

MPS FALTER

AUSGABE 2021 / 2022

www.mps-austria.at

Gesellschaft für MukoPolySaccharidosen
und ähnliche Erkrankungen



ORGANIGRAMM UND ZIELE

www.mps-austria.at

GENERALVERSAMMLUNG

VORSTAND



Gottfried Feldbacher
Kassier



Michaela Weigl
Vorsitzende



Ulrike Kaser
Schriftführerin



Michael Polly
Stv. Kassier



Di Martin Weigl
Stv. Vorsitzender



Saskia Etienne
Stv. Schriftführerin



Anna Prähofer



Tanja Gatterbauer

RECHNUNGSPRÜFER



Ing.
Friedrich Schwaiger



Angelo Salvarani

MEDIZINISCHER BEIRAT



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



a.o.Univ. Prof. Dr. rer.nat.
Werner Windischhofer



Univ. Prof. Dr.
Barbara Plecko

MPS-BÜRO



Christine Hauseder

MPS-BOTSCHAFTER



Wolfgang Böck

ZIELE

Unterstützung von Betroffenen

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

Förderung von Forschungsprojekten

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

Öffentlichkeitsarbeit

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

INHALT

VEREINSINTERNES

- 4 Vorwort
- 6 Unser Vorstand
- 8 Tätigkeitsbericht
- 10 Todesanzeige
- 11 Wir gratulieren
- 12 Dankeschön an Tina
- 14 Awareness, Chase the Signs, CHAMPS
- 26 Making yourself heard

MEDIZIN UND FORSCHUNG

- 32 Projektvorstellungen
- 38 Verhaltensauffälligkeiten und Schlafstörungen
- 40 Klinische Manifestationen und Behandlung
- 41 Diagnose und Behandlungsbeginn bei MPS I
- 42 MPS und Anästhesie
- 44 Berichte von Studien
- 50 Individueller Heilversuch bei MPS I
- 51 Projekt zur Inklusion

LEBEN MIT MPS

- 52 Nur die Liebe zählt
- 54 Eine Familie stellt sich vor
- 58 Minimalinvasive OPs
- 60 Schalensitzumbau
- 62 Leben als Student | 700 Infusionen
- 64 Victor - wahr gewordener Traum
- 67 Leidenschaft Gartenarbeit
- 68 Heimtherapie - Berichte und Information
- 76 Vergleich von Kinder-Reha-Zentren

MPS-VERANSTALTUNGEN

- 78 Escape the Room - online
- 80 Mütter (Aus-)Zeit
- 82 Therapiewoche
- 92 Familienwochenende
- 98 Vienna City Marathon und Inclusion Run
- 106 Väter (Aktiv-)Wochenende
- 108 MPS-Erwachsenentreffen

PRO RARE AUSTRIA

- 114 Tag der Seltenen Erkrankungen
- 117 PRA-Büroteam neu | Infoplattform Pflege

MPS AUSTRIA SAGT DANKE

- 118 Giving Tuesday, Geburtstagsspenden Facebook
- 120 MPS Online Markt
- 122 Ladenverkauf
- 124 Benefizveranstaltungen, Spenden

IMPRESSUM

Herausgeber:

Gesellschaft für Mukopolysaccharidosen
und ähnliche Erkrankungen

Erscheinungsweise: jährlich

Auflage: 3.500 Stück

Fotos, wenn nicht anders gekennzeichnet:

© MPS | ©Johannes Weigl

Für den Inhalt der Artikel zeichnen die
jeweiligen Verfasser verantwortlich

Ausgabe 2021/2022

Mit freundlicher Unterstützung
durch die Druckerei **jentzsch**

VORWORT

LIEBE FAMILIEN! LIEBE FREUNDE, SPENDER UND UNTERSTÜTZER!



MICHAELA WEIGL

Vielleicht haben Sie sich schon auf den MPS-Falter gefreut, weil Sie ihn kennen und wissen, dass er jedes Jahr vollgepackt ist mit wertvollen Informationen, mit Geschichten aus unseren Familien, Berichten über unsere Veranstaltungen und einem großen Dankeschön an alle, die uns helfen. Vielleicht halten Sie ihn aber auch zum ersten Mal in der Hand und staunen darüber, was so ein kleiner Verein imstande ist zu leisten?

Dabei war auch 2021 kein einfaches Jahr... Schon 2020 hat unser Leben völlig auf den Kopf gestellt und war eine enorme Herausforderung für uns alle, auch wenn wir MPS-Familien vieles, was nun in der nicht enden wollenden Pandemie zur neuen Normalität gehört, aus unserem Alltag mit schwer kranken Kindern längst kannten. Dass sich aber eine Situation, die sowieso schon schwierig ist, noch vielfach kompliziert, das überfordert so manchen und lässt viel Raum auf Hoffnung. Der Fokus auf die Pandemie führt leider dazu, dass Menschen, die mit ihren besonderen Bedürfnissen ohnehin schon in der zweiten Reihe stehen, noch mehr in den Hintergrund rücken - und genau das Gegenteil

wäre nötig, um die Lebensqualität von Menschen mit Seltene Erkrankungen, wie Mukopolysaccharidosen, zu verbessern. Mit MPS zu leben ist nie einfach - und jetzt schon gar nicht.

Wir sind für unsere Familien da - egal wie schwierig die Gegebenheiten auch sein mögen, wir versuchen immer sie bestmöglich zu unterstützen und Erleichterung zu schaffen. Das geschieht über persönliche Betreuung, finanzielle Unterstützung in krankheitsbedingten Notlagen und über Veranstaltungen, die wir organisieren.

Auch 2021 haben wir es geschafft, fast alle unsere mit viel Optimismus geplanten Projekte tatsächlich durchzuführen. Wir hatten eine wundervolle Therapiewoche, eine erholsame Mütterauszeit, ein tolle Väteraktivzeit, ein erfrischendes Familientreffen, ein großartiges Erwachsenentreffen und eine außergewöhnliche Zeit beim Inclusion Run. Berichte darüber sind ab Seite 78 zu finden. Was mich ganz besonders berührt, ist dass viele unserer Jugendlichen (Patienten und gesunde Geschwisterkinder) begonnen haben, sich regelmäßig online zu treffen: miteinander spielen, plaudern, Spaß haben. Das zeigt, dass Freundschaften, die in der großen MPS-Familie entstehen, etwas Besonderes und von Dauer sind.

Wir haben aber auch gelernt, dass Online-Veranstaltungen als Alternative erstaunlich gut funktionieren, wenn nichts anderes möglich ist. Ein Beispiel dafür war der heurige MPS-Weltkongress, der aufgrund von Terminverschiebungen - und ohnehin nur online angeboten - mit unserer Therapiewoche zusammenfiel. Kurzerhand organisierten wir eine Übertragung im Hotel, an der wir dann sogar gemeinsam teilnehmen konnten - kein echter Ersatz für eine Life-Veranstaltung, aber trotzdem genial. Auf diese Weise haben wir Österreicher einen Teilnahmerecord verzeichnet, auf den wir stolz sind.

Es schlägt also nicht alles, was pandemiebedingt ist, negativ zu Buche. Aus der Not heraus wird man erfindisch, sucht nach neuen Wegen und Möglichkeiten, um Ziele zu erreichen. Ein kleines Beispiel für so einen neuen Weg ist unser Online-Markt (Seite 120). Anstatt für MPS-Kinder auf Weihnachtsmärkten oder Ostermärkten zu stehen, habe ich versucht, diese Aktivitäten ins Büro zu verlegen - und für den Anfang war ich recht zufrieden.

Auch sonst versuchen wir verstärkt online zu arbeiten, vor allem um bekannter zu werden. MukoPolySaccharidosen sind komplizierte Multisystemerkrankungen, die in unterschiedlichsten Formen und Ausprägungen auftreten. Viele unspezifische Symptome, die nur in Kombination auf eine MPS schließen lassen. Man sieht nur was man kennt... Awareness (ab Seite 14) ist also das Non plus Ultra. Einerseits, um frühere Diagnosen zu ermöglichen, andererseits aber auch um Menschen zu finden, die unsere Arbeit finanziell unterstützen.

Dass man oft im Dunkeln tappt, zeigt diese kleine Geschichte aus dem heurigen Jahr. Für die betroffene Familie sehr schwer, für die Wissenschaft hochinteressant. Irgendwann erreichte mich ein Hilfeschrei aus dem Burgenland: Diagnose-Odyssee mit unterschiedlichsten Diagnosen, u. a. verschiedene Formen von MPS. Fotos und Videos des betroffenen Bubens zeigten eine erstaunliche Ähnlichkeit mit MPS IV. So kontaktierte ich unsere Spezialisten und erfuhr, dass längst mit Feuereifer daran gearbeitet wird. Inzwischen „ist die Katze aus dem Sack“: Es ist tatsächlich MPS, allerdings eine ganz neu entdeckte Form: Lesen Sie den Artikel Breaking News!

Dankeschön

Ich möchte die Gelegenheit auch nicht versäumen, um mich bei vielen Menschen zu bedanken: bei meiner fantastischen Familie, die die Vereinsarbeit beispiellos mitträgt; bei meinen prima Vorstandskollegen (Seite 6); bei unserem Therapiewochen-Dream-Team (Seite 82); bei Tina (Seite 12); bei unseren MPS-Ärzten, die für uns da sind, Vorträge halten, informieren, betreuen, behandeln, zuhören und vieles mehr; bei den Wissenschaftlern, die auf der Suche nach Therapien für unsere Kinder sind; bei unseren Spendern, Helfern, Unterstützern und Sponsoren. Manche von ihnen sind im hinteren Teil des MPS-Falters (ab Seite 118) exemplarisch erwähnt - genauso schätzen wir aber auch alle anderen, die uns liebevoll zur Seite stehen, sei es durch finanzielle Zuwendungen, Ideen oder Zeitspenden. Sie alle sind für uns Puzzleteile, die ein fabelhaftes Bild ergeben - ein Bild, das unsere kleine MPS-Welt zum Besseren verändert.

Besonders danke ich unserem Papa im Himmel, der mir seit so vielen Jahren täglich die notwendige Kraft, Ausdauer und Freude für diese Arbeit gibt. Und in diesem Sinne schließe ich mit einem einzigartigen Versprechen, der Losung für das Jahr 2022. Ich wünsche Ihnen alles Liebe und Gottes Segen. Bleiben Sie gesund!

„Jesus Christus spricht: Wer zu mir kommt, den werde ich nicht abweisen. Johannes 6,37“

Michaela Weigl
Vorsitzende und betroffene Mutter

BREAKING NEWS

Neuer MPS-Typ – MPS X?

Diese spannende Geschichte nahm ihren Ausgang vor sechs Jahren, als eine Harnprobe eines kleinen Mädchens aus Eisenstadt ins Institut für Medizinische Chemie in Wien gesandt wurde.

Es ergab einen eindeutig pathologischen Befund, der trotz aller Bemühungen aus dem Stoffwechsellabor in Graz enzymatisch nicht geklärt werden konnte.

Das Ganze geriet ein wenig in Vergessenheit, bis Dr. Ali Al-Kaissi in Speising bei der Vorstellung dieses Mädchens und ihres Bruders auffallende Skelettveränderungen erkannte, die an eine Skelettdysplasie erinnern. Die Kinder selbst entwickelten sich sonst normal. Er sandte eine Blutprobe nach Graz an das Institut für Humangenetik. Das Ergebnis zeigte eine genetische Veränderung im ARSK-Gen (Arylsulfatase K-Gen), welches zwar theoretisch eindeutig einen Abbauschritt im Abbau der MPS-Ketten von Dermatan- und Heparansulfat macht, jedoch bisher nicht als krankheitsursächlich bekannt war.

Gene-Matcher, ein weltweites Tool zum Deponieren und Nachfragen nach ähnlichen Genbefunden, ergab für die Grazer Genetiker einen Kontakt zu einer Familie nach Indien, die ebenfalls bei zwei Geschwistern eine Veränderung im ARSK-Gen zeigten. Die Klinik aller vier Kinder war ähnlich: Skelettdysplasie im Sinne einer Dysostosis multiplex und eine erhöhte MPS (GAG) Ausscheidung. Um eine neuen MPS-Typ mit einem bisher nicht als pathogen erkannten Enzymdefekt zu beweisen wurden Knock-out-Mäuse generiert und Zellkulturen mit dem Defekt versehen. Alles mit dem Ziel eine GAG-Speicherung zu erkennen bzw. einen klinisch ähnlichen Phänotyp zu generieren.

Das ist – mit Hilfe weiterer Experten aus Deutschland, den Niederlanden und den USA - nun gelungen. Die Ergebnisse zeigen einen ursächlichen Zusammenhang zwischen der Genveränderung, der GAG-Ausscheidung und dem klinischen Phänotyp auf. Am 31. Oktober 2021 kam die Nachricht, dass die renommierte Fachzeitschrift „Journal of Medical Genetics“ diesen Beitrag zur Publikation angenommen hat, die wichtigste Hürde zur Anerkennung der Ergebnisse. Die Publikation (Verheyen S et al) und ein Blog darüber (<http://blogs.bmj.com/jmg/>) werden in Kürze erscheinen.

Wir freuen uns sehr, dass österreichische Kolleginnen und Kollegen maßgeblich an der Entdeckung mitwirkend waren.

Susanne Gerit Kircher

UNSER VORSTAND

GEMEINSAM FÜR UNSERE MPS-FAMILIEN

Seit 22 Jahren ist Michaela Weigl die Vorsitzende der „Gesellschaft für Mukopolysaccharidosen und ähnliche Erkrankungen“ und umsorgt die MPS-Familie seither wie ihre eigene. Zum Wohl der MPS-Patienten nutzt sie jede Gelegenheit, um unser Motto tatkräftig umzusetzen: Make Patients Smile.

Nicht nur Projekte, wie die MPS-Therapiewoche, Mütterauszeit, Geschwisterkinderwoche oder Erlebnistage für zwischenmenschliche Begegnungen und das Wohl aller Mitglieder werden organisiert, sondern auch die schwere Arbeit des Fundraisings, der Öffentlichkeitsarbeit und die stetige Information was Neuigkeiten in medizinischer Hinsicht, Therapien oder Hilfsmittel angeht, stehen bei Michaela am Tagesprogramm.

Manchmal frage ich mich, wie sie es schafft an Tagen mit nur 24 Stunden so vieles unter einen Hut zu bringen. Nicht nur viele Glückwunsch- und Weihnachtskarten, sondern auch der gesamte MPS-Falter entspringen ihrer Kreativität. In 22 Jahren wurde Michaela, die übrigens meine Mama ist, von der Hauptschullehrerin zur Geschäftsführerin, Eventmanagerin, Publizistin, Grafikdesignerin, Fundraiserin, medizinischen Expertin. Sie ist der Kopf des Vorstandes und bringt ständig neue Ideen ein.

Seit 18 Jahren wird sie dabei auch von ihrem Mann Martin, Stellvertretender Vorsitzender, Technik-Beauftragter und Organisator des Männer-Aktiv-Wochenendes, unterstützt.

Ebenso seit 18 Jahren an ihrer Seite sind Gottfried, Vater von zwei MPS-Kindern, als Kassier, der die Finanzen des Vereins streng im Blick hält und Michael Polly, Bruder von zwei MPS-Patienten, als stellvertretender Kassier.

Auch schon länger als ein Jahrzehnt ist Saskia als (stellvertr.) Schriftführerin ein treues Vorstandsmitglied.

Durch die Diagnose ihrer beiden Jungs mit MPS II wurde sie in der MPS-Familie aktiv, vertritt uns bei diversen Veranstaltungen im Raum Wien und macht seit Jahren aktiv einen Stand am Weihnachtsmarkt.



MICHAELA WEIGL

22 JAHRE

MARTIN WEIGL

18 JAHRE

GOTTFRIED FELDBACHER

18 JAHRE

MICHAEL POLLY

18 JAHRE

SASKIA ETIENNE

11 JAHRE

ULRIKE KASER

6 JAHRE



Ulli ist das einzige Vorstandsmitglied, das nicht direkt von MPS betroffen ist. Sie stieß 2009 als Cranio-Sacral-Therapeutin zu uns und begleitet zur großen Freude unserer Patienten regelmäßig unsere Therapiewochen und Erwachsenentreffen. Wenn Not am Mann (oder an der Frau) ist, ist sie immer gern zur Stelle - egal ob an diversen Messeständen oder bei Weihnachtsmärkten.



Seit nun drei Jahren sind auch Tanja und ich als außerordentliche Vorstandsmitglieder aktiv. Außerordentlich deshalb, weil wir bei Abstimmungen über kein Stimmrecht verfügen. Ich bin im Wesentlichen zur Familienbetreuung geringfügig angestellt, helfe aber auch im Büro mit.

Anna Prähofer

~ 100 JAHRE

GEMEINSAM FÜR UNSER MOTTO:

MAKE PATIENTS SMILE



Anna ist durch die Diagnose ihrer Schwester quasi in der MPS-Familie aufgewachsen und hat noch kein MPS-Treffen versäumt. Seit 2006 ist sie für die Kinderbetreuung bei allen MPS-Veranstaltungen verantwortlich, seit 2016 organisiert sie ehrenamtlich ein eigenes MPS-Projekt bei der Mirno More Friedensflotte.



Tanja ist die Mama eines MPS-Kindes mit MPS II. Für den MPS-Verein hat sie einen unserer großen Träume wahr gemacht, indem sie mit einem tollen Team den ersten Spendenlauf für MPS organisiert hat. Dieser Lauf fand in Höhnhart statt – es war ein voller Erfolg!

TÄTIGKEITSBERICHT

KURZFASSUNG

Teilnahmen an:

- Dialog der seltenen Erkrankungen online
- Benefizveranstaltungen
- MPS-Weltkongress
- Kursen, Schulungen und Webinaren
- VCM Inclusion Run
- Marktplatz Lebensnetze

Zoom / Meetings:

- Online Fragestunden zu Covid-19
- MPS-Europa Treffen
- MPS-International Network
- MPS-Vorstandsklausur und Vorstandssitzungen
- Vorstandssitzungen Pro Rare
- Pfliegeroundtable / Task Force Pflege
- Mitarbeit im Beirat für SE am BM zur Umsetzung des NAPse
- Treffen mit Ärzten, Wissenschaftlern, Pharmafirmen und Serviceclubs

Organisation / Durchführung:

- Kinderprogramm zum Dialog der SE
- MPS-Therapiewoche
- MPS-Weltkongress Online
- MPS-Mütter(aus)Zeit
- Laufteams und Messestand VCM 2021
- MPS-Männer(aktiv)Zeit
- MPS-Familientage
- MPS-Erwachsenentreffen
- Hotelsuche für kommende Veranstaltungen
- Advent/Weihnachtsaktionen (digitaler Adventmarkt)
- Aktionen zum Giving Tuesday
- Vorbereitungen zum MPS-Weltkongress 2023

Familienbetreuung:

- Telefonische und persönliche Betreuung
- Bearbeitung von Unterstützungsanträgen
- Covid-19 Hilfe
- Recherchieren von Unterstützungsmöglichkeiten
- Betreuung bei Krankenhaus- und Kuraufenthalten
- Awareness in Kindergärten/ Schulen
- Unterstützung bei der Durchsetzung von Ansprüchen
- Kooperation mit Krankenhäusern

Öffentlichkeitsarbeit:

- Dialog der Seltenen Erkrankungen
- Awareness zum int. MPS-Tag
- Digitalscreen-Werbung
- Film zur Therapiewoche
- Fortsetzung Kampagne CHAMPS + Online Kongress
- ORF-Berichte
- Vienna City Marathon, Inclusion Run
- Pflanzaktion Vergissmeinnicht
- Presseaussendungen
- Verteilung von Infomaterial
- Präsenz und Kampagnen auf Social Media

Publikationen:

- MPS-Falter 2021
- Tätigkeitsbericht 2020
- Neuauflage diverser Info-Materialien
- Neuer CHAMPS-Flyer
- Aktualisierung Homepage samt engl. Übersetzung
- Update MPS-Shop
- Konzeption und Versand von Spendenmailings
- Erstellen von Präsentationen für Messen und Vorträge
- Erstellung eines Jahresrückblicks
- Kurzfilme für Social Media
- Infofilm "Erfolg durch Therapie" Langfassung
- Fertigstellung Film „Therapiewoche“ samt Untertitelung in Englisch
- Begleitung von Projekt- bzw. Diplomarbeiten

Forschungsprojekte:

- ISMRD – Mukolipidose
- Personalisierte Medizin – Salzburg
- Barrierefunktion des Endothels - Graz

Sonstiges

- Neuentwicklung MPS-Logo und CD
- Entwurf / Prod. / Bewerbung von Billetts
- Entwurf / Prod. von MPS-Werbeartikeln
- Produktion von Produkten für Weihnachtsmärkte
- Diverse Subventions- bzw. Spendenansuchen
- Face2Face Spenderwerbung
- Spenderbetreuung
- Internationale Zusammenarbeit
- Technischer und IT-Support



SABINE, WIR VERMISSEN DICH!

*ANDREAS HAT SEINE MAMA NUN BEI SICH IM HIMMEL
– EIN GEDANKE, DER UNS TRÖSTET, WEIL WIR WISSEN,
DASS DAS DER BESTE PLATZ DER WELT IST. DORT GEHT
ES IHNEN GUT...*



Liebevolles Andenken

an Frau

Sabine Wallner

Dipl. Ergotherapeutin i. R.
Bad Goisern, Reitern 60

die am Freitag,
dem 16. Juli 2021,
im 49. Lebensjahr von
Gott, dem Herrn, zu
sich gerufen wurde.

Was bleibt, ist die Erinnerung!



*Hoffnung ist nicht,
dass alles gut ausgeht -
sondern, dass alles Sinn hat,
egal, wie es ausgeht.*

WIR GRATULIEREN



VALENTIN
Schulanfänger



SIMON
Schulanfänger



MELVIN
20. Geburtstag



MANUEL
1. Heimtherapie &
Schulanfänger



BÁLINT&BULCSÚ
700. Infusion



FRITZ
20. Geburtstag



FARUK
1. Heimtherapie

RUNDE GEBURTSTAGE

SCHULANFANG

JUBILÄUM

1. HEIMTHERAPIE

MPS-LOGO REDESIGN



1985

2007

2021

Die grafischen Elemente unseres Logos, das „Herz“ und die „gefalteten Hände“ haben wir nicht wesentlich verändert - abgesehen davon, dass die Hände hübscher geworden sind. Wir haben die beiden Elemente so beibehalten, weil sie charakteristisch für MPS sind:

Das Herz symbolisiert unsere emotionale Verbundenheit mit den Betroffenen, die Hände geben einen ersten Hinweis auf die Erkrankung.

Die beiden Textelemente „MPS“ und „make patients smile“ sind neu gestaltet. Einerseits Großbuchstaben für „MPS“, andererseits ein neuer Claim, der auch für unser Motto steht.

Natürlich wollen wir immer noch „miteinander Perspektiven schaffen“ und das tun wir auch mit all unseren Projekten. Dennoch wollten wir aber auch im Logo zum Ausdruck bringen, dass wir unsere Patient*innen zum Lächeln, besser noch zum Lachen bringen möchten.

Das gelingt uns immer wieder - einerseits durch regelmäßige Veranstaltungen über die sie sich immer sehr freuen, andererseits indem wir sie in vielerlei Hinsicht im Alltag unterstützen. Hilfe, ganz egal wie sie aussieht, ist immer etwas Wunderbares. Und wer weiß, was es heißt mit MPS zu leben, der versteht das auch.

MPS ist in Wahrheit natürlich die Abkürzung für den schrecklichen Namen der Erkrankung. MPS steht für MukoPolySaccharidosen - und was sich dahinter ver-

birgt, ist noch viel schrecklicher als das Wort... Gerade deshalb fand ich es schön, diesen drei Buchstaben auch eine andere, eine erfreuliche Bedeutung zu geben.

Übrigens, für alle, die es nicht wissen:

Die Hände im Logo stammen ursprünglich von Simon Lavery, dem Sohn meiner ehemaligen englischen Kollegin Christine Lavery. Er hatte MPS II. Die Handhaltung von MPS II-Kindern ist so typisch, dass Christine diese vor Jahrzehnten im ursprünglichen Logo der englischen MPS-Gesellschaft verewigt hat. Viele Länder haben dieses Logo über Jahrzehnte verwendet - manche tun es immer noch. Wir, die Österreichische MPS-Gesellschaft, haben es auch erst 2007 durch unser neues, dreifärbiges Logo mit Herz und Claim ersetzt.

Die internationale Logovielfalt der MPS-Gesellschaften ist inzwischen sehr groß und sehr unterschiedlich. Rund 20 Länder haben allerdings die Hände in irgendeiner Form beibehalten, fünf haben nun auch ein Herz integriert.

Die Entwicklung unseres Redesigns habe ich mit Harald Kejr durchgeführt, bei dem ich mich an dieser Stelle nochmal herzlich bedanke.

Michaela Weigl

Danke!

Liebe Tina!
Ich danke dir herzlich für deinen Einsatz für uns Patienten während der Therapiewoche als Therapeutin. Du bist und warst spitze und du wirst mir/uns fehlen.
Danke für deine Zeit, die schönen Begegnungen und Gespräche. Auch deiner Familie „Ein herzliches Danke!“
Ich wünsche dir und deiner Familie viel Gesundheit, Glück Freude und Segen. Vielleicht gibt es auch mal ein Wiedersehen?
Liebe Grüße,
Christa



Liebe Tina,
du bist und bleibst ein Mitglied der MPS-Familie. Du hast Balint und mich 15 Jahre als Physiotherapeutin begleitet und hast uns immer in Bewegung gehalten. Wir beide hatten immer großen Spaß, wenn wir bei dir waren. Gemeinsam mit dir haben wir schwere und anstrengende, aber auch tolle Übungen gemacht und wir haben es genossen kann ich dir sagen. Dass du jetzt gehst verwandelt mein Herz zu einem harten Brocken Stein. Seitdem ich klein war, warst du immer für mich da. Während der Therapie, als auch den Rest der Woche. Aber liebe Tina, du hast dir diese Pause verdient, sowie Wurlli wirst du nie in Vergessenheit geraten und wir werden dich immer als eine der größten und tollsten Physiotherapeutinnen in Erinnerung behalten. Wir sind alle froh, dass wir dich als Therapeutin hatten und dich als Mensch kennenlernen durften. Genieße noch den Rest deines langen Lebens - dieses Leben gehört dir. Bussi,
dein Bulcsu

Ich hatte das Vergnügen an drei Therapiewochen mit Tina zu trainieren, und es war immer spaßig und zielführend.
Liebe Grüße, Stefan

Liebe Tina!
Ich möchte mich hiermit nochmals bei dir für die Physiotherapien, die ich bei den Therapiewochen mit dir machen durfte, bedanken. Du warst immer sehr nett und hast mir einige Tipps gegeben, die sehr hilfreich sind. Es ist immer wieder schön, wenn man sieht, wie Menschen wie du das freiwillig für eine so lange Zeit machen. Ich wünsche dir alles Gute und hoffe wir sehen uns irgendwann wieder.
Brigitte Gruber

Liebe Tina!
Danke für alles, was du für uns, die MPS-Familie, und für mich persönlich getan hast. Du hast uns jedes Jahr deine wertvolle Zeit geschenkt und das erfordert ein großes Herz und eine starke Überzeugung das Richtige zu tun. Ich bewundere es immer wieder, wie du uns immer wieder mit maximalem Einsatz unterstützt hast. Ich kann nur eins sagen: Danke Tina, danke für alles. Ich werde dich nicht vergessen und hoffe, wir sehen uns weiterhin ab und zu mal wieder.
Dein Balint!





T = tatkräftige Unterstützung zur Mobilisierung
 I = intensive Therapie
 N = nett
 A = allgegenwärtig in 20 Therapiewochen

Liebe Tina!

Man kann es gar nicht in Worte fassen, ein herzliches „Vergelt's Gott“ für deinen Einsatz. Ich wünsche dir und deiner Familie alles erdenkliche Gute, Martina Fasch

Danke Tina! Für 20 Jahre MPS-Therapiewoche und noch viele Jahre mehr, die du schon zu mir nach Hause kommst, um mit mir Physiotherapie zu machen! Mit dir macht Physiotherapie meistens richtig Spaß. Ob wir zum Aufwärmen „laufen“ gehen - ich mit Ferdinand, du zu Fab - oder ich meine Runden durchs Haus laufe - du sorgst immer für Abwechslung. Auch Physiotherapie im Wasser machst du möglich, indem wir gemeinsam ins Hallenbad fahren. Das ist ein besonderes Highlight für mich. Planking fordert uns beide zu Bestleistungen heraus. Während dem Lockdown habe ich selbst begonnen regelmäßig Workouts zu machen, doch wenn du mir nicht seit mehr als zwei Jahrzehnten sagen und zeigen würdest, wie wichtig Bewegung für meinen Körper ist, hätte ich das vermutlich niemals durchgezogen. Für uns beide ist es ja zum Glück kein wirklicher Abschied, weil wir uns bei der wöchentlichen Physiotherapie weiterhin sehen, aber auf der Therapiewoche wirst du ganz besonders fehlen! Danke, dass du immer für mich da warst und bist!

María

DANKE TINA - für deine bedingungslose Arbeit, mit der du so vielen Menschen geholfen hast, ihre Lebensqualität zu verbessern. In all den Jahren haben wir den Überblick über die zahlreichen Physio-Einheiten, die du unseren beiden Jungs gegeben hast, schon verloren. Gott, segne deine Treue und Arbeit mit unseren MPS-Kindern.

Die Rodríguez Bazó Familie



Liebe Tina!

Wir danken Dir für die vielen großartigen Jahre und Momente, die du für die MPS Patienten an den Tag gelegt hast. Du gabst uns viele wichtige Inputs, die wir im Alltag erfolgreich umgesetzt haben, und dafür sind wir dir sehr dankbar. Wir wünschen Dir für die Zukunft alles erdenkliche Gute, viel Gesundheit und weiterhin Spaß am Leben. Mit ganz lieben Grüßen, Elias, Simone, Thomas, Emilio und Emma Fleischhacker

Liebe Tina,

Ich wollte mich bei dir für die letzten sechs Jahre bedanken, dafür dass ich mit dir Therapie machen konnte. Ich wünsche dir alles Gute!

Mit freundlichen Grüßen, Faruk

D - Du bist einfach großartig!
 A - Arbeiten macht mit dir am meisten Spaß!
 N - Nie hast du den Mut aufgegeben!
 K - Klar, du warst immer für mich da!
 E - Ehrlich, ich möchte dir einfach „Danke“ sagen!

Danke für alles Tina, deine Zülfy



WIR SIND DANKBAR FÜR 20 JAHRE PHYSIOTHERAPIE MIT TINA

Es ist nicht leicht MPS zu entdecken

UNSERE AWARENESS-KAMPAGNE

Eine noch so wichtige Botschaft nutzt uns nichts, wenn sie im Meer der optischen Reizüberflutung verschwindet. Deshalb war und ist es unser erstes Ziel, dass MPS überhaupt wahrgenommen wird.



Unsere optische Realität in Städten kann man auf diesem Bild sehen. Es ist nicht leicht hier Aufmerksamkeit zu erregen, also wahrgenommen zu werden.

Aber wie funktioniert das eigentlich genau mit der Wahrnehmung?

Es gibt in der Werbung verschiedene Möglichkeiten Aufmerksamkeit zu erzeugen. Hier einige Beispiele:

1. Optisch lauter sein als alle anderen
2. Werbedruck erzeugen durch Geld (Menge an Schaltungen)
3. Außergewöhnlich sein
4. Außerdem noch: Sex, Ekliges, Schockierendes etc...

Ferner zählt aber bei der Entscheidung für eine Kampagne auch das Image, das sich beim Betrachter einstellt. Eine MPS-Kampagne die wie in Punkt 4 - Sex, Ekliges, Schockierendes etc. - als konzeptionelle, optische Grundlage hätte, wäre ein schlechtes Aushängeschild für MPS-Austria.

Außergewöhnlich passt am besten zu MPS

Eine MPS-Erkrankung ist selten - also außergewöhnlich. Genauso außergewöhnlich wollten wir uns präsentieren.

Unsere Botschaft:

- MPS ist schwer zu entdecken
- Man muss bei der Diagnose genau hinschauen

Aufmerksamkeit:

- Was zuerst merkwürdig aussieht, macht auch neugierig.

So funktioniert es:

- Wir machen uns eine Funktion unseres Gehirns zunutze. Wenn unser Gehirn etwas Unbekanntes sieht, durchsucht es seine Archive und vergleicht Bekanntes, um das Gesehene einordnen zu können. Deshalb sehen wir so oft überall Gesichter.



Und so sieht es aus:

Eine auffällige Bildidee mit einer eigenständigen Bildsprache und einem hohen Wiedererkennungswert. „Eigenartigkeit und Einzigartigkeit“ - ganz so wie eine MPS sich eben auch präsentiert.



EIN HERZLICHES DANKESCHÖN AN HARALD KEJR:



hk-kommunikation.de

Weihnachtsmotive

Ergänzend zu den vier „normalen“ Motiven gibt es zur Weihnachtszeit drei spezielle Weihnachtsmotive.



CHASE THE SIGNS

15. MAI - INTERNATIONALER MPS-TAG

Anlässlich des Internationalen MPS-Tages am 15. Mai startete unser Internationales MPS Netzwerk - das IMPSN - zum zweiten Mal die Kampagne „Chase the Signs“.

Wir - MPS Austria - machten natürlich wieder mit. Das Toolkit für die von der Industrie gesponserten Kampagne passten wir schon im Vorjahr auf unsere eigenen MPS-Farben an, versahen es heuer mit unserem neuen Logo und posteten das Material einen Monat lang in den verschiedenen sozialen Medien.

IMPSN: "In diesen beispiellosen Zeiten der COVID-19-Pandemie sind unsere Gedanken bei den Patienten und ihren Familien! Es sind Zeiten wie diese, die uns daran erinnern, wie wichtig es ist, gemeinsam an Lösungen für unsere Patienten zu arbeiten, da sie im Mittelpunkt unseres Handelns stehen.

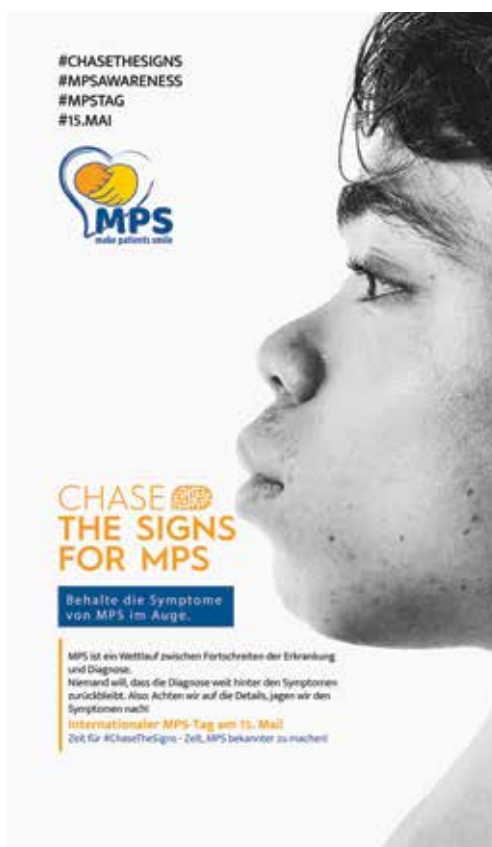
Als Kollektiv von MPS-Partnern der Pharmaindustrie kennen wir den oft langen und schwierigen Weg vom Auftreten der Symptome über die Diagnose bis zur Behandlung. Unsere Patienten haben komplexe Geschichten, sind aber alle Helden, die regelrecht durch ein Labyrinth navigieren, um die richtige Diagnose zu erhalten.

Diese Geschichten zeigen, dass jeder von uns eine einzigartige Rolle zu spielen hat und nur gemeinsam werden wir bei seltenen Krankheiten – insbesondere MPS – etwas bewegen."

Frühere Diagnosen ermöglichen

Wir wollen also als ein internationales Netzwerk gemeinsam Bewusstsein für diese Erkrankungen schaffen und im Endeffekt damit in der Zukunft frühere Diagnosen ermöglichen. Gerade während der Pandemie - und der MPS-Tag fiel auch heuer in den Lockdown - haben wir kaum andere Möglichkeiten, um Awareness für MukoPolySaccharidosen zu schaffen.

Wenn es uns gelingt, genügend Aufmerksamkeit für die Frühsymptome der MPS und die Kombination derselben zu erzielen, dann werden auch die diagnostischen Odysseen unserer Familien ein Ende haben. Und deshalb ist es wichtig, die Symptome der MPS im Auge zu behalten, ihnen nachzujagen: Chase the Signs.



Zusätzlich zu diesen Aktivitäten veranstaltete CHA-MPS für Deutschland, Österreich und die Schweiz am 12. Mai ein Online Symposium "Signs - Erkenne die Zeichen", mit dem wir ebenso die Aufmerksamkeit auf die Frühdiagnose lenken wollten. Mehr dazu auf den nächsten beiden Seiten.

MPS-Familientreffen

Was aber wirklich schade war, ist dass wir unser MPS-Familientreffen, das wir ebenso für das Wochenende um den 15. Mai in Wien geplant hatten, coronabedingt nicht durchführen konnten. Es wäre einfach schön gewesen, hätten wir den Tag, an dem wir ganz besonders an die Kinder denken, die mit MPS leben, auch mit diesen Kindern feiern können. Wir hätten uns auch gefreut, Mediziner und Forscher, die unsere Pati-

enten betreuen oder für sie arbeiten, zu diesem Treffen einzuladen - genauso wie die Menschen, die uns regelmäßig unterstützen und uns damit Hoffnung geben. Leider war das alles nicht möglich. Was uns aber auch die Pandemie nicht nehmen konnte, ist unsere enge Gemeinschaft miteinander, die Verbundenheit unserer großen MPS-Familie, die sich auch über große Entfernungen hin gegenseitig Stärke und Unterstützung schenkt.

Hartnäckig und zuversichtlich wie wir sind, haben wir für dieses Treffen einen Ersatztermin Anfang Oktober gesucht. Was daraus im Endeffekt geworden ist, erzählen wir Ihnen ab Seite 92.



CHASE THE SIGNS FOR MPS

Bestärke die Symptome von MPS im Auge



Internationaler MPS-Tag am 13. Mai

Zeit für #ChaseTheSigns - Zeit, MPS bekannter zu machen!



CHASE THE SIGNS FOR MPS

Bestärke die Symptome von MPS im Auge

Internationaler MPS-Tag am 13. Mai

Zeit für #ChaseTheSigns - Zeit, MPS bekannter zu machen!



CHASE THE SIGNS FOR MPS

Bestärke die Symptome von MPS im Auge



Internationaler MPS-Tag am 13. Mai

Zeit für #ChaseTheSigns - Zeit, MPS bekannter zu machen!

CHAMPS

CLINICAL HIGH AWARENESS MPS

Aufklären, Aufmerksamkeit erzeugen, Bewusstsein schaffen

MPS ist selbst unter Medizinerinnen wenig bekannt. Immer noch werden viele Patienten erst nach Jahren diagnostiziert. Das zu ändern ist eine der wichtigsten Missionen der MPS-Gesellschaften.



...im Durchschnitt vergehen bis zur richtigen Diagnose einer seltenen Erkrankung 4,8 Jahre, bis dahin werden typischerweise bis zu 8 Ärzte aufgesucht.

CHA-MPS.org

2019 wurde die CHA-MPS-Initiative („Clinical High Awareness MPS“) von den MPS-Gesellschaften Deutschland, Österreich und der Schweiz gegründet. Mit Konzeption, Design und Durchführung der Kampagne wurde die Agentur „hk-kommunikation“ beauftragt. Großzügig unterstützt wird die CHA-MPS Awareness-Kampagne von:

Abeona Therapeutics Inc.

BioMarin Deutschland GmbH

Chiesi GmbH

Sanofi-Aventis Deutschland GmbH

Takeda Pharma Vertrieb GmbH & Co. KG

Ultragenyx Pharmaceutical Inc.

Awareness-Kampagne CHA-MPS

(„Clinical High Awareness MPS“)

CHA-MPS ist „DIE Awareness-Kampagne“ zur Früherkennung von MPS, ML und Mannosidosen. Die Kampagne versorgt Interessierte, Ärzte und Therapeuten fortlaufend mit aktuellen und bedeutenden Informationen über diese seltenen Erkrankungen und hilft sie zu erkennen, um früher diagnostizieren zu können. Die Social-Media Kampagne läuft erfolgreich seit 2020 in den Ländern Deutschland, Österreich und der Schweiz.

Anfangs wurden Testvergleiche zwischen den verschiedenen Plattformen Facebook, Instagram, LinkedIn, google (ads) und Twitter durchgeführt, um herauszufinden, auf welchen Plattformen wir unsere Hauptzielgruppe(n) der Pädiater, Ärzte und Therapeuten am besten erreichen können. Die Auswertung zeigte, dass Facebook als Hauptplattform für unsere Kommunikation vorerst am besten geeignet ist.

MPS AUFDECKEN
Alleine **unspezifisch**, kombiniert **ein Hinweis.**

CHAMPS
CLINICAL HIGH AWARENESS MPS

<https://cha-mps.org>

CHA-MPS 2021

2021 starteten wir nun verstärkt mit der Verbreitung der Kampagne auf den beschriebenen Kanälen. Seitdem haben wir über 1Mio. Menschen erreicht, über 1.200 se-

riöse Abonnenten hinzugewonnen. Die regelmäßigen Posts (3 x wöchentlich) werden jeweils von ca. 1.500 Menschen gelesen. Tendenz steigend.



CHA-MPS 2021 / Veranstaltungen:

Um auch in der „analogen Welt“ noch präsenter zu werden, haben wir am 12. Mai - Pädiater und pädiatrisch Interessierte - zum Online-Kongress **„SIGNS – ERKENNE DIE ZEICHEN“** eingeladen.

Dazu wurde die Kampagne in ein modernes Talkformat verpackt, einem Setting, das sich an TV-Talkshows orientierte. Das dringende Thema der Zeichen zur Früherkennung wurde in einem Mix aus Talk, Question & Answers, Live Chat, Interviews und Einspielern ausgearbeitet. Spannend, modern und unterhaltsam, dabei aber auch sachlich und seriös wurden die wichtigsten Infos sehr sympathisch über das Medizingebiet ausgetauscht.

Mit dabei waren u.a. die langjährigen MPS-Spezialisten Dr. Christina Lampe und Dr. Florian Lagler, die es beide gut beherrschen, schwierige Sachverhalte einfach und verständlich zu erklären. Stellvertretend für betroffene Familien nahmen Michaela Giel (erkrankte Tochter) und Matthias Pawlita (erkrankter Sohn) teil. Die Moderation übernahm Christine Schöps, die neben Ihrer Arbeit für Funk und Fernsehen auch eine medizinische Ausbildung hat, was sich positiv auf die Qualität der Fragestellung auswirkte.

Es stellte sich heraus, dass neben niedergelassenen Ärzten, Angestellten in Krankenhäusern und Beschäftigten von Unternehmen aus dem Bereich medizinische Dienstleistungen auch 23 Angestellte mit Dr. med. Titel/Prof. von 9 Universitäten aus der ganzen Welt teilgenommen haben. Zusammengefasst war diese Veranstaltung ein großer Erfolg für CHA-MPS und zur Information rund um diese Erkrankungen.



Aufzeichnung

Wer die hochinteressante Veranstaltung verpasst hat, kann die Aufzeichnung unter diesem Link nachsehen:

<https://youtu.be/Sj2ff1L8-DY>

Auf unserer Webseite finden Sie diese unter: www.mps-austria.at/erkenne-die-zeichen/

CHAMPS

CLINICAL HIGH AWARENESS MPS

CHA-MPS 2022

CHA-MPS wird auch 2022 die Informationskampagne zur Früherkennung fortführen.

Hierzu ist beabsichtigt:

Weitere Veranstaltungen:

- Durchführung einer gestreamten Infoveranstaltung (Online-Kongress) im Stil der Veranstaltung 2021 „SIGNS – ERKENNE DIE ZEICHEN“
- (Alternativ) Als Veranstaltung beim ÖGKJ und DGKJ (Die Veranstaltungen sind abhängig vom Corona-Infektionsstand in den jeweiligen Ländern)

Aufbau eines Knowledge-Centers:

Unser Ziel in den Sozialen-Medien ist es, ein MPS-, Manno- und ML- Knowledge-Center aufzubauen, zu etablieren und zu pflegen. Dazu werden bereits seit Mitte 2021 weltweite wissenschaftliche Datenbanken durchsucht, die uns über aktuelle Veröffentlichung von Studien, Fallberichte oder neue Erkenntnisse in der Forschung zeitnah informieren. Über die bekannten Social-Media-Kanäle werden - in Posts verpackt- die wichtigsten Informationen weiterhin dreimal wöchentlich veröffentlicht.

Die Webseite „CHA-MPS.org“ soll eine neue Struktur erhalten, um diese Informationen übersichtlich und sinnvoll verpackt zu sammeln, zu archivieren und abzubilden. Hier werden (zeitlich und thematisch geordnet) möglichst alle relevanten medizinischen Veröffentlichungen und neue Erkenntnisse zuverlässig eingepflegt und auffindbar gemacht.

Eine Stichwort-Suchmaschine soll den Zugang zur Information vereinfachen.

Diese Wissens-Datenbank soll auf dem neusten Stand gehalten werden, um der wissenschaftlichen Gemeinde, Pädiatern und Ärzten, Interessierten oder Betroffenen Zugang zu allen relevanten Informationen rund um den Stand der Forschung zu geben.

Harld Kejr



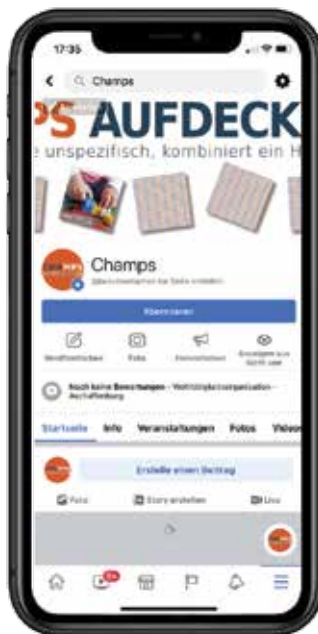
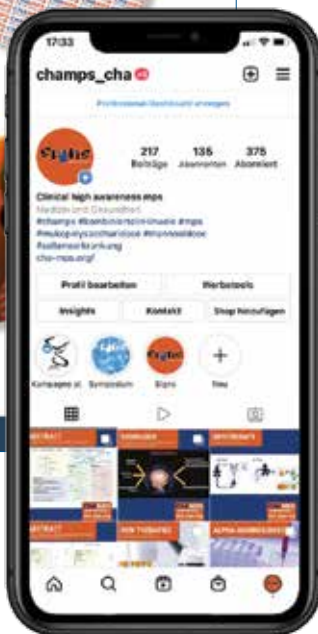
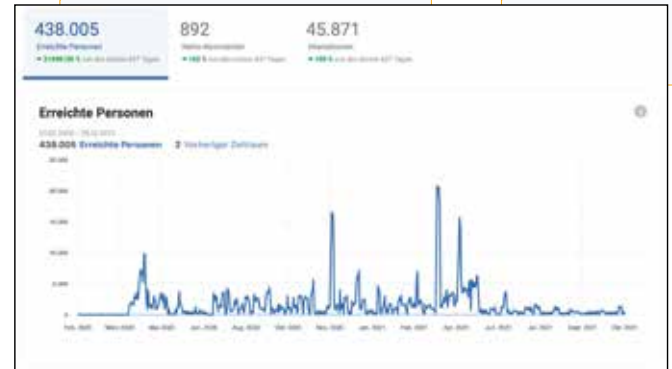
Das Hauptziel ist und bleibt, die MPS-Gesellschaften von Deutschland, Österreich und der Schweiz bei Ihrer wichtigen Informationstätigkeit zu unterstützen.



Verein für Mukopolysaccharidosen Schweiz

Auswertung

Es findet eine ständige, plattformübergreifende Optimierung und Kontrolle aller verfügbaren Daten von Posts und Anzeigen statt. So wird sicher gestellt, dass die geposteten Inhalte in unserer Zielgruppe auf Interesse stoßen.



Sie finden die Kampagne unter folgenden Adressen im Netz:

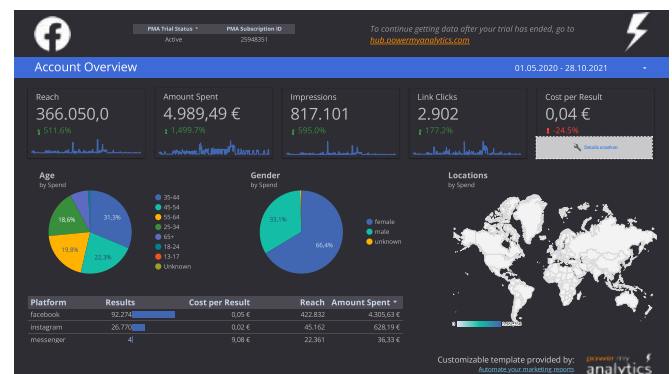
Webseite:
<https://cha-mps.org/>

Instagram:
https://www.instagram.com/champs_cha/

Linkedin
<https://www.linkedin.com/showcase/53202522/>

Facebook
<https://www.facebook.com/Champs-100855498086519>

Twitter
<https://twitter.com/kejr35778464>



Bewertung

Wer, wieviele, welches Geschlecht, woher, Bildungsstand, wann, welches Medium.... Fragen die bei der Optimierung unseres Contents eine wesentliche Rolle spielen.

