen. Dort war so viel Platz, und die

fünf Kajüten waren für ein Boot recht groß und bequem. Wir verstauten unsere Sachen und halfen dann Anna beim Einräumen der Lebensmittel. Danach kochten wir mit Anna und aßen. Müde gingen wir alle ins Bett.

So, 18. 9. 2016

Am Vormittag legten wir vom Hafen Seget Donji ab. Es war ein sehr besonderer und spannender Moment

für mich, da ich noch nie gesegelt bin. Während dem Segeln hatten wir einen sehr schönen Blick über das Meer und die Küste Kroatiens. Auch wir durften alle abwechselnd ans Steuer. Unsere Skipper erklärten uns sehr viel. In der Marina Frappá

erwarteten uns kleine Stationen wie z.B. ein Trommelworkshop mit zwei Teammitgliedern des Mirno More Organisationsteams. Am Abend gab es eine Disco, wo wir alle tanzten und unsere Energie rausließen.

Mo,19. 9. 2016

An diesem Tag stand die Segelrallye am Programm. Wir bekamen die Koordinaten der ersten Station und segelten los. In einer Bucht fanden wir die erste Station. Unsere erste Aufgabe war es mit dem Schlauchboot an Land zu paddeln, dort Plastikmüll zu sammeln und beim OrgTeam abzugeben. Außerdem sollten wir verschiedene Gegenstände, darunter ein Stück Schwemmholz finden. Ich habe an diesem Tag gelernt, dass man Müll auf gar keinen Fall ins Meer schmeißen darf, da es dem Meer schadet und viele Meeresbewohner dadurch sterben. Nachdem wir die Aufgabe erfüllt hatten, bekamen wir die Koordinaten der nächsten Station. Dort trafen wir Neptun, mit ihm sprachen wir darüber was Mirno More bedeutet und machten ein Erinnerungsfoto mit ihm. Als Dank bekamen wir wiederum die Koordinaten der letzten Station. In dieser Bucht mussten wir unsere Schwimmwesten anziehen und zu

einer Rettungsinsel schwimmen. Das war ein tolles Erlebnis. In dieser Bucht blieben wir noch länger zum Baden. Nach der Ankunft im Hafen Trogir und dem Abendessen brachen wir in die Stadt auf, wo wir Kinder einen Platz mit einem Handkompass finden

sollten. Es war ein interessantes Erlebnis. Am Platz angekommen

machten wir Freundschaftsbänder und unseren eigenen Katamaran aus dem Treibholz, das wir gesammelt haben.

Di, 20. 9. 2016

Wir machten uns am Vormittag auf den Weg in die Marina Kastela. Auf dem Weg dorthin setzten wir den Anker und badeten in einer Bucht. Das Wasser war toll. Wir sind sogar vom Bug reingesprungen. Nachdem wir angelegt hatten bekamen wir von Teilnehmern der Friedensflotte Salzburg Buttons. Es waren ganz viele verschiedene Buttons und man sollte seinen Partner suchen. Wenn man jemanden gefunden hatte, konnte man die Namen auf einen Zettel schreiben und später wurden Partner gezogen, die etwas gewonnen haben. In der Marina durften wir uns frei bewegen. Anna wollte nur wissen wohin wir gehen, und wir trafen uns immer wieder zu bestimmten Uhrzeiten beim Boot.

Mi, 21. 9. 2016

Mittwoch war der Hafentag, ohne Segelfahrt. Das Activityteam hat Mirno More Games für uns vorbereitet und es gab viele verschiedene Stationen. Mir hat das Speedboot fahren am meisten gefallen. Es war so schnell und so cool. Am Abend war das Friedensfest und viele Crews haben etwas auf der Bühne vorgeführt. Auch unsere Crew hat mitgemacht und wir tanzten zu dem Lied „Can't stop the feeling". Das Publikum hat gejubelt und geschrien, das war sehr aufregend.

Do, 22. 9. 2016

Am Donnerstag hatten wir die Formationsfahrt. Alle Mirno More Boote haben nacheinander abgelegt und sind in die Bucht gefahren. Am Ende der Formationsfahrt haben wir alle mit Nebelhörnern getrötet. Wir sind dann zu einer anderen Bucht gesegelt, wo wir übernachtet haben. In der Bucht sind wir geschwommen und sind mit unserem Dinghy rumgefahren. Am Abend waren wir auf einem anderen Teilnehmerschiff eingeladen, das in der gleichen Bucht geankert hat. Auf diesem Schiff war ein Freund von

Anna, Oliver, Betreuer. Ich kochte mit Anna Thunfischnudeln und eine vegetarische Sauce und auf dem anderen Schiff wurde eine Fleischsauce gekocht. Oliver hat uns mit dem Dinghy abgeholt, weil sie ein größeres hatten als wir. Es gab verschiedene Saucen und Nudelsalat und wir haben Spiele mitgenommen. Es war wirklich lustig. Wir waren 21 Personen auf einem Katamaran.

Fr, 23. 9. 2016

Wir haben den letzten Tag genossen, sind geschwommen, auf der Insel spazieren gegangen und sind mit dem Dinghy rumgefahren. Am Nachmittag segelten wir wieder zurück in unseren Hafen in Seget Donji. Dort angekommen packten wir unsere Sachen und gingen in ein Restaurant, um zum Abschluss Pizza zu essen.
Wir waren sehr müde und sind früh ins Bett gegangen.

Sa, 24. 9. 2016

Leider war die Woche so schnell vorbei, und wir mussten unsere restlichen Sachen packen und uns vom Boot verabschieden. Wir verabschiedeten und bedankten uns bei den Skippern und fuhren los. Wir stoppten in einer Stadt und suchten nach Souvenirs und Orangenschalen, die Michaela für Orangenschalentee für MPS gebraucht hätte. Mit leeren Händen, aber vielen schönen Erinnerungen fuhren wir nach Österreich.

Danke Anna und Michaela für diese spannende und unvergessliche Woche.

Muhammad Asuev

4. MPS-Erwachsenen-
im Oktober 2016

Freitagnachmittag auf einer Seitenstraße in Bad Hofgastein. Ein fröhliches „Hallo“ und ein freudiges Wiedersehen: Stefan, seine Freundin Manuela, meine Eltern und ich liefen uns bei der Erkundung des Ortes über den Weg. Gleich darauf fuhren Karli, Georg und Marianne auf der Suche nach dem Alpina-Hotel an uns vorbei. Ja, es war wieder soweit. Die MPS-Erwachsenen trafen sich - dieses Mal im Kurort Bad Hofgastein, um sich so richtig verwöhnen zu lassen.

Zurück vor dem Hotel war Brigitte gerade mit Ausladen beschäftigt und hat mit Unterstützung ihrer Tochter Julia ihr Gepäck die Eingangsstufen hoch gewuchtet. Ja, dieses Hotel hatte für uns trotz Aufzug ein treppenintensives Fitnessprogramm geboten. Überall Treppen: Eingang, versetzte Flure, zu den Essenstischen, zum Buffet. Aber fit wie wir sind, war das kein Problem für uns.

Später… Spontanes Treffen wieder vor der Rezeption:
Mittlerweile waren fast alle da. Auch Maria, Michi und Martin waren gerade angekommen. Genau richtig zum Abendessen. An drei Tischen waren die Gespräche voll im Gange bis das Essen kam. Auch danach saßen wir noch ein Weilchen zusammen, es gab so viel zu erzählen. Nach und nach wurde es dann aber doch leerer, die Anreise forderte ihren Tribut.

Samstagmorgen. Frühstück
Hier hat sich gezeigt, dass Wellness echt „anstrengend“ sein kann. Einige von uns hatten bereits ihre ersten Anwendungen, z.B. Radonbäder und Fangopackungen. So war während des Frühstücks ein ständiges Kommen und Gehen.
Um elf Uhr standen wir gesammelt zur Abfahrt für das Tagesprogramm im Eingangsbereich: Eine Therapieeinfahrt in den Gasteiner Heilstollen.
Dort angekommen ging es erst einmal in den Wartebereich für eine kurze medizinische Abklärung, wer mit in den Heilstollen darf. Dieser ist mit 37,5°C bis 41,5°C sehr warm und hat mit 75% bis 100% eine sehr hohe Luftfeuchtigkeit. Leider durften einige von uns nicht mit in den Stollen, da sie schon radonhaltige Anwendungen hatten. Zweimal an einem Tag ist dann doch etwas zu viel des Guten.
Für alle anderen ging es anschließend weiter zu den Umkleiden. Im Bademantel hörten wir einen kurzen Vortrag über den Stollen und seine Heilwirkung. Jetzt ging es auch schon los. Rein in die Waggons und „Abfahrt“. Mit jedem Meter wurde

Michaela Mayr-Moritz organisierte die Schnuppereinfahrt für uns - DANKE!

es wärmer. Bademantelstation: raus aus den Waggons, Bademäntel ausziehen, einsteigen und „Abfahrt". Während mir langsam warm wurde, ist den ersten schon der Schweiß ausgebrochen, vor allem beim Stopp an der Station 4 mit 41,5°C und 100% Luftfeuchtigkeit. An unserer Haltestelle hatten wir 37,5°C und 75% Luftfeuchtigkeit. Sehr angenehm – für mich. In diesem Stollenabschnitt haben wir uns dann nach Männlein und Weiblein getrennt in verschiedenen Abteilungen auf Liegen gelegt. Nach gefühlten zwei bis drei Minuten (tatsächlich ca. 45 Minuten - muss wohl eingeschlafen sein) hieß es dann auch schon wieder aufstehen und fertigmachen für die Rückfahrt. Schweißnass fuhren wir wieder Richtung Tageslicht mit einem Zwischenstopp an der Bademantelstation (alle aussteigen, Bademantel anziehen, einsteigen und „Abfahrt"). Auf dem Weg zurück zu den Umkleiden sind dann noch ein paar lustige Fotos entstanden.
Irgendwie haben nur die, die nicht mit rein durften, mitbekommen, dass wir uns hinterher noch ein paar Minuten in Ruheräumen ausruhen hätten sollen. So saßen wir mit unserem „strahlenden" Lächeln in der Cafeteria und ruhten uns halt dort mit Kaffee, Tee und Kuchen aus.
Auf dem Rückweg zum Hotel besichtigten wir noch den Ort Bad Gastein mit seinem berühmten Gasteiner Wasserfall mitten im Stadtzentrum. Das war ein ganz schönes Kontrastprogramm. 37,5°C im Stollen, 7°C in Bad Gastein. Brrr.
Zurück im Hotel - Abendessen! Ja machen wir da nix anderes? ;) Und eine tolle Überraschung: Frau Dr. Susanne Kircher ist zu uns gestoßen. Auch hier gab es noch einmal ein großes Hallo. Irgendwie hat uns der Tag dann doch ziemlich geschafft, so dass wir für unsere Verhältnisse einen neuen Rekord für „Früh ins Bett gehen" bei den MPS-Erwachsenentreffen aufgestellt haben. Kurz nach 23 Uhr sind dann auch Martina und ich als Letzte aus dem Speisesaal gegangen.

Sonntag (gut ausgeruht, dank Winterzeitumstellung):
Beim Frühstücken (schon wieder essen) haben wir dann noch eine Überraschung erlebt. Ein Neuer - Christoph. Wir werden immer mehr.
Nach dem Essen saßen wir dann alle noch in lockerer Runde zusammen und haben Frau Dr. Kircher und Christoph mit Fragen gelöchert und viele Erfahrungen und Infos zu den EET-Infusionen ausgetauscht.

Jetzt kam wieder der schwerste Teil solcher Treffen: Die Verabschiedung. Viele Umarmungen, Händeschütteln und ein paar lustige Sprüche, um den Abschied zu erleichtern.

Tausend Dank an Michi für die Organisation dieses wunderschönen und „strahlenden" Wochenendes.

Auf ein Wiedersehen mit euch freut sich Euer Markus!

TEIL MEINES WEITBLICKS.

VKB | BANK
TEIL MEINES LEBENS.

Mit Zuversicht nach vorne schauen. Den Blick auf die wirklich wichtigen Dinge richten. Und immer zwischen den besten Lösungen für jede Situation wählen können: Das kann nur, wer gesund wirtschaftet, unabhängig agiert und auf eigenen Beinen steht – so wie die VKB-Bank.

4601 Wels, Kaiser-Josef-Platz 47
Telefon +43 7242 617 21-0
www.vkb-bank.at

KLEINST-AUFLAGEN MÖGLICH!

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

STILLE WASSER 2017

MMXVII
Alt-Wien
Ernst Graner · Richard Moser · Franz Poledne

JÄNNER

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 auffällige Fazies, häufige Otitiden und Infekte der oberen Atemwege, Nabel- und/oder Leistenhernien.[1] Ein Anfangsverdacht gründet sich auch auf Erkennungsmerkmale wie vergröberte Gesichtszüge, breite Nasenlöcher, vorstehende Augenwülste, dicke Lippen und volle Wangen.

Mehr Informationen zu Morbus Hunter finden Sie auf **www.shire.at**, sowie **huntersyndrome.info/de**

1 Martin R et al. Pediatrics. 2008; 121(2):e377-e386.

Shire

To be as brave as the people we help

AT/C-ANPROM/HS/15/0001c

Shire Deutschland GmbH | Zweigniederlassung Österreich, Kärtner Ring 5–7/7. Stock, 1010 Wien

Es entstand eine wunderbare Freundschaft...

Evelyn, Martina und Christa

Im Sommer 2014 nahmen meine Mutter und ich mit unserer Franziska zum ersten Mal an der MPS-Therapiewoche teil. Während dieser abwechslungsreichen Woche lernten wir auch ErwachsenenpatientInnen kennen; so auch Christa und Martina. Es wurde eine für uns neue Therapie angeboten – Rolfing. Ich hatte auch Franziska zu Rolfing angemeldet, da ich hörte, dass diese Therapie die Beweglichkeit steigern könnte. Für mich war es ganz toll, dass ich Christa und Martina immer wieder fragen durfte, wie sie die Therapien empfinden.

MPS steht auch für „Miteinander Perspektiven Schaffen“ – das Miteinander spürten wir von Anfang an – vielen, vielen Dank dafür.

Während der Therapiewoche hörten wir von der „Stöpselsammel-Aktion“. Für uns war sofort klar, dass wir mitmachen möchten. Zu Hause angekommen haben wir uns darüber informiert, ob es in unserer Nähe eine „Stöpsel-Abgabestelle“ gibt. Nach erfolgreicher Suche nahmen wir Kontakt auf und eine ganz nette Dame hat uns erfreut mitgeteilt, dass wir die Stöpsel gerne bei ihr und ihrer Familie abgeben dürften. Somit machten wir uns ans Sammeln ....

Bei einer Veranstaltung traf ich dann zufällig Martina wieder und es war so als würden wir uns schon richtig lange kennen. Irgendwie kamen wir dann auch auf´s „Stöpsel sammeln“ zu sprechen. Da meinte Martina: „Ich habe gleich zu meiner Mutter gesagt, der Anruf wegen der „Stöpsel-Abgabestelle“ kam von Franziska´s Mama.“ Ich brauchte kurze Zeit um dies zu realisieren… Ich hatte damals wohl bei Martina´s Mama angerufen. Schon bald machten wir uns mit den gesammelten Stöpseln auf den Weg zu den Eltern von Christa und Martina. Wir wurden sehr herzlich empfangen; auch Martina war da.
Seitdem treffen wir uns immer wieder. Wir freuen uns sehr, dass Christa und Martina auch zu uns nach Hause kommen; so ist es für Franziska einfacher; wir genießen die gemeinsame Zeit immer sehr.

Es entstand eine wunderbare Freundschaft für die wir sehr dankbar sind. Wir freuen uns schon immer auf das nächste Wiedersehen.

Franziska, Herta und Evelyn

Wie bereits berichtet entstand wirklich eine gute Freundschaft durch das Stöpselsammeln und besonders auch durch die Therapiewoche. Uns ist schon bei der Ankunft der Therapiewoche 2014 aufgefallen, dass ein Auto aus unserer näheren Umgebung vor dem Hotel parkte und daher eine neue Familie von dort dabei sein musste; wir waren schon sehr gespannt wer das sein würde. Bald trafen wir auf Franziska, Herta und Evelyn.
Nach der Therapiewoche kam das Witzigste: Als Evelyn bei uns zu Hause anrief, und ich das Gespräch meiner Mutter hörte. Ich dachte sofort, das muss und kann nur Evelyn sein. Nur wusste sie zu diesem Zeitpunkt noch nicht, dass sie mit unseren Eltern telefoniert hat… das erfuhr sie erst später!

Der Stöpselaustausch wurde auch im Zusammenhang mit einigen Besuchen durchgeführt. Herta und Evelyn hatten einen tollen Start; in kürzester Zeit hatten sie einiges angehäuft. Das erste Treffen nach der Therapiewoche war bei uns zu Hause.
Es folgten weitere Besuche zu Hause bei Franziska´s Familie. Ich möchte mich auch bei meiner „kleinen, jüngsten, tollsten Schwester Martina“ bedanken. Wir durften ihr Auto mit

Stöpseln befüllen. Bei einer der Übernahmen von Evelyn war sogar ein kleines schwarzes Sackerl aus Mexiko dabei ☺. Einfach super. Toll! Danke.

Da wir die letzte Stöpselübergabe von unserer Sammel-Abgabestelle am 7. Juli 2015 hatten und wir unsere Sammelstelle aufgrund der Organisation der Abholung und der gesundheitlichen Einschränkungen meiner Eltern, die mir bei der Stöpselsammlung eine große Hilfe waren, schweren Herzens auflösen mussten, freut es mich umso mehr, dass es bei Herta und Evelyn weiter so super funktioniert. Es ist einfach wunderbar und ich gratuliere euch von ganzem Herzen.
Zwar wird bei uns nicht mehr ganz so viel gesammelt, doch das Sammeln im privaten Bereich hört natürlich nicht auf. Ich schaffe es einfach nicht ganz loszulassen. Ich weiß auch, dass einige andere weitersammeln. Auch die Schulen, wie zum Beispiel jene, die unsere Nichte Franziska besucht, haben um das Weitersammeln gekämpft und geben die Stöpsel nun bei Evelyn ab. Einfach „Herzlichen Dank“ an alle.
Danke an alle, die sich nicht entmutigen lassen Gutes zu tun. Macht weiter!!! Bitte!

Unsere Treffen mit Evelyn, Franziska und Herta waren immer sehr herzlich und willkommen; uns verbinden viele schöne gemeinsame Stunden. Die ersten Treffen waren aufgrund einer Stöpselübergabe, doch nun treffen wir uns auch ohne Stöpsel.
Wir freuen uns besonders auf ein Wiedersehen und den Austausch untereinander. Das ist auch uns sehr wichtig! “Miteinander Perspektiven schaffen!“
Ich freue mich auch jedes Mal meinen kleinen und doch so großen Sonnenschein Franziska zu sehen und natürlich auch Evelyn und Herta.
Wir sind sehr verbunden mit der ganzen Familie, so sorgen wir uns gemeinsam um Franziska. Umso mehr freut es uns an Franziskas kleinen, und doch so großen, Fortschritten teilhaben zu dürfen, und wir sind unglaublich stolz auf sie.
Ein besonderer Tag war für uns, als mich Franziska, Herta, Evelyn und Franziska´s Onkel in Heiligenkreuz im Shop bei meiner Arbeitsstätte besuchten; sehr nett war das gemeinsame Essen im Klostergasthaus.
Franziska, Herta und Evelyn freuten sich auch als sie Heiligenkreuz das erste Mal besuchten.
Der liebe Onkel, der sie chauffierte, kannte es bereits. Für uns alle war es ein besonderer Tag.

