

MPS FALTER



AUSGABE 2022 / 2023

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 Therapie 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 Todesanzeigen
- 16 Gratulationen
- 17 Tätigkeitsbericht
- 18 Werbematerial
- 20 Chase the Signs / CHA-MPS
- 26 Neuauflage MPS-Buch
- 28 Vergissmeinnicht.at
- 30 Messen

MEDIZIN UND FORSCHUNG

- 32 Diplomarbeit Anästhesie bei MPS
- 34 Neurochirurgische Problem bei MPS
- 38 Simulationstraining
- 42 Individuelle Heilversuche
- 44 Gentherapie bei MPS I und MPS III
- 47 Enzymersatztherapie mit Fusionsproteinen
- 48 Autophagozytose

LEBEN MIT MPS

- 54 Unterwegs für MPS
- 55 Arbeiten mit MPS
- 56 Bananenschale oder K-PBTS?
- 58 Patientenerfahrungen
- 60 Julio & Joel
- 63 Willkommen in Österreich
- 64 Cataleya
- 66 Sommernachtsgeschichte
- 68 EET in Heimtherapie

MPS-VERANSTALTUNGEN

- 72 Mütter(aus)Zeit
- 74 Erlebnistage Hagenberg
- 78 Inclusionrun & VCM
- 82 Erlebnistage Burgenland
- 84 Therapiewoche
- 96 Mirno More MPS Projekt
- 102 Väter(aktiv)Zeit
- 104 Erwachsenentreffen

PRO RARE AUSTRIA

- 108 Tag der Seltenen Erkrankungen
- 109 12. ÖKSK, 10 Jahre Pro Rare Austria
- 110 Challenge: Bunte Hände oder Spende

MPS AUSTRIA SAGT DANKE

- 116 Gutes tun, Geburtstagsspenden Facebook
- 118 MPS Online Markt
- 120 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 

VORWORT

LIEBE FAMILIEN! LIEBE FREUNDE, SPENDER UND UNTERSTÜTZER!



Es ist noch nicht genug. Und doch ist es schon zu viel.

Das sind die beiden Gedanken, die sich in mir wettstreiten. Immer noch gewinnt der Erste, obwohl es an der Zeit ist, dem zweiten mehr Raum zu geben.

Ich spreche von mir und meiner durchaus interessanten Beziehung zu MPS. Vor mittlerweile Jahrzehnten hineingeschleudert in etwas, das ich nicht einmal beim Namen kannte und das mir erst mal den Boden unter den Füßen wegzog, hat mich dieses Etwas mein gesamtes Leben auf den Kopf stellen und zu Höchstformen auflaufen lassen. Eigentlich wollte ich gemütlich Mathematik, Physik und Chemie unterrichten. Doch MPS hat mich gefangen genommen, mit Haut und Haar. Ich arbeite nicht mit oder für MPS, nein, ich lebe MPS. Das kann ich, weil ich einen ganz großen Teil dessen was ich mache, nicht als (lästige) Arbeit wahrnehme, die erledigt werden muss. So wie ich früher aus purer Freude am Unterrichten nicht „in die Arbeit“, sondern „in die Schule“ gegangen bin, so empfinde ich es auch jetzt. Nun bin ich eben „im Büro, auf Konferenzen, im Zoom-Meetings, bei der Veran-

tungen, am Planen, Entwerfen, Designen, Schreiben, Organisieren, Intervenieren...“ Und ich habe immer noch (!) Freude daran, egal ob frühmorgens oder spät nachts, ich mach einfach was notwendig ist, wenn es dringend ist, auch im Akkord. Ich möchte was weiterbringen, was bewirken, vor allem mit all meiner Kraft für MPS-Familien da sein, ihnen Freude bereiten, ihnen das Leben erleichtern - auf vielfältige Weise: mit wertvollen Veranstaltungen, durch emotionale und finanzielle Unterstützung, durch Aufklärung und vieles mehr.

Aber: Es ist leider nie genug, und ich muss bitter zur Kenntnis nehmen, dass ich nicht in der Lage bin, die „MPS-Welt“ zu retten. Nicht einmal die kleine österreichische MPS-Welt.

Deshalb: Alles hat seine Zeit.

Die nächsten Jahre müssen daher eine Zeit der Umstrukturierung sein. Zeit, Dinge abzugeben, anders zu machen, neu zu organisieren, aufzuhören. Zeit nachzudenken, wo ich meine Kraft für unsere MPS-Familien am effektivsten einsetzen kann. Zeit, meinen Dienst auf ein halbwegs normales Maß zu reduzieren. Also Zeit für mehr Unterstützung, für Verstärkung. Zeit, um eine Übergabe gut vorzubereiten.

Im ersten Schritt habe ich mich entschlossen, meine weihnachtlichen Aktivitäten einzufrieren, auch unseren online Weihnachtsmarkt. Selbst das fällt mir schwer, weil diese Dinge ihren Sinn nicht nur im möglichen finanziellen Profit haben, sondern auch als Öffentlichkeitsarbeit gesehen werden müssen. Irgendwo muss ich aber anfangen, um nicht viel wichtigere Dinge aufhören zu müssen.

Eines dieser wichtigeren Dinge, ist die Organisation des nächsten MPS-Weltkongresses. Eine Veranstaltung dieser Dimension zu planen, ist schon unter normalen Umständen eine große Herausforderung. Es während einer Pandemie zu tun, ist noch viel anspruchsvoller. Ursprünglich wäre MPS Schweiz Alleinorganisator gewesen. Weil das aber nicht zu schaffen ist, machen wir es zu dritt: Deutschland, Österreich und die Schweiz. Selbst wenn sich die Aufgaben auf drei Länder verteilen, bleibt es für jeden von uns ein mega Aufwand. Natürlich einer, der sich absolut lohnt. Ganz rechts, unter „MPS goes Würzburg“, erzähle ich ein bisschen was bereits hinter uns liegt. Ein Schritt nach vorn, zwei Schritte zurück. Mehrmals. Doch jetzt geht es nur noch vorwärts!

Blitzlichter.

Der MPS-Falter zeigt, was sich bei uns im Laufe eines Jahres alles tut. Vereinsinternes auf den vorderen Seiten, gefolgt von Beiträgen aus Medizin und Forschung, ein Blick in unsere Familien, Berichte über zahlreiche Projekte und Veranstaltungen, ein exemplarischer Einblick in unsere strategischen Partnerschaften am Beispiel von Pro Rare Austria und zu guter Letzt: Berichte von großartigen Menschen, die uns mit Spenden und Benefizveranstaltungen geholfen haben und denen wir von Herzen dankbar sind.

Social Media.

Diese Ausgabe hat wieder 132 Seiten. Doch auch das ist nicht genug. Nicht genug Platz, um alles aufzunehmen, was schön und interessant ist. Der MPS-Falter kann nur ein Blitzlicht sein, manches beleuchten, manches im Dunkeln lassen. Deshalb möchte ich unsere Leser:innen motivieren, uns auch auf Social Media zu folgen. Denn besonders auf Facebook und Instagram versuchen wir, die Menschen, die sich für uns interessieren und uns nahe stehen, in unseren Alltag mit hinein zu nehmen. Da vergeht kaum ein Tag ohne neuen Beitrag: Witziges, Alltägliches, Trauriges, Besonderes, Informatives, Wichtiges - einfach unser Leben.

QR-Codes.

Wer ein Handy hat und QR-Codes kennt, kann aber auch aus diesem MPS-Falter noch ein Vielfaches herausholen. Denn: Ich habe zu vielen Artikeln QR-Codes generiert, die Sie zu mehr Inhalten führen. Das kann ein Fotoalbum sein, ein kleiner Film, aber auch weiterführende Informationen in einer PDF-Datei oder auf einer Homepage. Einfach die Handykamera auf den QR-Code richten und los geht's!

Niedliche Augen. Ein Rätsel.

Den Aufmerksamen wird noch etwas auffallen: Niedliche Augen, groß, klein, bunt, mal versteckt, mal offensichtlich. Diese Augen stammen aus unserem Kongresslogo, Sie werden diesen in nächster Zeit immer wieder begegnen. Bevor ich nun - wie jedes Jahr - mit der Jahreslosung ende und ihnen viel Freude mit dem neuen MPS-Falter wünsche, gibt es daher ein Rätsel:

Wie viele Augen haben sich in diesem MPS-Falter versteckt? Weitere Informationen dazu, des Rätsels Lösung, die Auslosung der Gewinner und ein paar Späßchen dazu, gibt es ab 2023 auf Facebook und auf Instagram.

Jahreslosung 2023:

„Du bist ein Gott, der mich sieht.“ (Genesis 16,13)



Michaela Weigl
Vorsitzende, betroffene Mutter

MPS GOES WÜRZBURG 2024

Vielleicht ist es aufgefallen, dass es heuer keine internationale MPS-Konferenz gab? Coronabedingte Änderungen... 2020 wurde sie schon abgesagt, 2021 von MPS Spanien digital organisiert. Wir planten also nicht mehr für 2022, sondern sowieso erst für 2023.

Von der Idee, dass es ein Live-Kongress im wunderschönen Luzern in der Schweiz werden würde, mussten wir aber schweren Herzens Abschied nehmen. Die Industrie spielte bei den Schweizer Preisen nicht mit.

Wir suchten eine andere Lösung. Und warum dann nicht auch gleich ein neues Format? Die Idee einer hybriden Veranstaltung wurde geboren, und zwar mit rund 300 Personen vor Ort, also einem - für internationale Verhältnisse - eher kleinen Live-Anteil. Dafür dachten wir aber mehrere tausend Menschen daheim vor den Bildschirmen. Aber nein, kein gewöhnliches Zoom-Meeting! Davon hatten wir alle mehr als genug. Wir dachten uns ein Mitmach-Format aus, bei dem sich das Geschehen vor Ort quasi wie ein Film in einem „MPS-Haus“ (Studio) abspielen würde. Die Location wollten wir im Dreiländereck am Bodensee ansetzen, um zu unterstreichen, dass wir den Kongress zu dritt - als DACH - ausrichten werden. Das Konzept gab eine Menge Arbeit, war aber grandios. Die Leute an den Bildschirmen würden digital durch das Haus spazieren, in der Küche an der Kaffeemaschine für einen Plausch stehen bleiben, im Kinderzimmer in einem krankheitsspezifischen Vortrag landen. Sie würden im Wohnzimmer ein Simulationstraining erleben. Auf der Terasse Physiotherapie. Oder im Badezimmer ein Gespräch über Hilfsmittel. Wissenschaftler würden sich treffen, diskutieren, über klinische Studien sprechen... ein lebendiger Kongress zum Mitmachen, selbst von zu Hause aus.

Die Ideen nahmen gar kein Ende. Das Konzept hingegen schon. Denn, als wir es dem leitenden Ärtekommittee und den Sponsoren vorstellten, fand es zwar extrem guten Anklang, doch der Ruf nach einer Live-Veranstaltung war wesentlich lauter.

So warfen wir auch diesen Ansatz über Bord und entschlossen uns tapfer, die Planung noch ein letztes Mal von vorne zu beginnen. Jetzt haben wir ein neues Konzept, und das „17th International Symposium on MPS and Related Diseases“ wird ein Paukenschlag für die MPS-Community sein. Eine der guten alten Live-Veranstaltungen, nur besonders. Denn trotz all der Rückschläge und Frustrationen, sind wir guter Dinge und arbeiten bereits mit vollem Elan an der Umsetzung unter dem Motto „auf Augenhöhe“.

Schon bald wird die Website mit dem vorläufigen Programm unter www.mps2024.com verfügbar sein.

Dabei sein ist alles!



†
Raphael Wolf
14.09.2022



†
Eduard Paschke
14.07.2022



†
Michael Beck
06.09.2022

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

aus: Der kleine Prinz

Ihr bleibt in unseren Herzen!





Raphi, du warst sehr stark. Du hast fünf Monate gekämpft wie ein Löwe. Dann hat dich deine Kraft verlassen und du musstest gehen. Du fehlst uns allen, ganz besonders deinem Bruder Robin und mir. Ich bin sehr stolz auf dich und sag es mit deinem Lieblingssong:
„Es war eine geile Zeit, kein Weg war ihm zu weit.“
RAPHI, DU FEHLST! Wir werden dich nie vergessen!
Am Ende des Regenbogens werden wir uns wieder sehen! RAPHI, WIR LIEBEN DICH!!
deine Mama

MEIN ENGEL RAPHAEL

GEDANKEN DEINER LIEBLINGSCOUSINE



Raphael ist der Name meines Engels da oben oder besser gesagt ist es der Name des Engels von der ganzen Familie.

Raphael war ein sehr offener Mensch, der jeden herzlich in seinen Armen empfing.

Raphael war ein Mensch, der lächelnd den Raum betrat und jedem einen Knutscher aufdrückte.

Er war ein sehr warmer Mensch, der jedem seine ganze Liebe gab.

Und doch war er auch ein kleiner sturer und dickköpfiger Mensch, der immer supergute Grimassen schneiden konnte, wenn ihm doch mal etwas nicht gepasst hat - bis heute wundert es uns wohl immer noch, dass er davon keine Falten bekommen hat.

Raphi war für mich nicht nur mein Lieblingscousin, er war wie der Bruder, den ich nie hatte. Er war mein halbes Leben, das ich jetzt verlor.

Raphi war die Schulter, an die ich mich immer anlehnen konnte, sobald mir das Leben zu anstrengend wurde. Jetzt ohne ihn zu sein fühlt sich unheimlich schwer an. Raphael und ich waren wirklich ein Herz & eine Seele und das schon seit Geburt an.

Unsere Mütter lagen schon zusammen schwanger im Krankenhauszimmer, sozusagen lagen wir schon zusammen, obwohl wir noch gar nicht geboren waren. Irgendwie doch ein lustiges Klischee. Raphael kam zwei Tage vor mir auf die Welt, und war schon an meiner Seite als ich geboren wurde. Er war schon immer an meiner Seite und hat sie nie verlassen.

Wir waren als Kinder zusammen im Freibad, im Skaterpark, mit dem Roller und mit dem Rad unterwegs. Wir haben im Garten Fußball gespielt, haben ein paar Nachbarn Streiche gespielt und wurden zusammen ausgeschimpft.

Je älter wir geworden sind, umso mehr haben wir unsere Zeit zusammen schätzen gelernt. Wir fuhren gemeinsam ins Kino, gingen mit der Musik im Auto ab und haben unsere eigene Geschichte geschrieben. Wir sind zusammen fortgegangen und ihr könnt mir glauben, der Kerl konnte einen wirklich unter den Tisch trinken - aber den Kater am nächsten Morgen konnte auch er nicht überspringen. Mit ihm war es immer unheimlich witzig betrunken zu sein, weil immer lustige Geschichten daraus wurden.

Wir haben uns früher das Versprechen gegeben, dass wir zusammenziehen, wenn es passt und diesen Wunsch konnten wir uns beide letztes Jahr erfüllen!

Ich glaube, es gibt nichts, was ich mehr vermisse, als von der Arbeit nachhause zu kommen und erst mal eine schöne Umarmung und die Frage gestellt zu bekommen: „Wie war dein Tag?“ Wir haben uns danach meist auf den Balkon gesetzt und einfach gequatscht. Oder wir haben uns jeweils an den Computer gesetzt und zusammen gezockt - ich musste mich aufregen, wie blöd er doch spielte und als wir verloren, mussten wir darüber lachen.

Es fehlt mir so sehr - er fehlt mir so unheimlich.

Es freute mich immer ganz besonders, wenn er mich gefragt hat, ob ich mit auf das MPS-Erwachsenentreffen fahren würde und auf die Therapiewoche, denn dort haben wir zusammen immer wieder schöne Erinnerungen sammeln können. Meist waren das wirklich die schönsten Zeiten, da wir einfach abschalten konnten und schöne Ausflüge gemacht haben.

Raphael und ich haben mehrere Orte zusammen besucht - oftmals war es Silvester und das waren echte Reinfälle, aber im Nachhinein auch wieder ganz witzig. Wir sind zusammen zu Wasserfällen gefahren, weil sie uns so gut gefallen haben. Sind dann in das eiskalte Wasser gegangen und haben blöde, sowie auch schöne Bilder von uns geschossen.

Mit all diesen Worten, diesen Erinnerungen an ihn möchte ich beschreiben, wie sehr mir meine bessere Hälfte fehlt und was für ein wunderbarer Mensch er war.

Ich vermisse sein „ich liebe dich“, das er mir so oft schrieb - ich vermisse ihn so unheimlich sehr, dass ich gerne bei ihm wäre.

Unter meiner Haut wird er auf ewig stehen und in meinem Herzen wird er auf ewig sein: mein Fels in der Brandung, Raphael.

Raphael, deine Lieblingscousine liebt dich, mehr als alles andere auf dieser Welt.

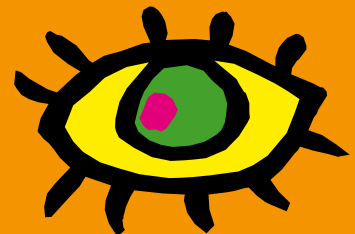
Vanessa



save the date

4.-7. April 2024, Würzburg, Germany

17th INTERNATIONAL SYMPOSIUM
ON MPS AND RELATED DISEASES



17th INTERNATIONAL SYMPOSIUM
ON MPS AND RELATED DISEASES
4.-7. April 2024, Würzburg, Germany



ERINNERUNGEN AN EINEN LIEBEN FREUND

Wenn ich an Raphael denke, habe ich zwei ganz bestimmte Bilder im Kopf.

Raphael als junger Bub, wie er auf seiner ersten MPS-Therapiewoche in einer gerade entdeckten Höhle herumspringt und sich freut, dass er den doch recht steilen Berg bezwungen und diese Entdeckung gemacht hat. Wir haben sogar ein Video davon, wie er seiner Freude freien Lauf lässt, lacht und Höhlenmensch spielt. Sein Lachen war ansteckend.

Und das zweite Bild ist Raphael als erwachsener Mann, im Cockpit der Elan 50 sitzend, die wir für unsere Teilnahme an der Friedensflotte Mirno More gechartert haben. Er hatte vom ersten Tag an seinen Lieblingsplatz, von dem aus er das Geschehen an Bord und am Wasser beobachten und genießen konnte. Schon nach dem Aufstehen nahm er diesen Platz ein, morgens noch mit Kapuze, bis er richtig aufgewacht war. Als es warm genug war in der Badehose, um genug Sonne zu erwischen und vielleicht etwas braun zu werden. Er war so immer mitten im Geschehen. Von dort oben hatte er einen guten Überblick und immer wieder kamen lustige Meldungen von Raphi und die ganze Crew wurde von seinem freundlichen Lachen angesteckt. Ein wunderbarer Anblick. Ich habe Raphael so selig erlebt.

Mit seinem Freund Karli war Raphael auch stundenlang mit dem Beiboot in den Buchten unterwegs. Sie sahen den Fischen zu, sprachen über Gott und die Welt. Sie konnten aber genauso miteinander schweigen und genießen. Die beiden verband eine ganz besondere Freundschaft.

Das Besondere an dieser Woche war, dass wir gemeinsam mit Raphael seinen Geburtstag auf hoher See feiern durften. Ein Highlight, das Raphi ganz besonders genoss. Es war ein wunderschöner Abend in einer Bucht, an dem wir alle gesungen, getanzt und gelacht haben. Bescheiden wie Raphael war, meinte er natürlich, wir müssen nicht extra wach bleiben und auf seinen Geburtstag warten. Doch wir hatten den größten Spaß dabei in seinen Ehrentag hineinzufeiern. Und die Freude war groß, als wir um Mitternacht ein Happy Birthday in verschiedensten Tonlagen anstimmten. Am nächsten Tag gab es zum Frühstück eine Geburtstagstorte, die Karli für seinen lieben Freund besorgt hatte.

Ich könnte hier ganz viele schöne Erlebnisse mit Raphael beschreiben. Wie zum Beispiel seine Teilnahme am Inclusion Run. Obwohl er schon damals Probleme mit der Luft hatte, ließ er es sich nicht nehmen, alleine nach Wien

zu reisen, um gemeinsam mit seiner großen MPS-Familie am Inclusion Run teilzunehmen. Und das, obwohl schon der Weg zum Start sehr anstrengend für Raphi war. Mit seinem Roller war er zwar mobil, doch kostete ihn das Treten sehr viel Kraft. Raphael war sehr ehrgeizig und auch etwas stolz. So wollte er oft alles alleine schaffen. Manchmal musste man ihn zu seinem Glück zwingen und ihn zum Beispiel bei der Fahrt mit dem Roller unterstützen. Er dachte dabei nicht daran, dass er sich ausruhen konnte, sondern machte sich Sorgen, dass es für mich vielleicht zu anstrengend sein könnte. Ein junger Mann, der seinen großen Rucksack mit Stolz getragen hat und nicht viel Tam-Tam darum gemacht, sondern sein Leben in vollen Zügen genossen hat.

Leider konnte ich Raphael meine Tochter Matilda nicht mehr persönlich vorstellen. Als ich ihm von der Schwangerschaft erzählte war er hin und weg und freute sich sehr mit uns. Er war immer interessiert daran, wie es mir in der Schwangerschaft geht und hat sich auch vom Krankenbett aus nach Matilda erkundigt. Ich wünschte sie hätte Raphael mit seinem freundlichen Lächeln kennengelernt.

An Raphael schätze ich ganz besonders seine immer freundliche Art Menschen zu begegnen, seine Kreativität und Fürsorge für andere.

Danke für deine Freundschaft, Raphael.

Anna



PROF. EDUARD PASCHKE

EIN UNVERGESSENER PIONIER FÜR LYSOSOMALE ERKRANKUNGEN IN ÖSTERREICH (1949 – 2022)

Professor Eduard Paschke, für Freunde kurz „Edi“ genannt, ist im Juli völlig unerwartet verstorben und diese Nachricht ereilte mich als ich gerade selbst im Krankenhaus war. Es machte mich zutiefst betroffen, denn Edi war noch immer aktiv eingebunden bei Projekten zu den Mukopolysaccharidosen und anderen lysosomalen Erkrankungen.

Erst Ende 2021 half er bei einem Paper über den neuen und aktuell letzten MPS-Typ X die Laborergebnisse zu interpretieren. Und die internationalen Studien zu der „natural history“ bei der Mukopolysaccharidose Typ IVB (Morquio B) unter Sylvia Stöckler in Kanada waren auch im Laufen. Edi war immer präsent und es schien und scheint weiterhin undenkbar, dass er nicht mehr da ist.

Graz galt – und ist es bis heute! – in Österreich immer als erste Anlaufstelle bei der Diagnostik lysosomaler Erkrankungen und das ist Edi, nach seinen Jahren bei Professor Kresse, zu verdanken!

In den frühen Achtzigerjahren baute Edi das Stoffwechsellabor in Graz aus und ich erfuhr damals erstmals davon, als ich als junge Assistenzärztin in Ausbildung am Institut für Medizinische Chemie in Wien ein kleines Gerät zur Trennung der Glykosaminoglykane (Mukopolysaccharide) beantragte. Damals lehnte es einer der Gutachter zunächst ab, weil es ohnehin eine Diagnostik in Graz gäbe. Ich sollte in Wien ebenfalls die Untersuchungen im Urin von MPS-Patient:innen machen und zwar qualitativ, nach den einzelnen Fraktionen aufzutrennen. Letztlich bekam ich das Kästchen vom Bürgermeisterfonds der Stadt Wien und es begleitete mich, sorgsam behandelt, bis zu meinem Ruhestand.

Aber damit war der Grundstein für eine jahrzehntelange Zusammenarbeit mit Graz gelegt, denn es gab über viele Jahre nicht viele Kolleginnen und Kollegen, die sich mit den Mukopolysaccharidosen und der Diagnostik näher befassten. Mit Edi und seinen Mitarbeitern im

Labor, aber auch den Kolleginnen an der Kinderklinik in Graz gab es ab da eine fruchtbare und intensive Zusammenarbeit, aus der mit der Zeit enge Freundschaften erwachsen. Von Anfang an waren „die Grazer“ bei den MPS-Treffen, Seminaren und Symposien eng eingebunden, ich selbst war – wie auch Edi - in die Arbeitsgruppe für Angeborene Stoffwechselerkrankungen der Österreichischen Gesellschaft für Kinder- und Jugendheilkunde (ÖGKJ) eng eingebunden und einige Jahre sogar Schriftführerin, zu jener Zeit als Sylvia Stöckler den Vorsitz hatte.



Die erste MPS-Patientin in Wien, die ich kennen lernte, war Barbara Kraft, ein kleines und sehr krankes Hurler-Mädchen. Ihrer Mutter Marion war es zu verdanken, dass sich eine kleine Interessensgemeinschaft gründete, eine Initiativgruppe, welche schließlich zur Österreichischen Gesellschaft für Mukopolysaccharidosen wurde. Bereits beim ersten Treffen in Schärding 1986 war Edi mit dabei und beleuchtete diese noch kaum bekannte Krankheitsgruppe aus biochemischer Sicht. Das tat er in den folgenden Jahren immer wieder und stets war er bereit, Neues aus seinem Forschungsgebiet

zu erzählen. Immer sorgsam mit kleinen Zeichnungen versehen, um das Verständnis bei den Zuhörer:innen zu erhöhen. So sehr wir alle aus der Biochemie lernten, so sehr hat Edi von den klinischen Informationen profitiert, sodass er letztlich auch klinisch über die Mukopolysaccharidosen höchst informiert war.

Ich glaube, man kann zu Recht sagen, dass Edi mit Herzblut und großem Engagement bei der Sache war. Unzähligen Familien hat er bei der Analytik der Diagnose, den Trägerschaftsabklärungen und in der pränatalen Diagnostik geholfen und sein Labor war es auch, das die ersten genetischen Untersuchungen angeboten hat, lange bevor auch andere humangenetische Institute in Österreich diese Analytik angeboten haben.

Ein wesentlicher Mitarbeiter war dabei Herr Paul, der leider auch viel zu früh verstorben ist.

Es war die auffallende Genetik bei zwei an sich verschiedenartig verlaufenden Erkrankungen, die über Jahre sein großes wissenschaftliches Interesse prägten, die Mukopolysaccharidose Typ IVB und die GM1-Gangliosidose. Das findet Niederschlag in seinem publizierten Oeuvre in hochrangigen genetischen Journalen. Es sind Edis Engagement mehrere bemerkenswerte internationale Auftritte zu verdanken, die „Made in Austria“ waren und in welche wir aus dem Bereich Angeborener Stoffwechselerkrankungen intensiv eingebunden waren:

- 1998 gestaltete Österreich einen Tag des Internationalen Kongresses für Angeborene Stoffwechselerkrankungen (ICIEM) in Wien;
- 1999: organisierte die Österreichische MPS-Gesellschaft unter der wissenschaftlichen Programmgestaltung von Edi das Internationale Symposium für Mukopolysaccharidosen und Ähnliche Erkrankungen in Wien;
- 2006 initiierte Österreich im Rahmen des 7. Rahmenprogrammes in der Europäischen Union in Brüssel, Belgien, einen international besetzten Workshop on Rare Diseases, wo Edi den Einführungsvortrag hielt;
- 2013 gelang es Edi gemeinsam mit der Medizinischen Universität Graz, den 19th ESGLD Workshop and Graduate Course im Schloss Seggau in Leibnitz (Steiermark) abzuhalten, der finanziell sehr erfolgreich war. Als Rechnungsprüferin der ESGLD – European Study Group on Lysosomal Disorders – hatte ich einen nachhaltigen Eindruck davon.

Hält man sich vor Augen, dass alle diese Meetings international waren und teilweise nur alle paar Jahre stattfinden, was die Zahl der Möglichkeiten und Länder deutlich einschränkte, ist es Edi wirklich hoch anzurechnen, dass er alle diese Events für oder nach Österreich holen konnte! So gesehen, lieber Edi, ist Dein wissenschaftliches Erbe nachhaltig und unvergessen! Vielen Dank dafür!

Edi privat näher zu kennen war mir nicht möglich, aber dass er Saxophon spielte, bewies er bei MPS-Patient:in-

nentreffen, wo er einmal mit Wolfgang Knotz, einem MPS-Patienten und vorübergehenden Mitglied des Orchesters „Ich bin O.K.“, für die musikalische Abendgestaltung sorgte. Edi war bei den Konferenzen und Symposien immer präsent, aber nicht so sehr ein „Party-Tiger an der Bar“. Immer waren die Gespräche auch wissenschaftlicher Natur und mit großem Ernst. Trotzdem erinnere ich mich an ein Event – es müsste 2014 gewesen sein – zu welchem Frau Professor Tatyana Korolenko aus Novosibirsk, Russland, uns beide eingeladen hatte und bei dem ich nicht dabei war (ich fürchtete die weite Reise und kalten Temperaturen). Kam Edi darauf zu sprechen, war er selbst hinterher noch immer stark beeindruckt und musste lächeln: es soll dort sehr viel Wodka geflossen sein und hinterher wurde auf den Tischen getanz.

Bei Edis Abschiedssymposium in Graz über die „Rolle der Lysosomen“ war ich natürlich dabei. Genauso aber fand Edi gemeinsam mit seiner lieben Frau Dagmar den Weg nach Wien, um im September 2019 bei meiner Feier für den Ruhestand dabei zu sein. Mein tiefstes Mitgefühl gilt seiner Frau und seinen Kindern!

Lieber Edi, Du hast viele Jahre für die Mukopolysaccharidosen und andere lysosomale Erkrankungen unendlich viel weiter gebracht, Du bleibst unvergessen!

Susanne Gerit Kircher

Wenn wir an Edi denken, denken wir an einen lieben Freund, sein immerwährende Freundlichkeit, seine Bemühungen für unsere MPS-Kinder, seine Leidenschaft für Musik, seine einfühlsame Art, seine Kompetenz und viele schöne Begegnungen. Er war ein Teil unserer großen MPS-Familie!

Edi, wir werden Dich nicht vergessen, Dein Lächeln und Dein großes Herz vermissen... Jetzt scheinst Du neben unseren Sternenkinder und nachts, wenn wir zu den Sternen aufschauen, werden wir Dir zuwinken!

In Dankbarkeit, deine MPS-Familie



PROF. DR. MICHAEL BECK

EIN UNVERGESSLICHER, JAHRELANGER FREUND UND KOLLEGE (1947 – 2022)

Mit großer Bestürzung habe ich von Michaels plötzlichem Ableben erfahren. Noch am Vortag habe ich an Dr. Laila Arash-Kaps ein Email geschrieben und an ihn Grüße ausrichten lassen. Laila und Dr. Eugen Mengel waren jahrelang zusammen mit ihm in der Villa Metabolica in Mainz tätig, bis sich die Umstände änderten und Eugen eine Firma in Hochheim gründete, nämlich Sphincs, die sich mit wissenschaftlichen Fragestellungen bei lysosomalen Erkrankungen (LSD) befasst. Laila ist dort Prüfärztin geworden und Michael hat das Team vor allem mit seiner Expertise und genetischen Fragestellungen unterstützt. Und dann ist plötzlich alles anders ...

Während der langen Fahrt nach Zornheim zum Begräbnis und zurück habe ich intensiv an die Jahrzehnte zurückgedacht und mich an so viele Situationen erinnert, bei welchen ich Michael getroffen habe.

Dabei ist mir seine außerordentliche Liebenswürdigkeit und Fröhlichkeit besonders positiv in Erinnerung. Immer war er gut gelaunt und ist voller Freude auf einen zugegangen, um im Gespräch dort weiter zu plaudern, wo man vielleicht Monate vorher aufgehört hatte. Diese besondere Vertrautheit war immer da, was nicht verwunderlich ist, wenn man sich gut 35 Jahre kannte.

Es waren immer Treffen in Verbindung mit Seminaren, Kongressen und Symposien, und das verbindende Gemeinsame waren immer die Mukopolysaccharidosen. Michael hat 1986 die Familie Jürgen und Brigitte Zumbro besonders unterstützt, um eine Selbsthilfegruppe aufzubauen und er hat die Deutsche MPS-Gesellschaft e.V. von Anfang an als ärztlicher Berater und Vorstandsmitglied begleitet. So ist es ihm gleich zweimal gelungen, das Internationale MPS-Symposium nach Deutschland zu holen, zuletzt 2016, was für ein Land eine besondere Leistung darstellt. Jürgen und Brigitte waren mit ihrer Tochter Natalie auch seine MPS-Familie, die er in den vielen schweren Jahren der fortschreitenden Sanfilippo-Erkrankung begleitete. Doch nicht nur sie, unzählige Familien und Patient:innen erinnern sich sicherlich noch an ihn als Arzt und außerordentlichen Menschen, dem das Wohl der Betroffenen ehrlich am Herzen lag. Sein Spirit des großen Respektes und Liebe zu den Betroffenen und deren Familien prägt auch heute noch das gesamte Team der Deutschen Selbsthilfegruppe!

1986 war auch das Jahr in dem ich Michael das erste Mal traf. Auf Betreiben der Familie Zumbro fand das erste deutsche Selbsthilfegruppentreffen am Bodensee statt, zu dem auch die österreichische Selbsthilfegruppe eingeladen war, damals noch gemeinsam mit Frau Marion Kraft als Vorsitzende. Familie Zumbro lernte unsere MPS-Gruppe und deren Ziele 1985 in Schärding

kennen. Die ersten MPS-Treffen waren jeweils für Teilnehmer:innen aus Österreich, Deutschland und der Schweiz gedacht, auch um die Organisation dieser großen Treffen ein wenig auf die Länder aufzuteilen und die noch nicht so zahlreich aufgefundenen Familien besser untereinander zu vernetzen. Die meisten deutschen Patient:innen waren die von ihm betreuten, und die Kinderklinik in Mainz wurde zunehmend mehr zum Zentrum der klinischen, später auch wissenschaftlichen und therapeutischen Forschung.

Die „Villa Metabolica“ ist mehr als „Heimstätte“ zu verstehen, denn die Örtlichkeiten waren den großen Aktivitäten dort nicht wirklich gerecht. Dort wurde medizinische Geschichte geschrieben, nicht nur was die therapeutische Forschung im Bereich der Mukopolysaccharidosen angeht, es waren auch andere Erkrankungen, wie Morbus Gaucher, Morbus Fabry oder die Alpha-Mannosidosen und weitere, die dort systematisch beforscht wurden. Zahlreiche internationale Studien inkludierten die Arbeitsgruppe in Mainz und es war selbstverständlich, dass Michael Beck und sein Team weltweit bekannt und geschätzt waren.

Wo immer man hinkam, tauchte Michael auf und war umgeben von jungen Kolleginnen und Kollegen, die hochgradig motiviert über neue Forschungsergebnisse und klinische Studien berichteten. Ein „geflügeltes Wort“ bei den Kongressteilnehmer:innen war, über „Professor Beck und seine Damen“ zu sprechen, denn meist handelte es sich um sehr attraktive junge Damen. Es war Michael nicht wichtig, selbst über die Ergebnisse der ge-



meinsamen Arbeit zu sprechen, er ermöglichte es den jungen Doktorandinnen und Mitarbeitern sich national und international vorzustellen. Stets behandelte er sie mit Respekt, führte sie überall gerne ein und stellte sie allen seinen älteren arrivierten Kolleginnen und Kollegen vor, und er lobte sie immer. Zu Recht, es waren immer überdurchschnittliche Beiträge! Unzählige der ehemaligen Mitarbeiterinnen und Doktorandinnen sind hervorgegangen und nun an vielen Stellen weltweit aktiv. Dass er dies nicht nur in Deutschland aktiv betrieb, sondern auch den gesamten südamerikanischen Bereich diesbezüglich unterstützte, ist ein unglaubliches Werk, das ihn unvergessen macht. Es schien nie etwas unmöglich! Ich persönlich bin ihm sehr dankbar, dass er bei allen Kongressen durchaus auch mich unter seine Fittiche nahm und überall einführte, denn meist war ich doch die einzige Teilnehmerin aus Österreich.

So fröhlich Michael immer wirkte, so diszipliniert und verlässlich war er. Bei den unzähligen Vorsitzen war er immer da und stets freundlich. Seine Vorträge begann er immer mit einem „Ja“ und dieses schien der Auftakt zu sein, um aus dem Vollen zu schöpfen, worüber er sprechen würde. Liebenswert ist mir in Erinnerung, dass er gerade im Englischen die „mucopolysaccharidoses“ in einer Mischung aus Deutsch und Englisch sagte. Abends bei einem Glas Bier an der Bar war er immer fröhlich und im Mittelpunkt, doch stets verschwand er wie das „Aschenputtel“ als Erstes, um zu Bett zu gehen und frühmorgens als einer der Ersten beim Frühstück zu sein.

Bereits in den allerersten Jahren unserer gemeinsamen „Geschichte“ der Mukopolysaccharidosen war ich in Mainz, wo Michael neben der Klinik auch im Labor aktiv war. Es war damals selbstverständlich, auch als Kliniker im Labor mitzumachen, vor allem um Forschungsprojekte umzusetzen. Sie waren damals meist biochemischer Natur und nicht so hochtechnisiert wie heute. Häufig ging es um Enzymaktivitäten, Ausscheidungen der

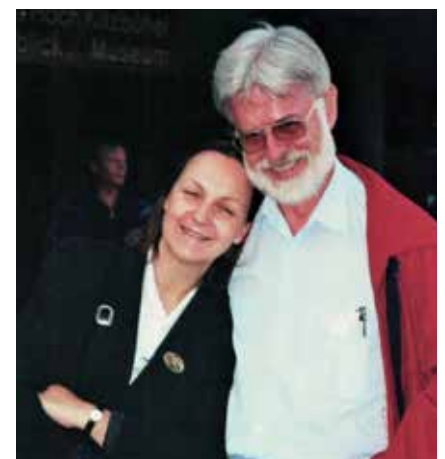
GAGs (Glykosaminoglykane) im Urin, Oligosaccharide, Sialinsäuren. Gemeinsam mit seinen beiden Kollegen Dr. Adrian Sewell und Prof. Bertram Pontz war auch das Labor der Kinderklinik in Mainz bekannt. Daher war es nicht verwunderlich, dass gerade zu Beginn alle drei immer wieder an den MPS-Familientreffen, Kongressen und Symposien teilnahmen, was ihnen den Spitznamen der „Drei Musketiere“ einbrachte. Ich konnte mir im Labor Methoden ansehen und übernahm diese dann auch über Jahrzehnte bei mir in Wien im Stoffwechsellabor, bis ich selbst in den Ruhestand ging.

Bereits in den frühen Jahren gemeinsamer Aktivitäten für die Mukopolysaccharidosen war Michael eine verständliche Information über diese Erkrankungsgruppe wichtig. Gemeinsam mit Dr. Günther Seidlitz aus Greifswald planten wir einen „Leitfaden für Eltern und Ärzte“ dazu, welcher dann erstmals beim Fischer-Verlag erschien und seither mehrmals auch bei UNI-MED Science neu aufgelegt wurde, darunter auch mit seinen beiden Doktorandinnen und späteren Kolleginnen, Dr. Elke Eich und Dr. Manal Bajbouj. Ich bin Michael Beck zutiefst dankbar für alles, was er für die Betroffenen gemacht hat, aber auch für mich in all den Jahren, wo wir gemeinsam für diese Erkrankungen tätig waren.

Der große Verlust für viele Menschen zeigte sich an der großen Trauergemeinde beim Begräbnis, zu welchem auch zahlreiche Kolleginnen und Kollegen und Weggefährte:innen, aber auch Patient:innen und „das Musketier Adrian“ gekommen sind! Mein tiefstes Mitgefühl gilt seiner Familie, die ihm immer sehr wichtig war und über die er stets liebevoll berichtete. Insbesondere seine Frau Marie-Luise war in all der Zeit seine wichtigste Stütze, die ihm den Rücken freigehalten hat.

Lieber Michael, Du bleibst in unseren Herzen unvergessen!

Susanne Gerit Kircher



WIR GRATULIEREN



MELVIN
900. Infusion



ANNA & MICHAEL
Baby Matilda & Master



MICHAEL
Matura & Aufnahme
Medizinstudium



ANNIE
1. Heimtherapie
& Schulanfängerin



CATALEYA
Schulanfängerin



FRITZ & FINN
1. Heimtherapie



SIGRID & SUSANNE
10 Jahre Therapiewoche



ANNA-MARIA
WORLDSymposium 2023
Young Investigator Award

TÄTIGKEITSBERICHT

KURZFASSUNG

Teilnahmen an:

- Dialog der seltenen Erkrankungen
- Benefizveranstaltungen
- Kursen, Schulungen und Webinaren
- VCM Inclusion Run
- Marktplatz Lebensnetze
- ECRD (online)
- Begräbnissen

Zoom / Meetings:

- Online Simulationstrainings
- MPS-International Network
- MPS-Vorstandsklausur und Vorstandssitzungen
- Vorstandssitzungen Pro Rare
- Pfliegeroundtable / Pflege.gv.at
- Mitarbeit im Beirat für SE
- Treffen mit Ärzten, Wissenschaftlern, Pharmafirmen und Serviceclubs

Organisation / Durchführung:

- Erlebnistage Hagenberg
- MPS-Mütter(aus)Zeit
- Online Ostermarkt
- Laufteams und Messestand VCM 2022
- Erlebnistage Burgenland
- MPS-Therapiewoche
- Mirno More MPS Projekt
- MPS-Erwachsenentreffen
- Erlebnistage Wieselburg
- Hotelsuche für Vereinsveranstaltungen
- Advent/Weihnachtsaktionen
- Aktionen zum Giving Tuesday
- Vorbereitungen zum MPS-Weltkongress 2024

Familienbetreuung:

- Telefonische und persönliche Betreuung
- Bearbeitung von Unterstützungsanträgen
- Covid-19 Hilfe
- Aufnahme einer ukrainischen MPS-Familie
- Recherchieren von Unterstützungsmöglichkeiten
- Betreuung bei Krankenhaus- und Kuraufenthalten
- Bemühungen um EET in Heimtherapie
- Unterstützung bei der Durchsetzung von Ansprüchen
- Kooperation mit Krankenhäusern

Öffentlichkeitsarbeit:

- Dialog der Seltene Erkrankungen
- CHA-MPS Live-Webinar Köln
- Challenge Bunte Hände
- Film zur Therapiewoche
- Fortsetzung Kampagne CHAMPS + Online Kongress
- ORF-Berichte
- Vienna City Marathon, Inclusion Run
- Pflanzaktion Vergissmeinnicht Innsbruck & Wien
- Pressegespräche, Aussendungen
- Verteilung von Infomaterial
- Präsenz und Kampagnen auf Social Media
- Werbung Digital Screens und Wartezimmerpot
- Design digitaler Newsletter

Publikationen:

- MPS-Falter 2022
- Tätigkeitsbericht 2021
- Neuauflage Werbematerial
- Aktualisierung Homepage
- Update MPS-Shop
- Konzeption und Versand von Spendenmailings
- Erstellen von Präsentationen
- Erstellung eines Jahresrückblicks für Social Media
- Kurzfilme für Social Media
- Begleitung von Projekt- bzw. Diplomarbeiten

Forschungsprojekte:

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

Sonstiges

- Design / Produktion neuer Werbemittel
- Entwurf / Prod. / Bewerbung von Billetts
- Produktion von Produkten für Weihnachtsmärkte
- Diverse Subventions- bzw. Spendenansuchen
- Online-Spendenwerbung
- Spenderbetreuung
- Internationale Zusammenarbeit
- Technischer und IT-Support



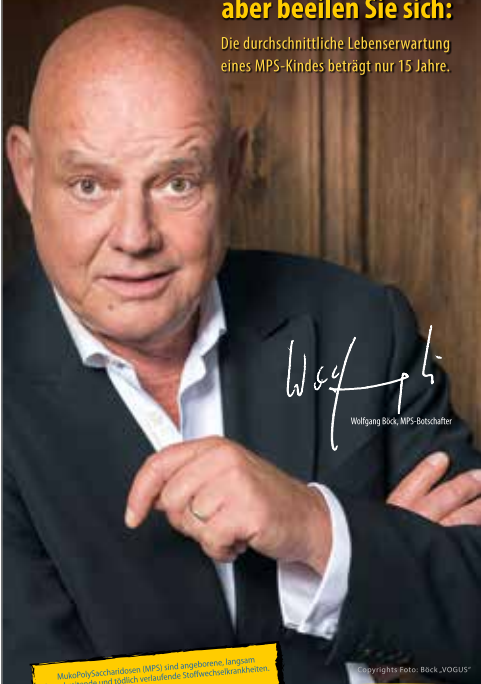
NEUES WERBEMATERIAL

BANNER & ROLLUPS

Helfen Sie leben

aber beeilen Sie sich:

Die durchschnittliche Lebenserwartung eines MPS-Kindes beträgt nur 15 Jahre.