AWARENESS

SELTEN IST NICHT DASSELBE WIE UNWICHTIG



MPS ist selten. Aber nicht nur MPS ist selten. Es gibt 6.000 - 8.000 seltene Erkrankungen - und MPS ist nur eine davon. Auch wenn mein Herz lautstark für MPS schlägt und es für mich nichts Wichtigeres gibt, muss ich mir eingestehen, dass die MukoPoly-Saccharidosen immer noch relativ unbekannt sind - selbst nach jahrzehntelanger Arbeit.

Ja, wir sind ein kleiner Verein. Ja, die Zahl der MPS-Patienten ist überschaubar. Dennoch wollen wir nicht, dass unsere Kinder vergessen, ignoriert und abgeschrieben werden. Wir wollen, dass auch ein Leben mit MPS lebenswert ist und dass MPS eines Tages heilbar sein wird. Das ist unsere Vision und diese leben wir.

Lieber ein Lachen als ein Ring

Obwohl wir ein kleiner Verein sind, sind wir sehr aktiv und wir werden nicht müde zu versuchen, unseren MPS-Patienten die verdiente Aufmerksamkeit zukommen zu lassen.

Sie sind nicht weniger wert als andere Menschen, die an häufigeren Krankheiten leiden und von großen Vereinen mit dementsprechender Lobby betreut werden. Jeder Mensch zählt, jeder Mensch ist gleich wertvoll.

Aussagen wie „na wegen der paar Kinder...“ können und wollen wir nicht akzeptieren. Wir lieben unsere Kinder und wir leben und leiden mit ihnen. Sie werden nicht krank, weil wir nicht auf sie aufpassen oder sie selbst ein ungesundes Leben führen. Sie werden krank geboren: mit einem genetischen Defekt für den niemand was kann und der sie so krank macht, dass es viele unserer Eltern an den Rand der Verzweiflung und an ihre körperlichen und psychischen Grenzen bringt. Trotzdem möchte ich auch sagen, dass unsere Kinder ein besonderes Geschenk sind, die uns zur Besinnung auf das Wesentliche im Leben bringen. Wir freuen uns mehr über ein herzliches Lachen unserer Kinder als über einen glitzernen Diamantring. Es hat eine ganz andere, viel größere Bedeutung für uns.

Man sieht nur was man kennt

Durch unsere kontinuierliche Arbeit ist es uns dennoch gelungen, zu den „bekannteren Seltenen“ zu zählen. Aber es ist noch lange nicht genug. Man sieht nur was man kennt - diese Aussage beziehe ich im Wesentlichen darauf, dass die Diagnose MPS in den meisten Fällen immer noch sehr spät - manchmal sogar zu spät - kommt.

Je mehr Aufmerksamkeit wir bei Medizinerinnen bekommen, umso eher werden sie die Frühsymptome einer MukoPolySaccharidose erkennen. Frühe Diagnose kann frühe Therapie bedeuten - so z.B. bei MPS I die Möglichkeit einer Knochenmarktransplantation oder bei MPS II der unmittelbare Beginn der Enzymersatztherapie.

Man hilft nur dem, den man kennt

Ein bisschen umformuliert, aber genauso zutreffend. Immer wieder mache ich die Erfahrung, dass uns Menschen gerne helfen, wenn sie erst mal wissen wer wir sind, was wir tun und wofür wir stehen. Deshalb bin ich auch dankbar für Gelegenheiten, bei denen ich von unserer Arbeit erzählen darf.

Das Erzählen passiert natürlich nicht nur in Form von Vorträgen oder Vereinsvorstellungen, sondern kontinuierlich auch über Social Media. Wir haben Accounts auf Facebook, Instagram und LinkedIn und bespielen erstere regelmäßig mit Postings, vor allem aber mit Stories. So versuchen wir unsere Abonnenten mit hinein zu nehmen, hinein mitten in unser Leben, in unsere Veranstaltungen, in unsere Projekte.

Parallel dazu gibt es CHAMPS, wo wir die medizinische Seite, und hier vor allem die Frühdiagnose, hervorheben. Mehr dazu auf Seite 18.



Informationen aus erster Hand

Die Diagnose einer MPS trifft Familien immer völlig unerwartet und mit voller Wucht. Das ist der Moment, in dem wir erfahren, dass unsere gemeinsame Zeit eine sehr kurze sein wird. Der Moment, in dem unsere Welt zusammenbricht. Der Moment wo wir beginnen müssen, unsere Lebenspläne zu verwerfen und ein neues Kapitel zu schreiben. Ein Kapitel, in dem es eigentlich kein Happy End gibt, weil MPS vieles zerstört und alles verändert. Da ist es wichtig, für diese Familien da zu sein, ihnen beizustehen. Das tun wir nicht nur persönlich, sondern auch über unsere Informationsmaterialien, im Besonderen über unsere Filme. Die Filme können Hilfestellung im Alltag geben und zeigen, dass es auch in einem Leben mit MPS schöne Seiten gibt, eine Gemeinschaft, ein Miteinander, das viele schätzen.

Die Filme sind auf unserer Homepage bzw. auf unserem YouTube-Kanal zu finden:

<https://www.mps-austria.at/galerie/>

<https://www.youtube.com> (Gesellschaft für Mukopolysaccharidosen in die Suche eingeben) oder kurz: <https://bit.ly/3wzXVzB>

Aus den Dreharbeiten während unserer Therapiewoche 2019 entstand beispielsweise 2020 der 25-minütige Film „Erfolg durch Therapien“, in welchem einige unserer Therapeuten zu Wort kommen und Sinn und Wert diverser Therapieformen erklären.

2021 folgte nun nochmal ein sehr kurzweiliger, 18-minütiger Film über unsere Therapiewoche 2020.

Beide Filme gibt es auch in Kurzfassungen, außerdem beide mit englischen Untertiteln, um auch jene Men-

schen zu erreichen deren Muttersprache nicht Deutsch ist. Für die Produktion samt Untertitelung bedanke ich mich herzlich bei Johann und Isabella Nestler.

Für das AKH Wien haben wir in einem Pro Rare Austria-Projekt, gemeinsam mit sechs anderen Vereinen für seltenen Erkrankungen, Kurzvideos (zwei Minuten) erstellt, die Eltern nach der Diagnose einladen sollen, mit uns Kontakt aufzunehmen.

Unsere Arbeit lebt von Spenden

Neben den betroffenen Familien wollen wir natürlich auch die breite Öffentlichkeit und unsere Spender erreichen. Besonders für unsere Spender ist es wichtig zu sehen, dass ihre finanzielle Unterstützung bei uns ankommt und sinnvoll eingesetzt wird. Das zeigen wir ihnen sowohl durch die Filme, als auch durch die Fotoalben, den MPS-Falter und den jährlichen Tätigkeitsbericht.

Für Social Media haben wir im Sommer gezielt gedreht und daraus einige kurze Werbevideos samt dazugehöriger Stories erstellt. Hier lassen wir unsere Patienten, ihre Geschwister und Therapeuten zu Wort kommen.

Wir hoffen damit viele Menschen zu erreichen, auch solche, die uns noch nicht kennen - und natürlich hoffen wir auf neue Abonnenten, neue Spender und neue Unterstützer.

Michaela Weigl

MPS Austria auf Facebook und Instagram:

<https://www.facebook.com/MPS.Austria>

https://www.instagram.com/mps_austria/



MPS & SOCIAL MEDIA

KOMMUNIKATION IST ALLES



Instagram & Co

Als Mitarbeiter bei MPS-Austria konzentriere ich mich hauptsächlich auf unser Instagram-Konto. Unser Ziel ist es, interessierte Menschen über Mukopolysaccharidosen (MPS) zu informieren und von der Wichtigkeit zu überzeugen für MPS-Kinder zu spenden.

Für eine erfolgreiche Umsetzung meiner Arbeit zählt vor allem eines: Kommunikation. Aus diesem Grund lasse ich mir keine Chance entgehen, um mit Menschen über moderne Kommunikationskanäle in Kontakt zu treten. Sprich: Ich interagiere auf Instagram mit den verschiedensten Menschen und erzeuge Aufmerksamkeit für MPS. Dadurch werden Menschen auf unseren Account geleitet und unsere Reichweite deutlich erhöht. Schon im letzten Jahr konnten wir eine sagenhafte Steigerung von 690 % erzielen. Bis dahin haben wir ohne bestimmtes System gepostet, hatten keine Struktur und keine Planung was die Postings anging. Vor allem hatten wir fast ausschließlich Follower, die MPS und den Verein be-

reits kannten. Unser weiterhin bestehendes Ziel ist eine noch höher steigende Aufmerksamkeit für MPS. Menschen sollen wissen, dass MPS existiert und sie sollen nicht nur MPS-Austria durch das Logo, sondern im Idealfall auch die Krankheit MPS an seinen typischen Symptomen erkennen können. Dann haben wir unser Ziel erreicht. Denn sobald die Menschen wissen, was für eine schreckliche Krankheit MPS in Wirklichkeit ist, wird man auch helfen.

Werbevideos und Fotos

Zusätzlich produziere ich ehrenamtlich für MPS-Austria dutzende Werbevideos - die zur weiteren Aufmerksamkeit und Werbung dienen. Denn für ein erfolgreiches Auftreten auf Instagram braucht man nicht nur den Willen, sondern auch regelmäßigen und guten Content.

Ich bin, wie viele, in die MPS-Familie hineingewachsen. Meine Schwester hat MPS IV A und dadurch habe ich im Alltag immer mitbekommen was es heißt mit MPS zu leben. Ich war von Anfang an Teil der MPS-Familie und weiß, wie wichtig die Arbeit des Vereins ist. Ich habe nicht nur meine Freunde in dieser Familie gefunden, sondern auch eine Möglichkeit Gutes zu tun. Deswegen bin ich schon seit Jahren bei jeder Veranstaltung dabei und halte die besonderen Momente der MPS-Familien auch mit Fotos fest.

All mein Wissen über Marketing, Fotografie und Videografie habe ich mir selbst angeeignet. Ich habe in keinem der Bereiche irgendeine Ausbildung - das war aber nie eine Hürde für mich.

Das Interesse für Fotografie und die Kunst, die dahintersteckt, wurde mir quasi in die Wiege gelegt. Jetzt bin ich Einzelunternehmer und als selbstständiger Fotograf/Videograf für die verschiedensten Unternehmen wie ABOUT YOU, Zalando, Hotels, TV-Sender usw. tätig. Das war immer mein Traum und ich habe ihn mit einem Plan umgesetzt. Beruflich erfolgreich zu sein, erlaubt mir auch die ehrenamtliche Arbeit für MPS.

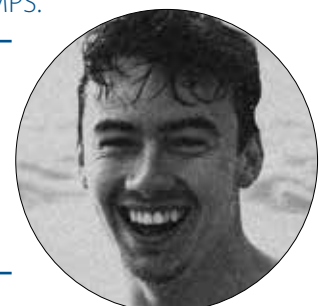
Kontakt für Buchungen:

ph@johannesweigl.com

Tel.: +43 6604684433

Webseite: www.johannesweigl.com

Instagram: @johannesweigl





MAKING YOURSELF HEARD

VORTRAG BEIM INTERNATIONALEN MPS-SYMPOSIUM 2021



Überraschung.

Eines Tages sah ich mir den Programmwurf für das internationale MPS-Symposium, das diesmal von Spanien aus geplant wurde, an. Gleich im ersten Programmblock las ich zu meinem größten Erstaunen meinen Namen. Ich sollte einen Vortrag mit dem Thema „Making yourself heard“ halten. Au weh!

Zu der Überraschung gesellte sich Erstaunen, warum man gerade mir dieses Thema zugedacht hatte, Verwunderung, weil man mich gar nicht gefragt hatte und leichte Panik, weil ich im ersten Moment keinen blassen Schimmer hatte wovon ich reden sollte. Ich ließ es also mal sickern, fragte bei meiner spanischen Kollegin Ana nach und erfuhr, dass sie fand, ich sei total geeignet um darüber zu sprechen. Sie meinte auch, es gäbe keinerlei Vorgaben, ich sollte das nehmen, was mir wichtig schien. Das tat ich dann auch und versuchte meine Gedanken in der Kürze von 12 Minuten Sprechzeit loszuwerden. Jetzt möchte ich auch jene daran teilhaben lassen, die Online nicht am Kongress dabei sein konnten.

Doch zuvor noch etwas Lustiges:

Was ich wirklich lustig fand, ich hielt diesen Vortrag während unserer Therapiewoche und während unsere MPS-Familien im Hotel vor der Leinwand saßen, um den Kongress zu verfolgen. Erst saß ich bei ihnen, dann verschwand ich in meinem Zimmer und erschien wenig später für alle auf der Leinwand. Zum Erstaunen aller mit neuer Stimme, denn ich sprach englisch und wurde von einer deutschen Dolmetscherin auf Deutsch übersetzt. Später wurde ich gefragt, ob ich denn deutsche Wurzeln hätte - so Hochdeutsch hatte mich noch keiner gehört...



Making yourself heard

Sind weniger als 5 von 10.000 Menschen betroffen, spricht man von einer seltenen Erkrankung (1).

Es gibt mehr als 8.000 verschiedene und die MPS-Erkrankungen sind ein kleiner Teil davon. Sie sind selten und daher fast unbekannt. Sie sind für den Großteil der Welt uninspirierend, unattraktiv und uninteressant. Aber nicht für uns. Nicht für Betroffene. Weder für unsere Kinder, die direkt betroffen sind, noch für uns Eltern, noch für uns betreuende MPS-Gesellschaften.

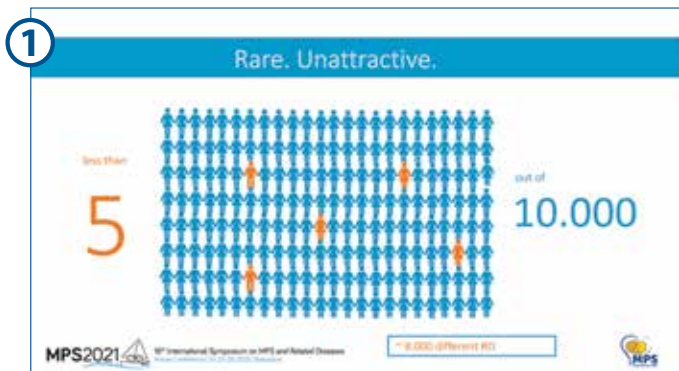
Als Mutter und als Präsidentin eines kleinen, aber sehr aktiven und engagierten MPS-Vereins weiß ich, dass es eigentlich kein MPS-Kind gibt, es gibt nur MPS-Familien – diese Krankheit wird ein Teil von uns und betrifft unser ganzes Leben. Offensichtlich. Unverkennbar. Und sie tritt in unser Leben mit einer transformierenden Gewalt, die erschreckend ist.

Use our voice

Deshalb können wir nicht ruhig sein; wir müssen laut sein; wir müssen unsere Stimme einsetzen, wir müssen ihr Gewicht verleihen, damit wir gehört, ernst genommen und mit all unseren Bedürfnissen respektiert werden.

Wenn ich wir (2) sage, meine ich uns als Eltern, als Patienten, als Familie, aber auch uns als Verantwortliche in den MPS-Gesellschaften, als Teil strategischer Partnerschaften wie MPS Europe oder MPS International oder als Dachorganisationen, die den gesamten Bereich der seltenen Erkrankungen überblicken, so wie Pro Rare Austria oder EURORDIS.

Ich sage immer - bezogen auf Österreich - 100 betroffene Kinder sind relativ wenig, aber es sind zu viele, um ignoriert, abgeschrieben und vergessen zu werden. Deshalb setze ich meine Stimme ein, um diese leidige Situation





zu verbessern – für unsere Patienten in Österreich und darüber hinaus. Als Mutter, als Präsidentin der österreichischen MPS-Gesellschaft und als Mitglied verschiedener strategischer Partnerschaften.

MPS-Mama (3) zu werden ist für die meisten von uns wahrscheinlich ein großer Schock und nicht etwas, das wir uns freiwillig wünschen würden. Denn es führt uns manchmal unweigerlich an unsere körperlichen und psychischen Grenzen. MPS-Mutter zu sein bedeutet

aber auch, ein Kind bedingungslos zu lieben und mindestens genauso viel Liebe von ihm zurück zu bekommen. Es bedeutet vor allem, Lebenspläne neu zu formulieren, das eigene Leben in den Hintergrund zu stellen, sich auf unerwartete, schwierige, herausfordernde Situationen vorzubereiten, fast täglich für Überraschungen bereit zu sein – und definitiv eine Löwin zu werden, die für ihr Kind kämpft.

Medical Field

Wir kennen unsere Kinder und wissen genau, wenn etwas nicht stimmt. Auch wenn wir nicht wissen, was es ist, können wir es fühlen.

Wir sollten uns nicht als hysterische Mütter und Hypochonder abstempeln lassen und vielleicht sogar zu einem Psychiater schicken lassen, sondern darauf bestehen, dass Untersuchungen durchgeführt werden - so lange bis ein Ergebnis vorliegt (4).

Es gibt nichts Schlimmeres als die Ungewissheit. Selbst die schlechteste Diagnose – und MPS ist eine davon – ist besser als keine. Dann kennen wir unseren Feind und können ihm so gut wie möglich die Stirn bieten.

Wir müssen versuchen, die bestmögliche Behandlung für unser Kind zu erhalten. Wir sind Spezialisten für unser Kind und da wir rund um die Uhr damit leben, sind wir es, die Spezialisten für die Krankheit unseres Kindes werden. Deshalb müssen wir dafür sorgen, dass die Ärzte auch uns zuhören, auch sie können von unseren Erfahrungen lernen.

Wir müssen uns bewusst sein, dass die meisten Ärzte in ihrer gesamten Karriere keinen MPS-Patienten sehen werden. Daher ist es schwierig, jemanden zu finden, der bereits mit der Krankheit vertraut ist. Umso wichtiger ist es, denjenigen zu finden, der bereit ist, mit der Krankheit umzugehen, sich mit ihr vertraut zu machen – egal wie weit er entfernt ist.

Wir müssen nach guten Therapien und guten Therapeuten Ausschau halten, sie vielleicht sogar selbst ausbilden (5).

Wir müssen uns um angemessene Hilfsmittel und Medikamente und jährliche Rehabilitationsaufenthalte für unser Kind bemühen – auch wenn wir dafür kämpfen müssen, was leider immer wieder der Fall ist. Wenn Operationen anstehen, sollten wir Chirurgen suchen, die bereits Erfahrung auf dem Gebiet haben, und es nicht einfach jemanden ausprobieren lassen. Meine Tochter wurde in Österreich operiert, aber auch in England oder in Deutschland, immer dort, wo die Spezialisten für die jeweilige OP waren (6).

Schule ist nicht immer einfach. Unsere Kinder fallen aus der Reihe, brauchen Aufmerksamkeit, Hilfe, Ressourcen, mehr Zeit und vor allem Verständnis – von den Lehrern, aber auch von ihren Mitschülern. Lassen wir nicht die Krankheit oder die Art der Behinderung die Schule wählen, sondern die Fähigkeiten unserer Kinder. So können wir ihnen die Chance geben, bestmöglich gefördert und ausgebildet zu werden. Dies ist von größter Bedeutung für das Selbstbild im späteren Leben.

Highlights

In den vergangenen 25 Jahren, die ich seit der Diagnose meiner Tochter überblicke, hat sich die MPS-Welt dramatisch verändert und wir haben, selbst als kleine MPS-Gesellschaft, viele Highlights erlebt. Ich möchte ein paar davon nennen, die auch uns als internationale MPS-Gemeinschaft betreffen:

Vor vielen Jahren haben wir in Österreich zusammen mit Dr. John Hopwood versucht, jemanden zu finden, der das Enzym für MPS VI herstellt. Ursprünglich haben wir es im Rahmen einer Universität in Wien versucht. Das hat nicht geklappt. Aber dann fanden wir BioMarin und im Jahr 2000 wurde Christoph, eines unserer österreichischen MPS-Kinder (7), einer von sechs Studienpatienten in der Phase-I-Studie für Naglazyme in Oakland – was war das für ein glücklicher Tag!

Ein kleines Land wie Österreich, eine kleine MPS-Gesellschaft wie die österreichische, ist manchmal wie ein weißer Fleck auf der Landkarte. Wenig betroffene Patienten, wenige Fachärzte, kaum Wissenschaftler, die sich mit MPS befassen, keine Studienkliniken auf diesem Gebiet... Dennoch ist es wichtig, sich zu Wort zu melden, sich Gehör zu verschaffen, um die nötige Aufmerksamkeit zu erhalten und auch Patienten aus kleineren Ländern eine Stimme zu geben, die z.B. die Möglichkeit zur Teilnahme an einer Studie bedeuten könnte.

In diesem Sinne freue ich mich, dass wir später auch andere Patienten in die Vimizim-Studie für MPS IVA bzw. eine Studie für MPS VI einbeziehen konnten (8).

2005 hatte ich ein bedeutsames Treffen mit unserem damaligen Bundeskanzler Dr. Wolfgang Schüssel, der mir seine Hilfe versprach. Und er tat es! Er ermöglichte uns eine Konferenz in Brüssel zu organisieren, um die Schwierigkeiten seltener Krankheiten im Allgemeinen am Beispiel von MPS zu veranschaulichen. Wir durften 30 Ärzte und Wissenschaftler einladen und wir – ich hatte meine Kollegin Christine Lavery aus England dazu eingeladen – stellten unsere MPS-Organisationen vor (9). Als Ergebnis wurden Seltene Krankheiten im 7. Rahmenprogramm der EU verankert, was in der Folge die Einreichung von Forschungsprojekten für SE ermöglichte.



Strategic Partnerships

Seltene Erkrankungen sind vielfältig und sehr unterschiedlich. Trotzdem haben sie viel gemeinsam. Wir haben in vielerlei Hinsicht die gleichen Probleme. Mangelnde Expertise, späte Diagnosen, keine Behandlungsmöglichkeiten, keine psychosoziale Unterstützung, schwierige Transitionsprozesse... Gemeinsam können wir diese Probleme leichter in den Griff bekommen und im besten Fall reduzieren.

Daher fand ich es sinnvoll, auf politischer Ebene an einem Strang zu ziehen, mit einer gemeinsamen Stimme für alle zu sprechen und die SE hörbarer, sichtbarer und wahrnehmbarer zu machen. Als Pro Rare Austria zum Beispiel - das ist der österreichische Dachverband für SE - sprechen wir nicht für 20, 50 oder 100 Betroffene, sondern selbst in einem kleinen Land wie Österreich für 400.000 Menschen!

Ich bin Gründungsmitglied dieser Dachorganisation; wir verstehen uns als Plattform, um die Herausforderungen von Menschen mit SE aufzuzeigen, professionell anzugehen und nachhaltig zu verbessern – für ein gutes Leben in der Mitte der Gesellschaft. Auch wenn wir in Bezug auf Ideen wie School Nurse, Community Nurse, Neugeborenencreening, Therapie, psychosoziale Unterstützung und mehr groß denken, müssen wir bescheiden sein – aber steter Tropfen höhlt den Stein und wird früher oder später zum Erfolg führen.

Über MPS Europe und MPS International (10) brauche ich in diesem Zusammenhang nicht viel zu sagen - ich gehe davon aus, dass die beiden Organisationen und ihre Zielsetzungen in diesem Kreis gut bekannt sind.

Ich war dort von Anfang an präsent und durfte eine tolle Entwicklung mitverfolgen und unterstützen. Wir arbeiten mit Medizinerinnen und Forschern zusammen, arbeiten in Patientenvertretungsgremien mit, planen Symposien wie dieses... und vieles mehr.

Unsere Mission ist es, die Lebensqualität von Menschen mit MukoPolySaccharidosen und ähnlichen Erkrankungen zu verbessern. Wir möchten, dass sie mit ihren Bedürfnissen in den jeweiligen Gesundheits- und Sozialsystemen anerkannt werden. Wir möchten, dass sie überall Zugang zu Früherkennung, klinischem Management, Interventionen und Behandlung haben.

Unser übergeordnetes Ziel ist es, die Versorgung und Lebensqualität von MPS-Patienten auf globaler Ebene zu

verbessern.

Es war und ist aufgrund unserer vielfältigen Arbeitsbelastungen in den nationalen MPS-Gesellschaften oft schwierig, unsere Wünsche, unsere Ideen und unser Verlangen auch in diesen überregionalen Organisationen unter einen Hut zu bringen. Ich denke also, ich kann hier für uns alle sprechen, wenn ich sage, dass Hilfe mehr als willkommen ist – überall und in jedem Bereich. Es ist schon so viel passiert, aber es gibt noch mehr als genug zu tun und wir brauchen engagierte Menschen in jedem einzelnen Land.

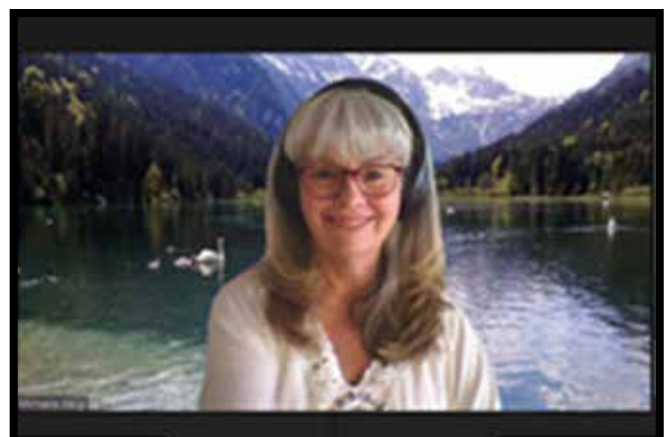
Zum Schluss möchte ich noch etwas erwähnen, das in meinem Privatleben eine bedeutende Rolle spielt.

Es ist nicht immer - vielleicht nie - einfach, mit MPS zu leben und gleichzeitig als Präsidentin der MPS-Gesellschaft mit der ganzen Familie an vorderster Front zu stehen, immer und für alles verantwortlich zu sein, die unterschiedlichsten Bedürfnisse zu befriedigen, Menschen zu begleiten, Menschen gehen zu lassen, zu beraten und zu informieren, Projekte zu planen, Veranstaltungen zu organisieren und was sonst noch alles dazu gehört.

Was mir hilft, ist das Gebet – nicht als letztes Mittel, sondern in erster Linie. Gebet für Ausdauer, Durchhaltevermögen, Mut, Kraft, Energie, Weisheit in Entscheidungen... Mit Gott, der immer für mich da ist, habe ich diese 25 Jahre geschafft. Ich will nicht wissen, wie es ohne ihn gewesen wäre.

Zu guter Letzt möchte ich mich bei meiner Familie für all die Unterstützung bedanken, die sie mir geben und bedanke mich fürs Zuhören!

Michaela Weigl



SEE YOU



IN

Wir (DACH) planen eine Hybrid-Veranstaltung.
Bitte den Termin vormerken.



17th INTERNATIONAL SYMPOSIUM
ON MPS AND RELATED DISEASES

07-10 July 2023, SWITZERLAND

PROJEKTVORSTELLUNGEN

BLUTGEFÄSSZELLEN BEI MUKOPOLYSACCHARIDOLEN

Merkmale der Mukopolysaccharidosen und begleitende Entzündungsprozesse

Mukopolysaccharidosen (MPS) sind angeborene lysosomale Speichererkrankungen, bei welchen der Abbau saurer Glykosaminoglykane (=Mukopolysaccharide; GAGs) in den Lysosomen auf Grund spezifischer Enzymdefekte nicht stattfinden kann. Abhängig davon welches Gen bzw. Enzym betroffen ist, umfassen die MPS elf verschiedene Enzymdefizienzen die in sieben MPS-Typen klassifiziert sind. Die GAGs sind ein großer Bestandteil von Bindegewebe und somit beeinflussen diese Erkrankungen primär das Skelettsystem. Dennoch kann die Speicherung von GAGs bei den MPS zahlreiche Entzündungswege aktivieren, was zu lokalen und systemischen Entzündungen führt und u.a. auch die Blutgefäße betrifft. Die Entzündung persistiert bei MPS-Patient*innen auch nach einer Enzymersatztherapie oder Knochenmarktransplantation, was darauf hindeutet, dass zusätzliche entzündungshemmende Therapien bei diesen Erkrankungen von Nutzen sein könnten.

Endothelzellen – spezielle Blutgefäßzellen und deren Gewinnung aus dem Blut

Endothelzellen bilden im inneren Hohlraum von Gefäßen eine Einzelzellschicht (Monolayer), welche die Gefäßwand von Blutzellen und anderen zirkulierenden Molekülen trennt. Neben der Barrierefunktion ist das Endothel für zahlreiche weitere Funktionen verantwortlich, z.B. für die Blutgerinnung, die Thrombozytenaggregation, die Blutfluidität, den Gefäßtonus und die Regulation von Immunologischen und Entzündungsprozessen. Endotheliale Vorläuferzellen sind zirkulierende Zellen, die sich bei Rekrutierung an das Endothel anlagern können, um Verletzungen zu reparieren oder z.B. die Angiogenese (Bildung von neuen Blutgefäßen) zu unterstützen. Sie können durch in vitro-Kultur von ausgesäten mononukleären Zellen aus dem Blut gewonnen werden. Man spricht von endothelialen koloniebildenden Zellen (endothelial colony forming cells, ECFCs), weil sie in der Lage sind, klonale Kolonien in Kultur zu bilden. Klonal bedeutet, dass die ganze Kultur aus einer einzigen Ursprungszelle hervorgeht und die Nachfolgezellen daher sehr homogen sind.

Barrierefunktion des Endothels bei Mukopolysaccharidosen

Die Endothelzellen bilden in unterschiedlichen Geweben unterschiedlich dichte bzw. durchlässige (permeable) Barrieren für Biomoleküle, aber auch für Fremdstoffe (z.B. Therapeutika). Es ist anzunehmen, dass entzündliche Prozesse, die bei MPS Patient*innen häufig vorkommen, die Endothelzellen pathophysiologisch stark beeinträchtigen und so zu einem Verlust der korrekten Barrierefunktion der Einzelzellschicht im Blutgefäß führen. Letztendlich führt dies zu einer dauerhaft pathologischen Dysfunktion des Endothels, welche zu sekundären kardiovaskulären Erkrankungen bei MPS Patient*innen führen können.

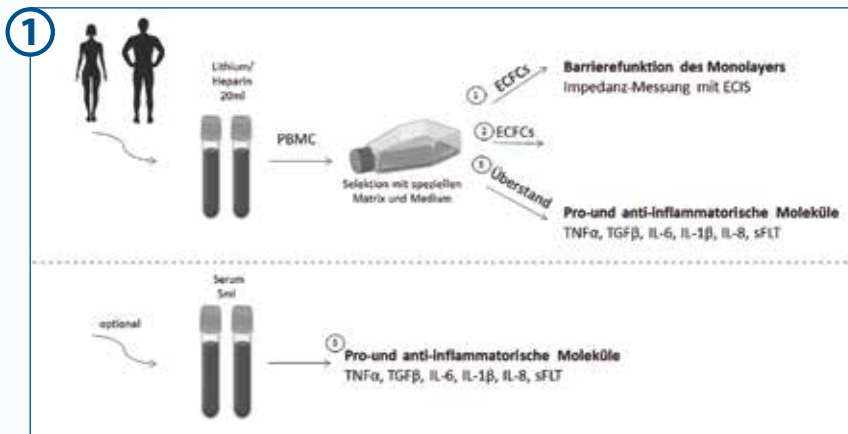
Ziel der Studie

In dieser Pilotstudie wird die Barrierefunktion der kultivierbaren Endothelzellen - ECFCs - von MPS Patient*innen untersucht und mit einer, an das Alter und Geschlecht angepassten, Kontrollgruppe verglichen. Zudem werden spezifische Moleküle, welche die Barrierefunktion vermitteln, auf mRNA und Proteinebene untersucht, um die Ursache der potenziell veränderten Barrierefunktion zu eruieren. Weiters wird der Entzündungsstatus der MPS Patient*innen charakterisiert und pro- und anti-inflammatorische (inflammatorisch = entzündlich) Moleküle im Zellkulturmedium (Überstand) und (optional) in Serumproben von Patient*innen gemessen. Somit können in vivo Entzündungswerte unter Therapie (im Serum) mit den Werten in vitro ohne Therapie (im Überstand) verglichen werden.

Abbildung 1. Schematische Darstellung der geplanten Versuche in der Pilotstudie. Bestimmung der 1) Barrierefunktion der ECFCs durch Impedanz-Messung mittels ECIS; 2) mRNA und Proteinmenge von Barrierefunktionsrelevanten Moleküle; und 3) verschiedenen pro- und anti-inflammatorische Faktoren im Überstand und optional in Serum.

Vorteile der Anwendung der primären Zelllinien

Primäre Zelllinien werden direkt aus dem Patient*innengewebe oder Blut isoliert und in vitro weiter kultiviert. Diese Zellen sind patientenspezifisch und dadurch sehr



für verschiedene Fragestellungen in der Forschung und der translationalen Medizin, z.B. Studien mit diversen Therapeutika, eingesetzt werden.

Dieses, von der MPS – Austria geförderte Projekt, wird daher grundlegende und essentielle Daten als wichtige Basis für weiterführende und langfristige Studien mit unterschiedlichsten Fragestellungen bei seltenen Erkrankungen wie Mukopolysaccharidosen liefern.

Diese werden zum besseren Verständnis diverser pathologischer Prozesse im Kardiovaskulären System führen und somit auch eine wichtige Basis für weitere Therapiemöglichkeiten darstellen.

wertvoll, da sie das Gesamtgenom (das genetische Erbgut) der Patient*innen inklusive seltene krankheitsverursachende Genvarianten tragen. Somit ist jede einzelne Zellisolation ein biologisches Replikat und zeigt patientenspezifische Eigenschaften im Vergleich zu kommerziell verfügbaren und immortalisierten bzw. genetisch veränderten Zelllinien. Aus diesen Gründen eignen sich primäre Zelllinien besser für den Einsatz in der personalisierten Medizin, was die Zukunft der medizinischen Versorgung darstellt. Da der Zugang zum Patient*innengewebe aus offensichtlichen Gründen limitiert ist, stellt das Blut eine bessere Quelle fürs Isolieren der primären Zelllinien dar. Die ECFCs werden aus den endothelialen Vorläuferzellen im Blut gewonnen und können für mehrere Passagen in vitro gezüchtet werden. Somit stellen diese Zellen ein gutes Primärzell-Modell dar und können

Silvija Tokic und Werner Windischhofer

Univ. Klinik f. Kinder- u. Jugendheilkunde Graz

silvija.tokic@medunigraz.at

werner.windischhofer@medunigraz.at



ENTWICKLUNG EINES ENTSCHEIDUNGSMODELLS FÜR DEN OFF-LABEL USE BEI MPS – IMMUNOMODULATORISCHE ARZNEIMITTEL ALS THERAPIEANSATZ

PhD Projekt – Anna-Maria Wiesinger, Florian B. Lagler

In den letzten Jahren wurde durch eine Reihe von wissenschaftlichen Arbeiten gezeigt, dass die Inflammation ein wichtiger Mechanismus für die Entstehung und das Voranschreiten klinischer Symptome bei Mukopolysaccharidosen (MPS) spielt. Inflammatorische und pro-inflammatorische Biomarker, wie Interleukin-1 (IL1) oder Tumor-Nekrose-Faktor-alpha (TNF-a), sind bei MPS-Patienten deutlich verändert und es besteht eine Korrelation zwischen Inflammation/Apoptose (Zelltod) und der Schwere der MPS-Erkrankung. Erkenntnisse dazu, wie sich diese entzündlichen Reaktionen auswirken, liegen aus Tierversuchen und einigen wenigen klinischen Studien und Einzelerfahrungen bei Patient*innen vor. Vor allem die überschüssige Speicherung des Mukopolysac-

charids Heparan Sulfat (HS) scheint ein treibender Faktor hinsichtlich der Inflammation zu sein, aber auch andere Auslöser könnten eine relevante Rolle spielen.

Entzündungsreaktionen senken

Zur Unterbrechung oder Herabsenkung von Inflammationsreaktionen könnten daher diverse Arzneimittel, welche bereits für Multiple Sklerose und rheumatischen Erkrankungen zugelassen sind, eingesetzt werden. Therapiemöglichkeiten zur Reduktion der pro-inflammatorischen Biomarker IL-1 und TNF-a, umfassen primär monoklonale Antikörper, welche direkt die Wirkung dieser Signalstoffe blockieren, sowie Gegenspieler (Antagonisten), welche den jeweiligen Rezeptor inhibieren. Erkenntnisse dazu, wie sich diese Arzneimittel bei MPS auswirken liegen aus Tierversuchen und kleinen klini-

Gestresst? Laden Sie Ihren Akku wieder auf!

- Momente für mich!-Fibel
- Momente für mich!-Tagebuch
- Für mich-App



Kostenlos bestellen oder downloaden:
gesundheitskasse.at/momentefürmich



Raiffeisen Grieskirchen

HILFSBEREIT

Hilfe geben, wann sie benötigt wird.

www.raiffeisen-grieskirchen.at

Mit wegweisenden Therapien komplexen Krankheiten begegnen.

IHR PARTNER BEI LYSOSOMALEN SPEICHERKRANKHEITEN

morbus FABRY	MPS I	morbus GAUCHER	morbus POMPE
--------------	-------	----------------	--------------

MAT-AN-0000021-v1.10-16/12/20

www.genzyme.at **SANOFI GENZYME**

schen Studien vor. Jedoch werden diese Behandlungsoptionen überraschenderweise nicht genutzt, obwohl die verfügbaren Enzyersatztherapien auf das Zentralnervensystem (ZNS), Knochen und Knorpeln kaum wirken und somit weder die Progression der Krankheits-symptome noch den Leidensdruck vermindern.

Individuelle Heilversuche

Ein Grund hierfür sind die mit dieser Patientenpopulation einhergehenden Herausforderungen für klinische Studien, hinsichtlich Heterogenität und Seltenheit der Erkrankung. Methodisch hochwertige, individuelle Heilversuche stellen daher eine attraktive Option dar um adjuvante bzw. supportive Therapieoptionen valide zu evaluieren. Individuelle Therapieversuche mit immunomodulatorischen Arzneimitteln können einen besseren Einblick in die Zytopathologie von MPS Patient*innen geben, um neue, vielversprechende Erkenntnisse zu liefern. Off-Label Use ist in vergleichbaren klinischen Situationen häufig eine attraktive – oft sogar die einzige Möglichkeit den sehr hohen Leidensdruck der Patient*innen zu lindern. Hierfür ist jedoch nicht nur die Identifizierung von attraktiven Therapieansätzen erforderlich, sondern auch eine profunde Einschätzung möglicher Therapie-vorteile (clinical benefits) und der zu erwartenden Risiken, sowie die Möglichkeit ein Therapieansprechen im Einzelfall eindeutig zu belegen.

Besondere Herangehensweise

Unklar ist nun, welches zugelassene immunomodulatorische Arzneimittel, das günstigste Verhältnis aus zu erwartendem Nutzen zu potenziellen Risiken für den individuellen Patienten hat. Um den potenziellen Nutzen der Immunmodulation bei MPS systematisch wissenschaftlich (ähnlich wie bei klinischen Studien) zu analysieren und gleichzeitig interessierten Familien (wie bei Heilversuchen) individuell zugänglich zu machen, wird in diesem Projekt eine besondere Herangehensweise gewählt.

In unserem Expert*innen-Board wird erarbeitet, welche Immunomodulatoren bei welchen MPS-Formen am besten geeignet scheinen und wie die Effekte idealerweise nachzuweisen sind. Mit statistischen Mitteln und Methoden aus der Arzneimittelzulassung wird eine App für Kliniker erstellt, mit der sie das Expertenwissen für die Planung und Durchführung von Heilversuchen nutzen können. Die Perspektive von Patient*innen wird dabei durch die Beteiligung von MPS-Austria entscheidend miteinfließen. Dieses Tool sollte anschließend die Basis

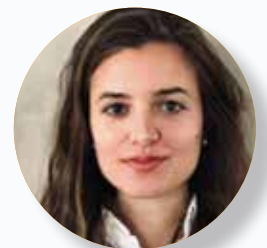
für individuelle Heilversuche mit Immunomodulatoren bei MPS bilden und als verankertes Instrument für Transparenz und Nachvollziehbarkeit beim Off-Label Use dienen. Es wird davon ausgegangen, dass das Projekt und die App dazu beitragen, dass Immunmodulation als Behandlungsoption häufiger und in besserer Weise genutzt wird.

Bisher wurden im Projekt folgende Meilensteine erreicht:

- Einreichung eines Ethikantrags bei der Ethikkommission Salzburg
- Zusammenstellung des Expert*innen-Boards mit:
Univ.-Prof. Dr. Brian Bigger (Zell- und Gentherapie, Universität Manchester)
Univ.-Prof. Dr. med. Maurizio Scarpa (Stoffwechselerkrankungen, Uniklinik Udine)
Univ.-Prof. Dr. med. Roberto Giugliani (Genetik, Klinik Porto Alegre)
Dr. med. Christina Lampe (Sozialpädiatrie, Uniklinik Giessen)
Dr. med. Tobias Moser (Neuroimmunologie, Christian Doppler Klinik Salzburg)
Dr. Georg Zimmermann (Biostatistik, IDA Lab Salzburg)
Univ.-Prof. Dr. med. Chris Kampmann (pädiatrische Kardiologie, Uniklinik Mainz)
Michaela Weigl (MPS Austria)
- Erstellung einer Übersichtarbeit (Review Paper) zur Immunmodulation bei MPS
- Identifikation der heranzuziehenden immunomodulatorischen Arzneimitteln für die individuellen Heilversuche bei MPS:
Adalimumab (Humira®) | Anakinra (Kineret®)
Abatazept (Orencia®) | Alemtuzumab (Lemtrada®)
Cladribin (Mavenclad®) | Pentosan Polysulfat (Elmiron®)

Anna-Maria Wiesinger und Florian B. Lagler

Institut für Angeborene Stoffwechselerkrankungen und Kinderklinik der Paracelsus Medizinischen Privatuniversität Salzburg
florian.lagler@pmu.ac.at
anna.wiesinger@stud.pmu.ac.at



PROJEKT SIMULATION

SIMULATIONSTRAINING - EIN FORSCHUNGSPROJEKT

Auftakt zum Forschungsprojekt: „Sicherheit und Achtsamkeit in der Versorgung von MPS-Patient*innen - Wirkung von Notfall-Simulationstrainings auf elterliche Angst und Achtsamkeit“

Gemeinsam mit Dr. Christina Lampe, Dr. Matthias Schäfer und anderen Experten hat das Team des Medizinischen Simulationszentrums Salzburg bereits mehrere Hundert Pflegendе und Ärzt*innen auf Notfallsituationen bei MPS-Patient*innen vorbereitet. Seit einigen Jahren werden auf Initiative der MPS Austria hin auch Eltern in ähnlicher Weise trainiert.

Eltern und andere Angehörige nehmen dieses Angebot sehr gut an. Es zeigte sich, dass sich neben dem Einüben von praktischen Notfallfertigkeiten auch andere positive Effekte ergeben. So wissen Eltern oft von anderen Familien, welche Notfallsituationen auftreten können. Viele Eltern sind besorgt, ob sie diese Situationen erkennen und dann richtig reagieren. Das kann als sehr belastend wahrgenommen werden. Die Simulation bietet die Möglichkeit Erfahrungen zu sammeln und Sicherheit zu gewinnen.

Das Ziel, besser zu verstehen wie diese Trainings wirken und die Wirksamkeit wissenschaftlich zu belegen, war die Motivation für einen Forschungsantrag an die Stiftung Kindness for Kids. Die Kooperation von MPS Austria und MPS Deutschland, Dres. Lampe und Lagler sowie dem Salzburger Simulationsteam wurde aus vielen Bewerbern ausgewählt und mit dem Versorgungspreis der Stiftung ausgezeichnet. Die Förderung ermöglicht nun die Durchführung von insgesamt 8 Simulationstrainings in Österreich und Deutschland und die wissenschaftliche Untersuchung der Trainingseffekte mit Unterstützung eines Psychologinnenteams der Paracelsus Medizinischen Privatuniversität Salzburg.

Den Auftakt machte ein Training auf dem Patiententreffen der MPS Deutschland in Hohenroda Ende Oktober 2021. Zum Teil werden die Trainings auch online angeboten, damit auch die Familien teilnehmen können, welche nicht zu den Trainings anreisen können.

Eine möglichst zahlreiche Teilnahme, auch an der begleitenden Fragebogenstudie, ist für den Erfolg des Projektes entscheidend. Eingeladen sind alle Eltern und erwachsenen Angehörigen von MPS-Patienten. Selbst

wenn man nicht an den Trainings teilnehmen möchte, kann man als Vergleichsperson an der Studie mitwirken. Schriftliche Einladungen werden allen Mitgliedern der MPS-Gesellschaften zugesandt.

Florian Lagler

Ihre Teilnahme unterstützt uns dabei, die Trainings möglichst vielen Familien anbieten zu können!



Fotos: © Stefan Stark



VERHALTENS AUFFÄLLIGKEITEN

VERHALTENSPROBLEME UND SCHLAFSTÖRUNGEN BEI MPS

Vortrag von MD Mireia del Toro and Mar O'Callaghan beim int. MPS-Symposium im Juli 2021;
Zusammenfassung Michael Messenböck



Neben der Ansammlung von GAGs (Heparansulfat) im Zentralnervensystem (ZNS) und in anderen Geweben gibt es auch neurologische Manifestationen bei MPS-Patienten. Sie treten bei verschiedenen MPS-Typen häufig auf und können einen großen Einfluss auf die Lebensqualität der Patienten und ihrer Familien haben. Obwohl die physiopathologische Kaskade bei allen Patienten ähnlich zu sein scheint, unterscheiden sich die klinischen Manifestationen zwischen den einzelnen MPS-Patienten. Nachdem Enzymersatztherapien die Blut-Hirn-Schranke nicht überwinden, können sie die neurologischen Manifestationen und die Neurodegeneration nicht effektiv verhindern.

Verhaltensprobleme

Primär wirkt sich die Beteiligung des ZNS bei den Patienten so aus, dass sie psychomotorische Verzögerung, neurologische Regression, Verhaltens- und Schlafstörungen zeigen und z.T. einen Hydrozephalus entwickeln.

Eine Studie aus „Molecular Genetics and Metabolism 11 (2017) 35-40“ an Patienten mit MPS I-H, MPS II und MPS III zeigt auf, dass Verhaltensprobleme häufig sind und üblicherweise im Alter von drei bis vier Jahren beginnen. Das können z.B. Hyperaktivität, Stimmungsschwankungen, aggressives Verhalten, Frustration und Angstzustände sein. Bei fortschreitender kognitiver Abnahme werden die Verhaltensprobleme weniger. Es wird auch erwähnt, dass das Auftreten eines Hydrozephalus oft unterschätzt wird, weil er sich langsam entwickelt und die Symptome schwer einzuschätzen sind. Man sollte auf jeden Fall dar-

an denken, wenn es zu einem raschen kognitiven Abbau und Verhaltensänderungen kommt.

Wie kann man den Familien helfen?

Zunächst ist es wichtig, neurologische Störungen klinisch zu evaluieren, da die Auslöser dafür sehr unterschiedlich sein können. Das kann geschehen durch Neuro-Bildgebung (nur bei Verdacht auf Hydrozephalus, denn diese Bildgebung erfordert eine Sedierung, die bei MPS-Patienten mit Risiko verbunden sein kann), EEG und evozierte Hörtests, sowie neurokognitive und psychologische Tests. Diese werden in klinischen Studien verwendet, können aber auch im klinischen Alltag eingesetzt werden. Verhalten soll immer im Zusammenhang mit der kognitiven Entwicklung (neurokognitive Skala) bewertet werden. Nicht alle Bewertungsmethoden sind für jede MPS-Form geeignet.

Verhaltensauffälligkeiten stellen nicht ein einzelnes Problem dar, sondern werden in Verbindung mit vielen anderen Dingen gesehen. Deswegen soll ihre Behandlung multidisziplinär erfolgen und die Bedürfnisse der Familie mit inkludieren! (1)

Primär sollten Psychologen, Chirurgen, Neurologen und Ernährungsberater zusammenarbeiten, aber auch die anderen Disziplinen sollten involviert werden, um das bestmögliche Ergebnis zu erzielen. Natürlich spielen auch Schule, Familie und die Umgebung des Kindes eine Rolle im täglichen Leben. Es ist wichtig, sich den Alltag und die direkte Umgebung des Patienten anzuschauen

und möglichst angenehm zu gestalten, und erst dann an eine pharmakologische Behandlung zu denken. Routine, sichere und gut bekannte Umgebung, komfortable Einrichtung (z.B. Bett) sind essentiell. Wenn man Faktoren, die das Problem verschärfen, identifizieren kann, kann man versuchen, diese zu reduzieren. Eventuell kann man Verbesserung mit Belohnungen verbinden, wenn Kinder das auch verstehen.