Herzlichen DANK für die Zeit der Gemeinsamkeit.

Das waren die Seitenblicke von Martina und Christa.

Regelmäßige Stöpselabgabe auch bei Christine Hauseder

Gesammelt werden Plastik-Verschlüsse von Tetrapackerln, Getränke- oder Kosmetikflaschen. Diese werden an eine Recycling-Firma verkauft, die daraus Granulat zur Produktion von Plastikteilen herstellt und dem Verein SPD Edinost pro abgegebener Tonne bezahlt. Das Geld wird dann für Therapien, Operationen und Krankenhausaufenthalte von kranken Kindern verwendet.

Mehr unter : www.stoepsel-sammeln.at

MPS-Austria unterstützt den Verein SPD Edinost bei der Aktion Stöpsel sammeln aktiv mit mehreren Vereinsmitgliedern. SPD Edinost hilft mit dem erzielten Erlös wiederum auch uns beim Helfen. So haben wir zum Beispiel 2016 € 1500,- (das entspricht dem Gegenwert von fast 5 Tonnen (!) Stöpseln) für die heurige Therapiewoche erhalten und konnten besonders armen Familien die Teilnahme an der heurigen Therapiewoche erleichtern.
Wir bedanken uns dafür herzlich!

Der Traum vom Stehen – wenn Träume in Erfüllung gehen.

Durch die speziell für Franziska angefertigte Sitzschale war es möglich, dass sie zum ersten Mal ohne unsere Hilfe sitzen konnte; so auch bei der MPS-Therapiewoche im Jahr 2014 als meine Mutter und ich mit Franziska erstmalig daran teilnahmen; da war unser Mäderl dreieinhalb Jahre jung.

Durch die regelmäßige Physiotherapie, das tägliche Üben und das mittlerweile gewohnte Sitzen in der Sitzschale konnte Franziska bald angelehnt ohne Hilfe sitzen.

Franziska bekommt auch an der Kinderklinik des Universitätsklinikums Graz tolle Physiotherapie.

Zusätzlich zu den Handschienen, welche für Franziska dankenswerterweise von der Ergotherapeutin der Kinderchirurgie des Universitätsklinikums Graz, Frau Ruth Amann, speziell angefertigt wurden, bekam sie nach einiger Zeit auch Nachtlagerungsschienen für die Beine. In der Nacht trägt sie die Schienen an beiden Beinen und die Handschienen abwechselnd; sie mag die Schienen sehr gerne. Durch die Nachtlagerungsschienen konnten wir mittlerweile einen Fortschritt bei der Streckung der Beine erreichen. Das ist die Basis für´s Stehen und das spätere Gehen.

Am 31. Oktober 2015 war es dann soweit: Franziska kann ganz alleine sitzen – juhu es ist geschafft.

Bei der MPS-Therapiewoche 2016 sieht das Sitzen schon ganz anders aus als bei unserer ersten Teilnahme im Jahr 2014 – wir sind so glücklich.

Das nächste Highlight: Der Stehständer. Franziska strahlte schon beim ersten Probieren - das war ein ganz besonderer Moment.

Wir möchten uns bei Herrn Alexander Goldner und seinem Team von der Firma Ortho Aktiv in Graz für die Geduld und die Herzlichkeit bedanken; dadurch wurde Franziska die Anpassung der Heilbehelfe und der Umgang damit sehr erleichtert. Die wunderschön dekorierte Tischplatte des lang ersehnten eigenen Stehständers trägt ganz besonders zum Strahlen bei.

Wir freuen uns sehr, dass Franziska jetzt alles aus einer neuen Perspektive entdecken kann.

Das Wunder ist vollbracht!
Franziska kann mit Anhalten selber STEHEN.

Physiotherapie während der MPS-Therapiewoche 2016: Immer ein voller Erfolg. Unser Sonnenschein konnte es kaum erwarten bis zur nächsten Therapieeinheit, denn da stand auch wieder das Stehen am Programm.

Vielen, vielen Dank an Frau Michaela Weigl und ihr Team, dass jedes Jahr die tolle Therapiewoche stattfindet und ihr immer für uns da seid.

Franziska hat zweimal wöchentlich zu Hause großartige Physiotherapie. Wir sind so froh, dass unser Mäderl die Therapien gerne mag; dadurch ist auch das tägliche Üben so gut möglich.

Franziska´s nächstes großes Ziel ist das Gehen; vielleicht schon bald mit dem speziellen Lauflernwagen oder sogar mit einem Rollator. Franziska Superstar – Du schaffst es!

Wir möchten uns an dieser Stelle bei allen ÄrztInnen und TherapeutInnen bedanken, die diesen Weg mit uns gemeinsam gehen.

Layout: Mama Evelyn

Sophie segelt

NEUE ZÜGER ZEITUNG

CHAM ▯ Die erstaunliche Lebensgeschichte von Sophie Wiesbauer (17) wird um ein weiteres Kapitel ergänzt: Die körperlich Schwerbehinderte geht am Wochenende segeln.

15. September 2016, 05:02

Wer über Sophie Wiesbauer schreibt, überlegt sich genau, welche Stimmung er erzeugen oder vermeiden will: Bedrückung, weil die 17 Jahre junge Frau seit dem Kleinkindalter gehunfähig und unheilbar krank ist? Trotz, weil sie die Ärzte mit deren Lebenserwartungsprognose von 15 Jahren eines Besseren belehrt hat? Rührung, weil sie versucht, so nah wie möglich am Leben Gleichaltriger teilzuhaben?

Letztlich sind diese Gedanken unerheblich. Denn das Erstaunen überwiegt angesichts der Geschichte der Chamerin, die am kommenden Wochenende um ein Kapitel reicher wird: Wiesbauer nimmt an ihrer ersten Segelregatta teil, im Rahmen der sogenannten Hansa-Klassenmeisterschaft (siehe Box). Ihr Bezug zum Wasser sei immer stark gewesen, «ich bin eine Wasserratte, früher haben wir auch in See¬nähe gewohnt», sagt sie. An die Regatta hat sie keine grossen Erwartungen – es überwiegt ihre Freude, etwas Neues kennen zu lernen.

Zur Teilnahme daran hat sie ihr Chef aufgefordert, Alberto Casco, Mitorganisator des Segelanlasses. In dessen Architekturbüro in Cham absolviert Wiesbauer ein Praktikum, einmal wöchentlich lernt sie dort das Metier kennen. Ein Metier, das ihr zusagt: «Ich will eine normale Lehre in der Architekturbranche machen», hat sie sich vorgenommen. Dafür arbeitet sie hart. Nach fünf Jahren an einer Sonderschule für körperlich Beeinträchtigte im Luzernischen ist sie mittlerweile in die Regelklasse der 3. Sekundarschule in ihrer Wohngemeinde integriert worden. «Ich habe immer noch etwas Mühe mitzukommen», gibt Wiesbauer zu, «denn vorher lernte ich weniger Schulstoff, sondern vor allem selbstständig zu leben.»

Bereits 106 Zentimeter gross

Das führt zur Dispens in den Fächern Biologie und Chemie, «denn in diesen Bereichen habe ich null Vorwissen», erklärt sie. Darüber hinaus nimmt die Rollstuhlfahrerin natürlich nicht am Sportunterricht teil. In dieser Zeit geht sie erwähntem Praktikum nach, womit sie auch eine Auflage der Invalidenversicherung erfülle.

Jene führt ein umfangreiches Dossier über Sophie Wiesbauer. Die junge Frau hat die sehr seltene, angeborene Krankheit Morbus Morquio. Ein Enyzm ist defekt, das für den Stoffwechsel zuständig ist. Das bringt zahlreiche negative Folgen und Folgefolgen für ihren Körper mit sich. So ist beispielsweise der Kleinwuchs problematisch, weil einige Organe wie bei Normalgrossen weiterwachsen und in der Folge versagen können. Deshalb ist sie besonders erfreut, in den letzten Jahren verhältnismässig stark gewachsen und bereits 106 Zentimeter gross zu sein. «Ich lasse mich überraschen, wie viel noch drin liegt», sagt sie. Grund zur Hoffnung gibt es allemal, mindestens 50 Jahre alt zu werden, wie das einige andere Betroffene seien, die Wiesbauer kennt. Sie spricht gut auf eine Enzymtherapie an, für die sie einst Probandin einer klinischen Studie in Deutschland war.

Mittlerweile kann sie sich diese Therapie im Kinderspital Zürich verabreichen lassen – oder besser: über sich ergehen lassen. Einmal pro Woche hängt sie nämlich während vier Stunden am Tropf. «Das ist schon sehr langweilig», schildert Wiesbauer. Sie träumt davon, das Prozedere wenigstens zu Hause erdulden zu können. «Wenn alles gut läuft, ist es in vier Wochen so weit», sagt sie freudig. Gegenwärtig würden diesbezüglich noch Abklärungen mit der Invalidenversicherung laufen.

Zuvor steht jedoch erwähnte Segelregatta als Höhepunkt bevor. Diese ist nicht die einzige sportliche Betätigung in ihrem Leben trotz ihrer Einschränkung: Sie ist Goalie einer Rollstuhl-Hockey-Mannschaft.

Raphael Biermayr

ACHTUNG - ACHTUNG - ACHTUNG

Neue Möglichkeit, um MPS-Kindern zu helfen!

Karli Printi
Schule • Business • Marketing • Druck

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, jeder Lehrer und jede Lehrerin, die diese Hefte über MPS bestellt, hilft gleichzeitig MPS-Kindern, denn Karli Printi beteiligt uns mit 20%. Und trotzdem sind die Hefte billiger als anderswo!

Karli Printi ist mehr als nur ein Schulheft! Karli Pinti hilft!

So zum Beispiel könnte auch das Heft Ihrer Schule aussehen...

Ihrer Phantasie sind keine Grenzen gesetzt! Gestalten Sie ein eigens Schulheft für IHre Schule (oder lassen Sie es von uns für Sie gestalten).

Machen Sie mit und helfen Sie damit MPS-Kindern. Danke.

BRAVO SOPHIE! WIR SIND STOLZ AUF DICH!

Franziska und Lisa – zwei ganz besondere Mädchen

Evelyn und Ursula

Bei der diesjährigen MPS-Therapiewoche haben sich unsere Familien mit unseren zwei wunderbaren Mädchen Franziska und Lisa kennengelernt.
Lisa ist 1,5 Jahre jung; Franziska ist vier Jahre „älter".

Wir verstanden uns von Anfang an gut, und so begann der Erfahrungsaustausch rund um die sehr seltene Erkrankung unserer Mädchen schon in den ersten Tagen. Auch die Hoffnung auf Erfolge in der Forschung bei Mukolipidose verbindet uns.

Ganz stolz erzählten wir uns, was unsere Mädels schon alles gelernt und wie sie es erreicht haben. Oftmals dauert es nämlich sehr lange bis der nächste kleine Fortschritt geschafft ist, und zumeist müssen unsere Töchter hierfür sehr viel üben bzw. hart trainieren (regelmäßige Physiotherapie, Ergotherapie und Logopädie). Eine unserer Gemeinsamkeiten ist auch, dass wir jeden Fortschritt zu einem besonderen Ereignis werden lassen.
Lisas Mama war besonders begeistert als sie sah, dass Franziska sitzen konnte. Dies gibt wieder Mut für die Zukunft.

Franziska und Lisa zeigten voller Stolz ihr Können. Bei den Therapien machten unsere beiden Mädels ganz brav mit, und so durften wir uns wieder alle gemeinsam über kleine Erfolge erfreuen: Lisa beginnt mit dem freien Sitzen und Franziska zeigt begeistert ihre Fortschritte beim Stehen. Wir sind sehr stolz auf unsere Mädels.

Während der Therapiewoche gab es natürlich auch Freizeit: Gemeinsame Ausflüge; Zeit zum Entspannen und auch für Franziska und Lisa Zeit zum Spielen.

Trotz der großen Entfernung zwischen unseren beiden Wohnorten haben wir seit der Therapiewoche laufend Kontakt und sind füreinander da.

Wir möchten diese Gelegenheit nutzen, um Michaela nochmals recht herzlich dafür zu danken, dass sie uns miteinander bekannt gemacht hat.

Wir freuen uns schon alle auf unser nächstes Treffen.

Mama Evelyn aus Österreich und
Mama Ursula aus Südtirol

Schlafen mit Maske

Christine Wiesbauer

Die Untersuchung

Als Sophie anlässlich der Studie für Vimizim in Mainz erstmals eine Schlafuntersuchung außerhalb des Krankenhauses hatte, zeigte die Messung, wie gut bzw. schlecht es um ihre nächtliche Sauerstoffsättigung stand. Sie hatte zuvor zwar regelmäßig solche Untersuchungen, welche aber nie derart schlechte Resultate ergaben. Die Messungen wurden in Zürich wiederholt und gleichzeitig auf der IMC (Überwachungsstation) eine nächtliche Beatmung angepasst. Die Resultate waren nicht ganz so schlimm wie in Mainz, aber doch so, dass die Beatmung gerechtfertigt war.
Wer schon einmal auf der IMC mit Säuglingen übernachtet hat, kann sich vorstellen, weshalb das so war. Alle drei Minuten piepst es irgendwo, ein Baby schreit, eine Nachtschwester unterhält sich mit jemanden oder kontrolliert die Verkabelung. Die Entsättigungen hatten kaum eine Chance aufzutreten. Natürlich können die Experten trotzdem wichtige Daten erheben und diese auswerten.

Abb. 1: Verkabelung für die Polysomnographie

Abb. 3: Full- Face- Maske, groß und schwer, Kopfdrehung nicht möglich

Abb. 4: Kindermaske zu eng um den Kopf, aber mit perfektem Sitz um die Nase

Das Gerät

Sophie erhielt ein BIPAP-Gerät mit Befeuchtung. Im Gegensatz zu einem CPAP, wo die Luft bei gleichbleibendem Druck zugeführt wird, atmet der Patient bei höherem Druck ein und bei niedrigerem Druck aus. Die Maschine unterstützt die natürliche Atmung.

Die Maske

Abb. 2: Total-Face-Maske

Schwieriger war die Auswahl der Maske. Eine Total-Face kam für mich nicht in Frage. Diese deckt Mund, Nase und Augen ab. Als Tetraplegikerin könnte Sophie sich niemals von ihr befreien, wenn das Gerät aussteigen würde. Ich könnte nicht ruhig schlafen, ohne neben ihr zu liegen. Selbst wenn der Alarm zuverlässig ertönen würde, könnte Sophie ihn kaum hören und rechtzeitig Hilfe holen. Als Bauchschläferin hätte Sophie allerdings Vorteile durch sie, denn sie verrutscht kaum und Sophie könnte ihr

Abb. 5: Nasenmaske, die um den Nasenrücken schlecht abdichtet; Kopfdrehung nicht möglich

Gesicht gut auf der Unterlage ablegen. Diese Bewegungsfreiheit ist wichtig, denn sonst bewegt Sophie sich ja nicht.

Eine Full-Face-Maske bedeckt Mund und Nase. Auch von ihr könnte Sophie sich nicht befreien und Sophie könnte ihr Gesicht nur schwer ablegen.

Es blieb nur eine Nasenmaske auszuwählen. Davon gibt es viele. Allerdings gibt es nur eine einzige für Kinder. Diese saß sehr gut um die Nase, dichtete gut ab und führte den Schlauch nach beiden Seiten ab. Sophie konnte ihren Kopf drehen ohne dass sie verrutschte. Leider verursachte sie Druckstellen auf der Wange, sodass sie nach vier Stunden entfernt werden musste.

Masken, die die Nase umschließen sind für Morquio-Nasen denkbar ungünstig. Sie passen nicht rund um den Nasenrücken. Eine Maßgeschneiderte würde zwar passen, hätte aber überall Schrauben oder ähnliches, was das Schlafen in Bauchlage verunmöglichen würde.
Es blieb nur noch die Nasenstöpselmaske. Sie dichtet nur mäßig ab, verrutscht gern, ist jedoch am bequemsten.

Abb. 6: Nasenstöpselmaske

Zu Hause

Nach einer Woche im Kinderspital passte und funktionierte mehr oder weniger alles, und wir konnten zu Hause weiter trainieren. Nach einigen Wochen war die Nase wund, und das Anlegen der Maske schmerzte. Die pickelähnlichen Wunden traten immer schneller auf. Die Pausen zwischen den beatmeten Nächten wurden immer länger, bis sie ganz ausfielen. Nach einiger Zeit war die Nachkontrolle auf der IMC. Da die Nase nicht wund war, verlief die Nacht gut. Sie dauerte nur ein paar Stunden, weil sich die Verkabelung schwierig gestaltete. Guten Mutes gingen wir nach Hause und versuchten es erneut. Leider war die Nase nach wenigen Nächten wieder wund und alles fing von vorne an.

Die Nachtlagerung

Wir versuchten, Sophie in Rückenlage schlafen zu lassen. Nach zwei Stunden schliefen ihr die Hände und der Nacken ein. Es folgten Nächte mit diversen Lagerungsversuchen. Wir schliefen kaum. Die Nächte wurden zur reinsten Physioübung. Tags darauf hatte Sophie Schmerzen und war sehr müde. Manchmal hatte sie taube Hände bis in den späten Nachmittag oder wunde Stellen am Rücken und Gesäß.

Abb. 7: Skizze der Tunnelmatratze

Abb. 8: Der Schlauch wird nach unten weggeführt

Abb. 9: Polsterung rund um den Tunnel

Als wir zur Rollstuhlanpassung im Schweizer Paraplegikerzentrum (SPZ) waren, kam uns die Idee, eine Nachtliegeschale für Bauchschläfer anzupassen, wo der Schlauch der Maske so weggeführt wurde, dass Sophie keine Druckstellen entwickelte und den Kopf trotzdem bewegen konnte. Diese Lösung war super. Die Nase wurde kaum noch wund, denn der Druck auf die Nase und die Wange war gering. In der Anpassungsphase ließ ich Sophie neben mir schlafen. Eines Abends steckte ich das Netzteil in einer geschalteten Steckdose ein, und das Gerät lief im Akkubetrieb. Nach wenigen Stunden ging ein Alarm los, weil der Akku zu neige ging. Sophie hörte den Signalton nicht und schlief weiter. Meine Befürchtungen bezüglich Erstickungstod beim Tragen einer Total-Face-Maske waren bestätigt. Mit der Nasenmaske kann sie immerhin noch durch den Mund atmen. Einige Monate schlief Sophie gut mit dieser Nachtliegeschale. Wegen des Erfolgs der EET setze die Pubertät und damit verbundenes Wachstum ein. Das Liegen verursachte Schmerzen und bis zum Nachmittag anhaltende Sensibilitätsstörungen. Die Maske und das Beatmungsgerät funktionierten einwandfrei. Ich kenne jedoch niemanden, der sich freiwillig so bettet, dass er am nächsten

Tag mit Schmerzen aufwacht und Ameisenlaufen in den Armen hat. Die Kontrollnächte im Schlaflabor verliefen meist gut, da sie kurz und voller Unterbrechungen und damit verbundenen Umlagerungen waren. Wir stießen auf ein gewisses Unverständnis der Ärzte. Aus ihrer Sicht hätte Sophie problemlos immer mit Maske schlafen können.