Wolfgang Böck
Wolfgang Böck, MPS-Botschafter

MukoPolySaccharidosen (MPS) sind angeborene, langsam fortschreitende und tödlich verlaufende Stoffwechselerkrankungen.
www.mps-austria.at

Copyrights Foto: Böck, 'VOIGUS'

Gesellschaft für MukoPolySaccharidosen
und ähnliche Erkrankungen



Spendenkonto: IBAN AT07 1860 0000 1700 5000

MukoPolySaccharidosen (MPS) sind angeborene, langsam fortschreitende und tödlich verlaufende Stoffwechselerkrankungen.

Lebenslust

Die durchschnittliche Lebenserwartung eines MPS-Kindes beträgt 15 Jahre.



Helfen Sie leben
www.mps-austria.at

Gesellschaft für MukoPolySaccharidosen
und ähnliche Erkrankungen



Spendenkonto: IBAN AT07 1860 0000 1700 5000

MukoPolySaccharidosen (MPS) sind angeborene, langsam fortschreitende und tödlich verlaufende Stoffwechselerkrankungen.

Weil jeder Tag zählt

Die durchschnittliche Lebenserwartung eines MPS-Kindes beträgt 15 Jahre.



Helfen Sie leben
www.mps-austria.at

Gesellschaft für MukoPolySaccharidosen
und ähnliche Erkrankungen



Spendenkonto: IBAN AT07 1860 0000 1700 5000

MukoPolySaccharidosen (MPS) sind angeborene, langsam fortschreitende und tödlich verlaufende Stoffwechselerkrankungen.



Helfen Sie leben

aber beeilen Sie sich: Die durchschnittliche Lebenserwartung eines MPS-Kindes beträgt nur 15 Jahre.

Spendenkonto: IBAN AT07 1860 0000 1700 5000 MukoPolySaccharidosen (MPS) sind angeborene, langsam fortschreitende und tödlich verlaufende Stoffwechselerkrankungen.

Wolfgang Böck
Wolfgang Böck, MPS-Botschafter



MukoPolySaccharidosen (MPS)
sind angeborene, langsam fortschreitende und tödlich verlaufende Stoffwechselerkrankungen.
www.mps-austria.at

Gesellschaft für MukoPolySaccharidosen
und ähnliche Erkrankungen



Neues Design

Nachdem wir 2021 unser Logo modernisiert und alle unsere Unterlagen, wie Briefpapier, Flyer, Visitenkarten etc., ein neues Gesicht bekommen hatten, folgte heuer der nächste Schritt: Wir passten unser Werbematerial an das neue Design an.

Die alten, bunten Rollups und Banner haben also ausgedient. Jetzt wollten wir ein frisches, ansprechendes Design, an dem das Auge hängen bleibt. Schlicht, mit wenig Inhalt, aber auf den ersten Blick aussagekräftig. Mit einer Botschaft, die eindringlich alarmiert und dennoch positiv ist. Und wir wollten unseren MPS-Botschafter Wolfgang Böck zu Wort kommen lassen.

Da musste ein Profi her. Also bat ich Harald Kejr von HK-Kommunikation um seine Ideen. Zunächst ging er mit fachmännischem Blick meine Auswahl an vorhandenen Fotos durch. Die Ausbeute war leider gering: Maria auf dem Fahrrad, mehr Brauchbares fanden wir nicht. Wir benötigten also Material.

Wie gut, wenn man einen tollen Fotografen an der Hand hat. Ich bat also meinen Sohn, Johannes Weigl, um ein Fotoshooting mit Patienten. Die Bilder von Simon und Bálint überzeugten Harald und er verarbeitete sie gekonnt zu diesen großartigen Designs.

Jetzt sind wir für Messestände und Benefizveranstaltungen professionell ausgerüstet. Großes Dankeschön an Harald und Johannes!

<https://hk-kommunikation.de/>
www.johannesweigl.com

Michaela Weigl



Lebenslust
Die durchschnittliche Lebenserwartung eines MPS-Kindes beträgt 15 Jahre.
Spenderkonto: IBAN AT07 1860 0000 1700 5000 MukoPolySaccharidosen (MPS) sind angeborene, langsam fortschreitende und tödlich verlaufende Stoffwechselerkrankungen.

Helfen Sie leben
www.mps-austria.at

Ihre Spende ist steuerlich absetzbar

Gesellschaft für MukoPolySaccharidosen und ähnliche Erkrankungen
MPS
make patients smile



Lebenslust
Die durchschnittliche Lebenserwartung eines MPS-Kindes beträgt 15 Jahre.

Helfen Sie leben
www.mps-austria.at

Gesellschaft für MukoPolySaccharidosen und ähnliche Erkrankungen
MPS
make patients smile

Ihre Spende ist steuerlich absetzbar

Spendenkonto: IBAN AT07 1860 0000 1700 5000
MukoPolySaccharidosen (MPS) sind angeborene, langsam fortschreitende und tödlich verlaufende Stoffwechselerkrankungen.



Weil jeder Tag zählt
Die durchschnittliche Lebenserwartung eines MPS-Kindes beträgt 15 Jahre.
Spenderkonto: IBAN AT07 1860 0000 1700 5000 MukoPolySaccharidosen (MPS) sind angeborene, langsam fortschreitende und tödlich verlaufende Stoffwechselerkrankungen.

Helfen Sie leben
www.mps-austria.at

Ihre Spende ist steuerlich absetzbar
Reg. Nr. 80 1461

Gesellschaft für MukoPolySaccharidosen und ähnliche Erkrankungen
MPS
make patients smile

CHASE THE SIGNS

15. MAI - INTERNATIONALER MPS-TAG

Den Internationalen MPS-Tag am 15. Mai nehmen wir jedes Jahr zum Anlass, um mehr Aufmerksamkeit für MPS zu generieren.

Chase the Signs

Als Internationales MPS Netzwerk - IMPSN - gingen wir mit der Online-Kampagne Chase the Signs in die dritte Runde.

Wir - MPS Austria - waren dabei. Das Toolkit für die von der Industrie gesponserten Kampagne passten wir auf MPS Austria an und posteten das Material (Bilder und Reels) einen Monat lang auf den sozialen Medien (Facebook, Instagram und LinkedIn).

Das Thema Frühdiagnose wurde wiederum als ein Labyrinth dargestellt, durch das unsere Familien irren, wenn sie auf der Suche nach der Diagnose sind. Dass dieser Weg oft sehr lang ist, wissen unsere Betroffenen aus eigener Erfahrung. Es können drei Jahre, sechs Jahre und manchmal sogar Jahrzehnte sein.

Unsere Patient:innen haben komplexe Geschichten und die MukoPolySaccharidosen sind vielfältig - auch innerhalb der einzelnen MPS-Formen gibt es gravierende Unterschiede in der Krankheitsschwere. Sind Patient:innen milde betroffen, bleiben sie mitunter bis ins Erwachsenenleben undiagnostiziert.

Viele Diagnose-Geschichten zeigen uns, dass hier immer noch Handlungsbedarf besteht. Wir können die Situation nur verändern, wenn wir mit diesem Thema Men-

schen erreichen und auch die allgemeine Öffentlichkeit immer wieder auf MPS und ihre Frühsymptome aufmerksam machen. Das sehen wir als Chance, um ein Bewusstsein für diese Erkrankungen und daraus resultierend Veränderung zu schaffen, damit Diagnosen in Zukunft früher gestellt werden.

Chase The Signs - damit das Labyrinth und die Odyssee irgendwann ein Ende haben.

Signs - Erkenne die Zeichen

Zusätzlich zu diesen Aktivitäten veranstaltete CHA-MPS für Deutschland, Österreich und die Schweiz am 17. Mai wiederum ein Online Symposium "Signs - Erkenne die Zeichen", mit dem wir ebenso die Aufmerksamkeit auf die Frühdiagnose lenken wollten. Mehr dazu ab Seite 22.

MPS-Familientreffen

Was wäre ein internationaler MPS-Tag ohne eine gemeinsame Aktivität für unsere MPS-Familien?

Wir nutzten die Gelegenheit und organisierten kurzerhand ein MPS-Erlebniswochenende für sie. Wunder-schöne Tage mit tollen Aktivitäten brachten großartige Erinnerungen für die Familien und eine Menge Material für Storys und Reels, die wir wiederum auf Social Media teilen.

Einen Bericht zum Wochenende gibt es auf Seite 82.





WIR MÜSSEN
DIAGNOSEN
FRÜHER
STELLEN!

SYMPTOME
DER MPS
ERKENNEN!



CHASE  THE SIGNS
FOR MPS

Gemeinsam können wir
den Weg zur Diagnose
verkürzen!

Der schnellste Weg zur richtigen Diagnose

#ChaseTheSigns
Symptome erkennen!



Klauenhände /
Celenkkontrakturen



Kleinwuchs



Hornhaut-
trübung



grobe
Gesichtszüge



JE SCHNELLER
SYMPTOME
ERKANNT
WERDEN

CHASE  THE SIGNS
FOR MPS



CHASE  THE SIGNS
FOR MPS



UMSO FRÜHER
ERHALTEN
PATIENTEN DIE
RICHTIGE
DIAGNOSE

BEREIT?
ERKENNEN
SIE DIE
SYMPTOME!



CHASE  THE SIGNS
FOR MPS

CHAMPS

CLINICAL HIGH AWARENESS MPS

Aufklären, Aufmerksamkeit erzeugen, Bewusstsein schaffen

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

2019 wurde die CHA-MPS-Initiative („Clinical High Awareness MPS“) von den MPS-Gesellschaften Deutschland, Österreich und der Schweiz gegründet.

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, Ärzt:innen und Therapeut:innen 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.

CHA-MPS 2021

Um auch in der „analogen Welt“ noch präsenter zu werden, haben wir am 12. Mai Pädiater:innen 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, Questions & 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-Spezialist:innen 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 (ihre Tochter ist an MPS erkrankt) 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.

Aufzeichnungen



Wer die Veranstaltungen 2021 oder 2022 verpasst hat, kann die Aufzeichnung nachsehen. Beide sind auf unserer Website zu finden. Link: www.mps-austria.at/erkenne-die-zeichen oder QR-Code:



CHA-MPS wird gesponsort von:

B:OMARIN[®]

Chiesi
People and ideas for innovation in healthcare

SANOFI GENZYME

Takeda

ultragenyx
pharmaceutical



CHA-MPS 2022

Am 17.5.2022 fand das zweite CHA-MPS LIVE-Webinar statt.

2021 lag der Themenschwerpunkt auf der reinen Information über die Erkrankungen um Pädiater:innen die Früherkennung zu ermöglichen.

2022 war der Themenschwerpunkt des LIVE-Webinars „signs – ERKENNE DIE ZEICHEN“ (2 CME-Punkte), der direkte Nutzen der Früherkennung für den Patient:innen. Also warum ist es so wichtig, die seltenen Krankheiten Mukopolysaccharidosen, Mukolipidosen und Manno- sidose möglichst früh zu diagnostizieren und mit den Therapien zu beginnen? Welche Therapien gibt es und wo liegen die Schwierigkeiten bzw. Besonderheiten bei der Behandlung?

Auch die Gesprächsteilnehmer:innen wurden diesem Thema angepasst.

Die Experten:innenrunde

- Maria Prähofer (Betroffene, MPS IV A)
- Christine Wurlitzer (Physiotherapeutin)
- Dr. med. Christina Lampe (Oberärztin im Zentrum für seltene Krankheiten am Universitätsklinikum Gießen)
- Michaela Weigl (Vorsitzende MPS-Österreich, Mutter von Maria Prähofer)
- Dr. Georg Schetter (Vorsitzender MPS-Deutschland, Vater eines betroffenen Sohns)
- Gesine Schoeps (Moderatorin)

Veranstalter

- CME-Verlag
 - HK-Kommunikation
- im Auftrag der MPS-Gesellschaften Deutschland, Österreich und der Schweiz gegründet.



VOR UND HINTER DEN KULISSEN.

von links nach rechts:

- Darius** (Kamera)
- Carmen Kunkel** (GF MPS D)
- Eva Schetter** (MPS D)
- Dr. med. Christina Lampe** (Uniklinik Gießen)
- Jörg** (Kamera)
- Gesine Schöps** (Moderatorin)
- Christine Wurlitzer** (Physiotherapeutin)
- Jan-Hendrik Wiedemann** (CME-Verlag)
- Dr. Georg Schetter** (Vorsitzender MPS-D)
- Maria Prähofer** (MPS-Patientin Ö)
- Michaela Weigl** (Vorsitzende MPS Ö)
- Dickus** (Ton)
- Andreas** (Regie)
- Jan** (Zoom + Regie)
- Constantin** (Social Media, nicht am Bild)
- Harald Kejr** (Organisation, nicht am Bild)
- Dagmar** (Maske, nicht am Bild)





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>

CHAMPS
CLINICAL HIGH AWARENESS MPS

**Unser Hauptziel ist und bleibt,
die MPS-Gesellschaften von
Deutschland, Österreich und der
Schweiz bei ihrer wichtigen Arbeit
zu unterstützen.**

NEUAUFLAGE KOMMT

„MUKOPOLYSACCHARIDOLEN UND ÄHNLICHE LYSOSOMALE ERKRANKUNGEN – EIN LEITFADEN FÜR BETROFFENE UND ÄRZTE“

**Aus dem Vorwort und der Einleitung für das Buch von Susanne Gerit Kircher
Mit Beiträgen von Christina Lampe, Florian Lagler, Mateja Smogavec, Michaela Weigl,
Christine Wiesbauer und Markus Wirsing**



Zehn Jahre nach der letzten Auflage verdanken wir den Bemühungen des UNI-MED-Verlags eine neue - vierte - Auflage, die nun nicht mehr nur die Mukopolysaccharidosen im Fokus hat, sondern auch eine Reihe ähnlicher Erkrankungen, deren Klinik, Verlauf, Therapie und Schicksale in vielerlei Hinsicht jenen der Betroffenen mit MPS sehr ähnlich sind, wie die Mukolipidosen oder Alpha-Mannosidosen. Oft werden

auch diese Patient:innen in den MPS-Gruppen aufgenommen, da ihre Zahl noch viel kleiner ist und sie keine Unterstützung durch spezielle Organisationen haben. In den Kliniken sind es dieselben Stoffwechselspezialisten, die sie betreuen, in den spezialisierten Stoffwechsellabors sind es die gleichen Abläufe die zu einer Diagnose führen. Daher soll der neue überarbeitete Leitfaden auch diesen Betroffenen und deren Familien helfen, für wesentliche Aspekte einiger ausgewählter lysosomaler Speichererkrankungen ein Stück mehr Information zu erhalten.

Was ist in den letzten Jahrzehnten nicht alles passiert! Die sogenannten seltenen Erkrankungen, die Orphan Diseases, sind keineswegs mehr selten, alleine in Europa sind 36 Millionen Einwohner aller Altersstufen von einer der über 6000 seltenen Erkrankungen betroffen. Dazu kommen noch all die vielen Eltern, Partner:innen, Kinder und Verwandten, die direkt oder indirekt ebenso mitbetroffen sein können. Expertise-Zentren für den klinischen und diagnostischen Bereich wurden gegründet, Netzwerke auf europäischer und internationaler Ebene sind heute selbstverständlich. Aktionspläne für Seltene Erkrankungen wurden auf politischer Ebene vielerorts implementiert. Die neuen Formen der Kommunikation gestatten es, Patient:innen über tausende von Kilometern hinweg den Spezialist:innen vorzustellen und eine

Begutachtung durch Expert:innen zu erfahren. Die Diagnostik, insbesondere auf dem Gebiet der Molekulargenetik, ist breiter verfügbar geworden, leichter versendbar, und sie ermöglicht es Diagnosen zu stellen, auch wenn die Klinik nicht ganz eindeutig ist. Parallel dazu ist das Interesse an der Entwicklung neuer Therapien bei den sogenannten Orphan Diseases seitens der pharmazeutischen Industrie ungebrochen.

Die großen Hoffnungen in die neuen Therapien haben sich für eine Reihe von lysosomalen Erkrankungen weitgehend erfüllt und erlauben heute ein längeres Leben mit mehr Lebensqualität, neuen Perspektiven für Betroffene, weniger Angst und Unsicherheit. Patient:innen sind zu Partner:innen in der ärztlichen und therapeutischen Versorgung geworden. Es ist ihr unschätzbare Verdienst, dass sie immer noch an Studien teilnehmen und aktiv für wissenschaftliche Fragestellungen zur Verfügung stehen. Wir wären heute nicht da wo wir stehen, wenn es nicht diese mutigen und kooperativen Betroffenen und deren Familien gebe!

Die bisherigen Therapien haben zwar nicht die erhoffte vollständige Heilung gebracht, aber Dank der ärztlichen, pflegerischen, psychischen, sozialen und inklusiven Begleitung ist das Leben für viele Betroffene zu einem Leben mit einer chronischen Erkrankung geworden, das ihnen Platz für eine individuelle Gestaltung erlaubt.

Dieser Wandel auf dem Gebiet der Mukopolysaccharidosen und anderen ähnlichen lysosomalen Erkrankungen wird begleitet von einem Generationenwechsel aller Beteiligten an diesem Buch: Ärzt:innen, Therapeut:innen und Vertreter:innen der Pflegeberufe machen Platz für neue, jüngere interessierte Kolleginnen und Kollegen. Erwachsen gewordene Betroffene geben nun selbst ihre Erfahrungen an junge Patient:innen und deren Familien weiter. Das Lernen über diese Erkrankungen ist nach wie vor wichtig, aber es ergänzt nun eine bereits vorhandene Basis an vorhandenem Wissen.

Besonders für Eltern beginnt nach der neu gestellten Diagnose bei ihrem Kind eine wahre Flut an Fragen mit der Suche nach Antworten: Was führt zu der Erkrankung, gibt es Heilung? Wer kennt sich aus, wer kann helfen? Ist das beobachtete Symptom in Zukunft immer so, oder ändert sich da etwas? Werden alle meine Kinder krank werden, auch wenn sie jetzt noch gesund aussehen? Kann ich nur kranke Kinder bekommen? Habe ich da Schuld auf mich geladen? Diese und ähnliche Fragen sind genauer im Kapitel über die Genetik beschrieben.

Nicht alle Patient:innen sind bei der Diagnose im Kindesalter. Bei manchen der Erkrankungen schreitet die Speicherung so langsam fort, sodass typische Symptome erst im Erwachsenenalter auffallen. Daher gibt es durchaus erwachsene Betroffene, bei denen die Diagnose erst nach Jahrzehnten gestellt wird, auch bei den Mukopolysaccharidosen, insbesondere wenn Restenzymaktivitäten vorhanden sind. Erwachsene Patient:innen wären mit Konfrontation der akuten und schweren Symptomatik bei kleinen Patient:innen überfordert und müssen die für sie relevanten Fragen beantwortet bekommen: jene nach Partnerschaft, eigenen Kindern, Ausbildung, Beruf und Leben mit einer solchen Diagnose. Daher wurden die Kapitel, die sich mit diesen Aspekten bei der Krankheitsbewältigung auseinander setzen in dem Leitfaden neu aufgenommen. Es sind Themen, die Familien und Betroffene mit viel eigener Erfahrung beigesteuert haben.

Auch wenn dieser Leitfaden zunächst MPS-Betroffene und deren Familien ansprechen wird, sind viele der geschilderten Erlebnisse auch mit jenen der anderen Krankheitsbilder zu vergleichen. Für die meisten dieser noch selteneren Erkrankungen gibt es keine eigenen Patientenorganisationen, es sei denn, alle sind in einer Schirmorganisation zusammengefasst. In vielen Ländern sind daher diese „anderen besonderen“ Patient:innen ebenfalls herzlich willkommene Mitglieder der MPS-Gesellschaften. Keine dieser Gruppen ist nur national tätig, sie alle sind international vernetzt und ermöglichen es, immer auf dem neuesten Stand der Wissenschaft und Therapie zu sein.

Da die Krankheiten verbinden, die Sprachen oder Herkunftsländer aber eventuell bremsend sein können, sind in diesem Leitfaden die Organisationen weltweit angeführt und die Kontaktmöglichkeiten angegeben. Letztere können nur eine Momentaufnahme sein, denn es werden immer neue Gruppen und Organisationen gebildet, während andere wieder aufgegeben werden. In den meisten Fällen sind es Betroffene oder deren An-

gehörige, die durch den persönlichen Leidensdruck an der Erforschung ihrer jeweiligen Erkrankung und Verbesserung der Lebensbedingungen mit großer Anstrengung arbeiten. Das bedeutet auch sehr oft, dass nicht nur die Erkrankung zu bewältigen ist, sondern dass man auch Sprachrohr für andere ist, die nicht die notwendige Kraft haben für sich zu kämpfen. Das kostet viel Substanz und muss manchmal nach Jahren wieder aufgegeben werden. Sei es, weil die Indexperson verstorben ist, oder weil man durch neue Therapien einen persönlich gangbaren Weg gefunden hat, ein Leben mit der Erkrankung zu führen und neue Perspektiven für sich zu entwickeln.

In jedem Fall aber sind es die großartigen Persönlichkeiten, Patient:innen wie Angehörige, die trotz aller Schwierigkeiten im Verlauf der letzten Jahrzehnte mit dazu beigetragen haben, dass sich dieses Gebiet der angeborenen lysosomalen Erkrankungen so dynamisch entwickeln konnte. Sie sind es, die Wissenschaft und Forschung unterstützen und motivieren, die Ärzt:innen, Therapeut:innen und Pflegepersonen helfen, den Weg gemeinsam zu gehen. Die unzähligen neu hinzu gekommenen Betroffenen Mut machen und sie in schwierigen Phasen auffangen, gemäß dem Motto „Gemeinsam ist man stärker“.

Susanne Gerit Kircher

Anmerkung der Redaktion:

Wir freuen uns sehr auf die Neuauflage mit den angesprochenen Aktualisierungen und produzieren diese nächste Auflage in größerer Stückzahl nicht nur für MPS Österreich, sondern auch für MPS Deutschland und MPS Schweiz. Das Buch kann sodann bei den jeweiligen MPS-Gesellschaften oder im Buchhandel bezogen werden.



Bild: Buch in der 3. Auflage

VERGISSMEINNICHT.AT

DAS GUTE TESTAMENT



Wir sind immer wieder begeistert von dem Engagement, der vielfältigen Arbeit, den Aktivitäten und dem Gedankenaustausch der unterschiedlichsten Vereine, die sich alljährlich bei der Pflanzaktion der Initiative Vergissmeinnicht in Innsbruck im Hofgarten treffen.

Stellvertretend für MPS Austria durften wir ein Vergissmeinnicht pflanzen und wissen, dass wir unterstützt sind, und sich diese Unterstützung wie die kleine gebündelte blaue Blütenpracht zu einem Meer der Solidarität entfaltet. Danke dafür.

Isabella & Hannes Nestler



Wie jedes Jahr hat Vergissmeinnicht.at – die Initiative für das gute Testament – einen wunderschönen Standort für die Pflanzaktion, die jährlich in Gedenken an die Testamentspender stattfindet, ge-

funden: den Augarten in Wien. Viele Vereine waren anwesend und wir konnten uns über die einzelnen Aktivitäten des eigenen Vereins austauschen. Viele engagierte, liebevolle Menschen repräsentieren an dem Tag den Verein oder die Institution, für die ihr Herz brennt, und so war ich im Namen von MPS-Austria anwesend.

Die Organisation war perfekt und der Fotograf aus gutem Grund erbarmungslos: trotz kaltem Wind mussten wir unsere Jacken ausziehen, denn ein gutes Foto, auf dem die Vereinslogos gut sichtbar sind, ist unerlässlich.

Saskia Etienne



WOZU EIN TESTAMENT MACHEN?

Online Notargespräche zum Thema Testament und Erbrecht können Sie auf vergissmeinnicht.at nachsehen. Link im QR-code:



Mit einem Testament können Sie zu Lebzeiten festlegen, wer Ihr Vermögen nach Ihrem Tod erhalten soll. Damit bestimmen Sie (und nicht der Gesetzgeber), was mit Ihrem Vermögen passiert. Sie können auch Menschen bedenken, die nicht als gesetzliche Erben vorgesehen sind.

Sie erklären darin, ob Sie einer einzelnen Person die gesamte Verlassenschaft vermachen oder ob mehrere Erben sich (im Innenverhältnis) die Verlassenschaft quotenmäßig teilen sollen (etwa je zu einem Drittel, zu gleichen Teilen).

Sie können in Ihrem Testament auch einzelne Sachen wie z.B. ein Sparbuch oder eine Eigentumswohnung als Vermächtnis (früher: Legat) vermachen.

Sie können Ihr Testament jederzeit widerrufen. Es ist eine einseitige Verfügung, die Ihren letzten Willen enthält, der sich eben ändern kann.



Wenn Sie keine Angehörigen und kein Testament haben, fällt Ihr Vermögen an den Staat. Warum nicht in diesem Fall ein Testament machen und eine gemeinnützige Organisation bedenken, die Ihnen immer schon am Herzen lag?

Geben macht glücklich: Studien belegen, dass Menschen beim Geben Glück empfinden. Glück beeinflusst unser Wohlbefinden und kann sogar ein Leben verlängern. Und Glück empfinden auch jene Menschen, denen Sie Gutes tun werden.

Selbst ein kleiner Betrag kann Großes bewirken: „Ich mache das, weil mir das wirklich ein Anliegen ist. Ich bin nicht groß vermögend, bei Gott nicht, aber ich stehe auf dem Standpunkt, dass auch kleinere Beiträge überall helfen.“ Frau Koch

Ein Tipp: Setzen Sie in Ihrem Testament auch Ersatzerb:innen für den Fall ein, dass die eingesetzte Person z.B. früher verstirbt. Auch gemeinnützige Organisationen können Ersatzerbinnen sein.

Ihr Vermächtnis schenkt auch MPS-Kindern Hoffnung, Lebensmut und bessere Chancen in der Zukunft: Die Chance auf raschere Diagnosen, wirkungsvolle Therapien, bessere Lebensqualität und darauf, überhaupt erwachsen zu werden.



Vergiss mein nicht

Fotos rechts:
Vergissmeinnicht Pressegespräch in Linz & Veranstaltung zum Erbrecht im Schloss Traun.



AWARENESS

MESSE INTEGRA IN WELS

Die 17. INTEGRA Fachmesse hatte mit der „Messe Wels“ einen neuen organisatorischen Veranstalter, während assista sich auf die Rolle als ideeller Träger der Messe konzentrierte.

Nach der coronabedingten Pause konnte die österreichische Leitmesse für Pflege, Rehabilitation und Therapie, vom 8. - 10. Juni 2022, wieder an den Erfolg der letzten Jahre anknüpfen.

Die Fachaussstellung hatte auch in diesem Jahr viel zu bieten. Die Möglichkeit, eine Vielfalt an Hilfsmitteln aus den Bereichen Reha, Therapie, Pflege, Barrierefreiheit oder Mobilität zu bestaunen und vor Ort auszuprobieren, zeichnete die Messe wiederum besonders aus.

Dazu kamen ergänzend ein breites Bildungsprogramm mit informativen Fachvorträgen und Workshops, sowie lebendige Diskussionsrunden.

Fachleute aus Reha- und Orthopädietechnik, Pflege und Therapie, sowie interessierte Privatbesucher:innen kamen voll auf ihre Kosten und nutzten die Atmosphäre für den lebendigen und professionellen Austausch.



Weil MukoPolySaccharidosen immer noch relativ unbekannt sind, präsentierten wir uns wieder mit einem eigenen Stand! Auch wenn MPS selten ist, sind unsere MPS-Kinder Realität. Darum freuten wir uns über die Gelegenheit, mit tatkräftiger Unterstützung unseres Vorstandsmitglieds Ulli Kaser, Messebesucher:innen in vielen Gesprächen über diese heimtückische Krankheit aufzuklären: Symptome, Krankheitsverlauf und die durchschnittliche Lebenserwartung von 15 Jahren machten die Besucher:innen sehr betroffen! Viele Schüler:innen von Sozialschulen waren sehr interessiert, manche möchten das Thema MPS sogar in ihre Abschlussarbeiten aufnehmen und darüber berichten.

Gleichzeitig ließen wir uns vom breiten Angebot der Ausstellung inspirieren, um Informationen über Produktneuheiten und Innovationen für unsere MPS-Familien mitzunehmen und sie dadurch noch besser beraten und unterstützen zu können.

Christine Hauseder



MESSE VIENNA SPORTSWORLD

Der Vienna City Marathon ist immer eine tolle Gelegenheit für ein unsere Öffentlichkeitsarbeit - und zwar schon bevor er beginnt. Denn schon lange im Vorfeld beginnen wir mit unseren Awareness-Aktionen, posten regelmäßig auf Social Media, suchen nach sportlichen Menschen, die für MPS an den Start gehen und Spendenseiten für uns machen. Und wir stehen zwei Tage lang auf der Vienna Sportsworld, wo wir an die vorbeiziehende Menschenmenge eine Menge Flyer und kleine Geschenke verteilen und Interessierten über uns erzählen.

Vielen Dank an alle, die uns selbstlos helfen unseren Stand durchgehend zu betreuen. Das ist eine große Entlastung und hilft uns auch, rechtzeitig an den Start des Inclusion Run zu gelangen, der schon ein paar Stunden vor Messeschluss startet.



PROJEKTVORSTELLUNG

DIPLOMARBEIT ZU ANÄSTHESIEMETHODEN BEI MPS

Bericht über meinen Forschungsaufenthalt zu meiner Diplomarbeit im Benioff Children's Hospital Oakland Kalifornien (Juli – September 2022)

Das Forschungsstipendium der MPS Europe gGmbH ermöglichte mir einen dreimonatigen Aufenthalt in Oakland, einer Stadt in der Nähe von San Francisco, Kalifornien, USA. Das dortige Kinderkrankenhaus „UCSF Benioff Children's Hospital“ ist eines der weltweit renommiertesten Zentren für MPS und lysosomale Speicherkrankheiten. In meiner Diplomarbeit geht es um eine neue Methode, um die Anästhesie bei MPS so sicher wie möglich zu machen.

Aufgrund eines Gendefekts sind MPS-Patienten nicht in der Lage, bestimmte Stoffwechselprodukte abzubauen, was zu einer Schwellung der Zellen führt. Die Krankheit betrifft alle Organe, aber die Atemwege und Blutgefäße sind besonders kritisch. Die Schwellung kann zu verengten Atemwegen in Mund und Rachen sowie zu verengten Gefäßen im Herz-Kreislauf-System führen. Dies macht MPS-Patienten zu Hochrisikopatienten, weshalb erhöhte Sicherheitsmaßnahmen und geschickte Verfahren bei jeder Art von Anästhesie wichtig sind.

Meine Forschung in Oakland konzentrierte sich auf die verschiedenen Anästhesiemethoden für MPS-Patienten. Unterstützt wurde ich von dem Anästhesisten Dr. Richard Rowe und dem Gastroenterologen Dr. Paul Harmatz. Sie haben in den letzten 20 Jahren viel mit MPS gearbeitet, und dank Hunderter von Operationen hatte Dr. Rowe die Möglichkeit, einen Leitfaden für diese Patienten zu entwickeln, der zu einer extrem niedrigen Komplikationsrate im Krankenhaus geführt hat. In meinem Beitrag beschreibe ich diese bisher unveröffentlichte Methode und beweise ihre Wirksamkeit, indem ich alle Anästhesieprotokolle von MPS-Patienten der letzten 12 Jahre analysiere.

Einen ebenso unverzichtbaren Beitrag leistete Dr. Florian Lagler von der Paracelsus Medizinischen Privatuniversität Salzburg. Er hat das Partnerprojekt zwischen den beiden Universitäten (University California San Francisco und Paracelsus Medizinische Privatuniversität) ermöglicht und

begleitet. Da eine solche Forschung in der Regel nicht in drei Monaten durchführbar ist, werde ich das Projekt mit ihm in Salzburg weiterführen und abschließen.

Das Benioff Children's Hospital Oakland ist nicht nur für seine erstklassige Behandlung von MPS-Patienten bekannt, sondern auch für seine umfangreiche Forschungstätigkeit auf diesem Gebiet. Das Forschungsteam von Dr. Paul Harmatz, dem ich angehören durfte, arbeitet mit allen führenden Pharmaunternehmen weltweit zusammen, um deren Therapien in klinischen Studien anzuwenden und auf den Markt zu bringen. Infolgedessen kommen Patienten aus ganz Nordamerika und in einigen Fällen aus der ganzen Welt zu diesem Zentrum, um an den genannten Studien teilzunehmen.

Leider ist es aufgrund der Seltenheit der Krankheit im Allgemeinen sehr schwierig, genügend Daten zu erhalten, um aussagekräftige Schlussfolgerungen zu ziehen. Aufgrund der außergewöhnlichen Anzahl von MPS-Patienten, die dieses Krankenhaus besuchen, konnte ich jedoch auf einen umfangreichen Datenpool zugreifen und diesen eingehend analysieren. Seit 2010 gab es über 600 Anästhesien von MPS-Patienten. Die Komplikationsrate der Narkosen war erwartungsgemäß äußerst gering. Durch die Analyse der Daten konnten wir also nachweisen, dass die vorgestellte Leitlinie hochwirksam ist und zu einem besseren Ergebnis führt als herkömmliche Methoden.

Die neue Leitlinie

Die neue Leitlinie kann in zwei Hauptteile unterteilt werden: die Anästhesietechniken und die Medikamente.

In einem ersten Schritt wird empfohlen, festzustellen, ob der MPS-Patient ein hohes Risiko für Komplikationen hat oder nicht. Um dies festzustellen, ist es wichtig, die Krankengeschichte des Patienten zu kennen, ob er an obstruktiver Schlafapnoe leidet oder nicht, die Bildgebung (vorzugsweise ein MRT der Wirbelsäule) und das klinische Bild zu betrachten. Da die Krankheit so variabel ist, sind nicht alle Sicherheitsmaßnahmen für jeden Patienten geeignet.

Während es bei Patienten mit geringem Risiko vertretbar ist, die herkömmliche Intubationstechnik für Kinder anzuwenden (Sevofluran-Maskeneinleitung, Laryngoskop-

Intubation usw.), wird dringend empfohlen, bei Patienten mit hohem Risiko einen höheren Standard anzuwenden: Es beginnt mit der Vorbereitung. Vor der Operation muss das Team wissen, was geplant ist und was im Falle unvorhergesehener Ereignisse zu tun ist. Wenn der Anästhesist keine Erfahrung mit dieser Krankheit hat, sollte er einen Kollegen bitten, im Notfall in Reichweite zu sein, und einen HNO-Arzt rufen, falls ein Tracheostoma benötigt wird. Die gesamte Ausrüstung für die fiberoptische Intubation und die Notfalltracheostomie sollte vorbereitet werden. Wenn der Patient ängstlich ist, wird empfohlen, ihn mit Midazolam als Prämedikation zu beruhigen.

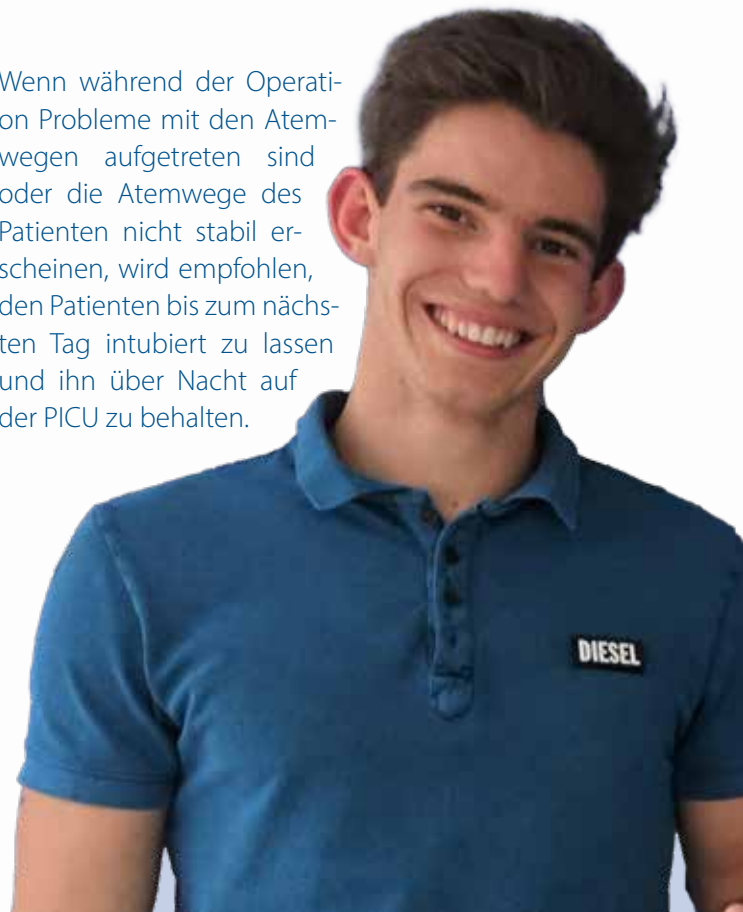
Aufgrund der Instabilität der Halswirbelsäule ist die Lagerung des Patienten sehr wichtig. Die Wirbelsäule sollte immer in Normalstellung gehalten werden, und je nach Operation wird ein zusätzliches Neuromonitoring dringend empfohlen. Dies ermöglicht eine kontinuierliche Überwachung des Wirbelkanals und ein sofortiges Eingreifen, wenn der Wirbelkanal beeinträchtigt ist und das Signal verloren geht. Je nach Schlafposition des Patienten kann es sinnvoll sein, den Patienten in seitlicher Dekubituslage zu sedieren, damit die Zunge die Atemwege nicht blockieren kann.

Wir empfehlen eine IV-Ketamin-Sedierung und eine Intubation durch die Nasenlöcher mit einem fiberoptischen Bronchoskop. Es kann recht schwierig sein, festzustellen, ob es sich bei einer Öffnung um die Luftröhre oder die Speiseröhre handelt, da beide aufgrund der angesammelten GAG sehr ähnlich aussehen können. Um die Sicht zu verbessern und zu verhindern, dass die Luftröhre kollabiert, haben wir festgestellt, dass es sehr hilfreich sein kann, O₂ an den Sauganschluss des Bronchoskops anzuschließen.

Während der Operation ist es wichtig, die Parameter im Auge zu behalten und den Blutdruck sehr genau zu überwachen. Aufgrund von GAG-Ablagerungen in den Blutgefäßen können diese sehr eng sein, und ein zu starkes Absinken des Blutdrucks kann schwerwiegende Folgen haben. Es ist daher ratsam, den Blutdruck höher als üblich zu halten.

Nach einer erfolgreichen Intubation und Aufrechterhaltung muss auch die Extubation mit Vorsicht erfolgen. Vor der Extubation sollte der Atemweg mit einem FB kontrolliert werden, um sicherzustellen, dass er nicht durch GAG oder Blutgerinnsel blockiert ist. Danach sollte der Patient langsam und schrittweise extubiert werden, wobei die Parameter stets im Auge behalten werden sollten.

Wenn während der Operation Probleme mit den Atemwegen aufgetreten sind oder die Atemwege des Patienten nicht stabil erscheinen, wird empfohlen, den Patienten bis zum nächsten Tag intubiert zu lassen und ihn über Nacht auf der PICU zu behalten.



Durch diesen Forschungsaufenthalt konnte ich nicht nur zur Erweiterung des Wissens über MPS und im weiteren Verlauf zu einer sichereren Behandlung beitragen, sondern auch viele persönliche Erfahrungen sammeln und viel lernen. Dieses Wissen wird mir zweifellos bei der Behandlung von Patienten und in meiner beruflichen Laufbahn eine große Hilfe sein. Zum einen konnte ich mich intensiv mit dieser, wie ich finde, hochinteressanten Krankheit auseinandersetzen, zum anderen habe ich einen tiefen Einblick in die Behandlung dieser Patienten gewonnen. Außerdem konnte ich viel über die Forschung im Allgemeinen lernen.

Schließlich konnte ich ein Krankenhaus und ein Gesundheitssystem kennen lernen, das eine hervorragende medizinische Versorgung bietet und doch ganz anders vorgeht, als man es in europäischen Krankenhäusern gewohnt ist.

Ich bin sehr dankbar, dass dieses Forschungsstipendium mir die Möglichkeit gab, diese Erfahrung zu machen. Ich konnte sowohl auf wissenschaftlicher als auch auf zwischenmenschlicher und persönlicher Ebene viel mitnehmen und werde dieses neu erworbene Wissen nun zum Nutzen meiner zukünftigen Patienten einsetzen.

Ein herzliches Dankeschön für Ihre Unterstützung!

Simon Moser

NEUROCHIRURGIE BEI MPS & ML

NEUROCHIRURGISCHE PROBLEME UND OPERATIONEN

Ein Vortrag von Herrn Dr. Philip Kunkel im Rahmen der deutschen MPS-Konferenz im Oktober 2022, zusammengefasst von Anna Prähofer.

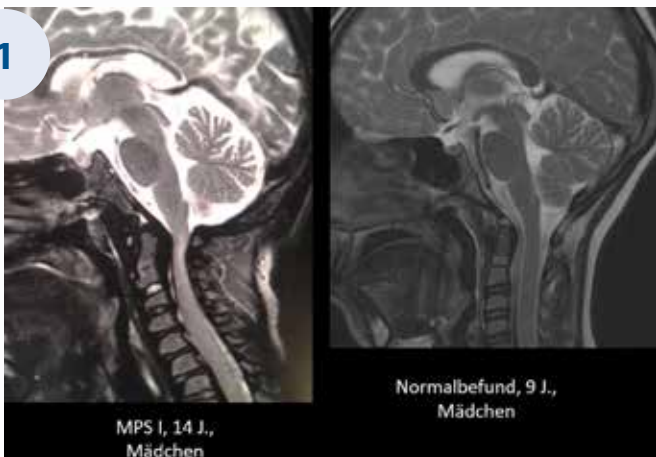
In seinem Vortrag zeigte Herr Dr. Kunkel einige der typischen, neurochirurgisch behandelbaren Probleme auf und zeigte Therapieoptionen anhand von Fallbeispielen aus seiner Praxis. Vor allem ging er ein auf Spinalkanalstenosen (Einengung des Wirbelsäulenkanals), Atlanto-axiale Instabilität (Überbeweglichkeit von Kopf und Hals), Wirbelsäulendeformitäten (Skoliose und Kyphose). Zuletzt streifte er auch noch das Thema Hydrocephalus.

Probleme, wie Einengungen an der Wirbelsäule und Kyphosen, entstehen einerseits durch An- und Einlagerung von Stoffwechselprodukten, andererseits durch die Bandschwäche und Substanzschwäche von Wirbeln.

Dass diese Dinge entlang der Wirbelsäule passieren, ist nicht verwunderlich, da es sich hier um bewegliche Teile handelt. Je beweglicher der Wirbelsäulenabschnitt, desto größer ist die Tendenz zur Ablagerung:

Meist kommt es im oberen Wirbelsäulenbereich zu Problemen, also im Halswirbelbereich oder am Übergang zwischen Kopf und HWS, weniger in der Brustwirbelsäule. Am ehesten noch im Übergang zwischen HWS und BWS und BWS und Lendenwirbelbereich. Die BWS ist wenig beweglich, dort lagert sich am wenigsten ab. Der zervikale Übergang hat die ausgeprägtesten Verengungen, da er am beweglichsten ist.