In manchen Fällen benötigt man aber auch pharmakologische Behandlung. Diese ist nicht einfach, weil es nicht die eine effektive Behandlung gibt, die allen hilft. Das Problem ist, dass Patienten unterschiedlich auf dasselbe Medikament reagieren, es bei einem Kind hilft, bei dem anderen aber nicht. Außerdem gibt es paradoxe Reaktionen und häufig eine Medikamentintoleranz. Was auch immer wieder passiert, ist dass ein Patient gut auf ein Medikament eingestellt ist, sich aber sein Zustand nach ein paar Monaten wieder verschlechtert, sodass man die Dosis erhöhen oder das Medikament wechseln muss. Diese Situation ist für Familien, aber auch für die Ärzte, sehr frustrierend.

Üblicherweise verwendete Medikamente sind Antipsychotika (Clozapin, Haloperidol, Risperidon, Quetiapin), Stimulanzien (Methyfenidat, Dextromamphetamin), Stimmungsstabilisatoren (Topiramate, Valproat) und Anti-Angst Medikation (Benzodiazepin).

Schlafstörungen

Schlafstörungen sind bei den meisten MPS-Formen ein großes Problem. Bei vielen Patienten kommt es durch klinische Manifestationen - wie zum Beispiel schwierige Luftwege oder Muskelschwäche - häufig zu Atembeeinträchtigungen im Schlaf, die dann zu Verhaltensauffälligkeiten führen können. Kinder haben Einschlafschwierigkeiten, sind manchmal die ganze Nacht wach, schreien auf, sprechen im Schlaf, schaukeln hin und her, kauen an der Bettwäsche, wachen früh auf... Es ist als Familie oft sehr schwer mit diesen Problemen umzugehen.

Zur Beurteilung der Schlafstörungen sollten regelmäßig Untersuchungen durch den Hals-Nasen-Ohrenarzt und eine Polysomnographie (diagnostisches Verfahren zur Messung von Körperfunktionen im Schlaf; Schlaflabor) durchgeführt werden, um eine Epilepsie oder Atemprobleme auszuschließen. Diese Symptome könnten durch Impfungen, frühzeitige und aggressive Behandlung von Infektionen, bronchienerweiternde Wirkstoffe zum Inhalieren, Hustenunterstützung oder nächtliche Beatmung behandelt werden. Darüber hinaus können Schlafstörungen durch Verbesserung der Routine oder die Gabe von Melatonin behandelt werden. Wenn auch das nicht

hilft, kann man in schwierigen Fällen zu anderen Medikamenten – stets unter kontinuierlicher medizinischer Beobachtung - greifen.

Krankheitslast

Zwei Studien wurden erwähnt, in denen man die Belastung durch die Erkrankung für die ganze Familie untersucht hat.

Eine Studie zeigte, dass 45,5 % der Eltern ihre Arbeitszeiten umstellen mussten, um die Patientenversorgung zu bewältigen. Es wurde auch berichtet, dass in 22,7 % der Fälle ein Elternteil aufhören musste zu arbeiten und 9,1 % ihre Arbeitsstelle wechseln mussten. Außerdem wurde dokumentiert, dass viele sich wiederholt freinehmen oder den Wohnort wechseln mussten, dass Mütter in ihrem Arbeitsleben stärker belastet sind als Väter und die Fahrten ins Krankenhaus oder zur Behandlung eine enorme wirtschaftliche Belastung mit sich bringen.

Die andere Studie zeigte, dass die Lebensqualität der ganzen Familie unter der Erkrankung des Kindes leidet. Die abnehmende Lebensqualität des Kindes wirkt sich auf die Lebensqualität und die emotionale Funktionsfähigkeit seiner Pflegepersonen aus. Mit zunehmender kognitiver Beeinträchtigung verschlechtern sich soziale Aktivitäten, familiäre Beziehungen und das Funktionieren der Familie. Zu den Sorgen der Eltern zählen auch die Angst vor dem Tod des Kindes, Angst, dass es Schmerzen leidet und die Angst, vor dem Kind zu sterben.



Der Vortrag war sehr informativ. Interessant war, dass meist nur das Benehmen der MPS-Kinder im Vordergrund steht, ohne über eine mögliche Ursache nachzudenken. Viele Familien kämpfen mit der Akzeptanz der Gesellschaft, da sie sich nicht ständig für das Benehmen ihrer Kinder rechtfertigen (möchten). Für Menschen, die mit der Stoffwechselerkrankung MPS vertraut sind, ist das Verhalten der Patienten völlig verständlich, doch oft beobachten wir, dass es für Außenstehende sehr schwer zu verstehen ist.

VORTRÄGE MPS-WELTKONGRESS

KLINISCHE MANIFESTATIONEN UND THERAPIEN BEI MPS

Vorträge von Prof. Shuji Tomatsu (USA) und Dr. Paola Faverio (Spanien) beim 16. int. MPS-Symposium; Zusammenfassung Dr. Natascha Riepl

Prof. Tomatsu stellte zum Thema „**Therapien für den Knochen bei Mukopolysaccharidosen**“ einige Studien vor. Er zeigte anhand von Röntgenbildern verschiedene Auffälligkeiten des Knochens insbesondere der Wirbelsäule bei Betroffenen mit MPS vom Typ I, II, IVA, VI bzw. VII mit u.a. Spitzbuckel(Gibbus)-Bildung, eiförmige Verformung und generalisierte Abflachung (Höhenminderung) der Wirbelkörper. Er ging auch auf die häufige **Problematik der Einengung der Atemwege** durch ein kreuzendes Blutgefäß (Arteria brachiocephalica) bei durch die Höhenminderung reduzierte Wirbelsäulenhöhe und zu langer Luftröhre ein und gab Informationen zum operativen Eingriff mit Versetzung des Gefäßes und **Kürzung der Luftröhre**. Nach dem Eingriff habe eine deutliche Besserung der Atmung erzielt werden können.

In Folge ging Prof. Tomatsu auf weitere **Therapieoptionen mit Enzymersatztherapie (EET), hämatopoetischer Stammzelltherapie (HRT), Genterapie und Wachstumshormontherapie und deren Effekte auf die Knochenstruktur** ein. Er fasste zusammen, dass nach Anwendung von EET keine nennenswerte Verbesserung der Knochensymptomatik nachgewiesen werden konnte. Problematisch ist hierbei wohl die Tatsache, dass das Wachstum des Knochens im Bereich der Wachstumsfugen erfolgt, in denen sich die Knorpelzellen befinden. Die Blutversorgung des Knochens liegt jedoch nicht im Bereich dieser Wachstumsfuge, denn in den Knorpelschichten befinden sich keine Blutgefäße. Bei Mäusen wurde ein „Bone Targeting“ angewendet, das heißt die Kopplung des Enzyms an Hydroxylapatit, einem natürlichen Bestandteil des Knochens in der Knochenmatrix. Damit konnte Speichermaterial deutlich vermindert werden. Das Ziel einer optimalen Genterapie liege darin sie so abzustimmen, dass auch eine Wirkung am Knochen erzielt werden kann. Die Wachstumshormontherapie habe neben einem größeren Körperwachstum, weitere positive Auswirkungen gezeigt, u.a. Besserung der Leistung, der Lungenfunktion, der Muskelmasse sowie Reduktion der Fettmasse.

Unter dem Titel „**klinische und radiologische Aspekte der Atemwegsbeteiligung bei MPS und lysosomalen**

Speicherkrankheiten“ stand der Vortrag von Frau Dr. Faverio ganz unter dem Thema: Symptome erkennen, Diagnostik durchführen und Therapien anwenden. Es wurden unterschiedliche Bereiche des Atemwegssystems, welche bei Personen mit MPS, Mukolipidose, Morbus Fabry, Morbus Gaucher, Morbus Niemann-Pick und Morbus Pompe betroffen sein können, angesprochen.

Die oberen und unteren Atemwege können ebenso betroffen sein wie das Lungenparenchym, der Brustkorb, die Muskeln bzw. das Zwerchfell. Als typische Symptome bei Atemwegsbeteiligung führte Fr. Dr. Faverio Folgendes an: Keuchen, „Fiepen“, trockener Husten, Kurzatmigkeit, erhöhte Schleim- und Sekretbildung; Luftnot mit in Folge chronischer Atemwegs- und Lungenkrankung; nächtliche bzw. schlafbezogene Atemwegsstörungen (z.B. Apnoen – Atemaussetzer), welche zu Müdigkeit, Tagesschläfrigkeit und Kopfschmerzen führen können. Zudem beobachtet man wirkungslosen Husten, der zu einer Beeinträchtigung des Atemwegsschutzes und der Sekretabsonderung führt.

Neben der Anamnese und der körperlichen Untersuchung stellte sie zur apparativen Diagnostik u.a. **hilfreiche Untersuchungsmethoden** vor (u.a. Spirometrie, Computertomographie (CT), Lungenfunktionstest, Polysomnographie, arterielle Blutgasanalyse, Oszillometrie sowie Bestimmung von maximalem Inspirations- bzw. Expirationsdruck und Hustenspitzenstoß). Typische Zeichen in der Computertomographie wurden angesprochen, z.B. Milchglastrübungen, Wirbelkörperverformungen.

Neben der krankheitsspezifischen Therapie mit ERT und oder Substratreduktionstherapie, stehen die Unterstützung der Atemwege durch Anwendung von Bronchodilatoren, beatmungsunterstützenden Geräten, insbesondere nachts, um schlafstörenden Atemproblemen entgegenzuwirken, als auch die apparative Unterstützung der Hustentätigkeit, um die Atemwege zu säubern im Mittelpunkt der Behandlung. Als hilfreiches Tool habe sich bei Morbus Niemann-Pick Typ B außerdem die bronchoalveoläre Lavage (Spülung der Lunge) gezeigt.

Zusammenfassend konnten beide einen guten Überblick über typische Merkmale als auch über derzeit verfügbare Methoden und Anwendungsgebiete geben.



DIAGNOSE & BEHANDLUNG MPS I

PUBLIKATION: IMPROVEMENT IN TIME TO TREATMENT, BUT NOT TIME TO DIAGNOSIS, IN PATIENTS WITH MPS I

Quelle: **Giugliani R, et al. Arch Dis Child 2020;0:1–6. doi:10.1136/archdischild-2020-319040**

R. Giugliani, N. Muschol, H. A. Keenan, M. Dant, J. Muenzer

Übersetzung: **Fredi Wiesbauer**

Abstract

Zielsetzung:

Die frühzeitige Diagnose und der Beginn der Behandlung sind wichtige Faktoren für eine erfolgreiche Behandlung der Mukopolysaccharidose Typ I (MPS I). Ziel dieser Beobachtungsstudie war es, festzustellen, ob sich das Alter bei der Diagnose und die Zeit bis zum ersten Behandlungsbeginn bei Personen mit MPS I in den letzten 15 Jahren verbessert haben.

Studienaufbau:

Es wurden Daten aus dem MPS I-Register (NCT00144794) für Personen mit abgeschwächter oder schwerer Erkrankung einbezogen, die zwischen dem 1. Januar 2003 und dem 31. Dezember 2017 eine Therapie mit Laronidase-Enzymersatztherapie (EET) und/oder hämatopoetischer Stammzelltransplantation (HSCT) begonnen hatten.

Ergebnisse:

Es lagen Daten von 740 Personen mit abgeschwächter (n=291) oder schwerer (n=424) MPS I vor (unbekannt n=25). Das mediane Alter bei der Diagnose einer abgeschwächten Erkrankung änderte sich im Laufe der Zeit nicht und lag zwischen 4,5 und 6 Jahren, während die mediane Dauer von der Diagnose bis zur ersten EET von 5,6 Jahren vor/im Jahr 2004 auf 2,4 Monate im Zeitraum 2014-2017 sank. Bei schwerer MPS I, die mit einer HSCT behandelt wurden, lag das mediane Alter bei der Diagnose bei weniger als 1 Jahr und die mediane Zeit bis zur ersten Behandlung betrug während des gesamten 15-jährigen Beobachtungszeitraums weniger als 3 Monate.

Schlussfolgerungen:

Die Zeit bis zur Diagnose und dem Beginn der HSCT bei Personen mit schwerer MPS I war im Laufe der Zeit gleichbleibend. Bei Personen mit abgeschwächter MPS I hat sich die Zeit bis zum Beginn der EET nach der Diagnose in den letzten 15 Jahren erheblich verbessert, aber das mittlere Alter bei der Diagnose hat sich nicht verbessert.

Es sind Anstrengungen zur Verbesserung der Frühdiagnose bei abgeschwächter MPS I erforderlich, um sicherzustellen, dass die Patienten zum optimalen Zeitpunkt eine angemessene Behandlung erhalten.

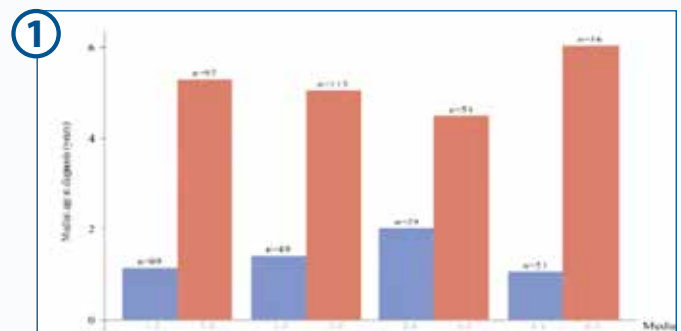


Abbildung (1) zeigt das mittlere Alter zum Zeitpunkt der Diagnose von MPS I für schwer (blau) bzw. abgeschwächt (rosa) betroffene Patienten weltweit.

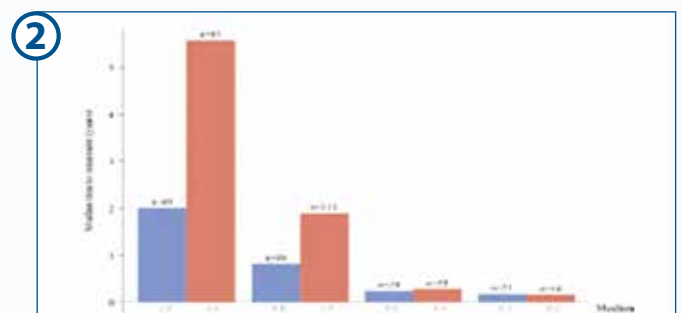


Abbildung (2) zeigt die mittlere Dauer von der Diagnose bis zur ersten Enzymersatztherapie bei MPS I für schwer (blau) bzw. abgeschwächt (rosa) betroffene Patienten.

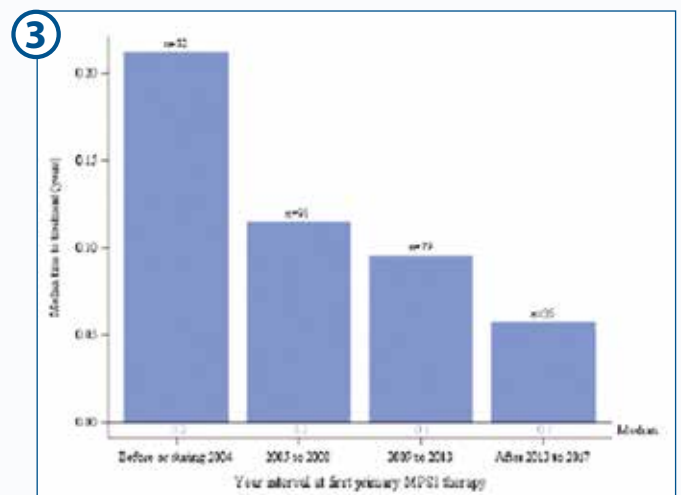


Abbildung (3) zeigt die mittlere Dauer von der Diagnose bis zur ersten Knochenmarkstransplantation bei MPS I für schwer betroffene Patienten weltweit.

MPS UND ANÄSTHESIE

PROBLEME UND MÖGLICHE LÖSUNGEN

Vortrag von Dr. Thorsten Dohrmann während der dt. MPS-Konferenz im November 2021; Zusammenfassung Michaela Weigl

Thorsten Dohrmann gab uns bei seinem Vortrag gekonnt einen Überblick über Probleme und mögliche Lösungen bei der Narkose von MPS-Patienten.

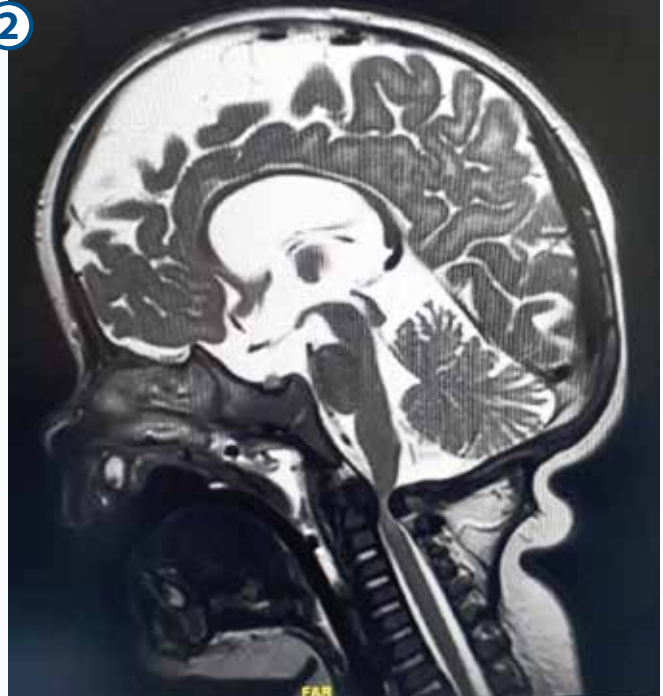
Warum künstliche Beatmung?

Eine Narkose ist kein Schlaf, sondern ein eher komaähnlicher Zustand, bei dem das Bewusstsein, das Schmerzempfinden und auch die Muskulatur ausgeschaltet werden, sodass sämtliche natürliche Schutzmechanismen, wie z.B. der Atemreflex, verloren gehen. Deshalb ist eine künstliche Beatmung notwendig, die man auf verschiedene Weisen durchführen kann. Entweder mit einer Maske von außen, die allerdings die Luftwege nicht sichert, was das klassische Problem bei MPS ist, oder aber mit einem Tubus oder einer Larynxmaske oberhalb des Kehlkopfes.

Probleme beim MPS-Patienten

Auf jeden Fall muss der Anästhesist dafür sorgen, dass er bei der Intubation etwas sieht. Er kann sich dafür einer Metallspatel (Laryngoskop) bedienen, mit der er die Zunge zur Seite drückt und anhebt, um direkt auf den Kehlkopf zu sehen. Bei MPS-Patienten ist das durch die große Zunge, mögliche Ablagerungen von Substraten und anatomische Veränderungen erschwert (1). Bei manchen MPS-Formen machen die Veränderungen der Halswirbelsäule außerdem ein Überstrecken des Kopfes

2



für die Intubation unmöglich, weil durch die atlantoaxiale Instabilität und Kompression des Rückenmarks die Gefahr einer Schädigung/Querschnittslähmung droht (2). Man muss diese Patienten also sehr sorgfältig lagern und vorsichtig manipulieren.

Allgemein muss man sagen, dass ein schwieriges Atemwegsmanagement bei Kindern sehr selten (0,2 – 0,5 % Wahrscheinlichkeit für eine schwierige Intubation) ist. Insofern gibt es wenig Erfahrung mit schwierigen Atemwegen bei Kindern. Bei jedem fünften von diesen problematischen Atemwegen treten tatsächlich Komplikationen auf. Bei MPS-Patienten liegt das Risiko, dass ein Zwischenfall auftritt oder man z.B. aufgrund der schlechten Sichtverhältnisse blind intubieren muss, für die konventionelle Intubation bei fast 50 %.

Risiko vermeiden

Man kann dieses Risiko vermindern, indem man mit Videoassistenz intubiert und dadurch eine bessere Sicht auf den Kehlkopf hat. Bei Patienten, bei denen man Schwierigkeiten erwartet, wird das routinemäßig durchgeführt. Goldstandard ist die Verwendung spezieller Spatel mit kleinen Kameras an der Spitze zur Videolaryngoskopie oder die Intubation mit einer flexiblen Optik, die das sicherste Verfahren ist (3). Die Einführung des

1



Arn P, Bruce IA, Wraith JE, Travers H, Fallet S: Airway-related symptoms and surgeries in patients with mucopolysaccharidosis I. Ann Otol Rhinol Laryngol 2015;124:198–205.

3



Beatmungsschlauches im wachen Zustand ist sicherer, weil dann eben der Zustand, in dem man auf die Sicherung der Atmung angewiesen ist, noch nicht eingetreten ist.

Dabei wird die Spontanatmung erhalten, die Schleimhäute mittels Inhalation oder Spray betäubt, eventuell auch leicht sediert. So kann der Atemweg auch bei

schwieriger Anatomie unter Sicht sondiert werden.

Die flexible Optik kann auch mit der Führung über eine Kehlkopfmaske in Vollnarkose erfolgen.

Narkosen werden sicherer

„Die gute Nachricht“, sagt Dr. Dohrmann, „ist dass die Mediziner viel dazugelernt haben und Narkosen trotz schwieriger Verhältnisse bei MPS sicherer geworden sind.“ Er zeigte Daten aus seinem Zentrum, dem UKE Hamburg, die beweisen, dass ein Mehr an Sicherheit gewonnen wurde – aufgrund hoher Fallzahl und jahrelanger Erfahrung gab es keine schweren Narkosekomplikationen mit bleibenden Schäden, sondern durch die Anwendung moderner Intubationstechniken sichere Narkosen.

Er verwies auch darauf, dass der Anteil an Sedierungen im Vergleich zur Allgemeinanästhesie seit 2016 stark zugenommen hat. In dem Jahr entschied man sich nämlich, ein spezielles Team für Sedierungen aufzustellen, was zu einem sehr hohen Sicherheitsstandard führte (4). Auch bei MPS wird nun zunehmend mit Sedierung gear-

beitet, selbst bei MPS I und MPS II, wo der Anteil an Zwischenfällen eher hoch ist, ist viel mit Sedierung möglich.

Zusammenfassend kann man sagen, dass es aufgrund der Seltenheit der Erkrankung und der Seltenheit der schwierigen Atemwege wenig Erfahrung gibt, dass aber schwere Komplikationen nur selten auftreten, wenn die Narkosen an einem spezialisierten Zentrum mit ausreichend Erfahrung durchgeführt werden.

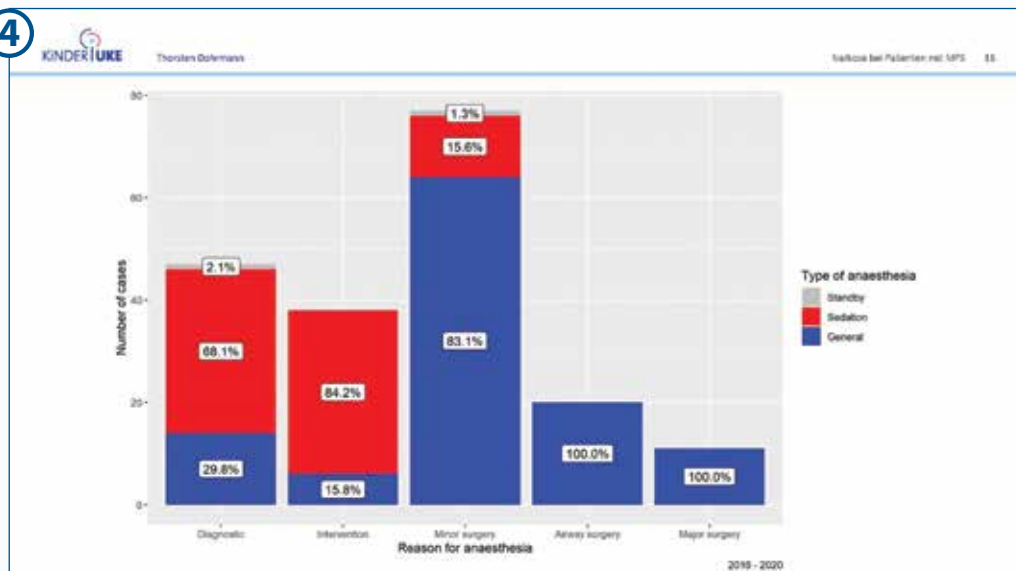
Fragerunde

- Die Frage, ob man Stunden nach einer OP noch mit Komplikationen rechnen muss, beantwortete Dr. Dohrmann mit Nein, da das größte Risiko bei Einleitung und Ausleitung der Narkose und unmittelbar danach besteht, wenn die Grundspannung der Muskulatur noch nicht wieder hergestellt ist.
- Die Frage, ob es Beobachtungen gibt, dass Narkosen einfacher werden, wenn Patienten Knochenmarkstransplantiert sind, beantwortet er wie folgt: Grundsätzlich steigt das Narkoserisiko mit dem Alter, weil die Erkrankung fortschreitend ist. Die Daten in der Literatur sind noch nicht eindeutig, geben aber vorsichtige Hinweise, dass die Therapie, sowohl die KMT als auch die EET einen protektiven Effekt hat.
- Die Frage, ob es in jedem Krankenhaus eine Ausrüstung zur fiberoptischen Intubation gibt, beantwortet er so: Diese Ausrüstung sollte in jeder Klinik, die Kindernarkosen macht, vorhanden sein. Es wäre aber auch entscheidend Anästhesieausweise mitzubringen und die Kollegen für die Thematik zu sensibilisieren, sie zu bitten nachzulesen, sodass sich dann eine gute Entscheidungsgrundlage ergibt, ob sie sich die Durchführung der Narkose zutrauen oder nicht.
- Die Frage, ob es bei einer MPS-Narkose die Anwesenheit von zwei Anästhesisten braucht, beantwortet

Dr. Dohrmann mit Ja. Sowohl vom Equipment als auch personell muss man immer für optimale Bedingungen sorgen, es werden auf jeden Fall zwei Anästhesisten empfohlen.

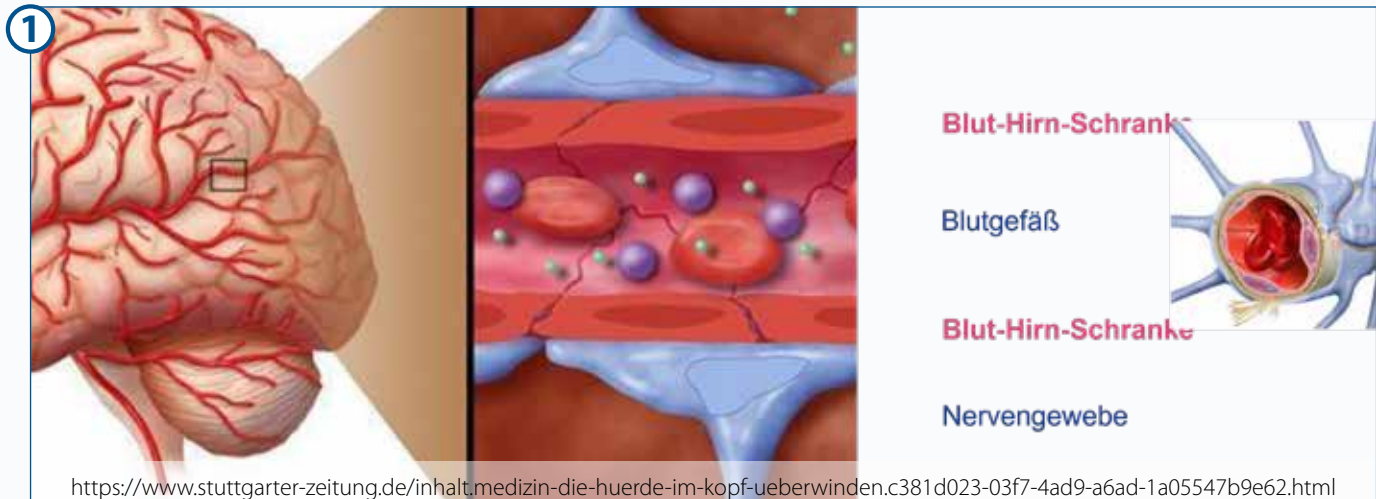
Kontakt:
Dr. Thorsten Dohrmann
t.dohrmann@uke.de
Kinder UKE Hamburg

4



NEUE EET-STUDIEN MPS II

REKRUTIERUNG AUCH IN DEUTSCHLAND



Vortrag von Dr. Christina Lampe während der dt. MPS-Konferenz im November 2021; Zusammenfassung Michaela Weigl

Die Geschichte der Enzyersatztherapie (EET) begann mit Elizabeth Neufeld schon in den 60er Jahren, in den 80er Jahren erfolgten die ersten klinischen Studien, Anfang der 90er Jahre konnte man rekombinante DNA erstmals herstellen. Das öffnete 1991 den Weg für die erste EET für Morbus Gaucher, zehn Jahre später auch für MPS I. Inzwischen sind EETs u.a. für M. Gaucher, M. Fabry, MPS I, MPS II, MPS IVA, MPS VI, MPS VII, Alphanmannosidose, M. Pompe, LALD auf dem Markt.

Wirkung und Grenzen der EET bei MPS

Dass die EET wirkt, ist unbestritten. Positive Effekte können vielfach nachgewiesen werden: Verringerung der GAG-Ausscheidung, der Leber- und Milzgröße, der Haut- und Haarstruktur; gute Verträglichkeit; Sicherheit; Verbesserung der Gelenkbeweglichkeit, der Lungenwerte, der Ausdauer und der Lebensqualität; weniger Infekte der Luftwege.

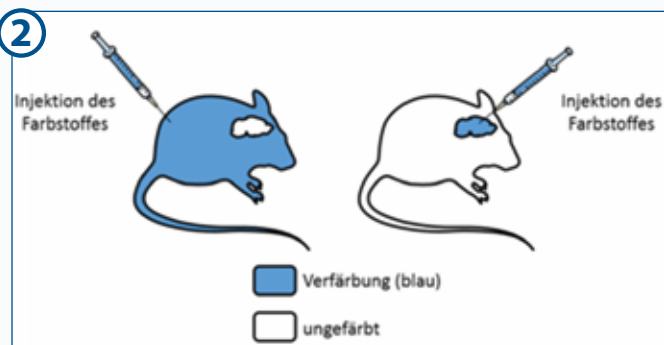
Negativ ist allerdings, dass sie keinen Effekt auf die geistige Beteiligung hat, auch nur wenig Effekt auf Knochen und Knorpel und keine heilende Therapie ist. Das Problem ist, dass schlecht durchblutete Gewebe schlecht erreicht werden und das Enzym die Blut-Hirn-Schranke (BHS) nicht passieren kann.

Blut-Hirn-Schranke

Die Blutgefäße, die unser Gehirn durchziehen, sind ins-

gesamt 600 km lang, Frau Dr. Lampe verglich das mit der Strecke zwischen Karlsruhe und Kiel, bei uns in Österreich hat man wohl eine bessere Vorstellung, wenn wir die Strecke von Wien nach Bregenz nehmen. Um die Blutgefäße herum befindet sich die BHS. Ihre Aufgabe ist u.a. die Versorgung mit Nährstoffen, die Abschottung vor Fremdstoffen, toxischen Stoffwechselprodukten und Krankheitserregern, aber auch der Schutz der Gehirnzellen vor schwankenden Hormonkonzentrationen oder Änderungen des pH-Wertes im Blut.

Erste Hinweise auf die Existenz der Schranke fand Paul Ehrlich (1854 – 1915), indem er Versuchstieren Farbstoffe injizierte, die das Körpergewebe blau färbten, das Gehirn und das Rückenmark jedoch aussparten. (2) Mit genau umgekehrten Experimenten konnte Edwin Goldmann später nachweisen, dass sich das zentrale Nervensystem anfärben lässt, die Farbe aber nicht in periphere Organe durchdringt. Erst in den 1960er Jahren wurde die BHS mittels Elektronenmikroskopie eindeutig identifiziert. Heute wissen wir, dass rund 98 % aller niedermolekularen Wirkstoffe an der Grenze scheitern, obwohl sie aus-



reichend klein und zudem auch lipophil (fettlöslich) sind. Das MPS II Enzym Iduronat-2-Sulfatase ist auch viel zu groß, um die BHS einfach zu passieren.

Transportwege durch die BHS

Für die Stoffe, die die BHS überwinden müssen, gibt es unterschiedliche Transportwege wie z.B. die passive Diffusion, die ganz von selbst passiert (z.B. Alkohol) oder Transportproteine, die wie ein Taxi funktionieren.

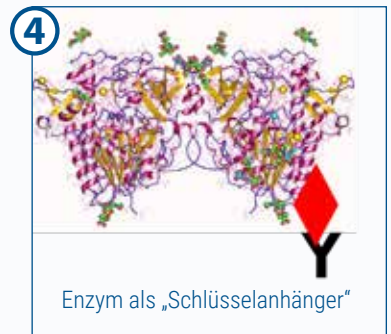
Eine Möglichkeit, **die rezeptorvermittelte Transzytose (3), ist der Weg, den man für die neue Enzymersatztherapie bei MPS II ausnützt.**

Es ist im Grunde genommen ein Schlüssel-Schloss-Prinzip, das für große Moleküle (Liganden) geeignet ist. Diese Moleküle binden sich quasi als Schlüssel an ein Schloss, das ein Rezeptor auf der Oberfläche der Blutgefäße ist. Die Membran stülpt sich ein und transportiert das Schloss samt dem Schlüssel durch die BHS ins Gehirn. Ein bekannter Rezeptor ist beispielsweise der Insulinrezeptor.

Genau diesen Transportmechanismus kann man pharmakologisch nutzen, indem man Wirkstoffe wie Schlüsselanhänger an Liganden (Schlüssel) der Rezeptoren (Schlösser) koppelt. Der Schlüsselanhänger wäre das Enzym (4). Das Enzym dockt sich an, geht durch und wird im Gehirn freigesetzt.

Zwei Präparate mit „Schlüsselanhänger-Prinzip“ in Erprobung

Derzeit sind in zwei Pharmafirmen (Denali Therapeutics und JCR Pharmaceuticals) zwei ähnliche Präparate, die sich dieser Technik bedienen in Erprobung: DNL310 bzw. Pabinafusp Alfa.



Enzym als „Schlüsselanhänger“

Denali plant eine Phase I/II Studie, JCR hat bereits die Phase I/II Studie, in Japan auch die Phase II/III Studie abgeschlossen und dort auch schon zugelassen. Die Art der Studie, wie sie in Japan durchgeführt wurde, entspricht allerdings nicht den Normen der FDA oder der EMA, sodass es in den USA und in Europa erst noch eine Phase III Studie geben muss. Die Abbildung (5) auf Seite 44 gibt einen schönen Überblick über die vier Phasen, die klinische Studien durchmachen müssen, um zu einer Zulassung des Prüfstoffes zu gelangen.

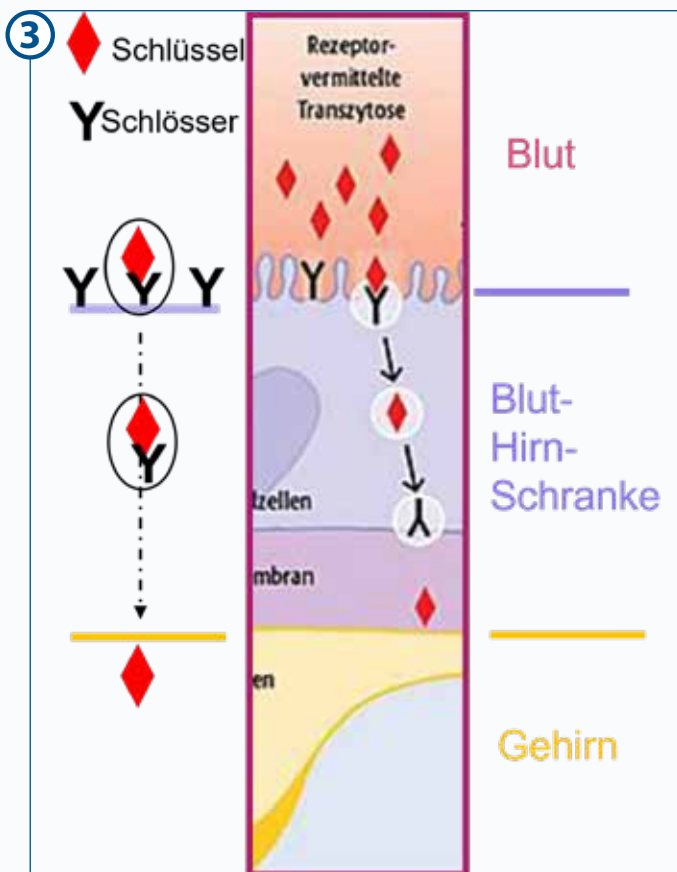
DNL310 Phase I/II

Hier handelt es sich um eine multizentrische, multi-regionale nicht randomisierte, open label Studie zur Verwertung der Sicherheit, Pharmakokinetik (PK) und Pharmakodynamik (PD). 30 Patienten im Alter von zwei bis 18 Jahren werden den Wirkstoff Elaprase PLUS (mit Schlüssel zur Überwindung der BHS) für 24 Wochen erhalten. Die Patienten werden in drei Kohorten eingeteilt. Kohorte A von 5 bis 10 Jahren mit neuronopathischer MPS II und Dosis-Steigerung, Kohorte B von 2 bis 18 Jahren mit allen Formen der MPS II und gleichbleibender Dosis bzw. Dosis-Steigerung bei einigen Patienten und Kohorte C zwischen 2 und 4 Jahren mit neuronopathischer MPSII und gleichbleibender Dosis. In Kohorte C werden ev. auch Geschwisterkinder eingeschlossen, die älter als vier Jahre sind.

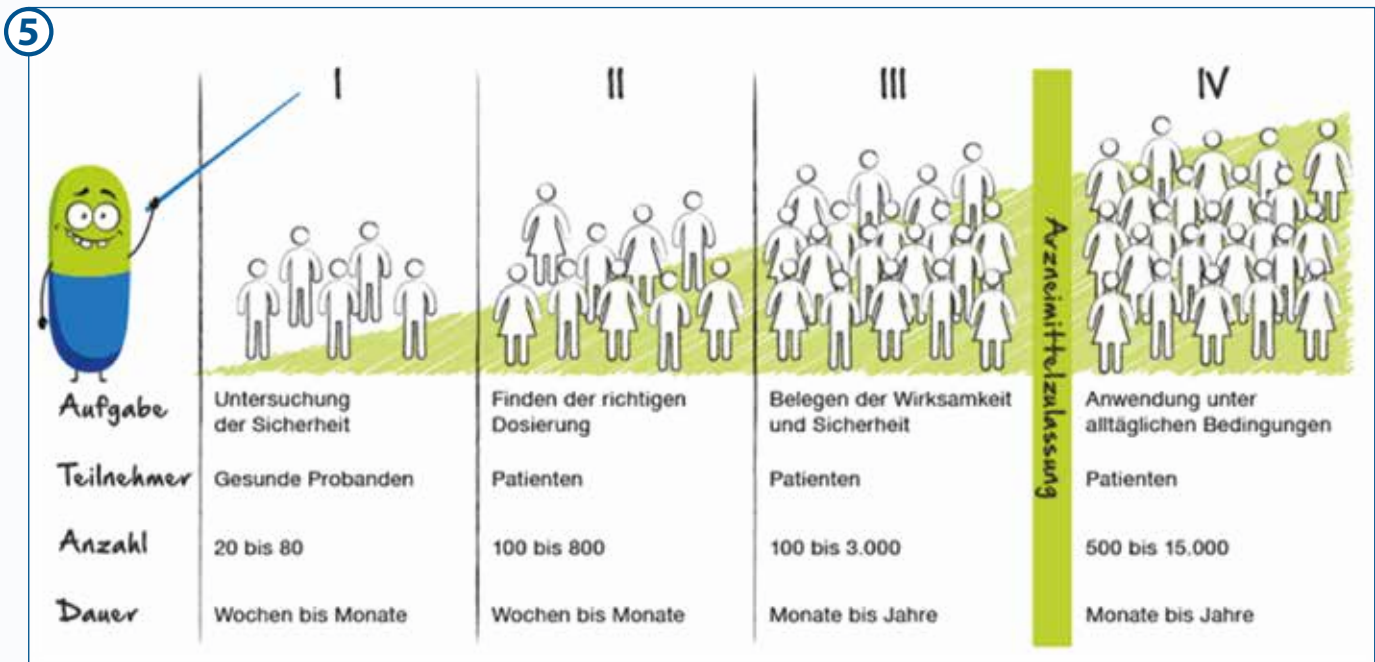
Einschlusskriterien für die Studie sind eine bestätigte Diagnose von MPS II und eine mindestens vier Monate lange IV-EET mit Iduronat-2-Sulfatase (Elaprase).

Ausschlusskriterien sind z.B. eine ZNS-zielgerichtete MPS II EET innerhalb von 3 Monaten (Pat. über 5 Jahre) bzw. 6 Monaten (Pat. unter 5 Jahren) *, eine IDS Gentherapie oder Stammzelltherapie, Gerinnungsstörungen, Status epilepticus, Kopftrauma oder eine (VP) Shunt-Fehlfunktion innerhalb von 30 Tagen vor dem Screening.

**Eine kognitive Veränderung kommt immer mit Verzögerung, deswegen ist es wichtig zu wissen, ob sie „als Nachwirkung“*



<https://www.pharmazeutische-zeitung.de/ausgabe-282018/wie-arzneistoffe-die-barriere-ueberwinden/>



von dem ursprünglichen Medikament kommt oder ob es eine Reaktion auf das aktuelle Medikament ist. Aus diesem Grund muss zwischen verschiedenen Therapien eine Pause von mehreren Monaten eingehalten werden.

Primäre Endpunkte:

- Auftreten und Schweregrad behandlungsbedingter unerwünschter Ereignisse
- Auftreten und Schweregrad infusionsbedingter Reaktionen
- Glukosaminoglykan Ausscheidung (GAG) im Urin
- Veränderung von Begleitmedikamenten (kann man z.B. verhindern, dass mehr Schmerzmedikamente oder mehr Medikamente gegen Unruhe gegeben werden müssen?)

Sekundäre Endpunkte:

- Heparansulfat Spiegel im Liquor und im Urin
- PK-Parameter z.B. maximale beobachtete Konzentration von DNL310 im Serum
- Charakterisierung der Immunogenität von DNL310 im Serum, gemessen an der Inzidenz von Anti-Drug-Antikörpern (ADAs) im Verhältnis zum Ausgangswert
- Charakterisierung der Immunogenität

Weitere Endpunkte:

Lebensqualität (QoL), Leber- und Milzgröße, Ausdauer gemessen an 6-Minuten-Gehtests, weitere Biomarker, Entwicklungstests, tägliche Aktivitäten, etc...

JR-141 Phase III

Diese Studie ist multizentrisch, randomisiert, mit verblindetem Bewerter für 50 Studienpatienten in zwei Kohorten. Kohorte A für 53 Wochen, Kohorte B für 103 Wochen. Bewertet werden Sicherheit und Wirksamkeit von JR-141 2mg/kg Körpergewicht/Woche. Als Vergleichsgruppe werden mit Elprase behandelte Patienten verwendet. In Kohorte A werden Kinder zwischen drei und fünf Jahren eingeschlossen, deren Standardpunktzahl im BSID-III oder KABC-II beim Screening zwischen 65 und 85 liegt; außerdem Kinder im Alter zwischen 2 ½ und drei Jahren mit neuronopathischer Form. Man würde sie zwischen leichter Intelligenzminderung bis lernbehindert einstufen. In der Kohorte B finden sich Kinder über sechs Jahren mit einem IQ von 70 oder höher – man würde diese Kinder als lernbehindert bis durchschnittlich bezeichnen.

Einschlusskriterien sind eine bestätigte Diagnose von MPS II, naive Patienten oder Patienten, die mehr als 12 Wochen lang eine Enzymersatztherapie mit Idursulfase erhalten haben und eine wirksame Empfängnisverhütung für Patienten in zeugungsfähigem Alter.

Ausschlusskriterien sind z.B. eine stattgefundene Gentherapie oder hämatopoetische Stammzelltransplantation, Gegenanzeigen einer Lumbalpunktion oder Teilnahme an einer anderen Studie innerhalb von vier Monaten, schwere Arzneimittelallergie oder Infektionen.

Primäre Endpunkte

- Heparansulfat Spiegel im Liquor (Kohorte A)
- kognitive Tests (BSID-III) (Kohorte A)
- Leber- und Milzvolumen (Kohorte A und Kohorte B)
- 6-Minuten-Gehtest (Kohorte B)

Sekundäre Endpunkte

- Verhaltenstests (Vineland Adaptive Behavior Scales) (Kohorte A)
- Heparansulfat Spiegel im Liquor (Kohorte B)
- Änderung im Test für Aufmerksamkeit (Kohorte B)
- Veränderung der FVC (Kohorte B)
- Lebervolumen (Kohorte A)

Weitere Endpunkte:

Darüber hinaus werden eine ganze Menge anderer Endpunkte untersucht wie z.B. Heparansulfat und Dermatan-sulfat Spiegel im Liquor, im Serum und im Urin; Verhaltenstests und kognitive Tests, Gelenkbeweglichkeit, Lebensqualität, Wachstumsgeschwindigkeit und Ausdauer.

Die japanische Studie

Die japanische Studie wird bei uns deshalb nicht anerkannt, weil es nur einen einzigen primären Endpunkt (Heparansulfat Spiegel) gab.

Andere Werte wie Entwicklungstests, Verhaltensänderungen, Heparansulfat- und Dermatan-sulfat-Konzentrationen im Serum, Leber- und Milzvolumen oder Herzfunktion wurden nur als sekundäre Endpunkte angeführt.

Der primäre Endpunkt wurde in der japanischen Studie eindeutig erreicht, die HS-Konzentration im Liquor sanken signifikant. Auch die Auswertung der sekundären Endpunkte zeigte bei den meisten Patienten positive Veränderungen in der neurokognitiven Entwicklung und ließ erkennen, dass die periphere Wirksamkeit mit der von Idursulfase vergleichbar ist.

Die Ergebnisse belegen die Verabreichung von Pabinafusp alfa über die BHS als wirksames Therapeutikum zur Behandlung sowohl des ZNS als auch der peripheren Symptome von Patienten mit MPS II.

Fragerunde

Bei der anschließenden Fragerunde erfuhren wir, dass bis dato keine der Studien in Europa gestartet hat, dass sich aber sowohl das Zentrum in Hamburg (Nicole Muschol) als auch das in Gießen (Christina Lampe) darauf vorbereiten, bei beiden Studien mitzumachen und Patienten dafür rekrutieren werden. Ein Datum für den Studienbeginn gibt es noch nicht, aber

die vorsichtige Hoffnung, dass es in Q1 oder Q2/2022 so weit sein wird.

Patienten, die nicht in die Studie eingeschlossen werden, könnten relativ bald die Chance auf Compassionate Use haben. Diese Vermutung gründet sich darauf, dass das Medikament in Japan ja schon zugelassen ist und die Verträglichkeitsdaten sehr gut waren. Insofern hat man schon Ergebnisse in der Hand, sodass es leichter werden könnte als bei anderen Medikamenten.

Kontakt:

Dr. Christina Lampe

christina.lampe@paediat.med.uni-giessen.de

Zentrum für seltene Erkrankungen Gießen (ZSEGI)

Universität und UKGM Gießen und Marburg

PD Dr. Nicole Muschol

muschol@uke.de

Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin

Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf (UKE)

Int. Zentrum für lysosomale Speicherkrankheiten



MENSCHLICHES BANKING FÜR OÖ.

Als unabhängige oberösterreichische Regionalbank mit langer Tradition stellen wir Fürsorge, Umsicht und Verantwortung für die Menschen und die Gesellschaft in den Mittelpunkt unseres Handelns.

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

VKB | BANK

KLINISCHE STUDIEN BEI MPS III

ERSTE ERGEBNISSE

Vortrag von PD Dr. Nicole Muschol während der dt. MPS-Konferenz im November 2021; Zusammenfassung Michaela Weigl

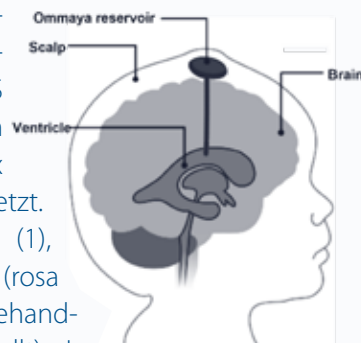
Der Vortrag beginnt mit der Frage, was denn mögliche Therapieziele bei MPS III Studien sein könnten. Ist es die Verlangsamung des Fortschreitens, die Stabilisierung oder die Verbesserung von Krankheitsmanifestationen? Alles, was den Verlauf der Krankheit verändert, ist letztendlich von Wert und wir müssen uns bewusst sein, dass Therapien nicht sofort, sondern mit einer zeitlichen Latenz wirken.