Das schlechte Gewissen

Ich fühlte mich als Versager, denn ich konnte keine Lösung finden. Diverse Umbauten an der Nachtliegeschale brachten nichts. Mein Gewissen plagte mich, denn ich müsste doch meinem Kind helfen können. Da ich selber viel Schlaf brauche, belasteten mich die Nächte, in denen ich wegen der Beatmung geweckt wurde, sehr. Die Kontrollnächte auf der IMC wurden zum Schreckensgespenst. So nett die Leute dort waren, so nett haben sie mich auf mein Versagen und die dringende Notwendigkeit einer Beatmung hingewiesen. Erklärungen über Erklärungen und gut gemeinte Ratschläge machten die Sache noch schlimmer. Wenn man nicht weiter weiß, ist das Gegenteil von gut „gut gemeint“ und ein Ratschlag nur ein „Schlag“.

Rehawochen

Anstatt der geliebten Therapiewoche bei den noch mehr geliebten Österreichern schickten wir Sophie ins Jugendreha-Lager des SPZ.
Ein Ziel war, die nächtliche Beatmung und die damit verbundene Lagerung zu bewerkstelligen. Die Fachleute waren genauso ratlos und schafften es in drei Wochen nicht, eine Lösung zu finden. Das tröstete mich, denn eine Nachtschwester, die für die Umbettung zuständig ist, kann ja am Tag schlafen. Ich musste im Alltag Tag und Nacht durchhalten.

Im Jahr darauf versuchten wir es noch einmal. Nach drei Wochen standen wir da mit demselben Resultat. Es gab zwar Lösungsansätze, mehr als drei Stunden Schlaf mit Beatmung lagen aber nicht drin. Die Bauchlagerung stellte nach wie vor ein Problem dar. Die Liegeschale wurde nicht weiterverfolgt, man benützte Lagerhilfen, die man individuell zusammengestellt hatte. Sophie erhielt eine neuartige Nasenmaske, die äußerst bequem ist. Der Schlauch wird um den Kopf herumgeführt und nach oben/hinten weggeführt. Die Nase wird von dem elastischen Silikon umschlossen. Durch den Luftstrom bläst sie sich auf und umschließt die Nase unabhängig der Form und Größe. Die ganze Familie hat sie ausprobiert, sie passt immer und ist dicht.

Abb. 10: Der Schlauch wird nach hinten/oben weggeführt

Zu Hause probierte wir diese Lagerhilfemethode aus. Leider verrutschen die Dinger, der Nachtschlaf wurde mehrmals unterbrochen.

Abb. 11: Lagerung mittels Keile und Kissen verrutschen

Abb. 12: Kissen sacken zusammen

Bei einer erneuten Rollstuhlanpassung erwähnte ich die Nachtliegeschale. Den Orthopädietechniker packte der Ehrgeiz, er wollte es nochmals versuchen. Nach kurzer Zeit der Anpassung brachen wir die Übung ab und begannen von vorne.
Diesmal wird es wegen der neuen Maske nur ein Kissen mit Aussparung zur Druckentlastung auf die Nase.

Happy End?
Folgt.

Christine Wiesbauer

ALLES AUS EINER HAND:

Wir sind Komplettanbieter im Bereich Gebäudedämmung, Trockenausbau und Verputz. Ob Neu- oder Altbau, ob Leicht- oder Massivbau, wir bieten Ihnen Wärmedämmung sowie Ausbaumöglichkeiten 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

M. Auxi Bazo

The Missing Piece

Übersetzung Spanisch-Englisch:
Pepe Rodriguez

Übersetzung Englisch-Deutsch:
Anna Prähofer

Angst vor dem Unterbewusstsein

Teil 1

Wir reisten glücklich und gemütlich in unserem Auto. Mein Mann, meine zwei Söhne und ich. Die Autobahn erschien weit vor uns, das Wetter war schön. Die urige Landschaft neben der Straße, die alten Städte und die beeindruckenden Kirchen auf den Hügeln. Es war so viel grün, große Pinien und Weingärten zierten die Natur, und die Berggipfel im Hintergrund waren bereits angezuckert.

Nachdem wir einen Tunnel durchfahren hatten wurde die Autobahn schmäler. Wir fanden uns auf einer engeren Straße wieder neben der viele Fabriken standen. Plötzlich wurde aus der großen weiten Straße eine sehr enge Einbahnstraße, in der unser Auto gerade mal so Platz hatte. Unsere Kinder begannen unruhig zu werden. Die lange Reise war sehr anstrengend und ungemütlich für sie. Die Straße wurde steil, auf der einen Seite war der Abgrund, auf der anderen ragten blätterlose Bäume aus den Felsen des Berges.
Der Berg war so steil, wir mussten das Auto parken und zu Fuß über den steinigen Weg weiterlaufen. Mein Mann musste unseren jüngeren Sohn in den Armen tragen und ihn später einfach hinter sich herziehen, weil er so erschöpft war. Ich war, fast kraftlos, an seiner Seite, die Griffe des Rollstuhls unseres älteren Sohnes fest umschlossen, als wir plötzlich den Gipfel des Hügels und die Klippe erreichten.
Wir stoppten so unvorhergesehen, dass der Rollstuhl ein bisschen über den Rand des Abgrunds rutschte. Instinktiv griff ich nach der Hand meines Sohnes, um ihn vor dem Fall zu schützen.
In diesem Moment, den Tod unmittelbar vor Augen, bat ich Gott mir die Stärke und Kraft zu geben, nicht loszulassen und meinen Sohn festhalten zu können.
Ich verlor die Kraft, er rutschte aus meiner Hand… und ich wachte mit unfassbar schnellem Herzklopfen auf. Ich konnte nicht mehr einschlafen.

Teil 2

An einem mondbeschienenen Abend waren wir in einem Vergnügungspark. Mein älterer Sohn Gabo und ich fuhren mit dem Riesenrad, doch die Sitze waren einzeln angeordnet. So mussten wir getrennte Sitze nehmen. Er vorne und ich hinter ihm auf dem nächsten Sitz.
Ich war aufgeregt als es losging. Der Ausblick war wundervoll. Oben angekommen begann das Riesenrad komische Geräusche zu machen. Es was ohrenbetäubend. Plötzlich stoppte das Riesenrad. Im nächsten Moment öffnete sich der Sicherheitsgurt meines Sohnes. Er begann zu weinen, ich wurde panisch.
Der Gedanke daran, dass er fallen könnte… ich fing an um Hilfe zu schreien, doch niemand hörte mich. Ich fühlte mich so hilflos. Es war eine so gefährliche Situation, und ich konnte mich nicht bewegen. Mein Sicherheitsgurt war fest verschlossen. Ich war nicht einmal imstande zu ihm zu klettern, um ihn solange festzuhalten, bis Hilfe gekommen wäre.
Ich schaffte es irgendwie mich aus meinem Sitz zu befreien, fing an zu klettern und hielt mich an den Metallstangen fest bis ich bei Gabo ankam. Ich schrie so laut ich konnte. Während ich auf Hilfe wartete, meinen Sohn fest umschlossen, wachte ich auf und mir war klar, dass ich wieder einen Albtraum hatte.

Auf der Suche nach Lösungen in Anbetracht des Geschehenen

Dieses Mal wollte ich meinen Artikel damit beginnen zwei meiner Träume zu beschreiben. Besser gesagt: Albträume, die in gewisser Weise meine panische Angst in Bezug auf die Angst vor den Konsequenzen unserer Entscheidungen und Erfahrungen widerspiegeln. Es sind Situationen, die so schwer zu bewältigen sind, dass ich mich einfach nur auf den Willen Gottes verlassen kann, weil ich sonst nicht damit zurechtkomme.
Doch auch wenn man sich selbst in Gottes Händen weiß, hat man trotzdem einen Drang zu kämpfen und nicht aufzugeben. Man möchte nicht aufgeben und eine Situation bewältigen können oder wenigstens Alternativen finden. Genau dadurch wurde mir klar, dass das was ich vor mir habe, ein enormes Puzzle ist, bei dem ich das letzte Stück nicht finden kann.

Das fehlende Stück

Die Anzahl der Organe, die von MPS betroffen sind, ist unglaublich. Die Degeneration und der Schmerz gegen den unsere Söhne dieses Jahr kämpfen mussten - und noch immer müssen - sind überwältigend. Besonders schlimm ist das speziell für meinen ältereren Sohn Gabo, der aufgrund seiner geistigen Beeinträchtigung nicht sprechen und somit auch nicht beschreiben kann, was ihm weh tut.
Der Schmerz ist unser größter Feind. Das Schlimmste daran ist es, nicht zu wissen woher er kommt und ihn daher auch nicht bewältigen zu können. Es sind Schmerzschübe, die über den Tag verteilt kommen. Neben dem Weinen, sind es schmerzerfüllte Schreie und massive Gestikulationen, die das Leiden anzeigen und unsere Wohnung erfüllen. Anhand des intensiven Schwitzens, des hohen Blutdrucks, des Zitterns, der Panik, der Gänsehaut und der Blässe kann man die Stärke des Schmerzes erahnen.
Wenn ich daran denke, rollen Tränen über mein Gesicht, und ich danke Gott, dass wir in diesem Moment gerade keine solche Qual haben. Es ist unbeschreiblich schwer, seinen eigenen Sohn so leiden zu sehen.

Viele Monate sind vergangen, bis es uns endlich gelungen ist, die Schmerzen zu lindern, auch wenn es nicht ganz vorbei ist und wir noch einen langen Weg vor uns haben. Doch wir machen weiter.

Anfang des Jahres, als wir mit Gabo in die Ambulanz kamen, fiel es den Ärzten schwer, herauszufinden, woher der Schmerz kam. Üblicherweise schickten sie uns mit einigen Schmerzmitteln, die am Ende nichts halfen, nach Hause. Wir waren viele Male dort und trafen in der Ambulanz jedes Mal auf einen anderen Arzt, dem wir alles von Grund auf erklären mussten. Es gab zu viele Kinder dort und die Zeit, die sie uns widmen konnten, war sehr kurz. Die Ambulanzärzte mussten uns auf andere Ärzte und Spezialisten verweisen .
Jedes Mal wieder fragte ich mich: „Was geschieht mit meinem Jungen? Ist es die Nekrose der Hüften? Ist bei der Operation ein Fehler passiert? Kann es ein Ösophagus-Magen-Problem sein? Kann es neurologisch sein? Sind es seine Zähne? Nierensteine?..“ Eine endlose Liste von Spekulationen und Fragen ohne Antworten.

Ich hatte das Gefühl als gäbe es keine effektive Kommunikation zwischen den Spezialisten. Die Basiskinderärztin konnte mir nicht richtig helfen, weil sie nicht mit MPS vertraut war. Sie empfahl uns wieder weiter. Oft fühlte ich mich ohnmächtig, weil ich keinen Arzt hatte, der uns zur korrekten Schmerzdiagnose führen konnte. Ich musste mich von meinem mütterlichen Instinkt zur Ursache des Schmerzes führen lassen.

Ich hatte den Verdacht, dass es Nierensteine waren - und ich hatte Recht. Gegen alle Widerstände bestand ich darauf, dass die Ärzte dies in Betracht zogen und dahingehende Untersuchungen durchführten. Die Ärzte können sich vermutlich nicht einmal annähernd vorstellen unter welcher Not und

Angst man in dieser Situation täglich leidet.
Der ständige, unbehandelte Schmerz, die ständige Streichung schulischer Aktivitäten, keine Ferien, keine Entspannung… jeden Tag waren die unerwünschten Schmerzen präsent. Wir mussten den Schmerz akzeptieren und tolerieren. Das taten wir – mit großem Bedauern und Resignation. Ich legte das Leiden meines Sohnes im Gebet vor Gott.

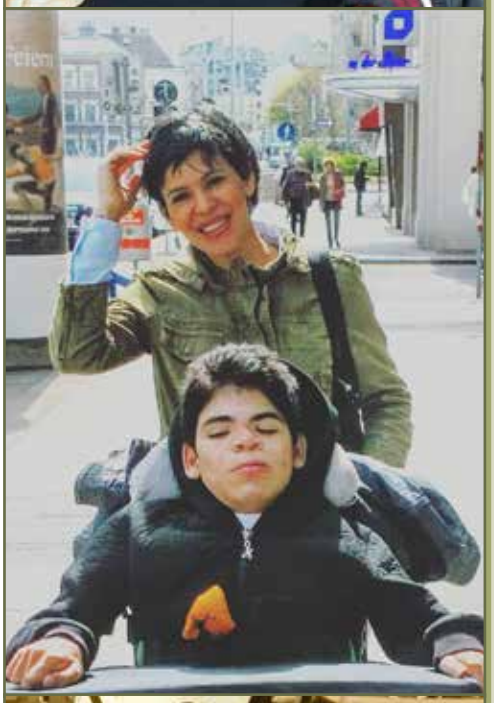
Die ganze Zeit über haben wir dafür gekämpft, Freude und Glück in der Liebe und in den kleinen Dingen der Zärtlichkeit zu bewahren. Gabo hat nicht aufgegeben, er behielt sein wunderschönes Lächeln bei, das ihm Gesten der Zärtlichkeit von all jenen, die ihn lieben, ins Gesicht zaubern.

In den letzten Monaten hatte Gabo zwei urologische Operationen, er erhält seit Oktober eine adäquate Schmerztherapie.
Jetzt, seit ein bisschen mehr Ruhe eingekehrt ist, beginne ich, alles, was passiert ist zu analysieren. Ich habe das Gefühl, dass, um dieses Rätsel zu lösen, der Schlüssel zum fehlenden Stück ein Arzt ist. Ein Arzt, der alles im Blick hat. Ein Arzt, der alle Informationen sammelt und später erforderliche Untersuchungen organisieren kann, weil er genau weiß, was unsere Kinder brauchen. Ein Arzt, der sein Augenmerk auf die richtigen Dinge legt, der eine sichere (Schmerz-)Diagnose stellen und, vor allem entsprechende Lösungen anbieten kann.

Ich weiß noch nicht, wo dieses fehlende Stück gefunden werden kann, doch bin ich zuversichtlich, dass ich es bald finden werde.

Grüße an alle meine Freunde der MPS-Familie! Ich möchte euch ermutigen, nicht aufzugeben!

Liebe Grüße,
Auxi



The Sitting Man

The sitting man is a lone wolf.
Howling at the moon
from the cliff of the mountain, waiting for a response.
He is also sitting because his mind is in a battle.
The competitors are a white wolf and a grey wolf.
Suddenly he remembers his old work,
moving his fingers swiftly on a keyboard and papers flying.
He is the passenger to nowhere, employed for the job of thinking.
His mind is in a vortex, yet he still relaxes like if he was at the beach.
The field screams him to come outside.
But he still stays there.
Frozen. Not moving an inch.
Minutes,
hours,
days pass.
He never moves.
How much of him is mass?
Will he get up or will he become a statue?
That question, I'm asking it to you!
Though I know we may never know.
But for now he is and will be a sitting man.

MPS VI, 12 years old

Ich bin dabei...

Gülsen Narin

Mein Sohn Faruk, der mich die echte Liebe lehrte und mein ganzes Leben mit seiner Unschuld füllte, kam auf die Welt. Ich beobachtete ihn die ganze Zeit, und während er schlief, kontrollierte ich, ob alles in Ordnung war. Von Monat zu Monat wurde er größer und entwickelte sich weiter. Ich fühlte mich wie der reichste Mensch auf der Welt. Mein Sohn lernte zu sprechen, zu gehen und zu spielen.

Mit 2 1/2 Jahren fing er an weniger zu essen. Im gleichen Jahr wurde er wegen eines Leistenbruches operiert. Wir gingen regelmäßig zum Kinderarzt, bis dahin war alles in Ordnung. Bei der letzten Kontrolle jedoch erfuhren wir, dass sich Faruk nicht weiter entwickelt hatte. Der Arzt konnte das nicht verstehen und sagte: „Okay, wir warten ein bisschen, das kommt manchmal vor."
Während wir warteten, veränderte er sich. Im Laufe der Zeit bekam Faruk weitere Probleme: Immer wieder Infektionen der oberen Atemwege. Ich musste ihn jeden Monat zum Arzt oder ins Spital bringen. Nebenbei hatte mein Sohn anscheinend Deformationen diverser Knochen. Faruk konnte nicht gesund sein! Ich spürte ganz genau, dass etwas nicht in Ordnung war und ich meinen Sohn untersuchen lassen sollte.

Nach der Untersuchung sprach der Arzt darüber, dass Faruk langsam wachsen würde und er ihm ein Medikament verschreiben könne, das das Wachstum fördern würde. Da gab es jedoch noch ein Problem: Faruks Knochen. Wir sollten in ein Spezial-Spital gehen.
Nach drei Monaten waren wir im orthopädischen Spital in Speising. Drei Ärtze schauten alle Befunde und Röntgenbilder an, untersuchten Faruk nochmal und sagten uns es sei „Achondroplasie". Ich kam nach Hause, stand unter Schock. Gleich recherchierte ich im Internet. Ich las alle Symptome von Achondroplasie und wusste sofort, dass das nicht die Krankheit sein kann, die mein Sohn hat. Wenn ich Faruks Symptome eingab, bekam ich andere Ergebnisse, die ich nicht anschauen konnte und von denen ich bis zu dem Zeitpunkt noch kein einziges Mal etwas gehört oder gesehen hatte. Bestimmt würde ich beim nächsten Mal Einspruch gegen die Diagnose erheben und eine neue, ausführlichere Untersuchung fordern.
Nach sechs Monaten waren wir nochmal im Spital Speising. Diesmal war ein anderer – englischsprechender - Arzt im Untersuchungsraum. Ich erzählte alles und sagte ihm gleich, dass mein Sohn eine andere Krankheit haben muss, aber ich wusste nicht welche. Der Arzt untersuchte Faruk und forderte neue Röntgenbilder von Wirbelsäule, Halswirbelsäule, Beinen, Hüfte und Gelenken an. Endlich wurde die richtige Diagnose gestellt: Faruk könnte MPS IVB haben.
Zurück zu Hause wollte ich Informationen über diese Krankheit haben. Ich gab MPS ein; als ich die Bilder sah und die Informationen dazu las, kontrollierte ich immer wieder, ob ich die Buchstaben richtig geschrieben hatte. Ja, ich hatte alles richtig geschrieben. Und ich kannte alle beschrieben Symptome von dieser Krankheit von meinem Sohn. Ich las auch, dass sich sein Zustand verschlechtern würde. Falls es MPS IVA sei, würde Faruk viele Probleme bekommen. Aber das Schlimmste war: Es gibt dafür keine Heilung.