Fallbeispiel - 14-jähr. Mädchen, MPS I



Im Fallbeispiel zeigt Dr. Kunkel anhand von MRT-Aufnahmen des Mädchens im Vergleich zu einem Normalbe-

fund (Abb.1), dass die Ablagerung nicht nur außerhalb des Nervenwasserbeutels (Dura) stattfindet, sondern auch eine Einlagerung in diesen passiert. Bei einer Operation sei es daher wichtig, auch die Nervenhaut mitzubehandeln. Dabei ist es essenziell diese zu schwächen, aber darauf zu achten, sie nicht zu schwach zu machen, damit sie nicht undicht wird.

Die große Frage ist, wann eine Operation notwendig wird. Jedenfalls nicht unnötig (also zu früh) und nicht zu spät. Das ist wichtig, weil auftretende Funktionsstörungen ab einem bestimmten Zeitpunkt nicht mehr zu korrigieren sind, auch nicht durch eine zu spät stattfindende OP.

Anhaltspunkte für den richtigen Zeitpunkt sind klinische Zeichen, insbesondere Lähmungserscheinungen, Reflexniveau, Kribbelparästhesien, Atrophien, Paresen - alles Zeichen, dass das Rückenmark unter dem Platzmangel so leidet, sodass dadurch Funktionsstörungen auftreten.

Im Schlaflabor kann eine zentrale Schlafapnoe in einer **Polysomnographie** ein Indiz für den richtigen Zeitpunkt für eine OP sein. Denn bei der Schlaflaboruntersuchung kann festgestellt werden, ob es zu Atemaussetzern kommt. Dies geschieht durch eine Einengung in dem cranio-zervikalen Übergang, in welchem sich wichtige Nerven- und Kerngebiete befinden, die für die Atemsteuerung essenziell sind.

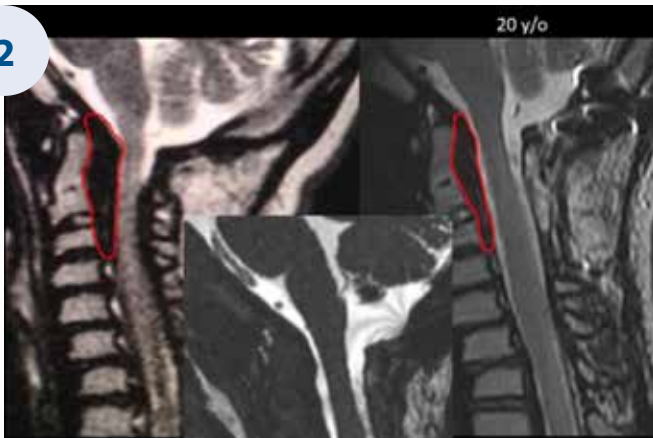
Wichtig können auch die **elektrophysiologischen Untersuchungen** sein, die einen weiteren Baustein zur Entscheidung des richtigen OP-Zeitpunktes liefern können. Auch die MRTs geben wesentliche Anhaltspunkte dazu, weil man anhand der intramedullären Signale sehen kann, ob das Rückenmark schon so eingengt ist, dass es droht Schaden zu nehmen.

Regelmäßige Kontrollen sind jedenfalls nötig, um den richtigen Zeitpunkt für die OP nicht zu verpassen.

Bei der OP werden die Anlagerungen entfernt und eine Fusion (Versteifung) durchgeführt. Damit kommt es zwar zur Bewegungseinschränkung, doch sind dennoch gewisse Bewegungen möglich. Eine hochinteressante Feststellung machte Herr Dr. Kunkel im Verlauf: Selbst noch Jahre später ist sichtbar, wie viel Platz geschaffen

wurde und dass, obwohl nur von hinten operiert, auch vorne eine deutliche Schrumpfung des Ablagerungsbereiches passiert und die Einengung auch dort um vieles weniger ist. (Abb.2) Er erklärt, dass durch die Fusion, die eine Bewe-

2



gungseinschränkung in diesem Bereich bewirkt. (Bewegung führt zu mehr Ablagerung und umgekehrt!) Bei sehr kleinen Patient:innen wird die Operation mit Hilfe eines Knochenspans (gewonnen z.B. aus dem Beckenkamm) durchgeführt, anstatt der in entsprechend kleiner Größe nicht zur Verfügung stehenden Schrauben. Dieser bewirkt ein Festwachsen der knöchernen Teile. Im Anschluss wird mit einem Halo fixiert bis der Knochen festgewachsen ist.

Thorako-lumbale Kyphose (Gibbus):

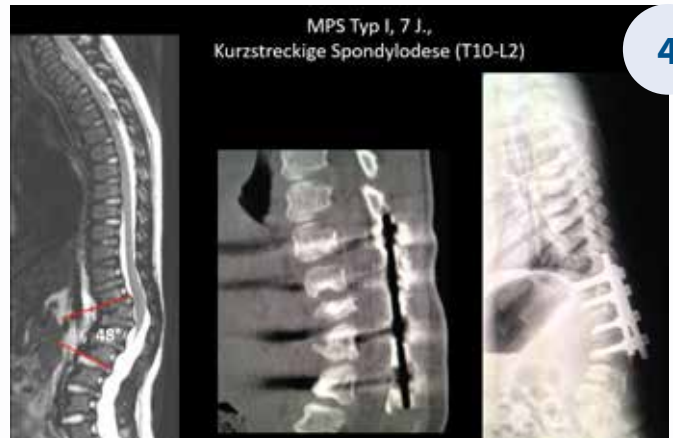
3



Je länger der Gibbus besteht, umso mehr verformt er die Wirbel. Sie werden keilförmig, das ist nicht reversibel. Die Standardbehandlung ist die Korsetttherapie (Abb. 3), welche relativ lang betrieben werden muss. Wichtig dabei ist, dass dieses Korsett von einem Profi angepasst wird, der sich wirklich mit MPS-Kindern auskennt. Bei wenigen Kindern reicht die Korsetttherapie leider nicht aus, so muss auch operiert werden. Das wird notwendig, wenn die Kyphose eine deutliche Einengung des Wirbelsäulenkanals bewirkt. In seinem Beispiel beschreibt Kunkel den Fall eines sieben Jahre alten Jungen, der eine 50gradige Kyphose

entwickelt hatte. Es wurde eine kurzstreckige Fusion (Spondylodese) durchgeführt. Das heißt, es wurden nur wenige Wirbel miteinander verschraubt, um das Wachstum der Wirbelsäule nicht zu beeinträchtigen. Problema-

4

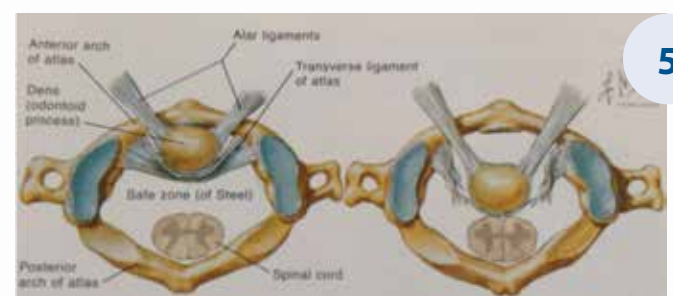


tisch dabei ist, dass das Risiko einer neuerlichen Kyphose unter- und oberhalb dieser Fusion umso größer ist, je weniger Wirbel zusammengeschaubt werden. Nach der OP ist es daher besonders wichtig, die Korsetttherapie fortzuführen, damit es nicht zu einer neuen Problematik kommt.

Bei Erwachsenen hingegen können mehrere Wirbel verschraubt werden, da das Wachstum abgeschlossen ist.

Atlanto-axiale Instabilitäten

5



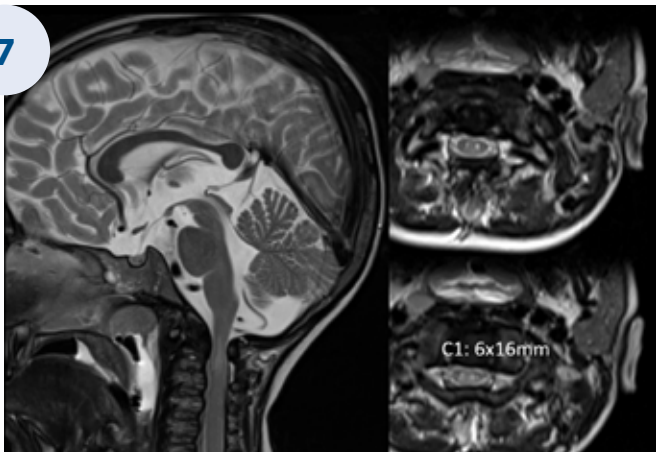
Der Grund für diese Problematik ist wiederum die Bandschwäche. Das Band sollte den Dens (wie in Abb. 5) nach vorne ziehen und vorne halten, damit das dahinter liegende Rückenmark nicht eingengt wird. Eine Einengung stellt ein großes neurologisches Problem dar. Mit Hilfe einer sogenannten Funktionsuntersuchung kann dies erkannt werden: Es wird seitlich in verschiedenen Positionen (Kinn auf der Brust, Kopf im Nacken) geröntgt (Abb. 6). Wenn der Kopf nach vorne genommen wird, sieht man, wie der Dens nach hinten rückt, was ein Zeichen von Instabilität ist. Im MRT sieht man eine intramedulläre Signalintensitätsänderung: Die Aufhellung der Strukturen zeigt, dass es zur Schädigung kommt. Auch das Snakebite-Zeichen (Abb. 7 - zwei kleine Löcher im Querschnitt des Rücken-

6

MPS Typ IVa, 6J., Reflexsteigerung, C1/2-Instabilität



7



marks), gibt eindeutige Hinweise auf eine bereits bestehende Rückenmarksbedrängung.

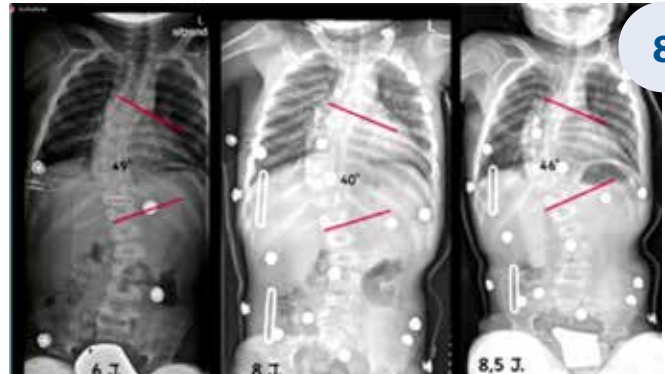
Kommt es zur Operation, wird eine Platte an das Hinterhaupt geschraubt und mit dem zweiten Halswirbel verbunden. Danach ist eine Fixation mit Halo nicht immer nötig. Man kann in manchen Fällen auch nur eine weiche Halskrawatte zur Stabilisierung verwenden. Wenn die Knochensubstanz problematisch ist, sollte dennoch ein Fixateur verwendet werden (z.B. wenn das Kind besonders klein ist). Im Zweifelsfall eher ein Halo als eine zweite OP!

Studien belegen, dass auch eine prophylaktische Fusion bei Morbus Morquio sehr sinnvoll ist. Eine Instabilität liegt bei 51 % der Patient:innen vor. Wenn eine solche festgestellt wurde und noch keine problematische Situation im Sinne von Lähmungserscheinungen oder anderen klinische Zeichen vorliegt, wird trotzdem eine prophylaktische Operation empfohlen. Denn es ist sicher, dass es zu einem Problem kommen wird. Auch sind Querschnittslähmungen durch Bagatellstürze leider nicht ausgeschlossen.

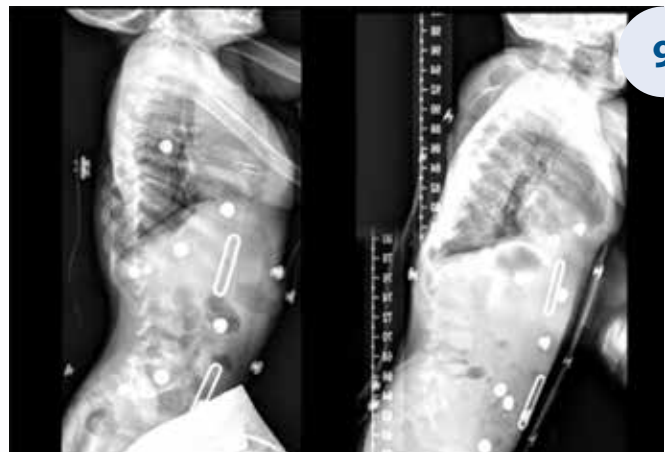
Skoliose bei MPS III

In seltenen Fällen entwickeln Patient:innen mit MPS III eine Skoliose, und der Spinalkanal ist eigentlich kein Problem.

8



9



Röntgenbilder bei Vermutung auf Skoliose sollten in wirbelsäulenbelastender Situation, also stehend oder sitzend, gemacht werden. Im Liegen wird das Ergebnis verfälscht.

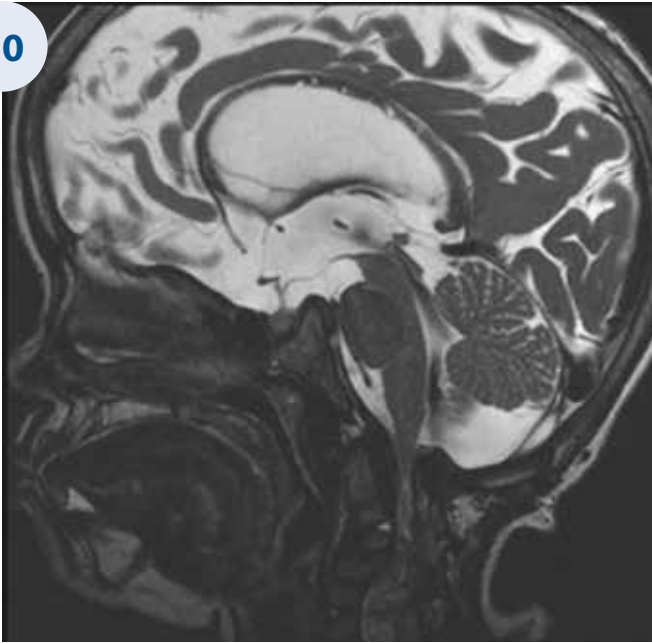
Ein Korsett muss fachmännisch angepasst werden, so dass es auf die richtigen Punkte drückt, um die Skoliose auszugleichen. Damit kann ein Erfolg erzielt werden. Wird der Kopfwinkel (Abb. 8) durch Korsetttherapie aber nicht befriedigend verbessert, sondern größer, wird eine OP nötig sein.

Die OP orientiert sich am Alter des Kindes.

Ist noch Wachstum zu erwarten, nutzt Herr Dr. Kunkel eine wachstumsfreundliche Methode mit Stäben, die man durch die Haut mit Magneten verlängern kann (Abb.9).

Hydrocephalus (bei MPS I, MPS II)

10



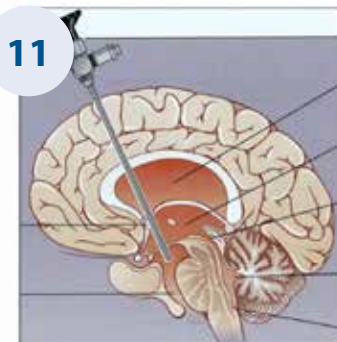
Der Grund für die Entstehung eines Hydrocephalus (Abb.10) ist wahrscheinlich der, dass bei hochgradigen zervikalen Stenosen ein Problem mit der Zirkulation des Nervenwassers entstehen kann.

Der Shunt ist ein Schlauch, der von der Hirnkammer in den Bauch verläuft, um Hirnwasser abzuleiten. Das funktioniert, ist aber auch anfällig. Eine Studie hat gezeigt, dass Shunts bei MPS-Kindern im Vergleich zu anderen Kindern, die Shunts bekommen, sehr viel mehr Nebenwirkungen zeigen.

Insofern hält es Herr Dr. Kunkel für interessant, sich mit einer Alternative zu den Shunts zu beschäftigen: Eine endoskopische Behandlung des Hydrocephalus ist bei MPS ebenso gut machbar und reicht in vielen Fällen für die Behandlung aus.

Mit dieser Methode (ETV /Drittventrikulostomie) wird mit einem Loch am Boden der dritten Hirnkammer eine Abkürzung für das Hirnwasser geschaffen (Abb. 11).

Auf Nachfrage meinte er, dass er einen funktionierenden Shunt nicht auswechseln würde, aber die ETV für ein sinnvolles Vorgehen halte, wenn man den Shunt wegen einer bestehenden Problematik reparieren müsste. Außerdem, dass es bei älteren Kindern wohl besser wäre als bei sehr jungen.



Zusammenfassung:

Zusammenfassend sind die typischen neurochirurgischen Probleme die folgenden:

Karpaltunnelsyndrom (MPS I, II, IV, VI), Zervikale Stenosen (MPS I, IV), thorako-lumbale Stenose/Kyphose (MPS I, IV, VI), Instabilität am kraniозervikalen Übergang (MPS I, IV, VII), Hydrocephalus (MPS I, II, IV, VI), Skoliose (MPS III).

Die wichtigsten Dinge, die man sich merken sollte:

- Rechtzeitige Dekompression, nicht warten bis hochgradige Querschnittslähmungen vorliegen, die man mit rechtzeitiger Intervention verhindern könnte. Daher regelmäßige Checkups durchführen, damit man die ersten milden Anzeichen rechtzeitig erkennt.
- In symptomatischen Fällen ist Dekompression mit Fusion sinnvoll, da die Fusion auch ihren Selbstzweck hat (die Ruhigstellung der Gelenke führt zu einem Abbau der Ablagerungen an Stellen, die gar nicht oder nur sehr schwer zu erreichen sind).
- Bei asymptomatischen Fällen (Kinder mit Instabilitäten) auch eine prophylaktische OP bedenken.
- Sehr kleine Patient:innen mit einer Fusion in situ (ohne Implantat) operieren
- Perioperatives Risiko ist bei MPS deutlich erhöht, daher OPs immer und unbedingt in Kliniken durchführen, wo auch die Anästhesieabteilung auf MPS spezialisiert ist.



philip.kunkel@umm.de
Universitätsklinikum Mannheim

SIMULATIONSTRAINING

ERSTE FORSCHUNGSERGEBNISSE

Erste Ergebnisse des mit dem Kindness for Kids-Versorgungspreis ausgezeichneten Forschungsprojekts zur Frage: Kann die Teilnahme an einem Simulationstraining die Belastung von Eltern reduzieren?

Eltern von Kindern mit MPS berichten erhöhte Angst- und Stressbelastung

MPS betroffene Kinder haben ein erhöhtes Risiko in ihrem Leben verschiedene Notfallsituationen zu erleben. Dazu gehören neben Herz- und Atemwegsnotständen auch zahlreiche weitere gesundheitskritische Situationen. Dies ist nicht nur für die Patient:innen selbst belastend, sondern kann oftmals auch Eltern und Personen, welche Kinder mit MPS betreuen, mental stark beanspruchen. Familien mit betroffenen Kindern beschreiben, dass sie alltäglich vermehrt Angst und Stress erleben. Unbekannte Notfallsituationen und etwaige Unsicherheiten bezüglich des korrekten Verhaltens in diesen Momenten stehen dabei häufig im Vordergrund der nachvollziehbaren Ängste. In Hinblick auf den hohen Belastungszustand der betroffenen Eltern ist es ausschlaggebend Wege zu finden, die Familien effektiv zu unterstützen und deren Lebensqualität zu schützen.

Sicherheit und Ruhe im Notfall durch Simulationstraining

Um mehr Sicherheit und Selbstvertrauen in Krisensituationen zu schaffen werden sogenannte medizinische Simulationstrainings (medical simulation trainings, MST) für Ärzt:innen, Pflegekräfte, Eltern sowie andere Familienmitglieder angeboten. In den Elterngruppen werden dabei die verschiedenen Ängste der Eltern aufgegriffen.

Es gibt auch die Möglichkeit, vergangene belastende Momente in diesem Rahmen anzusprechen und Verhaltensweisen in diesen Situationen zu proben. Die unterschiedlichen Notfallsituationen werden gemeinsam an Simulationspuppen durchgespielt und das Verhalten in diesen Momenten eingeübt und reflektiert. Das Training fördert kompetentes Verhalten im Notfall sowohl bei medizinischem Personal als auch bei Eltern und verbessert so die Sicherheit der MPS Patient:innen. Neben die-

sen Kompetenzen ist auch die Linderung der Belastung der Eltern essentiell, um die Lebensqualität der Familien, insbesondere die der Eltern, zu verbessern.

Reduziert die Teilnahme an einem Simulationstraining situative Ängste und Stress der teilnehmenden Eltern und Bezugspersonen?

Wir untersuchen daher in einer Studie, ob das medizinische Simulationstraining die Ängste und den Stress der belasteten Eltern und anderen Bezugspersonen abschwächen und ihre Lebensqualität steigern kann. Sowohl vor als auch nach der Teilnahme an einem Simulationstraining befragen wir dazu die Teilnehmer:innen in einer Onlineumfrage nach deren Wohlbefinden, Angstlevel, Stress, optimistischer Selbstüberzeugung sowie ihrer Belastung und der familiären Lebensquali-



tät. Dabei vergleichen wir ihre Antworten mit denen von Eltern und anderen Bezugspersonen, die keine Möglichkeit haben, ein solches Training zu besuchen. Insgesamt wurden bereits drei von sieben Simulationstrainings mit den Familien und weiteren betreuenden Personen durchgeführt.

Dabei haben 62 Personen (82 % Elternteile, 16 % andere Familienangehörige und 2 % Professionist:innen) aus Deutschland und Österreich an der ersten Umfrage vor dem Training teilgenommen.

Die Voranalysen dieser Umfrage zeigen bereits jetzt interessante Einsichten. Zum einen sehen wir, dass jene Teilnehmer:innen, die Kinder mit einem erhöhten Risiko für Notfallsituationen betreuen, signifikant mehr Angst und Stressbelastung berichten als Personen, deren Kinder kein erhöhtes Risiko mitbringen.

Zum anderen zeigt der Vergleich zwischen Personen, die noch nie vorher an einem Training teilgenommen haben und Personen, die bereits früher, also noch vor Beginn dieser Studie, schon einmal an einem Simulationstraining teilgenommen haben, dass diese von weniger Ängstlichkeit und geringerem Belastungserleben berichten.

Diese Ergebnisse sind sehr vielversprechend, weil sie darauf hindeuten, dass sich die Teilnahme an Simulationstrainings tatsächlich positiv auf die verschiedenen Facetten der Lebensqualität der betreuenden Personen und deren Familien auswirken könnte.

Um zu bestätigen, dass diese Wirkung nicht durch andere Effekte oder Einflüsse zustande kommt, braucht es aber noch den Vergleich mit den Ergebnissen der Kontrollgruppe und die Kontrolle von Faktoren wie dem Schweregrad, der Erkrankungsdauer und der Notfallrisikowahrscheinlichkeit der Kinder, sowie dem sozioökonomischen Status und zusätzlichen Belastungen der betreuenden Angehörigen. Über diese Ergebnisse berichten wir gerne nach Abschluss der Studie.

Wir bedanken uns sehr bei allen Familienmitgliedern, die an den Umfragen teilgenommen haben und freuen uns auf viele weitere Studienteilnehmer:innen.

Florian Lagler



SIMULATIONSTRAINING

TOLLE ALTERNATIVE ZUM LIVE-TRAINING: ONLINE

Es war wohl eine der positiven Nachwirkungen der Pandemie, dass Dr. Florian Lagler sich entschloss, die Simulationstrainings auch online anzubieten. Im Rahmen des Forschungsprojektes soll es für MPS Österreich und MPS Deutschland je zwei Live-Trainings und zwei Online-Trainings geben.

Da waren wir zwei - Maria und ich - also, live im Simulationszentrum an der PMU Salzburg, bereit für die zweite Online-Veranstaltung mit dem großartigen Team vor Ort. Maria als Schauspielpatientin (anstatt des Roboters), ich als „Plausibilitätsexpertin“ wie Florian mich lustigerweise bezeichnete.

Schon Stunden vor der Live-Schaltung saßen wir zusammen und besprachen die von Florian sorgfältig ausgearbeiteten Szenarien, die er den Teilnehmenden präsentieren wollte. Sowohl Schauspieler als auch all die Technik hinter den Kulissen mussten optimal vorbereitet sein.

Was da alles funktionieren muss, damit so ein Training klappt - Hut ab vor dem gesamten Team!

Nach einer kurzen Verschnaufpause machten sich alle bereit, denn die ersten Familien wählten sich ein. Sie wurden begrüßt, das Team vorgestellt, der Ablauf erklärt. Natürlich waren sie aufgefordert, sich aktiv zu beteiligen. Dass das sehr gut möglich ist, haben wir alle im Laufe des Nachmittags erlebt, denn nach den einzelnen Szenarien gab es lebhaftes Diskussions und Beiträge von allen Seiten.

Im ersten Szenario war Maria eine Teenagerin, die sich nach ihrer wöchentlichen Enzyersatztherapie unbedingt mit einer Freundin treffen wollte. Deshalb spielte sie Anzeichen einer Infusionsreaktion herab, die Mutter ließ sich gegen besseres Wissen überzeugen... die Reaktion trat ein - übrigens eine brillante schauspielerische Leistung von Maria, ich war den Tränen nahe, als ich sie um Luft ringen sah, obwohl ich wusste, dass es ihr gut ging!

Im zweiten Szenario fiel Maria im Wald aus dem Rollstuhl, während die Mutter noch schnell den Schirm aus dem Auto holte, weil es zu regnen begann. Als die Mutter zurückkam, lag sie bewusstlos auf dem Boden... Beide Szenarien wurden zweimal durchgespielt, beim zweiten Mal unter Berücksichtigung der Wortmeldungen der Eltern an den Bildschirmen.

Mein persönlicher Eindruck und die Rückmeldungen zeigen deutlich: So ein Training ist Gold wert! Vielen Dank dafür!

PS. Maria macht es große Freude, eine so sinnvolle Aufgabe zu haben und simuliert von Zeit zu Zeit auch bei Ärztefortbildungen. Nachdem sie unsere MPS-Kinder alle so gut kennt, fällt es ihr auch gar nicht schwer, sich in einen 6-jährigen Jungen mit MPS II zu verwandeln und diesen absolut authentisch darzustellen.

Michaela Weigl





INDIVIDUELLE HEILVERSUCHE

KENNEN UND NÜTZEN MPS-EXPERTINNEN DIESE BEHANDLUNGSMÖGLICHKEIT?

Die etablierten Therapien, Stammzelltransplantation und Enzymersatztherapie, haben für Patient:innen mit MPS I, II, IV A, VI und VII viele Vorteile gebracht. Dennoch sind diese Optionen bei Weitem nicht befriedigend. Für einige Formen gibt es keine etablierten Therapien, aber auch bei behandelten Patient*innen kann es zu schweren voranschreitenden Symptomen kommen. Zahlreiche Forschungsprojekte sollen zu neuen bzw. verbesserten Therapien führen. Dies dauert in der Regel jedoch sehr lange, so dass die Zulassung dieser Arzneimittel für viele Patient:innen zu spät kommt.

Auf der anderen Seite wird im Feld der MPS äußerst aktiv geforscht, sodass wir heute besser verstehen, welche Mechanismen zur Entstehung der Krankheitssymptome führen bzw. dazu beitragen, dass etablierte Therapien weniger wirksam sind als erhofft. Diese Erkenntnisse können genutzt werden, um Arzneimittel einzusetzen, die bereits für andere Erkrankungen zugelassen wurden. Dieser Ansatz des Drug Re-purposing ist im Rahmen so genannter individueller Heilversuche möglich und wird sogar behördlich empfohlen, sofern zugelassene Arzneimittel nicht ausreichend wirksam sind oder fehlen.

Individuelle Heilversuche (ITT, engl.: Individual Treatment Trials) können eine wichtige Ergänzung zu herkömmlichen klinischen Studien sein.

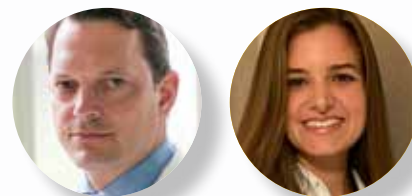
Sie sind für die Gesamtheit aller Patient:innen mit dem betreffenden MPS-Typ weniger repräsentativ und damit in der allgemeinen Aussagekraft weniger stark, dafür aber sehr viel schneller umsetzbar und in hohem Maße an die teilnehmenden Patient:innen individuell adaptierbar. Dennoch wird diese Möglichkeit offenbar bei MPS bisher kaum genutzt - zumindest wurden ITTs bei MPS in wissenschaftlichen Journalen bislang kaum publiziert.

Mit dieser Fragebogenstudie haben wir erstmals untersucht, warum es kaum publizierte Erfahrungen mit IITs bei MPS gibt. Die online Umfrage mit klinischen MPS-Expert:innen aus verschiedenen europäischen und amerikanischen Ländern, kurz ESITT (engl.: Expert Survey for Individual Treatment Trial) bezog sich im Wesentlichen auf Kenntnisse, klinische Erfahrungen und Nutzungen von ITT, sowie die Bereitschaft der Nutzung eines Entscheidungsmodells zur klinischen Unterstützung.

Insgesamt 28 MPS Expert:innen retournierten die ausgefüllten online Fragebögen, wovon 27 in die Analyse miteinbezogen wurden. 20 Teilnehmer:innen (75 %) hatten bereits von ITT gehört, jedoch lediglich 37 % haben ITT bei Ihren MPS Patient:innen umgesetzt. Nur zwei Expert:innen haben Ihre Ergebnisse auch publiziert. Als Hindernisse für die Nutzung wurden vor allem angegeben, dass das benötigte Know-How fehle bzw. ITTs schwer umsetzbar bzw. zu zeitaufwändig wären und dass viele Patient:innen dafür nicht in Frage kämen. Letztlich wurde gefragt, ob ein Service, der diese Hürden überwindet, genützt werden würde. Fast 90 % der Teilnehmer:innen gaben an, dass sie diesen Service im nächsten Jahr mindestens einmal nutzen würden.

Die Studie weist folglich darauf hin, dass ITTs kaum durchgeführt werden, obwohl die betreffenden Kolleg:innen von dieser Möglichkeit wissen. Eine Möglichkeit, mit realisierbarem Aufwand Patient:innen und die für sie beste Behandlungsoption zu identifizieren, würde mit hoher Wahrscheinlichkeit einen positiven Einfluss auf die Nutzung von ITTs haben. Eine solche Option wird von uns in Form eines evidenz-basierten Entscheidungsmodells aktuell entwickelt. Wir danken allen Teilnehmer:innen für die wertvolle Unterstützung.

Anna-Maria Wiesinger, Hannah Strobl, Florian B. Lagler
florian.lagler@pmu.ac.at
anna.wiesinger@stud.pmu.ac.at



ERSTER SCHRITT RICHTUNG PRÄZISIONSMEDIZIN IN MPS – ENTWICKLUNG EINES INNOVATIVEN ENTSCHEIDUNGSMODELLS FÜR INDIVIDUELLE HEILVERSUCHE MIT IMMUNMODULATOREN BEI MPS

Das wachsende Verständnis zum entzündlichen Signalweg bei MPS rückt immer mehr in den Fokus von hochkarätigen Forschungsarbeiten und offenbart innovative Therapieoptionen.

Der Enzymdefekt mit nachfolgender Ansammlung der Glykosaminoglykane in den Lysosomen und anderen Zellkompartimenten löst komplexe Entzündungsmechanismen aus und stellt einen wichtigen Treiber der MPS Zytopathologie dar. Verschiedene Tiermodelle und kleine Fallstudien konnten bereits beweisen, dass eine pharmakologische Immunmodulation, bzw. das medikamentöse Eingreifen mit entzündungshemmenden Arzneimitteln, die Gehirn-, Knorpel- und Knochensymptomatik deutlich verbessern kann.

Da viele dieser Arzneimittel bereits für andere Erkrankungen zugelassen wurden, könnten sie relativ rasch in individuellen Heilversuchen (ITT, engl.: individual treatment trials) zur Anwendung kommen. Es gilt jedoch mit großer Sorgfalt, diejenigen Arzneimittel zu identifizieren, die für die individuellen Patient:innen die besten Erfolgsaussichten und die geringsten Risiken erwarten lassen. Das so genannte Nutzen-Risiko-Verhältnis muss unter Berücksichtigung einer sehr großen Anzahl von wissenschaftlichen Manuskripten mit hohem Sachverständnis beurteilt und für eine gemeinsame Entscheidung mit Eltern/Patient:innen verständlich aufbereitet werden. Von einzelnen MPS-Ärzt:innen kann dieser Aufwand nicht leicht erbracht werden. Gemeinsam mit Patient:innen-Vertreter:innen und einem internationalen Expert:innen-Board haben wir daher ein Entscheidungsmodell entwickelt, das Ärzt:innen hierbei entlasten und die Qualität der ITTs verbessern soll.

Wir machten uns zum Ziel, einen rationalen Lösungsansatz für eine personalisierte, entzündungshemmende Therapie bei MPS zu entwickeln. Dabei sollte vor allem das chronisch progressive Fortschreiten der Beteiligung des Skeletts und des Zentralnervensystems (trotz Behandlung mit Enzymersatztherapie und/oder Stammzelltransplantation) adressiert werden können.

Zunächst führten wir umfassende Literaturrecherchen zur MPS-Typ-spezifischen, entzündlichen Immunantwort und zur Sicherheit und Wirksamkeit diverser bereits zugelassener, entzündungshemmender Wirkstoffe

durch (drug repurposing). Als Schlüsselprozess wurde die Hochregulierung des Toll-like-Rezeptor-4 (TLR4)-Signalwegs, welcher durch die Akkumulation des Glykosaminoglykans Heparansulfat bei MPS Typ I, II und III induziert wird, erkannt. Dieser und andere relevante Mechanismen weisen darauf hin, dass Arzneimittel, welche den Tumornekrose Faktor-alpha (TNF- α) oder Interleukin-1 (IL-1) adressieren, einen vielversprechenden Ansatzpunkt darstellen.

Mithilfe eines internationalen, interdisziplinären Expertenkomitees wurden die top Arzneimittel-Kandidaten, abhängig von der individuellen klinischen Situation, identifiziert und eingestuft (ua.: Anakinra, Adalimumab, Abatacept, Cladribin).

Diese Ergebnisse unterstützen individuelle Heilversuche mit dem Ziel, evidenz-basiert und personalisiert, entzündungshemmende Arzneimittel bei MPS einzusetzen. Darauf aufbauend und durch Anpassung eines validierten Entscheidungsmodells haben wir ein innovatives, quantitatives, personalisierbares Nutzen-Risiko-Bewertungsmodell entwickelt, um ITTs besser realisierbar zu machen.

In vorangegangenen Studien fanden wir Hinweise darauf, dass so ein Modell in fast 90 % von MPS-Expert*innen positive Auswirkungen auf die Nutzung und Qualität von individuellen Heilversuchen haben könnte.

Unser neues, evidenzbasiertes, personalisierbares, quantitatives Entscheidungsmodell für individuelle Heilversuche ist ein erster Schritt in Richtung Präzisionsmedizin mit Immunmodulatoren bei MPS.

Wir danken allen Teilnehmer*innen und MPS-Austria für die wertvolle Unterstützung.

Link zu unserem bereits publizierten Review Paper:



Anna-Maria Wiesinger, Brian Bigger, Roberto Giugliani, Tobias Moser, Maurizio Scarpa, Christoph Kampmann, Georg Zimmermann, Christina Lampe, Florian B. Lagler

GENTHERAPIE BEI MPS I & III

IN VIVO & EX VIVO IM VERGLEICH

Ein Vortrag von Herrn Dr. Alexander Broomfield im Rahmen der deutschen MPS-Konferenz im Oktober 2022, Mitschrift und Zusammenfassung Michaela Weigl.

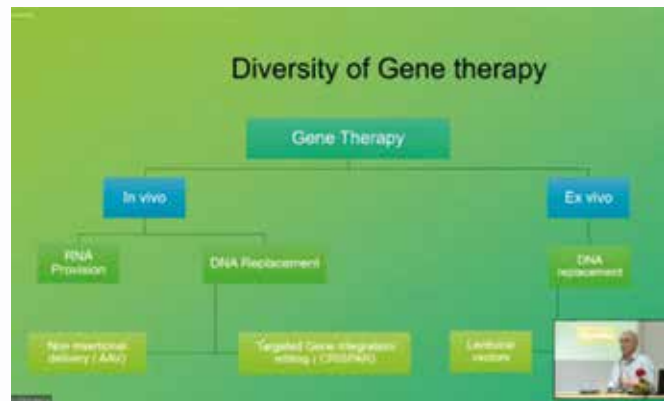
Dr. Broomfield aus Manchester schöpft aus einer großen Erfahrung mit Gentherapien, da er diese dort federführend entwickelt und durchführt.

Zunächst erklärt er, dass das Verbindende an den beiden MPS-Formen I und III das eingelagerte Speichermaterial (Heparansulfat) ist. Dass sich dieses in den Lysosomen der Zelle ansammelt, löst in der Folge eine Kaskade an Ereignissen im Zellstoffwechsel aus, sodass auch andere lysosomale Enzyme in ihrer Aktivität gehemmt werden und es letztendlich zu Entzündungsreaktionen und Dysfunktion der ganzen Zelle und ganzer Organsysteme führt. Das zugrundeliegende Problem dabei ist, „nur“ das Fehlen einzelner lysosomaler Enzyme, deren Aufgabe es wäre, große Substanzen in kleinere Einheiten zu zerlegen.

Im zweiten Schritt erwähnt er kurz die Basics der gängigen Therapiekonzepte wie die symptomatischen Therapien, den Einsatz von Medikamenten bei bestimmten Symptomen und die Substratreduktionstherapie (Gene-stein). Bei den wichtigsten Therapien geht es aber darum, das Eiweiß durch verschiedene Methoden zu ersetzen: Enzymersatztherapien. Er weist darauf hin, dass die EET die Blut-Hirn-Schranke nicht überwinden kann und bemerkt, dass selbst der intrathekale Ansatz, wo man das Enzym direkt an den Wirkungsort ins ZNS bringt, bei MPS IIIA auch nicht so gut funktioniert. Eine etablierte Methode zur Überwindung der Blut-Hirn-Schranke ist jedoch die Stammzellentransplantation. Letztendlich kommt er zur Gentherapie, der direkten Adressierung des Gendefekts selbst.

Er arbeitet selbst schon über 15 Jahre daran, insofern will er keine große Hoffnung schüren, weil diese Arbeit viel länger dauert als man sich das vorstellt. Es gab allerdings über die Zeit schon große Fortschritte, auch wurden schon Studien dazu gestartet, wozu im Folgenden ein Überblick gegeben wird.

Es geht hier um DNA-Therapien, dazu zwei grundsätzliche Überlegungen. Entweder wird die Gentherapie in die DNA integriert und somit zum Teil der Chromosomen unserer Gene (und wird so dann auch weitervererbt) oder die Gentherapie, typischerweise über AAV-



Vektoren eingebracht, baut sich nicht vollständig ein und verliert sich über die Zeit wieder.

Grundsätzlich ist Gentherapie ein sehr weit gefasster Begriff und es ist notwendig, zunächst in vivo und ex vivo zu unterscheiden:

Die in-vivo-Gentherapie wird direkt in den Patienten injiziert, z.B. mit AAV-Vektoren durchgeführt, bei der ex-vivo-Gentherapie hingegen werden Körperzellen entnommen, im Labor z. B. mittels lentiviralen Vektoren in Zellkultur verändert und zurückgegeben.

Bei MPS I gibt es zwei wesentliche Methoden, wie man die Gentherapie applizieren kann. In vivo mit AAV-Vektoren oder ex vivo mit lentiviralen Vektoren.

In-vivo-Gentherapie:

Man appliziert die Gentherapie, die im Grunde ein Virus ist (Virusvektor als Transporter), der so konzipiert wurde, dass das fehlende Gen eingebaut wurde. Dieser gelangt gut über die Blut-Hirn-Schranke und somit ins zentrale Nervensystem (ZNS). Typischerweise verwendet man dafür AAV9-Vektoren. Die Applikation selbst kann auf verschiedene Art und Weise erfolgen: a) direkt in die Hirnzellen, b) in die Hirnventrikel (hirnwassertragende Kammern im Gehirn) oder c) als Lumbalpunktion (am wenigsten effektiv).

Ex-vivo-Gentherapie:

Diese Art der Therapie wird bei der metachromatischen Leukodystrophie bereits als zugelassenes Medikament angewendet.

Diese Herangehensweise basiert auf einer Knochenmarktransplantation (KMT), der Methode, wo den Patient:innen Stammzellen entnommen, diese im Labor mit dem Gentherapievektor behandelt (transduziert) und ihnen sodann wieder zurückgegeben werden (=Knochenmarktransplantation mit eigenen, behandelten Stammzellen).

Das Risiko dabei ist, dass man - wie bei jeder KMT - medikamentös „Platz“ im Knochenmark schaffen muss. Da es aber keine Graft versus Host Reaktion gibt (man bekommt ja die eigenen Zellen zurück), ist diese Methode sicherer als eine KMT mit einem fremden Spender.

Schlüsselüberlegungen zur Gentherapie

1) Die Verteilung im ZNS:

Es ist wichtig zu wissen, inwieweit der Vektor die angestrebten Zonen erreicht. Da die Immunreaktion abhängig von der Art der Applikation ist und sich die Applikationsweise auch auf die Menge des benötigten Vektors - und damit auf den Preis - auswirkt, testet man in Studien verschiedene Wege.

2) Das Alter bei Intervention und das Fortschreiten der Grunderkrankung

3) Die Menge des übertragenen Enzyms:

Man will, v.a. bei der ex vivo Gentherapie, für möglichst hohe Enzymkonzentrationen sorgen, da man annimmt, dass die Wirkung sonst nicht groß genug ist (z.B. besonders bei MPS IIIA).

4) Die Halbwertszeit und ev. notwendige Wiederholung.

5) Die immunologischen Reaktionen des Körpers.

Die Tatsache, dass neurologische Schäden, v.a. bei der in vivo Gentherapie, nicht umkehrbar sind, hat dazu geführt, dass man für die Transplantation bei MPS Richtlinien aufgestellt hat und sie bei MPS I für Kinder über zweieinhalb Jahren nicht mehr empfiehlt. Dasselbe gilt für MPS III, wo man in der Gruppe der Patient:innen mit natürlichem Verlauf ebenso deutlich sieht, dass sich die Lernkurve zwischen dem zweiten und dritten Lebensjahr schon abflacht. Die in vivo Gentherapie hat den Vorteil, dass die Zellen im Gehirn schon nach kurzer Zeit transduziert sind. Die Wirkung einer lentiviralen Therapie setzt erst nach drei bis sechs Monaten ein. Es ist jedenfalls notwendig, eine Gentherapie, die das ZNS adressiert, schon sehr bald zu verabreichen.

Dr. Broomfield meinte, das könnte zur Folge haben, dass in verschiedenen Krankheitsstadien für unterschiedliche Patient:innen auch unterschiedliche Gentherapien sinnvoll wären. Ein Neugeborenen screening würde helfen, den Behandlungsbeginn so früh wie möglich zu setzen.

Zu den immunologischen Reaktionen zeigte er Daten aus einer Studie. Eine Sorge sei, dass sich gegen den Virusvektor AAV9 Antikörper bilden können: Im Alter von zwei Jahren waren es 20 % der Patient:innen, im Alter von acht Jahren schon 60 %. Somit ist eine Voraussetzung für eine Gentherapie, dass man keine Antikörper gegen AAV9 hat. Diese würden den Effekt der Therapie einschränken. Das trifft besonders Therapien, die intravenös appliziert werden (wie bei Abeona für MPS IIIA und B).

Der Vergleich der beiden Therapiemöglichkeiten in-vivo und ex vivo zeigt:

Die Wirkung setzt bei in vivo schneller ein (Tage bis Wochen im Vergleich zu Wochen bis Monate). Bei der Verteilung im ZNS ist ex vivo überlegen. In vivo ist sicherer, da nicht das Risiko der KMT besteht und langfristig ist das Risiko, möglicherweise krebsauslösende Gene anzuschalten (wie das früher mit Gamma-Retroviren passiert ist), kleiner. Mehr immunologische Probleme bei in vivo.