AX250 Studienprogramm

Dieses Programm zur Intracerebroventrikulären Enzymersatztherapie bei MPS III B wurde von BioMarin gestartet und von Allievox übernommen und fortgesetzt. Es verläuft in zwei Teilen (1), einer Beobachtungsstudie (rosa dargestellt) und einer Behandlungsstudie (blau dargestellt). Im Teil 1 der Behandlungsstudie (250-201) erfolgte eine erste Enzymgabe am Menschen.

Hierzu erhielten drei Kinder ansteigende Enzymdosen, parallel dazu wurden Kinder in eine Beobachtungsstudie (250-901), die über 48 Woche lief, eingeschlossen. Teil 2 der Behandlungsstudie startete nach Abschluss der Dosisfindung. In dieser Studie wurden die drei Kinder aus Teil 1 der Behandlungsstudie und die Kinder, die an der Beobachtungsstudie teilgenommen hatten, behandelt. Im Rahmen einer Verlängerungs-Studie (250-202) wurde die Behandlung nach 48 Wochen fortgesetzt. Parallel hierzu wurden neue Patienten in eine weitere Beobachtungsstudie (250-902) eingeschlossen. Die vorhandenen Behandlungsdaten umfassen inzwischen einen Zeitraum von sechs Jahren, die Daten zum natürlichen Verlauf vier Jahre.

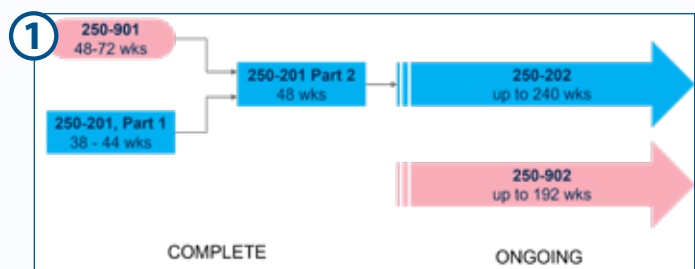
Bei der Behandlung erfolgt einmal wöchentlich eine Applikation des bei MPS IIIB fehlenden Enzyms (NAGLU) über einen Schlauch (Katheter) direkt ins Nervenwasser (Liquor). Die Medikamentenapplikation dauert ca. 20 Minuten.



Was bewirkt die Therapie?

- Die Konzentration des gespeicherten Heparansulfats (Speichersubstrat) im Nervenwasser (Liquor) normalisierte sich nach sechs Wochen Behandlung auf das Niveau eines Gesunden.
- Das ins Nervenwasser applizierte Enzym erreicht auch das periphere Blut und führt nach 24 Wochen Behandlung zu einer Normalisierung der Lebergröße.
- Das Hören verbesserte sich nach 48 Wochen Behandlung (Hörschwelle sinkt), wohingegen sich das Hören bei unbehandelten Kindern im selben Zeitraum verschlechterte (Hörschwelle steigt).
- Das Volumen der grauen Hirnsubstanz nahm in den ersten sechs Monaten der Behandlung noch ab (vermutlich durch „Entspeicherung“ des Gehirns), aber in der zweiten Hälfte des ersten Behandlungsjahres sowie noch deutlicher im zweiten Behandlungsjahr kontinuierlich zu.
- Es besteht eine Korrelation zwischen Hirnvolumen und kognitiven Fähigkeiten, die jedoch um ein Jahr versetzt ist (Hirnvolumen heute korreliert mit kognitiven Fähigkeiten in einem Jahr). Dies bedeutet, dass man bis zum Nachweis eines Behandlungseffekts auf die kognitiven Fähigkeiten Zeit braucht. Diese betrug in der vorliegenden Studie etwa zwei bis drei Jahre. Bei klassisch schnellem Verlauf der Krankheit waren die kognitiven Fähigkeiten unter Behandlung bei ca. 40 % stabil, bei attenuiertem Verlauf waren 100 % stabil. Diese Ergebnisse hängen auch vom Alter bei Therapiebeginn ab – je früher eine Behandlung startet, desto besser.

Zusammenfassend kann man sagen, dass sich innerhalb von 6 Wochen das Heparansulfat im Nervenwasser normalisiert, innerhalb von 24 Wochen eine Normalisierung



der Lebergröße eintritt, innerhalb von 48 Wochen eine Verbesserung der Hörleistung und des Hirnvolumens nachweisbar ist und ein Effekt auf die kognitiven Fähigkeiten erst nach mehr als zwei Jahren Behandlung messbar ist.

Gentherapie

Bei der Gentherapie wird ein intaktes Gen in das Genom einer Zielzelle eingefügt. Als Transporter hierfür werden Viren verwendet. Es gibt zwei Arten der Gentherapie: in vivo und ex vivo. In vivo bedeutet, dass das Gen direkt in den Körper, z.B. in die Vene, in den Hirnseitenventrikel oder ins Hirngewebe appliziert wird. Ex vivo bedeutet, dass dem Kind Zellen entnommen und nach einem Gentransfer in einer Zellkultur (also außerhalb des Körpers) wieder zurück appliziert werden.

Vorteil der Gentherapie ist, dass nur eine einmalige Behandlung erforderlich ist und dass neurodegenerative Krankheiten, durch Überwinden der Blut-Hirn-Schranke mit bestimmten Vektoren oder durch direkte Applikation des Vektors in den Hirnseitenventrikel oder das Hirngewebe, behandelt werden können.

ABT 001 Studienprogramm

Das Programm zur intravenösen in vivo Gentherapie mit ABO-102 bei MPS III A wird von der Firma Abeona durchgeführt. Die Applikation in die Vene dauert ca. 1 Stunde. Zur Dosisfindung gab es drei Dosiskohorten. Je höher die Dosis, umso mehr fällt der Biomarker Heparansulfat im Nervenwasser in Richtung Zielbereich ab. In Kohorte 1 (niedrige Dosis) wird trotz Therapie ein Abfall der kognitiven Fähigkeiten (wie bei Unbehandelten) beobachtet, auch die Kinder der Kohorte 2 verschlechterten sich kognitiv. In Kohorte 3 (höchste Dosis) wird ein positiver Effekt auf die kognitiven Fähigkeiten gezeigt. Dieser betrifft insbesondere Kinder, die früh im Krankheitsverlauf behandelt werden. Die Langzeitdaten (von bis zu 2 Jahren) mit mehr Patienten zeigen, dass dieser Trend bestehen bleibt. Es sind jedoch noch längere Beobachtungszeiträume erforderlich, um eine konkrete Aussage über den Effekt der Behandlung treffen zu können.

ABT 002 Studienprogramm

Dieses Programm zur intravenösen in vivo Gentherapie mit ABO-101 wurde für MPS III B entwickelt. Hier gibt es noch weniger Daten als bei ABT 001, doch sieht man auch hier schon Effekte auf Biomarker und Kognition. Allerdings sind die Ergebnisse mit Vorsicht zu betrachten, da es noch keine Langzeitdaten gibt.

P4 Lys-SAF Studienprogramm

Das Programm zur intracerebralen in vivo Gentherapie bei MPS III A wird von der Firma Lysogene durchgeführt.

Initial gab es hier vier Patienten (Phase I/II), die mittlerweile seit fünf Jahren beobachtet werden. Positive Veränderungen stellte man in Bezug auf das Verhalten, das Schlafen und die Hyperaktivität fest; bei dem jüngsten teilnehmenden Kind auch bezüglich seiner kognitiven Fähigkeiten. Daher startete eine Phase III Studie mit einem etwas modifizierten Vektor. Leider zeigten sich 6-12 Monate nach der Gentherapie Veränderungen der Hirnsubstanz an den Injektionsstellen des Vektors (kleine Substanzdefekte), so dass die weitere Rekrutierung von den Zulassungsbehörden gestoppt wurde.

Ex vivo Gentherapie bei MPS IIIA

Diese Studie von Orchard Therapeutics wird an der University of Manchester (Rob Wynn) durchgeführt.

Erste Ergebnisse zeigen, dass die Enzymaktivität im Blut nach der Behandlung um ein Vielfaches oberhalb der von Gesunden liegt und das Enzym auch aus den weißen Blutzellen sezerniert wird, sodass auch andere Organe, insbesondere das Gehirn, erreicht werden. Ein Anstieg der Enzymaktivität und Abfall des Heparansulfats (also Abnahme von Speicher material) ist auch im Nervenwasser nachweisbar.

Zusammenfassung

Zusammenfassend kann festgestellt werden, dass es mit zeitlicher Latenz nachweisbare Therapie-Effekte auf Biomarker im Liquor, Blut und Urin, auf periphere Organe (Leber, Milz) und auf Hirnvolumen sowie Kognition gibt. Studien sind immer experimentelle Therapien.

Frau Dr. Muschol erwähnt im Anschluss noch, dass sie sich Werkzeuge wünschen würde, mit denen man auch kleine Effekte, die oft große Bedeutung für die Lebensqualität einer Familie haben, ablesen kann, beispielsweise Videoaufnahmen von bestimmten Lebenssituationen.

Es gibt übrigens keine Möglichkeit mehr zum Einschluss weiterer Patienten in diese Studien, weil es keine Vektoren und kein Enzym mehr gibt, um weitere Kinder behandeln zu können.

Kontakt:

PD Dr. Nicole Muschol | muschol@uke.de

Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin

Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf (UKE)

Int. Zentrum für lysosomale Speicherkrankheiten

INDIVIDUELLER HEILVERSUCH

INTRATHEKALE ENZYMERSTÄTZTHERAPIE BEI STAMMZELLTRANSPLANTIERTEN MPS I-H PATIENTEN

Vortrag von Dr. Luise Förster während der dt. MPS-Konferenz im November 2021; Zusammenfassung Michaela Weigl

Im Vortrag von Luise Förster ging es um individuelle Heilversuche für Patienten mit der schweren Verlaufsform von MPS I (Morbus Hurler) am UKE in Hamburg.

Wir wissen, dass der Krankheitsverlauf bei MPS I ein chronisch fortschreitender mit Multiorganbeteiligung und die schwere Verlaufsform auch neurodegenerativ ist. Die uns aktuell zur Verfügung stehenden Therapieoptionen sind die Enzymersatztherapie (EET) und die Stammzelltransplantation (SZT). Das Problem der EET ist, dass das Enzym die Blut-Hirn-Schranke nicht passieren kann; das Problem der SZT ist, dass das Einwandern von Spenderzellen und die Neuroprotektion erst 6 bis 18 Monate nach SZT zu erwarten ist. Dadurch entsteht selbst bei frühzeitiger Transplantation eine therapeutische Lücke, in der die neurologischen Symptome weiter fortschreiten. Hier stellt sich die Frage, ob und wie man diese Lücke überbrücken könnte. Dieser Überbrückung widmet sich der individuelle Heilversuch, von dem Dr. Förster berichtet.

Eine Publikation aus Minnesota zur intrathekalen EET bei MPS I-H (Genetics in Medicine) zeigte an 24 Patienten, die bei SZT im Durchschnitt 16 Monate alt waren und vier intrathekale Applikationen (zwei prä-SZT, zwei post-SZT) erhalten hatten eine gute Verträglichkeit, die Reduktion des Liquor-Drucks und der Liquor-Biomarker sowie eine Verbesserung bzw. Stabilisierung der Neurokognition.

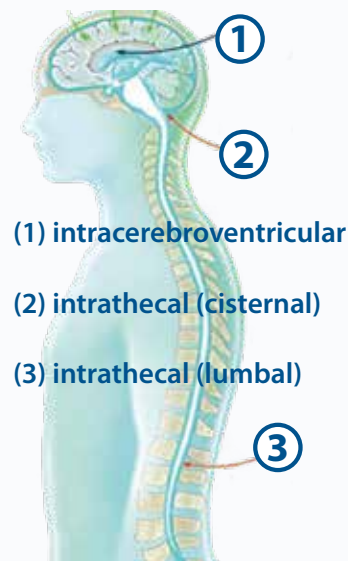
In der berechtigten Annahme, den Patienten mit dieser Strategie Gutes tun zu können, wollte man diesen Therapie-Ansatz den eigenen Patienten nicht vorenthalten und startete am UKE Hamburg mit großem Aufwand einen individuellen Heilversuch.

Dazu verabreichte man inzwischen 13 Kindern - bis 18 Monate nach der SZT - in vierwöchigem Rhythmus eine intrathekale EET mit 0,05 mg/kg Körpergewicht rekombinanter Laronidase (Aldurazyme) mittels Lumbalpunktion (3). Die Kinder wurden dafür sediert und bei den ersten drei Gaben 24 Stunden überwacht. Ab der vierten Gabe wurden sie bei unkompliziertem Verlauf noch am selben Tag entlassen. Während der Gabe lagen sie seitlich, das Medikament wurde unter sterilen Bedingungen gespritzt. Es wurde jeweils etwas Nervenwasser (Liquor) abgenommen, um isovolumetrisch das Medikament und sterile

Kochsalzlösung zu applizieren. Ein Beginn der intrathekalen Enzymapplikation noch vor der SZT wurde angestrebt und gelang auch bei den meisten Patienten. Insofern hatten einige Kinder bereits vor der SZT schon bis zu vier Therapiegaben, andere ein oder zwei, andere keine. Fünf Kinder haben die Behandlung inzwischen abgeschlossen, bei zwei weiteren wurde die Behandlung vorzeitig abgebrochen.

Kognitive Testungen zum Messen des Therapieerfolges wurden nach 6, 12, 18 und 24 Monaten mittels DQ-Messung durchgeführt. Der DQ ist der Entwicklungsquotient, der den Entwicklungsstand im Vergleich zu einer gesunden Kontrollkohorte angibt. Dabei konnte gezeigt werden, dass bei einem Kind der DQ kontinuierlich stieg, während er bei anderen gleichblieb und bei einigen aber auch leicht abfiel. Dieser Abfall ist jedoch nicht überraschend, weil Kinder während der SZT fast immer DQ-Punkte verlieren – was schon allein dem langen Krankenhausaufenthalt geschuldet ist. Wenn man die Altersäquivalente betrachtet, kann man aber sehen, dass alle Kinder unter Therapie kontinuierlich dazu gelernt haben.

Insgesamt konnte man eine gute Verträglichkeit beobachten und anhand der Biomarkerdaten feststellen, dass der Zeitraum für die Gaben gut gewählt war. Die Auswirkungen auf die Kognition sind erst im Langzeitverlauf beurteilbar. Eine klinische Studie hierzu ist unbedingt wünschenswert.



Kontakt:
Dr. Luise Förster | l.foerster@uke.de

Ich persönlich finde es bemerkenswert und lobenswert, dass man bei diesem doch recht aufwändigen individuellen Heilversuch nur den Nutzen für den Patienten im Auge hat. Ich würde mir wünschen, dass auch solche Dinge publiziert werden. PD Dr. Nicole Muschol, Leiterin der Arbeitsgruppe und der interdisziplinären Spezialsprechstunde für lysosomale Speicherkrankheiten, merkte nach dem Vortrag an, dass sie ihr Konzept auch anderen Kliniken zur Verfügung gestellt hat und das auch weiterhin tun wird.

PROJEKT ZUR INKLUSION

HERAUSFORDERUNGEN IM BILDUNGS- UND BERUFSSYSTEM FÜR MENSCHEN MIT MPS – INKLUSION IN ÖSTERREICH

Im Zuge unseres Studiums an der JKU Linz haben wir im Rahmen eines Seminars das Thema „Berufliche Benachteiligtenförderung“ behandelt.

In unserem Bildungs- und Berufssystem und auch in unserem bisherigen Wirtschaftspädagogik-Studium wird vor allem der Fokus auf Personen gelegt, welche das Privileg haben, gesund geboren zu sein. Daher hatten meine Studienkollegin Denise und ich die Idee das Seminar zu nutzen, um ein Bewusstsein für seltene Erkrankungen im Allgemeinen und im Speziellen für die Stoffwechselerkrankung der Mukopolysaccharidosen sowie für die Herausforderungen und Maßnahmen der Inklusion von beeinträchtigten Personen im Bildungs- und Berufssystem zu schaffen. Wir sind den Fragen nachgegangen, welche Herausforderungen Menschen mit einer seltenen Erkrankung im Bildungs- und Berufssystem begegnen und welche Maßnahmen für Inklusion und Unterstützung bei der Bewältigung von Herausforderungen umgesetzt werden.

Zu Beginn setzten wir uns mit Literatur zu den Themen MPS und dem Begriff der Inklusion auseinander. Um einen Einblick in das Leben von Personen mit MPS zu gewinnen, führten wir Gespräche mit zwei Personen mit MPS, welche bereits beide im Berufssystem integriert sind. Für ihre Unterstützung sind wir sehr dankbar, da erst durch ihre Erfahrungsberichte unsere Arbeit mit Leben erfüllt wurde. Da das Ziel des Seminars die Gestaltung eines wissenschaftlichen Radiobeitrags war, welchen wir im Rahmen von Seminartagen präsentieren durften, konnten Ausschnitte aus den Gesprächen unserem Publikum authentisch präsentiert werden.

Ergebnisse

Die zusammengefassten Ergebnisse unserer Arbeit möchte ich gerne hier teilen:

Die berichteten Herausforderungen umfassen Probleme mit bestimmten Fächern, Ignoranz der Mitschüler, Herausforderungen aufgrund der Körpergröße bzw. allgemein körperlicher Beeinträchtigungen, erschwertes Zeitmanagement aufgrund von Operationen und Therapien oder die eingeschränkte Berufswahl. Als unterstützende Maßnahmen werden beispielsweise eine Schnur an der Türklinke, eine elektrische Eingangstür, der Rollstuhl als Bürossessel oder der Schlüssel für den Lift genannt. Es wurden auch Maßnahmen, wie Schulwechsel, aufgrund des Fehlens eines Liftes in die Klasse getragen zu werden oder eine Schulbegleiterin geschildert. Auch von der Unterstützung seitens der Lehrkräfte bzw. Arbeitgeber und

von Mitschülern bzw. Arbeitskollegen wurde in Bezug auf Akzeptanz und Anerkennung, Hilfsbereitschaft und Flexibilität erzählt.

Weiterer Handlungsbedarf in Bezug auf die Inklusion kann für die Aufklärung, zum Beispiel durch Aufklärungskampagnen, für die Einrichtung von rollstuhlgerechten Schulgebäuden, für die technische Ausstattung zur Unterstützung bei Hörbehinderung, sowie für die erhöhte Akzeptanz und Chancengleichheit bei der Arbeitssuche für beeinträchtigte Menschen identifiziert werden.

Als letzte Frage in unseren Interviews fragten wir nach dem Handlungsbedarf, welche die Gesprächspartner in unserem Schul- und Berufssystem in Bezug auf die Inklusion sehen. Einen Ausschnitt von einer Antwort möchte ich gerne anführen, da diese eine spannende Diskussion in Bezug auf die Inklusion im Anschluss der Präsentation des Radiobeitrages bei den Zuhörern anregte:

#00:32:09-7# A: (...) Ich finde es schade, dass einige meiner Freunde eben berichten, dass es so schwer ist mit der Arbeitssuche. Weil wenn sie angeben, dass sie eine Krankheit haben, werden sie gleich gar nicht eingeladen. Wenn sie es nicht angeben und dann beim Interview sind, dann fragen die Leute nach, warum sie es nicht angegeben haben. Es sind einfach viel zu viele Firmen auch und Arbeitgeber, die halt lieber noch den Strafbeitrag zahlen, damit sie keine Beeinträchtigten einstellen müssen.

#00:32:59-6#

Die Präsentation unseres Radiobeitrages war für uns sehr spannend, da wir neugierig waren, wie die Zuhörer auf unsere Arbeit und vor allem auf die komplexen Themen MPS und Inklusion in Österreich reagieren werden. Es war sehr bewegend zu sehen, dass unsere Studienkolleg*innen emotional gefesselt den Erfahrungen unserer beiden Gesprächspartner zuhörten und über die Erzählungen, Erfahrungen und Eindrücke zu denken und im Anschluss zu diskutieren begonnen haben. Wir freuten uns auch sehr über das Feedback, dass sie dankbar wären, dass wir ihnen diese wichtigen Themen ein Stück nähergebracht haben. Ebenso, dass die berührenden Erfahrungen von den Betroffenen nachdenklich stimmten und, dass sie hoffen, dass in Zukunft verstärkt der Weg zu einer gelebten Inklusion in unserer Gesellschaft beschritten wird.

Sonja Pfaffeneder

NUR DIE LIEBE ZÄHLT

WENN ALLES NUR MEHR SCHWERER WIRD...

Mit viel Nostalgie sahen wir die Jahre vergehen und verpassten all die Ausflüge, die wir früher mit Freude an den Wochenenden mit den Jungs gemacht haben. Früher machten wir kleine Touren zu Schlössern, Denkmälern, Bergen... Wir erinnern uns an die vielen Aperitifs, die wir mit unseren Freunden auf den schönen italienischen Plätzen zu uns nahmen, als wir dort lebten.

All dies begann langsam zu verschwinden, aufgrund mehrerer medizinischer Eingriffe, Operationen... eine nach der anderen... die medizinischen Eingriffe wurden häufiger, die Genesungszeiten danach länger und härter. Die Erholungsphasen wurden für uns auch einsamer, da wir weniger Zeit hatten unsere Freunde zu treffen, so dass Freundschaften manchmal dazu neigten langsam zu schwinden.

Mit der Zeit endete die Pflichtschule und es begann eine Zeit des ständigen zuhause Bleibens. Dann kam die Pandemie, was einen Nagel in den Sarg zur Isolation bedeutete.

Aber heute danke ich dem MPS-Verein, der uns immer dazu eingeladen hat an den kontinuierlichen Aktivitäten teilzunehmen. Wir haben uns in diesem Jahr entschieden, zu versuchen aus der Isolation herauszukommen. So haben wir zuerst am Coca Cola Inclusion Run in Wien teilgenommen und dann haben wir auch ein ganzes MPS-Familienwochenende versucht. Das Wochenende in Linz mit der großen MPS-Familie war wirklich wunderbar. Eigentlich war es sehr schwierig, aber indem wir mit kürzeren Ausflügen begonnen haben, haben wir erkannt, dass es möglich ist. Natürlich in einem anderen Tempo. Und lasst es mich euch sagen: "Es lohnt sich."

Das Thema wechselnd frage ich mich manchmal: „Was hält mich auf den Beinen?“

Mein Alltag ist zu einer riesigen Arbeit und einem ständigen Bemühen unsere Jungs am Leben zu erhalten geworden. Sie sind auf die Nächstenliebe anderer angewiesen um zu überleben. Selbst können sie nicht mehr viel für sich tun.

Gabo, unser ältester, schwer von MPS III-D betroffener Sohn, kann nichts mehr alleine: nicht mehr seine Beine bewegen, nicht mehr sitzen, sehen, essen oder trinken.

Er kann nicht einmal sprechen. Er kann nicht sagen "Ich habe Hunger" oder "Ich habe Durst". Wir müssen immer erraten was er braucht. Da ich seine Mutter bin, und er immer noch mein Kind ist, wird er immer mein kleines Baby bleiben.

All die kleinen Dinge im Leben, die Menschen tun, ohne sie überhaupt richtig zu bemerken, bedeuten für mich große Sorgen und einen großen Aufwand. Jedemal, wenn ich etwas für Gabo zu Ende gebracht habe, spüre ich enorme Zufriedenheit. Ich erfülle jede Aufgabe mit Liebe für ihn, aber gleichzeitig mit großem Leiden. Es ist unglaublich, wie fröhlich und dankbar er ist, wenn er gegessen und getrunken hat oder nach einer Dusche. Gabo vermittelt so viel Liebe und Freude, dass man dankbar sein Leben für ihn verschenkt. Er ist so dankbar dafür!

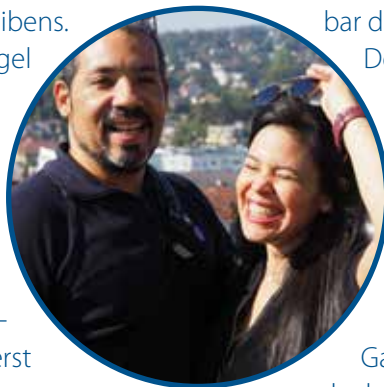
Doch gleichzeitig - abgesehen davon wie einsam und schwer Gabos Leben sein kann – was macht ihn glücklich? Es ist Liebe. Sonst nichts. Wir zählen auf die Liebe zueinander, um gemeinsam zu überleben und weiterzumachen.

Manchmal habe ich das Gefühl als wollte Gabo mir sagen: „Mami, alles tut mir weh, doch umarme mich und es wird alles vorbei sein. Wenn du mich umarmst, verschwindet der Schmerz, zumindest rückt er in den Hintergrund und im Vordergrund fühle ich nur Liebe. Ich bin zugedeckt mit Liebe.“

Es gibt so viele Schmerzmittel, doch welches ist das Beste davon? Nichts funktioniert besser als eine Umarmung. Eine ehrliche Umarmung. Eine Umarmung, die gut tut. Eine barmherzige Umarmung.

Die flehende Umarmung, die Bitte an Gott ihn zu heilen, ihn zu reparieren. Ein Schrei in Richtung Himmel, besonders, wenn er Nierenkoliken hat, das ist einer der stärksten Schmerzen. Und es kommt sehr oft vor.

Manchmal fühlen wir uns so verzweifelt, wenn er Kolikschmerzen hat, dass wir denken, dass es besser wäre, wenn Gott Gnade hätte und ihn zu sich holen würde, sodass Gabo im Himmel fröhlich und schmerzlos sein könnte. Es ist ein tiefer Schmerz, den wir mitfühlen, wenn wir unser Kind leiden sehen.



Zum Glück haben diese Schmerzkrisen immer wieder ein Ende, doch verschwinden tun sie nicht. Sie gehen und kommen wieder... und wieder. Wir hatten die Hoffnung, dass er das Problem mit einer neuen Diät und Behandlung überwinden würde. Tatsächlich hatte Gabo viele Monate keine Koliken, doch eines Tages fing er plötzlich wieder an zu weinen und wir wussten, dass sie zurück waren. Die Schmerzkrise löste Krämpfe aus, die wiederum einen epileptischen Anfall auslösten (was bedeutet, dass man ihn nicht kontrollieren kann). Der Patient landet sediert und intubiert auf der Intensivstation. Das macht ihn unausgeglich und schwach, mit einer harten Erholungsphase vor sich. Es ist schon ein paar Mal passiert, und es ist wirklich traurig und unerträglich. Es ist traurig, wenn man ins Krankenhaus geht und die Ärzte nicht verstehen, wie ein Mensch in diesem Zustand immer noch den Willen und den Wunsch hat, zu leben. Gabo hat uns nicht verlassen, weil er nicht will. Wenn er nicht mehr widerstehen kann, stelle ich mir vor, wird Gott ihn hören und ihn zu sich holen.

Wenn Leute mich fragen, was sie meinem Sohn schenken können, wünschte ich sie wüssten, dass das beste Geschenk Gemeinschaft ist. Einfach fröhlich bei ihm zu sein. Teilen ist das schönste Geschenk, das man machen kann. Freude und Sorgen zu teilen, gemeinsam zu lachen. Selbst in den schlechten Zeiten kann man durch eine glückliche, freundliche Träne Trost und tröstende Erleichterung erhalten.

M. Auxiliadora

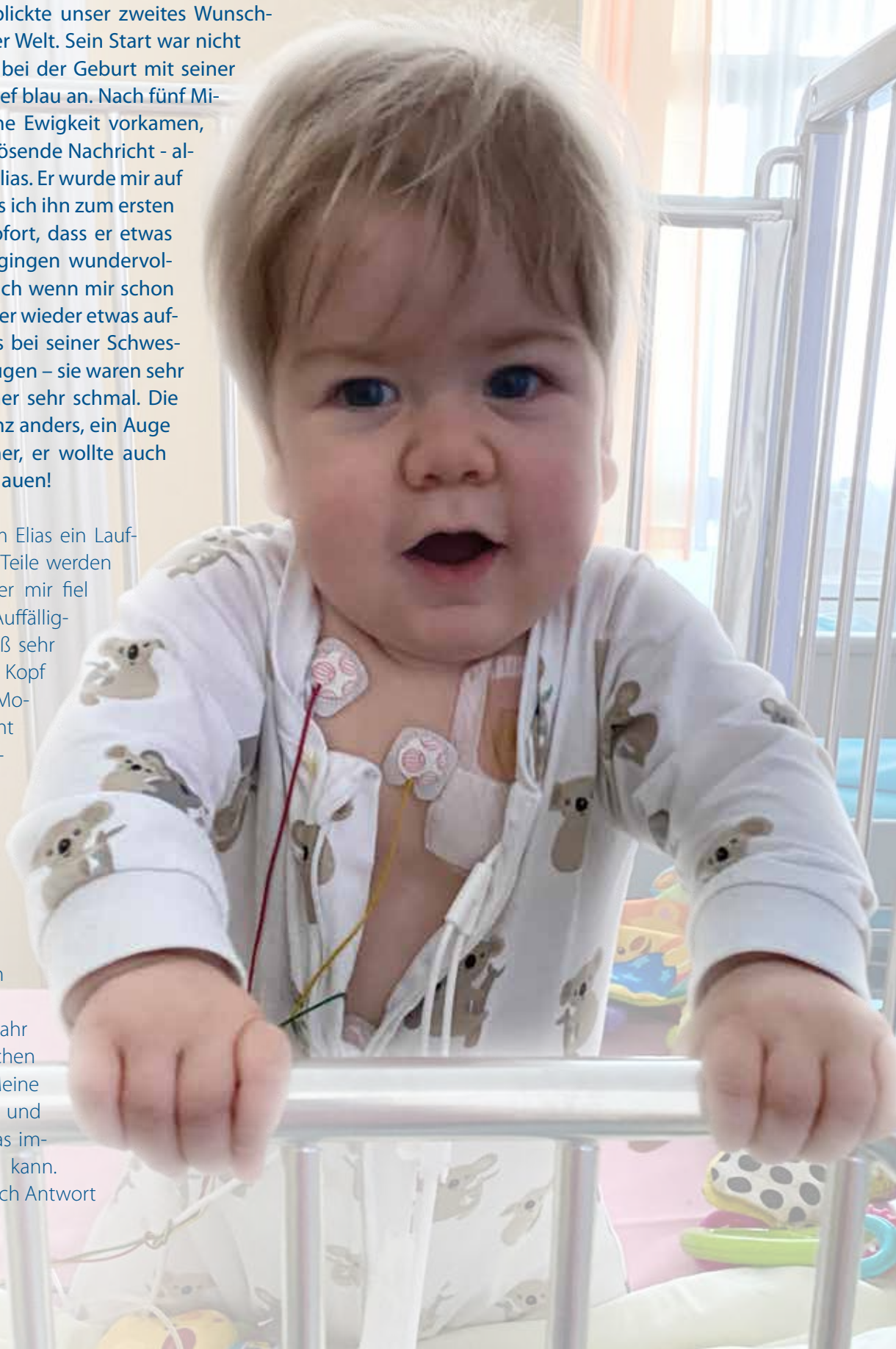


DIAGNOSE: ELIAS HAT MPS I

UNSERE ZEIT ZUR DIAGNOSE UND TRANSPLANTATION

Am 15. April 2020 erblickte unser zweites Wunschkind, Elias, das Licht der Welt. Sein Start war nicht ganz einfach, er blieb bei der Geburt mit seiner Schulter stecken und lief blau an. Nach fünf Minuten, die mir wie eine Ewigkeit vorkamen, kam zum Glück die erlösende Nachricht - alles ist in Ordnung mit Elias. Er wurde mir auf die Brust gelegt und als ich ihn zum ersten Mal sah, wusste ich sofort, dass er etwas Besonderes ist! Es vergingen wundervolle Monate mit Elias, auch wenn mir schon seit seiner Geburt immer wieder etwas auffiel, das anders war als bei seiner Schwester. Besonders seine Augen – sie waren sehr geschwollen und immer sehr schmal. Die Wimpern wuchsen ganz anders, ein Auge war sogar etwas kleiner, er wollte auch nie ins Sonnenlicht schauen!

Zu Weihnachten bekam Elias ein Laufwägelchen. Ich weiß, diese Teile werden nicht gutgeheißen, aber mir fiel dadurch eine weitere Auffälligkeit auf. Unser Sohn saß sehr schlecht darin, seinen Kopf konnte er mit sechs Monaten noch immer nicht halten. Trotzdem wollte ich nie wahrhaben, dass mit ihm etwas nicht stimmte. Ich dachte, es lag an den Startschwierigkeiten bei der Geburt, oder daran dass halt jedes Kind anders ist und sich anders entwickelt. Schließlich kam das Jahr 2021, Elias war inzwischen neun Monate alt. Meine Mutter sprach mich ab und zu drauf an, warum Elias immer noch nicht sitzen kann. Mir fiel das auch auf, doch Antwort hatte ich auch keine.



Der Kinderarzt fragte mich bei einer Untersuchung warum Elias immer so müde aussah und nicht ins Licht schauen wollte. Er hörte ihn ab und bemerkte schließlich eine Auffälligkeit am Herzen. Sofort wurden wir in die Klinik Favoriten überwiesen.

Das gefiel mir nicht - ich stand da wie geschockt und konnte mir nicht vorstellen was das zu bedeuten hat. Ich dachte an einen Herzfehler. Zuhause sprach ich mit meinem Mann und meinte es müsse wohl immer ein Sorgenkind in einer Familie geben. In der Tages- und Nachtstation wurde ein 24-Stunden Harn untersucht und ein Herzultraschall gemacht. Ein Herzfehler wurde nicht erkannt, doch die Blutabnahme war eine Katastrophe. Außerdem wurden die Organe geröntgt.

Ein Monat später wurde uns gesagt, dass eine weitere Blutabnahme nötig sei. Es wurde eine Stoffwechselstörung vermutet. Nähere Informationen wollte uns die Ärztin persönlich dazu geben.

Zuerst war ich froh, dass überhaupt etwas rausgefunden wurde, doch als das Erstgespräch kam, wollte ich nichts mehr hören! „Ihr Sohn hat Mukopolysaccharidose.“

Wir mussten noch die spezielle MPS-Form bestimmen. Mir wurden andere Kinder mit MPS auf einem Bildschirm gezeigt und die Symptome verglichen. Ich kam mir vor wie in einem schlechten Traum.

Ich stand nur da und war geschockt, auch weil ich gerade in der 8. Schwangerschaftswoche war und wir unser drittes Kind erwarteten. Als wir wieder auf dem Weg nach Hause waren, dachte ich, ich würde umkippen, konnte kaum klar denken, sodass ich sogar ganz gewohnte Dinge vergaß. Zuhause fing dann das Googeln an. Als ich, besser gesagt unsere ganze Familie, alles über die Stoffwechselerkrankung MPS gelesen hatten, wollten wir nicht wahrhaben, was wir erfahren hatten. Geistige Behinderung, Kleinwuchs, kurze Lebenserwartung. Wir dachten: „Das ist doch alles nicht wahr, die müssen sich doch geirrt haben. Heißt das nun, unser Sohn wird vor uns sterben?“

Kurz vor seinem ersten Geburtstag kam der zweite Anruf und wir wurden in die Kinderklinik im AKH zu Frau Dr. Konstantopoulou bestellt. Dort wollte man uns alles in Ruhe erklären. Zu diesem Gespräch musste ich aufgrund der Coronabestimmungen auch wieder alleine gehen. Das hat das Ganze noch schwerer gemacht. Als ich endlich aufgerufen wurde, traf ich zum ersten Mal auf Frau Dr. Konstantopoulou. Sie teilte mir mit, dass die Diagnose MPS I gestellt wurde und gab mir alle wichtigen Informationen. Sie erzählte mir auch von MPS-Austria und ich informierte mich zuhause sofort näher.

Leider hat Elias die schwerste Verlaufsform - Morbus Hurler. Es gibt zwar eine Enzymersatztherapie, doch die kann nur körperliche Symptome mildern und nicht die Zerstörung der Gehirnfunktion aufhalten. Die Blut-Hirn-Schranke, die unser Gehirn vor schädlichen Substanzen aus der Blutbahn schützt, verhindert, dass das verabreichte Enzym dort ankommt.

Es war richtig schlimm, ich wollte am liebsten schreien: „Hört einfach auf!“ Aber ich war in einem Schockzustand, konnte kaum richtig atmen, geschweige denn reden. Ich bekam einen Termin im AKH in der Stoffwechselambulanz. Dort sollte ich weitere Informationen erhalten. Außerdem sollte auch unser Blut untersucht werden, weil MPS eine Erbkrankheit ist. Es stellte sich leider heraus, dass wir beide Überträger sind!

Elias war elf Monate alt, als wir zum ersten Mal in die Stoffwechselambulanz fuhren. Dort erklärte man uns alles nochmal genauer und wir erfuhren auch, dass es Hoffnung gibt, da die Diagnose schon so früh gestellt wurde. Durch eine Knochenmarkstransplantation (KMT) kann der Verlauf der Erkrankung gemildert werden und auch die mentale Entwicklung kann auf dem Niveau gehalten werden, das zur Zeit des Eingriffs gegeben war. Das sollte allerdings bis zum 18. Lebensmonat unseres Sohnes passieren - die Suche nach einem geeigneten Knochenmarkspender begann.

Zuerst sollten wir aber im Mai für drei Tage stationär zur Kontrolle kommen.

An Elias erstem Geburtstag war alles schön dekoriert, seine große Micky Maus Torte, an der wir eine Woche gearbeitet haben, war fertig. Der Tag war perfekt, doch wir erkannten immer mehr MPS-Symptome, es war Elias schon anzumerken, dass er diese schreckliche Krankheit hat. Er wirkte recht abwesend, war sehr ruhig und beim auspusten der Kerze konnte er das Licht nicht ansehen. So stellte ich mir seinen ersten Geburtstag nicht vor - traurig!

Der Mai rückte näher und die ersten Aufenthalte im AKH begannen, denn es blieb nicht nur bei den drei Tagen. Elias brauchte ab sofort jede Woche die Enzymersatztherapie. Diese dauerte immer drei Stunden, und das geht nur mit Überwachung im Krankenhaus. Schlimm war für uns auch, als uns gesagt wurde, dass er für die Infusionen einen Hickman-Katheter brauchte, weil sie ihn sonst jede Woche erneut stechen müssten. Außerdem war der Katheter auch für die KMT nötig. Also fand gleich in der darauffolgenden Woche Elias 1. Operation statt!

Ich hasste dieses Ding von Anfang an, weil ich mit Elias so gerne zusammen badete und das mit dem Katheter anfangs nicht möglich war. Aber leider hatten wir keine Wahl. Die ersten Gaben hat Elias gut vertragen. Er

machte plötzlich gute Fortschritte: Er öffnete seine Augen mehr, er setzte sich endlich von selber auf. Leider wurde Elias recht oft krank, da ihn seine große Schwester Sophia ansteckte. Sein Katheter machte Probleme, die Blutabnahme funktionierte nicht immer und dann entzündete sich das blöde Teil auch noch, sodass wir an einem Abend ins Krankenhaus fahren mussten. Die Untersuchung ergab, dass sich Wildfleisch bildete und der Hickman-Katheter ausgetauscht werden musste.

Im Juni kam der erlösende Anruf - Elias Knochenmarkspender wurde gefunden! Alle weinten vor Freude. Leider kam es in der Zwischenzeit zu blöden Komplikationen. Vielleicht da der Katheter entzündet war, oder weil er da schon wieder etwas kränklich war? Elias bekam bei der achten Enzymgabe einen allergischen Schock. Ich merkte sofort, dass etwas mit ihm nicht in Ordnung war. Ich rief die Schwester zweimal per Notknopf bis sie endlich bemerkte, dass mein Sohn krampfte. Sie rief Ärzte und weitere Schwestern zu sich. Notfall! Er wurde ganz kalt, bekam Gänsehaut, seine Lippen wurden blau und er jammerte ganz schlimm vor sich hin. Ich hatte solche Angst wie noch nie in meinem Leben. In diesem Moment dachte ich: „Oh mein Gott, bitte bleib bei mir Elias!“ Gott sei Dank konnte sein Leben durch ein Notfall-Medikament gerettet werden.

Dann wurde Elias noch so richtig krank, weshalb er stationär aufgenommen wurde. Täglich dreimal wurden ihm Antibiotika injiziert. Als er wieder gesund war, konnte die zweite Operation durchgeführt werden.

Ab diesem Zeitpunkt blieb Elias nur noch im Spital, und dann stand bald das St. Anna Kinderspital bevor, wo die Knochenmarkstransplantation stattfinden sollte. Doch kurz vor der Transplantation musste Elias ein drittes Mal operiert werden, da der Katheter falsch lag. Ich war traurig und wütend, weil er so viel über sich ergehen lassen musste. Die dritte OP war kompliziert, da der Katheter auf die andere Seite gelegt wurde. Am nächsten Tag fanden wir Elias noch im Aufwachraum und es war richtig schrecklich mitanzusehen, wie es ihm ging. Leider wusste ich auch, dass der schwierige Teil erst noch auf uns zukommen würde!

St. Anna Kinderspital.

Am 6. September ging es endlich los. In der ersten Woche erhielten wir eine Einschulung, was die Hygienemaßnahmen bei Besuchen im Krankenhaus betrifft. Da



die Ausrüstung am ersten Tag noch fehlte, musste Elias alleine in dem Raum sein. Ich konnte ihn nur durch eine Glastüre sehen. Er weinte und mein Herz schmerzte.

In der zweiten Woche bekam er die Chemotherapie – diese ist als Konditionierung notwendig, um das eigene Knochenmark weitgehendst auszulöschen. Damit ist eine Verminderung der Abwehrkraft des Körpers und ein hohes Infektionsrisiko verbunden.

Und in der dritten Woche erhielt Elias an einem Abend endlich seine Knochenmarkstransplantation. Es dauerte sechs Stunden. Am nächsten Tag wurden wir angerufen und erfuhren, dass Elias soweit alles gut vertragen hat. Auch jetzt ist Elias immer noch im St. Anna Kinderspital. Es geht ihm gut, seine Haare sind ihm inzwischen ausgefallen. Er wird jetzt durch eine Sonde ernährt. Das neue Knochenmark siedelt sich gut an. Wir sind unendlich dankbar dafür. Es stehen uns noch drei bis sechs Monate Nachbehandlung bevor, bis Elias endgültig wieder bei uns zuhause sein kann. Das wird ein ganz besonderer Tag für uns. Unser kleiner Kämpfer und Superheld Elias, wir denken und beten jeden Tag an und für dich!

Jenny



NICHT NUR DABEI...

...SONDERN MITTENDRIN!

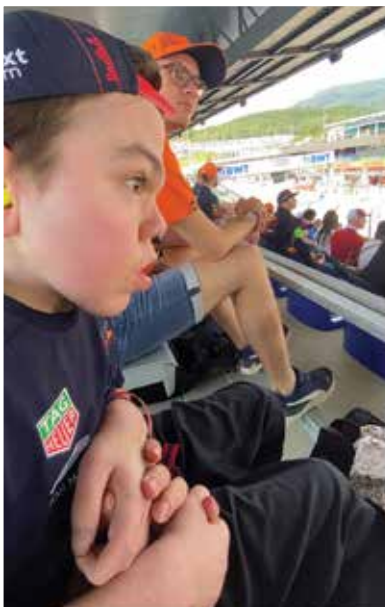
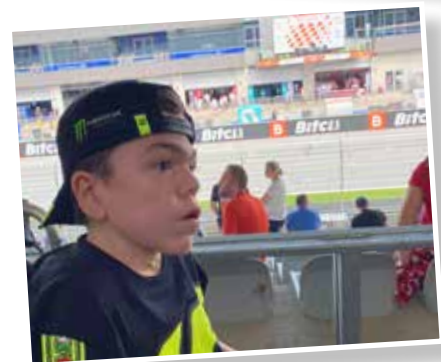
Fritzi ist ein großer Motorsport Fan. Aber nicht nur vor dem Fernseher. Das Röhren der Motoren, der Geruch des Treibstoffs und die vielen Menschen am Red Bull Ring sind für ihn ein besonderes Erlebnis.

Deshalb bekam er zum Geburtstag und zu Weihnachten Wochenendtickets für die Formel 1 und für den MotoGP am Spielberg.

Lange war nicht klar, ob die Veranstaltungen heuer überhaupt mit Zuschauern stattfinden wird. Deshalb war die Freude sehr groß als endlich das OK kam.

Ich machte mich sofort daran, ein passendes Quartier zu finden. In unserem Fall sollte es nicht sehr weit weg sein. Denn es wird drei Tage lang, jeden Tag mehrere Stunden ein spektakuläres Programm angeboten. Da Fritzi aber nicht so lange am Stück sitzen kann und möchte, müssen wir öfter zwischen dem Red Bull Ring und Quartier pendeln. Nach zwei Tagen wusste ich, dass ich mir etwas anderes ausdenken muss. Alle Hotels oder Frühstückspensionen waren bereits ausgebucht. Der erste Gedanke war, ein Wohnmobil zu mieten und vor Ort zu campen. Aber die Miete für ein Wohnmobil war einfach zu hoch.

Irgendwann dachte ich dann so bei mir: „Mein Auto ist ja ein Wohnmobil. Da ist genug Platz für eine Matratze und viel mehr brauchen wir nicht.“ So ist die Idee vom Vanlife entstanden. Es waren zwei unvergessliche Wochenenden, die uns sehr viel Spaß gemacht haben. Und es wird nicht das letzte Mal gewesen sein.



MINIMALINVASIVE OP

KLEINE OP - GROSSE WIRKUNG

OP am Handgelenk

Am 14. Mai wurde Fritz im LKH Mödling von OA. Dr. Gerlinde Weigel und von Univ. Doz. Dr. Werner Girsch am Handgelenk minimalinvasiv operiert.

Vor einiger Zeit fiel uns auf, dass Fritz's Handgelenke nicht so wuchsen wie sie sollten. Unser damaliger Orthopäde meinte, da könne man nichts machen. Daraufhin konsultierten wir Fr. Dr. Weigel. Sie hat Fritz Junior und Fritz Senior bereits erfolgreich am Carpal tunnel operiert. Deswegen haben wir sehr großes Vertrauen zu ihr und halten viel von ihrer Meinung. Es wurden einige Untersuchungen veranlasst und danach stand fest, dass Fritz eine Madelung-ähnliche Veränderung an den Handgelenken hat und Schmerzen bekommen würde, wenn er nicht operiert wird. Somit musste nur der richtige Zeitpunkt abgewartet werden. Im Mai war es dann so weit. Dank der Zusammenarbeit zwischen der Kinderstation im LKH Mödling und Dr. Weigel konnte Fritz erfolgreich operiert werden. Es wurden die Wachstumsfugen der Elle und Speiche distal zerstört und ein sogenanntes Vickaband entfernt. Nach der OP merkte man bereits den Unterschied, das Handgelenk war beweglicher. Fritz hatte nur einen Verband und die Nähte lösten sich von selbst auf. Er hatte keinerlei Einschränkungen im Alltag und dieser ging gleich ganz normal weiter.



Myofasziotomie

Im Mai sollte eigentlich auch eine Myofasziotomie an den Beinen operiert werden. Leider hatte unser Orthopäde an diesen Tag keine Zeit und den OP-Termin konnten wir nicht verschieben.

Anfang September bekamen wir dann einen Termin im Orthopädischen Spital Speising. Dr. Cespan, ein Berufskollege von Dr. Ulrich Scheibl, operierte Fritzi auch minimalinvasiv. Es wurden nur drei kleine Einstiche gemacht und das Ergebnis ist fabelhaft. Fritzi ist wieder mit der Ferse am Boden. Drei Wochen musste er seine alten Orthesen (statt Gips) Tag und Nacht tragen. Jetzt hat er neue ultraleichte Schienen und macht bereits seine ersten Schritte.

Wir sind mit beiden OPs und den Ergebnissen sehr zufrieden.



Sabine

Perkutane Myofasziotomie

Die perkutane Myofasziotomie (pMF) ist ein Operationsverfahren, in welchem die bindegewebigen Anteile der verkürzten Muskulatur über eine Hautpunktion (1-3 mm) mittels Spezialskalpell angeritzt und damit verlängert werden. Das Ziel der pMF ist durch die so gewonnene funktionelle Muskelverlängerung eine Verbesserung der Funktionsfähigkeit zu erreichen.



Fritzi hatte schon drei Mal einen Dekubitus. Deswegen möchte ich euch darüber berichten.

Ich wusste bis dato nicht viel darüber, deswegen habe ich ihn die ersten beide Male nicht gleich erkannt.

Dekubitus gibt es nicht nur bei alten, bettlägerigen Menschen!

Den ersten DK bekam Fritzi ca. eine Woche nachdem ihm das Tracheostoma gelegt wurde. Ich habe ihn auch erst später gesehen, da die Stelle nicht gut ersichtlich ist. Am Anfang dachte ich, dass er einfach aufgeschürft sei. Die Wunde war etwa Fingernagelgroß und an der Unterseite des Kinns. Auslöser war damals die „Feuchte Nase“. Es hat lange gedauert, bis die Haut wieder intakt war. Eine Narbe hat er bis heute davongetragen.

Das zweite Mal war erst heuer im Mai. Nach der OP an den Handgelenken hat Fritzi einen festen Verband angelegt bekommen, damit er die Hand nicht abbiegen konnte. Solche Verbände lassen wir nicht lange oben, sondern tauschen sie recht schnell gegen lockerere oder nur Pflaster (natürlich mit Absprache des behandelnden Arztes). Trotzdem hatte er bereits einen Dekubitus beim kleinen Finger. Diesen mussten wir aber nicht behandeln, da ja die Ursache nicht mehr existierte.