Mein Herz brannte, und ich weinte viel. Wenn meine Kinder schliefen, recherchierte ich immer. Ich konnte nicht glauben, dass es keine Lösung oder Heilung gibt. Faruk musste doch irgendwie gesund werden können. Da blieb nur Hoffnungslosigkeit.
Ich brauchte Sicherheit, wollte eine Bestätigung für die Diagnose. So ging ich mit ihm ins AKH wegen einer DNA-Analyse und Harnuntersuchung. Das Ergebnis war MPS IVA, eine schwere Krankheit.

Trotzdem mussten wir weiterleben. Faruk litt nicht nur unter den Symptomen der Krankheit, er hatte auch viele andere Probleme. Sein soziales Leben wurde beeinträchtigt. Er wollte sich genauso viel bewegen wie andere Kinder und mit ihnen mitspielen. Aber seine Gesundheit erlaubte das nicht, und er fühlte sich schlecht. Ich war immer bei ihm und unterstützte ihn, aber es ging nicht um mich, sondern um ihn. Ich brauchte mehr Informationen, Erfahrungen und Unterstützung, darum rief ich beim MPS-Verein an. Ich sprach mit Michaela und sie erklärte mir viel. Kurze Zeit später rief sie mich an und sagte mir, dass es eine wichtige Neuigkeit gab. Für das Medikament, das entwickelt wurde, gab es noch einen Platz als Testpatient in der Universitätsklinik in Mainz, wo sie eine klinische Studie durchführten. Faruk könnte zur Untersuchung gehen und man würde sehen, ob er die Einschlusskriterien für die Studie erfüllt. Das war eine Chance, um seine Lebensqualität zu erhöhen. Natürlich hatten wir große Hoffnung, gleichzeitig machten wir uns ein bisschen Sorgen; wenn es ein Problem gäbe oder Nebenwirkungen, was sollten wir dann machen?

In der Klinik Villa Metabolica in Mainz waren viele Kinder, die MPS haben. Wir haben andere Familien kennengelernt, Erfahrungen ausgetauscht und ihre Geschichten gehört. Faruk ging es besser als anderen Kindern; er spielte gut, lief,

ging, konnte Treppensteigen. Manche Kinder konnten das alles nicht. Um ehrlich zu sein, ich vergaß mein Leid, weil andere Familien langjährige Trauer in den Augen hatten. Ich wurde ganz froh darüber, dass Faruk fast wie ein normales Kind leben konnte. Für manch andere Kinder war es schon ein großes Erfolgserlebnis, wenn sie ein paar Treppen steigen oder einige Meter zu Fuß gehen konnten. Sie waren glücklich, sich ein bisschen mehr bewegen, besser atmen zu können oder wenn sie mal einen Tag lang weniger Schmerzen hatten. Ich sah ein Mädchen: Sie musste zehn Meter zu Fuß gehen - die Ärzte machten ein Video um festzuhalten in welcher Verfassung die Kinder waren und welche Schwierigkeiten sie haben – sie bemühte sich sehr, die Strecke zu gehen. Aber in ihrem Gesicht sah man Leid, und in ihren Augen den Schmerz. Monatelang konnte ich nicht schlafen; wenn ich meine Augen schloss, sah ich immer gleich ihre Augen und ihr Gesicht.

Im Juni verbrachten wir mit den Kindern einen Nachmittag im Wasserpark. Sie waren sehr froh und spielten gerne im Park. Sie wollten einfach nur spielen. Die anderen Leute starrten jedoch immer auf ihre Hühnerbrust, ihre X-Beine, ihre gekrümmten Gelenke und Wirbelsäulen. Doch die Kinder machten sich darüber keine Gedanken. Ich merkte, dass sie in Wirklichkeit die stärksten und zufriedensten Kinder der Welt sind.

Faruk hatte nicht jedes Mal so viel Glück, manchmal schauten die Menschen und andere Kinder ihn an. Manche Fragen stören uns. Faruk will Fußball spielen, aber er hat nicht genug Luft und Kraft, außerdem ist der harte Ball eine Gefahr für seine Halswirbelsäule. Ich habe ihm vorgeschlagen, einfach Trainer zu sein, damit er trotzdem etwas mit Fußball zu tun hat. Mein Sohn hat große Pläne für seine Zukunft: Er will Polizist werden, heiraten, eine eigene Familie und Kinder haben. Während er darüber spricht, brennt mein Herz, was soll ich ihm nur sagen; die Wahrheit?

Mit der Zeit wird er alles verstehen und begreifen, dass er nicht all seine Träume verwirklichen kann. Ich kann immer bei ihm sein und ihn trösten. Aber mein Trost und unsere Gespräche erleichtern seinen Kummer nicht. Vielleicht wird er lernen, seine Träume und seine Hoffnungen auch mit dieser Krankheit zu gestalten – und trotz dieser Krankheit mitten im Leben zu stehen. Ich wünsche es ihm.

Ich - über mich

Zülfiye Araman

Im Jahr 2011 habe ich mit der Vimizim-Therapie in Mainz begonnen. Es war für mich und für meine Familie ein schwieriges Jahr. Mein Papa hat seinen gesamten Urlaub aufgebraucht, damit er jeden Freitag mit mir nach Mainz fliegen konnte. Er hat sehr hart gearbeitet. Meine Mama musste bei meinen vier jüngeren Geschwistern zu Hause bleiben. Es war immer stressig bei uns.
Nachdem die Studie in Mainz zu Ende war, wollte ich mit der EET aufhören, weil ich meiner Familie nicht mehr länger so sehr zur Last fallen wollte. Ich sah, wie anstrengend es für meine Eltern war, und das tat mir weh. Doch es wäre falsch gewesen aufzuhören. Es ist gefährlich, die EET einfach so abzusetzen. Wenn ich aufgehört hätte, wäre es mir viel schlechter gegangen als vorher ohne Therapie. Deswegen bin ich froh, dass ich weitergemacht habe. Jetzt bekomme ich außerdem Heimtherapie und das ist für uns alle eine große Erleichterung - für meine Eltern und auch für mich. Das Reisen war zwar für die Therapie wichtig, aber mega anstrengend.

Seit ich die Enzymersatztherapie bekomme, geht es mir so gut, dass ich sogar Theaterspielen kann.
Das erste Stück hieß „Ich spiel nicht mehr mit“, da konnte ich aber leider nicht so oft dabei sein, weil ich immer nach Mainz musste. Aber dann habe ich viele Rollen bekommen. Am liebsten habe ich Mogli gespielt. Bei unserer Reitaufführung durfte ich die Hauptrolle spielen und es hat mir sehr viel Spaß gemacht. Anna und Maria haben sich das Stück im Juni angeschaut und haben viele Fotos gemacht. Es hat ihnen sehr gut gefallen. Und ich war sehr stolz!

Im September wurde ich an den Knien operiert, weil ich beim Gehen schon so arge Schmerzen hatte. Ich bekam eine Schiene und durfte meine Knie nicht belasten. Dadurch hat meine Familie wieder eine sehr schwere Zeit. Wir wohnen im zweiten Stock, und meine Mutter muss mich immer rauf tragen, wenn wir draußen sind. Außerdem habe ich einen Rollstuhl, der auch immer getragen werden muss, weil ich auch in der Wohnung nicht gehen kann und der Rollstuhl sowieso nicht im Vorhaus geparkt werden darf. Meine ganz kleinen Zwillingsbrüder können auch noch nicht alleine rauf-gehen. Wenn wir einkaufen gehen, muss meine Mama sehr oft hin und her laufen bis wir endlich alle oben sind - und auch die Lebensmittel.

Ich wünsche mir so sehr, dass wir endlich eine größere Wohnung bekommen in die wir ohne Treppensteigen gelangen können. Es wäre auch schön, wenn ich ein eigenes Zimmer haben könnte. Ich teile mit meinen zwei jüngeren Schwestern ein kleines Zimmer und meine Brüder haben auch ein Zimmer. Ich liebe meine Familie, aber für mich wäre es gut, wenn ich manchmal ein bisschen Ruhe haben könnte.
Im November bin ich 16 geworden – ich wünsche mir, dass ich all meine Ängste und Sorgen hinter mir lassen kann und ein gutes neues Lebensjahr haben werde.

Bye bye Turbo Twist, Hallo Permobil!

Maria Prähofer

„Maria, wo bist du denn schon wieder mit deinem Rollstuhl herumgefahren?“ Das bekam ich schon voriges Jahr in der Arbeit öfter zu hören. Ja, mein ‚Rolli‘ fällt langsam aber sicher auseinander. Sieben Jahre hat er nun schon auf dem Buckel und die machten sich immer mehr bemerkbar. Es wurde Zeit für einen neuen fahrbaren Untersatz. Da traf es sich wirklich gut, dass im April die Integra in Wels stattfand…

Mein Rolli war zwar treu, aber altersschwach: Schon voriges Jahr hingen die Lichter runter und waren nach mehrmaligen Versuchen nicht mehr zu reparieren, die Fußstütze war kaputt, die Kopfstütze funktionierte nicht mehr elektrisch und auch neue Reifen standen wieder an - immerhin hatte ich in den vergangenen sieben Jahren einige Kilometer zurückgelegt! Es war klar, dass ich die neuen Reifen noch bekommen würde (aus Sicherheitsgründen), doch es machte keinen Sinn, auch alles andere noch reparieren zu lassen, wenn ich 2016 einen neuen Elektrorollstuhl beantragen wollte. Wir bestellten also neue Reifen und ließen uns diese in einem Paket schicken, um die Kosten für die teure Anfahrt des Technikers zu sparen. Zum Reifenwechseln brachten wir den Roll in eine Autowerkstatt , das kam billiger - und so konnte es noch eine Weile weitergehen mit dem Turbo Twist.

Auf der Integra traf ich Oliver Knobloch, einen der Chefs der Firma Egger aus Graz. Sie hatten ihren Stand schräg gegenüber von unserem MPS-Stand - wie praktisch!
Oliver hat mich von Anfang an super beraten. Er schlug mir zwei verschiedene Modelle vor, die er für geeignet hielt: einmal den M400 und einmal den F3 - beide von Permobil. Viele wissen ja schon von meinem großen Wunsch nach einem eigenen Auto, das mir mehr Selbstständigkeit ermöglichen soll. Diese Perspektive spielte eine ganz entscheidende Rolle für mich. Denn: Rollstühle von Permobil und Paravan sind die einzigen Crash-getesteten Rollstühle am Markt. Der Paravan kam für mich nie in Frage, den fand ich immer schon einfach überdimensional für so kleine Persönchen wie ich es bin. Als ich ihn bei einem Freund gesehen habe, der etwa gleich groß ist wie ich, da war ich endgültig überzeugt: Da war einfach viel mehr Rollstuhl als Mensch. Nein danke, das möchte ich nicht. Also Permobil.
Von Permobil gibt es sogar ein Verriegelungssystem fürs Auto, welches sich Permolock nennt. Dieses wird am

Boden des Autos befestigt und nimmt den Rollstuhl anhand von zwei daran befestigten Metallstiften auf. Man fährt einfach darauf und die Verriegelung passiert automatisch, ohne jeden Kraftaufwand. Perfekt für mich also ☺!

Wir machten uns noch an Ort und Stelle einen Termin zum Testen des F3 aus. Der F3 hat Vorderradantrieb, eine Fahrweise, die ich noch nicht kannte. Mein Turbo Twist hat Zentralantrieb, das heißt, ich sitze direkt über dem Antriebsrad und jede Bewegung, die

ich mache, erscheint mir ganz natürlich. Als Oliver mit dem F3 kam, wollten wir auch sehen, wie er ins Auto passt und wie sich das Verladen „anfühlt“. In diesem Moment zeigte sich wieder deutlich, dass es höchste Eisenbahn war für einen neuen Rolli. Wir wollten den Turbo Twist ausladen – aber was war da los? Er ließ sich nicht einschalten. Oliver meinte, er könnte tiefentladen sein. Damit hatte er recht. Nichts funktionierte mehr. Selbst am Abend, nachdem wir ihn im Auto stehend über einige Stunden aufgeladen hatten, keine Chance. Er musste irgendwie aus dem Auto raus! Wow, Martin und der große Michael hoben ihn zu zweit (130 kg!) und stellten ihn neben der Garage ab. War ich froh, den F3 zum Testen da zu haben! Wie wäre ich sonst herumgekommen?
Es wäre nicht recht klug gewesen, Ersatzakkus bei der GKK zu beantragen, weil ich doch bald um einen neuen Rolli ansuchen und die Krankenkasse nicht im letzten Moment noch mit vermeidbaren Kosten belasten wollte. Oliver ließ den F3 eine gute Woche bei mir stehen, nahm beim Abholen auch gleich den Turbo Twist zur Reperatur mit.
Den M400 ließ er mir ein paar Tage später von einer Spedition zustellen, sodass ich auch den noch testen konnte.
Die ganz wesentlichen Unterschiede zwischen F3 und M400 sind der höhere Sitzlift beim F3 und der unterschiedliche Antrieb. Von der Fahrweise empfand ich den M400 gleich viel angenehmer, weil ich die den Zentralantrieb schon gewohnt war. Beim F3 gefiel mir der höhere Sitzlift. Schlussendlich entschied ich mich trotzdem für den M400.

Als Oliver den M400 wieder abholte, hatte er meinen Turbo Twist wieder im Gepäck. Er schenkte mir alte, eigentlich schon ausrangierte Akkus, die er in der

Zwischenzeit einbauen hat lassen. Er hatte nun zwar nicht mehr die gewohnte Reichweite und man konnte sich nicht auf die Anzeige am Display verlassen, doch Hauptsache er fuhr... Darüber war ich sehr froh! Er durfte dann noch einen letzten großen Ausflug mit mir machen – zum MPS-Weltkongress nach Bonn. Aber am 21. September war es dann soweit: Ich bekam meinen heiß ersehnten neuen M400 und nannte ihn „Fraunz". Ich freue mich total über ihn! Er schaut super aus und ist wahnsinnig bequem!

Den „zerflederten" Turbo Twist setze ich allerdings noch zu einer besonderen Gelegenheit ein: Ich habe mit meinem Hund Anton Agility begonnen – für das Training im Freien (bei jedem Wetter!) und für kurze Spaziergänge zu Hause ist er ideal. Manchmal passiert es, dass ich ihn „notladen" muss, weil der Akku einfach leer ist, ohne es angezeigt zu haben, doch es ist gut so wie es ist. Vor allem, weil der Trainigsplatz in dieser Jahreszeit sehr rutschig und gatschig ist. Dafür könnte ich den brandneuen „Fraunz" nicht verwenden, den brauche ich ja sauber für die Arbeit.

Für die tolle Beratung und Betreuung bin ich Oliver sehr dankbar. Auch dafür, dass er mir mit den Überlegungen zum Autoumbau hilft! Ich kann die Firma Egger allen wärmstens empfehlen...
Besonders dankbar bin ich natürlich dafür, dass ich mit meinem „Fraunz" kein zusätzliches finanzielles Problem bekommen habe, denn die OÖ GKK hat die Kosten für meinen „Fraunz" fast vollständig übernommen, und die MPS-Gesellschaft hat mich mit dem Selbstbehalt unterstützt. Einfach super!

Zwei MPS-Patienten werden von Herrn Knobloch (Firma Egger) bzgl. eines neuen Rollstuhls beraten

Einmal mehr etablierte sich die Integra 2016 mit 9300 BesucherInnen als die Leitmesse für Pflege, Reha und Therapie - einer Plattform der Begegnung von Menschen mit Beeinträchtigung, Angehörigen und professionellen HelferInnen in Österreich.
Neben einer 14.000 m² großen Fachausstellung rehatechnischer Produkte dient das breite, kostengünstige Bildungsangebot als Quelle neuer Anregungen für die tägliche Arbeit. Herausforderungen der Zukunft wie Bildung und Beschäftigung, Teilhabe, Prävention, Demenz, Barrierefreiheit und neue berufliche Herausforderungen finden in den Schwerpunkten der integra besonderes Augenmerk.
Die Messe ist auf Erfahrungsgewinn und nicht auf finanziellen Gewinn ausgerichtet. Aus diesem Grund können die Fachvorträge ohne zusätzlichen Aufpreis zum Messeeintritt besucht werden.

Auch wir waren als MPS-Austria dabei und präsentierten uns mit einem eigenen Stand auf der Integra. Wir waren ganz begeistert über den Zulauf. Weil Mukopolysaccharidosen immer noch eine relativ unbekannte Krankheit sind, freuten wir uns, dass wir Messebesucher in vielen Gesprächen über Symptome, Krankheitsverlauf, Lebenserwartung und unseren MPS-Verein informieren konnten. Viele SchülerInnen von Sozialschulen waren sehr interessiert und haben versprochen, MPS auch in ihren Arbeiten aufzunehmen und darüber zu berichten.

Auch die Möglichkeit „Spenden durch Kaufen", beispielsweise über unsere Homepage bei Amazon.de einzukaufen, wurde begeistert angenommen.

Mit tatkräftiger Unterstützung von Ulli und Beatrice haben wir diese Gelegenheit nicht nur dazu genützt, um unseren Verein zu präsentieren – wieder ein kleiner Schritt, um MPS bekannter zu machen –, sondern auch dazu, um uns vom breiten Angebot der Aussteller inspirieren zu lassen. So konnten wir neue Ideen für unsere MPS-Familien mit nach Hause nehmen – eine äußerst gute Gelegenheit, um unsere Familien noch besser beraten und unterstützen zu können. Nichtsdestotrotz möchte ich unsere MPS-Familien ermutigen, sich auch persönlich zu informieren. Kommt doch auf die nächste Integra nach Wels und schaut am MPS-Stand vorbei!

Save the date: 25. - 27. April 2018!

Steuerliche Erleichterungen für Eltern von Kindern mit Beeinträchtigungen

Zusammenfassung des Workshops auf der Integra 2016 von Michaela Weigl

Im Rahmen der Integra 2016 wurden auch eine ganze Reihe von Vorträgen und Workshops angeboten, u.a. einer von Herrn Dr. Jörg Jenatschek und Frau Mag. Susanne Pribyl zum Thema steuerliche Erleichterungen für Familien mit beeinträchtigten Kinder. Die Dinge, über die sie referierten, fand ich sehr hilfreich. Ich möchte deshalb versuchen, die Inhalte dieses Workshops auszugsweise anhand meiner Mitschrift bzw. des dort ausgeteilten Skriptums nach bestem Wissen und Gewissen wiederzugeben. Außerdem möchte ich für alle, die sich intensiver damit beschäftigen wollen, bei unserer nächsten MPS-Tagung einen Workshop (oder Vortrag) zu diesem Thema anbieten. Im Großen und Ganzen geht es darum, wie man seine Steuererklärung korrekt ausfüllen und durch Absetzen von bestimmten Ausgaben eine steuerliche Entlastung erreichen kann.

Steuererklärung

Die Steuerberechnung erfolgt aus der Summe der Einkünfte, abzüglich der Sonderausgaben und der außergewöhnlichen Belastungen, was dann die Bemessungsgrundlage ergibt. (Werbungskostenpauschale bei nichtselbständigen Einkünften wird berücksichtigt).