Studien zur Gentherapie

Im Folgenden stellt Dr. Bromfield klinische Studien vor, jeweils im Vergleich von in vivo und ex vivo.

A) ad MPS I

RGX-111: MPS I Phase 1/2 (auf ClinicalTrials.gov zu finden unter NCT03580083)

Die in-vivo-Studie ist mit elf Patient:innen voll rekrutiert. Es ist das eine gemischte Kohorte aus Kindern mit und ohne Enzyersatztherapie, mit Knochenmarktransplantation und unbehandelten Kindern. Diese unterschiedliche Ausgangslage erschwert es leider, konkrete Schlüsse aus den Resultaten zu ziehen.

Hier wurde ein AAV9-Vektor in die Zisterne appliziert (auf der Website der Firma gibt es Details dazu).

Erste Ergebnisse, die im Februar auf der WORLD 2022 vorgestellt wurden, zeigen deutlich eine biochemische Korrektur. Bei einem Patienten ohne KMT beispielsweise ist die Heperanausscheidung annähernd auf Normalniveau. Die neurokognitiven Daten sind extrem limitiert, man sieht allerdings bei dem gleichen Patienten schon über fünf Jahre, dass er sich normal fortentwickelt.

Studie aus Italien - NEJM Artikel (auf ClinicalTrials.gov zu finden unter NCT03488394)

Diese Studie wurde mit acht Kindern im Alter von rund zwei Jahren mit einem Entwicklungsquotienten >75, für die es keinen gut passenden Knochenmarkspender gab, durchgeführt. Der Ansatz hier ist lentiviral, also ex vivo.

Berichtet werden Beobachtungen aus einem Zeitraum von drei Jahren:

Die Zeit, in der das Knochenmark „angeht“, scheint bei eigenem Knochenmark wesentlich kürzer als bei Fremdspender:innen.

Die Zellen blieben stabil transduziert.

Man sieht, dass man in einer Zelle nicht nur ein Gen, sondern auch mehrere inserieren kann, die sich an verschiedenen Stellen einbauen.

Unabhängig davon wieviel Prozent der Zellen transduziert werden, ist der Enzymlevel höher als bei gesunden Menschen und die Konzentration im Nervenwasser steigt an. Das Speichermaterial im Urin nimmt ab in den Normalbereich, was mit einer normalen Transplantation nicht erreicht werden kann.

Im MR kann man sehen, dass sich MPS-typische Veränderungen im Gehirn zurückbilden.

Fotos von Kindern vor und nach der Behandlung zeigen, wie schön sie sich entwickelt haben, sodass Dr. Broomfield diese Studie für einen vielversprechenden Ansatz hält.



B) ad MPS III

Auch für MPS III gibt es zwei wesentliche Studien:

ABO-102 von Abeona für MPS III A

In dieser Studie wurden verschiedene Vektormengen getestet und intravenös appliziert. Die Heparan-Ausscheidung hat sich bei der höchsten Dosis fast normalisiert, die Lebergröße normalisiert und bei Patient:innen mit frühzeitigem Behandlungsbeginn stellte man Fortschritte in der kognitiven Entwicklung fest. Die Studie wurde über die Zeit insofern verändert, als dass man Pat:innen mit Stopp-Mutationen ausgeschlossen hat, weil sie kei-

ne Enzymaktivität hatten. Die Idee dahinter war, dass der Körper, wenn er nicht einmal eine Restenzymaktivität kennt, gegen das Enzym Antikörper entwickeln könnte. Die Studie zeigte auch, dass ein später Start keine Abweichungen vom natürlichen Verlauf mehr bringt und die Therapie möglichst schon im Alter von einem Jahr gegeben werden sollte.

Orchard für MPS III A (NCT04201405)

Dieses Programm wurde in Manchester an sechs Kindern unter zwei Jahren durchgeführt. Ein sehr früh diagnostiziertes Kind begann die Behandlung schon vor Studienbeginn.

Dr. Broomfield berichtet von Komplikationen wie subdurales Hämatom (Blutung im Kopf) und einer VOD (Syndrom in der Leber) bei einzelnen Patient:innen.

Biochemisch findet man zehnfach über dem Normalwert erhöhte Enzymkonzentrationen im Liquor. Diese sind über die bisherige Beobachtungszeit von etwa zwölf Monaten auch gut stabil, genauso wie die Enzymaktivitäten im Plasma, Blut und Nervenwasser. Diese Stabilität gilt ebenso für die Zahl der Vektorkopien.

Neurokognitive Daten gibt es noch keine. Man sieht aber den Trend, dass es bei älteren Patient:innen weniger Effekt gibt als bei den jüngeren.

Dr. Broomfield schließt mit der Bemerkung, dass die Gentherapien, welche das ZNS adressieren, nun verstärkt kommen werden.

Es steht noch einige Arbeit an Feintuning im Hinblick auf Komplikationen und Effektivität bevor, und es wird wohl darauf hinauslaufen, dass es auf das jeweilige Kind selbst ankommt, welche Gentherapie in welchem Krankheitsstadium die Bestmögliche sein wird.

**alexander.broomfield@mft.nhs.uk
Royal Manchester Children's Hospital**



ENZYMERSATZTHERAPIE

ENZYMERSATZTHERAPIE MIT FUSIONSPROTEINEN

Vortrag von PD Dr. med. Nicole Muschol im Rahmen der deutschen MPS-Konferenz im Oktober 2022, Mitschrift und Zusammenfassung Christina Quitmann.

Es gibt verschiedene Strategien zur Applikation des Enzyersatzes bei Mukopolysaccharidosen (MPS), jedoch stellt bei den MPS-Typen mit ZNS-Beteiligung die Überwindung der Blut-Hirn-Schranke (BHS) weiterhin die größte Herausforderung dar.

Grundsätzlich ist die BHS eine sehr nützliche Barriere unseres Körpers, um das zentrale Nervensystem (ZNS) z.B. vor Krankheitserregern und Giften zu schützen. Dies führt jedoch auch dazu, dass beispielsweise intravenös verabreichte Enzyme diese Barriere nicht überwinden und damit auch keinen therapeutischen Effekt im Gehirn entwickeln können.

Eine neue Strategie zum Überwinden der BHS ist der Einsatz von Fusionsproteinen. Fusionsproteine sind zusammengesetzte Proteine, die die Eigenschaften beider Proteine vereinen. Aktuell sind die Firmen JCR Pharmaceuticals und Denali Therapeutics auf den Einsatz von Fusionsproteinen bei verschiedenen MPS-Krankheiten in klinischen Studien fokussiert.

Um notwendige Stoffe (z. B. Eisen, Vitamine, Aminosäuren) in das zentrale Nervensystem zu befördern, gibt es spezifische Transporter, die die BHS überwinden können. Diese Transporter kann man sich zunutze machen, indem man das rekombinante Enzym an einen Antikörper koppelt. Dieser Antikörper bindet an den Transporter und wird auf diese Weise in das zentrale Nervensystem befördert - eine elegante Art und Weise, um den Wirkstoff ohne invasive Maßnahme an den Wirkort zu bringen. Die Wirksamkeit der Fusionsproteine auf andere Organe, z.B. der Leber und der Milz, ist ebenfalls gegeben, da auch diese Zellen über entsprechende Transporter verfügen.

Denali Therapeutics verspricht sich außerdem einen verbesserten Effekt auf Knochen, Knorpel und Herz. Die Verträglichkeit der Therapie scheint vergleichbar mit der konventionellen intravenösen Enzyersatztherapie zu sein, schwerwiegende Nebenwirkungen traten bisher nicht auf.

Bisherige Studien von JCR Pharmaceuticals und Denali Therapeutics zu MPS II zeigen, dass bei Behandlung mit dem Fusionsprotein der Biomarker Heparansulfat im

Blut und im Liquor deutlich abfällt. Auch die Lebergröße nahm unter Therapie ab, was den Effekt auf die Peripherie verdeutlicht. Die Therapie zeigt sowohl bei neurologisch Betroffenen als auch bei attenuierten Verlaufsformen in allen Altersgruppen einen positiven Effekt und führt zur Verbesserung der kognitiven Entwicklung bei Kindern bzw. der kognitiven Fähigkeiten bei Erwachsenen.

Pabinafusp alfa (IZCARGO®) ist ein in Japan bereits zugelassenes Medikament zur Behandlung von Patient:innen mit MPS II und besteht aus dem lysosomalen Enzym Iduronat-2-Sulfatase, welches an einen Transferrinrezeptor-Antikörper gekoppelt ist.

Aktuell läuft weltweit, u. a. auch in Deutschland, eine Zulassungsstudie, bei der wir von der klinischen Erfahrung aus Japan profitieren können. Zeitnah ist in Deutschland auch eine Studie für Patient:innen mit MPS I zu erwarten, die bereits in den USA durchgeführt wird.

Außerdem wird JCR Pharmaceuticals voraussichtlich Mitte des nächsten Jahres eine Studie für Patient:innen mit MPS IIIA starten. Hier wird das UKE in Hamburg das weltweit einzige Zentrum sein.

Fest steht, dass wir in Zukunft mit weiteren therapeutischen Fusionsproteinen rechnen können, da bei den oben genannten Firmen langfristig auch Therapien für MPS IIIB, MPS VII, Alpha-Mannosidose, M. Gaucher und M. Pompe in der Pipeline stehen.

Bei Interesse melden Sie sich gerne bei uns und wir vermitteln Ihnen ein Studienzentrum in Ihrer Nähe und besprechen die spezifischen Ein- und Ausschlusskriterien.

Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf (UKE)
muschol@uke.de



AUTOPHAGOZYTOSE

DER AUTOPHAGIE-LYSOSOMEN STOFFWECHSELWEG

Autophagie oder Autophagozytose (gr.: *autóphagos* „sich selbst verzehrend“) ist ein zellulärer Stoffwechselprozess, mit dem zelleigene Bestandteile und Fremdstoffe abgebaut bzw. wiederverwertet werden. Das können fehlgefaltete Proteine, ganze Zellorganellen und auch in die Zelle eingedrungene Fremdproteine, Bakterien und Viren sein. Der Prozess der Autophagozytose ist für ein ausgewogenes Gleichgewicht zwischen der Neusynthese, dem Abbau und Umbau von Zellbestandteilen, wie Proteinen und Lipiden, notwendig. Für die Entdeckung der Autophagie wurde dem japanischen Wissenschaftler Yoshinori Ōsumi 2016 der Nobelpreis für Physiologie und Medizin verliehen.

Bei Störungen der Autophagie werden Auf-, Ab- und Umbau der Zellbestandteile aus dem Gleichgewicht gebracht, was Erkrankungen wie z. B. Krebs, Alzheimer und Parkinson zu begünstigen scheint.

Auch bei lysosomalen Speichererkrankungen konnte von Settembre et al. (2008) erstmals gezeigt werden, dass in Mausmodellen von Mukopolysaccharidose III A und Multiplem Sulfatasemangel die Fusion von Autophagosomen und Lysosomen zu Autolysosomen stark beeinträchtigt ist, weshalb in den Zellen eine Anreicherung der Autophagosomen beobachtet werden konnte. Diese Störung führte auch zur Anreicherung von abzubauenden zellulären Proteinen und zu vermehrt auftretenden geschädigten Mitochondrien, was zu einem erhöhten Zelltod führen kann.

Monaco & Fraldi (2020) beschreiben ebenfalls in einem Mausmodell für Mukopolysaccharidose III A eine Störung des Autophagie Stoffwechselwegs und die massive Speicherung von Proteinaggregaten (v.a. β -Amyloid und α -Synuclein). Diese Prozesse sollen einen großen Einfluss auf die neurodegenerativen Auswirkungen bei dieser lysosomalen Speichererkrankung haben, da eine Hemmung der Bildung dieser Proteinaggregate auch zu verbesserter Autophagie und reduzierten neuropathologischen Prozessen im Mausmodell führt. Nachdem ähnliche Proteinaggregate auch bei Mukopolysaccharidosen Typ I und II nachgewiesen wurden, vermutet man hier die gleichen grundlegenden Mechanismen bei der Entstehung neurodegenerativer Prozesse auf zellulärer Ebene. Die genauen biochemischen und zellbiologischen Mechanismen sind Ziel der aktuellen Grundlagen-

forschung im Bereich der Autophagie und des Lysosomenstoffwechsels.

Die Prozesse der Autophagozytose bzw. Autophagie können grundsätzlich in drei Hauptgruppen eingeteilt werden: I) die Makroautophagie, II) die Mikroautophagie und III) die Chaperon-vermittelte Autophagie.

I) Makroautophagie

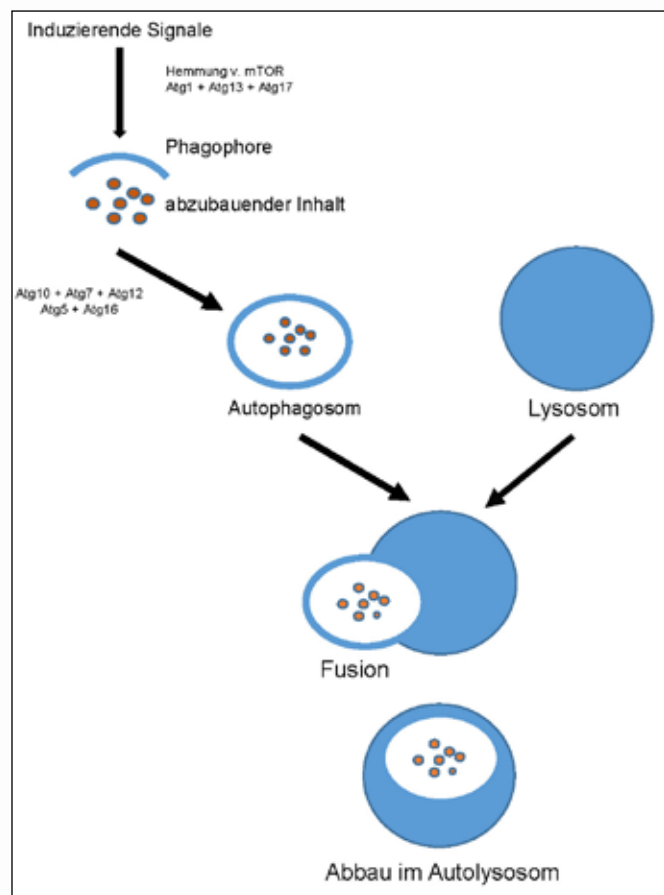


Abbildung 1: *Makroautophagie* beginnt sequenziell und läuft in Phasen ab: Induktion, Phagophorenbildung, Autophagosombildung, Autolysosombildung und abschließend Abbau des Inhalts. Zellulärer Stress kann die Autophagie durch Phosphorylierung von Signalproteinen auslösen und zum Abbau von Zellorganellen und Proteinen führen.

Die Makroautophagie ist der primäre Stoffwechselmechanismus der Autophagie und führt zum Abbau z. B. von alten oder beschädigten Zellorganellen und Proteinen.

Es ist ein permanenter Prozess, welcher für das Überleben der Zelle v.a. während Hungerphasen essentiell ist. Entsteht innerhalb der Zelle ein Mangel an Nährstoffen, so wird dieser Stoffwechselmechanismus aktiviert und die Zelle beginnt nicht unbedingt notwendige Bestandteile, wie z. B. alte Proteine und geschädigte Zellorganellen, abzubauen.

Aus den Abbauprodukten kann die Zelle dann für das Überleben essentielle Bestandteile neu synthetisieren bzw. auch Energie gewinnen.

Allerdings kann auch ein Überangebot von Nährstoffen die Autophagozytose auslösen. Mit dem Überschuss an Energie und den entsprechenden Biomolekülen können neue Organellen gebildet und alte ersetzt werden. Zusätzlich ist Makroautophagie auch von Bedeutung, wenn pathogene Partikel wie Bakterien und Viren in die Zelle eindringen und abgebaut werden müssen.

Auch zelluläre Stressphasen, wie sie durch Alterungsprozesse von Zellorganellen und oxidativem Stress entstehen, stimulieren die Makroautophagie.

Wird die Makroautophagie initiiert (Abb.1), kommt es zur Bildung von Membranvesikel, wobei ein Teil der Membran des Endoplasmatischen Retikulums (ER) eine **Phagophore** bildet und die abzubauenen Strukturen umschließt. Dadurch wird ein sogenanntes **Autophagosom** gebildet. Dieses Autophagosom wandert anschließend entlang des Zytoskeletts zu den **Lysosomen**, bindet sich an ein Lysosom und fusioniert mit diesem zu einem **Autolysosom**. So kann der abzubauenende Inhalt des Autophagosoms abschließend im Autolysosom abgebaut werden.

Die Initiierung der Bildung des Autophagosoms ist dabei ein streng regulierter Mechanismus, an welchem zahlreiche Signalproteine beteiligt sind und eine komplexe Signalkaskade durchlaufen wird, bis der Vorgang durch die Fusionierung des Vesikels mit einem Lysosom abgeschlossen ist und das Autolysosom gebildet wird.

II) Mikroautophagie

Die Mikroautophagie bezeichnet die direkte Aufnahme ins **Lysosom** durch die lysosomale Membran. Dabei wird die lysosomale Membran eingestülpt (ohne vorherige Bildung eines Autophagosoms) und so die abzubauenenden Komponenten ins Lysosom transloziert (Abb. 2).

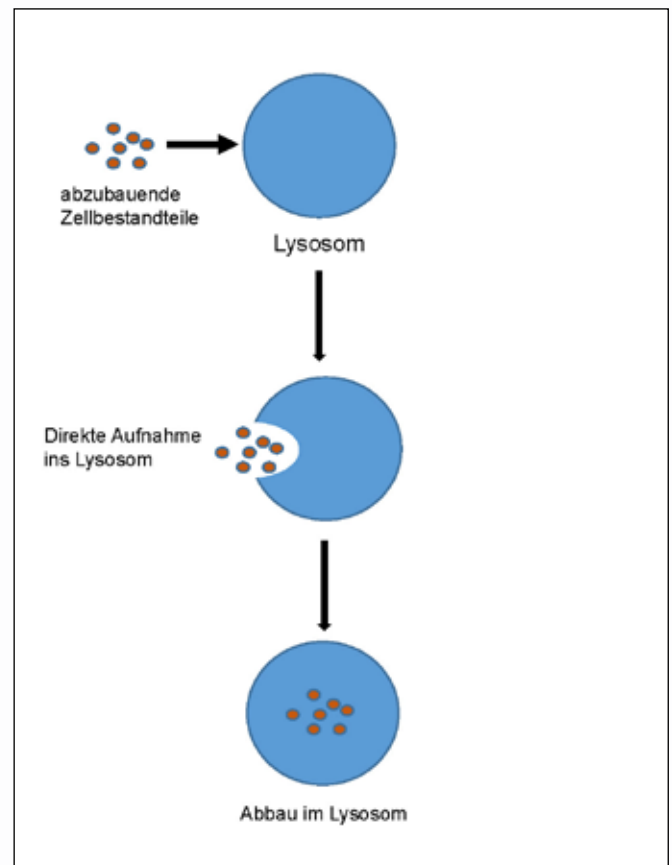


Abbildung 2:

Mikroautophagie: Zellbestandteile werden direkt aus dem Cytoplasma in das Lysosom aufgenommen. Dabei stülpt sich die Lysosomenmembran ein und umschließt die aufzunehmenden Komponenten. Diese werden dann im Lysosom abgebaut.

III) Chaperon-vermittelte Autophagie

Bei der Chaperon-vermittelten Autophagie (**Chaperone mediated autophagy, CMA**) werden cytosolische Proteine selektiv abgebaut. Proteine mit einer bestimmten Signalsequenz aus fünf Aminosäuren werden dabei von einem sog. Hitzeschockprotein, **Hsc70**, erkannt und als Proteinkomplex zum **Lysosom** transportiert. Am Lysosom bindet der Proteinkomplex an den Rezeptor **LAMP-2A** (**Lysosome-associated membrane protein-2A**) und kann so ins Lysosom gelangen, wo der enzymatische Abbau der Proteine stattfindet. Der Komplex wird also rezeptorvermittelt in das Lysosom aufgenommen, wobei das Hsc70 zur Entfaltung der importierten Proteine dient und somit den selektiven Abbau fördert. Etwa 30 % aller zellulären Proteine haben diese Signalsequenz aus fünf Aminosäuren und können daher über CMA abgebaut werden. Bei diesem Stoffwechselweg werden die Zellkomponenten ähnlich wie bei der Mikroautophagie direkt zum Lysosom – also ohne vorherige Vesikelbildung (Autophagosom) – transportiert. Zellorganellen können jedoch nicht via CMA abgebaut werden.

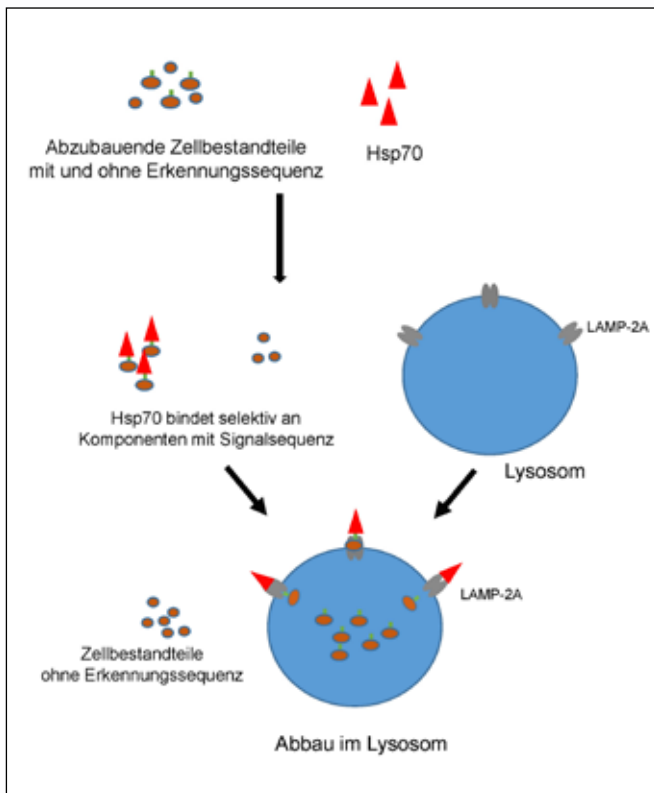


Abbildung 3:

Chaperon-vermittelte Autophagie: Proteine werden anhand einer spezifischen Erkennungssequenz von Hsp70 gebunden. Dieser Komplex bindet am Lysosom an den Erkennungsrezeptor LAMP-2A und die abzubauenende Komponente gelangt in das Lysosom, wo es letztendlich abgebaut wird.

Zusätzlich zu den oben genannten grundlegenden Mechanismen, kennt man auch sehr selektive Formen der Makroautophagie, welche ebenfalls streng reguliert in der Zelle ablaufen. Als Beispiele können folgende Stoffwechselprozesse genannt werden:

Als **Mitophagie** bezeichnet man den selektiven Abbau alter oder dysfunktionaler Mitochondrien in der Zelle durch Makroautophagie.

Mitochondrien können als „Kraftwerke“ der Zelle gesehen werden, da sie essentiell für die oxidative (d.h. unter Sauerstoffverbrauch) Energiegewinnung sind. Dabei wird chemisch gebundene Energie in Form sehr energiereicher Adenosintriphosphat Moleküle (ATP) gespeichert. ATP stellt den kurzzeitigen Energiespeicher in unseren Zellen dar, welcher jederzeit und sehr rasch Energie für die Neusynthese von Biomolekülen oder auch für Arbeit zur Verfügung stellt.

Wenn man bedenkt, dass der Mensch jeden Tag sein eigenes Körpergewicht in Form von ATP synthetisiert (d.h.

ca. 70kg ATP/Tag!), dann versteht man auch die Bedeutung von gut funktionierenden Mitochondrien und deren Recycling nach Beschädigung oder Funktionsverlust.

Krinophagie ist ein selektiver zellulärer Abbauprozess, welcher dem Abbau überschüssiger insulinhaltiger sekretorischer Granula in den β -Zellen der Bauchspeicheldrüse durch Fusion dieser alten oder beschädigten Vesikel mit Lysosomen dient.

Xenophagie ist ebenfalls eine Form der selektiven Autophagie und spielt eine wichtige Rolle im zellulären Abbau von Fremdkörpern, wie Viren, Bakterien und Parasiten. Dabei werden die Fremdkörper anhand spezifischer Rezeptoren von der Zelle erkannt und mittels Makroautophagie abgebaut und somit unschädlich gemacht.

Als **Pexophagie** bezeichnet man den selektiven Abbau von Peroxisomen. Peroxisomen sind Zellorganellen, welche für den Abbau toxischer Substanzen durch enzymatische Oxidationsreaktionen verantwortlich sind. Dabei entsteht auch schädliches Wasserstoffperoxid (= H_2O_2), welches ebenfalls von Peroxisomen enzymatisch v.a. mit Hilfe von sogenannten Katalasen abgebaut wird.

ER-Phagie ist der selektive Abbau von beschädigten oder dysfunktionalen Teilen des Endoplasmatischen Retikulums (ER). Es wird auf Grund des Aufbaus zwischen dem rauen ER und dem glatten ER unterschieden.

Am rauen ER sitzen sogenannte Ribosomen, welche für die Proteinbiosynthese notwendig sind. Auch die korrekte Faltung der Proteine und die Kontrolle der dreidimensionalen Struktur finden am ER statt. Es werden die neu synthetisierten Proteine also einer genauen Qualitätskontrolle unterzogen und falsch gefaltete oder beschädigte Proteinmoleküle werden sofort wieder abgebaut um eine „Vermüllung“ der Zelle mit dysfunktionalen Proteinen zu vermeiden. Dieser Prozess wird als ERAD (ER associated degradation) bezeichnet.

Die Aufgabe des glatten ER ist es, vor allem Fette und auch Hormone zu produzieren. Weiters finden hier wichtige Entgiftungsprozesse der Zelle statt.

Lipophagie ist ebenfalls eine Form der selektiven Autophagie und ist der autophagische Abbau von intrazellulären Lipidtröpfchen.

Lipophagie spielt bei vielen Zelltypen, Stoffwechselzuständen und Krankheiten eine bedeutende Rolle, da dieser Prozess an der Regulierung der intrazellulären Lipid-

speicherung, des intrazellulären Lipidgehalts (z. B. freie Fettsäuren) und des Energiegleichgewichts beteiligt ist.

Zusammenfassend ist es daher leicht verständlich, dass für das einwandfreie Funktionieren aller zellulärer Stoffwechselprozesse der rasche und selektive Abbau defekter Zellbestandteile, Zellorganellen und Fremdpartikel für das einwandfreie Funktionieren und das Überleben der Zelle essentiell ist.

Allerdings ist Autophagie nicht nur für das Überleben der Zelle wichtig, sondern spielt auch eine Rolle beim kontrollierten Absterben von Zellen, ein Prozess den man als Apoptose bzw. als programmierten Zelltod bezeichnet.

Literatur:

Lieberman A. P., Puertollano R., Raben N., Slaugenhaupt S., Walkley S. U., Ballabio A.; *Autophagy in lysosomal storage disorders. Autophagy* 2012; 8:5, 719-730.

Settembre C, Fraldi A, Jahress L, Spampinato C, Venturi C, Medina D, et al.; *A block of autophagy in lysosomal storage disorders. Hum Mol Genet* 2008; 17:119-29.

Monaco A, Maffia V, Sorrentino NC, et al.; *The amyloid inhibitor CLR01 relieves autophagy and ameliorates neuropathology in a severe lysosomal storage disease. Mol Ther.* 2020; 28(4):1167–1176.

Lysosomes; Biology, Diseases, and Therapeutics.

Maxfield F. R., Willard J. M., Lu S.

John Wiley & Sons, Inc.

Hoboken, New Jersey 2016

Werner Windischhofer & Silvija Tokic

Univ. Klinik f. Kinder- u. Jugendheilkunde Graz

werner.windischhofer@medunigraz.at

silvija.tokic@medunigraz.at



Zusatzantrieb per
Knopfdruck



Kontaktieren Sie uns – wir beraten Sie gerne!

info@georgegger.at | 0316 / 71 51 68

www.georgegger.at/smartdrive

SKF®

Meisterbetrieb

HÖLL PETER

Trockenausbau - Stuckateur- und Vollwärmeschutzarbeiten

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



GESUNDHEIT IST JETZT HÖRBAR.

GESUND INFORMIERT,
BEWUSST ENTSCHIEDEN.



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

UNTERWEGS FÜR MPS

1400 KM + LIVE-WEBINAR IN WENIGER ALS 24 STUNDEN

Ihr fragt euch, wer denn sowas tun würde? Nun, meine Mama und ich: Am 17. Mai fuhren wir um 8:33 Uhr in Wels weg. Unser Ziel: Köln - und da ein Fernsehstudio. Am 18. Mai um 07:14 Uhr hätten wir wieder da sein sollen - gerade rechtzeitig, um noch kurz nach Hause zu fahren und zu duschen, damit ich um 10:00 Uhr wieder im Büro sein konnte.

Und wozu das alles? Für CHA-MPS. 

Hätte - hätte - Fahrradkette 😊, ganz so pünktlich waren wir dann leider doch nicht, aber zurück zum Anfang: Wir hatten zugesagt, in die Expert:innenrunde des zweiten CHA-MPS LIVE-Webinar zu kommen, um dort über unsere Erfahrungen zu sprechen. (Siehe ab Seite 12).

Ich hatte die Tickets direkt am Bahnhof gebucht, und beim Mobilitätsservice auch gleich eine Ein- und Aussteige-Hilfe für die Reise mitbestellt. Um sicher zu gehen, dass alles klappen würde - gebranntes Kind scheut das Feuer, wir wurden schon wiederholt am Bahnsteig vergessen - habe ich das Ganze telefonisch noch einmal fixiert.

Dennoch passierte es: Die Einsteigeilfe war nicht wie vereinbart zehn Minuten vor Abfahrt am Bahnsteig, um uns in den Zug zu helfen. Als hätten wir es geahnt,

hatten wir uns glücklicherweise für den leichten Handrollstuhl entschieden, obwohl mein Elektro-Rolli um vieles bequemer gewesen wäre. Wäre das nicht so gewesen, nicht auszudenken. Das Studio gebucht, alle anderen vor Ort, eine Menge Interessierte online dabei - und wir wären nicht aufgetaucht, weil uns jemand vergisst...

Aber: Während wir ungeduldig und verärgert warteten, tauchten Mamas

Schwester und ihr Mann wie aus dem Nichts vor uns auf. Sie wollten einen Geburtstagsausflug machen, sahen uns von der Bahnhofsbrücke aus auf dem Bahnsteig stehen, erkannten sofort die Notlage und liefen los. Was für ein Glück - helfende Engel! Noch ein paar schnelle Glückwünsche zum Geburtstag und weg waren wir...

Laut Fahrplan hatten wir nun zwölf Zwischenstopps bzw. 7,5 Stunden Zeit, um uns auf unseren Auftritt in Köln vorzubereiten und uns auch mental auf das Aussteigen in Köln einzustellen. Würde es funktionieren? Oder werden wir wieder vergessen? Mit einer Verspätung von etwa einer Stunde kamen wir in Köln an. Das sollte sich ausgehen. Auf ins Taxi und zur richtigen Location. Nach einem freudigen Hallo und kurzem Smalltalk mit allen Anwesenden, mussten wir uns auch schon umziehen und in die Maske. Beinahe hätte ich mich mit dem Make-Up gar nicht mehr wiedererkannt, aber durch das viele Scheinwerferlicht im Fernsehen wirkt man ohne Make-Up ziemlich blass. Steht mir aber doch ganz gut, findet ihr auch?

Die Live-Übertragung im Studio lief wunderbar und wir alle freuten uns sehr über die gelungene Veranstaltung. Die Sendung war ein Erfolg, wir waren alle zufrieden und gratulierten uns mit Begeisterung gegenseitig zu unseren Interviews. Es wäre schön gewesen, hätten wir länger Zeit gehabt, um miteinander zu plaudern!

Doch für uns beide ging es hurtig zurück zum Bahnhof, wo wir es gerade noch schafften, eine schnelle Mahlzeit bei KFC zu holen und ein Foto vor dem Kölner Dom zu schießen. Mehr Köln haben wir nicht gesehen, aber immerhin, wir hatten unseren Auftrag erfüllt.

Heimwärts sollte es mit dem Nightjet gehen. Wir sagten sofort Bescheid, dass wir da sind und Hilfe brauchen, es



...DIE RETTENDEN ENGEL



klappte wunderbar. Seid ihr schon mal im Rollstuhlteil im Nightjet gefahren? Ich war begeistert. Da gibt es sogar Platz für den Rollstuhl. Auf unseren Betten lagen Geschenke: Filzpantoffel, Wasser, Gesichtshandtuch, Knabberien und Oropax (für die ich am dankbarsten war). Und für den Morgen durften wir uns ein Frühstück auswählen.

Wir hatten um Weckdienst 30 Minuten vor Ankunft in Wels gebeten. Mama stellte aber vorsichtshalber auch einen Wecker. Kurz vor 07:00 Uhr weckte sie mich panisch. Dass der Zug wieder eine Stunde Verspätung hatte, bemerkten wir erst, als wir fertig angezogen waren und uns wunderten, dass unser Frühstück nicht kam. Paul, der uns am Bahnhof abholte, musste leider warten, denn als wir ihm die Verspätung durchgaben, war er längst da. Aus der Dusche wurde also nichts, ich begnügte mich mit einer schnellen Katzenwäsche und sauste ins Büro. Fast noch pünktlich.

Maria



ARBEITEN MIT MPS - LAST ODER FREUDE?



Im Rahmen meines Schulpraktikums durfte ich dieses Jahr in der Gemeinde Ebreichsdorf arbeiten, genau genommen in der Volkshochschule bei meiner Mutter Saskia. Neun Wochen unterstützte ich das Team des Stadtmarketings, des Bürgerservices, der Buchhaltung und der Volkshochschule.

Ich stand immer gegen 07:00 Uhr auf, um mich auf die Arbeit vorzubereiten. Ich arbeitete 40 Stunden in der Woche. Das war sehr viel, aber auch ein aufregendes und interessantes Erlebnis, mal Teil der Arbeitswelt zu sein.

Die meiste Zeit verbrachte ich vor dem PC in der Volkshochschule und unterstützte die Angestellten dabei, verschiedene Kurse einzutragen, Buchungen anzunehmen, Teilnehmer zu organisieren und in die richtige Tabelle einzutragen. Natürlich war das nicht alles, doch der größte Teil.

Auch das Stadtmarketing ist ein Bestandteil der Gemeinde. Unter der Leitung von Sabine und Uschi organisierten wir gemeinsam ein Oktoberfest, das Ebreichsdorfer Stadtfest oder das Highlight des Sommers für die Kinder – die Kinderspiele in den Sommerferien. Dafür durfte

ich mich um die Buchungen kümmern, jedem Kind eine Karte machen und vor allem die Kinder bei den verschiedenen Spielen empfangen und auch bei vielen Spielen mithelfen oder mitmachen.

In der Buchhaltung verbrachte ich die meiste Zeit damit, Rechnungen mit Kuverts zu versehen oder auch die verschiedenen Kindergartenkinder einzutragen. Ich war aber sehr fasziniert über die Maschine, die meine Arbeit mit den fast 1000 Kuverts erleichterte. Zum Glück ist unsere Gesellschaft schon so fortgeschritten.

Am Ende unterstützte ich das Bürgerservice. Mit Birgit und ihren Kolleginnen kümmerte ich mich um die Anliegen der Bürger. Natürlich auch eine Arbeit, die ich sehr genossen habe, da ich in der Arbeit sehr gerne auf Kommunikation setze - das lenkt von Stress und Schmerzen, die mein ständiger Begleiter sind, sehr ab.

Abschließend möchte ich mich bei den Kolleginnen und Kollegen der Gemeinde und in den verschiedenen Abteilungen bedanken. Es waren wundervolle und freundschaftliche Wochen zusammen. Dazu bin ich auch glücklich, dass auch MPS-Kinder die Chance haben, sich am Arbeitsmarkt zu beteiligen. Auch Bálint hatte ein Praktikum bei der ÖBB. Das freut mich sehr, und gibt jedem Kind und MPS-Patienten sicherlich Hoffnung.

Bulcsú

BANANENSCHALE

EINE BANANENSCHALE ODER K-PTBS

«Du warst doch früher nicht so!» haben einige Freunde immer wieder gesagt. Ich habe mir nicht viel dabei gedacht, denn wir alle sind ja älter geworden und haben uns verändert. Irgendwann habe ich die Veränderung selbst bemerkt.

Mein sozialer Rückzug, mein Misstrauen und meine Aggressivität in bestimmten Situationen haben mich stutzig gemacht und gestört. Nicht immer, aber immer öfter kam es zu Erlebnissen, die ich nicht einordnen konnte. Gerade bei Arztbesuchen im Zusammenhang mit Sophie kam es zu aggressivem Verhalten. Ich vergaß, was besprochen wurde. Als ich mich erinnern wollte, sah ich eine Bananenschale vor meinem geistigen Auge, und alles andere war weg.

Jahrelang hat mich die Bananenschale begleitet. Ich wusste, dass hinter diesem Bild etwas verborgen war. Einen Zugang fand ich nicht. Sie lag auf einer Steinplatte, die man von der Intensivstation des Krankenhauses sah, wenn man von Sophies Bett nach draußen schaute. Sie hat wirklich existiert. Sie hat mich genervt. Ich habe geschworen, sie zu entfernen, sobald Sophie nach Hause gehen durfte. An dem Tag, als Sophie zur Reha transportiert wurde, war sie weg. Sophie hatte die Rückenoperation überlebt, war aber gelähmt. Es fing ein neues Familienleben an, komplizierter, aber es ging weiter.

Es folgten 20 Jahre mit vielen Untersuchungen und Rückschlägen. Vieles lief gut, einiges nicht. Ich denke, alle MPS-Familien kennen Situationen, die im Zusammenhang mit Notfällen oder Behandlungen schief laufen können. Ein großes Problem dabei ist, dass man auf Fachpersonen trifft, die sich nicht auskennen und mehr Schaden anrichten als nützen. Das, so wie alles, was sonst im Leben Schreckliches passiert, hinterlässt Spuren.

Per Zufall lernte ich eine Psychotherapeutin kennen, die sich mit Traumata auskannte. Ich habe Hilfe gebraucht und bekommen. Eine Therapie ist anstrengend. Oft geht es einem sogar noch schlechter. Man muss sich all den belastenden Situationen nochmals stellen. In der Aufarbeitung habe ich bemerkt, dass ich vieles nicht richtig einordnen konnte. Ordnung in das Erlebte zu bringen, ist einer der Schlüssel, um in bestimmten Situationen besser klarzukommen. Ich musste lernen, die Trigger zu erkennen und mittels einer erlernten Strategie heil aus



der Situation herauszukommen. Eines Tages war die Bananenschale weg. Leider musste ich schmerzhaft erkennen, dass mit ihr auch ein Schutz weg war. Immer, wenn es heikel wurde, hatte sie sich auf mein Gedächtnis gelegt, und alles war wieder gut.

Nach einer Weile erhielt ich die Diagnose K-PTBS – komplexe posttraumatische Belastungsstörung. Im Gegensatz zu einer «einfachen» (einfach bedeutet nicht der Schweregrad, sondern einmalig) PTBS, ist das Individuum immer wieder den traumatisierenden Momenten ausgesetzt und hat keine Strategie, die Situation zu meistern oder hatte nicht die Möglichkeit, das Erlebte zu verarbeiten. Schwierige Situationen können zum Beispiel existenzbedrohende Lebensereignisse aber auch Missbrauch, Vernachlässigung oder Folter sein.

Dies kann zu folgenden Symptomen führen:

- Veränderungen der Emotionsregulation und Impulskontrolle
- Veränderungen in Aufmerksamkeit und Bewusstsein
- Veränderungen der Selbstwahrnehmung
- Veränderungen in Beziehungen zu anderen
- Somatisierung (körperliche Beschwerden ohne organische Ursachen)
- Veränderungen von Lebenseinstellungen

Als rational denkender Mensch, robust und resilient, war es schwer, die Diagnose zu akzeptieren. Ich habe angefangen, offen darüber zu reden – jedenfalls in den Kreisen, wo ich mich sicher fühlte. Es stellte sich heraus, dass ich nicht die Einzige bin. Gerade kranke oder behinderte Menschen und deren Angehörige kennen K-PTBS sehr gut. Menschen, denen man im Normalfall nichts anmerkt. Bis zu dem Moment, wo sie grundlos wütend werden, die einfachsten Dinge vergessen, sich wertlos fühlen, Wehwehchen haben, mit niemandem eine länger dauernde Freundschaft pflegen und dem

Leben ohne Hoffnung gegenüberstehen. Diese Gefühlslagen kommen aus dem Nichts. Ein falsches Wort, ein Geruch, eine bestimmte Umgebung und zack, hat man einen Flashback. Die bedrohliche Situation muss also nicht einmal real sein. Die körperliche Reaktion ist aber echt. Auf körperlicher Ebene passiert genau das, was bei einer ernsten, realen Bedrohung passiert. Der Herzschlag erhöht sich, Hormone werden ausgeschüttet und eine Verteidigungsstrategie wird angewendet.

Diese kann unterschiedlich sein: Aggressivität – für Angriff, Erstarren – für Totstellen, Flucht oder Unterwerfen. Welche Strategie angewendet wird, hat mit Erfahrung zu tun. Sie wird nicht bewusst oder nach langem Überlegen gewählt. Man reagiert so, wie man die Krise schon einmal erfolgreich bewältigt hat. Das macht jeder Mensch bei unterschiedlichen Begebenheiten. Zur Seite springen, wenn etwas vom Himmel herunterfällt – es muss ja nicht unbedingt ein Klavier sein. Freundlich antworten, wenn ein Polizist unnötiger Weise eine Ordnungswidrigkeit ahndet. Man reagiert einfach irgendwie, und wenn sich die Situation entschärft, hat man einen Verhaltensplan für das nächste Mal.

Oft wählt man richtig und klug, manchmal eher töricht. Meistens lernt man aus den falschen Verhaltensmustern und macht es das nächste Mal besser.

Bei einem traumatisierenden Erlebnis fehlt der Bezug zum Normalen. Man hat schlicht keine bereits erlernte Reaktion auf Lager. Da sich das Problem immer anders präsentiert und man das letzte Mal schon nicht richtig reagiert hat, lernt man, dass es unmöglich ist, Herr der Lage zu werden. Eine Ohnmacht stellt sich ein. Man glaubt, ausgeliefert zu sein, und wird dieses Gefühl nicht mehr los. Ein Teufelskreis beginnt.

Trotz K-PTBS ist ein normales Leben möglich. Ich wurde nicht ständig von negativen Gefühlen geplagt oder habe jeden angebrüllt, der mir zu nahe kam. Es gab Momente,

wo ich mich einfach selbst nicht mehr erkannt und verstanden habe. Im Berufsalltag gab es diese beispielsweise nie. Leider kenne ich einige Betroffene, die viel schwerer darunter leiden und kein normales Leben mehr führen können. Es lohnt sich, rechtzeitig Hilfe zu holen und den beschwerlichen Weg einer Therapie zu gehen. Ich habe einige Bewältigungsstrategien erlernt und bin in der Lage, Trigger zu erkennen. Gewisse Situationen muss ich vorher durchdenken und Exit-Pläne schmieden. Das können zum Beispiel im Voraus geplante Sätze sein, die mir Zeit zum Beruhigen verschaffen, oder eine mentale Übung. Zum Beispiel buchstabiere ich alle Namen der Anwesenden rückwärts. Es muss etwas sein, das meinem Kopf glaubhaft macht, dass ich die Situation beherrsche. Buchstabieren kann ich, also ist es nicht gefährlich.



Mittlerweile habe ich eine neue Bananenschale gefunden. Eine schöne, kunstvolle, positive, die ich mit einem Lächeln und bewusst über mein Gedächtnis legen kann, WENN ich es WILL. Seit ich weiß, warum ich in bestimmten Situationen nicht angemessen reagiert habe, kann ich mir verzeihen und hoffe, dass mir verziehen wird. Vor mir liegt noch ein weiter Weg mit Abschnitten, auf die ich mich nicht freue.