Den letzten hatte er am Steißbein. Das lange Sitzen nach der Myofasziotomie und seine schlanke Figur sind eine schlechte Kombination. Die Behandlung des Dekubitus hat dieses Mal länger gedauert, da wir ja an der Ursache nicht viel ändern konnten.

Ich bin froh, dass ich immer jemanden an der Seite hatte, der sich damit auskannte und mir geholfen hat die richtige Behandlung zu finden. Ich werde in Zukunft bei jeder Hautveränderung auch an die Möglichkeit eines Dekubitus denken und mir bei Bedarf pflegerische Hilfe holen.



Ein Dekubitus (zu lateinisch decumbere, sich niederlegen) ist eine lokale Schädigung der Haut und des darunterliegenden Gewebes aufgrund von längerer Druckbelastung, die die Durchblutung der Haut stört.

Sabine

MOTORSPORT VERBINDET

BEHINDERTENGERECHTER UMBAU EINES SCHALENSITZES



Mit der Frage: „Kennt jemand im Raum Wien eine Firma, die Schalenstühle verbaut?“, auf Facebook wurde die Firma Abocar GmbH im 23. Bezirk auf Fritz aufmerksam. Nach jahrelanger Erfahrung im Rennsport vereinbarten sie einen Termin mit der Familie.

Beim Erstgespräch wurde klar, dass es sich nicht um ein Rennfahrzeug handelt, sondern um einen behindertengerechten Umbau eines Schalenstuhls.

Sabine, die Mutter von Fritz, war bereits mit unzähligen Firmen in Kontakt getreten, die sie aber stets mit einer Absage vertrösten mussten. Das Team der Abocar GmbH aber nicht! Sie wussten, dass es vor allem mit der anschließenden Genehmigung kein einfaches Unterfangen wird.

Fritzi ist in meinem Alter. Trotz seiner körperlichen Einschränkungen strahlt er eine unheimliche Lebensfreude aus und vor allem teilen wir die gleiche Leidenschaft – den Motorsport! Somit war für uns klar, dass wir dieses Projekt durchziehen wollen.

Mein erster Anruf ging an Reini Sampl (ehemaliger paralympischer Monoskifahrer und aktiver Motorsportler).

Ihm schilderte ich den Fall. Kurzerhand wurden Kontakte geknüpft und Partner gefunden, die dieses Projekt unterstützen können. Unter anderem Jansen Competition und TÜV Austria.

Sitz und Gurte

Durch die körperliche Beeinträchtigung und seine mangelnde Körperspannung brauchte Fritz einen Sitz mit möglichst viel Sicherheit, der auch an seine Körpergröße angepasst ist. Wir fanden ihn, besprachen die Details für die Einzelgenehmigung.

Das Team der Abocar GmbH kümmerte sich um die Koordination, Adaptierung der Sitzkonsole und den finalen Einbau in den Familien-Van.

Schlussendlich wurde der Schalenstuhl aus dem Motorsport inklusive Hosenträgergurten auf der Beifahrerseite verbaut. Um ein einfaches Hinein- und Herausheben zu ermöglichen, wurde eine adaptierte drehbare Sitzkonsole verbaut. Die Beckengurte ermöglichen das Anschließen im herausgeschwenkten Zustand. Im Anschluss wird der Sitz hineingeschwenkt, fixiert und die Schultergurte können angelegt werden.

Um wieder verkehrssicher unterwegs zu sein, erfolgte sofort die vorläufige Abnahme bei TÜV Austria und ein Termin für die finale Genehmigung bei der Landesregierung wurde fixiert.

„Toll, dass wir das Projekt so rasch abwickeln konnten und Fritz gemeinsam mit seiner Familie nun wieder ON THE ROAD ist!“, so die Mitwirkenden des Projektes.

Luca Pröghl



ABOCAR
Neue Lösungen für Ihre Mobilität!

LUCA PRÖGLHÖF



COUGH ASSIST

Gerne möchte ich hier ein Hilfsmittel vorstellen, das für (fast) alle MPS-Patienten einen Mehrwert im Alltag bringt.

Bei einer Fortbildung für Tracheostoma und Beatmung wurde auch das Thema Lunge, Husten etc. besprochen. In diesem Zusammenhang stellte uns Fr. Dr. Rath den Cough Assist vor. Zuerst dachte ich, das brauche ich nicht wirklich, da Fritzi ja gut husten und abhusten kann. Dann erzählte sie aber auch von der Möglichkeit der Lungenpflege und der damit verbundenen Verbesserung des Lungenvolumens. Da wurde ich hellhörig. Denn ein Problem, das viele MPS Patienten aus unterschiedlichen Gründen haben (auch Fritzi), ist die eingeschränkte Atemfunktion. Oft ist es so, dass sich der Brustkorb beim Einatmen nicht richtig ausdehnen kann und dadurch kein tiefer Atemzug erfolgt. Das kann zu einem verminderten Lungenvolumen führen, aber auch zu einer höheren Infektanfälligkeit.

Wir haben uns dieses Gerät verschreiben lassen. Mit der Diagnose MPS war es kein Problem den Cough Assist von der Krankenkasse bezahlt zu bekommen.

Unser Cough Assist ist von Philips Respironics, hergestellt von der Firma Vivisol. Der Vertreter der Firma hat uns im LKH Mödling besucht, uns das Gerät eingestellt und erklärt. Quartalsmäßig wird das Verbrauchsmaterial mit einem Verordnungsschein bei der Firma Vivisol geordert und mit der Post geliefert. Wir sind sehr zufrieden damit.

Sabine

Infos von der Homepage

<https://www.vivisol.at/index.php/products/sekretmobilisation-cough-assist>

Der CoughAssist E70 ist eine effektive und bemerkenswert sanfte nichtinvasive Alternative für die Verwendung in Krankenhäusern und in der häuslichen Pflege. Bei der Therapie mit dem CoughAssist werden die in den Atemwegen vorkommenden Sekrete für längere Zeit und unter weniger Komplikationen entfernt als bei der trachealen Absaugung.



MEIN LEBEN ALS STUDENT

EIN NEUER LEBENSABSCHNITT...

Als ich die Schule erfolgreich absolviert hatte, musste ich mir überlegen, welchen Weg ich jetzt einschlagen sollte. Durch einige Recherchen stieß ich auf folgendes Studium: Bauingenieurwesen und Baumanagement.

Am Anfang war ich ganz aufgeregt und begeistert, diesen Teil meines Lebens zu beginnen. Es ist ein Lebensabschnitt mit neuen Menschen, die nichts von meiner Krankheit wissen, mit der ich tagtäglich zu kämpfen habe. Nach und nach musste ich ihnen erklären, wieso ich manche Sachen nicht machen kann und weshalb ich am Freitagnachmittag nie Zeit hab, um mit ihnen in Wien auszugehen. Für viele war die Information, dass ich jeden Freitag in die Klinik muss, etwas ganz Neues und Furchtbares. Andere wiederum haben in ihrem sozialen Umfeld bereits Ähnliches erlebt.

Trotz Schwierigkeiten wie dieser oder der jährlichen Untersuchungen, habe ich das erste und zweite Semester mit Bravour bestanden und befinde mich momentan im dritten Semester, welches besonders anspruchsvoll wird, weil ich mich jetzt auf meine Bachelorarbeit und mein dazugehöriges Praktikum vorbereiten muss.

Ein weiteres Highlight, das mein kleiner Bruder und ich in diesem Jahr gefeiert haben, war die 700. Elaprased-Infusion. An diesem besonderen Tag haben wir einen Kuchen gebacken und in der Klinik mit den Krankenpfleger*innen gefeiert. Dies ist für uns insofern ein besonderer Anlass, weil wir mit Stolz zurückschauen können und sehen, wie viel wir schon durchgemacht und geschafft haben.

Bálint



700 INFUSIONEN

...EIN GANZ NORMALER TAG?

Mein Bruder Bálint und ich bekommen schon seit 14 Jahren wöchentlich die Enzymersatztherapie. Eine Therapie, die uns ein aktiveres Leben ermöglicht. Vor kurzem war es so weit – wir bekamen unsere 700. Infusion. Ja, 700 Infusionen! Das ist kaum zu glauben, aber wahr!

Tag der 700sten

Wie es sich gehört, hat meine Mutter am Tag vor diesem besonderen Tag eine Torte gemacht. Das ist schon Tradition bei jeder 100. Infusion. Dieses Jahr war es eine Schoko-Nutella Torte.

Der Tag war wie jeder andere Infusionstag. Wie jeden Freitag stand ich um 5:30 Uhr auf und hielt mich an meine Routine – ich packte gechillt meine Schulsachen ein, machte mich wie immer schön und ging frühstücken. Ich checkte die fertige Torte ab, ob sie mir gefällt. Natürlich war sie super! Nachdem ich mir Geld fürs Mittagessen geholt hatte, setzte ich die Kopfhörer auf, schaltete die Musik ein und spazierte 20 Minuten zum Bahnhof.

Am Bahnhof warte ich jeden Tag nach der Ankunft noch drei Minuten auf den 320er nach Baden Josefsplatz. Während der Fahrt bleibe ich immer in Kontakt mit meinen Schwestern aus dem Krankenhaus. Mittagessen und Wünsche werden bestellt. Happy steige ich am Badener Bahnhof aus und spazierte mit meinen drei Schulkollegen noch 10 Minuten zur Schule.

Der Schulalltag am Freitag ist immer das gleiche – sechs Stunden verbringen wir in der Schule und werden mit Mathe, Deutsch, Englisch und Unternehmensrechnung geplagt. Nach Business Behaviour bin ich ultraglücklich, weil die Schule aus ist und ich marschiere ab zum Bahnhof.

Dort steige ich in den REX nach Breclav ein. Nächster Halt, Mödling. In Mödling angekommen habe ich schon großen Hunger, ich rieche dort den Duft von Döner und Pizza. Von diesem Geruch angezogen gehe ich in meine Lieblingsdönerbude und sofort machen sie mir eine 4-Käse-Pizza - manchmal nehme ich bei Zeitmangel nur einen Döner.

Dann schnell ab zur Klinik. In Corona Zeiten muss ich den Impfpass herzeigen und schon geht es nach oben in den 3. Stock – Kinder- und Jugendabteilung. Oben angekommen gebe ich den Schwestern Bescheid und gehe mit meinem Bruder zur Physiotherapie mit Ingrid. Nach einer intensiven Stunde Physiotherapie geht es wieder zurück. Nach dem Wiegen und Abmessen kommt der schnelle

Nadelstich, meistens funktioniert es auf Anhieb - nur selten wird verstoßen, wenn die Nadel nicht gleich ihren richtigen Platz findet. Beim 2. Mal funktioniert's aber meistens - zum Glück gab es selten ein „Alle gute Dinge sind 3“.

Bis zu dem Zeitpunkt gleicht jeder Infusions-Tag dem anderen. Doch an dem Tag der 700. Infusion ging es gleich nachdem wir an die Infusion gehängt wurden noch ins Schwesternzimmer. Gemeinsam haben wir die Torte gegessen, Fotos gemacht und gefeiert, dass wir schon seit so langer Zeit diese Enzymersatztherapie bekommen, die uns viel mehr Lebensqualität schenkt.

Den Rest der Zeit verbrachten wir, wie immer mit Unterhaltungen oder wir ruhten uns im Zimmer aus.

Nach den drei Stunden werden wir abgehängt und es wird nochmal unser Blutdruck gemessen. Wir verabschiedeten uns von den Schwestern und fahren froh nach Hause.

Dankbar für die Behandlung

Ich bin glücklich, dass uns so eine Medizin ermöglicht wird, die uns weiter aktiv hält und uns trotz unserer Krankheit ein glückliches Leben ermöglicht.

Der Tag klingt vielleicht perfekt, doch die Infusionen sind eine große Belastung für uns. Ich mache mir den Tag auch schön. Trotz der Anstrengung bin ich immer glücklich, wenn wir am Freitag in die Klinik fahren. Seit zwölf Jahren kennen wir die Schwestern und ich kenne keine besseren Krankenschwestern. Diese Schwestern haben es ermöglicht, dass wir bis 2026 weiter Teil dieser Familie im Krankenhaus sein dürfen. Sie unterstützen uns wo auch immer wir es brauchen. Ich komme nie auf den Gedanken in Heimtherapie zu wechseln oder in ein anderes Krankenhaus zu gehen, denn das ist inzwischen wie eine zweite Heimat für uns geworden. Bálint und ich wollen auch weiter dortbleiben, weil wir uns wohl fühlen, weil wir dort am gleichen Tag auch noch unsere Physiotherapie bekommen und außerdem mobil genug sind, um die Infusion im Krankenhaus zu bekommen. Allen, denen es aber nicht so geht wie uns, wünschen wir, dass sie so bald wie möglich die Heimtherapie genehmigt bekommen.



VICTOR - MEIN SIEG!

GUT DING BRAUCHT WEILE...

Am 5. August 2021 habe ich mein Auto „Victor“ angemeldet. Aber ganz so einfach, wie das hier klingt war es nicht.

Die meisten von euch kennen mich - persönlich oder von meinen Berichten hier im MPS-Falter. Vielleicht haben wir uns auch auf einer MPS-Konferenz getroffen. Ich bin 101 cm groß, 28 Jahre alt und ich habe MPS IV A. Doch das sind nicht die Dinge, die mich ausmachen. Was mir besonders wichtig ist, ist mein Glaube. Mein Glaube an Jesus macht mich zu dem Menschen, der ich bin. Aber warum erzähle ich das?

Vor einem Jahr habt ihr an dieser Stelle gelesen, dass ich den Führerschein bestanden habe. Auch das war kein leichter Weg. Mit 17 wollte ich, genau wie meine große Schwester drei Jahre zuvor, den Führerschein machen. Doch es war kompliziert, sehr teuer, und zu diesem Zeitpunkt ganz einfach nicht realisierbar. Den Führerschein hätte ich machen können, doch ein Auto, das auf mich und meine Bedürfnisse zugeschnitten ist, war ganz einfach nicht leistbar.

Andere Dinge, wie eine klinische Studie in London, an welcher ich teilnahm, rückten in den Vordergrund. Doch vergessen habe ich meinen Traum nie.

Nach und nach haben auch meine kleinen Brüder den Führerschein gemacht und konnten selbstständig Auto fahren. Klar habe ich mich für sie gefreut, doch war es jedes Mal traurig für mich, wenn wieder ein kleiner Bruder seinen Führerschein in der Hand hielt, denn ich wollte auch selbst Auto fahren, Termine vereinbaren können, ohne erst abklären zu müssen, ob mich jemand fahren kann oder nicht. Oder auch einfach unabhängig in die Arbeit fahren, Freunde besuchen, oder spontan bei Oma vorbeifahren. Ich glaube ihr wisst, worauf ich hinauswill.

Am 19. September 2020 habe ich den Führerschein bekommen. Ich habe nie aufgehört daran zu glauben, dass ich den Führerschein eines Tages schaffen werde. Und mit Gottes Hilfe habe ich es tatsächlich geschafft.



Aber zurück zum Auto. Ich habe mich also auf die Suche nach dem richtigen Auto gemacht. Ich war bei allen möglichen Autohändlern und habe Angebote eingeholt. Bei Opel, Peugeot, Citroën, Toyota, VW... Ursprünglich war ich auf der Suche nach einem Auto in der Größe des VW Caddy. Mein Elektrischer Rollstuhl musste schließlich in das Auto passen.

Ich war schon drauf und dran mir einen Peugeot Rifter zu bestellen, doch mein Bruder Paul hat mir abgeraten ein Auto zu kaufen, bevor ich ein Angebot für den Umbau eingeholt habe und mit Sicherheit weiß, dass dieser auch machbar ist. Also habe ich verschiedene Umbaufirmen kontaktiert und geschildert welche Umbauten ich laut Amtsarzt brauche, welchen Rollstuhl ich habe und welches Gewicht der eingebaute Lift heben können muss, damit ich den Rollstuhl ins Auto bringe.

Es musste ein Lift eingebaut werden, mit einer Rampe würde ich den Rollstuhl nicht selbstständig verladen können. Die Erfahrung haben meine Familie und ich gemacht, denn sobald es nur nieselt, rutscht der Rollstuhl auf der Rampe und man muss sich dagegenstemmen, um ihn ins Auto zu bekommen. Das schaffe ich aber selbst nicht.

Ich habe den Firmen allen am Sonntagabend geschrieben. Am Montag um 8:15 Uhr war die erste Antwort mit einem Angebot in meinem Postfach. Leider war es unbrauchbar. Derjenige, der mir das Angebot geschickt hat, kann sich keine Gedanken über mich und meine Bedürfnisse gemacht haben. Beispielsweise hätte der angebotene Lift das Gewicht meines Rollstuhls nicht heben können. Damit wusste ich, dass nicht jeder der Angebote schickt, sich auch die Zeit nimmt, dieses auf die bestehenden Bedürfnisse abzustimmen. Man muss also gut aufpassen.

Ein anderer Umbauer hat mich am Montag noch angerufen. Er sagte mir, er möchte mich vorher persönlich ken-





nenlernen, um sich ein Bild von meinen Bedürfnissen zu machen. Er möchte sich sicher sein, dass er den Umbau bewerkstelligen kann, bevor er ein Angebot schreibt. Es war Rogier Puchner von ReMobility, der übrigens letztendlich den Auftrag von mir bekommen hat.

Eine andere Firma wollte auch ein persönliches Treffen ausmachen, aber Corona kam dazwischen, also war es nur ein Telefonat.

In einem Punkt waren sich eigentlich alle einig - ich werde einen Joystick benötigen. Mit Handgas, so wie ich es mir vorgestellt habe, wird das nichts. Doch Herr Puchner hat mir Hoffnung gemacht, er meinte, wir schauen uns das erstmal an, falls es mit Handgas nicht funktioniert, geht es immer noch mit Joystick.

Außerdem hat er mir aber bereits bei der ersten Begegnung nahegelegt, mir einen Mercedes V-Klasse oder Vito anzusehen – denn für die kleineren Autos, wie ich es gerne gehabt hätte, gibt es keinen Lift, der das Gewicht meines Rollstuhles heben kann. Auf seinen Rat hin habe ich auch bei einem Mercedes Händler ein Angebot eingeholt. Das war aber viel zu teuer. Also habe ich wieder alle Authändler abgeklappert, um mir Autos in der nächstgrößeren Kategorie anzusehen und mir dafür Angebote einzuholen.

Wie ihr aber auf den Bildern schon seht, wurde es dann doch der Mercedes. Nicht weil ich ihn unbedingt haben wollte, oder weil der Benz ein großartiges Auto ist, dieses Modell ist für meine Bedürfnisse am besten geeignet. Das fängt an bei den elektrischen Schiebetüren und der Heckklappe, die ich auf Knopfdruck mit dem Schlüssel öffnen und schließen kann an. Die Automatikschaltung ist bei Mercedes am Lenkrad, also auch für mich mit meinen kurzen Armen erreichbar. Der Mercedes hat eine elektrische Feststellbremse. Gemeinsam mit meiner Familie überlegte ich, wie wir uns so ein Auto leisten kön-

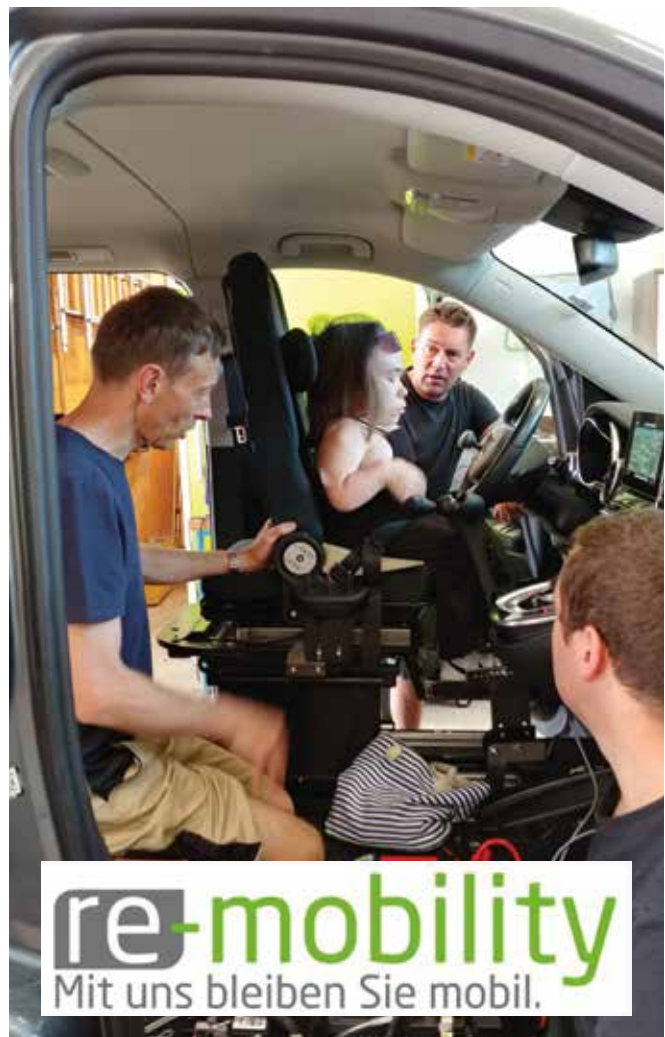
nen. Es war eigentlich unmöglich.

Doch dann kam die großartige Nachricht von Rogier! Einer seiner Kunden verkaufte genau das Modell, welches Rogier mir geraten hat. Das Auto ist drei Jahre alt und hat unter 50.000 Kilometer, Automatik, Allrad, Rückfahrkamera - alle Features, die für mich notwendig sind.

So habe ich - mit viel Glück - also einen gebrauchten Mercedes V-Klasse bekommen, um die Hälfte von dem was er neu gekostet hätte. Ich habe mir dieses Jahr selbst ein Geburtstagsgeschenk gemacht und den Kaufvertrag unterschrieben. Ich habe das Auto Victor genannt. Abgeleitet von Victory, denn dieses Auto ist für mich nicht nur ein Auto, es ist mein Sieg. Mein größter Traum, den ich seit über 10 Jahren geträumt habe. Ich habe die Hoffnung und den Glauben daran nie aufgegeben, und nun ist es endlich so weit.

Wenn ihr diesen Falter in Händen halten werdet, habe ich längst mehr als 3500 km Fahrpraxis im eigenen Auto hinter mir. Und ich liebe es!

Maria



LEIDENSCHAFT GARTEN

FREUDE AM ARBEITEN...



Ich stelle mich mal vor - ich heiße Karli Bierbaum, bin 36 Jahre alt und habe MPS II (Morbus Hunter). Ich möchte hier ein paar Geschichten darüber erzählen, was ich in unserem Haus und Garten gerne arbeite.

Ich bin gelernter Tischler und kenne mich mit Holz sehr gut aus. Ich arbeite gerne mit meinen Händen und finde es schön, wenn etwas fertig ist. Ich liebe die Gartenarbeit und habe auch meine kleine Wohnung selbst renoviert – den Boden verlegt, das Bett gebaut und so weiter.

Leider habe ich keine Arbeit als Tischler gefunden, weil ich krankheitsbedingt nicht so lange stehen kann und auch Probleme mit der Luft und dem Herz habe. Das war sehr schwer für mich. Wir haben alles versucht, aber leider hat nichts geholfen. Darum bin ich jetzt froh, dass ich zuhause viel Platz habe, um meine Ideen zu verwirklichen.

Selbstgebautes Hochhaus

Anfangen möchte ich mit der Geschichte vom Hochhaus in unserem Garten. Ich bin vierfacher Onkel. Meine Nichte Phoebe verbringt sehr viel Zeit bei uns zuhause, und sie fühlt sich sehr wohl da. Als sie sieben Jahre alt war, gab es im Garten nichts zu spielen für sie. Also hat der Onkel Karli nachgedacht, was er für sie bauen könnte. Phoebe war bei mir und hat gefragt: „Lieber Onkel Karli, kannst du mir bitte ein Hochhaus bauen?“ Das war eine gute Idee. Ein Hochhaus, das sie auch zum Entspannen nutzen kann.

Ich überlegte nicht lange bis ich mich entschieden habe, das Hochhaus für alle meine Nichten und Neffen zu bauen. Also war ich im Bauhaus und habe das ganze Baumaterial eingekauft, das ich brauchte.

Am nächsten Tag war das Wetter schön und ich habe gleich angefangen zu arbeiten. Es war anstrengend, aber

ich habe viel Spaß dabei gehabt. Es hat auch gedauert bis ich das Hochhaus fertig gestellt hatte. Phoebe, Linnea, Nils und Lars haben sich sehr gefreut. Die Kinder haben Spaß gehabt und weil die Erinnerung so schön ist, hoffe ich, dass das Hochhaus noch lange stehen bleibt.

Fischteich

Weil ich viel Erde im Garten brauchte, habe ich einmal eine Grube gegraben. Nachdem nun ein großes Loch im Garten war, haben wir darüber nachgedacht, uns einen Schwimmbad zu bauen, aber nach langem hin und her reden haben wir uns für einen kleinen Fischteich entschieden. Und das ist uns auch gelungen.

Ich habe den Großteil der Grube ausgegraben – nicht mit einem Bagger, sondern alles mit der Hand! Mit meinem Bruder Michael haben wir schon früher einmal über den Fischteich gesprochen und er hat uns seine Hilfe angeboten. Es hat auch nicht lange gedauert und schon war er bei uns. Er war eine große Hilfe. Das Wetter war heiß, und wir haben als ganze Familie Bierbaum den Fischteich fertig gestellt.

Als alles fertig war, haben wir alle eine große Freude gehabt. Wir sitzen auch sehr oft beim Fischteich, weil dort die Sonne scheint. Es ist perfekt zum Energie tanken – das braucht der Körper.

Ich habe immer viel zu tun, aber ich brauche auch viel Zeit zum Abschalten und zum Ausruhen.

Ich könnte noch viel erzählen, aber leider Arbeit ist Arbeit. Jetzt ist Herbst, da gibt es wirklich viel zu tun im Garten und ich bemühe mich, es zu schaffen.

Karl

HEIMTHERAPIE

EINDEUTIGE ENTSCHEIDUNG FÜR DIE HEIMTHERAPIE

Ich weiß seit Februar 2014, dass ich MPS Typ VI habe. Einige Monate nach meiner Diagnose begann ich mit der wöchentlichen Enzyersatztherapie in Form einer Infusion im Krankenhaus. Zum Glück war das komplette Personal dieser Station immer sehr freundlich und zuvorkommend, sodass mir der Weg dorthin nicht so schwerfiel.

Dann kam „Corona“ und mir wurde die Heimtherapie bewilligt. Ich habe schon früher von anderen MPS-Patient*innen gehört, wie toll es ist, die Enzyersatztherapie zuhause zu bekommen.

Beim ersten Mal war ich natürlich sehr gespannt, wie das Ganze ablaufen wird. Mein damaliger Dipl. Krankenpfleger kam pünktlich zum vereinbarten Termin. Erich, mein Ehepartner, und ich fanden ihn sofort sehr sympathisch. Zuerst hat er bei mir Temperatur, Blutdruck und Sauerstoff im Blut gemessen und anschließend wurde mir ein gelber Venflon, der sehr dünn und für die Venen schonend ist, gekannt gesetzt. Zuletzt bereitete er die Infusion zu, die ohne Verzögerung starten konnte. Die ganze Behandlung dauert bei mir ca. fünfeinhalb Stunden. Natürlich ist diese um einiges kürzer als eine Spitaltherapie. Man erspart sich die Fahrzeit und es gibt dabei keinen Leerlauf. Zur Heimtherapie ist noch unbedingt zu erwähnen, dass es auch möglich ist, den Ort zu wechseln. Wer zum Beispiel zwei Wohnsitze hat, muss nur rechtzeitig den aktuellen Aufenthaltsort melden und schon klappt alles.

Von meinen Freunden kam öfters die Frage: „Was macht man in dieser Zeit?“ und ich antwortete: „Ich kann mich mit meiner Infusion frei bewegen, wir plaudern viel, trinken Kaffee, dann beschäftige ich mich z.B. mit Lesen damit mein(e) Dipl. Krankenpfleger*in am Laptop arbeiten kann – so vergeht die Zeit wie im Fluge.“

Man kann nur hoffen, dass es bald für alle MPS-Patient*innen mit Enzyersatztherapie eine Wahlmöglichkeit gibt, ob sie die Infusion zuhause oder im Spital verabreicht bekommen möchten. Ich, vertraut mit beiden Möglichkeiten, würde mich eindeutig für die Heimtherapie entscheiden, weil dieses Prozedere für mich bei weitem nicht so anstrengend ist!

Brigitte



UNSER WEG ZUR HEIMTHERAPIE

Wir versuchen schon seit längerer Zeit für Manuel die EET zu Hause zu bekommen, leider wurden wir - wie so viele andere - immer wieder abgelehnt. Der Grund dafür waren immer wieder die Kosten.

Da Manuel im September 2021 in die Schule gekommen ist, war es mir das ganze Jahr über schon immer ein großes Anliegen bis dahin die Genehmigung für die Heimtherapie zu bekommen. Es wäre für Manuel schlimm gewesen, wenn er jede Woche einen Schultag versäumen würde oder direkt nach der Schule ins Krankenhaus fahren müsste. Wieder wäre sein großer Bruder Gabriel den ganzen Nachmittag über alleine und das war für ihn schon recht schwer.

Nachdem ich im Juli von der ÖGK mit den Worten „Haben Sie Geduld“ vertröstet wurde war meine Geduld jedoch am Ende.

Auf Anraten der Case Managerin im Ambulatorium Zwettl nahm ich Kontakt mit der Ombudstelle der ÖGK auf. Der zuständige Herr war von Anfang an sehr freundlich und bemüht.

Er meinte, es solle eine österreichweite Lösung gefunden werden. Auf mein Drängen und die Information hin, dass Manuel im September in der Schule beginnt und es dann echt sehr mühsam ist nachmittags mehrere Stunden ins Krankenhaus zu fahren, hat er versprochen sich darum zu kümmern.

Ich ließ ihm ein paar Wochen Zeit, danach habe ich wieder via Mail Kontakt aufgenommen. Immer hieß es es würde daran gearbeitet und ich solle Geduld haben.

Meine Antwort darauf war nur mehr, dass es schön und gut ist, geduldig zu sein nur kann ich das bald nicht mehr. Es ist für Manuel unzumutbar von 7.30 bis 12 Uhr in der Schule zu sitzen und dann bis mindestens 19 Uhr

im Krankenhaus zu sein. Denn die EET läuft 4,5 - 5 Stunden und es dauert oft lange bis ein Arzt Zeit hat die Infusion abzuhängen. Das konnte ich für mein Kind nicht zulassen.

Als ich kurz darauf wieder die Antwort bekommen habe, sie hätten sich noch nicht entschieden, habe ich kurzerhand Herrn BM Mückstein eine Mail geschrieben und unsere Situation ausführlich erklärt. Diese Mail wurde beantwortet und ich erhielt eine Empfehlung wohin ich mich wenden soll.

Doch in dem Moment als ich mich dorthin gewandt habe, hatte sich alles erledigt, denn quasi im gleichen Augenblick erhielt ich die erlösende Nachricht, dass wir für Manuel eine Genehmigung für die Heimtherapie bekommen.

Es ist uns so ein riesiger Stein vom Herzen gefallen! Manuel ist überglücklich, nicht mehr ins Krankenhaus zu müssen, den Nachmittag zu Hause im gewohnten Umfeld zu verbringen und einen geregelten Alltag zu haben. Er kann während der Infusion seine Hausübung erledigen und mit seinem Bruder spielen. Wir brauchen nicht jede Woche eine Betreuung für Gabriel. Die gesamte Familie genießt dieses Privileg in vollen Zügen. Kleinigkeiten - wie die Bewilligung von Portnadeln, die vorerst mit der Begründung sie seien keine Kassenleistung abgelehnt wurden - wurden inzwischen (ausnahmsweise) auch genehmigt. Wir freuen uns sehr auf ein normaleres Leben ohne wöchentliche Krankenhausaufenthalte!

Ich hoffe nur, dass es wirklich bald eine österreichweite Einigung gibt, sodass auch für alle anderen MPS-Patienten, die eine Heimtherapie möchten, positiv entschieden wird.

Rosemarie



HEIMTHERAPIE

EIN LANGER WEG ZUM HAPPY END

Ich denke immer darüber nach, welche Chancen wir hätten, um unser Leben mit MPS zu vereinfachen.

Unsere Geschichte fängt mit der Diagnose meines Sohnes Faruk an. Damals hörten wir zum ersten Mal von Mukopolysaccharidosen. Nachdem wir diese Informationen verarbeitet hatten, hofften wir immer darauf, dass bald ein Medikament gefunden werden würde.

Studienteilnahme und Zulassung

Mit der Teilnahme an der Vimizim-Studie in Mainz war der erste Schritt für uns getan. Wir waren froh, dass Faruk für die Studie ausgewählt wurde und er schon früh eine Chance auf ein Medikament hatte. Jede Woche für zwei Tage von Wien nach Mainz zu fliegen oder zu fahren war aber auch anstrengend für Faruk und auch für uns als Familie. Während dieser Zeit haben wir uns gewünscht, dass das Medikament bald in Österreich zugelassen wird und wir die Infusion zu Hause in Wien bekommen könnten. Natürlich wünscht man sich immer das Beste für sein Kind. 2014 wurde das Medikament zugelassen und mein Sohn bekam von da an seine wöchentlichen Vimizim-Infusionen in der Kinderklinik im AKH in Wien. Wir waren natürlich zufrieden, aber es war noch kein Happy End. Faruk musste für die Enzyersatztherapie (EET) sogar in der Klinik übernachten.

EET in der Klinik - oder besser daheim?

Der nächste Schritt für uns war es dafür zu kämpfen, dass mein Sohn seine Enzyersatztherapie zuhause bekommen kann. In den letzten sieben Jahren haben wir immer wieder versucht, den Antrag bei der Krankenkasse durchzubekommen. Auf dem normalen Weg hat es nicht funktioniert, also klagte ich die Wiener Gebietskrankenkasse. Wir hatten Kontakt mit der Arbeiterkammer, mit Politikern, Bürokraten und Vereinen. Es gab viele Treffen und Gespräche. Gemeinsam mit Michaela Weigl haben wir auch immer wieder die nächsten Schritte geplant. Die Frage war immer – wie können wir unser Ziel erreichen und Erleichterung finden? Ein langer Weg stand uns bevor. Wir gaben nie unsere Hoffnung auf.

Der MPS-Verein, Ärzte, Briefe, Untersuchungen, Termine, Gespräche, Einsprüche, Nachrichten, Vereinbarungen, Stress, Erschöpfung und große Hoffnung haben uns jah-

relang begleitet.

Nach sieben langen Jahren gab es endlich eine positive Entscheidung: Die Heimtherapie wurde bewilligt, mein Sohn darf seine EET endlich zu Hause bekommen.

Ist das unser Happy End? Für die Enzyersatztherapie auf jeden Fall!

Doch für unsere stetigen Bemühungen gibt es kein Ende. Wir suchen immer nach Neuem und fragen uns welche neuen Studien, Therapiemöglichkeiten, Hilfsmittel oder Medikamente es gibt. Für uns steht auch die Frage nach der Schule, einem Job und Beratung diesbezüglich im Raum.



EINZYERSATZTHERAPIE STATIONÄR IM KRANKENHAUS



HEIMTHERAPIE WÄHREND DER THERAPIEWOCHE

Krankheitspausen gibt es nicht

Wir wünschen uns, dass unsere MPS-Kinder eine möglichst gute Lebensqualität haben, ein eigenes Leben führen und selbstständig sein können. Sie sollen Freude und Spaß haben und durch unsere Bemühungen und auch unsere Kämpfe ein bisschen Normalität im Alltag bekommen.

Als Mama denke ich oft daran, was als nächstes passieren wird. Man darf die Hoffnung nicht verlieren, man sollte positiv denken und füreinander da sein, damit sich die MPS-Patienten nicht allein fühlen. Mein Sohn sagt manchmal: „Mama ich bin müde, ich kann diese Belastungen nicht mehr aushalten, ich will eine Pause machen.“ Wie kann man mit dieser Krankheit eine Pause machen? Wir müssen Wege finden, achtsam sein, gemeinsam mit dem Kind nach Lösungen suchen. Mein Sohn hat recht – es ist anstrengend immer unter Stress zu sein, das ist erschöpfend. Aber all das gehört zum Leben mit MPS.

Hindernisse aus dem Weg räumen

Wir haben also die Heimtherapie bekommen, aber das ist noch kein Happy End für alle anderen Patienten in Österreich.

Wenn alle Politiker, Fachleute und Entscheidungsträger bemerken würden, wie sich so eine positive Erledigung auf den Alltag der MPS-Familien auswirkt, würden Sie vielleicht anderes darüber denken, schneller handeln und Entscheidungen treffen, die auch für alle anderen

Patienten gleich ausfallen – egal bei welcher Krankenkasse sie versichert sind und egal wo sie wohnen. Durch eine solche Bewilligung werden die Schwierigkeiten im Alltag einer MPS-Familie reduziert, die starke Belastung der Familien erleichtert, ein wenig Ruhezeit für die MPS-Patienten ermöglicht.

Würden sich die Verantwortlichen doch einigen und nicht immer Ausreden haben, die unseren Weg erschweren! Würden sie doch für die Familien, für die MPS-Patienten entscheiden! Für sie ist jede Stunde wertvoll. Jede Stunde ohne Stress, ohne Belastung und ohne Sorgen ist gut für sie, für ihren Körper und für ihre Seele. Selbst eine halbe Stunde ist sehr wertvoll für uns, damit wir glücklich sind und Kraft tanken können.

Wir wollen nicht, dass man uns unnötige Hindernisse in den Weg legt - unser Alltag ist schwer genug! Wir wünschen uns Erleichterungen, damit unser Leben mit MPS auch schön sein kann. Jede Kleinigkeit wirkt bei uns so wie ein Wunder.

Gülsen

EINZELFALLGENEHMIGUNG

HEIMTHERAPIE - UNENDLICHE GESCHICHTE ODER DOCH NICHT ?

Aus dem Newsletter „Schwerpunkte und Netzwerke für Seltene Erkrankungen“, Ausgabe 3/2021, September:

DAS WIENER MODELLPROJEKT ZUR ENZYMERSTATTHERAPIE (EET)

Im Wiener Modellprojekt haben Stadt Wien bzw. der Wiener Gesundheitsverbund und die Österreichische Gesundheitskasse eine für die Wiener Patientinnen und Patienten optimale Lösung gefunden. Das Modellprojekt erfordert jedoch ein gutes Zusammenspiel verschiedener Akteure: Während die Diagnostik und Anbehandlung im Allgemeinen Krankenhaus der Stadt Wien erfolgt, findet die Weiterverordnung der Enzymersatztherapie durch den niedergelassenen Bereich statt. Die Verabreichung der Therapie selbst erfolgt in Heimtherapie.

Für das Modellprojekt konnten sich Stadt Wien bzw. der Wiener Gesundheitsverbund und die Österreichische Gesundheitskasse in guten Verhandlungen auf eine Kostentragung der sehr teuren Heilmittel im Ausmaß von 60 % Wiener Gesundheitsverbund und 40 % Österreichische Gesundheitskasse einigen. Ziel der Verhandlungen war es, eine für die Wiener Patientinnen und Patienten gute Versorgung am Best Point of Service zu schaffen. In einem weiteren Schritt geht es nun auch darum, die Pharmaindustrie als Partner mit an Bord zu holen. Eine patientinnen- und patientenorientierte Versorgung mit sehr teuren Medikamenten erfordert auch die Mithilfe und Unterstützung der Pharmaindustrie in Form von Preismodellen und der Übernahme der Kosten der Heimtherapie wie dies im internationalen Vergleich üblich ist. Die Österreichische Gesundheitskasse möchte sich an dieser Stelle ausdrücklich bei der Stadt Wien und dem Wiener Gesundheitsverbund für die konstruktive Zusammenarbeit bedanken.

Wir sind bestrebt, gemeinsam mit den Bundesländern eine gute Lösung für all unsere anspruchsberechtigten PatientInnen zu finden.

Dr. Arno Melitopoulos, Bereichsleiter
Gesundheitssystem & Qualität,
Österreichische Gesundheitskasse

Zu dieser Errungenschaft des sog. Wiener Modellprojekts gibt es im gleichen Newsletter Kommentare von Dorothea Möslinger, Daniela Karall und Florian Lagler - alles hochkarätige MPS-Spezialisten, die uns in der MPS-Gesellschaft bestens bekannt sind. Außerdem ein Kommentar von Krisztina Juhasz von der AK Wien, die den Rechtsschutz für eine Familie übernommen hatte, als diese die damals noch Wiener Gebietskrankenkasse wegen Verweigerung der Heimtherapie geklagt hatte. Auch ich hatte einen Kommentar verfasst, der dann im Editorial des Newsletters erschien.

Kommentar Dorothea Möslinger, Stoffwechsellab. Univ. Klinik für K&J, Wien

Prinzipiell ist es natürlich sehr erfreulich und nach langen Verhandlungen sowas wie ein Durchbruch, aber im Moment gilt es leider ja nur für Wien und nur für die PatientInnen, die bei der ÖGK versichert sind, nicht für die bei den anderen Kassen. Also kann man nur teilweise zufrieden sein, auch wenn ich sehr froh bin, dass zumindest das geschafft ist.

Für unsere derzeit in der Tagesklinik betreuten PatientInnen an der Pädiatrie ändert sich im Moment leider nichts, da sie entweder bei der „falschen“ Krankenkasse versichert sind oder aus einem anderen Bundesland kommen, wofür die derzeitige Regelung nicht gilt.

Kommentar Daniela Karall, Stoffwechsel, Univ. Klinik für K&J, Innsbruck

Bei uns in Tirol sind 2 Kinder mit EET in Heimtherapie, eines mit LAL-D und eines mit MPS II. Bei beiden ist dzt. vorgesehen, dass Klinik und BVAEB, bei der beide versichert sind, sich die Kosten teilen. Allerdings wird beiderseits das Erreichen einer einheitlichen, bestenfalls bundesweiten und für alle Kassen geltenden Regelung angestrebt. Die Verhandlungen laufen ... Dafür sind wir ersucht worden, einerseits die State-of-the-art Implementierung der EET (Also, ab wann kann diese erfolgen? Im Allgemeinen nach 4-6 stationär problemlos erfolgten

September 2021

News-

Schwerpunkte und Netzwerke

Medieninhaber und Herausgeber:

Infusionen) und andererseits die Vorteile der EET für Betroffene und deren Familien schriftlich zur Verfügung zu stellen.

**Kommentar Florian Lagler,
Clinical Research Center Salzburg GmbH**

Ich persönlich habe mit Heimtherapie sehr gute Erfahrungen gemacht.

Für viele PatientInnen hat diese Versorgungsform enorme Vorteile und es handelt sich keineswegs um eine reine Komfortfrage. Die Rückmeldungen, die ich von den speziell geschulten Infusionspflegenden erhalte, sind mir eine große Hilfe in der Betreuung meiner PatientInnen. Insofern würde ich es sehr begrüßen, wenn die Form der Versorgung vorrangig von medizinischen bzw. PatientInnen-Faktoren abhängt und nicht davon, wer die Arzneimittelkosten tragen muss.

Das beschriebene Modell könnte ein wichtiger Schritt in die richtige Richtung sein. Ich hoffe sehr, dass es sich bewährt und andere Bundesländer ebenfalls Fortschritte in dieser Angelegenheit machen werden.

**Kommentar Krisztina Juhasz,
AK Wien, Sozialversicherung, Rechtsabteilung**

Frau N. wollte für ihren minderjährigen Sohn, der an MukoPolySaccharidose (MPS) leidet, erreichen, dass er seine wöchentlichen Infusionen künftig als Heimtherapie erhält. Sie erhoffte dadurch eine Vereinfachung des Alltags und eine psychisch weniger belastende Behandlung für ihren Sohn. Ihr Antrag bei der ÖGK wurde zunächst abgelehnt, obwohl eine Therapie zu Hause medizinisch grundsätzlich möglich war. Im Hintergrund dieser Entscheidung stand die ungelöste Finanzierung dieser kostenintensiven Enzyersatztherapie als Heimtherapie. Die Arbeiterkammer hat den Rechtsschutz übernommen und beim Arbeits- und Sozialgericht Wien eine Klage eingebracht.

Durch die konstruktive Zusammenarbeit der unterschiedlichen Institutionen, mit Unterstützung der Stadt Wien und durch partnerschaftliche Zusammenarbeit mit der ÖGK konnte eine außergerichtliche positive Lösung und ein „Best Point of Service“ für die Familie erreicht werden.

Das nun erreichte Projektmodell in Wien und die Kostenübernahme ist aus Sicht der Arbeiterkammer sehr zu begrüßen. Dennoch ist die Weiterentwicklung dieses Pro-

jektmodells zur Heimtherapie als Standardtherapieform notwendig. In Anbetracht der neuen Struktur der Krankenversicherungsträger und der geplanten Leistungs-harmonisierung wird von der Arbeiterkammer auch eine bundeseinheitliche Lösung für alle Versicherten gefordert.

**Kommentar Michaela Weigl,
MPS-Austria**

Das Verhandlungsergebnis von ÖGK und Stadt Wien freut mich prinzipiell sehr! Aber: In Bezug auf MPS sehe ich es auch mit einem weinenden Auge, denn aktuell bringt es für die uns bekannten MPS-Patienten noch keinerlei Verbesserung. Das liegt daran, dass dieses Modell a) bislang nur für Wien gilt und b) nur für jene Patienten, die bei der ÖGK versichert sind. Es gibt also wieder und immer noch Patienten – und leider auch Kinder – die völlig durch den Rost fallen. Es fällt mir unendlich schwer das einfach so hinzunehmen, deshalb kann diese Lösung auch nur ein guter Anfang für etwas sein, das noch ausgebaut und verbessert werden muss. Wir müssen endlich von diesen Einzelfallentscheidungen wegkommen, es braucht eine österreichweit einheitliche Lösung!

Eine unserer Familien hatte die zuständige Krankenkasse geklagt; die Genehmigung für die Heimtherapie des Jungen kam erst Jahre nach der ersten Verordnung, aber noch vor dieser aktuellen Einigung. So konnte er seine Enzyersatztherapie im Sommer schon ganz unbeschwert auch während der MPS-Therapiewoche und des Familienurlaubs in Heimtherapie erhalten. Ich nehme an, dass diese Hartnäckigkeit und letztendlich auch die Klage ein hilfreicher Anstoß für eine mögliche Gesamtlösung waren – zumindest wurde das Argument einer Gesamtlösung immer wieder erwähnt, wenn wir ungeduldig wurden.

Es tut mir weh zu sehen, dass wir sogar in Wien, wo dieses Modell nun herkommt, ein weiteres MPS-Kind haben, das trotz dieser Lösung keine Heimtherapie bekommt. Das Mädchen hat die gleiche Diagnose (MPS IVA), wird im gleichen Krankenhaus (AKH Kinderklinik) behandelt. Sie ist aber nicht bei der ÖGK versichert: das K.O.-Kriterium, deshalb muss sie weiterhin wöchentlich ins Krankenhaus. Dabei wäre ihr Leben mit Heimtherapie gerade jetzt als Schulanfängerin um so vieles leichter! Es ist eine schockierend ungerechte Ungleichbehandlung, die ich mir in einem Land wie unserem nicht erwarten würde.

Warum wird hier nicht mit gleichem Maß gemessen, warum nicht objektiv nach medizinischen Kriterien entscheiden? Warum geht es nur um die Kostenübernahme und nicht um das Wohl der Patienten? Warum spricht man von hohen Kosten und therapiert dennoch im Krankenhaus, obwohl es zu Hause billiger wäre? Weil das Geld dafür aus dem „richtigen“ Topf kommen muss... Es bleibt zu hoffen, dass die Entscheidungsträger erkennen, dass alle Menschen gleich wertvoll sind. Egal aus welchem Bundesland



LAND DER MÖGLICHKEITEN
mein Land.digital

 ENTDECKEN



Foto: @fotofrank - stock.adobe.com

MIT DER OÖ APP

+ Gesprächstermine online vereinbaren

+ Anträge digital einbringen

+ aktuelle Infos rund um die Uhr abrufen

+ Jobbewerbungen jederzeit abgeben

+ Förderungen mit der Fördermap OÖ gezielt finden

+ Verkehrslage über Webcams beobachten

App „Mein OÖ“ jetzt downloaden unter:

Google Play Store



Apple App Store



Bezahlte Anzeige

Nähe. Wir glauben an die Kraft des Miteinanders.

www.sparkasse-ooe.at



SPARKASSE 
Oberösterreich

#glaubandich



sie kommen und wo sie versichert sind, ihr Wohl muss im Vordergrund stehen und als Entscheidungsgrundlage dienen.



Ergänzung zu meinem Kommentar:

Seit ich diesen Beitrag verfasst habe, habe ich weitere Überraschungen erlebt. Das beschriebene Mädchen in Wien ist nun doch mit ihrer Mutter bei der ÖGK versichert, was eigentlich bedeuten sollte, dass sie nach diesem Modell ab sofort auf Heimtherapie gesetzt werden kann.