Unter www.finanzonline.bmf.gv.at sind die entsprechenden Formulare zur ArbeitnehmerInnerveranlagung (L1) oder Einkommensteuerklärung (E1) zu finden. Die Eingabe ist prinzipiell freiwillig (außer man muss eine Pflichtveranlagung machen) und ist bis fünf Jahre rückwirkend möglich. Man muss keine Belege beilegen, ist aber verpflichtet, diese für sieben Jahre aufzubewahren.

Bei den Ausgaben werden Werbungskosten, Sonderausgaben und außergewöhnliche Belastungen unterschieden.

Sonderausgaben

Zu den Sonderausgaben zählen z.B. Höherversicherungen (UV, KV, PV), Wohnraumschaffung, -sanierung, Kirchenbeitrag und Spenden.
Bei der Höherversicherung entfällt ab 2016 der Erhöhungsbetrag für drei Kinder bei den Topfsonderausgaben, außerdem sind Sonderausgaben für Personenversicherungen (Topfsonderausgaben) nur dann bis 2020 absetzbar, wenn der Vertragsabschluss vor dem 1. 1. 2016 liegt. Analog gilt das für die Ausgaben für Wohnraumschaffung, -sanierung – hier muss die tatsächliche Bauausführung vor dem 1. 1. 2016 begonnen haben.
Das Sonderausgabenpauschale (€ 60,–) bleibt bis 2020 bestehen; Aufwendungen für eine Weiterversicherung in der gesetzlichen Pensionsversicherung bzw. den Nachkauf von Versicherungszeiten sind weiterhin voll absetzbar.

Außergewöhnliche Belastungen

Diese sind unabhängig von der Einkunftsart, können ebenfalls für fünf Jahre rückwirkend und sowohl für den Antragssteller selbst, als auch für Lebenspartner oder Kinder beantragt werden. In der Einkommensteuererklärung (E1) kann sie der Antragsteller, der Einkünfte aus selbständiger Tätigkeit hat, auf den Seiten 7 und 8 unter Punkt 22 beantragen, bei der Arbeitnehmerveranlagung (L1) auf Seite 3 und 4 unter Punkt 11. Für Kinder des Antragsstellers (ohne eigene steuerpflichtigen Einkünfte, mit Bezug von Familienbeihilfe) ist die Beilage L1k zu verwenden (für jedes Kind ein eigenes Formular). Relevant ist hier Punkt 5.

Für eine außergewöhnliche Belastung gilt das Abflussprinzip, d.h. das Geld muss tatsächlich ausgegeben und auch mittels Beleg nachgewiesen werden können. Die Ausgabe muss eine Vermögensminderung bedeuten (keine Vermögensverschiebung – Zuschüsse, die man bekommt (z.B. auch von der MPS-Gesellschaft), müssen gegengerechnet werden!).
Möglich sind beispielsweise angefallene Kosten für Medikamente, Hilfsmittel (Rollstuhl, Windeln,...), **Ärzte** (Selbstbehalte, Ärzte ohne Kassenvertrag)**, aber auch Kosten für Reha- oder Kuraufenthalte, Heimkosten, Pflegekosten und Kosten für Therapien.** Wesentlich ist, dass **die Kosten im Zusammenhang mit einer Krankheit stehen und der Heilung und Linderung der Krankheit dienen.**
Tipp: Bescheinigung dafür beim Arzt einholen; Fahrtenbuch führen für alle krankheitsbezogenen Fahrten zum Arzt, ins Krankenhaus, zur Therapie etc.

Es gibt zwei Varianten der Beantragung:

a) Pauschalbetrag ansetzen
Vorteil dieser Variante ist, dass man keinen Nachweis über die tatsächlichen Kosten beibringen muss (z.B. wenn die Belege nicht auffindbar sind oder hohe Kostenersätze geleistet wurden). Damit wird das Ausfüllen der Steuererklärung vereinfacht.
b) tatsächliche Kosten ansetzen
Diese Variante ist dann steuerlich vorteilhaft, wenn die tatsächlichen Kosten hoch waren und man dafür wenig Kostenersatz erhalten hat.

Unter Punkt 5.5. werden die Angaben zur Behinderung des Kindes gemacht, ggf. die Nummer des Behindertenpasses eingetragen.
Hier kann man entscheiden, ob man

- einen Pauschalbetrag ansetzen möchte (→5.5.2. Freibetrag für Behinderung und Eintrag des Grades der Behinderung oder →5.5.4. Freibetrag für erheblich behindertes Kind) oder ob man
- unter 5.5.8. tatsächliche Kosten geltend macht.

Die Pauschalen sind abhängig vom Grad der Behinderung und bewegen sich zwischen € 75,– (bei 25-34% Behinderung) und € 294,– jährlich.

ACHTUNG:
Sobald unter 5.5.2. ein Grad der Behinderung eingetragen wird, werden die jährlichen Pauschalen genommen – und nicht der monatliche Freibetrag von € 262,–.
5.5.3 (pauschaler Freibetrag für Diätverpflegung) ist gemeinsam mit einem Eintrag unter 5.5.2. möglich, aber ein Eintrag in 5.5.4 schließt 5.5.3.aus!

Selbstbehalt

Besonders wichtig beim Ausfüllen ist, dass zwischen außergewöhnlichen Belastungen mit bzw. ohne Selbstbehalt unterschieden wird. Diese Kosten sind jeweils unter verschiedenen Kennzahlen anzuführen.
Was manche vielleicht nicht wissen: Es geht hier nicht darum, ob für eine Therapie, ein Medikament, eine Kur etc. ein Selbstbehalt zu bezahlen war oder nicht, sondern lediglich um den Grad der Behinderung. Ab 25% Behinderung werden die Ausgaben OHNE Selbstbehalt geltend gemacht. (Ab Pflegestufe 1 gilt automatisch 25% Behinderung, d.h. Pflegegeldbezieher fallen auf jeden Fall unter „ohne Selbstbehalt".)

Ohne Selbstbehalt (d.h. ohne mind. 25% Behinderung) können ansonsten nur auswärtige Berufsausbildung, Katastrophenschäden und Kinderbetreuung geltend gemacht werden.

Kinderbetreuungskosten

Für Kinderbetreuungskosten gilt kein Selbstbehalt. Sie sind bis € 2.300,– absetzbar, jedoch nur dann, wenn sie an pädagogisch qualifizierte Personen bezahlt wurden – wofür allerdings schon ein achtstündiger Kurs reicht.
Absetzbar sind diese Kosten für Kinder ohne erhöhte Familienbeihilfe bis zum 10. Lebensjahr, für Kinder mit erhöhter Familienbeihilfe sogar bis zum 16. Lebensjahr.
Die Antwort auf eine Zwischenfrage nach der Möglichkeit Jungscharlager oder ähnliches auch abzusetzen, lautete ja, sofern die Veranstaltung pädagogisch betreut würde.

Kinderfreibetrag

Dieser kann für jedes Kind (gesund oder krank) beantragt werden, für das Familienbeihilfe bezogen wird. Sinnvoll ist es, wenn beide Ehepartner steuerpflichtige Einkünfte über € 11.000,– haben, gesplittet je € 132,– zu beantragen. (Sonst derjenige dessen steuerpflichtige Einkünfte über € 11.000,– liegen € 220,–.).
Diese Beträge werden ab 2016 von € 220,– auf € 440,– erhöht, ab dann können von beiden Ehepartnern je € 300,– gesplittet beantragt werden.

Behindertenpass

Bei einer Feststellung von mindestens 50% Behinderung ist die Ausstellung eines Behindertenpasses möglich.
Es ist auch eine rückwirkende Ausstellung des Behindertenpasses möglich, damit werden Leistungen auch rückwirkend möglich.
(Judikat VwGH Ra2014/11/0109 vom 11. November 2015).

Wiederaufnahme:
Es ist auch ein Eingriff in Altbescheide möglich, wenn man die „Wiederaufnahme aufgrund neuer Erkenntnisse" beantragt.

ÜBERBLICK	*Behinderte ohne Pflegegeld*	*Behinderte mit Pflegegeld*	*Kinder ohne erhöhter Familienbeihilfe*	*Kinder mit erhöhter Familienbeihilfe*	*Kinder mit erhöhter Familienbeihilfe und Pflegegeld*
Pauschaler Freibetrag Behinderung ›25%	ja	nein	ja	nein	nein
Pauschaler Freibetrag von € 262,–			nein	ja	ja, gekürzt um Pflegegeld
Pauschaler Freibetrag für Diätverpflegung	ja	ja	ja	nein	nein
Freibetrag für Kfz bei Gehbehinderung	ja	ja	nein	nein	nein
Freibetrag für Taxikosten ohne eigenes Kfz	ja	ja	nein	nein	nein
Behindertenhilfsmittel, Heilbehandlung	ja	ja	ja	ja	ja
Schulgeld, Behinderten-schule,-werkstätte			ja	ja	ja

Beispiel:
Für ein behindertes Kind wird das ganze Jahr erhöhte Familienbeihilfe bezogen. Es fallen Kosten für Heilbehandlungen in der Höhe von € 2.900,– an. Davon werden € 1750,– an Kostenersatz geleistet. Die tatsächlichen Kosten betragen also € 1.150,–. Der pauschale Freibetrag in Höhe von € 262,– (ges. € 3.144,–) übersteigt die tatsächlichen Kosten.
→ Pauschalen Freibetrag beantragen! Kinderfreibetrag unter Punkt 3 beantragen und unter Punkt 5.5.4 den Zeitraum Jänner bis Dezember unter erhöhte Familienbeihilfe eintragen.

7. Kongress für seltene Erkrankungen

Victoria Mauric

„Was wäre die Medizin ohne seltene Erkrankungen? Es wäre wie eine Suppe ohne Salz."
- Wendelin K. Blersch -

Pikant und wohltuend wie besagte Suppe, gestaltete sich der 7. Kongress für seltene Erkrankungen, welcher am 7. und 8. Oktober 2016 im Kongresspark in Igls stattfand.
Das Rezept war sehr ausgeklügelt: Man nehme eine Handvoll renommierter WissenschaftlerInnen – allesamt ausgezeichnete RednerInnen-, dazu eine ebenbürtige Anzahl an PatientenvertreterInnen und führe diese in einem schönen Ambiente zusammen. Man verfeinere die Komposition mit Stakeholdern aus Politik, Verwaltung und Wirtschaft und – voila – erhält eine Veranstaltung, die wohl nach jedermanns Geschmack ist. Zu gratulieren bleibt den ChefköchInnen, das sind die Funktionäre des Forums seltene Erkrankungen in Zusammenarbeit mit der Medizinischen Universität Innsbruck, den Tiroler Universitätskliniken und Pro Rare Austria.
Letztgenannte konnte eine Vielzahl von Mitgliedern mobilisieren und im Rahmen des 1. Vernetzungstreffens der Pro Rare Austria am 7. Oktober 2016 in den Räumlichkeiten des Kongresszentrums zusammenführen. Die TeilnehmerInnen bekamen die Gelegenheit, sich persönlich kennen zu lernen, Erfahrungen und Arbeitsschwerpunkte auszutauschen, sowie sich aktiv an der Organisationsentwicklung von Pro Rare Austria zu beteiligen. Erst einmal auf den Geschmack gekommen, waren sich alle einig, diese Form der Zusammenkunft wiederholen und ausbauen zu wollen.
Während der erste Kongresstag den wissenschaftlichen Themenstellungen „Alles um das Eisen …" und „Vom Befund zur Diagnose" gewidmet war, standen am Tag Zwei sozialpolitische Fragen im Mittelpunkt.

Michaela Weigl, Vorstandsmitglied von Pro Rare Austria, eröffnete die Vortragsreihe mit einem Statusbericht zu den Maßnahmen 6 und 7 des Nationalen Aktionsplans für seltene Erkrankungen (NAP.se), welche sich mit Konzepten zur Einführung einer Patienteninformationskarte sowie zur Herausgabe von Behandlungs- und Notfallleitlinien für definierte Gruppen von seltenen Erkrankungen befassen. Die erfreuliche Botschaft: Die ersten Ideen zur möglichen Umsetzung wurden bereits beim Bundesministerium für Gesundheit vorstellt!

In Folge erläuterte PD Dr. Lorenz Grigull, Onkologe an der Kinderklinik der Medizinischen Hochschule Hannover, anschaulich seine neuen Ansätze zur Verkürzung der Diagnosewege. „Warum weiß Amazon, welcher Rotwein mir schmeckt? (…) Was Amazon kann, das können wir auch" (L. Grigull). Vor diesem Hintergrund bekam das interessierte Publikum Einblicke in die Entwicklung und Evaluation von Diagnose-unterstützenden Verfahren, basierend auf mathematischen Modellen und unterlegt mit aberhunderten von Befragungsergebnissen. Hierbei steht die Verkürzung der diagnostischen Latenz - bei seltenen Erkrankungen im Durchschnitt etwa sieben Jahre - im Fokus der Forschung.
Nicht minder ansprechend gestaltete sich der Vortrag von Dr. Wendelin K. Blersch, Neurologe in Regensburg. Er veranschaulichte mit eindrucksvollem Bild- und Videomaterial die Herausforderungen niedergelassener Ärzte beim Erkennen seltener Erkrankungen, im Hinblick auf zeitliche, finanzielle und psychologische Faktoren wie beispielsweise dem Phänomen der Unaufmerksamkeitsblindheit.
„Im Westen viel Neues", so begrüßte Mag. Maria Czermak, ehrenamtliche Mitarbeiterin bei Pro Rare Austria, die TeilnehmerInnen und nutzte die Gunst der Stunde, um sich als neue Kontaktperson von Pro Rare Austria für Westösterreich vorzustellen. Darüber hinaus schilderte sie in berührenden Worten ihren persönlichen und steinigen Weg zur Diagnose ihrer seltenen Erkrankung.
Nach anregender Diskussion und kurzer Pause, nahm Claas Röhl, Vorstandsmitglied von Pro Rare Austria, seinen Platz am Rednerpult ein und erfreute die erfrischte Zuhörerschaft mit einem Statusbericht zur Patientenakademie (EUPATI). Diese europäische Initiative widmet sich schwerpunktmäßig den Bereichen Aus- und Weiterbildung, um die Fähigkeit von Patienten, die medizinische Forschung und Entwicklung zu verstehen und sich daran zu beteiligen, zu verbessern.
Auch im Anschluss blieb das Mikrophon fest in den Händen von Pro Rare Austria bzw. der stellvertretenden Obfrau Ulrike Holzer. Der Kongressbericht zur European Conference on Rare Diseases and Orphan Products (ECRD), welche im Mai 2016 in Edinburgh stattgefunden hatte, stieß auf großes Interesse, ebenso wie die Vorschau auf die für 2018 geplante ECRD mit Veranstaltungsort Wien. Save the date: 10. bis 12. Mai 2018!
Abschlussrednerin des Tages war Dr. Ursula Unterberger, Mitarbeiterin der Nationalen Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (NKSE/GÖK) und Koordinatorin von Orphanet Austria. Ein Update zu den Themen Referenznetzwerke und nationale Zentren für seltene Erkrankungen brachte beträchtliche Teilerfolge zutage: die Designation erster sogenannter Typ-B Zentren und ein Mapping für seltene Erkrankungen in Österreich, welches in Folge nun der Fachgruppe Planung vorgestellt werden kann.
Das finale Resümee: Der 7. Kongress für seltene Erkrankungen hinterlässt einen durch und durch angenehmen Nachgeschmack!

Heilbehelfe und Hilfsmittel im Kontext seltener Erkrankungen

Victoria Mauric

Maßnahme 47 – alles (un)klar? Über den Weg zum einheitlichen Leistungskatalog für Heilbehelfe im Kontext seltener Erkrankungen

Interessanterweise sind gesundheitspolitische Veranstaltungen seit geraumer Zeit von einem hartnäckigen Phänomen begleitet: dem unbekannten Zurufer aus der mittleren Reihe. Kommt das Thema auf Gesundheitskompetenz oder „Empowerment" von Patienten, kann man mit an Sicherheit grenzender Wahrscheinlichkeit davon ausgehen, dass der nichtsahnende Vortragende mit folgender Frage konfrontiert wird: „Was gedenken Sie in Bezug auf die unterschiedlichen Selbstbehalte in den Bundesländern zu tun? Es muss doch eine einheitliche Erstattung geben!" „Tja, eigentlich ist das hier gar nicht Thema …", stammelt die Person auf dem Podium und natürlich ist es das nicht, das ist es selten. Das Thema ist nämlich nicht nur komplex, sondern auch hochgradig unangenehm – kein Wunder bei 28 verschiedenen Sozialversicherungen verteilt auf neun Bundesländer. Jetzt könnte man sich die Frage stellen, warum besagte Zurufer eigentlich immer in der Mitte sitzen, oder was wahrscheinlich berechtigter ist, wo man sich dieser heiklen Fragestellung nun tatsächlich annimmt?

Zumindest für den Brennpunkt der Heilbehelfe, die zur Unterstützung von Menschen mit seltenen Erkrankungen benötigt werden, gibt es seit der Veröffentlichung des „Nationalen Aktionsplans für seltenen Erkrankungen" (NAP.se) im Jahr 2015, hierauf eine Antwort, die hoffen lässt. Das unter Federführung der Nationalen Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (NKSE) erarbeitete Dokument zielt mit der sogenannten „Maßnahme 47" darauf ab, einen bundesweit einheitlichen Leistungskatalog für ausgewählte Heilbehelfe als Pilotprojekt für seltene Erkrankungen zu entwickeln.

Nun gut, geschrieben wird ja bekanntlich viel, aber es gibt

tatsächlich Anlass zum Optimismus: Auf Anfrage des Hauptverbandes der Sozialversicherungsträger und der NKSE hat sich Pro Rare Austria im Sommer 2016 bereit erklärt, eine Umfrage unter ihren Mitgliedern durchzuführen, um den Bedarf an „typischen" Heilbehelfen zu erheben.
Befragt wurden knapp 50 Einzelpersonen oder Gruppen, die selbst oder deren Angehörige von einer seltenen Erkrankung betroffen sind. Dem Engagement dieser Personen ist es zu verdanken, dass die Umfrage, mit einer Rücklaufquote von 72 Prozent, repräsentative Ergebnisse liefern konnte. So zeigte sich eindrücklich, dass 76 Prozent der Befragten Heilbehelfe zur Bewältigung des Alltags benötigen, während 24 Prozent angaben, ausschließlich auf Medikamente oder andere Formen der Unterstützung (z.B. Physiotherapie) angewiesen zu sein.

Die zu den unterschiedlichen Erkrankungen genannten Heilbehelfe, angefangen von Brillen und Zahnimplantaten über Krücken und Rollstühle bis hin zu Inhalations- und Sauerstoffgeräten, wurden zu einem Katalog mit über 40 verschiedenen Hilfsmitteln zusammengeführt und der jeweilige Patientennutzen beschrieben. Das fertigte Dokument wurde schließlich beim Hauptverband der Sozialversicherungsträger zur weiteren Bearbeitung eingebracht.
Nun könnte man kritisch anmerken, dass es sich hierbei lediglich um eine Momentaufnahme handelt, die keinen Anspruch auf Vollständigkeit erheben kann und einem laufenden Wandel unterworfen ist. So ist es. Und weil es so ist, besteht der nächste herausfordernde Schritt in der Entwicklung eines Gesamtkatalogs, in welchen auch Informationen aus einer ganzen Reihe bereits bestehender Register einfließen. Der zuständige Sachbearbeiter ist bestimmt nicht zu beneiden. Und dann wären da noch die Abstimmung zwischen den Sozialversicherungsträgern sowie die Verhandlungen mit Bund und Ländern - auch das wird wohl seine Zeit brauchen.
Dennoch: Das langfristige Ziel eines bundesweit einheitlichen Leistungskatalogs für Heilbehelfe bei seltenen Erkrankungen ist anvisiert, das Fundament gelegt und eine Reihe motivierter Menschen bauen Ziegel für Ziegel am Erdgeschoss!