Es ist mir einmal mehr bewusst geworden, wie sehr die Psyche zur Gesundheit gehört. Die Psychotherapie sollte ein fester Bestandteil für Betroffene und Angehörige sein. Da gibt es Verbesserungspotential in unserem Gesundheits- und Betreuungssystem.

Christine Widmer Wiesbauer

**FLBAU
GMBH**

MASCHINENPUTZ ∞ VWS ∞ TROCKENBAU

DR.-HANS-LECHNER-STRASSE 3 - 5071 WALS

+43 662 85 49 27 - OFFICE@FL-BAU.AT

W W W . F L - B A U . A T

ALLES AUS EINER HAND:

Wir sind Kompletthanbieter 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.



PATIENTEN-ERFAHRUNGEN

AKUPUNKTUR ALS ALTERNATIVE ZU SCHMERZMITTELN?!?

Vor ungefähr 1,5 Jahren schlug mir meine Physiotherapeutin aufgrund meiner Nackenprobleme vor, doch einmal Akupunktur als alternative Schmerztherapie zu versuchen.

Da ich grundsätzlich kaum Schmerzmedikamente nehme und die Schmerzen zeitweise sehr anstrengend waren, dachte ich mir, dass ich ja nichts zu verlieren hätte.

Und trotz meines Respektes vor Nadeln, die tiefer als in die Venen in den Körper gestochen werden, ließ ich mich darauf ein und buchte meinen ersten Termin bei einem Heilpraktiker, der eine Zusatz-Ausbildung hatte und auch Akupunktur-Nadeln setzen darf. Mit einiger Aufregung und Skepsis ging ich zu meinem ersten Termin.

Grundsätzlich stehe ich alternativen Behandlungsmöglichkeiten sehr offen gegenüber. Doch die ersten Minuten waren schon seltsam: Anhand der Zunge wurde bestimmt, wo Nadeln gesetzt werden sollten. Also die Punkte am Körper ermittelt, die mit einer Akupunktur-Nadel versehen werden sollten.

Am Ende wurden mir drei Nadeln gesetzt. Und die sehr geringe Anzahl führte nicht unbedingt dazu, dass ich weniger skeptisch wurde. Im Gegenteil. Ich war sehr misstrauisch, wie drei Nadeln zu weniger Schmerzen führen sollten. Die Behandlung dauerte etwa 40 weitere Minuten und nachdem die Nadeln gezogen wurden (was übrigens kaum zu merken war: Sowohl das Setzen, als auch das Entfernen, war schmerzfrei!), fuhr ich nach Hause.

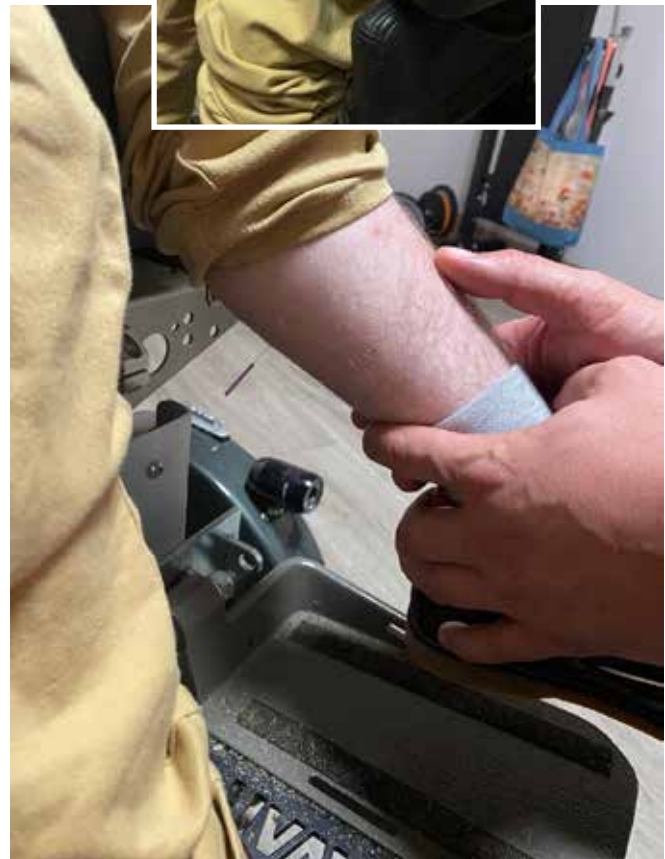
Drei stressige Arbeitstage folgten, in denen ich kaum bis gar nicht an die Behandlung dachte. Erst am vierten Tag, ein Wochenende, fiel mir beim Lesen auf der Terrasse auf: Ich war vollkommen entspannt und hatte KEINE Schmerzen. Typisch Ich: Natürlich war ich total skeptisch. Erneut. Das war doch alles nur Einbildung. Konnte ja nicht sein. Ich hatte seit Jahren Schmerzen an diesen Körperstellen und jetzt sollten DREI Nadeln dazu führen, dass es mir besser ging?

Was soll ich sagen: Ich hatte bereits einen zweiten Termin gebucht. Zwei Monate später. Der Effekt hielt bis kurz vor den zweiten Termin an. Ich war fast zwei Mona-

te schmerzfrei. UND, was mir dann im Nachhinein auch noch auffiel: Ich hatte keine Migräne-Attacken mehr. Mittlerweile gehe ich alle zwei Monate zur Akupunktur und bin seit 1,5 Jahren schmerz- und migrärefrei!

Akupunktur als Alternative zu Schmerzmitteln? Das muss und sollte jede*r für sich ausprobieren. Doch ich bin mittlerweile davon überzeugt und kann es nur empfehlen: Probiert es zumindest mal aus!

Lukas Seidel



WAS IST DA NUR LOS?

Am Abend vom 23. April 2022 knackte mein linker Ellenbogen. Kurze Zeit später konnte ich den Arm nicht mehr abbiegen. Tagsüber war noch alles in Ordnung gewesen. Auch während des Coca-Cola Inclusion-Runs hatte ich keine Probleme. Vielleicht war ich einfach zu viel Lauf- rad gefahren? Ich wusste nicht, wo der Schmerz herkam. Auch Tina, meine Physiotherapeutin, die mit uns wegen des Vienna City Marathons in Wien war, konnte sich keinen Reim daraus machen. Der Arm war angeschwollen und hatte eine harte Beule, knapp oberhalb der Ellenbeuge. Als ich ins Bett gehen wollte, konnte ich mir nicht mal meinen Pulli ausziehen, weil ich den Arm gar nicht mehr bewegen konnte. Ich versuchte ihn also die Nacht über möglichst ruhig zu halten.

Am nächsten Tag fuhr ich mit Johannes als Taxi-Backup mit dem Zug nach Hause. Er fuhr mit zu meiner Firma, wo ich den großen Elektrorollstuhl meist parke, weil ich ihn zuhause zum Glück nicht brauche. Der Arm war so weit OK, dass ich mein Backup nicht brauchte und selbst nach Hause fahren konnte.

Drei Tage später brachte Mama mich aber ins Krankenhaus, weil die Schmerzen einfach nicht besser wurden. Nach langem Warten und mehreren Untersuchungen wurde beim Ultraschall eine Schleimbeutel- und Gelenkhautentzündung diagnostiziert. Für mich hieß es also: Tabletten nehmen und Voltaren Salbe schmieren. Nach einer Woche fuhr ich am 3. Mai wieder in die Arbeit, was sich aber schnell als Fehler herausstellte. Denn schon beim ersten Kreisverkehr bemerkte ich, dass das Autofahren meinem Arm gar nicht gut tat - der linke Arm ist ja mein „Lenk-Arm“.

So beschloss ich wieder Homeoffice zu machen und packte meinen Arbeitslaptop für zuhause ein. Es gab so viel zu tun, ich wollte nicht länger im Krankenstand sein. So könnte ich meine Arbeit zu Hause erledigen.

Denkste! Am 9. Mai war ich schon wieder beim Hausarzt, um mich infiltrieren zu lassen. Er meinte aber, dass das keinen Sinn hätte, denn der Schleimbeutel sei das sicher nicht. Er meinte eher, es sei eine Infusion para (also nicht in die Vene) gegangen, und das hätte sich dann entzündet. Das glaubte ich wiederum nicht. Ich erkenne das sofort, wenn eine Infusion „para geht“. Das spürt man sogleich, nicht erst fünf Tage später. Außerdem bildet sich da gleich ein „Knubbel“, den man spätestens beim Ziehen der Nadel entdecken würde. Es wurde also nichts aus der Infiltration gegen meine Schmerzen. Ich sollte weiter Tabletten schlucken und Voltaren schmieren.

Mein Chef forderte mich auf, meinen Arm komplett zu schonen und in Krankenstand zu gehen, anstatt im Homeoffice weiterzuarbeiten. Ich bin sehr froh, dass ich in der Firma so viel Rückhalt und Verständnis bekomme. Die Entlastung tat meinem Arm recht gut. Doch vorbei war es noch lange nicht.



Einen Monat später, als ich als Schauspielpatientin zum Simulationstraining für unsere MPS-Familien nach Salzburg fuhr, nutzte ich die Gelegenheit, auch meinem MPS-Arzt den Arm zu zeigen. Er meinte, er könne ohne Bildgebung und Befunde nur mutmaßen und tippte auf ein orthopädisches Problem.

So fand ich mich am 17. Juni wieder im Krankenhaus zum Röntgen. Abgesehen davon, dass mein Röntgenbefund „katastrophal“ (aber ganz im Sinne von MPS) war, erfuhr ich weiter nichts. Mein Arm wurde mit einer Schiene ruhiggestellt, ich bekam Voltaren in Tablettenform verschrieben und sollte in zwei Wochen nochmal kommen, wenn es nicht besser wäre.

Schon nach einer Woche stand ich wieder in der Tür, denn die Schiene tat mehr weh als vorher der Arm selbst. Der Arzt meinte: „Wenn Sie glauben, ohne Schiene ist es besser, dann tun Sie die halt runter.“ Auf mein Drängen hin wurde sie aber neu angepasst, sie hatte nämlich eine Kante, die vermutlich der Grund für die Schmerzen war.

Und dann kam ganz plötzlich und völlig unverhofft das Happy End: Am 1. Juli nahm mich Christine spontan zu ihrer Physiotherapeutin mit, die scheinbar viel mehr kann als nur das... Sie fasste meinen Arm kurz an, tastete ein bisschen und meinte: „Da ist ja der Muskel eingezwick.“ Nach einer kurzen Massage, um den Muskel zu lösen, war alles wieder gut! Heilfroh und schmerzfrei fuhr ich nach Hause.

Wer hätte das gedacht? Schmerzen über Monate, nicht Autofahren können, langer Krankenstand - das alles hätte ich mir sparen können!

Nun fahre ich regelmäßig dorthin, denn sie kann mir auch bei meinen Kopfschmerzen helfen.



Maria Prähofer

JULIO & JOEL

DIE LETZTE REISE MEINER KINDER

Mein Name ist Melanie Todaro und ich bin Mama von den eineiigen Zwillingen Joel und Julio, geboren am 10.04.2003, aus Koblenz. Mit sechs Jahren bekamen wir die Diagnose MPS Typ III A. Über die Erkrankung brauche ich euch sicherlich nichts zu erzählen. Was vielleicht interessant sein könnte, ist, dass der Verlauf meiner Zwillinge fast identisch war bis zum Tod. Klingt nicht realistisch, ist aber wahr. Joel verstarb am Dienstag, den 19.10.21 um 13:05 Uhr und Julio am Freitag, den 22.10.21 um 8:55 Uhr. Die beiden waren das erste Mal durch den Tod 68 Stunden und 50 Minuten getrennt voneinander.

Da sind wir schon bei dem Thema angelangt, worüber ich schweren Herzens berichten werde. Nur wenige können darüber sprechen, keiner möchte darüber nachdenken oder sich damit befassen, weil es jedem einzelnen das Herz zerreit, dass sein geliebtes Kind eine lebensverkürzende Erkrankung hat. Es ist das Schlimmste, das einer Mama und einem Papa passieren kann, nämlich das eigene Kind zu verlieren und diesen Moment nicht aufhalten zu können. Man ist machtlos, besorgt, traurig, wütend, verzweifelt, hilflos und an manchen Tagen auch depressiv.

Nach vielen Jahren kam der Tag, an dem ich mein und das Schicksal meiner Kinder angenommen habe. Das heißt nicht, dass ich aufgehört habe zu kämpfen für die beiden, das heißt lediglich, dass ich jeden Tag angenommen habe, wie er kam. Mal besser, mal schlechter. Ich habe mich meiner Aufgabe gestellt, meine Jungs täglich da aufzufangen, wo sie sich gerade befanden.

War es ein guter Tag, sind wir gesprungen, gerannt,

geklettert, haben gelacht und vieles mehr. War es ein schlechter Tag, haben wir ihn trotzdem zu einem guten Tag gemacht. Denn mal ganz ehrlich, welcher Teenager darf schon den ganzen Tag auf der Couch liegen und fernsehen?

Was für mich ein Vorteil war, als die Motorik von Joel und Julio nachgelassen hatte, konnte ich sie knuddeln und abknutschen so viel ich wollte. Also bitte nicht immer nur die Nachteile sehen in unserem schweren Leben. Zurückblickend kann ich sagen, ich hatte zauberhafte Kinder. 18 Jahre durfte ich Mama sein von besonderen Zwillingen. Auch wenn viele Sorgen, Schmerzen und Verzweiflung dabei waren, es hat sich gelohnt. Denn mein Geschenk für das ganze Leid, das wir ertragen mussten, war die Liebe zu uns von Joel und Julio. Diese Dankbarkeit in ihren Augen werde ich nie vergessen.

Im September 2021 kam der Tag, an dem ich körperlich und psychisch an meine Grenze gekommen war. Julio ging es sehr schlecht und Joel war auch nicht gerade in seiner besten Phase. Obwohl wir alles an Mitteln zu Hause hatten wie Sauerstoff, Morphin, Midazolam inklusive Palliativ-Team (24 h für uns erreichbar), hatte ich den Drang, für eine Auszeit in unser Kinderhospiz, in dem wir seit zehn Jahren liebevoll versorgt wurden, zu fahren.

Also rief ich im Kinderhospiz Sterntaler in Dudenhofen an und schilderte meine Situation zu Hause.

Die liebe Gaby, welche die Zwillinge und mich seit unserem ersten Aufenthalt kannte, hat sofort realisiert, dass es schlimmer sein muss, als ich erzählte. Denn wenn ich



anrufe, weil es zu Hause nicht mehr geht, dann brennt nicht nur die Hütte, wie man so sagt, sondern dann brennt die Hütte und der ganze Wald gleich mit. Gaby fragte mich nach meinen Schilderungen der letzten Wochen, ob ich das Gefühl hätte, meine Jungs würden die nächsten Tage versterben. Denn wenn ich das Gefühl hätte, wäre eine sofortige Anreise veranlasst worden. Da ich das verneinte, hatten wir alle fünf Tage Zeit, unsere stationäre Aufnahme im Hospiz zu planen. Angefangen bei Koffer packen bis über zwei Liegendtransporte anmelden beim Rettungsdienst mit Sauerstoff und Überwachung. Die letzten Tage zu Hause vergingen wie im Flug bis es mittwochs, den 22.09.21 um 13:00 Uhr bei uns an der Tür klingelte. Es standen zwei komplette Teams vom Rettungsdienst Koblenz mit zwei voll ausgerüsteten Krankenwagen vor dem Haus.

Die netten Herren haben erst einmal den momentanen Zustand der Zwillinge und den der letzten Tage erfragt. Es war auch für sie nicht einfach nur ein Transport ins Kinderhospiz. Sie waren alle sehr mitfühlend und kompetent. Auf meiner Übergabe der letzten Tage hin und dem aktuellen Zustand vor allem von Julio, entschieden sie sich, auf der Leitstelle anzurufen, um den Transport mit Blaulicht und Sirene anzumelden. Anschließend wurden beide Kinder aus ihren Bettchen umgelagert auf die Krankenliege und an die Überwachung angeschlossen inklusive Sauerstoff. Wir hatten vereinbart, dass ich im Rettungswagen bei Julio mitfahre und Joel gleichzeitig von seiner geliebten Krankenschwester in dem anderen Rettungswagen versorgt wird.

Nun war es soweit, die Kinder lagen jeder in seinem Rettungswagen, die Türen gingen zu, Sirene und Blaulicht gingen an.

Ein kurzer Blick nach draußen und ich wusste in dem Moment, das hier wird unsere letzte Fahrt werden, die wir zusammen machen. Die ganze Straße stand still, alle Menschen waren wie hypnotisiert, als wollten sie sich mit einem letzten Blick verabschieden von uns.

Heute sage ich mir, dass die letzte Reise meiner Kinder ins Hospiz mit aller Ehre und Respekt, mit Pauken und Trompeten wie auch den liebsten Menschen vom Rettungsdienst begleitet wurde.

Bei strahlendem Sonnenschein in Dudenhofen angekommen, wurden wir liebevoll in Empfang genommen. Niemand musste etwas sagen, denn auch wenn jeder versucht hat, sich nichts anmerken zu lassen, spürte ich, dass alle erschrocken waren über den Zustand von Julio & Joel, inklusive mir.

Am nächsten Morgen kam der für uns zuständige Palliativarzt ins Hospiz. Er hatte schon vor unserer Anreise eine



Übergabe bekommen von unserem Palliativ-Team, welches uns zu Hause versorgte, und auch vom Kinderhospiz. Als erstes hat er das Epilepsiemedikament um das Doppelte erhöht, damit Julio endlich aufhört zu krampfen. Der Arme hatte 10 Tage und Nächte alle 2,5 Stunden Anfälle bekommen.

Morphium wurde gleichzeitig angepasst.

Bei Joel dachten wir erst, er wäre noch stabiler als sein Zwillingbruder, aber kaum hatte Julio aufgehört zu krampfen, ging das gleiche Spiel bei Joel von vorne los. Auch er bekam sein Epilepsiemedikament erhöht und es trat Besserung ein. Nebenwirkung war, dass beide Kinder sehr viel geschlafen hatten. Was für mich in Ordnung war, denn ich dachte, dass der kleine untergewichtige Körper sich etwas erholen kann.

Nach einigen Tagen hatten wir mit dem Palliativarzt und den lieben Schwestern beschlossen, die Medikamente wieder etwas zu reduzieren. Die Kinder waren durch das Runterdosieren häufiger im Wachzustand, allerdings ging es beiden nicht gut. Der Magen-Darm-Trakt, welcher nicht mehr funktionierte, bereitete ihnen große Probleme. Egal ob Wasser oder Nahrung in kleinster Menge, alles was sie bekamen war nur noch Qual und Schmerz. Zusätzlich die fehlende Kraft zum Atmen und starke Nervenschmerzen. Ich beschloss, alles zu versuchen, um es ihnen leichter zu machen. Sauerstoff wurde angehängt, Nahrung und Wasser reduziert in noch kleinere Mengen, Morphinium in kürzeren Abständen. Mit viel Ruhe und Geduld schaffen wir das schon, hoffte ich zumindest. Niemand im Hospiz versuchte mir als Mutter reinzureden oder mir was auszureden.

Alle waren verständnisvoll, unterstützten und begleiteten uns bei jeder Entscheidung. Sogar die Pflegebetten



wurden zusammengestellt, damit sich die Kinder nahe sein konnten.

Es gab immer wieder Gespräche und Aufklärung mit dem zuständigen Pflegepersonal und dem Palliativarzt. Keine Frage blieb unbeantwortet. Ich bat zusätzlich die Chefin von unserem Pflegedienst zu Hause ins Hospiz zu kommen und sich die Kinder, welche sie schon jahrelang betreut hatte, anzusehen. Ich brauchte für mich meine Vertrauensperson von zu Hause mit jahrelanger Erfahrung, die mir bestätigen musste, dass es soweit ist und die Zwillinge wirklich im Sterben liegen.

Als ich 2009 die Diagnose von meinen Jungs bekam und wusste, was irgendwann auf uns zukommen würde, habe ich mir drei Dinge geschworen:

1 - mach es den Kindern so schön wie es möglich ist, in jeder Phase der Erkrankung, 2 - kämpfe für das, was sie brauchen, 3 - wenn es soweit ist, dass sie gehen müssen, soll das ohne Schmerz und Leid sein.

Da stand ich nun als Mutter von zwei todkranken Kindern, die von allen die Bestätigung hatte, dass es wirklich soweit ist und wir uns verabschieden müssen.

Ich musste entscheiden, dass die Nahrung und Flüssigkeitszufuhr eingestellt wird und der Sauerstoff abgedreht wird. Ich setzte mich zwischen meine beiden Goldstücke ins Bett und sagte ihnen, dass es in Ordnung ist und sie gehen dürfen, dass ich weiß, sie können nicht mehr, dass ich sie über alles liebe und ich ihnen endlich die blöde Maske, welche sie nicht leiden konnten, abnehme. Dass sie auf jeden Fall in den italienischen Himmel kommen, sie haben die Sprache, die Musik, wie auch Pasta und Piz-za geliebt, denn sie hatten die italienische Staatsangehörigkeit und wir haben es nie nach Italien geschafft.

Es war ein unvorstellbares, herzerreißendes Gefühl, in dieser Situation wollte ich am liebsten selber sterben.

Diese Fragen in meinem Kopf, diese Angst vor dem Sterben, wie es sein wird, dieses Warten auf den Tod von meinen zwei Kindern, all das ist unbeschreiblich. Es war

kaum auszuhalten. Ohne diese würdevolle, liebevolle Versorgung im Kinderhospiz Sterntaler hätten wir es nicht geschafft, so stark zu bleiben.

Ich hatte beschlossen, dass alle Familienmitglieder, unser Pflegepersonal von zu Hause wie auch Freunde, welche den Kindern nahestanden, die Möglichkeit hatten sich im Hospiz zu verabschieden während Joel und Julio noch am Leben waren. Wir sind dankbar für alle, die uns begleitet haben und danken allen, die es emotional geschafft haben sich verabschieden zu kommen.

Nachdem Joel und Julio die letzten Tage ihres Lebens ein Gemisch aus Morphin und Midazolam subkutan erhalten haben, konnten sie nach über 4 Wochen Aufenthalt friedlich einschlafen – ohne Schmerz und ohne Leid, wie ich es mir geschworen hatte. Am jeweiligen Todestag der Kinder schien die Sonne bei strahlend blauem Himmel, wie es in Italien üblich ist.

Ich wünsche jedem kranken Kind, wie auch den Eltern, in der letzten Lebensphase einen so kompetenten Palliativarzt und liebevolles Pflegepersonal wie wir es hatten.

Danke an jeden einzelnen vom Kinderhospiz Sterntaler und ein riesiges Danke an unser Team von zu Hause, welches mit uns gefühlt, getrauert, gelitten hat und uns eine große Stütze war und heute noch ist.

Melanie Todaro

(Der Bericht erschien erstmalig im Rundbrief der Deutschen MPS-Gesellschaft im Juni 2022)

Unter diesem Link <https://youtu.be/refJsUKkCT8> gibt es übrigens einen Fernsehbeitrag zu Julio & Joel.



WILLKOMMEN IN ÖSTERREICH

GEFLÜCHTET - ABER GUT ANGEKOMMEN

Freunde, hallo an alle!

Ich bin aus der Ukraine nach Österreich gekommen, nachdem das Land Russland am 24. Februar 2022 einen umfassenden Krieg in der Ukraine begonnen hatte. Es blieb keine Zeit, den Umzug vorzubereiten, ein Land auszuwählen, sich mit der Kultur und Mentalität vertraut zu machen, die deutsche Sprache zu lernen.

Unser Sohn Dmytro ist behindert, da bei ihm Mukopolysaccharidose Typ III A Sanfilippo Syndrom diagnostiziert wurde. Tausende Familien mit Kindern mit Behinderungen mussten vor den Bombenangriffen fliehen und das Territorium der Ukraine verlassen. Ein großer Teil fand weder Unterkunft noch Unterstützung und Freunde. Manche wurden sogar von den engsten Freunden verraten, sodass sie gezwungen waren, in die Ukraine zurückzukehren. Dank der Tatsache, dass wir gleich in den ersten Tagen nach dem Umzug eine MPS-Gemeinschaft gefunden haben, entwickelt sich unsere Geschichte des Aufenthalts in Österreich freudig und sicher.

Ich möchte mich im Namen meiner Familie bei MPS-Austria für die Aufnahme in die MPS-Familie bedanken, für die Teilnahme an interessanten und nützlichen Treffen und Aktivitäten und besonders der MPS-Therapiewoche bedanken. Ich möchte mich auch bei Michaela, der Präsidentin des MPS-Vereins, für ihre Hilfe bedanken: unter anderem bei der Suche nach einer geeigneten Schule für Dmytro, bei der Suche nach einer eigenen Wohnung, beim Besorgen aller notwendigen Hilfsmittel und ihre 24/7-Unterstützung in allen medizinischen Fragen. Ein Danke an die ganze MPS-Familie für den herzlichen Empfang! Ihr seid unverzichtbar, und es ist schwer vorstellbar, was wir ohne eure Unterstützung gemacht hätten.

Abschließend möchte ich sagen, dass uns diese Situation gestärkt hat, dass wir gelernt haben, nicht an der Vergangenheit festzuhalten, nicht an materiellen Werten festzuhalten, sondern die Gegenwart so zu akzeptieren, wie sie ist, ohne Trauer. Der wichtigste Reichtum sind Menschen. Wir lieben unsere neue MPS-Familie und sind allen dankbar, die wir kennengelernt haben.

Die glückliche Makarenko-Familie



CATALEYA



SCHLAFSTÖRUNGEN, SCHREIPHASEN UND VIEL LIEBE

Cataleya - unser besonderes Kind - ist 8 Jahre alt und lebt mit einer MukoPolySaccharidose Typ III, Morbus Sanfilippo.

Unser Alltag ist nicht immer leicht, aber ich genieße jeden Augenblick mit ihr. Und wir lieben sie von ganzem Herzen. Ihr ganzes Wesen macht sie zu etwas ganz Besonderem. Das Sprechen hat sie vor drei Jahren komplett verlernt und das erschwert unsere Kommunikation im Alltag sehr. Ich, als Mama, muss ihre Bedürfnisse erkennen – hat sie Hunger, Durst, oder braucht sie etwas anderes? Auch wenn sie krank ist, müssen wir immer gleich zum Arzt, denn unsere Tochter kann mir nicht sagen, ob und wo sie Schmerzen hat. Das ist für mich oft sehr hart.

Cataleya hat extreme Schlafstörungen. Ihr Rekord liegt bei 72 Stunden Wachphase. Das heißt, auch ich bin oft so lange wach. Durch ihre extremen Schlafstörungen sind die Nächte immer sehr kurz, sie kann vor 3 Uhr, oft auch vor 5 Uhr, gar nicht einschlafen. Das ist auch der Grund, warum wir sie nicht in der Schule, sondern zum Heimunterricht, angemeldet haben. Jeden Tag früh morgens das Haus zu verlassen, würde einfach nicht funktionieren.

Cataleya ist ein sehr empfindliches Kind. Sie reagiert stark auf jede Art von Veränderung.

Ihr Tagesablauf muss immer exakt gleich sein, denn sobald sich etwas verändert, äußert sich das bei Cataleya in tage- oder wochenlangen Schreiphasen. Deshalb betreue ich Cataleya 24/7 selbst. Wir sind fast ausschließlich zuhause oder bei Oma und Opa.

Daheim fühlt sich unsere Tochter einfach am wohlsten, weil sie alles kennt, ihr alles vertraut ist. Wir achten darauf, dass nur ihre Spielsachen in Reichweite sind. Stufen sind stets gesichert, Türen immer verschlossen, denn sie kennt weder Gefahr noch kann sie ihren Körper richtig steuern. Die Krankheit macht vor gar nichts Halt. Weder vor ihrem Skelett - sie hat schon jetzt eine schwere Skoliose -, noch vor ihrem Gehirn, das leider schon stark geschädigt ist. Beim Umbau unseres Hauses haben wir besonders darauf geachtet, dass sie sich sicher und so frei wie nur möglich bewegen kann.

Abgesehen vom Umbau, waren auch die Anschaffung verschiedenster Hilfsmittel recht bald notwendig geworden:

Wir haben ein tolles Pflegebett für Cataleya, das erleichtert unseren Alltag enorm. Es ist so groß, dass ich mich zum Einschlafen auch zu ihr legen und sie im Bett stehen kann, ohne Gefahr zu laufen, herauszufallen.

Auch der Reha-Kinderwagen macht einen großen Un-

terschied für uns. Unser Mäuschen sitzt viel besser darin, er ist stabil und gleichzeitig gut zu fahren. Zuletzt haben wir einen sehr praktischen, mitwachsenden Reha Autositz bekommen. Alleine das Ein- und Aussteigen ins Auto ist um vieles einfacher geworden, denn das Heben und gleichzeitige Drehen in den Sitz brachte mich kräftemäßig schon sehr an meine Grenzen. Für die Unterstützung, die wir bei der Anschaffung dieser Dinge erfahren haben, sind wir sehr dankbar. Besonders auch deswegen, weil wir noch viele Hilfsmittel für unser Mädchen brauchen werden. Zum Beispiel soll ihr Kinderzimmer so eingerichtet werden, dass sie auch mal zur Ruhe kommen kann.

Herzlichen Dank an MPS-Austria, für die emotionale und finanzielle Unterstützung und auch dafür, dass uns Michaela bei unseren Fragen und Anliegen immer zur Seite steht.

Nicole



DIE LIEBE TRÄGT

SOMMERNACHTSGESCHICHTE

Gabo mag es nicht, wenn sein Gesicht berührt wird. Noch weniger gern wird er gebadet. Wenn wir mitten in unserer Arbeit sind, singe ich ihm venezolanische Passagen vor, die ich nur alleine zu singen wage.

Gabo mag Crêpes und „Bochinche“ (venezolanisches Wort für Fiesta). Er hat eine hölzerne Maraca, die lustig wackelt, und einen ganz besonderen kleinen grünen Ball, auf den Penelope schon ein Auge geworfen hat. Wenn Penelope Gabo besucht, tauchen die beiden in ein unendliches Universum der Zärtlichkeit ein. Er weiß, wer sie ist und lacht laut in ihrer Gegenwart. „To Gabo, Gabito, Gabo. To Gabo, Gabito, Gabito, Ga... to Gabo, Gabito Gabo, la la la la la la la la la laaaa“, singt Penelope um Gabos Rollstuhl herum. „Aber wie hübsch du aussiehst, Gabito“, sagt sie mit ihrer komischen Stimme. Gabo ist immer schön, gut gekämmt und gepflegt.

Penelope rennt in den nächsten Raum und nach einem Klopfen an der Tür hört man sie aus dem anderen Raum sagen: „Hi Pepe, wie geht es dir? Ich habe dir ein Bild gemalt.“ Ein paar kurze und unbeholfene Sprünge kündigen ihre Rückkehr an: „Gabito hermoso“, sagt sie kurzerhand und als wolle sie keinen Spaß haben, fragt sie: „Ist es Zeit für die Fiesta?“

Als wir uns verabredeten, sagten wir Penelope, dass wir eine Party mit Gabo und Pepe veranstalten würden, also kamen wir mit allerlei Süßigkeiten zum Teilen an und die Musik war bereits im Wohnzimmer aufgebaut, um die Session auf der Tanzfläche zu beginnen. Wir gingen alle an den Tisch, um zu essen. Schokoladeneis, Brownies, Kekse, Erdbeeren, Kaffee. In der musikalischen Untermalung setzte sich Penelope mit dem Weihnachtshit „El burrito sabanero“ (traditionelles venezolanisches Weihnachtlied für Kinder) durch und alle Gäste sangen unter vereinzelt Gelächter leidenschaftlich mit. „Tuki, tuki, tuki, tuki, tuki ... tuki, tuki, tuki ta ... beei dich, mein Burrito, wir kommen“.

Als es Abend wurde, kam Wiston an und Tante „Cosa“ folgte ihm. Gabo weiß auch, wer Tante Cosa ist. Sie kommt immer voller Überraschungen für alle an. Sie weiß sehr genau, was jeder mag und achtet darauf, nicht

mit leeren Händen zu kommen. Tante Cosa grüßt Gabo immer zuerst. Er weiß, wer sie ist, als ihre Locken ihm ins Gesicht fallen, scheint er sich zunächst unwohl zu fühlen, aber eine Menge Küsse, die plötzlich folgen, verwandeln seine Geste in die einer zärtlichen, verliebten Seele. Sie halten sich an den Händen und bleiben in gegenseitiger Selbstzufriedenheit zusammen.

Wiston und Pepe philosophieren mit beeindruckendem Faktenwissen und tiefer Analyse über die Gegenwart. Von Zeit zu Zeit mache ich mit, während ich das Prisma der Freude beobachte, das uns eng umschließt. Die Mädels reden auch über ihre Sachen, während sie als Belohnung für den Tag einen Weißwein schlürfen.

Die Nacht bricht herein und mit ihr naht der Abschied. „Morgen ist ein anderer Tag“, pflegte meine Mutter zu sagen. Der Abschied nimmt ungefähr die gleiche Zeit in Anspruch wie die gemeinsame Zeit, und selbstverständlich bleibt trotz aller eiligen Sammelbemühungen immer das eine oder andere liegen.

Als wir am Eingang unsere Schuhe anziehen, erwarten Wiston und Aussi, die sich wie zwei Frischvermählte umarmen, unsere Abreise. Die Ankunft des Fahrstuhls löst die letzten Umarmungen des Abends aus und beendet das Beisammensein.

Steh schnell auf! Sie haben den Krankenwagen gerufen! Wir müssen jetzt gehen! Ich sprang aus dem Bett. Ich zog mich schnell an und in fünf Minuten waren wir am Eingang des Gebäudes. Unterwegs sprach niemand; Ich spürte, wie mein Körper versuchte, aus eigener Kraft dorthin zu gelangen. Als wir eintraten, war der Aufzug nicht verfügbar, und ohne nachzudenken, stiegen wir zwei mal zwei oder drei mal drei Treppenstufen in den zweiten Stock hinauf. Die Sanitäter waren hinter uns. Die Wohnungstür stand offen und Gabo lag krampfhaft in seinem Bett.

Wir machten uns fleißig daran, alles Nötige für Gabos Aufnahme ins Krankenhaus zu organisieren. Windeln, Medikamente, Kleidung, Lebensmittel.

Aus dem Zimmer hörte ich Wiston meinen Namen rufen



und ich ging auf das Zimmer zu. Da war Tante Cosa, die Gabo auf der einen Seite hielt, während Wiston ihn auf der anderen trug. Ich half ihnen, indem ich seine Beine nahm, obwohl ich die Situation immer noch nicht ganz verstand. Nach der medizinischen Untersuchung und der Entscheidung, ihn ins Krankenhaus zu bringen, baten die Sanitäter Wiston, seinen Sohn auf dem Arm zum Krankenwagen zu tragen. Sie leisteten diesbezüglich keine Hilfestellung. Sie schienen von Gleichgültigkeit und Langeweile beherrscht zu sein.

In dieser Nacht, in diesem Aufzug, als wir drei Geschwister Gabos schwache Existenz in unseren Armen hielten, überkam mich eine immense Trauer um die Menschheit. Gabo schien nicht zu atmen. Wiston hielt sein Ohr an sein Gesicht, um seinen Atem zu spüren, und niemand sagte ein Wort. Es schien eine Ewigkeit zu dauern, bis wir im Erdgeschoss ankamen, wo das Getümmel der Lichter und die Sirene des Krankenwagens alle Aufmerksamkeit auf sich zog. Gabo wurde in das Fahrzeug gehoben und angeschnallt und Aussi trennte sich von ihm.

Seit Gabo aus dem Krankenhaus zurückgekehrt ist, sind mehrere Tage vergangen. Es wurden umfangreiche medizinische Maßnahmen ergriffen, um seine schnelle und vollständige Genesung zu gewährleisten. In dieser gemeinsamen Zeit habe ich gelernt, auf seine Bedürfnisse einzugehen und seine Sprache zu verstehen, ohne Worte, reich an Gesten, Berührungen; eine Art von selbstloser Liebe und Hingabe zu empfangen, die ich noch nie zuvor erlebt hatte.

Meine Beziehung zu Pepe ist ganz anders. Obwohl Gabo und Pepe an einer genetischen Krankheit namens MPS leiden, hat Gabo Zerebralparese, aber Pepe zeichnet sich durch ein beispielloses Genie aus. Er ist ein aufgeweckter und edler junger Mann. Er widmet sich dem Lesen und Lernen von allem, was wertvoll ist. Er kennt sich mit Kunst im Allgemeinen, Literatur, Geschichte, Politik und

aktuellen Ereignissen aus und spricht fließend Spanisch, Italienisch, Englisch und Deutsch. Er spricht mit niemandem direkt, außer mit Wiston und Aussi, die er beim Namen nennt. Aber durch sie kommuniziert er seine Ideen. Und nicht, dass ich wirklich viel über irgendetwas wüsste, aber ich lese gerne und bewundere ihn.

Wir saßen ruhig am Tisch und Pepe und ich teilten uns ein einfaches Mittagessen. Wiston und Aussi waren ausgegangen, und Gabito ruhte sich in seinem Zimmer aus. Als wir beim Mittagessen abgelenkt waren, wurden wir plötzlich auf ein Geräusch aufmerksam. Wir wussten sofort, dass es Gabito war. Zu unserer Überraschung schien er zu lachen. Pepe schaltete seinen E-Rollstuhl ein und steuerte auf das Zimmer seines Bruders zu. Ich verspürte einen neugierigen Drang, einen Blick hineinzuworfen, und ich näherte mich leise und heimlich der Tür. Von dort aus sah ich Gabo tief lachend, während Pepe ihn glücklich ansah und seine Hand hielt, ebenfalls laut lachend.

Ich war tief bewegt, wunderbar verwandelt. Von dieser Reise, die ich vor Monaten Hand in Hand mit Gabo und Pepe unternommen habe, wurde ich hauptsächlich von dem Verständnis beeinflusst, dass Liebe jene Konstante im Aufbau ist, die durch aufrichtige Opfer in einem feierlichen Akt der Verantwortung vor dem anderen genährt wird. Und so habe ich ohne Umschweife nur die Gewissheit, dass wir uns weiterhin lieben werden.

Adriana



Personen:

Gabo (auch Gabito) und Pepe: MPS-Patienten

Adriana: Tante #1 von Gabo und Pepe und Autorin

Tante „Cosa“: Tante #2 von Gabo & Pepe

Aussi und Wiston: Die Eltern von Gabo und Pepe

Fotos: links: Familie Rodriguez | rechts: Gabo mit Penelope



EET ALS HEIMTHERAPIE



FINN - ENDLICH HEIMTHERAPIE! EIN BERICHT MIT HAPPY END.

Finn ist unser Sonnenschein, ein fröhlicher und aufgeweckter Bub. Der Verdacht, dass er eine Stoffwechselerkrankung haben könnte, - er war damals 4½ Jahre alt - kam für uns aus heiterem Himmel, kurz vor Weihnachten 2018.

Im Zuge einer Routineuntersuchung beim Kinderarzt war ein leichtes Herzgeräusch festgestellt worden. Der Kardiologe, den wir daraufhin aufsuchten, hat uns aufgrund des Herzgeräuschs, wiederkehrender HNO-Probleme und einer leichten Einschränkung in den Schultergelenken, zur weiteren Abklärung an die neuropädiatrische Stoffwechselambulanz am LKH Graz überwiesen. Leider wurde der Anfangsverdacht dann im Jänner 2019 bestätigt: MPS II - hoffentlich milder Verlauf. Für uns im ersten Moment ein Schock. Durch die rasche Diagnose blieben uns aber lange ärztliche Abklärungen und Ungewissheit erspart und Finn konnte bereits zwei Monate später, im März 2019 an der Uni-Kinderklinik Graz die für ihn wichtige Enzyersatztherapie erhalten.

So haben wir dann unseren Alltag umorganisiert. Einmal die Woche ins Krankenhaus, tagesambulant mit einer Dauer von ca. fünf Stunden, mit zwei voll berufstätigen Eltern und einem mittlerweile schulpflichtigen Kind, erfordert sorgfältige Planung des Alltags, um Beruf, Schule und Krankenhaus aufeinander abzustimmen. Unterstützt wurden wir tatkräftig von den beiden Omas Mar-

gret und Maria, mit welchen wir uns bei den Begleitungen ins Krankenhaus abwechselten. Zum Glück haben wir beide auch verständnisvolle Arbeitgeber (Danke!), die Home-Office vom Krankenhaus aus erlaubt haben, was 2019 (vor Corona) noch alles andere als selbstverständlich war! Auch Finns Schule war von Anfang an sehr verständnisvoll und hilfsbereit. Uns wurde aber auch bewusst, dass es für Finn zunehmend schwieriger werden wird, die Fehlzeiten, die sich durch die wöchentlichen Krankenhausaufenthalte in der Schule ansammeln, zu kompensieren.

Mit Heimtherapie wäre dies viel leichter. Ein erster Antrag auf Heimtherapie wurde auch gleich 2019 über unsere behandelnde Oberärztin gestellt. Wir sollten uns aber nicht zu viel Hoffnung machen, weil, obwohl es die Heimtherapie in anderen Bundesländern gibt, sie in der Steiermark bisher nicht bewilligt wurde. So war es dann auch - zwischen 2019 und 2022 bekamen wir immer wieder Absagen durch die Krankenkassen ÖGK und BVA - mit dem Hinweis, dass es sich um ein Krankenhausprodukt handle, das aus Sicherheitsgründen im Krankenhaus verabreicht werden muss. Und das, obwohl es bei Finn keine medizinischen Bedenken seitens der behandelnden Ärztin am LKH gab und das auch schriftlich bestätigt und der Versicherung mitgeteilt war.

Seit 2019 liegt unser Fall auch bei der Volksanwaltschaft. Die Ungleichbehandlung von Patient:innen in den verschiedenen Bundesländern ist augenscheinlich und nicht zu verstehen. Aber auch sämtliche, von der Volksanwaltschaft eingereichten Anträge auf Heimtherapie, wurden abgelehnt. Eine Einladung zur ORF Sendung „Bürgeranwalt“ haben wir damals nicht angenommen - wir dachten, es muss doch auch auf anderem Weg möglich sein, Finn eine Heimtherapie zu ermöglichen.

So verging die Zeit. Während der Pandemie jede Woche ins Krankenhaus zu gehen, war auch spannend. Im Herbst 2020 sollte für Finn die Schule beginnen. Deswegen haben wir im LKH Graz gefragt, ob die Therapie auch am Nachmittag stattfinden kann, damit er nicht jede Woche einen Tag in der Schule fehlen muss. Wir befürchteten, dass dies neben dem schulischen auch zunehmend ein soziales und emotionales Problem für Finn werden könnte. Leider haben wir von der Stationsleitung im LKH Mitte 2020 die Information erhalten, dass die Therapie nur am Vormittag erfolgen könne, da andernfalls eine ausreichende Besetzung mit Ärzt:innen nicht gewährleistet werden kann. Weil es 2020 und 2021 wegen Corona auf



der Kinderklinik etwas ruhiger zugegangen, wurde uns erlaubt, später am Vormittag zu kommen. So konnte Finn am Therapietag zumindest noch zwei Stunden in die Schule.

Auf Anraten der behandelnden Ärztin am LKH haben wir

dann auch 2020 Kontakt zur Plattform „Politische Kindermedizin“ (<http://www.polkm.org/>) aufgenommen. Deren Arbeitsgruppe mit Schwerpunkt auf seltenen Erkrankungen setzt sich schon viele Jahre für ein österreichweit einheitliches System der Heimtherapie ein. Finn kam auch zweimal in deren Newsletter vor (Dez. 2020 und Juni 2021). Wir möchten uns herzlich bei Prof. Waldhauer für seine Beratung bedanken. Er hat uns berichtet, dass auf obersten politischen Ebenen an einer österreichweit einheitlichen Lösung gearbeitet wird, jedoch die Pandemie zu der Zeit alle Ressourcen verschlingt, und alles andere in den Schatten stellt. Uns wurde geraten uns noch etwas zu gedulden (Ende Pandemie), und wenn es dann noch immer unverändert ist, eine Klage am Sozialgericht einzubringen. Wir sind froh, dass es nicht soweit kommen musste, wären aber dazu bereit gewesen.