Nun, dem ist scheinbar nicht so, da bedarf es noch bestimmter Eingaben im Krankenhaus und es heißt immer noch „bitte warten“.

Ein weiterer Patient, der so wie es von Dr. Arno Melitopoulos oben beschrieben ist, Wiener und bei der ÖGK versichert ist, der im AKH diagnostiziert und anbehandelt wurde, hat im August wiederum einen Bescheid von der ÖGK bekommen, dass die Heimtherapie nicht genehmigt wird, weil es sich bei der Elapraxe (sein Medikament) um ein Medikament handelt, das nur im Krankenhaus verabreicht werden darf. Das Karussell dreht sich also noch immer. Oder wie erklärt man sich, dass wir sechs (6!) Patienten kennen, die genau dieses Medikament seit Jahren in Heimtherapie erhalten? Diese Patienten leben in OÖ, NÖ, Vorarlberg, Tirol und in Wien. Das ist etwas, das wir bei aller Liebe und aller Geduld nicht verstehen und auch nicht

akzeptieren können. Es ist eine Ungleichbehandlung, die ihresgleichen sucht.

Wir hatten deswegen schon im Juni 2018 eine Sendung beim Bürgeranwalt. Dieser hat das Thema nun noch einmal aufgegriffen und am 23.10. 2021 eine weitere Sendung dazu gebracht. Hier wurde ein Zitat von Dr. Andreas Krauter (Chefarzt ÖGK) verlesen: **„Die österreichische Gesundheitskasse ist gerade dabei die Rahmenbedingungen für die Heimtherapie für Herrn K. zu schaffen, damit dieser sie am Ort der Wahl - sei es in Wien oder NÖ - bekommen kann.“**... und dann weiter: **Unser Ziel ist es eine gleichwertige Behandlung der Versicherten in allen Bundesländern zu ermöglichen. Gerade aber bei aufwändigen Therapien, die nur in Zusammenarbeit mit dem Spitalsbereich erfolgen können und damit mit Kostenbeteiligung der jeweiligen Bundesländer verbunden sind, ist die Sachlage komplex. Schrittweise erarbeitet die ÖGK Lösungsmodelle.“**

Das wäre mehr als wünschenswert, denn wir müssen endlich wegkommen von diesen Einzelfallentscheidungen, hin zu einer praktikablen Lösung für ganz Österreich, die dann auch wirklich für alle gilt.

Das Modell der Kostenteilung - wie im Wiener Modellprojekt - ist ein gutes Modell und wird seit mehreren Jahren auch in OÖ (damals OÖGKK und Land OÖ) und - soweit mir bekannt ist - in Niederösterreich mit einer anderen Krankenkasse erfolgreich praktiziert.

Michaela Weigl

PS. Zum Zeitpunkt der Drucklegung dieses MPS-Falters wartete genannte Familie immer noch auf die erste Heimtherapie.



KINDERREHAZENTREN

LEUWALDHOF & JUDENDORF STRASSENGEL IM VERGLEICH



Judendorf Strassengel bei Graz und der Leuwaldhof im Luftkurort St. Veit (Nähe Salzburg) sind beides sehr gute Rehazentren. Meine Erfahrungen in beiden Einrichtungen sollen MPS-Familien die Entscheidung erleichtern, welches Zentrum sie wählen, wenn sie einen Reha-Aufenthalt planen.

Das Haus.

Judendorf Strassengel gibt es bereits seit einigen Jahrzehnten, gehört aber trotzdem zu einem der modernsten Rehazentren in Österreich. Die Kinder-Reha ist in einem extra Gebäude untergebracht. Die Spezialisierung der Klinik liegt im Bereich der Mobilisierung (Neurologie; Orthopädie; Neurochirurgie; Kinderchirurgie und Rheumatologie). Der Leuwaldhof ist eines der neusten Kinder Rehazentren und hat 2018 eröffnet. Außerdem ist dies die erste Rehaeinrichtung mit Familienorientierung für Kinder und Jugendliche mit Krebserkrankungen und Stoffwechselstörungen.

Die Umgebung.

Judendorf Strassengel ist von einem großen Park umgeben. Auf dem gesamten Gelände befinden sich befestigte und rollstuhlgerechte Wege. Es gibt einen Minigolfplatz und einen Kinderspielplatz mit einer großen Sandkiste, die bei Bedarf auch beschattet werden kann. Eine Schaukel für besondere Kinder und ein Bodentrampolin sind auch vorhanden. An diese eigene Parkanlage grenzt noch ein weiterer, gemeindeeigener Park über den man mühelos zu einer Bank, Post, Kaffeehaus und einem Lebensmittelhändler spazieren kann. Alles ist eben und kann mit Rollstuhl ohne Schwierigkeiten befahren werden.



Der Leuwaldhof ist in eine Hanglage eingebettet. Es gibt einen Naturspielplatz, Wasserspiele, Schaukeln, einen Slackline-Park und Spielgeräte zum Ausleihen. Ein Fußball-Käfig ist auch vorhanden. Mit einer Gehbehinderung kann man nur wenige dieser Angebote nutzen. Spezielle Angebote für behinderte oder bewegungseingeschränkte Kinder gibt es nicht. Auch lange Spaziergänge mit Rollstuhl sind schwierig. Außer vielleicht mit einem E-Rolli, aber dazu fehlt mir die Erfahrung.

Die Zimmer.

Beide Kliniken verfügen über Einzel- und Doppelzimmer mit Bad und WC. In Judendorf Strassengel sind alle Zimmer behindertengerecht, es gibt ein Überwachungszimmer. Im Leuwaldhof gibt es zwei Zimmer mit behindertengerechter Ausstattung und Pflegebetten. Zusätzlich gibt es Familien-Appartements mit zwei Zimmern, Küche, Esstisch und Bad mit WC. Diese haben entweder einen Gartenzugang oder einen großen Balkon.

Das Essen.

Da der Leuwaldhof speziell eine Einrichtung für Stoff-

wechselerkrankungen ist, wird hier sehr viel Wert auf die Zusammenarbeit der Ernährungsberater und Patienten gelegt. Das Essen wird gemeinsam mit den Therapeuten für eine Woche im Voraus ausgesucht (zumindest war es bei uns so). Die Hauptspeisen werden vom Personal portioniert und ausgegeben.

In Judendorf Strassengel werden Mahlzeiten in Buffetform angerichtet. Es stehen drei verschiedene Gerichte zur Auswahl. An den Wochenenden wird das Menü auf Tellern serviert. Patienten, die aus medizinischen Gründen eine spezielle Diät einhalten müssen, bekommen ihr Essen ebenfalls serviert. Ein Gespräch mit einem Diätologen/Diätologin kann angefragt werden.

In beiden Einrichtungen sind spezielle Nahrungskonsistenzen, Diäten oder Spezialnahrung kein Problem.

sage, Ernährungsberatung, Bioimpedanzanalyse ecetera buchen. Dies ist je nach Auslastung möglich.

Am Nachmittag und Wochenende werden für die Patienten auch Aktivitäten angeboten. Entweder altersspezifisch oder für alle gemeinsam. Das können gemeinsame Spiele oder Ausflüge sein oder auch gemeinsames Basteln.

Zum Schluss.

Wir haben uns in beiden Reha Zentren sehr wohl gefühlt. Die Ärzte und Therapeuten waren sehr kompetent, das Pflegepersonal immer sehr zuvorkommend und bemüht. Die Zimmer sind sauber, das Essen hat sehr gut geschmeckt. Fritzi hat in beiden Einrichtungen Fortschritte erzielt und wir konnten uns auch mental erholen.

Sabine



Die Therapien.

Folgende Therapieangebote gibt es in beiden Einrichtungen:

Physiotherapie, Ergotherapie, Logopädie, Diätologie, Psychologen, Masseur, Sportwissenschaftler, Physikalische Therapien, Sozialarbeiter, Schwimmbad, Heilstättenschule.

In Judendorf Strassengel gibt es zusätzlich Robotik gestützte Therapien und im Leuwaldhof werden tiergestützte Therapien angeboten.

Sonstiges.

Da der Leuwaldhof Familientherapien anbietet ist es hier möglich Geschwisterkinder mitzunehmen. Es gibt auch einen Kindergarten. (Bitte die Einzelheiten unbedingt mit den Zuständigen absprechen was möglich ist)

Die Begleitpersonen dürfen auch den Fitnessbereich benutzen und man kann sich selbst Therapien, wie Mas-

ESCAPE THE ROOM

ESCAPE THE ROOM - ONLINE

Escape Room online – wie das gehen soll habe ich mich auch gefragt. Darauf gibt es eine klare Antwort – erstaunlich gut. Über eine Internetseite und Zoom haben wir in drei Teams so schnell wie möglich verschiedenste Rätsel gelöst, für die wir mit spannenden Methoden arbeiteten, die perfekt zum Online-Konzept passten. Begleitet von einem Geheimagenten konnten wir, wenn uns ein Rätsel zu schwer war, auch um Hilfe bitten, was für uns aber natürlich nicht nötig war. Danke für dieses coole Erlebnis, es war ein echt lustiger Abend!

Michael



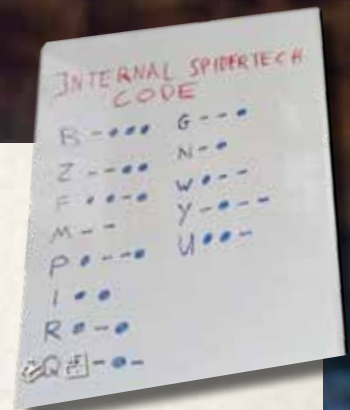
Bei Cluetivity beanken wir uns herzlich für den Sonderpreis.

WISSE



Nachdem wir traurig waren, weil unser Mütterwochenende wieder mal coronabedingt verschoben werden musste, überlegte ich mir eine kleine Alternative zum Trost : Warum nicht mal was gemeinsam spielen? Wir luden auch unsere Jugend dazu ein, die natürlich nicht mit uns, sondern gegen uns spielen wollte. Es war spannend bis zum Schluss, letztendlich hat die Jugend gewonnen - mit wenigen Sekunden Vorsprung. Aber das geheimnisvolle Rätsel haben wir alle gelöst!

Michaela



Verdächtiges Nummernschild:

P G S [] [] []

Todesursache der drei Wissenschaftler:

[] [] I [] [] []

Name des zweifelnden Wissenschaftlers:

B E R G M A N N

Hauptbestandteil des Antivirus:

K T H A N O I

Geheimes Hauptziel von Spider Tech:

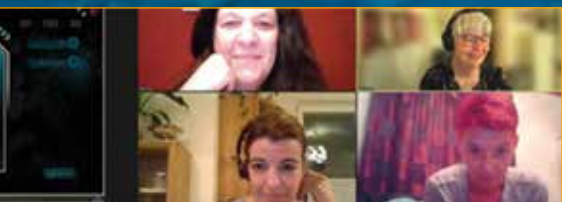
B E W U S S T S E I N S -
K O N T R O L L I E

Passwort zum Entschlüsseln des Leak-Dokuments und Senden der E-Mail an die Medien mit der WISEMAIL 2000. Reihenfolge: von oben nach unten:

PASSWORT

S I G N A L I I O

W.I.S.E.



MÜTTER(AUS)ZEIT

...UND IRGENDWANN HAT ES DOCH GEKLAPPT

Nachdem es 2020 mit unserer Mütterauszeit so gar nicht geklappt hat, waren wir für dieses Jahr recht zuversichtlich.

Unser Termin Anfang März stand also fest. Durch den Lockdown und die Schließung der Gastronomie über den ganzen Winter musste aber auch dieser Termin verschoben werden.

Am 27. Mai war es dann endlich so weit. Es war so schön, wieder ein bisschen Normalität zu leben. Wir waren in einem wirklich netten Hotel mit exzellentem Essen untergebracht und wurden rundum verwöhnt. Am Abend wurde ein Cocktail (oder auch zwei) an der Bar getrunken, untertags genossen wir Massagen, Kosmetik und das Entspannen am Pool oder im Saunabereich. Wir hatten viel Zeit zum Entspannen und Quatschen.

Bei wunderschönem Wetter machten wir uns am ersten Tag auf den Weg zur Schlögener Donauschlinge - ein herrlicher Rundweg hoch über der Donau mit traumhaften Aussichtsplattformen auf den Fluss und die herrliche Gegend. Eine Schnitzeljagd rund um das Hotel machte uns wieder einmal klar, dass wir öfters gedankenlos durch die Gegend schweifen sollten, denn das Wesentliche liegt oft im kleinsten Detail. Es war gar nicht so einfach die richtige Perspektive zu finden.

Das absolute Highlight war das Fotoshooting mit Johannes. Im wunderschönen Hotelgarten entstanden Bilder eines Profi-Fotografen. Danke Johannes für deine Arbeit mit uns Damen. Das war sicher nicht so einfach - im Posen sind wir halt nicht so perfekt. Umso größer war die Überraschung als wir die wunderschönen Bilder erhalten haben. Johannes, du hast uns eine große Freude gemacht!

Am meisten genieße ich bei diesen Treffen aber den Erfahrungsaustausch mit den anderen Müttern. Erzählen, Lachen, auch mal traurig sein dürfen, neue Mütter kennen lernen. Die Freude alte Bekannte nach längerer

Zeit wieder zu sehen. Meine Bewunderung gilt all den Müttern, die den Alltag mit ihren Kindern meistern und Schule, Krankenhausaufenthalte, die Corona Pandemie mit Heimunterricht usw. unter einen Hut bringen oder sich mit Behörden rumschlagen müssen. Ihr alle gebt euer Bestes und ganz viel an bedingungsloser Liebe kommt von euren Kindern zurück. Unsere Kinder sind eben was ganz Besonderes!

Johannes und Thomas sind schon lange nicht mehr bei uns. Ich empfinde ganz viel Dankbarkeit für die Zeit mit meinen Buben, und auch dafür, dass wir immer die Kraft

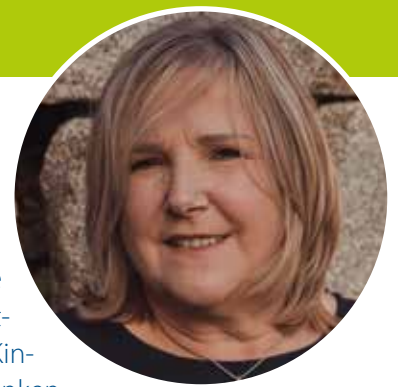
hatten, so manche schwierige Situation zu meistern. Es war nicht immer leicht... der Weg war oft steinig, aber wir durften ihn zu Ende gehen.

Mein Glaube gibt mir Sicherheit, dass es ihnen da, wo sie jetzt sind, gut geht. Die Erinnerungen bleiben, genauso wie der Platz in unserem Herzen.

Ohne meine beiden Buben hätte ich euch alle nicht kennengelernt - so viele starke wunderbare Frauen. Da ist so eine Vertrautheit von Anfang an, so viel was uns verbindet. Ich bin stolz, noch immer Teil dieser großen MPS-Familie zu sein.

Dieses Jahr waren auch einige unserer erwachsenen Töchter mit - es sind großartige junge Frauen. Auch für meine Theresa ist die MPS-Familie sehr wichtig, und ich habe mich gefreut, als sie dieses Jahr bei der Therapiewoche in Wagrain ein paar Tage bei der Kinderbetreuung mithelfen durfte.

Danke Michaela für deine viele Arbeit und Sorge um jeden einzelnen in dieser großen MPS-Familie.



Annemarie Rieger



MPS-Therapiewoche 2021

UNSER DREAM-TEAM





Die Therapiewoche ist das Highlight des Jahres für uns und bringt das ganze Jahr lang Freude. Erst die Vorfreude bis es los geht, dann die große Freude, wenn wir mittendrin stecken und auch hinterher immer wieder, wenn wir uns dankbar zurück erinnern. Dankbar für die schöne Zeit, die wir miteinander genießen können. Dankbar für das großartige Therapieprogramm, für die liebevolle Kinderbetreuung. Dankbar für die Workshops, für die Arztgespräche, für die gewonnene Mobilität, für alles was wir dort - auch voneinander - lernen dürfen. Dankbar für besondere Erlebnisse, die wir im normalen Alltag so nicht kennen. Dankbar für die wunderschöne Gemeinschaft, in der einfach jeder angenommen ist und dazugehört. Dankbar für das gemeinsame Lachen, auch für das Weinen, für Trost und Ermutigung.

Aber ganz besonders dankbar sind wir für unser ehrenamtliches Dream-Team, das so eine Woche, aber auch andere MPS-Veranstaltungen im Jahresablauf, erst ermöglicht. Der Großteil unseres (Therapiewochen-)Teams ist hier mit Foto abgebildet. Von manchen hab ich leider nicht das passende Bild, doch auch sie sollen hier mit Nachdruck erwähnt sein:

Michael Polly als langjähriges Vorstandsmitglied. Als Teil unseres Dream-Teams Therapiewoche 2021 fehlen auf den Bildern Susanne Kircher, Florian Lagler, Ulrike Ihm, Natascha Riepl, Herbert Battisti, Anna-Sophia Mühl, Kristina Hasenauer, Jan Boor, Johannes Weigl, Theresa Rieger und Simone Fleischhacker.

Miteinander Perspektiven Schaffen - jawohl, das tun wir. Gemeinsam verändern wir unsere kleine MPS-Welt, auf dass sie schöner, bunter und lebenswerter wird.

In diesem Sinne: Make Patients Smile!

Michaela Weigl



MPS-THERAPIEWOCHE

UNSER HIGHLIGHT DES JAHRES - ZUM 20. MAL

Alle guten Dinge sind drei - das war nach 2014 und 2016 unsere dritte Therapiewoche im Hotel Alpina Wagrain. Es ist schwer zu sagen wer sich darüber mehr freute: unsere reizenden Gastgeber Cathrin und Roland Wiesbacher oder die MPS-Familie? Jedenfalls verbrachten wir eine wunderbare Woche bei Ihnen, in der es uns an nichts gefehlt hat. Wir hatten reichlich gutes Essen, wunderschöne neue Zimmer, ein nagelneues Fitness-Studio, das ganze Hotel nur für uns allein und vor allem eine wirklich liebevolle Betreuung. Es war schön zu spüren, dass wir von Herzen willkommen sind.



UNSER DREAM-TEAM

Kinderbetreuung:

Anna Prähofer, Denise Adelsberger, Katharina Gaffal, Michael Messenböck, Theresa Rieger, Michael Weigl, Beatrice Wild

Foto- und Videoteam:

Johannes Weigl, Martin Weigl, Beatrice Wild

Physiotherapie und Ergotherapie:

Tina Zimmerberger, Kristina Hasenauer, Anna-Sophia Mühl, Julian Bogensperger, Tobias Forster

Medizinische Gespräche: Susanne Kircher, Ulrike Ihm, Natascha Riepl

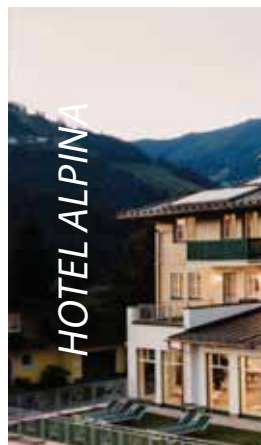
Osteopathie: Richard Kühnhauser, Michael Hasenknopf

Massagen: Hermine Reitböck, Harald Meindl, Lukas Wiesbacher

Zahnärztliche Konsultation: Alfred Wiesbauer

Die MPS-Therapiewoche ist unser wichtigstes und gleichzeitig größtes Projekt. Was diese Woche leisten kann, ist einzigartig - so wie das Projekt selbst. Mit keinem anderen Projekt können wir so vielen MPS-Patienten gleichzeitig und nachhaltig helfen, ja sogar ihr Leben verändern. Leben braucht Bewegung, und das ist es, was wir den Betroffenen hauptsächlich vermitteln, was wir während dieser Woche mit ihnen trainieren und was wir sie lehren.

Neben all der Therapie sind noch zwei andere Punkte sehr wesentlich: der gegenseitige Erfahrungsaustausch zwischen den Betroffenen, der eine wahre Schatzkiste für uns darstellt, weil wir voneinander mehr lernen können als uns je ein Arzt vermitteln könnte. Und die Entlastung der Eltern, die durch die anstrengende Betreuung ihrer Kinder oft völlig erschöpft sind. Das leisten wir in Form einer Kinderbetreuung während der Therapieeinheiten mit einem professionellen Team aus Pädagogen, Behindertenfachbetreuern, Sozialpädagogen, Pflegekräften und erfahrenen Geschwisterkindern.



HOTEL ALPINA

Ein großes Dankeschön an alle Menschen, die diese Woche durch finanzielle Unterstützung, persönlichen Einsatz oder Warenspenden ermöglicht haben.



Eckdaten 2021

- 125 Teilnehmer, 26 Patienten
- 15 Therapeuten, 3 Ärzte, 7 Kinderbetreuer
- 3 Workshops (Kreativ, Linedance, Simulation)
- 9 Einzeltherapien
- 10 Gruppentherapien
 Progr. Muskelentspannung, Wassergymnastik, Rückenschule, Nordic Walking, Smovey, Linedance, Tenniskurs, Feldenkrais, Zumba, Mountainbike
- Insgesamt 627 Therapieeinheiten
- Ausflugsprogramm
- Kinderprogramm
- Abendprogramm
- Übertragung
 MPS-Weltkongress



Simulationstraining: Florian Lagler, Jan Boor
Rolfing: Herbert Battisti
Cranio Sacral Therapie: Ulrike Kaser
Feldenkrais: Petra Mistelberger, Teresa Moser
Hundetherapie: Patricia Mauernböck mit Aurora
Linedance: Karin und Rudi Kientzl
Kreativworkshop: Sigrid Meindl
Tennis: Helmut und Werner
Zumba: Kristina Hasenauer
Technik: Martin Weigl
Organisation:
 Michaela Weigl, Christine Hauseder, Anna Prähofer

HERZLICHEN DANK!

TERMIN VORMERKEN:
 Therapiewoche 2022
 27. August - 3. September



MPS-Therapiewoche 2021

KINDERBETREUUNG





MPS-THERAPIEWOCHE

IMMER NOCH TEIL DER MPS-FAMILIE...

Für mich ist die MPS- Familie eine ganz besondere Truppe. Ich selbst hatte zwei Brüder mit MPS Typ III A. Johannes und Thomas, die einen oder anderen können sich vielleicht noch an die zwei Wirbelwinde erinnern. Durch die zwei habe ich persönlich unglaublich viel gelernt und ohne sie wäre ich bestimmt nicht der Mensch der ich heute bin. Unsere zwei Sternenkinder begleiten uns nun schon einige Jahre von oben und ich bin unglaublich stolz die zwei Schutzengel immer bei mir zu haben.

Dieses Jahr fand die Therapiewoche in Wagrain, Salzburg statt. Da ich aus der Umgebung komme, konnte ich vier Tage die Kinderbetreuung unterstützen.

Am ersten Tag ging es gleich am Nachmittag nach Schladming zum Mountain-GoKart. Das Wetter war schön und jeder war gut gelaunt. Hoch ging es mit der Bahn und runter auf einem etwas größer geratenen Dreiroller - superlustig! Jedoch hat es nicht lange gedauert und zwei von unserer Gruppe hatten fast zeitgleich einen Unfall. Einsatz für unsere Schutzengel - ich bin froh, dass den Beiden nichts Schlimmeres passiert ist und sie mit einem Schock und Gips davongekommen sind.

Ich staune immer wieder aufs Neue was man von Kindern lernen kann, egal ob von den gesunden Geschwisterkindern oder von Kindern mit MPS. Jedes Kind ist ein Wunder und besonders schön ist es zu beobachten, dass Kinder nicht urteilen und einen so nehmen wie man ist und nicht darüber nachdenken warum sich vielleicht der ein oder andere ein bisschen „anders“ verhält. Kann ein Kind den Ball nicht mit den Händen fangen - wird Fußball gespielt - so einfach ist es!

Ich persönlich hatte einen ganz besonderen Moment. Wir waren im Garten und ein junger Mann kam im Rollstuhl auf mich zu und fragte, ob ich mit ihm Tischtennis spiele - klar! Ganz ehrlich dachte ich mir: „Versuchen wir es.“ Und da stand ich nach den ersten Ping und Pongs - völlig perplex - dieser junge Mann konnte so unglaublich gut Tischtennis spielen. Ihr glaubt es nicht! (Ich habe übrigens haushoch verloren.) Und das hat mir wieder gezeigt - man kann alles, wenn man es wirklich will! Danke für diesen wertvollen Moment!

Ich denke noch oft an die gemeinsamen Tage zurück und freue mich auf die nächste Therapiewoche mit euch! Schön nach doch langer Zeit immer noch das Gefühl zu haben, Teil dieser Familie zu sein! Danke für Alles!



Theresa



KOFFER, HUND UND VIELE FRAGEN...

Vollbepackt mit Koffer, Hund und vielen Fragen in meinem Kopf, machte ich mich am Sonntag auf den Weg nach Wagrain zu meiner ersten MPS-Therapiewoche. Ich kannte die Therapiewoche von den Erzählungen meiner Schwester, die schon seit 2006 immer wieder als Kinderbetreuerin dabei war, hatte aber keine Ahnung, was mich dort tatsächlich erwarten würde.

Angekommen im wunderschönen Hotel ALPINA WAGRAIN, wurde ich schon herzlich empfangen und war plötzlich mitten im Geschehen. Schnell die Sachen ins Zimmer gebracht, Abendessen und schon ging es zum gemütlichen Beisammensein. Ich wurde kurz vorgestellt und ab diesem Zeitpunkt hat es sich angefühlt, als wäre ich schon ein Teil der großen MPS Familie.

Am nächsten Morgen zeigten mir Anna und die anderen Kinderbetreuer die Räumlichkeiten und wir starteten direkt los. Da ich den Ablauf der Woche nicht kannte, war ich total überrascht, wie flexibel und offen alles gestaltet ist. Die Angebote und Möglichkeiten für die Kinder waren fast grenzenlos und es war wirklich für jeden etwas dabei. Langeweile ist hier ein Fremdwort. Besonders schön fand ich, dass auf die individuellen Bedürfnisse der Kinder eingegangen wird. Von Ruhe über Action bis zu kreativem Tun wurde alles geboten. Auch im Team der KinderbetreuerInnen wurde gut aufeinander geachtet. Meine Sorgen, dass ich wenig bzw. nicht genug Zeit für meinen Hund Remus haben könnte, waren völlig unbegründet. Durch den flexiblen Tagesablauf konnte ich die Spaziergänge mit Remus spontan in die Kinderbetreuung miteinbeziehen. Die Kinder freuten sich, wenn sie uns beim Gassi Gehen begleiten durften. Gleichzeitig war es für mich und Remus eine gute Übung für unsere Ausbildung zum Mensch–Hund Therapieteam.

Das Highlight für Remus war bestimmt der Tag, an dem wir die Hundetherapiestunden übernehmen durften. Es war unser erster richtiger Einsatz und ich muss zugeben, ein bisschen nervös war ich schon. Remus hat das aber toll gemeistert und auch die Kinder waren sehr geduldig mit ihm. Ich war sehr erleichtert und bin dankbar für diese Erfahrung, die mir gezeigt hat, dass es die richtige Entscheidung war, diesen Ausbildungsweg mit meinem Hund einzuschlagen.

Auch für meine Ausbildung zur Sozialpädagogin konnte ich in dieser Woche viel mitnehmen. Ein Begriff, den ich in den letzten 1,5 Jahren sehr oft gehört habe, aber in der Praxis nie gesehen habe ist INKLUSION. Am Kolleg wird dieser Begriff auch oft im Zusammenhang mit UTO-

PIE verwendet. Die Therapiewoche war der Beweis für mich, dass Inklusion nicht unbedingt Utopie sein muss. Es war so schön für mich zu sehen, dass der Mensch im Fokus steht und nicht der Rollstuhl, das Aussehen oder das Alter. Jeder ist gleich wichtig, jeder wird gehört, ernst genommen und verstanden. Das hört sich jetzt vielleicht etwas kitschig an, aber genau dieses Gefühl hatte ich.

Ich wurde mitgerissen von dieser „Normalität“ (im positiven Sinne), mit der die Menschen miteinander umgehen. Oft ist es leider immer noch so, dass der Umgang mit Menschen mit Beeinträchtigung von Unsicherheit, Mitleid und Zurückhaltung begleitet wird. Da schließe ich mich nicht aus.

Die Offenheit in dieser Woche hat mir diese Unsicherheit zu einem sehr großen Teil genommen. Die Krankheit ist kein Tabu Thema. Ich konnte so viel über MPS lernen, habe Fragen gestellt und Antworten bekommen.

Ein Abend, der mir besonders in Erinnerung geblieben ist, war der an dem wir die Knicklicht Party veranstaltet haben. Wir überraschten die Kinder mit den neonfarbenen Lichtern und cooler Musik. Nicht nur die Kinder, auch wir Erwachsenen, tanzten und lachten im Garten. Nach einer Woche voll Spaß, vielen Erfahrungen, Eindrücken und Gesprächen sind wir sehr müde, aber glücklich nach Hause gekommen. Ich bin sehr dankbar für die Zeit und hoffe, dass es nicht meine letzte Therapiewoche war!

Kathi



MPS-Therapiewoche 2021

AUSFLÜGE: SOCCERGOLF - MOUNTAINCART - JÄGERSEE





MPS-FAMILIENTREFFEN LINZ

TAGE OHNE MPS ZU FÜHLEN

Am ersten Oktober waren meine Schwester Elif und ich mit MPS-Austria im Jump Dome in Linz. Das war der erste Treffpunkt für dieses Wochenende. Die MPS-Familien sind um 16:00 Uhr eingetroffen, aber weil wir schon so voller Vorfreude waren, waren wir schon zwei Stunden zu früh dort.

Während wir auf die anderen gewartet haben, ist mir aufgefallen, dass mich die anderen Gäste - am meisten die Kinder - beobachtet haben und einer hat sogar gefragt was ich hier mache, wenn ich doch im Rollstuhl sitze. Er hat sich nicht selbst getraut mich zu fragen, sondern sein Papa. Ich habe nur gelächelt und war mir auch nicht sicher, ob ich wirklich springen sollte, weil ich ja MPS habe. Ich war unsicher, ob ich mich verletzen werde oder irgendwie blöd runterfalle. Ich hatte vieles im Kopf, bis Michaela mich gefragt hat, ob ich springen will. Ohne zu zögern habe ich JA gesagt. Also rein in die Socken, her mit dem Eintritts-Armband. Das wichtigste durfte ich nicht vergessen: meinen Asthmaspray und los ging der Spaß. Meine Schwester Elif war immer bei mir. Beim Springen habe ich mich so frei gefühlt! Natürlich musste ich aufpassen, dass ich mir nicht weh tue, aber ich habe mich so frei gefühlt, wie damals bei der Friedensflotte Mirno More.

Am Abend sind wir gemeinsam essen gegangen und das in meiner Heimatstadt Linz. Es war eine Ehre meine Freunde mal in meiner Stadt zu sehen und miteinander Zeit zu verbringen. Im Restaurant Stadtliebe gab es eine Burgerparty. Es war lecker und eine Überraschung war auch geplant für Elif, da sie ja am 29.09. Geburtstag hatte. Auch für Elias, der am Vortag 14 Jahre alt geworden ist. Sie haben eine leckere Nachspeise mit Spritzkerze be-

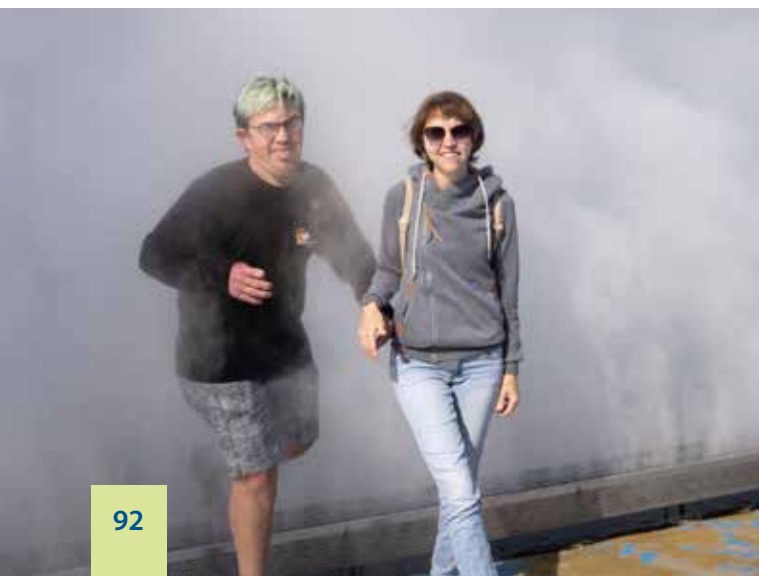


kommen und alle haben gesungen.

Das Beste war aber am Samstag. In aller Früh sind wir aufgestanden. Wir haben uns einen Wecker gestellt, der schon um 06:30 Uhr geklingelt hat. Wir waren frühstücken und sind dann wieder ins Zimmer gegangen. Wir haben uns fertig gemacht, damit wir um 09:00 Uhr bereit für die Abfahrt mit dem Bus waren. Unser lieber Busfahrer Fabrizio hat uns als erstes in den Zoo Linz gebracht. Dort haben wir eine Schnitzeljagd und ein Kreuzworträtsel gelöst, das Michaela für uns vorbereitet hatte.

Danach ging es weiter zum Pöstlingberg zum Zwergerlschnäuzen in der Grottenbahn und Mittagessen in einem tollen Restaurant.

Am Nachmittag haben wir die tolle Aussicht genossen bevor wir zurück ins Hotel gefahren sind, um uns für den Abend auszurasen und für den Abend fertig zu machen. Gemeinsam mit Lilla haben Elif und ich uns fertig gemacht und sind dann runter zu den andern gegangen,



weil der Tag noch nicht zu Ende war:

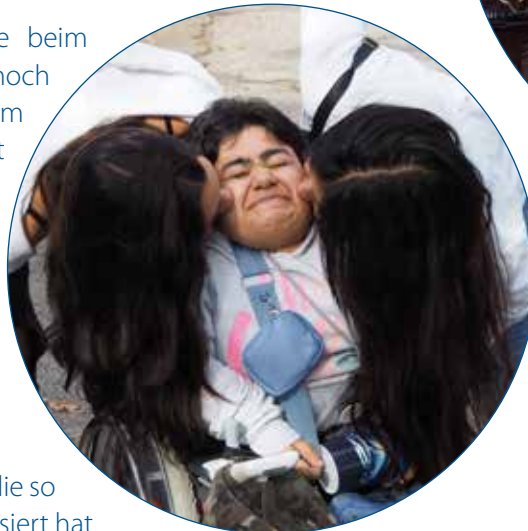
Michaela hat einen Partybus organisiert, der die Erwachsenen zum Brucknerhaus gebracht hat und uns Junge zum Bowling. Es war sooo cool im Bus - das werde ich nie vergessen und am liebsten wäre ich gleich im Bus geblieben. Doch das Bowling war auch super und hat mir großen Spaß gemacht. Es gibt eine Unterstützung für Kinder und auch für uns MPS-Patienten mit der man die Bowlingkugel über eine spezielle Bande runter schieben kann. Wir haben alle zusammengeholfen und hatten großen Spaß.

Als wir mit dem Partybus wieder zurück zum Hotel gefahren sind haben wir eine mega Party gemacht. Vor dem Hotel hat der Busfahrer die Musik noch einmal ganz laut gedreht und wir haben zu „Can´t Stop the Feeling“ unseren MPS-Tanz unter freiem Himmel getanzt. Wir wurden sogar von fremden Leuten gefilmt, weil es ihnen so gut gefallen hat. Die Kinder sind ins Bett gegangen und wir haben noch unser Lieblingspiel Werwolf gespielt.

Am Sonntag waren wir alle beim Höhenrausch. Das war sehr hoch und man kann auch mit dem Rollstuhl bis aufs Dach. Dort haben wir coole Fotos im Nebel gemacht. Zum Abschluss waren wir noch beim Italiener zum Mittagessen. Wir saßen an einer großen Tafel als MPS-Familie zusammen. Das war sehr schön.

Ich sage DANKE zu Michaela, die so ein tolles Wochenende organisiert hat und ich sage auch danke, dass ich in diesen Tagen meine Krankheit kurz vergessen durfte. DANKE!

Zülfye



ENDLICH!

„Endlich wieder ein Wochenende mit meiner zweiten Familie verbringen“ - das war mein erster Gedanke als der Termin für das Familienwochenende bekannt gegeben wurde.

Nach diesen Monaten der Einschränkungen durch Covid habe ich mich so richtig über die Einladung gefreut.

Am Freitag, den 1.10., ging es los. Die anderen trafen sich schon am Nachmittag zum Trampolinspringen im Jump Dome. Ich bin mit meiner Familie erst zum Abendessen dazu gestoßen. Wir waren im Restaurant "Stadtliebe", wo wir eine Burger-Party hatten. Es war so schön, wieder alle begrüßen zu können und Gespräche mit ihnen zu führen.

Nach einem entspannten Abend ging es zurück in unser nahe gelegenes Hotel, ein super tolles Hotel mit viel Platz in den Zimmern.

Am nächsten Morgen, nach einem leckeren Frühstück, trafen wir uns alle vor dem Hotel. Von dort holte uns Fabrizio mit einem Reisebus ab und brachte uns in den Tierpark Linz, wo wir eine Schnitzeljagd und eine Rätsel Rally veranstaltet haben.

Da hatten nicht nur die Kinder Spaß daran!

Wir liefen von Tier zu Tier, um möglichst alle Antworten zu finden und lernten dabei so einiges. Es war ein herrlicher Tag für ein Outdoor-Programm.

Nach dem Tierpark ging es mit dem Bus weiter zur Grottenbahn, wo wir eine aufregende Fahrt durch verschiedene Zwergenmärchen erlebten.

Nach dem spitzen Mittagessen hatten wir noch die Möglichkeit vom Pöstlingberg die Aussicht über Linz zu genießen und die Kirche anzuschauen.

Nach kurzer Rast im Hotel kam dann das totale Highlight: Wir wurden mit einem Party Bus abgeholt. Ja, ein richtiger Party Bus mit bunten Lichtern, Party Spielen und lauten Musik Boxen. Uns blieb allen der Mund offenstehen. Die Kinder waren total aufgeregt und sie haben sich so

gefremdet. Leider durften die "älteren Erwachsenen", zu denen ich mich bis dato noch nicht gezählt hatte, (Anna hat mich aber eines Besseren belehrt), nur ein kleines Stück mitfahren. Wolfgang Böck, unser MPS-Botschafter, hatte im Bruckner Haus eine interessante Vorstellung. Während wir also „Böck ist Bruckner“ besuchten, ging es für die Jugend gleich weiter zum Bowling und Pizzessen. Sie durften einen schönen und unvergesslichen Abend genießen, der sie auf allen Ebenen bereichert hat. Ich bin so unendlich dankbar dafür, dass unsere Kinder, gemeinsam mit anderen MPS-Familien, Dinge erleben dürfen, die einen unbezahlbaren Wert haben.

Ich sah später - anhand der Videos - wie die Kids im Partybus abgegangen sind. Und vor allem, dass sich mein jüngstes Kind, mit ihren 4 Jahren, mit einer Selbstverständlichkeit in den Bus setzt und ohne Mama und Papa mitfährt und voll zur Musik abrockt, erfüllt mich mit großer Dankbarkeit gegenüber allen, die uns solche Tage ermöglichen. Auch auf diesem Weg danke an Anna und ihr Team, die so offen und herzlich mit unseren Kindern umgehen. Ihr seid die Besten!



Zum Abschluss ging es am Sonntag noch zum "Höhenrausch", wo manche von uns noch mit der Höhenangst zu kämpfen hatten. Wir haben dort beeindruckende Bilder, Videos und Kunstwerke bestaunen dürfen und sind zu einem sehr hohen Aussichtsturm aufgestiegen.

Nach einem letzten gemeinsamen Mittagessen mussten wir uns leider schon wieder verabschieden. Ein tolles Wochenende ging viel zu schnell vorbei.

Danke an alle Mitwirkenden, für das überaus großzügige Wochenende voller Spaß, Action und Erfahrungen. Danke an Michaela und Co. für die tolle Planung und vieles mehr.

Wir freuen uns schon auf ein Wiedersehen.

Simone



TIERPARK



HÖHENRAUSCH

BRUCKNERHAUS



GROTTENBAHN





WIE IM PARADIES ...

Nach einer coronabedingten Verschiebung vom ursprünglichen Termin im Mai war es am ersten Oktoberwochenende endlich soweit – das MPS-Familienwochenende stand vor der Tür. Die Vorfreude von meinem Neffen Simon, meiner Schwester Bettina und mir war riesig und wir freuten uns umso mehr, als wir erfuhren, dass es in Linz stattfinden wird. Da wir aufgrund der Nähe zu unserem Heimatort sehr „Linz bezogen“ sind, waren wir sehr gespannt auf das geplante Programm. Michaela und ihr Team haben sich wieder einmal selbst übertroffen und ich möchte gerne die Erlebnisse und Eindrücke mit euch teilen:

Am ersten Tag war der Treffpunkt im Jump Dome in Leonding, einem großer Trampolinpark. Kein Wunder, dass das bei den Kindern, aber auch bei den Älteren gut ankam! Hier konnte man sich mal so richtig auspowern und gleichzeitig viel Spaß mit den anderen haben. Das Programm führte danach gleich weiter in die Innenstadt von Linz, wo wir in gemütlicher Atmosphäre im Restaurant „Stadtliebe“ unser erstes gemeinsames Abendessen hatten. Es wurde eine Burger-Party für uns geschmissen, die den ersten Tag perfekt abrundete.

Die Unterkunft im Park Inn Hotel war nicht nur von der zentralen Lage perfekt gewählt, sondern auch das reichliche Frühstück am Morgen war ein Traum.



Nach einem gemütlichen Frühstück ging es am Samstagvormittag mit einem Reisebus auf den ganzen Stolz der Linzer, den Pöstlingberg. Erster Stopp war der Tierpark, in dem die Familien neben dem Erkunden der Tierwelt auch eine knifflige und lustige Rätselralley und eine Schnitzeljagd lösen durften. Nächster Stopp war dann die bekannte Sehenswürdigkeit des Pöstlingbergs – die Grottenbahn, welche seit mehr als hundert Jahren nicht nur Kinderherzen höherschlagen lässt, sondern auch für Erwachsene ein tolles Erlebnis ist. Beim „Zwergerschnäuzen“ geht es mit einem Drachenzug durch die Grotte, welche von Sternen erleuchtet wird. Es war so schön zu sehen, wie Simon und die anderen Kinder von der magischen Märchenwelt fasziniert waren. Ich freute mich sehr, dass nun auch er diese kleine Märchenwelt in Linz kennenlernen und ich bei seiner ersten Fahrt durch die Grotte dabei sein durfte. Im Pöstlingberg Schlössl wurden wir herzlich empfangen, konnten ein exzellentes Mittagessen genießen und dann noch bei einem Spaziergang am Pöstlingberg mit der schönen Aussicht auf Linz im Sonnenschein noch etwas relaxen.

Es war ein toller zweiter Tag, welcher nach diesem Ausflug jedoch noch nicht zu Ende war. Nach einer Pause

im Hotel ging die Party erst richtig los! Wir wurden alle von einem Partybus abgeholt. Die älteren Erwachsenen wurden im Brucknerhaus abgesetzt, wo sie einen entspannten, schönen und „kinderfreien“ Abend bei der Vorstellung „Böck ist Bruckner“ verbringen konnten. Für alle anderen ging es mit dem Partybus weiter in die Plus City zum Bowling. Es war ein aufregender Abend, egal ob man sich selbst beim Bowling versuchte oder als Zuschauer die anderen anfeuerte.

Für mich persönlich war vor allem auch die Heimfahrt im Partybus ein echtes Highlight, da gemeinsam gefeiert und gelacht wurde und die Kinder die Musik und die gemeinsame Zeit richtig genossen. Simon hat im Bus mit den anderen mitgetanzt und hatte richtig viel Spaß während der Fahrt. Es war schön ihn so fröhlich zu sehen. Er hat durchgehend gelächelt. Nach diesem aufregenden Tag schlief es sich besonders gut.

Am Sonntagmorgen war mein Neffe nach dem guten Frühstück bereits wieder motiviert für neue Aktivitäten, weshalb er gleich einen Morgenspaziergang mit dem Feldenkrais-Therapeuten Karl einlegte. Nach dem Auschecken im Hotel ging es noch über die Dächer von Linz,

wir besuchten den Höhenrausch. Ich freute mich riesig auf diesen Programmpunkt, da es die Ausstellung heuer das letzte Mal geben sollte und ich sie noch nicht gesehen hatte. Die MPS-Familie erkundete gemeinsam mit vielen Fotostopps die Kunstaussstellung und genoss bei strahlendem Sonnenschein die tolle Aussicht.

Ganz nach dem Motto der Ausstellung „Wie im Paradies“ habe ich auch das MPS-Familienwochenende erlebt. Auch für Gespräche und Austausch sowie zum Abschalten und Genießen, was für die Familien leider meist im Alltag viel zu kurz kommt, gab es genug Gelegenheit. Abschließend möchte ich mich ganz herzlich bei Michaela bedanken, sie hat uns mit dem top-organisierten Programm eine wunderschöne gemeinsame Zeit geschenkt.

Sonja



FÜR MPS AM START ZUM VCM

ES WAR FANTASTISCH...

Unser erstes Mal beim Vienna City Marathon

Wir sind ja eher Hobbyläufer, okay, mein Mann ist wesentlich ambitionierter und trainiert schon etwas länger. Aber ich laufe immer meine gewohnte 5-Kilometer-Runde - im gemütlichen Rennschnecken tempo. Im August fragte unsere liebe Anna, ob wir Interesse hätten in einer Staffel für MPS zu laufen und wir sagten ganz spontan zu. Ich sollte die sechs Kilometer laufen und Dominik die 12 Kilometer.

Im September war es dann so weit und wir machten uns auf den Weg nach Wien. Wir verbrachten den Abend vor dem Lauf im Prater und wir durften gemeinsam mit den anderen Läufern und Läuferinnen und den MPS-Familien in der Prateralm Abendessen.

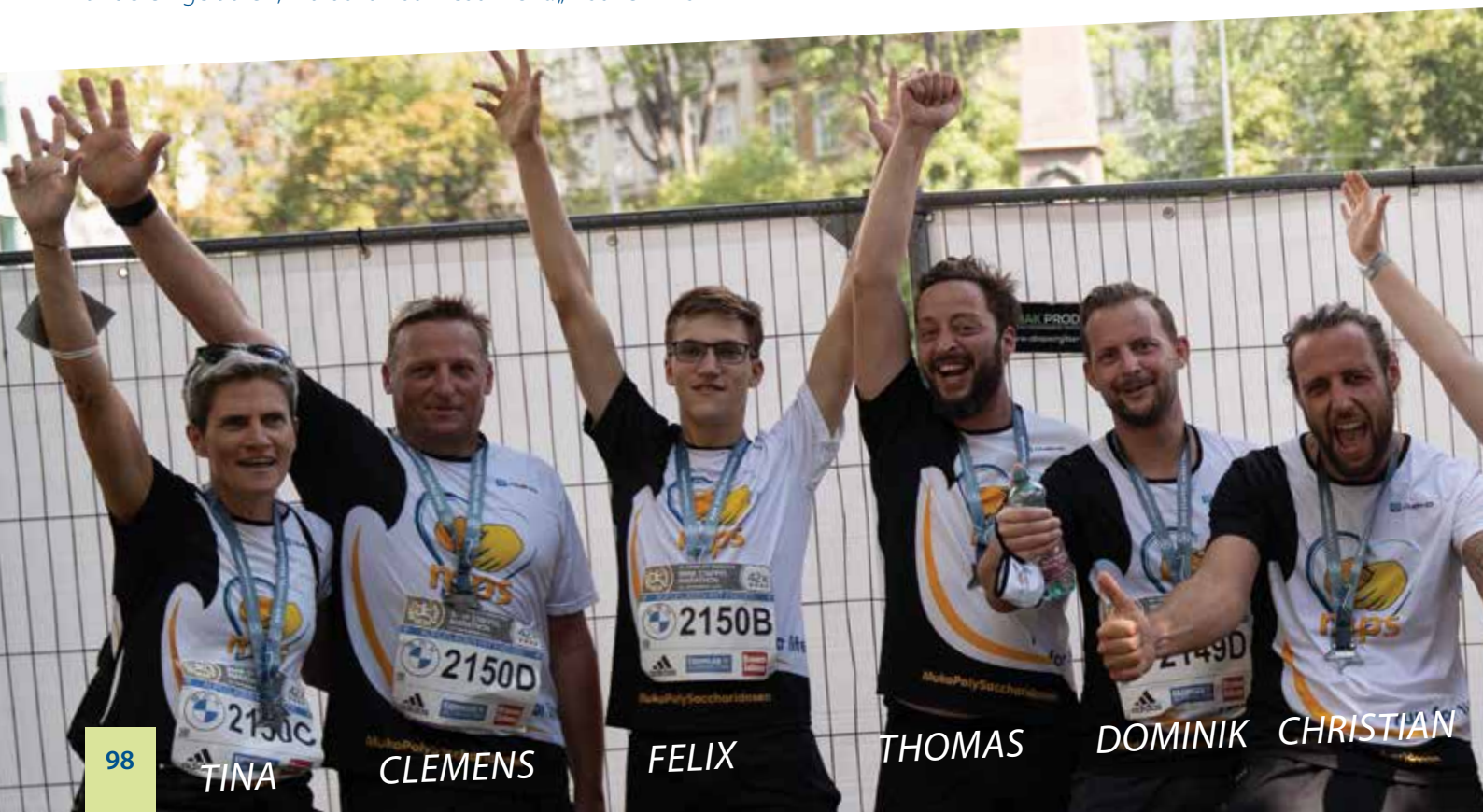
Am Sonntag ging es dann endlich los. Wir Läufer machten uns gemeinsam auf den Weg zu unseren jeweiligen Startpunkten. Uns fiel sofort auf, dass etwas anders war. In unseren Laufoutfits mit den Startnummern waren die Leute in der U-Bahn alle freundlich. In Wien - das habe ich auch noch nie erlebt. Auch spannend war es zu erleben, dass so etwas wie eine Verbundenheit mit den anderen Läufern und Läuferinnen entstand. Jeder mit einer Startnummer gehörte irgendwie dazu. Dann ging es wirklich los. Ich startete als zweite Läuferin in der Staffel mit meinen sechs Kilometern. Ich bin noch nie gemeinsam mit anderen gelaufen, Marathon sowieso nicht. „Also rein ins

Getümmel“, dachte ich und lief. Beruhigend zu wissen war, dass ich mich sicher nicht verlaufen würde - immer den anderen nach. Und es lief - es lief einfach gut. Am Straßenrand lauter Menschen, die jubelten, klatschten, selbstgemalte Schilder hochhielten oder Musik machten. Es fühlte sich an, als würden alle nur für mich jubeln, das motivierte enorm und sogleich waren die sechs Kilometer vorbei und ich bei Wasser und einer wohlverdienten Banane angelangt.