Patienteninformationskarte und Notfallkarte

pro rare austria
allianz für seltene erkrankungen

Michaela Weigl

Der NAP.se in Österreich verfolgt das übergeordnete Ziel, die Lebenssituation aller von SE betroffenen Patientinnen und Patienten, unabhängig von Alter, Geschlecht, Grad einer Behinderung und sozioökonomischen Voraussetzungen, unter Einbeziehung ihrer Familien und ihres erweiterten beruflichen und sozialen Umfelds zu verbessern.

Handlungsfeld 1 - Maßnahme 6:

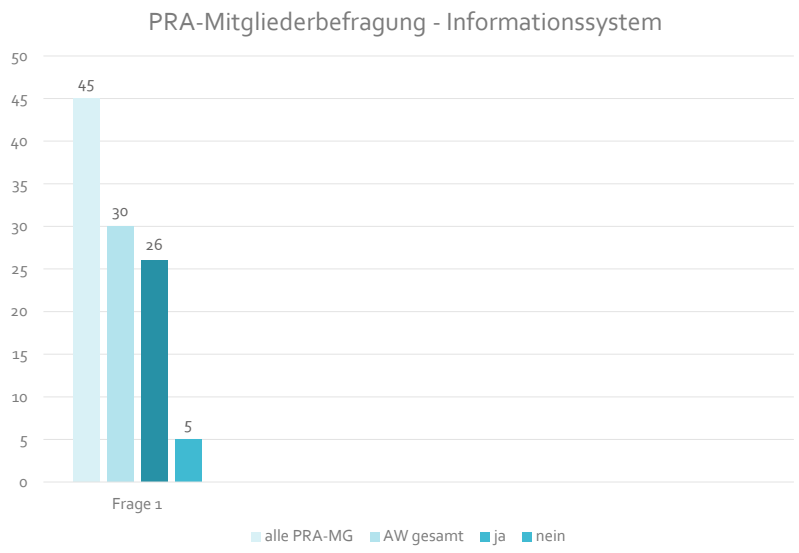
Erstellen eines Konzepts zur Einführung einer Patienteninformationskarte

Wer hätte das gedacht? Jeder 20. Mensch, dem wir auf der Straße begegnen, hat eine Krankheit, deren Namen wir wahrscheinlich noch nie gehört haben, geschweige denn, ihn richtig aussprechen könnten. 6000, vielleicht auch 8000 verschiedene seltene Erkrankungen soll es geben, und wenn man bedenkt, dass das allein in Österreich eine beeindruckende Menge von 400.000 Menschen ist, muss man zugeben, dass die „Seltenen" gar nicht so selten sind. Trotzdem fallen uns diese Menschen nicht wirklich auf - nicht jedem sieht man seine Erkrankung an, doch selbst das kann für Betroffene zum Problem werden. Nämlich dann, wenn sie hören, dass sie ja gar nicht krank aussehen, wenn man sie als Hypochonder oder hysterische Mütter abstempelt oder sie gar in die Psychiatrie schickt. So haben die „Seltenen" - oft über Jahre! - schon jede Menge Probleme, um überhaupt einen Namen für die Ursache ihrer Beschwerden zu finden: die richtige Diagnose. Aber auch dann, wenn all die Beschwerden endlich einen Namen haben und man weiß womit man es zu tun hat, sind die Probleme noch lange nicht zu Ende - und das hat nicht nur mit vorhandenen oder nicht vorhandenen Behandlungsmöglichkeiten zu tun...

Vielleicht kann eine sogenannte Patienteninformationskarte, eine Art von Ausweis, eine Bestätigung der Diagnose im Alltag von Betroffenen eine kleine Hilfe darstellen. Wir haben uns das als Pro Rare Austria angeschaut und die federführende Verantwortung für die Maßnahme 6 übernommen:

Zunächst haben wir unseren Mitgliedern drei Fragen gestellt:

- Würden Sie es für Ihre SE sinnvoll erachten, dass Informationen auf zum Beispiel der e-card gespeichert werden?
- Wäre für Ihre SE eine Notfallkarte oder ein Notfallarmband notwendig und sinnvoll?
- Wenn ja, bevorzugen Sie eher Karte oder eher Armband?

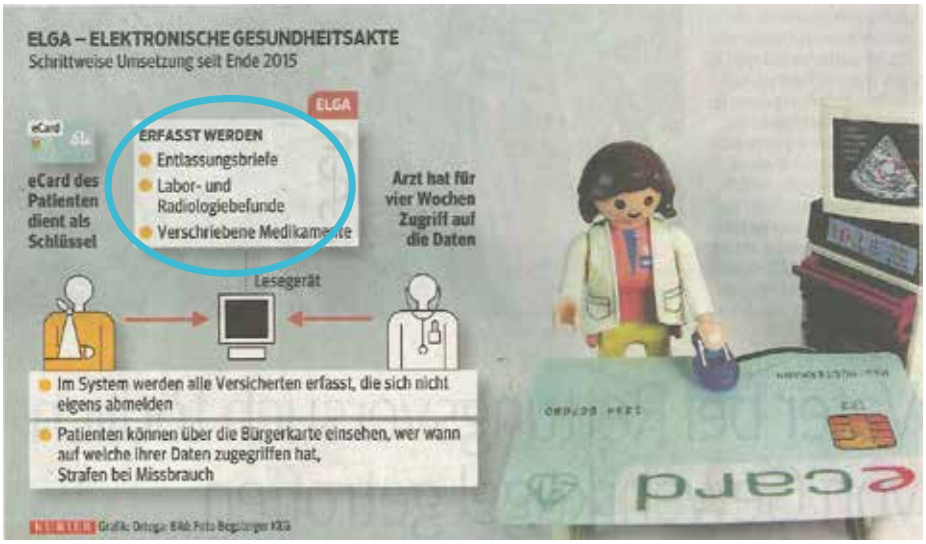


pro rare austria

Muster: Entlassungsbrief

Der Bedarf ist eindeutig. Daraufhin prüften wir, ob es denn möglich wäre ELGA im Sinne einer Patienteninformations„karte“ zu nützen.

Dazu wäre es von unserer Seite her notwendig, zumindest (!) einen Eintrag wie „Seltene Erkrankung“ bzw. besser einen Eintrag für SE und dem Namen der Erkrankung, wie zum Beispiel „SE -Mukopolysaccharidose“ für den behandelnden Arzt sofort sichtbar zu machen.



Das wiederum wäre unseres Erachtens am einfachsten und kostengünstigsten in Verbindung mit ELGA, der elektronischen Gesundheitsakte, die ja in ganz Österreich ausgerollt werden wird, möglich.
Dazu würde man keine weitere Karte im wörtlichen Sinne benötigen, sondern nur die e-Card. *(Übrigens sind auf unseren e-Cards keinerlei Informationen außer dem Namen, der Versicherungsnummer und dem Geburtsdatum gespeichert).*
Beim Einlesen der e-Card wird die persönliche ELGA des Patienten aufgerufen. Dort sieht der Arzt aktuell nur Entlassungsbefunde nach Krankenhausaufenthalten, Laborbefunde und Radiologiebefunde.
Toll ist, dass all diese Befunde standardisiert, strukturiert, intelligent und systematisch sind. Damit könnte also eine SE systematisch im Highlightblock der abgespeicherten Befunde erscheinen.
Neben dem Namen der SE wäre es auch wünschenswert, dort – zumindest in Form von weiterführenden Links – die Do´s und Dont´s, die Behandlungsleitlinien und die Expertisestellen für die jeweilige SE zu finden.

Bei der Verwirklichung dieser Idee sehen wir allerdings im Moment noch drei wesentliche Probleme, die es vorher zu lösen gilt:

-1- Codierung

ICD10 ist in ELGA codiert - die Codierung wäre notwendig, um bestimmte Codes als SE zu identifizieren, ist jedoch nicht vollständig für alle SE vorhanden. Es müsste also vorher noch sicher gestellt werden, dass es diese Codierung gibt - auch dafür gibt es eigene Maßnahmen im NAP.se, nämlich die MN 1 und 2.

-2- Befunde

Es werden zurzeit nur Entlassungsbefunde nach Krankenhausaufenthalten gespeichert Da aber nicht jede SE für den Patienten zwingend stationäre Aufenthalte mit sich bringt, würde es in diesen Fällen keine Einträge bzgl. der SE im Highlightblock geben. Für uns wäre eine mögliche Lösung, dass auch Facharztbefunde in der ELGA erfasst werden. Technisch wäre das kein Problem, allerdings gibt es dazu (noch?) keine Einigkeit und keinen Beschluss.

-3- Lebensbegleitender Datensatz

Es gibt zurzeit keinen lebensbegleitenden Datensatz in ELGA. Die Daten werden (von der Stelle wo sie gespeichert sind) nach zehn Jahren gelöscht. Unser Vorschlag ist es daher, life-long-Befunde (analog Blutgruppe) zu integrieren.

Die wesentlichen Stakeholder (z.B. das Gesundheitsministerium, Ärztekammer, Sozialministerium, Fachgruppen für SE,...) müssen natürlich mit diesem Vorschlag einverstanden sein.
Wir haben unser Konzept am 8. Juni 2016 dem Beirat für SE vorgestellt. Seitens des BMG wurde in dieser Sitzung zugesagt, BMG-intern mit der für e-health zuständigen Abteilung

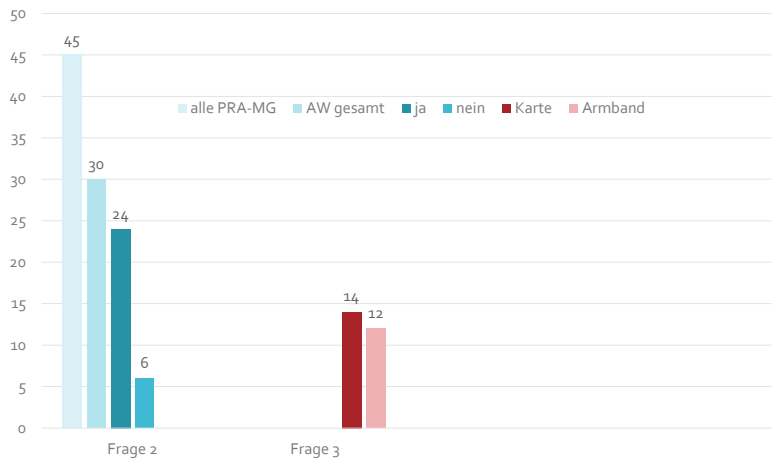
ein erstes Gespräch hinsichtlich einer möglichen Umsetzung zu führen.
Als Ergebnis dieses Gespräches wurde uns nun mitgeteilt, dass

- die Information über eine SE tatsächlich eine Applikation von ELGA sein könnte
- es ein langer Prozess sein würde, da ELGA noch nicht in ganz Österreich vollständig ausgerollt ist und die Kodierung seltener Erkrankungen erst eingeführt werden muss.

Das BMG möchte von uns nun ein Konzept dazu, welche Informationen man von wo - wohin transportieren will, also eine genaue Auflistung der Inhalte und Darstellung des Datenflusses. Diese Zusammenstellung wird sodann an die Abteilungen für e-health und IT zur Prüfung der Umsetzungsmöglichkeiten weitergeleitet.

Wir werden also noch eine Weile warten müssen, bis wir sehen, ob diese ersten Überlegungen umgesetzt werden können. Ein kleiner Grundstein ist gelegt, aber noch ist alles offen.

Notfallkarte oder Notfallarmband



Eine „Notfallkarte“ soll im Unterschied zur „Patienteninformationskarte“, die als Hilfestellung im Alltag gedacht ist, akut in Notfällen zum Einsatz kommen. Wir verstehen sie als Träger bzw. als Zugangsschlüssel zu Notfallinformationen.
Nicht jede SE geht mit Notfällen einher, unsere Mitgliederbefragung zeigt jedoch, dass auch bei unterschiedlichem Hintergrund, der Bedarf an einem Notfallsystem durchaus überwiegend gegeben ist.
Wir haben uns also auch dazu Gedanken gemacht und skizziert, wie ein Notfall ideal ablaufen könnte:

Damit das so klappen kann, sind standardisierte und idealerweise codierte Notfallinformationen notwendig, die in der Rettungskette fest verankert sein müssen und von jedermann gelesen werden können. Ein niederschwelliger Zugang ohne spezielle Lesegeräte wäre unseres Erachtens ideal. Dazu braucht es natürlich auch die Zustimmung der Leitstellen bei den diversen Rettungsdiensten und idealerweise die Unterstützung der Plattform Notfallmedizin, vor allem für die Codierung von Notfallmaßnahmen und -leitlinien.
Es gibt unzählige Möglichkeiten wie ein möglicher Informationsträger aussehen könnte, wichtig ist dabei nur eines: Er muss im Dschungel schon vorhandener Informationsträger unverwechselbar und eindeutig als solcher erkennbar sein.

Auf die Plätze. Fertig. Marsch. - oder auch nicht!

Michaela Weigl

Tag der Seltenen Erkrankungen ist am 29. Februar - das wissen wir alle.
Dass wir an diesem Tag oder unmittelbar davor/danach viele Jahre lang einen Marsch der Seltenen Erkrankungen in Wien organisiert haben, das wissen auch viele. Und viele - zumindest viele MPS-Familien ☺ - sind unserem Ruf auch Jahr für Jahr gefolgt, sind nach Wien gekommen und mit uns marschiert. Mit bis zu 80 fröhlichen Marschierenden waren wir wohl jedes Mal die größte teilnehmende Gruppe. Herzlichen Dank dafür!
Ich freue mich, dass unsere MPS-Familien meinen Aufruf ernst und sich Zeit genommen haben; selbst winterliche Temperaturen und zum Teil Hunderte Kilometer Anreise konnten sie nicht abschrecken. Damit haben sie einen wichtigen Beitrag geleistet, um die seltenen Erkrankungen insgesamt sichtbarer zu machen. Denn nur wenn wir gesehen und gehört werden, kann sich die Situation von Menschen mit seltenen Erkrankungen irgendwann verbessern.

Nun ist es leider so, dass unser Erfolg mit dem jährlichen Marsch nicht wirklich überwältigend war. Wir hatten uns hohe Ziele gesteckt, wollten den Marsch so groß werden lassen, dass die Medien uns nicht mehr ignorieren könnten; wir wollten, dass sie aufmerksam werden und über uns berichten. Dazu waren wir wohl zu wenige. Wir hätten gern 1000 oder mehr Menschen auf die Straße gebracht für diesen Marsch - das haben wir in all den Jahren nicht geschafft.
Deshalb haben wir nun über attraktive Alternativen nachgedacht, Wege, wie wir mehr Menschen ansprechen und motivieren können, auch solche, denen es vielleicht aufgrund der Erkrankung nicht möglich ist, im Winter durch die Straßen Wiens zu marschieren.

Zeichnung: Mason Gary

Es wird 2017 keinen Marsch geben, sondern erstmals ein **„FEST DER SELTENEN“**.
Wir laden alle herzlich ein zu einer Begegnung mit tollem Programm, großartigen Künstlern und Spielstationen für die Kinder. Üblicher Ort, übliches Datum, neue Uhrzeit:

Fest der Seltenen I Wien - Museumsquartier I 4. März 2017 I 13 - 16 Uhr

Die MPS-Gesellschaft war mit über 80 Menschen vertreten!

Treuer Mitkämpfer und Mutmacher: unser MPS-Botschafter Wolfgang Böck

Gemeinsam mehr erreichen – mit einer Stimme!

Erstmals dabei: Harald Serafin

Impressionen aus 2016

weiteste Anreise: MPS-Familie aus Vorarlberg

Ihre Spende hilft!

Das kann Ihre Spende:

5 €	Postgebühr für ein Paket
10 €	erstes Info-Material für MPS-Familie
25 €	eine halbe Einheit Hundetherapie für ein MPS-Kind
40 €	eine Einheit für mobile Krankenschwester zur Pflegeunterstützung
80 €	eine Therapieeinheit Rolfing für ein MPS-Kind
100 €	Besuch bei einer MPS-Familie zur Beratung
200 €	ein Tag Therapiewoche für ein MPS-Kind
350 €	Geschwisterkinderwoche für ein Kind
500 €	anatomisch geformtes Sitzkissen für ein MPS-Kind
600 €	Zehn Therapieeinheiten für ein MPS-Kind (z.B. Cranio Sacral Therapie)
1000 €	eine hochspezialisierte Therapeutin für unsere jährliche Therapiewoche
1700 €	ein Paar 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

ÖSTERREICHISCHES SPENDEN GÜTESIEGEL 05841 WWW.OSGS.AT

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

So können Sie helfen:

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

- Benefizveranstaltung *(Oster-, und Weihnachtsmarkt, Schul- od. Sportveranstaltung, Konzert, Versteigerung, Punschstand, Flohmarkt, Auktion, Kartoffelwettschälen, Kaffeekränzchen...)*
- Laufen für MPS-Kinder *(siehe S. 104, 112)*
- Ehrenamtliche Mitarbeit in der MPS-Gesellschaft *(siehe S. 102)*
- MPS bekannt machen *(von uns erzählen, auf Facebook liken...)*
- Bestellung von MPS-Artikeln *(z.B. Weihnachts- oder Glückwunschkarten, Parfum, CDs, Blöcke, Kalender,...)*
- Spenden durch Kaufen *(siehe S. 41)*
- Bestellung von Karli Printi Schulheften *(siehe S. 78)*
- Geburtstagsspende (Spenden statt Schenken)
- Kranzspende *(Spende anstatt Kranz oder Blumen bei Begräbnissen)*
- Legat, Erbschaft *(siehe S. 101)*
- Firmenspende *(Weihnachtsspende oder anlässlich einer Firmenfeier...)*
- 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.
- 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 lassen. Wir freuen uns, darüber zu berichten!

IHRE SPENDE IST STEUERLICH ABSETZBAR
Reg. Nr. SO 1461

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!

Was bleibt, wenn ich gehe? Welche Spuren hinterlasse ich? Wie werde ich in Erinnerung behalten? Diese Fragen bewegen viele Menschen irgendwann in ihrem Leben. Ein Testament hilft dabei, sie zu beantworten. Es ist ein Spiegel der Beziehungen und Überzeugungen, die unser Leben geprägt haben. Denn ein Testament macht deutlich, was uns im Leben so wichtig ist, dass wir es über den Tod hinaus „begleiten" möchten: unsere Familie, einen geliebten Menschen oder auch eine gemeinnützige Organisation.