Auftrieb haben uns Ende 2021 auch die positiven Entwicklungen gegeben (Wiener Modellprojekt zur EET mit ÖGK), die Bürgeranwaltssendung, in der Fritz K. aus Wien eine Heimtherapie zugesagt wurde. Wir haben gespürt, da ist wieder was in Bewegung - Michaela Weigl hat uns auch eine Nachricht geschickt mit dem Appell: „JETZT nachhaken“. Das haben wir gemacht. Wir haben uns wieder mit der Volksanwaltschaft in Verbindung gesetzt. Die dort für uns zuständige Juristin hat erneut, sowohl bei der ÖGK als auch der BVAEB um Heimtherapie ange sucht. Der Antrag wurde von der einen abgelehnt - wieder mit dem üblichen Verweis auf medizinische Gründe (Krankenhausprodukt). Die andere hatte gar nicht geantwortet.

Daraufhin ist dann von der Volksanwaltschaft der Vorschlag gekommen, das Thema abermals in der ORF Sendung Bürgeranwalt aufzugreifen. Anders als noch vor drei Jahren haben wir diesmal zugestimmt. Wir waren



dazu bereit, und haben erkannt, dass es wohl das Fernsehen braucht, damit hier etwas weiter geht. Finn war schon am Ende der zweiten Volksschulklasse. Die Heimtherapie würde Finn und uns so vieles erleichtern.

Dann ging alles sehr schnell: Dreh des Beitrags bei uns zuhause und im ORF-Studio in Wien und Ausstrahlung der Sendung im Juni 2022. Es war für uns sehr aufregend. Das Beste: Noch vor der Aufzeichnung haben wir von der ORF Redaktion schon die gute Nachricht bekommen, dass sich die Sozialversicherung mit dem Land Steiermark einigen konnte, und dass für Finn die ersehnte Heimtherapie bewilligt wird! Dies wurde dann auch rasch umgesetzt und seit Ende August 2022 erhält Finn die Enzyersatztherapie zu Hause. Geschafft!

Aber es war wieder eine Einzelfallentscheidung - an der versprochenen österreichweiten einheitlichen Lösung wird immer noch gearbeitet. Wir hoffen für alle Patient:innen und deren Familien, die sich so wie wir eine Heimtherapie wünschen, auf eine rasche Lösung!

An dieser Stelle möchten wir uns bei den vielen Menschen bedanken, die während der vergangenen Jahre an unserer Seite waren.

Allen voran möchten wir uns bei unseren Eltern, insbesondere Finns Omas Maria und Magret bedanken, ohne deren Unterstützung wir die wöchentlichen Termine im Krankenhaus nicht organisiert bekommen hätten. Obwohl wir sehr froh sind, nicht mehr wöchentlich ins Kran-

kenhaus zu müssen, haben wir uns dort immer sehr gut aufgehoben gefühlt. Wir bedanken uns beim gesamten Personal des 2. und 5. Stocks der Kinderklinik Graz für die tolle und liebe Betreuung und beim Team vom Spielertreff für die vielen gemeinsamen Spiele und Bastelarbeiten. Nach fast dreieinhalb Jahren und etwa 170 Therapiegaben, sind uns viele Krankenpfleger:innen mit ihrem Humor ans Herz gewachsen.

Wir bedanken uns bei der Volksanwaltschaft unter Vertretung durch Volksanwalt Achitz, und dem ORF Team vom Bürgeranwalt, die unserem Anliegen Gehör verschafft haben.

Danke an das Team von HealthCare Austria mit unserer lieben DKGS Petra - es läuft bisher wunderbar - so wie wir uns das erhofft hatten. Alles ist so viel leichter für uns.

Last but not least: Ein Danke an den Verein MPS Austria: 2022 waren wir schon auf drei Treffen, bei denen wir uns sehr wohl gefühlt haben. Es tut gut, sich mit anderen auszutauschen, welche ähnliche Sorgen und Probleme haben. Ein besonderes Dankeschön gilt an dieser Stelle Michaela, für die vielen Telefonate und Nachrichten, in denen Du dir Zeit genommen hast und uns erzählt hast, wie es anderen MPS- Patient:innen in Österreich ergeht, in welchen Bundesländern bzw. bei welchen Krankenkassen es schon klappt mit der Bewilligung der Heimtherapie und für deine Tipps.

Peter

UNSER ERSTES JAHR EET IN HEIMTHERAPIE

Ende September konnten wir unser Einjähriges feiern, einjähriges Jubiläum mit der Enzyersatztherapie (EET) in Heimtherapie. Wir können nur sagen, dass es seit langem eines der besten Dinge ist, das uns „passiert“ ist.

Wir haben ein Stück Normalität in unser Leben zurückbekommen. Es ist einfach etwas ganz anders, wenn man nicht jede Woche mehrere Stunden im Krankenhaus sitzt und wartet. Nicht nur die Zeit im Krankenhaus fällt nun weg, sondern auch der Hin- und Rückweg. Manuel kann ganz normal am Vormittag zur Schule gehen und am Nachmittag bekommt er seine wöchentliche Infusion zu Hause.

Zu Beginn war es für uns alle noch sehr ungewohnt und

es dauerte Wochen bis wir tatsächlich alle registriert hatten, was sich alles geändert hat: keine wöchentlichen Fahrten mehr ins Krankenhaus, kein „Kinderdienst“ für den gesunden Bruder Gabriel, weil wir am Infusionstag nicht zuhause sind.

Manuel brauchte auch einige Zeit, um sich daran zu gewöhnen, dass er sich während der EET frei im Haus oder Garten bewegen kann, dass er nicht mehr nur im Bett liegen braucht und nichts anderes tun kann, als sich mit Fernsehen die Zeit zu vertreiben.

Nach langem Kämpfen um die Heimtherapie, hatten wir am 23. Dezember 2021 schließlich unseren ersten Infusionstag zuhause. Manuel meinte, wir könnten eh dem

Christkind helfen den Baum zu schmücken, er würde in der Zwischenzeit fernsehen – so wie er es auch aus dem Krankenhaus gewohnt war. Doch nach kurzer Zeit rief er nach mir und fragte, ob er denn, wenn er sich den Rucksack mit der Infusion umhängen würde, auch mithelfen könnte. So bekam Manuel seine EET auf den Rücken „geschnallt“ und hat mit uns den Christbaum geschmückt. Das war schon ein besonderes vorweihnachtliches Geschenk. Manuel war überglücklich und meinte, er wäre so froh, nicht mehr ins Krankenhaus zu müssen, sondern stattdessen während der Infusion zuhause mithelfen zu können. Er genießt es jetzt während seine Infusion läuft zu spielen, zu basteln und sogar freiwillig seine Hausübung zu machen. Manuel hat auch schon von einem Freund Besuch bekommen. Und mit der Infusion am Rücken konnten die beiden sogar im Garten spielen – natürlich unter Beobachtung seiner Nurse Lukas.

Familienurlaub war auch immer ein großes Thema rund um die Enzymersatztherapie, denn der Infusionstag soll ja eigentlich immer am selben Tag stattfinden. Entweder man lässt die Infusion eine Woche einfach aus, was



nicht ideal ist, oder man verschiebt die Infusionstage vor und nach dem Urlaub so, dass der Abstand ein bisschen länger ist, aber keine Infusion ganz ausfallen muss. Nachdem ich auch nach Dienstplan arbeite, hing auch noch meine Arbeitszeit davon ab, denn ich musste mir meinen freien Tag immer nach dem Infusionstag einteilen lassen.

Durch die Heimtherapie haben wir die Möglichkeit, dass Manuel seine wichtige EET auch anderswo bekommt – zum Beispiel in diesem Jahr auf der MPS-Therapiewoche.

Für uns hat sich so vieles geändert. Wer meinen letzten Artikel im MPS-Falter gelesen hat, weiß, dass schon einiges daran hing, vor allem auch Manuels großer Bruder Gabriel litt unter der Situation. Wir können jetzt am Infusionstag auch für ihn da sein und er hat nicht mehr das Gefühl „alleine“ zu sein. Es kann auch im Haus nebenbei irgendetwas erledigt werden, was während der EET im Krankenhaus immer liegen geblieben ist. Auch Omas und Opa kommen einfach auf einen Kaffee vorbei, damit die Zeit schneller vergeht.

Mittlerweile schaffe ich es auch, die Großeltern zu bitten, während der Infusion bei Manuel zu sein, damit ich mir nicht frei nehmen muss – oder Manuels Papa kommt früher von der Arbeit nachhause. Manchmal nehme ich mir aber auch einfach Zeit für mich. Das ist sehr sehr ungewohnt für mich, aber es funktioniert.

Nicht nur Manuel, sondern auch Gabriel warten mittlerweile jede Woche schon auf die Nurses Lukas oder Markus, weil sie ihnen erzählen wollen, was sie seit dem letzten Mal alles gemacht und erlebt haben.

Wir sind so dankbar, dass uns endlich die Möglichkeit zur Heimtherapie gegeben wurde und wünschen allen die darum kämpfen, dass auch sie ihr Ziel bald erreichen.

Rosemarie

Raiffeisen Grieskirchen

HILFSBEREIT
Hilfe geben, wann sie benötigt wird.

www.raiffeisen-grieskirchen.at

MÜTTER(AUS)ZEIT

ERST ZUM VOGL UND DANN EIN MORD



Ich erinnere mich gerne an das Wochenende in Linz zurück. Das war ein wirklich sehr schönes Wochenende, wir hatten alle viel Spaß und waren in allerbesten Laune.

Für mich ist die Anreise mit Saskia schon immer sehr entspannt und angenehm, da wir im Auto schon Zeit haben zu quatschen, und uns darauf freuen zu sehen, wer bei der Mütter(aus)Zeit dabei ist. Ich bin Saskia immer dankbar, dass sie mich mitnimmt.

Im Hotel angekommen ging der Spaß gleich los - alle begrüßten sich und es wurde schon herzlich gelacht. Beim ersten Kaffee oder anderen Getränken gibt Michi uns dann meistens das Programm bekannt, und da muss ich sagen, hat sie immer mehr als eine Überraschung parat.

Abends vergnügten wir uns einmal mit Kegeln und das andere Mal beim Crime Dinner. Das war echt spannend, vor allem, weil auch Mamas aus unserer Runde mitspielten. Jeder erhielt eine Rolle und so wurde ein Krimi vor unseren Augen zum Leben erweckt. Wir mussten erraten, wer der Mörder war.

Am nächsten Tag wurden wir mit einer Thaimassage verwöhnt. Ich war anfangs sehr skeptisch, da ich das nicht so gerne mag. Probiert hab ich es trotzdem und wurde prompt eines Besseren belehrt. Die Massage hat mir wirklich gutgetan. Seither lasse ich mich zweimal im Monat mit einer Massage verwöhnen.

Wir besuchten auch das Ars Electronica Center Linz und die interessante Führung hat mich begeistert. Danach ging es zur Stärkung in ein Kaffeehaus.

Und nicht zu vergessen ist unser Luxus-Friseurbesuch. Der Chef von Coiffeur Vogl wollte uns Mamas ganz besonders verwöhnen. Bei Sekt und Massage während dem Haarewaschen, wurden wir mit neuen Frisuren

und allem, was das Herz begehrt, umsorgt. Außerdem haben wir alle die passenden Pflegeprodukte für unsere Haare geschenkt bekommen.

Und so vergingen die drei Tage echt schnell.

Natürlich kommt der Austausch mit den Müttern in dieser Zeit nicht zu kurz.

Für mich ist es wirklich immer eine Bereicherung mit all den netten, lustigen Mamas! Auch wenn wir manches Mal ganz unterschiedliche Probleme stemmen müssen, so sitzen wir als Mamas doch alle im selben Boot.

Zum Schluss möchte ich mich im Namen aller bei Michi bedanken, die uns solche wunderbaren Tage und diese Auszeit vom Alltag ermöglicht.

Eva

Selbst ein Wochenende für eine so kleine Gruppe zu organisieren, ist eine Menge Arbeit: Erst die Abfrage wer mitfährt, dann das Ausloten, wo der günstigste gelegene Treffpunkt ist, damit keine von uns eine unzumutbar lange Anreise hat. Wenn der Ort feststeht, gehen Hotelsuche und Programmplanung Hand in Hand. Es soll alles praktisch und gut erreichbar sein, und es soll was Besonderes sein.

Heuer wollten wir wegen Corona nicht wellnessen, daher hab ich für eine andere Art von Wellness gesorgt. Der gemeinsame Friseurbesuch war wohl das Highlight. Aber auch die Mischung aus interessant, gemütlich und wohltuend, aufregend und spannend bei den anderen - von Eva bereits erwähnten Programmpunkten -, war ein Treffer ins Schwarze. Irgendwoher 😊 weiß ich ja, was Mamas brauchen und lieben - und vor allem, dass sie diese Dinge im normalen Alltag viel zu wenig (manche gar nicht) genießen können. Da gibt es meist andere Prioritäten.

Und deshalb freu ich mich auch selbst immer sehr, wenn ich mir schöne Dinge ausdenken und realisieren kann, weil es einfach großartig ist, jemandem Freude zu bereiten.

Fazit: Die Arbeit lohnt sich. Sehr sogar!

Michaela





MPS-ERLEBNISWOCHENENDE

HAGENBERG - EIN AUSFLUG MIT MPS-FAMILIE



Nach den vielen und langen Lockdowns durch Covid, freuten wir uns doppelt, als Michaela uns mitteilte, dass sie eine Überraschung für uns hat. Wir waren schon ganz gespannt und konnten gar nicht erwarten, was es denn sein könnte.

Anfang April durften wir mit unseren Freunden, der MPS-Familie, nach Hagenberg fahren, wo das Parkhotel Eröffnung feierte und wir als die ersten Gäste des Hotels begrüßt wurden. Als wir ankamen, war ein großes Eröffnungsfest, es war sehr lustig und gemütlich, das ganze Team des Hotels war sehr zuvorkommend und nett. Und das, obwohl wirklich viel los war und sie alle Hände voll zu tun hatten.

Nach dem ersten Frühstück, das am Samstagvormittag im Restaurant serviert wurde, wurden wir mit einem weiteren Highlight überrascht – die Kids waren überglücklich, denn es hieß ab in den Disco Bus und auf nach Bad Leonfelden, wo wir bei Schneefall im April eine sehr gemütliche Wanderung mit Rätselrallye machten.

Nach dem kalten Spaziergang ging es auf zum Kastner in die Lebzelterei. Einige von der Gruppe wärmten sich bei Tee und Kuchen im zugehörigen Restaurant auf, während der andere Teil die Führung mit Verkostung mitmachte.

Am Nachmittag wurde von uns Erwachsenen noch die Sauna im Hotel getestet und den Abend ließen wir dann bei einem guten Abendessen und Getränken ausklingen.

Es ist schon ein besonderes Gefühl, zu wissen, dass in dem Bett noch nie jemand geschlafen hat und auch, dass wir die ersten waren, die in dem Hotel verköstigt wurden. Für diese Erfahrung sind wir Herrn Fahrner, der uns das Wochenende ermöglicht hat, sehr dankbar.

Rosemarie

Besonders in Erinnerung:

1. der Waldspaziergang im teils schneebedeckten Wald, wo sich das Laub in unserem Kinderwagen (der zweijährige Levi war ja auch dabei) immer wieder verfangen und die Räder blockiert hat - es tut gut, wenn man sich mal wieder richtig anstrengen muss 😊
2. der coole Partybus, wo sich die Kinder gleich auf Anhieb gut verstanden haben. Wir haben uns alle schnell integriert gefühlt, obwohl wir das erste Mal dabei waren.

Danke an alle für die herzliche Aufnahme!

Peter

RÄTSELRALLEY IM MOORWALD





...unterwegs im OÖ. Partybus

...in der Lebzelterei

Seinen Anfang nahm unser großartiges Wochenende im Parkhotel Hagenberg im September 2021 beim Marktplatz Lebensnetze.

Denn dort traf meine Mama, Michaela Weigl, Herrn Fahrner, für den nach einem kurzen Gespräch klar war, dass er üblicherweise keine passenden Deals für MPS-Austria anbieten konnte, doch in diesem Jahr sehr wohl eine tolle Möglichkeit dazu hatte. So staunten wir nicht schlecht, als er 15 Familien in das – zu diesem Zeitpunkt noch im Bau befindliche – Parkhotel in Hagenberg einlud. Und zwar am Eröffnungstag, an dem dort Highlife war. Doch waren wir nicht einfach „nur“ zur Eröffnung eingeladen, sondern sogar zur First Night! Das heißt – wir MPSler waren mitunter die ersten Gäste, die je in diesem Hotel geschlafen haben. Was für eine Ehre!

So verbrachten wir ein wunderbares Wochenende in Hagenberg und genossen es sehr. Das besondere Gefühl in diesem Hotel alles zum ersten Mal zu benutzen – von den Betten angefangen bis über die Sauna und das Besteck. Alles war ganz neu, wir fühlten uns wie Könige. Das Parkhotel-Team war absolut freundlich und hilfsbereit. Dass sie alle auch ihren ersten Tag hatten, fiel niemandem auf, alles klappte wie am Schnürchen. Die Mitarbeiter waren alle top motiviert und freundlich. Ausgezeichnetes Essen, tolles Genießer-Frühstück und wunderschöne Wohlfühlzimmer, ein herrlicher Wellnessbereich. Wir waren begeistert vom Charme des Hotels, der Mischung aus Moderne und Holz. Jedes Plätzchen ist liebevoll eingerichtet und strahlt viel Wärme aus.

Natürlich wurde das Hotel von uns auch auf Herz und Nieren geprüft, denn Barrierefreiheit ist beim Reisen mit der MPS-Familie das A und O. Das komplette Hotel ist barrierefrei und auch in den Zimmern hat man genug Platz für Rollstuhl oder Kinderwagen.



Wir bedanken uns im Namen der gesamten MPS-Familie bei dem tollen Team und ganz besonders bei Markus Fahrner, der uns dieses Wochenende ermöglicht hat.

Anna



Rezensionen:

Wir durften mit einigen Familien zur First Night anreisen - was für ein Erlebnis. Ein nagelneues und wunderschönes Hotelzimmer zum ersten Mal bewohnen, das ist wirklich was Besonderes. Allerdings wird es auch nicht zum letzten Mal gewesen sein, wir kommen mit Sicherheit wieder, denn: Das Hotel ist großartig! Die absolut großzügige und luftige Gestaltung mit überall viel Platz, selbst auf den Gängen, ist toll. Man fühlt sich frei und kann sich selbst mit Rollstuhl oder Kinderwagen uneingeschränkt bewegen. Barrieren gibt es keine, nicht physisch und schon gar nicht menschlich! Weder im Hotel, noch im Restaurant, noch im Fitness-Studio. Ausnahmslos freundliche Gesichter und herzliche Menschen!

Das ist nicht selbstverständlich und ließ unsere MPS-Hezen gleich viel höherschlagen! Ein großes DANKESCHÖN!

Michaela

Nagelneues, mit viel Charm und Geschmack eingerichtetes Hotel. Vor allem die Mischung zwischen modern und viel Holz hat mir sehr gut gefallen, sowohl in den Gemeinschaftsräumen als auch in den Zimmern. Absolut barrierefreie Zimmer mit viel Platz und einer wunderschönen Aussicht. Riesiges Fitnessstudio mit allem was das Sportlerherz begehrt. Großzügiger und schöner Wellnessbereich mit Aussicht auf die hügelige Landschaft. Das Personal war sehr freundlich und hilfsbereit und sehr bemüht unsere Wünsche zu erfüllen. Kann ich nur weiterempfehlen!

Saskia



COCA-COLA INCLUSIONRUN

EIN WOCHENENDE VOLLER ZUSAMMENHALT & ACTION

Im April ging die MPS-Familie im Rahmen des Vienna City Marathons wieder beim Inclusion Run an den Start. Bereits am Freitag und Samstag war MPS-Austria mit einem Messestand auf der Vienna Sports World Messe vertreten.

Dort holten sich alle Läufer:innen ihre Startnummern für den Vienna City Marathon ab. Ich bin dem Aufruf nach Unterstützung zur Messestandbetreuung für den Samstag gefolgt. Es kam zu vielen netten Gesprächen mit Läuferinnen und Läufern, die von der Idee, im kommenden Jahr für MPS-Austria beim Vienna City Marathon mitzulaufen, begeistert waren. Als Unterstützung in der Marx Halle hatte ich Sophie, eine sehr gute Freundin, dabei. Sie lief sowohl beim Inclusion Run als auch beim Vienna City Marathon bei einer MPS-Staffel mit. Wir waren, wie auch bereits im Vorjahr, sehr begeistert von dem Zusammenhalt, der Stimmung und der Energie, die wir an diesem Wochenende spürten.

Am Samstagnachmittag war es dann so weit: Der Inclusion Run stand auf dem Programm. Die Strecke von 800 Metern wurde laufend, gehend oder auch auf Rädern mit dem Rollstuhl bestritten. Das Besondere an diesem Lauf ist, dass nicht die einzelne Leistung zählt, sondern das Miteinander. Mein Neffe Simon ist die Strecke dieses Jahr ohne Pause und voller Eifer gegangen. Es war ein sehr schönes Gefühl, ein Teil der Gemeinschaft zu sein und mit meinem Neffen, meiner Familie und meinen Freunden die Ziellinie zu überqueren. Auch dieses Jahr bildeten wir wieder das Schlusslicht und es war ein tolles Gefühl, von vielen einzigartigen Menschen angefeuert zu werden!

Nach einem gemütlichen gemeinsamen Abendessen mit der MPS-Familie fielen wir müde und vor allem glücklich und dankbar ins Bett.

Am nächsten Morgen ging es dann weiter mit dem Vienna City Marathon. An diesem Tag galt es für uns, die Läuferinnen und Läufer, die für MPS an den Start gingen, anzufeuern und zu unterstützen. Im Ziel war die Stimmung einzigartig, viele glückliche, strahlende und stolze Gesichter waren zu sehen. Nach dem Vienna City Marathon ließen wir den Tag noch gemütlich bei einem wohlverdienten Essen, vor allem für Sophie nach ihrem ersten Marathonlauf, ausklingen.

Was für ein tolles Wochenende! Wie Sophie sagte: „Nach

dem Rennen ist vor dem Rennen“, und wir freuen uns bereits jetzt darauf, nächstes Jahr wieder bei diesem einzigartigen Event dabei zu sein!

Denn egal wer du bist, woher du kommst oder wie schnell du über die Ziellinie läufst: Wir laufen gemeinsam!

Sonja





VCM: FÜR MPS AM START

MIT TOLLEN MENSCHEN FÜR WUNDERBARE MENSCHEN

Wo soll ich da nur anfangen? Laufen war noch nie meine Stärke und ganz ehrlich, so richtig Spaß hat es mir auch nie gemacht. Irgendwann wollte ich aber meinen Schweinehund überwinden und hab mir ein Ziel gesetzt. Ein kleines, ein wirklich ganz kleines. Fünf Kilometer will ich durchlaufen können. Und zwar in maximal 40 Minuten. Das sollte doch machbar sein. Was für den einen ohne Training ein Kinderspiel ist, bedeutet für den anderen viel Durchhaltevermögen und Überredungskunst an sich selbst. Ich zähle definitiv zu zweiteren.

Als der Entschluss gefasst war, brauchte ich nur noch drei Freunde, die mit mir gemeinsam eine Staffel beim Vienna City Marathon für MPS laufen. Die Freunde waren schnell überzeugt und kurz darauf waren wir auch schon angemeldet. Jetzt gibt es kein Zurück mehr. Die Vorfreude war groß und wir sammelten fleißig Spenden unter unserem Staffelnamen „Viele Schritte für MPS“.

Für mich war es jedes Mal ein Motivationsbooster, wenn wieder eine Spende reingeflattert kam.

Den Abend vor dem großen Tag verbrachte ich sehr gemütlich mit meinen Freunden in Wien. Immerhin wollten wir alle fit sein, um unsere persönlich gesetzten Ziele zu erreichen. Ich muss zugeben, ein bisschen Nervosität machte sich vor dem Schlafengehen schon bemerkbar. Wir machten uns am Samstagmorgen alle gemeinsam auf zum Start. Die Stimmung war großartig und die Aufregung nahm auch immer mehr zu. Ich war noch nie bei einem so großen Lauf dabei. Umso beeindruckender fand ich es, als sich die Menschenmasse zu bewegen begann und der Marathon offiziell gestartet wurde. Schnell alle wieder in die U-Bahn und zur ersten Staffelübergabe. Der zweite Abschnitt war meiner und das Warten auf unseren Erstläufer fühlte sich wirklich ewig an, obwohl

er eine echt gute Zeit gelaufen ist. Endlich sah ich ihn, wir klatschten ab und schon ging es los. Ich musste mich zwingen, langsam loszulaufen und mich nicht von der Stimmung und dem Tempo der anderen Läufer:innen mitreißen zu lassen. Ich habe den Lauf wirklich genossen. Die Leute am Straßenrand haben uns angefeuert, getrommelt und gejubelt. Es gab so viel zu sehen auf meinem 6 km Abschnitt, dass ich gar keine Zeit hatte, um mir Gedanken über meine Ausdauer zu machen.

Nach 36 Minuten kam ich an der nächsten Staffelübergabe an und klatschte ab. Ziel erreicht. Es war ein großartiges Gefühl. Meine Freunde warteten schon mit einem kalten Getränk auf mich und wir feuerten gemeinsam die vorbeikommenden Läufer:innen an.

Auch bei der dritten Übergabe unterstützte ich meine Staffel natürlich, bevor wir uns dann alle gemeinsam im Ziel für ein Gruppenfoto trafen.

Müde, aber überglücklich, machten wir uns nach einem aufregenden Tag auf den Heimweg. Das war bestimmt nicht mein letzter VCM für MPS. Was gibt es Besseres, als sich selbst herauszufordern und dabei noch Gutes zu tun? Mal sehen, wie weit ich nächstes Jahr laufen werde. 😊

Kathi

Als Familienstaffel haben wir im April gemeinsam 42 Kilometer geschafft. Und das nicht einfach so, sondern mit viel Training und für den guten Zweck. Es war ein tolles Gefühl wieder dabei zu sein – die Teilnahme am VCM für MPS wird unser gemeinsames Familienevent im April und es wird teilweise schon fleißig dafür trainiert.

Familie Zimmerberger



Wir sind letztes Jahr zum ersten Mal in einer Staffel für MPS beim VCM mitgelaufen und dann hat uns das Lauffieber gepackt. Der Marathon war ein inspirierendes Erlebnis, mit den jubelnden Menschen am Straßenrand und einer energiegeladenen Atmosphäre. Zudem machte es unglaublich viel Spaß mit anderen Läufer:innen der MPS-Familie gemeinsam an den Start zu gehen, und als Ziel nicht nur die Ziellinie, sondern den guten Zweck zu sehen. Das hat uns so motiviert, dass wir auch dieses Jahr wieder dabei waren - und wir konnten uns von der Distanz sogar steigern! Mal sehen, ob nicht bald der Halbmarathon ruft.



über unser Spendenziel hinaus Spenden für die MPS-Therapiewoche sammeln. Wir haben uns sehr bemüht auf Social Media Werbung zu machen und somit so viel Geld wie möglich zu sammeln. Angetrieben von Anna haben wir ziemlich lässiges Material geliefert und konnten so hoffentlich auch gut auf MPS aufmerksam machen.

Im nächsten Jahr wäre ein Sponsor, der unser Spendengeld verdoppelt mal ein Hit – bist das vielleicht du?

Michael, Paul, Thomas und Maria

Julia und Domink

Warum VCM für MPS?

Eine der schönsten Erinnerungen in meinem Läuferleben ist der Zieleinlauf beim Vienna City Marathon 2022 als vierte Staffelläuferin. Laufen ist für mich eine Leidenschaft und mein persönlicher Ausgleich. Wenn man dann auch noch für einen guten Zweck läuft, ist dies einfach ein unbeschreiblich schönes Gefühl. Noch dazu konnten wir mit unserer Staffel das Spendenziel von unglaublichen 500 Euro erreichen und damit die MPS-Therapiewoche unterstützen.

Ich war im April 2022 zum ersten Mal als Charity-Läuferin für MPS dabei, weil noch Staffelläufer:innen gesucht wurden, um eine Staffel komplett zu machen. Rückblickend bin ich so froh mitgemacht zu haben, weil es wirklich ein einzigartiges Erlebnis war, bei so einem großen Event Teil einer riesigen Community zu sein, die alle für denselben guten Zweck laufen. Für mich war also direkt klar: ich bin nächstes Jahr wieder dabei! Ich freu mich schon riesig.

Maria

Tabea

Wir möchten einfach DANKE sagen. Es war ein so unglaubliches Gefühl, mit so tollen Menschen für so wunderbare Menschen am Wochenende dabei zu sein! Ich bin immer noch überwältigt. Nächstes Jahr sind wir auf alle Fälle wieder am Start!

Ich durfte dieses Jahr sowohl beim Inclusion Run als auch bei der Staffel des Vienna City Marathons mitlaufen. Es war beide Male ein unglaubliches Gefühl, mit so vielen tollen und motivierten Menschen über die Ziellinie zu laufen. Die Zeit war uns dabei gar nicht so wichtig. Für uns standen Spaß, Zusammenhalt und eine lebhaftere Stimmung im Vordergrund. Ich bin sehr stolz, dass ich für und mit MPS laufen durfte und möchte mich bei allen, die dabei waren, für ein unvergessliches Wochenende bedanken.

Claudia und Manfredi

Als Staffel mit dem originellen Namen „Spicy Boys“ sind wir in diesem Jahr wieder für MPS-Kinder an den Start gegangen. Gemeinsam konnten wir in einer recht guten Zeit 42 km für MPS-Austria zurücklegen und damit sogar

Ich freue mich schon, nächstes Jahr wieder dabei zu sein und weitere einzigartige Erinnerungen zu sammeln!

Sophie



MPS-ERLEBNISTAGE

INTERNATIONALER MPS-TAG, MÄRCHENPARK UND VIEL SEE...

Anlässlich des internationalen MPS-Tages fanden die MPS-Erlebnistage in Donnerskirchen am Neusiedlersee statt. Die Vorfreude war groß, denn Treffen mit der MPS-Familie sind immer etwas Besonderes. Vor allem, weil sich meine Mama Michaela immer wieder tolle Überraschungen einfallen lässt und damit nicht nur die Kinderherzen höherschlagen lässt.

Am Freitag trafen wir nach und nach im Hotel ein, von wo aus wir uns gemeinsam nach Oggau zum Abendessen in Marias Marina aufmachten. Bei herrlichem Ausblick auf den See genossen wir unsere Gemeinschaft und ein köstliches Essen. Die Kinder waren voller Freude, während sie am wunderschönen Ufer entlangliefen und ihre Späße trieben. Abends zurück im Hotel, hatte man uns, da die Hotelbar das ganze Wochenende geschlossen war, ein Kühlschranks voller Getränke bereitgestellt. Wir sollten einfach auf einer Liste eintragen was wir nahmen, und so konnten wir den Abend in der Lobby bei gemütlichem Kartenspielen und Quatschen ausklingen lassen. All zu lange sollten wir aber nicht wach bleiben, am nächsten Morgen war der Aufbruch um 10 Uhr geplant.

Es ging in den Family-Park in St. Margarethen, wo wir den Tag bis 18 Uhr verbringen durften. Aber am Eingang gab es ein Problem! Laufräder und Scooter waren im Park nicht erlaubt. Faruk und ich können nicht weit gehen, geschoben werden wollten wir nicht. Wir wollten genauso selbstständig und flexibel sein wie unsere Freunde. Aber nein, unsere fahrbaren Untersätze wurden nicht als das akzeptiert was sie waren: unsere Gehhilfen! Da half alles Erklären nichts, selbst der Geschäftsführer ließ sich nicht erweichen. Wir trauten unseren Ohren nicht! Sicherheitsrisiko und so weiter...

Letztendlich gaben wir uns geschlagen. Für mich persönlich war das Problem nicht so groß, ich hatte zumindest meinen Handrollstuhl ebenso im Auto und konnte Laufrad gegen Rolli tauschen. Aber Faruk hatte zu dem Zeitpunkt noch keinen Rolli und war mit dem E-Scooter unterwegs... Fassungslos über dieses Unverständnis und die mangelnde Kooperationsbereitschaft von Seiten der Parkbetreiber waren wir letztendlich froh, dass Faruk wenigstens den einzig verfügbaren Leih-Rollstuhl im Park ausleihen durfte - viel zu groß für ihn, aber seine einzige Chance dabei zu sein. Was soll's? Uns passieren immer wieder schräge Sachen, besser drüber lachen und den Tag in vollen Zügen ge-

nießen! Also stand einem genialen Tag mit viel Spaß und Freude im Park nichts mehr im Weg. Außer... einem Wasserrohrbruch im Keller einer unserer Familien. Es war ein Jammer, die Armen mussten Hals über Kopf abreisen, um daheim zu retten, was noch zu retten war.

Um 18:00 Uhr machten wir uns auf zum nächsten Ziel in Rust: Abendessen im Seerestaurant Katamaran, wieder mit wunderschönem Ausblick über den Neusiedlersee. Es war absolutes Urlaubsfeeling und einige von uns konnten beim Anblick des Wassers schon ein wenig Vorfreude auf die Teilnahme an der Friedensflotte Mirno More tanken. Zurück im Hotel gab es ein bisschen Spannung. Mama und Martin waren verschwunden. Als sie wieder auftauchten, hatten sie unseren Überraschungsgast Johannes - den MPS-Haus- und Hoffotografen - dabei. Er war zu später Stunde mit dem Zug zu uns ins Burgenland gekommen.

Für Sonntag, den 15. Mai, hatten wir uns in Rust Elektroboote reserviert. War das ein Vergnügen gemeinsam über den See zu fahren! Am Wasser feierten wir den internationalen MPS-Tag gebührend, machten coole Fotos und Videos. Sie sind auf den social media Kanälen von MPS-Austria zu sehen.

Nach einem abschließenden Heurigenbesuch sagten wir Tschüs für knappe drei Monate – denn dann fand das nächste Wiedersehen in Döbriach, auf der MPS-Therapiewoche statt. Danke für das tolle Wochenende!



Maria

Ein tolles Wochenende mit der MPS-Familie. Das Erlebniswochenende anlässlich des internationalen MPS-Tages am 15. Mai war sehr schön. Wir waren am Neusiedlersee, sind mit Booten gefahren, haben ein bisschen Sonnenbrand und viel Spaß mitgenommen. Im Familypark war ich nicht mutig; Traktorbahn, Tempelrutsche, Entenparade... Nach dem Apfelflug weiß ich ganz genau, dass ich mir unbedingt festen Boden unter den Füßen wünsche. Am besten gefallen hat mir das MPS-Gruppenfoto mit allen Booten zusammen. Danke für ein wunderschönes Wochenende!

Gülsen



MPS-THERAPIEWOCHE

UNSER HIGHLIGHT DES JAHRES - ZUM 21. MAL

Praktisch in letzter Minute verbracht haben wir eine wunderbare Therapiewoche im Hotel Zanker in Döbriach am Millstättersee - denn es soll vermutlich die letzte Saison für das Hotel gewesen sein. Schade, wir wären gern nochmal wiedergekommen, denn wir alle haben uns pudelwohl gefühlt. Das Personal - und zwar jeder - in diesem Haus war einfach nur unglaublich: herzlich, zuvorkommend und über alle Maßen bemüht, haben sie diese Woche zu einer für uns unvergesslichen Zeit gemacht, in der es uns an NICHTS gefehlt hat. Wir sind von Herzen dankbar für die liebevolle Aufnahme und Betreuung. Es war schön, so von Herzen willkommen zu sein.



Organisation:

Michaela Weigl
Christine Hauseder
Anna Prähofer

UNSER DREAM-TEAM

Kinderbetreuung:

Anna Prähofer, Denise Adelsberger, Michael Weigl, Michael Messenböck, Thomas Plamberger, Theresa Rieger, Beatrice Wild, Antonia Lagler, Lilla Velich

Foto- und Videoteam:

Johannes Weigl, Martin Weigl

Physiotherapie und Ergotherapie:

Anna-Sophia Mühl, Kristina Hasenauer, Barbara Allesch-Chocholous, Susanne Kiener, Katharina Kolm

Medizinische Gespräche: Susanne Kircher, Ulrike Ihm

Cranio Sacral Therapie: Ulrike Kaser, Barbara Allesch-Chocholous

Osteopathie: Susanne Kiener

Massagen: Hermine Reitböck, Harald Meindl, Renate Brunner

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 Familien 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 mehr voneinander 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 Pädagoginnen, Behindertenfachbetreuerinnen, Sozialpädagoginnen, Pflegekräften und erfahrenen Geschwisterkindern.



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



Eckdaten 2022

- 129 Teilnehmer, 24 Patienten
- 14 Therapeuten, 4 Ärzte, 8 Kinderbetreuer
- 3 Workshops: Kreativ, Linedance, Simulation
- 7 Einzeltherapien
- 8 Gruppentherapien:
Progr. Muskelentspannung, Wassergymnastik, Rückenschule, Nordic Walking, Smovey, Linedance, Zumba, Mountainbike
- Wassersport: Kajak, SUP, Segeln
- Insgesamt 662 Therapieeinheiten
- Gemeinsamer Schiffsausflug
- Kinderprogramm
- Abendprogramm
- Besuch unseres Botschafters Wolfgang Böck

Simulationstraining: Florian Lagler, Marc Baumann, Elisabeth Stemmer, Marion de Raaf, Anna M. Wiesinger

Workshop Resilienz: Martin Zaglmayr

Feldenkrais: Petra Mistelberger

Kosmetik + Fußpflege: Zulma Dimate

Wassergymnastik, Rückenschule, Progressive Muskelentspannung: Physio- und Ergotherapeutinnen

Linedance: Karin und Rudi Kientzl

Kreativworkshop: Sigrid Meindl

Wassersport: Rainer und Florian

Zumba: Kristina Hasenauer

Technik: Martin Weigl

HERZLICHEN DANK!

SAVE THE DATE:
Therapiewoche 2023
26. August - 2. September



MPS-Therapiewoche 2022

UNSER DREAM-TEAM





MPS-THERAPIEWOCHE

EIN "FRISCHLING" ERZÄHLT

Mein Name ist Susanne Kiener, ich lebe mit meinem Mann und unseren drei Söhnen in Wallern in OÖ und arbeite dort als Osteopathin und Physiotherapeutin in einer Praxis. 2022 habe ich die Ausbildung zur Kinder Osteopathin fertig abgeschlossen. Meine Arbeit gestaltet sich sehr abwechslungsreich. Es ist für mich vor allem wichtig, den Menschen in seiner Gesamtheit zu betrachten.

Durch einen glücklichen Zufall bin ich zur MPS-Therapiewoche 2022 in Döbriach am Millstättersee gekommen. Ich bin mit meinen drei Söhnen und meiner Mama angereist und wir wurden sofort sehr herzlich empfangen. Noch am gleichen Abend fand der Eröffnungsempfang statt. Sofort hatten wir das Gefühl, dass eine sehr familiäre und vertraute Stimmung herrscht und sich alle, von groß bis klein, über das Wiedersehen freuten. Auch als „Frischling“ fühlte man sich sofort gut integriert.

Am nächsten Tag konnte ich dann gleich meine Arbeit starten. Ich arbeitete abwechselnd in der Physiotherapie und als Osteopathin. Physiotherapeutisch waren wir sehr ausgebucht, nachdem wir neuen Therapeutinnen sehr gut von Sophia und Kristina eingeschult wurden. Denn Physiotherapie ist für alle MPS-Patient:innen eine fix eingeplante Therapie. Zwischen den anderen Angeboten können sie frei wählen. Obwohl bei den Therapieeinheiten von so manchen Betroffenen sehr viel ab-

verlangt wurde und manche dabei vielleicht an ihre Grenzen kamen, kam in diesen Einheiten auch der Spaß und das Lachen nicht zu kurz.

In meiner Arbeit als Osteopathin sieht man den Körper als Funktionseinheit, der durch Muskeln, Faszien, Organe, Knochen etc. miteinander verbunden ist. Es wird versucht, die natürliche Fähigkeit zur Selbstheilung zu unterstützen, um so ein bestmögliches Wohlbefinden zu erreichen. Das wichtigste Werkzeug dazu sind meine Hände. Es geht besonders darum, durch die Fä-

higkeit des Tastens herauszufinden, wo im Körper Verspannungen oder Blockaden vorhanden sind, um diese dann bestmöglich zu lösen. Zu Hause arbeite ich als Osteopathin viel mit Kindern. Hierbei ist es wichtig, sich auf die Fähigkeit deserspürens verlassen zu können. Dies half mir auch während der Therapiewoche sehr, besonders wenn die Kommunikation teilweise eingeschränkt oder nicht möglich war.

Die Therapiezeiten, die täglich vormittags stattfanden, vergingen immer wie im Fluge.

Meine Kinder durften währenddessen mit meiner Mama die Zeit in der Kinderbetreuung verbringen, wo sie mich nach meinen arbeitsreichen Vormittagen immer sehr fröhlich und voll mit neuen Eindrücken empfingen. Es war für mich sehr entspannend zu wissen, dass meine Familie sich so wohl fühlte. Meine Söhne konnten auch sehr schnell Freundschaften schließen und meine Mama wurde sehr herzlich in das Team der Kinderbetreuung integriert. Ich hatte jeden Tag aufs Neue das Gefühl, dass diese Woche für uns alle eine große Bereicherung ist.

An den Nachmittagen und Abenden konnten wir auch an den Freizeitaktivitäten teilnehmen oder auch das sehr schöne Seeambiente genießen. Die Verpflegung im Hotel und die Freundlichkeit des Personals trug zusätzlich zu einer sehr gelungenen Woche bei. Somit kamen auch Spaß, nette Gespräche, gutes Essen, lustige Tänze und kreative Basteleien nicht zu kurz.

Der Abschied am Ende der Woche fiel uns allen gar nicht leicht. Ich persönlich bin nach wie vor sehr beeindruckt, mit welchem Engagement bei der Therapiewoche von allen Seiten gearbeitet wird und wie deutlich man den Zusammenhalt innerhalb der Familien spürt. Auch mein Großer spricht immer noch von der Woche und seinen Eindrücken. Weiters hat mich die große Fürsorge und Liebe aller Familien sehr beeindruckt und ich bin sehr froh, dass ich 2022 bei der MPS-Therapiewoche dabei sein durfte. Ich hoffe, dass ich das ehrenamtliche Team auch in einem anderen Jahr wieder tatkräftig unterstützen darf!



Susanne Kiener

Eigentlich bin ich rein zufällig auf die so liebevoll genannte MPS-Familie gestoßen. Meine Tochter Susanne ist Physiotherapeutin und Osteopathin und wurde gefragt, ob sie das Therapeut:innenteam ehrenamtlich unterstützen möchte.

Da ihre drei Söhne im Alter von zwei bis sieben Jahren doch recht lebhaft sind, hat sie mich gebeten mitzufahren, um ein etwas wachsames Auge auf die kleinen Racker zu haben. Das Kinderbetreuungsteam sollte dadurch ihrer Ansicht nach etwas entlastet sein. Hätte ich damals gewusst, wie professionell, liebevoll und engagiert die Kinderbetreuung bei der MPS-Therapiewoche abläuft, wäre von vornherein klar gewesen, dass meine Anwesenheit nicht nötig ist. Aber was für ein Glück, dass ich es nicht wusste!

Die Woche war für mich persönlich nämlich eine große Bereicherung. Gerade in einer Zeit, wo Werte sich so sehr verschoben haben, hat es gut getan zu sehen, dass auch so viel Gutes und Positives, zumindest in unserer kleinen Welt, geschieht. So war es allein schon schön zu beobachten, wie wertschätzend, hilfsbereit und rücksichtsvoll in dieser MPS-Familie miteinander umgegangen wird. Obwohl so viele Familien mit oft sehr großen gesundheitlichen Belastungen eines oder mehrerer Angehöriger aufeinandertrafen, hatte ich nie das Gefühl, dass bei diesen Familien nur das eigene Schicksal im Vordergrund steht.