Mein Mann war der letzte Läufer der Staffel und lief etwas später los. Es war dann bereits etwas wärmer, für September ein sehr schöner Tag. Wenn man 12 Kilometer in der Stadt laufen darf, wird es wirklich sehr, sehr warm. Dafür hatte er die Ehre im Ziel einzulaufen, was ein phänomenales Gefühl war. Er meisterte die 12 Kilometer bravourös! Im Ziel warteten alle Staffeln zusammen und wir tauschten unsere Lauferfahrungen aus.

Alles in allem können wir sagen - es war fantastisch! Einfach ein tolles Gefühl gemeinsam mit so vielen Leuten ein Ziel zu haben! Und es wirkt nach. Bis zum VCM hatte ich keine sportlichen Ambitionen, jetzt schaffe ich schon zehn Kilometer. Und mein Mann trainiert auf die Halbmarathondistanz hin. Auf dass wir im nächsten Jahr wieder beim Vienna City Marathon mitlaufen können - für MPS!

Julia und Dominik



Es war ein besonderes und schönes Erlebnis mit einfühlbaren und liebenswürdigen Menschen um mich herum. Am Tag vor dem Marathon waren wir im Prater essen. Dort haben wir die große MPS-Familie kennengelernt und schon Vorfreude verspürt für die MPS-Patienten am nächsten Tag auf die Strecke zu gehen und alles zu geben. War eine wirkliche tolle Zeit.

Elias

Meine Leidenschaft, das Laufen, zu nutzen, um Gutes zu tun war eine große Motivation für mich am Vienna City Marathon teilzunehmen. Ich habe die Gemeinschaft mit den anderen Läufern und besonders mit der herzlichen MPS-Familie genossen und wusste in dem Moment, dass ich mit meiner Teilnahme das Richtige tue. Eine Erfahrung, die ich jedem empfehlen kann!

Thomas

Es war genial. Wetter war wunderbar, man fühlt sich gleich wohl in der MPS-Familie. Außerdem geht es um einen guten Zweck. Wir sind sicher wieder dabei.

Manfredi

Für mich war es das erste Mal am VCM. Der herzliche Empfang und der Teamgeist der MPS-Familie war bewundernswert und total motivierend! Die tolle Stimmung, das Wetter und das Laufen für einen guten Zweck ließen den Tag unvergesslich werden!

Christian

Wenn man gerne Sport macht, ist es super das ganze für einen guten Zweck zu machen. Wir kennen die MPS - Familie schon sehr lange und es freut uns, dass wir sie unterstützen können.

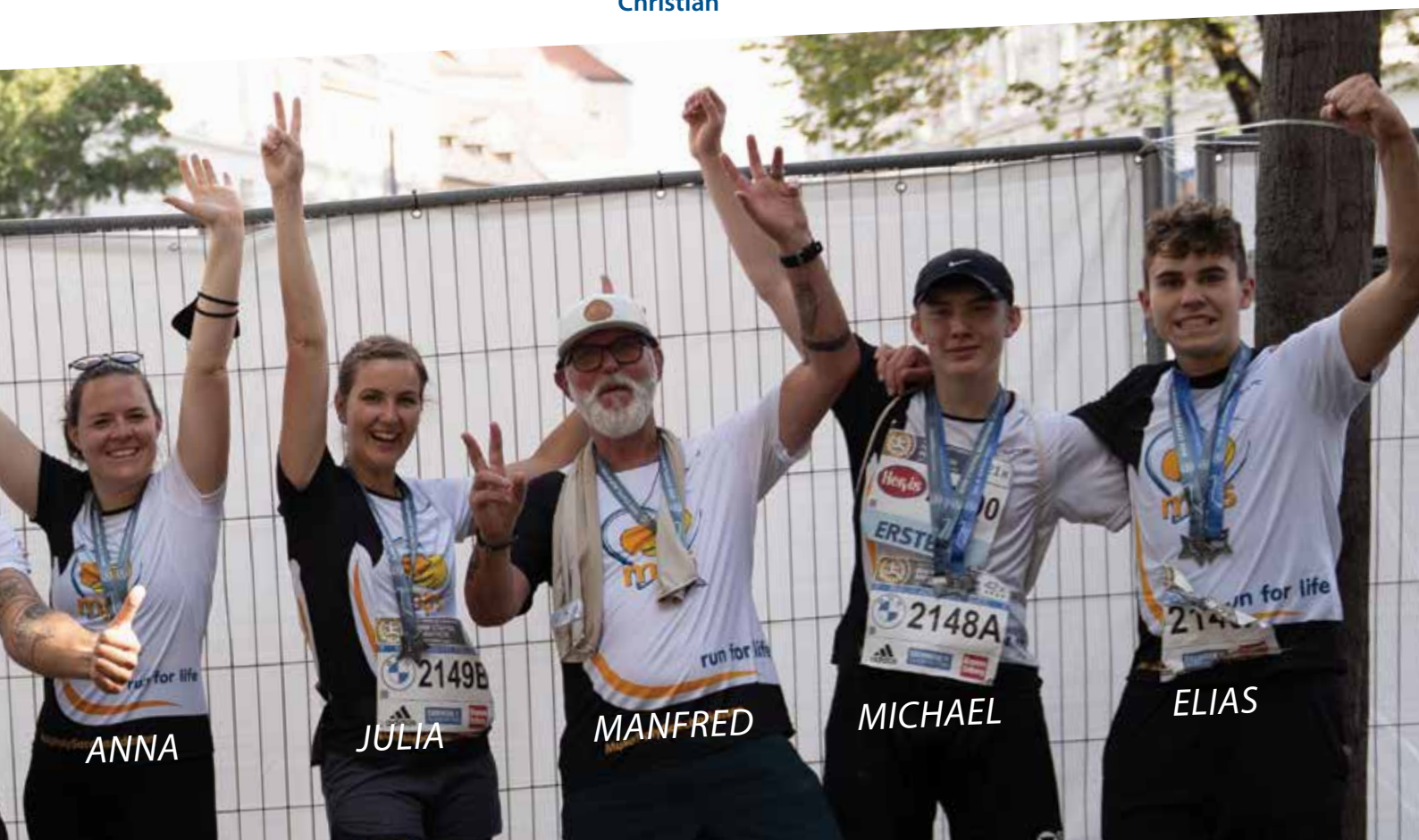
Tina, Clemens und Felix

Für mich war es die dritte Teilnahme am Vienna City Marathon. Mir ist es ein persönliches Anliegen Gutes für MPS-Patienten zu tun und wenn ich das damit tun kann mich sportlich zu betätigen, ist das ein Leichtes. Ich habe auf den Halbmarathon hin trainiert und es war ein tolles Gefühl einerseits als Startläufer der Staffel zu laufen und andererseits die 21km-Strecke zu bewältigen.

Michael

Die Teilnahme am Vienna City Marathon war für mich eine einzigartige Chance, eine Aktivität, die ich gerne mache, mit einem höheren Sinn und Zweck zu verbinden. Von Leuten umgeben zu sein, die Teil der MPS-Community sind, war für mich die erste Erfahrung dieser Art und daher sehr bewegend und inspirierend. Zu sehen, wie normal es sein kann, dass Menschen mit MPS mit Unterstützung ihrer Familien und Organisation selbstverständlich ein fast normales Leben führen können, hat mich berührt. Abschließend möchte ich mich dafür bedanken, dass mir das Angebot gemacht wurde, dabei zu sein. Das schätze ich wirklich!

Premek



ANNA

JULIA

MANFREDI

MICHAEL

ELIAS

COCA-COLA INCLUSIONRUN



WIR MÖCHTEN DAS LEBEN SPÜREN...

Ich habe mich so gefreut, als wir die Einladung zum Coca Cola Inclusion-Run in Wien erhalten haben.

Endlich wieder eine Veranstaltung, die für mich persönlich einen sehr großen emotionalen Wert hat. Also sind wir, Elias, Emilio und ich am Samstag nach Wien angereist.

Wir trafen uns am Heldenplatz mit unseren MPS T-Shirts, voll motiviert den 800-Meter-Lauf zu absolvieren.

Die Stimmung vor dem großen Startschuss ist unbeschreiblich. All die Menschen, die da mitlaufen, die Vielfältigkeit, der Zusammenhalt. Ein Blick da, ein Lächeln dort, wir haben alle dasselbe Ziel und sind alle aus demselben Grund hier.

Wir laufen für eine gute Sache. Wir laufen, um zu zeigen, wie vielfältig unsere Welt ist. Wir laufen für mehr Toleranz und Akzeptanz. Der Mensch zählt, ganz egal wie er aussieht und wo er herkommt. Und das ist der Grund, warum ich so gerne mit meinen Kids dabei bin.

Ich denke, ich gebe ihnen damit so viel für ihre Zukunft mit. Die Erfahrung zu machen, dass es Menschen gibt, die nicht wegschauen, sondern sich für eine ganz tolle Sache engagieren.

Dann der Startschuss, alle laufen. Die einen schnell, die anderen langsam. Die einen rollen mit dem Rollstuhl, die anderen mit Laufrädern oder Scooter.

Egal wie, Hauptsache gemeinsam für einen guten Zweck. Das sind ganz besondere 800 Meter - die Zuschauer am Rand, sie applaudieren, feuern einen an, motivieren.

Für mich persönlich ist die Stimmung so emotional, dass ich schon weit vor dem Startschuss bis weit nach der Ziellinie ständig Tränen in den Augen habe.

Dann an der Ziellinie angekommen, ein tolles Gefühl, Emotionen pur. In lachende und stolze Gesichter zu blicken, unbeschreiblich.

Ich rate wirklich JEDEM, das alles einmal persönlich zu erleben und beim Inclusion Run mitzulaufen.

Das beflügelt ungemein.

Danke - wieder einmal - an Michaela und ihr großartiges Team für die Planung und Umsetzung, und danke, dass meine Kinder gemeinsam mit unserem MPS-Verein, so tolle und wertvolle Erfahrungen machen dürfen.

Simone

ERSCHÖPFT UND GLÜCKLICH

Am 11. September war es so weit, wir haben uns am Start für den Coca-Cola Inclusion-Run eingefunden. Die Stimmung war schon eine Stunde vor dem Start phänomenal gut. Nach und nach haben wir uns als MPS Gruppe zusammengefunden, um uns schon vor dem Lauf gemeinsam aufzuwärmen. Obwohl es an dem Tag sowieso schon sehr warm war, haben wir alle mitgemacht. Es macht Spaß zusammen Sport zu machen, sich gegenseitig zur Bewegung zu motivieren und gemeinsam zu Lachen – vor allem über sich selbst, weil man sich schon blöd vorkommen könnte, wenn man mitten in Wien im Kreis steht und Hampelmänner macht. Man sieht aber, dass es allen anderen genauso geht, also macht man weiter. Wir als MPS-Familie sind füreinander da. Wir ermuntern uns gegenseitig, wir motivieren uns, wir lachen und weinen gemeinsam.

Um 15:45 Uhr haben wir uns alle an der Startlinie versammelt und wurden dort vom Team nochmal motiviert, langsam wurde es aber tatsächlich warm dort in der Sonne und so konnten wir den Startschuss schon nicht mehr erwarten.

Aber wovon spreche ich überhaupt? Was ist der Coca Cola Inclusion-Run?

Im Zuge des Vienna City Marathons wird jedes Jahr auch der Coca Cola Inclusion-Run organisiert, der für Integration und für Inklusion sowie für die Gesundheit steht. MPS-Austria ist bereits seit 2016 eine der Charity-Organisationen für die beim VCM gelaufen werden kann, und so haben wir auch den Inclusion-Run kennengelernt. Bei diesem Lauf geht es weniger um sportliche Leistung als darum ein deutliches Statement zu setzen, darum, dass jeder mitlaufen kann. Egal wie gut man zu Fuß ist, man kann im Rollstuhl oder so wie Faruk und ich mit dem Laufrad teilnehmen. Es gibt Menschen mit Prothesen,





MPS UND VCM - WIR LIEBEN ES!

Einen Vienna City Marathon ohne MPS-Austria als Charity-Organisation gab es seit 2016 nicht mehr. Und wenn es nach uns geht, soll das auch so bleiben.

Nicht nur, weil wir dadurch Spenden für unsere nachhaltigen Projekte, wie die MPS-Therapiewoche, generieren können, sondern vor allem, weil es einfach ein unbeschreibliches Gefühl ist Teil eines so großen Ganzen zu sein.

Nach einem Jahr Pandemie-Pause fand der VCM in diesem Jahr anstatt im Frühling im September statt. Bei strahlendem Sonnenschein und sommerlichen Temperaturen! Herz, was willst du mehr?

Die Organisation war absolut spitze! Nicht nur die Einhaltung der Corona-Maßnahmen, sondern auch die ganze Abwicklung dieser Großveranstaltung begeistert uns jedes Jahr wieder aufs Neue. Unglaublich, was Dominik

die die Strecke von 800 m laufen, andere gehen sie in ihrem Tempo. Es geht darum ins Ziel zu kommen. Jeder kann mitmachen und jeder wird gefeiert. Das ist das Schöne an diesem großartigen Event.

Wir waren 40 Teilnehmer von unserer großen MPS-Familie, wir waren mit Laufrädern, Rollstühlen und Kinderwagen auf der Strecke.

Ich habe von meinem Laufrad „Ferdinand“ den Akku rausgenommen, damit ich diesmal sitzend, aber trotzdem aus eigener Kraft den Lauf absolvieren kann. Eigentlich dachte ich, dass ich etwa gleichschnell wie Faruk sein würde, aber schon nach wenigen Metern war mir klar, bei seinem Tempo komme ich nicht nach. Faruk ging ab wie eine Rakete!

Erschöpft, aber überglücklich kamen wir alle im Ziel an, haben uns anschließend in der Coca Cola-Village unsere Medaillen abgeholt, uns erfrischt und kleine Snacks verzehrt.

Wir freuen uns alle schon auf den nächsten Inclusion Run am 23. April 2022.

Maria Prähofer



und Wolfgang Konrad mit ihrem Team da jedes Mal auf die Beine stellen. Nach dem Vienna City Marathon wurde übrigens keine einzige Infektion mit Covid-19 in Zusammenhang mit der Veranstaltung gemeldet. Das zeigt, wie gut die Maßnahmen funktioniert haben.

Im Jahr davor hatten sich bereits einige Staffeln gefunden, die für MPS an den Start des VCM 2020 gehen wollten. Leider sind davon einige Läufer für heuer aus verschiedenen Gründen ausgefallen. Bis vier Wochen vor dem Startschuss gab es nur eine Staffel, die motiviert war für MPS-Kinder zu laufen und im Vorhinein bereits Spenden zu sammeln. Für uns waren das leider recht magere

Aussichten auf Spendeneinnahmen.

Doch diverse Postings auf Social Media, im eigenen Whatsapp-Status, persönliche Gespräche und ein recht cooles Kurzvideo, das wir bei uns zuhause mit meiner Staffel und Unterstützern gedreht haben, haben dazu geführt, dass sich noch kurz vor dem großen Tag Schlag auf Schlag drei Staffeln mit je vier Läufern gebildet haben.

Ich habe Elias, den Sohn meiner Freundin, gefragt, ob er nicht Lust hätte mitzulaufen. Im letzten Jahr hat der das Laufen für sich entdeckt und er ist top trainiert. Er hat sich sogleich für den Halbmarathon angemeldet. Sein Opa Manfred hat davon gehört und war sofort motiviert, ebenfalls mitzulaufen – in einer Staffel. Doch dafür hatten wir nun doch wieder zwei Läufer zu wenig. Kurze Zeit später hat sich meine liebe Freundin Julia gemeldet und nachgefragt, wie weit man denn laufen müsste, um sich für eine Staffel zu qualifizieren. Die Strecken von sechs und 12 Kilometern waren noch nicht besetzt und da schlugen Julia und ihr Mann Dominik sofort zu. Ich konnte es gar nicht glauben.

Wiederum einige Tage später hat sich Premek, unser Schwager in Spe, auf meine Anfrage zurückgemeldet. Er meinte er würde sich freuen, wenn er als Startläufer, der die längste Strecke von 16 Kilometern zurücklegen musste, laufen könnte. Wieder hatten wir also drei Läufer zu wenig. Doch bei unserer MPS-Therapiewochen Nachbesprechung bei Familie Meindl hatte ich innerhalb von Minuten die halbe Familie Zimmerberger (Tina, unsere großartige Physiotherapeutin, mit ihrem Mann Clemens und Sohn Felix) motiviert. So wurde aus (m)einer einzigen Staffel ein ganzes Laufteam von zwölf Personen. Mein Bruder Michael war Startläufer unserer Staffel, doch nicht nur das – der Ehrgeiz hatte ihn gepackt und so meldete er sich auch für den Halbmarathon an. Wahnsinn! Ich konnte nur so staunen.

Ich als Nicht-Läuferin kann das nur bewundern. Ich quäle mich beim Laufen sehr und kann mich tatsächlich nur für unsere MPS-Kinder überwinden es überhaupt zu tun. In diesem Jahr fiel es mir besonders schwer, weil ich Probleme mit meinem Atemmuskel hatte und bei Belastung schnell in Atemnot kam. Bis zum Schluss wollte ich aber nicht wahrhaben, dass ich nicht an diesem tollen Event mit dem unglaublichen Gemeinschaftsgefühl teilnehmen konnte. Einen Tag vor dem Lauf musste ich es mir jedoch eingestehen. Kurzerhand fragte ich meinen guten Freund Sterling, ob er für mich einspringen würde. Und tatsächlich war er so spontan und vor allem so motiviert, dass er am nächsten Tag startklar war und

gemeinsam mit Michael und meinen beiden Freunden Thomas und Christian in der Staffel lief.

Besonders gefreut haben wir uns auch über unsere liebe Ulrike Ihm, die Kinderärztin, die auch unsere MPS-Therapiewoche seit mehreren Jahren ehrenamtlich begleitet. Sie ging als Halbmarathonläuferin an den Start und wir konnten nur staunen über ihre tolle Laufzeit!

Das Gefühl der Gemeinschaft war in diesem Jahr ganz besonders stark. Ob es daran lag, dass wir uns alle einfach so sehr freuten, dass wir durch ein Event wie den VCM endlich wieder das Gefühl von etwas mehr Normalität im Alltag hatten oder ob der Grund auch die vielen MPS-Familien waren, die unsere Läufer unterstützt und angefeuert haben, kann man nicht sagen. Schön war jedenfalls, dass wir den Samstagabend und auch den Sonntag miteinander verbringen konnten und dass alle Läufer, die in Wien übernachtet haben, im gleichen Hotel ein Zimmer ergattern konnten, sodass wir tatsächlich miteinander frühstücken und zu den Startpunkten aufbrechen konnten. Im Hotel wurden noch alle motiviert und mit guten Wünschen für den Lauf gesegnet.

Begeistert hat mich auch, wie motiviert die Staffeln Spenden für MPS gesammelt haben. Man muss ja sagen, dass sie wirklich nicht viel Zeit hatten. Auch wenn unser Traum von einem oder mehreren Großspendern auch in diesem Jahr nicht in Erfüllung gegangen ist, sind wir begeistert von der Motivation der Läufer. Sie haben alles gegeben, um so viele Spenden wie möglich zu sammeln. Wir danken den lieben Menschen, die diesen Spendenaufrufen nachgekommen sind. Jeder Euro zählt, wenn es darum geht Gutes zu tun.

Herzlichen Dank an alle LäuferInnen für ihren unermüdlischen Einsatz! Ich freue mich, dass schon einige für den Vienna City Marathon 2022 zugesagt haben!

Anna Prähofer



SKF®

Meisterbetrieb

HÖLL

PETER

Trockenausbau - Stuckateur- und Vollwärmeschutzarbeiten

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

SIE HABEN DEN ANLASS - WIR HABEN DAS PASSENDE BILLET:
WWW.MPS-AUSTRIA.AT/SHOP



FLBAU GMBH

MASCHINENPUTZ ∞ VWS ∞ TROCKENBAU

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

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.



HALBMARATHON FÜR MPS

Wer mich kennt, weiß, wie gerne ich zu Fuß unterwegs bin. Spaziergänge mit meinem Hund, Wanderungen und Laufstunden sind für mich der schönste Ausgleich zur oft anstrengenden Arbeit im Krankenhaus. Nach einer Zwangspause aufgrund einer Verletzung konnte ich mich diesem Hobby wieder zunehmend widmen, und so zögerte ich nicht lange, als mir angeboten wurde, für MPS Austria beim Wien-Marathon zu starten. Es war zwar ein wenig gewagt, gleich die Halbmarathon-Distanz zu wählen, aber wer nicht wagt, der nicht gewinnt.

Am Abend vor dem Marathon trafen die Teilnehmer*innen des Inclusion Run, die ihren Lauf bereits mit Bravour absolviert hatten, die Halbmarathon- und Staffelläufer*innen und viele Freunde und Angehörige im Prater zusammen, für mich eine schöne Gelegenheit, viele Bekannte wiederzusehen.

Am Tag des Marathons war ich dann doch ein wenig aufgeregt, ließ mich aber bei Kaiserwetter und Festtagsstimmung rasch von der allgemeinen Euphorie mitrei-

ßen und war nahezu ergriffen von all der Fröhlichkeit und Zuversicht, die um mich herrschte. Es war schon ein besonderer Tag.

Erstmals seit Beginn der Pandemie, die unser aller Leben verändert hat, konnte ein derart großes Sportereignis tatsächlich stattfinden. Das mag nun an sich nicht so wichtig erscheinen, für diejenigen, die dabei waren, ob nun aktiv oder unter den anfeuernden Zuschauern, ließ dieser Wettbewerb aber die Hoffnung aufleben, dass irgendwann „Normalität“ einkehrt.

Und so liefen wir in unseren MPS-Shirts tapfer unsere Kilometer und konnten damit hoffentlich nicht nur unseren kleinen persönlichen Erfolg verzeichnen, sondern vor allem aufmerksam machen auf unsere Freund*innen und Angehörigen, die an einer Mukopolysaccharidose erkrankt sind.

Ulrike



So geht Nähe!

Jetzt und in Zukunft.



LINZ AG

Aus nächster Nähe. Es hat viele Vorteile, wenn man einander gut kennt und weiß, dass man einen verlässlichen, regionalen Partner an der Seite hat. Mit unseren vielen Dienstleistungen und Services sind wir immer zur Stelle. Auch in Zukunft sind wir nah und für Sie da.

VÄTER(AKTIV)WOCHENENDE

...IM WELTKULTURERBE GOSAU

Schon längere Zeit hatte ich Gosau als Ziel für unser Wochenende im Hinterkopf. Es gibt dort nicht nur wunderschöne Berge und den legendären Gosausee mit dem Blick auf den (Rest des) Dachsteingletschers, sondern auch mehrere sehr schöne und offizielle MTB-Touren.

Also suchte ich kurzerhand ein schöne Unterkunft, meine Anfrage klappte auf Anhieb.

Dieses Jahr konnten zwei legendäre Teilnehmer, Konrad und Harald, leider nicht teilnehmen. Sie haben uns sehr gefehlt! Dafür hat es aber Christoph endlich geschafft und war erstmals dabei – super, denn ihn wollten wir schon längst mitnehmen!

Einige Tage vor unserem Termin war die Wetterprognose für den Freitag, unseren ersten aktiven Tag, nicht gut. Es war Regen angesagt! Aber wie bei MPS-Veranstaltungen üblich, gab es keinen Regen, es war nur bewölkt. Somit stand unserer ersten Tour zur Iglmoosalm und weiter zur Goiserer Hütte nichts im Wege. Von der Goiserer Hütte führte uns ein kleiner Aufstieg ohne MTB zu der legendären Kalmoskirche in einer Höhle, wo in der Zeit der Gegenreformation geheime Gottesdienste stattfanden.

Bei der Goisererhütte gab es auch den zweiten „schweren Zwischenfall“. Markus (aus der Wandergruppe) hatte seine Medikamententasche verloren, was er aber erst nach einiger Zeit des Abstiegs bemerkte. Wir MTBer blieben etwas länger auf der Hütte, leider konnten wir die Tasche aber trotz intensiver Suche nicht finden. Der Hüttenwirt fand sie etwas später: Sein Hund hatte sie offensichtlich gefunden und in sein Körbchen gebracht. Die restlichen Tage waren wir dann alle sehr aufmerksam, wenn es zu einem Hundekontakt kam.

Der erste Zwischenfall fand bereits am Donnerstag statt. Gottfried wollte spät nachts in sein Zimmer. Seine Zimmernummer funktionierte aber nicht und die Rezeption war nur bis 21:00 Uhr besetzt. Somit gab es für ihn nur zwei Möglichkeiten zu übernachten: auf einer Bank in der Hotelhalle oder in einem anderen Zimmer. Glücklicherweise waren für die Ankunft am Freitag schon Zimmerkarten vorbereitet und lagen an der Rezeption. Er suchte sich eine davon aus und bezog ein anderes Zimmer. Glück im Unglück!



Im Hotel gab es noch ein weiteres „Problem“. Die Bar wurde gerade renoviert und stand somit für unsere Tourenplanungsgespräche nicht zur Verfügung! Glücklicherweise gab es aber zumindest einen „speziellen“ Prosecco, welcher für einige Unterhaltung sorgte (Insider).

Samstags ging es vorbei beim Schleifsteinbruch, über das Löckenmoos zur Roßalm (unterhalb Plassen). Wieder im Tal war der fantastische Blick vom Gosausee zum Dachstein die Belohnung für einen Tag Anstrengung. In Mittertal kamen wir noch zu einem Almbetriebfest, also ein Highlight nach dem anderen! Sonntags gab es bei traumhaften Herbstwetter eine gemeinsame Wandertour für alle zur Stuhalm.

Die drei Tage sind flugs vergangen, wir hatten eine sehr schöne und unterhaltsame Zeit miteinander. Neben den Anstrengungen wurde viel geplaudert und geblödel, wir konnten drei Tage mal unseren Alltag vergessen – DANKE MICHAELA für deine SUPER IDEE, DANKE MPS-Austria!

Martin

Es war schade, dass ich das VAW 2020 von letztem Jahr aufgrund medizinischer Probleme in der Familie (und COVID 19 hat es noch schlimmer gemacht) versäumt habe! Aber dieses Jahr war es mir möglich die MPS-Bike- und Wanderkumpels wiederzutreffen, und ich war sehr glücklich darüber.

Ich wurde nicht enttäuscht. Noch dazu waren die Touren dieses Jahr großartig, die Gemeinschaft war spitze, und ich fühlte mich wieder richtig jung. Nicht nur wegen der körperlichen Anstrengung und des Trainings, sondern wegen der vielen Pensionisten. Das Hotel war voll davon, wir waren das junge Pack unter all den Gästen. Nun warte ich auf den Countdown für das nächste MAW2022 – Ich hoffe euch alle dort zu treffen!

PS. Dieses Jahr haben wir Konrad vermisst, aber wir haben einen würdigen Ersatz in einem Teich hoch oben am Berg gefunden...

Wiston



Inspirierende Welten erschließen sich jenen, die das größte Glück auf zwei Rädern empfinden: Die Natur genießen, die Bewegung und die wunderbaren sinnlichen Wahrnehmungen. Radfahren ist beinahe eine Lebenseinstellung. Den Fahrtwind spüren, die Seenlandschaft zieht vorbei, jedes Weizenfeld im Blickwinkel, den Waldduft in der Nase. Dabei kann es ums Grenzen-Ausloten beim Mountainbiken gehen, zahlreiche Radwege und Mountainbike-Trails, die Auswahl ist überwältigend. Oder darf es ein Gipfelkreuz sein, das es zu erobern gilt?

Was auch immer Spaß auf Rädern macht – VAW macht's möglich! Ich komme wieder!

Konrad



MPS-ERWACHSENENTREFFEN

EIN AUSFLUG MIT FREUNDEN!



Dieses Jahr hat uns unser Erwachsenentreffen nach Leoben ins Falkensteiner Hotel geführt.

Die Anreise erfolgte für die meisten bereits am Donnerstag. Den Freitag genossen wir in vollen Zügen – ein richtiger Wellnessstag mit Massagen, Spaziergängen und Wellness in der großzügigen Poollandschaft des Asia Spa.

Am Samstag begann dann der Tag schon sehr zeitig. Unser erstes Ziel an diesem Tag war der Erzberg. Zu diesem fuhren wir im Konvoi mit Maria als Leitfahrerin (Wir freuen uns noch immer total, dass es mit dem Auto endlich funktioniert hat). Dort angekommen, bekamen wir prompt unsere Sicherheitsausrüstung, danach stand unserer Abenteuerfahrt mit dem Hauly nichts mehr im Weg. Auf der Fahrt gab es zahlreiche Informationen rund um den Erzberg.

Wieder unten angekommen ging es mit dem Bus zum Schaubergwerk, von wo aus wir mit dem ehemaligen Mannschaftszug „Katl“ ca. 1,5 km weit in den Berg hineinfuhren. Im Berg erfuhren wir dann so einiges über die tektonische Entstehungsgeschichte des Erzberges,

der Wassermannsage, die über die Auffindung des Erzberges erzählt, und durften eine Sprengung unter Tage beobachten.

Zum Abschluss unseres Ausfluges nahmen wir noch an der Sonderfahrt „Sturm und Maroni“ der Erzbergbahn teil. Hier konnten wir den Tag in gemütlicher Runde an einigen Feuerstellen und mit angenehmer Musik ausklingen lassen. Danach ging es zurück ins Hotel, wo uns schon ein besonderes Abendessen erwartete.

Leider kam der Sonntag dann wieder einmal schneller als erwünscht und wir mussten uns wieder alle voneinander verabschieden - zumindest bis zu unserem nächsten Treffen.

Zum Abschluss möchte ich mich nochmals bei allen Beteiligten für dieses für mich wunderbare Wochenende mit dem traditionellen BERGMANN'S Gruß „GLÜCK AUF“ bedanken.

Stefan

„GLÜCK AUF!“

Ein kurzes, aber doch erholsames Wochenende mit viel Spannung und Erlebnissen. Die Haulyfahrt hat sehr viel Spaß gemacht. Nach anschließender Erzbergbahnfahrt gab es Maroni und lustige Momente, während uns ein brennender Baumstamm im MPS familiären Kreis wärmte.

Raphael

Wieder einmal wurden wir von diesem tollen Wochenende überwältigt: wir haben uns entspannt, verwöhnen lassen, sehr gut gegessen, sehr viel über den Erzberg gelernt... und das alles, umzingelt von wunderbaren Menschen! Es war sehr schön mit Euch! Danke, dass wir dabei sein durften.

Saskia

Es war ein aufregendes, lehrreiches und zugleich entspannendes Wochenende. Die Verwöhnung sowohl durch die Küche als auch durch die Massage, Cranio und Gesichtsbehandlung war eine schöne Abwechslung zum meist stressigen Alltag. Das Erzbergerlebnis war sehr informativ und ich bin froh, dass wir diesen Ausflug gemacht haben, weil der Tag wirklich ein tolles Erlebnis war.

Bálint

Das Erwachsenentreffen war wie immer ein sehr schönes und nettes Wochenende. Es ist immer wieder schön Freunde zu treffen und sich mit Ihnen auszutauschen. Der Ausflug auf den Erzberg war ein Erlebnis auf das man sich immer wieder gerne zurückerinnert.

Trotz schlechtem Wetter war die Sonderfahrt mit der Erzbergbahn, unter dem Motto „Sturm und Maroni“, ein voller Erfolg.

Beim Hotel blieben auch keine Wünsche offen, ob das die Zimmer, der Spa-Bereich oder die Verpflegung waren. Natürlich wurden wir wieder mit Massagen, Cranio und/oder Kosmetikbehandlungen verwöhnt.

Dafür möchte ich mich nochmals bei Michaela herzlichst bedanken. Sie macht sich damit immer wieder eine Menge Arbeit und es ist immer wieder schön.

Brigitte

Es war schön und auch Ruhe zum Entspannen. Der Ausflug war sehr, sehr schön. Es war auch sehr interessant, auch der Abend war sehr super. Eine gute Erinnerung für uns alle.

Karl



**Ein(blick) ins
MPS-Erwachsenentreffen 2021**







ERLEBNISREICHES WOCHENENDE

Unser Erwachsenentreffen 2021 fand in der zweitgrößten Stadtgemeinde der Steiermark, Leoben, statt. Leoben ist eine sehr vielfältige Stadt: Es gibt die Montanuniversität, Kultur-, Natur- und Sportangebote und verschiedene Events. Mit schönen Plätzen und viel Grün ist Leoben gut aufgeteilt und man kann zu Fuß einiges erreichen, wie zum Beispiel den autofreien Hauptplatz mit vielen Lokalen oder Geschäften.

Wir waren im Falkensteiner Hotel mit angeschlossenem Asia Spa untergebracht, wo wir auch sehr verwöhnt wurden - ob Wellness, Massagen, Cranio Sacral Therapie oder sehr kreativen Abendmenüs.

Abenteuer Erzberg

Am Samstag fuhren wir mit einigen privat PKWs zum Erzberg.

Dort gab es eine spektakuläre Haulyfahrt mitten durch den Tagebau (Hauly, „das größte Taxi der Welt“).

Wir fuhren auf die Terrassen des Erzberges. Oben wurden wir alle mit toller Aussicht und interessanten Infos über den Abbau des Erzberges belohnt.

Mit dem Bus ging es dann zum mystischen Schaubergwerk und anschließend mit der Katl noch 1,5 km weit in den Franzen Stollen in den Erzberg hinein. Es folgten 800 m Fußweg auf zwei Etagen über 175 Stufen um auch den damaligen Untertagbau real zu erleben. Bei ca. 8° Celsius und mit Schutzhelmen ausgestattet haben wir von der schweren Arbeit der Bergleute erfahren und manch riesige Geräte und ihren Lärmpegel vorgeführt bekommen. Außerdem hörten wir die Wassermannsage, die Geschichte wie der Erzberg angeblich gefunden wurde. Beim Altar der heiligen Barbara, der Schutzpatronin der Bergleute, wurde uns ihre traurige Geschichte auch mit Bildern erzählt.

Mit einem ehrlichen „Glück auf!“ wurde die Rückfahrt mit dem Bus zur Talstation beendet.

Nach der Führung stärkten und wärmten wir uns im Hauly Restaurant.

Erzbergbahn

Die nächste Station war der Bahnhof Vordernberg Markt, wo schon die Schienenbusse bereitstanden. Wir durften noch an einer Sonderfahrt über den Präbichl bis zur Station am Bahnhof Erzberg teilnehmen. Dort gab es heiße Maroni, Sturm und auch manches andere zu kosten. Mit

Live Musik wurde die Zeit des Verbleibes umrahmt. Bei Dämmerung fuhren wir wieder zurück zu unserem Hotel, wo wir noch einen gemeinsamen Abend genossen, bevor sich unser Wochenende dem Ende zuneigte.

Es war wieder mal ein schönes Treffen mit allen, ein wohltuendes und interessantes Wochenende, für das wir uns herzlich bei Michaela bedanken.

Erna & Christa



Es war wieder mal schön einige vertraute Gesichter zu sehen, aber vor allem die gemeinsamen Gespräche. Der Start mit der GKM war eine tolle Einstimmung zum Erwachsenentreffen, ein weiteres Highlight war natürlich die Cranio Sacral Behandlung mit Ulli. Der Erzberg war ein Augen- und Ohrenschauspiel mit einer tollen Führung. Auch lustig für mich war die Reise mit der Erzbergbahn, nach mehr als zwei Jahrzehnten war ich wieder mal auf Schienen unterwegs. Ein herzliches Vergelt's Gott für die schönen Tage. Es war wieder mal wunderschön mit allen!

Martina



TAG DER SELTENEN

27. FEBRUAR 2021 - DIESMAL ONLINE

Nach der Begrüßung durch unsere Obfrau Ulrike Holzer und den Videobotschaften von Nationalratspräsident Mag. Wolfgang Sobotka, Gesundheitsminister Rudolf Anschöber und unseres Überraschungsgastes Hans Sigl („Der Bergdokter“) folgte eine hochinteressante Keynote: Univ.-Prof. Mag. Dr. Markus Hengtschläger, Genetiker und prominenter österreichischer Forscher, präsentierte uns Gedanken aus seinem neuen Bestseller „Die Lösungsbegabung“. Ich möchte kleine Teile seiner Keynote hier wiedergeben und das Buch wärmstens empfehlen.

Das Programm wurde diesmal - weil ja alles online war - etwas anders aufgezogen. Durch die vielen Möglichkeiten, die es hier gibt, konnten wir unseren Mitgliedern verschiedene Breakout Sessions zu interessanten Themen anbieten. Deswegen verabschiedeten wir uns mit einem „online Luftballonstart“ nach dem von Pamela Grün gewohnt liebenswert moderierten ersten Teil vorerst von den Teilnehmern und trafen uns anschließend in verschiedenen Breakout Räumen:

- „Drug Repurposing“ – bestehende Medikamente auf neue Anwendungsbereiche prüfen
Moderation: Claas Röhl
- „Positive Erfahrungen aus der Pandemie auf EU-Ebene und in Österreich“ – Digitalisierung, Therapieentwicklung und mehr
Moderation: Mag. Dominique Sturz und Priv.-Doz. DI Dr. Thomas Kroneis
- „CBD/Cannabidiol als Therapie?“
Moderation: Michaela Weigl
- „CPMS“ – Clinical Patient Management System, Chancen für Menschen mit einer seltenen Erkrankung
Moderation: Ulrike Holzer
- Seltene Erkrankungen ohne Selbsthilfegruppe, Lobby und ohne medizinische Gesamtbetreuung
Moderation: Petra Christian
- Kinderprogramm: Anna Prähofer

Der erste Teil der Veranstaltung wurde live gestreamt und aufgezeichnet. Unter dem Link <https://www.youtube.com/watch?v=Elua3lQCoPQ> kann sie aufgerufen werden, allerdings ohne die Keynote.

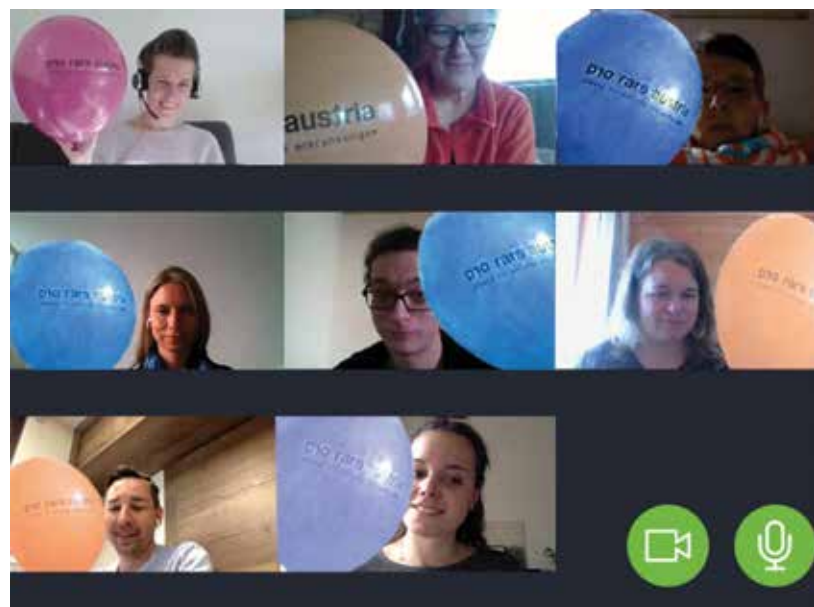
Es gibt auch einen kurzen Rückblick in Bildern: <https://www.youtube.com/watch?v=7QzcyjEghUk>



BUCHEMPFEHLUNG

„Die Lösungsbegabung ist das genetisch und frühkindlich geprägte Potenzial jedes Menschen, Probleme lösen zu können. Dieses Potenzial hat grundsätzlich jeder Mensch.“

Lösungsbegabung sollten wir vom Kleinkindalter an durch Bildung und Ausbildung fördern, damit sie am Blühen bleibt. Denn gerade in Zeiten wie diesen brauchen wir sie dringend. Es gibt vorhersehbare Dinge und Unvorhersehbares, Herausforderungen, mit denen wir rechnen und andere mit denen wir nicht rechnen. In seinem Buch möchte Markus Hengtschläger zeigen, dass man sich auch auf Unvorhersehbares vorbereiten kann. Man braucht dazu eine aktive Lösungsbegabung, mit der man sowohl individuell als auch kollektiv, privat oder im Beruf Lösungen herbeiführen kann.



Die Frage, die sich stellt ist, inwieweit diese Begabung entwickelt ist oder entwickelt werden kann.

Dazu sagt er, dass man Lösungsbegabung üben muss (wie Musik). Wir neigen dazu, Lösungen abzunehmen. Vielmehr sollten wir aber darauf achten, Kindern, Mitarbeitern etc. die Chance zu geben, selbst zu versuchen, Lösungen zu finden, Fehler zulassen, um daraus zu lernen. Andernfalls reduzieren wir ihre Möglichkeit Lösungsbegabung zu üben. Das Gefühl, etwas selbst gemacht zu haben, prägt Menschen, trägt zur Persönlichkeitsentfaltung bei, entwickelt Selbstvertrauen und Motivation an Lösungen zu arbeiten, Vorschläge zu machen, sich an kollektiven Lösungsprozessen zu beteiligen... Wenn wir ihnen das alles abnehmen, haben sie nicht das Gefühl, selbst eine Lösung zu finden und Herausforderungen meistern zu können.

Markus Hengstschläger erklärt dann den Unterschied zwischen gerichtetem Wissen (eine bekannte Lösung, die man immer wieder anwenden kann; nicht das Rad neu erfinden) und ungerichteten Kompetenzen wie kritisches Denken, soziale Kompetenz, Motivation oder Kreativität. Neue Lösungen, sagt er, entstehen nur durch eine Kombination der beiden.

Wie man das im Alltag macht, dazu stellt er in seinem Buch eine Menge von Ansätzen und Strategien dar.

Ein Beispiel dafür ist mutig zu sein und unnötige Ängste abzulegen bzw. ein vernünftiges Verhältnis zwischen Mut und Angst abzuwägen, damit Mut nicht zur Dummheit wird.

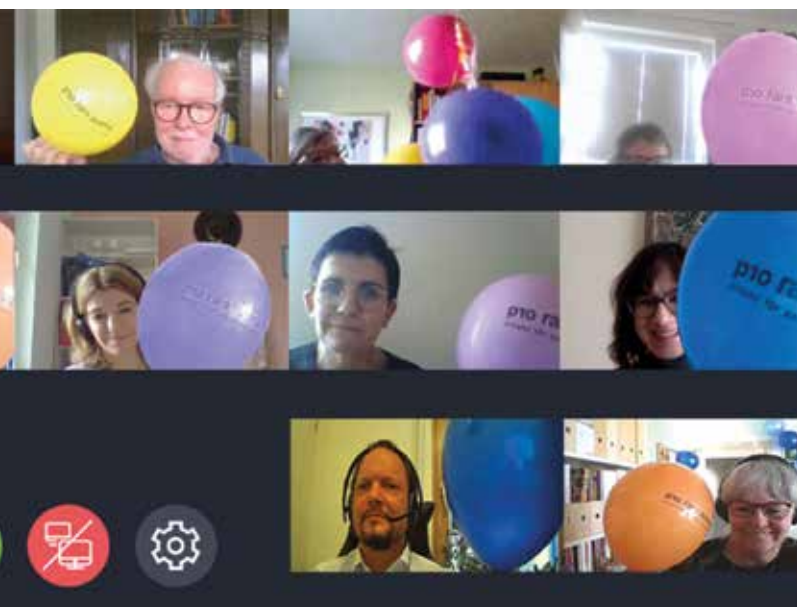
Ein anderes Beispiel sind Teamlösungen, da die Wechselwirkung von Menschen mit verschiedenen Voraussetzungen und Persönlichkeiten förderlich wirkt.

Auch die Serendipität - (etwas finden, nach dem man nicht explizit auf der Suche ist, wie z.B. Amerika oder Penicillin) ist wichtig. Wer nicht auf der Suche ist, kann

nicht finden was er sucht, aber auch nicht was er nicht sucht. Also muss man in Bewegung bleiben, einen zweiten Blick wagen, noch mal anhören.

Zuletzt erwähnt er noch, dass uns oft dann die besten Ideen kommen, wenn wir etwas tun, wo wir über das Tun nicht nachdenken, z.B. beim Laufen oder der Gartenarbeit.

Michaela Weigl



Motto:
**Selten sind viele – selten ist stark –
selten ist selbstbewusst!**

Seltene Erkrankungen Takeda unterstützt nicht nur am Rare Disease Day



Takeda unterstützt Patienten von der Diagnose über die Erforschung und Herstellung innovativer Arzneimittel hin zur bestmöglichen Versorgung mit Therapien. Mit rund 4.500 MitarbeiterInnen ist Takeda der größte Pharmaarbeitgeber Österreichs und somit ein wichtiger Teil der heimischen pharmazeutischen Industrie. Wir tragen täglich dazu bei, dass Medikamente aus Österreich in die ganze Welt gelangen und Patienten in Österreich nachhaltigen und gleichberechtigten Zugang zu den innovativen Arzneimitteln von Takeda erhalten.

TAG DER SELTENEN



NEUAUFSTELLUNG DES PRO RARE AUSTRIA BÜRO-TEAMS

Bei Pro Rare Austria gibt es neue Ansprechpersonen:

Elisabeth Weigand, Geschäftsführung, Öffentlichkeitsarbeit, Fundraising

Gabriele Mayr, Projektleitung aRAREness, Assistenz der Geschäftsleitung

Rita Pohler, Online Media Management

Judith Wimmer, Mitgliederbetreuung, erste Ansprechperson für Betroffene

Alle Mitarbeiterinnen sind in Teilzeit beschäftigt.



Pro Rare Austria gibt Menschen mit unterschiedlichen seltenen Erkrankungen und deren Angehörigen eine gemeinsame, laute Stimme.

Die mehrmonatige Übergabe und Begleitung durch Johanna Sadil, bis zuletzt mit vollem Engagement, und die unverändert aktive Tätigkeit unserer erfahrenen Vorstandsmitglieder mit Ulrike Holzer an der Spitze wird die professionelle Vertretung für Menschen mit seltenen Erkrankungen auch in dieser Neuaufstellung des Teams, ebenso wie die Fortführung aller Projekte und Kooperationen sicherstellen.

INFOPLATTFORM PFLEGE – WWW.PFLEGE.GV.AT

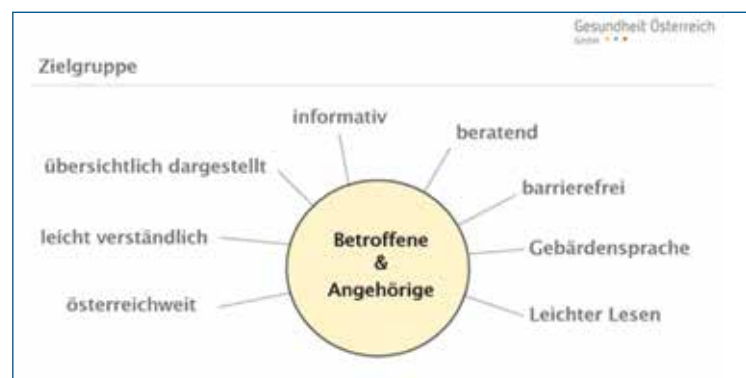
Diese Webseite wurde vom Sozialministerium bei der Gesundheit Österreich beauftragt und wird eine Infoplattform sein, auf der alle wesentlichen betreuungs- und pflegerelevanten Themen für von Pflege Betroffene zu finden sein werden. Sie wird stufenweise ausgebaut werden und in einer ersten Variante im Dezember 2021 online gehen. In dieser ersten Ausbaustufe wird sie sich zunächst auf die Bedürfnisse älterer Menschen und ihre pflegenden Zu- und Angehörigen konzentrieren.