Ein Vermächtnis ist eine der nachhaltigsten Formen der Unterstützung. Immer mehr Menschen entscheiden sich, in ihrem Testament neben ihrer Familie auch eine gemeinnützige Organisation zu bedenken. Damit können sie noch über ihr Leben hinaus, mit gestalten, Gutes tun, Hoffnung geben und Zuversicht schaffen.

Hinter den drei Buchstaben MPS steht für uns nicht nur der fast unaussprechliche Name der schrecklichen Krankheit MukoPolySaccharidose, sondern auch unser Motto: Miteinander Perspektiven Schaffen.
Ihr Vermächtnis zugunsten der MPS-Gesellschaft ist eine Investition, die sinnvoll und von bleibendem Wert ist. Denn damit schenken Sie MPS-Kindern Perspektiven für eine bessere Zukunft.

Wir sind jederzeit gerne da, um Ihre Anliegen zu besprechen - vertraulich und wertschätzend.

In regelmäßigen Abständen laden wir zu **Veranstaltungen mit Vorträgen zum Thema Erbrecht und Testamentgestaltung** ein. Die Teilnahme daran ist gratis und ohne jede Verpflichtung. Vorab gibt es immer ein schönes Rahmenprogramm und anschließend die Gelegenheit sich bei Snacks und Getränken mit den Organisationsvertretern oder dem anwesenden Notar zu unterhalten.
Kommen Sie vorbei, Ihr Platz ist noch frei!

Mehr Information finden Sie auf unserer Homepage unter www.mps-austria.at. oder unter www.vergissmeinnicht.at.

Die Blumen stehen für Menschen, die über ihr Leben hinaus wirken und für die Arbeit und die Projekte, die dank dieses Engagements realisiert werden.

Ein symbolisches Dankeschön an die Testamentspender: Pflanzen von Vergissmeinnicht

Vorhang auf für freiwillige Mitarbeiter

Ein Inserat in einer Lokalzeitung war es, das mich bewegt und nicht losgelassen hatte – Mutter von drei Kindern – davon eines mit Behinderung – sucht dringend Hilfe.

Ich hab nach einigen Tagen telefonisch nachgefragt, ob sich jemand gemeldet hätte. „Nein“ war die Antwort und dann haben wir – Michaela und ich – einen Besuchstermin vereinbart bzw. besprochen, wie ich eventuell helfen könnte.

Michaela war zu Johannes schwanger und saß im MPS-Büro. Sie hatte die Kinder, den Haushalt - also jede Menge um die Ohren, so dass zum Beispiel für Bügelwäsche kaum Zeit blieb. Das war dann mein Part (oder der von Michaelas Mutter). Zwischendurch übernahm ich etwas Büroarbeit – Billetts sortieren etc.

Mit der Geburt von Michael war die Familie auf sieben Personen angewachsen und Hilfe wurde immer gebraucht. Wenn Michaela mal beruflich wegfahren musste und die Kleinen eine Betreuung brauchten, kam ich zu ihnen nach Hause. In dieser Zeit war ich die „Mittermayr-Oma“.

Die Jahre sind verflogen, die Kinder „sozusagen“ groß und Maria zum Glück viel, viel fitter.

Vor zwei Jahren bin ich selbst – spät aber doch – Großmutter geworden und heuer nochmals, so dass meine verbleibende Energie jetzt diesem „schönen“ Zustand gilt. Mein Herz schlägt aber immer noch für MPS, der vorbildreichen Familie Weigl, Michaela, die Großartiges geschafft hat und täglich leistet und für Maria, die ihr Schicksal so bewundernswert meistert.

Alle guten Wünsche für die Zukunft.

Herzlich, Gertraud Mittermayr

Wie ich zum Freund der MPS Familie wurde

Ich bin auf einem Bauernhof in einer kleinen Gemeinde aufgewachsen. Menschen mit Beeinträchtigungen waren mir fremd. Nach Volks- und Hauptschule besuchte ich die HTL Wels und lernte dort Paul kennen. Öfter erzählte er von seiner großen Familie, und dass eines seiner Geschwister ganz besonders sei. Als ich Paul einmal nach der Schule besuchte, lernte ich seine Schwester Maria kennen. Beim ersten Mal wusste ich nicht wie ich mich verhalten sollte. Wir kamen aber ins Gespräch und ich merkte, dass ein Mensch mit Behinderung nicht anders ist als du und ich. Sie brauchen einfach bei einigen Dingen im Leben mehr Unterstützung. Mit Maria und der Familie Prähofer-Weigl Zeit zu verbringen machte mir Spaß und so kam es dazu, dass ich 2014 zum ersten Mal als Kinderbetreuer mit auf die Therapiewoche fuhr.

Meine Eltern sind Krisenpflegeeltern - daher weiß ich wie man mit sozial benachteiligten Kindern (aus schwierigen Familienverhältnissen) umgeht. Auf der Therapiewoche jedoch stieß ich auf ganz neue Herausforderungen und sammelte Erfahrungen in Bezug auf den Umgang mit ganz besonderen Kindern. Ich war begeistert von der Lebensfreude der MPS-Patienten und der liebevollen Atmosphäre in der MPS-Familie. Dieses Jahr war ich zum dritten Mal dabei – die Therapiewoche ist für mich ein Fixpunkt im Sommer geworden, und ich freue mich aufs nächste Jahr!

Ich bin froh Mitglied eurer Gemeinschaft geworden zu sein und hoffe auf weitere schöne und erfüllende Jahre.

Michael Messenböck

...ein herzliches Dankeschön!

Für alle, die mich nicht kennen, möchte ich mich kurz vorstellen:
Mein Name ist Tina (eigentlich Kristina) Zimmerberger.
Ich bin verheiratet und habe vier Kinder im Alter von zwölf bis 23 Jahren.
Ich bin Physiotherapeutin und mittlerweile schon sehr lange bei der großen „MPS-Familie“ dabei. Wie es dazu kam, möchte ich heute erzählen.

Im Jahr 2000 kam ich zum ersten Mal mit MPS in Berührung.
Damals kam ich als mobile Physiotherapeutin zu Maria nach Hause.
Ich hatte natürlich noch so gut wie keine Ahnung von dieser Krankheit (in der Pädiatrievorlesung wurden Stoffwechselkrankheiten zwar erwähnt, man hatte aber nie direkt damit zu tun) und war sehr gespannt, was da auf mich zukam.
Mit Maria lernte ich aber ein fröhliches und sehr aktives sechsjähriges Mädchen kennen und wir haben uns eigentlich von Anfang an gut verstanden.

Von da an kam ich wöchentlich zu Maria zur Physiotherapie und ich lernte natürlich auch die Mama, Michaela Weigl und die ganze Familie kennen. Im Mai 2000 war ich zum ersten Mal bei einem MPS-Treffen in Kirchberg in Tirol dabei und lernte auch die anderen „MPS-Formen“ kennen. Das war ziemlich viel neue Info für mich, da ich ja bislang nur Maria kannte und man Morquio- und Sanfilippo-Kinder schwer vergleichen kann.
Ich habe auch hautnah die OPs, die Maria über sich ergehen lassen musste, miterlebt. Nach einer Umstellungsosteotomie an den Unterschenkeln kam Maria mir laut klappernd über den Fußboden entgegen gekrabbelt. Laut klappernd deswegen, weil sie einen Fixateur externe an den Unterschenkeln hatte. Von da an wusste ich, wie tapfer Maria ist und was sie alles aushalten kann.
Nach einer ca. einjährigen Therapiepause von 2001 bis 2002, weil meine Tochter Emily zur Welt kam, hatte Michaela die Idee eine MPS-Therapiewoche in Österreich zu starten und fragte mich, ob ich mir vorstellen könnte, das zu machen. Ich sagte zu und wurde buchstäblich ins „kalte Wasser“ gestoßen, da die erste Therapiewoche in Kirchberg stattfand und ich ausschließlich Therapie zu Wasser machte, was bedeutete, dass ich zu Mittag fast unterkühlt aus dem Hallenbad kam.
Im Laufe der Jahre hat sich natürlich viel geändert: vor allem kam Verstärkung in Form von „Wurli“, der Toptherapeutin aus Usedom dazu, was für mich enorme Erleichterung bedeutete. Außerdem habe ich von Wurli sehr viel gelernt. Heuer war bereits das 15. Mal Therapiewoche in Österreich!

Mittlerweile ist das Therapeutenteam stark angewachsen. Es gibt Massagen, Cranio, Hundetherapie, Rolfing,…. Wir verstehen uns alle sehr gut und sind auch mit den Familien schon sehr vertraut. Eigentlich ist ein Leben ohne MPS gar nicht mehr vorstellbar. Die Therapiewoche ist ein Fixpunkt in der Sommerplanung. Ich fahre jedes Jahr gerne zur Therapiewoche, und es ist immer wieder eine Herausforderung, es kommen ja auch immer neue Patienten dazu.

Auch meine Kinder freuen sich schon immer auf die Therapiewoche, weil es ja immer tolle Ausflüge und Angebote gibt. Da möchte ich dir, Michi, wirklich ein großes Lob aussprechen für die tolle Organisation und für deinen unermüdlichen Einsatz das ganze Jahr über. Mir kommt oft vor, du bist mehr unterwegs für MPS als zu Hause. Danke dafür, Michi!!!

AUFREGUNG PUR:

UNSER ERSTER VMC AM 10. APRIL 2016

Es war so etwas wie ein Fundraising-Wunschtraum für mich: MPS-Austria bei einem Marathon! Und wie es so mit Träumen ist - sie gehen manchmal, obwohl heiß ersehnt, doch völlig unerwartet in Erfüllung.

Irgendwann im Herbst 2015 kontaktierte mich Herr Pollklesener von der Firma Altruja mit der Frage, ob ich mit MPS beim VCM 2016 als Charity dabei sein wolle. Na und ob! Ich dachte nicht lange nach, sondern packte die Gelegenheit beim Schopf und das gleich ordentlich: Wir starteten als eine von fünf Premium-Charitys! Natürlich waren wir zwischen den großen Vereinen wieder einmal die kleine graue Maus, aber wir taten unser Bestes, um den Anforderungen gerecht zu werden, die Spielregeln zu erfüllen und so richtig dabei zu sein.
Dazu gehörten einige Dinge, die völliges Neuland für mich waren, aber wozu gibt es Herausforderungen? Richtig - um sie anzunehmen!

Ich entwarf also brav ein Webbanner, für das wir 100.000 Impressionen bekommen sollten. Auch zwei bis drei Facebook-Postings via VCM sollten wir bekommen, für diese gab es genaue Vorschriften wie sie auszusehen hatten. Zweimal durften ich was für den VCM-Newsletter schreiben und immer alle Texte auf Deutsch und auf Englisch, der Marathon ist schließlich eine internationale Veranstaltung. Der Messestand für die Vienna Sportsworld musste geplant werden - dass wir den Stand mit Fotos von unseren MPS-Kindern dekorieren wollten war klar, aber was sollten wir dort anbieten? Womit konnten wir uns interessant machen, sodass die Menschen uns überhaupt beachten würden auf dieser riesigen Messe?
Und wie sollten wir es bloß anstellen, dass überhaupt jemand für uns läuft? Was für ein Läuferpackage könnten wir ausloben? Wie organisieren wir uns vor Ort? Wo schlafen wir?

Die größte Herausforderung war für mich die Erstellung unserer ersten Spendenseite - doch diese war gleichzeitig auch Anlass großer Freude für mich: Endlich hatten wir einen Spendenbutton auf unserer Homepage, endlich war es möglich geworden, gleich online an uns zu spenden. Kurz vor Jahresende war es geschafft, wir hatten damit noch was ganz Besonderes im Jubiläumsjahr erreicht.

Es gab also wirklich zu tun - irgendwie würde ich es schaffen... und so war es auch.

Unser Läuferpackage war - so denke ich - toll und attraktiv:

- atmungsaktives Laufshirt
- Tacx Trinkflasche
- multifunktionelles Bandana
- exklusives Treffen mit Wolfgang Böck

Jeder Läufer, der eine eigene Spendenseite für uns anlegen und einen gewissen Spendenbetrag einsammeln würde, sollte dieses Package als kleines Dankeschön erhalten.

Trotz spätem Start - alle anderen Vereine waren längst online als wir erst die Überlegungen begannen - wurden noch Spendenseiten angelegt und wir erhielten insgesamt € 3.750,- an Spenden. Damit waren nicht nur unsere Ausgaben gedeckt, sondern wir konnten uns sogar über einen Gewinn freuen!

14 MPS-Läufer gingen im Hauptbewerb an den Start, zwei in den Kinderläufen - und jeder Läufer war etwas Besonders für uns: Andreas Zachmann, weil er dafür extra aus Berlin angeflogen kam, Zbigniew Klimont, weil er mich in letzter Minute überraschte und noch am Samstag eine Spendenseite anlegte, das Team Traunfellner, weil sie für uns liefen ohne uns vorher gekannt zu haben, die beiden Staffeln mit den Freunden meiner Kinder, weil sie sich so bemühten, und meine „kleinen" Jungs, für die der erste Start in einem Wettkampf dieser Dimension total aufregend war.
Aufregend war es auch für mich. Neben all den Vorbereitungen machte ich mir auch noch Sorgen, dass die Jungs vor Ort alles richtig machten, studierte die Laufstrecke im Internet, markierte die Übergabestellen, druckte alles für sie aus und plante den Weg dorthin mit den öffentlichen Verkehrsmitteln. Sie fanden meine Sorge - wie meistens - übertrieben, weil sie das natürlich auch selbst schafften, aber so war ich wenigstens beruhigt.

Und dann kam der große Tag... Donnerstagabend. Ich fuhr nach Wien, um den Messestand aufzubauen. Naja, genau genommen, ließ ich mich fahren, da es mir selbst gar nicht möglich war; Ich hatte Schienen an beiden Händen, mein linker Ringfinger war gebrochen, am rechten Ringfinger hatte ich eine Nagelbettentzündung, die mich völlig lahm legte. Meine liebe Tochter Anna spielte also Taxi, brachte mich mit Maria und mit all den Sachen nach Wien und dekorierte mit dem zum Helfen herbeigeeilten Michael Polly den Messestand. Ich konnte immerhin zusehen und ein bisschen rummeckern, doch selbst dazu hatte ich kaum Gelegenheit, denn die beiden machten ihre Sache wirklich gut!

Spät aber doch erreichten wir in finsterer Nacht endlich unser Hotel und checkten ein. Beim Zimmer angekommen, bemerken wir, dass die Tür einen Spalt offen stand. Oje, hoffentlich war da niemand? Was soll´s, wir waren müde, wir öffneten die Tür. Plötzlich: ALARM. Genau über unserer Zimmertür geht eine Sirene los. Na super! Den Gang entlang öffnen sich der Reihe nach die Türen, verschlafene Menschen stecken ihre Köpfe heraus und wollen wissen was los ist. Wie peinlich. Gut, ich werde mal in der Rezeption anrufen und Bescheid sagen, dass wir einen Alarm ausgelöst haben. Wir gehen also alle rein, auch Maria mit ihrem Rolli, stellen unser Gepäck ab und

run for life

ROCK FOOD

979

Gesellschaft für
MukoPolySaccharidosen

Gesellschaft für MukoPolySaccharidosen und ähnliche Erkrankungen

Laufen für Therapie.

Laufen für Leben.

Laufen für MPS!

Vienna City Marathon
23. April 2017
Run for Charity

Sie möchten für MPS-Kinder starten? Dann haben wir das passende Laufpackage für Sie!

Auf die Plätze – fertig – helfen: LAUFEN FÜR MPS. Laufen für Leben.

Bitte helfen auch Sie! Registrieren Sie sich als Charity-LäuferIn für MPS-Kinder und starten Sie Ihre eigene Spendenseite! Als MPS-LäuferIn erhalten Sie von uns als Dankeschön ein/e

- atmungsaktives Funktionsshirt
- multifunktionales Bandana
- Trinkflasche
- Einladung zur VCM-Party im Rathaus

Bitte sammeln Sie mit Ihren FreundInnen und Bekannten mind. 300,-EUR Spenden (als Marathon- oder Halbmarathon-LäuferIn) bzw. mind. 500,- EUR Spenden (für Ihr Vierer- Staffellaufteam).

Auf die Plätze, fertig, helfen! DANKE.

Auch 2017 können Sie Ihre eigene Spendenseite starten, um MPS-Kindern zu helfen! Hier ein Beispiel aus 2016:

Fitness and Fun for MPS Run

Offlinespende | deaktivieren | Seite ansehen

Ich helfe jetzt..... aus persönlicher Verbundenheit mit der MPS-Austria. Ich danke vorab herzlichst für jeden Beitrag! Euer Zachy

Herr Andreas Zachmann
andreas.zachmann@web.de

2016

Danke Andreas Zachmann für 1.000 Euro!
Danke Team Michael Messenböck für 700 Euro!
Danke Zbigniew Klimont für 600 Euro!
Danke Team Johannes Messenböck für 525 Euro!
Danke Team Traunfellner für 500 Euro!

Unsere beiden jüngsten Starter Johannes und Michael beim Fotoshooting mit MPS-Botschafter Wolfgang Böck

Maria mit den Start-nummern unserer Läufer

MPS-Läuferpackage

suchen die Nummer für die Rezeption. Der Alarm ist immer noch aktiv. Nach einer gefühlten Ewigkeit meldet sich die Rezeptionistin, ich lege meine Beichte ab. Doch zu meiner großen Überraschung sagt sie: „Bitte verlassen Sie sofort das Zimmer, der Alarm ist echt, wir haben Feueralarm!“ Oh du liebe Güte, wer hätte das gedacht, jetzt aber schnell raus hier. Ich schnapp mir Maria und die Tasche mit den Laufshirts, die halte ich im Moment für das Wichtigste. Der Rollstuhl muss bleiben, 130 kg können wir sowieso nicht tragen und den Lift dürfen wir nicht benützen. Also raus auf die Feuertreppe und runter! Die Menschen strömen aus dem Hotel, die Feuerwehr kommt mit Blaulicht und wir stehen nur da und können es nicht fassen, dass das wirklich passiert. Bald stellt sich heraus, dass gar nichts brennt, trotzdem müssen wir warten, bis die Feuerwehr das ganze Hotel kontrolliert hat. Uns fallen vor Müdigkeit schon die Augen zu, wir müssen lachen, weil uns das passiert und sind heilfroh, dass Marias Elektrorolli nicht brennt - das wird eine kurze Nacht.

Freitagfrüh. Die Vienna Sportsworld öffnet ihre Tore. Die Mädchen schlafen noch nach dieser aufregenden und kurzen Nacht. Ich marschiere in die Messehalle und beziehe Stellung am Stand. Gut, dass ich so bald da bin. Es ist völlig ruhig und so gut wie leer. Unser Stand ist gleich gegenüber der Startnummernausgabe. Da steht eine riesige Leiter in der Mitte der Halle, auf der jemand sitzt und nach unten schaut. Ich kann mir nicht vorstellen was er da tut. Zunächst. Doch als es 9 Uhr ist, ertönt das Marathonlied und die Tore werden geöffnet. Und dann geht es los. Ein Schauspiel, das wahrhaft sehenswert ist! Die ganze Menschentraube, die sich draußen vor der Tür angesammelt hatte, stürmt im Laufschritt durch die Halle auf die Startnummernausgabe zu und der Mann auf der Leiter dirigiert von oben wohin sie laufen sollen. Das müsste man filmen - tun auch welche! Im Nu ist die Messehalle voll, es geht los. Ich hab erwartungsgemäß nicht viel zu tun, hoffe nur, dass wir gesehen werden und dem einen oder anderen über MPS erzählen können.
Am Nachmittag kommen die Jungs angereist, sie sind schon aufgeregt, besonders Johannes und Michael, denn sie gehen schon am Samstag an den Start.