Füreinander da zu sein ist weder wenig noch viel. Es ist alles.

Dieser kleine Willkommensgruß stand auf unserem Tischkärtchen im Speisesaal – und dieser Satz spiegelt genau das wider, wie ich die MPS-Familie in dieser Woche erlebt habe. So hat mir die Fröhlichkeit, die Unbefangenheit und das selbstverständliche Miteinander von betroffenen und gesunden Kindern einmal mehr gezeigt, wie sehr ein Angebot wie diese Woche das Leben vieler Menschen bereichern kann.

Auch bei der Auswahl des Therapeut:innenteams war ein großes Ausmaß an Menschenkenntnis seitens der Organisatoren zu erkennen. Obwohl oft aus ihrem Spiel und Tun herausgeholt, gingen alle Kinder immer gerne und bereitwillig zu ihren Therapiestunden mit. Da ich in meinem Berufsleben auch als Physiotherapeutin tätig war, weiß ich nur allzu gut, dass dies nicht selbstverständlich ist. An dieser Stelle auch ein ganz großes Kompliment an das Therapeut:innenteam!

Ein großes Highlight in dieser Woche war für alle Beteiligten sicherlich auch das überaus große Angebot an Freizeitaktivitäten. Von Outdooraktivitäten, über Tanzen und Entspannung bis hin zum kreativen Schaffen und interessanten Vorträgen war alles geboten und wurde auch rege in Anspruch genommen. Gleichzeitig wurde auch Betroffenen und betreuenden Eltern die Möglichkeit geboten, sich einmal etwas zurückzunehmen, um den eigenen Bedürfnissen nachzukommen und dies wurde gerne angenommen. Ich finde es schön, dass Eltern hier einmal loslassen können, weil sie ihre Familienangehörigen gut versorgt wissen.

Auch ich selbst habe in dieser Woche dazugelernt. Wie oft ärgere ich mich zum Beispiel immer wieder über meine stark hervortretenden Venen an den Händen (die ja recht deutlich das wahre Alter verraten). Als die sechsjährige Anni meine Hände sah, meinte sie: „Du hast ja coole Venen – darum beneide ich dich! Bei mir müssen sie immer so lange herumstechen, bis sie einen Venenzugang finden“. Ja, Anni hat da den richtigen Zugang. Gesundheit und daraus resultierendes Wohlbefinden sollten immer vor vermeintlicher Ästhetik stehen. Ich habe von dir gelernt Anni, und werde es mir zu Herzen nehmen!

Nicht unerwähnt soll an dieser Stelle auch die vorzügliche Unterbringung im Hotel Zanker bleiben. Nicht nur, dass wir erstklassig untergebracht und kulinarisch sehr verwöhnt wurden, so hat auch das ganze Personal durch seine freundliche und empathische Art dazu beigetragen, dass sich alle in diesem Haus wohlfühlten.

Liest man auf Wikipedia die Definition über Familie nach, so findet man unter anderem: „In einer Familie kümmert man sich untereinander“. Dieser Definition wird in der MPS-Familie wirklich Rechnung getragen. Ein herzliches Dankeschön an alle, die diese wunderbare Zeit des Füreinanders möglich machen.

Der Herrgott möge es euch und euren Lieben lohnen.



MPS-Therapiewoche 2022

KINDERBETREUUNG





MPS-THERAPIEWOCHEN

SEGELKURS

Physiotherapie, Mittagessen und ab zum See! Das Hotel verlassen und die Sonnenstrahlen auf dem Weg zum Segelkurs genießen. Die Freude wurde mit jedem zurückgelegten Schritt größer und größer.

Dort angekommen wurde meine Crew - bestehend aus meiner Mutter, Anna, Alfred, Thomas, Johannes und mir - von unseren Segellehrern wärmstens empfangen.

Nach den Grundregeln, wie man sich auf (dem) See zu verhalten hat, ging es auch schon zum Schiff – einer Jolle. Bevor wir an Bord gingen, wurde uns der Aufbau des Schiffes – von hinten nach vorne und von unten nach oben – erklärt. Die einzelnen Manöver und Bezeichnungen hatten wir schon im theoretischen Teil gelernt.

Sobald wir mit dem Vorbereiten des Schiffes fertig waren, durften wir schon unsere ersten Wendungen und Halben ausprobieren. „Alles klar zur Wende?“ war wohl der meistgehörte Satz in diesen Stunden am See. Während wir die in der Theorie gelernten Manöver ausübten, konnte man die kühle Brise genießen, welche uns ins Gesicht wehte. Natürlich kam der Spaß bei dieser Crew nicht zu kurz!

Am zweiten Kurstag ging es um die Knotenkunde. Nach zahllosen Versuchen uns nicht zu verheddern, bekam ein Großteil von uns es hin, die Knoten sogar ohne hinzusehen zu machen.

PRÜÜÜÜÜÜÜÜFUNG!

Dieser Test soll entscheiden, ob wir das Zeug dazu haben, den Segelgrundschein zu besitzen. Bei der praktischen Prüfung wurden wir etwas damit überrascht, dass wir nur zu zweit und ohne Lehrer auf dem Schiff sein sollten. Doch die anfängliche Sorge schwenkte nach dem ersten Kurs in Freude um.

Ich kann mit Stolz behaupten, dass wir alle, meine Crew und ich, die Prüfung mit Bravour bestanden haben. Vielleicht war es bei mir doch ein bisschen knapper – hihi, aber ich hatte ja bei der Friedensflotte Mirno More wieder Zeit zum Üben.

Es war ein wundervolles Erlebnis. Danke an Rainer und sein Team und danke an Michaela, dass ihr so einen Kurs möglich gemacht habt!

Bálint





Foto: Die frischgebackenen Segel-Grundschein-Besitzer mit den beiden Lehrern Rainer und Florian. Die Scheine wurden im Rahmen des Bunten Abends übergeben, die Freude war groß!

Die Woche war ein Traum!

Unseren Kindern und uns Eltern hat es wunderbar gefallen - besonders: Nachdem es auch für Klein-Levi eine Betreuung am Vormittag gegeben hat, haben Claudia und ich auch mal richtig ausspannen können. Wann habe ich das letzte mal tagsüber in Ruhe lesen können? Ich habe es sehr genossen.

Super war das Baden im wunderschönen See, zusammen mit neuen Freunden und Bekannten.

Habe nach langer Zeit wieder mal was Neues ausprobiert: Standup-Paddling hat mir getaugt.

Der Spieleabend mit den Kindern (das Werwolf-Spiel) ist mir auch in schöner Erinnerung geblieben. Würde ich gerne wieder mal spielen, aber wann hat man schon die 10 Leute zusammen, die man dafür braucht - wahrscheinlich kommendes Jahr bei der nächsten Therapie-woche. Wir freuen uns drauf.



Peter



MPS-Therapiewoche 2022

THERAPIEEINHEITEN





MPS & MIRNO MORE

DIE RICHTIGE ENTSCHEIDUNG

Die Mirno More Segelwoche 2022 war für mich die erste MPS-Veranstaltung seit über zehn Jahren. Als Kind war ich regelmäßig bei Treffen und Therapiewochen dabei, doch Wohnortwechsel und mein Studium ließen den Kontakt zunehmend abbrechen.

Anfang 2022 wurde ich von Anna eingeladen, an der Friedensflotte teilzunehmen und ich dachte mir, warum nicht? Es würden auch einige bekannte Gesichter von früher dabei sein und es wäre eine Gelegenheit, neue Bekanntschaften zu schließen.

Es war die richtige Entscheidung. Obwohl wir uns lange nicht gesehen hatten, wurde ich sofort in die Gruppe aufgenommen und wir haben uns unterhalten und Spaß gehabt, als wären wir immer schon zusammen gewesen. Das ist es, was die MPS-Gesellschaft ausmacht. Wir sind eine Familie, und eine Familie hält immer zusammen.

Ich kann gar nicht richtig sagen, was mir an der Woche am besten gefallen hat, denn es war jeder Tag unvergesslich. Alle haben an Bord zusammengeholfen und es war nie langweilig. Die Übernachtungen in wunderschönen Buchten bei glasklarem Wasser werde ich nie vergessen. Ich danke der MPS-Gesellschaft für die Einladung und dass sie mir diese Woche ermöglicht hat. Es wäre mir eine Freude, in Zukunft auch wieder dabei sein zu können, nicht nur beim Segeln, sondern auch bei anderen MPS-Treffen und Veranstaltungen.

Emanuel



Ich fand die Woche sehr gut und sehr unterhaltsam. Ich war das erste Mal mit an Bord des MPS-Schiffes und werde ab jetzt auch versuchen öfter dabei zu sein. Wir hatten eine sehr schöne Woche miteinander und ich freue mich, wenn ich nochmal die Gelegenheit bekomme mitzufahren. Noch dazu durfte ich auch meine Infusion in Kroatien bekommen und das ohne Probleme! Und das Beste vom Besten war das Segeln! Das hat ultra viel Spaß gemacht und war auch sehr spannend.

Faruk

Die Woche war eine wundervolle Auszeit und eine lustige, erfahrungsreiche Woche. Wir sind eine tolle Crew und haben dieses Erlebnis super zusammen gemeistert.

Bálint

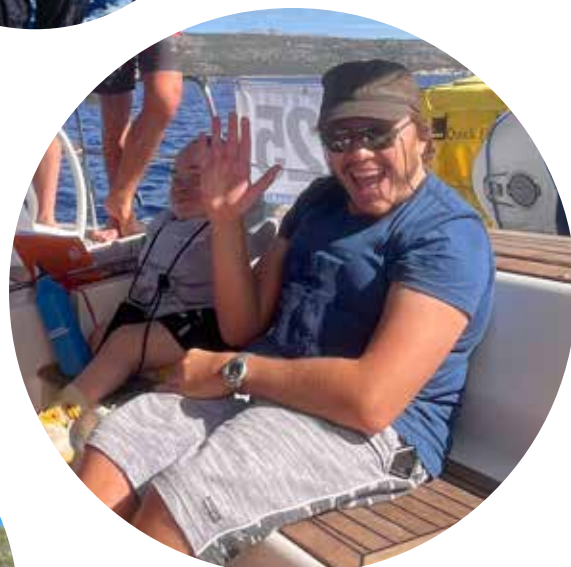


Die Teilnahme an der Friedensflotte Mirno More, die uns MPS-Austria ermöglicht hat, war einfach toll. Danke, dass ich dieses Jahr dabei sein durfte. Danke für alles! Ich möchte mich auch bei Healthcare Austria bedanken, die es uns ermöglicht hat, Infusionen während der Woche in Kroatien zu bekommen. Das war echt cool. Viele von uns müssen für die Infusion ins Krankenhaus und wir konnten sie sogar im Ausland bekommen. Am besten hat mir gefallen, als der Mojito Mann mit seinem kleinen Cocktailboot zu unserem Schiff in die Bucht gekommen ist und uns Cocktails gemixt hat – natürlich alkoholfrei!



Zülfiye

Nach der Geburt unserer wunderbaren Tochter Matilda legte ich dieses Jahr eine Mirno-More Pause ein. Natürlich wäre ich gerne dabei gewesen, doch als mein kleiner Bruder Michael zusagte, das Projekt zu begleiten, war mir klar, dass es super laufen wird. Ich bin dankbar und sehr stolz, dass er mich – mit seinen 18 Jahren - so großartig vertreten hat. Seine ruhige und verständnisvolle Art und die jahrelange Erfahrung macht es ihm leicht, diese große Verantwortung zu übernehmen. Mit unseren Skippern Christoph und Jakob und unserer Last-Minute Betreuerin Sylvette hatte Michael ein tolles Team und unsere MPS-Crew war in besten Händen – nautisch, kulinarisch, zwischenmenschlich und spaßtechnisch hätte es nicht besser laufen können! Vielen Dank euch vieren für diese großartige Woche und euren motivierten Einsatz!



Anna



MPS & MIRNO MORE



ERLEBNIS MIRNO MORE - TRÄUME AM MEER

Gemeinsam mit elf Leuten war ich an Bord des MPS-Schiffes, der Virginia, auf dem wir eine ganze Woche in Kroatien verbrachten. Mit dabei waren Emanuel, Zülfiye, Maria, Sylvette (Betreuerin), Michael (Betreuer), Faruk, Georg und Karli, Bálint, ich und unsere beiden Skipper Christoph und Jakob, die sich sehr freuen, dieses Jahr mit der MPS-Crew zu segeln. Unser Boot erwartete uns am Hafen von Split, einer großen Stadt an der Küste.

Am frühen Morgen des Anreisetages standen wir auf, um uns mit Michael Polly an der Raststation Blumau zu treffen. Zwei Stunden fuhren wir gemeinsam nach Graz, um dort die restliche Crew zu treffen. Mit Christoph als Fahrer des einen und Michael als Fahrer des anderen Busses, überstanden wir eine regnerische, windige Fahrt und kamen nach ca. acht Stunden am Hafen von Split, oder auch ACI Marina Split, an. Während wir unser Gepäck auf unser Schiff brachten, ging Jakob mit Michael einkaufen, um die restlichen Lebensmittel und Wasser zu kaufen, um uns mit Kostbarkeiten für die späteren Fahrten zu versorgen. Schnell gab es ein kleines Abendessen und alle gingen erschöpft schlafen, denn es war ein anstrengender Tag.

Am nächsten Morgen ging es dann auch schon los mit dem Ablegen nach dem Frühstück. Ziel war die Marina Frapa, kein unbekannter Hafen für uns als MPS-Crew. Wir verließen die Marina Split Richtung Frapa. Nach ca. 40 km

Segeln erreichten wir die Frapa, wo uns verschiedene Arten von Aktivitäten vom Organisationsteam angeboten wurden. Doch die meisten verbrachten ihre Zeit am Riesen-Schachbrett, worauf ich mit Jakob gegen Bálint und Faruk spielte. Leider gewannen Faruk und Bálint mit ein wenig Glück.

Am Abend bekamen wir einen kurzen Schreck, denn Georg verletzte sich beim Ausrutschen am Kopf, aber er wurde schnell und gut vom Ärzteteam versorgt, und die großartige Disco vom Hauptschiff lenkte uns davon ab. Dieses Jahr wurde keine große Disco für alle Teilnehmer veranstaltet, sondern das Partyboot fuhr mit lauter Musik durch den Hafen und die Crews tanzten auf ihren eigenen Schiffen. So kam es nicht zu großen Menschenansammlungen.

Drei Stationen erwarteten uns tags darauf bei der Rätselrally, leider haben wir es zeitlich nicht hingekriegt alle zu besuchen und somit beteiligten wir uns nur bei zwei Stationen. Als erstes waren wir in der Piratenbucht, mit unseren Dinghys oder Stand-Up Paddles gelangten manche zum Strand. Unsere Aufgabe war es, ein Stück Müll und eine Goldmünze aufzuheben, um an die Koordinaten für die nächste Station zu gelangen. Dazu gab es ein Rätsel, welches wir als Team lösen konnten.

Die 2. Station musste aus Zeitgründen umgestaltet werden. Der „Kapitän“ der Mirno More Flotte besuchte uns und es gab ein gemeinsames Foto.

Am Abend übernachteten wir in einer Bucht und die beiden Grillmeister Jakob und ich bereiteten uns ein köstliches Abendessen zu.

Am Dienstag ging es weiter zur Marina Kastela. Dort wurden Spiele für die Crews, aber auch für Sportbegeisterte veranstaltet. Viele gingen Volleyball spielen, andere zeichneten Flaggen oder nahmen an verschiedenen Aktivitäten teil. Am Abend vom Dienstag wurde eine Strandparty veranstaltet, es gab Burger und ein wunderschönes Strandpicknick. Am darauffolgenden Abend unserer wunderschönen Reise am Meer veranstaltete das Team das alljährliche Outdoor-Friedensfest, wo die Crews der verschiedenen Schiffe am Anfang ihren Beitrag leisten konnten und später der DJ der Flotte die Party fortführte. Ein großartiges Erlebnis vor dem Ende dieses wundervollen Projektes.

Der Donnerstagmorgen war der aufregendste von allen, denn die Schiffe bereiteten sich darauf vor, im Minutentakt abzulegen und die Marina zu verlassen, ca. eine Stunde trieben die ca. 100 Schiffe gemeinsam in einer Flotte am Meer und setzten dann alle gleichzeitig die Segel. Imposant! Am Ende nahmen alle Teilnehmer-Schiffe das Funkgerät und bedankten sich für diese wundervolle Reise. In der Bucht tobten wir uns noch einmal aus. Mit meiner Spaghetti Carbonara zum Abendessen, Schwimmen, Turnstunden mit Sylvette und Stand-Up Paddle fahren.

Am Freitag waren wir noch bei einem wunderschönen Restaurant in Split, von dieser Stadt aber verabschiedeten wir uns auch nach einem stärkenden Frühstück am nächsten Tag, und bereit für die Fahrt, die wegen der Staus an der Grenze sehr mühsam war.

Es war eine wundervolle Reise, leider dieses Jahr ohne unsere liebe Anna, weil sie ein süßes Baby bekommen hat. Ich hoffe aber, dass dieses Projekt noch viele weitere Jahre bestehen bleibt, denn es ist auch wichtig, dass Kinder mit Einschränkungen ein Stück Freude und Leben zurückbekommen. 😊

Bulcsú

Raphal und sein Bruder Robin wären auch in diesem Jahr Teil unserer Crew gewesen, doch Raphael hatte schon bei der Anmeldung im Winter das Gefühl körperlich nicht fit genug zu sein und hat sich somit gar nicht angemeldet. Während der Flotte hat die Crew fest an ihn gedacht, und an seinem Geburtstag eine wunderschöne Erinnerungsfeier zu seinen Ehren abgehalten. All seine Freunde haben Schiffe gebastelt, diese mit persönlichen Worten versehen und in stimmungsvoller Atmosphäre auf dem Meer treiben lassen. Raphi bleibt uns allen unvergessen.

Anna



MPS & MIRNO MORE

ENZYMERSATZTHERAPIE AUF DER MIRNO MORE FRIEDENSFLOTTE

Ich möchte euch erzählen, wie großartig es ist, Heimtherapie bzw. in diesem Fall Urlaubsinfusionen zu bekommen.

Da die Friedensflotte Mirno More heuer endlich wieder stattfinden konnte, wurde es zum Thema, wie wir unsere Infusionen während dieser Woche handhaben wollen. Ich ging davon aus, dass in dieser Woche – wie auch in den Jahren zuvor – die Enzymersatztherapie ausfallen würde. Das habe ich auch mit Bernadette (meiner Hauptnurse) so besprochen. Aber spätestens als Lukas Resch von Infusion@Home hörte, dass wir während der Flotte zwei Tage in einem Hafen verbringen würden, war er überzeugt, dass einer EET nichts im Wege stehen würde.

Über diese Entscheidung und Lukas' Zuversicht war ich sehr froh, denn nach einer Woche ohne Infusion merke ich, wie sehr ich diese brauche. Ich bin dann sehr müde und abgeschlagen und einfach körperlich nicht so fit.

Obwohl wir nicht genau wussten, wer die Infusionen machen würde, waren wir zuversichtlich und freuten uns über diese großartige Gelegenheit. Wir, das sind im konkreten Fall Faruk, Karli, Zülfiye und ich, bekommen die Heimtherapie und so konnte uns auch die Infusion an Bord der Virginia ermöglicht werden. Birgit Drew, eine der Nurses, reiste aus Wien an und verbrachte zwei Tage mit uns in der Marina Kaštela.

In der Nacht von Montag auf Dienstag ankerten wir mit unserem MPS-Schiff in einer Bucht. Faruk und ich sollten kurz nach 13 Uhr mit unseren Infusionen starten. Deshalb machten wir uns früh auf den Weg, um rechtzeitig im Hafen zu sein, wo Birgit und Dr. Lisa vom Safety Team schon auf uns warteten. Wir besprachen, dass Faruk zuerst an die (Infusions-)Leine kommt, denn er hatte seine Prämedikation schon eingenommen kurz bevor wir in den Hafen eingelaufen waren.

Da es auf der Flotte eine Premiere war, dass Infusionen stattfinden, war natürlich auch das Social Media Team der Mirno More dabei, um alles zu dokumentieren.

Der Vorteil an der Heimtherapie ist auch, dass wir nicht im Bett liegen müssen und warten, bis die Infusion – die

mehrere Stunden dauert – durchgelaufen ist. Nein, wir haben eine Infusionspumpe und tragen die Infusion in einer Tasche oder einem Rucksack mit uns herum. Somit sind wir völlig mobil und konnten sogar an den Mirno More Aktivitäten im Hafen teilnehmen. Faruk und ich ließen uns genau wie alle anderen Tattoos machen und konnten gemeinsam mit unserer Crew die Crew-Flagge gestalten. Nur das Strandpicknick am Abend ließ ich ausfallen, weil ich während der Infusion immer müde werde und mich danach auch immer gerne hinlege, um zu schlafen.

Wirklich cool war auch, dass am Mittwoch im Board Letter, den wir jeden Tag auf der Flotte erhalten haben, eine Seite

über MPS und die Infusionen berichtet wurde. Somit wussten dann spätestens am Mittwochvormittag alle, was es mit den Infusionen auf sich hat und warum wir da mit Infusionen im Hafen herumgelaufen sind.

Am Mittwoch waren noch Karli und Zülfiye dran. Zülfiye hatte sich entschieden, die Infusionszeit in aller Gemütlichkeit auf dem Schiff zu verbringen.

Abends, kurz vor dem Friedensfest, traf ich bei den Sanitäreinrichtungen ein

paar Kinder, die mich darauf ansprachen, ob ich die sei, die heute im Boardletter ist. Da quatschten wir dann eine ganze Weile, ich erzählte ihnen über MPS und meinen Alltag.

Für viele Kinder ist es besonders spannend, dass ich so klein und trotzdem älter bin als sie. Fasziniert waren sie, als ich ihnen erzählte, dass ich seit einem Jahr auch mit eigenem Auto unterwegs bin.

Ich finde es schön, dass Kinder so offen sind und einfach auf einen zugehen und ihre Fragen stellen. Das würde ich mir auch bei Erwachsenen oft wünschen. Leider erfahren wir MPSler, sowie andere Menschen mit Beeinträchtigungen, oft Ablehnung, da die Menschen einfach Berührungängste haben und es in vielen Köpfen verankert ist, dass man „da nicht hinschaut“ oder „nicht darüber redet“. Doch das wäre eigentlich genau das, was wir uns wünschen würden.

Maria



MPS ALS SPRUNGBRETT

Mittlerweile fühlt es sich an, als würde ich „schon immer“ ehrenamtlich auf der MPS-Therapiewoche als Fotograf und Videograf arbeiten. Denn ich bin nicht nur in diese wunderbare MPS-Familie hineingewachsen, sondern hatte bei den Veranstaltungen auch schon als 14-jähriger, der seine Leidenschaft für die Fotografie und Details entdeckt hatte, immer die Möglichkeit diese auszuleben. Immer durfte ich meine Ideen einzubringen und umzusetzen!

MPS-Austria hat mir wirklich viel ermöglicht und war definitiv ein Sprungbrett, um dieses wunderbare Hobby zu meinem Beruf zu machen. Nicht nur, dass ich die künstlerische Freiheit bei der Umsetzung von Werbefotos und Videos hatte, auch dass ich meine Arbeiten, die während der MPS-Veranstaltungen entstanden sind, als Referenzen für bezahlte Jobs nutzen konnte, war mir eine große Hilfe. Außerdem konnte ich auch gute Kontakte knüpfen. So zum Beispiel zu anderen MPS-Organisationen oder Pro Rare Austria. Danke an dieser Stelle an meine Mama, Michaela, für ihr Vertrauen und ihre Unterstützung!

Inzwischen bin ich seit drei Jahren selbstständig und hauptberuflich Hochzeits- & Werbefotograf und Videograf. Ich arbeite mit Leidenschaft und Liebe zum Detail und nenne mich auch gerne „Momentsammler“.

Zu meinen Kunden und Partnern zählen neben vielen glücklichen Brautpaaren mitunter auch ORF, Bundesministerium für Landesverteidigung, Zalando, ServusTV, Hotel Mauernböck, Jona Sleep, Unbreakable, uvm.

Johannes

www.johannesweigl.com
IG:@johannesweigl



VÄTER(AKTIV)WOCHENENDE

...AM WOLFGANGSEE

Ursprünglich hatten wir die Gegend rund um Schladming als Ziel für unser heuriges MAW angedacht. Als ich dann Anfang Juli ein Hotel buchen wollte, konnte ich kein passendes und leistbares Hotel finden. Nachdem die Gegend rund um den Wolfgangsee eine meiner Lieblings-MTB-Gegenden ist, habe ich es dort versucht. Nach vielen Anfragen fand ich dann ein echt cooles Hotel, mit dem kleinen Nachteil, dass es dort eigentlich nur Frühstück gibt.

Unser Hotel „Das Franzl“ war eine sehr gute Wahl, großartig gelegen, schöne und originelle Einrichtung, sehr nette Atmosphäre und sehr nettes Personal. Zum Abendessen sind wir zweimal in das Schwesternhotel, einige Gehminuten entfernt, gegangen, was letztendlich gar kein Nachteil war.

Am Freitag machten wir die Umrundung des Schafbergs. Nachdem Harald der einzige Wanderer war, konnten wir ihn überreden, ein Leihbike zu nehmen, und es war super! Beim ersten Downhill gab es auch schon die ersten Probleme, bei einem MTB funktionierten die Bremsen nicht wirklich gut, Schuld war ein Zuviel an Schmierung. Nachdem das Öl „verheizt“ war, gings dann problemlos abwärts.

Am zweiten Tag haben wir uns das Zwölferhorn in St. Gilgen vorgenommen. Ja, und da trennte sich die Spreu vom Weizen! Zwei fitte Biker, Clemens und Stefan, sind durchgefahren, Tamas, Gottfried und ich mussten mehrere Schiebeetappen und einen Zwischenstopp auf der Illingerbergalm einlegen. Bei dieser recht anstrengenden Tour, welche ich vor 15 Jahren locker geschafft hatte, habe ich mich mehrmals gefragt, ob es jetzt Zeit für ein E-Bike ist. Aber was soll ich dann mit meinen T-Shirts „Ich fahre ohne Akku“ usw. machen?

Nein – ich will noch länger ein Biobiker bleiben, ich brauche halt länger.

Beim Gipfel haben wir uns dann alle getroffen, die Wanderer, die fitten und die langsamen Biker. Bergab war es leichter mit den „Wilden Jungs“ mitzuhalten, da hatte (fast) jeder seinen Spaß.



Sonntags wurde, wie schon Tradition, eine gemeinsame Wanderung direkt vom Hotel zum Schwarzensee gemacht, und dort noch gemeinsam zu Mittag gegessen.

Es war wieder der volle Spaß, wir haben viel geblödel, aber auch unsere Probleme angesprochen. Ich freue mich schon auf das nächste Jahr, hoffentlich besser trainiert. Aufgrund der Unsicherheit bei den Buchungen allerdings erst ab Freitag.

Martin

Wir haben tolle gemeinsame Tage verbracht. Ich kann Martin nur ein großes Lob für die Organisation aussprechen, das Wochenende ist wieder sehr gelungen. Ich als Wanderer durfte heuer (wegen zu wenig Wanderer am 1. Tag) mit den Bikern mitfahren. Wilde Kerle, hat aber Spaß gemacht, borgte mir ja ein E-Bike aus 🙄. Danke, dass ich dabei sein durfte, auch für den Austausch an Gedanken.

Ein Anliegen habe ich doch - Wanderer, wo seid Ihr?

Harald

Auszeit für den Papa - das war schön mal alleine was zu machen. Genossen habe ich bereits die Anreise mit dem Zug und Bus ins wunderschöne Salzkammergut - ich habe dort zum ersten Mal Urlaub gemacht. Das Hotel Franzl und die schöne Umgebung waren echt klasse. Danke, Martin, für die tolle Organisation. Danke an alle für die unkomplizierte freundliche Art - habe mich gleich wohl gefühlt, obwohl zum ersten Mal mit von der Partie. Schön und bewegend war es, am Abend in ungezwungener Runde die persönlichen Geschichten und Erlebnisse zu hören, welche uns alle mit MPS verbinden. Mut gibt es, zu sehen, dass man nicht allein ist, und wie andere die Herausforderung gut meistern. Gerne bin ich wieder dabei! Als eher wenig sportlicher Mensch bin ich sehr stolz auf den kleinen „Gipfelsieg“ (Zwölferhorn, 1522 m). Schön, dass die Wanderer und Mountain-Biker sich oben am Berg getroffen haben, und am letzten Tag auch einen schönen gemeinsamen Abschluss-Spaziergang gemacht haben.

Peter



Das Männerwochenende war mal wieder ein sehr schönes Wochenende zum Quatschen, Lachen und auch mal nichts reden können vor lauter Anstrengung. Wenn manche Teilnehmer (man will ja keine Namen nennen) mal wirklich ruhig waren, dann ging es schon sehr steil und lange bergauf. Obwohl sich die Truppe immer wieder aufteilte, und jeder sein Tempo fahren oder gehen konnte, fand man sich bei diversen Labstationen wieder.

Wiston

Ende September war es endlich wieder soweit: das Männer-Aktiv-Wochenende! Diesmal waren wir am wunderschönen Wolfgangsee. Martin hat auch dieses Jahr ein super Hotel ausgesucht: familiär, gutes Frühstück und ein toller Ausgangspunkt für unsere Touren. Zwei Tage Radfahren hat uns schon an unsere Grenzen gebracht, trotzdem war die Stimmung wie gewohnt entspannt und lustig. Mit dem Wetter hatten wir auch dieses Jahr großes Glück. Am Sonntag gab es dann noch eine schöne Wanderung – **Zeit für erste Pläne für das nächste Jahr. Alles in allem ein sportliches Wochenende und ein tolles Erlebnis. Ich freue mich schon auf die Fortsetzung...**

Tamás



MPS-ERWACHSENENTREFFEN



Das Treffen fand heuer in der Bundeshauptstadt Wien vom 13. bis 16. Oktober statt. Michaela hat wie immer ein tolles Programm für uns zusammengestellt.

Im Laufe des ersten Tages, dem Donnerstag, trafen die wir alle schön langsam ein. In der Früh nahmen wir ein gemeinsames Frühstück ein, anschließend schlenderten wir durch die Mariahilfer Straße. Wir nächtigten im Hotel Brauhof, wo wir mit einem gemeinsamen Abendessen in ein wundervolles Erwachsenentreffen starteten. Das Essen war vorzüglich, aber nix für den kleinen Hunger 😊.

Der Freitag war der Tag, an dem wir mit Wellnessbehandlungen verwöhnt wurden. Es gab die Möglichkeit, im gegenüberliegenden Massagestudio eine Massage zu bekommen und weiters wurden wir von unserer treuen Seele Ulli mit Cranio im Hotel verwöhnt. Balsam für Körper und Seele.

Um 18 Uhr hat Michaela in einer Pizzeria reserviert, dort nahmen wir das Abendessen ein, bevor wir uns auf den Weg ins Raimund-Theater machten. Das Musical „Rebecca“ muss man gesehen haben, es war ein wirklich unvergessliches Erlebnis, ein Augen- und Ohrenschaus. Nach der Vorstellung spazierten wir zurück ins Hotel, wo wir noch ein Abschlussgetränk zu uns nahmen.

Den Samstag verbrachten wir in der Stadt, wo das Erlebnisprogramm stattfand. Zuerst waren wir beim Vienna Time Travel und dann bei Sisi's Amazing Journey, beide Erlebnisse waren sehr interessant und auch informativ. Wir spazierten zum Stephansplatz, wo jeder, der wollte, den Stephansdom besuchen konnte. Bevor wir uns die Ausstellung Mythos Mozart anschauten, genossen wir im Steffl Kaffee und Kuchen. Nach den vielen tollen Eindrücken folgte eine ausführliche Brauereiführung in der Brauerei des Hotels, mit anschließender Bierverkostung und fantastisch geschmackigen Ripperl.

Leider verging die Zeit wieder so schnell und der Abreisetag stand vor der Tür. Einige von uns besuchten zum Abschluss noch das Haus des Meeres.

Nach 30 Jahren hatte ich (Martina) eine Premiere, welches die Heimreise mit dem Zug war. Bis nach Wiener Neustadt fuhren wir gemeinsam und ein schönes Treffen ging wiedermal zu Ende.

Ein herzliches Vergelt's Gott unserer lieben Michaela für alles!

Martina und Brigitte

Das Erwachsenentreffen war wieder einmal super durchgeplant. Am beeindruckendsten fand ich das Musical „Rebecca“. Danke für das tolle Erlebnis!

Maria

Das Erwachsenentreffen war unglaublich und außerdem eine wundervolle Erholung. Hat echt Spaß gemacht, und der Rebecca-Abend war faszinierend!

Bálint

Wir sagen danke für das Wochenende, es war sehr schön. Uns hat es gefallen! Das Musical und auch das Museum und auch das Hotel war sehr schön. Danke für alles!

Karl

Wir waren zwar nur eine kleine, aber eine feine Gruppe. Wir durften ein kulturelles und intensives Wochenende erleben mit einem wunderschönen Musical, ein Eintauchen in die Geschichte Wiens und in das Leben Sisis, ein musikalisches Erlebnis mit Mozart und eine Fortbildung in der Bierbrauerei. Danke für diese unvergesslichen Momente... 😊

Saskia



Heuer war unser Erwachsenentreffen in Wien. Der Slogan „Wien ist anders“ passte auch zu unserem Programm, eine Attraktion jagte die nächste. Meine Highlights davon waren „Rebecca“ und die Brauhausführung. Danke für dieses eindrucksvolle Wochenende.

Stefan

Die Planung war reibungslos und sehr gut, es war wieder einmal ein gelungenes gemeinsames Wochenende. Am meisten hat mich das Musical Rebecca gefreut. Auch die nachfolgenden Tage waren ein super Erlebnis und super spannend. Ich freu mich auf nächstes Jahr. 😊

Bulcsú



Impressionen MPS-Erwachsenentreffen 2022





TAG DER SELTENEN

DAS WAR DER PRO RARE AUSTRIA TAG DER SE 2022

Share your Colours! Zeige deine Farben!

Aufbruch in eine neue Dekade

Samstag, 26. Februar 2022, 13:00 bis 15:00 Uhr, virtuell mit Live-Übertragung und Aufzeichnung der Vorträge

Begrüßung

Ulrike Holzer, die Obfrau von Pro Rare Austria, leitet mit einigen Worten in die Veranstaltung ein. Das Programm orientiert sich am 10 Jahre Jubiläum von Pro Rare Austria und gibt einen Rückblick auf alles, was bisher erreicht wurde, sowie einen Ausblick auf die nächsten Jahre. Es werden Best-Practice Beispiele vorgestellt, anhand derer gezeigt wird, wie positive Veränderungen erreicht und durchgesetzt werden können.

Videobotschaften

Der Präsident des Nationalrats Mag. Wolfgang Sobotka hat in seiner Grußbotschaft die Relevanz der Tätigkeit und Forderungen von Pro Rare Austria unterstrichen. Es ist ihm ein besonderes Anliegen, dass die über 400.000 betroffenen Menschen mit seltenen Erkrankungen (SE) in Österreich ein möglichst selbstbestimmtes Leben führen können.

Bundesminister a.D. Dr. Wolfgang Mückstein berichtet vom Nationalen Aktionsplan für seltene Erkrankungen (NAP.se), der bereits in vielen Bereichen zu Veränderungen hingeführt hat – insbesondere hebt er die Bestimmung von Expertisezentren hervor. Österreich ist durch Expertisezentren und Assoziierte Nationale Zentren an alle 24 Europäischen Referenznetzwerke angebunden.

10 Jahre Pro Rare Austria – Wofür stehen wir

Es folgen kurze Redebeiträge der Vorstandsmitglieder zu den Schwerpunkten und den Zielen von Pro Rare Austria.

Obfrau Ulrike Holzer betont, dass Pro Rare Austria für die Gleichstellung aller Patient:innen steht. Es geht nicht darum, allen die gleichen Ressourcen und Möglichkeiten zu geben, sondern besondere Bedürfnisse und spezielle Anforderungen zu beachten, um allen – auch Menschen mit seltenen Erkrankungen – ein möglichst selbstbestimmtes Leben zu ermöglichen.

Pro Rare Austria Gründer und Vorstandsmitglied Rainer Riedl bekräftigt als Ziel von Pro Rare Austria, die Lebensqualität für alle Menschen mit seltenen Erkrankungen zu verbessern, wobei sowohl der NAP.se (Nationaler Aktionsplan für seltene Erkrankungen) als auch die Projek-

te von Pro Rare Austria einen wichtigen Beitrag leisten. Wichtig ist, dass das Engagement bei den Menschen mit SE ankommt: Sie sollen spüren, dass sich etwas in ihrem Lebensalltag verbessert. Darüber hinaus schaffen Aktionen und Veranstaltungen Bewusstsein für die Situation von betroffenen Menschen.

Vorstandsmitglied Dominique Sturz hebt das Ziel hervor, gezielte Diagnoseprogramme zu etablieren. Eine bestätigte Diagnose in den ersten Lebensmonaten sollte zum Standard werden. Weiters ist die Zusammenführung von bestehenden Datenbanken und die Etablierung durchgehender österreichweiter Datenbanken für SE als Grundlage für Therapieentwicklung, Kostenerstattung etc. zentral.

Vorstandsmitglied Michaela Weigl plädiert dafür, den Therapieerfolg höher zu bewerten als die Kosten und die Menschen und ihr Leben an erste Stelle zu setzen. Abschließend weist sie darauf hin, dass nicht nur ältere Menschen Pflege benötigen, sondern auch chronisch Kranke und Kinder, die oft unbeachtet bleiben, wenn Pflege thematisiert wird.

Vorstandsmitglied Claas Röhl geht darauf ein, dass es nach wie vor für 94 % der Betroffenen keine zugelassenen Therapien gibt, viele SE damit nicht bzw. noch nicht heilbar sind. Umso wichtiger ist die Forschung sowie die Einbindung von Patient:innen und Angehörigen als Expert:innen für ihre Erkrankungen in allen Forschungsbereichen.

Geschäftsführerin Elisabeth Weigand gibt einen Einblick in die Leistungen von Pro Rare Austria als Ansprechstelle für Mitglieder, Betroffene, Partner und Medien. Pro Rare Austria hat ein großes Netzwerk aufgebaut, das auch einen medizinischen und ethischen Beirat umfasst und ist für viele oft der letzte Anker auf ihrem langen Weg zur Diagnose. Pro Rare Austria arbeitet außerdem im Rahmen von Projekten für Verbesserungen für Betroffene und setzt sich dafür ein, Aufmerksamkeit und Verständnis für Menschen mit SE zu schaffen.

EURORDIS Film zum Rare Disease Day 2022

Der in der Veranstaltung präsentierte Film erzählt Geschichten von unterschiedlichen Personen mit seltenen Erkrankungen. Die globale Kampagne weist auf die Vielfalt der Menschen mit SE hin, aber auch auf die geteilten Erfahrungen und Herausforderungen, denen als starke Gemeinschaft begegnet werden kann.

Besonderer Dank gilt Pamela Grün, die auch dieses Jahr in gewohnter Qualität kompetent und sympathisch als Moderation durch die Veranstaltung geführt hat.



TAG DER SELTENEN ERKRANKUNGEN 2022
More your Culture! Zöger deine Fachwelt!



TAG DER SELTENEN ERKRANKUNGEN 2022
More your Culture! Zöger deine Fachwelt!



Vom Pionier zum anerkannten Partner

In dem Vortrag erzählt Rainer Riedl über die Anfänge von Pro Rare Austria und die Vereinsgründung. Er stellt sowohl Arbeitsschwerpunkte, Projekte und Veranstaltungen, wie den Tag der SE, als auch die Kongresse für SE vor und gibt einen Überblick über bisher Erreichtes und eine anschauliche Zusammenfassung von zehn ereignisreichen Jahren.

10 Jahre Pro Rare Austria – Unsere Vision 2030

Obfrau Ulrike Holzer schließt an den Vortrag mit der Vision von Pro Rare Austria für die Zukunft – für das Jahr 2030 – an. Sie geht darauf ein, wie der Weg von Patient:innen verbessert werden sollte, z.B. durch ein umfassendes Neugeborenen-Screening, eine gesicherte Diagnose und Erstattung von Therapien, Medikamenten und Hilfsmitteln. Menschen mit SE muss ein selbstbestimmtes Leben in der Mitte der Gesellschaft ermöglicht werden.

Dominique Sturz führt aus, was zur Verwirklichung dieses Zukunftsszenarios beitragen kann. Dazu gehört über die österreichische Ebene hinaus eine starke Vertretung der Anliegen auf europäischer Ebene, etwa ein bereits in Planung begriffener europäischer Aktionsplan für SE. Als dringendste Themen in Österreich nennt sie die Neuausrichtung des NAP.se, die Verkürzung der Diagnosezeit, die Schaffung eines Gesundheitsdatenraumes, Erweiterung von Therapien und den gleichberechtigten Zugang für alle Menschen mit SE in Österreich, um die Vulnerabilität dieser Menschen stark zu senken.

Best Practice-Beispiele – Mutmacher für Menschen mit seltenen Erkrankungen, Impulse für das Gesundheitssystem

Warum ist eine gesicherte Frühdiagnose bei seltenen Erkrankungen so wichtig? Am Beispiel Usher Syndrom

Dominique Sturz berichtet am Beispiel ihrer eigenen Familie von der Odyssee bis zur bestätigten Diagnose, die bei der betroffenen Person erst im Alter von 16 Jahren festgestellt wurde. Eine gesicherte Diagnose ist nötig, um Maßnahmen in die Wege zu leiten, Bewusstsein über Familienplanung und Zukunftsperspektiven zu schaffen und Therapieoptionen zu ermöglichen. Auch psychologische und soziale Aspekte sollten nicht außer Acht gelassen werden. Die Patienten Community ist für viele eine wertvolle Ressource, die Diagnose die Grundlage dafür, eine bestimmte Identität zu generieren und sich einer Gemeinschaft zugehörig zu fühlen, die eine wichtige Stütze für die betroffenen Menschen bietet – der Gemeinschaft der Menschen mit SE oder einer spezifischen Erkrankung.

EB Haus Austria – Von der Idee zum international anerkannten Expertisezentrum

Rainer Riedl erzählt vom Weg von DEBRA und der Gründung des EB-Hauses. Für Kinder und Erwachsene mit Epidermolysis bullosa konnten enorme Verbesserungen bewirkt werden. Er berichtet davon, wie diese außerordentliche Entwicklung in Gang gebracht werden konnte. Beispielsweise war das Standbein der Werbung ein wesentlicher Faktor, sowie Fundraising, hunderte Benefizveranstaltungen und Publikationen. Dadurch wurde nicht nur im EB-Haus Forschung zu der seltenen Erkrankung vorangetrieben, sondern auch auf internationaler Ebene.

Enzymersatztherapie patientengerecht erhalten – Ein steiniger Weg am Beispiel MPS

Michaela Weigl beginnt ihren Vortrag mit dem Hinweis, dass sie von keinem eindeutigen Erfolgsweg berichten kann, aber mit ihrem Beispiel Hoffnung und Mut machen möchte. Am Beispiel der Enzymersatztherapie bei MPS zeigt sie, wie wichtig Beharrlichkeit ist und was sie bewirken kann. Die Therapie bietet keine Heilung, aber bewirkt starke Verbesserungen in vielerlei Hinsicht. Sie wird allerdings nur in sehr seltenen und gut begründeten Fällen verschrieben und bewilligt. Neben einem hohen Zeitaufwand ist die Kostenübernahme eine Problemstellung. Heimtherapie ist eine Option für Menschen, wie die Therapie weniger beschwerlich und belastend für Betroffene und Angehörige durchgeführt werden kann. Leider wird dieses Angebot nur bei wenigen problemlos ermöglicht – etwa gibt es Unterschiede in den Bundesländern und bei verschiedenen Krankenkassen. Michaela Weigl betont, dass Patient:innen die Wahl haben sollten, welche Behandlungsform für sie am geeignetsten ist, um z. B. Fehlzeiten in Schule und Job zu reduzieren.