Der Mindestanspruch an diese Webseite ist, dass sie die Kriterien niederschwellig, leicht verständlich, übersichtlich dargestellt, informativ, beratend, barrierefrei und leichter lesen erfüllen muss. Teile der Seite werden auch in Gebärdensprache übersetzt und in Form von Videos eingebettet werden.

Zur Entwicklung der Themen und Inhalte wurde ein Beirat gegründet, der sich aus Personen zusammensetzt, die die Gruppe der Senioren, der pflegenden Angehörigen, der Menschen mit Demenz, mit chronischen Erkrankungen und mit Behinderung repräsentieren. So

werden fachliche Erfahrungen aus den jeweiligen Perspektiven eingebracht. Dieser Beirat hatte auch die Aufgabe Nutzer der zukünftigen Webseite zu rekrutieren, welche zunächst ebenso in die Entwicklung der Inhalte, im nächsten Schritt aber als Tester in die Prüfung der Usability eingebunden werden. Geplant war ein Click Dummy ab Juli und eine Beta-Version ab Oktober 2021 - das scheint verzögert zu sein.

Michaela Weigl



#GIVING TUESDAY

Ein Tag, der nach dem berühmten Black Friday und Cyber Monday auf das Gegenteil von Konsum aufmerksam machen soll. Im Fokus steht an diesem Tag „Gutes Tun“.

Um großartige Werbung für den GivingTuesday zu machen ist der MPS-Falter mit dem Erscheinungsdatum Dezember nicht die beste Möglichkeit, denn wenn der Falter erscheint ist der GivingTuesday bereits knapp vorbei. Doch eine kleine Erinnerung möchte ich hier trotzdem hinterlassen. DENN: Gutes tun kann man nicht nur am weltweiten #givingtuesday, sondern an jedem beliebigen Dienstag. Ja, sogar Montag bis Sonntag.

Um das Flair des #givingtuesday beizubehalten, bietet sich natürlich jeder Dienstag an. Ich erinnere mich an meine Zeit in Irland. Dort gab es jede Woche einen gi-

Wer gern Teil der #givingtuesday-Bewegung für MPS-Austria sein möchte, kann sich bei uns melden. Wir unterstützen gern bei der Ideenfindung, Planung und Durchführung der Aktionen.

vingtuesday – an meinem College wurde jede Woche eine andere Spendenaktion gestartet. Ob es Haarschneiden um € 2,- war, ein Kuchenbuffet für den guten Zweck oder eine Party, deren Eintrittsgelder gespendet wurden. Die Iren sind uns, was die Großzügigkeit und die Selbstverständlichkeit Gutes zu tun angeht, mehrere Schritte voraus.

Am Faschingsdienstag gab es dort keine wilden Faschingsparties, sondern den Pancake-Tuesday. An diesem Dienstag vor dem Aschermittwoch kamen die Menschen, vor allem Studenten, in den Wohnungen zusammen, um Pancakes zu essen und alle Lebensmittel zu „vernichten“, also zu essen, die sie noch im Kühlschrank hatten und auf die sie in der Fastenzeit verzichten wollten. Am Eingang gab es ein Glas in das jeder eine Spende ab € 5,- eingeworfen hat. Es wurden Pancakes gemacht und ein gemütlicher Abend verbracht. Die Gastgeber entschieden welcher gemeinnützigen Organisation das

gesammelte Geld zugutekommen sollte.

Ich habe sehr viele Ideen, die zu Spendenaktionen gemacht werden können – ich könnte jeden Monat einen #givingtuesday veranstalten.

Nicht vergessen: Spenden an MPS-Austria sind steuerlich absetzbar.

Viel mehr als eine Idee braucht es auch nicht: Idee, Einladungen versenden - per SMS, WhatsApp, Signal, E-Mail oder Post, Aktion vorbereiten, MPS-Austria kontaktieren, Spendenliste für die Gäste vorbereiten. Und schon kann es losgehen. Deshalb würde ich mich ganz besonders freuen, wenn es mehr Menschen gibt, die solche Ideen umsetzen und Spenden für MPS sammeln.

Hier geht es auch gar nicht darum, das große Geld zu machen, sondern einfach darum, auf MPS und die Bedürfnisse unserer Patienten aufmerksam zu machen. JEDER Beitrag zählt. Wenn 100 Menschen € 1,- spenden können wir z. B. zwei Therapieeinheiten für ein MPS-Kind finanzieren.

Gütes tun tut gut!

Anna Prähofer

30. November

29. November

28. November

GEBURTSTAGSSPENDEN

...AUF FACEBOOK, INSTAGRAM UND CO.

Am Anfang steht eine Idee

Mein 25. Geburtstag war der Erste, den ich zum Anlass nahm, um Spenden zu sammeln. Ich wollte den Traum meiner Schwester Maria vom Führerschein und eigenem Auto unterstützen.

Die Idee dazu hatte ich schon ein Jahr zuvor. 2014 studierte ich ein halbes Jahr in Irland und feierte dort auch meinen Geburtstag. Meine Erasmus-Freunde wussten recht schnell, wie sie mir die größte Freude machen konnten, denn an meinem großen Tag bekam ich nicht nur leckeres Essen und eine Schokotorte, sondern auch eine Überraschung, die mich sehr berührt hat: Die Gruppe überreichte mir ein Kuvert mit einem Auto darauf und hielt eine kleine Rede über Dinge die mir wichtig sind.

Es war mir gar nicht so bewusst, doch scheinbar wusste jeder wo meine Prioritäten im Leben liegen. Und so hatten meine Freunde aus aller Welt Geld für den Umbau für Marias Zukunfts-Auto (welches sie sieben Jahre später nun endlich bekommen hat) gesammelt. Ich habe mich unglaublich gefreut.

Und damit war auch die Idee geboren, meinen 25. Geburtstag dafür zu nutzen. Ich habe alles was ich brauche, ich habe keine Einschränkungen, die mir mein Leben schwer machen und Dinge zu besitzen macht auch nicht glücklich. Ich freute mich viel mehr, dass meine Freunde anstatt von Geschenken eine Spende für Marias Traum mitbrachten.

Spendenaktion auf Facebook

Immer wieder gibt es Menschen, die ihre – vor allem runden – Geburtstage zum Anlass nehmen, um für den Guten Zweck Spenden zu sammeln. Für mich ist es naheliegend, dass dies die Projekte des MPS-Vereins sind. Nicht nur, weil mir unsere MPS-Patienten sehr am Herzen liegen, sondern auch, weil ich aus erster Hand weiß, dass dieses Geld tatsächlich dem dafür gedachten Zweck zugute kommt. Und das finde ich sehr wichtig.

Besonders cool finde ich die Möglichkeit, dass inzwischen auch auf Facebook Geburtstags-Spendenaktionen für MPS-Austria möglich sind.

Und so geht's:

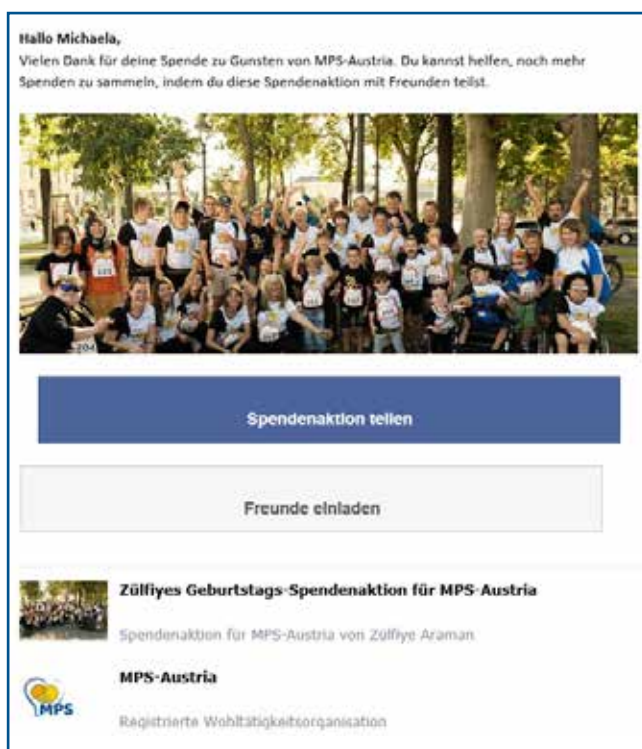
- Einige Wochen vor dem Geburtstag schlägt Facebook eine Spendenaktion für eine gemeinnützige Organisation vor
- Auf „Spendenaktion erstellen“ klicken
- Non-Profit Organisation auswählen „MPS AUSTRIA“
- Persönlichen Text verfassen oder den vorgegebenen Text verwenden
- Spendenaktion auf dem eigenen Facebook-Profil teilen
- Freunde, Bekannte bitten deine Spendenaktion zu unterstützen.

Wir haben die Erfahrung gemacht, dass Spendenaktionen mit einem selbst verfassten Text immer besser ankommen, weil die Menschen den persönlichen Bezug zu einer Organisation schätzen.

Es ist schön, dass inzwischen immer mehr Menschen Spendenaktionen auf Facebook für MPS-Austria erstellen. Vor allem, weil wir dadurch nicht nur Geld für wichtige Projekte generieren können, sondern auch, weil so auf Mukopolysaccharidosen aufmerksam gemacht wird und auch Außenstehende zumindest einmal davon gehört haben. Für unser großes Ziel – die Aufklärung der Öffentlichkeit – eine perfekte Möglichkeit.

Über deine Spendenaktion anlässlich deines nächsten Geburtstages würden wir uns besonders freuen!

Anna Prähofer



Hallo Michaela,
Vielen Dank für deine Spende zu Gunsten von MPS-Austria. Du kannst helfen, noch mehr Spenden zu sammeln, indem du diese Spendenaktion mit Freunden teilst.

Spendenaktion teilen

Freunde einladen

Zülfiyes Geburtstags-Spendenaktion für MPS-Austria
Spendenaktion für MPS-Austria von Zülfiyee Araman

MPS-Austria
Registrierte Wohltätigkeitsorganisation

ONLINE OSTERMARKT

ERST WEIHNACHTEN, DANN AUCH OSTERN...

Lockdown. Ja. Auch ich muss dieses Wort heute tippen. Denn der Lockdown hat uns nicht nur Sorgen bereitet, sondern uns auch angespornt neue Möglichkeiten und Ideen zu entwickeln.

Weihnachtsmärkte konnten 2019 ja noch stattfinden, 2020 war an solch gesellschaftliche Veranstaltungen gar nicht mehr zu denken. An unsere MPS-Patienten haben wir aber trotzdem durchgehend gedacht. Nicht nur haben wir für ihre Gesundheit gebetet und dass sie von dem Virus verschont blieben, auch konnten wir unsere Arbeit für diese besonderen Menschen nicht einfach in den Lockdown schicken. Denn ihre besonderen Bedürfnisse kann keine Pandemie der Welt verdrängen. Uns war es wichtig weiterhin daran zu arbeiten, dass unsere Projekte nicht auf Eis gelegt werden mussten. Und wir haben es auch geschafft – wenngleich wir auch teilweise auf Online umsteigen mussten oder Veranstaltungen zu späteren Zeitpunkten und oft auch in abgespeckter Form durchführen mussten. Wir waren froh, dass wir die Möglichkeiten, den Mut und die nötige Zeit dafür aufbringen konnten.

Weihnachten 2020 also. Wer meine Mama kennt, weiß, dass sie jede freie Minute damit verbringt, sich Gedanken um unsere MPS-Familien zu machen. Sie verbringt Stunden in ihrem Garten damit ihr Obst und Gemüse zu säen, zu pflegen und zu ernten. Ich kann mir gar nicht vorstellen wie viele Kilogramm Obst bei ihr über die Küchenarbeitsfläche geht. Ich weiß aber wofür das meiste davon verarbeitet wird: für unsere MPS-Patienten. Meine Mama kreiert verschiedenste Marmeladen, produziert Tees, Kräutersalz, Liköre und vieles, vieles mehr, um diese Köstlichkeiten dann auf Messen, Märkten und bei Veranstaltungen für MPS-Austria zu verkaufen. Der Reinerlös wird natürlich für die Projekte und Veranstaltungen für MPS-Familien verwendet.

Doch was sollte sie tun, wenn niemand aus dem Haus gehen kann, keine Messen und Märkte stattfinden und auch niemand im MPS-Büro vorbeikommen kann, um Geschenke für die nächste Geburtstagsfeier zu kaufen? Ja klar – ein Online-Markt.

Christine Piribauer und – wie immer – auch meine Oma haben fleißig Ideen beigesteuert und sofort mit der Produktion begonnen. In verschiedenen Wohnzimmern entstanden Bastelwerkstätten. Unsere Freundinnen Simone und Bea haben uns tatkräftig unterstützt, beim

Befüllen der Wellness-Sackerl, dem Kräutersalz, Suppengemüse und bei der Dekoration unserer sich gut verkaufenden Leuchtflaschen. Rosemarie, unsere Handarbeitsmeisterin, ließ nicht lange auf ihre Unterstützung warten und schickte selbstgemachte Hauben und Socken, die sich besonders gut verkauften.

Und so entstand in kurzer Zeit ein Online-Shop auf unserer Homepage mit selbstgemachten Köstlichkeiten, dekorativen und praktischen Basteleien und vielen entzückenden Mitbringeln.

Nicole, eine top motivierte MPS-Mama aus Oberösterreich, hat die Gelegenheit, wie schon oft, beim Schopf gepackt und viiiiiiel Ware bestellt. Sie hat Geschenkskörbe zusammengestellt, sie ebenfalls über WhatsApp und Facebook Postings angepriesen und in ihrem Kosmetikstudio, das schon eher einem MPS-Laden glich, verkauft.

www.mps-austria.at/ostermarkt

www.mps-austria.at/weihnachtsmarkt

Das Ganze entwickelte eine tolle Dynamik und viele Menschen, die gar nicht wussten, dass es MPS gibt, wurden durch ihren Einkauf auf die Stoffwechselerkrankung aufmerksam. Es war kaum zu glauben, doch es kamen sogar Bestellungen aus Deutschland.

Für uns war es naheliegend, dass wir nach dem erfolgreichen Weihnachtsmarkt auch einen Online-Ostermarkt versuchen wollten. Es war wieder sehr viel Arbeit, aber auch das hat geklappt, wir konnten mit den Einnahmen wieder etliche Therapien für MPS-Kinder finanzieren.

Alles lässt sich natürlich nicht so leicht verschicken, aber wir finden immer wieder Sachen, die man gut verpackt der Post anvertrauen kann. So werden wir die Idee jedenfalls beibehalten, mit Hilfe unserer Social Media Posts Menschen in ganz Österreich erreichen und alle beliefern, die uns mit ihrem Einkauf helfen wollen.

Gerne nehmen wir Vorschläge und Unterstützung bei der Produktion an! Denn auch hier gilt – „Wenn viele kleine Menschen, an vielen kleinen Orten, viele kleine Dinge tun, können sie das Gesicht der Welt verändern!“

Anna Prähofer

Mitbringsel

für Naschkatzen (3 für 10 Euro)

Zabekissen

Mitbringsel

für Naschkatzen (3 für 10 Euro)

Leuchtfloschen

Kräutersalz

in Streuer

Glücksbringer

3 für 10 Euro

Mitbringsel

Schneemann Licht - für 10 Euro

Alexa - Buch + CD

Geschenkidee von Isabella Nestler

My name is Alexa
und wer bist du?
Abenteuerliche Reise nach England

Kamille-Badesalz

mit Salz aus dem Toten Meer

MPS-OSTERMARKT

Korbchen als Osternest

handgeheftet - 2 Stück

MPS-OSTERMARKT

Karotten-Badesalz

... mit Salz aus dem Toten Meer

Überraschungsgeschenk

MPS-OSTERMARKT

Häschenkisse

z.B. mit Ferrero Küsschen

MPS-OSTERMARKT

Hängehasel

... die Zierde auf jedem Osterstrauch

MPS-OSTERMARKT

Tröst-Schoko

zwei Stück + extra Überraschung

MPS-OSTERMARKT

Lavendelteddy

mit Lavendelblüten gefüllt

MPS-OSTERMARKT

LADENVERKAUF

KARTENSCHREIBEN IST NICHT OUT



Weihnachtsaktion

Zweimal im Jahr rücke ich mit dem MPS-Bus aus, um Ladenverkaufsschachteln auszuliefern und sie nach Weihnachten wieder zurückzuholen.

Ende Oktober heißt es bereits Ladenverkaufsschachteln sortieren. Meist ist es meine Oma, die die frisch gedruckten Weihnachtskarten faltet und ein Kuvert dazu sortiert. Für sie fängt das Weihnachtsgeschäft also schon etwas früher an.

Sind dann alle Karten fertig sortiert, geht es für uns ans Vorbereiten der Ladenverkaufsschachteln.

Das kann man sich so vorstellen – eine kleine Box wird mit Etiketten mit der Aufschrift MPS-Austria, unserer Homepage und dem Preis von € 1,- pro Stück beklebt. Meist werden die Schachteln in mehreren Etappen vorbereitet, da ich verschiedene Städte anfare. Für Wels bereite ich ca. 25 Schachteln vor, in Linz sind es um die 20. Christine hat das Gebiet Grieskirchen über und bereitet jedes Jahr zehn Schachteln vor. Außerdem beliefern wir kleinere Ortschaften oder einzelne Geschäfte.

In einer Ladenverkaufsschachtel befinden sich 100 Weihnachtskarten, mindestens 20 – 25 unterschiedliche Motive, und 20 Glückwunschkarten, denn es gibt auch Geburtstage, die in der Weihnachtszeit gefeiert werden wollen.

Wir bringen unsere Billetts v.a. zu Apotheken, aber auch zum Optiker, Hörgeräteakustiker, Friseur, Arzt oder auf die Bank - zu jedem, der uns unterstützen möchte. Geliefert wird außerdem eine Spendendose, damit das Kassieren nicht zu kompliziert wird. Eine Weihnachtskarte kostet - wie bei uns üblich - nur 1 Euro inkl. Kuvert.

Oft werde ich schon von den Mitarbeiter*innen der Standorte erwartet, denn sie möchten sich selbst gleich

wieder Vorräte an Weihnachtskarten sichern. Es gibt Geschäfte, die bereits vor Ende Oktober von Kunden berichten, die sich nach unseren Weihnachtskarten erkundigen. Dort arbeiten besonders motivierte Unterstützer, die ihren Kunden die Karten auch präsentieren und für den guten Zweck, der dahinter steht, werben.

Wir sind dankbar für alle Menschen, die unsere Ladenverkaufs-Aktion unterstützen. Manche haben gar nicht viel Platz, dennoch bemühen sich die Mitarbeiter*innen stets Platz für unsere Billetts zu schaffen, um unsere MPS-Patienten unterstützen zu können. Viele werfen auch ihr Trinkgeld in die MPS-Spendendosen.

Anfang Jänner beginne ich damit das, was übrig bleibt, gemeinsam mit den Einnahmen aus dem Verkauf wieder abzuholen. Und auch hier erhalte ich sehr oft positives Feedback und bin berührt, wenn die Billetts tatsächlich ausverkauft wurden.

Wir freuen uns, dass diese Aktion in Zeiten des Internets, geprägt von WhatsApp-Nachrichten und socialmedia-Postings immer noch so gut – und manchmal haben wir das Gefühl – sogar noch besser ankommt als früher. Die Menschen schreiben und machen anderen eine Freude damit. Und nicht nur das – beim Kauf einer Weihnachts- oder Glückwunschkarte von MPS-Austria tun sie auch noch Gutes.

Sie haben den Anlass - wir haben das passende Billett dazu!

Glückwunschkarten

In manchen Apotheken und besonders bei Ärzten darf ich die Weihnachts-Ladenverkaufsschachteln im Jänner auch gegen Glückwunschkarten austauschen. Sie verkaufen auch während dem Jahr unsere Karten.

Viele fragen sich, warum wir Karten um nur einen Euro verkaufen können, wo sie doch im Handel mindestens das Doppelte, oft sogar das Dreifache kosten. Das ist leicht erklärt: Ein Grund ist, dass meine Mama, Michaela Weigl, selbst Karten entwirft, diese drucken lässt und es unsere Familienmitglieder und Freunde sind, die die Karten falten und mit Kuvert versehen. Ein weiterer ist der günstige Einkaufspreis und die Großzügigkeit der Firma Luka Basic, die uns mit wunderschönen Karten zu absoluten Sonderkonditionen versorgt.

Unterstützung ist mehr als willkommen

Für uns ist es leider aus zeitlichen und entfernungs-technischen Gründen nicht möglich, unser Ladenverkaufsgebiet zu erweitern. Ich selbst arbeite Vollzeit als Volksschullehrerin und muss schon jetzt zusehen, dass ich alle Schachteln rechtzeitig ausliefern kann. Zu weite Fahrtstrecken kosten auch Geld und schmälern die möglichen Einnahmen. Dennoch sind wir mehr als offen für Ideen, neue Standorte und Unterstützer, die zum Beispiel in ihrem Heimatort Ladenverkaufsschachteln beim Bäcker, dem Friseur oder dem Hausarzt unterbringen

können. Das Einfachste ist es wahrscheinlich im eigenen Freundes- und Bekanntenkreis nachzufragen – es kann auch für unseren Online-Shop geworben werden – oder selbst eine Ladenverkaufsschachtel in die Schule, den Kindergarten, die Firma mitzunehmen.

Großartig ist, wie unsere lieben MPS-Mamas Nicole und Evelyn sich beim Ladenverkauf engagieren – manchmal kommen wir gar nicht mit dem Nachliefern nach, weil die Billets schneller weg sind als man schauen kann. Ganz große Klasse, dass wir so engagierte Menschen in der MPS-Familie haben, die uns dabei unterstützen.

Gutes Vorbild macht Schule, oder? Heuer durften wir zum ersten Mal Ladenverkaufsschachteln in die Steiermark zu Simone schicken.

Für alle, die es versuchen wollen: **Gerne schicken wir auch anderen Familien, Freunden, Unterstützern Karten, Schachteln und Spendendosen zu. Gemeinsam können wir in verschiedenen Bundesländern nicht nur MPS-Karten unter das Volk bringen, sondern so auch gleichzeitig - und das ist mindestens so wichtig wie der Verkaufserlös - auf Mukopolysaccharidosen aufmerksam machen. Menschen sollen erfahren, dass diese Krankheit existiert und real ist.**

Wir freuen uns über jede Unterstützung, denn nur gemeinsam können wir das Beste erreichen!

Anna Prähofer



BENEFIZVERANSTALTUNGEN

FREUDE SPENDEN MIT DEM LIONS CLUB AMADEA

Der Lions Club Amadea ermöglicht kranken Kindern eine Therapiewoche in Salzburg.

Alljährlich veranstaltete der Lions Club Salzburg Amadea das traditionelle Kirschen-Golfturnier. Heuer stellten sich 75 Teilnehmerinnen und Teilnehmer der 18- oder 9-Loch-Wertung. Mit den Einnahmen unterstützen die Lions-Damen die österreichische MPS-Gesellschaft, die sich für Kinder mit der seltenen Stoffwechselerkrankung Mukopolysaccharidosen und deren Angehörige einsetzt.

Dank der Einnahmen aus dem Golfturnier samt Tombola übergab Lions-Präsidentin Margot Paar-McKee 7.000 Euro an die Vorsitzende der Österreichischen MPS-Gesellschaft, Michaela Weigl. Konkret soll damit betroffenen Kindern und deren Eltern eine Therapiewoche in Salzburg ermöglicht werden.



Eine weitere Spendenaktion des Lions Clubs Amadea ist die im Jahr 2019 ins Leben gerufene KUNST-SPENDEN-AKTION.

Und damit spendet man doppelt Freude!

Der Spender unterstützt und gleichzeitig erhält er seine gewünschte Original-Farb-Grafik. Die Grafik wird von der Künstlerin Lotte Ranft auf Büttenpapier als Einzelabzug angefertigt und handsigniert.

Mit den Einnahmen konnten bis dato bereits rund 20.000 Euro an Salzburger Familien gespendet werden, die gerade in aktuellen Zeiten Unterstützung sehr gut brauchen können.

Näher Informationen, Ansicht der verfügbaren Grafiken und Bestellungen unter: www.salzburg-amadea.lions.at

Lions Club Amadea



Nr. 26 >panthalone L.R.<



Nr. 9 >baby elephanten glücklich<



Nr. 11 >wolken himmel schaf<



Nr. 25 >selbst-bewußte-sonnen-löwin<

MEIN ERSTER GONG-SCHLAG

Aufgeregt war ich schon, denn es war meine erste Teilnahme am Marktplatz Lebensnetze. Üblicherweise bin ich um diese Zeit mit einem Schiff voller MPS-Patienten und Geschwisterkindern in der Adria unterwegs und erfahre immer erst im Nachhinein von den tollen Deals. Nach Kroatien waren wir bereits dreimal mit einem am Marktplatz Lebensnetze „gedealten“ Bus der Energie AG unterwegs. Nicht in diesem Jahr, denn die Friedensflotte Mirno More wurde auch 2021 aus Sicherheitsgründen abgesagt.

Unterwegs zum Veranstaltungsort – der 12. Marktplatz fand im Power Haus der Energie AG Oberösterreich statt – wurde ich von meiner Mama Michaela und Christine nochmal über den Ablauf informiert und ich gebe zu – ich war nervös. Ob das so mein Ding ist? Zu Geschäftsleuten gehen und nach großzügigen Deals zu fragen?

Ja, das ist genau mein Ding. Denn es ist kein Bittstellen, was die teilnehmenden Organisationen hier machen. Es ist Einkaufen ohne Geld – ein Tauschgeschäft, ein Geben und Nehmen und beide Seiten haben Freude daran. Es geht beim Marktplatz Lebensnetze nicht darum, dass die gemeinnützigen Organisationen als Bittsteller dargestellt werden.

Michael Baminger, Vorsitzender Institut Lebensnetze, hat es schön ausgedrückt. Im Interview mit LT1 sagt er: „Es gibt einen der Bitte sagt und einen der gibt. Und der, der gibt ist immer der Großzügige und der andere muss sich dann auch bedanken.“ Beim Marktplatz passiert dies auf Augenhöhe und es gibt immer zwei die geben und zwei die nehmen.

Ein Gedanke, der mir wirklich gut gefällt. Als Selbsthilfeverein sind wir auf Spenden angewiesen, doch an diesem Abend geht es darum Zeit zu spenden – es werden Dienstleistungen, Vermittlungstätigkeiten oder auch Güter ge-dealt, die die Vereine brauchen können. Konkret heißt das für MPS-Austria es werden Erwähnungen im MPS-Falter, auf Social Media oder selbstgemachte Marmeladen und Säfte gegen Exkursionen, wie eine Hafensrundfahrt in Linz (Linz AG), ein exklusiver Kinosaal nur für MPS-Familien (Raiba OÖ), Messeintrittskarten (Messe Ried), ein Autoservice (Hödlmayr AG), eine Exkur-

sion zu gourmetfein oder gar eine Einladung zu einem Wochenende für MPS-Familien in ein brandneues Hotel (Markus Fahrner) getauscht. So können wir unseren Familien großartige Erlebnisse bieten und müssen dafür keine Spendengelder verwenden.

Nach meinem ersten Gespräch und erfolgreich abgeschlossenen Deal habe ich mich entspannt und mich sofort auf die Suche nach dem nächsten Deal gemacht. Ich hatte großen Spaß daran von MPS und unserer Arbeit bei MPS-Austria zu erzählen. Die Unternehmer und Unternehmerinnen haben sich auch wirklich für unsere Arbeit interessiert und wollten genau wissen, wie sie uns bestmöglich unterstützen können. Für uns ist das natürlich eine großartige Möglichkeit MPS bekannter zu machen, denn das ist eines unserer größten Ziele. Nach genau einer Stunde wird der Gong geschlagen und alle bis dahin abgeschlossenen Deals können im Laufe des nächsten Jahres eingelöst werden. Insgesamt gingen an diesem Dienstagabend Deals im Gesamtwert von € 162,675,- über den Tisch – ohne, dass ein einziger Cent bezahlt wurde.

Wir sind glücklich und dankbar, dass wir an diesem tollen Event teilnehmen dürfen.

Anna Prähofer



BENEFIZVERANSTALTUNGEN

SPIEL, SPASS UND SPANNUNG FÜR EINEN GUTEN ZWECK



Spiel, Spaß, Spannung und ... diesen Spruch kennen wir wohl alle bestens aus der Werbung. Nein, ich will keine Geschichte über Kinderschokolade erzählen. Ich möchte über das EM-Tippspiel, das heuer zum ersten Mal für einen guten Zweck über die Bühne gegangen ist, berichten – in der Hoffnung, dass ich bei vielen die Begeisterung wecke beim nächsten Tippspiel mitzumachen.

Zur Vorgeschichte: Seit einigen Jahren veranstalte ich zu den Fußballgroßereignissen – Weltmeister- und Europameisterschaften - im Freundes- und Bekanntenkreis ein Tippspiel. Voraussetzung für das Mitmachen beim Tippspiel ist die Bezahlung einer Teilnahmegebühr. Der Gewinn wird dabei unter den ersten drei Platzierten nach einem festgelegten Schlüssel aufgeteilt. Auch für die auf heuer verschobene Fußball Europameisterschaft hatte ich mir wieder fest vorgenommen, das Tippspiel zu organisieren. Im Zuge der Vorbereitungen ist mir dann eine super Idee gekommen. Die Teilnahmegebühren des Tippspiels sollten einem guten Zweck zukommen, und zwar unseren MPS-Familien.

Gesagt, getan. In der Beschreibung meiner Einladung zum Tippspiel habe ich darauf aufmerksam gemacht, dass es anlässlich des diesjährigen Tippspiels eine kleine Regeländerung gibt. Die Teilnahmegebühr wird an MPS-Austria gespendet.

Ich war gespannt, welche Reaktionen diese Regeländerung auslösen würde. Die Rückmeldungen haben mich wirklich sprachlos gemacht: alle waren hellauf begeistert von der Idee mit der Teilnahme am Tippspiel eine gute Sache zu unterstützen. Mehrere Personen haben nur mitgemacht, weil das Geld gespendet wird. Der eine oder andere hat mehr als die 20 Euro gespendet. Zudem gab es auch Personen, die nur die Teil-

nahmegebühr überwiesen haben, ohne am Tippspiel teilzunehmen.

Mein Freundes- und Bekanntenkreis wurde durch die Werbung über die social Media Kanäle des MPS-Vereins – vielen lieben Dank an Anna - noch zusätzlich erweitert. Schlussendlich haben sage und schreibe 80 Personen am Tippspiel teilgenommen - wirklich unglaublich. Am Ende konnten wir mit dem Tippspiel 1.800 EURO für unsere MPS-Familien sammeln.

Angesichts dieses tollen Ergebnisses rücken die Gewinner des Tippspiels genauso in den Hintergrund wie der Europameister Italien. Die wahren Gewinner des Tippspiels standen schon vor dem Anpfiff des Eröffnungsspiels Italien gegen Türkei fest. Und zwar die MPS-Kinder und ihre Familien.

**Fußball - alle tippen
und MPS gewinnt!**

Ich möchte mich an dieser Stelle nochmals herzlich für die rege Teilnahme am Tippspiel bedanken. Danke auch all jenen, die gespendet haben, ohne am Tippspiel teilzunehmen sowie jenen die einen höheren Betrag überwiesen haben.

Spiel, Spaß, Spannung - und das für einen guten Zweck. Nächstes Jahr ist es wieder so weit. Die Weltmeisterschaft in Katar 2022 steht quasi vor der Tür. Ich hoffe, ihr macht wieder so zahlreich mit und habt so viel Spaß wie ich.

Stefan Leitner



LICHT INS DUNKEL

KEIN TRAUM, SONDERN WIRKLICH WAHR



Licht ins Dunkel Gala auf ORF 3

Wie es dazu kam? Das ist eine lange Geschichte. Sie beginnt mit unserem großartigen MPS-Botschafter Wolfgang Böck. Wenn man jemanden kennt, der jemanden kennt... und so kam es einfach, dass eines Tages mein Telefon klingelte...

Ich fiel aus allen Wolken und konnte unser Glück überhaupt nicht fassen. MPS Austria war gemeinsam mit dem Inklusionstheater „Delphin“ für die Licht ins Dunkel Gala auf ORF 3 ausgewählt worden! Diese Auktionsgala hatte 2019 erstmals stattgefunden und ging am 20.12.2020 in die zweite Runde. Diesmal sollten also wir im Mittelpunkt der Gala stehen und einen Teil des Spendenerlöses erhalten. Vor lauter Freude dachte ich gar nicht daran wie nervös wir sein würden, wenn wir tatsächlich für so eine tolle Sendung, die praktisch jeder sieht, ins Fernsehen gehen. Wie das im Studio ablaufen würde, war zu dem Zeitpunkt völlig ungewiss - die Veranstalter mussten mit allem rechnen und waren mit der Vorbereitung sehr gefordert. Letztendlich fand die top organisierte Gala aber ohne Zuschauer statt, Corona ließ es nicht anders zu.

Im Vorfeld wurde ein Einspieler produziert, mit dem wir in der Sendung vorgestellt werden sollten, sodass die Zuseher sich ein schönes Bild von unserer Arbeit machen konn-

ten und wir wieder etwas bekannter würden.

Maria sollte etwas Kreatives machen in der Sendung - Wolfgang las eine unserer Lieblingsgeschichten aus seinem Weihnachtsprogramm und überließ ihr - liebenswürdig wie er ist - die Schlusspointe. Es war ein aufregender, schöner und absolut unvergesslicher Abend mit tollen Künstlern für uns.

Die Hilfe, die wir durch den hohen Spendenerlös von LID bekamen ist unbeschreiblich: Ich hatte im Vorfeld einen ausführlichen Spendenantrag geschrieben, in den ich viele unserer Projekte für 2021 verpackt hatte. Den Großteil dieser Projekte konnten wir mit dieser Unterstützung um vieles leichter als sonst finanzieren: LID unterstützte u.a. unsere Therapiewoche, das Familientreffen, das Erwachsenentreffen und gab uns die Möglichkeit, eine ganze Menge der heurigen Ansuchen von MPS-Familien positiv zu beantworten. Wir sind unendlich dankbar!

Michaela Weigl

BENEFIZVERANSTALTUNGEN

MOTORRADWEIHE WIEN SIMMERING

Auch heuer konnte nichts - nicht einmal Corona - Rudi Greiner von seinem Herzenswunsch abhalten: die all-jährliche Motorradweihe für die MPS-kranken Kinder zu organisieren!

Am 6. Juni 2021 war es wieder so weit. Zahlreiche Motorradfahrer hatten seinen Appell gehört und kamen pünktlich am Enkplatz an. Nach der Weihe der Motorräder durch Pater Jahn Soroka fuhren sie los, um am Ende bei Harrys Augustin einzukehren.

Auch das Wetter wollte es dem Rudi recht machen.

Harry verwöhnte seine Gäste wieder mit leckeren Speisen und kühlen Getränken. Die Band sorgte für eine tolle musikalische Stimmung und gute Laune. Alles in allem ein sehr gelungenes Event, in dem - dank dem unermüdlichen Engagement von Rudi, Harry, Gabi und ihren vielen wunderbaren Freunden - eine überwältigende Spende für die MPS-Kinder gesammelt werden konnte!

Danke Rudi, Harry, Gabi und Team!

Saskia



BENEFIZAKTION WÜRSTELWAGGON

Motorradausfahrt und viel mehr...

Einmal mehr eine Idee von Gabi Traxler, die uns immer wieder mit Geburtstagsaktionen und mehr kräftig hilft. Es ist ihr eine Herzenssache unseren Verein und damit MPS-Kinder zu unterstützen. Sie freut sich mit uns, dass sich viele Menschen gefunden hatten, die mithalfen, diese unglaubliche Spendensumme zusammen zu bekommen!

Dieses Mal hatte sie mit fleißigen Helfern eine Motorradausfahrt mit anschließendem Essen im Würstelwaggon samt musikalischer Unterhaltung organisiert. Es war ein voller Erfolg!

Wie Gabi es macht, so viele Menschen zu begeistern - noch dazu in der so schwierigen Corona-Zeit - bleibt mir ein Rätsel und hinterlässt Gänsehaut pur.

Ich sage einfach aus ganzem Herzen:

**DANKE Gabi und danke an alle,
die mitgeholfen und gespendet haben!**

Michaela



BENEFIZVERANSTALTUNGEN

BENEFIZKONZERT AUF SCHLOSS ROSENAU

Schon 2020 wollten wir in unserer Nähe eine Veranstaltung organisieren, um die Krankheit MPS und den Verein MPS Austria etwas bekannter zu machen. Viele unserer Freunde fragen uns seit der Diagnose von Manuel was das eigentlich ist.



So haben wir überlegt, was wir machen könnten, um das Ganze auch in einem schönen Rahmen zu machen. Mein Neffe Daniel Freistetter, ein talentierter Musiker, meinte er könnte ein kleines Konzert spielen. Die Idee gefiel uns sehr gut. Nachdem wir gleich neben dem Schloss Rosenau wohnen war auch schnell beschlossen, dass wir das Konzert gerne in der Kirche Rosenau und dem Schlosshotel veranstalten würden, denn mein Neffe spielt Sakral Orgel.

Monika Gressl unsere „Schlossherrin“ hat sofort ihr OK dazugegeben. Leider ist uns dann der Lockdown in die Quere gekommen.

Anfang dieses Sommers wollten wir mit der Planung und Organisation beginnen, auch wenn es nicht sicher war, ob das Benefizkonzert tatsächlich stattfinden können würde. Monika Gressl vom Schlosshotel Rosenau ist uns sehr entgegengekommen und hat uns zugesichert alle Räumlichkeiten kostenlos zu Verfügung zu stellen. Vielen herzlichen Dank dafür!

Aufgrund der Covid-Situation blieb es bis zum Schluss spannend. Welche Vorschriften wir einhalten und welche Maßnahmen gesetzt werden müssen. Doch endlich war es am 25. September 2021 soweit und wir durften unsere Gäste am Abend im Schlosshotel begrüßen. Daniel hat sich viele Gedanken darüber gemacht, was er spielen sollte und welche Begleitung er dafür gerne hätte. Wir haben uns sehr gefreut, dass er das Konzert gemeinsam mit Theresa Allinger gespielt hat, denn die beiden haben ein grandioses Programm geplant und die Gäste begeistert. Es war absolut gelungen. Die beiden haben das ganze Publikum und uns zu Tränen gerührt. Ihre Liederauswahl hat so perfekt zu der Diashow mit Fotos von MPS-Kindern, die uns Michaela Weigl zusammengestellt hat, gepasst.





Um die Einnahmen zu steigern, haben wir auch eine Tombola geplant. Wir durften tolle Preise vergeben, darunter etliche Hauptpreise wie zwei selbstgemalte Bilder von Amon Renate und Herbert Hierzer, sowie eine Übernachtung im Schlosshotel und vieles mehr.

Auch das Wetter spielte mit und so konnten wir den Abend wirklich sehr lange mit unseren Freunden und Bekannten im Schlosshof genießen. Schön war, dass auch einige MPS-Familien angereist waren.

Wir bedanken uns von ganzem Herzen bei unseren Familien und Freunden für ihre Hilfe – gemeinsam haben wir einen schönen Abend organisiert.

Außerdem möchten wir uns bei allen Sponsoren der Tombolapreise und bei all jenen Menschen bedanken, die uns mit Spenden unterstützt haben.

Danke an die Raiffeisenbank Zwettl (für den Karten Vorverkauf), Fenster und Türen Bruckner, Schlosshotel Rosenau, Waldland, Flotte Lotte, Binder Ronald, Brauerei Zwettl, Malerei Weber, Lutz, Bipa, Glaserei Ertl, Hermi's Masche, Küchenmeisterei W4, Meierhofheuriger und viele mehr.

Wir freuen uns eine Spendensumme von 3551 € für den Verein zusammengebracht zu haben.

Rosemarie Holnsteiner



BENEFIZVERANSTALTUNGEN

BENEFIZMOTORRADTOUR „100 JAHRE BURGENLAND“



Die Jubiläumstour „100 Jahre Burgenland“ des **Rotary Clubs Eisenstadt** gemeinsam mit „**IFMR – International Fellowship of Motorcycling Rotarians**“ führte von 2. bis 4. September über 670 km vom Süden des Burgenlands in den Norden. Dabei gab es eine Zwischenstation im ungarischen Sopron und eine Umrundung des Neusiedler Sees.

Rund 40 Motorrad-Begeisterte aus Österreich, Deutschland, Ungarn und Polen waren bei der Rundfahrt dabei. Prominenteste Teilnehmer waren der Intendant der Schlossspiele Kobersdorf **Wolfgang Böck** und die Sängerin **Suzy Jova**.

Während der Tour wurden Spenden gesammelt, die je zur Hälfte dem Caritas Haus Vitus und der Gesellschaft für MukoPolySaccharidosen zugute gekommen sind.

Wir bedanken uns herzlich bei allen Mitwirkenden, insbesondere bei unserem MPS-Botschafter Wolfgang Böck, beim Präsidenten des RC Eisenstadt Gerhard Gangl, bei Bernhard Schütz und beim IFMR Chapter AGS. Wir freuen uns sehr!



SCHUBERTIAD E WELS



Die Schubertiade Wels ist eine Veranstaltungsserie, welche seit 2004 in Wels jährlich stattfindet.

Seit Beginn hat die Konzertreihe einen karitativen Hintergrund, eine gemeinnützige Ausrichtung.

In den Saisonen 2019/20 und 2020/21 hat sich das Team der Schubertiade Wels entschieden, den Reinerlös an MPS Austria zu spenden, um speziell in der Therapie einen helfenden Beitrag zu leisten.

Die Gemeinnützigkeit hat in jeder Veranstaltung ihren Platz, es werden zudem freiwillige Spenden eingeholt sowie Flyer und Plakate aufgelegt, um ein Bewusstsein für diese seltene, aber so heimtückische Krankheit zu schaffen.

Darüber hinaus wird am **16. Jänner 2022 um 17:00 Uhr** im Pfarrsaal der Herz-Jesu Kirche Wels ein **Kinderkonzert mit dem Titel „Musikalisch Perspektiven**

Schaffen“ veranstaltet, welches interaktiv und vor allem inklusiv sein wird.

Wir möchten die MPS Familien natürlich herzlich zu dieser Veranstaltung einladen (der Eintritt ist frei).

„Gemeinsam“ ist auch ein großes Motto und Credo der Schubertiade Wels – wir freuen uns, „MPS Austria“ eine Bühne geben zu dürfen!

**Verena Nowak
für die Schubertiade Wels**

GOLFCLUB SALZBURG KLESSHEIM

**Wir freuen uns sehr über die großzügige
Spende von 2.900 Euro vom Golfclub
Salzburg Kleßheim.
Vielen Dank!**



BENEFIZVERANSTALTUNGEN

BIER GEGEN SPENDE

Wir freuen uns riesig über die mehrjährige Unterstützung der Brauerei Erdinger: Auch 2021 wurde das Bier während der Vienna Sportsworld Messe gegen eine Spende für MPS ausgeschenkt. Danke!



ART FOR CHILDREN



sation persönlich kennen, setzen uns mit deren Bedürfnissen und Nöten auseinander, und erarbeiten zusammen ein Unterstützungskonzept. So können wir garantieren, dass die Spenden dort ankommen, wo sie benötigt werden.

Quelle: Booklet Art for Children Wien 2021

Eine kurze Geschichte von „Art for Children“

2010 in Zürich gegründet, verfolgt der gemeinnützige Verein „we help you“ das Ziel, mit der jährlichen Benefizauktion „Art for Children“ verschiedenste Organisationen großzügig finanziell zu unterstützen. Der Fokus liegt auf Vereinen, die (noch) keinem breiten Publikum bekannt sind, sich aber aufopferungsvoll für das Wohl und die Gesundheit benachteiligter Kinder und deren Familien einsetzen.

„Benachteiligung“ kann vieles bedeuten: eine schwere, manchmal auch unheilbare Krankheit, eine schwere Verletzung, eine angeborene körperliche Einschränkung, eine Schädigung von bestimmten Hirnarealen oder des Nervensystems - aber auch eine Kombination.

Ist ein Kind derart betroffen, fällt es den Familien nicht leicht, damit umzugehen: das betroffene Kind muss in anstrengende Behandlungen oder intensive Pflege, die Eltern opfern ihre gesamte Zeit und Finanzen, manchmal auch weit darüber hinaus, und die Geschwister kommen oft viel zu kurz.

Hier setzt „Art for Children“ an: wir lernen jede Organi-

Zum Zeitpunkt der Drucklegung des MPS-Falters liegt die heurige Benefiz-Auktion noch vor uns, die Vorfreude darauf ist groß.

Sie wird am 16. November in den Prunkräumen der Albertina in Wien stattfinden, allerdings kann auch online mitgesteuert werden. Es gibt eine breite Auswahl an Kunstwerken, Arbeiten von jungen, aufstrebenden KünstlerInnen, AbsolventInnen von Attersee, Nitsch oder Hunderwasser, aber auch Werke von etablierten KünstlerInnen.

Auch diesmal kann man nicht nur sein Lieblings-Kunstwerk ersteigern, sondern gleichzeitig Gutes tun: Der Gesamterlös kommt zwei Zielvereinen zugute, einer davon sind wir - MPS Austria - und wir freuen uns riesig darüber!



Michaela Weigl

WIEN

Univ. Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde AKH Wien

A - 1090 Wien | Währinger Gürtel 18-20

Ambulanz für angeborene Stoffwechselstörungen, Syndromologie und päd. Genetik / Stoffwechselzentrum

Ass.-Prof.in Dr. Dorothea Möslinger

OÄ Dr. Vassiliki Konstantopoulou

Tel.: +43-40400-32320 (Portier)

dorothea.moeslinger@meduniwien.ac.at

vassiliki.konstantopoulou@meduniwien.ac.at

Österr. Neugeborenen Screening und Stoffwechsellabor FCU

Medizinische Leitung: OÄ Dr.in Vassiliki Konstantopoulou

Technische Leitung: Priv. Doz. Dr. Maximilian Zeyda

Tel.: +43-1-40400-32780 (Sekretariat)

Maximilian.zeyda@meduniwien.ac.at

Medizinische Universität Wien

A -1090 Wien | Währingerstraße 10

Institut für Medizinische Genetik

Assoc.-Prof. Priv.-Doz. Dr. med. univ. Laccone Franco

Tel: +43 1 40160 56513 | humangenetik@meduniwien.ac.at

Dr. Ulrike Ihm | ulrike.ihm@meduniwien.ac.at

Dr. Matea Smogavec | mateja.smogavec@meduniwien.ac.at

GRAZ

Univ.- Kinderklinik Graz

A - 8036 Graz, Auenbruggerplatz 34

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

Biochemische und Molekulargenetische Diagnostik Arbeitsgruppe für Stoffwechselerkrankungen

ao.Univ.-Prof. Priv.-Doz. Mag. Dr.rer.nat. Werner Windischhofer

++43-316-385-14036

werner.windischhofer@medunigratz.at

LINZ

Kepler Universitätsklinikum

Univ. Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde

A - 4020 Linz | Med Campus IV. | Krankenhausstraße 26-30

Univ.-Prof. Dr. Wolfgang Högler

Tel.: +43 5 7680 84 22001

E-Mail: Arztdion.MC4@kepleruniklinikum.at

INNSBRUCK

Medizinische Universität Innsbruck Department für Kinder- und Jugendheilkunde

Univ.Klinik für Pädiatrie I Bereich angeborene 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

SALZBURG

Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde Salzburg

A - 5020 Salzburg, Müllner Hauptstr. 48

Clinical Research Center Salzburg GmbH

Institut für angeb.Stoffwechselerkrankheiten der Paracelsus Medizinischen Privatuniversität

A - 5020 Salzburg, Strubergasse 21

PD Dr. med. Florian B. Lagler

+43-+43 676 899 780 760 | f.lagler@salk.at

wichtige Kontakte

MPS-AUSTRIA

Finklham 90, 4612 Scharten | www.mps-austria.at | office@mps-austria.at | +43 7249 47795
www.instagram.com/mps_austria | www.facebook.com/MPS.Austria



Gesellschaft für MukoPolySaccharidosen

und ähnliche Erkrankungen

A- 4612 Finklham 90 | office@mps-austria.at | Tel.: +43-07249-47795 | www.mps-austria.at
DVR: 10616741 | ZVR: 423245305

Spendenkonto:

IBAN AT07 1860 0000 1700 5000 BIC VKBLAT2L