....es war toll, hautnah dabei zu sein, für uns alle - auch für die Nichtläufer! Und deshalb machen wir 2017 wieder mit!

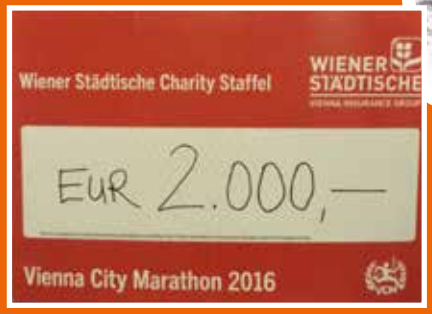
Hallo.

Mein Name ist Leo, und ich war zum allerersten Mal beim Wienmarathon dabei. Zuvor bin ich bereits einmal in Linz einen Viertelmarathon gelaufen. Über meinen Freundeskreis bin ich zu „Run for Charity“ gekommen. Davor, muss ich sagen, hatte ich sehr wenig Ahnung von Wohltätigkeitsläufen. Aber ich war sofort von der Idee begeistert, als ich darauf angesprochen wurde. Mit Freunden in einer Staffel einen ganzen Marathon zu bewältigen klang toll. Ab diesem Zeitpunkt beschäftigte ich mich natürlich mit dem Thema Spendenläufe. Ich erkannte sehr schnell, dass das Schwierige an sich nicht das Laufen und die eigene Motivation sind... sondern Familie, Freunde, Bekannte und Arbeitskollegen von der Idee zu begeistern. Ihnen die Scheu davor zu nehmen, dass auch Klein- und Kleinstbeträge mehr als willkommen sind. Gemeinsam mit meinen drei Staffelkollegen haben wir bis zuletzt um Spenden geworben.

Die Stimmung beim Marathon war überwältigend und die Organisation hervorragend. Ich freue mich jetzt schon auf 2017 und habe mir die nächste Teilnahme als festes Ziel gesetzt.

Was tun, wenn dir langweilig ist, du zu viel Energie hast? Ganz klar, laufen gehen. Das mache ich seit ich acht Jahre alt war. Leider kann das nicht jeder, darum freut es mich, diese Menschen „laufend“ durch mein Hobby zu unterstützen.

Paul



Spendenseite von Johannes & Co:

Vier sportliche Jungs möchten eine gute Sache unterstützen und dabei gleichzeitig das tun, was sie gut können.

Gemeinsam möchten wir für fünf MPS-Kinder die Therapieeinheiten für einen Tag während der Therapiewoche "erlaufen". Die Kosten dafür liegen bei mehr als € 500,- Helfen Sie uns zu helfen.

Vielen Dank!

Spendenseite von Michael & Co:

Was wir nicht in der Geldtasche haben, haben wir in den Beinen. Wir, das sind: Paul, Michael, Berni und Martin - Schüler der HTL Wels. Um unseren Zielbetrag von € 500,- zu erreichen, brauchen wir dringend eure Unterstützung. Konkret möchten wir einen kleinen Kostenbeitrag für den rollstuhlgerechten Autoumbau für unsere von MPS betroffene Schwester und Freundin Maria erlaufen. Wir sind top motivert und hoffen auf eure großartige Unterstützung. Gebt uns eine Chance, durch Laufen zu helfen. Jeder Euro zählt!

Wir sind 2017 wieder dabei! Bitte unterstützen Sie uns - als Läufer oder mit Ihrer Spende. Danke.

23. April 2017 - VCM

An dieser Stelle möchte ich ausnahmslos ALLEN Menschen, die unsere Arbeit für Kinder mit MPS in irgendeiner Form unterstützt haben, von Herzen DANKE sagen.

Vielleicht haben genau SIE eine Veranstaltung für uns organisiert, bei uns Billetts gekauft oder Handarbeiten bestellt, für uns Werbung gemacht, uns als Hilfsorganisation weiterempfohlen, uns auf Facebook geliked, unsere Facebook Postings geteilt, von MPS-Kindern erzählt, mit MPS-Kindern Zeit verbracht, MPS-Familien begleitet, MPS-Kindern ihren Geburtstag oder eine andere Feier gewidmet, MPS-Kinder therapiert oder betreut, für MPS-Kinder gesammelt oder gesungen? Vielleicht haben SIE uns etwas geschenkt, für uns Sachen transportiert oder einen wertvollen Kontakt hergestellt? Vielleicht sind SIE für uns Motorrad gefahren oder gelaufen? Vielleicht haben SIE für uns fotografiert, gemalt, gebastelt, gestrickt, gefilzt oder genäht? Vielleicht haben SIE für MPS-Kinder gebetet? Vielleicht einen Artikel über MPS geschrieben oder ein Inserat im MPS-Falter geschaltet? Vielleicht haben SIE uns eine Spende überwiesen?

Egal was SIE für uns getan haben, wir freuen uns über jede Unterstützung. Ihre Hilfe kommt bei uns an, und wir schätzen SIE sehr. DANKE. Es ist schön, wenn Menschen wie SIE den Weg mit uns gemeinsam gehen, wenn SIE Anteil nehmen am Schicksal von MPS-Familien und wir unserem Motto gemäß „Miteinander Perspektiven Schaffen - für Kinder mit MPS“. Schön, dass es SIE gibt!

Auf den folgenden Seiten habe ich einige Bilder und kurze Bericht von Veranstaltungen und Aktionen zusammengestellt. Es wird sich wohl nicht jeder Einzelne hier wiederfinden, ich möchte aber noch einmal betonen, dass es nichts und niemanden gibt, der mir nicht wertvoll ist. Manchmal gibt es keine Bilder, manche helfen lieber unerwähnt, manches weiß ich möglicherweise nicht, und vielleicht habe ich sogar was vergessen. In diesem Fall bitte ich aufrichtig um Nachsicht und entschuldige mich dafür – denn wirklich jede Hilfe ist mir wertvoll und wird nicht nur von mir, sondern von der ganzen großen MPS-Familie hoch geschätzt.

Michaela Weigl, Vorsitzende und betroffene Mutter

Eine Möglichkeit auf MPS aufmerksam zu machen, bietet beispielsweise diese Karte, die wir am 15. Mai, dem Internationalen MPS-Tag, elektronisch verschicken. Wer dabei helfen will, es sind nur ein paar Mausklicks... und im Nu wissen viele Menschen, dass es diese Krankheit gibt und unsere Kinder Hilfe brauchen. Der nächste 15. Mai kommt bestimmt – klicken Sie mit – für Kinder mit MPS!

Awareness-Aktion im Welser Krankenhaus anlässlich des internationalen MPS-Tages am 15. Mai

EIN HERZLICHES DANKE

...FÜR DIE TOLLE UNTERSTÜTZUNG

Rotary Wien-Schwechat half uns riesig mit einer tollen, ausverkauften Veranstaltung. DANKE!

(v.l.n.R. Mag. Sigrid Lumetsberger, Reinhard Nowak, Präsident Ing. Wolf Dirnbacher).

JEDE SPENDE HILFT!

Herr DI Dr. Ulrich Puz, MBA, Geschäftsführer der SCHIG, lud mich am 13. September 2016 zur Jubiläumsfeier „20 Jahre SCHIG mbH" über den Dächern von Wien in die Urania ein. Ich durfte in diesem feierlichen Rahmen eine Präsentation über MPS halten und konnte so eine Menge Menschen auf uns aufmerksam machen. Am Ende des Abends konnte ich mich über 622 Euro an Spenden freuen, die die Gäste am Ausgang in unsere Spendenbox geworfen hatten. DANKE!

IHRE HILFE ZÄHLT!

Die Hirmer Jugend übergibt den Erlös ihres Punschstandes. DANKE.

18. Juni 2016: Ein wirklich ganz wundervoller Nachmittag am Golfplatz Sterngartl. Herr Horst Leopold hatte anlässlich seines 25-jährigen Firmenjubiläums (Firma Leotec) gemeinsam mit dem Kiwanis Club Linz Kepler zum Golfturnier eingeladen und für die MPS-Gesellschaft Spenden gesammelt. DANKE!

Firma Leotec und Kiwanis

EIN HERZLICHES DANKE

...FÜR DIE TOLLE UNTERSTÜTZUNG

JEDE SPENDE HILFT!

AUSSTELLUNG

Street-Art für Zuhause

PRAMBACHKIRCHEN. „Wer will, darf es auch Graffiti nennen.", steht auf der Homepage des Waizenkirchner Lehrers Reinhold Straßer: „Hausmauern werden von mir aber verschont. Die Bilder entstehen in meiner Werkstätte und finden danach bei Gefallen einen Platz an der Wand." Noch bis 8. April stellt der 48-Jährige mehr als 50 seiner Stencil-Bilder in der Raiffeisenbank in Prambachkirchen aus. Diese können auch außerhalb der Öffnungszeiten und auf www.reinholdstrasser.jimdo.com besichtigt werden. Ein Viertel des Verkaufserlöses geht an die Gesellschaft für MPS (MukoPolySaccaridosen).

Stencil (engl. für Schablone) bzw. Schablonenkunst ist eine Bezeichnung für Graffiti oder Street-Art, die mit Hilfe von Schablonen angebracht werden. ■

Reinhold Straßer (Mi.) mit Direktor Leopold Wagner (r.) und Daniel Tanber in der Raiffeisenbank Prambachkirchen.

Street-Art von Reinhold Straßer - eine super Ausstellung in der Raiba Prambachkirchen

MukoPolySaccharidosen

BENEFIZ-FEST

SAMSTAG, 19. NOVEMBER ab 17:00

Kommt doch, hört euch unsere Musik,
die Literaten und so manches mehr an!
Kauft unsere „Bausteine", als Spende für die „MPS-Kinder"!
BITTE, helft uns auch denen zu helfen, die es nicht so gut haben -

DANKE!

Es führt durch das Programm: CLAUDIA

17:00	Eröffnung & Film
17:30	Christa Urbanek
17:45	Ivo
18:15	Christian Schreibmüller
18:30	Ruth Mezynski
19:00	„Kate Rose" & Claudia Vodica begleitet von Mike Lomoz
20:00	WUNSCHKONZERT Band „Bull's Eye"
21:20	Alex Petkov Band, Maria Magdalena voc
22:40	„JAZZbransch" Hans Schön
Ton:	Christian Vodica „Vodi"

Vienna Globtrampers

Irene Guttmann von Swiss Life Select

Wolfgang Rehak - Vernissage zugunsten von MPS-Kindern am 9. Dezember in Wien
„Die moderne Fotografie gibt mir die Möglichkeit, die Realität so darzustellen wie ich sie gerne sehen möchte..."

EIN HERZLICHES DANKE

...FÜR DIE TOLLE UNTERSTÜTZUNG

Michael Schüller, Inhaber des „Restaurants am Kalvarienberg“ in Wien, lud am 16. Dezember 2015 zu einer Weinlesung ein. Wir verbrachten dort einen lustigen Abend mit Wolfgang Böck, freuten uns über eine gelungene Veranstaltung und großzügige Besucher, die für unsere MPS-Kinder spendeten.
Danke Herr Schüller!
Danke Wolfgang!

Wolfgang Böck mit MPS-Familien zu Gast bei Michael Schüller

IHRE HILFE wird geschätzt!

Unser Kassier Gottfried freut sich über die Spende von Herrn Hitsch, Firma Beka Lube

Im Theater Center Forum bei der 20. (!) Benefizlesung von Kinderarzt Dr. Walter Fuchs

Maria und Gerhard Heinz mit Erich Fragner und Spendenscheck

Ein großartiger Erfolg war der Keramik-Adventmarkt von Familie Heinz, der alle zwei Jahre in der Sparkasse Gföhl stattfindet. Wunderschöne Keramik, liebevoll und akkurat bemalt, wird dort angeboten und gerne gekauft. Es gibt alles was das Herz begehrt: Angefangen von Christbaumschmuck über Engel und Schneemänner, Kreuze, Teller, Vasen und Brotdosen, bis hin zum Kaffeeservice und edlen Lampen – eine phantastische Auswahl und ebensolche Hilfe für uns. DANKE.

Unsere Schriftführerin Saskia freut sich über die Spende von Frau Lenhardt, Firma Innomed

Johann Schmutz übergibt an unsere Weihnachtsmarkt-Helferin Renate Ortner eine spontane Spende

KIDS 4 KIDS RUN 2016

SCHULZENTRUM GRIESKIRCHEN

VIELEN DANK!

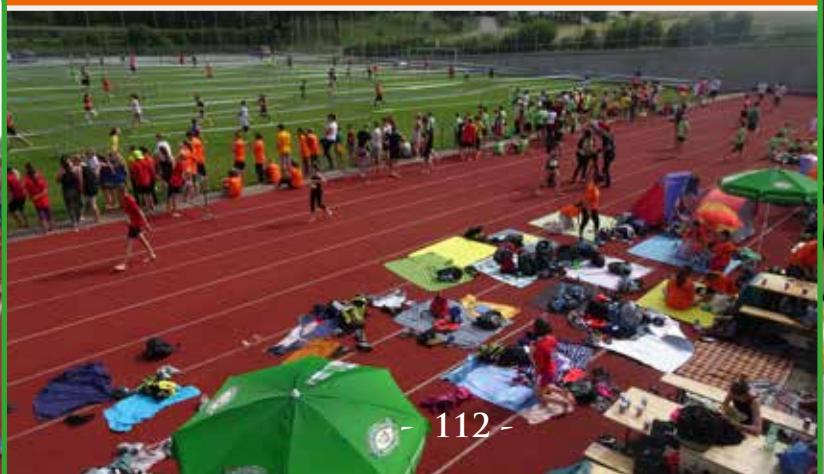
Am Dienstag, 21. Juni 2016 flitzten so viele Beine wie nie zuvor über das Rasenfeld des Grieskirchner Schulzentrums. Beim vierten „Kids4KidsRun" durfte sich der Veranstalter, die PTS Grieskirchen, abermals über einen neuen Rekord mit mehr als 700 Teilnehmer freuen.

120 Staffelteams aus elf Schulen, dazu eine Asylwerberstaffel und zwei erwachsene Einzelläufer, Dietmar „Pumuckl" Mücke und „Speedy-Didi" Korntner, machten diese Benefizveranstaltung zu einem Fest. Einen 1080 Meter langen Parcours auf dem Rasenfeld des Schulzentrums galt es, so oft wie möglich zu absolvieren. Und dies natürlich wieder barfuß. Gemeinsam sich bewegen und dafür Gutes tun - die gezeigten Leistungen waren wieder beeindruckend. Es wurden innerhalb von vier Stunden unglaubliche 5.383,8 km gelaufen.

Bei dem toll organisierten Benefizlauf fühlten sich auch die Läufer wohl. So wurden etwa 70 Kilogramm Bananen, 60 Kilogramm Äpfel, 700 Stück Gebäck und 30 Blech Kuchen in den Wechselpausen verputzt. Als Vertreterin der MPS-Gesellschaft war ich mittendrin bei der Essensausgabe und man spürte die Motivation der Läufer.
Jeder gab das Beste für Kinder denen es nicht so gut geht. Und so schafften sie gemeinsam eine neue Bestmarke beim Spendenergebnis: 9.000 Euro wurde zu gleichen Teilen an die Gesellschaft für MukoPolySaccharidosen, Debra und die OÖ Kinderkrebshilfe aufgeteilt! Wie immer gilt unser besonderer Dank dafür den Veranstaltern Reinhold Straßer, Gerhard Groißhammer, Josef Straßhofer und dem gesamten Team.

Der nächste Kids4Kids Run ist in Planung - mehr Info unter: www.kids4kidsrun.com.
Mitlaufen und dabei Kindern helfen, mit denen das Schicksal es nicht so gut gemeint hat! Seid dabei!

Christine Hauseder, MPS-Beratungsstelle



HONKY TONK WEIHNACHTSFEIER

Honky Tonk Linedancers - 19. 12. 2015

EIN HERZLICHES DANKESCHÖN

...FÜR EURE UNTERSTÜTZUNG UND EURE FREUNDSCHAFT ÜBER VIELE JAHRE HINWEG!

WEIHNACHTSMÄRKTE

DANKE den fleißigen Produzenten und treuen Helfern:
Sr. Angelika, Karl Bierbaum, Kerstin Dammayr, Doris Etzenberger, Nicole Ettl, Iboja Haubner, Maria Heinz, Familie Hauseder, Ulli Kaser, Renate Ortner, Wilma Pernegger, Traudi Pimmingstorfer, Christine Piribauer, Karin Schmitt, Familie Prähofer/Weigl, Familie Velich

PCCC16 - PÖNDORFER
COUNTRY CHARITY CHALLENGE

Matthias Bartolomey

rechts: Robert Riedl - Organisator
Mitte: Unsere tolle Schirmherrin Mechthild Bartolomey

EIN HERZLICHES DANKESCHÖN
...FÜR EINE LUSTIGE CHALLENGE UND EINE ÜBERWÄLTIGENDE SPENDENSUMME

EIN HERZLICHES DANKE

...FÜR DIE TOLLE UNTERSTÜTZUNG

Goodies als Mitbringsel

Taschentuchtascherl

Patchworkdecke

Beispiele für Arbeiten von Schwester Angelika, Familie Bandar, Doris Etzenberger, Iboja Haubner, Christine Hauseder, Christine Piribauer und Familie Weigl

Fotos: JOHANNES WEIGL

Tascherl für Pixiebüchlein

Badesalze

Glückslikör

Lätzchen

Schlüsselanhänger

Kalenderhülle

Weihnachtsbilletts

Badesalz

Filzpatschen

Sonnenhut aus Schilf

Marmeladen

Dinkelspelzkissen

Weihnachtsgestecke

Glücksschweinchen

MOTORRADWEIHE GERASDORF BGG

EIN HERZLICHES DANKESCHÖN

...FÜR EURE TREUE VERBUNDENHEIT ZUR MPS-GESELLSCHAFT UND EURE JAHRZEHNTLANGE (!) HILFE

MPS-BOTSCHAFTER WOLFGANG BÖCK

Mutmacher beim Marsch der seltenen Erkrankungen

Interview bei der VCM-Party im Rathaus

MPS-Werbebanner bei den Kobersdorfer Festspielen

Zeit für MPS-Patienten

Fototermin mit den MPS-Startern beim VCM 2016

... und dazwischen immer wieder absolut großartige Lesungen zugunsten von MPS - hier beim Adventauftakt von „Rettet das Kind OÖ“

Spendenübernahme Wei(h)nachterl der Winzergemeinschaft Rosalia

EIN HERZLICHES DANKESCHÖN

...DAFÜR, DASS WIR DICH IMMER AN UNSERER SEITE WISSEN DÜRFEN UND DU MIT UNS KÄMPFST!

MITEINANDER PERSPEKTIVEN SCHAFFEN

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