Zusammenfassung und Verabschiedung

Claas Röhl bietet abschließend einen kurzen Einblick, wo bereits einige wichtige Schritte durchgesetzt wurden. Er unterstreicht, dass an den bewirkten positiven Veränderungen zu sehen ist, was gut organisierte Patient:innenvertretungen alles erreichen können. Sein Dank richtet sich an alle Mitglieder von Pro Rare Austria und alle Patient:innenorganisationen allgemein, die oftmals die letzte Bastion für Betroffene sind und Betroffenen und Angehörigen Rückhalt bieten. Ebenso bedankt er sich nochmals bei den Sponsoren und Fördergebern und bei Pamela Grün für die Moderation der Veranstaltung.

Gabriele Mayr

10 JAHRE PRO RARE AUSTRIA



12. ÖSTERREICHISCHER KONGRESS FÜR SELTENE KRANKHEITEN

Von 23. bis 24. September 2022 fand der Österreichische Kongress für Seltene Krankheiten (ÖKSK) mit dem Symposium Pro Rare Austria, diesmal im Linzer Kepler Universitätsklinikum, statt.

Rund 110 Teilnehmer:innen aus dem Gesundheitswesen waren bei den interessanten Vorträgen des Kongresses anwesend. Angeregte und gute Diskussionen schlossen an die jeweiligen Vorträge bzw. Podiumsdiskussionen an (am Freitag zum Neugeborenen-Screening, am Samstag zu Patient:innenbeteiligung bei klinischen Studien).

Die Aufzeichnung der Vorträge des Symposiums Pro Rare Austria vom Samstag ist bis 31. Jänner 2023 verfügbar. Interessierte Personen können einen Zugriff zur passwortgeschützten Plattform unter office@prorare-austria.org anfordern - eine gute Gelegenheit auf diese Weise doch noch dabei zu sein: Es geht um klinische Studien bei seltenen Erkrankungen und Involvierung von Patient:innenvertreter:innen, um Patient:innenbeteiligung, um das Undiagnosed Diseases Program, um die Kodierung seltener Krankheiten und um den Status quo des Projektes aRAREness.

Der 13. ÖKSK wird voraussichtlich Anfang Oktober 2023 in Wien stattfinden.



BUNTE HÄNDE CHALLENGE



BUNTE HÄNDE FÜR DIE SELTENEN

Am 28. Jänner – genau einen Monat vor dem Tag der Seltenen Erkrankungen, der am 28. Februar stattfindet, startete die Aktion „Bunte Hände für die Seltenen“ auf den sozialen Netzwerken Facebook, Instagram und WhatsApp.

MPS Deutschland war an uns mit der Idee, etwas Gemeinsames zu machen herangetreten. Wir fanden die Idee großartig und Antje Petersen gestaltete Vorlagen. Wir adaptierten sie an die „Farben der Seltenen“, einerseits für MPS Austria und andererseits für Pro Rare Austria. So starteten wir gleichzeitig von mehreren Kanälen aus Deutschland und Österreich.

Ziel der Challenge

Menschen wurden dazu aufgerufen, ein Foto von sich mit bunten Händen zu posten und drei Freund:innen zu nominieren, die es ihnen gleichtaten. Mit der Information, dass dies anlässlich des Tages der Seltenen Erkrankungen gemacht wird, war es das Hauptziel der Challenge, dass wir gesehen und wahrgenommen werden, also Awareness für Menschen mit Seltenen Erkrankungen – und damit auch für MPS – zu schaffen.

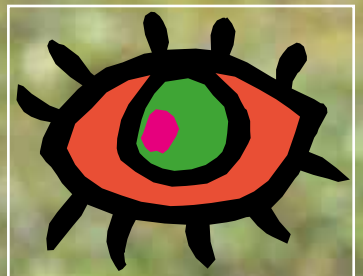
Zweites Ziel war zu versuchen, auf diesem Weg auch Spenden zu generieren, ganz nach dem Motto „Bunte Hände oder Spende“. So kam es dazu, dass ich auf meinen Aufruf über den WhatsApp Status Reaktionen erhielt wie: „Ich bin nicht so kreativ, heute Abend kommt meine Spende!“

Nachdem ich auf Facebook eine Spendenaktion mit dem Titel „Bunte Hände für die Seltenen“ erstellt und auch dort zum Spenden aufgerufen hatte, traute ich meinen Augen nicht. Ich hatte uns ein Spendenziel von 500 Euro gesetzt. Zwei Stunden später war das Ziel erreicht. Wie cool ist bitte das? Ein treuer MPS-Freund machte mit einer einzigen Spende das Spendenziel voll! Unglaublich, welch großzügige Menschen es gibt!

Kurzum, es war eine Challenge, die zum Mitmachen angeregt hat. Das Echo war fürs erste Mal recht gut, und an den Postings sah man, dass die Challenge durchaus Spaß gemacht hat. Ein paar Bilder zeigen wir euch auch hier. Wer mehr sehen möchte, kann sich über den QR-Code rechts auf unserem Instagram Profil ein Reel dazu ansehen.

Anna Prähofer

Rund 450.000 Menschen in Österreich leben mit einer seltenen Erkrankung. Diese Erkrankungen sind meist erblich, oft komplex, chronisch, invalidisierend, progressiv und degenerativ, manchmal auch lebensbedrohlich. Es gibt mehr als 6.000 seltene Erkrankungen, 72 % sind genetisch bedingt, 70 % manifestieren sich bereits in der Kindheit. Für die überwiegende Mehrheit der Erkrankungen (94 %) gibt es keine Behandlung.





Seltene Erkrankungen

UNSER AUFTRAG FÜR
INNOVATIVE LÖSUNGEN

TAKEDA UNTERSTÜTZT MENSCHEN MIT SELTENEN ERKRANKUNGEN

Fünf Prozent der Weltbevölkerung leiden an Seltene Erkrankungen.¹ In Österreich sind 400.000 Menschen betroffen.² Takeda unterstützt die Patient*innen von der Diagnose bis zur bestmöglichen Versorgung mit Therapien. Seit 70 Jahren entwickeln und produzieren wir in Österreich eine Vielzahl von hochinnovativen Arzneimitteln, um die Lebensqualität der Betroffenen nachhaltig zu verbessern.

¹ Global Genes. RARE Diseases: Facts and Statistics. Verfügbar unter: <https://globalgenes.org/rare-disease-facts/> Letzter Zugriff: Februar 2022.

² Dachverband Pro Rare Austria. Verfügbar unter: <https://www.prorare-austria.org/mitglieder/ueber-seltene-erkrankungen/> Letzter Zugriff: Februar 2022.



ERFAHREN SIE MEHR über den Kranich und das Engagement von Takeda für Menschen mit Seltene Erkrankungen.

www.takeda.at

WWW.LASSUNSREDEN.FILM

Der Film „LASS UNS REDEN“, welcher insbesondere die junge Generation erreichen soll, möchte eine innovative Auseinandersetzung sein mit dem kontroversen Thema Konfliktschwangerschaften, deren möglichen Ausgängen und mögliche Folgen Das Thema rund um ungeplante Schwangerschaft und deren verschiedene Ausgänge liegen auch ohne direkte, persönliche Erfahrung oft näher und aktueller als angenommen wird.

In LASS UNS REDEN berichten sechs Frauen und zwei Männer über ihre Motive, ihre Ängste, ihre Hoffnungen. Vier Expertinnen bringen aus unterschiedlichen Perspektiven ihre Erfahrungen ein. Eine Poetry Slammerin verleiht im Stakkato ihrer Worte den Gedanken und Gefühlen vieler Betroffener Ausdruck. Eine Dokumentation, die das Schweigen bricht.

LASS UNS REDEN ist ein innovatives Filmprojekt von Performance Picture Entertainment OG in Kooperation mit SaveOne Europe in Wien. Regisseur Tamás Kiss hat sich mit dem Komponisten Christian Heschl, der Poetry Slammerin Adina Wilcke und einem Künstlerteam an ein Tabuthema gewagt und es mit Betroffenen eindrucksvoll gestaltet.

Der Dokumentarfilm für den deutschsprachigen Raum mit acht persönlichen Lebensberichten von Frauen und Männern. Mit den verschiedenen Ausgängen, Erfahrungen, möglichen Auswirkungen (z.B. nach einer Abtreibung) und ihrer Aufarbeitung. Wie waren die Reaktionen von außen und wie gehen Betroffene damit um, ein Kind auf die Welt zu bringen, das von der Umwelt gar nicht erwünscht ist? Vier Expertinnen analysieren die Problematik.

Was bedeutet es, über etwas so Konfliktbehaftetes und Kontroversielles zu reden wie Abtreibung? Wie können wir Fragen aufwerfen, die so oft verdrängt werden und gleichzeitig Hoffnung geben? Die Poetry Slammerin Adina Wilcke schlüpft in die Rolle einer jungen schwangeren Frau, die vor der Entscheidung steht – soll ich das Kind behalten oder nicht?

Der Film will weder belehren noch beurteilen. Er will einladen, sich auf einen Diskurs einzulassen, mit Tabuthemen unserer Gesellschaft zu brechen und zu eigenen Schlussfolgerungen zu kommen. Um über die wahren Fragen des Lebens zu reden, bedarf es viel Mut, denn in Österreich gibt es geschätzte 35.000 Abtreibungen pro Jahr. Und es gibt Bedarf guter Beratung und ausreichender

Überlegungszeit, um solche gewichtigen, ja existentiellen Entscheidungen treffen zu können. Letztlich geht es um die Frauen, die betroffenen Kinder, unsere Familien, unsere Gesellschaft.

Der Film ist im Mai 2022 in verschiedenen Kinos gelaufen. Inzwischen gibt es die Möglichkeit, ihn als DVD (17 €) oder BluRay (23 €) inkl. 20-seitigem Booklet zu kaufen und für Gesprächsrunden, Podiumsdiskussionen, Schulungen einzusetzen. Eine online Bestellung über die Filmhomepage ist möglich unter dem Link <https://www.lassunsreden.film/dvd-blu-ray-bestellen/> bzw. mit dem QR-Code.



Ich kann nur sagen – empfehlenswert!!

Liebe Grüße, **Daniela Karall**
Kinderärztin, Innsbruck



GUTES TUN - GANZ EINFACH!

DEINE HILFE BEWIRKT EINEN UNTERSCHIED

Ob kurz vor dem Geburtstag eine online Spendenaktion für MPS-Austria erstellt oder am #givingtuesday ein gemeinsamer Punschabend mit Freunden mit freiwilliger Spende für MPS-Kinder veranstaltet wird – es gibt so viele Möglichkeiten Gutes zu tun und die Ideen gehen uns nie aus.

Auch du kannst einfach eine Aktion starten. Dazu muss es nicht einmal einen Anlass geben. Natürlich ist es immer einfacher MIT Anlass, z.B. der eigene Geburtstag. Hier gibt es auf Facebook die Möglichkeit einen Facebook-Spendenaktion zu erstellen, aber genauso kann man dies ohne social media auf unserer MPS-Website tun.

Ein lieber Freund erstellte anlässlich seines Geburtstags im letzten Jahr eine Spendenaktion. Sein Gedanke: „probier´mas mal“, und als sein Spendenziel (€ 200,-) am nächsten Tag bereits überschritten war, war er hochmotiviert für seinen nächsten Geburtstag, an dem er das Ziel noch höher setzen möchte. Das sind die kleinen Freuden, die Großes bewirken. Mit wenigen Klicks hatte er eine Spendenaktion erstellt und Spenden gesammelt, die einem Kind die Teilnahme an der MPS-Therapiewoche ermöglichten. Einfach großartig!

Es gibt zahlreiche Möglichkeiten, um zu helfen. Zum Beispiel:

Online Shoppen und Gutes tun, ohne Mehrkosten

- ein Einkauf über gooding, mit „MPS-Austria“ als ausgewählte Organisation
- ein Einkauf bei amazonsmile, mit „Gesellschaft fuer Mukopolysaccharidosen“ als ausgewählte Organisation

Online Spendenaktionen auf Facebook oder der MPS-Website erstellen

- Anlassspenden, wie Geburtstag, Weihnachten, Trauerfeier

MPS-Weihnachts- und Glückwunschkarten kaufen und verkaufen

- Gerne stellen wir euch eine Ladenverkaufsschachtel mit MPS-Karten zur Verfügung, die auf Kommission auch in örtlichen Apotheken, bei Ärzten, Optikern, Bäckern, ... aufgestellt werden kann

- Weihnachtskartenaktion in der eigenen Schule bewerben

#givingtuesday Aktion starten

- Givingtuesday kann jeder beliebige Dienstag im Jahr sein, man muss nicht auf den 29. November warten, um eine Aktion zu starten
- Gutes tun tut gut

Charity & Sport

- Teilnahme am Vienna City Marathon als Charity-Läufer (Marathon, Halbmarathon oder Staffel) für MPS-Austria

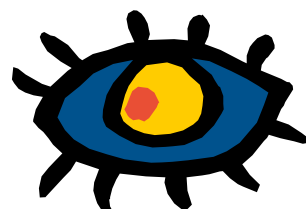
Ehrenamtliche Tätigkeit

- Unterstützung bei diversen Arbeiten, wie Weihnachts- und Glückwunschkarten falten und sortieren
- Vorbereitung Ladenverkauf
- Ladenverkaufsschachteln in der Region anbieten und verteilen
- Unterstützung des Dream-Teams auf der MPS-Therapiewoche
- Pro Bono Aufträge für MPS-Austria

Wir freuen uns über JEDE Unterstützung und bedanken uns herzlich bei all den lieben Menschen, die bereits Gutes für MPS-Kinder tun.

Denn: „Viele kleine Leute, die an vielen kleinen Orten viele kleine Dinge tun, können das Gesicht der Welt verändern.“ (Afrikanisches Sprichwort)

Anna Prähofer



Hier zeigen wir dir, wie du selbst eine Spendenseite auf unserer Webseite anlegen kannst. Über den QR-Code gelangst du zu einem kurzen Video.

GEBURTSTAGSSPENDEN

SPENDENAKTION AUF FACEBOOK & INSTAGRAM

Immer mehr Menschen, die auf den Sozialen Medien unterwegs sind, entdecken dort eine neue Möglichkeit zu helfen: Spendenaktionen

Ja, Facebook schlägt uns das sogar aktiv vor: Immer dann, wenn unser Geburtstag ansteht, schickt uns die Plattform automatisch eine Einladung, den Festtag zum Anlass für eine Spendenaktion für eine gemeinnützige Organisation zu nehmen. Was für eine schöne Idee!

Wer das nutzt, sammelt auf diese Weise nicht nur Spenden, sondern hilft der Organisation gleichzeitig bekannter zu werden.

Wir von der MPS Gesellschaft freuen uns über beides! Einerseits haben wir eine Menge schöner Projekte, die wir im Jahreslauf durchführen wollen und auch finanzieren müssen. Da ist uns jeder Euro eine Hilfe! Andererseits ist unser Bekanntheitsgrad aufgrund der Seltenheit der MukoPolySaccharidosen doch gering. Und auch da gilt: Jeder, der dieses unaussprechliche Wort einmal gesehen, gehört, gelesen hat, ist einer mehr, der von dieser schrecklichen Krankheit weiß. Das wiederum kann dazu führen, dass wir zukünftig mehr Hilfe bekommen, denn wer das Schicksal unserer MPS-Kinder kennt, der hilft gern.

Und so einfach ist es:

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

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



Aber Achtung:

Genauso wichtig wie das Aufsetzen der Spendenaktion ist auch das Bewerben. Wenn du niemandem davon erzählst, dann weiß es keiner... und darum kannst du deine Spendenaktion posten und Menschen auf diesem Weg darüber informieren. Du kannst sie aber auch per Link einfach weiterschicken und so deine Freunde, Bekannten, Verwandten wissen lassen, dass du diese Aktion gestartet hast und sie bittest mitzuhelfen. Ich bin sicher, sie werden dir gern helfen dein Spendenziel zu erreichen! Fragen kostet bekanntlich nichts!

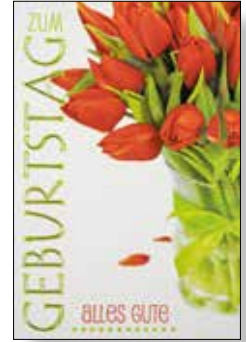
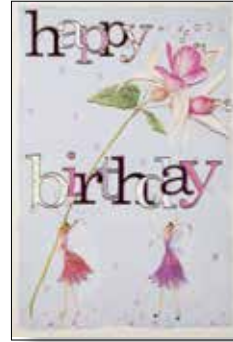
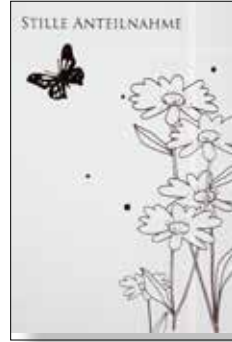
Und hier ein Versprechen: Wenn du mich einlädst deine Aktion zu unterstützen, so hast du auch schon eine Unterstützerin gefunden 😊.

Wir danken allen, die bereits eine Spendenaktion für MPS Austria gemacht haben. Wir freuen uns jedes Mal sehr und sind gespannt auf die, die noch folgen.

Michaela Weigl

UNSER ONLINE SHOP

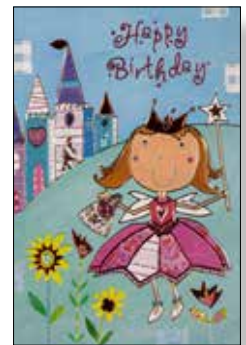
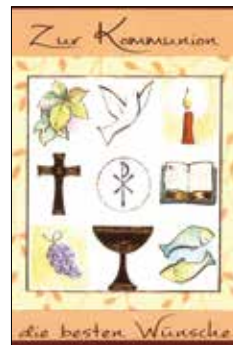
DU HAST DEN ANLASS - UND WIR DAS RICHTIGE BILLETT DAZU



www.mps-austria.at/weihnachtsbillets/



Baby, Taufe, Geburtstag, Hochzeit, Trauer, Danke, Gutscheine, Feste, Glückwünsche...



www.mps-austria.at/glueckwunschbillets



Über 250 Motive Weihnachtsbillets in unserem Shop!



Ein besonderes Weihnachtsfest
Weihnachtsapfel (17 x 11,5)

Frohhe Weihnachten
Händchen mit Mütze (17 x 11,5)

3
Geburtstag Katze (11,5 x 17)

4
Geburtstag Tiger (Goldprägung) (11,5 x 17)

5
Frohe Weihnachten
Schneemann (11,5 x 17)

6
Frohe Weihnachten
Geschenkset
(11 Bogen 5 Stück + 2 Glitzer Billetts in 14,5 x 10 cm + Kuverts in Silber + 1 Geschenktafelset in 13 x 11 cm + Bändchen)

7
Adventskalender (Goldprägung) (17 x 11,5)

8
Ein wunderbares Weihnachtsfest
Engelchen (Gold mit Silberprägung) (17 x 11,5)

9
Frohe Weihnachten
Pinguine (17 x 11,5)

10
Schlittenfahrt (Goldprägung) (11,5 x 17)

MPS
Billetts 1 €
Geschenkset 2 €

Gesellschaft für MukoPolySaccharidosen, Tel.: + Fax 07249-47795, Email: office@mps-austria.at, Home: www.mps-austria.at

MPS Weihnachtsaktion 2022

www.mps-austria.at/mps-weihnachtskartenaktion/



**Weihnachtskartenaktion für Schulen
mit kindgerechten Motiven.**

Geschenkkorb groß

BUNT GEMISCHT

Glücksbringer
Trio Brombeerkäse mit Früchten

Haube
Handarbeit

Online Ostermarkt & Weihnachtsmarkt

Ostern, Weihnachten oder ganz ohne Anlass - wir sind immer eine gute Adresse für kleine Geschenke. Bei Interesse gerne einfach nachfragen.

BENEFIZVERANSTALTUNGEN



ART FOR CHILDREN IN DER ALBERTINA

16. November 2021:

Wir bedanken uns von ganzem Herzen für einen Abend der Superlativen und die unbeschreibliche, überwältigende Gesamtspende von 22.515 Euro.





STERZAKTION IN ST. OSWALD bei Plankenwarth

Am 3. April hat die JVP (Junge ÖVP) Sankt Oswald bei Plankenwarth wie alle Jahre wieder die traditionelle Sterzaktion veranstaltet. Der gesamte Erlös von 500 Euro wurde heuer für MPS Austria gesammelt und stellvertretend von Julia Hofer an Annalena und Anita übergeben.

MUSIKALISCH PERSPEKTIVEN SCHAFFEN

Im Rahmen der Schubertiade Wels organisierte Michael Novak mit seiner Familie eine Mitmachveranstaltung für Kinder, zu der auch MPS-Familien eingeladen waren. Der Titel hätte passender nicht sein können! Vielen Dank euch allen für einen wirklich schönen Nachmittag!

Ein großes Dankeschön aber auch für die Spende von 1.500 Euro, die wir von der Schubertiade Wels erhalten haben. Und nicht zuletzt dafür, dass wir als MPS-Gesellschaften bei allen Veranstaltungen und Aussendungen mittransportiert und so wieder ein Stück weit bekannter wurden.



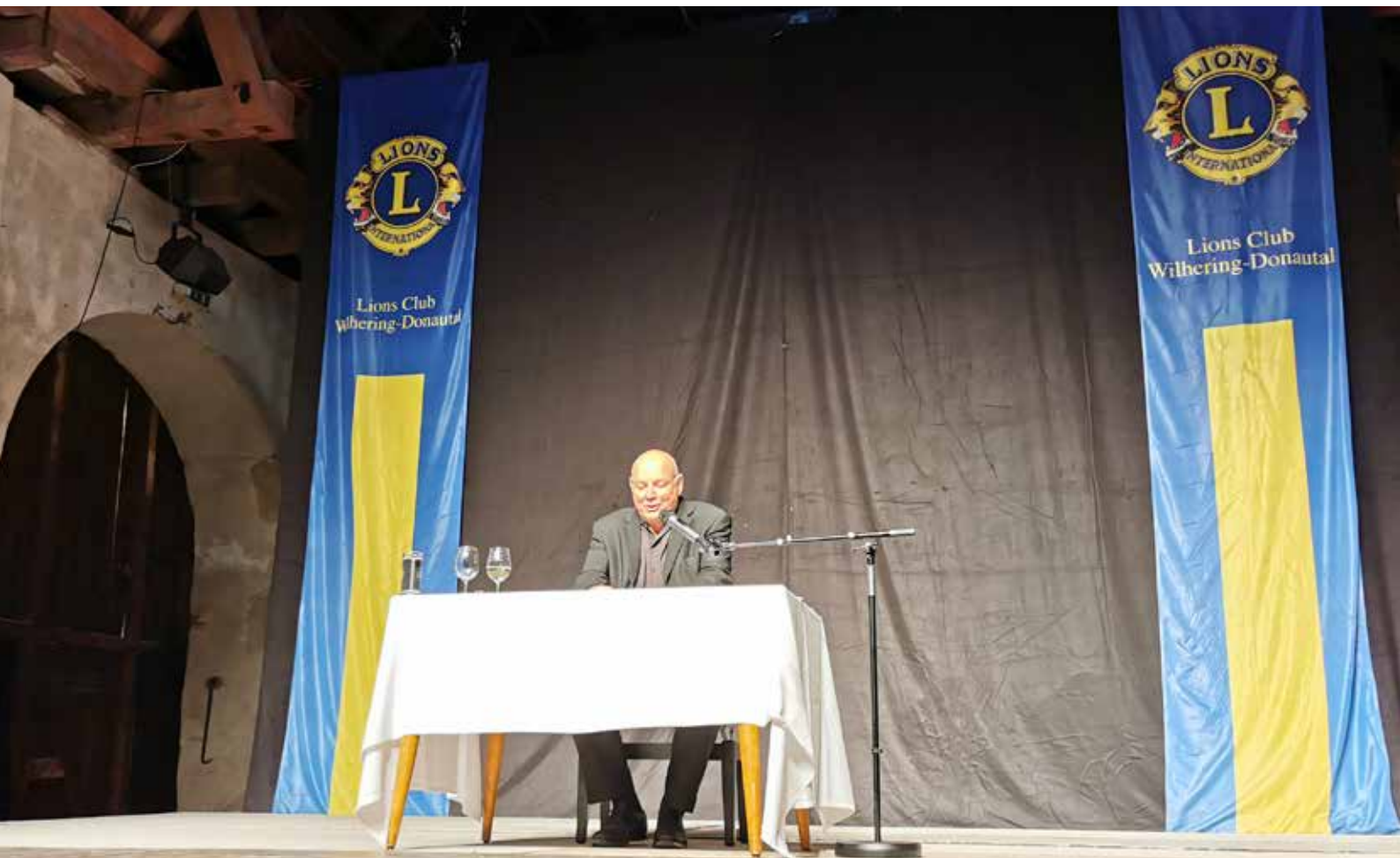
ARMBÄNDER FÜR MPS-KINDER

Was für eine nette Aktion der beiden Mädchen Phoebe und Olivia!
Sie bastelten Armbänder und erzielten damit eine beachtliche Spende von 146 Euro für MPS-Kinder. Dankeschön euch beiden!



BENEFIZVERANSTALTUNGEN

WEINLESUNG MIT WOLFGANG BÖCK



Der Lions Club Wilhering Donautal lädt zu
einem humoristischem Programm:

Wolfgang Böck liest Wein

Freitag, 10. Juni 2022, 19:30 Uhr
Scheune Stdt Wilhering, Einlass ab 19.00 Uhr
Kartenpreis € 29,-

Wir versorgen Sie mit Wein und Brötchen

„We serve“ – Wir helfen
Lions helfen schnell und unbürokratisch, dort wo Not ist.

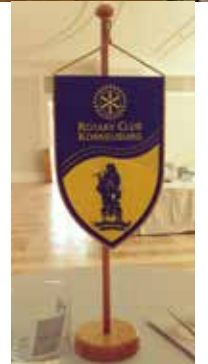


10. Juni 2022: Herzlichen Dank dem Lions Club Wilhering Donautal für einen höchst amüsanten Abend beim Kabarett in der Scheune mit Wolfgang Böck und eine großartige Spende von 5.000 Euro.



BENEFIZ MATINEE IM KURSALON WIEN

6. März 2022: Herzlichen Dank dem Rotary Club Korneuburg für eine wundervolle Matinee in absolut bezauberndem Ambiente mit unserem MPS-Botschafter Wolfgang Böck und eine tolle Spende über 2.987 Euro.



BENEFIZVERANSTALTUNGEN

BENEFIZAKTION WÜRSTELWAGGON

1. Mai 2022: Gabi Traxler hat auch heuer ihren Geburtstag mit sehr viel Arbeit verbracht. Denn sie hat bei ihrem Würstelwaggon eine riesen Charity für MPS-Kinder daraus gemacht. Und das nicht zum ersten Mal! Wie großartig ist das denn?

Dass dabei auch noch eine gewaltige Spendensumme, nämlich 6.150 Euro zusammengekommen ist zeigt, dass sie viele Menschen zum Mitmachen motivieren konnte. Da packten wohl viele mit an und spendeten großzügig. So schön, dass es euch alle gibt! Schön, dass ihr das Herz am richtigen Fleck habt, dass ihr nicht wegschaut, sondern für unsere MPS-Kinder da seid. DANKE.



FEUERWEHR WILHELMSBERG

Wir freuen uns riesig über die wiederholte Unterstützung der Feuerwehr Wilhelmsberg, die zu Weihnachten mit dem Friedenslicht unterwegs war und dabei Spenden gesammelt hat. Wir bedanken uns herzlich für die stolze Spende über 1.000 Euro!



SCHLAFEN-VERBOTEN & TIMEWARP



Der Verein Schlafen-Verboten wollte 2021 einen Flohmarkt zugunsten von MPS-Austria durchführen. Coronabedingt fiel dieser leider aus - nicht aber die Spende. Denn Aufmerksamkeit für den Flohmarkt war bereits geschaffen, und so sprang die Firma Timewarp ganz unkompliziert ein: GF Rainer Schneemayer überreichte Nicole Riederer von Schlafen-Verboten eine Spende über 500 Euro.

Scheck und Spende sind gut bei uns angekommen und wir bedanken uns herzlich.

Vielen lieben Dank außerdem für weitere 225 Euro - denn 2022 konnte der Flohmarkt doch noch stattfinden!

KATHOLISCHE FRAUENBEWEGUNG KREMSMÜNSTER

Der KFB (Katholische Frauenbewegung) der Pfarre Kremsmünster ein großes Dankeschön für die Spende aus dem Keks- und Punschverkauf!
Für den MPS-Billetverkauf bedanken wir uns bei Petra Mistelberger!



BENEFIZVERANSTALTUNGEN

BENEFIZ MOTORRADAUSFAHRT



24. September 2022:

Einmal mehr hat uns Rudi Gmeiner überrascht. Plötzlich kam eine Nachricht per WhatsApp mit der Ankündigung einer Motorradausfahrt vom Parkplatz bei Harrys Augustin: Zugunsten von MPS, mit Tombola und voraussichtlich mit dem MPS-Botschafter.

Die Fahrt fand bei schönstem Wetter statt, und tatsächlich war auch Wolfgang Böck mit von der Partie. Dankenswerterweise!

Schön, dass ihr immer an uns denkt und besten Dank für eure Spende über 1.220 Euro. Wir freuen uns!



HONKY TONK LINEDANCERS

Rudi und Karin Kientzl begleiten schon seit Jahren mit viel Engagement unsere Therapiewoche. Dort schaffen sie es immer, uns zu begeisterten Linedancern zu animieren. Aber was gibt es denn auch Schöneres als in geselliger Runde das Tanzbein zu schwingen? Am Bunten Abend geben die Tänzer - und das sind fitte Patienten, Eltern, Geschwister und Teammitglieder - unter großem Jubel der Zuschauer zum Besten was sie gelernt haben. Der Linedance Workshop ist eines unserer Highlights!

Abgesehen davon haben die beiden mit ihren Honky Tonk Linedancern wieder 2.500 Euro an Spenden für uns gesammelt. Herzlichen Dank!





MOTORRADWEIHE WIEN SIMMERING, 29. MAI 2022



Ist das nicht wunderschön, wenn jemand so vor Freude jubelt, weil er anderen helfen konnte?

Ich bin immer wieder überwältigt von Menschen wie Rudolf Gmeiner oder Gabriele Traxler, die das mit einer Hingabe, einer Freude und einem Einsatz machen, die alles andere als selbstverständlich sind. Wenn eine Veranstaltung gut läuft - und das tut sie jedes Jahr - dann wissen zumindest die, die schon einmal was aktiv organisiert haben, wieviel Vorbereitungszeit und Organisationsgeschick dazu gehört - von selbst geht nämlich gar nichts! Und deshalb möchte ich Rudi und allen lieben Menschen, die ihn dabei unterstützen nicht nur für die Spenden danken, sondern auch für die vielen Stunden und Tage, die sie uns von ihrer Zeit schenken, um Benefizveranstaltungen wie diese für unsere MPS-Kinder wahr werden zu lassen. DANKE.



BENEFIZVERANSTALTUNGEN

SPENDENSEITEN DER MPS-STARTER BEIM VIENNA CITY MARATHON



Gemeinsam für den guten Zweck Jetzt spenden»

eine Spendenseite von Michael Messenböck **800 €**
gesammelt



Uns verbindet nicht nur die Leidenschaft zum Sport, sondern auch der Wunsch Gutes für Kinder mit MPS zu tun.

MPS ist eine seltene ...

Wir laufen für MPS Jetzt spenden»

eine Spendenseite von Claudia Bogensperger **630 €**
gesammelt



Wir - die Ehepaare Bibl und Bogensperger - sind top motiviert und gehen als Charity-Staffel beim Vienna City Marathon an den Start. Unser Ziel ist es nicht nur gemeinsam die 42 Kilometer-Strecke zu ...

Zimmerbergers für MPS Jetzt spenden»

eine Spendenseite von Kristina Zimmerberger **570 €**
gesammelt



Wir laufen heuer als **Familien-Charity-Staffel beim Marathon für MPS-Austria** und freuen uns schon sehr, weil es ein einzigartiges Event ist. Mit MPS-Austria und seinen Patient:innen sind ...

MPS Charity Run - wir helfen laufend! Jetzt spenden»

eine Spendenseite von Kristin Maurer **500 €**
gesammelt



Laufen für den guten Zweck!
Fit für MPS
Den Vienna City Marathon nehmen wir als Anlass, um als Charity-Staffel Spenden für MPS Austria zu sammeln. Damit möchten wir wertvolle ...

Laufend Gutes tun - für Kinder mit MPS Jetzt spenden»

eine Spendenseite von Andreas Zauner **275 €**
gesammelt



Liebe Leser:innen, wir vier haben uns heuer dazu überwunden, gemeinsam 42 Kilometer als Charity-Staffel beim VCM zu laufen. Wir können nicht untrainiert bleiben, um diesen Staffelmarahton zu ...

Ein Marathon für MPS Jetzt spenden»

eine Spendenseite von Martin Grünbacher **140 €**
gesammelt

Vier Sportsfreunde aus dem Herzen Oberösterreichs haben es sich zur Aufgabe gemacht, den Vienna-City-Staffel-Marathon zu bestreiten. Wir studieren/arbeiten in Graz, Linz ...

42 km für nachhaltige Therapie Jetzt spenden»

eine Spendenseite von Michael Weigl **520 €**
gesammelt



Wir sind **vier motivierte Jungs mit trainierten Beinen**, die uns verlässlich durch unseren Alltag bringen. Leider kennen wir Menschen, für die das nicht selbstverständlich ist. Sie ...

Die Barfuß-Gang läuft für MPS Jetzt spenden»

eine Spendenseite von Lisa Pichler **510 €**
gesammelt



Hallo ihr Lieben!
Wir sind Tabea, Anna, Jonas und Lisa und wir freuen uns für MPS laufen zu dürfen. Wir 4 studieren momentan in Graz Lehramt Primarstufe und ...

Viele Schritte für MPS Jetzt spenden»


eine Spendenseite von Katharina Gaffal **500 €**
gesammelt



Wir überwinden unseren Schweinehund und laufen für den guten Zweck 走走走走. Zu diesem Anlass sammeln wir **Spenden für MPS** ...

4 Freunde für MPS Jetzt spenden»

eine Spendenseite von Sandra Dorfer **125 €**
gesammelt



Wir sind Freunde aus Wien und können zwar einzeln keinen Marathon laufen, jedoch können wir es gemeinsam. Genauso wie im Kampf gegen MPS können wir vereint viele Spenden sammeln, um ...

1 2 3 die Momentenschtruppe saust schnell herbei. Jetzt spenden»

eine Spendenseite von Iris Resch **90 €**
gesammelt



Hallohallo! Wir sind Matthias, Philomena, Iris und Alex und wir freuen uns für MPS laufen zu dürfen. Unseren bunten freiheitsliebenden Haufen findet man meistens in ...



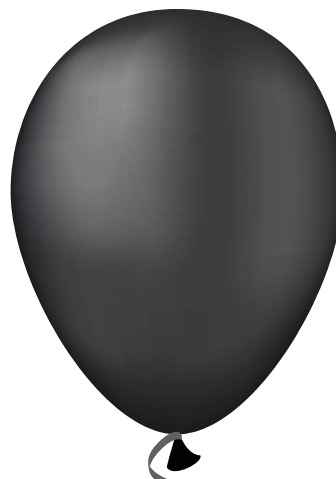
46 Läufer & Läuferinnen haben das Spendenziel von 5.000 Euro gemeinsam fast erreicht! BRAVO und DANKE für euren sportlichen und karitativen Einsatz! Wer 2023 mitmachen möchte, gelangt über den QR-Code zu unserer VCM-Charity-Seite.

IN DER TRAUER HOFFNUNG GEBEN

Immer wenn ein geliebter Mensch stirbt, tut das weh. Dennoch nehmen manche Menschen Ihre Trauer als Anlass, Gutes zu tun. Manchmal ist es auch der Wunsch der/ des Verstorbenen, beim Begräbnis von Blumenschmuck und Kränzen abzusehen und stattdessen für MPS-Kinder zu spenden.



Und so bedanken wir uns von Herzen für die Spenden, die wir anlässlich von Begräbnissen erhalten haben. Den Familien der lieben Verstorbenen entbieten wir unser aufrichtiges Beileid:



Familie Aspöck
Familie Paschke
Familie Prähofer



FEIERN UND GUTES TUN



Es gibt auch viele fröhliche Momente im Leben, die der eine oder die andere dazu nützen, die Welt ein bisschen besser zu machen.

Sie verzichten zugunsten von MPS-Kindern auf Geschenke und wünschen sich stattdessen eine Spende an MPS-Austria.

Ob Geburtstag, Hochzeit, Pensionierung, Jubiläum, Firmenevent oder Weihnachtsfeier - ein Anlass dazu findet sich oft schnell.

Und auch da möchten wir uns bei all jenen bedanken, die aus ihren persönlichen Festen eine MPS-Charity gemacht haben bzw. anlässlich ihrer Geburtstage direkt auf unserer Website

oder auf Social Media (Facebook, Instagram) erfolgreich Spendenseiten erstellt haben:

Gabriele Traxler
Melanie Korkut
Zülfye Araman
Nicole Bierbaum
Hubert Bierbaum
Michael Köpf
Philipp Schobersberger
Michael Putzinger
Daniela Brandl
Martina Sulzer
Nicole Walch
Anna Prähofer
Beate Feiertag-Wendtner
Barbara Mühlbacher
Michaela Weigl
Lin Faith
Rosemarie Holnsteiner
Honky Tonk Linedancers



VKB | BANK

ADVENTZAUBER



Wir stehen wieder in den Startlöchern! Die Vorbereitungen für das erste Adventwochenende am Adventmarkt in Ebreichsdorf laufen auf Hochtouren.

Angemeldet haben wir uns bereits im Frühjahr, unseren Stromverbrauch mussten wir im Sommer bekannt geben und somit auch unser Angebot fixieren: Es gibt wieder Weißweinglühwein, Rotweinpunsch, Apfelpunsch, Eierlikörpunsch, Leberkäsemmeln und Waffeln. Mit diesem Angebot haben wir 2019, als der Adventmarkt coronabedingt zuletzt stattfand, viel Erfolg gehabt 😊.

Die letzte Besprechung mit dem Veranstalter – der Stadtgemeinde Ebreichsdorf - hat bereits stattgefunden. Die Berechnungen für die Mengen an Zutaten sind abgeschlossen - schön, dass ich noch meine Aufzeichnungen der letzten Jahre hatte; in der Hoffnung, dass die Besucher nach einer zweijährigen Pause eifrig konsumieren werden, haben wir etwas mehr eingeplant. Die Erfahrung hat gezeigt, dass Adventmarktbesucher noch lieber konsumieren, wenn es um einen guten Zweck geht!

Alle Getränke sind hausgemacht: Glühwein und Punsch werden kurz vor dem Markt vorgekocht, der Waffelteig gerührt, die verschiedenen Leberkäsesorten fertiggebacken, die Semmeln bestellt und abgeholt. Der Eierlikörpunsch wird am Markt ganz frisch zubereitet. Eine von uns schenkt in der Hütte aus, eine andere kassiert, eine weitere macht Waffeln oder schneidet den Leberkäse. Wir arbeiten im Akkord, aber das macht sehr viel Spaß; besonders wenn wir die lange Schlange vor unserer Hütte sehen, dann wissen wir, dass wir alles richtig machen. Meine langjährigen Freundinnen und meine Familie haben sich bereits zum Dienst gemeldet und erwarten dieses Wochenende voller Freude. Dafür danke ich ihnen von ganzem Herzen! Es werden anstrengende Tage, aber am Ende ist jeder glücklich darüber den MPS-Kindern etwas geholfen zu haben.

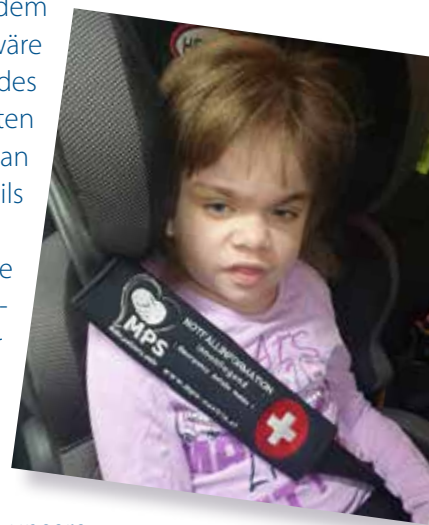
Solltet ihr in der Gegend sein, dann besucht uns einfach – wenn nicht heuer, dann nächstes Jahr – wir werden ganz bestimmt wieder dabei sein!

Saskia

MPS-NOTFALLGURT

Es ist so weit: Wir dürfen euch unseren nigel-nagel-neuen MPS-Notfallgurt vorstellen. Genäht aus Neopren, bestickt mit der Info, dass innenliegend Notfallinformation zu finden ist. Der Gurt kann auf jedem Sicherheitsgurt im Auto, aber auch im Rolli oder im Kinderwagen mittels Klettverschluss angebracht werden. Wie die Information im Innenfach aussieht, bleibt jedem selbst überlassen. Wichtig wäre jedenfalls die Telefonnummer des behandelnden MPS-Spezialisten anzugeben. Mit diesem sollte man auch besprechen, welche Details am besten anzugeben sind.

Ein großes Dankeschön für die Idee an unsere MPS-Mama Sabine Kardinal, die auch Stoff, Näher und Stickerin gefunden und im Namen der MPS-Gesellschaft mit den Arbeiten beauftragt hat. Design Michaela Weigl, Finanzierung MPS-Austria - alle unsere Patienten und Patientinnen werden mit dem Gurt ausgestattet.



GANZ EINFACH HELFEN

gooding

Dein Beitrag zählt.

Du suchst nach einer einfachen Art zu helfen? Gooding ist eine Plattform, über die man beim online Einkauf in über 2.000 Prämienshops gemeinnützige Organisationen wie MPS-Austria, unterstützen kann. Thalia, Ikea, Media Markt, Fressnapf, Expedia... jeder wird einen Shop finden!

Einfach auf der Plattform registrieren, MPS-Austria auswählen und einkaufen. Gooding zahlt automatisch eine Prämie an uns aus! Ganz ohne Mehrkosten.

Zur Anmeldung diesen Link oder den QR-Code verwenden: www.gooding.de



WIEN

Univ. Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde AKH Wien

A - 1090 Wien | Währinger Gürtel 18-20

Ambulanz für angeborene Stoffwechselstörungen, Syndromologie und päd. Genetik / Stoffwechsellabor

Ass.-Prof.in Dr. Dorothea Möslinger

OÄ Dr.in Vassiliki Konstantopoulou

Tel.: +43-40400-32320 (Portier)

dorothea.moeslinger@meduniwien.ac.at

vassiliki.konstantopoulou@meduniwien.ac.at

Österr. Neugeborenen Screening und Stoffwechsellabor FCU

Medizinische Leitung: OÄ Dr.in Vassiliki Konstantopoulou

Technische Leitung: Priv. Doz. Dr. Maximilian Zeyda

Tel.: +43-1-40400-32780 (Sekretariat)

Maximilian.zeyda@meduniwien.ac.at

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.in Ulrike Ihm | ulrike.ihm@meduniwien.ac.at

Dr.in Mateja Smogavec | mateja.smogavec@meduniwien.ac.at

GRAZ

Univ.- Kinderklinik Graz

A - 8036 Graz, Auenbruggerplatz 34

Ambulanz für angeb. Stoffwechselerkrankungen und Neuropädiatrie

Univ.-Prof.in Dr. Barbara Plecko | Dr. Anna Baghdasaryan

Univ.Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde

+43-316-385-82813

barbara.plecko@medunigraz.at | a.baghdasaryan@medunigraz.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@medunigraz.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.in Dr. Daniela Karall, IBCLC; PD Dr.in 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

